

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ

Львівський національний університет ветеринарної
медицини та біотехнологій імені С.З. Гжицького

Юрій Кропивка, Володимир Боднарук

ГЕНЕТИКА ТВАРИН

**НАВЧАЛЬНИЙ ПОСІБНИК
(ЛЕКЦІЙНИЙ КУРС)**

Навчальний посібник для здобувачів вищої освіти за спеціальністю 204 – *“Технологія виробництва і переробки продукції тваринництва”* освітньо-професійної програми *“ЗООФІЗИОТЕРАПІЯ”*

ЛЬВІВ – 2023

Автори:

Кропивка Юрій Григорович, кандидат сільськогосподарських наук, доцент, доцент кафедри генетики і розведення тварин (Львівський національний університет ветеринарної медицини та біотехнологій імені С.З. Гжицького);

Боднарук Володимир Євгенович, кандидат біологічних наук, старший викладач кафедри генетики і розведення тварин (Львівський національний університет ветеринарної медицини та біотехнологій імені С.З. Гжицького).

Рецензенти:

Ковальський Ю.В., завідувач кафедри технології виробництва продукції дрібних тварин Львівського національного університету ветеринарної медицини та біотехнологій імені С.З. Гжицького, доктор сільськогосподарських наук, професор;

Буцяк В.І., завідувач кафедри біотехнології та радіології Львівського національного університету ветеринарної медицини та біотехнологій імені С.З. Гжицького, доктор сільськогосподарських наук, професор.

У навчальному посібнику подаються матеріали лекційного курсу з дисципліни «Генетика тварин»: цитологічних і молекулярних основ спадковості; закономірностей успадкування ознак при статевому способі розмноженні; генетики статі та успадкування ознак зчеплених зі статтю; хромосомної теорії спадковості; імуногенетики; генетичних основ стійкості тварин до захворювань; варіаційної статистики; генетики популяцій та інших питань генетики. Також до кожної теми наведені питання для самоконтролю і список рекомендованої для вивчення літератури.

Рекомендовано до друку навчально-методичною комісією спеціальності 204 – «Технологія виробництва і переробки продукції тваринництва», протокол № 9 від 26.06.2023 року.

ПЕРЕДМОВА

Генетика – біологічна наука, що вивчає явище спадковості і мінливості, які проявляються в живих організмів. Зокрема, вона вивчає шляхи зберігання, передачі і реалізації спадкової інформації, внаслідок цього кожний вид організмів відтворює себе з покоління в покоління. Під спадковою інформацією розуміють сукупність генів – матеріальних одиниць спадковості, яка міститься в статевих або соматичних клітинах. Передача цієї інформації здійснюється шляхом статевого і вегетативного розмноження. При цьому в онтогенезі проявляються ознаки і властивості організмів, які зумовлені спадковістю – генотипом або сукупністю спадкових задатків – генів. Тому предметом генетики є вивчення явища спадковості і мінливості, закономірностей передачі генетичної інформації, а також механізмів її реалізації.

Спадковість – властивість живих організмів забезпечувати матеріальну і функціональну наступність у ряді поколінь нових організмів, а також зумовлювати реалізацію генетичної інформації в процесі онтогенезу. В процесі реалізації спадкової інформації проявляється інша властивість живих організмів – явище мінливості, що створює умови для дії природного і штучного добору.

Виходячи з цих положень, у системі підготовки фахівців з технології виробництва і переробки продукції тваринництва і зокрема за освітньою програмою «зоофізіотерапія», генетика є теоретичною основою, на якій базується розведення і селекція тварин, виводяться нові більш високопродуктивні породи тварин, удосконалюються методи добору і підбору, оцінки їх племінних і продуктивних якостей.

Метою лекційного курсу «Генетика тварин» є сприяти глибшому засвоєнню студентами цитологічних і молекулярних основ явищ спадковості і мінливості, біометричного методу вивчення цих явищ, закономірностей успадкування протилежних і кількісних ознак при статевому способі

розмноження, генетичну зумовленість статі і зчепленого успадкування ознак, генетику популяцій, мутаційну мінливість, імуногенетику та інші напрями.

З метою кращого засвоєння програмних завдань з дисципліни виклад окремих лекцій курсу поділено на окремі питання. Кожна лекція, виходячи з її мети, включає 5 – 6 питань. У кінці кожної лекції подається перелік 12–16 контрольних питань, використання яких дасть можливість студенту оцінити ступінь засвоєння програмних завдань з дисципліни.

1. ЗАВДАННЯ І ЗМІСТ ГЕНЕТИКИ ТА ОСНОВНІ ЕТАПИ ЇЇ РОЗВИТКУ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Предмет генетики та її місце серед біологічних дисциплін.
2. Явище спадковості і мінливості.
3. Методи дослідження, які використовуються в генетиці.
4. Основні етапи розвитку генетики та вклад в її розвиток окремих вчених.
5. Значення генетики для селекції тварин, рослин, ветеринарії і медицині.

1.1. Предмет генетики та її місце серед біологічних дисциплін

Генетика – наука, що вивчає явище спадковості і мінливості, які проявляються в живих організмах. Серед біологічних наук, генетика є однією з найбільш важливих і в той же час найбільш складних біологічних наук. Місце, яке займає генетика серед біологічних наук і цей особливий інтерес, який проявляється до неї не тільки генетиками, але й фахівцями інших спеціальностей, обумовлений тим, що вона вивчає дві основні властивості живого організму – явище спадковості і мінливості.

Закони спадковості мають універсальне значення для різноманітних живих істот - тварин, рослин, мікроорганізмів,- і лежать в основі наступності життя і еволюції органічного світу. У зв'язку з цим, генетика має важливе значення як для теорії так і для практики, а використання досягнень генетики є необхідним для розвитку таких теоретичних і прикладних наук як еволюційного вчення, ботаніки, зоології, медицини, багатьох сільськогосподарських наук, ветеринарної медицини і розвитку окремих галузей промисловості, виробництво яких базується на використанні в життєдіяльності мікроорганізмів.

Сучасна генетика як наука про спадковість і мінливість тривалий час розвивалася, опираючись на використання генетичних і цитологічних методів дослідження. Сьогодні вона бере на озброєння також найновіші

досягнення фізики, хімії, біохімії, математики і кібернетики, що створює сприятливі умови для опрацювання принципово нових методів управління спадковістю. Успішно розвивається новий напрямок генетики – молекулярна генетика та її вітка – гена інженерія. Великий вплив на розвиток генетики особливо в перший період мала цитологія, тому що без глибокого вивчення будови клітини було б неможливо з'ясувати спадкову природу гена і шляхи передачі спадкової інформації. Сьогодні цитологічні дослідження допомагають вирішувати важливі для генетики проблеми. В останні десятиріччя генетика тісно пов'язана з біохімією. Вивчення будови і дії гена неможливе без знання його хімічної природи і біохімічних процесів, через які здійснюється його вплив на онтогенез і життєдіяльність організму. Використовуючи як об'єкт дослідження бактерії і віруси, генетика взаємозв'язана з мікробіологією і вірусологією. Це дало можливість вивчати проблеми над спадковістю на бактеріях і вірусах або на молекулярному рівні, а після цього відкриті в таких дослідженнях закономірності перевіряти на вищих організмах. При вивченні проблеми дії генів у процесі онтогенезу і регуляції їх активності у вищих організмах закономірно виник зв'язок генетики з ембріологією і фізіологією, а на основі вивчення факторів штучного мутагенезу – з біофізикою і хімією.

Генетика в своїх дослідженнях широко використовує математичні методи – в першу чергу теорію імовірності та основу на ній варіаційну статистику – біометрію. Початок цього був покладений Г. Менделем більше 100 років тому, коли він вперше застосував статистичний метод для опрацювання закономірностей успадкування протилежних ознак. Особливо широко математичні методи дослідження використовуються сьогодні при вивченні успадкування господарсько-корисних ознак у тварин. Це привело до виникнення особливого розділу або напрямку – математичної генетики, яка дозволяє вирішувати практично важливі питання селекції тварин. В останній час генетика зв'язалась з імунологією, що дало можливість вивчати групи крові, генетичний поліморфізм білків і ферментів, характер їх

успадкування та можливість використання як генетичних маркерів у селекції тварин. Значний інтерес до генетики в останні роки проявляє також кібернетика – наука про управляючі системи, адже молекулярна генетика показала надзвичайну економність всіх систем управління біологічними процесами, які відбуваються в живому організмі.

1.2. Явище спадковості і мінливості

Генетика належить до біологічних наук. Її назва походить від грецького слова «генос» - життя та латинських слів «генео» – народжую, «генеа» – рід. Вказані назви свідчать, що генетика вивчає спадковість живих організмів, а спадковість зв'язана з мінливістю. Тому генетика вивчає обидві основні властивості живих організмів є наукою, яка вивчає спадковість і мінливість.

Зародження генетики як науки про спадковість і мінливість пов'язане з класичними дослідженнями видатного природознавця цього часу, чеського вченого Г.Менделя. В 1865 році була опублікована класична його робота «Досліди над рослинними гібридами», яка дала початок зародженню і формуванню науки – генетики.

Одним з основних завдань генетики є дати наукове пояснення появу життя на Землі в різноманітних формах. З іншого боку, в завдання генетики входить пояснення явища подібності між поколіннями живих організмів, зокрема між батьками і їх нащадками.

Під спадковістю розуміють здатність батьків передавати або детермінувати свої ознаки і властивості, а також особливості розвитку наступному поколінню. Ця властивість забезпечує відтворення у нащадків ознак батьків і більш віддалених предків, забезпечує спадкоємність поколінь і збереження характерних для даного виду особливостей розвитку і будови. Завдяки цьому явищу кожний вид тварин і рослин, кожна порода тварин зберігає протягом ряду поколінь свої характерні особливості. Кожна порода тварин характеризується певними особливостями, які стійко передаються з покоління до покоління. З особливою силою проявляється подібність як

результат однакової спадковості в однойцевих близнюків. Вони є настільки подібні між собою, що їх важко відрізнити. Доцільно також відзначити, що кожний вид тварин і рослин, куди б його не перевозили, які б умови йому не створювали, буде завжди зберігати властивість до розмноження і відтворення собі подібних. Отже спадковість забезпечує матеріальну і функціональну подібність між поколіннями живих організмів.

Спадковість зберігає також певний порядок у мінливості живих організмів. Відомо, що всі живі організми групуються в окремі систематичні одиниці – види, роди, родини, групи. Між тваринами, які належать до окремих систематичних одиниць, є певна подібність, однак між ними спостерігається і відмінність. Так, наприклад, у такого виду тварин як велика рогата худоба є породи, в яких більше виражена молочна продуктивність, в інших – м'ясна. В овець є породи з тонкою і грубою вовною, у коней – породи верхові і важковози. Існують відмінності, які зв'язані з статтю і віком тварин. Таким чином спадковість не лише зберігає подібність між організмами, але і відмінність між ними. Як вказувалось раніше, спадковість забезпечує подібність між поколіннями живих організмів, що є однією стороною явища спадковості. Іншою стороною спадковості є забезпечення специфічного для кожного організму типу розвитку, певного типу обміну речовин, прояву в онтогенезі певних ознак і властивостей. Відомо, що при будь-кому способі розмноження статеві і соматичні клітини не володіють ознаками і властивостями, які характерні для живих організмів. Вони формуються і проявляються в процесі індивідуального розвитку організму в певній наступності та при певних умовах зовнішнього середовища. Так, наприклад, є певна закономірність в рості тварин, в певному віці настає зміна зубів, статева зрілість. Отже, статеві клітини не вміщують в собі маленьких зародків з ознаками дорослого організму. Вони несуть лише задатки, можливість прояву ознак, які були названі спадковими задатками або генами. Ген – є одиницею спадковості, доведення цього положення було принципово важливим досягненням генетики як науки.

Передача спадкової інформації з покоління до покоління зв'язане з процесом розмноження, а розмноження з діленням клітин, здатністю клітин відтворювати свої структури і функції. В 1875 році було встановлено, що в основі процесу розмноження лежить злиття чоловічої і жіночої статевих клітин. Яйцеклітина і сперматозоїд зберігають наступність між поколіннями, між батьками і їх нащадками. Отже, при статевому розмноженні процес передачі спадкової інформації проходить через статеві клітини – яйцеклітину і сперматозоїд. Як відомо, в природі існує також нестатеве розмноження, або вегетативне, при якому з однієї групи соматичних клітин відтворюється цілий організм. Так, з окремої вегетативної частини рослини виростає рослина, з шматка гідри виростає ціла гідра. З цього видно, що при нестатевому способі розмноження передача спадкової інформації забезпечується шляхом ділення соматичних клітин.

Що ж є матеріальною основою явища спадковості? Які структури і процеси забезпечують подібність між поколіннями і особливості індивідуального розвитку. Дослідженнями цитологів і генетиків встановлено, що передача спадкової інформації забезпечується механізмом відтворення клітин, здатністю її структурних елементів копіювати собі подібних. Матеріальною основою спадковості є всі елементи клітини, які мають здатність до самовідтворення, однак найбільш важливу роль відіграють процеси відтворення специфічних структур ядра – хромосом. Хромосоми є цими структурами які забезпечують матеріальну основу спадковості і подібність між поколіннями. Хромосоми відтворюють собі подібних, кодують з допомогою генів систему певних ознак і закономірно розходяться під час поділу клітини. Вказані положення в поєднанні з гібридологічним аналізом дали можливість Т.Моргану сформулювати хромосомну теорію спадковості. Підтвердження зв'язку генів з хромосомами були результати його досліджень, проведених з дрозофілою. Вони показали, що матеріальні носії спадковості – гени знаходяться в певних хромосомах, які є системою лінійно зчеплених генів.

Яка природа гена? Це питання виникло після формування створення хромосомної теорії спадковості. Потрібно відмітити, що протягом тривалого часу не було проведено досліджень, на основі яких можна було б з'ясувати природу гена. Вивчалися лише окремі властивості гена – мутації і рекомбінації. Розшифрування природи гена зв'язане з розвитком молекулярної генетики. Дослідженнями, які були проведені на мікроорганізмах, було встановлено, що речовиною, яка несе і може передавати спадкову інформацію, є ДНК, що знаходиться в основному в ядрі клітини. В 50-х роках було встановлено, що ДНК є своєрідною матрицею, на якій проходить синтез подібної до неї РНК, і на якій в рибосомах – органідах цитоплазми клітини відбувається синтез білка. Отже, було доведено, що ген є частиною молекули ДНК та матеріальною одиницею спадковості. Спадковістю називається властивість живого організму забезпечувати подібність між поколіннями живих організмів, а також обумовлювати характер індивідуального його розвитку в певних умовах зовнішнього середовища.

Поряд з явищем спадковості предмет вивчення генетики входить мінливість, зокрема вивчення процесів мінливості. Мінливість є властивістю протилежного явища спадковості. Вона проявляється в результаті зміни спадкових задатків – генів і їх проявів у процесі індивідуального розвитку, а також під впливом факторів зовнішнього середовища. Мінливістю називається відмінність, яка спостерігається між батьками і їх нащадками, або різниця, яка проявляється між особами одного покоління. Так, у нащадків при порівнянні з батьківськими формами, поряд з подібністю, існує і відмінність. Відмінності існують також між тваринами однієї породи, наприклад, корови з високою і низькою молочною продуктивністю, вівці з високим і низьким настригом вовни. Існують різні типи мінливості. Так, зміна ознак і властивостей організмів може бути зумовлена якісними змінами одного або декількох генів під впливом певних зовнішніх факторів. Такі зміни називаються мутаціями, а мінливість мутаційною. Мутації виникають

як якісні зміни. Наприклад, у кроля замість бурого забарвлення шерсті виникає біле або чорне забарвлення. Серед осистої пшениці появляється безосиста і передається наступному поколінню.

Мінливість може бути зумовлена не тільки мутацією генів, але і поєднанням різних генів, нова комбінація яких приводить до зміни певних ознак і властивостей організму. Такий тип мінливості називають комбінативною мінливістю. Вона є спадковою мінливістю. Наприклад, при схрещуванні кролів з чорною і білою шерстю серед нащадків можуть проявлятися – голубі. У процесів індивідуального розвитку спостерігаються закономірні зміни морфологічних, фізіологічних, біохімічних, проявлення господарсько-корисних ознак у тварин, при цьому час і наступність їх прояву в онтогенезі обумовлені спадковістю. Така мінливість називається онтогенетичною або фенотиповою.

Розвиток організму завжди відбувається в певних умовах зовнішнього середовища. При цьому залежно від зміни конкретних умов зовнішнього середовища, прояв дії генів може змінюватися. Така мінливість у прояві дії генів залежно від змін середовища називається модифікаційною мінливістю. При цьому така конкретна зміна не успадковується, але межі прояву модифікаційної мінливості організму відзначається його спадковістю. Вказане явище називається нормою реакції генотипу на певні умови зовнішнього середовища.

Як показав Ч.Дарвін, процес еволюції є зумовлений трьома основними факторами: природним добором, спадковістю і мінливістю. При цьому направляючою силою еволюції є природний добір. Однак для дії природного добору необхідна відмінність між організмами одного виду, тобто потрібна мінливість. Таким чином мінливість створює умови для дії природного добору. Однак, у процесі еволюції мають значення відмінності у збережених в результаті добору осіб, які передаються по спадковості. Це означає, що тут вступає в силу третій фактор еволюції – спадковість. Вона закріплює рівень розвитку досягнутий видом під дією добору більш

приспособлених форм. Отже, генетика як наука про спадковість і мінливість тісно пов'язана з еволюційним процесом.

1.3. Методи дослідження, які використовуються в генетиці

При вивченні явища спадковості і мінливості генетика користується різними методами досліджень. Головними з них є гібридологічний, цитологічний, біометричний, біохімічний, генеалогічний, феногенетичний і імуногенетичний.

Гібридологічний або генетичний метод. Застосовують для виявлення закономірностей успадкування певної ознаки або декількох ознак. Для цього проводять схрещування рослин або тварин, які відрізняються за окремими протилежними ознаками. Вивчаються одержані від них гібриди першого, другого та інших поколінь. За характером прояву ознак у гібридів різних поколінь визначають закономірність їх успадкування. Гібридологічний метод опрацював і вперше застосував Г. Мендель. Він є основним генетичним методом дослідження тому, що всі інші методи досліджень в переважній більшості супроводжуються гібридологічним аналізом.

Цитологічний метод дає можливість вивчати особливості будови хромосом, будови клітини, її структурних компонентів і процесів, що відбуваються під час мітозу і мейозу. За допомогою цього методу вивчаються також каріотиби тварин. Цитологічний метод найбільш ефективний при використанні в поєднанні з гібридологічним методом.

Біометричний метод застосовується для опрацювання одержаних результатів досліджень при схрещуванні тварин, рослин, а також при вивченні господарсько-корисних ознак в окремих групах тварин та при вивченні ступеня мінливості кількісних ознак і взаємозв'язку між ними. Він також використовується для оцінки ступеня вірогідності одержаних результатів дослідження.

Генеалогічний метод є одним із варіантів гібридологічного методу. При використанні цього методу будуються родоводи окремих тварин, родин, ліній і аналізують характер успадкування певної ознаки. Цей метод широко

використовується при вивченні успадкування ознак у тварин, які є менш плодючі, зокрема у великої рогатої худоби, коней.

Біохімічний метод в поєднанні з гібридологічним і цитологічним методами використовують для більш глибокого вивчення процесів, які протікають в клітині при діленні клітин та в процесі онтогенезу, а також при вивченні будови генетичного матеріалу, шляхів реалізації спадкової реалізації. Він часто використовується в поєднанні з гібридологічним і цитологічним методами.

Популяційний метод є варіантом гібридологічного методу. Метод використовується при вивченні успадкування ознак у групах тварин з вільним розмноженням шляхом обліку проявів ознак у батьків і їх нащадків. Метод має важливе значення при вивченні характеру успадкування кількісних ознак.

Феногенетичний метод застосовують при вивченні впливу генотипу і зовнішнього середовища на прояв розвитку ознак організму. Для цього вивчають прояв і розвиток ознак у тварин з різною спадковістю в однакових умовах або з однаковою спадковістю в різних умовах зовнішнього середовища.

Імуногенетичний метод застосовують при вивченні спадкової стійкості у тварин і рослин до окремих захворювань. Він також використовуються при вивченні груп крові і генетичного поліморфізму білків і ферментів крові, тканин і молока тварин.

1.4. Основні етапи розвитку генетики та вклад у її розвиток окремих вчених

Генетика як наука про спадковість та мінливість виникла у зв'язку з вирощуванням рослин, розведенням тварин і розвитком медицини. Факти існування подібності між батьками і їх нащадками були відомі давно. Проводячи схрещування рослин і тварин встановили, що ознаки і властивості нащадків залежать від ознак і властивостей, підібраних для схрещування батьківських осіб. Однак, спроб вивчити це явище до XVIII століття майже

не було, що зумовлювалося загальним станом біології цього періоду. Так, лише в 1761 році Й.Кельрейтер відкрив існування статі у рослин і одержав шляхом штучного запилення гібрид тютюну. Схематично розвиток генетики можна розділити на такі етапи:

1. Дослідження і гіпотези спадковості, які існували до кінця XIX століття.
2. Розвиток менделізму і утвердження генетики як науки.
3. Формування хромосомної теорії спадковості.
4. Розвиток генетики на молекулярному рівні.

Слабий розвиток біології, відсутність конкретних знань про будову клітини, її ділення, процес запліднення призвели до створення окремих споглядальних теорій спадковості, які базувалися на загальних положеннях біології і в наступному з розвитком знань про будову клітини вони дещо поглибилися. Такими були ідеї С.Спенсера про корпускулярність спадковості, Н.Негелі про існування в клітині спеціального спадкового матеріалу – ідіоплазми, про зосередження цього матеріалу в ядрі клітини, а потім більш конкретно в хромосомах (А.Вейсман, Г.де Фріс).

Основоположники еволюційного вчення Ж.Ламарк і Ч.Дарвін цікавилися явищами спадковості і мінливості та зробили певний вклад у вивчення цих явищ. Так, Ж.Ламарк вказував на важливу роль зовнішнього середовища. Однак, він допускав істотні помилки, вважаючи, що зміни, які виникли під впливом умов життя, передаються по спадковості. Ч.Дарвін встановив, що зміни можуть бути спадковими і неспадковими. У 1868 році він опублікував роботу «Зміни в тварин і рослин під впливом одомашнення», в якій наводить чисельні приклади з явищ спадковості і мінливості. Розвитку генетики як науки про спадковість і мінливість, сильно сприяла його теорія про походження видів. Зокрема, він довів, що провідними факторами еволюції є спадковість, мінливість, природний і штучний добір. У своїх роботах він обґрунтував і довів сутність добору як природного так і штучного, а питання спадковості і мінливості залишилось майже не розкритим.

Важливою умовою, яка сприяла становленню генетики як науки, стали досягнення у вивченні будови і процесів утворення соматичних і статевих клітин. У 70-х роках позаминулого століття дослідженнями цитологів Є.Страсбургера, І.Цистякова було відкрито непряме ділення соматичних клітин, яке було назване каріокінезом або мітозом.

Одночасно з вивченням мітозу соматичних клітин вивчався розвиток статевих клітин і процес запліднення у тварин і рослин. У 1875 році О.Гертвін на голкошкірих встановив злиття ядра сперматозоїда з ядром яйцеклітини. Тоді ж Ван-Веденом було встановлено, що в процесі розвитку статеві клітини, на відміну від соматичних, терплять редукцію числа хромосом, а при заплідненні відновлюється нормальне число хромосом, яке є постійне для кожного виду. Всі вказані вище обставини сприяли виникненню генетики як окремої біологічної дисципліни. Офіційною датою зародження генетики прийнято вважати 1900 рік, хоча генетика як самостійна наука виділилась з біології за пропозицією Бетсона лише в 1907 році. У цей час три вчені незалежно один від одного в різних країнах зробили відкриття важливих закономірностей успадкування ознак у гібридів. Цими вченими були Г.де-Фріз – в Голландії, Коренс – в Німеччині і Є.Чермак – в Австрії. Однак, як з'ясувалося, відкриті закономірності успадкування ознак були лише перед відкриттям закономірностей успадкуванням ознак, встановлених у 1865 році чеським вченим Г.Менделем і викладені в опублікованій роботі «Досліди над рослинними гібридами». Г.Мендель опрацював на рослинах гороху гібридологічний або генетичний метод аналізу успадкування протилежних ознак і встановив два принципово важливих явищ. Перше – ознаки визначаються окремими спадковими факторами, які передаються через статеві клітини. Друге – ознаки батьківських організмів при схрещуванні не зникають, а зберігаються у нащадків у тому ж вигляді, в якому вони були в батьківських організмах. Отже, була підтверджена думка про існування окремих одиниць спадковості, які за пропозицією В.Йогансена була названа геном.

Встановлені Г.Менделем закономірності успадкування ознак дали можливість сформулювати цілий ряд проблем, які вирішувалися протягом подальшого розвитку генетики. В 1901 році Г.де-Фріз формулює теорію мутацій, в якій стверджується, що спадкові ознаки і властивості організму змінюються стрибкоподібно – мутаційно. В 1903 році датський фізіолог В.Йогансен опублікував роботу «Про успадкування в популяціях і чистих лініях». В цій роботі експериментально було доведено, що зовнішньо подібні рослини в межах сорту є спадково різними. Популяція складається з спадково різних осіб. Проведені дослідження свідчили про існування двох типів мінливості ознак – спадкової, яка обумовлена генами, і неспадкової, яка визначається впливом умов зовнішнього середовища. В.Йогансен запропонував ввести в генетику поняття про фенотип і генотип.

В наступному етапі розвитку генетики було з'ясовано, що спадкові фактори або гени зв'язані з хромосомами. Підтвердженням ролі хромосом в спадковості були дані про їх роль у визначенні статі у тварин і відкриття механізму розщеплення за статтю у співвідношенні 1:1. В 1910 році професор Колумбійського університету США Т.Морган і його учні А.Стертевант і К.Бріджес на основі результатів досліджень з плодовою мухою дрозофілою формулюють хромосомну теорію спадковості, яка в майбутньому підтвердилася цитологічно. Експериментальними дослідженнями було встановлено, що основними носіями генів є хромосоми, а гени в хромосомах розміщені в лінійному порядку. В 1923 – 1927 роках Г.Надсон і А.Філіпов у бактерій та американський вчений Меллер в дрозофіли одержали під впливом рентгенівських променів велику кількість мутацій. Була доказана змінність генів під впливом факторів зовнішнього середовища, що дало основу для зародження нового напрямку генетики – радіаційної генетики, значення якої зросло з відкриттям атомної енергії. Вказані відкриття створили широкі можливості для одержання індукованих мутацій, вивчення будови дії генів та відіграли важливу роль у селекції рослин та мікроорганізмів.

Дослідженнями на мікроорганізмах, які розпочалися з 1940 року, було відкрито ряд явищ, що дало можливість проводити аналіз гена на молекулярному рівні з введенням в генетику нових методів дослідження, запозичених з мікробіології, біохімії, імунології, вдалося встановити, яким чином гени контролюють послідовність розташування амінокислот білкової молекули. Зокрема, в 1944 році О.Ейвері було доказано, що цією речовиною, яка несе спадкову інформацію і входить до складу хромосом, є ДНК. Було також доведено, що хромосоми складаються з довгих пучків – волокон ДНК. В 1954 році американські вчені Дж.Уотсон і Ф.Крік створили модель і розшифрували будову ДНК. Вони встановили, що кожна молекула ДНК складається з двох полінуклеотидних ланцюжків, спіралью закручених навколо осі, які з'єднані водневими зв'язками між гетероциклічними основами. Азотисті основи є пуринові і піримідинові. Пуринові – аденін і гуанін, піримідинові – тимін і цитозин. При цьому пари з'єднуються специфічним чином: аденін з тиміном, а гуанін з цитозином. Таке послідовне розташування гетероциклічних основ з певним їх чергуванням представляє запис спадковості кожного виду, яку називають кодом спадковості. Вивчено процес передачі спадкової інформації в клітині, білкового синтезу і встановлено роль в цьому організмів клітини. З'ясовано, що молекула ДНК має властивість подвоюватися, зберігаючи вихідну послідовність нуклеотидів і передавати свою інформацію у цитоплазму шляхом синтезу другої нуклеїнової кислоти м-РНК. В рибосомах клітини відбувається процес синтезу білка. У 1961 році Н.Ніренберг і Д.Матеї, а також С.Очоа відкрили генетичний код. Було встановлено, що одиниця спадковості – ген є ділянкою ДНК, на якій здійснюється синтез певного типу РНК, а через неї і синтез білка. В 1969 році Х.Корана вперше здійснив синтез гена поза організмом.

Значний вклад у розвиток генетики внесли професор Богданов, який у 1912 році видав монографію «Менделізм або теорія схрещування», в якій були узагальнені досягнення генетики. Академік М.Вавілов – автор сформульованого закону гомологічних рядів і вчення про центри походження

культурних рослин. Під його керівництвом було створено колекцію сортів культурних рослин, яка мала важливе значення для селекції. П.Кулешов і М.Іванов проводили дослідження, результати яких відігравали важливу роль у впровадженні генетичних методів при розведенні і селекції тварин та опрацюванні методик виведення нових порід тварин.

1.5. Значення генетики для селекції рослин, тварин, ветеринарії та медицини

Генетика як біологічна наука має важливе прикладне значення для всіх фахівців, які працюють з живими організмами. Особливо важливе значення вона має в селекції тварин, рослин, ветеринарії та медицині. В селекції тварин генетика є теоретичною основою, на якій розробляються і уточнюються методи виведення нових порід, ліній тварин, а також методи оцінки племінних і продуктивних якостей тварин, зокрема методи оцінки плідників з якістю нащадків. Встановлені менделівські закономірності успадкування ознак широко використовуються в хутровому звірівництві і кролівництві для одержання більш цінних за забарвленням шкурок. Глибоко обґрунтовано і дано пояснення причин прояву інбредної депресії при споріднених спаровуваннях і посиленого розвитку – гетерозису, що проявляються в нащадків, які одержані в результаті схрещування. У птахівництві і свинарстві використовується генетичний метод одержання гібридної птиці і гібридних свиней, що дала можливість більш повно використовувати явище гетерозису. Використання імуногенетики при вивченні груп крові і поліморфізму білків дало можливість уточнювати походження тварин та використовувати їх як генетичні маркери в селекції тварин.

Широко використовуються генетичні методи в селекції рослин. На основі генетичних методів подвоєння числа хромосом у клітинах рослин виведені нові високоврожайні поліплоїдні сорти рослин. До них належать триплоїдний цукровий буряк, який за врожайністю переважає диплоїдні форми, тетраплоїдний гібрид жита і пшениці – тритікале, гібрид жита,

конюшини, гречки. Шляхом об'єднання ядер різних видів рослин – пшениці і жита одержана нова високоврожайна зернова і кормова рослина – тритікале. Генетичні дослідження дали можливість розробити методи одержання гібридної кукурудзи, що дало можливість різко на 25 – 30 % підвищити її врожайність. Тому сьогодні більшість її площ засівається гібридним насінням. При виведенні нових сортів рослин широко використовується радіаційна селекція. Методом фізичного і хімічного мутагенезу одержано новий сорт соняшника, який вміщує в зерні 72 – 76 % олеїнової кислоти. Вміст олеїнової кислоти в звичайних сортів складає 25 – 30 %, у оливкового масла 70 – 80 %. В селекції рослин використовуються також генетичні методи вирощування спадково стійких до окремих захворювань сортів рослин.

Важливе значення має генетика у ветеринарній медицині. Виявлено, що існує спадкова стійкість у тварин до окремих захворювань, зокрема таких як туберкульоз, лейкоз, піроплазмоз, мастит, пуллуроз та інших, що дає можливість виводити лінії тварин і птиці, які є стійкі до цих хвороб. Генетичні методи використовуються також в технології одержання антибіотиків.

Розвивається медична генетика. За ступенем вивчення явища спадковості людина сьогодні займає перше місце, це дало можливість виявити в людини багато хвороб. До таких хвороб належить гемофілія, дальтонізм, гіпертонія, шизофренія і інші. Досягнення генетики почали використовуватися в медицині для вирішення проблеми боротьби з раковими захворюваннями. Розробляються також генетичні методи захисту в людей спадкового матеріалу від радіаційного випромінювання.

Висновки:

1. Генетика – біологічна наука, яка вивчає дві основні властивості живого організму – явища спадковості і мінливості.

2. Зародження генетики як науки про спадковість і мінливість пов'язане з дослідженнями Г.Менделя, який розробив гібридологічний метод і встановив певні закономірності успадкування ознак та Т.Моргана, який сформулював хромосомну теорію спадковості.

3. Спадковість – здатність батьківських особин передавати або детермінувати свої ознаки, особливості розвитку наступному поколінню. Спадковість – явище подібності між батьками і їх нащадками.

4. Поряд з явищем подібності між батьками і їх нащадками існує відмінність, що складає основу мінливості. Мінливість є спадкова і неспадкова.

5. При вивченні явища спадковості і мінливості в генетиці використовують різні методи дослідження, головними з них є гібридологічний, цитологічний, біометричний, біохімічний та імуногенетичний.

6. Досягнення генетики при вивченні спадковості і мінливості широко використовуються в селекції рослин, розведенні і селекції тварин, розмноженні мікроорганізмів.

Контрольні питання:

1. Що вивчає генетика?
2. Назвіть вчених, результати досліджень яких були основою для зародження генетики.
3. Дайте визначення явища спадковості.
4. Яка спадковість називається ядерною і яка цитоплазматичною?
5. Дайте визначення явища мінливості.
6. Яка існує класифікація типів мінливості?
7. Які методи досліджень використовуються в генетиці при вивченні спадковості і мінливості?
8. Які процеси забезпечують передачу спадкової інформації від покоління до покоління живих організмів?

9. Які існують способи розмноження живих організмів?
10. Наведіть приклади досягнень генетики в селекції рослин.
11. Наведіть приклади досягнень генетики в селекції тварин.
12. Назвіть основні етапи розвитку генетики.

2. МІНЛИВІСТЬ ОЗНАК І МЕТОДИ ЇЇ ВИВЧЕННЯ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Мінливість. Поняття про генетичну і паратипову мінливість.
2. Типи мінливості. Мутаційна, комбінативна, онтогенетична, корелятивна, модифікаційна.
3. Методи вивчення мінливості. Кількісні і якісні ознаки.
4. Біометричний метод вивчення мінливості.
5. Основні біометричні параметри та способи їх визначення.

2.1. Мінливість. Поняття про генетичну і паратипову мінливість

Генетика – біологічна наука, яка вивчає явища спадковості. Проте, крім явища спадковості, для живих організмів характерним є й інше явище – мінливість. Мінливість проявляється в деяких відмінностях між поколіннями живих організмів, або між особами одного покоління, створюючи умови для дії природного і штучного добору, тому вона є одним із факторів еволюції тварин. Це особливо підкреслює Ч.Дарвін, який розділив мінливість на дві групи:

1. Визначену мінливість, за якою можна відрізнити одну групу тварин від іншої.
2. Невизначену мінливість, яка властива окремим індивідуам і відрізняє, наприклад, одну тварину від другої.

Такі відмінності, на його думку, є матеріалом для природного і штучного добору. Крім того, він також надавав важливого значення корелятивній мінливості, яка виникає в результаті взаємодії ознак організму в процесі його розвитку. К.Тімірязев також пропонував ділити мінливість на групову, яка характеризує відмінності між групами осіб, та індивідуальну, яка проявляється в певних відмінностях між окремими особами. Він вважав, що індивідуальна і групова мінливість є результатом спадкових відмінностей з одного боку і впливу умов зовнішнього середовища з другого боку.

Однак, запропоновані класифікації не розкривають причин мінливості. Відомо, що різниці між групами тварин можуть бути викликані їх породними особливостями і будуть стійко зберігатися у нащадків як спадкові особливості. З другого боку, різниці між групами тварин однієї породи можуть бути викликані неоднаковими умовами утримання тварин, різним рівнем їх годівлі. Такі різниці зникають у нащадків при зміні цих умов, тобто не успадковуються. Аналогічно і індивідуальні відмінності між тваринами однієї породи можуть бути викликані різною їх спадковістю або різними умовами їх середовища.

Виходячи з цього, в теперішній час мінливість ознак ділять на дві групи: спадкову і неспадкову. Спадкова мінливість ознак виникає в результаті зміни генетичної інформації, що приводить до формування зовсім нових відмінностей, які називаються мутаціями. Вона може виникати в результаті поєднання спадкових задатків батьківських осіб, і такий тип мінливості називається комбінативною мінливістю. Комбінативна мінливість є індивідуальною мінливістю. Неспадкова мінливість – це зміни, які проявляються в організмі тварин під впливом умов зовнішнього середовища і не передаються наступним поколінням. Така мінливість називається модифікаційною. Ж.Ламарк вказував, що в основі еволюційного процесу лежать модифікації. Він вважав, що першою причиною всіх змін в організмі є зміни зовнішнього середовища, тренування. Проте, як показали дослідження таке твердження є ненауковим. Модифікації по спадковості не передаються, тому що не зв'язані із зміною структури гену, вони є адаптивними змінами.

Розрізняють такі форми спадкової мінливості як мутаційна, комбінативна, онтогенетична і корелятивна. Останнім часом в генетиці при вивченні мінливості вживають термін паратипова мінливість. Як вказувалось раніше, спадкова мінливість обумовлена різними генетичними програмами окремих тварин, а неспадкова – різним впливом умов зовнішнього середовища на реалізацію цих програм. Звідси випливає недоцільність визначати частку впливу на розвиток ознаки в однієї тварин спадкових

факторів або зовнішнього середовища. Зовсім з іншою метою вивчають вплив спадкових і неспадкових факторів на різноманітність проявів ознаки в групі тварин. Різноманітність або мінливість проявлення ознаки в групі тварин може бути результатом генотипових різниць між тваринами, а також неоднакових умов годівлі та їх утримання. В генетиці, селекції, загальну різноманітність проявів ознаки в групі тварин називають фенотиповою мінливістю. Загальну фенотипову мінливість (Ф) можна розділити на дві частини: генотипову і паратипову. Генотипова мінливість (Г) – частка фенотипової мінливості, яка обумовлена різною дією спадкових факторів і залежить від генотипу тварини. Паратипова мінливість (П) – частка фенотипової мінливості, яка обумовлена різним впливом умов зовнішнього середовища на реалізацію генетичної інформації. Отже, загальна фенотипова мінливість є результатом обумовлення генотипової і паратипової мінливості, що можна виразити рівнянням: $\Phi = \Gamma + \Pi$. Визначення частки генотипової і паратипової мінливості в загальній фенотиповій різноманітності ознаки має важливе значення в селекційно-плеємній роботі.

Мутаційна мінливість характеризується раптовою появою в однієї тварини, групи тварин, окремих організмів ознак, які не проявлялись в предків. Мутації виникають у результаті зміни генетичної інформації і передаються нащадкам. Вони можуть виникати в природних умовах, і їх називають спонтанними. Мутації можуть виникати в лабораторних умовах при дії на живий організм певних мутагенних факторів і їх називають індукованими. В природних умовах мутації піддаються впливу природного добору і можуть не зберігатися, або навпаки – поширюватися, якщо вони мають переваги в боротьбі за існування з старими формами.

Мутації мають важливе значення в еволюції тварин. Особливості, за якими домашні тварини відрізняються від їх диких предків, виникли в результаті мутаційних змін. Мутації, які мають цінність для людини, підхоплюються штучним добром, завдяки цьому вони поширюються серед певного виду тварин. Яскравим прикладом цього можуть бути одомашнення

деяких видів пушних звірів – норки і лисиці, у яких за відносно короткий період в умовах кліткового утримання виявлено ряд цінних мутацій забарвлення волосяного покриву. Так, зокрема в норки виявлено 27 мутацій, серед них срібристо-голуба, сапфірова, перлина та інші. В срібристо-чорних лисиць виникли такі мутації як платинова, сніжна, біломорда та інші. Мутації виникають стрибко подібно, як якісні зміни, і передаються нащадкам. Яскравим прикладом цього є виведення анконської породи овець. Завдяки мутаціям виведено безрогі породи великої рогатої худоби, овець і кіз. Мутаційне походження мають жирнохвостість і кордючність в овець. Мутації також можуть виникати в результаті збільшення кількості хромосом, і такі мутації називаються поліплоїдією. Таким чином в еволюції домашніх і диких видів тварин мутаційна мінливість поєднуючись з комбінативною створює умови для дії природного і штучного добору.

Комбінативна мінливість проявляється в результаті поєднання спадкових задатків – генів, нова комбінація яких викликає зміни ознак і властивостей організму. Такий тип мінливості називається комбінативною. Вона проявляється в нащадків, які одержані від схрещування тварин різних порід, різних сортів рослин, а також при міжвидових схрещуваннях і гібридизації. Комбінативна мінливість відіграє важливу роль у розведенні тварин. Використовуючи її закономірності виводять нові породи тварин, нові сорти рослин та удосконалюють існуючі. Зокрема, на основі комбінативної мінливості удосконалюються існуючі породи тварин шляхом цілеспрямованого добору і підбору їх завдання одержати тварин з більш цінними спадковими задатками. Комбінативна мінливість має також важливе значення в еволюції диких видів і навіть для нижчих форм – бактерій і вірусів, які розмножуються не статевим способом і проходять процеси, при яких відбувається обмін спадкового матеріалу, який спричиняє прояви комбінативної мінливості. Отже, комбінативна мінливість обумовлена поєднанням різних генів, нова комбінація яких приводить до зміни ознак і властивостей організму. Однак, можливість одержання у нащадків будь-яких

поєднань тварин обмежується корелятивною мінливістю. Мінливість кореляції проявляється в тому, що розвиток організму протікає як єдиний процес під впливом спадковості й умов зовнішнього середовища. Тому зміни в розвитку будь-якого органу або тканини викликають за собою зміни в розвитку інших органів і тканин, анатомічно і фізіологічно з ними зв'язаних. Наприклад, зміни в розвитку серця викличуть зміни в кровообігу та в живленні тканин і органів. Таким чином, якщо взяти організм тварини, розміри окремих частин її тіла, окремих органів, фізіологічні і біохімічні процеси, які протікають в організмі є взаємозв'язані. Такі зв'язки можуть бути додатними і від'ємними. За напрямком вони можуть бути прямолінійними і криволінійними, за силою – тісним, середнім і слабким.

Додатній або позитивний кореляційний зв'язок проявляється тоді, коли ознаки змінюються в одному напрямку, чи при якому збільшення чи зростання однієї ознаки викликає збільшення зв'язаної з нею другої ознаки, або, навпаки, зменшення однієї ознаки буде супроводжуватися зменшенням другої ознаки. Негативний або від'ємний корелятивний зв'язок проявляється тоді, коли ознаки змінюються в різних напрямках, зокрема збільшення або зростання однієї ознаки викликає зменшення зв'язаної з нею іншої ознаки.

У селекції тварин відомо давно, що поєднати в тварин однієї породи високу молочну продуктивність з доброю здатністю до відгодівлі і м'ясними якостями неможливо. Це зв'язано з тим, що висока молочна продуктивність корів обумовлена високим рівнем обмінних процесів, а добрі м'ясні якості з пониженим рівнем. Тому не можна поєднати в одній породі високу вовняну і м'ясну продуктивність овець, високу несучість і м'ясні якості курей. Використання кореляційної залежності має важливе значення в селекції тварин. Воно дає можливість значно підвищити ефективність селекційного процесу в результаті добору за обмеженою кількістю селекційних ознак.

Онтогенетична мінливість характеризується закономірним проявом і зміною ознак у процесі онтогенезу. В процесі індивідуального розвитку або в процесі онтогенезу спостерігається закономірна зміна морфологічних і

фізіологічних особливостей організму. При цьому такі зміни проявляються в певній почерговості. Так, наприклад, в онтогенезі проявляється певна закономірність в рості тварин, виростають роги, наступає зміна зубів, зміна забарвлення волосяного покриву.

Модифікаційна мінливість – неспадкова мінливість. Вона виникає в тварин і рослин під безпосереднім впливом зовнішнього середовища і не змінює спадковості, як правило, є груповою мінливістю. Модифікаційна мінливість дуже поширена в природі, оскільки кожний організм в процесі розвитку і життя піддається впливові факторів зовнішнього середовища. Навіть при однаковій спадковості особи будуть дещо відрізнятися одна від одної при різних умовах існування, що добре видно при вегетативному розмноженні рослин.

Серед тварин дуже важко знаходити осіб з однаковою спадковістю. Однакову спадковість мають однайцеві близнюки, які розвиваються з однієї зиготи. Такі близнюки дуже подібні між собою, однак і серед них є відмінності, які викликані різними умовами зовнішнього середовища.

Однайцеві близнюки народжуються у великої рогатої худоби, свиней, овець. Вони являють собою цінний об'єкт для вивчення впливу спадковості і зовнішнього середовища на розвиток певної ознаки. Дослідження на однайцевих близнюках показали, що певні умови зовнішнього середовища неоднаково впливають на розвиток окремих ознак, зокрема у тварин - на живу масу більше, а на ріст менше. Це свідчить про те, що ступінь прояву мінливості ознак під впливом факторів зовнішнього середовища залежить також від спадковості. Отже, спадковість впливає на ступінь реакції організму на вплив умов зовнішнього середовища.

Доцільно відзначити, що окремі ознаки у тварин по-різному змінюються під дією зовнішнього середовища. В основному під дією зовнішнього середовища змінюється розміри тварин, жива маса, показники продуктивності. Морфологічні і якісні ознаки більш стійкі і не змінюються під впливом зовнішнього середовища. Так, наприклад, вирощування ягнят в

умовах надмірної годівлі може привести до збільшення живої маси, настригу вовни, однак змінити характер вовняного покриву неможливо. Менше піддаються впливові умов зовнішнього середовища такі ознаки у тварин і птиці, як жирність молока, вихід чистої вовни, вага яєць та інші ознаки.

Виникаючі модифікації можуть повторюватися в наступних поколіннях тварин, якщо умови, що їх викликали, не змінюються. Однак, при поверненні до вихідних умов такі зміни зникають. Вказані зміни називаються тривалими модифікаціями. У тварин інколи також проявляються модифікації, які є тривалими. Так, якщо тварина вирошена в поганих умовах і є сильно недорозвинутою, нащадки, які одержані від неї, навіть при добрих умовах годівлі зберігають ознаки недорозвитку. Модифікації мають важливе еволюційне значення, тому що є одною з форм пристосування організмів до змінених умов середовища.

2.3. Методи вивчення мінливості. Кількісні і якісні ознаки

Мінливість ознак, яка спостерігається у тварин і рослин, вимагає спеціальних методів для її вивчення. Опрацювання методів вивчення мінливості ознак у тварин і рослин в генетиці проводять, використовуючи біометрію або варіаційну статистику. Назва біометрія походить від двох латинських слів – «біос» - життя, «метріум» - вимірюю. Математичною основою біометрії є теорія вірогідності. При вивченні мінливості ознак завжди мають справу з кількісними і якісними ознаками. Кількісні ознаки виражають в певних одиницях виміру, наприклад, в кілограмах, сантиметрах, головах, відсотках. Значення окремої варіюючої кількісної ознаки називають варіантою і позначають буквою «v або x». Різницю між варіантами можна виразити в певних якостях, таку мінливість називають якісною, або альтернативною. Так, якщо вивчають масть тварин, вона може бути чорна, біла, червона, чала, чорно-ряба. До кількісних ознак у тварин, які можна виразити певними одиницями виміру, належить надій молока, вміст жиру, жива маса, настриг вовни, несучість курей та інші ознаки. Різниці між кількісними і якісними ознаками є часто умовними, оскільки кількісну

ознаку можна виразити якісно. Наприклад, високий і низький надій молока у корів, високу і низьку живу масу. Якісні ознаки можна також виразити кількісно, наприклад масть тварин за кількістю пігменту у волоссі.

Мінливість кількісних ознак може бути переривчастою, або дискретною, і непереривчастою. Наприклад, коли одна ознака однієї особи відрізняється від цієї ознаки іншої особи на число, менше ніж одиниця, така мінливість називається дискретною, або не переривчастою, наприклад, надій молока, вміст жиру, жива маса. Якщо ознака однієї особи відрізняється від ознаки іншої особи на число, більше від одиниці, таку мінливість називають переривчастою, або дискретною. Наприклад, багатоплідність свиноматок, несучість курей, кількість хребців.

2.4. Біометричний метод вивчення мінливості

Для виявлення закономірностей мінливості ознак біометричним методом використовують масовий матеріал або чисельні групи тварин. В основі цього методу лежить закон великих чисел, з якого випливає, що закономірність, яка характеризує пануючу ознаку найбільш повно, може проявитися на масовому матеріалі, а не на даних, одержаних на одній тварині. Тому, в біометрії прийнято розрізняти генеральну і вибірккову сукупність. Генеральною сукупністю називається така сукупність, у яку входить всі тварини, у яких проявилась певна варіююча ознака. Однак, вивчити ознаку на генеральну сукупність надзвичайно важко, а в окремих випадках не можливо. Наприклад, вміст жиру в молоці корів, хімічний склад м'яса свиней. Тому для вивчення властивостей генеральної сукупності відбирають лише певну групу тварин, які входять у генеральну сукупність. На основі вивчення ознаки цієї групи судять про особливості всіх тварин, які складають генеральну сукупність. Вказану групу тварин називають вибірковою сукупністю. Кількість тварин, які відібрані у вибірккову сукупність, називають об'ємом сукупності і позначають латинською буквою «n». В селекційній роботі з сукупностями, які можуть піддаватися біометричному аналізу зустрічаються на кожному кроці. Такою сукупністю

буде стадо корів, нащадки одного бугая-плідника, рослини на дослідних ділянках. До складу сукупності можуть входити різні члени або одиниці. В популяції тварин – кожна тварина, в стаді корів – кожна корова. Одиниці сукупності характеризуються певними ознаками, наприклад корови – надоєм молока за лактацію, вмістом жиру в молоці, живою масою, мастю та іншими ознаками. Кожна ознака має різний прояв в окремих одиниць сукупності. Різниця між показниками величини ознаки в окремих одиниць сукупності називається варіюванням, або дисперсією. У вибірковій сукупності можуть бути великі і малі. Великою сукупністю називають таку, в яку відібрано більше 30 тварин, і малою, в яку відібрано менше 30 тварин. Якщо кількість варіант не перевищує 30, біометричні параметри визначають без побудови варіаційного ряду. У випадку, коли об'єм сукупності більше 30 варіант, будують варіаційний ряд. Для того щоб з'ясувати ступінь прояву ознаки тварин певної сукупності, проводять групування варіант і представляють його у вигляді варіаційного ряду або таблиць, які потім легко опрацьовувати біометрично. Найбільш простим є групування за якісними, або альтернативними ознаками. При такому угрупованні враховують кількість тварин з цією чи з іншою ознакою. Наприклад, проведено групування норок за забарвленням шерсті і одержано такі дані:

тип норок	голів	відсоток від загальної кількості
стандартні	120	26,1
сріблясто-голубі	160	34,8
сапфірові	180	39,1
разом	460	100,0

Дещо по-іншому можна проводити групування при кількісному дискретному варіюванні ознак. Припустимо, що багатоплідність свиноматок за перший опорос коливається в межах від 8 до 12 голів поросят. Групування тут краще провести за значенням окремих варіант. Для прикладу наводимо таке групування:

класи	частоти
-------	---------

8	10
9	15
10	25
11	10
12	8

У даному прикладі кількість класів відповідає кількості різних значень окремих варіант. Однак, цим методом недоцільно користуватись при значному варіюванні дискретної ознаки або при вивченні безперервної мінливості. В цьому випадку краще намітити класи, які будуть охоплювати декілька значень пануючої ознаки. Таке групування називається варіаційним рядом. Варіаційний ряд складається з класів варіюючої ознаки і ряду частот. Ряд частот показує, яка кількість варіант входить у певний клас. Для прикладу, побудуємо варіаційний ряд за живою масою кроликів. Для цього знаходимо спочатку найбільше або найменше значення варіюючої ознаки, або ліміти.

$$\lim \min = 3 \text{ кг} ; \lim \max = 7,9 \text{ кг.}$$

Знаходимо розмах мінливості d .

$$\text{Розмах мінливості буде дорівнювати: } d = 7,9 - 3; = 4,9 \text{ кг.}$$

Визначаємо кількість класів. При побудові варіаційного ряду кількість класів беруть залежно від об'єму сукупності, згідно з такими даними:

Об'єм сукупності (кількість варіант)	Кількість (число) класів
25-40	5-6
40-60	5-8
60-100	7-10
100-200	8-12
Понад 200	10-15

Об'єм сукупності (n) дорівнює 25 голів. Визначаємо класовий проміжок (k) шляхом ділення розмаху мінливості на кількість класів:

$$K = \frac{4,9}{5} = 0,98 \sim 1,0 \text{ кг}$$

Будуємо варіаційний ряд. Варіаційний ряд – це подвійний ряд чисел: перший ряд – числа які називають класами і його позначають «W». Другий ряд – числа, що показують частоту повторюваності варіант у кожному класі, який позначають буквою «f».

Класи (W)	Частота (f)
3,0-3,9	12
4,0-4,9	6
5,0-5,9	12
6,0-6,9	4
7,0-7,9	1
	n=25

Вивчаючи розподіл варіант у варіаційному ряді можна відмітити деякі загальні закономірності у групуванні варіант по класах варіаційного ряду. Зокрема більшість варіант розміщується в середній частині варіаційного ряду, а розподіл варіант від цього максимуму в обидві сторони є симетричним. Кількість варіант поступово зменшується до країв варіаційного ряду. Такі закономірності властиві в будь-якому варіаційному ряді. Вони є результатом проявлення індивідуальної мінливості кількісних ознак.

2.5. Основні біометричні параметри та способи їх визначення

Варіаційний ряд відображає лише загальну закономірність мінливості кількісних ознак осіб сукупності. Для більш об'єктивної характеристики, сукупності визначають такі основні параметри варіаційного ряду, як: середнє арифметичне, середнє квадратичне відхилення, коефіцієнт мінливості і помилку середньої арифметичної.

Середнє арифметичне характеризує середнє значення варіюючої ознаки і позначається латинською буквою «X». Як показник середніх величин кількісних ознак його часто використовують у селекції тварин, зокрема тоді, коли потрібно визначити середній надій молока за лактацію корів, середній вміст жиру за лактацію, середню живу масу певної вікової групи тварин, середній настриг вовни у овець. Характерними особливостями

середнього арифметичного є те, що вона знаходиться, як правило, в центрі варіаційного ряду і виражає середнє значення варіюючої ознаки. Звідси впливає важлива особливість середнього арифметичного, яка полягає в тому, що сума відхилень окремих варіант від середнього арифметичного дорівнює 0. Крім того, середнє арифметичне інколи може виражати абстрактну величину ознаки, якої в природі немає. Середнє арифметичне вираховують при великих і малих вибірках. При малих вибірках спосіб вираховування полягає в сумуванні всіх варіант сукупності з наступним діленням цієї суми на кількість варіант сукупності. Формула, за якою визначають середнє арифметичне при малих вибірках, дорівнює:

$$X = \frac{\bar{o}_1 \times \bar{o}_2 \times \bar{o}_3 \times \bar{o}_4 \times \bar{o}_5}{n} = \frac{\sum x}{n}$$

де : x - середнє арифметичне;

x_1 – показник окремої варіанти;

$\sum x$ – сума показників всіх варіант;

n – об'єм сукупності або кількість варіант.

При великому об'ємі сукупності такий спосіб визначення досить трудомісткий. Тому при великих вибірках середнє арифметичне визначають на основі побудованого варіаційного ряду за допомогою умовного середнього за такою формулою:

$$X = A \pm v \times K,$$

де; X – середнє арифметичне,

A – умовне середнє,

$v \frac{\sum fa}{n}$ - поправка до умовного середнього,

K – класовий проміжок.

Отже, в основі цього методу лежить математичне положення, що сума відхилень від середнього арифметичного в бік збільшення завжди дорівнює сумі відхилень від середнього арифметичного в бік зменшення або різниця дорівнює нулю. За умовну середню беруть початкову межу модального класу і додають половину класового проміжку. Модальний клас

– це клас, який знаходиться, як правило, в середині варіаційного ряду і включає найбільшу кількість варіант. Похибку до умовної середньої визначають за формулою:

$$b = \frac{\sum fa}{n},$$

де: $\sum fa$ – сума добутків та умовне відхилення (fa);

b – похибка до середнього умовного;

n – об'єм сукупності або кількість варіант.

Середнє арифметичне характеризує середнє значення варіюючої ознаки і не може служити показником мінливості ознаки. Для з'ясування ступеня мінливості ознаки інколи можна враховувати величини крайніх варіант варіаційного ряду, що їх називають лімітами. Однак, показники лімітів значною мірою залежать від кількості варіант. Крім того за крайніми відхиленнями важко порівнювати мінливість ознак двох варіаційних рядів і визначати ступінь варіювання ознаки всередині ознаки. Тому при вивченні мінливості ознак, поряд із лімітами, визначають середнє квадратичне відхилення або сігму. При малих вибірках середнє квадратичне відхилення, або сігму, визначають за такою формулою:

$$\delta = \pm \sqrt{\frac{\sum(x-x)^2}{n-1}}$$

де: δ – середнє квадратичне відхилення

$\sum(x-x)$ – сума відхилень кожної варіанти від середнього арифметичного піднесено до квадрату

$n-1$ – об'єм сукупності або кількість варіант мінус 1.

При великих об'ємах сукупності будують варіаційний ряд і середнє квадратичне відхилення або його визначають за такою формулою:

$$\delta = \pm K \sqrt{\frac{\sum fa^2}{n} - b^2},$$

де: δ – середнє квадратичне відхилення;

K – класовий проміжок;

$\sum fa^2$ – сума, яка одержана при перемноженні на fa і піднесенні до квадрату;

b – класові інтервали;

n – об'єм сукупності.

З наведених формул видно, що сігма або середнє квадратичне відхилення є корінь квадратний з суми відхилень кожної варіанти або класових інтервалів від середньої арифметичної, яка піднесена до квадрату і розподілена на кількість варіант.

Середнє квадратичне відхилення найбільш поширений біометричний параметр при вивченні мінливості як кількісних, так і якісних ознак, який показує, на скільки в середньому кожна варіанта сукупності відхиляється від середньої арифметичної. В нормальних варіаційних рядах розмах мінливості обмежений лімітами, що включає шестикратну величину середнього квадратичного відхилення плюс мінус 3 сігми ($X \pm 3 \delta$). Звідси в біометрії існує правило трьох сігм, яке говорить, що три сігми не повинні перевищувати показників середнього арифметичного. Правило трьох сігм виходить з закономірності розподілу варіант залежно від їх відхилення від середньої арифметичної, вираженої в частках сігми. Так, відхилення в обидва боки на одну сігму охоплює 68,3 % особин, на 2 сігми – на 95,5 % і на 3 сігми – на 99,7 %. Практично вважають, що мінливість всіх особин варіаційного ряду не виходить за межі трьох сігм.

Середнє квадратичне відхилення є основним біометричним параметром ступеня варіаціонування ознак. Воно виражається в тих же одиницях виміру, що і середнє арифметичне. Однак, середнє квадратичне відхилення може бути використане для характеристики ступеня мінливості ознак лише при вивченні мінливості ознаки в одній або декількох групах тварин. А також при вивченні мінливості двох і більше ознак, які виміряють одноголовими одиницями виміру, середні арифметичні цих ознак не рідні між собою.

Як відомо, тварини характеризувались різними господарсько-корисними ознаками, які часто вимірювались різними одиницями виміру, а значення цих ознак та їх середні арифметичні є різні. У таких випадках при вивченні ступеня мінливості декількох ознак, які вимірюються різними одиницями виміру, крім сігми, вимірюють коефіцієнт мінливості. Крім того, всі коефіцієнти мінливості проводять тоді, коли необхідно виявити ознаки під впливом факторів зовнішнього середовища, а також при проведенні дослідів і визначають відхилення дослідних груп тварин.

Коефіцієнт мінливості вираховують такою формулою:

$$Cv = \frac{\delta}{x} 100\%$$

де: Cv – коефіцієнт мінливості;

δ – середнє квадратичне відхилення;

X – середнє арифметичне.

При застосуванні біохімічного методу вивчення спадковості і мінливості на вибіркових сукупностях виникають репрезентативні або статистичні штатами. Вони виникають тоді, коли характеристика генеральної сукупності проводиться на вибірці із генеральної, у яку підібрані тварини за принципом випадковості. В результаті цього виникає статистична або так помилка репрезативності. Помилка середнього арифметичного – статистична, не має нічого спільного з помилкою точності, а показує лише ступінь близькості між середньою арифметичністю вибіркової і генеральної сукупності. При таких вибіркових сукупностях помилку середнього арифметичного вираховують за такою формулою:

$$m_x = \frac{\delta}{\sqrt{n}}$$

Якщо об'єм вибіркової сукупності $n > 38$, то помилку середнього арифметичного вираховують за такою формулою:

$$m_x = \frac{\delta}{\sqrt{n}}$$

де: m_x – помилка середнього арифметичного;

δ – середнє квадратичне відхилення;

n – об'єм сукупності або кількість варіант.

З наведених формул видно, що помилка середнього арифметичного прямо пропорційна величині середнього арифметичного відхилення і кореню квадратному з кількості варіант. З цього випливає, що величина помилки середнього арифметичного залежить від таких факторів як величина середнього квадратичного відхилення. Чим більша різноманітність ознаки, тим більша помилка і навпаки. Вона також залежить від об'єму сукупності, чим більшим є об'єм сукупності, тим меншою помилка, і навпаки, чим менший об'єм сукупності, тим більша помилка.

Висновки.

1. Поряд з спадковістю - подібністю між живими організмами проявляється явище відмінності – мінливості.

2. Мінливість проявляється у відмінностях, які виникають між родинами і їх нащадками, створюючи умови для дії природного і штучного добору.

3. Мінливість може бути спадковою і неспадковою. До спадкової мінливості належить мутаційна і комбінативна, до неспадкової - модифікаційна.

4. Спадкова мінливість виникає в результаті зміни спадкової інформації або в результаті нової комбінації. Неспадкова мінливість виникає в результаті дії генів під впливом факторів зовнішнього середовища.

5. Для з'ясування ступеня мінливості ознак використовують біометричний метод дослідження, на основі якого визначають такі біометричні показники, як середнє квадратичне відхилення і коефіцієнт мінливості або варіювань.

Контрольні питання.

1. Дайте визначення явища мінливості.

2. Які існують типи класифікації мінливості?
3. Яка мінливість називається мутаційною?
4. Яка мінливість називається комбінативною?
5. Яка мінливість називається корелятивною?
6. Яка мінливість називається модифікаційною?
7. Яку модифікаційну мінливість вважати тривалою?
8. Який метод дослідження використовують у генетиці при вивченні мінливості ознак?
 9. Які ознаки у тварин називають кількісними і якісними або альтернативними?
 10. Яку сукупність називають вибірковою, а яку генеральною?
 11. Які біометричні параметри визначають для характеристики сукупності?
 12. Якими буквами-символами позначають окремі біометричні параметри?
 13. Які біометричні параметри характеризують ступінь мінливості ознаки?
 14. На чому базується правило 3-сігма?

3. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Історія зародження і розвитку цитогенетики.
2. Особливості нестатевого і статевого розмноження.
3. Будова клітини. Каріотип і його видова специфічність.
4. Процес передачі генетичної інформації при нестатевому розмноженні. Ділення клітин – мітоз.
5. Процес передачі генетичної інформації при статевому розмноженні. Мейоз – процес утворення статевих клітин.
6. Гаметогенез.

3.1. Історія зародження і розвитку цитогенетики

Щоб глибше з'ясувати явище спадковості, процес передачі спадкової інформації, необхідно в першу чергу розглянути процес розмноження та ділення клітин. Як відомо, живий організм володіє двома основними властивостями, яких неорганічний світ або природа не має – це здатність до обміну речовин і до розмноження, що зв'язано з клітиною. Клітина є тією структурною одиницею, що вміщує спадкову інформацію, яка передається при її діленні наступним поколінням. Ще в 1838-1839 роках німецькі вчені ботанік М. Шлейден і зоолог Т.Шван довели, що клітини, які мають ядро, є структурною і функціональною основою всіх живих організмів. Через 20 років у 1855 році також німецький вчений Ф.Вірхов висунув фундаментальне положення, що будь-яка клітина формується з попередньої клітини шляхом поділу. Це стало основою для вивчення процесу ділення клітин, який сьогодні називається мітозом.

Після повторного відкриття закономірностей успадкування ознак, встановлених Г.Менделем, був зроблений логічний висновок, що вони мають важливе значення для всіх організмів, які розмножуються статевим способом. Звідси випливало, що повинні існувати також матеріальні носії цього явища. Необхідно було хоч в загальному дати відповідь на питання, що являють собою гени, де вони знаходяться в клітині, з'ясувати, які процеси

проходять при утворенні статевих клітин, як передається генетична інформація. Відповідь на вказані питання дана на основі вивчення будови і ділення клітин, особливо статевих.

Думка про зв'язок спадковості з хромосомами виникла в кінці ХІХ століття. Особливо ґрунтовно її розвинув А.Вейсман у своїй споглядальній теорії «Зародковий плазмі», яку він висунув у 1895 році. Вона передбачала існування в хромосомах особливих одиниць – біофак, які впливають на розвиток певних частин тіла організму. У 1902 році Сеттом, вивчаючи гаметогенез у комах, висловив припущення, що поведінка хромосом при мейозі і заплідненні є тим механізмом, який пояснює закономірності успадкування ознак, встановлені Г.Менделем.

Після повторного відкриття закономірностей успадкування ознак був зроблений логічний висновок, що вони мають важливе значення для всіх організмів, які розмножуються статевим способом. Звідси випливало, що існують також матеріальні носії цього явища. Необхідно було хоч в загальних рисах з'ясувати такі питання: що являють собою гени, де вони знаходяться в клітинах, як передається спадкова інформація. Відповідь на вказані питання потрібно було шукати в будові і діленні клітин, особливо статевих. Вивчення будови клітин рослин і тварин дало можливість з'ясувати будову клітин, мітотичний цикл, вивчити процес овогенезу і сперматогенезу та процес запліднення. Цитогенетичні основи спадковості були виявлені дослідженнями на багатоклітинних організмах, які належать до еукаріот і мають морфологічно відділене від цитоплазми ядро. Вони виявили внутріклітинні механізми генетичних процесів, а висновки з них були враховані при вивченні генетичних явищ на молекулярному рівні при вивченні генетичних процесів у прокаріот. Прокаріоти – одноклітинні організми – бактерії, які не мають чітко сформованого ядра.

3.2. Особливості нестатевого і статевого розмноження

Розглянувши наочно історію зародження і розвитку цитогенетики, необхідно зупинитися на особливостях розмноження живих організмів. Цей

процес є ланкою, яка забезпечує наступність між поколіннями. Існує два способи розмноження - нестатеве і статеве. Вони принципово відрізняються один від одного. При нестатевому розмноженні одна клітина ділиться на дві дочірні або більше клітин, кожна з яких здатна відтворювати цілий організм. При статевому способі розмноження, як правило, дві статеві клітини – яйцеклітина і сперматозоїд, що відрізняються морфологічно, фізіологічно і генетично, при заплідненні з'єднуються і дають початок новій клітині, яка називається зиготою. Форми статевого і нестатевого розмноження є різноманітні. Статеве розмноження може здійснюватися на основі однієї статевої клітини – яйцеклітини і таке розмноження називається партеногенезом. Воно має місце у бджіл.

Крім цих двох способів розмноження деякі автори виділяють вегетативний спосіб розмноження. Тут нове покоління відтворюється не з однієї клітини, а з групи клітин ембріональної або спеціалізованої соматичної тканини, окремих органів, вегетативних частин рослин. Вегетативний спосіб розмноження має місце у рослинному світі. Завдяки здатності рослин розмножуватися окремими вегетативними частинами – бульбами, цибулинками. Відкрилась можливість зберігати і розмножувати цінні сорти культурних рослин. Нестатеве розмноження є більш давнім типом розмноження і є більш універсальним. Воно має місце як при зміні поколінь, так і при формуванні багатоклітинних організмів, тому що ділення клітин лежить також в основі процесу росту.

Однак більшість тварин і вищих рослин розмножується статевим шляхом. Статеве розмноження виникло в процесі еволюції дуже рано, як вища форма відтворення нащадків і зв'язане здійсненням дуже важливих генетичних механізмів. Кожний тип розмноження має свої переваги у відтворенні і збереженні виду. Статеве розмноження виявилось більш прогресивним тому, що найбільше забезпечувало пристосування організмів до умов зовнішнього середовища. При цьому зростає спадкова мінливість у

нащадків, що полегшує добір найбільш пристосованих форм та забезпечується зміна поколінь.

При нестатевому і вегетативному способах розмноження, навпаки спадкова різноманітність обмежується, тому що генетично нащадки в основному є ідентичними. Отже, при нестатевому способі розмноження втрачається зміна поколінь, стирається різниця між батьками і нащадками. При цьому способі розмноження головним є те, що кожна дочірня клітина за спадковими ознаками є подібна до материнської. Ця подібність зберігається самовідтворною функцією окремих елементів клітини і їх рівномірним діленням. Крім того, при нестатевому розмноженні потенційно є безмежна можливість збільшення нащадків однієї клітини з подібною спадковістю. Нащадків однієї клітини, яких одержано в результаті нестатевого або вегетативного розмноження, називають клонами. Так, наприклад, нестатеве розмноження найбільш пристосованих клонів у мікроорганізмів забезпечує їм в певних умовах за короткий час величезну їх чисельність. Навіть від губки, якщо її розірвати на окремі шматки, з одного шматочка виросте губка.

3.3. Будова клітини. Каріотип і його видова специфічність

Клітини тварин і рослин є тими одиницями в яких закладена спадкова інформація, що регулює синтез білків, від яких значною мірою залежить розвиток живого організму. Тому, вивчення морфологічної будови клітини і ролі її окремих компонентів у передачі генетичної інформації має важливе значення для з'ясування явища спадковості. Клітини тварин і рослин, як багатоклітинних так і одноклітинних форм в принципі подібні за своєю будовою. Різниця в будові окремих структур клітини зв'язана з спеціалізацією окремих тварин – секреторна, скорочуюча. Однак, основними елементами як соматичної, так і статевої клітини є ядро і цитоплазма. Ядро має складну будову, яка змінюється на різних фазах клітинного поділу. Воно складається з каріоплазми, хромосом, одного або декількох ядерець і ядерної оболонки. Каріоплазма складається з ядерного соку і ниток хроматину, з яких формуються хромосоми. Вказані ядерні структури клітини в 1888 році, за

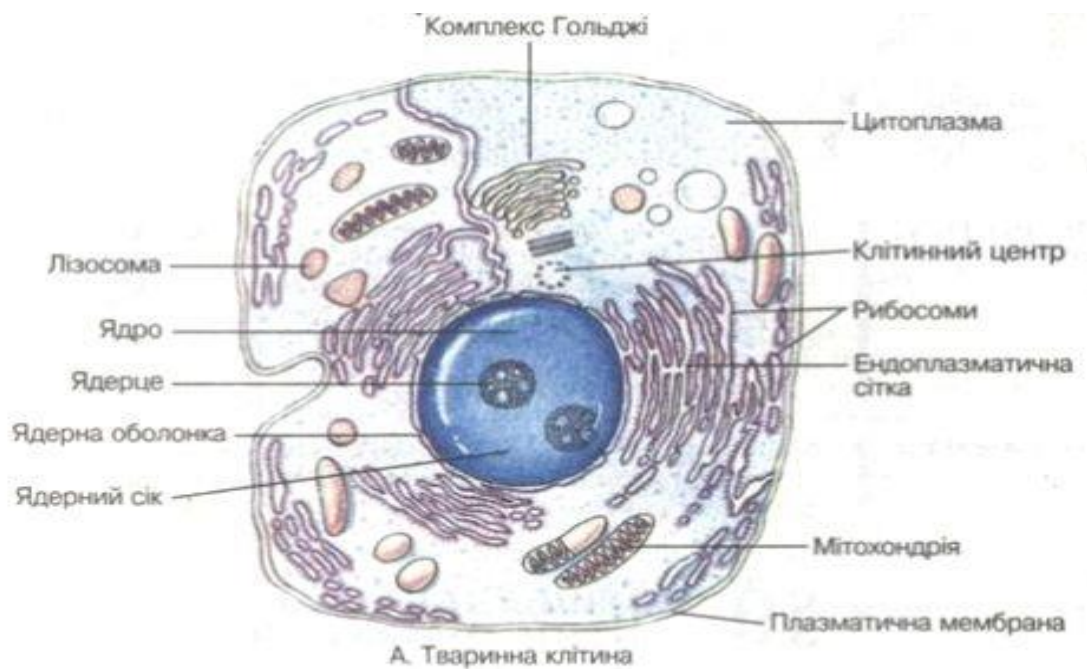


Схема будови тваринної клітини

пропозицію В. Вальдейора, одержали назву хромосом. Назва походить від двох грецьких слів: хрома – барва, сома – тіло. Отже, постійною і обов'язковою структурою ядра клітини є хромосоми. Вони мають специфічну морфологічну і хімічну будову. Проте головною властивістю хромосом є здатність до самовідтворення. Вони беруть участь в обміні речовин у клітині і мають пряме відношення до передачі спадкової інформації, а відповідно ознак і властивостей від одного покоління до іншого. Ядерний сік є тим середовищем, в якому відбувається синтез хромосом та їх поділ та перегрупування.

Цитоплазма клітини складається з протоплазми і органоїдів. До органоїдів цитоплазми належать рибосоми, мітохондрії у всіх організмів, апарат Гольджі у тварин, центросоми в клітинах рослин і тварин, пластиди в клітинах рослин. Крім того в цитоплазмі виявлено ряд включень, які беруть участь в обміні речовин. До них належать глікоген, крохмаль, краплини жиру.

Рибосоми являють собою субмікроскопічну частину цитоплазми, в якій відбувається реалізація генетичної інформації, що знаходиться в ядрі

клітини. Вони складають значну частину цитоплазми клітини. В рибосомах виявлено високий вміст РНК і білків. Близько 50% всієї клітинної РНК знаходиться в рибосомах, що вказує на велике значення їх у діяльності клітини. Встановлено, що рибосоми своєю РНК беруть участь у синтезі клітинних білків, який здійснюється під контролем ядра клітини. При відсутності ядра рибосоми втрачають здатність синтезувати білки і знемагають в клітині. Рибосоми здатні до самовідтворення, а також переходити з клітини в клітину.

Мітохондрії – бувають різної величини і форми. Вони розміщені по всій цитоплазмі або можуть скупчуватись на окремих ділянках. Вони складаються з РНК, білків і жирів та мають структуру у вигляді гребенів, що створює більшу їх поверхню. Вважають, що вони є енергетичним компонентом клітини, беруть участь в обміні речовин, зокрема в окислювальних процесах. В мітохондріях виявлено ряд ферментів, які зв'язані з реакціями фосфорилування, а також циклом трикарбонових кислот.

Центросома складається з двох компонентів – центріолі і центросфери. Центріоль представлена у вигляді одного або двох маленьких круглих зерен, які діляться в телофазі. Центросфера являє собою особливу ділянку, диференційовану біля центріолі. Вважають, що з центросомами зв'язане формування хромати нового веретена, яке виникає при поділі клітин.

Апарат Гольджі є в цитоплазмі клітин тваринних організмів. Він має сітчасту структуру, яка розташована навколо ядра. Вважають, що цей органоїд забезпечує видільну функцію клітини. Для цитоплазми клітин рослин характерна присутність пластид, які здійснюють синтез крохмалю і пігментів. При нестатевому і статевому розмноженні у рослин через материнську цитоплазму можуть успадковуватися ознаки, які визначають властивість пластид.

Розглянувши будову клітини, необхідно зупинитися на морфологічній будові, хімічному складі хромосомних структур, з якими

зв'язана передача генетичної інформації. Хромосоми кожного виду тварин і рослин мають свої морфологічні особливості. Загальну морфологію хромосом найкраще вивчати на стадії метафази і ранньої анафази, коли хромосоми найбільш укорочені. Кожна хромосома має механічний центр – центромеру до якої під час ділення клітин метафази прикріплюються нитки веретена, що розводять хромосоми до полюсів. Залежно від того, де розміщена центромера, хромосоми поділяють на рівноплецеві, нерівноплецеві і паличковидні. Якщо центромера розміщена в хромосомі посередині - вона є рівноплецевою, коли знаходиться не в центрі – нерівноплецева, а якщо на кінці – паличковидна, що показано на схемі:

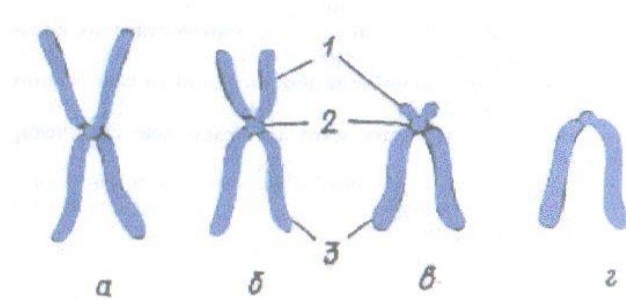


Рис. 12. Типи будови хромосоми
1 – коротке плече, 2 – центроміра, 3 – довге плече

рівноплецева нерівноплецева паличковидна

Хромосоми клітини мають свою специфічну будову, яка найбільш чітко виражена в профазі, коли хромосоми мають вигляд двох тонких ниток – хромонем.

За допомогою електронної мікроскопії було встановлено, що хромонеми не є кінцевими структурними одиницями хромосом. Вони в свою чергу складаються з окремих субодиниць або первинних ниток. Тому сьогодні вважають, що хромосома може являти собою не тільки подвійну тонку нитку, але й пучок тонких ниток, число яких є завжди кратне (2,4,8). Тому кожна складається з двох хроматид, а в кожній з них як мінімум дві напівхроматиди, при чому одна від попереднього ділення ядра і друга реплікована в інтерфазі даного мітозу. Таким чином при мітозі не

утворюються новосинтезовані дочірні хромосоми, а кожна хромосома складається з попередніх і новосинтезованих хромосом.

Вивчення молекулярної будови хромосом показало, що в основі їх будови лежить ДНК, РНК і білки типу гістонів. За своєю природою ДНК є біологічним полімером, яка має складно організовану лінійну структуру. Макромолекула ДНК складається з окремих маломірних одиниць – нуклеотидів. До складу кожного нуклеотиду входить гетероциклічна основа, цукор – дезоксирибоза і залишок фосфорної кислоти. Гетероциклічні основи, які входять до складу ДНК, є похідними пурину – аденін, гуанін і піримідину – цитозин і тимін. До складу хромосом входить також РНК, яка відіграє важливу роль у синтезі білка.

Соматичні клітини кожного виду організмів мають певний набір хромосом, який характеризується відносною постійністю. Набір хромосом певного виду тварин і рослин називається каріотипом. В соматичних клітинах число хромосом вдвічі більше, ніж в статевих клітинах. Пояснення цього полягає в тому, що половина хромосом походить від батька і половина від матері. Подвійне число хромосом, яке є в соматичних клітинах називається диплоїдним і умовно позначається як $2n$. Половинне число хромосом, яке є в статевих клітинах називається гаплоїдним і позначається $1n$. Оскільки хромосоми диплоїдного набору походять від двох батьків, у наборі соматичних клітин вони парні – гомологічні, і, як правило, хромосоми певної пари морфологічно не відрізняються. Хромосоми, які належать до однієї пари, називаються гомологічними.

Важливою ознакою каріотипу є постійна кількість хромосом, яка в окремих видів тварин і птиці становить: велика рогата худоба – 60, коні – 66, свині – 48, вівці – 54, кролі – 44, кури – 78, качки – 80, індики – 82, гуси – 76.

Постійність числа хромосом в каріотипі забезпечується двома механізмами: редуплікацією хромосом і рівномірним розподілом їх в анафазі мітозу. Завдяки цьому в кожного виду організмів число і форма хромосом є надійною систематичною одиницею виду. Постійність числа хромосом в

каріотипі для кожного виду організмів є відносною, бо на хід мітозу і редуплікацію хромосом може впливати як фізіологічний стан організму, так і дія зовнішніх умов, в результаті цього число хромосом в клітині може змінюватися.

3.4. Процес передачі спадкової інформації при нестатевому способі розмноження. Мітоз

При нестатевому розмноженні процес передачі генетичної інформації забезпечується діленням соматичних клітин, яке називається мітозом.

Ділення соматичних клітин було відкрито в 1874 році Стразбургером, а назвати його мітозом запропонував у 1882 році В.Флемінг. Назва походить від грецького слова мітоз, що означає життя. Ділення клітин є головним у процесі розмноження. Мітозом називають ділення соматичних клітин, в результаті якого з кожної соматичної клітини утворюють дві дочірні клітини з диплоїдним набором хромосом. Його називають також каріокінетичним або непрямим діленням. При мітотичному діленні протікають дві фази: ділення ядра, яке називають каріокінезом, і ділення цитоплазми – цитокінез. При діленні клітини ядро проходить через п'ять наступних стадій, або фаз: інтерфазу, профазу, метафазу, анафазу і телофазу. Крім мітозу, ділення клітини може відбуватися шляхом простого розділення клітини, яке спостерігається лише в деяких одноклітинних формах.

Початком мітотичного циклу вважають момент, коли в морфологічно незмінній клітині починають відбуватися біохімічні процеси підготовки до поділу. Найбільш важливим процесом поділу є подвоєння генетичного матеріалу клітини – молекули ДНК і рівномірний їх розподіл між дочірніми клітинами. Розглянемо, які процеси проходять на окремих стадіях або фазах мітозу.

Інтерфаза – в живій клітині ядро в інтерфазі є гомогенним. В ядрі можна виявити лише дрібні гранули та темно забарвлені тільця хромосоми, одне або декілька ядерце. Хромосоми деспіралізовані і рівномірно розподілені в ядрі клітини. В період інтерфази в клітині відбувається

інтенсивний синтез білків, настає період високої метаболічної активності. Головним у цьому процесі є синтез і подвоєння молекули ДНК. Крім синтезу ДНК в період інтерфази в клітині відбувається також синтез і нагромадження сполук, які використовуються для будови хромосом, центріолів, веретена. Залежно від специфіки перебігу цих процесів інтерфази розділяють на такі напідперіоди: пресинтетичний, синтетичний і постсинтетичний. Тривалість цих напідперіодів є різна: пресинтетичного – 10 годин, синтетичного – 6-10 годин, постсинтетичного – 3-4 години.

Пресинтетичний напідперіод відбувається ріст клітини і синтез сполук, необхідних для відтворення ДНК, синтезу РНК, білків, гістонів.

У синтетичний напідперіод відбувається реплікація молекули ДНК, синтез пістонів і репродукція хромосом. Нова ДНК, яка синтезувалася, за своєю будовою відповідає структурі ДНК, властивій клітині до поділу. Тому такий синтез ДНК часто називають редуплікацією. Цікаво відмітити, що фермент ДНК – полімер аза, під дією якого здійснюється синтез ДНК, знаходиться в цитоплазмі клітини, а синтез ДНК відбувається в ядрі. В постсинтетичний підперіод у клітині синтезується білок, посилено функціонують мітохондрії, що дає можливість нагромаджувати такі сполуки як АТФ і АДФ, що акумулюють енергію. Подальший синтез сполук у клітині припиняється.

Профаза. Починається з того, що структура ядра стає більш гомогенною. В ядрі чітко видно хромосоми, які мають вид тонких спаралізованих ниток, що поступово потовщуються і вкорочуються. Однак, вже з самого початку профазы, хромосоми мають вигляд подвійних ниток внаслідок їх реплікації в інтерфазі. Таким чином, вже в ранній профазі хромосоми мають вигляд тонких подвійних ниток, які скріплені між собою центром ерами. Вони називаються хроматидами, або хромонемами. В ході профазы, одночасно з потовщенням і укороченням хромосом, відбувається розкручення хроматид і вони розміщуються паралельно одна одній. Ядерце також змінюється, а в кінці профазы зникає. Для профазы характерною є

також поведінка деяких цитоплазматичних структур, зокрема центріолів. Вони мають центріолярний апарат, біля якого полімеризуються молекули РНК. Закінчується профаза руйнуванням оболонки ядра, яка розривається на рівні відрізки і розсівається по всій клітині.

У метафазі максимально потовщені хромосоми переміщуються до центру клітини на так звану екваторіальну площину, точно посередині клітини. Одна хромосома обернена до одного полюсу, інша до іншого полюсу клітини. До хромосом приєднуються хромосомні волокна – веретена, в точках, які називаються центром ерами. В цій фазі добре видно число і форму хромосом. Вони складаються з двох половинок – дочірніх та сестринських хроматид, які з'єднані в центром ірній ділянці.

Анафаза. До початку цієї фази обидві хроматини кожної хромосоми з'єднані між собою в центромірній ділянці. Далі відбувається їх поділ у центромірній ділянці і кожна половина хромосоми – хроматини розходяться до протилежних полюсів. З цього часу сестринські хроматини називаються хромосомами. На основі вивчення будови хромосом і враховуючи, що вони діляться у повздовжньому напрямку, було висловлено припущення про лінійне розміщення генів.

У телофазі в клітині проходять процеси, зворотні тим, що мали місце в профазі. Хромосоми дисперилізуються, розкручуються і поступово стають невидимі. Утворюється оболонка ядра, формується ядро, виникають ядерця і починається симетричне ділення клітини. Ядро переходить у стан інтерфази.

Продовженість мітозу залежить від типу тканини, температури, світлового режиму і продовжується до 10-15 годин. Вважають, що зовнішні фактори середовища, які діють на ріст організму, впливають і на продовженість клітинного ділення та його окремих фаз. Наприклад, під час спокою і сну тварини мітотична активність різних тканин значно вища ніж в період руху. Частота клітинних ділень на світлі знижується, а в темноті – підвищується. Причини, які визначають готовність клітин до ділення, до цього часу залишаються не з'ясованими. Вважають, що такими причинами

може бути подвоєння маси клітинної протоплазми, хромосом та інших органоїдів, що викликає порушення ядерно-цитоплазматичного співвідношення або виділення хромосомами й іншими органоїдами клітини спеціальних сполук, які стимулюють клітинне ділення, а також подвоєння хромосом. Механізм розходження хромосом до полюсів в анафазі мітозу також залишається не з'ясованим. Вважають, що активну роль в цьому процесі, очевидно, відіграють нитки веретена, як організовані та орієнтовані центріолями білкові тяжі.

3.5. Процес передачі генетичної інформації при статевому розмноженні.

Мейоз – процес утворення статевих клітин

При статевому розмноженні тварин і рослин подібність нащадків з батьками забезпечується передачею генетичної інформації через статеві клітини. Як вказувалося раніше, при нестатевому розмноженні цитологічним механізмом, який забезпечує подібність двох клітин, а в подальшому і організму, є репродукція всіх структур клітини і головним чином хромосом та рівномірний розподіл останніх при мітозі.

При статевому розмноженні також існує відповідний механізм, але пристосований до розвитку статевих клітин з їх особливою структурою і функцією. Механізм статевого розмноження розвивався в процесі еволюції. Головним його результатом у тварин і рослин є сингамія або запліднення, при якому відбувається злиття двох статевих клітин – яйцеклітини і сперматозоїда з утворенням зиготи. Такий тип статевого розмноження найкраще забезпечує еволюцію видів у процесі їх пристосування до змінних умов зовнішнього середовища.

Одним з загадкових явищ статевого розмноження є те, що сперматозоїд і яйцеклітина, які складають мізерну величину порівнянно з дорослим організмом, несуть спадкові задатки, визначають розвиток майбутнього організму.

Доцільно також відзначити, що фізіологічна спеціалізація статевих клітин наклала свій відбиток на їх морфологічну структуру і функціональні

особливості. Чоловічі і жіночі статеві клітини тварин значно відрізняються одна від одної. Різниця виникла в процесі еволюції і виражаються в тому, що яйцеклітина, поряд з функцією передачі генетичної інформації, набула також функції забезпечення живлення зародку на початкових стадіях його розвитку. Спермотазоїд цією функцією не володіє, він лише забезпечує передачу спадкових властивостей батьківського організму наступному поколінню і стимулює яйцеклітину до розвитку.

Розвиток чоловічих і жіночих статевих клітин у тварин відбувається з певними відмінностями, однак ми зупинимося в основному на загальному механізмі, який лежить в основі розвитку статевих і відрізняє їх в розвитку від соматичних клітин. Таким механізмом є мейоз – процес ділення статевих клітин, при якому має місце своєрідна поведінка хромосом і редукція їх числа. В результаті цього у статевих клітинах число хромосом стає вдвічі меншим, ніж в соматичних, і зрілі статеві клітини мають гаплоїдний або одинарний набір хромосом.

При мейозі незрілі статеві клітини, які досягли певної диференціації, вступають у мейотичне ділення. Мейоз включає два послідовні ділення ядра, які відбуваються один за одним. Перше ділення ядра є редукційним, при ньому кількість хромосом зменшується наполовину, і друге – екваційним, яке за своїм перебігом подібне до мітозу. Цикли мітозу складаються з окремих фаз. Фази, які належать до редукційного поділу, прийнято позначати римською цифрою I, другого – II. В мейотичному діленні немає інтерфази. Отже, мейоз включає фази редукційного і екваційного ділення. Редукційне ділення включає профазу I, метафазу I, анафазу I і телофазу I, а екваційне відповідно профазу II, метафазу II, анафазу II і телофазу II.

При редукційному діленні мейозу не відбувається поділу хромосом як при мітозі, а лише розподіл парних або гомологічних хромосом в дочірні клітини. Перш, ніж розглянути окремі фази мейотичного ділення, необхідно відмітити його основні відмінності від мітозу. Основні відмінності є такими:

1. При редукційному діленні в профазі один парні або гомологічні хромосоми, з яких одна, внесена яйцеклітиною, а друга сперматозоїдом, об'єднуються в пари. Процес з'єднання парних або гомологічних хромосом називається кон'югацією. Такий процес не відбувається при мітозі.

2. У кінці профазі і на початку метафазі редукційного ділення на екваторіальній площині розташовуються хромосомні об'єднання парами, які називають бівалентами і включають дві гомологічні хромосоми та чотири хроматини.

3. В анафазі редукційного ділення до протилежних полюсів відходять гомологічні хромосоми або дві хроматиди, одна до одного, а друга до другого полюса. В результаті цього число хромосом в клітині зменшується вдвічі. При мітозі до полюсів відходять половинки хромосом – хроматиди, і число хромосом у дочірній клітині залишається точно як і у вихідній. Таким чином, в результаті першого мейотичного поділу утворюється два ядра з половинним або гаплоїдним набором хромосом, тому перше ділення називається редукційним. В другому діленні кожна з дочірніх хромосом знову ділиться, але мітотичним екваційним шляхом. Розходяться сестринські хромосоми, які формуються з сестринських хроматид. Тому друге ділення називають рівним або екваційним. При цьому з клітини, яка вступила в мейоз, після двох наступних ділень утворюється чотири клітини – гамети з половинним або гаплоїдним числом хромосом.

Розглянемо процеси, які проходять у кожній фазі мейозу при редукційному діленні. Першу стадію або профазу I умовно розділяють на такі відрізки: пролептотена, лептотена, зиготена, пахітена, диплотена і діакінез. У профазі I мейозу хромосоми мають вид довгих тонких ниток. В подальшому гомологічні або подібні хромосоми збільшуються і об'єднуються попарно. Цей процес називається кон'югацією. Кон'югація хромосом проходить в одній ділянці і переходить на другу неначе ланцюгова реакція. В точках з'єднання парних або гомологічних хромосом відбувається обмін окремими ділянками хромосом, в результаті чого кожна хромосома

складається з материнської і батьківської частини. Цей процес обміну ділянками між гомологічними хромосомами одержав назву перехресту або кросинговеру. Після такої кон'югації і обміну ділянками відбувається нове поєднання ділянок, які знаходяться в парних хромосомах. Тому, якщо б не було такого обміну ділянками і перехресту хромосом, можливість поєднання нових спадкових задатків, в результаті чого виникає нова комбінація генів, була б обмеженою.

Далі настає фаза так званих товстих ниток. Хромосоми потовщуються в результаті їх подвоєння. Подвоєні хромосоми не розходяться, а залишаються з'єднані центромірою. Кожна з цих ниток називається хроматидою, а пара кон'югованих хромосом – бівалентам. Характерною їх особливістю, на відміну від мітозу, є подвійні центроміри. Згодом з'єднання кон'югованих хромосом слабне, вони відокремлюються одна від одної по всій довжині, залишаючись з'єднаними лише в окремих точках, у результаті цього утворюються чотирьох ниткові структури, які називаються тетрадами, а точки з'єднання між хромосомами називають хіазмами. Вважають, що в місцях хіазм відбувається інтенсивний обмін відповідними ділянками гомологічних хромосом. У цей час руйнується ядерна оболонка і хромосоми опиняються в цитоплазмі клітини.

На стадії метафази I хромосоми прикріплюються до ниток веретена і розміщуються на екваторіальній площині так як при мітозі, за винятком того, що вони перебувають у стадії бівалентів з тирадою хроматид, які з'єднані хіазмами. На стадії анафази I хромосоми прикріплені до ниток веретена в зоні центроміри. Центроміри бівалентів розходяться до протилежних полюсів, як уніваленти, що складаються з двох хроматид. Отже, в цій фазі материнська хромосома відділяється від батьківської, проте діади можуть бути частково батьківські і материнські в результаті кросинговеру.

Телофаза I, як правило, продовжується недовго, і клітини переходять до другого мейотичного ділення. У телофазі I утворюється клітини, кожна з яких одержує лише половину кількості хромосом, що була в клітині під час

профази і метафази. Далі настає друге мейотичне ділення, яке за перебігом наближається до мітозу. Підтвердженням такого перебігу процесів при редуційному діленні мейозу є дані досліджень, якими встановлено, що в ядрах соматичних клітин міститься вдвічі більше ДНК, ніж в сперматозоїдах. Так, на одне ядро соматичної клітини в середньому припадає 6×10^{-9} мг ДНК, а на одне ядро сперматозоїда - 3×10^{-9} мг ДНК. Підтвердженням цього є дані, наведені в таблиці.

Вміст ДНК у сперматозоїдах соматичних клітин (мг $\times 10^{-9}$)

Вид організму	Сперматозоїди	Соматичні клітини
Людина	3,25	8,40
Бик	3,42	7,07
Півень	1,26	2,54
Короп	1,64	3,41
Форель	2,67	5,79

Вміст ДНК в сперматозоїдах і соматичних клітинах підтверджує явище редуції хромосом під час мейозу.

Отже, в результаті мейозу можливе різне поєднання батьківських і материнських хромосом в галоїдному ядрі статевої клітини. Це забезпечує утворення в одному організмі різних за складом статевих клітин різної комбінації генів, що лежить в основі закономірностей успадкування ознак і властивостей при статевому розмноженні у тварин.

3.6. Гаметогенез

Мейоз з його стадіями і фазами розвитку статевих клітин є лише етапом статевого розмноження. Тому важливо простежити, як розвиваються статеві клітини і формується зрілі гамети, що здатні до запліднення. Процес утворення зрілих статевих клітин називається гаметогенезом. Утворення статевих клітин у тварин проходить від ембріональних первинних клітин. З останніх при багатократному діленні можуть виникати як статеві, так і соматичні клітини.

Зародкові клітини дають первинні статеві клітини, які після періоду спокою перетворюються в гонії. На початку гонії подібні в обох статей, а потім у самців вони перетворюються в первинні сперматогонії, а в самок у первинні овогонії. При наступних мітотичних діленнях утворюються вторинні сперматогонії і овогонії. В процесі наступних мітотичних ділень при збереженні диплоїдного набору хромосом, вони зменшуються в розмірах і припиняють ділення. На цій стадії клітини ростуть, збільшуються в розмірах і їх називають сперматоцитами і овоцитами першого порядку. В подальшому формування чоловічих і жіночих статевих клітин є відмінні.

Зокрема, при сперматогенезі сперматоцити першого порядку вступають у період мейотичного ділення, при якому відбуваються профазні зміни, у результаті утворюються сперматоцити другого порядку з гаплоїдним набором хромосом. При цьому кожна з дочірніх клітин одержує по одній з гомологічних хромосом кожної пари, що складається з двох хроматид. Друге ділення проходить за типом мітозу. Так з однієї диплоїдної клітини сперматоцита першого порядку в результаті двох мейотичних ділень утворюються чотири різних сперматозоїдів. В процесі перетворення сперматид на сперматозоїди беруть участь всі структури ядра і цитоплазми. Зрілий сперматозоїд має головку, середню частину – шийку і хвостик. З ядра формується головка, а цитоплазматичні органоїди перетворюються на різні органи, які забезпечують рух і його проникнення в яйцеклітину. За своєю морфологічною будовою сперматозоїди надзвичайно різноманітні для кожного виду тварин. Вказане свідчить, що в процесі еволюції виду і його відпостування від споріднених йому видів особливості статевих клітин відігравали важливу роль. Морфологічні відмінності сперматозоїдів різних видів перешкоджають змішуванню видів, що сприяє їх статевій ізоляції.

При овогенезі процес розвитку жіночих статевих клітин подібний до розвитку чоловічих, однак є й істотні відмінності. По-перше, стадія росту овоцитів першого порядку більш тривала, ніж у сперматоцитів першого порядку, тому що в цей період в овоцитів відбувається нагромадження

поживних речовин. З кожного овоцита першого порядку після двох мейотичних ділень утворюється тільки одна гамета – яйцеклітина, здатна далі розвиватись і зливатися з сперматозоїдом. Другі клітини є абортівними і навіть не формуються як повноцінні статеві клітини. Вказані клітини мають гаплоїдний набір хромосом, але недостатній запас цитоплазми, тому нездатні забезпечувати розвиток зиготи. Мейотичне ділення в ооцитах не супроводжується діленням тіла ооцита, в результаті цього при двох мейотичних діленнях з чотирьох ооцитів тільки один перетворюється на гамету. При сперматогенезі перше і друге мейотичне ділення завершується до початку формування сперматозоїда, а звідси - до початку його участі запліднені. При оогенезі перше і друге мейотичне ділення може відбуватися в момент знаходження яйцеклітини в яєчнику до проникнення спермія (морський їжак), або перед заплідненням після виходу яйцеклітини з яєчника (ссавці) і навіть після проникнення сперматозоїда в яйцеклітину (аскариди).

Характеризуючи оогенез, слід сказати про зв'язок яйцеклітини з материнським організмом. В сперматозоїді органіди цитоплазми використовуються переважно на побудову додаткових структур, які виконують функції руху, розчинення оболонки і проникнення в яйцеклітину. Сперматозоїд вносить в яйцеклітину в основному ядро, а цитоплазматичний матеріал в яйцеклітину майже не потрапляє. Тому яйцеклітина забезпечує зиготу цитоплазматичним матеріалом для розвитку майбутнього зародку.

Вивчення розвитку статевих клітин в тварин і рослин показує, що формування гамет є складним процесом і перед об'єднанням сперматозоїд і яйцеклітина в своєму розвитку зазнають ряд перетворень, які мають свої особливості. В тварин і рослин на різних стадіях диференціації тканини зародку відбувається відокремлення зародкових статевих клітин. Процес закладки і диференціації зародкових статевих клітин називається зачатковим шляхом. В процесі розвитку статевих клітин важливе значення має мейоз з характерними для нього стадіями ділення ядра, особливо профазі I, де гомологічні хромосоми об'єднуються в пари і кон'югують, і метафазі I та

анафази I, де відбувається редукція хромосом та незалежне розходження гомологічних хромосом до різних полюсів. Головною властивістю статевих клітин є здатність їх при заплідненні зливатись в одну, утворюючи зиготу. Соматичні клітини такою здатністю не володіють.

Висновки:

1. Клітини живих організмів є певними структурними одиницями, які вміщують генетичну інформацію, що передається наступному поколінню.

2. Передача генетичної інформації наступному поколінню забезпечується шляхом нестатевого і статевого розмноження.

3. У соматичних клітинах певного виду тварин, рослин є диплоїдний набір хромосом, який називається каріотипом.

4. Мітоз – непряме ділення соматичних клітин, в результаті якого з кожної соматичної клітини утворюється дві дочірні клітини з диплоїдним набором хромосом.

5. В результаті мейозу або мейтичного ділення утворюються статеві клітини з гаплоїдним набором хромосом;

6. Процес утворення статевих клітин – гамет називається гаметогенезом. Він поділяється на процес утворення чоловічих статевих клітин – сперматогенез і процес утворення жіночих статевих клітин – овогенез.

Контрольні питання

1. Наведіть сучасні дані про будову клітини.
2. Які структури клітини несуть генетичну інформацію?
3. Назвіть основні органоїди цитоплазми клітини та процеси, які протікають в рибосомах, мітохондріях.
4. Яка морфологічна будова і хімічний склад хромосом?
5. Що називається каріотипом? Який процес забезпечує його постійність?

6. Назвіть каріотиби окремих видів тварин і птиці.
7. Який набір хромосом називається гаплоїдним, диплоїдним?
8. Яке ділення клітин називається мітозом?
9. Назвіть фази мітозу. Які процеси протікають в цих фазах?
10. Яке ділення називається мейозом? Назвіть фази редуційного ділення мейозу.
11. Коли відбувається кон'югація і перехрест хромосом під час мейозу, генетичне значення кросинговеру?
12. Що називається гаметогенезом, процесом запліднення?

4. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ.

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Коротка історія зародження і розвитку молекулярної генетики;
2. Нуклеїнові кислоти носії - явища спадковості. Будова ДНК і РНК;
3. Реалізація спадкової інформації в системі ДНК – РНК – білок.
Реплікація ДНК, транскрипція, трансляція;
4. Генетичний код і його властивості;
5. Сучасні дані про будову і функцію генів.

4.1. Коротка історія зародження і розвитку молекулярної генетики

Зародження і розвиток генетики зв'язаний з дослідженнями Г.Менделя (1865р), який, застосувавши гібридологічний метод дослідження, встановив певні закономірності успадкування протилежних ознак у гороху і висловив думку, що прояви ознак детермінуються певними спадковими задатками, які дещо пізніше були названі генами. Т.Морган (1910р) використовуючи як об'єкт дослідження плодову муху дрозофілу, сформулював хромосомну теорію спадковості і довів, що гени, або спадкові задатки в основному розміщені в хромосомах.

Після цих двох фундаментальних досліджень в біології виникло питання: що таке ген, яка його будова, як гени здійснюють свої функції і впливають на прояви ознак. Відповідь на вказані питання було дано лише тоді, коли генетики почали використовувати як об'єкт мікроорганізми та застосовували нові методи дослідження, запозичені з фізики, хімії, біохімії. Це дало можливість не тільки з'ясувати будову гена і його функції, але і зародитися новому напрямку генетики, який одержав назву молекулярної генетики. Віткою цього напрямку є генна інженерія, за допомогою якої буде розв'язано ряд проблем, які стосуються забезпечення людства повноцінними продуктами харчування, та опрацювання ефективних методів боротьби з хворобами людей та тварин.

У генетиці тривалий час майже до 1940 року була дуже поширена думка, що гени є певними білками. Однак, таке твердження не базувалося на

результатах досліджень і виявилось помилковим. Перші експериментальні дані, що нуклеїнові кислоти є джерелом збереження і передачі спадкової інформації були одержані О.Евері в 1941 році на основі результатів досліджень, що були проведені з двома генетично різними штамми пневмококів. При цьому О.Евері враховував результати досліджень, які були отримані при вивченні цих двох штамів мікроорганізмів Ф. Гріфітсом ще у 1928 році.

О.Евері використовував у своїх дослідженнях два штамми пневмококів, один з яких мав полісахаридну капсулу і при посівах утворював колонії S - форми, а другий штам був не капсульний і утворював колонії R - форми. При розмноженні цих штамів бактерій вказані ознаки стійко передавалися по спадковості. З штаму бактерій капсульного типу, або штаму донора, була виділена ДНК і її розчином обробляли не капсульний штам бактерій – штам реципієнт. Через деякий час серед нащадків бактерій цього штаму з'явилися капсульні формули і ця ознака передавалася по спадковості за такою схемою:



Оброблення очищеної від білків виділеної ДНК капсульного типу протеазами не позбавляло її властивості перетворювати не капсульні форми у капсульні. Однак, коли на такий екстракт діяли ферментом рибонуклеазою – ця здатність втрачалася. Таким чином було виявлено, що ДНК, виділена з штаму бактерій, які мали ген полісахаридної капсули, може передавати цей ген бактеріям, що його не мають. Це явище одержало назву генетичної трансформації і підтвердило думку про те, що ДНК є носієм спадкової інформації. До недавнього часу явище генетичної трансформації було відоме лише в бактерій. Останнім часом генетична трансформація виявлена також в багатоклітинних організмів, зокрема у дрозоділи, тутового шовкопряду.

У 1952 році А.Херші і М.Чейз доказали, що передача спадкової інформації за допомогою ДНК має місце і у вірусів. Зокрема, вони проводили

розмноження у бактерій F-2, ДНК якого була помічена радіоактивним фосфором, а білок - радіоактивною сіркою. При зараженні таким вірусом виявилось, що в бактеріальну клітину проникає лише фагова ДНК, а білкова молекула вірусу залишається зовні.

Через деякий час всередині бактеріальної клітини утворювалася значна кількість фагів. Підтвердженням думки, що ДНК є носієм спадкової інформації є також дані про неядерну, або цитоплазматичну спадковість. При цій спадковості передача спадкової інформації здійснюється самовідтворними органοїдами цитоплазми- мітохондріями, пластидами, плазмідами, які несуть ДНК. У більшості живих істот ДНК є носієм спадкової інформації. В деяких вірусів, наприклад ящуру, грипу, поліомієліту носієм спадкової інформації є РНК.

4.2. Нуклеїнові кислоти носії явища спадковості. Будова РНК і ДНК

Нуклеїнові кислоти були відкриті швейцарським вченим Ф. Мішером, ще у 1969 році, який виділив їх з ядер лейкоцитів людини. Однак, їх роль як носіїв спадкової інформації була з'ясована лише в 50-х роках минулого століття, про що було вказано раніше. Існує два типи нуклеїнових кислот: ДНК, яка знаходиться в ядрі клітини, і РНК, яка знаходиться переважно в цитоплазмі. Основна маса ДНК знаходиться в хромосомах. Крім того, ДНК виявлено також у деяких органοїдах цитоплазми клітин, зокрема мітохондріях, рибосомах, плазмідах. На відміну від інших органічних сполук, ДНК має здатність до відтворення абсолютно точних копій. Процес відтворення ДНК забезпечує передачу спадкової інформації між поколіннями клітин і організмів і є точним відтворенням генів. Подібний принцип точного відтворення здійснюється у клітини при передачі спадкової інформації від генів на білок.

Аналогічно як в процесі реплікації на матриці ДНК синтезується подібна їй копія в процесі передачі спадкової інформації на тій же матриці синтезується також РНК, яка в свою чергу є матрицею для синтезу білка.

Шлях передачі спадкової інформації від генів до молекули білка проходить за такою схемою: ДНК → РНК → Білок

У 1953 році Дж.Уотсон і Ф.Крік, застосувавши рентгенструктурний аналіз, розшифрували будову ДНК. Вони встановили, що ДНК складається з двох ниток, які утворюють правоївентову спіраль діаметром (20Ам) і кроком близько 34А (3,4А.м). Макромолекула ДНК – це високополімерна сполука, що складається з окремих маномерів – нуклеотидів. У складні нуклеотиди може входити одна з чотирьох азотистих основ: пуринових – аденін (А) і гуанін (Г), піримідинових – тимін (Т), цитозин (Ц), цукор, дезоксирибоза і залишок фосфорної кислоти. Азотисті основи обох ланцюгів орієнтовані до середини спіралі. Причому аденін однієї нитки знаходиться проти тиміну іншої нитки і з'єднані водневими зв'язками, а гуанін однієї нитки з'єднаний з цитозином іншої нитки. Молекули ДНК бувають лінійні, або замкнуті у формі кільця, яке перекручене. Замкнуті у формі кільця ДНК є частіше у бактерій. Кількість ДНК, яка міститься в гаплоїдному наборі хромосом клітини, в генетиці прийнято називати геномом.

У 1950 році Е. Чаргаф встановив дуже важливу закономірність, яка стосується кількості пуринових і піримідинових основ ДНК. Зокрема було встановлено, що відношення пуринових (А+Г) і піримідинових (Т+Ц) основ завжди дорівнює 1. Таке співвідношення $\frac{A+G}{T+C} = 1$ відоме як правило Е.Чаргафа. З'ясувалось також, що аденін одного ланцюга завжди зв'язаний з тиміном другого ланцюга, а гуанін зв'язаний з цитозином. Це явище було назване компліментарністю. Молекула ДНК як носій спадкової інформації має здатність до самовідтворення, або реплікації. Крім того, вона є матрицею, на якій синтезується подібна до неї рибонуклеїнова кислота – РНК. Рибонуклеїнова кислота – РНК за будовою є одноланцюгова. Крім того, вона відрізняється тим, що одна азотиста основа тимін (Т) замінена на урацил (У), а цукор дезоксирибоза на рибозу. Існує три типи РНК: матрична, або інформаційна (mРНК), транспортна (tРНК) і рибосомальна (rРНК).

Матрична або інформаційна РНК займає близько 5% від загальної кількості РНК клітини. Рибосомальна РНК займає близько 75-80% усієї РНК клітини, що свідчить про її важливу роль у біосинтезі білків. Транспортна РНК виконує функцію перенесення амінокислот з цитоплазми до місця біосинтезу білків – рибосом. Вона займає близько 15% від усієї РНК клітини. З'ясовано будову транспортних РНК. За своєю конфігурацією вони нагадують листок конюшини, який включає акцепторну ділянку, до якої прикріплюється амінокислота, антикодон і дві петлі. Кожна амінокислота має свою транспортну РНК. Розшифровано будову аланінової, валінової, сирінової і тирозинової транспортних РНК. Кожна з них складається з 70-75 нуклеотидів. Антикодон транспортних РНК складається з трьох нуклеотидів, акцепторна ділянка у всіх т-РНК є однаковою і складається з трьох основ – ЦЦА. Амінокислоти приєднуються до аденіну.

4.3. Реалізація спадкової інформації в системі ДНК – РНК - білок.

Реплікація ДНК, транскрипція, трансляція

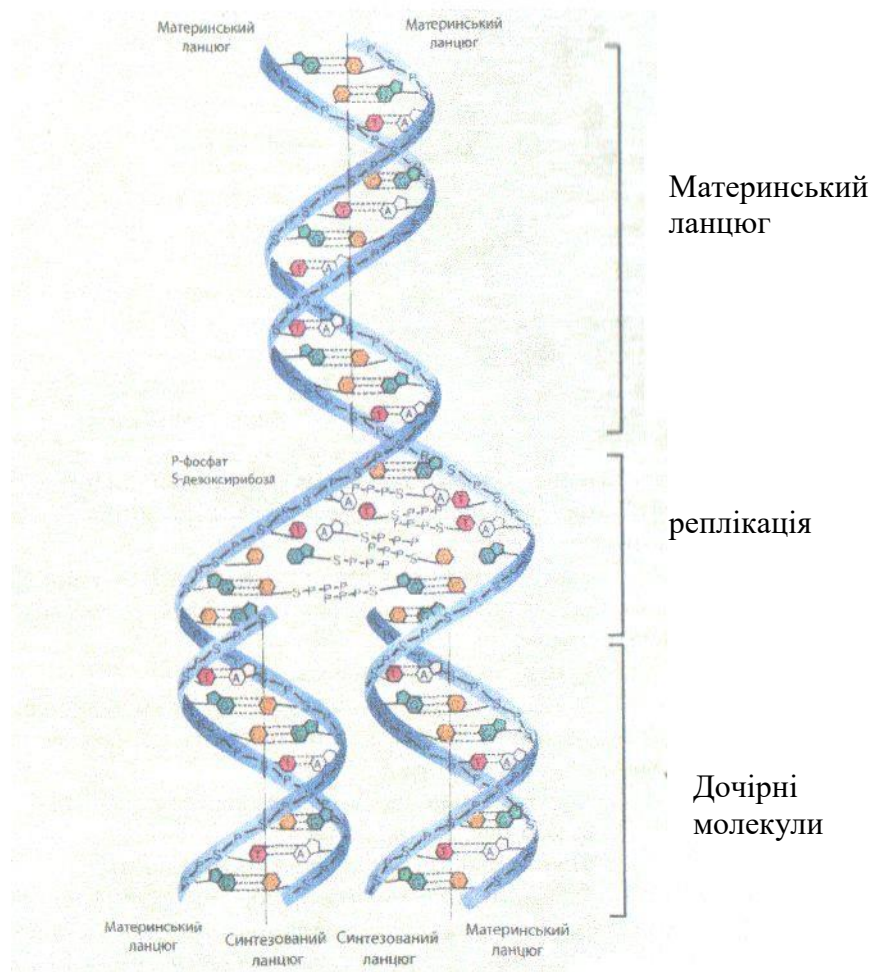
Нуклеїнові кислоти, на відміну від інших біологічних сполук, мають властивість до автокаталізу або до синтезу своїх точних копій. Процес відтворення ДНК або реплікація забезпечує передачу спадкової інформації наступним поколінням живих організмів. Відтворення ДНК є також точним відтворенням генів. Подібний принцип точного відтворення здійснюється в клітині при перенесенні інформації від гена на білок. Процес перенесення спадкової інформації з ДНК на РНК називається транскрипцією (переписуванням), а з РНК на структуру поліптетидної нитки білка трансляцією (перенесенням). В 1960 році англійські вчені Д.Уотсон і Ф Крік запропонували матричну теорію синтезу білків, яка базувалась на трьох положеннях:

- 1) компліментарності азотистих основ нуклеїнової кислоти;
- 2) лінійного розташування азотистих основ в молекулах нуклеїнових кислот;

3) передачі спадкової інформації з нуклеїнової кислоти на нуклеїнову кислоту, а не навпаки.

Отже, ця теорія виходила з положення, що матрицями для синтезу білків може бути тільки нуклеїнова кислота.

Як відомо, для прояву будь-яких форм життя, потрібно щоб відбувалася реплікація ДНК. Розглянемо процес реплікації або початок передачі спадкової інформації. Процес реплікації здійснюється під впливом двох ферментів ДНК – рибонуклеази і ДНК – полімерази. Спочатку за допомогою ДНК – рибонуклеази руйнуються водневі зв'язки, а за допомогою ДНК – полімерази відбувається компліментарне приєднання нуклеотидів і синтез нового ланцюга ДНК. Схематично процес реплікації ДНК можна зобразити так:



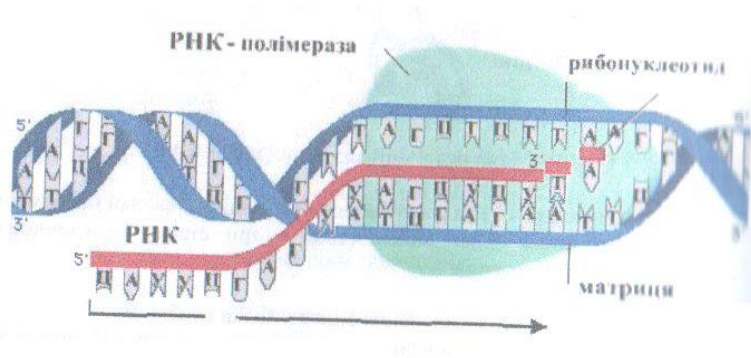
Такий тип реплікації ДНК називається напівконсервативним. При цій реплікації новосинтезованої ДНК один ланцюг батьківський, а другий синтезований дочірній. В кишкової палички в процесі реплікації беруть участь три ферменти – полімерази. Головну роль в процесі реплікації відіграє ДНК полімераза III, яка нарощує ланцюг в довжину (елонгація), ДНК полімераза II розпочинає (ініціація) і закінчує (термінація). Синтез ланцюга ДНК, коли з ДНК полімераза I видаляє з ланцюга ДНК помилково включені нуклеотиди.

Спадкова інформація, яка знаходиться в молекулі ДНК, реалізується на всіх етапах життєдіяльності клітини, у процесі біосинтезу білків, вуглеводів, жирів та інших органічних сполук. В процесі біосинтезу білка розрізняють два етапи, які проходять незалежно один від одного і в різних структурах клітин:

1. Транскрипція, яка протікає у ядрі клітини, є процесом переписування послідовності азотистих основ молекули ДНК на послідовність азотистих основ на РНК.

2. Трансляція – процес перенесення інформації про послідовність азотистих основ м-РНК на послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюгу білка. Процес проходить в цитоплазмі.

Транскрипція полягає в тому, що на одній із ниток ДНК, її ділянці, яка відповідає 1-2 генам, проходить матричний синтез м-РНК, на інших генах синтезується два інших типи РНК – транспортна та інформаційна. Цей синтез здійснюється ферментом ДНК – залежної РНК – полімераза, яка прикріплюється до певної ділянки нитки, розплітає подвійну нитку ДНК, проходить по довжині нитки і будує комплементарну нитку м-РНК. По мірі просування РНК полімерази транскриптована м-РНК відходить від ДНК і подвійна спіраль ДНК відновлюється. Схематично цей процес можна зобразити так:



При порівнянні структури ДНК і аналогічно їй структури РНК еукаріот було виявлено переривчасту будову генів. З'ясувалось, що гени еукаріот складаються з екзонів – послідовності нуклеотидів, яка представлена в і-РНК та ітронів – послідовності нуклеотидів, яка відсутня в і-РНК. На основі цього був зроблений висновок, що процес експресії генів в еукаріот включає етап, який відсутній у бактерій. В еукаріот ДНК детермінує лише синтез РНК – попередницю або про інформаційну РНК. Як матриця у синтезі білка вона не бере участі.

Спочатку вона повинна пройти процес дозрівання, при якому відбувається вирізання ділянок, які комплементарні інтронним ділянкам ДНК. З'єднання екзонних ділянок про-і-РНК, що залишаються після вирізання інтронних ділянок, називається сплайсингом. Цей процес можна зобразити такою схемою: ДНК → про-і-РНК → сплайсинг → і-РНК.

У 1970 році Темінім і Балтиморем був відкритий фермент зворотної транскрипції. Під дією цього ферменту ДНК, або структурна частина гену синтезувалося на матриці р-РНК. Це дало можливість проводити синтез генів поза організмами. Такий синтез вперше здійснив у 1968 році Х.Корана.

Синтезована в ядрі м-РНК потрапляє в каналці ендоплазматичної сітки і з'єднується з рибосомами. Функціонуюча рибосома складається з двох субодиниць: малої і великої. Молекула м-РНК може працювати одночасно в декількох рибосомах (від 5 до 20). Така група рибосом, з'єднана молекулою м-РНК, називається полісомною. В рибосомах відбувається другий етап

реалізації спадкової інформації - процес трансляції або перенесення інформації про послідовність азотистих основ р-РНК на послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу білка.

4.4. Генетичний код і його властивості

При вивченні процесу біосинтезу білка найбільш неясним було питання, як т-РНК знаходить відповідну ділянку м-РНК, до якої приєднується амінокислота, або як побудований генетичний код. При цьому передбачалося, що генетичний код не може складатися з одного або двох нуклеотидів, бо їх є чотири, а з'єднань з двох нуклеотидів дорівнює 16, амінокислот є-20. Звідси впливало, що генетичний код повинен включати не менше трьох нуклеотидів, тобто бути триплетним.

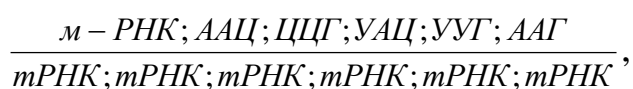
Для з'ясування цього починаючи з 1961 року М.Ніренберг, Дж. Матеї і О.Очоа проводили чисельні дослідження, в результаті яких було розшифровано генетичний код і з'ясовано його властивості. З'ясовано, що генетичний код є триплетний, вироджений, неперекриваючий і універсальний. Термін «код» було запозичено з кібернетики, де розрізняють декілька властивостей коду. Код, в якому одним шифром визначається декілька понять, називається виродженим, а коли одне поняття – невиродженим. Якщо читання наступного слова коду починається з нового сполучення букв, такий код називається неперекриваючим, а якщо наступне слово включає частину букв попереднього слова, він називається перекриваючим. Код, який загальноприйнятий і використовується для всіх випадків, називається універсальним.

Генетичний код є триплетний. Три азотисті основи, які кодують певну амінокислоту, було названо триплетом, або кодоном. Розшифровано послідовність нуклеотидів у кодонах м-РНК для всіх 20 амінокислот. З 64 можливих триплетів, або кодонів, при трьох комбінаціях нуклеотидів ($4 \times 4 = 16 \times 4 = 64$) лише 61 триплет, або кодон, кодують певну амінокислоту. Три триплети, або кодони, не кодують жодної амінокислоти і є однакові для всіх видів живих організмів. Це такі триплети, як : УАА, УАТ, УГА.

Тривалий час їх роль у процесі трансляції не була з'ясована. Згодом з'ясувалося, що вказані триплети визначають закінчення процесу трансляції.

Генетичний код є вироджений, тобто для однієї амінокислоти є два і більше кодонів. В генетичному коді лише дві амінокислоти мають по одному кодону, 9 амінокислот мають по два кодони, одна амінокислота (ізолейцин) має 3 кодони і 5 амінокислот (пролін, гліцин та інші) по 4 кодони.

Генетичний код є неперкриваючий. Це значить, що т-РНК, яка переносить певну амінокислоту, займає один триплет м-РНК, друга - сусідній. Наприклад, якщо м-РНК має таку будову в триплеті ААЦ, ЦЦГ, УАЦ, УУА, ААГ при умові неперкриваючого коду заміщення триплетів транспортними РНК буде проходити так:



- поліпептидний ланцюг білка.

Доцільно відмітити, що в організмі тварин не завжди функціонують всі кодони. Функціонування певних кодонів у процесі синтезу білків в першу чергу залежить від т-РНК, які в різних видів тварин можуть бути неоднакові. Наприклад, якщо в певного виду тварин відсутня т-РНК, яка за своєю будовою відповідає кодону УГГ, вказаний кодон не буде брати участі в біосинтезі білка.

Генетичний код є універсальний. Універсальність генетичного коду полягає в тому, що у всіх організмів, починаючи від вірусів, бактерій і кінчаючи рослинами і тваринами, однакові кодони кодують певні амінокислоти, що становить значний інтерес з точки зору еволюції.

4.5. Сучасні дані про будову і функцію генів

На початку 30-х років С.Серебровським і М.Дубініним була сформульована центрова теорія гена. Згідно з цією теорією ген має певну протяжність в хромосомі і складається з окремих одиниць – центрів, які можуть мутувати незалежно від інших центрів. Багато цінної інформації для з'ясування будови гена було одержано Бензерем при вивченні мутації фага т-

4, який уражує кишечну паличку. Встановлено, що ген займає в молекулі ДНК досить довгі ділянки, які розподіляються на окремі відрізки, між якими можливі перекомбінації і мутації. Бензер запропонував замість поняття ген увести три нових поняття: цистрон - як мінімальна одиниця функція, рекон – мінімальна одиниця рекомбінації і мутон – мінімальна одиниця мутації. Розраховано також довжину гену. За даними М.Дубініна, вона відповідає 350 триплетам, або вміщує 900-1050 нуклеотидів. Таким чином було з'ясовано, що ген - це функціонально організована молекула ДНК, що виникла як біологічна система клітини і є матрицею для синтезу РНК, на який синтезуються ферменти і білки, що впливають на розвиток ознак.

Значний вклад у з'ясування і будови дії генів внесли результати досліджень Жакоба і Моно. Головним з результатів з цих досліджень виявилось, що ДНК крім послідовності нуклеотидів, яка кодує поліпептидний ланцюг білка та яку назвали структурним геном, існує послідовність нуклеотидів, яка не володіє кодуєчими функціями, але за допомогою приєднаних білкових молекул регулює функції структурного гена. Вказано послідовність нуклеотидів, яка має кодуєчі функції, було названо структурним геном, а послідовність нуклеотидів, яка не має цих функцій, була названа акцепторним або регуляторним геном. Групу, яка включає структурний і регуляторний ген, було запропоновано назвати опероном.

Висновки:

1. Носіями спадкової інформації, яка закладена в клітинах тварин, рослин, мікроорганізмів, а також у вірусів є нуклеїнові кислоти.
2. Нуклеїнові кислоти на відміну від інших органічних сполук мають властивість до самовідтворення або реплікації, що забезпечує передачу спадкової інформації з покоління до покоління живих організмів.

3. Реалізація спадкової інформації, яка закладена в ДНК клітини включає етап транскрипції, який відбувається у ядрі клітини і трансляції, яка відбувається в цитоплазмі клітини, зокрема рибосомах.

4. Синтез білків в клітинах здійснюється на основі генетичного коду, який є триплетний вироджений, неперикриваючий і універсальний.

5. Відкриття явища зворотної транскрипції дало можливість здійснювати синтез генів поза організмами і зародитися новому напрямку генетики – генної інженерії.

Контрольні питання.

1. Які існують типи нуклеїнових кислот?
2. Яка будова ДНК РНК?
3. Які азотисті основи входять до складу ДНК і РНК?
4. Що таке нуклеотид?
5. У чому полягає компліментарність азотистих основ?
6. Що ви розумієте під реплікацією?
7. Які існують типи РНК та їх роль у процесі синтезу білка?
8. Що ви розумієте під процесом транскрипції і трансляції?
9. Яке значення зворотної транскрипції?
10. Що називається генетичним кодом і яка його особливість?
11. В чому полягає триплетність, вродженість, неперекривання і універсальність генетичного коду?
12. У чому полягає сплайсінг проінформаційної РНК?
13. Що називається геномом?
14. Яка роль при трансляції триплетів, або кодонів, які не кодують жодної амінокислоти?

5. УСПАДКУВАННЯ ПРОТИЛЕЖНИХ ОЗНАК У ТВАРИН. МОНОГІБРИДНЕ СХРЕЩУВАННЯ. ЯВИЩЕ ДОМІНУВАННЯ І РОЗЩЕПЛЕННЯ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Особливості гібридологічного (генетичного) методу аналізу успадкування ознак.
2. Моногібридне і реципроктне схрещування. Явище домінування і розщеплення.
3. Аналізуюче моногібридне схрещування і його роль в генетичному аналізі.
4. Не повне домінування або проміжне успадкування ознак.
5. Причини відхилення від передбачуваного розщеплення при моногібридному схрещуванні.

5.1. Особливості гібридологічного (генетичного) аналізу успадкування ознак

Вивчення закономірностей успадкування ознак у тварин при їх розведенні має важливе значення при проведенні селекційно-плеємної роботи у стадах тварин. Без з'ясування цих закономірностей не можна науково - обґрунтовано проводити добір і підбір тварин, вибирати породи тварин для схрещування. Для з'ясування цих питань у тваринництві застосовують метод гібридологічного, або генетичного аналізу. Цей метод дає можливість з'ясувати не тільки закономірності успадкування ознак у тварин при їх розведенні, але і передбачати якість нащадків та уточнювати походження тварин за групами крові. Тому сьогодні, виявлені окремі закономірності успадкування ознак враховуються при розведенні тварин, особливо при розведенні хутрових звірів, каракульських овець, кролів.

Багатий матеріал для з'ясування закономірностей успадкування ознак у тварин дала практика розведення тварин і вирощування рослин. Зокрема, починаючи з кінця 17 століття в рослинництві і тваринництві проводились

чисельні дослідження з метою виявлення закономірностей передачі ознак від батьків до їх нащадків. Для цього проводили схрещування (гібридизацію) різних порід тварин, сортів рослин між собою і вивчали прояви ознак у гібридних нащадків. Однак, необхідно відзначити, що цим першим гібридизаторам в той час не вдалося з'ясувати основних закономірностей успадкування ознак у тварин і рослин, тому що вони не володіли досконалим методом вивчення явища спадковості.

Основним методом при вивченні явища спадковості виявився гібридологічний, або генетичний метод. Його розробив і вперше застосував чеський вчений Грегор Мендель. Про результати своїх досліджень він повідомив на засіданні товариства природодослідників у 1895 році у чеському місті Брно.

Г.Мендель, на відміну від своїх попередників, які намагалися одночасно простежити за успадкуванням багатьох ознак у гібридного покоління, поклав в основу гібридологічного аналізу принципи вивчення успадкування протилежних або альтернативних ознак. Застосувавши цей метод, Г.Мендель вперше встановив основні закономірності успадкування ознак, які пізніше були названі законами або правилами Г.Менделя.

Гібридологічний або генетичний метод аналізу, який розробив Г.Мендель відзначається певними особливостями. Першою особливістю цього методу був підбір вихідних пар для схрещування. Для схрещування він підбирав рослини, які відрізнялись за однією, двома або трьома парами протилежних ознак. Наприклад, квітки в однієї рослини – червоні, в іншій – білі, забарвлення горошин жовте і зелене, гладкі горошини і зморшкуваті. В кожному поколінні він проводив точний облік прояву ознак окремо по кожній парі альтернативних ознак, не звертаючи уваги на всі інші відмінності. Другою особливістю гібридологічного методу було використання кількісного методу обліку прояву ознак у гібридних рослин, що розрізнялись за окремими парами протилежних ознак. Третьою

особливістю методу обліку було застосування індивідуального аналізу прояву ознак у кожній рослині протягом ряду поколінь.

Успіху роботи Менделя сприяв продуманий вибір об'єкта дослідження. Об'єктом своїх досліджень Г.Мендель вибрав різні сорти гороху (*Pisum sativa*). Біологічні особливості цієї рослини повністю відповідали цим вимогам. Зокрема, він вважав, що рослини повинні мати надійний природний захист під час цвітіння від чужого пилку або можуть бути захищені від нього шляхом застосування ізоляторів. Застосувавши цей метод протягом 8 років він вивчив закономірності успадкування у гороху 7 пар протилежних ознак. У наступному дослідженні В. Бетсона, В. Кастле і Л. Кено. Було доведено, що виявлені закономірності успадкування ознак проявляються також у тварин.

При проведенні гібридологічного аналізу для схрещування вибирають осіб, які мають обмежене число чітко виражених протилежних ознак. Якщо батьківські особи відрізняються одна від одної за однією парою протилежних ознак, таке схрещування називається моногібридним, якщо за двома парами – дигібридним, трьома – тригібридним, багатьма – полігібридним.

При складанні схем схрещування, батьківські особи позначаються буквою P, від латинського слова (parents) батьки, знаком ♂ - самця, ♀ - самку. Знак «х» означає схрещування. Одержаних в результаті схрещування нащадків називають гібридами і позначають буквою F₁ від латинського слова «filli», діти з цифровим номером гібридного покоління. Так, гібриди першого покоління позначають буквою F₁, другого покоління – F₂. Подібна система позначень використовується при розведенні тварин при визначенні її породності.

Для виявлення складу гамет гібридного потомства Г.Мендель проводив схрещування гібридів F₁ з тими батьківськими особами, ознаки яких у першому поколінні не проявились. Таке схрещування в генетиці називається зворотнім, або аналізуючим схрещуванням. Одержаних в результаті такого схрещування гібридів позначають буквою F_b. Інколи, при

гібридологічному аналізу проводять реципрокне схрещування, при якому певна ознака в одному випадку є в самки, в іншому випадку - в самця. Реципрокне схрещування проводять з метою виявлення впливу материнського організму на проявленні ознак у нащадків. Виявлені Г.Менделем закономірності успадкування ознак не були зрозумілі його сучасникам. Лише через 35 років у 1900 році Г.де Фріз, К. Коренс і Є. Чермак незалежно один від одного опублікували результати своїх досліджень, які повторювали основні закономірності, встановлені раніше Г.Менделем. Тому, датою зародження генетики вважають 1900 рік, хоча термін «генетика» для цього напрямку науки був запропонований у 1907 вченим В.Бетсоном.

5.2. Моногібридне схрещування. Явище домінування і розщеплення

Моногібридним схрещуванням називається таке схрещування, при якому підібрані для схрещування батьківські особини відрізняються лише за однією парою протилежних або альтернативних ознак. Наприклад схрещування корів білої масті з бугаєм плідником чорної масті. Своє дослідження Г.Мендель почав з вивчення закономірностей успадкування ознак різних сортів гороху, які відрізнялись один від одного забарвленням квіток, кольором горошин, сім'ядоль. Було вивчено успадкування 7 пар таких протилежних ознак.

Якщо Г.Мендель схрещував сорти гороху з червоними та білими квітами, насіння в стручку на материнській рослині дозрівало в рік схрещування і було гібридним (F_1). З цього насіння виростили рослини - гібриди першого покоління (F_1), а в стручках цих рослин в результаті самозапилення формувалося насіння - (F_2). При схрещуванні рослин, які розрізнялися за кольором насіння (жовте, зелене) на материнській рослині в рік схрещування насіння виявилось тільки жовтого забарвлення. Отже, у гібридів першого покоління з пари протилежних ознак проявлялася тільки одна ознака, незалежно від того була вона у батьківській чи материнській рослині. Друга ознака не проявлялася, немов зникла. Це явище переваги у гібридів першого покоління ознаки одного з батьків Г.Мендель назвав

домінуванням. Назва походить від латинського слова (*dominare*) переважаю, а ознака була названа домінуючою. Ознаку, яка не проявилася, була названа рецесивною ознакою, назва від латинського слова (*recedere*) зникаю. Спадкові задатки ознак у батьків, які проявляються в гібридів F_1 він запропонував позначати великою буквою алфавіту, а ознаки, які не проявляються – рецесивні - малою буквою алфавіту. Таким чином в результаті схрещування Г.Мендель встановив першу закономірність успадкування ознак – явище домінування або одноманітності гібридів першого покоління. Явище домінування називають ще «Першим законом Г.Менделя», або законом одноманітності гібридів першого покоління.

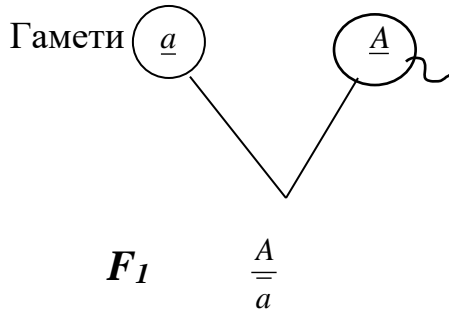
У наступному він встановив, коли гібридам першого покоління одержаним, наприклад, від схрещування рослин гороху з різним кольором квітів надається можливість самозапилитися, в наступному поколінні (F_2) з'являються рослини з ознаками обох батьків. Вказане явище появи F_2 в рослин з домінуючою і рецесивними ознакою було явищем розщеплення. При цьому розщеплення відбувалось в певному числовому співвідношенні. Серед гібридів загального числа рослин $3/4$ мали червоні квіти і лише $1/4$ – білі, тобто відношення кількості рослин з домінуючою ознакою до кількості рослин з рецесивною ознакою виявилися рівним 3:1.

Г.Мендель неодноразово підкреслював, що вказані співвідношення відображають тільки середні величини. При малій кількості рослин, кількість рослин з протилежними ознаками буде коливатися в результаті випадкових причин. Наприклад, з досліджуваних 253 гібридних рослин в F_2 , що дали 7324 горошини, було гладких горошин 5474, зморшкуватих 1850. Розщеплення відбулося у співвідношенні 2,98:1.02, або 3:1.

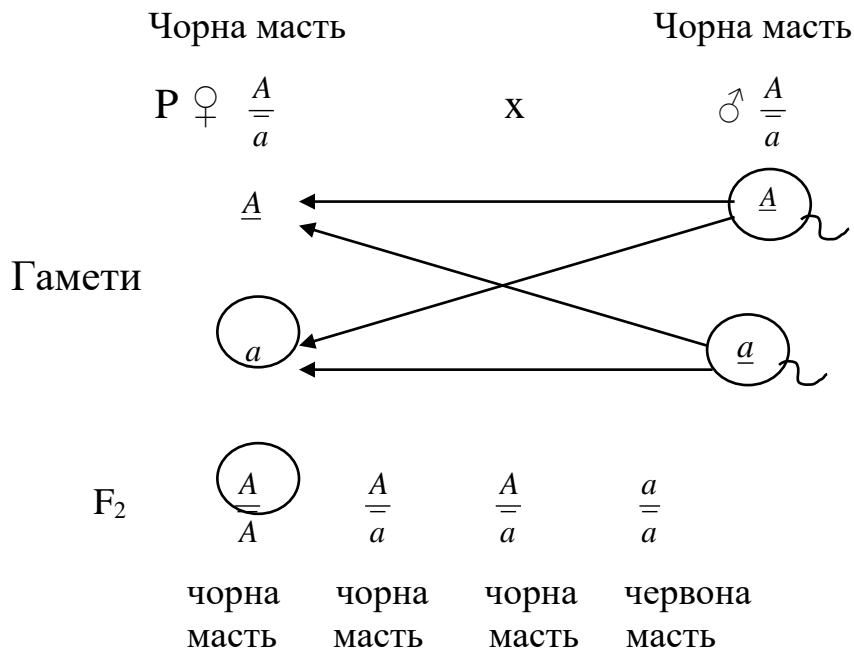
Розглянемо закономірність успадкування протилежних ознак при схрещуванні між собою тварин великої рогатої худоби чорної і червоної масті. Чорна масть – домінуюча ознака, червона – рецесивна. Позначимо ген чорної масті буквою А, червоної масті – а. Вказані гени розміщені в одній з пар автосом.

Червона масть Чорна масть

P ♀ $\frac{a}{a}$ × ♂ $\frac{A}{A}$



Одержані гібриди першого покоління F₁ за фенотипом будуть чорної масті, а за генотипом гетерозиготні. Звідси впливає перший закон Г.Менделя, закон домінування, або одноманітності гібридів першого покоління, при схрещуванні гомозиготних домінантних і рецесивних батьківських особин. Гібриди першого покоління тварин за фенотипом будуть чорної масті, а за генотипом – гетерозиготні. Отже, у гібридів першого покоління проявилась одна із закономірностей успадкування протилежних ознак - явище домінування, або явище одноманітності гібридів першого покоління.



Розщеплення за фенотипом відбулося у співвідношенні $3/4(A)$ чорна масть і $1/4(a)$ червона масть. Розщеплення за генотипом $1/4(\frac{A}{A})$ гомозиготні домінантні, $2/4(\frac{A}{a})$ гетерозиготні і $1/4$ – гомозиготні рецесивні. Співвідношення генотипів 3:1, а співвідношення фенотипів 1:2:1.

При гібридологічному аналізі розрізняють два типи розщеплення, за зовнішнім проявом ознак у співвідношенні 3:1, яке називають розщепленням за фенотипом, і розщепленням за генотипом, яке проявляється у співвідношенні 1:2:1, або формуються два фенотипові класи організмів і три генотипові. Термін фенотип, генотип були запропоновані у 1903р В. Йоганнсенем. Під фенотипом розуміють сукупність ознак і властивостей організмів, які проявляються в результаті взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища. Фенотип – це норма реакції організму на певні умови зовнішнього середовища. Генотип – це сукупність спадкових задатків або генів, якими володіє організм тварини. Тварини, які однакові за фенотипом, можуть бути різні за генотипом.

Константні форми «AA» і «aa», які в наступних поколіннях не давали розщеплення, було запропоновано у 1902 році Бетсоном називати гомозиготами, а форма «Aa», які давали розщеплення – гетерозиготними. Назва походить від слова зигота – запліднена яйцеклітина. Як було показано на схемі схрещування, у гібридів F_1 рецесивний ген, «a» хоча не проявляється, але він не змішується з домінантним геном «A», оскільки кожен з цих генів знову проявляється в чистому вигляді в наступному поколінні. Таке явище можна пояснити, виходячи з припущення, що гібрид F_1 (Aa) утворює негібридні, а чисті гамети. При цьому вказані гени виявляються в різних гаметах. Не змішування генів кожної пари альтернативних ознак в гаметах гібридних організмів називається явищем чистоти гамет. В основі цього явища лежить цитологічний механізм – мейозу. Кожну пару альтернативних генів Бетсон у 1902 році запропонував назвати алеломорфною парою, а парність – алеломорфізмом. У 1926 році

Йоганнсен запропонував термін алеломорфізм замінити на більш короткий – алелізм, а окремий спадковий фактор назвати – алеллю. Організми, які мають в гомологічних хромосомах однакові алелі називаються гомозиготними, а якщо різні – гетерозиготними. Отже, алелі – це різні форми одного й того ж гена, котрі визначають прояв різних форм одної ознаки. Тепер ці задатки, які переносяться статевими клітинами, називають генами. Під назвою ген спочатку умовно розуміли одиницю спадковості, яка обумовлює розвиток ознаки або властивості організму. Згодом з'ясувалося, що ген - це певна ділянка ланцюгу ДНК, або місце – локус в її ланцюгу.

5.3. Аналізуюче моногібридне схрещування та їх роль в генетичному аналізі

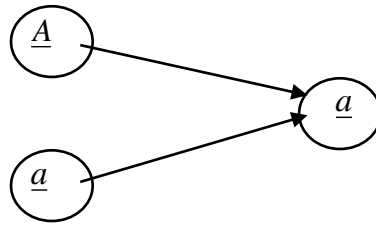
До цього часу ми проводили аналіз успадкування ознак при схрещуванні батьківських особин або гібридів першого покоління між собою ($P \times P$; $F_1 \times F_1$). Однак при гібридологічному аналізі може бути використаний і другий напрямок схрещування, коли гібрид F_1 схрещується з однією з батьківських особин. Таке схрещування називається зворотнім, а одержаних при цьому гібридів позначають буквою F_v . вони можуть бути зображені так: $Aa \times AA$; $Aa \times aa$.

Наведені два схрещування мають різне значення для аналізу спадковості при розведенні і селекції тварин.

Більш важливе значення для гібридологічного аналізу має друге схрещування ($Aa \times aa$). Воно дає можливість з'ясувати або проаналізувати генетичну структуру гібрида першого покоління і тому його називають аналізуючим схрещуванням. Розглянемо схему аналізуючого моногібридного схрещування, використовуючи попередню схему моногібридного схрещування про успадкування мастей у великої рогатої худоби.

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{A}{a} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{a}{a}$$

Гамети



$$F_b \quad \begin{array}{cc} \underline{A} & \underline{a} \\ \underline{a} & \underline{a} \end{array}$$

З наведеної схеми схрещування видно, що F_b розщеплення за фенотипом відбувається у співвідношенні 1:1. Аналогічним буде розщеплення за генотипом ($Aa - 1$; $aa - 1$), аналізуючи схрещування є важливим методом генетичного аналізу гібридів і має важливе значення в селекції тварин. Застосовуючи таке схрещування, можна перевірити тварин будь-якого покоління на гомо – і гетерозиготність організму за певною ознакою, зокрема, цей метод можна використовувати в стадах при оцінці бугаїв-плідників за якістю нащадків.

При проведенні гібридологічного аналізу інколи застосовують реципрокні схрещування. При реципрокних схрещуваннях проводять два схрещування - пряме і зворотне. Вони дають можливість з'ясувати вплив материнського організму на прояви ознак. Схеми реципрокних схрещувань мають такий вигляд:

Пряме схрещування

$$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \underline{A} \end{array} \times \begin{array}{c} \text{♂} \\ \underline{a} \end{array}$$

Гамети



F_1

$$\begin{array}{c} \underline{A} \\ \underline{a} \end{array}$$

Чорна масть

Зворотне схрещування

$$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \underline{a} \end{array} \times \begin{array}{c} \text{♂} \\ \underline{A} \end{array}$$



F_1

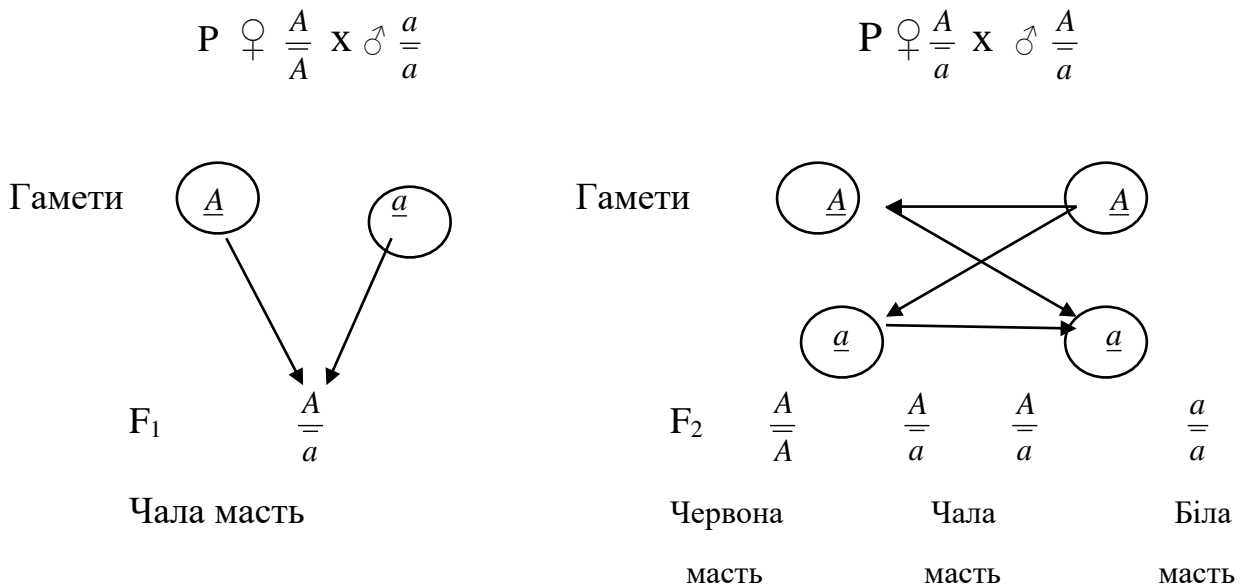
$$\begin{array}{c} \underline{A} \\ \underline{a} \end{array}$$

Чорна масть

Як видно з наведених схем, пряме і зворотне схрещування дало однакові результати, тобто у нащадків проявилась чорна масть незалежно від того, у кого з батьків вона була.

5.4. Неповне домінування або проміжне успадкування ознак

Після перевідкриття законів, встановлених Г. Менделем, було з'ясовано, що взаємодія між алельними генами може відбуватися, крім повного домінування, також у формі неповного домінування або проміжного успадкування ознак. Такий тип домінування був встановлений ще Г. Менделем за окремими ознаками при схрещуванні гороху, а згодом також при успадкуванні червоної і білої масті у великої рогатої худоби шотгорнської породи, довжини вух у каракульських овець, забарвлення пір'я у андалузських курей. При неповному домінуванні гібрид $F_1(Aa)$ не відтворює повністю жодного з батьків. Наприклад, розглянемо успадкування червоної і білої масті у великої рогатої худоби шотгорнської породи. Позначимо, що A – ген червоної масті, який неповністю домінує над геном a – білої масті.



При неповному домінуванні або проміжному успадкуванні F_2 співвідношення генотипів буде $1:2:1 = 1\frac{A}{A} + 2\frac{Aa}{a} + 1\frac{a}{a}$, аналогічно проявиться співвідношення генотипів $(1:2:1) \cdot 1\frac{A}{A} + 2\frac{Aa}{a} + 1\frac{a}{a}$.

Порівняно недавно виявлено, ще декілька типів домінування, зокрема наддомінування і кодомінування. При наддомінуванні в гібридів F_1 спостерігається більш сильний розвиток ознаки, ніж у вихідних батьківських форм. Явище наддомінування виявлено у кукурудзи, нейроспори. Вважають, що при наддомінуванні домінуючий ген в одній дозі ($\frac{A}{a}$) більше впливає на розвиток ознаки ніж в подвійній дозі (AA). Доцільно відзначити, що професор Кисловський висловлював думку про існування генів, які посилюють розвиток ознаки в гетерозиготному стані і навпаки, послаблюють вплив, коли знаходяться в гомозиготному стані. Такі гени він пропонував називати облігатно гетерозиготними.

Кодомінування виявлено при вивченні успадкування груп крові і генетичних поліморфних білкових систем крові, тканин і молока тварин. Це такий тип домінування, коли при гетерозиготному стані кожний з обох алелів впливає на розвиток своєї ознаки.

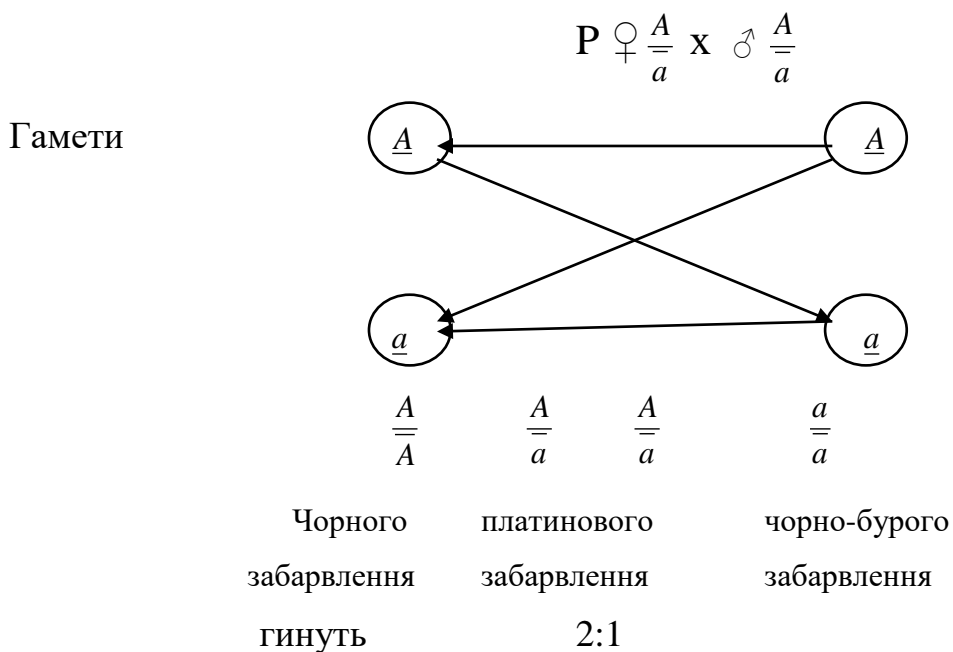
5.5. Причини відхилень від передбачуваного розщеплення при моногібридному схрещуванні

У природі інколи спостерігаються деякі відхилення в закономірностях успадкування ознак, встановлених Г.Менделем. Однією з причин, які змінюють розщеплення у співвідношенні 3:1 є різна життєвість зигот гібридів другого покоління F_2 . Ще на початку ХХ століття було встановлено, що при схрещуванні між собою жовтих мишей в нащадків спостерігається розщеплення у співвідношенні 2 частини жовтих і 1 частина чорних мишей, тобто 2:1. Було з'ясовано, що гомозиготні жовті миші гинуть. В 30-х роках було виявлено платинове забарвлення у чорно-бурих лисиць. При схрещуванні лисиць з платиновим забарвленням між собою проявляється як платинове, так і чорно-буре забарвлення також у співвідношенні 2:1.

Природа цього явища була розкрита, коли батьківську особину з платиновим забарвленням представили як домінуючу ознаку (AA), а чорно-буру як рецесивну ознаку(aa), гібридне потомство F_1 повинно бути

одноманітним – платиного забарвлення (Aa). Однак, цього не спостерігалося, коли схрещували гібридів першого покоління платиного забарвлення з чорно-бурим. У другому поколінні F₂ повинно було відбутися розщеплення у співвідношенні 3:1. Розщеплення у нащадків за забарвленням було у співвідношенні 1:1, а, тобто нагадувало розщеплення при аналізуючому моногібридному схрещуванні. Aa x aa = AA x aa.

Звідси стало очевидним, що платинове забарвлення є домінантною ознакою, однак ген платиного забарвлення знаходиться в гетерозиготному стані. Гомозиготних платинових лисиць в природі не було виявлено. Тому був зроблений висновок, що вони не виживають і гинуть на ембріональній стадії свого розвитку. Розглянемо схему успадкування платиного забарвлення у лисиць: A - ген платиного забарвлення; a – чорно-бурого забарвлення.



Отже, ген який детермінує платинове забарвлення у лисиць, є домінантним, однак він одночасно, коли буває в гомозиготному стані, викликає такі зміни в організмі, в результаті яких організм гине, тому при розведенні платинових лисиць між собою в кожному поколінні втрачається 25% приплоду. Такий тип успадкування виявлений при розведенні сірих каракульських овець, зокрема при схрещуванні сірих каракульських овець між собою відбувається розщеплення у співвідношенні 2:1. Ягнята

гомозиготні за домінантним геном, який детермінує сіре забарвлення гинуть, після народження через недорозвиток шлунко-кишкового тракту. Подібну закономірність спостерігають при розмноженні дзеркального коропа. Серед цього виду коропа є форми, які чітко відрізняються за покривом тіла лускою – лінійні, розкидні, голі. Вказані відмінності зумовлені спадковістю і зв'язані з іншими ознаками коропа, наприклад у коропів з лінійним розміщенням луски спостерігається недорозвиток окремих органів, а це впливає на їх ріст і життєдіяльність. При схрещуванні між собою коропів з лінійним розміщенням луски спостерігається розщеплення також у співвідношенні 2 частини з лінійним розміщенням луски і 1 частина суцільно покритих лускою. Тому в практиці розведення платинових лисиць, сірих каракульських овець, розмноження коропа з лінійним розміщенням луски не проводять схрещування їх між собою і таким чином запобігають втраті 25% приплоду ягнят, лисенят і ембріонів коропа.

Висновки:

1. Гібридологічний або генетичний аналіз дає можливість з'ясувати закономірність успадкування ознак у тварин, і тому він має певне прикладне значення при проведенні селекційно-плеємної роботи з стадами тварин.

2. Застосувавши гібридологічний аналіз, зокрема моногібридне схрещування, Г.Мендель встановив такі закономірності успадкування ознак, як явище домінування або одноманітності гібридів першого покоління (F_1), і явище розщеплення гібридів другого покоління (F_2) та висунув гіпотезу чистоти гамет.

3. При проведенні гібридологічного аналізу важливе значення має, аналізуючи схрещування, яке дає можливість з'ясувати генетичну структуру гібридів першого покоління, і тому воно має певне прикладне значення в розведенні і селекції тварин.

4. Явище домінування або одноманітності проявляється в тому, що у гібридів першого покоління (F_1) проявляється одна з пари протилежних

ознак, яка називається домінантною. Ознака, яка не проявилась, називається рецесивною.

5. Явище розщеплення проявляється в тому, що гібридів другого покоління (F_2) поряд з домінантною ознакою проявляється рецесивна ознака. При цьому прояви цих ознак є у співвідношенні 3:1.

6. При успадкуванні ознак, крім явища домінування можуть проявлятися такі явища, як: неповне домінування, наддомінування, кодомінування.

7. Причиною відхилення від передбачуваного розщеплення при моногібридному схрещуванні є множинна або плейотропна дія генів, яка супроводжується летальним ефектом.

Контрольні питання

1. Охарактеризуйте особливості гібридологічного (генетичного) методу дослідження.

2. Яке схрещування при гібридологічному аналізі називається моногібридним?

3. Яке схрещування називається аналізуючим і його роль у генетичному аналізі?

4. У чому суть явища домінування, явища розщеплення?

5. Які існують типи домінування, у чому суть явища наддомінування і кодомінування?

6. У чому суть явища неповного домінування, або проміжного успадкування ознак?

7. Дайте визначення поняття фенотипу і генотипу.

8. Поясніть поняття гомозиготності, гетерозиготності і гемізіготності.

9. Які гени називають алельними і неалельними. Що ви розумієте під множинним алелізмом?

10. В чому суть явища плейотропії, або множинної дії генів?

11. Яка дія генів називається летальною?

12. Які причини відхилень від передбачуваних розщеплень гібридів при могогібридному схрещуванні?

6.ДИГІБРИДНЕ І ТРИГІБРИДНЕ СХРЕЩУВАННЯ. ЯВИЩЕ НЕЗАЛЕЖНОГО КОМБІНУВАННЯ (УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК)

Питання, які будуть висвітлені у лекції:

1. Аналіз успадкування ознак при дигібридному схрещуванні.
2. Розщеплення за генотипом і фенотипом в (F_2) дигібридного схрещування.
3. Аналізуюче дигібрид не схрещування.
4. Тригібридне схрещування.
5. Використання явища незалежного комбінування (успадкування) ознак в розведенні і селекції тварин.

6.1. Аналіз успадкування ознак при дигібридному схрещуванні

Розглядаючи закономірності успадкування ознак при моногібридному схрещуванні у тварин і рослин, ми умовно приймали, що батьківські особини відрізняються між собою за однією парою протилежних ознак, або за однією парою алельних генів. Однак зовсім очевидно, що тварини або рослини, які підібрані для схрещування, можуть відрізнятися між собою за багатьма протилежними ознаками або за багатьма парами алельних генів. Схрещування, при якому батьківські особи відрізняються за двома парами протилежних ознак, було названо Г.де Фрізом в 1900 році – дигібридним, якщо за трьома парами – тригібридним, багатьма парами – полігібридним. Отже, дигібридним схрещуванням називається таке схрещування, коли підібрані для схрещування батьківські особини відрізняються між собою за двома парами протилежних або альтернативних ознак.

При проведенні дигібридного схрещування Г.Мендель брав гомозиготні рослини гороху, які розрізнялись одночасно за двома парами протилежних ознак. Материнська рослина мала насіння жовтого кольору (гени умовно позначимо AA) і гладке насіння (гени умовно позначимо BB), обидві ознаки є домінантні. Батьківська, пилкова рослина мала рецесивні ознаки. Насіння гороху було зеленого забарвлення (aa) і зморшкувате (vv). Батьківські особи були гомозиготні за двома парами протилежних ознак або

за двома парами детермінуючих вказані ознаки алельних генів. Звідси генотип материнської рослини можна позначити (ААВВ, а батьківської - аавв). Гамети материнської рослини будуть нести гени АВ, а батьківської – ав. Гібрид першого покоління F₁ буде – дигетерозиготний – АаВв. Гібридна рослина F₁ мала насіння гороху за зовнішніми ознаками, тобто за фенотипом жовтого кольору, і гладке, або проявилось явище домінування. Щоб упевнитись у тому, що гібрид F₁ є гетерозиготний за двома парами алельних генів, Г.Мендель застосував прийом аналізуючого схрещування. Для цього гібрид першого покоління схрестив з рослиною, гомозиготною за рецесивними генами (аавв). Гібрид першого покоління утворював 4 типи гамет АВ, Ав, аВ, ав, а рослина з генотипом аавв утворювала один тип гамет – ав. При рівномірному сполученні гамет утворювалося 4 типи зигот у рівному співвідношенні, а саме :

1.АаВв	1.Аавв	1.ааВв	1. аавв
55	51	49	53
Горошин жовтого кольору і гладких	Горошин жовтого кольору і зморшкуваті	Горошин зеленого кольору і гладких	Горошин зеленого кольору і зморшкуватих

Отже, Г.Мендель одержав співвідношення фенотипів, яке було близьким до теоретично передбачуваного при аналізуючому дигібридному схрещуванні. Таким чином генетичним методом було доведено, що гібридний організм при дигібридному схрещуванні утворює 4 типи гамет в рівному співвідношенні, а це свідчить, що він є гетерозиготний за двома парами алельних генів Аа і Вв.

Для цього, щоб з'ясувати, яким чином відбувається комбінування двох пар алельних генів, було проведено схрещування гібридів першого покоління F₁ між собою. У другому поколінні у цьому схрещуванні було одержано 546 горошин, з них 315 горошин гладких жовтого кольору, 108 – гладких зеленого кольору, 101 – зморшкуватих жовтого кольору і 32

горошини зморшкуваті і зеленого кольору, або співвідношення фенотипів було 9:3:9:3:3:1. Таке співвідношення фенотипів у другому поколінні дигібридного схрещування можна розрахувати математично, враховуючи розщеплення у співвідношенні 3:1 при моногібридному схрещуванні.

Наприклад:

гладкі горошини і жовтого кольору $3/4 \times 3/4 = 9/16$;

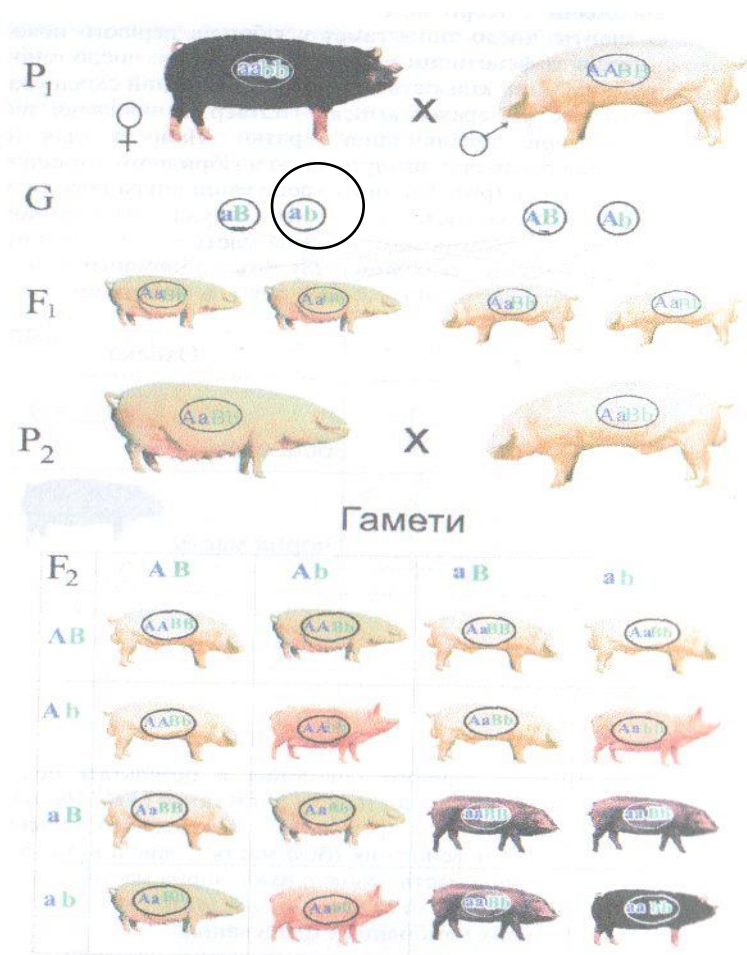
гладкі горошини і зеленого кольору $3/4 \times 1/4 = 3/16$;

зморшкуваті горошини і жовтого кольору $1/4 \times 3/4 = 1/16$;

зморшкуваті горошини і зеленого кольору $1/4 \times 1/4 = 1/16$.

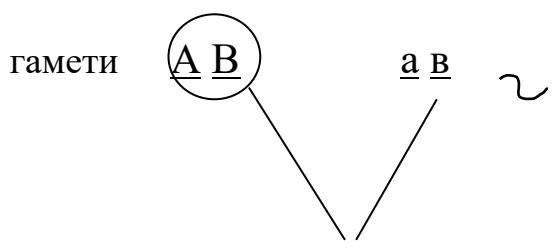
При повному домінуванні ознак гомозиготні форми за фенотипом не можна відрізнити від гетерозиготних: ААВВ; АвВВ; ААВв; АаВв. Тому в генетиці прийнято подібні генотипи позначати фенотиповим радикалом. Під фенотипових радикалом розуміють частку генотипу організму, яка визначає його фенотип. При складанні схем схрещування можна використовувати таке позначення співвідношення фенотипів F₂, використовуючи фенотипові радикали 9А-В-; 3А-вв; 3ааВ-; аавв.

6.2. Розщеплення за фенотипом і генотипом в F₂ дигібридного схрещування



Для з'ясування того як здійснюється комбінування двох пар алельних генів (Аа і Вв) при дигібридному схрещуванні та встановлення співвідношення фено - і генотипів, розглянемо успадкування ознак у великої рогатої худоби абердино-ангуської породи. У тварин цієї породи чорна масть і комолість є домінуючими ознаками, а червона масть і рогатість – рецесивною. З'ясуємо, які за фенотипами і генотипом будуть нащадки F₁ від схрещування дигомозиготних чорної масті і комоліх корів цієї породи з бугаями червоної масті і рогатими. Позначимо, що ген А – це ген чорної масті, а – червоної масті. Ген В детермінує комолість, в – рогатість. Вказані пари алельних генів знаходяться в різних парах автосом.

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{A}{A} \quad \frac{B}{B} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{a}{a} \quad \frac{b}{b}$$

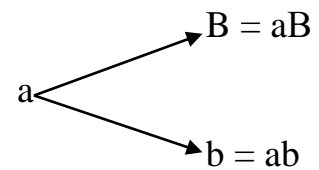
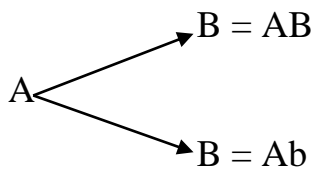


F_1

$$\frac{A}{a} \frac{\hat{a}}{\hat{a}}$$

Одержані нащадки гібриди першого покоління (F_1) будуть за фенотипом чорної масті і комолі, за генотипом – дигетерозиготні. Отже, у гібридів першого покоління (F_1) проявилось явище домінування.

Гібриди першого покоління дигетерозиготи дають чотири типи гамет. Визначити вказані типи гамет можна за допомогою дихотомічного методу. Для цього від кожного буквеного символу гена потрібно провести дві лінії, які сполучають їх з символами інших генів та записати сполучення цих символів.



Як видно, гібриди першого покоління будуть утворювати чотири типи гамет. Звідси впливає можливість утворення $4 \times 4 = 16$ їх комбінацій. Для запису цих комбінацій користуються решіткою Пеннета, в якій гамети самки розміщують горизонтально, самця – вертикально. Гамети, що розміщені горизонтально, кожна в своєму стовпчику буде чисельником, а гамети, розміщені вертикально, у своєму рядку будуть – знаменником.

Наприклад:

$\begin{matrix} \text{♂} \\ \text{♀} \end{matrix}$	AB	Ab	aB	ab
AB	$\frac{\underline{A} \underline{B}}{A B}$	$\frac{\underline{A} \underline{b}}{A b}$	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{a \hat{A}}$	$\frac{\underline{A} \hat{a}}{a b}$
Ab	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{A b}$	$\frac{\underline{A} \underline{b}}{A b}$	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{a b}$	$\frac{\underline{A} \underline{b}}{a b}$
aB	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{a \hat{A}}$	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{a b}$	$\frac{a \underline{B}}{a B}$	$\frac{a \underline{B}}{a b}$
ab	$\frac{\underline{A} \hat{A}}{a b}$	$\frac{\underline{A} \underline{b}}{a b}$	$\frac{a \underline{B}}{a b}$	$\frac{a \underline{b}}{a b}$

Аналізуючи фенотипи 16 нащадків, неважко помітити, що у 9 із них проявиться дві домінантні ознаки (AB) – 9/16 будуть чорної масті і комолі. Три нащадки мають домінантний ген А першої пари і рецисивний в – другої пари (Ab), отже 3/16 будуть чорної масті і рогаті, три нащадки мають домінантний ген другої пари (aB), будуть червоної масті і безрогі і один нащадок не має домінантних генів (ab) – 1/16 буде червоної масті і рогатих. Співвідношення фенотипів у гібридів другого покоління F₂ 9:3:3:1. Отже, у гібридів другого покоління F₂ проявилася нова комбінація ознак, якої не було в батьків і гібридів першого покоління, зокрема, поряд із тваринами чорної масті і комолими, червоної масті і рогатими проявилася така комбінація ознак, як безрогість і червона масть і рогатість і чорна масть. Це вказує, що тут проявилася третя закономірність успадкування ознак – явище незалежного комбінування неалельних генів, які знаходяться в різних парах гомологічних хромосом. Тобто кожна пара алельних генів $\frac{\hat{A}}{\hat{a}}$, $\frac{\hat{A}}{\hat{a}}$ успадковується незалежно одна від одної за типом моногібридного схрещування. Наприклад з 16 нащадків - чорної масті є 12 і червоної масті 4. тобто 12:4 або 3:1. Така ж кількість буде комолих і рогатих 12:4 або 3:1.

Крім проведеного аналізу нащадків F₂ за фенотипом, проведемо їх аналіз за генотипом. Для цього необхідно виписати з решітки генотип першого нащадка і порахувати, скільки нащадків із 16 мають таку комбінацію генів. Наприклад:

$$\frac{\underline{A}}{A} \frac{\underline{B}}{B} = 1 \qquad \frac{\underline{A}}{a} \frac{\underline{b}}{b} = 2$$

$$\frac{\underline{A}}{A} \frac{\hat{A}}{\hat{a}} = 2 \qquad \frac{\underline{a}}{a} \frac{\underline{B}}{B} = 1$$

$$\frac{\underline{A}}{a} \frac{\hat{A}}{\hat{A}} = 2 \qquad \frac{\underline{a}}{a} \frac{\underline{B}}{b} = 2$$

$$\frac{\underline{A}}{a} \frac{\hat{A}}{\hat{a}} = 4 \qquad \frac{\underline{a}}{a} \frac{\underline{b}}{b} = 1$$

$$\frac{A}{A} \frac{b}{b} = 1$$

В результаті такого аналізу співвідношення генотипів буде таким: 1:2:2:4:1:2:1:2:1, або буде формуватися 9 генотипових класів тварин.

Знаючи, що при моногібридному схрещуванні розщеплення за генотипом проходить відповідно в такому співвідношенні для однієї пари алельних генів 1AA+2Aa+1aa і для другої пари – 1BB+2Bb+1bb, прояв генотипів або комбінування генів можна вирахувати математично, наприклад:

$$AABB = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$$

$$AABb = \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8} = \frac{2}{16}$$

$$AaBb = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8} = \frac{2}{16}$$

$$AaBb = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} = \frac{4}{16}$$

$$Aabb = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$$

$$Aabb = \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8} = \frac{2}{16}$$

$$aaBB = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$$

$$aaBb = \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8} = \frac{2}{16}$$

$$aabb = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$$

В результаті такого розрахунку одержано 9 генотипових класів розщеплення або співвідношення генотипів буде 1:2:2:4:1:2:1:2:1. Таким чином при проведенні схрещувань для визначення закономірностей успадкування ознак кількість класів за фенотипом буде дорівнювати 2^n , а за генотипом 3^n . Наприклад: при тригібридному схрещуванні буде формуватися 8 фенотипових класів і 27 генотипових класів організмів.

Дані про типи гамет та прояви кількості фенотипів і генотипів при різних схрещуваннях наводимо в таблиці

Таблиця

Типи гамет та прояви кількості фенотипів і генотипів при різних схрещуваннях

Кількість пар протилежних ознак	Типи гамет, які утворює гібрид F ₁	Можливі поєднання гамет	Кількість фенотипів у F ₂	Кількість генотипів у F ₂
1	2	4	2	3
2	4	16	4	9
3	8	64	8	27
4	16	256	16	81
5	32	1024	32	243
n	2 ⁿ	4 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ

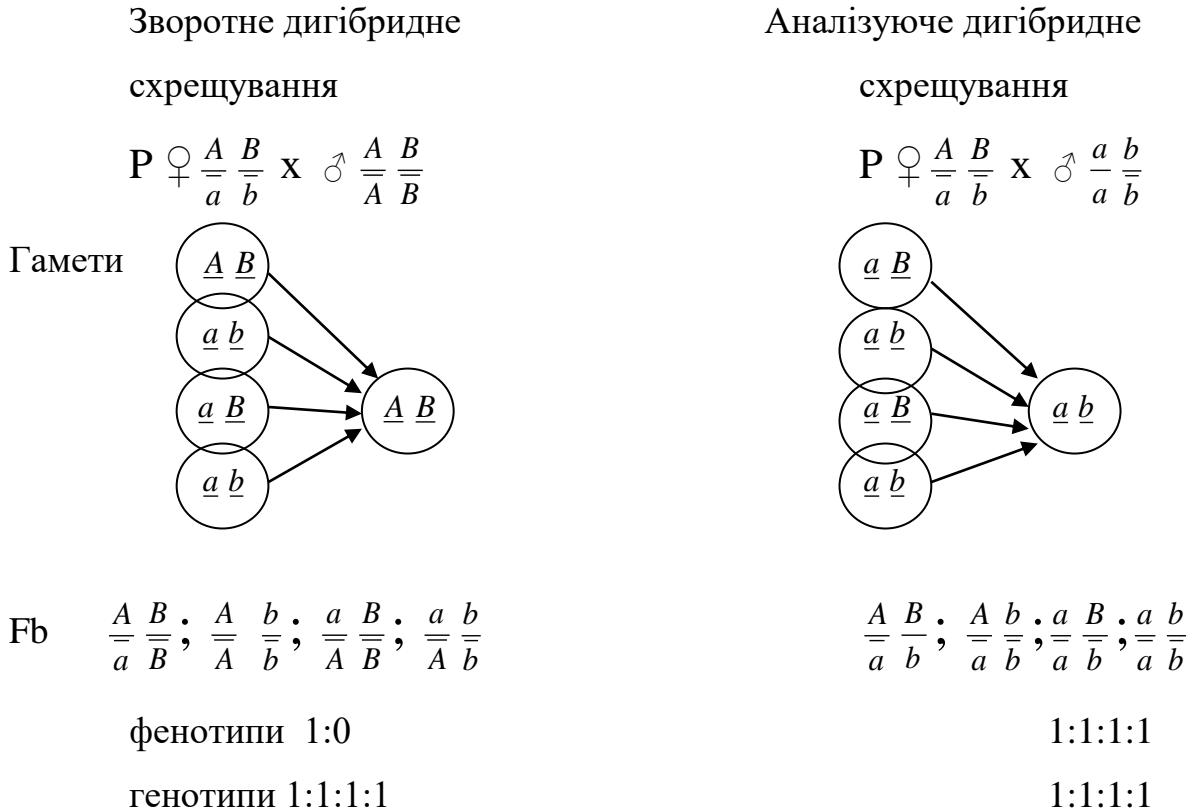
6.3. Аналізуюче і зворотне дигібридне схрещування

При дигібрилогічному аналізі, проводячи дигібридне схрещування, одержаних гібридів першого покоління не тільки схрещують між собою, але їх також схрещують з вихідними батьківськими особинами. Таке схрещування називається зворотнім, наприклад: AaBb x AABB

AaBb x aabb

Проте, більш важливе значення для генетичного аналізу має схрещування, при якому гібрид першого покоління схрещується з батьківською особиною, що має рецесивні ознаки. Таке схрещування дає можливість проаналізувати генетичну структуру гібрида першого покоління і тому його називають аналізуючим схрещуванням. Отже, аналізуючим дигібридним схрещуванням називається схрещування, при якому гібрид першого покоління – дигетерозигота схрещується з вихідною батьківською особиною з двома рецесивними ознаками.

Виходячи з наведеного раніше прикладу успадкування ознак при дигібридному схрещуванні, у тварин абердино-ангуської породи розглянемо успадкування цих ознак при зворотному і аналізуючому дигібридному схрещуванні.



У наведеній схемі дані свідчать, що при зворотному дигібридному схрещуванні співвідношення фенотипів є 1:0, а співвідношення генотип 1:1:1:1. При аналізуючому дигібридному схрещуванні фенотипи проявляється у співвідношенні - 1:1:1:1. Аналогічно відбувається розщеплення за генотипом у співвідношенні 1:1:1:1. Таке співвідношення фенотипів у F₁ дигібридного схрещування свідчить, що гібрид першого покоління є гетерозиготним.

Загальний висновок з результатів дигібридного схрещування полягає в тому, що розщеплення в обох парах неалельних генів проходить незалежно одне від одного. Внаслідок цього гетерозиготи по двох типах генів утворюють чотири типи гамет у рівних кількостях. На основі цього був зроблений висновок про незалежне комбінування генів, або незалежне успадкування протилежних ознак.

6.4. Тригібридне схрещування

Розглянуті раніше закономірності успадкування альтернативних ознак свідчать, що вони детермінуються алельними генами, які знаходяться в певному локусі гомологічних хромосом. У кожній парі таких генів один ген домінуючий, другий – рецесивний. У гібридів першого покоління проявляється дія одного з пари алельних генів і це явище одержало назву домінування. У другому поколінні моногібридного схрещування розщеплення за фенотипом відбувається у співвідношенні 3:1 при повному домінуванні ознак, а при неповному розщепленні за фенотипом відбувається у співвідношенні 1:2:1 та аналогічне до розщеплення за генотипом. Розщеплення у гібридів другого покоління (F_2) відкрило принципово важливе явище: ознаки схрещуваних форм не зникають і проявляються в наступному поколінні.

При дигібридному схрещуванні, якщо обидві пари алельних генів знаходяться в різних парах гомологічних хромосом і вступають в комбінації, дають розщеплення за фенотипом у співвідношенні 9:3:3:1 і за генотипом 1:2:2:4:1:2:1:2:1. Явище незалежного комбінування ознак зумовлене тим, що гени, які впливають на їх прояв, знаходяться в різних парах гомологічних хромосом та комбінуються під час дії ділення клітин в анафазі мейозу. Таким чином неалельні гени при утворенні гамет вільно комбінуються між собою, завдяки чому утворюються їх комбінації порівняно з батьківськими особинами, що забезпечує відповідно новий прояв комбінації ознак, або комбінативної мінливості.

Виходячи з цих положень, розглянемо успадкування ознак при тригібридному схрещуванні, при якому підібрані для схрещування батьківські особини відрізняються між собою за трьома парами протилежних ознак. Для цього розглянемо приклад: у великої рогатої худоби абердино-ангуської породи чорна масть, безрогість і темне носове дзеркало є домінуючими ознаками, а червона масть, рогатість, світле носове дзеркало – рецесивні ознаки. Допустимо, що при цьому схрещуванні материнські

особини були чорної масті, безрогі з темним носовим дзеркалом, або гомозиготними, тобто мали генотип ААВВСС, а батьківські особини були червоної масті, рогаті, зі світлим носовим дзеркалом і також були гомозиготні за рецесивними генами, тобто мали генотип ааввсс. Вказані пари алельних генів $\frac{A}{a}; \frac{B}{b}; \frac{C}{c}$ знаходяться в трьох різних парах гомологічних особин. Позначимо ген, який детермінує чорну масть, буквою А, червону масть – а, ген безрогості – В, роги тості – в, ген темного носового дзеркала буквою С, світлого – с.

Розглянемо схему тригібридного схрещування:

$$\begin{array}{l}
 \text{Р} \quad \text{♀} \quad \frac{A}{A} \frac{B}{B} \frac{C}{C} \times \text{♂} \quad \frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c} \\
 \text{Гамети} \quad \left(\frac{A}{A} \frac{B}{B} \frac{C}{C} \right) \quad \left(\frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c} \right) \\
 \\
 \text{F}_1 \quad \quad \frac{A}{a} \quad \quad \frac{B}{b} \quad \quad \frac{C}{c}
 \end{array}$$

Гібриди першого покоління за фенотипом будуть чорної масті, безрогі, з темним носовим дзеркалом. За генотипом вони будуть тригетерозиготні. Отже, у гібридів першого покоління при тригібридному схрещуванні проявилось явище домінування.

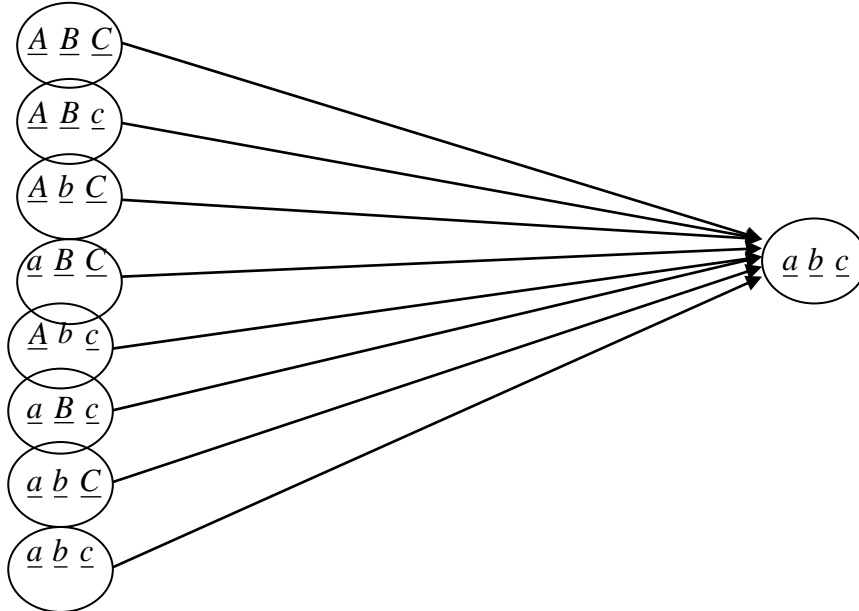
Гібрид першого покоління F₁ буде утворювати 8 типів гамет. Тому у другому поколінні в результаті сполучення цих типів чоловічих і жіночих гамет буде формуватися 14 генотипів. Наприклад:

$$\begin{array}{l}
 \text{F}_1 \quad \quad \frac{A}{a} \quad \quad \frac{B}{b} \quad \quad \frac{C}{c} \\
 \text{Гамети} \quad \left(\frac{A}{A} \frac{B}{B} \frac{C}{C} \right) \quad \left(\frac{A}{A} \frac{B}{B} \frac{c}{c} \right) \quad \left(\frac{A}{A} \frac{b}{b} \frac{C}{C} \right) \quad \left(\frac{a}{a} \frac{B}{B} \frac{c}{c} \right) \\
 \quad \quad \left(\frac{A}{A} \frac{b}{b} \frac{c}{c} \right) \quad \left(\frac{a}{a} \frac{B}{B} \frac{c}{c} \right) \quad \left(\frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{C}{C} \right) \quad \left(\frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c} \right)
 \end{array}$$

Щоб пересвідчитися в тому, що гібрид F₁ при тригібридному схрещуванні дає 8 типів гамету рівних співвідношеннях, потрібно застосувати метод аналізуючого схрещування, наприклад:

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{A}{a} \frac{B}{b} \frac{C}{c} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c}$$

Гамети



$$\frac{A}{a} \frac{B}{b} \frac{C}{c}, \frac{A}{a} \frac{B}{b} \frac{c}{c}, \frac{A}{a} \frac{b}{b} \frac{C}{c}, \frac{a}{a} \frac{B}{b} \frac{C}{c}, \frac{A}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c}, \frac{a}{a} \frac{B}{b} \frac{c}{c}, \frac{A}{a} \frac{B}{b} \frac{C}{c}, \frac{a}{a} \frac{b}{b} \frac{c}{c}, \frac{A}{a} \frac{b}{b} \frac{C}{c}, \frac{a}{a} \frac{B}{b} \frac{c}{c}$$

Наведена схема аналізуючого тригібридного схрещування свідчить, що розщеплення у F₂ за фенотипом проявляється у співвідношенні 1:1:1:1:1:1:1:1, що може свідчити про тригетерозиготність гібрида першого покоління. Якщо розрахувати розщеплення у F₂ за фенотипом при тригібридному схрещуванні окремо за кожною парою протилежних ознак, розщеплення виявиться 3:1. Вказане співвідношення забезпечується механізмом незалежного розходження різних пар хромосом при мейозі, що дозволило Г.Менделю сформулювати принцип незалежного комбінування ознак.

Принцип незалежного комбінування незалежних ознак у F₂ при повному домінуванні можна виразити формулою: (3+1)ⁿ ; де n число пар протилежних ознак. Виходячи з цієї формули, можна вирахувати кількість

фенотипових класів при різній кількості пар протилежних ознак, що враховується при схрещуваннях. Наприклад:

Моногібридне схрещування $(3+1)^1 = 3:1$ 2 класи

Дигібридне схрещування $(3+1)^2 = 9:3:3:1$ 4 класи

Тригібридне схрещування $(3+1)^3 = 27:9:9:9:3:3:3:1$ 8 класів

Таким чином, число фенотипових класів, які утворюються у F_2 , може бути виражене формулою 2^n , де основа 2 виражає парність генів, які знаходяться в одній парі гомологічних основ, а ступінь n - число пар алельних генів негомологічних основ. Тому при моногібридному схрещуванні число класів розщеплення за фенотипом буде $2^1=2$, при дигібридному схрещуванні – $2^2=4$, при тригібридному $2^3=8$.

Аналогічно можна розрахувати розщеплення у F_2 за генотипом. У гібридів F_1 при моногібридному схрещуванні розщеплення проходить за генотипом у співвідношенні 1:2:1, або формуються три генотипові класи. В зв'язку з цим, число генотипів при різних схрещуваннях буде дорівнювати 3^n , де n – число пар алельних генів, при дигібридному схрещуванні кількість генотипових класів буде дорівнювати $3^2 = 9$, дигібридного – $3^3=27$ класів.

Вказані розрахунки можуть бути реальними при одній важливій умові, зокрема коли різні пари алельних генів знаходяться в різних парах гомологічних хромосом. Однак відомо, що їх кількість у кожного виду тварин і рослин є відносно невелика і постійна. Так, у гороху є 7 пар. Тому незалежне комбінування може відбуватися не більше як за 7 парами одночасно врахованих при схрещуванні протилежних ознак. При цьому у гібридних рослин гороху у F_2 при повному домінуванні можливі прояви 2^7 різних фенотипових класів і 3^4 – генотипових.

У дрозофіли 4 пари хромосом, тому явище незалежного комбінування ознак може проявитися лише при дигібридному, тригібридному і чотиригібридному схрещуванні. Зокрема, при чотиригібридному схрещуванні у гібридів у F_2 буде формуватися шістнадцять фенотипових класів і вісімдесят генотипових класів.

6.5. Використання явища незалежного комбінування (успадкування) ознак у розведенні і селекції тварин

Г. Мендель сформулював закон незалежного комбінування ознак, який говорить, що гени, що детермінують різні ознаки, успадковуються незалежно один від одного, якщо вони знаходяться у різних хромосомах.

Закон незалежного комбінування ознак використовується при розведенні і селекції тварин. Наприклад, порода великої рогатої худоби санта-гертруда була виведена шляхом схрещування брахманської породи зебу і шортгорнської породи великої рогатої худоби. При виведенні цієї породи добір проводили таким чином, щоб поєднати в одній породі стійкість до спеки і захворювань брахманської породи з добрими м'ясними якостями шортгорнів.

Академік М.Ф. Іванов при виведенні української степової породи свиней поєднав в одній породі скороспілість, високу живу масу і багатоплідність великої білої породи та пристосування до умов степових районів місцевих свиней. Поєднавши вказані ознаки, які обумовлені спадковими задатками, була виведена порода свиней, яка була скороспіла і пристосована до розведення в умовах півдня України.

У висновках доцільно відмітити, що незалежне комбінування ознак при дигібридному, тригібридному і полігібридному схрещуваннях може здійснюватися лише за таких умов:

- 1) рівномірного утворення гамет на основі розходження хромосом при мейозі;
- 2) рівномірної зустрічі гамет всіх типів при заплідненні;
- 3) рівномірного виживання зигот і в наступному організмі.

Крім того спадкові фактори або гени організму тварин в процесі онтогенезу знаходяться в складній взаємодії, оскільки організм не є мозаїкою проявлення дії окремих генів, а є складною системою їх взаємодії, яка перебуває також під впливом зовнішніх факторів. Академік Вавілов критикував цих генетиків, які вважали, що згідно з третім законом Менделя

можна одержувати при схрещуваннях будь-яку комбінацію ознак. Однак відомо, що будову тіла ваговоза не можна поєднуватися з високою жвавистю рисака.

Висновки

1. За результатами досліджень, одержаних при дигібридному і тригібридному схрещуваннях, Г.Мендель встановив явище незалежного комбінування (успадкування) ознак.

2. Явище незалежного комбінування ознак при дигібридному, тригібридному схрещуваннях проявляються лише за умови, якщо окремі пари алельних генів, які детермінують певні пари ознак, знаходяться в різних парах гомологічних хромосом.

3. В результаті незалежного комбінування генів у гібридів другого покоління при дигібридному схрещуванні формується 4 фенотипових і 9 генотипових класів організмів, або співвідношення фенотипів складає 9:3:3:1, генотипових 1:2:2:4:1:2:1:2:1.

4. Прояв явища незалежного комбінування ознак обмежується кількістю пар хромосом, яка є у кожного виду тварин і рослин.

5. Встановлена закономірність проявів явища незалежного комбінування ознак у тварин сьогодні враховується в селекційно-племінній роботі при виведенні нових порід тварин, ліній та вдосконалення існуючих порід.

Контрольні питання.

1. Яке схрещування називається дигібридним?
2. Яке схрещування називається тригібридним?
3. Яку закономірність успадкування ознак встановив Г.Мендель при дигібридному і тригібридному схрещуванні?
4. Яке співвідношення фенотипів проявляється у гібридів другого покоління при дигібридному схрещуванні?

5. Яке співвідношення генотипів проявляється в гібридів F_2 дигібридного схрещування?
6. Яке співвідношення фенотипів проявляється у гібридів F_2 при тригібридному схрещуванні?
7. Яке співвідношення генотипів проявляється у гібридів F_2 при тригібридному схрещуванні?
8. Скільки фенотипових класів утворюється у F_2 при дигібридному і тригібридному схрещуванні?
9. Скільки генотипових класів утворюється у F_2 дигібридного і тригібридного схрещуванні?
10. Яке значення явища незалежного комбінування ознак в селекційно-племінній роботі?
11. Які особи при схрещуванні називаються дигетерозиготами, тригетерозиготами?
12. Скільки пар протилежних ознак може успадковуватися на основі незалежного комбінування у великої рогатої худоби, свиней, овець?

7. УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК ПРИ ВЗАЄМОДІЇ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Прояв дії генів у процесі індивідуального розвитку організму.
2. Успадкування ознак при взаємодії генів.
3. Типи взаємодії між неалельними генами.
4. Полімерна дія генів. Успадкування кількісних ознак.
5. Модифікуюча дія генів.

7.1. Прояв дії генів у процесі індивідуального розвитку організму

Вивчення закономірностей успадкування протилежних ознак, цитологічними і генетичними методами досліджень було з'ясовано, що розщеплення у співвідношенні 3:1 в F_2 моногібридного схрещування і комбінування ознак у співвідношенні 9:3:3:1 в F_2 дигібридного схрещування можуть проявитися лише за певних умов. Зокрема, коли неалельні пари генів знаходяться в різних парах гомологічних хромосом. Друга умова, коли один ген діє на прояв певної ознаки, або властивості організму незалежно від дії інших алельних і неалельних генів. Проте, в процесі індивідуального розвитку організму гени вступають в складну взаємодію. Організм тварин – це мозаїка дії окремих генів, а складна система послідовно протікаючих морфофізіологічних і біохімічних процесів, яка визначається певною сукупністю генів, що називається генотипом.

Коли ми говоримо про успадкування ознак, потрібно пам'ятати, що фактично успадковуються не ознаки, а гени, які впливають на їх прояв. Ознаки проявляються в процесі онтогенезу організму тварин і їх формування та розвиток залежить як від дії генів, так і від впливу факторів зовнішнього середовища. Тому при аналізі закономірностей успадкування ознак за фенотипом потрібно не тільки вивчати розподіл і поєднання хромосом та генів, що в них містяться, але і взаємодію генів у процесі онтогенезу.

У перші роки після опублікування праць Г.Менделя навіть і мови не було про можливість взаємодії генів. Проте, з часом погляди генетиків з цього приводу змінюються. Сьогодні можна стверджувати, що в більшості

випадків жодний з генів не діє сам по собі. Будь-який організм являє собою складну систему взаємодії багатьох генів. Тому, без активної взаємодії всієї сукупності генів, що зумовлюють функціонування організму як єдиного цілого, жоден ген не зможе себе виявити. Доцільно зазначити, що коли мова йде про взаємодію генів, завжди мають на увазі взаємодію між неалельними генами, тому що взаємодію між алельними генами є стан домінантності і рецесивності.

Типи взаємодії між алельними і неалельними генами наведено в схемі 1.

Схема 1.

Типи взаємодії між алельними і неалельними генами.

Алельні гени (Aa)	Неалельні гени (AB)
Домінування	Новоутворення або кооперування
Неповне домінування	Комплементарна дія генів
Наддомінування	Епістатична дія генів
Кодомінування	Полімерна дія генів
	Модифікуюча дія генів

Ген як одиниця спадковості, яка зумовлює розвиток ознак організму має певні функціональні властивості. Звідси випливає, що ген дискретний і забезпечує перебіг окремої біохімічної реакції або окремої ланки обміну речовин. Очевидно, якщо декілька генів визначають одну властивість організму, вони повинні взаємодіяти між собою. У більшості випадків, прояв ознаки визначається взаємодією між собою двох і більше генів. Гени успадковуються як окремі одиниці, але в подальшому вони взаємодіють між собою та з умовами зовнішнього середовища. В результаті такої взаємодії проявляються нові фенотипи, які неподібні до жодного з батьків, або змінюється характер розщеплення ознак нащадків за фенотипом. Однак, доцільно відзначити, що при всіх типах взаємодії генів, успадкування ознак проходить за встановленими Г.Менделем закономірностями. Змінюється

лише характер розщеплення за фенотипом, який залежить від типу взаємодії генів.

7.2. Успадкування ознак при взаємодії генів

Ген як одиниця спадковості, яка зумовлює розвиток ознаки або властивості організму, має також функціональні властивості. У своїй дії ген є дискретний, тому що він визначає перебіг окремої біохімічної реакції, прояв і розвиток ознаки або властивості організму. Поряд з тим, ген може діяти одночасно на перебіг різних біохімічних реакцій, розвиток в багатьох ознаках розвитку організму. Такий тип взаємодії називається множинною, або плейтропною дією генів. Гени можуть вступати в взаємодію з другими генами, внаслідок чого ефект дії генів може змінюватися. Різні гени, які знаходяться в окремих парах гомологічних хромосом, можуть однаково діяти на прояв однієї ознаки, посилюючи або послаблюючи її прояв. Такий тип взаємодії називається полімерною дією генів. Крім того, потрібно пам'ятати, що прояв дії генів також залежить від факторів зовнішнього середовища.

Взаємодія генів проявляється у цитоплазмі клітини як форма взаємодії між білками ферментами, синтез яких визначається дією генів, або може відбуватися між сполуками, які утворюються під дією цих ферментів. При цьому можливі три випадки такої взаємодії:

1. Для прояву певної ознаки необхідна взаємодія двох ферментів, синтез яких визначається двома неалельними генами.
2. Фермент, який синтезувався під дією одного гена, пригнічує і нейтралізує дію ферменту, синтез якого відбувався під дією другого неалельного гена.
3. Два ферменти, синтез яких відбувався під дією двох неалельних генів, впливають на перебіг одного процесу таким чином, що посилюється прояв ознаки під впливом цього процесу.

7.3. Типи взаємодії між неалельними генами

Одним з найбільш яскравих прикладів взаємодії неалельних генів було встановлене дослідженнями на початку ХХ століття при вивченні

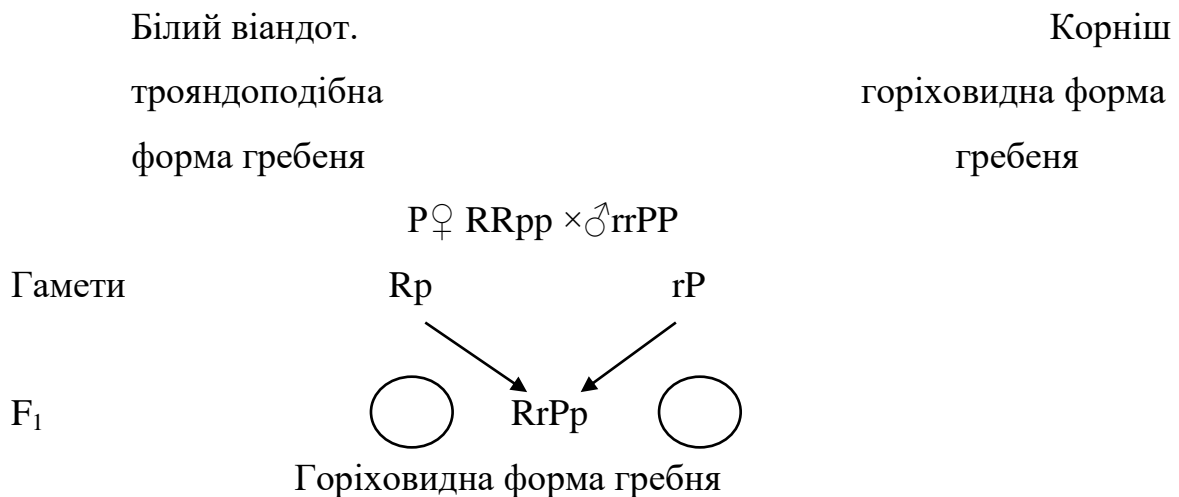
успадкування форм гребеня у курей. Вказаний тип взаємодії було названо новоутворенням, або кооперуванням.

Відомо, що кожна порода курей має характерну для породи форму гребеня. Так, наприклад, кури породи леггорн, плімутрок, віандот мають листовидну форму гребеня, білий віндот – трояндоподібну форму. Деякі породи курей європейського походження, наприклад порода кордиш мають горіховидну форму гребеня. У цих порід не зустрічаються кури з горіховидною формою гребеня. Однак при схрещуванні курей з трояндоподібною формою гребеня з породами, які мають листовидну форму гребеня, було встановлено, що домінує трояндоподібна форма гребеня. При подальшому схрещуванні F_2 відбувається розщеплення у співвідношенні 3:1.

Аналогічна закономірність проявлялася при схрещуванні курей, які мали гороховидну і листовидну форму гребеня. Зокрема, домінантною ознакою була гороховидна форма гребеня. Отже, ознаки проявлялися подібно і трояндоподібна та листовидна форма гребеня, з одного боку і гороховидна і листовидна з другого боку, успадковуються як дві пари протилежних ознак. При цьому листовидна форма гребеня в обох випадках є рецесивною ознакою. Однак, при схрещуванні між собою курей, які мали трояндоподібну і гороховидну форму гребеня, в першому F_1 поколінні одержували нащадків з горіховидною формою гребеня. При схрещуванні осіб F_1 між собою в другому поколінні одержували осіб з різними формами гребеня, зокрема, 9 частин курей мали горіховидну форму гребеня, 3 частини трояндоподібну і 1 частина - листовидну форму гребеня. Одержані результати схрещувань свідчать, що проявляється співвідношення фенотипів, яке аналогічне співвідношенню, що проявляється при дигібридному схрещуванні. Таким чином, було встановлено, що прояв горіховидної форми гребеня у курей постійно виникає при схрещуванні курей з такими формами гребеня, як горіховидна і трояндоподібна.

При складанні схем схрещування на новоутворення або кооперування в генетиці прийнято використовувати Менделівську символіку позначення

спадкових задатків або генів першою буквою англійської або латинської назви цієї ознаки. Позначимо ген доміантний трояндоподібної форми гребеня R, рецесивний – r, доміантний ген гороховидної форми –P, рецесивний – p. Враховуючи одержані результати при схрещуванні курей з різною формою гребеня, зробили висновок, що кури вихідних порід були гомозиготними і мали таку структуру генотипів - RRpp і rrPP. Гібриди першого покоління були гетерозиготними за двома парами генів, які при взаємодії обумовлюють прояв горіховидної форми гребеня. Підтвердженням цього є наведена схема схрещування курей з трояндоподібною і горіховидною формами гребеня.



Гібрид F₁ буде утворювати такі типи гамет: RP, Rp, rP, rp. В результаті цього ми одержимо такий прояв ознак в другому поколінні:

	♂	RP	Rp	rP	rp	
♀		RP	Rp	rP	rp	
		RRPP	RRPp	RrPp	RrPp	R. p.=9 горіховидна
		RRPp	RRpp	RrPp	Rrpp	R.pp=3 трояндоподібна
		RrPP	RrPp	rrPP	rrPp	rrP.=3 горохоподібний

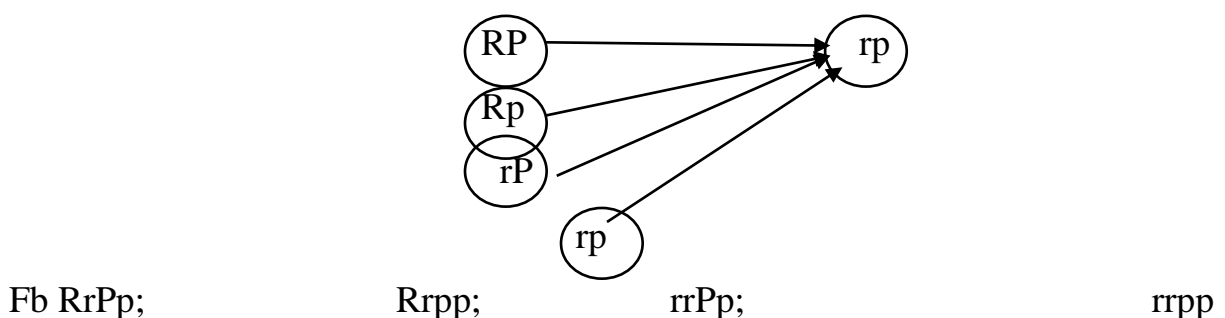
гр	RrPp	Rrpp	rrPp	rrpp	rrpp=1 листовидний
----	------	------	------	------	-----------------------

Отже, в другому поколінні проявилось таке співвідношення фенотипів: 9 частин з горіховидною формою гребеня, 3 частини з гороховидною формою, 3 частини з трояндоподібною і 1 частина з листовидною формою гребеня. Одержані співвідношення фенотипів свідчать, що воно відповідає співвідношенню фенотипів, яке проявляється у дигібридного схрещування. Звідси був зроблений висновок, що прояв трояндоподібної форми гребеня детермінується геном «R» і гороховидної геном «P», внаслідок взаємодії цих генів виникає горіховидна форма гребеня. Відсутність двох домінантних генів RR і наявність обох рецесивів «гр» зумовлює розвиток листовидної форми гребеня.

Із наведеної форми видно, що два неалельні домінантні гени в гомозиготному або гетерозиготному стані у 9 осіб другого покоління викликає утворення горіховидної форми гребеня. Домінантний ген «R» в гомозиготному або гетерозиготному стані викликає прояв трояндоподібної форми гребеня, а ген «P» також в гомозиготному або гетерозиготному стані – гороховидну форму гребеня. Гомозиготність «гр» по рецесивних генах приводить до прояву листовидної форми гребеня. При схрещуванні їх між собою вони не розщеплюються.

Вказані співвідношення фенотипів були підтверджені також схрещуванням курей, які мали горіховидну форму гребеня, з курми, які мали листовидну форму гребеня.

$$P_{\text{♀}} RrPp \times \text{♂} rrpp$$



горіховидна трояндоподібна гороховидна листовидна

Наведена схема успадкування форми гребеня у курей свідчить, що обидві пари неалельних генів проявляють повну незалежність. Однак, при цьому спостерігаються і деякі особливості. У першому поколінні нащадки неподібні до жодної батьківської форми, в другому поколінні утворюються дві нові форми гребенів – горіховидна, прояв якої зумовлене взаємодією двох доміантних генів, і листовидна форма, прояв якої зумовлений взаємодією двох рецесивних генів. В результаті такої взаємодії неалельних генів, як доміантних, так і рецесивних, у нащадків проявляються нові ознаки, які не були у батьківських осіб.

Другим типом взаємодії неалельних генів є явище компліментарності, або доповнюючої дії генів. Компліментарністю називають такий тип взаємодії генів, при якому один доміантний ген без доповнюючої дії другого доміантного гену не викличе фенотипового прояву ознак. Дія кожного окремо гена А..вв; ааВ.. викликає утворення ознаки, яка була у батьків.

Вперше таку взаємодію генів було виявлено з пахучого горошку. При схрещуванні двох сортів горошку з білими квітами, у гібридів F_1 квіти були яскраво - червоного або пурпурового забарвлення. При самозапиленні рослин гібридів F_1 в другому поколінні F_2 спостерігалось розщеплення у співвідношенні близькому до 9:7. Один фенотиповий клас 9/16 мав яскраво - червоне забарвлення квітів, другий фенотиповий клас 7/16 мав таке забарвлення квітів як вихідні батьківські особини або біле.

Щоб з'ясувати, як вкладається одержане співвідношення фенотипів у схему Менделівського розщеплення, допустимо, що в кожній вихідній формі є лише по одній з доміантних алелей в гомозиготному стані. ААвв і ааВВ, які при взаємодії викликають прояв яскраво - червоного забарвлення квітів АаВв. В другому поколінні F_2 відбудеться розщеплення у співвідношенні 9/16 А...В...- яскраво-червоне забарвлення квіток і 3/16 А...вв; 3/16 ааВ і 1/16 аавв – біле забарвлення квіток. З'ясувалося, що кожний з доміантних

генів окремо не може викликати прояву яскраво-червоного або пурпурового забарвлення квітів. Для цього необхідно, щоб у рослин відбувався синтез антоціальних пігментів, які відбуваються лише в результаті взаємодії обох домінантних генів. Тому рослини з генотипами $A...vv...aaV...$ і $aavv$ будуть мати квітки білого забарвлення, а в другому поколінні спостерігається розщеплення за фенотипом у співвідношення 9:7.

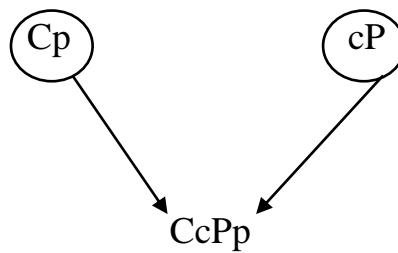
Розглянемо схему успадкування забарвлення квіток пахучого горошку. Позначимо, що ген C (color) викликає яскраво-червоне забарвлення, але при доповнюючій або комплементарній дії гена P (purple).

Біле забарвлення

Біле забарвлення



Гамети



F_1

Пурпурове забарвлення квітів

У другому поколінні забарвлення квіток буде проявлятися в такому співвідношенні фенотипів:

$\text{♀} \backslash \text{♂}$	CP	Cp	cP	cp	
CP	CCPP	CCPp	CcPP	CcPp	C.P.=9/16 яскраво червоне забарвлення
Cp	CCPp	CCpp	CcPp	Ccpp	
cP	CcPP	CcPp	ccPP	ccPp	Ccrr = 7/16 біле
cp	CcPp	Ccpp	ccPp	ccpp	

					забарвлення
cP	CcPP	CcPp	ccPP	ccPp	ccPp = 7/16 біле забарвлення
cp	CcPp	Ccpp	ccPp	ccpp	Ccpp = 7/16 біле забарвлення

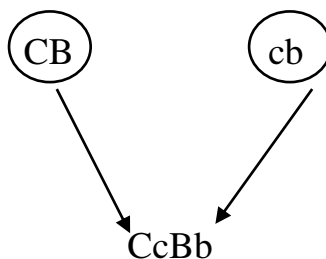
З наведеної схеми схрещування видно, що у гібридів другого покоління F₂ відбувається розщеплення у співвідношенні 9/16 рослин яскраво-червоним або пурпуровим забарвленням квітів і 7/16 – білого забарвлення. Комплементарні гени виявлені крім рослин також у тварин і мікроорганізмів. Поряд з комплементарною взаємодією генів у тварин виявлено також епістатичну взаємодію неалельних генів. При епістатичній взаємодії неалельних генів, яка є протилежною комплементарній взаємодії генів одна пара неалельних генів пригнічує або епістатує дію другої пари. Наприклад: AA>BB або aa>bb. Таке неалельне домінування, при якому дія однієї пари неалельних генів подавляє дію другої пари, називається епістатичною взаємодією. Такі гени відомі в багатьох видів тварин. Явище епістазу дещо подібне до явища домінування, але й має принципову відмінність. Якщо при домінуванні дія одного алельного гену пригнічує дію другого алельного гену, при епістазі – дія однієї пари алельних генів пригнічує прояв дії другої пари.

Явище епістазу виявлено при вивченні успадкування мастей у коней. Так, М.Юрасов у 1904 році встановив, що в коней сіра масть є епістатична до гнідої, вороної і рудої. При схрещуванні коней сірої і рудої масті у першому поколінні тварин F₁ проявляється сіра масть. Подальше розведення таких коней між собою приводить в F₂ до розщеплення у співвідношенні 12 частин сірої масті, 3 частини вороної масті і 1 частина рудої масті. Це пов'язано з тим, що ген сірої масті (C) подавляє дію інших генів. Тому в коней з генотипами C..В.. і C..вв завжди проявляється сіра масть. Коли гіпостатичний

ген вороної масті (В) звільняється від впливу епістатичного гену (С) ссВ.. у коней буде проявлятися ворона масть, а в коней з генотипом ссвв буде проявлятися руда масть.

Для підтвердження цього наводимо схему успадкування мастей у коней.

$P_{\text{♀}}$ сіра масть ССВВ \times $P_{\text{♂}}$ руда масть ссвв



Гамети

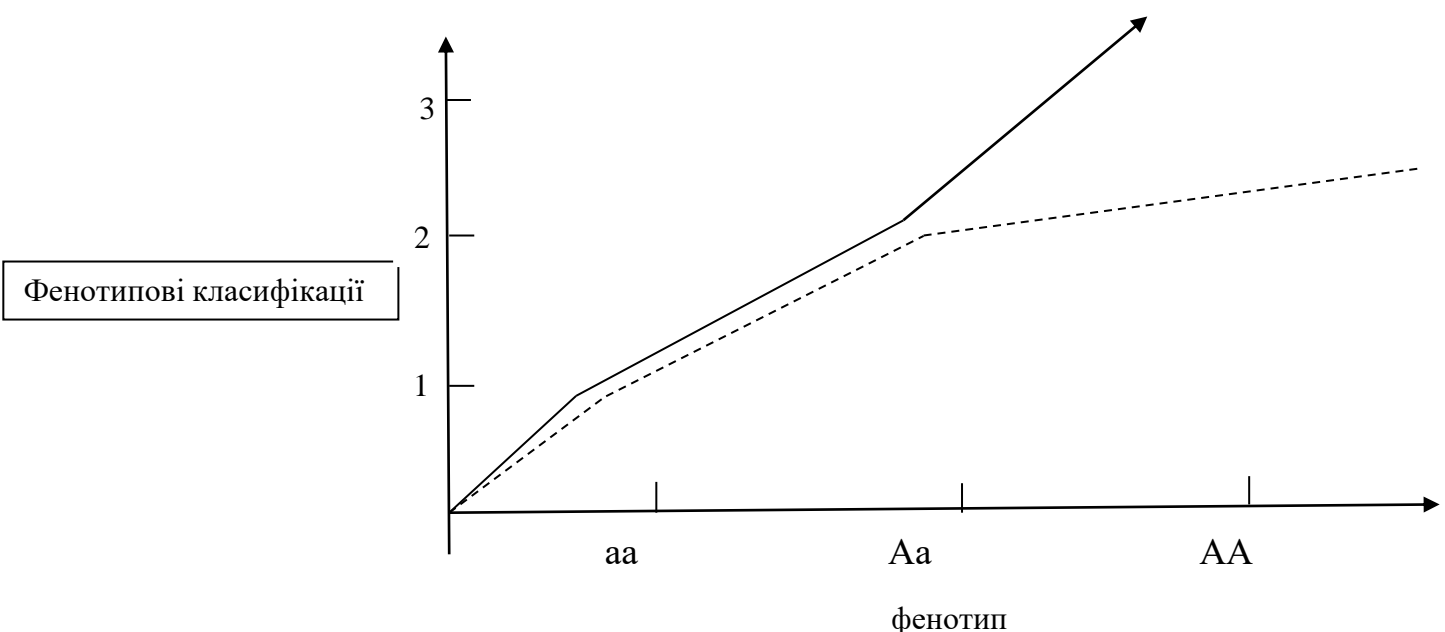
$\begin{matrix} \text{♂} \\ \text{♀} \end{matrix}$	CB	Cb	cB	cb	
CB	ССВВ	ССВb	CcBB	CcBb	С..В = 12 сірої масті
Cb	ССВb	ССbb	CcBb	Ccbb	Ссвв = 12 сірої масті
cB	CcBB	CcBb	ccBB	ccBb	ссВв = 3 вороної масті
cb	CcBb	Ccbb	ccBb	ccbb	Ссвв = 1 рудої масті

Отже, в F_2 при такому схрещуванні одержано 12/16 тварин сірої масті, 3/16 вороної масті і 1/16 рудої масті. Отже, епістаз - це форма взаємодії неалельних генів, за напрямком дії протилежна до комплементарної взаємодії генів. Вона проявляється в тому, що ген однієї пари алелі пригнічує прояв дії генів другої пари алелів. Тому, як при інших формах взаємодії, співвідношення фенотипів при епістазі буде дещо іншим.

7.4. Полімерна дія генів. Успадкування кількісних ознак

До цього часу ми розглядали взаємодію генів, які визначають або детермінують протилежні ознаки. Однак, такі ознаки, як: жива маса тварин, надій молока у корів, вміст жиру в молоці або кількісні ознаки, - не можна розділити на чіткі фенотипові класи. При схрещуванні тварин, птиці, які відрізнялися між собою за живою масою, молочною продуктивністю та іншими кількісними ознаками в першому поколінні F1, вони проявляються проміжно, а в другому поколінні F2 їх також не можна чітко розділити на окремі фенотипові класи нащадків, бо немає чіткого вираження різниць прояву ознаки між крайніми варіантами. У зв'язку з цим деякі вчені стверджували, що при вивченні успадкування кількісних ознак Менделівські закономірності успадкування непридатні, а успадкування таких кількісних ознак здійснюється іншим шляхом.

Дослідженнями було встановлено, що кількісні ознаки тварин проявляються під дією багатьох генів або успадковуються полімерно. Полімерія – це тип взаємодії неалельних генів, при якій на ступінь прояву однієї кількісної ознаки впливає декілька неалельних генів. Вплив кожного з них окремо на прояв ознаки є незначний. При сумарній або адитивній їх дії цей вплив посилюється, що приводить до зростання прояву кількісної ознаки. Такі гени називаються полімерними, а їх дія – адитивною або сумуючою. Ступінь проявлення адитивної дії генів наводимо на рис. 1.



- фенотипова функція (адитивна дія)
----- нефенотипова функція (неадитивна дія домінанту)

Полімерно успадковуються господарсько-корисні ознаки у тварин, зокрема такі, як: жива маса, молочна продуктивність корів, настриг вовни у овець, несучість у курей та інші ознаки.

Вивчення успадкування кількісних ознак було розпочато на початку 19 століття шведським генетиком Нільсоном Єле. У 1908 році на основі вивчення успадкування забарвлення зерен пшениці і лусочок у вівса він вперше пояснив явище полімерії. Було з'ясовано, що проміжне успадкування, яке спостерігається при полімерії, в кінцевому результаті відбувається відповідно до правил, встановлених Г.Менделем. Однак, дещо затушовується, внаслідок складної взаємодії багатьох генів, що впливають на прояв кількісної ознаки ($A_1A_2A_3$).

Нільсон Єле встановив, що червоне забарвлення насіння пшениці залежить від дії двох домінантних неалельних генів (A_1A_2), їх рецесивні алелі викликають просвітління червоного забарвлення зерна пшениці. Так, схрещуючи пшеницю з червоним забарвленням зерна $A_1A_1A_2A_2$ зі світлим забарвленням $a_1a_1a_2a_2$ у першому поколінні, він одержав рослин, у яких зерно було слабо-червоного забарвлення, що свідчило про проміжний тип успадкування. В результаті самозапилення рослин гібридів F_1 було одержано у F_2 рослини, які мали зерно від темно-червоного до світлого. Генетичний аналіз показав, що у F_2 , при схрещуванні рослин з червоним і світлим забарвленням зерна, не проявляється розщеплення, тоді як при схрещуванні рослин з проміжним забарвленням зерна явище розщеплення проявляється. Генетичний аналіз з врахуванням форми розщеплення дозволив зробити висновок, що червоне забарвлення зерна пшениці детермінується двома домінантними генами, а ступінь забарвлення зерна залежить від кількості

домінантних генів у генотипі рослини. На підтвердження цього наводимо схему успадкування забарвлення зерна пшениці при полімерній дії генів.

♂ ♀	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2	
A_1A_2	$A_1A_2A_2A_2$	$A_1A_2A_1a_2$	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1A_1A_2A_2 =$ яскраво-червоне забарвлення
A_1a_2	$A_1A_1A_2a_2$	$A_1A_2a_2a_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_2a_2a_2$	
a_1A_2	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1A_2A_2$	$a_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2 =$ світле біле забарвлення
a_1a_2	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2a_2$	$a_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1a_2a_2$	У рослин з іншими генотипами забарвлення зерна пшениці проміжне між червоним і світлим

Полімерний тип взаємодії неалельних генів при вивченні успадкування забарвлення насіння пшениці має важливе значення для з'ясування успадкування кількісних господарсько-корисних ознак у тварин. Для кількісних ознак характерним є проміжне успадкування у F_1 , яке виражається середнім значенням прояву ознак. У другому поколінні характер успадкування проміжний, однак зростає ступінь мінливості ознак.

У процесі вивчення взаємодії неалельних генів були відкриті гени основної дії, тобто такі, що визначають розвиток певної ознаки або властивості організму, і гени які, не визначають прояв ознак, але мають вплив на ефект дії інших генів, посилюючи або послаблюючи їх дію. Така дія генів називається модифікуючою дією. Вказаний тип взаємодії генів вичавлений при вивченні успадкування мастей великої рогатої худоби. У тварин української чорно-рябої молочної породи рябе забарвлення проявляється під дією рецесивного гену і двох генів модифікаторів, які посилюють або послаблюють дію рецесивного гену. Тому серед тварин цієї породи можуть зустрічатися тварини, які мають посилену, середню і слабу, рябіють в результаті зростання або зменшення пігментації волосу тварин.

Висновки:

1. У процесі прояву дії алельні і неалельні гени вступають у складну взаємодію.
2. Взаємодія між алельними генами проявляється у явищах домінування, неповного домінування, наддомінування і кодомінування.
3. Взаємодія між неалельними генами проявляється при новоутвореній комплементарній і епістатичній взаємодії генів та модифікуючій дії генів.
4. Успадкування кількісних ознак здійснюється полімерно або в результаті складної взаємодії багатьох неалельних генів.
5. При полімерії проявляється сумуюча або адитивна дія неалельних генів, при якій дія одного гена сумується з дією інших генів.

Контрольні питання:

1. Які існують типи взаємодії між алельними генами?
2. Які існують типи взаємодії між неалельними генами?
3. Який тип взаємодії неалельних генів називається новоутворенням, або кооперуванням?
4. Який тип взаємодії генів називається компліментарністю?
5. Який тип взаємодії генів називається епістазом?
6. Який тип взаємодії генів називається полімерією?
7. Які ознаки у тварин успадковуються полімерно?
8. У чому полягає модифікуюча дія генів?
9. Яке співвідношення фенотипів проявляється у F_2 при новоутворенні?
10. Яке співвідношення фенотипів проявляється у F_2 при комплементарній взаємодії генів?
11. Яке співвідношення фенотипів проявляється у F_2 при епістатичній дії генів?
12. Яка дія генів називається адитивною?

8. ГЕНЕТИКА СТАТІ

Питання, які будуть висвітлені в лекції

1. Біологічне і господарське значення різностатевості у тварин.
2. Розвиток статі в процесі онтогенезу.
3. Хромосомна теорія визначення статі.
4. Балансова теорія визначення статі.
5. Вплив на прояв статі статевих гормонів і факторів зовнішнього середовища.
6. Проблема регулювання статі у тварин.

8.1. Біологічне і господарське значення різностатевості у тварин

Важливою проблемою, яка сьогодні стоїть перед сучасною біологією і зокрема генетикою, – є визначення походження статевих відмінностей, механізму визначення статі у тварин, наукового пояснення співвідношення статей 1:1 в популяціях і його регулювання. Розв'язання цих проблем має важливе як наукове, так прикладне значення. Історія цієї проблеми має глибокі корені. Зокрема, в древньому Вавілоні люди могли розрізняти чоловічу і жіночу стать у рослин. В древньому Єгипті проводили штучне запилення фініків. Проблему статі вивчали древньогрецькі вчені Аристотель і Гіппократ. Дослідження, які спрямовані на розв'язання цієї проблеми, продовжується і сьогодні.

Відомо, що господарсько-корисні ознаки у тварин різної статі нерівноцінні. Бугайці, наприклад, краще відгодовуються і дають більший вихід м'яса ніж телиці. Тому для виробництва м'яса краще було б одержувати бичків, при виробництві молока – телиць. Для одержання м'ясної продуктивності у свинарстві вигідніше одержувати в приплоді кнурців, яких можна легко каструвати, а для швидкого відтворення стада необхідно одержувати більше свинок. У птахівництві направлено одержувати осіб певної статі важливо тому, що при вирощуванні бройлерів краще одержувати півників, а для одержання яєць, навпаки – курочок. У риб самки більші ніж

самці, а в шовківництві, навпаки, краще відгодовувати самців, тому що вони дають на 25-30% більше шовку.

Людство давно цікавилось явищем появи у популяції людей і тварин половину осіб чоловічої статі і половини осіб жіночої статі. Було висунуто ряд теорій визначення статі у тварин, але жодна з них не одержала наукового підтвердження. Наукове пояснення визначення статі було дане лише в результаті розвитку таких наук, як: генетика, цитологія, і ембріологія. Розвиток цих наук дав можливість не тільки зрозуміти біологічне і еволюційне значення різностатевості, статевого розмноження, але також дати наукове пояснення визначення статі.

Ч.Дарвін вперше оцінив важливу роль статевого розмноження в еволюції тварин. Він стверджував, що перехресне запилення у рослин і перехресне запліднення, які відбуваються при статевому розмноженні у тварин, відіграють важливу роль в еволюції рослин і тварин, порівняно із самозапиленням і самозаплідненням. Виникнення різностатевості, процеси перехресного запліднення мають важливе біологічне значення і пояснюються цією перевагою, що одержують нащадки при злитті різних статевих клітин – гамет.

Еволюційне значення різностатевості, статевого розмноження визначається такими факторами. По-перше, в результаті злиття статевих клітин – гамет в зиготі об'єднуються спадкові задатки у різних комбінаціях. По-друге, поєднання різних гамет в зиготі обумовлює високий життєвий імпульс клітин зародку, що виражається високим рівнем обмінних процесів у нового організму. Отже, статеве розмноження є джерелом прояву комбінативної мінливості, яка створює умови для дії природного і штучного добору. Завдяки цьому є можливим виведення нових порід тварин, вирощування сортів рослин. Так, наприклад при виведенні української степової білої породи свиней висока скороспілість, багатоплідність і здатність до відгодівлі, а також витривалість до кліматичних умов південного

ступу, поєднувались в результаті об'єднання в статевому процесі спадкових задатків місцевих степових свиней і свиней великої білої породи.

Таким чином, виникнення статевих відмінностей, різностатевості зв'язано з статевим розмноженням. У процесі еволюції різностатевості, дивергенція статевих клітин на чоловічі і жіночі як корисні виду підхоплювалися природним добром, що привело до виникнення різностатевості. Тому, пояснення концепції статі різним рівнем обміну речовин було помилковим.

8.2. Розвиток статі в процесі онтогенезу

При розгляді питання про генетику статі потрібно розрізняти процеси визначення статі і процеси диференціації статі в онтогенезі. Визначення статі може проходити на різних стадіях розмноження. В природі відомі явища, коли стать визначається в материнському організмі в процесі дозрівання гамет – яйцеклітин. Таке визначення статі називається прогамним. Так, у морського черв'яка і деяких коловерток, яйцеклітини до запліднення можна розділити за розмірами. З крупних яйцеклітин розвиваються самки, а з дрібних - самці. Більш поширеним типом визначення статі є сингамний. При цьому типі визначення статі проходить у час злиття гамет в процесі запліднення. Такий тип визначення статі є в ссавців, тварин, птиці і риби. При епігамному типі визначення статі здійснюється в процесі індивідуального розвитку організму.

У процесі розвитку зиготи при всіх трьох визначеннях статі проходить її диференціація. Статева диференціація – це процеси розвитку, в результаті яких генетично обумовлена стать знаходить своє відображення в тих відмінностях між особами чоловічої і жіночої статі, які формуються в процесі онтогенезу.

Поява статевих відмінностей у тварин зв'язана з будовою зовнішніх і внутрішніх органів розмноження, різною гормональною діяльністю, різним рівнем обмінних процесів. Статеві відмінності є одним з механізмів ізоляції виду, вони ускладнюють схрещування тварин різних видів між собою.

Розрізняють первинні і вторинні статеві відмінності. До первинних статевих відмінностей належать всі анатомічні, морфологічні і фізіологічні особливості, які забезпечують утворення першого типу гамет. До вторинних статевих відмінностей відносяться знаки, які не забезпечують процес гаметогенезу, спаровування і запліднення, але мають певне значення при статевому способі розмноження. Наприклад, бугаї всіх порід великої рогатої худоби більш масивні ніж корови. Добре виражені статеві відмінності у птиці.

8.3. Хромосомна теорія визначення статі

У тварин існує роздільна статевість, однак в окремих осіб може проявлятися гермафродитизм. При цьому в одній особі розвиваються як чоловічі, так і жіночі статеві органи розмноження, а прояв вторинних статевих ознак відбувається проміжно.

Спочатку при розгляді хромосомної теорії визначення статі з'ясуємо деякі явища, які спостерігаються у тварин при статевому розмноженні. У більшості видів тварин народжуються або вилуплюються у птиці половина осіб чоловічої та половина осіб жіночої статі, що видно з даної таблиці.

Табл.

Співвідношення статей при народженні у тварин і при вилупленні птиці

Вид тварин, птиці	Співвідношення статей		Вид тварин, птиці	Співвідношення статей	
	♂	♀		♂	♀
Велика рогата худоба	50-51	50-49	Кури	49	51
Свині	52	48	Качки	50	50
Коні	52	48	Голуби	50	50
Вівці	49	51	Миші	50	50
Кролі	51	49	Осли	49	51
			Собаки	56	44

У людини народжується на 100 дітей 51,2% хлопчиків і 49,8% дівчат. При народженні однойцевих близнюків вони завжди є одностатеві і подібні між собою. Різнойцеві двійнята народжуються різностатеві і не подібні між собою. Спостерігається також певна особливість успадкування ознак, пов'язаних зі статтю, коли ознаки від матерів передають синам, а від батьків – дочкам. Крім того сьогодні в людини встановлено явище нерозходження статевих хромосом, наслідком цього є виникнення різних захворювань.

Як відомо, елементарною одиницею живого організму є клітина. Клітини є соматичні і статеві. З соматичних клітин складаються всі тканини організму. При злитті статевих клітин утворюється зигота, з якої формується новий організм у кожній соматичній і статевій клітині, основу ядра складають ниткоподібної форми структури, які називаються хромосоми. При дослідженні хромосомного комплексу соматичних клітин осіб чоловічої і жіночої статі у ссавців виявлено, що вони є різними. Зокрема, в 1907 році Мак –Кленч встановив, що хромосомний комплекс клітин, або каріотип у самців, крім гомологічних пар хромосом, вміщує одну пару хромосом, які відрізняються одна від одної за морфологічною будовою. Вказану пару негомологічних хромосом було названо гетерохромосом. В осіб жіночої статі в каріотипі всі хромосоми були парними і гомологічними або подібними одна на одну. Таким чином, самці відрізняються від самок за однією парою хромосом, яка одержала назву статевих хромосом, а інші пари хромосом, які є однакові у осіб чоловічої і жіночої статі, одержали назву автосом. У ссавців, тварин, людини, дрозофіли статеві хромосоми особи жіночої статі, позначають буквою «х», а оскільки самки мають дві подібні статеві хромосоми, структура статевих хромосом виражається формулою «хх». В осіб чоловічої статі статеві хромосоми різні, одна з них подібна до жіночої і її також позначають як «х» хромосому, друга хромосома є значно відмінна і її позначають буквою «у». Формули статевих хромосом самки і самця можна виразити так:

Жіноча стать

$P_{\text{♀}} xy + 2A$

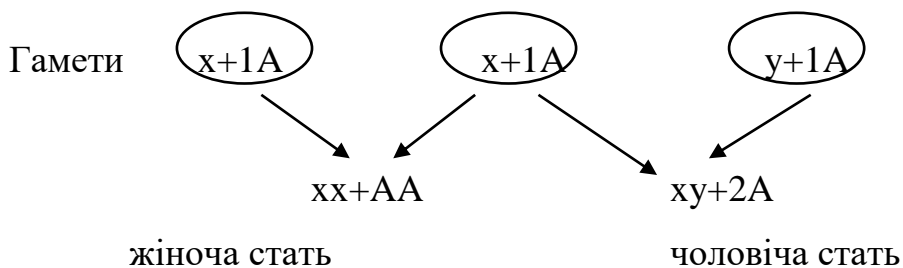
Чоловіча стать

$\text{♂ } xx + 2A$

За своєю морфологічною будовою і фізіологічними особливостями «у» хромосома значно відрізняється від «х» хромосоми і автосом. З'ясовано, що «у» хромосома є генетично інертна, або вміщує незначну частину генетичної інформації. Вона також не конюгує при фазі мейозу.

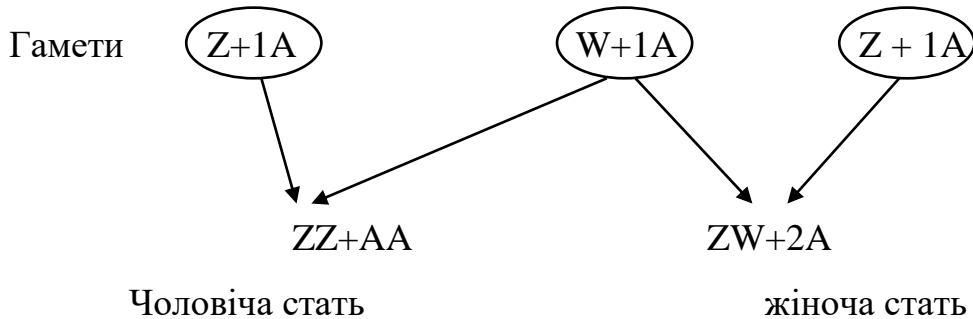
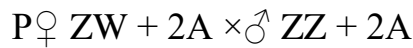
Згідно з хромосомною теорією, стать тварин визначається в процесі запліднення і залежить від того, з яким спермієм відбулося злиття яйцеклітини: спермієм, який несе «х» або «у» хромосому. Як відомо, у тварин утворення гамет – овогенез і сперматогенез зв'язані з мейозом, в результаті якого утворюються статеві клітини з гаплоїдним набором хромосом, або в кожну гамету потрапляє лише одна з пари гомологічних хромосом. Оскільки у самок в диплоїдному наборі є дві «хх» хромосоми, вони будуть утворювати один тип яйцеклітин – гамет з однією «х» хромосомою. Тому, в жіночу стать, яка утворює один тип гамет, називають гомогаметною ($x+1A$). В осіб чоловічої статі буде утворюватися два типи гамет – сперміїв з «2х» і «у» хромосомами, тому їх називають гетерогаметними ($x+1A$; $y+1A$). Визначення статі відбувається за такою схемою:

$P_{\text{♀}} xx + 2A \times \text{♂ } xy + 2A$

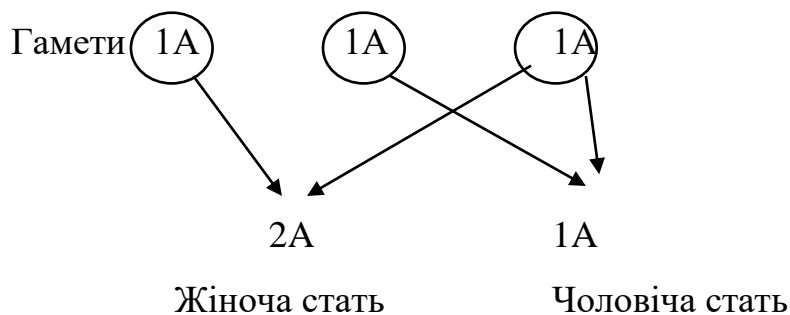


У птиці і метеликів дещо інша закономірність формування статі. Зокрема, особи жіночої статі є гетерогаметні, а особи чоловічої статі гомогаметні. Причина цього явища досі не з'ясована. За пропозицією генетика Мюнтцинга позначення статевих хромосом у птиці проводять

буквами «Z і W». Статеві хромосоми самця можна виразити формулою ZZ, самки ZW. Визначення статі птахів проходить за такою схемою:

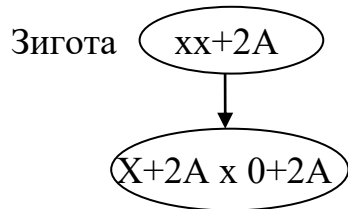


У деяких біологічних видів, які здатні до партеногенезу (бджоли), статі визначається кратністю хромосом. Особи з диплоїдним набором хромосом, які одержані в результаті запліднення, розвиваються як самки, а з яйцеклітин без процесу запліднення розвиваються самці. У процесі розвитку у них відновлюється диплоїдний набір хромосом. У бджіл не виявлено статевих хромосом, а також не встановлено певних закономірностей у прояві співвідношення статей. Визначення статі у бджіл відбувається за такою схемою:



Підтвердженням хромосомної теорії визначення статі є явище гінаандроморфізму. Зокрема, у дрозофіли тутового шовкопряду інколи з'являються особини, які поєднують одночасно ознаки самки і самця. Так, що одна половина тулуба є чоловіча, а друга - жіноча, які відрізняються між собою за морфологічними ознаками. Цитологічний аналіз показав, що формування чоловічої половини тулуба у осіб жіночої статі зв'язане з нерозходженням «xx» хромосом при діленні клітин на ранніх стадіях

ембріогенезу. При першому дробленні зиготи жіночим набором статевих хромосом один з бластомерів може не одержувати одну з пари хромосом. Такий бластомер дає початок утворенню половини туловища з комплексом статевих хромосом «х0», в якого подібно до комплексу «ху» проявляються ознаки чоловічої статі, наприклад:



Явище гінандроморфізму підтверджує хромосомну теорію визначення статі, однак воно свідчить, що у мухи дрозофіли «у» хромосома не впливає на розвиток чоловічої статі.

8.4. Балансова теорія визначення статі.

Після створення хромосомної теорії визначення статі в науці нагромаджувалися дані, які свідчили, що роль статевих хромосом у визначенні статі є неабсолютною, а визначення статі залежить від співвідношення між «х» статевими хромосомами і автосомами, або від загального генного балансу. Про це свідчило явище появи серед роздільностатевих осіб також осіб з посиленням розвитком чоловічих або жіночих статевих ознак – надсамців і надсамок, які були неплідні. На основі цього була сформульована балансова теорія визначення статі.

У 1922 році Бріджес виявив у мухи-дрозофіли декілька самок, які мали триплоїдний набір хромосом і були плідні ($xxx+3A$). Цитологічне вивчення хромосомних комплексів цих нащадків показало, що серед них є 8 типів осіб з різним співвідношенням статевих хромосом і автосом. Поява мух з різним набором хромосом була результатом порушення нормального розходження хромосом триплоїдних самок під час мейозу. Зокрема при схрещуваннях було одержано нормальних самок ($xx+2A$), нормальних самців ($xу+2A$), а також над самців і надсамок. Виявилося, що збільшення кількості автосом до трьох наборів при наявності однієї х хромосоми ($xу+3A$) викликає розвиток надсамця – організму з гіпертрофованими ознаками самця, який був

стерильний. Навпаки, збільшення числа (х) хромосом при диплоїдному наборі автосом ($x_{ох}+2A$) приводило до розвитку надсамок, в яких проявляється аномалія крил, очей, недорозвинутий яєчник, такі самки були стерильними. На основі результатів цих дослідів Бріджіс прийшов до висновку, що не «хх» хромосоми визначають жіночу стать, «ху» - чоловічу, а співвідношення між числом х - статевих хромосом і автосом. Гени, які визначають жіночу стать, зосереджені в основному у «х» хромосомах, а чоловічої - в автосомах, що підтверджується даними, наведеними в таблиці 2.

Табл.2

Прояв статей залежно від співвідношення між кількістю хромосом і числом наборів автосом

Кількість «х» хромосом	Число наборів автосом	Співвідношення х-А	Стать особи
3	2	$3:2=1,5$	надсамка
2	2	$1:1=1,0$	нормальна диплоїдна самка
3	3	$1:1=1,0$	нормальна триплоїдна самка
2	3	$2:3=0,6$	інтерсекс
1	2	$1:2=0,5$	нормальний диплоїдний самець
1	3	$1:3=0,3$	надсамець

Наведені в таблиці 2 дані свідчать, що стать у мухи дрозофіли визначається загальною дією полімерних генів, які локалізовані як в х хромосомах, так і в автосомах.

Виявлено також нерозходження х статевих хромосом людини, в результаті чого утворюється гамети двох типів – хх і 0. Такі яйцеклітини

можуть бути запліднені сперміями, що призводить до зміни в наборі статевих хромосом людини і відхилень від нормальної статевої диференціації. Відхилення від нормальної статевої диференціації було названо синдромом (сукупністю хворіб). Найбільш часто у людей проявляється такі відхилення від нормальної статевої диференціації:

1. Синдром трисомії ($xx+2A$) проявляється в осіб жіночої статі, які мають недорозвинутий яєчник, вторинні статеві ознаки, особи безплідні, часто розумово відсталі. Синдром проявляється з частотою 1:809.

2. Синдром Шерешевського-Тернера ($x0+2A$) – проявляється у осіб жіночої статі, які є низького росту, мають коротку шию, недорозвинутий яєчник і матку, вони безплідні і розумово відсталі. Синдром проявляється з частотою 1:2500.

3. Синдром Клайнфелтера ($хху+2A$) – хворіють чоловіки. Хвороби проявляються недорозвитком статевих залоз, безплідністю, розумовою відсталістю. Вони є високого росту, мають довгі кінцівки, добре розвинуті груди. Синдром проявляється з частотою 1:400.

8.5. Вплив на прояв статі, статевих гормонів і факторів зовнішнього середовища

Надаючи важливого значення у визначенні статі хромосомному комплексу, не можна виключати впливу на визначення статі, статевих гормонів, рівня годівлі тварин, фізіологічного стану, сезону народження. Вказані фактори свідчать, що зигота є спадково бісексуальною, або потенції проявлення як в особи чоловічої, так і в особи жіночої статі.

Класичним прикладом відносної бісексуальності організму є явище фенотипового перепроявлення статі в онтогенезі, що було встановлено Лілі в 1916 році у великої рогатої худоби. При народженні різностатевої двійні великої рогатої худоби бичок народжується нормальним, а теличка за вторинними подібна до бичка і згодом стає неплідною. Це зв'язано з тим, що ембріональний період розвитку двійня має одну кровоносну систему, а особа чоловічої статі розвивається швидше, ніж жіноча. В результаті того, що

кровоносна система двійнят одна, статеві гормони бичка впливають на диференціацію статі телички. При цьому у телички пригнічується розвиток жіночих гамет і розвиваються статеві ознаки бичка. Явище фрімартенізму встановлено також у коней, овець, свиней і кіз. Вони показують, що генетичні задатки статі в особини не завжди забезпечують прояв даних ознак.

Розвиток статі визначається не тільки статевим комплексом хромосом, зокрема годівлі тварин. Так, при умові надмірної годівлі у великої рогатої худоби, коней, овець народжується більше самок ніж самців. Так, Адамець наводить дані відомого селекціонера Вількенсона про те, що в умовах повноцінної годівлі коней від 96 конематок було одержано 67 кобилок і 29 жеребчиків, а від 119 конематок, коли рівень годівлі був низький, народилося 36 кобилок і 83 жеребчики. Є.М.Володимирівська встановила, що в стаді симентальської худоби при доброму рівні годівлі народжувалося 50,5% бичків і 49,5% теличок на 100 маток, а в умовах незадовільної годівлі 55,6% бичків і 44,4% теличок.

Вплив гормонів і зовнішнього середовища не заперечує ролі хромосом у визначенні статі. Вони лише видозмінюють процеси формування статі, які відбуваються під впливом задатків різних хромосомних комплексів.

8.6. Проблема регулювання статі у тварин

Проблема, направлена на розведення тварин - нащадків певної статі, має важливе прикладне значення, особливо при розведенні тварин в умовах промислової технології виробництва продукції тваринництва. Однак, доцільно відзначити, що всі спроби регулювання статі гормональними препаратами або факторами зовнішнього середовища виявилися невдалими. Тому сьогодні можна направлено одержувати осіб певної статі лише у виді, який здатний до партеногенезу.

Вперше метод направленого одержання осіб певної статі у тутового шовкопряда був розроблений в 1964 році Астауровим. При цьому методі діючи на самок підвищеною температурою (+46⁰С) протягом 15-18 хвилин,

пригнічують редукцію хромосом під час мейозу. Як результат утворювалися яйцеклітини з диплоїдним набором хромосом. Такі яйцеклітини розвивалися без запліднення і формувалися як самки (гіногенез). Для одержання самців, шляхом нагрівання (+40°C) протягом 135 хвилин або під дією рентгенівських променів руйнували ядра яйцеклітин. При заплідненні в яйцеклітину проникало два сперматозоїди з Z хромосомами, утворювалася зигота з хромосомним комплексом ZZ, з якої розвивалися лише самці (андрогенез).

Свійські тварини належать до класу ссавців. Редукційне ділення їх статевих клітин проходить в організмі їх матері, тому впливати на редукційний поділ і змінювати його неможливо. Однак при гетерогаметності самців, завдання зводиться до пошуку методів розділу спермія з ху статевими хромосомами та проведення штучного осіменіння тварин такою спермою.

Кольцов М.К. і Шредер В.М. в 1934 році застосовували метод електрофорезу сперми кроля для розділення спермію з х і у хромосомами. При цьому враховували, що спермії з ху хромосомами мають різні електричні заряди і відійдуть до різних полюсів. В окремих дослідах було встановлено, що при використанні сперми з мінусовим електричним зарядом було одержано 4 самці і 1 самку, а з плюсового – 6 самок і 2 самці. Дещо пізніше Шредер провела досліди з імунізації кнурів і свиноматок проти спермію певного типу шляхом ін'єкції сперми з анода і катода одержаного при електрофорезі. В нащадків імунізованих тварин було одержано зрушення у співвідношенні самців і самок до 75% в бік однієї або іншої статі.

Оригінальний метод розділення спермія на дві фракції був запропонований Баттіхарія. Враховуючи, що вага спермію з ху неоднакова, від розділяв їх за допомогою центрифугування. При цьому важкі спермії з х хромосомою сідали на дно пробірки, а легші з у хромосомою затримувалися на поверхні розчинювала. Щоб виключити проникнення спермію на дно, пробірки в результаті їх активності, проводять розділення лише охолодженої сперми. Біологічні властивості були різними. При осіменінні маток важкими сперміями одержуємо 78,1% самок, а при осіменінні легкої , навпаки

одержуємо 74,4% самців. Розроблено метод маркування самців і самок за допомогою генів, зчеплених статевими хромосомами. Так, використовуючи закономірність успадкування ознак, які детермінуються генами, поєднаними зі статтю, Струнніков В.А. і Гуланова Л.М. розробили метод раннього визначення статі в тутового шовкопряда. На тій же основі також розроблено метод розділення курчат окремих порід за статтю в ранньому віці.

Наведені методи направлено одержання осіб певної статі з одного боку свідчать про перспективність проведення досліджень в цьому напрямку, а з другої сторони, що розроблені методи направлено одержання осіб певної статі далекі від практичного застосування.

Висновки

1. Стать – це сукупність ознак і властивостей організму, які забезпечують відтворення нащадків і передачу спадкової інформації наступному поколінню.

2. Стать у тварин є генетично обумовлена. На всіх рівнях організації живої природи організми є генетично бісексуальні, тобто мають дві можливості розвитку і визначення статі – чоловічої і жіночої.

3. Вказані можливості регулюються статевими хромосомами, балансом генів, статевими гормонами і факторами зовнішнього середовища.

4. Розроблені методи направлено одержання осіб певної статі є далекі від практичного застосування при розведенні тварин.

Контрольні питання

1. Дайте визначення, що називається статтю.
2. В яких видів організмів є гетерогаметна чоловіча стать, а в яких жіноча?
3. У чому відмінність між х і у статевими хромосомами?
4. На чому базується хромосомна теорія визначення статі?
5. На чому базується балансова теорія визначення статі?

6. Як визначається стать у бджіл?
7. Яка різниця між монозиготними близнятами і дизиготними двійнятами?
8. Як успадковуються у тварин, птиці ознаки, які обмежені статтю?
9. У чому відмінність між х і у статевими хромосомами.
10. В яких випадках проявляється синдром Клайнфельтера, в чому його наслідки у людей і тварин?
11. В яких випадках проявляється синдром Тернера, в чому його наслідки у людей і тварин?
12. Чому у особин чоловічої статі дія рецесивних генів, що міститься в х хромосомі, часто проявляється фенотипово?

9. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ І ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК

Питання, які будуть висвітлені в лекції.

1. Явище зчепленого успадкування ознак.
2. Успадкування ознак зчеплених зі статтю.
3. Дрозофіла об'єкт генетичних досліджень.
4. Повне і неповне зчеплене успадкування ознак.
5. Перехрест хромосом, кросинговер, рекомбінація генів.
6. Принцип побудови генетичних карт хромосом і їх використання в селекції.

9.1. Явище зчепленого успадкування ознак.

Генетичний аналіз розглянутих в попередніх лекціях, свідчить що незалежне комбінування генів у гібридів другого покоління при дигібридному, тригібридному схрещуванні може здійснюватися лише при умові, коли різні алельні пари генів знаходяться в різних парах хромосом. Звідси випливає, що в кожного організму число пар генів, які незалежно комбінуються в мейозі, обмежене числом пар хромосом, характерним для даного виду тварин.

Відомо, що число хромосом у кожного виду тварин, рослин є порівняно невеликим, а кількість генів, яка виявлена, є числом великим. Наприклад, у кукурудзи виявлено 500 генів, а число хромосом дорівнює 10 парам. У дрозофіли виявлено 1000 генів, а число хромосом дорівнює 4. У курей виявлено 5 груп зчеплення і 200 генів, які викликають прояв морфологічних і фізіологічних ознак та успадковуються зчеплено. В людини відомо близько 2000 генів мутацій, а число хромосом дорівнює 23 парам.

Після відкриття Г.Менделем закономірностей успадкування ознак, подальші дослідження, що проводилися в цьому напрямку, виявили явище, яке не можна було пояснити закономірностями успадкування ознак. Вперше на це звернув увагу В.Бетсон та Р.Пеннет в 1906 році при вивченні успадкування у духмяного горошку двох ознак забарвлення квітів та форми пилкових зерен. У дослідах вони не одержували розщеплення в співвідношенні 9:3:3:1.

Переважали нащадки, які мали більше ознак одного з батьків (AB;av)
 Вказане явище В.Бетсон назвав зчепленням. Відкрите явище змусило вчених
 зайнятись вивченням його біологічної суті. Було доведено, що зчеплене
 успадкування може бути повним і неповним. При повному зчепленні у
 нащадків повністю проявляються ознаки одного з батьків, тобто
 проявляється разом (AB ав), при неповному – проявляються ознаки, що
 властивості обом батькам (Ab).

Якщо допустити, що в кожній парі хромосом розміщена не одна, а дві і
 більше пар генів, тоді ознаки, які вони детермінують, будуть
 успадковуватись разом або зчеплено. Розглянемо на прикладі дигібридного
 схрещування комбінування генів, які розміщені в різних парах та в одній парі
 гомологічних хромосом. При розгляді дигібридного схрещування генотипи
 батьківських особин позначимо так : ABbVv x aabbv.

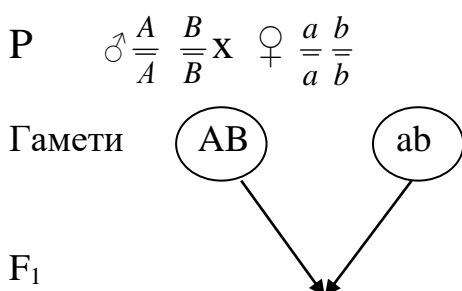
Такий запис стверджує, що окремі пари окремих генів знаходяться в різних
 парах хромологічних основ. Розгорнуту формулу можна записати так:

$$\frac{A}{A} \frac{B}{B} \times \frac{b}{a} \frac{b}{b}$$

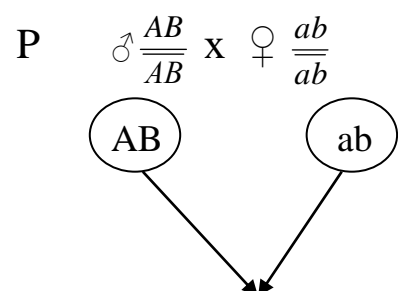
Гени разом з їх носіями закономірно розподіляються в мейозі, внаслідок чого
 вони вільно і незалежно за законами випадковості комбінуються і дають
 розщеплені в 2 за фенотипом у співвідношенні 9:3:3:1 та при аналізуючому
 схрещуванні 1:1:1:1.

Для більшої наочності розглянемо, як буде відбуватися розщеплення двох
 пар алелів за умови незалежного комбінування і зчепленого успадкування
 ознак.

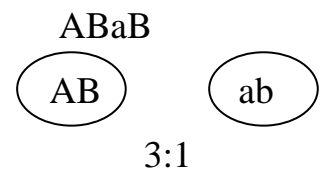
Незалежне комбінування



Зчеплене успадкування



F₁ AaBb
 AB; Ab; aB; ab
 9:3:3



Аналізуюче схрещування 1:1:1:1.

У 1902 році В.Саттан в США і Т.Бовер у Німеччині висунули думку, що гени знаходяться в хромосомах і їх ідея стала основою для формулювання у 1910 році Т.Морганом хромосомної теорії спадковості. Зокрема, Т.Морган і його учні, використовуючи як об'єкт дослідження муху дрозофілу доказали, що гени в основному знаходяться в хромосомах і розміщені в лінійному порядку на певній віддалі один від одного. Гени, які знаходяться в одній хромосомі, зчеплені між собою, утворюючи групу зчеплення, а число груп зчеплення ніколи не перевищує гаплоїдного набору хромосом, що підтверджується даними, наведеними в таблиці.

Співвідношення груп зчеплення з гаплоїдним набором хромосом

Вид	Гаплоїдний набір хромосом	Кількість груп зчеплення
Кукурудза	10	10
Помідори	12	12
Горох	7	7
Дрозофіла	4	4

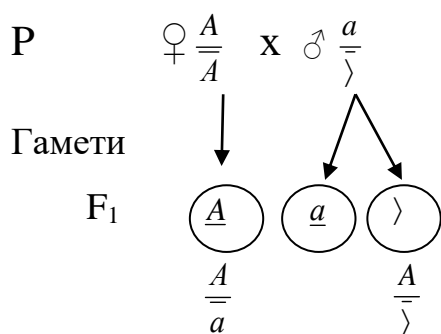
Збіг числа груп зчеплення з гаплоїдним набором хромосом свідчить про те, що гени знаходяться в хромосомах. Вказане явище розглядається в генетиці, як правило, зчепленого успадкування, встановлене Т.Морганом. Згідно з цим правилом, ознаки, які детермінуються генами, що знаходяться в одній хромосомі, успадковуються зчеплено, групами, а кількість груп зчеплення відповідає гаплоїдному числу хромосом даного виду.

9.2. Успадкування ознак зчеплених зі статтю

Найбільш яскравим підтвердженням хромосомної теорії спадковості є успадкування зчеплених зі статтю ознак. Розглянуті раніше закономірності

успадкування ознак при моногібридному схрещуванні проявляються тоді, коли їх гени знаходяться в окремих парах автосом. Зовсім по-іншому відбувається успадкування ознак, що детермінуються генами, які знаходяться в статевих хромосомах. Відмінність пов'язана з тим, що статеві хромосоми «х» і «у» є нерівноцінні за їх впливом на спадковість. Статева хромосома «х» містить ДНК і за своєю структурою не відрізняється від автосом, тоді як «у» - хромосома складається в основному з генетично інертного матеріалу і за своїми властивостями не є аналогом «х» статевій хромосомі. Тому на прояв ознак організму «у» хромосома майже не впливає. Наприклад, у дрозофіли. Вона не містить алелів, які знаходяться в парній «х» хромосомі. У таких випадках, при реципроктних схрещуваннях необхідно враховувати, у кого з батьківських осіб є домінантна ознака, а ген, який її детермінує, знаходиться в «х» статевій хромосомі. Наприклад, у мухи дрозофіли червоне забарвлення очей – домінантна ознака, біле – рецесивна ознака. Гени, які детермінують прояв цих ознак, знаходяться в «х» статевій хромосомі. Розглянемо схему успадкування забарвлення очей дрозофіли при умові, що в одному випадку домінантна ознака була у самки, в другому випадку у самця.

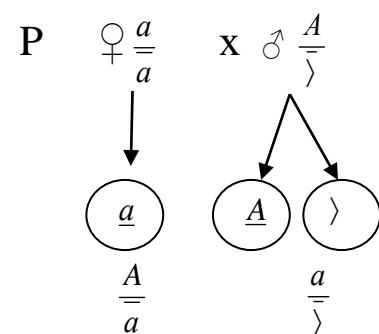
Позначимо ген червоного забарвлення буквою А, білого забарвлення а.



Самка

самець

Червоне забар. Червоне забарв.
очей очей



Самка

Самець

Червоне забар. Біле забар
очей очей

F₂ $\frac{A}{A} \frac{A}{Y} \frac{A}{a} \frac{a}{Y}$

$\frac{A}{a} \frac{A}{Y} \frac{a}{a} \frac{a}{Y}$

Як видно зі схеми, коли домінуючу ознаку – червоне забарвлення очей має самка, а рецесивну ознаку – біле забарвлення очей має самець, перше покоління буде червонооким, а в другому поколінні співвідношення фенотипів буде 3:1. у другому випадку, якщо рецесивна ознака – білоокість була у самки, а самець червоноокий, нащадки будуть не однотипні: самки – червонооки, самці – білооки. В другому поколінні співвідношення фенотипів буде 1:1. Такий тип успадкування характерний для ознак, які успадковуються зчеплено зі статтю. Вони успадковуються досить своєрідно, коли ознаки від матері передаються до сина, а від батька до дочки.

Такий тип успадкування виявлено також за забарвленням опірності у курей. Якщо домінуюча ознака у самки, а рецесивна у самця – половина курчат вилуплюється смугастими, а друга половина – не смугастими. При реципрокному схрещуванні всіх нащадків одержують смугастих.

В другому поколінні (F₂) спостерігається відхилення від моногібридного схрещування. Так, коли для схрещування була взята самка з суцільним забарвленням пір'я і схрещувалася з самцем, який смугасте забарвлення пір'я, одержано 50% курчат зі смугастим забарвленням і 50% не смугастих, що видно з наведеної нижче схеми успадкування забарвлення пір'я у курей, наприклад:

	$P \quad \text{♀} \frac{A}{\underline{\quad}} \quad \times \quad \text{♂} \frac{a}{a}$	$P \quad \text{♀} \frac{A}{\underline{\quad}} \quad \times \quad \text{♂} \frac{A}{A}$
Гамети	$\underline{A} \quad \underline{\quad} \quad \underline{a}$	$\underline{a} \quad \underline{\quad} \quad \underline{A}$
F ₁	$\text{♂} \frac{A}{a} \quad \times \quad \text{♀} \frac{a}{\underline{\quad}}$	$\text{♂} \frac{A}{a} \quad \times \quad \text{♀} \frac{A}{\underline{\quad}}$
F ₂	$\text{♂} \frac{A}{a} \quad \frac{A}{\underline{\quad}} \quad \text{♀} \frac{a}{a} \quad \text{♀} \frac{a}{\underline{\quad}}$	$\text{♂} \frac{A}{A} \quad \text{♀} \frac{A}{\underline{\quad}} \quad \text{♂} \frac{A}{a} \quad \text{♀} \frac{a}{\underline{\quad}}$

З наведеної схеми видно, що в першому схрещуванні (F₁) кури одержали рецесивний ген суцільного темного забарвлення, півники, які отримали ген смугастості, оперившись, будуть мати смугасте забарвлення

пир'я. При реципроктному схрещуванні (друга схема) курей, які мали суцільне темне забарвлення пир'я з півнем, гомозиготним за домінантним геном смугастості в F_1 одержано курок і півнів тільки смугастих.

Важливим висновком з вивчення закономірностей успадкування ознак зчеплених зі статтю є, що такі ознаки можуть використовуватися як мітки, за якими в ранньому віці можна розподіляти птицю за статтю, що має важливе прикладне значення в птахівництві, а також в шовківництві. У птахівництві виведено породи курей, при схрещуванні яких можна одержати мічених за статтю курчат. У шовківництві виведені лінії шовкопряда, при схрещуванні яких одержують мічену за статтю. З яєць забарвлених вилуплюються самки, з світлих – самці.

Доцільно відмітити, що повне зчеплене зі статтю успадкування ознак може проявитися лише при умові, коли «у» хромосома є генетично інертною, або не вміщує спадкової інформації коли «у» хромосома вміщує спадкову інформацію, зокрема вміщує гени, які є алельні гени у «х» хромосоми, успадкування ознак, які детермінуються цими генами, щеплено зі статтю не проявиться.

У тварин зчеплене зі статтю успадкування ознак не встановлено. Однак, воно свідчить про значно більший вплив на генотип плідника його матері порівняно з батьком. Плідник завжди одержує від матерів «х» хромосому, яка несе спадкову інформацію, а від батька «у» хромосому, яка в більшості випадків є генетично інертною. Тому при доборі плідників на плем'я в першу чергу доцільно враховувати рівень продуктивності матерів.

Ознаки, які успадковуються зчеплено зі статтю, відомі також у людей. За таким типом успадковуються кольорова сліпота або дальтонізм, гемофілія або незгортання крові. Крім ознак, які успадковуються зчеплено зі статтю, у тварин і птиці є ознаки проявлення яких обмежене статтю, або які проявляються лише в особин однієї статі. Наприклад, молочна продуктивність корів, несучість курей, рогатість баранів. Гени вказаних ознак можуть бути локалізовані в будь-якій парі автосом, тому самки і самці

в однакоо передають їх своїм нащадкам. Давно встановлено однаковий з матерями вплив бугаїв-плідників на молочність і жирномолочність корів їх дочок, півнів - на несучість курей.

9.3. Дрозофіла - об'єкт генетичних досліджень

Плодову муху дрозофілу вперше почав використовувати як об'єкт генетичних досліджень в лабораторній практиці американський генетик Кестн. Зокрема, він з'ясував, що її можна розмножувати в лабораторних умовах та використовувати для вивчення характеру успадкування плодючості і життєздатності при впливі інбридингу.

У 1909 році Т.Морган, одержавши декілька ліній дрозофіли, розпочав разом зі своїми співробітниками К.Біджесом, А.Стертевантом і Г.Міллером вивчення мутацій у цієї мухи. Першою мутацією, яку виявлено в дрозофіли, була ознака білого кольору очей, що успадковувалася зчеплено зі статтю. Дослідження, проведені в цьому напрямку, дали можливість до 2014 року виявити у дрозофіли 68 мутацій. З цього часу розпочалося ґрунтовне вивчення каріотипу дрозофіли, з'ясування механізму зчеплення генів, виявлення перехресту хромосом і на цій основі стало можливим розпочати складання їх генетичних карт. Одержані результати досліджень дали підстави Т.Моргану для формулювання хромосомної теорії спадковості і пояснення явища повного і неповного зчепленого успадкування ознак.

Дрозофіла, або плодова муха, є незамінним досі об'єктом для проведення генетичних досліджень в навчальному процесі. Найбільш характерними особливостями дрозофіли, завдяки яким вона використовується як об'єкт генетичних досліджень, є наступні:

1. Короткий цикл розвитку, який триває 10-12 днів від яйця до дорослої мухи.
2. Висока плодючість, що дає можливість від однієї пари одержувати чисельну кількість нащадків, близько 200-250 мух.

3. Мала кількість хромосом ($2n=8$) і велика кількість вивчених генів, що детермінують прояв легкорозрізняючих морфологічних ознак, за якими зручно вести генетичний аналіз.

4. Дешевизна і легкість розмноження дрозофіли в лабораторних умовах.

У дрозофіли використовується така система позначення генів. Алелі дикого типу (домінантні) прийнято позначати великою буквою або знаком «+». Мутантні гени позначають першими малими буквами назви мутанта англійською мовою. Наприклад, рецесивний ген *vstiqial*, який визначає зачаткові крила, позначається буквами «vg», рецесивний ген, який визначає чорне забарвлення тіла, буквою «v», рецесивний ген, який визначає біле забарвлення очей, *white* буквою «W». Автосоми та x - статеві хромосоми позначають рискою (-), y – хромосому – знаком (>)

9.4. Повне і неповне зчеплене успадкування ознак

Вивчаючи зчеплене успадкування ознак у дрозофіли, Т.Морган встановив гіпотезу, що в одній парі гомологічних хромосом одночасно може міститися декілька різних пар алельних генів. Кожна хромосома по своїй довжині неоднорідна – вона складається з окремих спадкових одиниць – генів. Гени, локалізовані в одній хромосомі, завжди успадковуються в купі, зчеплено, разом, на відміну від генів, які знаходяться в різних парах гомологічних хромосом та вільно комбінуються при розходженні хромосом в мейозі.

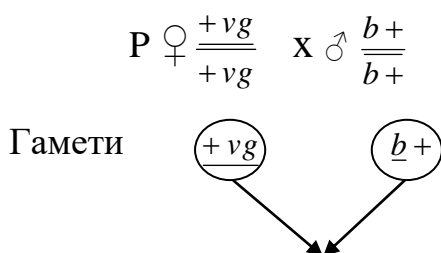
Однак вивчаючи успадкування деяких зчеплених генів у дрозофіли, Т.Морган відмітив, що може бути і неповне зчеплене успадкування, внаслідок рекомбінації генів, тобто поряд з явищем зчепленого успадкування існує і друге закономірне явище неповного зчеплення генів.

У випадках неповного зчеплення генів при схрещуванні дигетерозиготних осіб генотипу $\frac{AB}{ab}$ з рецесивною формулою $\frac{ab}{ab}$ у нащадків проявиться не два, а чотири фенотипових і генотипових класи. Зокрема $\frac{AB}{ab}$,

$\frac{ab}{ab}$, $\frac{AB}{ab}$, $\frac{aB}{ab}$. Вони за якісним складом нагадують розщеплення при аналізуючому дигібридному схрещуванні, коли є вільне комбінування генів. Однак, числове співвідношення фенотипових і генотипових класів при неповному зчепленні генів відрізняється від вільного комбінування. При неповному зчепленні виникає два нові фенотипові і генотипові класи, $\frac{AB}{ab}$ $\frac{aB}{ab}$, які завжди становлять не більше 50%. Нові сполучення генів прийнято називати рекомбінатами. Утворення рекомбінатів вказує, що в процесі гаметогенезу у форм, гетерозиготних за двома парами неалельних генів, утворюються не лише гамети АВ і ав, але також гамети Ав і аВ. Вони можуть виникати тільки в тому випадку, коли між гомологічними хромосомами відбувся обмін певними ділянками.

Явище обміну ідентичними ділянками між гомологічними хромосомами було названо перехрестом хромосом або кросинговером. Він забезпечує нові сполучення рекомбінацій генів, які знаходяться в гомологічних хромосомах. Явище кросинговеру як зчеплення, виявилось загальним для тварин, рослин, мікроорганізмів.

Розглянемо один з класичних дослідів Т.Моргана з дрозофілою, а одержані при цьому результати стали генетичним підтвердженням повного і неповного зчепленого успадкування. Для цього він використав дві мутантні лінії дрозофіли, які відрізнялися за двома парами протилежних ознак. Сіре забарвлення тіла і зачаткові крила (*Vg*) та чорне забарвлення тіла і крилатість в F_1 дигетерозиготні особи за фенотипом виявилися сірими з нормальними крилами, що видно зі схеми:



$$F_1 \quad \frac{+vg}{b+}$$

Гібридів схрещували в двох напрямках. В одному дигетерозиготні самці схрещувалися з самками, які мали рецисивні ознаки (зачаткові крила, чорне забарвлення тіла). У нащадків одержано розщеплення у співвідношенні 1:1. При цьому проявились вихідні комбінації ознак, які були у батьків, мухи сірі з зачатковими крилами і чорні крилаті.

$$F_1 \quad \text{♂} \frac{+vg}{b+} \quad \times \quad \text{♀} \frac{bvg}{bvg}$$

$$\text{Гамети} \quad \left(\frac{+vg}{b+} \right) \quad \left(\frac{b+}{b+} \right) \quad \left(\frac{bvg}{bvg} \right)$$

$$F_2 \quad \frac{+vg}{b+} \quad \frac{b+}{bvg}$$

50% сірим забар. 50% чорним забар.

Зачатковими крилами крилатих

В даному випадку проявилось повне зчеплене успадкування. При реципрокному схрещуванні дигетерозиготних самок з гомозиготними за цими рецисивними генами самцями проявляється неповне зчеплене успадкування:

$$P \quad \text{♀} \frac{+vg}{b+} \quad \times \quad \text{♂} \frac{bvg}{bvg}$$

$$\text{Гамети} \quad \left(\frac{+vg}{b+} \right) \quad \left(\frac{b+}{b+} \right) \quad \left(\frac{+}{b+} \right) \quad \left(\frac{bvg}{bvg} \right) \quad \left(\frac{bvg}{bvg} \right)$$

$\frac{fb}{fb}$	$\frac{+vg}{bg}$	$\frac{bx}{bv x}$	$\frac{7+}{bv g}$	$\frac{bvg}{bv g}$
-----------------	------------------	-------------------	-------------------	--------------------

41,5% 41,5% 8,5% 8,5%

Сірим	Чорні	Сірі крила	Чорні
Зачатковими	довгокрилі		з зачатковими
Крилами			крилами

9.5. Перехрест хромосом. Кросинговер. Рекомбінація генів. Принцип побудови генетичних карт хромосом і їх використання в селекції.

Згодом з'ясувалося, що причиною неповного щепленого успадкування є явище обміну ідентичними ділянками між гомологічними хромосомами, яке було названо перехрестом хромосом або кросинговером. Цитологічно підтвердив явище кросинговеру 1931 році К.Штерн на «х» хромосомі дрозофіли. Кросинговер можна виявити лише в цих випадках, якщо дві хромосоми однієї пари, марковані різними алелями.

Частота кросинговеру між двома зчепленими генами є постійною величиною, тільки в однакових умовах. Проте ця величина може змінюватися під впливом зовнішніх і внутрішніх факторів. В переважній більшості організмів кросинговер відбувається з однаковою частотою. Однак, в деяких видів вона менша в мишей і курей. У дрозофіли і тутового шовкопряда мейотичний кросинговер відбувається лише в гомогаметної статі. Цитологічно доведено, що у самця дрозофіли під час мейотичного кросинговеру не утворюється хіазм. Сильно знижують величину кросинговеру окремі хромосомні перебудови, типу нестачі, делеції, інверсії.

В основному перехрест хромосом відбувається при утворенні статевих клітин, і тому його називають мейотичний перехрестом. Деколи він відбувається також в соматичних клітинах.

При аналізі розщеплення у випадку кросинговера проявляється певне числове співвідношення різних фенотипових класів. Зокрема, проявляються обидві вихідні рекомбінації ознак батьківських осіб в рівному числовому співвідношенні. У розглянутому раніше досліді з дрозофілою, вказаних особин було в кожній групі по 41,5%, а в сумі не кросоверні особини склали 83% від загального числа особин в потомстві. Два кросоверні класи за числом особин були також однакові і склали 17%.

Установлено, що при однакових умовах у курей кількість кросоверів для кожної пари зчеплених генів є величиною постійною. Наприклад, між

кучерявістю і забарвленням пір'я він складає 19,7%, оперенням шиї і шовковистістю 4,3%, коротконогістю і трояндоподібною формою гребеня 0,4%.

Величина перехресту хромосом, яка виражається у відсотках рекомбінатів до загального числа нащадків, відображає силу зчеплення генів у хромосомах: чим більша сила зчеплення, тим менша величина перехресту. Так, наприклад з трьох генів А, В і С, які знаходяться в одній хромосомі, гени А і В розподіляються перехрестом у 5% випадків, а гени В і С у 15%. Розміщення їх в хромосомі буде таким:

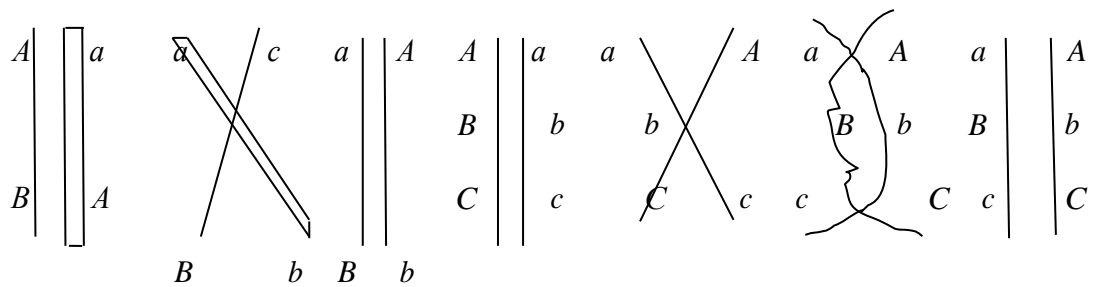
A=

Частота кросинговеру виражається у відсотках появи кросоверних осіб, відображає частоту обміну гомологічними ділянками хромосом і відповідно відносну віддаль між генами. Чим частіше здійснюється кросинговер, тим більш віддалені гени один від одного в хромосомі, а якщо рідше, тим вони ближчі один до одного. В першому випадку кросинговер між генами А і В рівний 5%, зчеплення генів буде менше, ніж в другому – між генами В і С, де кросинговер дорівнює 15%.

На основі одержаних результатів чисельних генетичних досліджень Т.Морган висунув гіпотезу лінійного розташування генів у хромосомі. Тільки при цьому відсоток рекомбінантів може свідчити про відносну віддаль між генами хромосоми. При лінійному розміщенні генів у хромосомі, кожен ген міститься в певному місці – локусі хромосом, який зберігається в безконечному ряді репродукованих хромосом. Кожна пара алельних генів займає певні ідентичні локуси в гомологічних хромосомах.

Т. Морган допускав, що перехрест між гомологічними хромосомами може відбуватися в декількох місцях одночасно, що було у дрозофіли, а згодом було підтверджено у тварин, рослин і мікроорганізмів.

Якщо перехрест гомологічних хромосом відбувається в одному місці, його називають одинарним, в двох точках одночасно – подвійним, в трьох – потрійним, що видно з наведеної схеми:



За допомогою кросинговеру, можна визначити групу зчеплення та розташування гена. Ген займає певне місце в групі зчеплення, що дозволяє генетикам вивчати топографію розміщення генів у кожній хромосомі і виражати його у вигляді генетичних карт хромосом. При складанні генетичних карт хромосом враховують відсоток кросинговеру як одиницю умовної віддалі між генами в хромосомі та її було названо однією морганідою.

Генетичною картою хромосоми називають відносно розміщення генів, які знаходяться в одній групі зчеплення. Генетичні карти складені для найбільш вивчених в генетичному відношенні об'єктів. Вони складаються для кожної пари гомологічних хромосом. При цьому кожна група зчеплення нумерується римськими цифрами. Для цього щоб скласти генетичні карти хромосом, необхідно вивчити велике число мутантних генів. Так, наприклад, у дрозофіли виявлено близько 500 мутантних генів, які розміщені в 4 групах зчеплення, у кукурудзи близько 400 мутантних генів розміщені в 10 групах зчеплення. У курей в 39 парах гомологічних хромосом виявлено 8 груп зчеплення, у людини в 23 парах хромосом виявлено 10 груп зчеплення з невеликою кількістю генів у кожній з них. Найбільша кількість зчеплених генів розміщені в «х» і «у» хромосомах.

Складання генетичних карт хромосом дає можливість передбачати закономірність успадкування ознак при схрещуваннях, а в селекційно-племінній роботі більш обґрунтовано проводити добір і підбір тварин.

Явище перехресту хромосом має еволюційне значення. Воно підвищує спадкову мінливість і таким чином формує матеріал для дії природного і штучного добору. Важливе еволюційне значення має також зчеплення генів в хромосомах, завдяки чому зберігається певна стабільність живих організмів. Якщо б не було б зчеплення генів, у нащадків виникали б мільйони різних комбінацій різних ознак. В результаті цього виникнення і існування видів було практично не реальним. Зчеплення генів у хромосомах обмежує прояв комбінативної мінливості, створюючи певну видову і породну стійкість. Перехрест хромосом і зчеплення генів є загально біологічною закономірністю, яка властива для більшості живих організмів.

Висновки:

1. Спадкові задатки або гени знаходяться в основному в хромосомах і розміщені в лінійному порядку на певній віддалі один від одного.

2. Ознаки, гени яких знаходяться в одній хромосомі, успадковуються зчеплено, разом, групами, бо їх гени передаються в статеві клітини в межах поєднання, в яких вони були у батьківських осіб.

3. Кількість груп зчеплення не перевищує галоїдного набору хромосом кожного виду тварин і рослин.

4. Зчеплене успадкування може проявитися повне і неповне. Причиною явища неповного зчепленого успадкування є явище перехресту хромосом або кросинговеру.

5. Ознаки, які детермінуються генами, що знаходяться в «х» статевих хромосомах успадковуються зчеплено зі статтю;

6. Величина кросинговеру залежить від віддалі між генами в хромосомах, тому на його основі вираховують віддаль між генами в

хромосомах та будують генетичні карти хромосом, які мають прикладне значення в селекції.

Контрольні питання:

1. Назвіть основні положення хромосомної теорії спадковості.
2. У чому суть закону Т.Моргана про зчеплене успадкування?
3. Які ознаки успадковуються зчеплено? Що називається групою зчеплення?
4. Яке зчеплене успадкування називається повним і неповним?
5. Яка причина неповного зчепленого успадкування?
6. Що називається кросинговером, від чого залежить його величина та в яких фазах мейозу він відбувається?
7. Скільки фенотипових класів проявиться в F₂ аналізуючого дигібридного схрещування при повному і неповному зчепленому успадкуванні?
8. Що називається генетичною картою хромосом? Для яких видів організмів вони розроблені та їх прикладне значення?
9. На основі чого будують генетичні карти хромосом?
10. У яких одиницях виражається віддаль між генами в хромосомах?
11. наведіть приклади практичного використання закономірностей успадкування ознак зчеплених зі статтю?
12. Які хвороби людей і тварин успадковуються зчеплено зі статтю?

10. МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Загальні особливості мутагенезу.
2. Класифікація типів мутації;
3. Геномні мутації. Поліплодія і гетероплодія.
4. Хромосомні перебудови або аберації.
5. Генні або точкові мутації.
6. Індуковані мутації і їх використання в селекції рослин, розмноженні мікроорганізмів.

10.1. Загальні особливості мутагенезу

Генетика вивчає дві основні властивості живого організму – спадковість і мінливість. Спадковість – це явище подібності між батьками і їх нащадками. Поряд з подібністю між батьками і їх нащадками існує відмінність, що складає основу мінливості. Мінливість може бути спадковою і не спадковою. Одним з механізмів прояву спадкової мінливості є комбінація і рекомбінація спадкового матеріалу, яка виникає при схрещуванні тварин. Однак, існують також інші механізми прояву спадкової мінливості. Таким механізмом є мутації, які складають основу мутаційної мінливості. Мутаційна мінливість живих організмів є одним з факторів еволюції тварин, а також джерелом для добору форм, які найбільш пристосовані до умов існування.

Мутації – це раптові стійкі зміни генетичного апарату, при яких відбувається перехід гена з одного алельного стану в іншій, а також зміни числа і будови хромосом, що проводить до прояву нових ознак і властивостей живих організмів, починаючи від вірусів і мікроорганізмів та завершуючи рослинами і тваринами. Процес виникнення мутації називається мутагенезом, а фактори, які визивають зміни спадковості або мутації називають мутагенами. Організм, який набув нової ознаки в результаті мутації, називають мутантом. Термін мутація був уперше запропонований Гуго де Фрізом у його класичній роботі «Мутаційна теорія», яка була

опублікована в 1903 році. Назва мутація походить від латинського слова *mutation*, що означає зміна.

Доцільно відзначити, що раніше до появи робіт Г.де Фріза раптові зміни ознак у тварин були відомі давно. Ч.Дарвін у книзі «Зміни тварин і рослин в домашньому стані» описав значну кількість мутацій, зокрема коротконогість анконських овець, які він називав спортами або одиничними змінами. Вперше ця мутація з'явилася в 1791 році на фермі Анкон у США. За два роки до появи цих робіт С.Коржинський у своїй роботі «Гетерогенезис і еволюція», яка була опублікована у 1899 році, наводить ряд прикладів спадкових змін у рослин.

Розробляючи теорію мутагенезу Г.де Фріз, виходив з дискретного характеру спадкових факторів і тому, на його думку, перехід одного стану до іншого, проходить стрибко подібно. Він вважав, що нові форми, які появились в результаті мутаційних змін, є стійкі і константні. Окремі мутації можуть виникати повторно. Однак, розробляючи теорію мутагенезу, Г.де Фріз допускав ряд помилок. Зокрема, він розходився з Ч.Дарвіном в оцінці ролі добору і протиставляв теорію мутації теорію добору. На його думку, добір не є фактором еволюції, а відіграє роль «сита», яке оцінює пристосування мутацій до відповідних умов. Мутації можуть формувати нові види пристосовані до зовнішніх умов без участі природного добору. Насправді, мутації є джерелом спадкових змін, які служать матеріалом для дії природного і штучного добору.

Мутаційна теорія змогла розвиватися тільки на основі закономірностей успадкування ознак, встановлених Г.Менделем, і закономірностей зчепленого успадкування генів та їх рекомбінації в результаті кросинговеру, що було встановлено Т.Морганом. Хоча сьогодні природа гена повністю не з'ясована, встановлено ряд закономірностей, що стосуються мутації генів. Перш за все, мутації генів виникають у всіх видах тварин, вищих і нижчих рослин, бактерій і вірусів. Мутаційний процес умовно розділяють на спонтанний та індукований. Якщо мутації виникають

без експериментальної дії під впливом природних факторів фізіологічних і біологічних змін в клітині, їх називають спонтанними. Мутації, які виникають під впливом іонізуючої радіації, хімічних речовин, температурних факторів в лабораторних умовах, називаються індукованими.

Мутації можуть виникати в будь-якому періоді життя організму, починаючи від гамети і зиготи і завершуючи старістю. Вони можуть виникати як в соматичних, так і в статевих клітинах. У тварин, які розмножуються статевим способом і в яких зародкові клітини виділяються для формування статевих клітин дуже рано, соматичні мутації на спадкові не перетворюються. Про їх виникнення можна судити лише на основі мозаїчності або зміни в окремих ділянках тіла тварин. Тому чим в більш ранньому віці виникла мутація соматичної клітини, буде тим більше змінена певна частина тіла. У тварин спадковими є лише мутації, які виникають в статевих клітинах на будь-якій стадії гаметогенезу. Мутації, які виникають у статевих клітинах, можуть змінювати морфологічні, фізіологічні, біохімічні і господарсько-корисні особливості організму. Однак в більшості випадків мутації є рецесивними, тобто вони не проявляються після виникнення в результаті пригнічуючої дії домінантного гену. Вони проявляються через декілька поколінь, коли рецесивний ген перейде в гомозиготний стан ($AA \rightarrow Aa \rightarrow aa$).

Прикладом мутації є акація без голок, кактус без колючок, безкістковий виноград, карликові яблуні і груші. У тварин прикладом появи мутації є коротконогість анконських овець, безрогість великої рогатої худоби, платинове забарвлення в лисиць і норок, відсутність пір'я у курей, коротка шерсть у кролів, коропа без луски, альбінізм у тварин та інші ознаки.

10.2. Класифікації типів мутацій

Мутаційні зміни є надзвичайно різноманітні, вони зачіпають морфологічні ознаки організму, можуть підвищувати і понижувати життєздатність організму, бути летальними і напівлетальними, змінювати характер росту і формування організму. Це такі мутації, як гігантизм,

карликовість, коротконогість, безшерстність у тварин. Вказані особливості важко враховувати при класифікації типів мутацій. Раніше вважали, що до мутації потрібно відносити будь-які зміни в хромосомах, які виникли ще в результаті їх перекомбінування. Однак, згодом було встановлено, що люба зміна хромосом в клітині, при якій вони не втрачають здатності до самовідтворення, обумовлюють спадкові зміни ознак і властивості організму. Тому до мутацій відносять як різні хромосомні перебудови, так і зміни окремих генів в генній мутації, які виникли без порушення будови хромосом.

При вивченні мутацій вченими пропонувалися різні їх класифікації. Так Г.де Фріз пропонував класифікацію мутацій в еволюційному аспекті. Зокрема він пропонував ділити мутації на репрогресивні, дегресивні і прогресивні. Г.Меллер розробив класифікацію мутацій за характером дії генів. Були спроби класифікувати мутації за напрямком їх мутування, місцем їх виникнення. Все це привело до того, що сьогодні прийнято класифікацію мутацій не за їх фенотиповим проявом, а за характером змін генетичного матеріалу. Виходячи з цього положення, мутації поділяють на такі 4 типи:

1. Геномні мутації, які зв'язані зміною наборів або кількістю наборів хромосом..

2. Хромосомні перебудови або аберації. Це перегрупування в хромосомах генетичної інформації шляхом зміни структури хромосом або втрати окремих ділянок.

3. Генні або точкові мутації, коли відбувається зміна структури гена, яка пов'язана зі зміною молекули ДНК.

4. Цитоплазматичні мутації, які обумовлені зміною елементів цитоплазми клітини – плазмогенів.

10.3. Геномні мутації. Поліплоїдія і гетероплоїдія

Кожний вид тварин і рослин має характерну для нього кількість хромосом, їх форму і розміщення, що є систематичною ознакою виду. Основною одиницею каріотипу є гаплоїдний набір хромосом, у якому в кожній парі гомологічних хромосом представлена одна хромосома.

Сукупність генів, які розміщені в гаплоїдному наборі хромосом, називається геномом. Кількість хромосом може змінюватися в результаті збільшення або зменшення гаплоїдних наборів хромосом або окремих хромосом. Поліплоїдія – геномна мутація, яка виникає в результаті кратного збільшення гаплоїдного набору хромосом. Диплоїдний набір хромосом, який є нормальним для більшості організмів, може під впливом деяких факторів стати гаплоїдним, з одинарним набором хромосом або навпаки число хромосом може стати потрійним :

2n - диплоїдний набір

4n - тетраплоїдний набір

3n - триплоїдний набір

5n - пентаплоїдний набір

Серед поліплоїдних форм можуть зустрічатися автополіплоїди, в яких у декілька разів зростає один і той же набір хромосом: n-A; 2n-AA; 3n-AAA; 4n-AAAA. Можуть зустрічатися аллополіплоїди, які виникають при міжвидових схрещуваннях і мають кратне збільшення наборів хромосом різних видів. Їх часто називають амфідиплоїдами. Наприклад, амфідиплоїд редьки і капусти: A+B; 2n AB; 4n-AABV. Амфідиплоїд редьки і капусти має 36 хромосом, 9+9=18 хромосом будуть нести гамети. Зигота буде нести подвійний набір хромосом двох видів ($2n+2n-18+18=36$). При збільшенні кількості хромосом об'єм ядра клітини збільшується, змінюється співвідношення між масою ядра і цитоплазмою, внаслідок чого збільшуються розміри клітини. Нова генетична система, яка сформувалася в результаті поліплоїдії, відзначається інтенсивним синтезом ДНК і білків. В багатьох поліплоїдних форм в результаті збільшення розмірів клітин, збільшуються розміри всієї рослини, в тому числі і квітів, листя плодів. В результаті цього, у культурних рослин підвищується врожайність. Поліплоїдія має важливе значення в процесі еволюції і селекції рослин. Зокрема, селекціонерами виведені сорти пшениці, картоплі, цукрового буряка, кукурудзи з поліплоїдним набором хромосом. Так, виведений триплоїдний цукровий буряк має на 10-15% більшу цукристість ніж звичайні районовані сорти. Тетраплоїдний гібрид кукурудзи має на 30-32% вищу врожайність порівняно з диплоїдними сортами.

У поліплоїдів з парним набором хромосом, які називаються збалансованими, під час мейозу гомологічні хромосоми кон'югують, утворюючи біваленти або квадріваленти, і розходяться нормально. При цьому гамети попадає $2n$ -хромосоми. У незбалансованих поліплоїдів, які мають непарне число хромосом – мейоз проходить неправильно. Наприклад, у триплоїдів $3n$ будуть утворюватись гамети двох видів – $2n$ і $1n$; $5n=4n$ і $1n$ або $3n$ і $2n$. Тому більшість гамет незбалансованих поліплоїдів не життєздатні. Такі поліплоїди характеризуються низькою відтворною здатністю або не життєздатні. Крім звичайних тетраплоїдів у культурних рослин одержують також аллополіплоїди або їх називають амфідиплоїди. Амфідиплоїд – гібрид з диплоїдним набором хромосом двох різних видів ($2n_A+2n_B$). В амфідиплоїдів кон'югація хромосом проходить нормально, вони здатні до відтворення і поєднують в собі ознаки вихідних форм. Вперше амфідиплоїд одержав Г.Карпетченко при схрещуванні редьки і капусти. Однак, в подальшому він не розмножувався, тому що хромосоми редьки і капусти не кон'югували між собою. Недавно одержано амфідиплоїд жита і пшениці, який назвали тритікале, він характеризується високою врожайністю зерна 50-60ц/га і зеленої маси. Причини виникнення поліплоїдів і методи їх одержання добре відомі. Вони можуть виникати трьома шляхами:

- 1) діленням хромосом, що не супроводжується діленням клітини;
- 2) злиттям соматичних клітин або їх ядер;
- 3) утворенням гамет з нерепродукуючим набором хромосом.

Штучно поліплоїдні форми одержують шляхом дії на рослини певними факторами, які гальмують ділення клітини, не затримуючи поділу ядра. До таких факторів належать низька температура і такі хімічні речовини, як алкоїд колфіцин, інсектициди, препарат ДДТ. Мутації типу поліплоїдії мають важливе значення в еволюції рослин і створенні перспективних сортів рослин. Одержано і впроваджується у виробництво тетраплоїдне жито, триплоїдний цукровий буряк, тетраплоїдний бавовник, поліплоїдні сорти винограду.

У тварин поліплоїдія має також певне еволюційне значення, забезпечуючи більш інтенсивний ріст і життєздатність органів і тканин організмів. Отже, у тварин еволюція пішла шляхом створення поліплоїдних клітин і тканин у процесі онтогенезу. Однак, такі багатоядерні або тетраплоїдні клітини участі в розмноженні не беруть. Прикладом таких тварин є м'язова, нервова, тканини печінки, залозисті клітини.

Гетероплоїдія – геномна мутація, яка виникає в результаті зміни числа хромосом, некрратному гаплоїдному набору. Гетероплоїдія відрізняється від диплоїдних організмів тим, що нормальний набір хромосом збільшується або зменшується на одну-дві хромосоми. Наприклад: $2n+1$ = трисомія; $2n-1$ = моносомія; $2n-2$ = нулесомія. Збільшення або зменшення числа хромосом може відбуватися по одній парі ($2n+2$; $2n+3$), або по різних парах ($2n+1+1+2$). Гетероплоїдія відбувається в результаті нерозходження гомологічних хромосом при мейозі, коли відбувається кон'югація і утворюються біваленти. При цьому біваленти відходять в одну клітину, а в другій клітині відсутня хромосома цієї пари. При заплідненні таких гамет – яйцеклітин спермотазоїдом з нормальним набором хромосом в першому випадку виникають трисоміки, а в другому випадку – моносоміки. Гетероплоїдія виникає також в результаті штучного впливу, який порушує хід редукційного ділення таких факторів як промені рентгену, радіо та деяких хімічних речовин.

Гетероплоїдія описана в пшениці, кукурудзі, у мишей, котів, великої рогатої худоби. У тварин гетероплоїдія фенотипово проявляється лише у випадку збільшення або зменшення дрібних хромосом. Очевидно, що зміна числа крупних хромосом викликає такі зміни в організмі, в результаті яких він гине.

Випадки гетероплоїдії відомі також в людей. Наприклад, у жінок відоме явище трисомії за «х» хромосомою, або синдром Шерашевського – Тернера. Трисомія за 21 хромосомою відома як хвороба Дауна. Трисомія у людей характеризується фізичними вадами, пониженням розумових

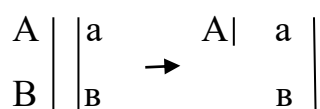
здібностей, неплідністю. Наведені приклади свідчать, що гетероплоїдія у тварин є шкідливою мутаційною зміною, яка супроводжується летальним і напівлетальним ефектом.

10.3. Хромосомні перебудови або аберації

Хромосомні перебудови, або аберації – тип мутації, який зв'язаний з перебудовою хромосом і порушенням їх структури. Вони відіграють важливу роль в еволюції геному, являють собою механізм перекомбінації спадкової інформації всередині пар гомологічних хромосом, а також між негомологічними хромосомами.

Хромосомні перебудови бувають внутріхромосомні і міжхромосомні. Вони можуть виникати спонтанно, їх можна одержувати експериментально під дією певних мутагенних факторів. Мутації такого типу відомі у тварин, рослин, мікроорганізмів. При мутаціях цього типу число хромосом не змінюється, але в одній або декількох хромосомах відбуваються хромосомні перебудови в межах гомологічних і негомологічних хромосом. Вони викликаються розривами, випаданням і втратою частин хромосом. Залежно від характеру або причин виникнення хромосомних перебудов розрізняють такі перебудови, як: нестача, делеція, інверсія, дуплікація, транслокація і фрагментація.

Нестача – хромосомна перебудова при якій втрачається кінцева частина хромосоми і відірвана ділянка залишається без центромери хромосоми. При цьому хромосома вкорочується, що можна виявити цитологічно. Частина генетичного матеріалу при цьому втрачається, тому організм з великою нестачею може загинути, а з малою зберігається, якщо друга гомологічна хромосома нормальна. Схематично нестачу можна зобразити так:

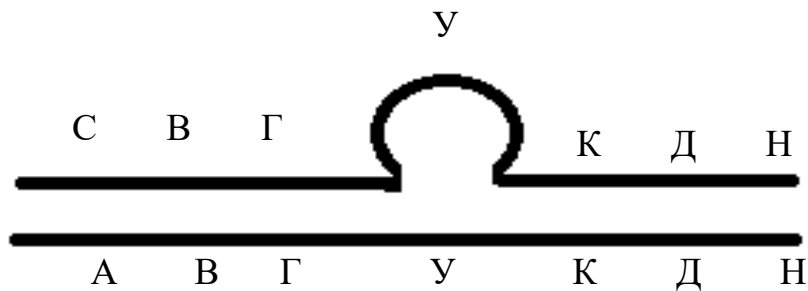


У осіб з нестачею порушується співвідношення в дії генів, зокрема генного балансу, проявляються ознаки, які детермінуються рецесивними

алелями. Наприклад, частина хромосоми з геном «В» втрачається і проявляється дія гена в.

Хромосомна перебудова делеція (випадання) – тип мутацій, при якій втрачається фрагмент не кінцевої, а середньої частини хромосом.

Схематично її можна зобразити так: у



Делецію легко виявити у фазі мейозу під час кон'югації хромсом. Як відомо кон'югують лише гомологічні хромосоми, тому у випадку випадання середньої ділянки однієї хромосоми, друга хромосома буде утворювати петлі, які можна виявити цитологічно. Нестачі і дилеції впливають на фенотип особи майже однаково. В диплоїдних гетерозиготних організмів створюються умови для прояву дії рецесивних генів. У гомозиготному і гемізіготному стані нестачі і делеції, як правило, летальні. Прикладом шкідливого впливу значних нестач або делецій може бути хронічний мієлоз в людини, що є результатом нестачі або делеції в 21 парі автосом. Хромосоми зі нестачею, або делецією при мейозі розподіляється нормально, однак при втраті великих значних частин процес кон'югації може не відбуватися.

Інверсія – хромосомна перебудова при якій відбувається зміна місця розміщення генів у хромосомі, яка є результатом перевертання великої або малої ділянки хромосом на 180° . Якщо нормальну послідовність генів розміщують в алфавітному порядку – АВСД, то при інверсії послідовність змінюється і може бути такою - АСВД. При інверсіях послідовність та кількість генів у геномі залишається однаковою. Більшість інверсій в гомозиготному стані є летальними, тому в природі не зберігається. Їх можна виявити лише в гетерозиготному стані. При інверсії змінюється розміщення

генів у хромосомі, що ускладнюється прояв кросинговеру. Інверсіями пояснюють пониження плодючості, яке часто спостерігається у великої рогатої худоби.

Дуплікація - хромосомна перебудова, при якій відбувається подвоєння фрагментів хромосоми. Частіше дуплікація виникає шляхом вставлення в хромосому додаткового фрагменту. Такі вставлення у хромосомі можуть виникати внаслідок нерівномірного кросинговеру, що виявлено при вивченні мутацій у дрозофіли. Внаслідок порушення генного балансу і зв'язків між генами виникають нові ознаки. Якщо в хромосомі ген в одній дозі, при дуплікації, коли подвоюється ділянка хромосоми з цим геном, доза гена збільшується. Наприклад, якщо гени в хромосомі розміщені в послідовності ABC, то при дуплікації можуть виникати такі групування генів - ABBC або ABBC. Причиною дуплікації може бути також нерозходження під час мейозу нормальної хромосоми і її гомологічної, яка вкорочена нестачею або лелецією. Дуплікація відіграє важливу роль в еволюції і є джерелом збагачення геному новими генами.

Транслокація і фрагментація. Крім внутріхромосомних перебудов, існують мутації, які виникають в результаті переміщення генів або в ділянках хромосоми на другу негомологічну її хромосому. Така перебудова хромосом називається транслокацією. При транслокаціях відбувається взаємний обмін фрагментами хромосом між негомологічними хромосомами або перенесення ділянки хромосом однієї пари до хромосоми другої пари. Така перебудова викликає порушення і зміни груп зчеплення, тому що частина генів однієї з гомологічних хромосом успадковується зчеплено з генами іншої пари хромосом. При транслокаціях також знижується плодючість у результаті утворення гамет з надлишком або нестачею спадкового матеріалу. Мутації, які виникають в результаті транслокації в гомозиготному стані, є летальними, в гетерозиготному можуть впливати інколи на розвиток певних ознак.

Індуковані транслокації мають часто також корисні значення. Використовуючи явище транслокації, було виведено мічену за статтю лінію

тутового шовкопряда. За допомогою променів рентгену від однієї автосоми було відірвано ділянку яка мала ген темного забарвлення, і переміщено її на х-хромосому, що має певне практичне значення в шовківництві. У великої рогатої худоби, овець, коней часто проявляється Робертсонівські транслокації, при яких зливаються дві акрометацентричні хромосоми і утворюється одна метацентрична. З перебудовою цього типу пов'язують інтерсексуальність у кіз, неплодність у великої рогатої худоби, недорозвиток гонат у овець. Робертсонівські транслокації змінюють кількість хромосом у генонів і таким чином перекидають місток від хромосомних мутацій до геномних.

10.4. Генні або точкові мутації

Генні або точкові мутації є найбільш стійкими змінами окремих генів і становлять найбільшу та найважливішу частку мутацій. Вони виникають у клітинах і зв'язані із зміною структури ДНК на ділянці її молекули, яка відповідає даному гену. При цьому відбувається зміна в синтезуючому білку, шляхом заміни в ньому амінокислоти.

Генні або точкові мутації виникають в результаті випадання або включення окремих нуклеотидів на відповідній ділянці ДНК або в результаті заміни одного нуклеотиду іншим. При цьому відбувається зміна послідовності генетичної інформації при синтезі м-РНК, оскільки склад кодонів в молекулі ДНК, починаючи з місця випадання або включення нуклеотиду, міняється. Наприклад, послідовність нуклеотидів в ланцюгу ДНК, на якому синтезуються, є таким: м-РНК: АГЦ; ТГА; ЦГТ; ТГТ; ААГ.

В результаті випадання гетероциклічної основи «Г» в другому триплеті молекула ДНК буде мати таку послідовність кодонів: АГЦ; ТГЦ; ЦЦТ; ГТА. Аналогічне явище буде мати місце при включенні в ланцюг ДНК двох або більше гетероциклічних основ. При заміні однієї гетероциклічної основи іншою, наприклад аденіна гуаніном, змінюється склад лише одного кодону або триплету, внаслідок чого при синтезі білка замість однієї амінокислоти буде включена інша. Так, в людини відомо декілька типів гемоглобіну, в

яких амінокислота глютамін заміщена в одному випадку валіном, в другому – лізином і в третьому гліцином. Зміна в одному триплеті або кодоні гену, який контролює синтез гемоглобіну викликає утворення еритроцитів серповидної форми, які нездатні зв'язувати кисень. В будь-якому організмі генні мутації призводять до різноманітних змін морфологічних, фізіологічних і біохімічних властивостей організму. При генних мутаціях відбуваються кількісні або якісні зміни певних біохімічних показників, у першу чергу ферментів, синтез яких контролюється генами. Генні мутації можуть бути домінантними і рецисивними. Однак, більшість генних мутацій, які виникають, є рецисивними. Алелі генів, типові для деяких форм, називаються генами дикого типу або нормального, а змінені – мутантними. Тому мутації від дикого типу називаються прямими, а від мутантного – зворотними.

$A \rightarrow a;$

$a \leftarrow A$

пряма мутація

зворотна мутація

При вивченні закономірностей успадкування ознак тривалий час виходили з положення, що один локус гомологічних хромосом може бути представлений лише двома алелями: A і a ; B і b ; C і c . Насправді один ген може змінюватися в декілька станів. Таких змінених алелів може бути значно більше. Наприклад, ген A може мутувати у стан a_1, a_2, a_3, a_4, a_5 .

Ряд станів одного гену називається серією множинних алелів. Успадкування серії множинних алелів відбувається відповідно до менделівських закономірностей. Серії множинних алелів виявлені у великої рогатої худоби, свиней, норок, кролів. Серії множинних алелів детермінують також групи крові тварин. Спонтанні генні мутації можуть викликати сильні порушення або зміни в організмі і тоді їх називають летальними. Такі летальні мутації виявлені у тварин, зокрема, безшерстність і бульдогоподібність у телят, укорочення кінцівок у курчат, грижі в поросят.

Спонтанні генні або точкові мутації мають важливе значення в еволюції тварин. Вони є фактором виникнення нових спадкових

властивостей і складають основу комбінативної мінливості та є матеріалом для дії природного і штучного добору. Генні мутації використовуються не лише в процесі природного добору, але мають важливе значення для селекції і розведення тварин. Академік А.Ф. Іванов наголошував на важливій ролі мутації в селекції тварин. При виведенні асканійської тонкорунної породи овець він використав трьох баранів-плідників, один з яких мав густу вовну, другий – довгу вовну, а третій відзначався великою живою масою. Вказані плідники були одержані від батьків, що не відзначалися цими ознаками. Появу цих ознак він пояснював мутаціями.

10.5. Індуковані мутації і їх використання в селекції рослин і мікроорганізмів

Вивченню мутацій постійно приділялася значна увага, однак змінити характер, швидкість і направленість мутаційного процесу тривалий час не вдавалось. Лише після того, як у 1925 році Г.А. Надтсон і Г.Є. Філіпов на бактеріях, а в 1927 Д.Меллер на дрозоді довели можливість штучного одержання мутацій шляхом дії рентгенівських променів, почались наполегливі пошуки фізичних і хімічних мутагенних факторів. Було виявлено, що ряд фізичних і хімічних факторів, впливаючи на організм його статеві клітини, викликають мутацію. До таких факторів належать рентгенівські промені, промені радіо, ультрафіолетові промені, температура, деякі хімічні речовини, зокрема диметилсульфат, азотиста кислота, гідроксил аміл, формальдегід, уритан, колфіцин, кофеїн, іприт та інші речовини. Вони порушують будову молекул ДНК або гальмують синтез нуклеотидів. Іонізуюче випромінювання у великих дозах викликає загибель клітин і всього організму. Однак, смертельна доза є різною. Наприклад, для мишей такою дозою є 600 рентген.

У 1932 році Вельх Сахаров і М.Є. Лобашов виявили можливість одержання мутацій під дією йоду. В 1943 році І.Раппопорт і Ш.Авербах виявили сильні хімічні засоби одержання мутацій і назвали їх

супермутагенними. Особливо ефективними виявилися такі мутагени, як: іприт, уритан, диетилсульфат.

Серед індукованих мутацій виявлено також корисні форми, що відкриває великі перспективи для селекції рослин. Метод одержання індукованих мутацій сьогодні широко використовується на практиці. Методом фізичного і хімічного мутагенезу був одержаний сорт соняшника, насіння якого вміщує 72-76% олеїнової кислоти. У звичайних сортів вміст олеїнової кислоти складає 25-30%, а в олійкового масла 70-80%. Індуковані мутації широко використовуються при розмноженні мікроорганізмів, які продукують антибіотики. Проводяться дослідження з метою одержання індукованих мутацій тварин. Однак, до цього часу позитивних результатів не одержано. У зв'язку з цим в селекції, розведенні тварин і надалі важливе значення мають класичні методи добору і підбору, а також схрещування.

Доцільно відзначити, що багато пошкоджень ДНК, які можуть реалізуватися у вигляді мутацій, не проявляються. Вони виправляються особливими репаруючими клітинами організмів. Багато з них виправляється за допомогою особливих репаруючих ферментів, що містяться в клітині. Сьогодні відомо, декілька механізмів репарацій пошкоджень хромосом і ДНК. До них належать фотореактивація, темна репарація і постреплікаційна репарація. Явище репарації ДНК має місце у всіх живих істотах. Воно має важливе значення для збереження важливої інформації, яка передається з покоління до покоління.

Висновки

1. Мутації – це поява в нащадків нових ознак і властивостей організму, які не проявлялись у батьків та стійко передаються наступному поколінню.

2. Мутації виникають у результаті зміни спадкової інформації в молекулі ДНК, збільшення або зменшення кількості хромосом та їх перегрупування.

3. Мутаційна мінливість є джерелом для дії природного і штучного добору і тому має важливе значення для еволюції селекції тварин і рослин.

4. Залежно від причин виникнення мутацій їх ділять на геномні, хромосомні перебудови або аберації і генні або точкові мутації.

5. У розведенні і в селекції тварин найбільше значення мають генні або точкові мутації, а в рослин геномні мутації типу поліплоїдії.

6. Індукований мутагенез знайшов широке застосування в селекції рослин, розмноженні мікроорганізмів.

Контрольні питання:

1. Дайте визначення поняття мутації.
2. Які мутації називаються спонтанними та індукованими?
3. Які мутації називаються геномними?
4. Яка мутація називається поліплоїдією?
5. Яке значення поліплоїдії в селекції рослин?
6. Наведіть приклади амфідиплоїдів у рослин.
7. Які мутації називаються хромосомними перебудовами або абераціями? Їх вплив на життєдіяльність і відтворну функцію організму.
8. Які мутації називаються генними або точковими?
9. Яка причина виникнення генних мутацій?
10. Що називається множинним алелізмом?
11. Назвіть основні фізичні і хімічні мутагени.
12. Яке практичне значення індукованого мутагенезу в селекції рослин і розмноженні організмів?

11. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Поняття популяція, чиста лінія, генофонд.
2. Ефективність добору в популяціях і чистих лініях.
3. Генетична рівновага в популяціях. Формула Харді-Вайнберга.
4. Фактори, що впливають на співвідношення генотипів і частоту генів у популяціях.
5. Вплив на структуру популяції, добору та інших факторів. Генетичне обґрунтування прояву гетерозису та інбредної депресії.

11.1. Поняття популяція, чиста лінія, генофонд.

Одним з важливих напрямків генетики, який має важливе значення для еволюційного вчення селекції тварин, є вплив життя генетичних процесів, які відбуваються у природних популяціях живих організмів. Тому вивчення генетики як науки спадковості і мінливості було б нейтральним, якщо б не були розглянуті генетичні процеси, що протікають у популяціях тварин.

Перш ніж розглянути генетичні процеси, які відбуваються у популяціях тварин, необхідно з'ясувати роль спадковості і мінливості в процесах, які складають основу еволюції живих організмів. Як відомо, світ живих істот є дуже різноманітний. Існує більше 2 млн. живих організмів, починаючи від бактерій, рослин і тварин. Ця вражаюча різноманітність поєднується з винятковою особливістю, поки у всіх видів нуклеїнової кислоти є носіями спадкової інформації у природі, завдяки яким не лише виникає, але і підтримується колосальна різноманітність живих організмів. Тому є очевидним, що виникнення видів, їх збереження в природі здійснюється відповідно до ознак спадковості і мінливості.

Наукове пояснення виникнення живих видів вперше дав Ч.Дарвін, який вважає, що перші види виникали у процесі пристосування живих організмів до певних умов зовнішнього середовища шляхом дії природного добору. Він визначив процеси, які складали механізми еволюції живих

організмів. Цими процесами є спадковість, мінливість, природний і штучний добір. Вказані три важливі діючі процеси К. Тімірязєв запропонував називати факторами еволюції.

Взаємодію факторів еволюції в процесі видоутворення можна зрозуміти тільки на основі вивчення генетичних закономірностей, що відбуваються в середині виду. Розділ генетики, який займається вивченням цих процесів, називається генетикою популяції. Даний розділ називається генетикою популяції тому, що він розглядає спадковість, мінливість і дію добору в певних поколіннях живих організмів - популяціях, з яких складається вид. Популяційна генетика вивчає спадковість змін, які стаються в поколіннях живих організмів, що лежить в основі процесу еволюції. Тому популяційну генетику можна також розглядати як еволюційну генетику.

Поняття популяція і чиста лінія були запропоновані в 1903 році Л.Йогансенем. Термін популяція походить від англійського слова «population», що означає група населення. В подальшому генетика популяції була розвинута в роботах С.Четверікова (1926р), який показав, що природні і штучні популяції насичені мутантними генами, які є важливими факторами зростання генетичної мінливості. Вивченням еволюційної ролі генетичних процесів, що відбуваються в популяціях, займалися Р.Фішер (1930р.), С.Райт (1932р.), М.Дубінін (1934р.).

У генетичному визначенні популяція – це група організмів, які вільно розмножуються у перехресно запліднювальних організмів. У природних умовах популяція формується в результаті вільного схрещування особин з різними генотипами, тобто на основі панміктичного схрещування. В таких популяціях можливі спаровування особин, завдяки цьому індивіди популяції відзначаються високим рівнем гетерозиготності, є джерелом прояву комбінативної мінливості і відрізняються між собою за генотипом. Такі популяції, де відбувається вільне спаровування тварин, називаються панміктичними.

Популяція є частиною виду тварин або рослин. Вона зустрічається як серед диких, так і культурних рослин і домашніх тварин. У тваринництві під популяцією розуміють тварин однієї породи одного внутріпородного типу або групу тварин одного стада, якщо їх розводять між собою без використання тварин інших порід або іншого стада.

Розрізняють природні і штучні популяції. Природні популяції виникають під дією природного добру, а штучні популяції формуються під впливом штучного добору, який проводиться людиною. Будь-яка популяція становить сукупність генетично різнорідних осіб. Багато генів у популяції є у вигляді різних алелів, тому особи популяції відрізняються одна від одної за цими алелями. Популяції виникають на основі взаємодії таких факторів як спадковість, мінливість, природний і штучний добір. Виникнення нових популяцій є способом підлаштування нового виду рослин або тварин до відповідних умов зовнішнього середовища.

При вивченні генетичних процесів у популяціях, для еволюції тварин важливе значення має поняття генофонд, під яким розуміють сукупність генотипів всіх особин популяцій. Для диплоїдних організмів генофонд популяції включає певну кількість особин, які мають два гаплоїдні геноми. Кожний з геномів вміщує генетичну інформацію, одержану від одного з батьків. Таким чином генофонд популяції із певною кількістю осіб (n), включає $2n$ генів кожного локусу і $1n$ гомологічних хромосом. Винятком із цього є статеві хромосоми і зчеплені зі статтю гени, які є в одному екземплярі.

Крім поняття популяція в генетиці існує поняття чиста лінія, під якою розуміють нащадків однієї самозапильної рослини. У рослин, які самозапильються, чисту лінію можна одержати шляхом розмноження нащадків, а в перехресно запилюючих – шляхом штучного самозапилення протягом восьми поколінь. Останній метод лежить в основі одержання ліній кукурудзи, які використовуються в подальшому для одержання гібридного насіння кукурудзи.

Від популяції чиста лінія відрізняється високим ступенем гомозиготності, зокрема вона складається з подібних за генотипом рослин. Однак чистота чистих ліній є відносна, тому що повна (100%) гомозиготність і генетична однорідність в чистих лініях не досягається, навіть при більш тривалому самоzapilenні. Крім того, висока гомозиготність чистих ліній порушується в результаті постійних спонтанних мутацій.

У тварин, які розмножуються перехресно, чистих ліній немає, тому що висока гомозиготність і однорідність генотипів може бути досягнута тільки самоzapilenням. Тому у тварин, навіть при найбільш близьких споріднених спаровуваннях (братів із сестрами), хоча і підвищується гомозиготність, однак при цьому одночасно різко знижується життєздатність і продуктивність тварин. Тому в практиці при розведенні тварин чистих ліній не виводять. При розведенні тварин завжди мають справу з популяціями тварин, які відрізняються високою генетичною різномірністю.

11.2. Ефективність добору в популяціях і чистих лініях

Наприкінці XIX століття Ф.Гальтон і Ш.Пірсон провели ряд експериментів, результати яких свідчили про високу ефективність добору в популяціях. Але вони не враховували, що добір може бути ефективним лише в генетично різномірних популяціях, коли особи, що входять до популяції, є різномірні за генотипом.

Вперше наукове вивчення генетичних процесів у популяціях, ефективності добору із застосуванням генетичних і статистичних методів досліджень було розпочато датським фізіологом генетиком В.Йогансеном. В 1903 році була опублікована класична робота В.Йогансена «Про успадкування в популяціях і чистих лініях», яка дала початок зародженню генетики популяції.

Як об'єкт в своїх дослідженнях автор вибрав самоzapилуючу рослину фасолю. Методично це спрощувало роботу, оскільки таку популяцію можна було розподілити на окремі групи і виділити чисті лінії або нащадків однієї рослини. Як ознаки були взяті вага і розміри насіння, які проявляються під

дією багатьох генів або успадковуються полімерно. Вказані ознаки проявляють різко виражену модифікаційну мінливість. Тому головним завданням, яке ставилося, було вивчення ролі модифікаційної мінливості селекції рослин. Розглянемо один з його дослідів. В.Йогансен провів зважування насіння одного сорту (популяції) фасолі і побудував за вагою насіння варіаційний ряд. Вага насіння фасолі виявилася мінливою і коливалася в межах від 150 до 750 мг. Після цього він відібрав насіння фасолі вагою 250-350 мг і вагою 550-650мг і висіяв їх окремо. Оскільки фасоль є самозапильюючою рослиною, генотипи насіння, одержаного від різних рослин, були різні. Тому, важке і легке насіння дали рослин, які відрізнялися за вагою насіння. Середня вага насіння рослин, які були одержані з важкого насіння, складала 518,7мг, а одержаного від рослин, які виростили з легкого насіння – 443,7мг. Це вказувало, що популяція фасолі складається з генетично різнорідних рослин.

Зовсім інша закономірність проявлялась, коли В.Йогансен протягом 6-7 поколінь відбирав легке і важке насіння фасолі від кожної рослини зокрема, тобто проводив добір у межах чистих ліній. При такому доборі протягом 6-ти поколінь у жодній лінії не проявилось підвищення або зниження ваги насіння. На основі цього був зроблений висновок, що мінливість за вагою насіння всередині кожної чистої лінії була не спадковою, а модифікаційною. Фенотипові відмінності між особинами за вагою насіння пов'язані не з їх генотиповими відмінностями, а з впливом факторів зовнішнього середовища. Вказані відмінності є модифікаційними і нащадкам не передаються.

Схематично дослід В.Йогансена можна зобразити так:

Добір в популяціях		Добір в чистих лініях	
150мг	750мг	150мг	750мг
250-450мг	550-650мг	150-250мг	650-750мг
443,4мг	518,7мг	500мг	500мг

Якщо врахувати, що фасоль є самоzapилуючою рослиною, а вага насіння детерменується полімерною дією 4 пар неалельних генів, схематично добір у межах чистої лінії можна зобразити так:

$$P \text{ ♂ } aaBBCCdd \times \text{ ♀ } aaBBCCdd$$
$$\text{Гамети } aBCd \quad aBCd$$
$$F_1 \quad aaBBCCdd$$

З наведених схем видно, що добір у межах популяції завжди буде ефективний, оскільки тут є генотипова різноманітність, а при її відсутності в чистих лініях він виявився безрезультативним. Одержані результати досліджень В.Йогансена мають надзвичайно важливе значення в селекції тварин. Вони свідчать про важливість генотипової мінливості при доборі.

У тваринництві популяцію з вільним розмноженням називають такою, в якій відбувається спаровування будь яких тварин незалежно від їх генотипу. Такі популяції формуються найбільш часто в природі, але їх також можна виявити серед домашніх тварин. Це буває, коли немає досить продуманого підбору плідників, не ведеться племінна робота, зокрема не проводиться підбір тварин для спаровування, а плідники знаходяться у стаді разом з матками. Такі популяції можуть формуватися, як правило, при перспективному веденні тваринництва, особливо серед примітивних порід.

11.3. Генетична рівновага в популяціях. Формула Харді-Вайнберга

У популяціях тварин, які розмножуються перехресним способом, відбувається безперервний процес виникнення нових комбінацій генів, і тому вони характеризуються високим ступенем гетерозиготності. Однак він не приводить до невпорядкованої мінливості, а навпаки цей процес підлягає певним законам, на основі яких у популяціях встановлюється генетична рівновага. У 1908 році двома авторами незалежно один від одного – математиком Г.Харді в Англії і медичним лікарем В.Вайнбергом у Німеччині вперше встановлено загальні закономірності співвідношення генотипів у популяціях, що вільно розмножуються, а також частот окремих генів, які сформульовані і відомі сьогодні як закон Харді-Вайнберга. Вони встановили,

що у популяціях з вільним розмноженням, якщо в них не проводиться відбір, через певний період встановлюється стан генетичної рівноваги. У таких популяціях з покоління в покоління не змінюється, а навпаки, зберігається певне співвідношення генотипів, яке вони виразили наступною формулою:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1,$$

де: pA - ймовірність або в популяції прояви гамет з геном «А».

Оскільки кожна гамета самця і самки може нести ген «А» або ген «а», сума $pA+qa=1$. Виходячи з цього, що кожна гамета самця або самки може нести ген «А» або «а», можна побудувати решітку і одержати формулу Харді-Вайнберга.

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

Отже, співвідношення генотипів становить $p^2 AA+2pqAa+q^2aa=1$.

Формулу Харді-Вайнберга можна застосувати для аналізу частоти однієї пари алельних генів (Aa). При цьому популяція дасть такий склад гамет з генами Aa. Особини з генотипом AA - дадуть всі гамети з геном «А» в пропорції p^2 особини з генотипом будуть мати половину гамет з геном «А» і половину з геном «а». Але оскільки враховується $2pq$, гамет з геном «А» буде pq та з геном «а» також pq . Особи з генотипом «aa» - дадуть всі гамети з геном «а» в пропорції q^2 . При повному домінуванні ознаки, обумовленої геном «А», популяція розпадеться за цією ознакою на дві групи, а при неповному домінуванні - на три групи. Так, при повному домінуванні популяція розпадеться на дві групи – одна з домінантною ознакою ($p^2AA+2pqAa$) і друга група – з рецесивною ознакою, що складатиметься з особин $q^2 aa$. Звідси випливає, що, знаючи пропорцію особин з рецесивною ознакою, легко розрахувати пропорцію гомозиготних і гетерозиготних особин з домінантною ознакою. Наприклад, якщо в популяції великої рогатої

худоби, яка включає 1000 голів, нараховується 16% тварин червоної масті (0,16) і 84% тварин чорної масті, використовуючи формулу Харді-Вайнберга, вирахуємо співвідношення генотипів $q^2 = 0,16$ звідси $q = \sqrt{0,16} = 0,4$.

Раніше ми враховували, що $p+q=1$. Тому знаючи «q», можна визначити «p». $p=1-0,4=0,6$; $p^2=0,6^2=0,36$; $2pqAa=2 \times 0,6 \times 0,4=48$.

Одержані дані свідчать, що співвідношення генотипів популяції є наступне - 36% AA+48%Aa+16%aa.

Підтвердженням такого співвідношення генотипів у популяції з вільним розмноженням є приклади неповного домінування ознак, коли гомозиготні особини AA за фенотипом відрізняються від гетерозиготних Aa. Так, при успадкуванні червоної і білої масті у тварин шортгорнської породи, тварини з генотипом AA будуть червоної масті, а гетерозиготні з генотипом Aa – чалої масті.

Основним поняттям популяційної генетики є частота генів. Для спрощення аналізу розглянемо генетичну структуру популяції за однією парою алельних генів, які розміщені в певному локусі гомологічних хромосом, наприклад, алельних генів «Aa».

Якщо в популяції тварин нараховується певна кількість (N) диплоїдних організмів, вони в певному локусі гомологічних хромосом будуть вміщувати у два рази (2x) більшу кількість генів. Зробимо відповідні позначення: Д – число гомологічних особин, які мають гени AA; R- число гомозиготних особин, які мають гени aa; Н – число гетерозиготних особин, які мають гени Aa. Звідси випливає, що $N = Д + R + Н$.

Загальна кількість генів у популяції буде становити: гена A = 2Д+Н; гена a = 2R + Н. Позначимо частоту гена «A» в популяції буквою «P», а частоту гена «a» буквою «q». Частота окремих алелів даної пари буде

$$\text{дорівнювати: } p = \frac{2\ddot{A} + \dot{A}}{2N}; q = \frac{2R + A}{2N};$$

Використовуючи наведені раніше дані, про те що в стаді великої рогатої худоби за чорною і червоною мастю виявлено найчастіше

співвідношення генотипів: 36% з AA + 48% Aa + 16% aa визначимо частоту гену червоної (A) і білої (a) масті. Загальна кількість генів буде дорівнювати $100 \times 2 = 2000$. Частота гену A (pA) дорівнює: $AA \ 360 \times 2 = 720$

$$Aa \ 480 \times 1 = 480$$

Разом 1200

Отже, pA буде становити $\frac{1200}{2000} = 0,600$ частота гена a дорівнює:

$$aa \ 160 \times 2 = 320$$

$$Aa \ 480 \times 1 = 480$$

Разом 800

Отже qa дорівнює $\frac{800}{2000} = 0,400$

Таким чином, проведені розрахунки показують, що в даній популяції великої рогатої худоби частота гена «A» дорівнює – 0,600 і гена «a» - 0,400.

Формулу Харді-Вайнберга можна використовувати лише для відносно простих випадків генетичного аналізу. Але її використання дає можливість аналізувати перебіг окремих явищ, які мають місце і проявляються в популяціях організмів, які вільно розмножуються, зокрема дозволяє розраховувати частоту алелів груп крові, резус-фактора. Знаючи, наприклад, ступінь розповсюдження окремої летальної мутації в популяції певного виду тварин можна розрахувати вірогідність прояву її в гомозиготному стані, що має важливе практичне значення. Визначення частоти генів має також важливе значення при оцінці селекційного процесу в стадах і виявлення ефективності добору.

11.4. Фактори, які впливають на співвідношення і частоту генів у популяціях

На формування генетичної структури популяції діють різні фактори. До таких постійно діючих факторів, які порушують генетичну рівновагу в популяціях, належать добір, мутаційний процес, чисельність популяції, фактори ізоляції і міграції.

Одним з найбільш важливих факторів, що впливає на генетичну структуру популяції, є природний і штучний добір. Природний добір є важливим фактором, який направляє еволюційний процес органічного світу. Дія його проявляється в переважному виживанні особин, які найбільш пристосовані до умов зовнішнього середовища і які залишають найбільшу кількість нащадків. Вказане детермінується багатьма властивостями організму, зокрема, такими як життєздатність, швидкість досягнення репродуктивного періоду, його тривалість, плодючістю та іншими факторами. Сукупність цих властивостей характеризує ступінь пристосування осіб до умов зовнішнього середовища і називається селекційною цінністю.

Добір буває природний і штучний. Штучний добір проводиться людиною з метою підвищення продуктивності тварин, врожайності рослин, виведення нових порід тварин і сортів рослин. Природний добір здійснюється під впливом факторів зовнішнього середовища. Він підвищує ступінь пристосування організмів і попереджує руйнуючу дію окремих процесів. Друга відмінність між природним і штучним добром полягає в тому, що людина, спираючись на закони спадковості і мінливості, може відбирати потрібні форми і забезпечити їх швидке розмноження.

Залежно від напрямку дії добору, він може бути стабілізуючий, направляючий, дезруктивний і дестабілізуючий. Стабілізуючий набір направлений на збереження популяції видових особливостей, що виникли раніше. Цей добір усуває всі відхилення від норми, зокрема осіб з мінімальним і максимальним значенням фенотипу, які є менш пристосовані до умов зовнішнього середовища. В популяціях домашніх тварин дія цього добору часто проявляється при несприятливих умовах зовнішнього середовища. Наприклад, в екстремальних умовах півночі природний добір видаляє із популяцій оленів, як дрібних, так і крупних тварин. При дії стабілізуючого добору зменшується розмах мінливості ознак.

Більш прогресивним є направляючий добір, який здійснює генетичну перебудову популяції. При цьому доборі підвищується пристосування нащадків до умов зовнішнього середовища, порівняно з батьками. Результат цього добору – перевага незначних малочисельних відхилень і елімінація осіб з основами, що раніше складали норму. Направляючий добір має важливе значення в селекції тварин. Наприклад, впровадження нових технологій вимагає проведення добору за ознаками, які відповідають вимогам цих технологій.

При дизруптивному доборі має місце різна дія факторів зовнішнього середовища на популяцію. При цьому фенотипи даної популяції реагують по-різному на вплив факторів зовнішнього середовища в результаті чого популяція розпадається на декілька субпопуляцій або груп, а варіаційний ряд буде включати 2-3 верхи. Дизруптивний добір проявляє дію як в природних популяціях, так і при розведенні тварин. Наприклад, при селекції великої рогатої худоби на підвищення надою молока і вмісту жиру популяція може розчленуватися на дві групи – одна група корів з високим надоєм молока і низьким вмістом жиру, а друга – з низьким надоєм молока і високим вмістом жиру. Дестабілізуючий добір супроводжується значною перебудовою морфологічних і фізіологічних властивостей організму, яка здійснюється шляхом впливу зовнішніх факторів на організм через нервову і ендокринну системи.

Генетична структура популяції змінюється також від типу домінування ознак, а також від того, які гени елімінізуються добором – домінантні або рецесивні. При повному домінуванні ознак, особи з генотипом «aa» будуть мати низьку селекційну цінність і добір буде направлений на їх елімінацію із популяції. При неповному домінуванні «AA» відрізняється від «aa», низька селекційна цінність буде характерною для «aa» і середня для «Aa». При наддомінуванні високою селекційною цінністю будуть характеризуватися особи Aa і середньою AA.

Якщо добір направлений на усунення від розмноження осіб, що несуть доміантний ген, частота цього гена буде швидко знижуватися, бо фенотиповий він буде проявлятися в кожному наступному поколінні і перебувати під контролем добору. Дещо повільніше змінюється генетична структура популяції, якщо добір приводить до усунення із розмноження гомозигот за рецесивним геном, якій впливає на менше пристосування до умов зовнішнього середовища. В цьому випадку під контролем добору є лише гомозиготи за рецесивним геном, а в гетерозигот цей ген прихований під доміантним. Добір спочатку значно підвищує частку гомозигот доміантних і знижує частку гомозигот рецесивних. Згодом цей процес сповільнюється при чому особливо повільно зменшується до aa гомозигот рецесивів, тому що в кожному поколінні вони випрямляються у нащадків при схрещуванні гетерозигот.

На генетичну структуру популяції впливає мутаційний процес, як спонтанний, так і індукований, що підвищує спадкову мінливість у популяції. При цьому дія мутацій на організм може бути нейтральною, шкідливою або корисною. Причому процес мутування має також певне адитивне значення для популяції.

В природних популяціях значно поширені рецесивні мутації, які в гомозиготному стані викликають смерть організмів, а в гетерозиготному стані є джерелом спадкової мінливості та прихованих мутацій. У популяціях тварин нагромаджується значна кількість складних мутацій. Багато з них є корисними і їх використовують в селекції при розведенні хутрових звірів.

Отже, збереження відносної постійності частоти генів у популяції можливе лише за умови, якщо гени не мутували і не піддавалися мутаційним змінам. Однак, такого в природі не буває, а навпаки, діє мутаційний процес, що викликає спадкові зміни в популяціях. І хоча спонтанні мутації кожного гену проходять з низькою частотою, загальна частота мутацій всіх генів у популяції є дуже великою.

Так, якщо алель «А» мутує з певною швидкістю в алель «а», є очевидним, що з покоління в покоління частота гена «А» буде зменшуватися, а частота гена «а» відповідно збільшуватися, що приведе до порушення рівноваги у популяції. З кожним наступним поколінням феносклад такої популяції буде поновлюватися значним числом мутацій як одного, так і різних локусів і цей процес називається мутаційним тиском. Чим скоріше проходить мутування, наприклад, гена «А» в «а», тим більше популяція насичується рецесивними генами, що призводить до зростання мутаційного тиску. Однак, при переході цього алеля в гомозиготний стан «аа» добір елімінує носіїв даного генотипу, що призводить до зниження концентрації даного алеля в популяції і зниження генетичного тиску. В подальшому мутаційний тиск зникає і настає генетична рівновага.

При генетичному аналізі популяції потрібно враховувати дрейф генів, під яким розуміють зміну частоти генів, що викликані випадковими причинами. Наприклад, розподіл генотипів у результаті випадкового характеру формування вибірки може бути інший ніж у популяції в цілому. Такі зміни генетичної структури популяції називається генетико-автоматичним процесом або дрейфом генів. Суть цього явища полягає в тому, що чисельність популяції може мати суттєвий вплив на її генетичну структуру. Наприклад, при різкому зменшенні чисельності популяції (загибель у результаті холоду) через випадкові причини можуть залишатися особини-носії рідкісних відхилень, які стануть вихідними формами при наступному зростанні чисельності популяції. Отже, дрейфом генів називають зміну частоти алелів у ряді поколінь, яка викликана випадковими причинами, наприклад нечисельністю популяції. Допустимо, що в певні популяції частота алеля «А» і «а» дорівнює відповідно 0,40 і 0,60. У наступному поколінні частота алеля А може бути більшою або меншою ніж 0,40 тільки тому, що у вибірку попали тварини того покоління, у яких при утворенні зигот частота алеля А з випадкових причин була менша. Дрейф генів доцільно враховувати в селекційній роботі, особливо в малочисельних

популяціях і при використанні в обмеженій кількості плідників. Він може викликати непередбачувані генетичні зміни, що приводять до підвищення гомозиготності і зменшення гетерозиготності.

На генетичну структуру популяції впливають також фактори ізоляції і міграції. Як відомо, вид складається з окремих популяцій. Якщо особини однієї популяції зовсім або частково не схрещуються з особинами інших популяцій, така популяція перебуває в ізоляції. Ізоляція популяції може виникати в результаті дії географічних, екологічних і біологічних факторів.

Географічні фактори - це процеси утворення річки, гори, що приводить до географічної ізоляції популяції. Екологічні фактори – це перш за все територіально-кліматичні, сезонно-кліматичні і мікрокліматичні фактори, які можуть створювати перешкоду для вільного схрещування організмів одного виду. І на кінець – біологічні фактори, до яких належать фактори, що зв'язані з порушенням мейозу, або фізіологічні фактори. Наприклад, риба йде нереститися в ці місця, де вона з'явилася на світ.

У популяціях може мати місце міграція або потік генів. Він буває тоді, коли особини однієї популяції переміщуються в іншу і схрещується з членами цієї популяції. Потік генів не змінює частоту алелів у осіб даного виду, однак частота алелів локальних популяцій може змінюватися, якщо вихідні алелі були різні у старожилих і новоприбулих особин.

11.5. Генетичне обґрунтування прояву явища гетерозису та інбредної депресії

На генетичну структуру популяції тварин значний вплив мають методи та розведення тварин, особливо родинне спаровування або інбридинг і схрещування. При дії цих факторів порушується генетична рівновага і втрачається принцип панміксії. Кожне схрещування, яке застосовується при розведенні тварин, сприяє утворенню гетерозиготних організмів і підвищує їх життєвість.

Якщо в популяції зберігаються умови для вільного схрещування, воно стабілізує нове співвідношення частот алельних генів. Схрещування, яке

відновлює генетичну рівновагу у популяції, було виявлено у 1904 році К.Пірсоном і одержало назву стабілізуючого.

Родинне спаровування або інбридинг, навпаки, підвищує гомозиготність, знижує життєвість і відтворні функції організму, що може привести до виродження і загибелі.

При схрещуванні тварин різних порід або видів нащадки першого покоління завжди характеризуються гетерозиготністю (Aa) за окремими ознаками. Такі тварини є цінним матеріалом для селекції, а також для користувального тваринництва. Помісі першого покоління, будучи гетерозиготними, характеризуються більш високою життєздатністю і продуктивністю. Однак, гетерозиготність може знижуватися в наступних поколіннях, тому для її збереження застосовують перемінне схрещування.

Порушення панміктичного стану популяції проходить не тільки при схрещуванні, але також при родинному спаровуванні. Інбридинг змінює генетичну структуру популяції збільшуючи частку гомозиготних і зменшуючи частку гетерозиготних генотипів. Допустим, що ознака тварини обумовлена двохалельною системою генів : домінантною «А» і рецесивним «а». При схрещуванні гетерозиготних осіб між собою одержуємо:

$$\begin{array}{c} Aa \times Aa \\ AA + 2Aa + aa. \end{array}$$

Якщо популяція знаходиться в стані панміксії, в наступному поколінні одержимо таке співвідношення генотипів:

$$AA + AA + 2Aa + aa + aa$$

З кожним поколінням частота гетерозиготних генотипів буде зменшуватися, а гомозиготних збільшуватися, що приведе до зміни співвідношення генотипів.

Родинне спаровування або інбридинг у тварин часто супроводжується інбредною депресією, яка проявляється в зниженні життєвості і продуктивності, погіршенню їх відтворних функцій. Якщо в генотипі тварини, на яку проводиться інбридинг, є напівлетальні і летальні гени, вони

переходять в гомозиготний стан і часто є причиною народження потвор, смерті нащадків в ембріональний і після ембріональний період.

У природних популяціях родинне спаровування тварин може мати місце, коли популяція мало чисельна і поширена на ограниченій території. В такх природних популяціях родинне спаровування може привести до їх виродження. При розведенні тварин і застосуванні штучного добору, інбридинг може бути необхідним елементом племінної роботи. За допомогою інбридингу на видатну тварину можна одержати нащадків, що будуть мати подібність з видатним предком.

Протилежним явищу інбредної депресії є явище гетерозису, яке проявляється в рослин і тварин. Термін гетерозис був запропонований Шеллом у 1914 році. Гетерозис – це перевага нащадків над батьками за життєздатністю і продуктивністю. Найбільш яскраво ефект гетерозису проявляється у нащадків (гібридів) першого покоління. Він супроводжується не тільки підвищенням рівня господарсько-корисних ознак у тварин, але також підвищенням рівня окисно-відновних процесів, синтезу нуклеїнових кислот, покращенням функції травної системи організму. Гетерозис може проявлятися за однією або декількома ознаками одночасно або поступово на різних стадіях онтогенезу.

З розвитком генетики було висунуто ряд гіпотез, які пояснюють ефект гетерозису. Однією з них є гіпотеза домінантності, яка була сформульована К.Пелью в 1910 році. Ця гіпотеза пояснює ефект гетерозису тим, що при схрещуванні осіб з різними генотипами (ААвв x ааВВ), шкідливі рецисивні алелі «а» і «в» у гібридних нащадків переходять в гетерозиготну форму та втрачають свою шкідливу дію. Домінантні гени А і В об'єднуються і дають позитивний ефект. В другому поколінні при схрещуванні $F_1 \times F_1$ проходить розщеплення, зменшується кількість гетерозигот, а явище гетерозису затухає. Існує також інше пояснення гіпотези домінантності, яке виходить з положення, що гетерозис є результат адитивної або сумарної дії

домінантних генів. Рецесивні їх алелі не мають впливу на прояв ознаки або послаблюють її розвиток.

Друга гіпотеза гетерозису була сформульована Шеллом у 1914 році і названа наддомінуванням. Відповідно до цієї гіпотези ефект гетерозису пов'язаний з явищем над домінування, при якому результат дії гетерозиготного генотипу «Аа» переважає ефект дії «АА», «аа» генотипів.

Д.Кисловським була розроблена гіпотеза облігатної гетерозиготності. Вона виходила з положення, що в організмі є гени з подвійною дією: корисною (домінантною) і шкідливою (рецесивною). Такі гени було запропоновано називати облігатно-гетерозиготними. Зокрема, якщо вони знаходяться в гетерозиготному стані (Аа, Вв), їх дія є корисною і викликає гетерозиготний ефект. Якщо вони переходять у гомозиготний стан, їх дія є шкідлива і супроводжується рецесивністю генотипу.

Таким чином інбридинг супроводжується проявом інбредної депресії, зростанням гомозиготності, а також генетичною подібністю між батьками і нащадками. Завдяки схрещуванню у нащадків проявляється ефект гетерозису, який виникає в результаті різних взаємодій генів. Інбридинг і схрещування застосовується при проведенні селекційно-плеємної роботи при удосконаленні існуючих і виведенні нових порід тварин, при гібридизації у птахівництві.

Висновки:

1. Популяція – певна група тварин всередині виду, яка розмножується ізольовано від інших груп тварин даного виду і характеризується високою генетичною різноманітністю.

2. Чиста лінія - нащадки однієї самоzapилючої рослини, які одержані шляхом самоzapилення протягом 8 поколінь і характеризується високим ступенем гомозиготності.

3. Розрізняють природні і штучні популяції, які формуються відповідно під дією природного і штучного добору.

4. Формула Харді-Вайнберга, що дає можливість з'ясувати генетичну структуру популяції, зокрема вираховувати частоту неалельних генів певного локусу гомологічних хромосом.

5. На формування генетичної структури популяції впливають природний і штучний добір, мутаційний процес схрещування, що дає характер домінування ознак, чисельності популяції, фактори міграції та ізоляції.

Контрольні питання:

1. Дайте визначення поняття популяція.
2. Які популяції називають природними, штучними?
3. Які популяції називають панміктичними?
4. Дайте визначення поняття чиста лінія.
5. Чому ефективність добору є високою в популяціях і низькою в чистих лініях?
6. З якою метою використовують чисті лінії в рослинництві?
7. Чому не можна виводити чисті лінії у тварин?
8. Наведіть формулу Харді-Вайнберга, яка характеризує співвідношення генотипів в популяціях тварин.
9. Як визначають у популяціях частоту алельних генів у популяціях?
10. Яке практичне значення має використання формули Харді-Вайнберга?
11. Які фактори впливають на генетичну структуру популяції?
12. Який добір тварин називається направляючим, стабілізуючим, дизруктивним?
13. Як впливає на генетичну структуру популяцій мутаційний процес?
14. Як впливає на генетичну структуру популяцій родинне спаровування або інбридинг, схрещування?

12. ІМУНОГЕНЕТИКА І ГЕНЕТИЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ БІЛКІВ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Історія зародження і розвитку імуногенетики.
2. Основні поняття імуногенетики. Групи крові, системи АБО і резус-фактор людей.
3. Генетичні системи і групи крові тварин та їх успадкування.
4. Генетичний поліморфізм білків.
5. Використання груп крові і генетичного поліморфізму білків як маркерів у селекції тварин.

12.1. Історія зародження і розвитку імуногенетики

За останні 50 років бурхливо розвивається повний напрямок генетики, який одержав назву імуногенетика. Ця назва напрямку була вперше запропонована у 1948 році М.Ірвіном, який намагався об'єднати в цьому напрямку імунологічні і генетичні методи дослідження. Імунологія – це наука, яка вивчає захисні функції організму, зокрема процес утворення антитіл у відповідь на введення в організм чужорідних білкових речовин – антигенів. Розділом імунології є імуногематологія, яка по суті об'єднує імунологію з генетикою. Імуногематологія як розділ імунології зародилася в кінці ХІХ століття, коли учень І.Мечнікова – Ж.Борде при введенні морським свинкам еритроцитів кролів відкрив антитіла, які назвав гемолізінами. Отже, імуногематологія є розділом імунології, яку називають також неінфекційною імунологією. Вивчаючи імунологічну взаємодію антигенів еритроцитів з відповідними антитілами, характер успадкування антигенів, на стику цих наук були одержані дані, що стали основою для зародження імуногенетики.

Зародження імуногенетики також пов'язане з дослідженнями двох вчених – К.Ландштейнера, який відкрив у 1900 році у людини групи крові О, А, В, та Я.Янського, який відкрив у 1907 році групу крові АВ, яка у людини зустрічається рідше. У 1924 році Ф.Берштейн з'ясував характер успадкування груп крові у людей. Відкриті групи крові у людей сьогодні в медичній практиці прийнято позначати як I, II, III, IV. На основі результатів

цих досліджень був зроблений висновок, що залежно від характеру реакції між антигенами еритроцитів і антитілами плазми крові, всіх людей можна розділити на чотири групи.

Вивчення антигенів еритроцитів, що визначають групи крові тварин розпочалося одночасно з вивченням груп крові у людей. У 1900 році два вчені Ерніх і Маргенрат, імунізуючи одних кіз еритроцитами інших, одержали особливі антитіла – ізогемолізини. Вказані антитіла гемолізували еритроцити кози – донора і деяких кіз, але не гемолізували еритроцитів кози – реципієнта. Так, вперше була виявлена імунологічна різниця між еритроцитами окремих тварин.

Дещо пізніше в 1913 році М.Фіштейном було виявлено, що еритроцити деяких свиней аглютинувалися, або склеювалися сироваткою крові інших тварин. Аналогічні результати були одержані при дослідженні крові великої рогатої худоби. Зокрема, Л.Фергюсон і С.Стармент в цей час відкрили у великої рогатої худоби більше 30 антигенних факторів крові. Одержані результати досліджень свідчили про можливість диференціювання за групами крові тварин.

Наукові здобутки, які одержала імуногенетика при вивченні груп крові людей і тварин, сьогодні використовуються в медицині, зокрема при переливанні крові, хірургії, акушерстві, судовій медицині. Вони також використовуються при з'ясуванні питань, що зв'язані з проблемою несумісності при трансплантаціях, популяційній генетиці, селекції тварин, ветеринарній медицині. Групи крові тварин виявилися перспективними для використання в селекції тварин при проведенні у стадах племінної роботи. Вони утворюються в період ембріонального розвитку тварин, не змінюються з віком та під впливом факторів зовнішнього середовища і є своєрідними генетичними мітками, які зберігаються у тварин впродовж їх життя.

12.2. Основні поняття імуногенетики. Групи крові АВО і резус – фактор людей.

Розвиток імуногематології, імуногенетики привів до відкриття у тварин значної кількості антигенних факторів і введення в імуногенетику таких понять, як: антиген, група крові, антитіло, генетична система груп крові, тип крові. Антигени – білкові речовини, які при парентеральному введенні (поза шлунково-кишковим трактом) в чужий організм викликають утворення специфічного до цього антигену білка, що називається антитілом. Антигенами можуть також бути бактерії і віруси. Антигени, як правило розміщені на поверхні еритроцитів і є сполуками білків (- глоболін) з вуглеводами. Розрізняють видові або неспецифічні антигени, які є в кожній тварини певного виду і групові або специфічні, які є лише у певної групи тварин певного виду.

Антитіла – білкові речовини, як правило, гамма – глобуліни (імуноглобіліни), які утворюються в організмі переважно в сироватці крові, а також у кровотворній системі (кістковому мозку, селезінці) і можуть вступати у відповідну реакцію з антигеном. Антитіла, які утворилися в організмі в період ембріонального розвитку, називаються природними, а які утворюються в організмі у відповідь на введення антигенів, називаються імунними. Реакція між відповідними антигенами і антитілами має імунологічний характер і спрямована на руйнування антигену. Однак, при цьому руйнуються також еритроцити. Вони можуть склеюватися (реакція аглютинації), розпадатися (реакція лізису), випадати в осад (реакція преципітації). Виходячи з цього, антитіла розділяють на такі групи: аглютиніни, гемолізени, преципітини.

Вивчення груп крові у тварин дало можливість відкрити велику кількість антигенних факторів і ввести в імуногенетику таке поняття як генетична система груп крові. Зокрема, з'ясувалося, що окремі антигени, які детермінуються алелями одного локусу хромосом, успадковуються з покоління в покоління неподільними групами. На основі цього було розділено антигени на локуси – системи груп крові. Генетичною системою груп крові називають певну кількість антигенів, які детермінуються алелями

одного локусу гомологічних хромосом. Сума груп крові всіх генетичних систем тварин називається типом крові. Генетичні системи, які включають 1-2 алелі, називаються простими, а системи, що включають серію множинних алелів – складними.

У генетичній системі груп крові АВО людини виявлено 4 групи крові О, А, В і АВ. Група крові О не має жодного антигену, однак людина з цією групою крові має антитіла проти антигенів А і В. Група крові А має антиген А і антитіло проти антигену В. Група крові В має антиген В і антитіло проти антигену А. І нарешті люди з групою крові АВ не мають жодного антитіла, однак мають антигени АВ. Звідси випливає, що люди з групою крові О є універсальними донорами, а з четвертою групою (АВ) універсальними реципієнтами, що враховується при переливанні крові.

Система груп крові АВО людини детермінується трьома алелями. При цьому алелі А і В проявляються як домінуючий фактор, а алель О – рецесивний. Група крові АВ успадковується за типом кодомінування. Отже, у людей чотири фенотипи груп крові відповідають шести генотипам, що видно з наведених нижче даних:

Фенотип	Генотип
О	ОО
А	АА, АО
В	ВВ, ВО
АВ	АВ

У 1941 році К.Ландштейнер і У.Левін виявили, що у людей 80,% європейців мають антиген еритроцитів, який подібний до антигену еритроцитів крові мавпи виду макака – резус. Базуючись на цьому, в людей відкрили нову групу крові, яку назвали резус – фактор і її позначили Rh. Резус – фактор Rh + є домінуючим, а фактор Rh - рецесивним.

12.3. Генетичні системи і групи крові тварин та їх успадкування.

Методика визначення груп крові у тварин така ж як методика визначення груп крові людини. Однак, при визначенні груп крові тварин

з'ясувалося, що за допомогою природних антитіл можна виявити обмежену кількість антигенів. Більше можливості проявилися, коли в імуногенетиці почали використовувати імунні антитіла, що дало можливість відкрити велику кількість антигенів. З цією метою проводять імунізацію тварин. Якщо донор і реципієнт належать до одного виду тварин, така імунізація називається ізоімунізацією, а коли до різних видів тварин – гетероімунізацією.

Антигени виявляють за допомогою серологічних реакцій між двома видами білків – антигеном і антитілом. Основою для виявлення такої взаємодії є реакція гемолізу у великої рогатої худоби і овець, під час якої відбувається розпад еритроцитів і виділення гемоглобіну, у свиней на основі повної і не повної аглютинації і гемолізу.

Для одержання реагента кров донора, що має, наприклад, антигени АВС, вводять реципієнта з антигеном А, але який немає антигенів В і С. Антитіло проти антигену А організм тварини утворювати не буде, а лише буде утворювати антитіла проти антигенів В і С. Для одержання моноспецифічної сироватки (реагента) з антитілом В, сироватку крові цієї тварини змішують з еритроцитами крові, яка взята від тварини, що має антиген С, але не має антигену В. Антиген С зв'язується з антитілом еритроцити крові з абсорбованими на антитілами проти антигену С виділяють шляхом цинтрофугування, а в сироватці крові залишаються тільки В антитіла.

Застосування методу ізо – і гетероімунізації дало можливість в окремих видів тварин і птиці відкрити таку кількість генетичних систем і антигенних факторів або груп крові.

Генетичні системи і антигенні фактори (групи крові) тварин і птиці

Вид тварин і птиці	Генетичні системи	Антигенні фактори
Велика рогата худоба	12	100
Свині	17	83

Коні	9	40
Вівці	16	41
Кури	14	47

Як видно з наведених даних, у великої рогатої худоби виявлено 12 генетичних систем і 100 груп крові, у свиней – 17 генетичних систем і 83 групи крові, у коней – 9 генетичних систем і 40 груп крові, в овець – 16 генетичних систем і 41 групу крові. Значну кількість генетичних систем і груп крові виявлено також у курей.

Кожна генетична система в окремих видів тварин має різну кількість антигенних факторів, що видно з даних наступної таблиці.

Генетичні системи груп крові великої рогатої худоби і свиней.

Велика рогата худоба		Свині	
Генетичні системи	Кількість антигенних факторів	Генетичні системи	Кількість антигенних факторів
A	8	A	2
B	50	B,C	3
C	18	E	7
F - V	6	F	2
I	3	G	5
L	1	H,I	2
M	4	J	6
N	1	K	6
S	13	L	5
R ¹ - S ¹	3	M	4
T	2	N	3
Z	1	O,P,Q	2

У великої рогатої худоби найбільш чисельними є генетична система B, до якої входить 50 антигенів, C до якої входить 18 антигенів, і S до якої

входить 13 антигенів. У свиней складними генетичними системами є генетична система E, до якої входить 16 антигенів, система Z, до якої входить 13 антигенів, і система M, до якої входить 14 антигенів.

До цього часу в імуногенетиці не розроблено однієї системи позначення антигенних факторів. Найчастіше генетичні системи позначають великими буквами латинського алфавіту A, B, C, Z, Y. У великій рогатій худоби антигенні фактори позначають великими буквами латинського алфавіту з нарядковими A', B', C' і підрядковими індексами A₁, A₂, або з нарядковими і підрядковими індексами A'₂, A'₄, A'₅. у свиней генетичні системи також позначають великими буквами латинського алфавіту, а антигени малою, які записують поряд з великими буквами, якими позначають генетичні системи. Наприклад, у свиней генетична система F має антиген Fa. Можливі генотипи за цим антигеном можна позначити так: Fa / Fa – гомозигота за алелем «а»; Fa/ F- – гетерозигота; F- /F- - гомозигота за відсутністю алеля «а». При цьому буде проявлятися лише два фенотипи Fa і F-, тому що гомозигота і гетерозигота мають однаковий фенотип.

Групи крові детермінуються автономними генами і успадковуються як спадкові одиниці відповідно до менделівських закономірностей. Більшість груп крові успадковується кодомінантно, при цьому фенотипово проявляється дія обох алельних генів. Групи крові, які належать до різних генетичних систем, успадковуються незалежно одна від одної. Деякі групи крові, гени яких знаходяться в одній хромосомі, успадковуються зчеплено.

Антигени деяких систем груп крові успадковуються в певних комбінаціях. Така комбінація антигенів називається феногрупою. Наприклад, у свиней генетична система E має 16 антигенів. У цій системі вимовлено феногрупу E_{cdq}, яка детермінується факторами E_c, E_d, E_q. У цьому випадку алелі феногрупи записують таким чином E_{cdq}. У великій рогатій худоби в генетичній системі B біля 16 антигенів успадковуються цілими комплексами. Наприклад, антигени B₁, B₂, C₁, K₁ можуть зустрічатися в таких комбінаціях B₁C₁, B₁C₁K₁, тоді алелі цих комбінацій призначають так: B_{B₁C₁}; B_{B₁C₁K₁}.

З'ясовано, що у певну феногрупу може входити до 10 антигенів. Антигени генетичної системи В утворюють більше ніж 500 комбінацій. Генотип окремих феногруп записують таким чином $Bv'_1 c_1' / B'k_1 c_1' / B'k_1 c_1'$.

12.4. Генетичний поліморфізм білків

В імуногенетиці тварин, крім груп крові, використовують генетичний поліморфізм білків і ферментів крові, тканин, білків молока. За Б.Фордом (1940р.), поліморфізм - це одночасна наявність в популяції двох і більше форм одного виду, при цьому частина найменш поширеної форми є занадто висока, що її можна пояснити лише повторною мутацією. Тому вважають, що термін «генетичний поліморфізм» доцільно застосовувати в тих випадках, коли локус певної хромосоми в популяції має дві і більше алелів з частотою більше ніж 0,0%. Кількість поліморфних форм поки що невідома. Однак вважають, що в популяціях багатьох видів тварин вона досягає 25-50%. Поліморфні форми білків і ферментів можуть виникати в результаті як генетичних, так і посттрансляційних причин. Множинні ферменти, що виникли в результаті генетичних причин, називають ізоферментами.

Широке вивчення генетичного поліморфізму білків пов'язане з удосконаленням в 1955 році Сміттісом, а в 1959 році Раймондом методу електрофорезу білків та використанням крім агарового і поліакриламідного гелів. Це дало можливість виявити поліморфізм більш як в 150 поліморфних систем білків, ферментів крові, тканин молока тварин, яєць птиць. Наприклад, в крові і сироватці крові великої рогатої худоби виявлено поліморфізм гемоглобіну, альбуміну, глобуліну, трансферину, церулоплазміну, ферментів – амілази, лужної фосфатази, карбоангідрази. У сироватці молока корів виявлено поліморфізм β – лактоглобуліну, в молоці β – казеїну. Поліморфні білкові системи, як і групи крові є генетичними мітками, що зберігаються протягом життя тварини.

Більшість генетичних систем білків і ферментів тварин детермінується генами, що локалізовані в автосомах, а кожний тип білка обумовлений або детермінується алелем певного гену. Типи білків кожної

системи успадковуються незалежно один від одного. У всіх видів тварин більшість алелів генетичних систем успадковуються за типом кодомінування, тобто в гетерозиготи фенотипово проявляється дія обидвох алелів. Іншою особливістю поліморфних білкових систем є незмінність протягом всього життя тварин. Вони не залежать від фізіологічного стану, здоров'я тварин, впливу факторів зовнішнього середовища, а також виявляються порівняно простим методом – електрофорезом.

Принципова основа методу електрофорезу полягає в тому, що в електричному полі різні білки залежно від поверхневої щільності заряду і молекулярної маси та симетрії форми будуть рухатися з різною швидкістю до аноду (+), а інколи і до катоду (-). Для більш детального з'ясування функції окремих білків часто застосовують імуноелектрофорез. Він об'єднує два принципи розділення білків, зокрема за електрофоретичною рухливістю і імунологічною специфічністю. Якщо поліморфізм антигенів має імунологічну основу, поліморфізм білків і ферментів, навпаки, проявляється в особливостях їх будови.

Застосування методу електрофорезу дало можливість виявити поліморфізм таких білків і ферментів крові та білків молока окремих видів тварин.

Генетичні поліморфні системи білків і ферментів крові та білків
молока тварин

Білки і ферменти	Символ локусу	Велика рогата худоба	Свині	Вівці	Коні
		Кількість алелів			
Гемоглобін	Hb	10	-	5	2
Альбумін	Alb	9	3	7	3
Преальбумін	Pr	-	2	-	10
Постальбумін	Pa	2	-	-	-
Гаптоглобін	Hr	-	4	-	-

Трансферин	Tf	12	5	13	10
Церулоплазмін	Cp	3	2	-	-
Амілаза	Am	4	4	-	-
Лужна фосфатаза	F	2	-	2	-
Карбоангідраза	Ca	5	-	2	-
β – лактоглобулін	β – Lq	4	-	-	-
β – казеїн	β – Ca	8	-	-	-

Генетичні поліморфні типи білків позначаються також латинською буквеною символікою. Кожна група білків має в генотипі свій локус, повторні мутації в цих локусах формують серію множинних алелів. Наприклад, у локусі трансферину виявлено такі його типи: А; В; D₁; D₂; Е; С. алелі трансфери нового локусу позначають так: TfA; TfD₁; Tf D₂; TfE, а генотипи позначають так: TfA/TfA; TfA/TfD₁; TfA/TfE; TfA Tf D₂. У зв'язку з кодомінантним типом успадкування більшості поліморфних білкових систем, фенотип тварини завжди відповідає її генотипу. Фенотип тварин прийнято записувати так: TfAA; TfAD; TfAE; TfA D₂.

Серед поліморфних білкових систем в окремих видів тварин найбільш гетерогенними виявилися гемоглобін, альбумін, трансфери, β – казеїн, а серед ферментів – амілаза. Гемоглобін (Hb) виконує функцію перенесення кисню з органів дихання в тканини, а також перенесення вуглекислого газу (CO₂) від тканин до органів дихання. У великої рогатої худоби відкрито 10 типів гемоглобіну, а у тварин української чорно-рябої молочної породи, айрширської, герефордської і абердин-ангуської порід виявлено один тип гемоглобіну – HbAA. Гемоглобін типу AA частіше зустрічається в тварин порід, яких розводять у низинах, типу ВВ у тварин порід, яких розводять в горах, що пов'язано з кращим засвоєнням кисню.

У людей, крім нормального гемоглобіну (HbAA), виявлено велику кількість аномальних варіантів. Першим був відкритий гемоглобін серповидних еритроцитів (HbSS). В районах поширення тропічної малярії

особи, гомозиготні за цим типом гемоглобіну (HbS/HbS), гинуть в молодому віці в результаті захворювання серповидною анемією. Особи, гетерозиготні (HbA/ HbS) стійки, а люди з типом HbA/HbA схильні до цього захворювання.

Трансферин (Tf) – металопротеїд сироватки крові. Він переносить залізо з плазми крові до кісткового мозку, де використовується в процесі кровотворення, а також пригнічує розмноження в організмі вірусів. Серед європейських порід великої рогатої худоби найбільш часто зустрічається такі алелі трансферинового локусу, як алель TfA, TfD₁ TfD₂ TfE. В індійських порід зебу найбільш часто зустрічається алель TfB і TfT у свиней великої білої породи найбільш часто зустрічаються алелі TfA і TfB, а породи ландрас TfC. У тварин цієї породи не виявлено алеля TfA.

Амілаза (Am) – фермент, що бере участь в обміні вуглеводнів, зокрема прискорює гідроліз в організмі крохмалю. У великої рогатої худоби найбільш часто зустрічаються такі алелі амілазного локусу, як AmA, AmB, AmC.

12.5. Використання груп крові і генетичного поліморфізму білків як маркерів в селекції тварин.

Досягнення імуногенетики сьогодні має важливе значення для селекції тварин. Групи крові і поліморфні білкові системи використовуються при проведенні генетичної експертизи достовірності походження тварин, особливо за батьківською лінією, а також для уточнення походження при трансплантації ембріонів. Вони також використовуються для реконструювання генотипу вибулих зі стада цінних плідників на основі генотипу матерів і їх нащадків.

Контроль за походженням тварин - одна з основних галузей застосування імуногенетики. Без такого контролю не можна проводити на належному рівні племінну роботу. Це зв'язано з тим, що помилки запису походження тварин в скотарстві, навіть у племінних стадах складають 25-30%. Такий стан пояснюється недоліками у веденні племінного обліку,

втратою номерів, але й тим, що близько 50% корів приходить у повторну охоту і часто осіменяється спермою інших бугаїв.

Генетичну експертизу достовірності походження тварин можна проводити за окремими антигенами, поліморфними білковими системами або за всім типом крові і всіма поліморфними білковими системами. В останньому випадку точність діагностики походження тварин зростає на 15-20%. При проведенні генетичної експертизи походження тварин для виявлення дійсного батька, необхідно брати лише тварину, у якої є антигени і білкові системи нащадка, але ті є відсутні у матері. Такого ж підходу доцільно дотримуватися при реконструкції генотипу у цінних племінних тварин, що вибули зі стада.

Крім уточнення походження племінних тварин використання групи крові і білкових поліморфних систем дає можливість здійснювати генетичний контроль при оцінці плідників за якістю нащадків і на цій основі підвищити об'єктивність такої оцінки. При оцінці плідників за якістю нащадків надзвичайно важливим є створення однакових умов для розвитку нащадків як в ембріональній, так і в постембріональній періоди. У свинарстві для цього проводять осіменіння свиноматок змішаною спермою двох кнурів. Після опоросу, походження поросят за батьківською лінією визначають імунологічним методом. Порівняння продуктивних якостей нащадків різних плідників однієї свиноматки дає можливість найбільш достовірно виявити відмінності в генотипах двох плідників.

В останні роки у країні швидкими темпами розвивається процес породоутворення, виводяться нові породи, внутріпородні типи, лінії тварин. Тому виникла необхідність використання груп крові і поліморфних білкових систем для визначення генетичної подібності і відмінності між окремими генеалогічними групами тварин, що беруть участь у процесі породоутворення. Важливе значення має також вивчення алелефонду окремих порід, ліній і родин окремих видів тварин, з'ясування

закономірностей динаміки трансформації спадкової інформації та ступеня прояву генетичної мінливості.

Групи крові і генетичний поліморфізм білків використовуються при виведенні інбредних плідників, діагностики монозиготних близнят і дизиготних двійнят, явища фрімартинізму та попередження захворювання гемолітичною хворобою лоша та поросят. Вони можуть також використовуватися при підборі для зростання гетерозиготності стад і прояв явища гетерозису.

Проводиться також вивчення взаємозв'язку між окремими антигенами, поліморфними білковими системами крові і господарсько-корисними ознаками у тварин. При виявленні такого зв'язку окремі групи крові, поліморфні білкові системи можна було б використати як генетичні маркери прогнозування продуктивності тварин в молодому віці. Ідея використання груп крові, генетичного поліморфізму білків як генетичних маркерів прогнозування продуктивності тварин в молодому віці, базується на можливості плейотропної дії або явищі зчепленого успадкування. Однак, враховуючи, що кількісні ознаки у тварин успадковуються полігенно (полімерно), позитивні результати при цьому можна отримати, мабуть, лише при існуванні взаємозв'язку між комплексом антигенів, алелів багатьох генетичних поліморфних білкових систем і продуктивністю тварин. Дослідженнями встановлено зв'язок деяких алелів груп крові у великої рогатої худоби зі стійкістю до захворювання на мастит та лейкоз. У свиней генетична система групи крові «Н» пов'язана з чутливістю до стресу. Вказане свідчить про можливість використання імуногенетичних маркерів при селекції тварин на резистентність та виведення за короткі терміни ліній тварин і птиці, які стійкі до окремих захворювань.

Висновки:

1. Імуногенетика, яка виникла на стику імуногематології і генетики, є надзвичайно перспективним напрямком біологічної науки, що має безпосередній вихід в практику розведення і селекції тварин.

2. Групи крові і генетичний поліморфізм білків - один з важливих розділів імуногенетики.

3. Групою крові називають певний антиген або парні їх сполучення, які передаються нащадкам, як спадкові одиниці –гени.

4. Групи крові і генетичні поліморфні системи білків крові, молока тварин є генетичними мітками, які зберігаються протягом життя тварини, успадковуються відповідно до менделівських закономірностей і тому можуть бути використані як генетичні маркери в селекції тварин;

5. Сукупність антигенів, які детермінуються алелями одного локусу хромосом, називається генетичною системою груп крові. Сума всіх генетичних систем груп крові однієї особини називається типом крові;

6. Групи крові і генетичний поліморфізм білків використовується в селекційно-плеємній роботі і ветеринарній практиці з метою контролю походження тварин, виявлення зв'язків з продуктивністю тварин та стійкістю до окремих захворювань.

Контрольні питання.

1. Що вивчає розділ генетики, який називається імуногенетикою?
2. Що називається групою крові, генетичною системою груп крові, типом крові?
3. Що називається антитілом? Які антитіла називаються природними, імунними?
4. Як успадковуються групи крові в межах однієї і різних генетичних систем?
5. Що називається феногрупою крові?
6. У чому полягає кодомінантний характер успадкування груп крові?

7. За допомогою яких імунологічних реакцій визначають групи крові у великої рогатої худоби і свиней?
8. За якими типами білків крові, сироватки крові тварин і птиці, молока корів виявлено генетичний поліморфізм?
9. Яким методом визначають поліморфізм білків?
10. Що лежить в основі генетичного поліморфізму білків?
11. За якими типами білків крові, сироватки крові тварин і птиці, молока корів виявлено генетичний поліморфізм?
12. Як успадковуються поліморфні білкові системи?
13. З якою метою використовують групи крові, білковий поліморфізм в селекції тварин?
14. Який зв'язок груп крові зі стійкістю до окремих захворювань у тварин?

13. УСПАДКУВАННЯ СТІЙКОСТІ ДО ЗАХВОРЮВАНЬ У РОСЛИН І ТВАРИН

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Успадкування стійкості до захворювань у рослин і тварин.
2. Спадкова стійкість до деяких захворювань у великої рогатої худоби.
3. Спадкова стійкість до деяких захворювань у свиней і овець.
4. Створення ліній птиці спадково стійких до деяких захворювань.
5. Проблема селекції тварин на стійкість до захворювань.

13.1. Успадкування стійкості до захворювань у рослин і тварин.

Боротьба з захворюваннями рослин і тварин, які завдають величезних матеріальних збитків сільському господарству, може бути значною мірою полегшена і більш ефективна. Для цього, поряд з застосуванням агрохімічних заводів, ветеринарно-санітарних заходів, лікуванням тварин, необхідно звернути увагу на підвищення спадкової стійкості тварин і рослин до найбільш небезпечних для даної місцевості захворювань.

У рослин спадковий характер стійкості до деяких захворювань відомий вже давно. Перший результат генетичних досліджень імунітету рослин було опубліковано ще в 1907 році. На підставі проведених в той час досліджень були створені імунні сорти окремих видів культурних рослин.

Про важливість виведення імунних сортів культурних рослин вказував Вавілов, який ще в 1935 році писав, що найбільш радикальним засобом боротьби з різноманітними захворюваннями рослин, які викликаються грибами, бактеріями, вірусами, різноманітними комахами, є створення шляхом схрещування імунних сортів та введення їх у виробничі посіви.

Генетичні дослідження імунітету у рослин показали, що він часто успадковується як проста менделююча ознака з розщепленням на імунні і неімунні рослини у співвідношенні 3:1, тобто залежить від однієї пари алельних генів. Це, зокрема, має місце при успадкуванні імунітету у рослин

до таких паразитарних хвороб, як іржа і головня. Моногібридне розщеплення у співвідношенні 3:1 було встановлено при успадкуванні імунітету у вівса до паразитів 4 видів, ячменю і пшениці до 6 видів.

У ряді випадків було встановлено, що розщеплення на імунні і неімунні рослини проходить часто дигібридним співвідношенням 9:3:3:1, що вказує на залежність імунітету від двох пар алельних генів. За такою закономірністю успадковується, наприклад, імунітет у вівса до іржі і головні; картоплі до раку; льону до іржі. У деяких видів рослин встановлено також полімерне успадкування стійкості до захворювань.

Наведені нами типи відносно простих типів успадкування імунітету в рослин вказують, що імунітет якоюсь мірою зв'язаний з особливостями будови білків живого організму, які синтезуються з участю певних генів. Таке явище встановлене, зокрема у людини, щодо будови гемоглобіну типу А і В, які відрізняються між собою лише за однією амінокислотою. Люди з різними типами гемоглобіну різко відрізняються за стійкістю до захворювання тропічною малярією. Це дало підставу вважати, що в окремих випадках відсутність або наявність імунітету зв'язана з синтезом в організмі господаря певних речовин, які є джерелом живлення для вірусу або бактерії.

При зміні хімічного складу речовини в результаті мутації гену, що контролює її синтез, вірус чи бактерія не здатні використовувати цю речовину. Внаслідок цього, організм з такою мутацією не вражається тропічною малярією і стає імунним.

Стійкість до певного захворювання існує і серед сільськогосподарських тварин. Досить часто можна спостерігати приклади, коли в стаді курей, уражених чумою, лейкозом чи іншою хворобою, для одних курей ця хвороба смертельна, а для інших нешкідлива. Одна корова може захворіти на мастит, в той час як сусідні з нею тварини залишаються здоровими. Навіть при експериментальному зараженні маститом, одні тварини залишилися стійкими до цього захворювання, інші, навпаки, заражаються легко.

Генетична стійкість до окремих видів захворювань у тварин до цього часу ще недостатньо використовується при розведенні тварин для профілактики захворювань. Вона використовується недостатньо не тому, що рідко зустрічається, а тому, що на сьогодні існує небажання визнати потенційні можливості цього методу охорони здоров'я тварин. Дезінфекція, вакцинація, антибіотики – основні методи боротьби з хворобами с.г. тварин. Спадковий імунітет, гени, на жаль, до цих методів не належать.

У зв'язку з цим, способи підвищити стійкість тварин до окремих захворювань шляхом планомірного добору залишаються поки що нечисельними.

13.2. Спадкова стійкість до захворювань великої рогатої худоби

Найбільш яскравим свідченням важливості вивчення спадкової стійкості до захворювань у тварин є вивчення успадкування захворювання «скрепі» у овець. Зовсім недавно вченим Паррі було вивчено одне захворювання овець, досить цікаве для генетики і вірусології, яке називається «скрепі». Ця хвороба була відома в Західній Європі ще у XVII столітті. Проявлялася вона в ураженні центральної нервової системи, в результаті чого в овець проявлявся і поступово поширювався на шкірний свербіж, втомлюваність, порушення координації рухів, слабка дрож, втрата інстинкту стадності, інколи сліпота. Як правило, тварини, які захворіли, гинули. Хворіли «скрепі» барани і вівцематки у віці 2,5-3,5 роки, молодняк дуже рідко, а серед дорослих тварин віком 5,5 років тільки окремі матки, часто найбільші добре вгодовані.

В окремих випадках виникало масове захворювання овець, але досліді з природного зараження при сумісному утриманні хворих і здорових овець дали відмінний результат. При контакті тварин дане захворювання не передавалось. Однак, при ін'єкції здоровим вівцям суспензії з головного мозку хворої вівці, зараження деяких, але не всіх, овець відбувається, що вказувало на існування якогось інфекційного начала, яке викликало

захворювання. Всі намагання виростити інфекційний фактор в бактеріальних і тканинних культурах були безрезультатними.

Довший час природа захворювання «скрепі» залишалася невідомою. З'ясування причин цієї хвороби відбулося лише тоді, коли для її вивчення були використані генетичні методи. Виявилось, що вівці, хворіючі «скрепі», несуть в гомозиготному стані рецесивний ген – S. Їх генотип – SS.

З нащадків, одержаних в результаті спаровування між собою баранів і маток, які потім захворіли, до 4,5 річного віку було заражено 93,9% поголів'я. Коли здорового, але такого, що дав декілька нащадків, які хворіли «скрепі», барана з генотипом SS, спаровували з матками з генотипом SS, хворіло 50% нащадків, що узгоджується з розщепленням 1:1 при аналізуючому моногібридному схрещуванні. При схрещуванні здорових, але таких, які походили від хворих батьків, баранів і маток з генотипами SS x SS, «скрепі» уражалася 16.6% тварин, а при схрещуванні здорових тварин з генотипом SS захворювання не спостерігалось.

На основі одержаних даних Паррі висловив думку про моногібридне успадкування хвороби «скрепі» в овець.

Отже, вівці з генотипом SS є носіями інфекційного начала. Вони сполучають вірусоносійство з геном, який входить в їх генотип. Виявилось, що в організмі хворої вівці вони зосереджені не тільки в головному мозку, але і в селезінці, печінці, підшлунковій залозі. Це начало здатне до розмноження і при ін'єкції здоровим вівцям поступово акумулюється в тканинах тварин реципієнта, де виявляється ще до появи клінічних ознак захворювання.

Таку групу інфекційних агентів, які займають проміжне положення між вірусом, який є інфекційним в природних умовах, і генетичними частинами, які існують лише всередині даного організму та викликають його захворювання, називають провірусами.

Отже, інфекційний агент «скрепі» утворюється лише у овець з генотипом SS і не утворюється з генотипом SS і SS. Він не передається

природним шляхом від однієї вівці до другої. У всіх овець, в яких він утворюється природно, він завжди має своїм джерелом виключно спадковість і не зв'язаний з інфекцією як такою. Скрепі виникає в результаті дії подвійного механізму-гену і провіруса. Провірус скрепі зумовлений геном, але він позбавлений деяких властивостей природного віруса.

Таким чином, Паррі вважає, що скрепі належить до категорії спадкових захворювань, при якому фізіологічна дія гену здійснюється за допомогою особливої частки, здатної до саморозмноження і патогенності. Чому дана спадкова хвороба зустрічається так часто? Як встановлено дослідженнями, гену «скрепі» властива плейотропна дія або він зчеплений з іншою групою генів, які впливають на розвиток певних ознак.

Гомозиготні чи гетерозиготні за цим геном вівцематки і плідники виділяються хорошим екстер'єром, кращою здатністю до відгодівлі, внаслідок чого вони використовуються на плем'я. Отже, шляхом вибракування нащадків хворих тварин і овець, які є батьками захворілих тварин, тобто з генотипами SS і SS, можна значною мірою очистити породи овець від цього захворювання.

Дослідження причин захворювання овець «скрені» одна з перших робіт, яка виявила зв'язок стійкості до захворювання з відповідним геном і визначила характер його успадкування.

До числа хвороб великої рогатої худоби, спадкова стійкість проти яких у цього виду тварин відома і часто використовується на практиці належить піроплазмоз, лейкоз, туберкульоз, інфекційний мастит і ряд інших.

Давно відома спадкова стійкість великої рогатої худоби до такого захворювання як піроплазмоз. Зокрема відомо, що зебу дуже рідко хворіють на піроплазмоз, а при захворюванні дуже легко його переносять. В той же час, велика рогата худоба досить часто уражається піроплазмозом і в результаті захворювання спостерігається значний відхід тварин.

При схрещуванні великої рогатої худоби з зебу, гібриди першого покоління, хоч хворіють піроплазмозом, однак переносять його набагато

легше, ніж чистопородні тварини. Використовуючи цю особливість гібридів, в Асканія - Нова створено шляхом схрещування високопродуктивне і стійке до піроплазмозу стадо великої рогатої худоби, яке походить від корів червоної степової породи биків зебу.

В останнє десятиріччя серед великої рогатої худоби червоних і чорно-рябих порід часто спостерігається захворювання на лейкоз, від якого господарства зазнають великих збитків. Було встановлено, що причиною цього захворювання є вірусна інфекція, тому що при переливанні крові чи розтертих тканин від хворих тварин до здорових – останні хворіли на лейкоз. Однак, випадків зараження здорових тварин хворими при їх контакті не спостерігалось.

У зв'язку з цим, сьогодні все більше думка схиляється до того, що у великої рогатої худоби стійкість до лейкозу має спадковий характер, бо спостерігається серед споріднених між собою тварин. Так, Ємельянов А.С. провів аналіз походження хворих на лейкоз корів чорно-рябої породи Волгородської обласної сільськогосподарської дослідної станції та виявив, що всі вони є дочками, внучками і правнучками бугая-плідника Прибоя і його сина Таїнственного. Корова Хмура, яка хворіла на лейкоз, залишила 8 дочок, з яких 5 були хворими або підозрілими щодо лейкозу. Одночасно в цьому стаді всі нащадки корови Селекції – дочки, внуки, правнучки – лейкозом не хворіли.

На підставі проведеного аналізу, автор прийшов до висновку, що стійкість до лейкозу визначається одним доміантним геном. Корови, які хворіють на лейкоз, несуть рецесивну алель цього гену в гомозиготному стані. Однак, вказані дослідження не давали відповідь на питання про шляхи проникнення вірусу лейкозу в організм тварини.

Проф. Іванова на основі вивчення походження більш як тисячі хворих на лейкоз корів і биків-плідників червоних порід виявила, що всі вони були в родинних зв'язках і походили через ряд поколінь від однієї корови. Було висловлено припущення, що в основі цього захворювання лежить провірус,

ДНК якого включається в геном великої рогатої худоби. Крім того, в генотипі великої рогатої худоби є домінуючий ген-репресор R, який впливає на активність провірусу і його рецесивну алель. При наявності останнього, в гомозиготному стані вірус стає активним і тварини хворіють на лейкоз. Хворіють на лейкоз тварини з генотипом Urr, частково хворіють з генотипом URr.

На основі результатів 2284 спаровувань, встановлено дигібридний характер успадкування захворювання на лейкоз. Бики, які залишали більш ніж 30% хворих дочок, були гомозиготні за противірусом, 20-23% - гетерозиготні, а поодинокі не були носіями цього гена. Авторка висловлює думку, що поширення лейкозу пов'язане з автоматичною селекцією вірусу, викликаною селекцією на підвищення жирномолочності. Бики-плідники, які передавали про вірус, впливали на підвищення жиру в молоці дочок.

Багато авторів у різних країнах вивчали стійкість великої рогатої худоби до інфекційного маститу. Вони добирали корів за ступеню інфікованості вимені, який визначався за кількістю лейкоцитів у молоці. Серед дочок корів, які на протязі ряду років не хворіли маститом, виявилось значно більше інфікованих тварин, ніж серед дочок корів, сприятливих до маститу, у всіх досліджуваних стадах в середньому більше, ніж 1,5 рази.

Десятирічні дослідження стада великої рогатої худоби університету в Пенсільванії (США), проведені Райндом, показали, що головним фактором, який визначає частоту маститу, є спадковість. Так, серед 18 дочок одного бика – мастит був у 55% тварин, а серед дочок інших биків лише у 14, %.

Від спадковості значною мірою залежить стійкість великої рогатої худоби до захворювання на туберкульоз. Зустрічаються породи великої рогатої худоби, представники яких дуже рідко хворіють туберкульозом (бестужівська порода). З другого боку, відомі породи дуже сприятливі до цього захворювання (чорно-ряба порода).

Відомі випадки, коли бики-плідники, які знаходилися в контакті з коровами навіть з відкритою формою туберкульозу, залишалися здоровими і

давали від туберкульозних корів приплід, який не хворів на туберкульоз. На жаль, детальне вивчення спадкової стійкості великої рогатої худоби до туберкульозу поки що проводиться дуже рідко.

13.3. Спадкова стійкість до деяких захворювань у свиней і овець

Створенню стійких до ряду захворювань ліній в свинарстві було приділено більше уваги, ніж в інших галузях тваринництва. Цьому сприяло також те, що свині є багатоплідні і здатні швидко розмножуватись.

Камерон у свиней породи беркшир займався добором тварин, які негативно реагували на бруцельоз після штучного зараження поросят. Вже в першому поколінні від спаровування відібраних тварин він одержав лише 27% додатково реагуючих поросят, проти 91% в контролі. В наступному поколінні, одержаному від стійких маток, яких спаровували з 3 перевіреними на стійкість до бруцельозу кнурами, з 128 поросят тільки одне достатньо реагувало на бруцельоз.

На підставі цих даних, Камерон прийшов до висновку, що з бруцельозом свиней можна боротися у виробничих умовах шляхом використання ліній, які володіють спадковою стійкістю до бруцельозу-збудника цієї хвороби.

У Німеччині ветлікарем проф. Фортнером проведено роботу зі створення ліній свиней, імунних до рожі. Він залишав на потомство тварин від резистентних батьків і від тварин, які давали переважно резистентних нащадків. Перевірка резистентності свиней до рожі проводилась шляхом зараження поросят через нанесення на шкіру подряпин. У різних поросят стійкість до зараження виявилась різною.

Так, в 4 стійких опоросах жодне порося не загинуло, тоді як в 3 інших опоросах загинуло 85% поросят. Практичним висновком з проведених досліджень, на думку Фортнера, є необхідність виявлення ліній свиней, які володіють природною спадковістю до рожі, та відбір на плем'я їх нащадків, створення стад тварин, які не вимагають захисту від рожі.

Про можливість створення ліній свиней, стійких до рожі, свідчать результати, одержані латвійським вченим. При щепленні поросят вакциною, рожі свиней була виявлена чітка різниця в динаміці утворення титра-аглютинів в різних родинах. Через 7 тижнів після вакцинації в одній родині титр був вдвічі менший, ніж у інших.

Що стосується чуми свиней, то робота щодо підвищення стійкості до цього захворювання поки що не дала позитивні результати.

Крім згаданого захворювання «скрепі», встановлена спадкова стійкість овець до легеневого аденоматозу. Це захворювання було занесене в Ісландію при завезенні туди тварин каракульської породи. Смертність від аденоматозу досягла 50%. При чому, в ісландських овець вона була набагато вища, ніж в овець інших країн. Однак, серед цих овець були знайдені відріддя, які були дуже стійкими до даного захворювання.

При вивченні походження здорових і павших овець виявились великі різниці в стійкості нащадків від різних плідників. Так, з 32 нащадків одного барана загинуло 93% тварин, з 37 нащадків другого – 40,9%, тоді як з 30 нащадків третього барана загинуло лише 3 вівці, або 10%.

Для боротьби з аденоматозом стали залишати на плем'я стійких маток і забивали всіх баранів, які походили від схильних до захворювань родин. В результаті такого заходу, а також природного добору, смертність серед овець різко скоротилась. Якщо в 1936 році від аденоматозу загинуло 56,5% овець Ісландії, то в 1940 році відхід овець через захворювання аденоматоз скоротився на 6%.

Відмічена стійкість деяких порід овець до інвазійних захворювань. Так, вівці породи ромні-марш відрізняються високою стійкістю до трихостронгилидозу. Стюарт проводив спеціальні дослідження зі зараження ягнят 5 різних порід вказаними паразитами і визначав їх кількість в окремих порід протягом 12 місяців. Виявилось, що кількість яєць паразитів у породи ромні-марш була значно менша, ніж в тварин інших порід.

Грегорі вивчав стійкість до зараження ягнят однієї породи, які походили від різних баранів. Результати цих досліджень свідчать, що в овець стійкість до трихостронгілідозу обумовлена спадково одним домінантним геном, який впливає на будову слизистої оболонки сичуга ягнят. В ізолюваному сичузі резистентних ягнят личинки паразита гинули, а в нестійких до трихостронгілідозу значна частина їх виживала.

13.4. Виведення ліній птиці спадково стійких до захворювань

Створення ліній курей спадково стійких до деяких хвороб.

Велика робота в цьому напрямку проведена Хаттом в Корнельському університеті. Для створення ліній курей, спадково стійких до білого поносу (пулорозу), здоровим курчатам вводили з кормом збудник цієї хвороби, або ж проводили природне їх зараження шляхом сумісного утримання з хворими. На плем'я залишали птицю з родин, які виявилися найбільш резистентними.

Після 4 років такого відбору частка курчат, які виживали в двох лініях леггорнів, після штучного їх зараження складала 61-70%, тоді як в невідселекціонованому контролі виживало лише 28% курчат. У третій лінії, де селекція продовжувалася 9 років, виживання курчат досягло 75%. При схрещуванні представників стійких ліній і нестійкого контролю, резистентність до пулорозу домінувала над вразливістю до хвороби.

Проводилися також роботи (Хат і Коул) з білими леггорнами на протязі 23 років без спеціального їх зараження. При цьому вибраковували не тільки збудника білого поносу, а ретельно бракували всіх представників тих родин, в яких був знайдений відхід курчат. На 14 рік селекції вже не було жодної птиці, яка проявляла б додатну реакцію на присутність в неї збудника пулорозу. Отже, створення резистентних ліній можливе не лише шляхом штучного зараження птиці, але і за допомогою звичайної, залишаючи на плем'я особин, найбільш стійких до захворювання.

Проводилася селекція курей за резистентністю до кокцидіозу в напрямках її підвищення і зниження. В результаті такої селекції, одержано дві лінії S – нестійку і R – резистентну до кокцидіозу. Виживання птиці після

зараження складала відповідно 60,0% і 12,1%. При схрещуванні цих ліній між собою виживання F_1 дорівнювала 33,3%, або тут мав місце проміжний характер домінування резистентності.

У зв'язку з розповсюдженням в останні роки, захворювання тварин лейкозом особливий інтерес викликають роботи Хатта зі створення стійких до лейкозу ліній курей породи білий леггорн. Піддослідну птицю тримали в умовах, сприятливих для її природного зараження будь-яким шляхом. Селекцію на лейкоз вели в обох напрямках – в бік підвищення і пониження резистентності. Одночасно проводили селекцію птиці на несучість, вагу, інші ознаки продуктивності. Результати роботи показали на певну можливість створення шляхом селекції резистентності до лейкозу птиці без шкоди для її несучості та спадковий характер цієї резистентності.

13.5. Проблема селекції тварин на стійкість до захворювань

Для створення спадково стійких до захворювань ліній, в рослин застосовується так званий провокаційний відбір, який полягає у висіванні селекціонованого сорту на сильно заражених певними паразитами ділянках з наступним добором родин, в яких виявилось менше або не було зовсім хворих рослин.

Такий же провокаційний добір застосовувався і в згаданих дослідах з одержання стійких до захворювань тварин (курей і свиней). Однак, масове його застосування у тваринництві (особливо серед крупних тварин і в стадах, де дане захворювання відсутнє, буде зовсім недоцільним. Особливо на перших стадіях роботи воно буде вести до економічних збитків.

Тому створення стійких до певного захворювання ліній і порід найбільш доступне в господарствах, ненадійних щодо даного захворювання, а також при виникненні епізоотії. В таких випадках, хворіють не всі тварини і частина їх залишається здоровою, включає найбільш спадково стійких до відповідного захворювання тварин. Знищення таких тварин при деяких захворюваннях веде, за висловом Хатта, до побиття невинних.

Для цього можна навести такі приклади. Плідник симентальської породи Лазар декілька років знаходився в стаді туберкульозних корів і залишався здоровим. Потім був переведений в здорове стадо, де залишив дуже цінний приплід і став родоначальником однієї з сучасних ліній цієї породи. Другий приклад. Бик бестужівської породи Музикант також використовувався протягом декількох років у стаді, де були тварини з відкритою формою туберкульозу, залишався здоровим і давав від хворих корів здорове потомство. Далі був переведений в племзавод, де залишив видатних потомків, які не хворіли на туберкульоз.

Для підвищення стійкості с.г. тварин до захворювань потрібно вести аналіз походження хворих і тих, що залишаються здоровими, тварин. Відбирати плідників і маток, які дали стійке до даного захворювання потомство, і широко використовувати їх і їх нащадків в племінній роботі. Всіх плідників і маток, нащадки яких вразливі до даного захворювання, вибраковувати разом з усіма нащадками.

Однак, необхідно враховувати, що при високій мінливості вірусів і бактерій не виключена можливість виникнення штамів, до яких можуть виявитися вразливими і стійкі раніше до відповідного захворювання тварини. Тому, селекція на стійкість тварин до того чи іншого захворювання не знімає необхідності проведення протиепізоотичних заходів, які попереджають виникнення і розповсюдження захворювання.

Деякі вчені вважають, що через мінливість вірусів і бактерій, селекція на стійкість до них тварин недоцільна. Але з цим погодитися важко. Самі факти існування протягом багатьох років резистентності до ряду захворювань ліній і цілих порід – зебу, бестужівська, ромні-марш- свідчать про перебільшення небезпеки такої мінливості і підтверджують обґрунтованість проведення селекції с.г. тварин на резистентність до деяких захворювань.

Подібному напрямку племінної роботи надавав великого значення класик вітчизняної науки акад. М.Іванов. У своїх працях він підкреслював необхідність забезпечення міцної конституції тварин, високої

життєздатності, нормальної плодючості і високої продуктивності в певних економічних умовах. Вони дали прекрасні приклади використання цих принципів у племінній роботі.

Так, в кінці минулого століття, П.Кулешов врятував тонкорунне вівчарство Північного Кавказу від загибелі через захворювання «трабером» - спинною сухоткою, що дуже подібне до хвороби «скрепі». Він оздоровив шляхом селекції мозаївський тип мериносо, конституція якого була сильно послаблена в результаті одностороннього відбору на велику довжину і високу жиропотість вовни.

М.Іванов при виведенні ліній тонкорунних асканійської породи овець, відмовився від значної складності шкіри, хоч вона сприяла підвищенню густини і настригу вовни. Тварини з складчастою шкірою більш вимогливі до умов годівлі і утримання і менш стійкі до захворювань.

При виведенні української білої степової породи свиней було збережено в новій породі значну частку спадковості місцевих малопродуктивних, але пристосованих до екологічних умов степу України свиней.

Наведені в лекції приклади свідчать про те, що боротьба з багатьма захворюваннями може бути значно полегшена, коли поряд з лікуванням, ветеринарно-санітарними заходами (вакцинацією, дегільментизацією, дезінфекцією приміщень, карантинуванням), значна увага приділена буде підвищенню спадковості тварин до найбільш небезпечних для даної місцевості захворювань.

Висновки.

1. Виявлено спадкову стійкість до захворювань у рослин і тварин.
2. Генетичні дослідження імунітету в рослин показали, що він успадковується як проста ознака з розщеплення на імунні і неімунні у співвідношенні 3:1, тобто залежить від однієї пари алельних генів, або за дигібридним співвідношенням 9:3:3:1.

3. До числа хвороб великої рогатої худоби, зі спадковою стійкістю належать піроплазмоз, лейкоз, туберкульоз, інфекційний мастит.

4. Виведення сьогодні стійких ліній свиней проти бруцельозу, рожі, стійкості проти «скрепі» овець, захворювань аденоматитом, трихострингимідозу.

5. У курей виведено лінії спадковостійких проти білого поносу або пулорозу, кокцидіозу, лейкозу.

Контрольні питання:

1. Назвіть хвороби великої рогатої худоби, свиней, овець до яких існує спадкова стійкість.

2. Назвіть хвороби великої рогатої худоби, які стійки і не стійки до захворювання туберкульозом.

3. Охарактеризуйте вірусно-генетичну теорію лейкозу в великої рогатої худоби.

4. Якими методами виводять лінії свиней і птиці, які стійкі до окремих захворювань?

5. Чому при родинному спаровуванні або інбридингу у великої рогатої худоби підвищується частота захворювання на лейкоз?

6. Охарактеризуйте генетичні методи боротьби з хворобою скрепі в овець.

7. Яким методом виводять сорти рослин, які стійкі до окремих захворювань?

14. УСПАДКУВАННЯ В БАКТЕРІЙ І ВІРУСІВ

Питання, які будуть висвітлені в лекції:

1. Особливості методу аналізу мутацій в мікроорганізмів.
2. Будова генетичного матеріалу в бактерій і вірусів.
3. Трансформація в бактерій і вірусів.
4. Трансдукція в бактерій.
5. Кон'югація в бактерій.

14.1. Особливості методу аналізу мутацій у мікроорганізмів

Генетичний аналіз, що базується на методиці схрещування, розрахунку класів розщеплення і обліку мутацій в диплоїдних організмів, дозволив створити хромосомну теорію спадковості. Однак з часом виявилось, що цей метод є недостатнім для вивчення структури і функції гена. Все це привело до пошуків нових методів дослідження і аналізу явищ спадковості і мінливості на клітинному рівні з використанням мікроорганізмів.

Вивчення генетики мікроорганізмів дозволили виявити нові шляхи передачі спадкової інформації, зокрема такі явища, як трансформацію, трансдукцію і кон'югацію.

Одноклітинні організми займають особливе місце в природі як за будовою спадкового матеріалу, так і за способом його передачі. До них меншою мірою можуть бути застосовані закономірності успадкування ознак, які встановлені для вищих організмів при статевому розмноженні. Від вищих організмів одноклітинні відрізняються також меншою захищеністю спадкового матеріалу від впливу середовища. Це зумовлює більшу мінливість їх спадковості і тому в них часто виникають мутації.

Вказані особливості, а також необмежене число нащадків, швидка зміна поколінь, зумовило те, що бактерії і віруси стали незамінними об'єктами для вивчення тонких процесів, які відбуваються в клітині, а також для вивчення будови і дії генів.

14.2. Будова генетичного матеріалу в бактерій і вірусів

До класичних об'єктів генетичних досліджень серед бактерій належить кишкова паличка бактерії роду сальмонел, а серед вірусів – бактеріофаги, вірус тютюнової мозаїки.

Однією з умов успішного проведення генетичного аналізу в мікроорганізмів є вивчення методу штучного одержання мутацій і їх виявлення. В 50 роках були розроблені методи одержання мутацій і рекомбінацій у бактерій. Зокрема, Бідлом і Татумом був розроблений біохімічний метод одержання мутацій у мікроорганізмах. Він дав можливість виявити клітини або клони з біохімічними мутаціями, які втратили здатність синтезувати певну амінокислоту, вітамін чи інший метаболіт. Для того, щоб виявити мутантну форму, перевіряють їх ріст на мінімальному середовищі. Мінімальними середовищами називають такі, в які входять лише солі і цукор.

Багато мікроорганізмів можуть рости на мінімальному середовищі, бо вони здатні синтезувати потрібні для себе метаболіти. Такі мікроорганізми називаються прототрофами. Мікроорганізми, яким необхідно для нормального росту додавати в поживне середовище певні метаболіти, називаються ауксотрофами.

Штам – це чиста культура мікроорганізмів, виділена з якогось середовища. Клон – це потомство однієї клітини з одним генотипом.

Для виявлення мутантних форм суміш клітин висівають на максимальному середовищі, де ростуть всі форми, а на мінімальному лише дикий тип. Наприклад, змішують дикий тип і мутант, який нездатний синтезувати пантеотенову кислоту.

Дикий тип → Максимальне середовище ростуть всі

мутант + пантеотенова кислота → Мінімальне середовище росте дикий тип

Аналогічним способом вивчають результати схрещувань

Штам А	Штам В	Мінімальне середовище
триптофан +	триптофан -	триптофан +
гістидин -	гістидин +	гістидин +

У всіх бактерій, на відміну від багатоклітинних організмів, немає чітко сформульованого ядра. В них ядро замінюють різні за формою і величиною структури, які називаються ядерними вакуолями або нуклеїнами.

Кожна бактеріальна клітина має одну хромосому, ДНК якої не відрізняється за своєю будовою від ДНК вищих організмів. ДНК бактерій містить всі чотири гетероцикли – аденін, тимін, гуанін і цитозин і має властиву цій кислоті дволанцюгову структуру.

Нуклеотид бактерії вміщує одну гігантську молекулу ДНК, молекулярна вага якої складає 10^9 . На відміну від вищих організмів, ДНК бактерій утворює замкнене кільце, що впливає на особливість її реплікації. Окремі ділянки ДНК, які впливають на синтез певних ферментів називаються генонами, а група генів називається цитроном. У бактерій, крім ДНК, яка знаходиться в хромосомі, в цитоплазмі міститься нехромосомні спадкові фактори, які були названі Хейсом епісомами. Вони є автономні від ДНК хромосом, але інколи можуть з'єднуватися з ними. Це дало підставу стверджувати, що епісоми є також молекулами ДНК, але значно менших розмірів, ніж молекули ДНК хромосом.

Вірусні частини є неоднакові за формою. Так, вірус фага Т, який уражує кишкову паличку, має форму циліндра з закінченим кінцем. Вірус тютюнової мозаїки є паличковидної форми, а чуми птиці – округлої. Однак для всіх вірусів є характерною одна будова – вони складаються з білкового чохла, всерединякого міститься молекула ДНК або РНК.

Вірусні частини, залежно від виду, можуть вміщати ДНК або РНК. Більшість бактеріофагів вміщують ДНК, однак серед вірусів тварин є форми, які вміщують РНК. Молекула РНК віруса є одноланцюговою і значно менша, а молекула ДНК навпаки більша і двох ланцюгова.

Поза клітиною вірусна частина перебуває в інертному стані і не розмножується. В клітині бактерій або вищих організмів віруси проникають при механічному пошкодженні тканин (вірус тютюнової мозаїки) або

прикріплюються до поверхні клітини, розчиняють оболонку специфічними ферментами (лізоцин) і вприскують ДНК або РНК (бактеріофаг).

Проникнувши в клітину, ДНК віруса починає інтенсивно реплікуватися, утворюючи нові молекули ДНК. Одноланцюгова ДНК стає дволанцюговою, а синтез нових одноланцюгових молекул ДНК віруса проходить на новому компліментарному ланцюгу ДНК.

Складніше здійснюється реплікація генетичного матеріалу частин РНК віруса. Проникаючи в клітину бактерії, РНК віруса реагує з рибосомами, як м РНК і на ній синтезується фермент репліказа та структурні вірусні білки. Далі на вірусній РНК за допомогою РНК – репліками синтезується другий компліментарний їй ланцюг РНК, який часто називають мінус – спіраллю і на якій згодом проходить синтез РНК, ідентичний з основною РНК пониклого віруса.

Проникнувши в клітину господаря, вірусні ДНК і РНК синтезують специфічні для даного віруса білки, а синтез своїх білків у клітині припиняється. В клітині утворюється велика кількість вірусного білка, молекул ДНК і РНК віруса, що закінчується розпадом клітини її лізисом. Вірусні частини набувають характерних для зрілих частин форм і можуть знову заражати бактеріальну клітину.

Залежно від форми взаємодії віруса з клітиною господаря, зокрема бактеріофага з бактерією, вони поділяються на вірулентні і помірні. Вірулентні фаги завжди лізують клітину бактерії, помірні можуть вступати з нею в симбіоз. При цьому молекула ДНК фага прикріплюється до молекули ДНК бактеріальної клітини і передається з нею дочірнім клітинам. Бактерії, які несуть помірний аг, називаються лізигенними. Фаг в такій формі називається профагом, а явище симбіозу – лізогенією.

Профаг може співіснувати з бактеріальною клітиною, але може також перейти у вірулентну форму і викликати лізис бактерії. Зокрема відомі факти, коли профаг у результаті мутацій переходив у вірулентну форму і викликав лізис клітини. Це цікаво з точки зору виникнення і еволюції вірусів та

підтверджує гіпотезу про виникнення фага в результаті мутації ДНК бактеріальної клітини.

Як встановлено дослідженнями ділянка ДНК певного профага завжди прикріплюється до відповідної ділянки ДНК бактерії. При цьому до однієї молекули ДНК бактерії може прикріпитися декілька ДНК фанів, але кожна з них у певній точці. Прикріплюються лише невеличкі ділянки, однак вони компліментарні ділянці ДНК бактерії.

Характерно, що бактерії, які несуть певний профаг, є імунними і проникнення в лізигенну клітину нових фагів не викликає лізис клітини. Вважають, що профаг синтезує певну речовину, яка гальмує реплікацію своєї ДНК і ДНК інших профагів, які проникли в клітину.

ДНК профага впливає на формування особливостей бактеріальної клітини, які передаються за спадковістю. Отже, профаг стає частиною спадкового матеріалу клітини, може переходити у вірулентну форму і стати фагом.

А що відбувається в тому випадку, коли віруси несуть РНК і не можуть викликати лізигенний стан клітини, оскільки їх генетичний матеріал різний. Дослідженнями Гершензона і Теміна в 1962 році показано, що на РНК віруса може синтезуватися компліментарна їй ДНК. Це означає, що такі РНК – віруси можуть включатися в геном клітини з ДНК шляхом синтезу на їх власній РНК молекул ДНК і включенням останніх у геном клітин господаря. Такий вірус перетворюється на провірус, який з ДНК передається нащадкам.

Основною формою розмноження бактерій є поділ клітини, а віруси розмножуються шляхом реплікації їх ДНК. Однак, як вказувалося раніше, між клітинами різних штамів бактерій і частинами віруса проходить обмін генетичного матеріалу, який може здійснюватися у вірусів шляхом трансформації, а у бактерій шляхом трансформації, трансдукції і кон'югації.

При вивченні спадкової мінливості у мікроорганізмів спочатку вважали, що вона виникає лише в результаті мутацій і рекомбінацій. Однак

дальше вивчення цього питання показало, що джерелом спадкової мінливості у мікроорганізмів можуть бути інші явища, зокрема трансформація.

14.3. Трансформація у бактерій і вірусів

Явище трансформації було відкрито в 1928 році Гріфітсом. Одержавши в пневмококів, які викликали в мишей пневмонію, два штами - капсульний (S форму) вірулентний і некапсульний (R- форма) авірулентний він вводив їх мишам. Якщо штаб був вірулентний, миші хворіли і гинули, при введенні авірулентного штаму вони залишалися здоровими.

При введенні мишам вірулентного штаму, убитого попередньо нагріванням вони не хворіли. Коли ж цим мишам вслід вводили авірулентний штаб вони хворіли і гинули. Штаб, який був виділений з, мишей, які загинули був вірулентний. Таким чином було встановлено, що в організмі мишей відбувалася передача вірулентності від одного штаму до іншого. Це явище було названо трансформацією.

Пізніше було встановлено, що трансформація у бактерій проходить також при вирощуванні на одному середовищі вірулентних і авірулентних штабів. У 1944 році Евері виділив речовину, яка відповідала за трансформацію і яка виявилася ДНК. Як правило, трансформація відбувається між штабами одного виду, хоча недавно було доведено трансформацію між штабами різних видів бактерій.

Явище трансформації виявлено також у вірусів. Найкраще це явище вивчено у фагів, зокрема у фага Т, який уражує кишкову паличку, і у віруса тютюнової мозаїки.

У бактерій в процесі трансформації беруть участь дві бактеріальні клітини – донор і реципієнт, які з'єднуються одна з одною. Клітина - донор виділяє лише в середовище молекули або фрагменти молекул ДНК, які абсорбуються на оболонці клітини - реципієнта і потім проникають в клітину.

Абсорбція і проникнення ДНК в клітину – процес, неспецифічний тому, що абсорбуються і проникають в клітину трансформуючий фактор і

трансформуюча ДНК. Інтенсивність трансформації залежить в першу чергу від будови трансформуючої ДНК. Найчастіше проходить трансформація ДНК, яка має двохланцюгову структуру. На інтенсивність трансформації впливає також час контакту трансформуючої ДНК з клітинами реципієнта і концентрація трансформуючої ДНК.

Після проникнення трансформуючого фактора в клітину реципієнта, включення його в ДНК реципієнта проходить не відразу, а через деякий період. Сьогодні є незаперечні дані про те, що в клітину потрапляє тільки один ланцюг ДНК донора, який заміщує відповідну ділянку ланцюга ДНК реципієнта. При цьому включається не весь ланцюг, а лише частина, яка відповідає 1-2 генам.

Коли в ДНК реципієнта включився фрагмент ДНК донора, він розміщується паралельно до гомологічної ділянки і тут відбувається явище синопису, відбувається обмін ділянками ДНК, що нагадує кросинговер. Рекомбінуються невеликі ділянки ДНК, що нагадує кросинговер . рекомбінуються невеликі участки, які відповідають 1-2 генам.

Зайнявши відповідну ділянку в ДНК реципієнта, трансформуючи агент змінює особливості клітини, виконує функцію спадкового фактора, входячи до складу генома клітини. Таким чином трансформація забезпечує генетичну рекомбінацію у бактерій. Вивчення явища трансформації дало можливість відкрити явище перенесення і рекомбінації генів, підтвердило генетичну роль ДНК як матеріального носія спадкової інформації.

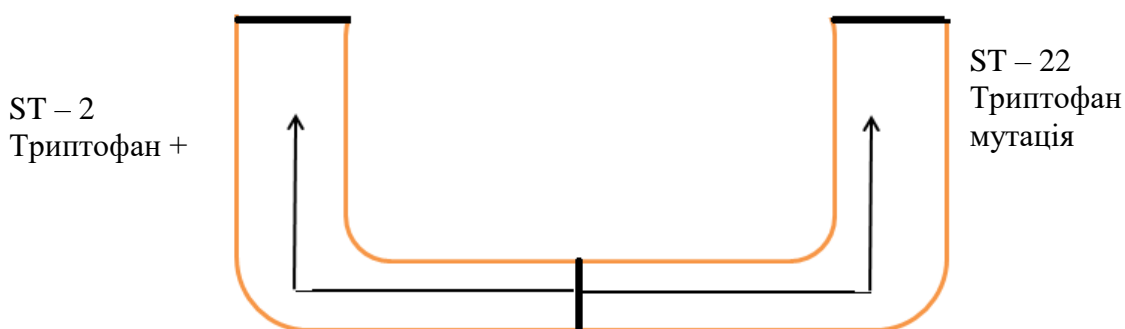
14.4. Трансдукція у бактерій

Явище трансдукції у бактерій було відкрито в 1952 році Ціндером і Леденбергом, які показали можливість перенесення спадкової інформації за допомогою фагів. Тому, перш ніж розглянути явище трансдукції, зупинимось на взаємовідношеннях фага з бактеріальною клітиною. Фаги вражають певний вид або штам бактерій. За будовою фаги, зокрема серії T кишкової палички складається з головки і хвоста. Зовні фаг вкритий білковою оболонкою, а всередині в головці розміщена ДНК. Фаг прикріплюється до

бактеріальної клітини, за допомогою лізоциму, локально руйнує оболонку і впорскує ДНК в середину клітини. В середині бактерії ДНК до ага починає реплікуватися, потім оточується специфічним білком і утворюються дозрілі фаги.

Ціндер і Леденберг, вивчали штами сальмонели і їх взаємодію з помірним фагом T-22 при спільному культивуванні двох штамів сальмонел ST-22 і ST-2, кожний з яких вимагає специфічних для нього речовин і після при висіванні на середовищах, які їх не мали вони росли нормально. Це вказувало, що бактерії набули здатність самостійно синтезувати ці речовини.

Для одержання такого штаму не потрібно контакту між двома штамми. Речовини синтезувалися і тоді, коли штами вирощувалися в різних частинах подібної трубки, розділеної посередині бактеріальним фільтром.



Дослідженнями встановлено, що один з штамів (ST-2) є лізигенний за профагом T-22. Профаг звільняється з лізигенної культури, проходить через фільтр, лізує другий штам ST-22, повертається назад і передає ознаки штаму ST-22 – ознаки штаму ST-2.

Отже явище перенесення спадкового матеріалу від однієї бактеріальної клітини до іншої одержало назву трансдукції. Трансдукція – це метод гібридизації у бактерій шляхом перенесення генетичного матеріалу фагами.

Спочатку думали, що перенесення фрагменту ДНК однієї бактерії до другої проходить механічно, шляхом включення цієї ділянки в фагову частину. Насправді перенесення фрагменту проходить шляхом включення ділянку ДНК бактерії до генетичного матеріалу (геному) фага, при цьому

останній втрачає ділянку власної ДНК. З'єднуючись при лізогенії з ДНК бактеріальної клітини, профаг передає клітині, включений в нього, фрагмент ДНК бактерії. Отже, для здійснення трансдукції необхідно мати бактерію – донора, бактерію – реципієнта і помірний фаг.

14.5. Кон'югація у бактерій

Генетичними і цитологічними методами було показано, що бактерій перенесення генетичної інформації від бактерії до бактерії може проходити під час контакту клітин. Цей процес дістав назву кон'югації.

У 1946 році Леденбером і Татумом в прототрофної культури було виділено два штами бактерій. Один з них розвивався на середовищах, які включали біотин, феніл-аланін і цистин, а другий - на середовищах, які включали треонін, лейцин і вітамін В₁. Це вказувало на нездатність цих штамів синтезувати вказані метаболіти. Однак при спільному вирощуванні обох штамів на середовищах, які не вміщували цих речовин, проявлялися колонії бактерій, які їх самостійно синтезували.

Такі колонії бактерій можуть з'явитися лише в результаті рекомбінації спадкового матеріалу двох штамів.

Розглянемо схему генетичного схрещування двох ауксотрофних мутантних штамів Е – солі R-12, проведених Леденбергом і Татумом.

Згодом роботами Жакоба, Вольмана і Хейса було встановлено, що такі рекомбінації можуть з'являтися в результаті кон'югації бактерій – процесу, який раніше не був відомий біологам.

При кон'югації бактеріальні клітини зближуються, клітинні оболонки в місці їх зіткнення розчиняються і між ними утворюється цитоплазматичний місток по якому хромосома одного штаму переходить в клітину другого штаму. Доречі відмітити, що бактеріальна хромосома має форму замкнутого кільця. В результаті проникнення в клітину – реципієнта частини хромосоми донора на цьому участку виникає диплоїдність і утворюється мери зигота.

Кон'югація у бактерій при сумісному посіві штамів проходить не завжди, а в межах одного штаму не спостерігається. Не має і зворотного

процесу. Дослідженнями Жакоба, Вельмара і Хеліса встановлено, що кон'югація є примітивним процесом. Він відбувається тоді, коли один з штамів вміщує спеціальний фактор плодючості, який позначили буквою F (плазмід).

При сумісному вирощуванні двох штамів, в яких цей фактор відсутній (F – x F-), кон'югація не відбувається, при схрещуванні (F+ x F+) вона проходить досить рідко. Частіше кон'югація проходить при схрещуванні (F + x F-) розрізняються за статтю. Штам F + чоловічої статі і F - жіночої статі. Отже, в E солі гібриди можна одержати при схрещуванні штамів F + x F -.

Установлено, що фактор F є автономний від генетичного апарату бактерії, знаходиться в плазмі і є епісомою. Фактор F вміщує ДНК. При кон'югації фактор F прикріплюється до певної точки кільцевидної хромосоми де і проходить її розрив. Хромосома набирає кишковидної форми на задньому кільці якої розміщений фактор F. Така хромосома просувається через плазматичний місток протилежним F положенню кінцем приблизно за 1,5 години.

Цитоплазматичний місток - утворення нестійке і при струшуванні руйнується. Внаслідок цього в клітину реципієнта ціла хромосома проходить досить рідко, частіше переміщується лише певна ділянка. Про величину переходу хромосоми можна судити за кількістю рекомбінацій, які виникають в клітині реципієнта.

Серед штамів кишкової палички виявлено інший статевий тип, що зумовлює велику частину рекомбінацій, який позначили як тип Hfr, дає особливо високу частоту рекомбінацій - одну на 10 клітин.

Генетичний аналіз показав, що цей статевий фактор займає певне місце (локус) в бактеріальній хромосомі і передається зчеплено з іншими генами. Він завжди буває останнім при переході хромосоми в клітину F-.

Хейс довів, що штам Hfr походить від штама F+ , бо при зворотному мутуванні Hfr F+ властивість донорства статевого фактора відновлюється.

Таким чином F фактор може поводитися дwoяко, як цитоплазматична частина в клітинах F⁺, або як локус хромосоми в клітинах Hfr.

Оскільки це явище подібне до трансдукції, його назвали сесдукцією. При сесдукції проходить обмін генетичного матеріалу фактора F⁺ з хромосоמוю внаслідок чого ділянка хромосоми включається в бактерії, а частка F в хромосому.

Висновки:

1. При успадкуванні в бактерій і вірусів глибоко вивчають аналіз прояву мутацій.
2. Генетичний матеріал в бактерій і вірусів є різнорідний і залежить від ДНК або РНК.
3. У бактерій і вірусів відбувається одночасно трансформація під дією генетичного матеріалу.
4. У бактерій відбувається генетичний процес, який називається трансдукцією.
5. В бактерій може проявлятися також явище кон'югації.

Контрольні питання.

1. Які методи генетичний вивчень використовують в мікроорганізмів?
2. Які одноклітинні організми особливо важливе значення мають за будовою спадкового матеріалу?
3. Які класичні об'єкти належать до бактерій?
4. Які структури у бактерій змінюють чітко сформульоване ядро?
5. Які вірусні частки залежно від виду може вміщувати ДНК або РНК?
6. У яких бактерій вивчено процеси трансформації?
7. Як у бактерій відбувається трансформація ДНК?
8. Як відбудеться процес між двома штамами?
9. Що відбувається між штамами бактерій при трансформації?
10. Як відбувається трансдукція в бактерій?

ЛІТЕРАТУРА

1. Генетика з біометрією : практикум / за ред. Т.І. Нежлукченко. Херсон : ОЛДІ-ПЛЮС, 2019. 380 с.
2. Кандиба Н.М. Генетика : курс лекцій. Навчальний посібник. Київ : Університетська книга, 2022. 397 с.
3. Коновалов О.А., Коваленко В.П., Недвига М.М. Генетика сільськогосподарських тварин. Київ : Урожай, 1996. 430 с.
4. Павлів Б.А. Генетичні аномалії різних видів тварин і птиці, їх прояв та закономірності успадкування. Львів, 2015. 30 с.
5. Павлів Б.А., Щербатий З.Є., Кропивка Ю.Г. Генетика тварин : навчальний посібник (лекційний курс). Львів, 2013. 189 с.
6. Подоба Б.Є., Качура В.С., Дідик М.В. Генетична експертиза в скотарстві. Київ : Урожай, 1991. 145 с.
7. Проценко М.Ю. Генетика. Київ : Вища школа, 1994. 302 с.
8. Проценко М.Ю., Недвига М.М., Халак В.І., Павлів Б.А. Практикум з генетики тварин з основами ветеринарної генетики. Дніпропетровськ : ІМА-прес, 2002. 265 с.
9. Січняк О.Л., Капрельянц Л.В., Килименчук О.О. Генетика : навчальний посібник. Стереотипне видання, 2018. 148 с.
10. Стрельчук С.І., Демідов С.В., Бердишев Г.Д., Голда Д.М. Генетика з основами селекції. Київ : Фітосоціоцентр, 2000. 291 с.
11. Тоцький В.М. Генетика : підручник. Одеса : Астропринт, 2008. 712 с.
12. Трофименко О.Л., Гиль М.І., Сметана О.Ю. Генетика популяцій : підручник. Стереотипне видання, 2021. 252 с.
13. Хмельничий Л.М., Супрун І.О. Основи генетики та селекції сільськогосподарських тварин : навчальний посібник. Київ : Аграрна освіта, 2011. 497 с.

14. Хмельничий Л.М., Супрун І.О., Салогуб А.М. Основи генетики тварин з біометрією : навчальний посібник. Суми : ПП Вінниченко М.Д., 2011. 344 с.

15. Щербатий З.Є., Гиль М.І., Кос В.Ф., Павлів Б.А., Барановський Д.І., Трибрат Р.О. Навчальний посібник «Генетика з біометрією». Львів, 2009. 286 с.

16. Щербатий З.Є., Кос В.Ф., Кропивка Ю.Г. Генетика з біометрією. Навчальний посібник (лабораторно-практичний курс). Львів, 2013. 288 с.

ЗМІСТ

	стор.
Передмова	3
1. Завдання і зміст генетики та основні етапи її розвитку.	5
2. Мінливість ознак і методи її вивчення.	22
3. Цитологічні основи спадковості.	39
4. Молекулярні основи спадковості.	59
5. Успадкування протилежних ознак у тварин. Моногібридне Схрещування. Явище домінування і розщеплення.	71
6. Дигібридне і тригібридне схрещування. Явище незалежного комбінування – успадкування ознак.	86
7. Успадкування при взаємодії неалельних генів.	102
8. Генетика статі.	116
9. Хромосомна теорія спадковості і зчеплене успадкування ознак.	129
10. Мутаційна мінливість.	145
11. Генетика популяцій.	160
12. Імуногенетика і генетичний поліморфізм білків.	178
13. Успадкування стійкості до захворювань у рослин і тварин.	193
14. Успадкування ознак у бактерій і вірусів.	207
Література	218