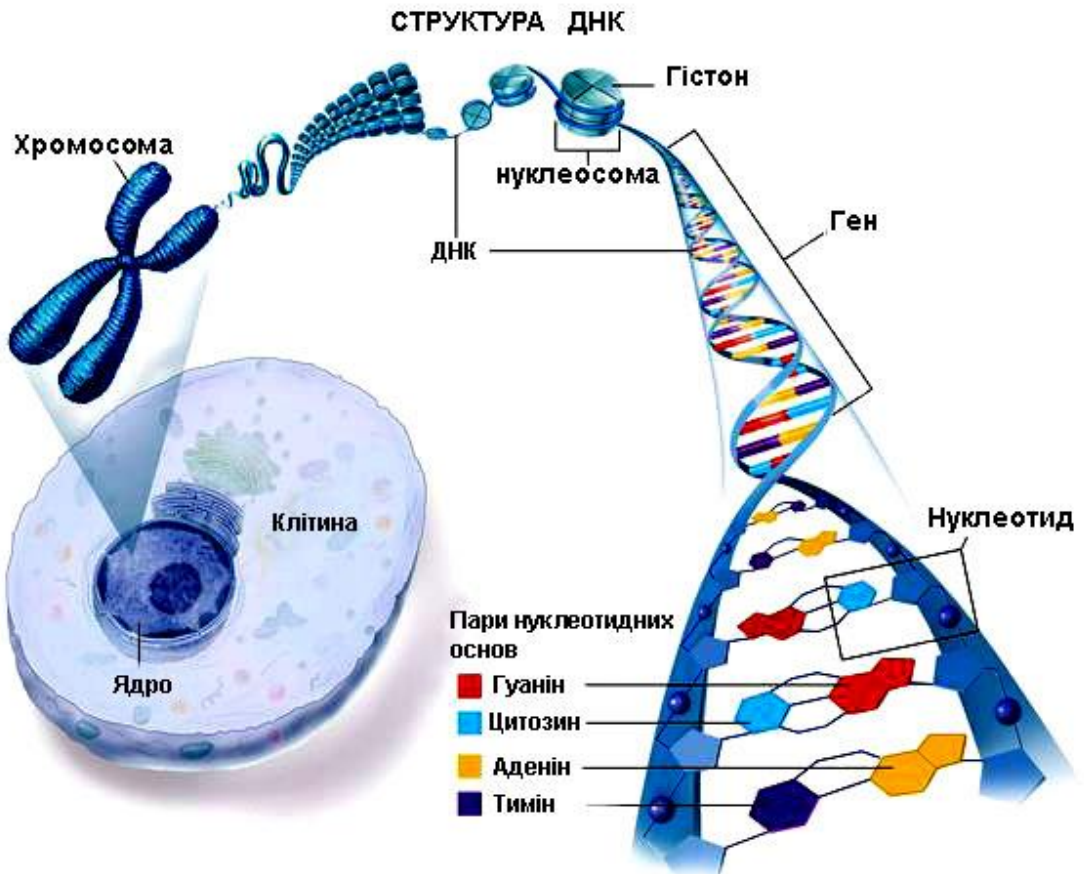
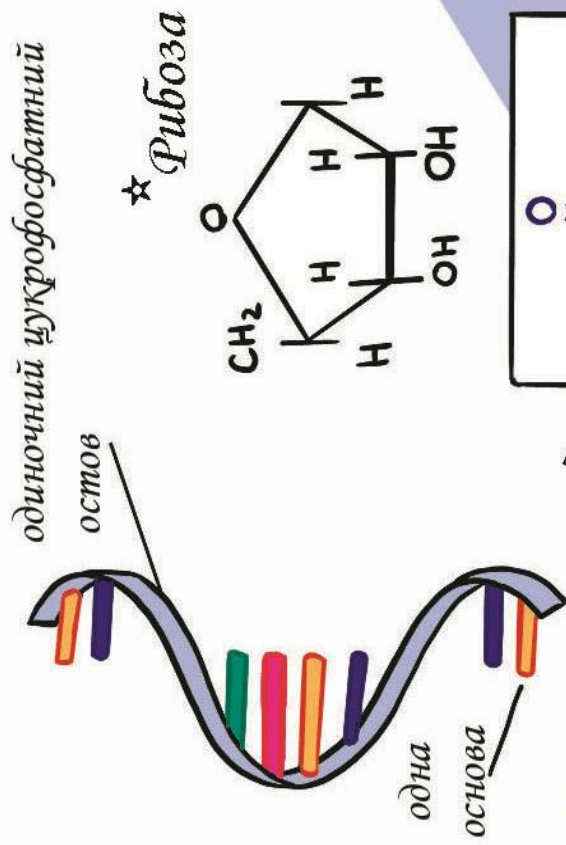


О.Д. Боярчук, О.Е. Грановський,
А.В. Грищук

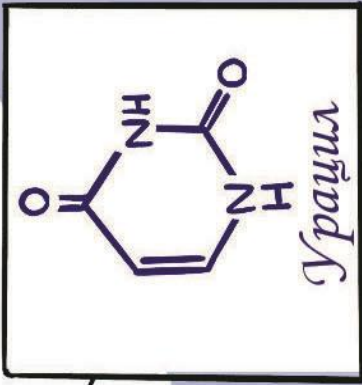
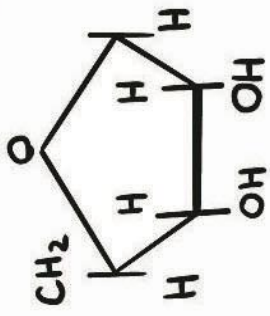
ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ



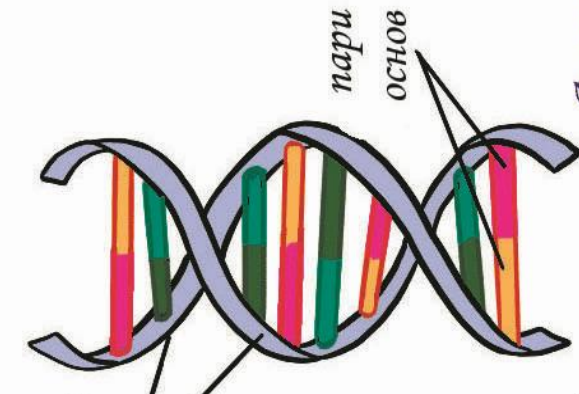
РНК



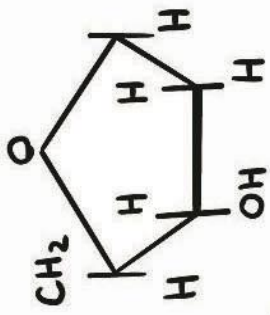
★ Рибоза



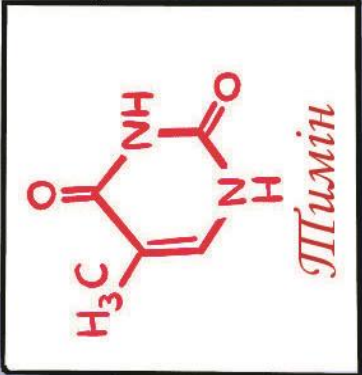
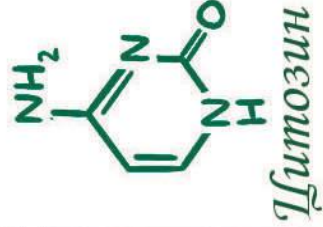
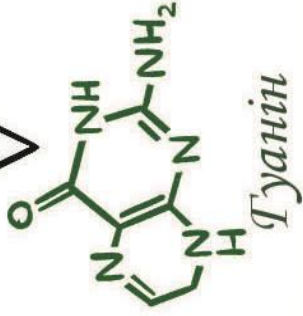
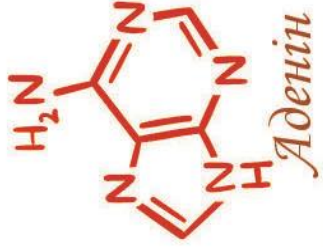
ДНК



★ Дезоксирибоза



Азотисті основи



Міністерство освіти і науки України

ДЗ «Луганський національний університет імені Тараса Шевченка»

Кафедра анатомії, фізіології людини та тварин

О.Д. Боярчук, О.Е. Грановський, А.В. Грищук

ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ

Навчальний посібник

Миргород – 2023

УДК 575:063+577.2
ББК 28.04я73
Б 86

Рецензенти:

- Качинська Т.В. – кандидат біологічних наук, доцент,
зав.кафедри фізіології людини і тварин
Волинського національного університету імені
Лесі Українки
- Євтушенко Г.О. – кандидат сільськогосподарських наук, доцент,
в.о. зав.кафедри біології та агрономії ДЗ
«Луганський національний університет імені
Тараса Шевченка»

Боярчук О.Д., Грановський О.Е., Гришук А.В.

Б 86 Генетика з основами селекції: навчальний посібник.
Полтава. ДЗ «Луганський національний університет імені
Тараса Шевченка : Миргород, 2023. 188 с.

Навчальний посібник «Генетика з основами селекції» призначений допомогти здобувачам освіти засвоїти знання про матеріальні основи спадковості та мінливості, сприяти розвитку діалектичного мислення, виробленню самостійних навичок у проведенні наукових досліджень та інтерпретації отриманих даних щодо генетичних процесів. Навчальний посібник складається із двох блоків – теоретичного і практичного, також надано тестові питання для контролю самостійної роботи.

Навчальний посібник призначений для студентів біологів закладів вищої освіти.

*Рекомендовано до друку Вченою радою
Луганського національного університету імені Тараса
Шевченка;
(протокол № 12 від 23 червня 2023 р.)*

УДК 575:063+577.2
ББК 28.04я73

©Колектив авторів, 2023

ЗМІСТ

Передмова	3
ТЕОРЕТИЧНИЙ БЛОК	4
Спадковий апарат клітини.....	4
Генетичний код. Ген.....	18
Закони Менделя.....	21
Взаємодія генів.....	23
Типи спадкування ознак.....	25
Хромосомна теорія спадковості. Генетика статі.....	28
Загальна характеристика мейозу.....	33
Роль спадковості у патології людини.....	36
Методи генетики.....	45
Селекція як наука в практичній діяльності людини.....	58
Поняття про сорти. Значення сорту для сільськогосподарського виробництва. Вихідний матеріал у селекції.....	73
Тестові завдання до блоку.....	89
ПРАКТИЧНИЙ БЛОК	105
Лабораторна робота 1-2. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ.....	105
Лабораторна робота 3-4. МІТОЗ, МЕЙОЗ, ГАМЕТОГЕНЕЗ.....	113
Лабораторна робота №5-6. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ.....	125
Лабораторна робота №7-8. ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ.....	132
Лабораторна робота №9-10. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ.....	139
Лабораторна робота №11-12. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД.....	145
Лабораторна робота №13-14. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. БУДОВА ХРОМОСОМ. КАРІОТИП. МЕЙОЗ.....	154
Лабораторна робота № 15-16. КАРІОТИП ЛЮДИНИ.....	168
Лабораторна робота № 17-18. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ.....	175
Лабораторна робота № 19-20. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЇ РОСЛИН, ТВАРИН ТА МІКРООРГАНІЗМІВ.....	179
Питання до іспиту	185
Рекомендована література	187
Відповіді на тестові завдання теоретичного блоку	188

ПЕРЕДМОВА

Генетика з основами селекції включає досить різноманітні розділи зі складною термінологією, генетичною та математичною номенклатурою, що становить певні труднощі у її засвоєнні.

Даний навчальний посібник призначений допомогти здобувачам освіти засвоїти знання про матеріальні основи спадковості та мінливості, сприяти розвитку діалектичного мислення, виробленню самостійних навичок у проведенні наукових досліджень та інтерпретації отриманих даних щодо генетичних процесів.

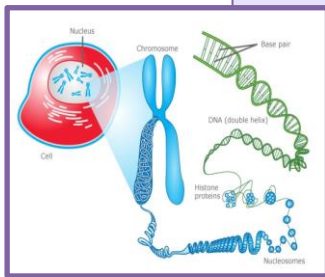
Навчальний посібник написаний на основі робочої програми освітнього компоненту «Генетика з основами селекції», тісно пов'язаний з теоретичним матеріалом. Складається із двох блоків – теоретичного і практичного. Теоретичний блок включає короткий лекційний курс та пояснення окремих понять. Практичний блок включає лабораторні та практичні завдання, розраховані в основному на чотиригодинні заняття. Перед завданнями наведено пояснення, що дозволяють краще зрозуміти сутність роботи, що виконується.

Навчальний посібник призначений для засвоєння здобувачами освіти теоретичного матеріалу з генетики і селекції та навчання виконанню завдань із спадкування ознак при схрещуванні, по зчепленому спадкуванні та кросинговеру, із молекулярних основ спадковості (моделювання синтезу ДНК, іРНК, білка), визначення структури популяції. Визначення ефекту селекції, спадкування та успадковування ознак у сільськогосподарських тварин. Вирішення завдань сприятиме засвоєнню теоретичного матеріалу, придбання практичних навичок, необхідних у селекційній роботі.

Для закріплення викладеного матеріалу та навичок виконання завдань з усіх тем дисципліни, що вивчається, наводяться питання для контролю знань та умінь.

У навчальному посібнику надано тестові питання для комп'ютерного контролю самостійної роботи студентів з основних тем лабораторно-практичних занять.

Загалом навчальний посібник сприятиме успішному вивченню освітнього компоненту «Генетика з основами селекції».



ТЕОРЕТИЧНИЙ БЛОК

СПАДКОВИЙ АПАРАТ КЛІТИНИ

В 1868 р. швейцарський фізіолог Іоган Фрідріх Мішер відкрив у клітинних ядрах речовину, яка містила фосфор. Цю речовину було названо нуклеїною кислотою. Існують два типи нуклеїнових кислот: дезоксирибонуклеїнова кислота й рибонуклеїнова кислота. Нуклеїнові кислоти утворюються нуклеотидами, які складаються із трьох компонентів:

- азотистої основи,
- вуглеводу (їх два типи: дезоксирибоза в ДНК та рибоза в РНК),
- залишку фосфорної кислоти.

ДНК складається з таких азотистих основ: аденін (А), гуанін (Г), цитозин (Ц) і тимін (Т), а РНК – аденін (А), гуанін (Г), цитозин (Ц) і урацил (У).

Азотисті основи – це гетероциклічні сполуки (рис. 1.), у кільцях яких містяться карбон і азот, а всі зв'язки мають характер частково подвійних. До складу нуклеїнових кислот входять два типи азотистих основ:

- пурини (загальноприйняте позначення Р) – аденін (А) і гуанін (Г);
- піримідини (У) – урацил (У), тимін (Т), цитозин (С).

Пентоза, у складі якої ОН-група знаходиться при 2'-атомі, називається *рибозою*. Пентоза іншого типу, яка також входить до складу нуклеїнових кислот, *дезоксирибоза*, відрізняється заміною цієї ОН-групи на атом гідрогену.

Сполука азотистої основи та пентози називається *нуклеозидом*.

Остов полінуклеотидного ланцюга являє собою фосфатні залишки і пентози, що чергуються це – *цукрофосфатний остов*. Від цього остова відходять азотисті основи як бокові залишки.

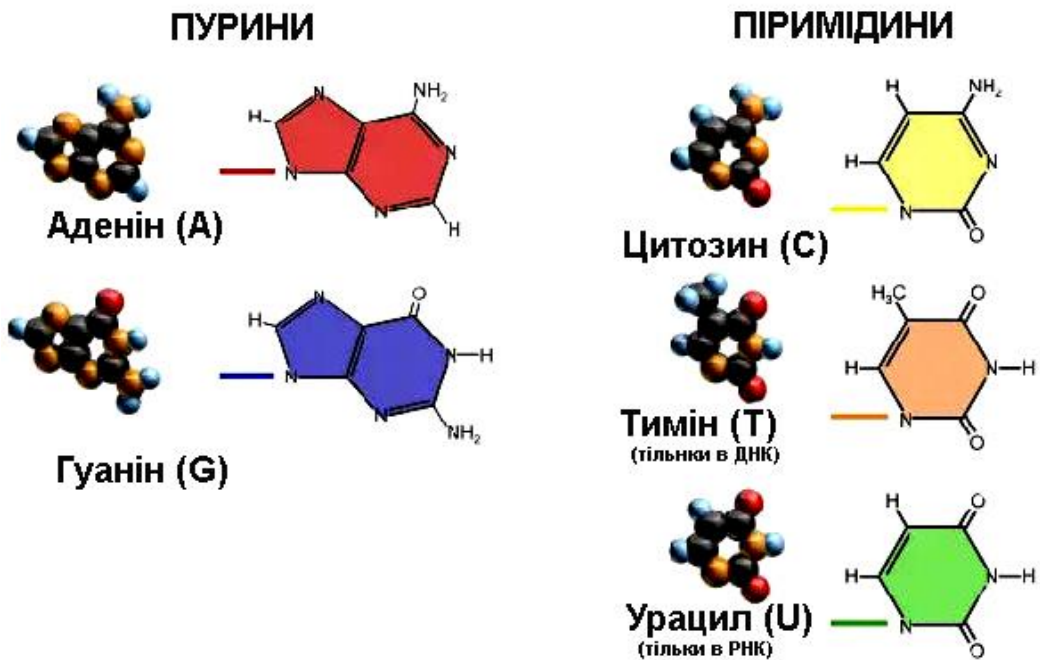


Рис. 1. Азотисті основи

ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕЙНОВА КИСЛОТА

Дезоксирибонуклеїнова кислота (**ДНК**) є універсальним носієм спадкової інформації для всіх живих організмів.

Структура ДНК була вперше встановлена в 1953 р. Джеймсом Уотсоном і Френсисом Кріком. Надалі це відкриття було підтвержене численними дослідженнями ДНК абсолютної більшості всіх живих організмів, у тому числі й людини.

Молекула ДНК складається з двох полінуклеотидних ланцюгів (*дуплекс*). Обидва ланцюги закручені подвійною спіраллю навколо уявлюваної осі. Вони спрямовані в різні боки (є *антипаралельними*), цукрофосфатні остови (які добре взаємодіють з водою) розташовані зовні, пари основ, усередині цієї структури.

Між азотистими основами двох ланцюгів існують неміцні водневі зв'язки. Ширина спіралі становить близько 2 нм, один крок (виток) спіралі має довжину 3,4 нм (рис. 2).

Один крок спіралі містить 10 пар комплементарних нуклеїнових основ. Молекулярна вага ДНК становить близько 200 млн.

Між остовами на поверхні спіралі утворюються два *жолобки* різного розміру – великий і маленький, де містяться групи азотистих основ, не задіяні в утворенні комплементарних водневих зв'язків.

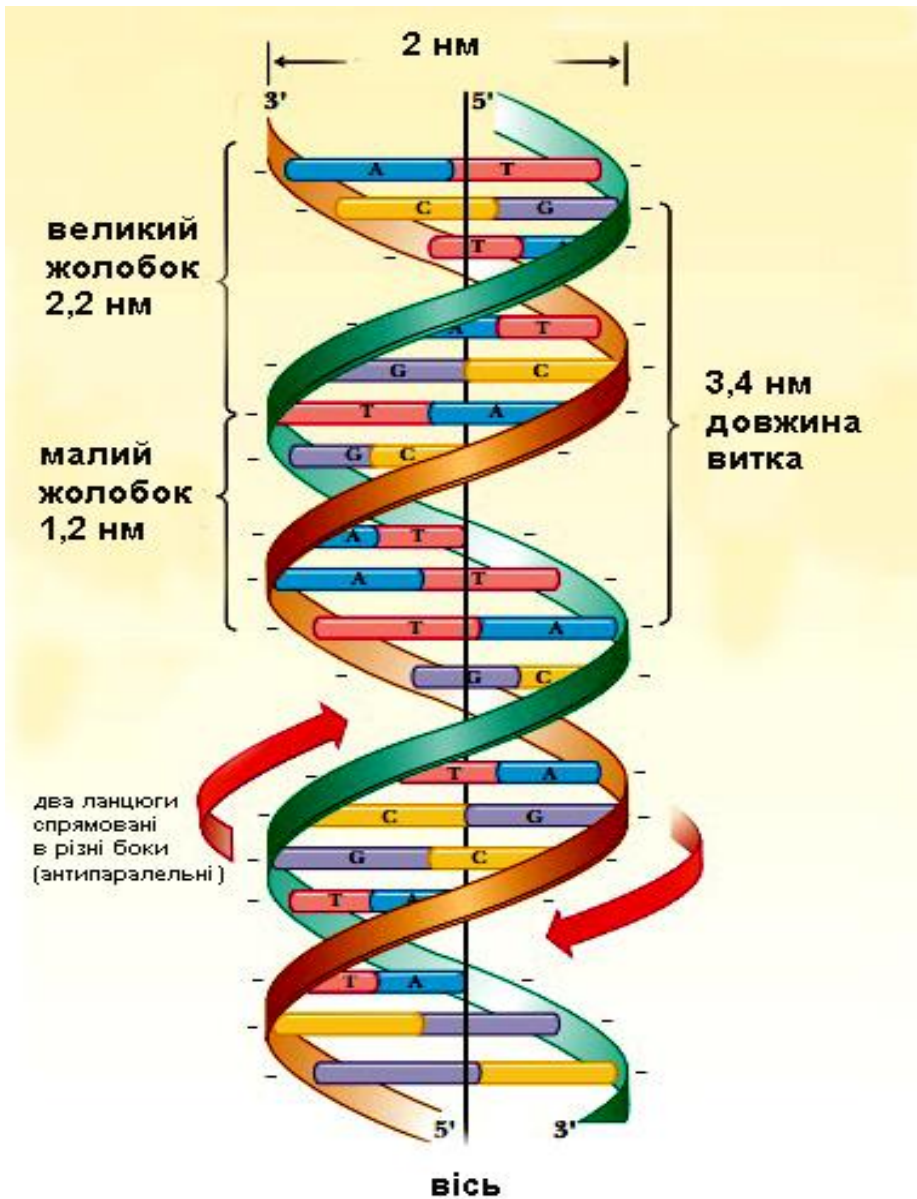


Рис. 2. Структура молекули ДНК

Найважливішою умовою моделі є *комплементарність* основ подвійної спіралі ДНК. Під цим розуміється те, що кожна азотиста основа одного ланцюга специфічно (комплементарно) сполучається з азотистою основою іншого ланцюга. Взаємозв'язок здійснюється лише між аденіном і тиміном, гуаніном і цитозином. Роботи біохіміка Едвіна Чаргаффа виявили одну чудову особливість: якої б довжини не була молекула ДНК і до якого б організму вона не належала, але в ній завжди молярний вміст аденіну дорівнює вмісту тиміну, а гуаніну –

цитозину. Ця рівність одержала назву «правила Чаргаффа». Таким чином, у будь-якій молекулі ДНК кількість пуринових з'єднань відповідає кількості піримідинових: А=Т і Г=Ц. Міняється лише кількісне співвідношення цих пар (рис. 3).

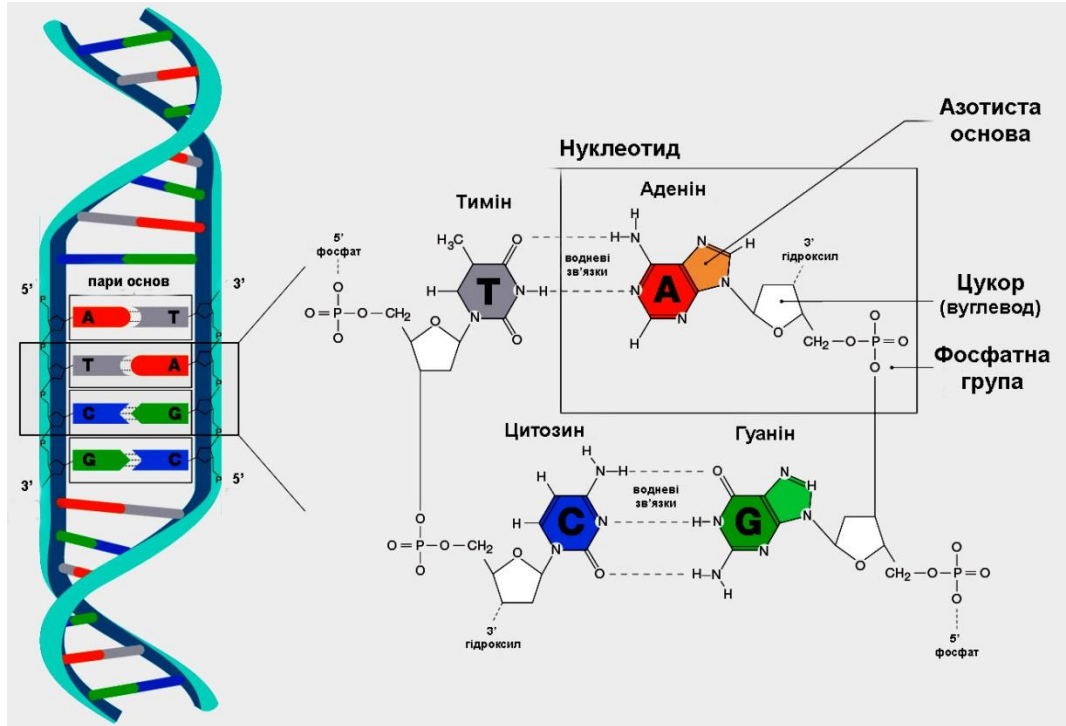


Рис. 3. Комплементарність

Така будова молекули ДНК забезпечує її унікальну здатність до самовідтворення (реплікації), самовідновлення (репарації), зберіганню й реалізації спадкової інформації.

У людини основна кількість ДНК розташована в ядрах клітин, лише невелика частина ДНК перебуває в мітохондріях. Молекули ДНК дуже довгі. У ядрі клітини вони разом з білками утворюють хромосоми. У хромосомах подвійна спіраль ДНК, у свою чергу, накручена на білки – гістони. Ці структури ще кілька разів укладаються в спіраль. ДНК мітохондрій представлена у вигляді кільцевих молекул, не пов'язаних з гістонами, і кодує обмежену кількість інформації.

Реплікація ДНК – це процес, у результаті якого одна молекула ДНК відтворює дві молекули з точним повторенням порядку розташування нуклеотидів. Головним її механізмом знову ж таки є принцип комплементарності: кожен із ланцюгів ДНК використовується як матриця для синтезу комплементарної ДНК-репліки. Таким чином забезпечується точне копіювання генетичної інформації і передавання її з покоління в покоління.

Реплікація контролюється цілим рядом ферментів. Вона починається з розриву водневих зв'язків у деяких ділянках ДНК. Утворюються так звані «реплікаційні здуття», які поступово розширюються в обидва боки від однієї точки ініціації (початку).

РИБОНУКЛЕЇНОВА КИСЛОТА

РНК являє собою одиночну спіраль, що має меншу молекулярну масу (1–2 млн) й менші розміри, ніж ДНК. У РНК замість тиміну міститься дуже близький до нього за природою урацил. ДНК є матрицею для синтезу РНК (рис. 4).

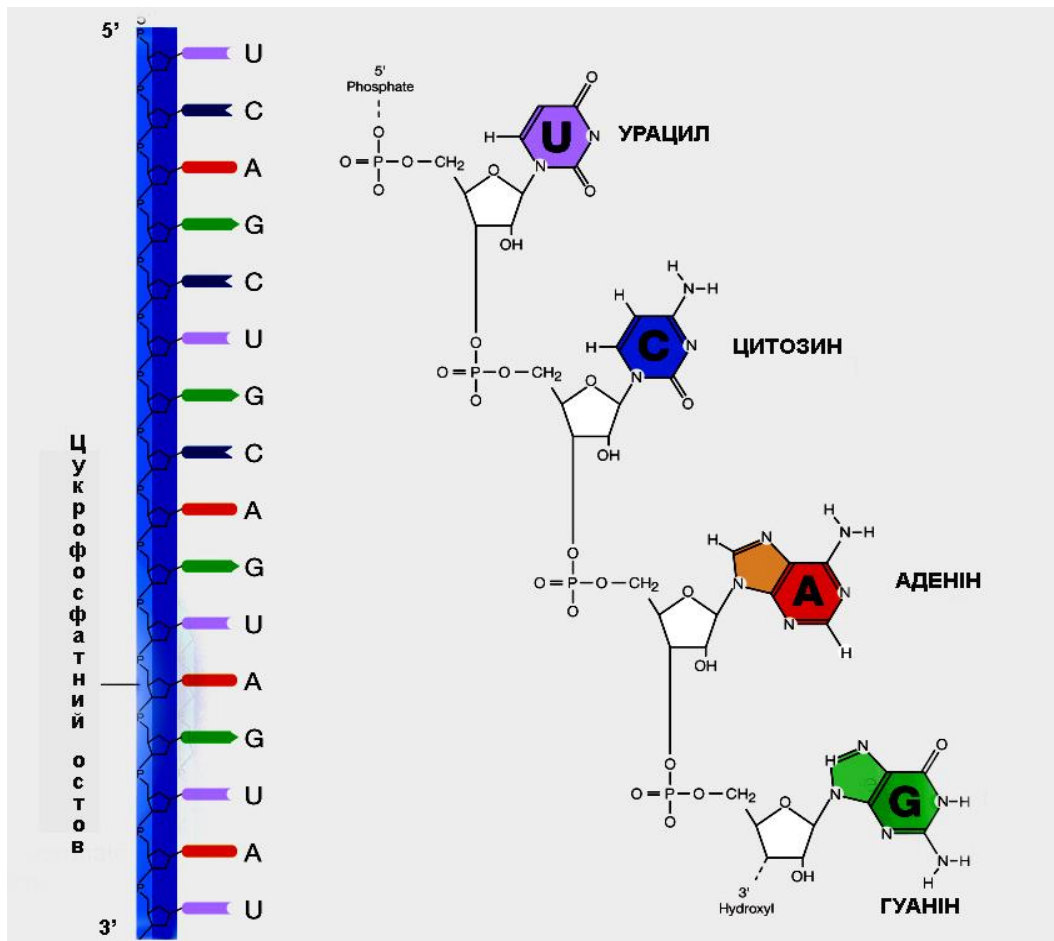


Рис. 4. Структура РНК

РНК-полімерази контролюють транскрипцію ділянок ДНК, які несуть інформацію про три класи молекул РНК (рис. 5):

1) матричних або інформаційних РНК (мРНК, іРНК), головним завданням яких є передача інформації із ДНК до місця утворення білка, до рибосом, де вони стають матрицею для синтезу поліпептидного ланцюга. Вони становлять близько 5% всієї РНК клітини;

2) рибосомних РНК (рРНК), що входять у нуклеопротеїдну структуру рибосом, за допомогою яких відбувається синтез поліпептидного ланцюга – первинної структури білка. Рибосомні РНК становлять близько 2/3 маси рибосоми й саме вони визначають її структуру та функції. Полінуклеотидний ланцюг рРНК утворює велику кількість подвійних спіралей, які укладаються в складну просторову структуру. Рибосомні білки розташовуються на поверхні рРНК (і, відповідно, на поверхні рибосоми), стабілізуючи її функціонально активну просторову організацію.

3) транспортних РНК (тРНК), які доставляють амінокислоти до місця синтезу білка, до рибосом. Молекули тРНК містять 74-95 (найчастіше 76) нуклеотидів. Для кожної з амінокислот існують свої транспортні РНК, які відрізняються за складом нуклеотидів.

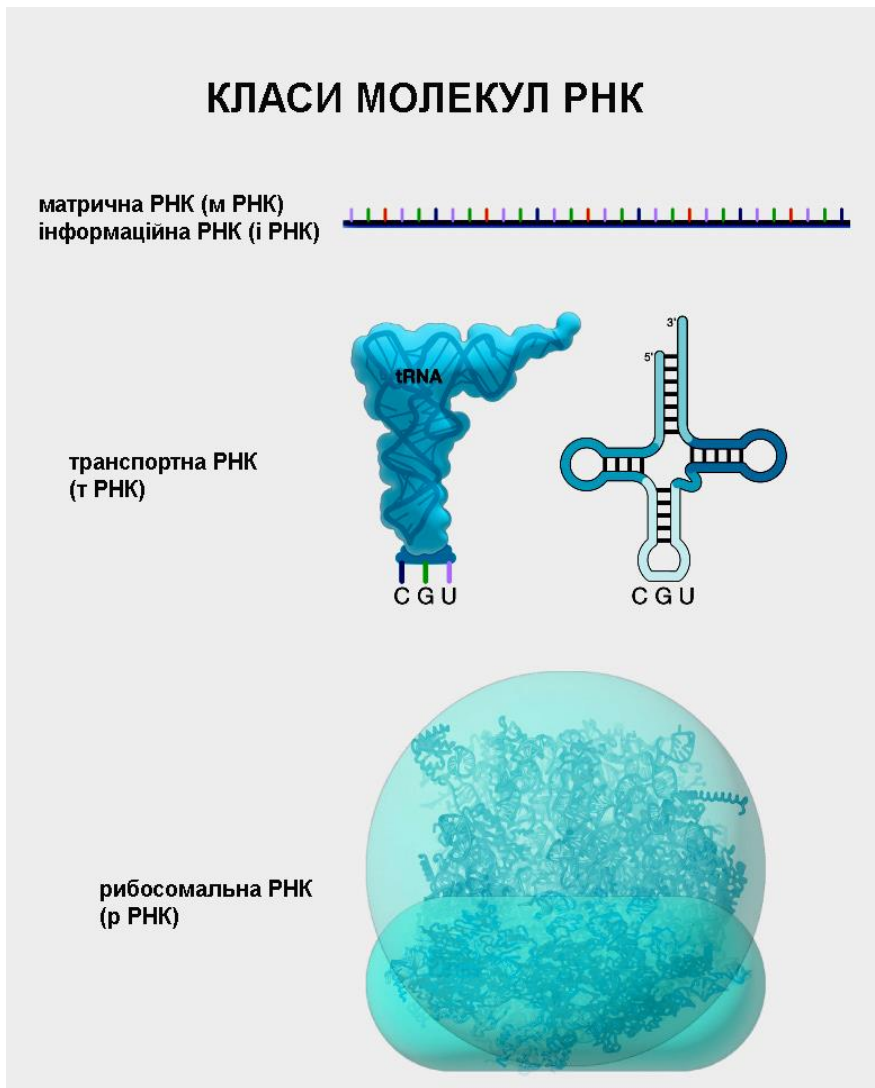


Рис. 5. Класи молекул РНК

У тРНК нуклеотидний ланцюг має специфічну просторову структуру, що схожа на конюшиний листок. Для всіх молекул характерна наявність на «стеблинці» «листка» певної нуклеотидної послідовності, до якої приєднується амінокислота. Протилежна цьому кінцеві частина тРНК утворює петлю. Вона містить антикодон – три нуклеотиди, строго специфічних для амінокислоти, що приносить ця РНК. Загальна кількість типів тРНК, які обслуговують процес білкового синтезу, становить близько 40 (наприклад, усі гени тРНК людини можна розділити на 49 родин за властивостями антикодонів). Оскільки типів тРНК *більше, ніж амінокислот*, одній амінокислоті може відповідати кілька тРНК, такі тРНК називають *ізоакцепторними*.

ХРОМОСОМИ. ТИПИ ХРОМОСОМ

ДНК існує в клітинному ядрі у вигляді складного нуклеопротейнового комплексу – **хроматину**. Нуклеопротейновий комплекс, який містить одну гігантську лінійну молекулу ДНК називають **хромосомою**.

Хромосоми являють собою невеликі структурні утворення різного розміру й форми, що містяться у клітинних ядрах. Кожна із хромосом має свій генетичний зміст. Хромосома утворена двома ідентичними структурними одиницями, названими *хроматидами*. Ділянка, де обидві хроматида звужуються, не відділяючись одна від одної, називається первинною (центричною) перетяжкою, що має у своєму складі *центромеру (кінетохор)*.

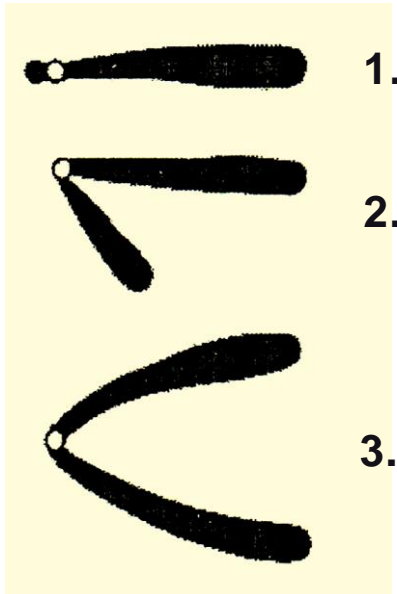


Рис. 6. Типи хромосом:

- 1 – акроцентричний тип;
- 2 – субметацентричний тип;
- 3 – метацентричний тип.

Первинна перетяжка ділить хромосому на два плеча. Розміщення центромери на певній хромосомі є постійною характеристикою: під час кожного клітинного поділу локалізація видимої під мікроскопом центромерної перетяжки не змінюється. За співвідношенням розмірів плечей хромосоми підрозділяються на три типи (рис. 6):

- акроцентричні хромосоми мають одне довге й друге дуже коротке плече;
- субметацентричні хромосоми мають плечі нерівної довжини;
- метацентричні хромосоми мають плечі рівної або майже рівної довжини.

Кожне плече хромосоми закінчується теломерою – комплексом теломерної ДНК на кінці хромосоми та специфічних теломерних білків.

По довжині хромосом можуть бути вторинні перетяжки. Якщо вони розташовані близько до теломеру, відокремлюваний перетяжкою фрагмент хромосоми називається *супутником*. Деякі вторинні перетяжки утворюють ядерця й відіграють певну роль в обміні речовин.

Основу мікроскопічної будови хромосом становить одна або більше спіралізованих дезоксирибонуклеопротеїдних ниток — *хромонем* (рис. 7).

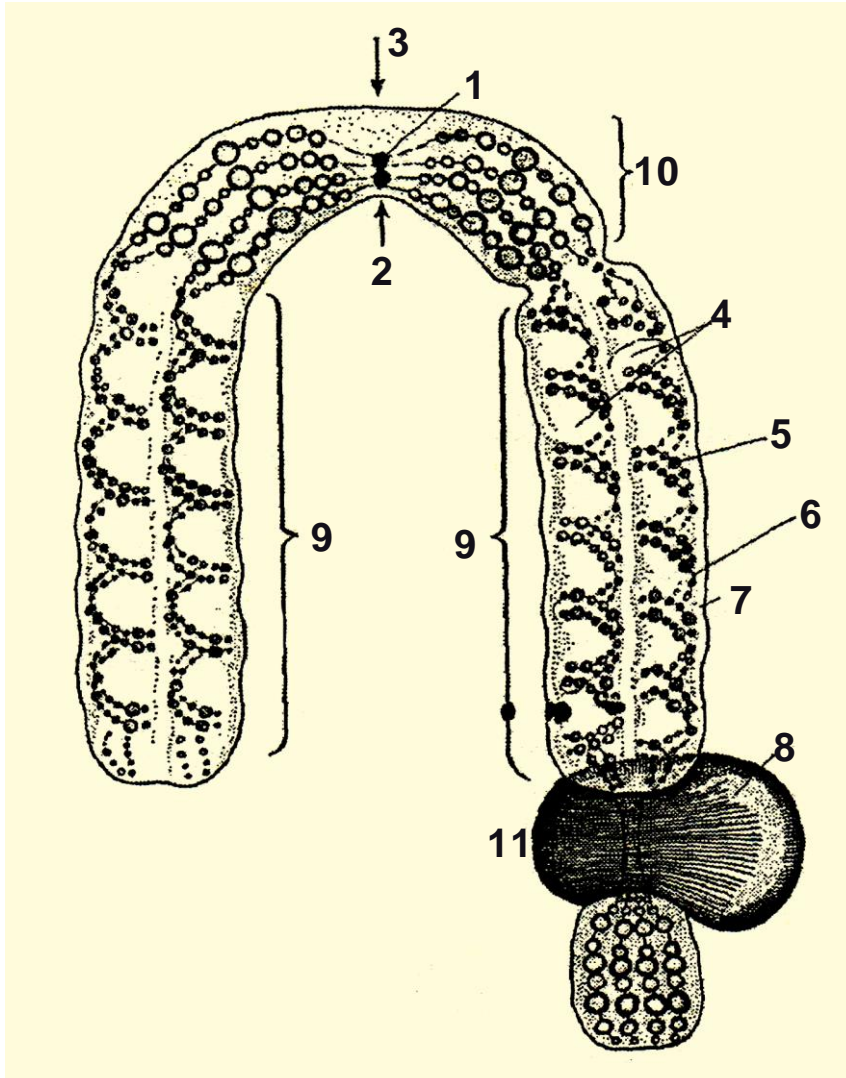


Рис. 7. Будова хромосом
(А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)

1 – центромера, 2 – кінетохор (первинна перетяжка), 3 – точка прикріплення нитки веретена, 4 – хроматида, 5 – хромомера, 6 – хромонема, 7 – матрикс (каліма), 8 – ядерце, 9 – еухроматин, 10 – гетерохроматичний район, 11 – вторинна перетяжка

Вторинні перетяжки являють собою неспіралізовані ділянки хромомем. Ядерце також утворюється деспіралізованими фрагментами хромомем певного локусу хромосоми — *ядерцевого організатора*. Функція ядерця полягає в синтезі рибосомальної РНК. У ньому здійснюються деякі етапи формування рибосом.

Хромосоми функціонально диференційовані по довжині на специфічні ділянки — гени. Цьому відповідає структурне диференціювання. Хромосоми мають вигляд найтонших ниток, які називаються *хромомерами*. Вони різняться за величиною, формою, вмістом ДНК і локалізацією, що надає окремим ділянкам хромосоми постійний малюнок, фіксований спадково.

Хромомем в хромосомі оточені ахроматичною речовиною — *матриксом*, що містить ДНК. Матрикс утворений продуктами діяльності хромосоми, які концентруються на її поверхні при спіралізації.

Хромосоми диференційовані на два типи районів — еухроматичні й гетерохроматичні. *Еухроматичні* (активні) *райони* містять увесь основний комплекс генів ядра. Хромомерна нитка цих районів у спокої деспіралізується. У випадку втрати фрагмента даного району клітина гине. *Гетерохроматичні райони* являють собою дистальні й проксимальні ділянки хромосомної нитки й входять до складу внутрішніх її частин. Гетерохроматичні райони здатні до синтезу ДНК. Протягом більшої частини циклу вони перебувають у спіралізованому стані.

Хімічна будова хромосом

Хромосоми еукаріотів складаються з ДНК та білка, а також невеликої кількості хромосомної РНК (РНК хроматину становить від 0,2 до 0,5 % від вмісту ДНК), ліпідів, полісахаридів, іонів металів. Молекула ДНК несе негативні заряди, розподілені по всій її довжині, а приєднані до неї білкові молекули — гістони — заряджені позитивно. Цей комплекс ДНК-білок називається *хроматином*.

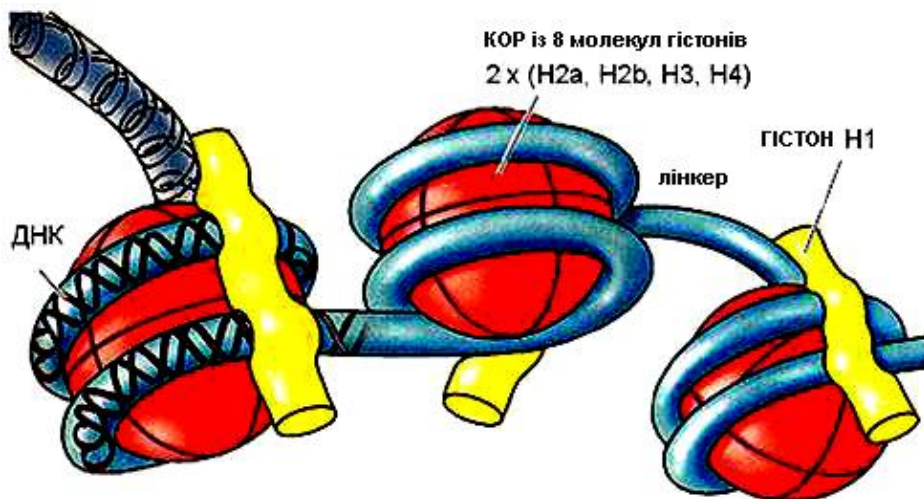


Рис. 8. Будова нуклеосоми

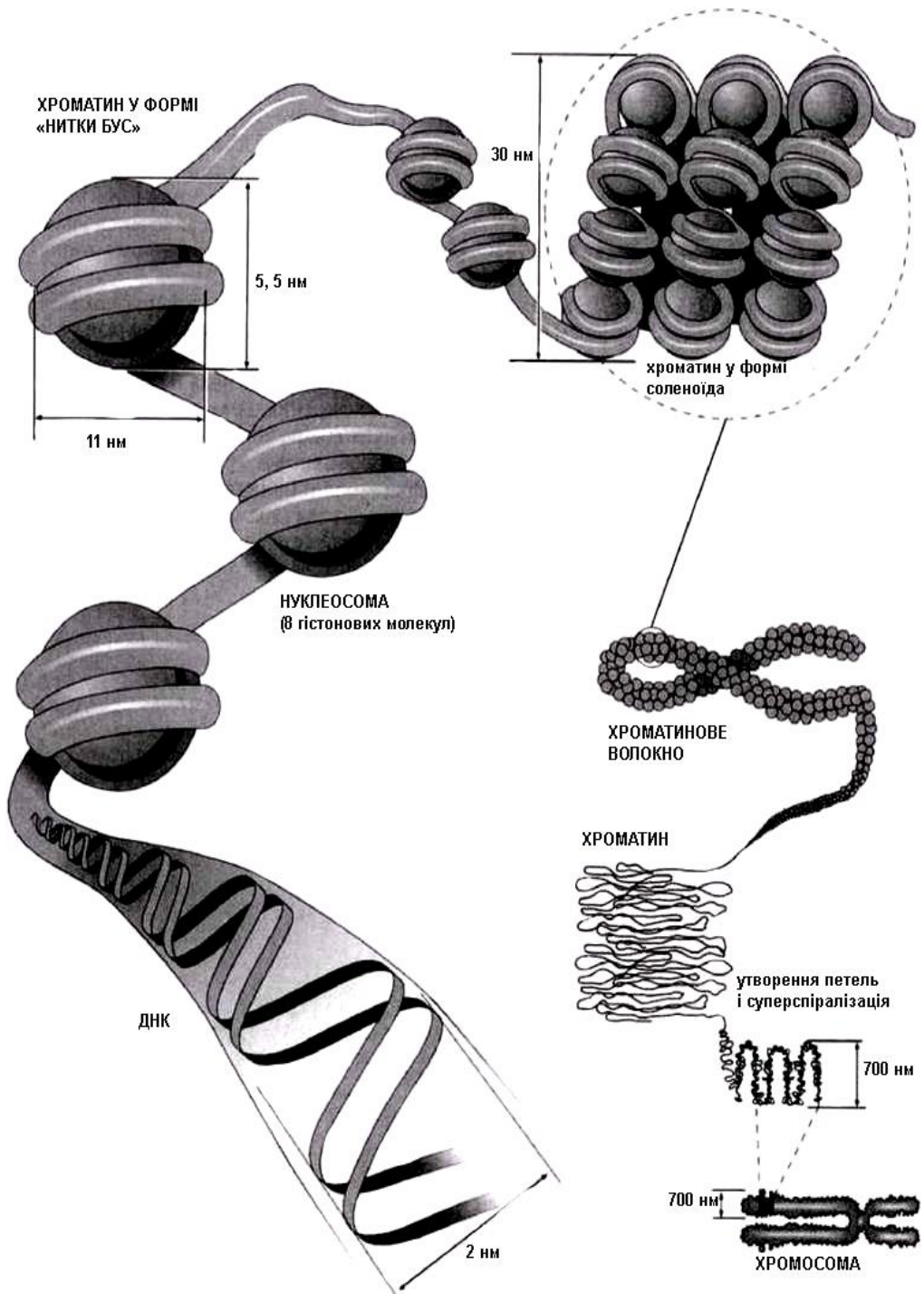


Рисунок 9. Структура нуклеосоми та її зв'язок із хромосомою та молекулою ДНК

Виділяють чотири рівні організації хроматину:

1) нуклеосомний; 2) соленоїдний; 3) хроматидний; 4) хромосомний.

Білки становлять значну частину речовини хромосом. На частку припадає 65 % маси цих структур. Усі хромосомні білки поділяються на дві групи: гістони та негістонові білки.

Гістони представлені п'ятьма фракціями: Н1, Н2А, Н2В, Н3, Н4. Ці білки щільно з'єднуються з молекулою ДНК, чим перешкоджають зчитуванню з неї біологічної інформації. У цьому полягає їхня регуляторна роль. Крім того, вони виконують структурну функцію, забезпечуючи просторову організацію ДНК у хромосомах.

Число негістонових (кислі білки) білків перевищує 100.

Кислі білки хромосом також виконують структурну та регуляторну роль.

Спіраль ДНК з'єднується із групами гістонових молекул і утворює структуру – *нуклеосому* (рис. 8).

Структура нуклеосоми та її зв'язок з хромосомою та молекулою ДНК представлені на рисунку 9.

КАРІОТИП

Кількість хромосом, їхня форма й внутрішня організація постійні у всіх нормальних клітинах організму людини, крім статевих, де міститься половинний набір. Ядро зрілої статевої клітини містить половинний набір хромосом (для людини – 23). Подібний ординарний набір хромосом, аналогічний такому в статевих клітинах, називається *гаплоїдним* і позначається – *n*. При заплідненні яйцеклітини сперматозоїдом у новому організмі відтвориться специфічний для даного виду каріотип, що включає в людини 46 хромосом. Повний склад хромосом звичайної соматичної клітини є *диплоїдним* (2 *n*).

У диплоїдному наборі кожна хромосома має аналогічну за розміром й розташуванням центромери іншу парну хромосому. Такі хромосоми називаються *гомологічними*. Гомологічні хромосоми не лише схожі одна на одну, але й містять гени, відповідальні за одні й ті ж ознаки.

Число хромосом не залежить від рівня організації і не завжди вказує на спорідненість організмів (табл. 1).

Таблиця 1.

Число хромосом у диплоїдному наборі в деяких видів рослин, тварин та людини

Вид	Число хромосом	Вид	Число хромосом
Плодова мушка дрозодфіла	8	Пісець	48-50
Кімнатна муха	12	Буйвол	48
Шпинат городній	12	Шимпанзе	48

Огірок	14	Окунь	48
Горох	14	Бобр європейський	48
Сосна	24	Муфлон європейський та азіатський	54
Тритон	24	Вівця домашня	54
Ялина	24	Зебу	60
Жаба	24	Зубр	60
Томат	24	Коза	60
Дуб	24	Як	60
Норка американська	30	Велика рогата худоба	60
Норка європейська	32	Лошак, мул	63
Соболь	38	Віслюк	62
Ріпак	38	Кінь домашній	64
Свиня домашня	38	Морська свинка	64
Лисиця	38-40	Олень північний	70
Кішка	38	Верблюди	74
Бобр канадський	40	Кури домашні	78
Нутрія	42	Собака домашня	78
Пацюк	42	Домашня качка	80
Макака-резус	42	Гусак	80-82
Кролик	44	Голуб	80
Хом'ячок золотистий	44	Індик	82
Людина	46	Сазан	104
Ясень	46	Річковий рак	116

Таким чином, число хромосом не є видоспецифічною ознакою. Проте хромосомний набір загалом видоспецифічний, тобто властивий лише одному виду організмів рослин чи тварин.

Характерні для даного виду особливості хромосомного набору, що стосуються числа, розмірів і форми хромосом, називають **каріотипом**. У жінок кожна хромосома має собі пару, а в чоловіків є дві непарні хромосоми. Звідси чоловіки й жінки відрізняються один від одного за одною парою хромосом. Ці хромосоми називають **статевими**. Каріотип жінки в нормі містить дві Х-хромосоми, і його можна записати так: 46, XX. Каріотип чоловіка включає Х і Y-хромосоми (46, XY). Всі інші 22 пари хромосом одержали назву **аутосом**. Кожній парі аутосом у порядку зменшення їх розмірів присвоєний свій номер: від 1 до 22. Найдовшими є хромосоми 1-ї пари, а найкоротшими – 21-ї і 22-ї (рис. 18, 19).

В 1960 році в м. Денвері (США) була прийнята перша класифікація хромосом людини, яка враховувала їхні розміри й розташування центромери.

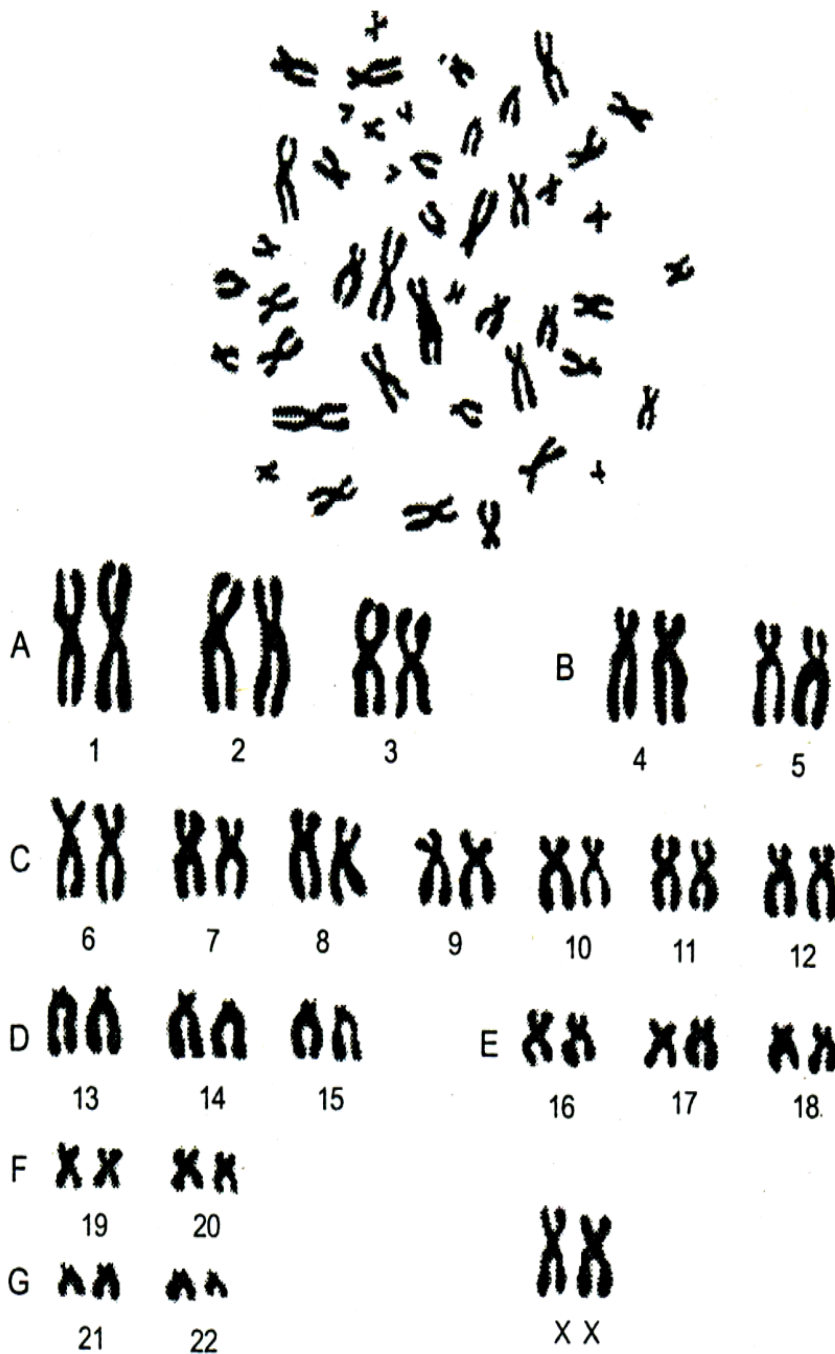


Рис. 18. Хромосомний набір жінки.
 Метафаза и каріотип
 (А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)

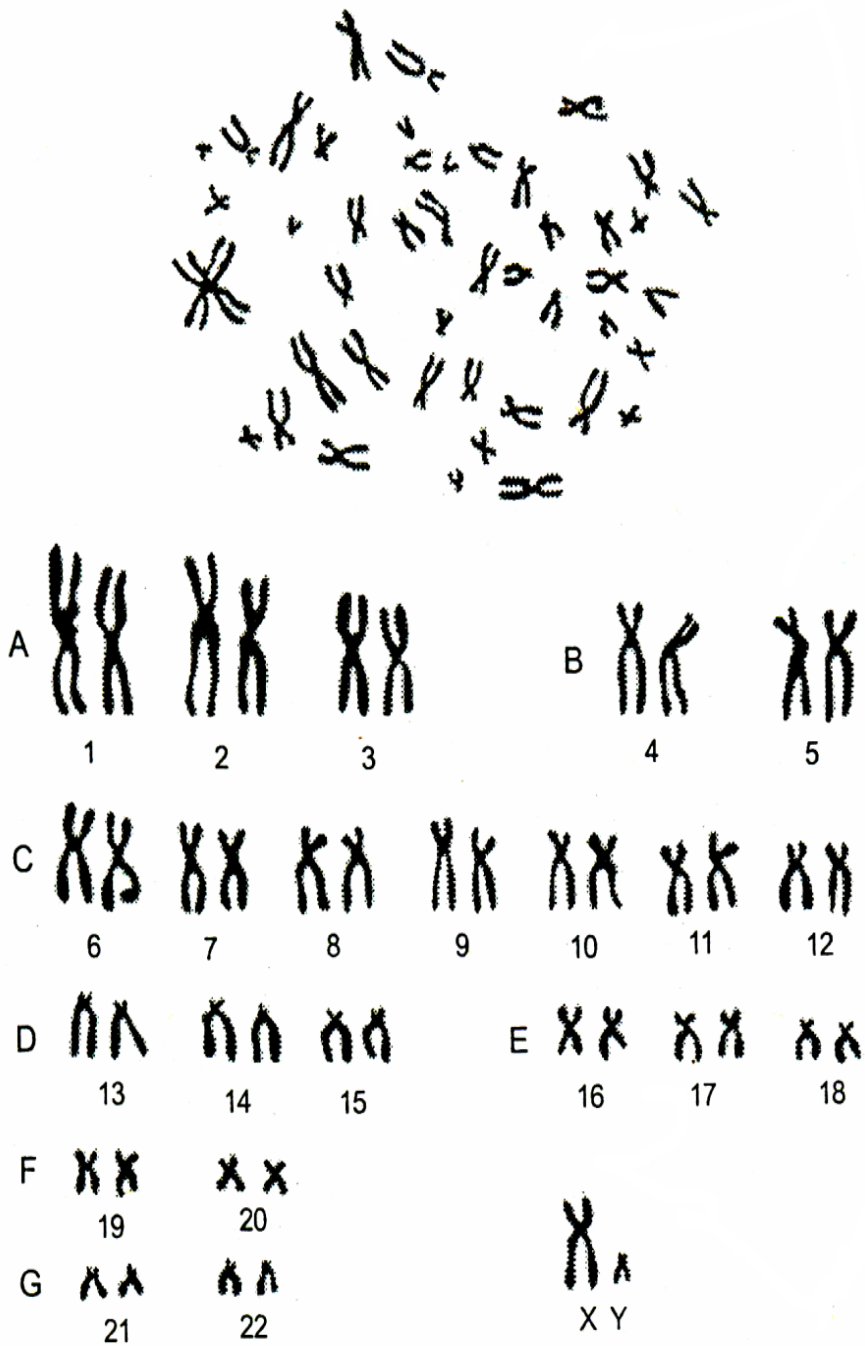


Рис. 19. Хромосомний набір чоловіка.
 Метафаза и каріотип
 (А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)

Універсальна система реєстрації результатів аналізу хромосом уніфікувала клінічну оцінку каріотипу людини незалежно від того, у якій цитогенетичній лабораторії проводилося його дослідження. Надалі класифікація піддавалася кількарразовому вдосконаленню, але основні її положення зберігають своє значення дотепер. На початку 70-х років ХХ століття був створений міжнародний комітет, що періодично вносить виправлення в існуючу номенклатуру хромосом за рекомендаціями Всесвітніх конгресів із генетики людини. З 1995 року в усьому світі використовується Міжнародна система для цитогенетичної номенклатури людини або ISCN (1995), що опирається на новітні досягнення молекулярно-цитогенетичної діагностики.

Всі аутосоми були розділені на 7 груп, які позначили латинськими буквами:

- група А поєднує 3 пари найдовших хромосом (1, 2, 3): дві метацентричні й одну субметацентричну;

- група В поєднує 2 пари великих субметацентричних хромосом (4 і 5 пари);

- група С включає сім пар середніх субметацентричних аутосом (з 6-ї до 12-ї пари). За морфологічними особливостями статеву Х-хромосому важко відрізнити від цієї групи.

- група D включає середні акроцентричні хромосоми - це 13, 14 і 15 пари;

- група E поєднує три пари дрібних субметацентричних хромосом (16, 17, 18 пари);

- група F включає найменші метацентричні хромосоми (19 і 20 пари);

- група G включає короткі акроцентричні хромосоми 21 і 22-га пари.

23-я пара – це статеві хромосоми.

ГЕНЕТИЧНИЙ КОД. ГЕН

ДНК хромосом містить у зашифрованому виді спадкову інформацію про структуру ряду молекул білка. Відомо, що білки складаються з 20 амінокислот.

Кожна амінокислота кодується трьома нуклеотидами, які становлять триплети (**кодони**). Чотири різних нуклеотиди утворюють 64 різних триплети (кодони). Всі триплети, за винятком трьох, відповідають 20 амінокислотам. Три триплети не несуть генетичної інформації (УАА, УАГ, УГА), вони відокремлюють інформаційні ділянки одна від одної й називаються стоп-кодонами.

Таким чином, **генетичний код** – це система запису інформації про послідовність розташування амінокислот у білках за допомогою послідовності розміщення нуклеотидів у ДНК (табл. 2).

Основні властивості генетичного коду:

1. Генетичний код триплетний, тобто читається групами по три нуклеотиди.
2. Генетичний код однозначний – майже завжди ті самі триплетні кодуєть ті самі амінокислоти.
3. Генетичний код універсальний – він єдиний для всіх організмів від вірусів до людини.
4. Генетичний код вироджений, кількість амінокислот менша від кількості триплетів.
5. Генетичний код не перекривається. Кожен нуклеотид входить до складу одного кодона.

Таблиця 2

Генетичний код

ДНК		друга основа				
		А	Г	Т	Ц	
перша основа	А	У	УУУ } Феніл-аланін	УЦУ } Серин	УАУ } Тирозин	УГУ } Цистеїн
			УУЦ } аланін	УЦЦ } Серин	УАЦ } Тирозин	УГЦ } Цистеїн
			УУА } Лейцин	УЦА } Серин	УАА } Стоп-кодон	УГА } Стоп-кодон
			УУГ } Лейцин	УЦГ } Серин	УАГ } Стоп-кодон	УГГ } Триптофан
	Г	Ц	ЦУУ } Лейцин	ЦЦУ } Пролін	ЦАУ } Гістидин	ЦГУ } Аргінін
			ЦУЦ } Лейцин	ЦЦЦ } Пролін	ЦАЦ } Гістидин	ЦГЦ } Аргінін
			ЦУА } Лейцин	ЦЦА } Пролін	ЦАА } Глутамін	ЦГА } Аргінін
			ЦУГ } Лейцин	ЦЦГ } Пролін	ЦАГ } Глутамін	ЦГГ } Аргінін
	Т	А	АУУ } Ізолейцин	АЦУ } Треонін	ААУ } Аспарагін	АГУ } Серин
			АУЦ } Ізолейцин	АЦЦ } Треонін	ААЦ } Аспарагін	АГЦ } Серин
			АУА } Метіонін	АЦА } Треонін	ААА } Лізин	АГА } Аргінін
			АУГ } Метіонін	АЦГ } Треонін	ААГ } Лізин	АГГ } Аргінін
	Ц	Г	ГУУ } Валін	ГЦУ } Аланін	ГАУ } Аспарагін-нова к-та	ГГУ } Гліцин
			ГУЦ } Валін	ГЦЦ } Аланін	ГАЦ } Аспарагін-нова к-та	ГГЦ } Гліцин
			ГУА } Валін	ГЦА } Аланін	ГАА } Глутамін-нова к-та	ГГА } Гліцин
			ГУГ } Валін	ГЦГ } Аланін	ГАГ } Глутамін-нова к-та	ГГГ } Гліцин

Наведена таблиця коду реалізується як для бактерій, так і для ссавців, тобто генетичний код досить універсальний. Але в деяких випадках (окремі прокаріоти, гриби, водорості, а також автономна генетична система мітохондрій) спостерігаються невеличкі відхилення від цієї універсальної таблиці. Наприклад, деякі стоп-кодони іноді стають змістовними. Слід зауважити також, що один із стоп-кодонів – УГА, у переважній більшості організмів використовується для кодування мінорної 21-ї амінокислоти – селеноцистеїну. Ця амінокислота включається при білковому синтезі лише в кілька важливих ферментів, таке нестандартне сприйняття стоп-кодона системою трансляції залежить від контексту послідовності, в якому цей кодон міститься.

Ділянка молекули ДНК, у послідовності нуклеотидів якої закодована програма про будову певного, необхідного для життя клітини білка, називається **геном**.

Після робіт Дж. Бідла й Ед. Татума під терміном «ген» розуміли ділянку молекули ДНК, що визначає утворення одного фермента («один ген – один фермент»).

Потім ця теза була уточнена й набула форму: «один ген – один поліпептидний ланцюг».

Подальші дослідження встановили, що гени людини являють собою чергування кодуєчих поліпептидний ланцюг значенневих ділянок – *екзонів* і ділянок без значень, що не кодуєть ланцюг, – *інтронів*. Спочатку РНК, що утворилася шляхом транскрипції, містить копії як екзонів, так і інтронів. Але потім із цієї РНК видаляються ділянки, що відповідають інтронам, відбувається їх «вирізання» – *сплайсинг*. Значенневі фрагменти – екзони пов'язуються між собою. Виникає вторинний транскрипційний продукт – інформаційна або матрична РНК (мРНК), що і спрямовується в цитоплазму для з'єднання з рибосомами. Розміри мРНК іноді в кілька десятків разів менші від первинної РНК.

Сьогодні триває вивчення генів у людини, загальна кількість яких дорівнює приблизно 32000. Уже досліджені гени практично всіх частих спадкових захворювань і близько 200 різних патологічних станів.

Виділяють 3 основні групи генів:

1) *РНК-кодуєчі гени*, які кодуєть утворення тРНК і рРНК, процеси сплайсингу й регуляторні РНК, що впливають на функції інших генів;

2) *геномні гени*, які кодуєть білки. Вони у свою чергу розділяються на:

а) гени «домашнього господарства», що забезпечують життєдіяльність клітини;

б) гени термінального диференціювання, що визначають специфічні властивості клітин у певних тканинах, які кодуєть білки, характерні для зрілих, функціонально активних клітин. Це, наприклад, гемоглобін в еритроцитах, білки м'язової клітини й т.д.;

в) транскрипційні фактори – гени, що забезпечують утворення білків, здатних регулювати роботу інших генів, з'єднуючись із їхніми регуляторними ділянками;

3) *мітохондріальні гени*.

Ген як функціональна одиниця спадковості характеризується певними *властивостями*.

Алельність. Звичайно гени представлені в природі декількома варіантами – алелями, які розташовані в однакових локусах (місцях) гомологічних хромосом. Вони контролюють яку-небудь ознаку, але результати їхньої дії можуть сильно розрізнятися: синтезовані на матрицях різних алелей білки звичайно є неоднаковими за своєю активністю або білок може зовсім не формуватися на основі одного із цих генів.

Дискретність. Різні ознаки визначаються різними генами, розташованими на різних хромосомах. Наприклад, ген гепатоцеребральної дистрофії розташований на довгому плечі 13-ї хромосоми, а ген гемохроматозу – на короткому плечі 6-ї хромосоми.

Дозованість. Ген визначає прояв ознаки в певних межах, у яких ознака може змінюватися під впливом умов зовнішнього середовища.

Специфічність. Конкретний ген контролює виникнення певної ознаки або їхні групи. Досить часто один ген забезпечує формування відразу декількох ознак (плейотропна дія гена). Наприклад, ген синдрому Робертса визначає утворення в дитини важких пороків кінцівок, очей, ущелин губи й піднебіння, черепно-мозкової грижі, полікістозу нирок.

Стабільність. Звичайно ген успадковується в ряді поколінь у незмінному вигляді.

ЗАКОНИ МЕНДЕЛЯ

Генетика – наука про закономірності спадковості й мінливості.

Спадковість – це здатність організмів повторювати в ряді поколінь подібні ознаки й забезпечувати специфічний характер індивідуального розвитку в певних умовах середовища.

Мінливість – це явище, у результаті якого в будь-якому поколінні окремі особини чимось відрізняються одна від одної й від своїх батьків.

Основні закономірності спадковості були відкриті Г. Менделем. Під час вивчення закономірностей спадковості схрещують організми, які відрізняються один від одного *альтернативними*, тобто контрастними, *ознаками*. Кожна ознака організму визначається одним або декількома генами. Кожний ген може існувати в декількох формах, які називаються *алелями*. Алелі гена перебувають у гомологічних хромосомах у тих самих місцях – *локусах*.

Якщо у двох гомологічних хромосомах утримуються однакові алелі, такий організм називають *гомозиготним*. Якщо перебувають різні алелі, то такий організм називають *гетерозиготним*. Зигота, що утворилася в результаті злиття гамет з однаковими алелями певного гена, називається *гомозиготою*. *Гетерозигота* утворюється злиттям гамет, які несуть у собі різні алелі даного гена. Той самий організм може бути гомозиготним за одним геном й гетерозиготним за іншими генами.

Сукупність спадкових факторів організму (генів, хромосом, мітохондрій) називають *генотипом*. Сукупність усіх ознак і властивостей організму, які є результатом взаємодії генотипу із зовнішнім середовищем, називають *фенотипом*.

Перший закон Менделя: при схрещуванні гомозиготних організмів, що відрізняються за одною парою альтернативних ознак, гібриди першого покоління одноманітні за фено- і генотипом.

Другий закон Менделя: при схрещуванні гібридів першого покоління, що відрізняються за одною парою альтернативних ознак, між собою в гібридів другого покоління відбувається розщеплення ознак за генотипом 1:2:1 і за фенотипом 3:1.

Схема запису першого закону Менделя

	<i>PP</i>	♀ <i>AA</i>	х	♂ <i>aa</i>
гамети	<i>PP</i>	Ⓐ		ⓐ
генотип	<i>F₁</i>			<i>Aa</i>
фенотип				жовте насіння

Схема запису другого закону Менделя

	<i>PP_{F1}</i>	♀ <i>Aa</i>	х	♂ <i>Aa</i>
гамети	<i>PP_{F1}</i>	Ⓐ ⓐ		Ⓐ ⓐ
генотип	<i>F₂</i>	1 <i>AA</i>	2 <i>Aa</i>	1 <i>aa</i>
фенотип		3 жовте насіння		1 зелене насіння

Організми відрізняються між собою за багатьма ознаками. Схрещування, при якому враховують відмінності за декількома ознаками, називають *полігібридним*.

Схема запису третього закону Менделя

	<i>PP</i>	♀ <i>AABB</i>	х	♂ <i>aabb</i>
гамети	<i>PP</i>	ⒶВ		ⓐb
генотип	<i>F₁</i>			<i>AaBb</i>
фенотип				жовте гладеньк е
гамети	<i>PP_{F1}</i>	♀ <i>AaBb</i>	х	♂ <i>AaBb</i>
	<i>PP_{F1}</i>	ⒶВ ⓐb		ⒶВ ⓐb
		ⓐВ Ⓐb		ⓐВ Ⓐb
генотип	<i>F₂</i>	9 <i>A-B-</i>	3 <i>A-bb</i>	3 <i>aaB-</i>
фенотип		жовте гладень ке	жовте зморш- кувате	зелене гладень ке
				1 <i>aabb</i> зелене зморшку вате

Найпростішим прикладом полігібридного схрещування є дигібридне, при якому батьківські форми відрізняються за двома ознаками.

Третій закон Менделя: при схрещуванні особин, які відрізняються за двома і більше парами альтернативних ознак у гібридів другого покоління спостерігається незалежне розщеплення по кожній парі альтернативних ознак.

При дигібридному схрещуванні в дигетерозиготної особини утворюється 4 типи гамет: АВ, Ав, аВ, ав, які у свою чергу утворюють 16 типів комбінацій. Тому розщеплення за фенотипом відбувається в такому співвідношенні 9:3:3:1.

ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ

Із часу дослідів Менделя стало відомо, що окремі спадкові задатки можуть передаватися з покоління в покоління, не змінюючи своїх властивостей і комбінуючись відповідно до простих законів. Спочатку ці одиниці спадковості вивчали за їх видимими зовнішніми проявами – якісними ознаками (колір, форма, довжина й т.д.). В 1909 р. В. Йогансен запропонував назвати ці спадкові одиниці терміном «ген». Значно пізніше стало відомо, що цьому терміну відповідають певні функціонально неподільні ділянки молекули ДНК.

Ознаки, формування яких залежить від дії одного гена, одержали назву *моногенних*. Спадкування моногенних ознак відповідає законам Менделя.

Однак незабаром після вторинного відкриття законів спадкування стали з'являтися повідомлення різних біологів, які виявили порушення раніше встановлених правил розподілу ознак у потомстві. Накопичувалися дані з генетики людини. Пізніше було показано, що ці випадки не є винятком, а лише доповнюють відкриття Менделя.

З'ясувалося, що один ген може впливати на формування декількох ознак. Таке явище називається *плейотропією*. Так, рецесивний ген при синдромі Цельвегера обумовлює виникнення в однієї людини порушень функції мозку, печінки й нирок. Для синдрому Марфана, обумовленого домінантним геном, характерне одночасне ураження у хворого серцево-судинної системи, скелету й очей. В основі такого явища лежить необхідність гена й відповідного білка для нормального функціонування декількох органів або навіть систем організму. Наприклад, при галактоземії, в основі якої лежить порушення обміну галактози, у дитини проявляються розумова відсталість, катаракта, збільшення печінки, діарея.

Крім того, з'ясувалося, що властивості домінантності й рецесивності є відносними. Складка у внутрішнього кута ока визначається в монголоїдів домінантним геном, а в бушменів – рецесивним.

Також було встановлено, що гени в одному організмі не існують незалежно, а впливають один на одного. Це може призводити до зміни ознак. Крім домінування, основними типами взаємодії алельних генів є кодомінування й неповне домінування.

При *кодомінуванні* обидва алелі є домінантними, хоча визначають різні види однієї ознаки, й обидва з'являються в організмі.

Прикладом кодомінантності є група крові MN, що визначається парою алельних генів M і N.

Неповне домінування характеризується ослабленням властивості домінантності гена в присутності його рецесивного алеля, тобто в гетерозиготному стані. Так, у квітки «Нічна красуня» (*Mirabilis jalapa*) червоне забарвлення пелюсток є домінантною ознакою, а біле – рецесивною. Однак рослина, гетерозиготна за цією парою алельних генів, має рожеве забарвлення.

Неалельні гени, які розташовані в різних локусах хромосом, теж можуть взаємодіяти між собою.

Одним із типів такої взаємодії є **комплементарність**. При цьому поєднання двох пар неалельних генів в одному організмі викликає формування нової ознаки. Класичним прикладом комплементарності вважається поява птахів з горіхоподібним гребенем у потомстві курей, які мали розоподібний і горохоподібний гребені.

Інший тип взаємодії – **епістаз** – виникає тоді, коли одна пара неалельних генів пригнічує дію іншої. Це було описано, зокрема, для пігментації пір'я в курей. При наявності в одній особини двох пар неалельних генів (домінантних – червоних і домінантних – білих) птах має біле пір'я.

Найчастіше формування однієї ознаки залежить від спільної дії декількох пар неалельних генів. Такий стан називається **полімерією** або полігенним спадкуванням. У людини, наприклад, так успадковується колір шкіри. Чим більше домінантних генів, що впливають на колір шкіри, тим вона темніша. У представників негроїдної раси переважають домінантні алелі, а в європейській – рецесивні.

Фенотипічний прояв гена залежить не лише від його домінантності або рецесивності. На нього впливають й інші гени з генотипу конкретного організму, фактори зовнішнього середовища. Все це може значно змінити ознаку. Для оцінки ступеня фенотипічного прояву гена використовують показники експресивності й пенетрантності. Уперше ці терміни були запропоновані в 1926 році О. Фогтом і М. В. Тимофеевим-Рессовським.

Експресивність – ступінь виразності ознаки. Вона є якісною характеристикою прояву гена у фенотипі. Залежно від фенотипічних особливостей ознаки виділяють низьку й високу експресивність. При описі патологічних станів людини цей термін рівнозначний ступеню важкості захворювання. Експресивність може розрізнятися навіть у представників однієї родини. Наприклад, повна клінічна картина недосконалого остеогенезу включає часті переломи кісток, приглухуватість і голубий колір склери очей. Однак у деяких хворих єдиним порушенням може бути незвичайне (блакитне) забарвлення склери. У той же час інші пацієнти, що страждають цим захворюванням, мають множинні переломи, важкі кістякові деформації, приглухуватість. Варіабельна експресивність обумовлена як впливом факторів зовнішнього середовища й інших генів організму, так, іноді, й

збільшенням патологічних змін структури самого аномального гена в процесі його спадкування від батьків до дитини.

Пенетрантність визначається часткою особин, у яких дія гена проявляється у фенотипі стосовно всіх носіїв цього гена. Вона виражається у відсотках. Таким чином, пенетрантність – це свого роду кількісний показник дії гена. Деякі захворювання характеризуються 100-відсотковою пенетрантністю. Це означає, що наявність гена в генотипі людини обов'язково приведе до появи патологічної ознаки. Наприклад, 100% пенетрантність має ахондроплазія: непропорційна карликовість із укороченими кінцівками, викликана порушенням росту хрящової тканини. Більшість патологічних станів мають більш низьку пенетрантність: 60-80%. Найчастіше пенетрантність визначається для аутосомно-домінантних ознак. Якщо вона нижче 100%, то здоровий нащадок хворого батька може мати дитину з таким же захворюванням. При цьому реєструється «пропуск покоління», хоча класичний аутосомно-домінантний патологічний стан повинен успадковуватися від батька або матері до їхніх дітей, і здорові члени родини повинні мати здорових нащадків.

У багатьох випадках важко виявити взаємозв'язок між геном і конкретною ознакою. Дуже часто один ген контролює формування відразу декількох фенотипічних ознак. Таке явище одержало назву плейотропії. Наприклад, у хворого синдромом Меккеля виявляють багато пороків розвитку різних органів: потиличну черепно-мозкову грижу, полідактилію (додаткові пальці на кистях і стопах), полікістоз нирок, ущелину піднебіння. Можуть виявлятися вроджені дефекти серця, кишечника, очей та ін. Однак причиною захворювання є дефект одного гена.

ТИПИ СПАДКУВАННЯ ОЗНАК

Ознаки, спадкування яких відповідає законам Г. Менделя, одержали назву менделюючих. *Менделюючі ознаки в людини визначаються дією одного гена.* В 11-му виданні каталогу знаменитого американського генетика V. A. McKusik є інформація про 6678 моногенних ознак людини. Дотепер встановлені гени практично всіх найбільш частих захворювань, що передаються в поколіннях відповідно до законів Менделя. Основні типи спадкування менделюючих ознак у людини принципово не відрізняються від інших живих організмів. Виділяють такі типи спадкування:

- аутосомно-домінантний,
- аутосомно-рецесивний,
- зчеплений із статтю доміантний,
- зчеплений із статтю рецесивний.

Аутосомно-домінантний тип спадкування в людини має такі характеристики:

1. Ген розташований на аутосомі, тому й чоловіки, й жінки можуть мати дану ознаку з однаковою ймовірністю.

2. Ознака є домінантною, відповідно проявляється як у гомозиготному, так і в гетерозиготному стані. Обумовлене таким геном захворювання звичайно передається нащадкам з покоління в покоління (спадкування по вертикалі). Такі патологічні стани звичайно рееструються в гетерозиготних носіїв аномального гена. Гомозиготи із аутосомно-домінантним захворюванням трапляються вкрай рідко, мають дуже важкі порушення й високий ризик летальності. Відсутність у них нормального гена призводить до 100% імовірності патологічної зміни відповідного білка. У той же час 50% нормального білка в гетерозиготних носіїв можуть частково забезпечувати необхідну функцію. Звичайно патологічні стани в гетерозигот не завдають серйозного збитку здоров'ю й не обмежують здатність до дітородіння.

3. Ризик для потомства хворої людини звичайно становить 50%. Здорові члени родини звичайно мають здорове потомство.

4. Рідко трапляються шлюби двох гетерозиготних носіїв аномального аутосомно-домінантного гена. Імовірність народження хворої дитини в таких батьків становить 75%.

5. Неповна пенетрантність. *Пенетрантність* – це ймовірність прояву наявного в організмі гена в зовнішній ознаці. Вона виражається у відсотках і обчислюється як частка особин, які страждають конкретним захворюванням, стосовно людей, у яких є відповідний ген. Пенетрантність рідко становить 100%. У такій ситуації у людини, яка має певний ген, обов'язково рееструється конкретна патологічна зміна. Однак для більшості аутосомно-домінантних захворювань характерна неповна пенетрантність (менш як 100%). Наприклад, для ретинобластоми вона становить 90%. У випадку неповної пенетрантності здорові люди, батьки яких страждали аутосомно-домінантним захворюванням, можуть іноді мати хворих дітей.

6. Експресивність, яка варіює. *Експресивність* – це кількісна характеристика ступеня виразності ознаки, а у випадку захворювання – ступінь його важкості. Вона дуже варіюється (розрізняється) при аутосомно-домінантних хворобах у різних пацієнтів, навіть якщо вони є родичами. Так, людина з дуже легким плином патологічного процесу може мати важкохвору дитину.

7. Варіабельний вік початку захворювання. Багато аутосомно-домінантних захворювань виникають не з моменту народження, а через роки, деякі навіть із 40-50 років (наприклад, хорея Гентингтона). Вік початку захворювання дуже розрізняється не лише в пацієнтів з різних родин, але й у близьких родичів.

Аутосомно-рецесивний тип спадкування

1. Ген міститься на аутосомі, отже, чоловіки й жінки можуть мати дану ознаку з однаковою ймовірністю.

2. Дія аутосомно-рецесивного гена реалізується в зовнішній ознаці, тільки якщо він перебуває в гомозиготному стані. При цьому на матриці такого гена або зовсім не утворюється білок, або цей поліпептид не в змозі здійснювати свої функції. Тому аутосомно-рецесивні захворювання характеризуються дебютом у ранньому віці, важким плином і високою летальністю. В основному це хвороби дитячого віку, і такі пацієнти рідко можуть мати потомство. Гетерозиготні носії аутосомно-рецесивного гена практично не відрізняються від гомозигот за альтернативним домінантним алелем. Лише ретельне спеціальне обстеження може виявити в таких людей деякі патологічні особливості.

3. У більшості випадків народження дитини з аутосомно-рецесивним захворюванням походить від здорових батьків, якщо вони обоє є гетерозиготними носіями аномального гена. Такі патологічні порушення фіксуються в дітей в одній родині. Ризик народження хворої дитини в такому шлюбі становить 25%.

4. Діти з аутосомно-рецесивними захворюваннями частіше рееструються в родинях, де батьки є близькими родичами, тому що в них значно вища ймовірність збігу спадкової інформації, у тому числі аномальних генів.

5. У шлюбі пацієнта з аутосомно-рецесивним захворюванням зі здоровою людиною, що не є його родичем, всі діти звичайно здорові. Це пов'язано з дуже низькою ймовірністю такого ж аномального гена в здоровій людини. Звичайно вона буде гомозиготою із альтернативним домінантним нормальним алелем. Всі нащадки такого шлюбу будуть здоровими гетерозиготними носіями аномального гена.

Також, якщо батько хворого з аутосомно-рецесивним захворюванням вступить у новий шлюб з людиною, що не є його родичем, всі діти в новій родині звичайно будуть здоровими. Але половина з них будуть гетерозиготними носіями.

Таким чином, аутосомно-рецесивний ген може передаватися в багатьох поколіннях, не проявляючись у зовнішній ознаці. Кожна людина є гетерозиготним носієм 3-5 аутосомно-рецесивних генів важких спадкових захворювань, не підозрюючи цього. Сьогодні тільки народження хворої дитини показує, яке захворювання було приховане в генах у батьків, тому що до цієї події подібна патологія в цих родинях звичайно не рееструвалась.

6. Украй рідко трапляються шлюби двох гомозигот за одним аутосомно-рецесивним алелем. У такій родині будуть народжуватися лише винятково хворі діти.

7. Іноді можливі шлюби між гомозиготним і гетерозиготним носіями одного аномального гена. Частіше це рееструється при кровно-родинних шлюбах. У таких родинях імовірність народження хворої дитини становитиме 50%, як при аутосомно-домінантних захворюваннях. Тому такі випадки називають псевдомінуванням.

8. Клінічні прояви аутосомно-рецесивних захворювань, як правило, досить однорідні в братів і сестер. Однак, експресивність таких

патологічних станів сильно варіює в пацієнтів з різних родин. Пенетрантність аутосомно-рецесивних захворювань практично завжди становить 100%.

ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ. ГЕНЕТИКА СТАТІ

ГЕНЕТИКА СТАТІ

Одним із перших доказів ролі хромосом у явищах спадковості стало відкриття закономірності, відповідно до якої стать передається в спадщину, як ознака, що підлягає законам Менделя. При порівнянні хромосомних наборів соматичних клітин чоловіків і жінок, були виявлені відмінності. В одному наборі всі хромосоми однакові і їх називають X-хромосомами. В іншому наборі виявлена інша хромосома, що відрізняється за будовою, і була названа Y-хромосомою. Було доведено, що ці хромосоми визначають стать організму й містять більшість генів, відповідальних за формування геніталій, тому вони одержали назву *статевих хромосом*. Всі інші пари хромосом ідентичні і в чоловіків, і в жінок й називаються *аутосомами*. Статеві хромосоми відрізняються не лише будовою, але й інформацією, яку вони містять. З'єднання статевих хромосом у зиготі визначає стать майбутнього організму. Стать з однаковими статевими хромосомами (XX) називають *гомогаметною*, з різними (XY) – *гетерогаметною*.

У більшості видів тварин гомогаметна стать жіноча, у метеликів і птахів – чоловіча. У тварин з гомогаметною жіночою статтю яйцеклітини містять X-хромосоми. Сперматозоони утворюються двох типів: одні містять одну X-хромосому, інші Y-хромосому, тому у випадку запліднення можливі дві комбінації. Коли зустрічаються дві XX хромосоми, розвивається жіноча особина, а коли зустрічаються X і Y-хромосоми – розвивається чоловіча особина. Таким чином, об'єднання статевих хромосом у зиготі й розвиток статі організму залежать від того, яким сперматозооном буде запліднена яйцеклітина. Сперматозоонів з X і Y-хромосомами приблизно однакова кількість, тому особин обох статей народжується приблизно однаково.

Ознаки, які успадковуються через статеві хромосоми, називаються *зчепленими із статтю*. У людини ознаки, наслідувані через Y-хромосому, характерні лише для чоловічої статі, а успадковані за X-хромосомою – для обох статей. Особини жіночої статі можуть бути як гомо- так і гетерозиготними за генами, які локалізуються в X-хромосомі, а рецесивні алелі проявляються лише в гомозиготному стані. Оскільки в особин чоловічої статі лише одна X-хромосома, то всі локалізовані в ній гени відразу будуть проявлятися у фенотипі.

У людини зчеплено із статтю успадковуються гемофілія, дальтонізм та інші захворювання.

Ген, що контролює нормальне згортання крові – H, його алельна пара «ген гемофілії» – h, містяться в X хромосомі.

	PP	♀ $X^H X^h$		x	♂ $X^H Y$	
		жінка, носій			здоровий	
		гену гемофілії			чоловік	
гамети	PP	♀ X^H, X^h			♂ X^H, Y	
генотип	F₁	♀ $X^H X^H$	♀ $X^H X^h$	♂ $X^H Y$	♂ $X^h Y$	
фенотип		здорова	здорова,	здоровий	хлопчик	
		дівчинка	носій	хлопчик	хворий на	
			гену		гемофілію	
			гемофілії			

ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

Використовуючи принцип генетичного аналізу, ми переконалися, що закони Менделя діють у тих випадках, коли ознаки й властивості організмів визначаються генами, розміщеними в різних парах хромосом. Число ознак і властивостей організму, контрольованих генами, дуже велике, а число пар хромосом, характерне для кожного біологічного виду, відносно мале й постійне.

Гени, розташовані в різних парах хромосом, називаються *незчепленими*.

Гени різних локусів, розміщених в одній хромосомі, називаються *зчепленими*. В одній хромосомі можуть розміщуватися не лише два, але й три, чотири, і більше неалельних генів.

Гени, розміщені в одній парі гомологічних хромосом, успадковуються цілою групою, утворюючи одну *групу зчеплення*. Груп зчеплення в організмі стільки, скільки хромосом у гаплоїдному наборі. Наприклад, у кукурудзи ($2n = 20$) груп зчеплення 10 ($n = 10$), у гороху ($2n = 14$) груп зчеплення 7 і т.д.

Причому гени однієї групи зчеплення успадковуються незалежно від іншої.

Існує різний ступінь зчеплення між генами однієї й тієї ж групи зчеплення. Крайніми є випадки, коли гени завжди або майже завжди успадковуються спільно (повне зчеплення). Навпаки, є випадки, коли можливість їх спільного спадкування трохи більша, ніж спадкування порізно.

Повне зчеплення генів у природі трапляється рідко. Воно відзначене в самок шовковичного шовкопряда, у самців мушки-дрозофіли, коли гетерозиготи дають усього лише два типи гамет. У більшості видів рослин і тварин зчеплення генів неповне, у цьому випадку зчеплені гени часто успадковуються разом.

Наприклад, при схрещуванні двох сортів гороху, один з яких мав зморшкувате насіння й рослини без вусів, а інший – гладке насіння й

рослини з вусами, одержали гібриди, рослини яких мали вуса й гладке насіння.

У результаті аналізуючого схрещування дигібриду утворилося 4 фенотипічних класи із таким співвідношенням:

- 516 рослин із гладким насінням й вусами;
- 492 рослини зі зморшкуватим насінням й без вусів;
- 9 рослин із гладким насінням й без вусів;
- 7 рослин зі зморшкуватим насінням й з вусами.

	AB $\text{♀} =$ AB	×	av $\text{♂} =$ av	
<i>PP</i>	гладке насіння; рослини з вусами		зморшкувате насіння; рослини без вусів	
гамети	$\text{♀ } \underline{AB}$		$\text{♂ } \underline{av}$	
<i>F₁</i>		AB $=$ av		
		гладке насіння; рослини з вусами		
<i>PP</i>	$\text{♀ } F_1$	×	av $\text{♂} =$ av	
	гладке насіння; рослини з вусами		зморшкувате насіння; рослини без вусів	
гамети	$\text{♀ } \underline{AB}, \underline{av}, \underline{Ab}, \underline{aB}$		$\text{♂ } \underline{av}$	
<i>F_{av}</i>	AB $=$ av	av $=$ av	Ab $=$ av	aB $=$ av
	516	492	9	7
	гладке насіння; рослини з вусами	зморшкувате насіння; рослини без вусів	гладке насіння; рослини без вусів	зморшкувате насіння; рослини з вусами

Ці результати свідчать про те, що ми маємо справу з неповним зчепленням генів, тому що дигібрид утворює не два, а чотири типи гамет. Два типи гамет утворюється, якщо зчеплення генів повне, а два — якщо це зчеплення порушується.

Порушується зчеплення між генами в результаті обміну між гомологічними ділянками гомологічних хромосом. Це явище називають **кросинговером**. Кросинговер є результатом перехреста хромосом, тому його називають ще перехрестом. Під час мейозу гомологічні хромосоми

близько підходять одна до одної, переплітаються, відбувається перехрест, і вони можуть обмінюватися своїми ділянками. Явище кросинговера має велике значення для еволюції. Завдяки йому можуть виникати нові комбінації генів.

Два переважні класи (516 і 492), де зчеплення генів не зазнало кросинговеру, схожі на батьків і їх називають *некросоверними*. Два інших класи (9 і 7) з новою комбінацією генів, що зазнали кросинговеру, називають *кросоверними*. Це свідчить про те, що дигібрид давав різні гамети – кросоверні й некросоверні. Гамети АВ і ав, що мають таку ж комбінацію генів, як у батьків, називаються *некросоверними*. Гамети Ав і аВ, що мають іншу комбінацію генів, ніж у батьків, є *кросоверними*. Оскільки зчеплені гени мають тенденцію до спільного спадкування, то кросоверних гамет і особин завжди буде менше, чим некросоверних.

Кросинговер відбувається з певною частотою, що не залежить від того, у яких комбінаціях особина, яка утворює гамети, одержала розглянуті неалельні гени.

Наявність такого механізму обміну між батьківськими парами, тобто рекомбінації генів, розширює можливості комбінативної мінливості в еволюції.

Відкриття Т. Моргана створили основу для визначення місць розташування генів і оцінки відстані між ними. Відстань між генами вимірюється частотою кросинговера, яку можна підрахувати. Вона вимірюється відношенням числа кросоверних особин у потомстві при аналізуючому схрещуванні до загального числа особин, прийнятого за 100%.

Величина перехреста хромосом відображає силу зчеплення генів у хромосомі: чим більша величина перехреста, тим менша сила зчеплення. Т. Морган припустив, що частота кросинговеру показує відносну відстань між генами: чим частіше здійснюється кросинговер, тим далі розміщені один від одного гени в хромосомі; чим рідше здійснюється кросинговер, тим ближче вони один до одного. На основі численних генетичних досліджень Т. Морган висунув гіпотезу лінійного розміщення генів у хромосомі. Один відсоток перехреста прийнятий за умовну одиницю сили зчеплення або відносної відстані між генами. Цю одиницю називають *морганідою* (на честь Т. Моргана). Відстань між генами в 1 сантиморганіду (1% кросинговера) указує, що вони звичайно передаються нащадкам спільно (зчеплено). Якщо ця цифра дорівнює 50 (50% кросинговера), то це означає, що гени успадковуються незалежно один від одного.

Перехрест між хромосомами може бути одинарним, якщо він відбувається в одному місці, подвійним – у двох місцях одночасно, потрійним – у трьох точках і т.д., тобто кросинговер може бути множинним. Подвійний кросинговер – це обмін середньою ділянкою гомологічних хромосом (рис. 20). Між близько розміщеними генами подвійного кросинговеру не відбувається, тому що перехрест, що вже

здійснюється, перешкоджає виникненню нових у прилеглих ділянках хромосоми.

Звичайно при кросинговері відбувається комплементарний обмін строго ідентичними ділянками хроматид гомологічних хромосом. Однак у ряду організмів установлений факт обміну нерівними ділянками (нерівний кросинговер).

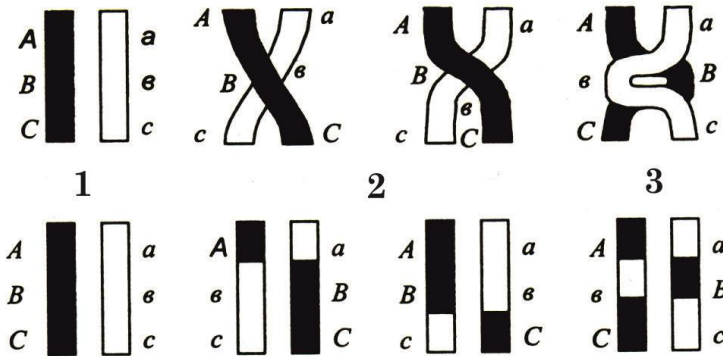


Рис. 20. Кросинговер

1 – хромосоми без перехреста, 2 – хромосоми із одинарним перехрестом, 3 – хромосоми із подвійним перехрестом.

Кросинговер характерний для мейотичного поділу, однак як виняток може траплятися й у мітотичних поділах соматичної тканини. Такий кросинговер називається мітотичним або соматичним. Соматичний кросинговер можливий і в статевих хромосомах, і в аутозомах.

Отримані дані лягли в основу хромосомної теорії спадковості.

Основні положення теорії:

1. Гени містяться у хромосомах. Кожна пара хромосом являє собою групу зчеплення генів. Число груп зчеплення дорівнює числу пар хромосом.

2. Кожен ген у хромосомі займає певне місце – локус. Гени в хромосомах розташовані лінійно.

3. Між гомологічними хромосомами може відбуватися перехрещення і обмін генами.

4. Частота перехрещення прямо пропорційна відстані між генами.

Можливість оцінки відстані між генами стала основою для побудови генетичних карт хромосом.

Генетична карта хромосоми – це відрізок прямої, на якій вказується порядок розташування генів відносно один одного й відстань між ними в санти-морганідах. Для побудови генетичної карти спочатку встановлюють групи зчеплення генів за аналізом розподілу ознак у родинах. Потім групи зчеплення генів співвідносять із певними ділянками на хромосомах.

Відповідно до сучасних уявлень загальна довжина генома (сукупності всіх генів) людини становить 3300 см. При зіставленні цієї величини із загальною довжиною гаплоїдного набору молекули ДНК можна встановити, що 1 см приблизно дорівнює 1 000 000 пар нуклеїнових основ.

ЗАГАЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА МЕЙОЗУ

Мейоз – це тип поділу ядер еукаріот, що забезпечує підтримку сталості числа хромосом у всіх поколіннях організму. Мейоз складається із двох послідовних поділів ядра, які призводять до утворення статевих клітин – гамет. Хоча під час мейозу клітина ділиться двічі, хромосоми подвоюються лише один раз. У результаті такого процесу забезпечується редукція (зменшення) числа хромосом у гаметі вдвічі в порівнянні з вихідною клітиною, тобто від диплоїдного набору (46 у людини) до гаплоїдного (23 у людини). Тоді при злитті двох статевих клітин знову відновиться диплоїдне число хромосом.

Якби не було мейозу, то гамети містили б подвійний набір хромосом, а в зиготі кожного наступного покоління число хромосом збільшувалося б вдвічі. Друга важлива функція мейозу полягає в тому, що під час його послідовних поділів відбувається перекомбінування генетичного матеріалу між утворюваними гаметами. В результаті виникає велика різноманітність комбінацій спадкових ознак у наступному поколінні.

Поділу клітини передуює *інтерфаза*. Вона є важливим підготовчим періодом. Під час інтерфази в клітині здійснюються всі основні процеси обміну речовин і енергії. Хромосоми в цей період хоч і невидимі, але продовжують зберігати свою індивідуальність.

Складові її частини перебувають у деспіралізованому стані й спрямовують синтетичні процеси в клітині. Перед поділом здійснюється процес самоподвоєння (редуплікація) молекул ДНК у хромосомах ядра.

Під час мейозу відбувається два послідовних поділи з одноразовим збільшенням числа хромосом. У кожному з поділів виділяють чотири фази: профазу, метафазу, анафазу й телофазу (рис. 21).

I поділ мейозу

Профаза 1. Має найбільшу тривалість, у людини – 22 доби. Ділиться на 5 стадій: лептотену, зиготену, пахітену, диплотену й діакінез.

Під час *лептотени* відбувається спіралізація й ущільнення хромосом, як і в профазі мітозу.

На стадії *зиготени* гомологічні хромосоми з'єднуються (кон'югують) між собою. Дві зчеплені в такий спосіб хромосоми називаються бівалентом (або тетрадою), що складається із чотирьох хроматид. Кон'югація хромосом забезпечує дуже важливий процес обміну

ділянками хроматид між гомологічними хромосомами, який називається кросинговером. Кросинговер забезпечує утворення нових комбінацій батьківських і материнських генів у статевих клітинах.

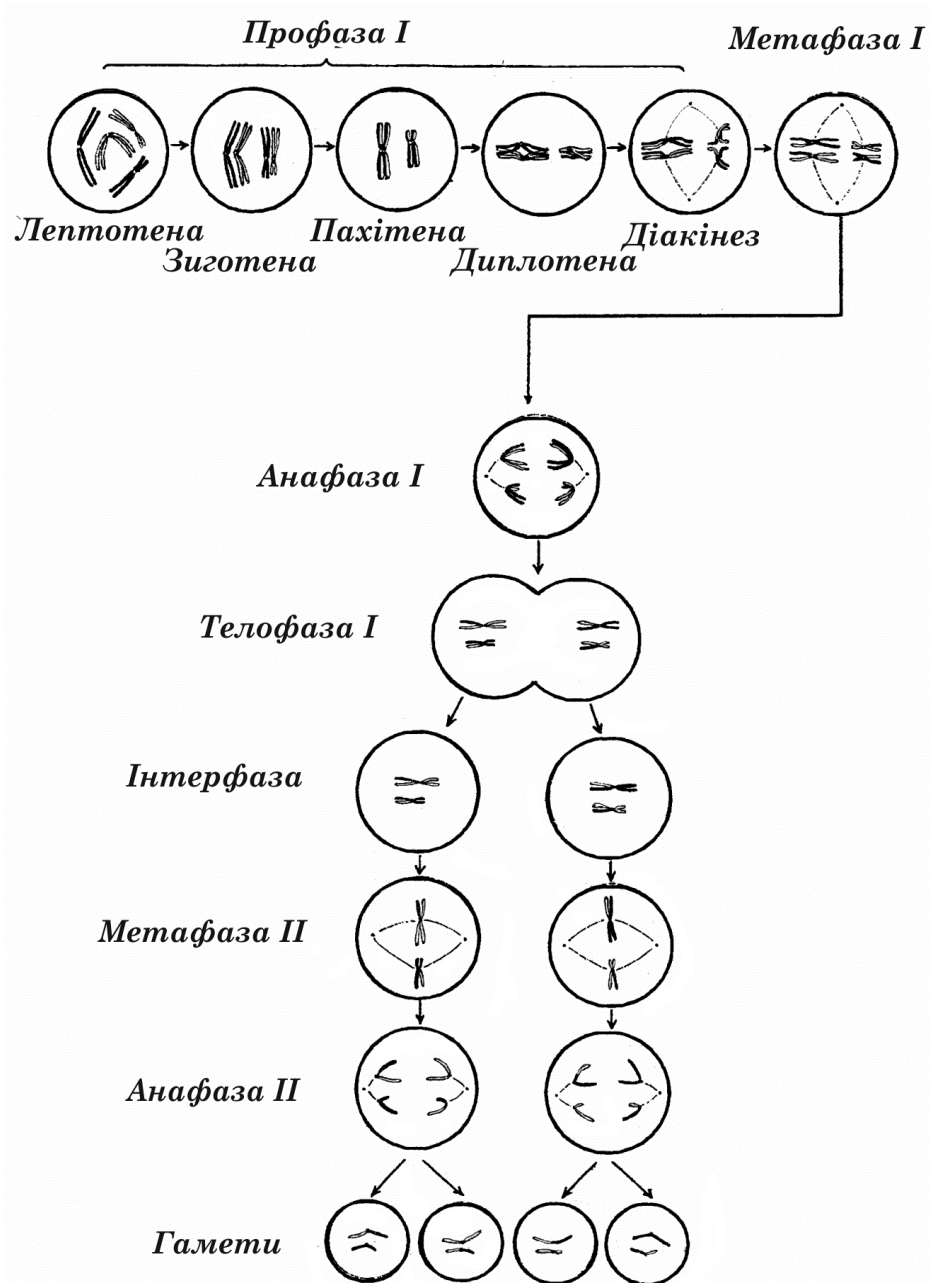


Рис. 21. Стадії мейозу (схематично)

Стадія *пахітени* настає до кінця кон'югації й характеризується стовщенням і вкороченням бівалентів.

Поступово в кожному біваленті з'являється поздовжня щілина, і на стадії *диплотени* гомологічні хромосоми майже розходяться одна від одної, залишаючись зчепленими в деяких ділянках, які називаються *хіазмами*. Саме в цих місцях і відбувається кросинговер (тобто обмін частинами хроматид). Кожен бівалент звичайно містить дві або три хіазми, хоча довгі хромосоми можуть мати їх більше, ніж короткі.

Максимальне стовщення й укорочення хромосом реєструється під час *діакінезу*. У цей період хіазми починають зміщатися до кінців хроматид і поступово зникати. До моменту завершення діакінезу ядерна мембрана і ядерця розчиняються.

Метафаза 1. У цю фазу тетради розміщуються впорядковано в середній площині клітини, перпендикулярно ниткам веретена поділу. Нитки веретена поділу прикріплюються до центромер кожної тетради. Хромосоми в цю стадію добре видні в мікроскоп. Гомологічні хромосоми відділяються од на від одної й розтягуються до різних полюсів, але на кінцях хроматид ще зберігаються хіазми.

Анафаза 1. Кожна тетрада ділиться навпіл і до полюсів відходять цілі хромосоми, які мають по дві хроматиди. Рух хромосом в анафазі починається одночасно в результаті скорочення ниток веретена поділу.

Телофаза 1. Під час поділу цитоплазми на дві дочірні клітини в кожному з них потрапляє по одній з кожної пари гомологічних хромосом. У цей період утворюються ядерні оболонки навколо нових наборів хромосом, і клітина ділиться на дві частини. Утворюються дві нові клітини.

Таким чином, внаслідок першого поділу утворюються дві клітини, у яких число хромосом зменшене вдвічі, але кожна з них містить подвоєну кількість ДНК.

II поділ мейозу

Інтерфаза після першого поділу дуже коротка. Синтез ДНК у цю фазу не відбувається й відразу ж починається другий поділ. До початку другого поділу мейозу (мейоз II) хромосоми вже подвоєні, складаються із двох хроматид, з'єднаних в ділянці центромери.

Профаза 2 звичайно дуже коротка й супроводжується руйнуванням оболонки ядер і утворенням ахроматинового веретена.

Метафаза 2. Хромосоми прикріплюються до ниток веретена поділу в ділянці центромери.

Анафаза 2 характеризується поділом центромер кожної хромосоми; хроматиди відділяються одна від одної й розтягуються до різних полюсів клітини, перетворюючись у такий спосіб у хромосоми.

Телофаза 2 завершується утворенням чотирьох клітин із двох попередніх. Кожна нова клітина містить гаплоїдний набір хромосом, структура яких складається лише з однієї хроматиди.

У результаті наприкінці мейозу утворюються чотири клітини з половиною набором хромосом.

РОЛЬ СПАДКОВОСТІ У ПАТОЛОГІЇ ЛЮДИНИ

Гени, як носії спадкової інформації, повинні бути здатні до випадкових змін. Такі зміни дійсно існують і називаються мутаціями.

Результат дії мутації на фенотип людини може розрізнятися залежно від типу клітин, у яких відбувається зміна спадкових структур. Виділяють генеративні й соматичні мутації.

Генеративні мутації, або зміна спадкового матеріалу, в статевих клітинах відбуваються в періоді оо- чи сперматогенезу при реплікації ДНК і розходженні хромосом у процесі мейозу. У результаті може утворитися одна або кілька аномальних гамет. У більшості випадків це лише невелика частина всіх статевих клітин організму, і вона не впливає на фенотип людини, яка має ці гамети. Однак, якщо статеві клітини, що несє мутацію, вступить у запліднення, то організм, що утвориться з такої зиготи, може мати певні фенотипічні особливості. Надалі можливе успадкування цієї мутації в ряді поколінь. Найбільше значення для медичної практики мають генеративні мутації, що призводять до народження хворої дитини або внутрішньоутробної загибелі зародка.

Досить вірогідно можна клінічно виявити незбалансовані хромосомні, геномні, аутосомно-домінантні й Х-зчеплені моногенні мутації, які виникли первинно. При цьому в родині реєструється народження дитини зі спадковим захворюванням, хоча в його предків ця патологія не виявлялася. Так, наприклад, 94% всіх випадків синдрому Дауна (трисомія 21-ї хромосоми) і 80% ахондроплазій (вид карликовості з аутосомно-домінантним типом успадкування й 100-відсотковою пенетрантністю) є результатом первинної мутації в статевих клітинах батьків.

Генеративні мутації часто ускладнюються загибеллю зародка. Було встановлено, що народженням дитини закінчується лише 30-40% зачат. В інших випадках відбувається спонтанний аборт або внутрішньоутробна загибель плода, особливо в перші три місяці вагітності. При цьому 60-65% зародків мають зміни структури або числа хромосом.

Соматичні мутації – це зміни спадкового матеріалу в соматичних клітинах. Така мутація передається лише нащадкам мутантної клітини в процесі мітозу. У результаті в організмі людини можуть виявитися клітинні популяції з різним набором спадкового матеріалу.

Якщо мутація відбувається на ранніх стадіях дроблення зиготи, формується **мозаїцизм**. Мозаїчний організм, наприклад, може мати тканини як з нормальним, так і зі зміненим геном або хромосомою. Мозаїцизм – досить поширене явище. Приблизно 1 із 48 хворих із синдромом Дауна є мозаїком. Частина клітин, що несуть аномальний клон, залежить від стадії розвитку зародка. Що пізніше відбувається мутація, то менше клітин організму містять ці зміни спадкового матеріалу. При

мозаїцизмі фенотипічні порушення в людини звичайно виражені слабкіше, ніж коли мутація міститься у всіх клітинах організму. Мозаїцизм установлений для хромосомних і моногенних мутацій, хоча багато генних соматичних мутацій залишаються не діагностованими. Подібна зміна спадкового матеріалу була виявлена приблизно при 30 захворюваннях. Наприклад, була доведена наявність в однієї людини різних типів ферменту глюкозо-6-фосфат дегідрогенази.

Хвороби, які виникають у результаті порушень генетичного апарата, називаються *спадковими*. Насправді не всі вони успадковуються. Їхні носії або рано гинуть, або не можуть мати нащадків. На сьогодні зареєстровано понад 2000 спадкових захворювань. Є дві причини збільшення спадкових хвороб: удосконалення діагностики й збільшення мутагенів. Спадкові хвороби діляться на дві групи: *хромосомні* (результат геномних і хромосомних мутацій) і *генні* (результат генних мутацій). Відомо близько 300 хромосомних хвороб.

ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

Хромосомні хвороби – це патологічні стани, причиною яких є зміна кількості або структури хромосом. Розрізняють геномні синдроми й аберації.

Геномні синдроми полягають у зміні кількості хромосом. Головним механізмом їхньої появи вважається нерозходження хромосом під час мейозу. Бувають випадки, коли дочірні хромосоми залишаються об'єднаними й відходять до одного полюса. Тоді на кожну гамету з однією зайвою хромосомою припадає гамета без однієї хромосоми. Тому при їхньому заплідненні зиготи можуть бути трисомними або моносомними. Іншим механізмом геномних мутацій є втрата хромосоми внаслідок так званого анафазного відставання, коли одна хромосома відстає від інших під час руху до полюсів.

Виділяють два основних типи кількісної зміни хромосомного набору: поліплоїдії й анеуплоїдії.

Поліплоїдії характеризуються множенням набору хромосом на число, кратне гаплоїдному. Поліплоїдія рідко виявляється в немовлят, у яких зареєстровані випадки триплоїдії (69 хромосом) і тетраплоїдії (92 хромосоми). Це порушення хромосомного набору частіше виявляється в ембріонів при викиднях у першому триместрі вагітності.

Анеуплоїдія – це збільшення або зменшення числа хромосом, не кратне гаплоїдному. Найчастіше в людини реєструється наявність додаткової хромосоми – трисомія. При цьому яка-небудь хромосома представлена в організмі трьома копіями, а каріотип включає 47 хромосом. Можлива й більша кількість копій (4 або 5) однієї хромосоми в організмі. Збільшуватися може число як аутосом, так і статевих хромосом. Відсутність однієї хромосоми

називається моносомією. Каріотип людини в цьому випадку містить 45 хромосом. Сумісною з життям є тільки моносомія за X-хромосоною (синдром Шерешевського-Тернера).

Хвороба Дауна відома з 1866 р. як вид розумової відсталості. Виділяють три генетичних варіанти хвороби: класичний, транслокаційний і на ґрунті мозаїцизму.

Класичний варіант – це трисомія у 21 парі, коли хромосоми 21 пари не розходяться й в анафазі відходять до одного полюса. Такі хворі маленького росту, у них широке плоске обличчя, широке перенісся, косий розріз очей, напіввідкритий рот, мочки вух, що зрослися, плоска потилиця. Короткі кінцівки, пальці, що зрослися, на долонях одна поперечна лінія. Частота класичного варіанта – 1-2/1000. Такі хворі не можуть мати нащадків.

Транслокаційний варіант пов'язаний із транслокацією 21 хромосоми на іншу хромосому (у жінок – на 13-15, у чоловіків – на 22). Дві хромосоми фактично зливаються в одну, тому загальна кількість хромосом не збільшується. Може успадковуватись.

Мозаїцизм 46/47 виникає в результаті нерозходження хромосом на початкових етапах ембріогенезу. Дає стерті слабко виражені симптоми хвороби.

Синдром Кляйнфельтера описаний як гіпогонадізм у чоловіків (рис. 22). Частота – 1/700. Хворі із класичним варіантом мають каріотип 47, XXУ. Причина – нерозходження X-хромосом під час поділу статевих клітин. Чим більше зайвих X-хромосом, тим важча клінічна картина. Симптоми: високий ріст, гінекомастія, атрофія яєчок, жіночий тип оволошіння лобка, високий голос, безплідність, остеопороз, розумова відсталість. Частота залежить від віку матері.

Частіше трапляється не класичний варіант, а мозаїцизм 46, XY/47, XXУ. Цим можна пояснити стерті форми синдрому.

Синдром Шерешевського-Тернера – це гіпогонадізм у жінок (рис. 23). Частота – 1/1250. Каріотип – 45, X0. Виникає при нерозходженні X-хромосом під час мейозу. Тоді одна дочірня статеві клітина буде містити дві X-хромосоми, інша – жодної. При їхньому заплідненні утворюються жіночі організми із трисомією і моносомією. Симптоми: коротка шия, широка грудна клітка, короткі товсті ноги, короткі пальці, стеноз аорти, порок міжшлуночкової перегородки, підковоподібна нирка, недорозвинення статевих органів, відсутність грудних залоз, інфантилізм. Характерно, що не страждає інтелект. Тому діагноз встановлюють не в раньому дитинстві

Синдром X-трисомії трапляється із частотою 1/1000. Каріотип – 47, XXX (рис. 24). Характерні ознаки – інфантилізм, аменорея, депігментація ділянок шкіри й волосся, розумова відсталість. Сприяють виникненню синдрому старший вік матері, сифіліс, алкоголізм. Описані родини, де синдром X-трисомії передавався спадково.

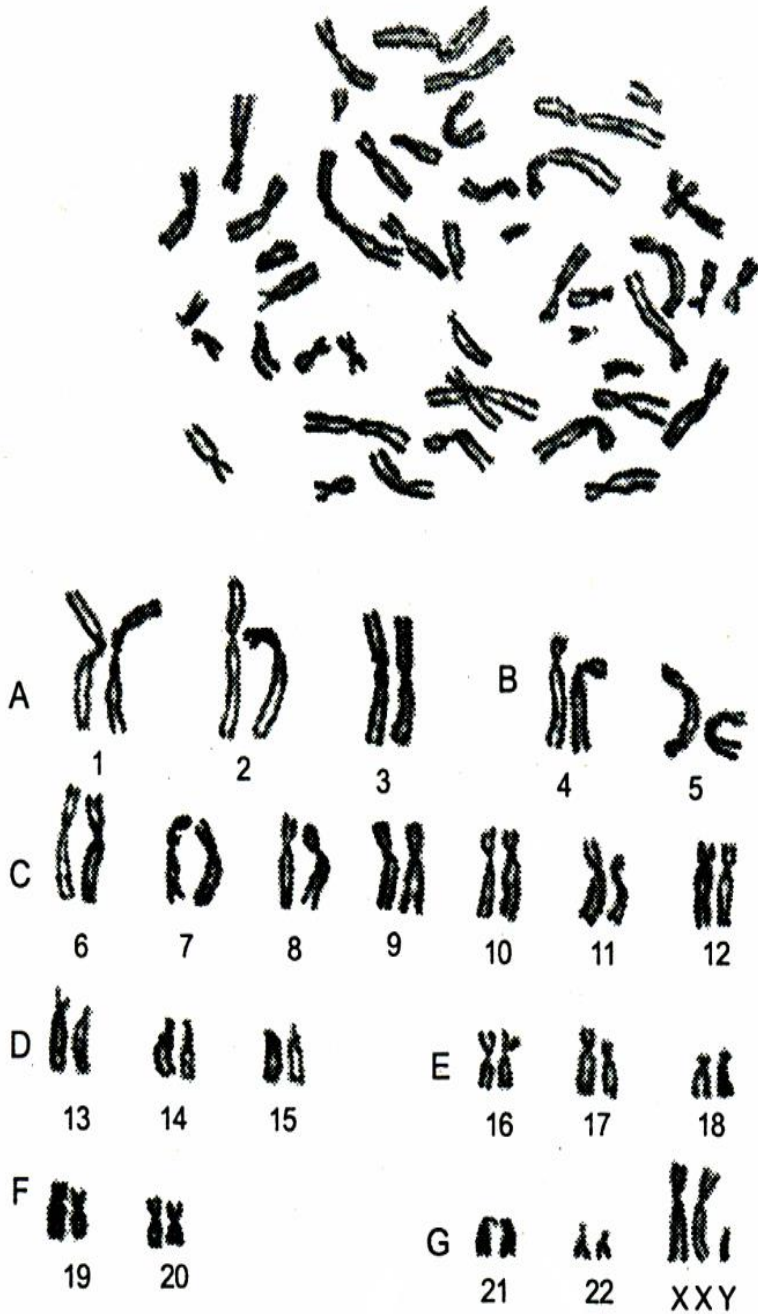


Рис. 22. Каріотип при синдромі Клайнфельтера
(А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)

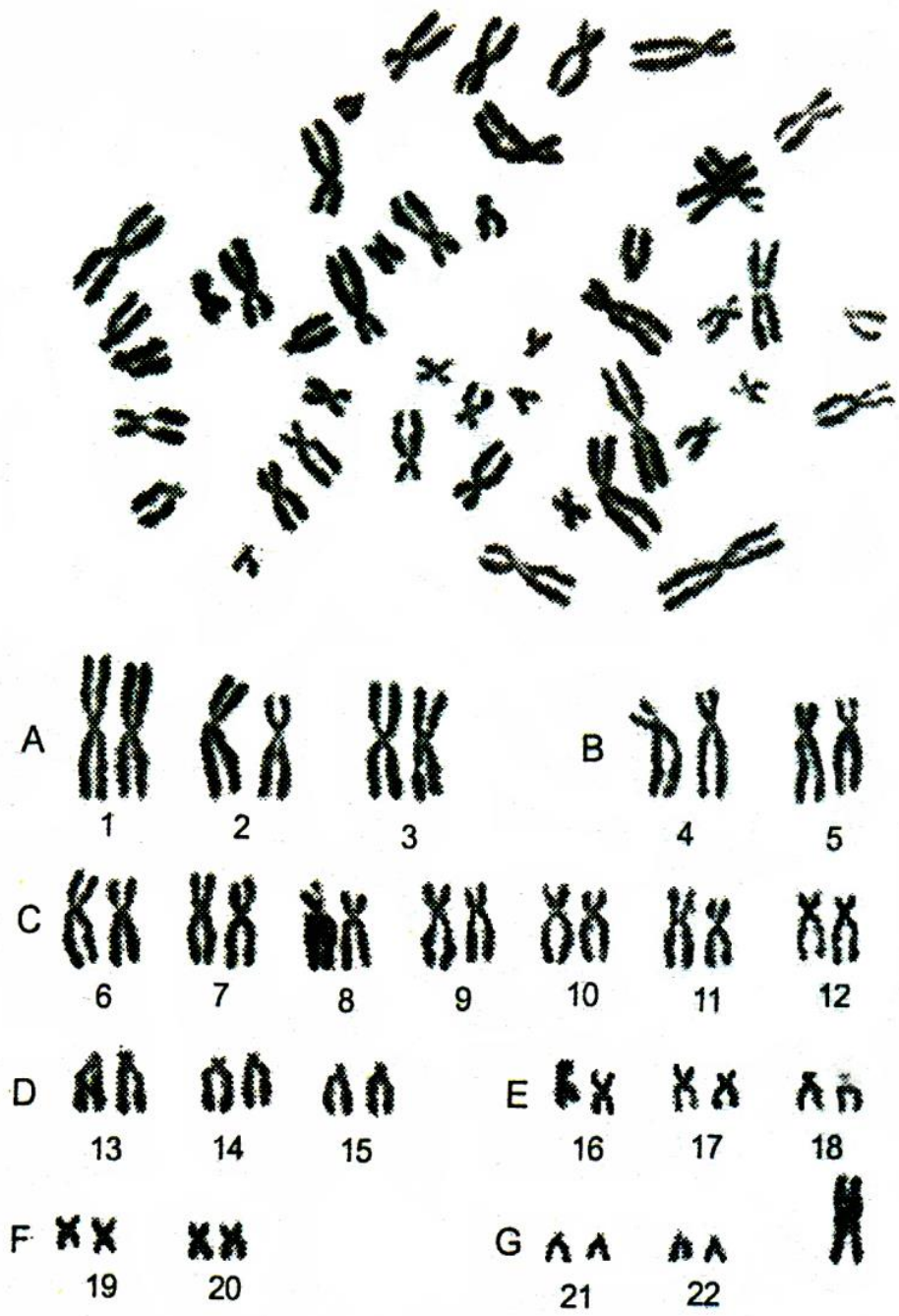


Рис. 23. Каріотип при синдромі Шерешевського-Тернера
(А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)



Рис. 24. Каріотип при синдромі трисомії Х-хромосоми
(А. А. Прокоф'єва-Бельговська, 1969)

Аберації – це зміна *структури* хромосом (рис. 25). Виділяють такі види аберацій :

- делеція (часткова моносомія) – відсутність ділянки хромосоми. Якщо делеція торкається кінцевих ділянок обох плечей, формується кільцева хромосома;
- дуплікація (часткова трисомія) – подвоєння ділянки хромосоми;
- інверсія – розворот ділянки хромосоми на 180° із подальшим возз'єднанням розривів з іншими частинами хромосоми;

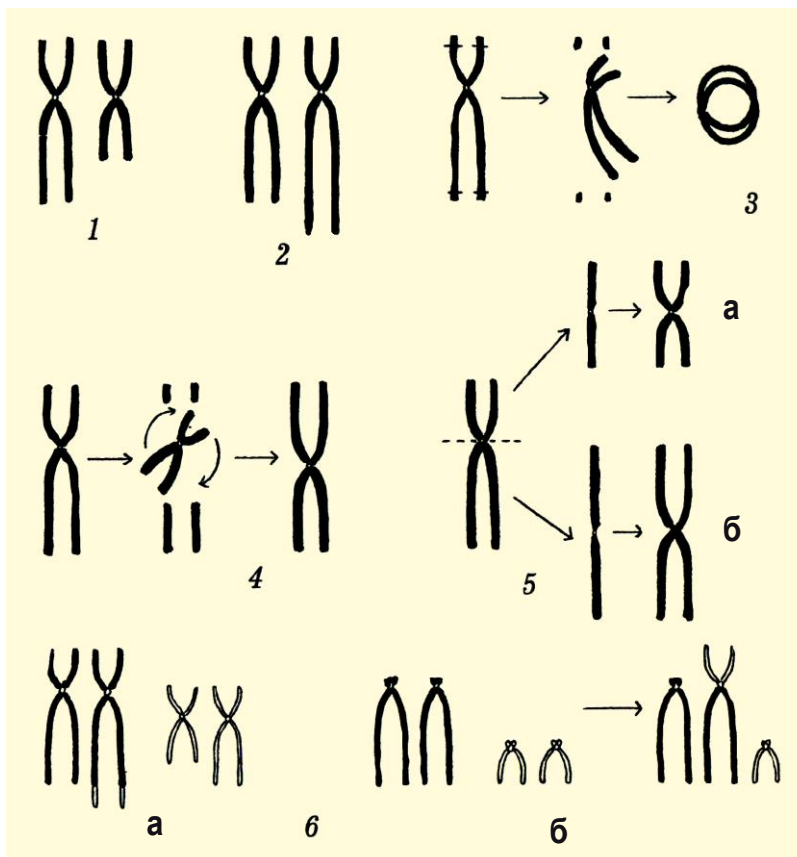


Рис. 25. Основні види структурних змін хромосом:

- 1 – делеція; 2 – дуплікація; 3 – кільцева хромосома; 4 – інверсія; 5а, 5б – ізохромосоми; 6а, 6б - транслокації
- інсерція – вставка додаткової ділянки в хромосому;

- ізохромосома – хромосома, яка містить або подвоєне довге, або подвоєне коротке плече. Вона формується в мейозі через розрив хромосоми в ділянці центромери уперек, а не звичайного поділу уздовж;

- кільцева хромосома – внаслідок поділу кінцевих ділянок хромосоми із двох боків, що призводить до злипання кінців хромосоми, що залишились, із утворенням кільця;

- транслокація – приєднання ділянки або цілої хромосоми до іншої хромосоми.

Синдром «котячого крику» один із небагатьох добре вивчених делеційних синдромів. Дефект, що лежить у його основі, складається в укороченні короткого плеча 5-ї хромосоми. Імовірність народження дітей із синдромом «котячого крику» не залежить від віку батьків. Дитина з таким синдромом має грубі фізичні й психічні вади: у новонародженої дитини можна виявити незвичайне «місяцеподібне» обличчя із широко розставленими очима, зовнішні куточки ока розміщуються нижче внутрішніх (антимонголоїдний розріз), мікроцефалію, розумову відсталість, гіпогонадізм, м'язову атонію. Часто виявляються пороки розвитку внутрішніх органів, у першу чергу – серця. Зазичай це не зарощення артеріальної протоки. Можливі пороки розвитку нирок, шлунково-кишкового тракту й мозку.

Через недорозвинення гортані крик таких дітей нагадує нявкання кішки, тому сам синдром і одержав таку назву.

Деякі хворі з даним синдромом доходять зрілого віку, хоча все-таки більшість із них гине в ранньому дитинстві від пневмонії або серцево-судинної недостатності.

Синдром Орбелі (делеція довгого плеча хромосоми 13) був описаний на початку 70-х років. Це захворювання розвивається при відсутності сегмента довгого плеча 13-ї хромосоми. Синдром трапляється рідко, частота його наразі не встановлена. Захворювання з однаковою ймовірністю визначається в хлопчиків і дівчаток.

Вага тіла новонародженої дитини з даною патологією значно нижча. У таких дітей виявляється безліч пороків розвитку: мікроцефалія, передчасне зрощення кісток черепа, що супроводжується опуклістю середнього шва лобової кістки, очі широко розставлені, спинка носа широка, піднебіння високе, нижня щелепа зменшена в розмірі, вушні раковини розташовані низько.

Пороки розвитку очей дуже характерні для синдрому Орбелі. Найчастіше виявляється мікроофтальмія (недорозвинення очей), аж до анофтальму (відсутність очного яблука), пороки розвитку сітчастої й судинної оболонок.

У хворих із синдромом Орбелі звичайно реєструються пороки розвитку кінцівок, недорозвинення або навіть відсутність першого пальця кисті й першої п'ясткової кістки, що сполучаються з Y-подібним зрощенням (синостоз) 4-5 п'ясткових кісток.

Іншим характерним пороком розвитку є зарощення (атрезія) прямої кишки й ануса. Можливі також порушення повороту кишечнику, атрезії ділянок тонкої кишки.

Приблизно 80% хворих мають уроджені пороки серця. Часто трапляються порушення розвитку нирок: недорозвинення (гіпоплазія), а іноді й відсутність однієї нирки, розширення ниркових балій, кісти.

Більшість пацієнтів гинуть на першому році життя від ускладнень, які викликаються важкими пороками розвитку. У всіх дітей із синдромом Орбелі відзначається глибока розумова відсталість, причиною якої є зміна структури мозку в таких хворих.

ГЕННІ МУТАЦІЇ

Молекулярні спадкові хвороби викликаються генними мутаціями. В 1941 році Біدل і Татум сформулювали концепцію, відому за назвою «один ген – один білок». На її основі були виявлені генетичні дефекти, внаслідок яких порушуються синтез ферментів та обмін речовин і змінюються властивості живого організму, тобто виникає генна патологія.

В організмі людини нараховують до 10000 ферментів. Дефекти відомі лише для 200. Найбільш вивчені дефекти ферментів, які мають стосунок до розщеплення й перетворення амінокислот.

Фенілкетонурія – найбільш вивчений патогенез. В організмі людини амінокислота фенілаланін під впливом ферменту фенілаланінгідроксилази перетворюється в тирозин, а потім – у меланін, тироксин, адреналін. При відсутності фенілаланінгідроксилази фенілаланін не може перетворитися в тирозин, він накопичується в тканинах і перетворюється в піровиноградну й фенілацетатну кислоти. Сам фенілаланін і обидві кислоти дуже токсичні для головного мозку на стадії його формування. У результаті виникає розумова відсталість. Діти народжуються зовні здоровими, нормально набирають вагу, а в другому півріччі життя в них з'являється відставання в психічному розвитку. Пізніше приєднуються інші симптоми: фізичне недорозвинення, затримка прорізування зубів, затримка мови, судоми, парези. У таких дітей зменшується вироблення меланіну, адреналіну й тироксину. Тому в них світле волосся, блакитні очі й гіпотонія. Хвороба передається за аутосомно-рецесивним типом, її частота – 1/20000.

Альбінізм розвивається внаслідок відсутності пігменту меланіну. Він може бути загальним і місцевим (наприклад, очним). Хвороба обумовлена дефіцитом ферменту тирозинази, який перетворює тирозин у меланін. Передається за аутосомно-рецесивним типом, частота – 1/20000.

Алкаптонурия являє собою також результат блокування обміну тирозину на рівні гомогентизинової кислоти. Через низьку активність відповідної оксидази ця речовина не піддається подальшим перетворенням, накопичується в організмі й виводиться із сечею. У лужному середовищі сеча темніє. Накопичення гомогентизинової кислоти в сполучній тканині дає темне забарвлення – охроноз.

Галактоземія – генне захворювання, пов'язане з порушенням вуглеводного обміну. Воно розвивається тому, що галактоза не може перетворюватися в глюкозу через відсутність відповідного ферменту. В

організмі накопичується доблоковий метаболіт – галактозо-1-фосфат. Він відкладається в різних органах (кришталику, печінці, мозку, нирках) і порушує їхні функції. Симптоми хвороби проявляються дуже рано: через кілька днів після початку годівлі молоком (втрата апетиту, діарея, жовтяниця, збільшення селезінки, асцит). Дуже характерні катаракти, які розвиваються на третьому тижні життя. Затримується ріст і розумовий розвиток.

МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ

Клініко-генеалогічний метод

Генеалогія — вчення про родовід. Генеалогічний метод полягає в складанні родовідних таблиць і їх опису. Клініко-генеалогічний метод називається у зв'язку із тим, що виявлення патологічних ознак хвороби здійснюється способами клінічного й параклінічного (неклінічного) дослідження. Клініко-генеалогічний метод використовується в наукових і практичних цілях для встановлення типу спадкування, діагнозу, прогнозу можливих захворювань потомства. Метод полягає в з'ясуванні родинних зв'язків і простежуванні ознаки хвороби або декількох хвороб серед членів родини або роду (широкого кола кровних родичів), що перебувають у різному ступені родинності. Після збору відомостей про прояв ознаки, що цікавить лікаря із клінічним і параклінічним обстеженням, двох або декількох членів роду, що звичайно починається із пробанда (індивід, для якого складається родовід), родовід зображується графічно.

Родовід потребує опису, який називається легендою. Після складання родоводу й опису легенди необхідно здійснити генеалогічний аналіз, який зводиться до встановлення спадкового характеру ознаки. Про останній характер ознаки можна припускати при його наявності в декількох поколіннях або в декількох членів одного покоління. Слід виключити екзогенні причини. Наприклад, при однакових професійних шкідливостях можуть мати місце подібні симптоми хвороби в декількох членів роду. Слід установити тип спадкування. Іноді прості розрахунки між кількістю хворих і здорових родичів можуть дати неправильні уявлення про характер спадкування. Тому необхідно вносити виправлення на частку не виявлених родин, особливо якщо мова йде про рецесивне носійство.

Популяційний метод

Популяційна генетика являє собою розділ генетики, присвячений вивченню закономірностей спадковості й мінливості на рівні популяції. *Популяція* — це сукупність особин певного виду, протягом тривалого часу (кілька поколінь), що населяють певний ареал, усередині якого здійснюється той або інший ступінь панміксії (вільне одруження) і немає помітних ізоляційних бар'єрів, що відокремлюють її від сусідніх сукупностей даного виду (М. В. Тимофеев-Ресовський). *Субпопуляції*

(деми) — являють собою сукупності особин чисельністю до 1500-4000 людей, що містять до 2% осіб з інших популяцій, у яких кількість внутрішньогрупових шлюбів становить до 80-90%. *Ізоляти* — являють собою сукупності особин чисельністю до 1500 людей, що містять у своєму складі до 1% осіб інших популяцій, у яких кількість внутрішньогрупових шлюбів перевищує 90%. Усі представники ізолятів за чотири покоління (100 років) стають родичами.

В 1908 р. англійський математик Харді (G. Hardy) і німецький лікар Вейнберг (W. Weinberg) довели, що в досить великих популяціях при панміксії, відсутності добору й будь-якому вихідному співвідношенні частот алелей одного локусу в найближчих поколіннях установлюється рівновага відповідних генотипів. Це положення вважається законом Харді-Вейнберга.

Виведення закону в чистому виді. Частоти поширення аутосомних генів A і a прирівнюються до p і q відповідно. Тоді $p + q = 1$ (100%). Частоти генотипів даної популяції визначаються рівнянням $(p + q)^2 = 1$ або $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

Частота гена являє собою основну характеристику в популяційній генетиці, особливо частота гетерозигот. У випадках рецесивних захворювань частота генотипу q^2 становить 1:10000. Частота рецесивного гена $= \sqrt{0,0001} = 0,01$. Частота гена $p = 1 - 0,01 = 0,99$. Частота гетерозигот $= 2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$ або 1,98%.

Порушення рівноваги генотипів може відбуватися внаслідок мутацій. *Мутації* — властивість організмів, що лежить в основі еволюції всіх форм життя і полягає в зміні генотипичної інформації, що раптово виникає (зміні послідовності в структурі ДНК). Мутації можуть відбуватися в ДНК хромосом і ДНК цитоплазматичних структур. Процес виникнення мутацій у природних умовах або при експериментальному впливі фізичних, хімічних, біологічних факторів називається мутагенезом, а особину, що несе мутацію, яка проявляється у фенотипі — мутантом. Мутації можуть справляти незначний або значний (сублетальний) вплив на життєздатність і навіть призводити до смерті (летальні впливи). Мутації можуть виникати в соматичних клітинах і не передаватися в спадщину й у зародкових клітинах, які можуть проявлятися в наступних поколіннях. Соматичні мутації в ряді випадків впливають на життя особини. Так, мутабельність різко підвищена в пухлинних клітинах, де соматичні мутації призводять до подальшої тканинної селекції.

Ознаки, які властиві конкретному виду, контролюються нормальними домінантними алелями. Мутаційний процес звичайно трансформує останні в рецесивні (рідше після первинної відбувається зворотна мутація). Частота мутацій у людини на один ген в одному поколінні становить $1 \times 10^{-4} - 1 \times 10^{-6}$. Якщо мутація відбувається в одному гені, її називають генною або точковою, якщо в структурах хромосоми — хромосомною. У випадках, коли міняється кількість

хромосом, говорять про геномні мутації. У ряді поколінь фенотипічні прояви мутації прослідковуються протягом сторіч.

Внаслідок рецесивності більшості мутацій і далеко не повного їх фенотипічного прояву, у популяціях накопичується значне число гетерозигот (так званий «мутаційний тиск»). Широка генетична гетерогенність популяцій забезпечує пластичність останніх в умовах впливу екзогенних факторів. Це сприяє генетичній мінливості й виробленню механізмів генетичного поліморфізму, як основи еволюційного процесу. Однак в умовах панміксії збереження частот генотипів і, отже, рівноваги в популяції уможливорює виконання закону Харді-Вейнберга.

Разом з тим мутації можуть стати причиною порушення частот розподілу генотипів, особливо у випадках обмеження панміксії. Однією із причин спонтанних мутацій є порушення реплікації генів, що обумовлене викривленням процесу копіювання й виникненням структури, зміненої в порівнянні з вихідним геном. Іншою причиною є різноманітні впливи на гени в періоди спокою клітини. Такими факторами можуть бути природні випромінювання, хімічні мутагени, а також флуктуації енергії. Незважаючи на те, що рівень природної радіації менше тих доз, які викликають мутації в експерименті, можливі особливі стани організму, коли природний фон радіації може виявитися мутагенним. Крім того, радіаційний фон збільшується пропорційно висоті над рівнем моря, а також залежить від того, наскільки місцевість багата або бідна породами, що містять радіоактивні атоми урану, торію чи інших елементів. На кількість радіації впливає тип будинків, у яких живуть люди. Будинок, побудований з матеріалів, що містять радіоактивні речовини, мають більший вплив, ніж будинок з дерева.

Хімічні мутагени надходять в організм людини з їжі, води, повітря. Випадковий підвищений енергетичний вплив може призвести до порушення міжатомних зв'язків і утворенню нових молекулярних структур. Так, коливання температури сприяє зміні міжатомної енергії з концентрацією її в якому-небудь специфічному атомному зв'язку.

Індуковані мутації найчастіше пов'язують із іонізуючим випромінюванням. У тканинах випромінювання в 1 рентген (r) викликає близько двох іонізацій у кубічному мікрометрі або $1,6 \times 10^{12}$ пар іонів на 1 см^3 . Кількість атомів у даному обсязі тканини становить 10^{23} . Якщо при рентгеноскопії черепа доза опромінення, отримана гонадами чоловіка, становить 0,8-1,0, а жінки — 0,2- 1,5 mr, то при рентгеноскопії костей таза – 6000 і 3000 mr відповідно.

Мутація гена або розрив хромосоми призводить до трансформації молекул лише в особливому обсязі, іменованому мішенню. Мала доза опромінення викликає незначне число іонізацій, велика — багато іонізацій, що з більшою ймовірністю може забезпечити вплив на зону мішені. У зв'язку із цим основним параметром, що визначає частоту мутацій, є доза опромінення, тривалість же його не має істотного значення.

Індуковані мутантні алелі зі шкідливим ефектом у гетерозиготних станах звичайно елімінуються з популяції ще до утворення гамет. Але деякі гени, що знижують репродуктивну здатність індивіда, можуть виживати протягом десяти поколінь.

Порушенню рівноваги генотипів сприяє проживання групи особин в ізоляті, де має місце порушення панміксії. При цьому умови шлюбної замкнутості, причинами якої можуть бути фізико-географічні, соціально-релігійні фактори, національні традиції, повинні існувати протягом декількох поколінь. Деякі субпопуляції складаються з підгруп, які раніше були порівняно ізольованими й дотепер не змішалися з усією популяцією в такій мері, щоб шлюби між їхніми представниками можна було вважати вільними. Такими ізолятами можуть бути співтовариства людей у селищах або невеликих віддалених містах, у які вже ряд поколінь ніхто не іммігрував, расові шари у великих містах або навіть країнах. Там, де група людей, що входить до складу великої популяції, воліє мати шлюби лише з людьми свого кола протягом багатьох поколінь, обмежується обмін алелями й розподіл останніх усередині популяції не буде рівномірним. Таким чином, пропорція гомозиготних домінантів, гетерозиготних домінантів і гомозиготних рецесивних уражених осіб може суттєво відрізнятись в декількох ізолятах і бути не схожою із пропорцією, що превалює у всій популяції, яка включає в себе дані ізоляти.

Одним із критеріїв віднесення популяції до категорії ізолята є коефіцієнт інбридингу (шлюб особин, що перебувають у родинності). Райт (S. Wright) запропонував ступінь інбридингу обчислювати за формулою:

$$F_x = \sum (1/2)^{n+n_1} - 1,$$

де F_x — коефіцієнт інбридингу;

\sum — сума;

n — число поколінь від загального предка по лінії матері;

n_1 — число поколінь від загального предка по лінії батька.

До категорії ізолята відносять популяції при коефіцієнті інбридингу, що становить 0,03-0,001 (до 1×10^3). До категорії панміксії — при коефіцієнті інбридингу 0,0001–0,00001 (або 1×10^4 - 1×10^5).

В ізолятах відзначений так званий *дрейф генів* — випадкова зміна генетичної конституції популяції, причиною якої є нечисленність останньої. Може спостерігатися ефект «пляшкової шийки» — скорочення чисельності популяції з наступним різким її зростанням. Реалізація дрейфу генів відбувається також через «ефект родоначальника», тобто виникнення популяції здійснюється від відносно невеликого числа людей, один з яких дає непропорційно великий внесок гамет у наступні покоління. Найбільш плідним в історії був, згідно із Книгою рекордів Гіннеса, султан Марокко Мулай Ісмаїл, батько більш тисячі дітей.

Дрейф генів не сприяє генотипічному пристосуванню до середовища. Чим менша популяція, тим інтенсивніше в ній відбувається

дрейф генів, що може призвести до зменшення або навіть втрати одного з алелів локусу й збільшенню частоти іншого алеля цього ж локусу. Саме дрейф генів обумовлює особливості частотних характеристик генотипів конкретного ізолята, що відрізняє його від сусідніх, пов'язаних з останнім спільністю походження. Гомозиготний стан рецесивних алелів в ізоляті, який має безліч родинних шлюбів, часто є основою спадкових хвороб.

Фактором, протилежним ізоляції, є міграція, що виражається у вирівнюванні частот генотипів, коли між двома або більшою кількістю ізолятів здійснюється постійний або тимчасовий обмін мігрантами.

Природний добір являє собою процес вибіркового виживання організмів. Результатом добору є усунення від розмноження одних особин або цілих їхніх груп і переважне розмноження інших, які відрізняються в даних умовах від інших. Спадковий характер відмінностей заснований на мутаційній мінливості. Якщо відмінності передаються з покоління в покоління, то це може сприяти виникненню нових ознак і властивостей особин. Однак гомозиготні рецесивні стани, що виникли в результаті даного процесу, можуть бути основою патології, тобто одна мутаційна мінливість може призвести до втрати наявної адаптації. Суть природного добору полягає в елімінації даних генотипів. Дію добору на популяцію оцінюють коефіцієнтом адаптивної цінності. Останній являє собою ймовірність досягнення особиною даного генотипу репродуктивного віку. Якщо особини генотипу *aa* дають 70% нащадків від кількості нащадків генотипу *AA*, який приймають за 100%, то адаптивна активність становить 0,7. Чим менше значення коефіцієнта, тим менша ймовірність у цих особин залишити потомство. Чим менше значення має коефіцієнт, тим менша ймовірність елімінації даного генотипу. Рецесивний алель у гетерозиготному стані може тривалий час піддаватись добору. Виражена дія добору відбувається на стадії гамет і зигот. Якщо гетерозиготи стійкі до добору, то частоти гомозигот як домінантних, так і рецесивних визначаються значеннями їх адаптивної цінності в порівнянні з гомозиготами й тим самим визначається стійка рівновага частот генотипів.

У популяціях взаємодіють усі фактори популяційної стабільності — мутаційний процес, ізоляція, дрейф генів, міграція й природний добір. У різні періоди визначальним може виявитися кожний із цих факторів.

Близнюковий метод

Близнюковий метод — дослідження генетичних закономірностей на близнюках, а також вивчення багатоплідності. Суттю методу є зіставлення ряду ознак у групах близнюків, виходячи з положення рівності або відмінності їх генотипів і факторів середовища. У формуванні ознак людини беруть участь спадковість і середовище. Але переважання ролі спадковості й середовища для розвитку якихось конкретних ознак різні. Так, групи крові людини визначаються винятково генотипом, а для реалізації ряду інфекційних захворювань головним критерієм є контакт індивіда зі збудником, хоча толерантність

до інфекції також детермінована генетично. Близько 1% народжень припадає на близнюків. Частка однайцевих близнюків становить 1/3. При цьому однайцеві близнюки завжди одностатеві, серед двояйцевих близнюків однакові за статтю близько 50%. Відмінності, які виявляються між партнерами — двояйцевими близнюками, але відсутні в однайцевих, обумовлені відмінностями в спадкових факторах, а відмінності, які рівною мірою прослідковуються в партнерів двояйцевих і партнерів однайцевих близнюків, обумовлені, в основному, факторами середовища. Аналіз близнюків є унікальною можливістю оцінки співвідношень екзогенної й ендогенної детермінованості індивідуальних особливостей людини, що частково компенсує неможливість прямого генетичного експерименту.

Близнюки можуть бути монозиготними (однайцевими), тобто, такими, які розвиваються з однієї яйцеклітини, і дизиготними (двояйцевими), які розвиваються із двох яйцеклітин. Дизиготні близнюки мають 50% однакових генів і мають більший у порівнянні зі звичайними сібсами середовищною подібністю (у них той самий час зачаття, ідентичні умови ембріонального й постембріонального періоду й ін.). Близнюковий метод припускає зіставлення монозиготних близнюків з дизиготними, представників монозиготних пар між собою й близнюків з іншою популяцією. Етапи дослідження включають складання вибірки, установлення зиготності, зіставлення пар і груп близнюків за ознаками.

Складання вибірки визначає виділення з популяції всіх близнюків, а потім тих із них, які мають ознаку, котра цікавить дослідника. Другий варіант полягає в тому, що з досліджуваної групи виділяють усіх індивідів, що мають конкретну ознаку, а потім з них відсівають близнюків. Включаються у вибірку лише ті пари, у яких можна обстежити обох близнюків.

Діагностика зиготності здійснюється методом полісимптомної подібності. Для цього близнюків порівнюють за зовнішніми ознаками (пігментація шкіри, волосся, колір райдужної оболонки, форма носа, губів, вух, вага, зріст і т.д.). Крім того, використовується зіставлення деяких еритроцитарних і сироваткових систем крові, наприклад, ABO, Kell, Duffy, Lewis та ін., а також методи дерматогліфіки, пересадження шкіри, електрофорезу білків сироватки крові, змішаної культури лімфоцитів. Більш точна діагностика зиготності здійснюється, якщо ці ж тести можуть бути відтворені в батьків. Найбільш точним показником установлення монозиготності є приживлення пересаджених шматочків шкіри від одного близнюка іншому. У великих вибірках для діагностики зиготності використовується метод анкетування, що дає в 80-90% правильну оцінку.

Якщо яка-небудь якісна ознака, наприклад, симптом хвороби або саме захворювання, виявляється однаковим в обох близнюків, то пара називається конкордантною за даною ознакою. Якщо ознака зареєстрована лише в одного близнюка — дискордантною. У випадках, коли ознака відсутня в обох близнюків — пара виключається з вибірки.

Парна конкордантність у випадках обстеження всіх близнюків за конкретною ознакою в популяції, що цікавить дослідника, визначається за формулою:

$$K = C/(C+D),$$

де C — число конкордантних близнюків;

D — число дискордантних близнюків.

У формуванні ознак можуть брати участь як генетичні фактори, так і фактори середовища. У цих випадках пари монозиготних близнюків найчастіше мають певні відмінності, причому ступінь останніх збільшується пропорційно зростанню впливу на розвиток ознаки середовища. Тому відмінності в ступенях парної конкордантності між монозиготними й дизиготними близнюками будуть зменшуватися. Для обчислення частки спадковості, яка бере участь у реалізації ознаки, використовується формула:

$$H = (K_{MZ} - K_{DZ}) / (1 - K_{DZ})$$

де H — частка впливу спадковості на фенотип;

K_{MZ} — ступінь парної конкордантності монозиготних близнюків;

K_{DZ} — ступінь парної конкордантності дизиготних близнюків.

H виражається від 0 (повна відсутність впливу спадковості) до 1 (повна відсутність впливу середовища).

Щоб виявити значення спадковості й середовища в розвитку ознак обстежувані пари моно- і дизиготних близнюків, зіставляються за конкордантністю або дискордантністю. Так, найбільші відмінності виявлені за дерматогліфічними ознакам у монозиготних близнюків і за формою вух у дизиготних.

Інтерес являє також аналіз інфекційної й неінфекційної патології, яка реєструється у близнюків. Такі захворювання, як кір, однаково часто вражають партнерів однойцевих і двояцевих пар, що підкреслює превалювання в їхній реалізації зовнішнього фактора. Домінування спадкового фактора демонструється у випадках уродженого стенозу воротаря. Якщо один партнер з пари монозиготних близнюків має дане захворювання, то в другого партнера патологія реєструється в 66,7%. Конкордантність по стенозу воротаря в дизиготних близнюків становить тільки 3,4%.

Близнюковий метод особливо ефективний при використанні його в галузі геронтологічної генетики, генетики гістосумісності, генетики здатностей, а також при вивченні ролі спадковості й середовища при різній спрямованості обдарованості людини. Так, успадкування потомством особливостей, придбаних батьками в ході індивідуального розвитку, показує, що вища нервова діяльність визначається умовними рефлексами, не успадкованими, а виробленими індивідуально й досяжний рівень розумової діяльності значною мірою визначається умовами середовища. У монозиготних близнюків, що виховуються в різних умовах, майже повністю зберігається зовнішня подібність, але результати тестів, що визначають коефіцієнт інтелекту, можуть досить

різнитися. Таким чином, поряд з великою кількістю ознак, що визначаються спадковим фактором, мають місце не успадковані, індивідуально придбані особливості, які, зокрема, визначають функції нервової системи.

Цитогенетичний метод

Цитогенетика являє собою галузь генетики, що вивчає структури хромосом і їх функції. Із цією метою частіше використовується світлова мікроскопія. Об'єктом дослідження можуть бути соматичні клітини. У переважній більшості випадків вивченню піддаються кістковий мозок, хоріон, тканини насінників. Але більш інформативні результати можуть бути отримані при дослідженні на культурах клітин, звільнених від сполучної тканини. Мітотичний індекс у культурі клітин набагато вищий, ніж у тканинах організму. Звичайно використовують культуру лімфоцитів периферичної крові.

Для цього 2-3 мл венозної крові поміщають у суміш живильного середовища з фітогемаглютиніном, що містить білок бобових рослин. Тривалість експозиції становить 48-72 години. Вплив середовища викликає імунологічну трансформацію лімфоцитів і поділ останніх. Другий етап полягає в руйнуванні веретена поділу й зупинці клітинного поділу на стадії метафази, що досягається додаванням у культуру за 2-3 години до закінчення культивування колхіцину або колцеміду. Останнє підвищує мітотичний індекс в 2-3 рази. Наступний етап визначає гіпотонізацію клітин, що досягається впливом гіпотонічного розчину цитрату або хлориду натрію. Це призводить до набрякання клітин, розривів ядерної оболонки й міжхромосомних зв'язків. При цьому хромосоми вільно розміщуються в цитоплазмі. Далі клітинна суспензія фіксується сумішшю метанолу й оцтової кислоти. Препарати можуть зберігатися кілька тижнів при температурі 4 °С. При необхідності суспензія наноситься на предметне скло й забарвлюється. Використання простого фарбування (за методом Гімзе) дозволяє досягти забарвлення всієї хромосоми по довжині. У цьому випадку можлива лише групова ідентифікація хромосом, у зв'язку із чим, метод використовується тільки для орієнтовного визначення числових аномалій.

Температурно-сольовими впливами на фіксовані хромосоми можна забезпечити їхнє диференційоване фарбування й виявити структурні аномалії, що відбуваються у них. Дані фарбування (Q-метод і G-метод) дозволяють виявити чергування еу- і гетерохроматичних районів у вигляді темних і світлих смуг. Їхня довжина специфічна для кожної хромосоми, а також для конкретного плеча та району. При диференційованих фарбуваннях можна визначити до 400 ділянок хромосом.

Статевий хроматин являє собою хроматинове тільце, що міститься в ядрах різних типів клітин. Звичайне тільце статевого хроматину має форму невеликого трикутника, розташованого основою на ядерній мембрані й вершиною, спрямованою до центру ядра.

Іноді форма може бути у вигляді півмісяця, зверненого опуклою частиною до мембрани. Наявність даного утвору свідчить про те, що одна з X-хромосом жіночого організму неактивна. Неактивна X-хромосома може бути або батьківського, або материнського походження. Інактивація відбувається в ранньому ембріогенезі й залишається фіксованою під час подальшого розмноження й розвитку клітинної лінії. Однак має місце мінливість статевого хроматину залежно від періоду клітинного циклу. Таким чином, статевий хроматин являє собою внутрішньоядерну структуру і є гетерохроматизованою X-хромосомою. Інактивація X-хромосоми, що морфологічно виражається наявністю в інтерфазному ядрі статевого хроматину, є механізмом, за допомогою якого досягається компенсація дози генів, зчеплених зі статтю. У клітинах жіночого організму статевий хроматин визначається не в 100% випадків. Наприклад, при каріотипі 45X0 статевий хроматин не буде визначатися. Якщо статевий хроматин виявляється у клітинах чоловічого організму, то слід задуматися, чи не є це відображенням кількісного перевищення норми X-хромосом як, наприклад, при каріотипі 47XXY.

Для проведення дослідження найчастіше здійснюють зскрібок зі слизової оболонки щоки. Зіскрібок наносять на предметне скло з наступною фіксацією метанолом протягом 10-25 хвилин і фарбуванням ацетат-орсеїном, який являє собою суміш оцтової й молочної кислот, і накривають покривним склом. Під мікроскопом визначають скупчення клітин і переводять об'єктив на імерсійну систему. Статевий хроматин ураховують тільки в неушкоджених клітинах. Облік ведуть на 100 клітин. Препрофазні ядра з аналізу виключаються. При підрахунку статевого хроматину в здорових жінок виявляється від 20 до 80 ядер з статевим хроматином, у здорових чоловіків від 0 до 5 ядер.

Біохімічні й молекулярно-генетичні методи

Біохімічні методи, використовувані в галузі медичної й клінічної генетики, дозволяють зробити визначення фенотипу. При цьому оцінка останнього здійснюється на рівнях від поліпептидного ланцюга до метаболітів у біологічних рідинах (сечі, сироватці, плазмі крові, формених елементах крові, культурі клітин, поті). Первинна діагностика поєднує масові діагностичні селективні програми і програми просіювання. Показаннями до використання програм просіювання, є наявність спадкової патології в родині, певний вік імовірних батьків (35 років у жінок, 45 і старше в чоловіків), повторні спонтанні аборти, ряд мультифакторіальних захворювань (епілепсія, цукровий діабет). До програм просіювання, відносять визначення в сироватці вагітних жінок концентрації α -фетопротеїну (АФП), рівня хоріонічного гонадотропіну людини (ХГЛ), рівня незв'язаного естріолу, асоційованого з вагітністю плазмового білка-А, сироваткового активіну-А. Високі концентрації АФП можуть мати місце у випадках уроджених дефектів медулярної трубки. Зниження концентрації АФП та естріолу, а також високий рівень ХГЛ

може мати місце в крові вагітної плодом із хворобою Дауна. Селективні діагностичні програми, що визначають патологію обміну в крові й сечі, використовують у випадках підозри на наявність у пацієнта генної спадкової хвороби. Так, проба із хлоридом заліза змінює колір сечі немовляти й дозволяє виявити фенілкетонурию. Показаннями до використання даної групи методів є наявність ряду клінічних симптомів (жовтяниця, судороги, блювота, гіпотонія), а також зміна деяких якісних і кількісних показників біологічних рідин. Так, чорно-коричневий колір сечі може бути при алкаптонурії; червоний — при гематурії, порфірії, гемоглобінурії; коричневий — при метгемоглобінурії; молочно-білий — при липурії. Запах кленового сиропу сечі може мати місце при однойменній хворобі; сірчистий — при цистинурії; сирний — при ізовалеріановій ацидемії.

Більш точними методами, що належать до біохімічних, є тонкошарова й газова хроматографія, електрофорез, флюорометричні методи і т.д.

Молекулярно-генетичні методи необхідні для дослідження конкретних фрагментів ДНК, що дає можливість виявлення в ділянці останньої, яка становить інтерес, різноманітних аномалій. Для реалізації методу проводять виділення тотальної або геномної ДНК із клітин, які містять ядра (кров, букальний епітелій, хоріон, культура фібробластів, амніотичні клітини). Досліджується обмежений фрагмент генома, який піддадуть ампліфікації (збільшенню числа копій).

Пренатальна діагностика

Пренатальна діагностика — це сукупність діагностичних методів, які можуть бути застосовані для виявлення патології плода. Метою пренатальної діагностики є профілактика народження дітей з уродженими захворюваннями, виявлення й реєстрація вагітних, що мають ризик народження дітей зі спадковими дефектами.

На підставі відповідних наказів міністерства охорони здоров'я виділена рівнева система пренатальної діагностики: перший рівень — жіночі консультації; другий рівень — медико-генетичні консультації й медико-генетичні центри; третій рівень — перинатальні центри. Програми профілактики вродженої й спадкової патології мають на меті моніторинг родин групи підвищеного ризику щодо вроджених і спадкових захворювань і включають такі етапи:

1. Етап планування вагітності (преконцепційна профілактика вродженої патології).

1.1. Використання контрацепції для профілактики небажаної вагітності.

1.2. Консультації гінеколога, терапевта й інших фахівців.

1.3. Обстеження на TORCH-інфекцію.

1.4. Використання для прогнозу довідково-прогностичних програм.

1.5. Проведення презиготичної профілактики за 2-3 місяця до настання вагітності: приймання подружжям вітаміну Е, а жінка, крім того, у перші два тижні циклу приймає фолієву кислоту, у другій половині — вітамін С.

1.6. Медико-генетичне консультування проводиться в наступних випадках:

- наявність у родині дитини або родича з уродженою чи спадковою патологією;
- повторні мимовільні викидні в анамнезі, мертвонародження, рання загибель дітей.

2. Етап при вагітності, що настала.

2.1 Виключення професійних та інших шкідливостей, особливо в першій половині вагітності.

2.2. Проведення пренатального скринінгу (УЗД, лабораторний скринінг факторів материнської сироватки).

Методи пренатальної діагностики

1. Акушерські.

1.1. Неінвазивні: УЗД плода; ЕХО-кардіографія плода;

1.2 Інвазивні: амніоцентез (АЦ); хоріонбіопсія (ХБ); плацентоцентез (ПЦ); кордоцентез (КЦ).

2. Лабораторні: біохімічний; цитогенетичний; ДНК-діагностика.

Акушерські методи пренатальної діагностики

Існує три рівні ультразвукових досліджень, що відповідають трьом періодам вагітності. *Перше УЗД-плода* проводиться в строк 10-14 тижнів і дозволяє уточнити строк вагітності, виявити загрозу викидня, кількість плодів, їх життєздатність. *Друге УЗД* вагітній проводиться в строк 22-24 тижнів — це основний ультразвуковий скринінг щодо виявлення пороків розвитку плода. У цей час УЗД стали широко застосовувати й після 30 тижня (32-34 тиждень) вагітності, коли вже немає можливості перервати її. Виявлення деяких пороків розвитку на цій стадії дозволяє надати своєчасну медичну допомогу немовляті. Крім того, уточнюється стан плода, плаценти, виявляються стани, які можуть викликати ускладнення в пологах, перинатальну патологію в немовлят.

Строки вагітності, при яких можлива ультразвукова діагностика пороків розвитку, різні для кожної групи анатомічних змін. Пороки розвитку невральної трубки (аненцефалія, гідроцефалія, кісти) виявляються з 16-18 тижнів вагітності. Найбільші складнощі являє виявлення пороків розвитку серця з 26-го тижня (кардіомегалія, декстракардія, трикамерне серце, дефекти перегородок, транспозиція судин). Пороки розвитку черевної порожнини (відсутність або дефект черевної стінки, асцит, гепатомегалія) досить легко виявляються з 20-го тижня вагітності. Дослідження сечової системи плода можливе з 20-го тижня вагітності.

Найменші труднощі становить визначення гідронефрозу, збільшення розмірів сечового міхура, водянки яєчка, які мають мінущий характер і вимагають повторних досліджень через 3-6 днів. Полікістоз,

гіпо- і аплазія нирок більш чітко виявляються наприкінці третього триместру вагітності. Пороки розвитку опорно-рухового апарата діагностуються тільки наприкінці вагітності.

Біохімічний метод

Скринінг факторів материнської сироватки дозволяє в комбінації з УЗ-діагностикою запобігти народженню 60% дітей з пороками розвитку. Визначення α -фетопротеїну, β -хоріогоніну, естріолу материнської сироватки в другому триместрі вагітності (16-18 тижнів) є маркерами патології плода. Нормою вважаються значення від 0,5 до 2,5 МоМ. Підвищення значення α -фетопротеїну в сироватці крові (більш 2,5 МоМ) визначається при аненцефалії, черепно-мозковій, спинно-мозковій грижі, гідроцефалії, мікроцефалії, дефектах передньої черевної стінки, внутрішньоутробної загибелі плода, при низькій вазі плода. Низькі значення α -фетопротеїну в материнській сироватці визначаються при хромосомних синдромах, обумовлених наявністю в каріотипі зайвої хромосоми-аутосоми.

Комбінація зниженого рівня α -фетопротеїну й рівня естріолу, підвищення рівня β -хоріогоніну й УЗ-маркери є непрямими ознаками трисомії за хромосомами 21, 13 і 18 (хвороба Дауна, синдром Патау й синдром Едвардса).

Для цитогенетичної пренатальної діагностики розроблені акушерські інвазивні методи, що дозволяють одержувати клітини плода для їх каріотипування в будь-якому терміні вагітності. Показаннями для пренатальної діагностики патології плода з використанням інвазивних процедур є: вік жінки 35 років і більше; наявність у родині дитини або плода при попередніх вагітностях із хворобою Дауна або іншою хромосомною патологією, із множинними пороками розвитку, сімейним носієм структурних перебудов хромосом; два й більше мимовільних абортів; застосування пацієнткою до й під час вагітності лікарських засобів, що мають мутагенну дію, радіотерапія (останнє стосується й чоловіка пацієнтки); захворювання кого-небудь із подружжя променевою хворобою або перебування в зоні підвищеної радіоактивності; наявність УЗ-маркерів і біохімічних маркерів хромосомних хвороб плода (зниження рівня α -фетопротеїну й підвищення рівня хоріонічного гонадотропіну в сироватці крові вагітної); моногенні захворювання в родині.

Усі інвазивні методи обов'язково проводяться під контролем УЗД-плода.

Амніоцентез (АЦ) проводиться на 20-му тижні вагітності. Цим методом одержують 15-20 мл амніотичної рідини при пункції передньої черевної стінки. Для цитогенетичного дослідження використовують клітини амніотичної рідини. Переваги методу: незначний ризик ускладнень плинину вагітності (0,7-1,5%), гарне фарбування хромосомних препаратів диференційованими барвниками, незначний ризик контамінації культур клітинами материнського походження. Недоліки: проведення процедури в

другому триместрі вагітності, погана життєздатність клітин амніотичної рідини, які необхідно довгостроково культивувати.

Хоріонбіопсія (ХБ) проводиться в строки від 7-12 тижнів за допомогою трансцервикального підходу. Під час процедури одержують 5-15 мг тканини хоріону, у клітинах якого досліджують каріотип плода. Переваги методу: ранні строки узяття матеріалу (перший триместр), гарне фарбування хромосомних препаратів. Недоліки: високий ризик ускладнень вагітності (до 15%).

Плацентоцентез (ПЦ) проводиться в будь-які строки вагітності (I-III триместри). За допомогою трансабдомінального проколу одержують ворсини плаценти, у її клітинах визначають каріотип. Переваги: швидкість, доступність, відтворюваність дослідження; можливість проведення в будь-який період вагітності. Недоліки: ризик ускладнень вагітності до 10%, можливість помилки через наявність мозаїцизму в хоріоні, погане фарбування хромосомних препаратів барвниками.

Кордоцентез (КЦ) — одержання крові з пуповини плода. Цю процедуру проводять у строки 20-25 тижнів вагітності. Це найбільш надійна процедура для ефективного каріотипування. Недоліки: ризик ускладнення вагітності до 10%, потреба очищення крові плода через можливість одержання суміші крові плода й матері в зразку, складність здійснення процедури, потреба великої навички, можливість здійснення процедури тільки в II триместрі вагітності.

Лабораторні методи пренатальної діагностики

Цитогенетична пренатальна діагностика проводиться різними методами залежно від того, яка інвазивна процедура застосовувалася і яким матеріалом володіє лікар-цитогенетик для визначення каріотипу плода. Якщо проводиться АЦ, то для каріотипування використовують непрямий метод культури клітин амніотичної рідини. Метод прямих хромосомних препаратів із клітин хоріону й плаценти використовується при проведенні ХБ і ПЦ. Метод культури лімфоцитів застосовується при одержанні лімфоцитів крові плода шляхом КЦ.

ДНК-діагностика. Внутрішньоутробна діагностика моногенних захворювань заснована на аналізі специфічних молекулярних маркерів, розташованих у безпосередній близькості від гена або всередині нього. При пренатальній діагностиці моногенних хвороб рекомендується попереднє (до вагітності) обстеження батьків і хворої дитини (якщо вона уже є в родині), що сприяє швидкому й цілеспрямованому пошуку мутацій у плода. Можливе проведення молекулярно-генетичного дослідження в плода при муковисцидозі, гемофілії А и В, міодистрофії Дюшена, хорей Гентінгтона, адреногенітальному синдромі, синдромі Мартіна-Белла, фенілкетонурії, міотонічній дистрофії, спинальній аміотрофії Вердніга-Гофмана. При наявності медичних показань проводиться визначення статі плода з використанням інвазивних методів (строк вагітності – не більш 11,5 тижня).

СЕЛЕКЦІЯ ЯК НАУКА В ПРАКТИЧНІЙ ДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ

Селекція як наука про виведення сортів та гібридів сільськогосподарських рослин

За даними експертів ООН, за період з 1850 по 1930 рік для подвоєння чисельності з 1 до 2 млрд людей треба було 80 років, то з 1960 по 2000 рік (лише за 40 років) людство збільшилося з 3 млрд до 6 млрд людей. Дослідники прогнозують, що до 2050-го рр. його чисельність на земній кулі буде становити близько 10-12 млрд. Такий бурхливий ріст чисельності населення породжує цілий ряд соціально-економічних і екологічних проблем, одна з яких — забезпеченість продовольчими ресурсами. Ця проблема збільшується поруч інших факторів, зокрема, регіональним розшаруванням світу (між індустріально розвиненими й країнами, що розвиваються), урбанізацією людських популяцій (за два сторіччя — з 1800 по 2000 р. частка міських жителів, за різними оцінками, збільшилася з 2-4 до 45-47 %), а також соціальною нерівністю.

За оцінкою ФАО (Продовольча й сільськогосподарська організація ООН), сьогодні хронічно недоїдає близько 800 млн чоловік, щорічно вмирають від голоду більш 20 млн чоловік. І це при тому, що зараз в усьому світі виробляється більше продовольства на душу населення, ніж абиколи за всю історію людства. Екстенсивний шлях розвитку виробництва продовольства, який пов'язаний з розширенням матеріальної бази, безперспективний, оскільки його можливості практично вже вичерпані. Тому основні зусилля необхідно робити на інтенсифікацію сільського господарства.

Інтенсифікація сільського господарства передбачає:

- комплексну механізацію виробництва, раціональну хімізацію, меліорацію, розвиток виробничої та соціальної інфраструктури;

- удосконалювання методів господарювання, що передбачає розвиток фермерства, створення агрокомплексів, впровадження екологічного землеробства — системи виробництва, яка являє собою інтегровану мережу виробничого менеджменту й ґрунтується на створенні й розвитку здорових агроєкосистем, ураховує біорозмаїття, біологічні цикли, ґрунтову біологічну активність;

- раціональне використання добрив, вітамінів і кормових добавок; розробку біологічних методів боротьби зі шкідниками сільського господарства;

- освоєння нових сортів рослин і порід тварин, заміну маловрожайних високоврожайними сортовими посівами; послідовну спеціалізацію як по зонах, так і усередині господарств.

Робота над створенням перспективних сортів рослин і порід тварин — пріоритетний напрямок інтенсифікації сільського

господарства. Саме цим і займається **селекція** (лат. *selectio* — вибір, відбір) — це наука про методи створення сортів і гібридів рослин, галузь сільськогосподарського виробництва, що займається виведенням нових та поліпшенням існуючих сортів і гібридів культурних рослин для задоволення потреб людини. Селекція розробляє способи дії на рослини і тварин з метою зміни їх спадкових якостей в потрібному для людини напрямі.

Основоположником сучасного вчення про біологічні основи селекції рослин був Микола Іванович Вавилов, академік АН СРСР (1929 р.), АН УРСР (1929 р.), перший президент ВАСГНІЛ (1929-1935 рр.). Академік М.І. Вавилов писав: «Селекцію можна розглядати як науку як мистецтво і як певну галузь сільськогосподарського виробництва».

Селекція як галузь сільськогосподарського виробництва вирішує завдання інтенсифікації сільського господарства. Зокрема:

- підвищення врожайності;
- створення стійких до хвороб та шкідників сортів;
- отримання сортів і гібридів, придатних до механізованого вирощування і збирання.

Джерела селекції як мистецтва йдуть у глибоку давнину, коли зароджувалося землеробство, здійснювався перехід до осілого способу життя, у культуру вводилися рослини, відбувалося одомашнювання тварин. Згідно з вченнями М.І. Вавилова, селекція рослин як наука складається з наступних основних розділів:

- 1) вчення про вихідний сортовий, видовий й родовий потенціал (ботаніко-географічні основи селекції);
- 2) вчення про спадкову мінливість (закономірності мінливості, вчення про мутації);
- 3) вчення про роль середовища у виявленні сортових ознак (сорт і середовище, вплив окремих факторів середовища, вчення про стадії розвитку рослин стосовно до селекції);
- 4) теорія гібридизації як у межах близьких форм, так і віддалених видів;
- 5) теорія селекційного процесу (самозапильники, перехреснозапильники та рослини, що розмножуються вегетативно й апогамно);
- 6) вчення про основні напрямки в селекційній роботі, таких, як селекція на імунітет до захворювань, на фізіологічні властивості (холодостійкість, посухостійкість, фотоперіодизм), селекція на технічні якості, хімічний склад;
- 7) спеціальна селекція — вчення про селекцію окремих видів рослин.

Селекція як наука характеризується високою комплексністю: вона запозичає із інших наук методи й закони про рослини й тварини, трансформує їх, диференціює відповідно до кінцевого завдання

виведення сорту, розробляє свої методи й встановлює закономірності, що ведуть до створення нового сорту (або породи).

На ранніх етапах селекції добір кращих форм із наявних був її єдиним методом. Сучасна селекція не тільки розробила різні методи добору, ґрунтуючись на досягненнях генетики, але використовує також методи штучного створення вихідного матеріалу, опираючись на гібридизацію, мутагенез і біотехнологію.

Теоретичною основою селекції є генетика, основні положення якої стали фундаментом для селекційної практики. Еволюційна теорія Ч. Дарвіна, закони Г. Менделя, вчення про чисті лінії і мутації дозволили селекціонерам розробити методи свідомого управління спадковістю рослинних організмів. В основі індивідуального відбору рослин лежать генетичні уявлення про чисті лінії, гомо- і гетерозиготності, про нетотожність фенотипу і генотипу. Закономірності незалежного успадкування і вільного комбінування ознак в потомстві стали теоретичною основою гібридизації і схрещування, що є разом з добром основними методами селекції. Подальший розвиток генетики призвів до створення гетерозисних гібридів кукурудзи, сорго, огірка, томату, буряка, пшениці, до використання в селекції рослин цитоплазматичної чоловічої стерильності, до здобуття штучних мутацій і поліплоїдних форм. В свою чергу, генетика черпає в селекції дані для узагальнення і завдяки ним розвиває свої теорії. З розвитком генетики селекція здобула наукову основу, що забезпечило значне прискорення процесу вдосконалення культурних рослин. Селекція тісно пов'язана з систематикою, анатомією, морфологією, фізіологією, екологією рослин, біохімією, імунологією, рослинництвом, фітопатологією, ентомологією та ін. науками, використовує їх прийоми і методи дослідження.

Становлення селекції як науки

В історії розвитку селекції можна виділити чотири етапи:

1. Примітивна селекція стародавніх народів. Первісна людина вибирала кращі з рослин, що зустрічаються, але не піклувалася про їхнє збереження, а безпосередньо вживала у їжу. З переходом до осілого способу життя закінчився період збирання, зародилося землеробство. На ранньому етапі розвитку землеробства поліпшення рослин відбувалося повільно, успіхи часто були випадковими. Добір проводився інтуїтивно. Людина помітила, що вищу продуктивність дає потомство від добре розвинених рослин, а тому відбирала з них плоди й насіння для наступного висівання. Насіння відбиралося відповідно до типу землеробства і господарства. Наприклад, кочові племена, висіваючи яру пшеницю або бавовник, відкочовували на все літо зі стадами на гірські пасовища і поверталися вже на збирання врожаю. Очевидно, при такому типі господарства пшениця відбиралася на стійкість до обсипання зерна, вилягання, а бавовник — на нерозтріскуваність коробочок при дозріванні. У такий спосіб согди (предки сучасних таджиків) відібрали в природі і ввели в культуру форми абрикосів, плоди яких містили до 70 %

цукру і при висиханні на дереві не опадали з гілок. Селекціонери давнини створили прекрасні сорти плодових рослин, винограду, баштанних культур, квітів. Відомості, що дійшли до нас, вказують на те, що ще в ті далекі часи людям відомі були деякі селекційні прийоми. Так, задовго до нашої ери араби в Стародавньому Єгипті практикували штучне запилення фінікових пальм, що вказує на їх знання про існування статі у рослин, про можливість гібридизації. Проте відсутність теоретичної основи тривалий час затримувала використання гібридизації, тому вона залишалася на рівні випадкових пошуків і знахідок. У працях учених Китаю, Стародавньої Греції та Риму за 2 тисячі років до н.е. є дані, як треба проводити селекцію. Багато культурних рослин, судячи з археологічних розкопок, вирощувались ще в кам'яному віці, тобто близько 10 тисяч років тому.

2. *Народна селекція* охоплює багатівіковий період феодально-кріпосного ладу. В галузі селекції рослин були досягнуті більші успіхи в багатьох країнах. Їх зв'язують із удосконалюванням прийомів штучного добору, розвитком землеробства й ростом загальної людської культури. Селекцією займалися, в основному, селяни, і ними були виведено багато гарних сортів різних культур. Оскільки вони створювалися в тій або іншій місцевості протягом тривалого часу, то одержали назву місцевих сортів. Їхнє формування йшло на основі спільної дії штучного й природного добору. Тому такі сорти, як правило, були добре пристосовані до несприятливих факторів середовища. Наприклад, засухостійкі сорти м'якої ярової пшениці (Полтавка, Русак), зимостійкі й морозостійкі сорти озимої пшениці (Кримка, Білоколоска, Сандомирка) входять у золотий фонд селекції, це донори генів засухо- і морозостійкості. Селянами також були виведені сорти соняшника (Зеленка, Фуксинка), високорослі кряжі льону-довгунця (Смоленський, Псковський), сорту конюшини (Пермський), яблуні (Антонівка, Грушівка) і інші види, добре пристосовані до умов виростання в певній місцевості. У подальшому місцеві сорти були використані для виведення селекційних сортів. Кращі сорти бавовнику беруть свій початок від форм, походження яких пов'язане з культурою майя. У Перу вирощують кукурудзу з дуже крупним зерном, створену багато століть назад, а в Алжирі – цибулю з масою до 2 кг. Усі ці форм створені методами примітивної народної селекції, але досі жодному селекціонеру не вдалося вивести подібні сорти. Причина такого результату примітивної селекції криється у тисячолітній історії селекційної роботи по тій чи іншій культурі. Китайські овочі, соя, а також багато польових культур країн Середземномор'я, де розвивалися сильні цивілізації Старого Світу, характеризуються високою якістю, крупністю плодів і насіння, що відображає результати копіткої багатівікової селекції. На сьогодні 1/3 площ посівів пшениці займають сорти, отримані на основі місцевих сортів.

3. *Промислова селекція* пов'язана з виникненням і розвитком капіталізму. Соціально-економічними передумовами її виникнення були

розвиток промисловості, ріст населення міст, розширення торгівлі, збільшення попиту на продукти харчування й сировину. Наукові передумови з'явилися завдяки бурхливому розвитку біологічних наук в XVIII-XIX ст. Перші справді наукові дослідження з гібридизації провів почесний член Петербурзької академії наук Й. Г. Кельрейтер у 60-х роках XVIII ст. Він створив гібриди більш ніж між 50 видами, які належали до більш як 10 родів: *Nicotiana*, *Hibiscus*, *Datura*, *Mirabilis* тощо. Порівнюючи гібриди з батьківськими формами, виведені від прямих схрещувань (*N. rustica* Ч *N. paniculata*), Й.Г. Кельрейтер проводив і реципрокні (*N. paniculata* Ч *N. rustica*) схрещування. Він спостерігав розщеплення гібридів у другому поколінні, але на той час пояснити цього явища не міг. Важливу роль в історії вивчення явищ спадковості відіграли праці О. Сажре з гібридизації гарбузових, Т. Е. Найта — з поліпшення плодкових дерев і гібридизації різних рас гороху, Ш. Нодена — з гібридизації різновидів і видів овочевих, садових і декоративних рослин. За результатами наукових праць Ш. Ноден по праву може вважатися не тільки найвизначнішим попередником Г. Менделя, а й частково претендувати на честь відкриття основних закономірностей спадковості. У розроблення методології селекційного процесу вагомий внесок зробили П. Ширеф (Шотландія), Ля Кутер і Ф. Галлет (Англія). На початку XIX ст. вони успішно застосовували в селекції пшениці одно- та багаторазовий індивідуальний добір і створили нові сорти. Розробленню прикладних питань селекції сприяв американський селекціонер Л. Бербанк. Використовуючи метод гібридизації, одно- і багаторазовий добір, він створив унікальні сорти плодкових, овочевих і декоративних культур. Відбираючи по одній рослині з десятків тисяч вихідних рослин, Л. Бербанк довів жорсткість штучного добору майже до рівня жорсткості дії природного добору.

З другої половини XIX ст. розвиток селекції ґрунтується на наукових даних. У багатьох країнах використовують удосконалені методи добору й оцінювання, штучні схрещування з метою виведення гібридів і сортів. Отже, елементи селекції як науки трапляються вже в наукових працях XVIII – XIX ст. Дослідження і практична селекція цього періоду підготували основу для виникнення наукової селекції та експериментальної генетики. Розвиток капіталізму надав великого поштовху на селекційну практику, призвів до зародження промислової С. В кінця 18 — поч. 19 ст. у Великобританії були вперше створені селекційні розсадники. У 2-ій половині 19 ст. підвищився інтерес до виведення нових сортів рослин. У Германії Ф. Ахард заклав основи селекції цукрового буряка на підвищений вміст цукру і високу врожайність. Стали відомими сорти пшениці англійських селекціонерів-практиків П. Ширефа, Ф. Галлета, німецького вченого Ст Рімпау. У Європі і Америці були створені промислові насінні фірми, великі селекційно-насінницькі підприємства. У 1727 р. під Парижем заснована селекційна фірма «Вільморен», що забезпечує насінням всю Францію і експортує його у багато країн. Л. Вільморен та інші

селекціонери цієї фірми вперше почали пошук та використання методів селекції – індивідуального добору (у цукрових буряків) та гібридизації (озима пшениця). І. Мічурін успішно працював в області С. плодкових культур. У Швеції створена Свальофська селекційна станція (1886, нині інститут), що зіграла велику роль в розвитку С. в Західній Європі. Її сорти вівса (Золотий дощ, Перемога, Ліговий II) та ін. культур здобули світову популярність. Селекціонери цієї станції окрім великої практичної роботи велику увагу приділяли розробленню методики і техніки селекційної роботи. У США дослідно-селекційні станції і лабораторії були організовані в кожному штаті. У 19 ст. було створено тисячі насінницьких фірм у Німеччині, Англії, США та інших країнах. Селекційна робота стала прибутковою і поступово перетворилася на засіб виробництва, набуваючи промислового характеру. Це у свою чергу впливало на інші галузі виробництва: стимулювало конструювання спеціальних машин, приладів тощо для забезпечення селекційної роботи та переробки продукції с.-г. виробництва, обсяги якого також зростали. С. займалися також насінницькі компанії. Л. Бербанк вивів сорти плодкових і декоративних рослин. В цей же час в США, Франції, Великобританії, Швеції і інших країнах проводилася велика робота по збору рослинних ресурсів інтродукції рослин. Рослинні колекції стали вихідним матеріалом для виведення нових сортів. Великий вплив на розвиток С. надали відкриття в області ботаніки, зоології, мікроскопічної техніки. З винаходом спеціальних приладів, інструментів, машин селекційний процес усе більш механізувався. Не дивлячись на значні успіхи, промислова С. була позбавлена тих наукових передумов, які дозволили їй надалі перетворитися на теоретично обґрунтовану селекційну науку. Селекціонери 18—19 ст. діяли лише на підставі досвіду і інтуїції, хоча і застосовували багато сучасних методів. Вирішальну роль у виникненні наукової С. зіграло еволюційне учення Ч. Дарвіна, становлення і розвиток загальної генетики, а також генетики рослин.

4. *Наукова селекція* безпосередньо пов'язана із зародженням і успіхами двох біологічних наук: 1) еволюційного вчення Ч. Дарвіна (1859 р.), який узагальнив попередню практику рослинників і тваринників і підсумував результати селекції як мистецтва. Цю дату вважають початком появи селекції як науки. Теорія Дарвіна вказувала на значні можливості щодо змін типу рослин у потрібному напрямі методом безперервного добору.; 2) генетики, яка стала теоретичною базою селекції. У 1865 році Г. Мендель виявив і сформулював закономірності успадкування ознак, а перевідкриття у 1900 році Г. де Фрізом, К. Коренсом, Е. Чермаком дало ще більший стимул для наукового розвитку селекції.

Перші теоретичні обґрунтування методів селекції приведені в працях данського генетика В. Югансена (1903), швед. селекціонера і генетика Г. Нільсона-Еле (1908, 1911, 1912). Роботи по хімічному і радіаційному мутагенезу (радянські генетики М. Н. Мейсель, 1928, В.

Сахарова, 1933, І. А. Рапопорт, 1943; англійський — Ш. Ауербах, 1944), еволюційній генетиці (рад. учений С. С. Четвериков, 1926; американський — С. Райт; англійський — Дж. Холдейн, 20—30-і рр.) мали і мають важливе значення для розвитку селекції. Створивши теоретичну базу, із використанням нових методів, селекція стала наукою про управління спадковістю організмів.

М. І. Вавилов зі співробітниками в результаті численних експедицій з 1920 по 1939 роки вивчив різноманіття й географічне поширення культурних рослин. Експедиціями були охоплено багато країн і куточки земної кулі. Під час цих поїздок було зібрано більше 250000 зразків рослин з різних регіонів земної кулі, які дотепер використовуються в якості вихідного матеріалу для виведення нових сортів рослин. Експедиції дозволили М. Вавилову виявити світові вогнища (центри походження) культурних рослин. У цілому селекція як наука формується в ХХ ст., коли створюються селекційні станції, організовуються курси з вивчення селекції при навчальних закладах, видаються спеціальні наукові журнали. На науковому етапі селекції значно прискорилися темпи сорто- і породоутворення. Ці роботи ведуться на спеціалізованих селекційних станціях і в центрах, а також у державних розсадниках.

Розвиток та досягнення селекції в Україні

Розвиток селекції в Росії та інших країнах. Початок селекційної роботи в Україні припадає на кінець 19 ст., а саме у 1884 р. було організоване Полтавське дослідне поле, де вивчався сортовий склад пшениці, цукрових буряків, люцерни. У 1886 р. ств. Немерчанська (Вінницька) селекційна станція. Роботи Е.Ю. Заленського сприяли підвищенню продуктивності цукрових буряків, жита, вівса. 1897 р. — Іванівська селекційна станція (цукрові буряки); 1899 р. — Верхняцька дослідно-селекційна станція. 1908р. — Харківська дослідна станція. 1913 р. — Одеське дослідне поле. Періодом найбільшого поширення селекційної роботи є 1908-1916 р. У цей час створюються Одеська, Драбівська, Миронівська, Катеринославська (Синельниківська), Білоцерківська, Поліська, Чернігівська та інші станції, які сприяли розробленню теорії селекції і практичного створення сортів с-г культур. Цукрові буряки: В.Ф. Савицький, М.І. Орловський, В.В. Міхалевич, С.В. Гудвіл, Т.Ф. Гринько, М.І. Таранюк, В.П. Зосимович. Зернові культури: Т.Д. Ковтун, Л.П. Максимчук (Білоцерківська, Верхняцька ДС). Гороху: Т.А. Стегайло М.С. Шульга (Уладово-Люлинецька ДС). Розвитку теорії і практики вітчизняної селекції сприяло створення мережі наукових і навчально-наукових закладів. Так у 1928 р. засновано Маслівський інститут селекції (зараз Миронівський інститут пшениці, с. Миронівка, Київської області). Тут навчали студентів: Д.К. Ларіонов, В.В. Колкунов, А.С. Молостов, Л.Делоне, Ф.Г. Кириченко, П.Х. Гаркавий, А.М. Мироненко та інші видатні вчені.

Серед наукових установ України слід виокремити Інститут рослинництва ім. В. Юрьєва (раніше – Харківська дослідна станція). Цей заклад відноситься до числа найвідоміших в світі селекційних установ і найбільших колекцій генофонду цінних рослин. Інститут рослинництва ім. В.Я. Юр'єва є єдиним в нашій країні Центром генетичних ресурсів рослин України, який здійснює науково-методичне керівництво та координацію роботи Системи генетичних ресурсів рослин України у складі 40 провідних науково-дослідних та селекційних установ з формування та ведення Генетичного банку рослин України. За роки існування установи створено і передано у виробництво понад 400 сортів і гібридів 13 сільськогосподарських культур. Сорти селекції ІР займають понад 2,2 млн. га і дають понад 1,2 млрд. грн. прибутку. Передові позиції утримує інститут також по тритикале, ярій пшениці, ячменю, гороху, кукурудзі. Науковці інституту – В.Я. Юр'єв, П.В. Будрін, О.Ф. Гельмер, А.Ф. Шуліндін, В.Т. Манзюк та ін..

З 1913 р. засновано Одеське дослідне поле, нині – Селекційно-генетичний інститут УААН. Найбільші досягнення пов'язані з ім'ям А.О. Сапегіна (озима пшениця Земка, Кооператорка, Степнячка). Науковці: Ф.Г.Кириченко (озима тверда пшениця – Мічурінка, Новомічурінка), О.О. Созінов, П.Х. Гаркавий (озимий ячмінь), М.А. Литвиненко та ін.. Миронівський інститут пшениці ім. В.Ремесла з 1915 року займається селекцією озимої пшениці. Тут створено всесвітньовідомі сорти: Українка, Миронівська 808, Миронівська 25, Миронівська ювілейна та ін.. Всього вченими цього інституту створено десятки сортів озимої і ярої пшениці, ячменю, тритикале, проса.

Інші науково-селекційні установи України:

1. Інститут фізіології рослин і генетики НАН України.
2. Інститут землеробства УААН.
3. Інститут зернового господарства УААН (м. Дніпропетровськ).
4. Інститут цукрових буряків.
5. Інститут картоплярства УААН (м. Немешаєво Київська обл.).
6. Інститут саїдвництва.
7. Інститут сільськогосподарської мікробіології (м. Чернігів).

У 1930-их рр. багато українських селекціонерів загинули від терору НКВС (Б. Паншин, В. Колкунов, Б. Лебединський, І. Войткевич, В. Ракочі, С. Низовий-Кисіль, Д. Дузь-Крятченко, брати Олександр і Олекса Філіповські, І. Шапошників, П. Соляков, А. Запорожець й ін.) Новий занепад селекції спричинила війна 1941–45; згодом н.д. установи селекції знову відбудовано і значно поширено.

Тепер вони укладаються у таку систему:

1) установи всесоюзного значення з центром в Україні — Всесоюзні н.д. інститути: цукрового буряка (Київ), кукурудзи (Дніпропетровське), луб'яних культур (Глухів), садівництва (Київ), селекційно-генетичний (Одеса), махорки і цигаркових тютюнів (Київ), олійних культур (Краснодар);

2) Всеукраїнські установи — н.-д. інститути: селекції і генетики ім. В. Юр'єва (Харків), хліборобства (Київ), хліборобства і тваринництва УРСР (Львів), зрошувального хліборобства (Херсон), Миронівський н.-д. інститут селекції і насінництва пшениці;

3) установи обл. значення — держ. обл. с.-т. дослідні і селекційні станції галузевих інститутів.

Українські селекціонери створили низку нових сортів сільськогосподарських культур. Багато цінних сортів озимої й ярої пшениці, а також інших зернових вивів В. Юр'єв, що керував Харківською селекційною станцією (з 1909; 1958 реорганізована на Укр. Інститут Рослинництва). Нові сорти пшениці були виведені ще до революції на селекційно-досл. станціях: Іванівській (Харківська губернія) — Durable 348 (Б. Лебединський), Миронівській (Київщина) — Українка 0246 (Л. Ковалевський, В. Желткевич, І. Єремєєв) і (по революції) Миронівська 808 та Миронівська Ювілейна 50 (В. Ремесло), Білоцерківській — Лісостепна 74 і 75, Білоцерківська 23 і 198 (А. Горлач), Одеській (з 1928 Всесоюзний Селекційно-генетичний Інститут) — Земка і Кооператорка (А. Сапегин), Одська 3 і 26, Степова (Ф. Кириченко й ін.; він же і вивів сорти твердої озимої пшениці — Мічурінка і Новомічурінка).

Українські учені мають досягнення у селекції кукурудзи шляхом виведення лінійних матеріалів для дальшого їх схрещування з метою винайдення урожайних гібридних комбінацій; селекціонери: Б. Соколов (Дніпропетровський інститут Кукурудзи), О. Мусійко (Одеський Селекційно-Генетичний Інститут), В. Козубенко (Буковинська селекційна станція), М. Хаджинов (Краснодарський Н.-Д. Інститут), П. Оселедець (Київ); найбільш поширені гібриди: Дніпровський 90 Т., Буковинський 3 і 3 ТВ, Одеський 27 М, Краснодарський 436, Київський 8. Нові сорти озимого ячменю вивів П. Гаркавий (Оріон, Одеський 31, Одеський 46).

Виведено високоврожайні сорти гороху: Уладовський 208 і 303 (І. Громик і співр.), Уладовський 6 і 8 (М. Шульга), Чернігівський 190 (М. Хандогін, І. Перешкура).

Низку сортів соняшника з високим вмістом олії вивів у Всесоюзному Інституті Олійних Культур (Краснодар) укр. селекціонер В. Пустовійт при співробітництві В. Щербини та Г. Романенка. С. цукрового буряка велася в Україні з 1893; видатніші селекціонери до 1940: Л. Семполовський (керівник Уладівської станції), О. Гельмер і Б. Лебединський (Іванівська станція), В. Михалевич і Т. Гринько (Верхняцька), Олена Савицька, В. Савицький, О. Архімович та ін. Після 1945 нові сорти цукрового буряка виведено на станціях: Уладівській — 752, поліпшені (М. Котт, М. Булін, А. Поздняк), Верхняцькій — 020, 031, 038 (Т. Гринько, П. Гордієнко, Д. Попадюк); однонасінні сорти виведено у Всесоюзному Н.-Д. Інституті цукрових буряків у Києві, Білоцерківській досл. Селекційній н.-д. станції і Ялтушківському опорному пункті — Білоцерківські (Ольга Коломієць, С. Устименко, П. Прозора) і

Ялтушківські (О. Попов, Г. Мокан) одностосінні; з гібридів виведено Білоцерківські полігібриди 1 і 2 (С. Бережко, О. Коломієць) і Ялтушківський гібрид (Г. Мокан, Н. Нефедова, О. Попов).

Крім цього, виведено нові сорти багатьох ін. зернових, зернобобових, техн. і кормових культур, картоплі, городини, овочів і винограду.

Насінництво, як галузь народного господарства

Із селекцією нерозривно пов'язане насінництво. Основними чинниками успішного ведення насінництва є екологія насіння, сортова та насінницька агротехніка, післязбиральна та передпосівна його обробка і зберігання. Насінництво реалізує досягнення селекції розмноженням насіння нових сортів і впровадженням їх у виробництво.

Ця спеціальна галузь сільськогосподарського виробництва забезпечує:

- розмноження високоякісного сортового насіння;
- збереження в процесі розмноження всіх морфологічних ознак, генетичної і сортової чистоти, властивих кожному сорту;
- формування високих урожайних і посівних властивостей насіння спеціальними способами вирощування, збирання й післязбирального оброблення насіння.

Вченими підраховано, а практикою доведено, що врожаї та валові збори сільськогосподарських культур підвищуються на 20 – 25 % за рахунок висівання високоякісного насіння нових реєстрованих і перспективних сортів. Через насіння з покоління в покоління передаються генетичні властивості сортів. Н. як і селекція ґрунтується на генетиці, але врожайні властивості насіння залежать не тільки від його генетичної основи, а й від умов формування. Тому при організації насінництва враховують і використовують досягнення багатьох суміжних наук – фізіології, біохімії рослин, фітопатології тощо.

В Україні насінництво польових культур зародилося у другій половині XIX ст. Спочатку воно обмежувалося цукровими буряками. орендарів. Пізніше господарства почали розмножувати й поширювати місцеві сорти-популяції зернових культур. З 1923 р. в Україні розпочала роботу мережа сортовипробування. Це дало змогу виявляти, а потім районувати найпридатніші до вирощування селекційні й місцеві сорти. Одночасно почала розвиватися й контрольна-насіннева справа — невід'ємна і важлива ланка в загальній системі насінництва.

Сучасне насінництво – це промислова технологія. При цьому забезпечується найповніша реалізація досягнень селекції прискореним впровадженням у виробництво нових високоврожайних сортів, а застосування насінницької технології гарантує одержання насіння з високими посівними і врожайними властивостями.

Промислове насінництво — це виробництво насіння в спеціалізованих насінницьких господарствах індустріальним методом з

використанням механізованих та автоматизованих сушильно насіннеочисних комплексів і насінневих заводів. При цьому вирощування сортового насіння повністю відокремлюється від виробництва продовольчого й фуражного зерна. Спеціалізовані насінницькі господарства створюються на основі кращих господарств різних форм власності з високою культурою землеробства, в яких добре організоване насінництво.

Реалізація досягнень селекції. Економічне значення селекції

Селекція відіграє велику роль в забезпеченні населення земної кулі продовольством. Для забезпечення потреб людства необхідно підвищити світову врожайність зернових культур майже на 50 % і значно збільшити ефективність с.-г. виробництва. Селекційний процес відрізняється безперервністю, методи його весь час удосконалюються. Це обумовлено вимогами виробництва до нових сортів — їх продуктивності і якості продукції, здатності протистояти хворобам і шкідникам, а також просуванням с.-г. культур в нові райони, зміною технології вирощування і т. п. У 30—40-і рр. в СРСР широко районували сорти пшениці Лютесценс 62, Цезіум 111, Українка, що давали зерна 25—30 ц з 1 га; в тих, що прийшли на зміну сучасних сортів: Безоста 1, Миронівська 808, Аврора, Кавказ, Миронівська ювілейна і ін. — врожайність у виробничих умовах досягає 50—70 ц з 1 га. У результаті селекції можна не тільки підвищити врожайність сільськогосподарських рослин, але також змінити й інші їхні ознаки й властивості.

Наприклад: 1) розв'язати проблему підвищення їх стійкості до хвороб і шкідників (створення панцирних сортів сояшника, не підданих дії сояшникової молі; сортів картоплі, яка не боїться колорадського жука й кореневої гнилі і т.д.); 2) змінити споживчі властивості й смакові якості рослин (американський селекціонер Л. Бербанк вивів сорт безкісточкової сливи, японський генетик Х. Кіхара — безнасінний кавун); 3) змінити біохімічні, фізіологічні й морфологічні ознаки й властивості рослин (селекціонер В.С. Пустовойт підвищив рівень олійності насіння сояшника з 33% (біологічний бар'єр) до 52-60%; в 1950-х рр. був виведений однопаростковий, тобто роздільностатевий буряк; П.П. Лук'яненко вивів високоврожайні сорти озимої пшениці, у т.ч. Безосту-1, що відрізняються високої екологічною пластичністю й т.п.).

Економічна ефективність селекційної роботи виявляється також у скороченні термінів створення нового сорту і освоєння його виробництвом. За даними компанії Asgrow Seed (США) на виведення нового сорту в середньому витрачається 11,1 року та 1,5-2,5 млн. доларів (сорт пшениці), 4 млн. – цукрових буряків.

Методи селекційної роботи: добір, гібридизація, мутагенез, поліплоїдія. Основні методи, що застосовуються в селекційній практиці,

це: відбір, гібридизація з використанням гетерозису і цитоплазматичної чоловічої стерильності, поліплоїдія і мутагенез.

Добір — один з основних методів виведення сортів сільськогосподарських рослин. Термін ввів в 1859 Ч. Дарвін, який створив теорію індивідуального добору і показав, що це основний чинник, що зумовив виникнення і подальшу еволюцію культурних рослин. Добір зазвичай ведуть по комплексу ознак: врожайності, стійкості до хвороб і шкідників і ін. У практичній селекції рослин застосовують 2 основних види добору: масовий і індивідуальний. При масовому доборі виділяють велике число кращих за комплексом ознак і однотипних рослин. Їх обмолочують разом, насіння висівають на одну ділянку. Такий добір називають одноразовим; якщо він повторений у ряді поколінь, — багаторазовим. Масовий добір в рослинництві простий і широко застосовується в селекційній роботі з перехрестнозапильними культурами.

Недоліки його — неможливість перевірити відбирані рослини за їх потомством і виділити з популяції найбільш цінні форми. При індивідуальному доборі, так само як і при масовому, виділяють кращі рослини за рядом ознак, але обмолочують їх окремо і насіння висівають на окремі ділянки. Таким чином, вихідні батьківські рослини можуть бути перевірені за потомством. Потомство гірших рослин вибраковуюють. Кількість вихідних (елітних) рослин зазвичай складає від декількох сотень до 2—3 тис. Індивідуальний добір, так само як і масовий, може бути одноразовим і багаторазовим.

Гібридологічний метод заснований видатним чеським природознавцем Григором Йоганном Менделем, якого вважають одним із засновників сучасної генетики. Суть гібридологічного методу полягає у схрещуванні (гібридизації) батьківських форм, в результаті яких одержують гібриди (від грец. - суміш). **Гібрид** — це організм, одержаний внаслідок об'єднання генетичного матеріалу різних за генотипом організмів, тобто в наслідок гібридизації. Гібридизація, що відбувається в межах виду, називається *внутрішньовидовою*, а між особинами, що належать до різних видів і родів, — *віддаленою* гібридизацією (міжвидовою, міжродовою).

Віддалена гібридизація має більше ніж 200-річну історію. Ще в 1760р. І. Кельрейтер отримав перший віддалений гібрид, схрестивши два види тютюну. Прикладом міжвидової гібридизації може бути схрещування різних видів пшениці *Tr. aestivum* ($2n = 42$) та *Tr. durum* ($2n = 28$). Таким чином Ф.Г. Кириченко одержав одні з перших сортів твердої озимої пшениці Мічурінка і Новомічурінка.

Прикладом міжродової гібридизації є створення І.В. Мічуріним гібрида вишні (*Cerasus MIN*) та черемхи (*Padus MIN*) — *церападус*. Особливе значення для розвитку віддаленої гібридизації мають дослідження Г.Д. Карпенка по створенню гібрида (міжвидового) редьки і капусти. За допомогою віддаленої гібридизації створено гібриди пшениці і пирію, що відзначаються високою продуктивністю (до 300-

450ц/га зеленої маси) та стійкістю до полягання; пшениці і жита (тритікале); китайської цукрової тростини з дикими видами, що сприяло підвищенню цукристості. Відомі міжвидові гібриди і серед плодових культур (малини та ожини, сливи і терену, горобини й сибірського глоду тощо). Щоправда селекціонери часто стикаються з проблемою безплідності міжвидових гібридів.

В селекції використовують явище *гетерозису*, що дозволяє отримувати гібриди, що володіють підвищеною продуктивністю в першому поколінні. Найширше його застосовують в С. кукурудзи, сорго, огірка, томату, цукрового буряка і ін. рослин. Основний шлях використання гетерозису — схрещування спеціально підібраних пар сортів або самозаплених ліній (інцухт-ліній). У буряка, сорго та ін. культур отримання гібридного насіння і вирощування гібридів можливо лише за наявності в материнських рослин цитоплазматичної чоловічої стерильності. Більшість гібридів кукурудзи також переведено на стерильну основу.

Поліплоїдія (від грец. – багаторазовий) – явище кратного збільшення кількості хромосом. Відкрита у 1890р. І.Герасимовим. Поліплоїдія виникає у природі спонтанно, а також може бути викликана штучно в наслідок порушення клітинного поділу. Організми, що утворені з поліплоїдних клітин, називаються поліплоїдами. Поліплоїдія широко розповсюджена у природі: більше половини всіх видів покритонасінних рослин – поліплоїди. У багатьох родів рослин різні види утворені природні поліплоїдні ряди: пшениця (*Triticum*) – 14, 28, 42; суниця (*Fragaria*) – 14, 28, 42, 56; пирій (*Agropyrum*) 14, 28, 42, 56, 70; щавель (*Rumex*) – 20, 40, 60, 80, 100, 120, 200 та ін. Серед культурних рослин дуже багато поліплоїдів: пшениця, картопля, овес, цукрова тростина, бавовник, тютюн, суниця, слива, вишня, яблуня та інші.

Поліплоїдні рослини часто характеризуються зміною своїх морфобіологічних особливостей у порівнянні з диплоїдними видами. Ці зміни виражаються у збільшенні ядер та клітин, пилкових зерен та в цілому органів рослин: листків, квіток, плодів і насіння. Проте є серед поліплоїдів е форми, що поступаються за розмірами диплоїдам. Багато поліплоїдних природних видів мають підвищену стійкість до захворювань, в той час як диплоїдні види сильно пошкоджуються хворобами. Для поліплоїдів також властива морозостійкість, цукристість (цукрові буряки) тощо. Негативний ефект поліплоїдії виражається у зниженні продуктивності насіння та подовженні вегетаційного періоду.

Методів отримання поліплоїдних рослин досить багато. Переважна кількість із них ґрунтується на використанні колхіцину – речовини із групи алкалоїдів. Добувають його із рослини пізньоцвіт осінній (*Colchicum autumnale*). Слабкий розчин колхіцину блокує процес утворення веретена поділу. Тому у мітозі хромосоми не розходяться до полюсів, клітина не ділиться і утворюється ядро із подвоєною кількістю хромосом. Для отримання поліплоїдів використовують 0,1-0,25%-й

водний розчин колхіцину, яким обробляють проростки насіння чи верхівки молодих пагонів. Поліплоїди можна також отримувати за допомогою аценафтена. Розрізняють три основні групи поліплоїдів: автополіплоїди, алополіплоїди та анеуплоїди.

Автополіплоїдія – кратне (більш ніж удвічі) збільшення клітинах організму вихідного, характерного для виду хромосомного набору. Однією із негативних особливостей штучно отриманих автоплоїдів є зниження їх фертильності, тобто здатності до розмноження. На відмінну від штучних, природні автополіплоїди мають високу фертильність. Це пояснюється тим, що вони пройшли через тривалий відбір, який зберігав ті з них, які були добре пристосовані до умов середовища та мали збалансований мейоз. Для деяких видів рослин оптимальним рівнем плоідності є триплоїдний. Наприклад, у цукрового буряка триплоїдні гібриди виявились більш продуктивними, ніж диплоїдні і тетраплоїдні сорти та гібриди. Вони характеризуються більш високим рівнем цукристості коренів при їх достатній середній масі. Отримані триплоїдні гібриди кормових буряків і навіть кавунів (Японія, США). У триплоїдів сильно виражена стерильність. Це пояснюється порушенням мейозу в результаті утворення тривалентів, а також наявністю унівалентних хромосом.

Одним із способів створення триплоїдів є отримання спочатку тетраплоїдних форм із подальшим схрещуванням їх із звичайними диплоїдними сортами.

Диплоїдний сорт колхіцинування ($2x = 18$)	Тетраплоїдна форма ($2x = 36$)	X	Диплоїдний сорт ($2x = 18$)	=	Триплоїдний гібрид ($3x = 27$)
---	-------------------------------------	---	----------------------------------	---	-------------------------------------

Алополіплоїдія – поєднання в клітинах організму хромосомних наборів від різних видів або родів. Так, при схрещуванні пшениці, що має 42 хромосоми і жита, що має 14 хромосом утворюється гібридна зигота з 28 хромосомами. Алополіплоїди, створені внаслідок подвоєння у гібридів гаплоїдних хромосомних наборів двох видів або родів називають амфідиплоїдами; алополіплоїди, які мають три гаплоїдних набори хромосом, що належать різним видам, називають *алотриплоїдами*, п'ять – *алопентаплоїдами* тощо. Алополіплоїдія має значення для процесів видоутворення.

Створений Г.Д. Карпеченко капустиано-редьковий гібрид був перший вид рослин, створений людиною. Він був не лише фертильним, але й константним, тобто не розщеплювався при розмноженні, тому що хромосоми редьки та капусти між собою не перекомбінувались.

Анеуплоїдія - зміна числа хромосом у клітинах організму, пов'язана з втратою або додаванням до хромосомного набору однієї або більше хромосом. Буває переважно результатом порушень мейозу при

утворенні статевих клітин. При цьому порушується збалансоване число хромосом у наборах. Організми з некрратним галоїдному набором хромосом називаються анеуплоїдами.

Розрізняють кілька форм анеуплоїдів: моносоміки, нулісоміки та ін. У моносоміків відсутня одна із гомологічних хромосом якоїсь пари ($2n - 1$), а в нулісоміків – повністю випадає одна пара гомологічних хромосом ($2n - 2$).

Анеуплоїди, у яких повний набір збільшений на одну хромосому, називають трисоміками ($2n+1$), а якщо таких додаткових хромосом виявиться дві, це будуть тетрасоміки.

Частота виникнення анеуплоїдів у різних видів різна. У пшениці вона дорівнює 1%, у людини \approx 6%. При опроміненні іонізуючою радіацією величина анеуплоїдії значно зростає.

Анеуплоїди використовуються для встановлення ролі кожної хромосоми і локалізованих у ній генів для визначення ряду морфологічних ознак. Для цього використовують т.з. метод нулісомного аналізу, суть якого полягає у порівнянні розвитку певних ознак у нулісоміка ($2n - 2$) і дисоміка ($2n$). Таким чином вдається визначити локалізацію генів, що відповідають за розвитком тієї чи іншої ознаки.

Гаплоїдія – наявність у клітинах одинарного, галоїдного хромосомного набору. Тобто, гаплоїди – організми, у яких міститься вдвічі менше хромосом (n), ніж у вихідних форм. Є результатом розвитку зародка без запліднення: з яйцеклітини, синергіди, анитподи чи пилкового зерна. Розрізняють природну та штучну гаплоїдію.

Штучна гаплоїдія у вищих організмів виникає внаслідок віддаленої гібридизації, дії незвичайної температури та ін. факторів. Однією із найхарактерніших ознак гаплоїдів – зменшення розмірів всіх клітин і органів. Оскільки у гаплоїдів одинарний набір хромосом (n), у їх фенотипі можуть проявлятися не лише домінантні, а й рецесивні гени. Фертильність гаплоїдів залежить від їх походження, тобто, яка форма була вихідною для отримання гаплоїда. Так, у моно гаплоїдів та алополігаплоїдів (утворені від диплоїдів і алополіплоїдів відповідно) мейоз сильно порушується і вони є високостерильними. У автополігаплоїдів (утворені від автополіплоїдів) мейоз відбувається більш правильно і вони мають високу фертильність.

Для штучного отримання гаплоїдів використовують такі методи:

- запилення чужим пилком;
- запилення пилком, обробленим рентгенівським промінням;
- затримка запилення;
- близнюковий метод та ін.

Гаплоїдію широко використовують у вивченні і розв'язанні питань генетики і селекції, зокрема – при виробництві гібридного насіння. При подвоєнні числа хромосом у гаплоїдів можна лише за 2-3 роки створити максимально гомозиготні диплоїдні лінії. (При використанні інбридингу для цього потрібно не менше 5-6 років).

Гаплоїди також використовують для відбору рецесивних мутацій, які виявляються у них відразу після дії мутагенами, тоді як у диплоїдів такі мутації проявляються лише у другому поколінні при злитті гамет, що несуть мутантні гени.

Штучний мутагенез — один з перспективних методів селекції. Він дає можливість збільшити різноманітність вихідного матеріалу, а отже підвищити ефективність селекційної роботи. Мутації (спадкові зміни) можуть бути викликані при обробці насіння і рослин різними видами випромінювань, хімічними речовинами. Радіаційні мутагени дають ширший спектр всіляких мутацій.

Розробляють 2 основних шляхи селекційного застосування індукованого мутагенезу:

1) пряме застосування мутацій, отриманих у найкращих районуваних сортів;

2) використання мутацій у прямій гібридизації.

Наприклад, велику цінність мають мутації, що підвищують стійкість до захворювань у рослин (грибних та ін.). Створення імунних сортів – одна з головних задач селекції. Отримані і упроваджуються у виробництво цінні мутанти гороху, вівса, ячменю, багатолітніх трав, квасолі, люпину і ін. рослин.

Останніми десятиріччями значно поширені біотехнологічні дослідження, під час яких використовують методи генетичної інженерії для створення модифікованих сортів, стійких до гербіцидів, комах, вірусів, грибних та бактеріальних хвороб. Крім того, ці методи застосовують також для підвищення стійкості рослин до абіотичних чинників та регуляції строків їх дозрівання. За допомогою трансгенних методів, які розроблені практично для всіх корисних організмів, можна змінювати генотип у бажаному напрямку для вирішення різних завдань. Нині вже отримані і проходять виробничі випробування трансгенні рослини, стійкі до гербіцидів, у таких культур, як кукурудза, соя, льон, бавовник, картопля.

ПОНЯТТЯ ПРО СОРТИ. ЗНАЧЕННЯ СОРТУ ДЛЯ СІЛЬСЬКОГОСПОДАРСЬКОГО ВИРОБНИЦТВА. ВИХІДНИЙ МАТЕРІАЛ У СЕЛЕКЦІЇ

Поняття про сорт, гібрид, лінії, сім'ю, клон. Класифікація сортів

У селекційно-генетичній термінології вживають такі поняття як сорт, родина, лінія, гібрид, клон.

За визначенням Г.В. Гуляєва і Ю.Д. Гужова, **сорт** – це сукупність подібних за господарськими і біологічними властивостями і морфологічними ознаками культурних рослин, відібраних і розмножених для вирощування за відповідних природних і виробничих

умов з метою підвищення врожайності та якості продукції. Отже, сорт це не ботаніко – систематична, а господарська одиниця.

Сорт рослин став засобом сільськогосподарського виробництва, важливим чинником інтенсифікації рослинництва, що сприяє переведенню його на промислову основу (наприклад, створення короткостебельних невилягаючих сортів зернових культур, добре пристосованих до прибирання комбайном; сортів овочевих культур для вирощування в теплицях; винограду, томату, пристосованих до машинного прибирання). Дикі форми рослин або штучно виведені за допомогою різних способів форми культурних рослин можуть стати сортом тільки тоді, коли вони відповідатимуть вимогам виробництва і задовольнятимуть потреби людини не тільки за кількістю, а й за якістю продукції.

Сорти навіть однієї культури відрізняються між собою за господарськими і біологічними властивостями. Вони можуть мати неоднаковий вегетаційний період, різні зимо- і посухостійкість, стійкість до хвороб і шкідників.

Виведення і впровадження нових сортів дозволяє без великих витрат вирішувати такі господарські задачі:

1. Підвищувати врожайність продукції ;
2. Підвищувати якість вирощеної продукції (цукри, вітаміни) ;
3. Подовжити період споживання овочів (різні групи стиглості, морозостійкість, транспортабельність, період зберігання) ;
4. Застосовувати методи механізованого вирощування і збирання врожаю;
5. Зменшувати розповсюдженість хвороб і шкідників.

Родина рослин – це гетерозиготне потомство однієї рослини.

Лінія рослин – є потомством однієї генетично однорідної (гомозиготної) рослини, яка розмножується статевим шляхом. Термін "лінія" стосується самозапильних культур. Популяція самозапильних рослин є сумішшю чистих ліній і називається **аутогамною**. Популяція перехреснозапильних рослин називається **алогамною**.

Клон – це генетично однорідне вегетативне потомство однієї рослини. Сорти культурних рослин класифікують за різними критеріями:

1. За походженням: · місцеві (створені методами добору протягом століть у певній місцевості); М.с. добре пристосовані до ґрунтово-кліматичних умов певного регіону (псухостійкі, стійкі до хвороб, шкідників тощо). Сорти пшениці – Кримка, Банатка, Полтавка; жита – Вятське, Таращанське; овес Херсонський. Більшість з них втратили виробниче значення, але є цінним вихідним матеріалом для селекції. · селекційні (створені на основі наукових методів селекції). С.с. вирівняні за генетичними, морфо біологічними та господарськими ознаками.

2. За способом виведення:

сорт – **ліній** – це потомство елітної рослини, одержане методом індивідуального добору з природної чи штучної популяції розмножуються шляхом самозапилення і відрізняються генетичною одноманітністю (томати, зелений горошок, квасоля); нині у виробництві кількість таких сортів незначна;

сорт **популяції** – розмножуються шляхом перехресного запилення і відрізняються генетичною різноманітністю, створені масовим добром з природної чи гібридної популяції (перець, баклажани, огірки, цукрова кукурудза); у польових умовах є досить однорідними за фенотипом, що підтримується в процесі насінництва методами добору;

сорт – **клони** – розмножуються вегетативним шляхом, мають складну генетичну природу, чи вона зберігається в процесі розмноження (картопля, топінамбур, часник тощо);

гетерозисні гібриди – сорти у яких використовують гетерозисний ефект від схрещування інших сортів і ліній і використовуються як правило лише у першому поколінні (помідори, огірки, цибуля, капуста); більшість сортів самозапильних культур – озимої пшениці, ячменю, гороху, вівса – мають гібридне походження;

полігібриди – сорти в яких одночасно використовується ефект гетерозису і поліплоїдії – безнасінний триплоїдний кавун.

Класифікація сортів по типам дозволяє вибрати найбільш доцільну схему ведення насінництва сорту і впроваджувати сортову агротехніку культури.

Вимоги виробництва до сорту. Створення моделі сорту

Грунтово-кліматичні й агротехнічні умови вирощування, напрями використання культури визначають вимоги виробництва до сортів:

- 1) висока і стійка врожайність по роках;
- 2) стійкість до несприятливих умов середовища;
- 3) висока екологічна пластичність, що забезпечує високу врожайність за сприятливих умов вирощування та підвищення нижнього порогу її за екстремальних умов;
- 4) тривала і особливо комплексна стійкість до хвороб і шкідників; придатність до інтенсивної технології, механізованого вирощування, збирання та переробки;
- 5) висока якість продукції, заради якої культивується сорт.

Модель сорту – це науковий прогноз, що передбачає, якими мають бути сорт і окремі ознаки його рослин, щоб за даних умов вирощування найкраще задовольнити вимоги виробництва до певної культури. Модель сорту передбачає не тільки певний набір ознак рослин, а й умови реалізації генетичного потенціалу, варіювання ознак, фізіолого-біохімічні основи забезпечення високої і стабільної продуктивності в регіоні. Рівень урожайності будь-якої культури визначається кількістю рослин на одиницю площі і продуктивністю однієї рослини.

Наприклад, у зернових культур урожайність складається з багатьох елементів. Тому в моделі сорту зазначають параметри всіх елементів. У зернових культур стебло має бути коротким, міцним, стійким до вилягання. Співвідношення соломи й зерна наближається до 1:1. Листя пряmostояче, вкорочене, з добре розвиненим верхнім листком і довгим періодом його фотосинтетичної активності. Така форма листя забезпечує краще проникання світла в посіви, менше взаємне затінення рослин. Чиста продуктивність фотосинтезу й загальна продуктивність у таких сортів зростає на 25 — 30 % порівняно з сортами із звичайним листям. З таким типом листя виведено сорти рису, сорго, кукурудзи. Селекціонери багатьох країн ведуть роботу, пов'язану зі створенням сортів пшениці з таким типом листя.

Вихідний матеріал. Центри походження і різноманіття культурних рослин

На планеті існує майже 500 тис. видів рослин, тому виникла необхідність класифікації. Спочатку у 4 ст. до н.е. Теофраст, який поділив на дерева, чагарники, багаторічники, трави, болотні, озерні і річкові. У 1588р. російський ботанік А. Цезальпін виділив деревні та трав'янисті і поділив їх на класи за ознаками плоду. У 1738 р. шведський біолог К.Лінней класифікував рослини за ознаками будови квітки, дав видову та родову назву.

Сучасна ботаніка класифікує види в серію підпорядкованих груп, створюючи систему. Так, види поєднуються в роди, роди — в родини, родини — у порядки, порядки — у класи, класи — у типи. Розрізняють форми, під різновиди і різновиди, гілки, підвиди, підродини, підкласи. Знання фізіологічних особливостей розвитку рослин необхідне вченому для правильного вибору методів селекції.

За типом розвитку сільськогосподарські культури поділяють на п'ять груп:

- ярові однорічні мають переваги в селекційній роботі, тому що у фітотронах і теплицях можна одержувати кілька поколінь у рік;

- озимі однорічні потребують дії протягом деякого часу низьких температур. Тому, з одного боку, у селекційній роботі вони мають перевагу: їх можна посіяти пізно навесні або влітку для клонування, тому що вони при цьому будуть куцятися, але не колоситися. З іншого боку, у них є недолік, пов'язаний з тим, що не можна збільшити число поколінь у рік, тому що 5—8 тижнів такі культури повинні зазнати впливу зниженої температури;

- дворічні — це такі культури, які сприймають знижену температуру не насіннями, а рослинами. У перший рік вони утворюють вегетативні органи (коренеплід, качан), які після зимового зберігання при посадці дають квіти й плоди. Тому що в них головним чином використовують урожай першого року, тому легко оцінити рослини для одержання насіння, а також легко клонувати кращі форми. Для таких

рослин існують складності з обробкою й зберіганням селекційного матеріалу;

- багаторічні трав'янисті — ці форми протягом декількох років кушаться, цвітуть і плодоносять, наприклад, кормові злаки й бобові. Такі рослини легко клонувати, тому добір і розмноження цінних рослин не викликає складностей. Оскільки багаторічні трав'янисті форми в основному перехресники, видалення низькопродуктивних рослин проводять шляхом прополки до цвітіння;

- багаторічні деревні — при роботі з такими формами є істотний недолік, пов'язаний з тим, що їх продуктивність оцінювати пізно. Але, з іншого боку, у таких рослин є істотна перевага — їх можна розмножувати щепленням, і навіть один цінний сіянець може дати початок сорту.

Вихідний матеріал — це уся різноманітність рослинних форм, культурних і дикорослих, яка використовується при виведенні нових сортів. Від ВР залежить успіх селекційної роботи.

Чим більший і різноманітніший вихідний матеріал, тим результативнішою буде селекційна робота. Останнім часом спостерігається в результаті антропогенного фактора збідніння генофонду. Проблема охорони генетичних рослинних ресурсів була поставлена М.І.Вавиловим.

Використовується класифікація ВР у практичній селекції за його походженням і ділиться на місцевий та інтродукований.

Вихідний матеріал місцевого походження формувалася в конкретній зоні і вимагає традиційних підходів і умов. Старі інтродуковані сорти через роки пройшли решето природного і штучного доборів.

Інтродукований вихідний матеріал об'єднує ті сорти, гібриди, дикі види і різновиди, що завезені з різних еколого-географічних районів та зберегли незмінними свої генотипи.

Інтродукція — перенесення рослин в іншу місцевість, де вони раніше не росли.

Натуралізація — перенесення рослин у зону з екологічними умовами, близькими до умов батьківщини данної рослини.

Акліматизація — біологічний процес пристосування видів або сортів до нових, чужих їм ґрунтово-кліматичних умов. Це діяльність людини, спрямована на пристосування рослин до нових умов. Пристосування особин відбувається завдяки виявленню ознак, які за звичайних умов не виявлялись, тобто в нових ґрунтово-кліматичних умовах зміюється дія генів, які виявляються корисними в нових умовах, хоча були нейтральними, або навіть шкідливими в умовах батьківщини. При цьому мінливість не може виходити за межі норми реакції. Якщо популяції переносяться в нові ґрунтово-кліматичні умови, часто спостерігається зміна їх складу за рахунок зміни умов природного добору.

У малоприсосованих генотипів зменшується коефіцієнт розмноження, а неприсосовані генотипи елімінуються, тобто через кілька поколінь у складі інтродукованої популяції залишаються найбільш пристосовані форми і створюється ілюзія поступового звикання. Дикорослі

родичі культурних рослин використовують тоді, коли в генотипах селекційних і в популяціях місцевих сортів бракує донорів ознак, необхідних селекціонером для виконання програми створення сорту. Нині дикорослі форми використовуються рідко.

У сучасній селекції вихідним матеріалом можуть бути: природні популяції, селекційні сорти вітчизняної й зарубіжної селекції, гібридний матеріал, інцухт-лінії, мутантні й поліплоїдні форми та ін.

I. Природні популяції — досить великий вид натурального матеріалу. До них належать дикорослі форми, місцеві сорти. Популяції є групою добре пристосованих до умов вирощування особин, що відрізняються одна від одної за спадковістю. Джерелом спадкової мінливості в популяції є мутаційна й комбінативна мінливість.

II. Селекційні сорти вітчизняної і зарубіжної селекції є цінним вихідним матеріалом. їх можна використовувати для масового або індивідуального добору нових форм, а також для створення гібридних популяцій. Особливо цінні селекційні сорти сільськогосподарських культур часто використовуються як донори окремих ознак (висота рослин, імунітет, вміст білка, крохмалю, цукру тощо).

III. Гібридні популяції створюють внутрішньовидовою і віддаленою гібридизацією. Для цього проводять прості парні, зворотні, насичувальні, складні, східчасті схрещування. Комбінативна мінливість при гібридизації дає можливість поєднувати в гібридах ознаки і властивості батьківських форм. При гібридизації відбувається значний формотворний процес. Тому гібридні популяції є цінним вихідним матеріалом, а гібридизація стала найпоширенішим методом створення вихідного матеріалу.

IV. Самозапилені лінії, або інцухт-лінії (інбредні), в селекції на гетерозис є цінним вихідним матеріалом. У перехреснозапильних культур багаторазовим примусовим самозапиленням одержують самозапилені лінії. Схрещування таких ліній із сортами або між собою дає значно вищий ефект гетерозису, ніж міжсортівне схрещування.

V. Мутантні і поліплоїдні форми — цінний вихідний матеріал для селекційної роботи, а експериментальний мутагенез і поліплоїдія — ефективні методи створення вихідного матеріалу.

Метод біотехнології дає можливість у разі природної статевої несумісності одержувати гібриди заплідненням у пробірці, культивувати ембріони в штучному живильному середовищі, проводити соматичну гібридизацію злиттям протопластів.

Генна інженерія дає змогу вводити гени одних організмів у геноми інших, іноді дуже далеких таксонів.

Центри походження і різноманіття культурних рослин. Успіх селекційної роботи визначається якістю вихідного матеріалу. Треба мати багаті колекції і банки генів. Питання, пов'язані з походженням культурних рослин, вивчав видатний ботанік, генетик і селекціонер М.І. Вавилов. У праці "Вчення про походження культурних рослин після

Дарвіна” (1940) він визначив 7 основних географічних центрів походження культурних рослин, які безпосередньо зв'язані з осередками давніх цивілізацій, де рослинництвом почали займатися за 8-7 тис. р. до н.е.

Центри походження культурних рослин – райони земної кулі, де виникли та були уведені в культуру певні види й підвиди корисних для людини рослин і де зосереджена їхня найбільша генетична різноманітність. М.І. Вавилов вказував на наявність первинних і вторинних центрів. Перші – більш прадавні, споконвічні, другі - виниклі з розвитком економічних відносин у людському суспільстві, у результаті перевозу споконвічних предків культурних рослин і введення в культуру диких форм у наслідування народам, що вже зробили це раніше.

I. Південноазійський тропічний центр (Індія, гори Індокитаю, південний тропічний Китай, та острови Південно-Східної Азії) дав понад 30 % культурних рослин. У цьому великому центрі можна виділити три осередки, що значно відрізняються за складом характерних для рослин: Індійський (кулястозерна пшениця, окремі сорти сорго, нут, баклажан, огірок, манго, апельсин, мандарин, лимон, багато сортів цукрової тростини, джут, коноплі, кунжут, перець чорний, горіх стрихніноносний, кориця та ін.); Індокитайський (банан, окремі сорти лимону, окремі сорти цукрової пальми, бавовник азіатський тощо); Острівний, включаючи Зондські острови, Яву, Суматру, Борнео, Філіппінські острови (бамбук, ямс, пальма арека, дуріан, мангустан, окремі сорти цукрової пальми, окремі сорти цукрової тростини, кардамон, горіх мускатний, евкомія та ін.).

II. Східноазійський центр (включає помірні і субтропічні частини Центрального і Східного Китаю, більшу частину Тайваню, Корею, Японію) дав понад 130 видів найважливіших культурних рослин. Близько 20% всієї світової культурної флори походить із Східної Азії. У цьому центрі розрізняють два осередки: Китайський (окремі сорти проса, гаолян, окремі сорти вівса, окремі сорти ячменю, гречка, соя, ямс, редька, таро, цибуля багаторічна, ревінь, гарбуз, яблуна, груша, персик, абрикос, слива і вишня китайська, айва китайська, чай, женьшень, кориця китайська, редька олійна, пальма прядильна, мак опійний та ін.); Японський (гірчиця коренеплідна, хрін японський, слива японська, хурма японська, спаржа бульбаста тощо.).

III. Південно-Західноазійський центр (Анатолія, Іран, Афганістан, Середня Азія і Північно-Західна Індія) дав понад 14 % культурних рослин. Даний центр можна розділити на три осередки: Кавказький (багато видів пшениці і жита, значна кількість видів і сортів плодкових культур, які характеризуються великою різноманітністю місцевих форм); Передньоазійський (багато сортів пшениці і жита, овес середземноморський, багато сортів ячменю, сочевиця, багато сортів рицини, коріандр, диня, огірок анатолійський, буряк, морква, цибуля, цибуля-порей, салат (латук), інжир, гранат, айва, алича, яблуна, груша, ліщина, виноград, кизил, хурма, барбарис, шафран та ін.); Північно-Західноіндійський (багато сортів пшениці і зернових бобів, льон, нут тощо).

IV. Середземноморський центр дав понад 11 % (80 видів) культурних рослин (тверда пшениця, полба еммер, полба справжня, окремі форми вівса, ячменю, сочевиця, чина, горох крупнонасінний, гірчиця, маслина, буряк, капуста, петрушка, артишок, різні види цибулі, часник, спаржа, селера, хрін, щавель, багато форм салату, тмин, аніс, м'ята, розмарин, лавр благородний, хміль та ін.).

V. Абіссінський центр (сюди ж прилягає Гірськоаравійський осередок (Йеменський)). Всього дав близько 40 видів культурних рослин (різноманітні форми пшениці і ячменю, сорго хлібне, тефер, дагуса, нут, сочевиця, горох, боби, чина, люпин, особливі форми льону, кунжут, рицина, кава, гірчиця овочева тощо).

VI. Центральнопівденноамериканський центр (включаючи південну Мексику) може бути поділений на три осередки: Гірський південноамериканський (кукурудза, різні види квасолі і гарбуза, батат, різні види перцю, бавовнику, папайя, томат мексиканський, слива мексиканська, какао, кактуси для огорож та ін.); Центральнопівденноамериканський (різноманітні кактуси); Вест-Індійський острівний (звідси походить близько 50 видів культурних рослин).

VII. Андійський (Південноамериканський) центр має три осередки: Власне Андійський, що включає гірські райони Перу, Болівії, Екватору (різні види картоплі, апа, анью, хінне дерево, кокаїновий кущ, гуайява тощо); Чілоанський (Арауканський), що розташований у південній частині Чилі на прилеглому острові Чілое (картопля, мадія та ін.); Баготанський (у східній Колумбії), встановлений дослідниками С.М. Букасовим та С.В. Юзепчуком (окремі види картоплі, маніок, ананас).

За підрахунками М.І. Вавилова первісні області видоутворення культурних рослин займають близько 1/40 частину суші земної кулі, при цьому із 640 найважливіших культурних рослин більше 500 припадає на Старий Світ, 400 із них виникли в Південній Азії. Найбільш багаті родовим, видовим і сортовим потенціалом Індія, Китай, звідки походять близько половини всіх культурних рослин, а також Передня Азія і середземноморські країни. Центри відокремлені один від одного та збігаються з місцями існування великих стародавніх цивілізацій — Стародавнього Єгипту, Китаю, Японії, Стародавньої Греції, Риму, держав майя й ацтеків. Загальна їх площа 1/40 частина суходолу. 500 культурних рослин походить із старого світу, і лише 100 — з Американського континенту.

Для 400 культурних рослин батьківщиною є Азія. П.М. Жуковський (1969) розширив вчення про центри походження та доповнив їх кількість до дванадцяти.

1. *Китайсько-Японський центр* досить великий, він охоплює територію, яку займають Китай, Тайвань, Корея та Японія. Особливості клімату (від сухого, різкоконтинентального до тро пічного), нагрітий характер території, вертикальна зональність створили екологічну різноманітність і поліморфізм багатьох родів рослин.

У північній частині Китаю трапляється більшість видів груші, яблуні, сливи, вишні, абрикосів та інших плодових дерев. Світове рослинництво із зони субтропіків Південно-Східної частини Китаю ввело в культуру китайські ранньостиглі багатоквіткові й широколисті м'якішениці, багаторядні, низькорослі, плівчастіголозерні ячмені, просо, чумизу, пайзу, гаолян, голозерний багато квітковий овес, квасолу, сою, коротковолокнистий підвид бавов нику, ранньостиглі сорти рису, ендемічні форми маку, конопель тощо. — Культурні рослини Японії запозичені переважно з Китаю, але селекція тут досягла вищого рівня, ніж у Китаї.

В Японії трапляється велика різноманітність селекційних форм капусти, редьки, вишні, мандаринів та інших культур. Тому Японія стала вторинним генетичним центром під впливом Китаю. Через велику кількість (понад 20 000) видів рослин Китайсько Японський центр М.І. Вавилов поставив на перше місце.

2. *Індонезійсько-Індокитайський центр* має велику територію і охоплює Індокитай (В'єтнам, Лаос, Камбоджу, Таїланд, Бірму, Індонезію), Філіппінські острови, острів Цейлон (Шрі-Ланка) та острови Малайського архіпелагу. З цього центру походять численні субтропічні рослини: основні види бананів, кокосова і цукрова па льма, манго, бамбук, деякі види цукрової тростини, хлібне дерево тощо.

На Філіппінських островах виявлено ендемічний тетраплоїдний багаторічний вид рису (*Oryza minuea*). Звідси походять яванський підвид рису посівного, чорний перець та інші культури.

3. *Австралійський центр* займає територію всього австралій ського континенту. Його багата флора на дві третини представлена ендемічними видами. В Австралії виявлено понад 20 ендемічних видів тютюну, стійких до хвороб. Ці види цінні для гібридизації з культурними сортами, для одержання гібридів, стійких до хвороб. Серед ендемічних видів бавовнику виявлено два дикорослих види (*Gossypium sturtii* і *Gossypium robinsonii*), стійкі до хвороб. В Австралії сконцентровано майже всі види роду евкаліптів і велику кіль кість видів акації.

4. *Індостанський центр* охоплює Південно-Західну Індію. Тут сконцентровано величезну різноманітність культурних і диких видів рису. Звідси введено в культуру апельсини, мандарини, цукрову тростину, нут, кунжут, кенаф, багато овочевих культур.

5. *Середньоазійський центр* складається з гірських районів Північно- Західної Індії та Афганістану, Таджикистану, Узбекиста ну і західної частини Тянь-Шаню (частина Казахстану) та низини Туркменистану. З цього центру світовим рослинництвом введено в культуру багато цінних рослин. Звідси походять різноманітні форми м'якої пшениці, карликова і круглозерна пшениця, дрібнонасінні форми гороху, сочевиці, чини. З овочевих культур — цибуля (част ково), часник, морква (жовта). Значна внутрішньовидова різнома нітність характерна для винограду, абрикосів, дині, бавовнику (гузу) та інших культур.

6. *Передньоазійський центр* у географічному розумінні є сукупністю таких територій: Іран, Закавказзя, Сирія, Палестина, Аравія, а також гірська частина Туркменістану. Цей центр має велике значення в історії культурних рослин. Закавказзя за своєю природою й історією слід розглядати як окремий центр еволюції культурних рослин. У жодному регіоні світу не існує такої кількості видів пшениці, як у Закавказзі (18 з 23 відомих), з них 8 ендемічних. Виключне значення має Закавказзя як центр різноманітності жита. У Передньоазійському центрі сформувалися специфічні екологічні типи твердих пшениць, дикі однозернянки, численні види роду *Aegilops*. Це також батьківщина візантійського вівса, горохоподібного нуту, синьої люцерни (частково), дикого виду буряків (*Beta lomatogona*). Всі європейські види плодкових культур і вино граду походять з цього центру.

7. *Середземноморський центр* охоплює країни Середземноморського узбережжя: Іспанію (Андалузію і Валенсію), південну частину Португалії, Італію, Південну Грецію, узбережні райони Марокко, Алжиру, Тунісу, Єгипту, острови Середземного моря. З цього центру введено в культуру численні рослини: овочеві — буряк, капусту, салат; синій, жовтий і білий однорічні види люпину, конюшини; візантійський овес; цукровий буряк; лаванду, м'яту; гранат, маслини тощо. Екологічною особливістю польових культурних рослин Середземномор'я є їх різко виражена крупнонасінність, яка характерна тут для гороху, нуту, сочевиці, кінських бобів, вики, люпину, льону, ячменю, 28-хромосомних видів пшениці.

8. *Африканський центр* складається з Африканського континенту і виділеного М.І. Вавиловим Абіссинського центру. Аборигенними рослинами Африки, що ввійшли в культуру, є різні види сорго, африканське просо (*Pennisetum taphoideum*), кормовий горох (*Vigna*), земляний горіх, голубиний горох (*Cajanus indicus*), кофе, кунжут, рицина, багаторічне африканське жито (*Secale africanum*). Ефіопія є вторинним центром походження тетраплоїдних видів пшениці і культурного ячменю. П.М. Жуковський зазначив, що серед великої кількості різновидів цих культур диких форм не знайдено, і вони були інтродуковані з Азії.

9. *Європейсько-Сибірський центр* охоплює країни Європи, європейську частину і райони Сибіру Росії. Роль цього центру в походженні селекційних типів багатьох культурних видів рослин досить велика. Європа є центром походження цукрових буряків, тут створено кращі селекційні високоцукристі сорти. Територія колишнього СРСР мала свої багаті ресурси. Це територія найдавнішого формотворення пшениці, жита, ячменю, вівса, льону-довгунцю, конюшини червоної, багатьох плодкових культур. Завдяки селекційній роботі в Росії на Кубані створено вторинний генетичний центр соняшнику. Інші країни Європи відіграють важливу роль у введенні в культуру й селекцію багатьох культурних рослин. Важливу роль у розвитку світового рослинництва відіграли пшениці-дворучки, цукрові буряки, картопля, ріпак (Франція), зимостійкі м'які пшениці (ФРН, Баварія), славнозвісні пшениці-банатки

(Угорщина), паннонська вика (Чехія), жаростійкі овочеві культури (Болгарія), селекційні сорти багатьох культур (Швеція, Англія тощо).__

10. *Центральноамериканський центр* складається з Мексики, Гватемали, Коста-Рики, Гондурасу, Панами. Центральна Америка є частиною великого центру бульбоносних видів картоплі, де яких видів квасолі, перцю. Це також первинний генетичний центр формотворення і походження авокадо, деяких видів какао, бавовни ку упланд. Тут сконцентровано багато різноманітних форм кукурудзи.

11. *Південноамериканський* (Перуано-Еквадор-Болівійський) центр. Звідси походять деякі види картоплі, люпину, серед них культурний вид (*Lupinus mutabilis*), крохмалиста кукурудза (*Zea mays amylacea*). Перу є первинним генетичним центром походження видів південноамериканської групи соняшнику, єгипетського бавовнику (*Gossypium barbadense*). Вид картоплі *Solanum tuberosum*, що займає найбільший ареал на земній кулі, походить з цього центру, зокрема з Чилі й острова Чилое.

12. *Північноамериканський центр* охоплює територію США й Канади. В США трапляються в дикому стані види соняшнику, багато видів дикого винограду, що вказує на первинний центр їх формотворення. Звідси також походять види картоплі, тютюну, люпину.

Центри походження не завжди співпадають з центрами різноманіття. Високий рівень мінливості притаманний і вторинним центрам. Зараз окультуренням рослин займаються спеціалізовані наукові установи, котрі накопичують і створюють унікальні колекційні і селекційні фонди. При цьому вони стають окремими осередками надзвичайного різноманіття, де зосереджено цінні в селекційному відношенні носії як домінантних, так і рецесивних генів. Селекційна робота в цих установах значно прискорює еволюційний процес у рослин. В колекціях ботанічних садів, де споріднені види вирощують поряд, досить часто відбувається спонтанна віддалена гібридизація.

Окультурення рослин в селекційних установах аналогічне процесам, що колись відбувалися в первинних осередках походження культурних рослин, але є більш локалізованим і набагато швидшим. З 1923 по 1940 рр. було зроблено 180 експедицій, із них 40 – у 65 зарубіжних країн. Світова колекція насіння ВІРу до 1940 р. складалася з 250.000 зразків, зараз включає більше 320.000 зразків. Значення вчення М.І.Вавилова полягає в тому, що селекціонер отримав чіткі орієнтири для пошуку донорів необхідних ознак. М. І. Вавілов (1926) та його послідовники О.М. Синська (1969), П. Жуковський (1970) та ін. провели велику роботу по створенню колекції культурних рослин.

Користуючись колекцією М.І. Вавілова, селекціонери створили більше 700 сортів різноманітних культур. В даний час створюються «міжнародні генні фонди» та «генетичні банки», наприклад, по картоплі – у Мексиці, Перу, Аргентині; по бобовим – у Аргентині. Існує також сховище по тютюну (Конкордія), по бавовнику (Катамарка, Аргентина), по рису (Японія, Індія). Така ж міжнародна кооперація організована і по

основних лісоутворюючих породах між Швецією, Норвегією, Данією та Фінляндією.

Наведені приклади по збереженню генетичного різноманіття видів стосуються головним чином культурних рослин. Проте і природна флора, всі її види повинні бути об'єктами детального вивчення для подальшого селекційного використання. У 2012 році в світі налічувалося вже понад 1300 «банків генів», однак більшість із них неспроможні зберігати незайманими генотипи переданих зразків. Насіння, що зберігається, поступово втрачає схожість; при пересівах спонтанний мутагенез і спонтанна гібридизація разом із механічним засміченням і розщепленням гетерозигот можуть через кілька поколінь зробити невпізнаними законсервовані у «банках генів» генотипи.

Нині головною установою з координації державної науково-технічної програми "Генетичні ресурси рослин України" є Інститут рослинництва імені В. Я. Юр'єва у місті Харкові, при якому існує Національний центр генетичних ресурсів рослин України (НЦГРРУ). Національний генбанк рослин України на 2010 рік налічував 130 тис. зразків, що належать до 1032 видів рослин, і є одним із 10 найбільших генбанків світу.

У результаті інтродукції та експедиційних зборів щорічно колекції поповнюються 6 – 7 тис. нових зразків. Банк проводить широкий міжнародний обмін рослинним матеріалом із зарубіжними країнами, підтримує тісні зв'язки з Міжнародним центром генетичних ресурсів у Римі. Проводиться поетапна робота щодо заповнення Національного сховища насіння генофонду рослин, у якому вже зберігаються близько 40 тис. зразків насіння.

У світі існує кілька установ, подібних ВІРУ та НЦГРРУ:

- Сільськогосподарська дослідницька служба Міністерства сільського господарства (США);
- Міжнародний інститут рису (Філіппіни);
- Міжнародний інститут сільськогосподарських культур для напівпосушливих тропіків (Індія);
- Міжнародний центр по кукурудзі й пшениці (Мексика);
- Міжнародний центр по картоплі (Перу);
- Міжнародний інститут сільського господарства тропіків (Нігерія);
- Північний генний банк (Швеція);
- Азіатський центр по вивченню й розробці овочевих культур (Тайвань).

Проблеми інтродукції. Інтродукція є методом збагачення асортименту рослин та способом мобілізації вихідного матеріалу для подальшої селекційної роботи. По перше – це небажана інтродукція бурянів, хвороб і шкідників (жук колорадський, амброзія). Для цього при митницях діють карантинні служби, а при наукових установах створені карантинні станції і розсадники (в Одесі при СГІ) та карантинні

інспекції в областях. Насіння обробляється хім. препаратами. Потім вирощують у теплиці або в полі первинної інтродукції.

М.І. Вавилов науково обґрунтував теорію інтродукції рослин у своїх працях «Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості» та «Центри походження культурних рослин». Вивчення та аналіз спадкової мінливості різних систематичних груп рослин дали можливість М.І. Вавилову сформулювати *закон гомологічних рядів* у спадковій мінливості (або закон паралельної мінливості).

Згідно з цим законом генетично близькі види й роди характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачити появу паралельних форм в інших видів і родів. Що ближче вони генетично в загальній системі, то повнішою є схожість у рядах їх мінливості. Крім того, цілі роди рослин характеризуються певним циклом мінливості, яка проходить через усі види, що утворюють ці родини.

Класичні праці М.І.Вавилова дотепер мають значення для селекції і збереження генетичного різноманіття диких і культурних плодових рослин. Значний внесок у розроблення теорії і практики інтродукції зробив І.В. Мічурін. Шляхом схрещування географічно віддалених форм. І.В. Мічурін добився значних успіхів у створенні сортів, пристосованих до умов середньої смуги Росії, які мали добрі смакові властивості південних сортів.

Сучасний етап окультурення дикорослих рослин має свої особливості. Зазвичай дикороси вводяться в культуру в межах природного ареалу (*Hippophae rhamnoides*, *Vaccinium* ssp., *Viburnum opulus*), але є приклади коли окультурення відбувається на інших континентах. Так, північноамериканська аронія набула статус у плодової культури спочатку в Європі та Азії, китайська ківі – в Новій Зеландії, а вже потім вихідні види розпочали досліджувати в місцях природного поширення, виявивши цінні місцеві зразки.

Способи розмноження рослин. Рослини можуть розмножуватись статевим способом та насінням, вегетативними органами, а також незаплідненим апоміктичним насінням. Для успішного ведення селекції треба враховувати особливості будови квітки, якості, кількість і способи перенесення пилку та запліднення, ступінь само- та перехресної несумісності, вплив інбридингу, частку перехресного запліднення для самозапильних і частку самозапліднення для перехреснозапильних культур.

Самозапліднення, або автогамія – запліднення, яке виникає коли пилок потрапляє на приймочку маточки своєї квітки, проростає і два спермії забезпечують подвійне запліднення. Це у двостатевих гермафродитних квітках. Самозапліднення відбувається коли чоловічі і жіночі статеві органи просторово віддалені (у однодомних – огірки, кукурудза).

До самозапильних рослин відносяться ті, частка перехресного запилення яких не перевищує 4%. Це пшениця, ячмінь, овес, рис, просо, сорго, льон, бавовник, квасоля, горох, вика, боби, соя, нут, конюшина, помідори, баклажани, салат, персик, абрикос, цитрусові, виноград.

Популяції самозапильних культур – це суміш гомозиготних ліній, але інколи відбувається спонтанна гібридизація, а через кілька поколінь гомозиготність відновлюється. В цих популяціях виникають мутації. Потомство від самозапліднення однієї гомозиготної рослини називається чистою лінією. Добір у межах чистої лінії не результативний, т.я. відсутня спадкова мінливість. Так само неефективний добір у першому поколінні F1. Хоча вони і гетерозиготні, але одноманітні. Отже, прямий добір у роботі з самозапильними рослинами дає результат, коли вихідний матеріал є природною або штучно створеною популяцією. Мутанти M1 неоднорідні, і добір можна починати з першого покоління.

Перехресне запліднення, або алогамія – система розмноження, за якої чоловічі гамети однієї рослини запліднюють жіночі статеві клітини іншої. Перенесення пилку відбувається за допомогою комах або вітру. Пристосування, які сприяють перехресному запиленню, це роз'єднання генеративних органів (дводомні – коноплі, хмель, шпинат, обліпиха, фінікова пальма, однодомні – кукурудза, кавуни, гарбузи, огірки, кокосова пальма, горіх, ліщина).

Протандрія – пилок досягає швидше, ніж приймочка маточки може його прийняти (у буряків, соняшнику, салату, петрушки, селери).

Протогінія – пиляки досягають із запізненням, після того, як запліднення відбулося пилом іншої рослини (у капустяних та зернових)

Самонесумісність гетероморфна супроводжується явищем гетеростилії неоднакова довжина стовпчика маточки і тичинок. Рослини з довгим стовпчиком маточки – гвіздок, з довгими тичинками – сережки. Рослини гвіздок гомозиготні з рецесивними генами, а тип рослин сережка гетерозиготний. Пилок рослин гвіздок проростає на приймочках сережки, а пилок рослин типу сережка запліднює рослини гвіздок. Пилок від своєї квітки на приймався і самозапліднення не відбувалося.

Самонесумісність гомоморфна контролюється генотипом. Може бути спорофітної і гаметофітної форми (пилок проростає на приймочці маточки і запліднює лише у випадку, коли жоден з алелів несумісності гетерозиготної маточки не збігається з алелем конкретного пилкового зерна).

Облігатні перехреснозапильні культури з двостатевими квітками: жито, гречка, соняшник, конюшина біла, конюшина червона, конюшина інкарнатна, конюшина гібридна, люцерна, еспарцет.

Менш суворо перехреснозапильні культури: буряки, турнепс, гірчиця, ріпак, цикорій, капуста, мак, картопля, тютюн, люпин, сочевиця, морква, селера, пастернак, яблуна, груша, слива, маслина.

Перехреснозапильні культури, що розмножуються переважно вегетативно: картопля, хміль, виноград, суниця, малина, обліпиха, яблуна, груша, слива.

Популяції перехреснозапильних культур високо гетерозиготні. Для них характерна наявність інбредної депресії – різкого зменшення продуктивності і життєздатності при самозаплідненні.

Вегетативнорозмножувані рослини розмножуються кореневими паростками, відсадками, вусами, бульбами, цибулинами, живцями. Це плодючі, картопля, часник.

Апоміксис – спосіб нестатевого розмноження, при якому насіння утворюється без запліднення. Особини мають материнську спадковість.

Класифікація форм апоміксису

1. Диплоїдний – апоспорія
2. Гаплоїдний – апогамія
3. Партеногенез

Амфіміксис – нормальне неапоміктичне формування насіння.

Аналітична і синтетична селекція

Методи аналітичної селекції ґрунтуються на використанні як вихідного матеріалу сортів і гібридів, сформованих внаслідок попередньої діяльності людини. Це аналіз існуючих популяцій і добір найкращих рослин для розмноження.

В результаті прямих доборів з місцевих і селекційних сортів наприкінці XIX – до 40-х років XX ст. були створені сорти: пшениці ярої – Лютесценс 62 (з сорту Полтавка, О.П. Шехурдін); пшениці озимої – Еритроспермум 917 (з сорту Високолитовка, В.Я. Юр'єв), Кооператорка (з Кримки, А.О. Сапегін), Земка (з Банатки, А.О. Сапегін); проса – Саратовське 953 (з сорту Закавказький); квасолі – Подільська кушова, Синельниківська 6, Синельниківська 8, Дніпровська бомба; сої – Білосніжка; огірків – Ніжинський 12; цибулі – Сквирська, Стригунівська носівська, Чернігівська; часнику – Донецький фіолетовий, Лакський, Софіївський; капусти – Амагер 611, Димерська 7; помідорів – Новинка Придністров'я; перцю – Український гіркий.

Створити новий сорт без аналізу потомства і добору неможливо. Тому всі програми селекції передбачають використання методів аналітичної селекції, але вихідним матеріалом для неї може бути існуючий або створений селекціонером.

Хоча місцеві сорти і популяції досить цінні, за умов зростаючої інтенсифікації землеробства вони мали багато істотних недоліків. Прямий добір з них дедалі рідше давав успішні результати, що спонукало селекціонерів шукати нові методи створення вихідного матеріалу.

Це привело до необхідності застосування методу гібридизації. Так виникла *синтетична селекція*, у результаті якої в одному гібридному організмі досягається комбінація властивостей і ознак двох і більшого

числа батьківських форм. Гібридизація значно розширила творчі можливості добору. Даючи в руки селекціонера потрібний йому матеріал, вона набагато прискорила весь селекційний процес. Людина одержала можливість створювати такі форми рослин, які в природі могли з'явитися дуже нескоро або взагалі не виникли б.

ПИТАННЯ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО КОНТРОЛЮ

1. Характеристика нуклеїнових кислот. 2. Характеристика ДНК. 3. Характеристика РНК. 4. Хромосоми. Типи хромосом. 5. Що таке каріотип? 6. Утворення триплетів. 7. Що таке генетичний код? 8. Властивості генетичного коду. 9. Що таке ген? 10. Дати визначення: генетика, спадковість, мінливість. 11. Які ознаки називаються альтернативними? 12. Дати визначення: алель, локус. 13. Дати визначення: гомо- і гетерозигота, фенотип і генотип. 14. Сформулювати 1-й закон Менделя. 15. Сформулювати 2-й закон Менделя. 16. Полігібридне схрещування. 17. Сформулювати 3-й закон Менделя. 18. Які ознаки називають менделюючими? Типи успадкування менделюючих ознак. 19. Дати визначення: плейотропія, кодомінування, неповне домінування. 20. Які типи взаємодії генів ви знаєте? 21. Аутономи й статеві хромосоми. 22. Визначення статі в людини й тварин. 23. Успадкування, зчеплене із статтю. Наведіть приклади. 24. Що називають групою зчеплення? 25. Хромосомна теорія спадковості. 26. Що таке генетична карта хромосоми? 27. Мутації. Типи мутацій. 28. Механізм геномних мутацій. 29. Дайте характеристику хвороби Дауна. 30. Дайте характеристику синдрому Кляйнфельтера. 31. Дайте характеристику синдрому Тернера. 32. Дайте характеристику синдрому Х-трисомії. 33. Що називають абераціями? Види аберацій. 34. Дайте характеристику синдрому «котячого крику». 35. Генні мутації. 36. Дайте характеристику фенілкетонурії. 37. Дайте характеристику альбінізму. 38. Дайте характеристику алкаптонурії. 39. Дайте характеристику галактоземії. 40. Назвіть основні поділи й фази мейозу. 41. Селекція як наука. Значення еволюційного вчення Ч. Дарвіна для селекції. 42. Поняття породи, сорту, штаму. 43. Завдання і напрями селекції рослин. 44. Вихідний матеріал для селекції. Роботи М. І. Вавилова. Центри походження культурних рослин. 45. Методи селекції. Добір. 46. Особливості добору в само- і перехреснозапильних рослин. 47. Внутрішньовидова гібридизація. Підбір пар для схрещування та робота з гібридними поколіннями. 48. Віддалена гібридизація. Подолання несхрещуваності видів та безплідності віддалених гібридів. 49. Гетерозисна селекція. 50. Використання експериментальних мутацій і методу поліплоїдії в селекції рослин. 51. Селекція тварин. Основні напрями. 52. Оцінка тварин і добір. 53. Система схрещувань. 54. Використання гетерозису в тваринництві. 55. Застосування в селекції тварин нових досягнень біологічної науки. 56. Сучасні методи створення промислових штамів мікроорганізмів.

**ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ ДО
ТЕОРЕТИЧНОГО БЛОКУ**

1. Який рік вважається роком народження генетики?

- а) 1856 р.
- б) 1863 р.
- в) 1900 р.
- г) 1906 р.
- д) 1901 р.

2. У якому році була запропонована назва «ген» для позначення одиниці спадковості?

- а) 1912 р.
- б) 1909 р.
- в) 1906 р.
- г) 1903 р.
- д) 1900 р.

3. Хто з генетиків запропонував увести поняття «генотип» ?

- а) Кельрейтер;
- б) Мендель;
- в) Чермак;
- г) Йогансен;
- д) Негелі.

4. Ознака, яка обумовлена одним геном, називається:

- а) Фен;
- б) Фенн;
- в) Тип;
- г) Кодон;
- д) Симптом;

5. Основоположником хромосомної теорії спадковості є:

- а) Дарвін;
- б) Морган;
- в) Йогансен;
- г) Мендель;
- д) Кольцов.

6. Явище зчеплення генів було підтверджено:

- а) Менделем;
- б) Дарвіним;
- в) Стертевантом;
- г) Морганом;
- д) Четвериковим.

7. Матрична теорія ауторепродукції хромосом уперше була запропонована:

- а) Морганом;
- б) Бріджесом;
- в) Кольцовим;
- г) Четвериковим;
- д) Серебровським.

8. Нобелівську премію за вивчення явищ зчеплення, кросинговеру й відкриття штучного мутагенезу в 1946 р. одержав:

- а) Морган;
- б) Стертевант;
- в) Мак Кьюсік;
- г) Мьоллер;
- д) Четвериков.

9. Хто запропонував модель будови ДНК?

- а) Ейвері, Маклауд;
- б) Бідл, Тейтум;
- в) Морган, Стертевант;
- г) Уотсон, Крік;
- д) Барнет, Берннер.

10. Близнюковий метод для розмежування ролі спадковості й середовища в розвитку ознак у людини був запропонований:

- а) Менделем;
- б) Морганом; *
- в) Йогансенном;
- г) Уотсоном;
- д) Гальтоном.

11. Основний закон популяційної генетики був сформульований:

- а) Харді і Вейнбергом;
- б) Морганом і Стертевантом;
- в) Кельнером і Ковальовим;
- г) Бідлом і Тейтумом;
- д) Тимофеевим-Рессовським.

12. Більш ніж на 90% була розшифрована структура гена людини у:

- а) 1987 р.
- б) 1990 р.
- в) 1992 р.
- г) 1997 р.
- д) 2000 р.

13. Акроцентричні хромосоми - це:

- а) хромосоми з одним довгим і іншим дуже коротким плечем;
- б) хромосоми, що мають плечі нерівної довжини;
- в) хромосоми, що мають плечі рівної або майже рівної довжини.

14. Субметацентричні хромосоми - це:

- а) хромосоми з одним довгим і іншим дуже коротким плечем;
- б) хромосоми, що мають плечі нерівної довжини;

в) хромосоми, що мають плечі рівної або майже рівної довжини.

15. Метацентричні хромосоми - це:

- а) хромосоми з одним довгим і іншим дуже коротким плечем;
- б) хромосоми, що мають плечі нерівної довжини;
- в) хромосоми, що мають плечі рівної або майже рівної довжини.

16. Клітина гине внаслідок втрати:

- а) супутника;
- б) гетерохроматичного району;
- в) еухроматичного району.

17. Молекулярна вага РНК становить:

- а) 2000 млн;
- б) 200 млн;
- в) 20 млн;
- г) 2 млн.

18. Молекулярна вага ДНК становить:

- а) 2000 млн;
- б) 200 млн;
- в) 20 млн;
- г) 2 млн.

19. Яких компонентів немає в структурі ДНК?

- а) рибоза;
- б) дезоксирибоза;
- в) тимін;
- г) цитозин;
- д) урацил.

20. Яких компонентів немає в структурі РНК?

- а) рибоза;
- б) дезоксирибоза;
- в) тимін;
- г) цитозин;
- д) урацил.

21. Сигнал ініціації синтезу виконує триплет:

- а) УАА;
- б) ГГА;
- в) АЦТ;
- г) САС.

22. Стоп-сигналами, що припиняють синтез поліпептидного ланцюга на рибосомах, є триплети:

- а) АТТ;
- б) УАА;
- в) ГГА;
- г) УАГ;
- д) АЦТ;
- е) УГА.

23. Транскрипція – це:

- а) зчитування генетичної інформації;
- б) видалення інтронів з первинного РНК-транскрипта;
- в) з'єднання екзонів наприкінці дозрівання мРНК;
- г) передача генетичної інформації про будову білка.

24. Процесінг – це:

- а) зчитування генетичної інформації;
- б) видалення інтронів з первинного РНК-транскрипта;
- в) з'єднання екзонів наприкінці дозрівання мРНК;
- г) передача генетичної інформації про будову білка.

25. Сплайсинг – це:

- а) зчитування генетичної інформації;
- б) видалення інтронів з первинного РНК-транскрипта;
- в) з'єднання екзонів наприкінці дозрівання мРНК;
- г) передача генетичної інформації про будову білка.

26. Трансляція – це:

- а) зчитування генетичної інформації;
- б) видалення інтронів з первинного РНК-транскрипта;
- в) з'єднання екзонів наприкінці дозрівання мРНК;
- г) передача генетичної інформації про будову білка.

27. Кодомінантні гени це:

- а) гени, що не залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- б) гени, що залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- в) гени, що проявляють свою активність однаковою мірою;
- г) гени, що виявляють пригнічуючий ефект на неалельні гени;
- д) гени, активність яких пригнічується неалельними генами.

28. Домінантні гени – це:

- а) гени, що не залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- б) гени, що залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- в) гени, що проявляють свою активність однаковою мірою;
- г) гени, що виявляють пригнічуючий ефект на неалельні гени;
- д) гени, активність яких пригнічується неалельними генами.

29. Рецесивні гени – це:

- а) гени, що не залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- б) гени, що залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- в) гени, що проявляють свою активність однаковою мірою;
- г) гени, що виявляють пригнічуючий ефект на неалельні гени;
- д) гени, активність яких пригнічується неалельними генами.

30. Епістатичні гени це:

- а) гени, що не залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- б) гени, що залежать від функціонального стану іншого алельного гена;
- в) гени, що проявляють свою активність однаковою мірою;
- г) гени, що виявляють пригнічуючий ефект на неалельні гени;
- д) гени, активність яких пригнічується неалельними генами.

31. Середні розміри генів людини становлять:

- а) 1-3 кб;
- б) 10-30 кб;
- в) 100-300 кб;
- г) 1000-3000 кб.

32. У кожній диплоїдній клітині людини з 46 хромосомами міститься:

- а) $3,5 \times 10^3$ пар нуклеотидів;
- б) $3,5 \times 10^6$ пар нуклеотидів;
- в) $3,5 \times 10^9$ пар нуклеотидів;
- г) $3,5 \times 10^{12}$ пар нуклеотидів.

33. Мітохондральний геном людини містить:

- а) 29 генів;
- б) 39 генів;
- в) 49 генів;
- г) 59 генів;
- д) 69 генів;
- е) 79 генів.

34. Загальна довжина гена людини становить:

- а) 3,3 сМ;
- б) 33 сМ;
- в) 330 сМ;
- г) 3300 сМ;
- д) 33000 сМ;
- е) 330000 сМ.

35. 1 сМ становить:

- а) 1000000 пар нуклеотидів;
- б) 100000 пар нуклеотидів;
- в) 10000 пар нуклеотидів;
- г) 1000 пар нуклеотидів;
- д) 100 пар нуклеотидів;
- е) 10 пар нуклеотидів.

36. Для аутосомно-домінантного типу спадкування ознак характерно:

- а) захворювання проявляється в кожному поколінні;
- б) захворювання проявляється не в кожному поколінні;
- в) хворіють особи переважно жіночої статі;
- г) хворіють особи переважно чоловічої статі;
- д) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 1:1;
- е) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 3:1;
- ж) хворіють особи жіночої й чоловічої статі.

37. Для аутосомно-рецесивного типу спадкування характерно:

- а) захворювання проявляється в кожному поколінні;
- б) захворювання проявляється не в кожному поколінні;
- в) хворіють особи переважно жіночої статі;
- г) хворіють особи переважно чоловічої статі;
- д) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 1:1;

- е) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 3:1;
- ж) хворіють особи жіночої й чоловічої статі.

38. Для рецесивного, пов'язаного з генами X-хромосомами, типу спадкування характерно:

- а) захворювання проявляється в кожному поколінні;
- б) захворювання проявляється не в кожному поколінні;
- в) хворіють особи переважно жіночої статі;
- г) хворіють особи переважно чоловічої статі;
- д) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 1:1;
- е) співвідношення здорових і хворих сибсів становить 3:1;
- ж) хворіють особи жіночої й чоловічої статі.

39. Генна мутація – це:

- а) мутація, обумовлена впливом хімічного або фізичного факторів;
- б) мутація, при якій змінюється число хромосом при збереженні їх структури;
- в) мутація, при якій змінюється кількість або послідовність нуклеотидів у межах одного гена;
- г) мутація, при якій змінюється структура хромосом при збереженні їх кількості.

40. Геномна мутація – це:

- а) мутація, обумовлена впливом хімічного або фізичного факторів;
- б) мутація, при якій змінюється число хромосом при збереженні їх структури;
- в) мутація, при якій змінюється кількість або послідовність нуклеотидів у межах одного гена;
- г) мутація, при якій змінюється структура хромосом при збереженні їх кількості.

41. Хромосомна мутація – це:

- а) мутація, обумовлена впливом хімічного або фізичного факторів;
- б) мутація, при якій змінюється число хромосом при збереженні їх структури;
- в) мутація, при якій змінюється кількість або послідовність нуклеотидів у межах одного гена;
- г) мутація, при якій змінюється структура хромосом при збереженні їх кількості.

42. Популяція – це:

- а) сукупність особин одного виду чисельністю більше 4000, здатних до вільного схрещування, які мають загальний генофонд і більше 2% осіб з інших сукупностей;
- б) сукупність особин одного виду, чисельністю 1500-4000, що мають загальний генофонд і до 2% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів становить до 90%;
- в) сукупність особин одного виду, чисельністю до 1500, що мають загальний генофонд і до 1% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів більше 90%.

43. Субпопуляція – це:

- а) сукупність особин одного виду чисельністю більше 4000, здатних до вільного схрещування, які мають загальний генофонд і більше 2% осіб з інших сукупностей;
- б) сукупність особин одного виду, чисельністю 1500-4000, що мають загальний генофонд і до 2% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів становить до 90%;
- в) сукупність особин одного виду, чисельністю до 1500, що мають загальний генофонд і до 1% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів більше 90%.

44. Ізолят – це:

- а) сукупність особин одного виду чисельністю більше 4000, здатних до вільного схрещування, які мають загальний генофонд і більше 2% осіб з інших сукупностей;
- б) сукупність особин одного виду, чисельністю 1500-4000, що мають загальний генофонд і до 2% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів становить до 90%;
- в) сукупність особин одного виду, чисельністю до 1500, що мають загальний генофонд і до 1% осіб з інших сукупностей, у якій число внутрішньогрупових шлюбів більше 90%.

45. До категорії ізолята належать сукупності особин при коефіцієнті імбридинга:

- а) 0,1-0,02;
- б) 0,3-0,001;
- в) 0,0001-0,00001.

46. До категорії панміксії відносять сукупності особин при коефіцієнті імбридинга:

- а) 0,1-0,02;
- б) 0,3-0,001;
- в) 0,0001-0,00001.

47. Конкордантність у монозиготних близнюків за кольором райдужної оболонки очей, кольором волосся, папілярними лініями долоні, відповідно становить:

- а) 92%, 97%, 99,5%;
- б) 97%, 99,5%, 92%;
- в) 99,5%, 97%, 92%.

48. Цитогенетично в групу F входять хромосоми:

- а) 6-12;
- б) 21-22;
- в) 4-5;
- г) 19-20;
- д) 13-15.

49. Цитогенетично в групу C входять хромосоми:

- а) 4-10;
- б) 5-11;
- в) 7-14;
- г) 9-15;
- д) 10-16;
- е) 6-12.

50. Цитогенетично в групу Д входять хромосоми:

- а) 10-12;
- б) 13-15;
- в) 16-18;
- г) 19-22;
- д) 1-3;
- е) 4-6.

51. Цитогенетично в групу Е входять хромосоми:

- а) 10-12;
- б) 13-15;
- в) 16-18;
- г) 19-22;
- д) 1-3;
- е) 4-6.

52. Гетерозигота – це:

- а) диплоїдна особина, що має два різні алелі за даним геном;
- б) диплоїдна особина, що має два однакові алелі за даним геном;
- в) клітинна структура, що забезпечує розбіжність хромосом під час мітозу або мейозу;
- г) перевага у фенотипі одного алеля над іншим.

53. Гомозигота – це:

- а) диплоїдна особина, що має два різні алелі за даним геном;
- б) диплоїдна особина, що має два однакові алелі за даним геном;
- в) клітинна структура, що забезпечує розбіжність хромосом під час мітозу або мейозу.
- г) перевага у фенотипі одного алеля над іншим.

54. Зигота – це:

- а) диплоїдна особина, що має два різні алелі за даним геном;
- б) клітина з диплоїдним набором хромосом, що виникає при злитті двох гамет;
- в) диплоїдна особина, що має два однакові алелі за даним геном;
- г) клітинна структура, що забезпечує розбіжність хромосом під час мейозу або мітозу.

55. Гамета – це:

- а) зріла статеві клітина;
- б) клітина, з диплоїдним набором хромосом;
- в) клітинна структура, що забезпечує розбіжність хромосом у мейозі або мітозі.

56. Панміксія – це:

- а) вільне схрещування особин у межах однієї популяції;
- б) вплив одного гена на формування різних ознак;
- в) фенотипічний прояв ознаки, обумовлений спільною дією декількох неалельних генів.

57. Плейотропія – це:

- а) вільне схрещування особин у межах однієї популяції;

- б) вплив одного гена на формування різних ознак;
- в) фенотипічний прояв ознаки, обумовлений спільною дією декількох неалельних генів.

58. Полімерія – це:

- а) вільне схрещування особин у межах однієї популяції;
- б) вплив одного гена на формування різних ознак;
- в) фенотипічний прояв ознаки, обумовлений спільною дією декількох неалельних генів.

59. Делеція – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) внутрішньохромосомна перебудова, при якій її фрагмент повертається на 180°;
- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

60. Дуплікація – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) внутрішньохромосомна перебудова, при якій її фрагмент повертається на 180°;
- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

61. Інверсія – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) внутрішньохромосомна перебудова, при якій її фрагмент повертається на 180°;
- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

62. Поліплоїдія – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) хромосомна перебудова усередині, при якій її фрагмент повертається на 180°;
- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

63. Полісомія – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) внутрішньохромосомна перебудова, при якій її фрагмент повертається на 180°;

- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

64. Транслокація – це:

- а) втрата ділянки хромосоми або хроматиди;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) внутрішньохромосомна перебудова, при якій її фрагмент повертається на 180° ;
- г) кратне збільшення числа хромосом;
- д) наявність зайвої хромосоми в каріотипі;
- е) переміщення генетичного матеріалу з однієї хромосоми в іншу.

65. Каріотип 46XY відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

66. Каріотип 46XX відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

67. Каріотип 45XO/46XX відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

68. Каріотип 47XXX відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

69. Каріотип 4XY+21 відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

70. Каріотип 45X0 відповідає:

- а) нормальному каріотипу чоловіка;
- б) нормальному каріотипу жінки;
- в) мозаїчному каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера;
- г) каріотипу при синдромі Клайнфельтера;
- д) каріотипу при синдромі Дауна;
- е) каріотипу при синдромі Шерешевського-Тернера.

71. Рекомбінація – це:

- а) обмін ділянками гомологічних хромосом, що призводить до утворення хромосом з новим набором генів;
- б) процес утворення молекули нуклеїнової кислоти, синтезований на іншій молекулі;
- в) відновлення вихідної структури uszkodженого фрагмента ДНК;
- г) обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі клітинного розподілу, що призводить до нової комбінації генів, яка змінює фенотип.

72. Реплікація – це:

- а) обмін ділянками гомологічних хромосом, що призводить до утворення хромосом з новим набором генів;
- б) процес утворення молекули нуклеїнової кислоти, синтезований на іншій молекулі;
- в) відновлення вихідної структури uszkodженого фрагмента ДНК;
- г) обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі клітинного розподілу, що призводить до нової комбінації генів, яка змінює фенотип.

73. Репарація – це:

- а) обмін ділянками гомологічних хромосом, що призводить до утворення хромосом з новим набором генів;
- б) процес утворення молекули нуклеїнової кислоти, синтезований на іншій молекулі;
- в) відновлення вихідної структури uszkodженого фрагмента ДНК;
- г) обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі клітинного розподілу, що призводить до нової комбінації генів, яка змінює фенотип.

74. Кросингвер – це:

- а) обмін ділянками гомологічних хромосом, що призводить до утворення хромосом з новим набором генів;
- б) процес утворення молекули нуклеїнової кислоти, синтезований на іншій молекулі;
- в) відновлення вихідної структури uszkodженого фрагмента ДНК;
- г) обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі клітинного розподілу, що призводить до нової комбінації генів, яка змінює фенотип.

75. Транспозиція – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) заміна однієї пуринової основи на іншу або однієї піримідинової основи на іншу;
- г) заміна однієї пуринової основи на піримідинову або однієї піримідинової основи на пуринову.

76. Транслокація – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) заміна однієї пуринової основи на іншу або однієї піримідинової основи на іншу;
- г) заміна однієї пуринової основи на піримідинову або однієї піримідинової основи на пуринову.

77. Трансверсія – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) заміна однієї пуринової основи на іншу або однієї піримідинової основи на іншу;
- г) заміна однієї пуринової основи на піримідинову або однієї піримідинової основи на пуринову.

78. Транзація – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) заміна однієї пуринової основи на іншу або однієї піримідинової основи на іншу;
- г) заміна однієї пуринової основи на піримідинову або однієї піримідинової основи на пуринову.

79. Поліплоїдія – це:

- а) відсутність або надлишковий уміст окремих хромосом у геномі;
- б) кратне збільшення числа наборів хромосом;
- в) збільшення кількості пальців;
- г) зайва хромосома в каріотипі.

80. Полідактилія – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) збільшення кількості пальців;
- г) зайва хромосома в каріотипі.

81. Полісомія – це:

- а) структурна зміна хромосом у результаті переміщення генетичного матеріалу;
- б) перенос ділянки хромосоми в іншу частину тієї ж хромосоми;
- в) збільшення кількості пальців;
- г) зайва хромосома в каріотипі.

82. Для синдрому Клайнфельтера характерні:

- а) високий зріст, гінекомастія, широкий таз, слабке покриття волоссям на лобку й у пахвових ділянках, гіпоплазія яєчок;

- б) рання аменорея й клімакс, два тільця Барра, що виявляються в букальному епітелії, велика частота шизофренії, ніж у популяції;
- в) затримка росту й статевого дозрівання, крилоподібні складки на шиї, гіпоплазія матки, аменорея, слабе покриття волоссям на лобку, дисморфії скелету; тільця Барра в букальному епітелії не виявляються;
- г) розумова відсталість, брахіцефалія сплющена потилиця, деформовані вушні раковини.

83. Для трисомії за X-хромосоною характерні:

- а) високий зріст, гінекомастія, широкий таз, слабе покриття волоссям на лобку й у пахвових ділянках, гіпоплазія яєчок;
- б) рання аменорея й клімакс, два тільця Барра, що виявляються в букальному епітелії, велика частота шизофренії, ніж у популяції;
- в) затримка росту й статевого дозрівання, крилоподібні складки на шиї, гіпоплазія матки, аменорея, слабе покриття волоссям на лобку, дисморфії скелету; тільця Барра в букальному епітелії не виявляються;
- г) розумова відсталість, брахіцефалія сплющена потилиця, деформовані вушні раковини.

84. Для синдрому Шерешевського-Тернера характерні:

- а) високий зріст, гінекомастія, широкий таз, слабе покриття волоссям на лобку й у пахвових ділянках, гіпоплазія яєчок;
- б) рання аменорея й клімакс, два тільця Барра, що виявляються в букальному епітелії, велика частота шизофренії, ніж у популяції;
- в) затримка росту й статевого дозрівання, крилоподібні складки на шиї, гіпоплазія матки, аменорея, слабе покриття волоссям на лобку, дисморфії скелету; тільця Барра в букальному епітелії не виявляються;
- г) розумова відсталість, брахіцефалія сплющена потилиця, деформовані вушні раковини.

85. Для синдрому Дауна характерні:

- а) високий зріст, гінекомастія, широкий таз, слабе покриття волоссям на лобку й у пахвових ділянках, гіпоплазія яєчок;
- б) рання аменорея й клімакс, два тільця Барра, що виявляються в букальному епітелії, велика частота шизофренії, ніж у популяції;
- в) затримка росту й статевого дозрівання, крилоподібні складки на шиї, гіпоплазія матки, аменорея, слабе покриття волоссям на лобку, дисморфії скелету; тільця Барра в букальному епітелії не виявляються;
- г) розумова відсталість, брахіцефалія сплющена потилиця, деформовані вушні раковини.

86. Для синдрому котячого крику характерні:

- а) місяцеподібне обличчя, мікроцефалія, епікант, гіпертелоризм, антимоноголоїдний розріз очних щілин, звуження трахеї;
- б) доліхоцефалія, западіння лобної кістки в ділянці джерельця, високе піднебіння, мікросомія, флексорне розміщення кистей, розщелина м'якого піднебіння;
- в) мікроцефалія зі скошеним чолом і потилицею, дефекти скальпа, розщелина обличчя, мікроофтальмія, коротка шия, аплазія кісток носа.

87. При схрещуванні гомозиготних особин усі гібриди мають однакові ознаки. Якому закону Менделя відповідає це твердження?

- а) першому;
- б) другому;
- в) третьому.

88. Потомство гетерозиготних особин проявляє ознаки, що контролюються домінантними й рецесивними генами у відповідності 3:1. Якому закону Менделя відповідає це твердження?

- а) першому;
- б) другому;
- в) третьому.

89. Генетично обумовлені ознаки успадковуються незалежно одна від одної, поєднуючись у всіляких комбінаціях згідно з теорією ймовірності. Якому закону Менделя відповідає дане твердження?

- а) першому;
- б) другому;
- в) третьому.

90. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають такі групи крові: II (гомозиготний стан) і III (гомозиготний стан):

- а) II;
- б) III;
- в) II, III;
- г) II, III, IV;
- д) IV.

91. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають групи крові II (гетерозиготний стан) і III (гетерозиготний стан):

- а) II, III, IV;
- б) II, III;
- в) I, IV;
- г) II, IV;
- д) I, II, III, IV;
- е) I, II, III.

92. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають групи крові I і III (гомозиготний стан):

- а) I;
- б) III;
- в) II;
- г) IV;
- д) I, III.

93. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають групи крові I і II (гетерозиготний стан):

- а) I;
- б) I, II;
- в) II, I;
- г) I, III;
- д) I, II, III.

94. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають групу крові IV:

- а) I, III;
- б) II, III;
- в) I, II, III;
- г) II, III, IV;
- д) I, II, III, IV.

95. Можливі варіанти груп крові у нащадків, батьки яких мають групу крові IV і III (гомозиготний стан):

- а) I, III;
- б) II, III;
- в) III, IV;
- г) II, IV.

96. Гемолітична хвороба немовлят виникає у:

- а) резус-негативної дитини, батьки якої резус-негативні;
- б) резус-позитивної дитини, батьки якої резус-позитивні;
- в) резус-позитивної дитини, батько якої резус-позитивний, а мати резус-негативна;
- г) резус-негативної дитини, батько якої резус-негативний, а мати резус-позитивна.

97. Фактори, що сприяють розвитку мультифакторіальних захворювань – це:

- а) екстремальні варіанти нормального ряду ознак;
- б) уроджені пороки розвитку зі схильністю до часткових змін, що не супроводжуються клінічним ефектом;
- в) хромосомні синдроми;
- г) гострі інфекції;
- д) хронічні захворювання неінфекційної природи.

98. Назвіть гени схильності:

- а) гени зовнішнього середовища;
- б) гени тригери;
- в) гени клітинних рецепторів;
- г) гени статевих хромосом.

99. Схильність – це:

- а) сукупність ефектів багатьох генетичних факторів, що обумовлюють для кожного індивіда більшу або меншу ймовірність занедужати конкретним захворюванням;
- б) ступінь, з якого схильність до захворювання визначається генетичними факторами в порівнянні з факторами навколишнього середовища.

100. Спадковість –це:

- а) сума ефектів багатьох генетичних факторів, що обумовлюють для кожного індивіда більшу або меншу ймовірність занедужати конкретним захворюванням;
- б) ступінь, з якого схильність до захворювання визначається генетичними факторами в порівнянні з факторами навколишнього середовища.

101. Які фактори підвищують ризик схильності до мультифакторіальних захворювань:

- а) ступінь споріднення із хворими;
- б) важкість перебігу хвороби;
- в) приналежність до статі, що рідко наслідується;
- г) приналежність до статі, що часто наслідується;
- д) число хворих з даним захворюванням у популяції.

102. Конкордантність монозиготних близнюків при мультифакторіальних захворюваннях становить:

- а) 100%;
- б) 4-8%;
- в) 40-60%.

103. Методами дослідження при мультифакторіальних захворюваннях є:

- а) клініко-генеалогічний;
- б) близнюковий;
- в) популяційний;
- г) психологічний;
- д) цитогенетичний.

104. Завданнями медико-генетичної консультації є:

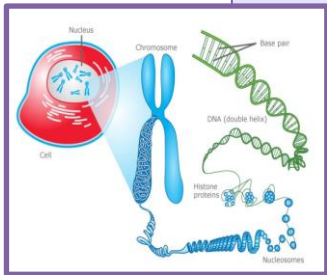
- а) прогноз здоров'я потомства;
- б) установлення спадкової патології;
- в) пренатальна діагностика;
- г) хірургічна корекція спадкової патології;
- д) невідкладна допомога;
- е) ведення реєстру спадкової патології.

105. Етапами медико-генетичного консультування є:

- а) установлення точного діагнозу;
- б) корекція лікування;
- в) визначення ризику й прогнозу потомства;
- г) роз'яснення генетичного висновку;
- д) реабілітація пацієнтів.

106. Яким є співвідношення здорових і хворих sibсів, у батьків, які гетерозиготні за геном фенілкетонурії:

- а) 1:1;
- б) 3:1;
- в) 1:3.



ПРАКТИЧНИЙ БЛОК

Лабораторна робота 1-2.

Тема: ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Мета заняття: вивчення будови клітини, її органел та клітинного циклу

Матеріали та обладнання: Схеми будови клітини; мікроскоп, готові препарати.

I. Теоретична частина

Клітина – це самоскеровуюча система. Керуюча генетична система клітини представлена складними макромолекулами – нуклеїновими кислотами (ДНК та РНК).

Клітини поділяють на прокаріотичні та еукаріотичні.

Прокаріотична клітина

Прокаріоти – організми, що не мають, на відміну від еукаріотів, оформленого клітинного ядра та інших внутрішньомембранних органоїдів (за винятком плоских цистерн у фотосинтезуючих видів, наприклад, у ціанобактерій). Єдина велика кільцева (у деяких видів лінійна) дволанцюжкова молекула ДНК, в якій міститься основна частина генетичного матеріалу клітини (*нуклеоїд*), не утворює комплексу з білками-гістонами (*хроматину*). До прокаріотів належать бактерії, у тому числі ціанобактерії (синьо-зелені водорості), археї, а також постійні внутрішньоклітинні симбіонти еукаріотичних клітин – мітохондрії та пластиди.

Еукаріотична клітина

Еукаріоти – організми, які мають, на відміну від прокаріотів, оформлене клітинне ядро, відмежоване від цитоплазми ядерною оболонкою. Генетичний матеріал укладений у кількох лінійних

дволанцюжкових молекулах ДНК (залежно від виду організмів їх число на ядро може коливатися від двох до кількох сотень), прикріплених зсередини до мембрани клітинного ядра і утворюють у переважній більшості комплекс з білками-гістонами, так званий *хроматин*. У клітинах еукаріотів є система внутрішніх мембран, що утворюють, крім ядра, ряд інших органодів (ендоплазматична сітка, апарат Гольджі та ін.). Крім того, у переважній більшості є постійні внутрішньоклітинні симбіонти-прокаріоти – мітохондрії, а у водоростей та рослин також і пластиди. Порівняльна характеристика про- та еукаріот представлена в таблиці 1.

Таблиця 1.

Порівняльна характеристика прокаріотів та еукаріотів

Ознака	Прокаріоти	Еукаріоти
Ядерна оболонка	Відсутня	Наявна
ДНК	Замкнена в кільце	Ядерна ДНК є лінійною структурою і знаходиться в хромосомах
Хромосоми	Відсутні	Наявні
Мітоз	Відсутній	Наявний
Мейоз	Відсутній	Наявний
Гамети	Відсутні	Наявні
Мітохондрії	Відсутні	Наявні
Пластиди у автотрофів	Відсутні	Наявні
Спосіб поглинання їжі	Адсорбція через клітинну мембрану	Фагоцитоз та піноцитоз
Травні вакуолі	Відсутні	Наявні
Джгутики	Наявні	Наявні

Порівняльна характеристика клітин еукаріотів

За будовою різні еукаріотичні клітини подібні, але поряд із подібністю між клітинами організмів різних царств живої природи є помітні відмінності. Вони стосуються як структурних, і біохімічних особливостей. Будова клітини наведена на рисунку 1.

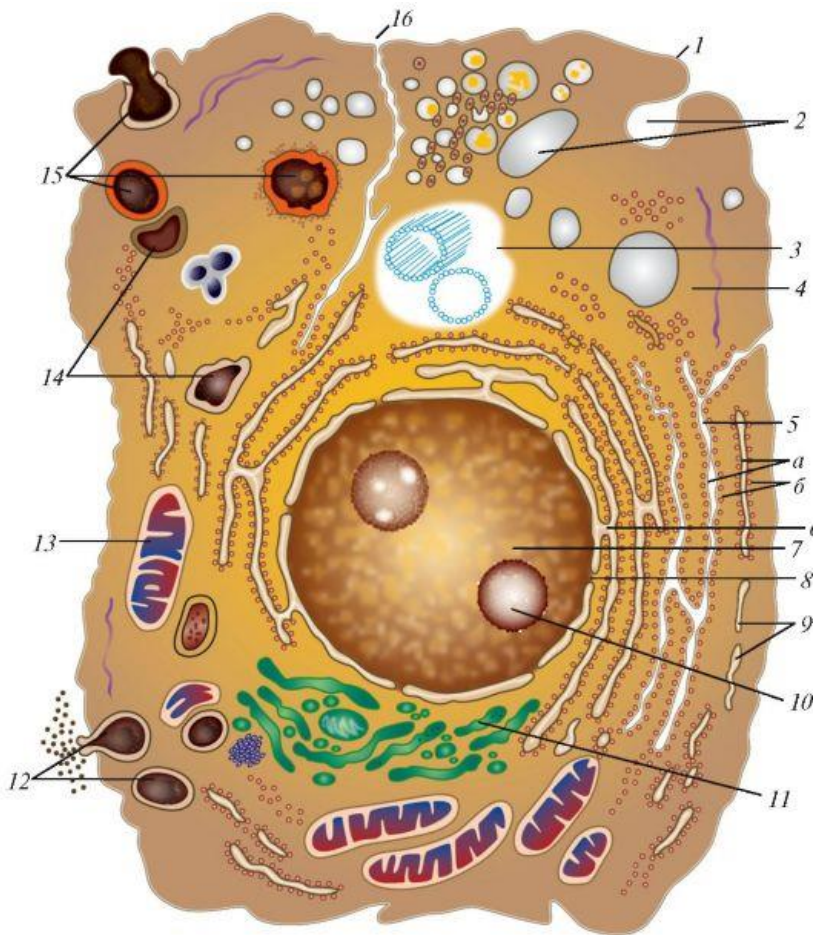


Рис. 1. Ультрамiкроскопiчна будова клiтини:

1 – цитолема (цитоплазматична мембрана); 2 – пiноцитознi бульбашки; 3 – центросома (клiтинний центр; цитоцентр); 4 – гiалоплазма; 5 – зерниста ендоплазматична сiтка: а – мембрана зернистої сiтки, б – рибосоми; 6 – зв'язок перинуклеарного простору з порожнинами ендоплазматичної сiтки; 7 – ядро; 8 – ядерна пора; 9 – незерниста (гладка) ендоплазматична сiтка; 10 – ядерце; 11 – внутрiшнiй сiтчастий апарат (комплекс Гольджi); 12 – секреторнi вакуолi; 13 – мiтохондрiя; 14 – лiзосоми; 15 – три послiдовнi стадii фагоцитозу; 16 – зв'язок клiтинної оболонки (цитолеми) з мембранами

Для *рослинної* клiтини характерна наявнiсть рiзних пластид, великої центральної вакуолi, яка iнодi вiдсуває ядро до периферiї, а також зовнi розташованi плазматичнi мембрани клiтинної стiнки, що складається з целюлози. У клiтинах вищих рослин у клiтинному центрi вiдсутня центрiоль, яка зустрiчається лише у водоростей. Резервним поживним вуглеводом у клiтинах рослин є крохмаль.

У клітинах представників царства грибів клітинна стінка зазвичай складається з хітину (речовина, з якого побудований зовнішній кістяк членистоногих тварин). Є центральна вакуоля, відсутні пластиди. Тільки в деяких грибів у клітинному центрі зустрічається центріоль. Запасним вуглеводом у клітинах грибів є глікоген.

У клітинах *тварин* відсутня щільна клітинна стінка, немає пластид та центральної вакуолі. Для клітинного центру клітин у тварин характерна центріоль. Резервним вуглеводом у клітинах тварин, як і у клітинах грибів, є глікоген.

Будова, функції та властивості органел клітини наведено в таблиці 2.

Таблиця 2.

Характеристика органел клітин

Органели	Будова та властивості	Функція
1	2	3
Оболонка	Складається із целюлози. Оточує рослинні клітини. Має пори	Надає клітині міцності, підтримує певну форму, захищає. Є скелетом рослин
Зовнішня клітинна мембрана	Двомембранна клітинна структура. Складається з біліпідного шару та мозаїчно вкраплених білків, зовні розташовуються вуглеводи. Має напівпроникність	Обмежує живий вміст клітин усіх організмів. Забезпечує виборчу проникність, захищає, регулює водно-сольовий баланс, обмін із зовнішнім середовищем.
Ендоплазматична сітка (ЕПС)	Одномембранна структура. Система каналців, трубочок, цистерн. Пронизує всю цитоплазму клітини. Гладка ЕПС та гранулярна ЕПС з рибосомами	Поділяє клітину на окремі відсіки, де відбуваються хімічні процеси. Забезпечує сполучення та транспорт речовини у клітині. На гранулярній ЕПС йде синтез білка. На гладкій – синтез ліпідів, вуглеводів
Апарат Гольджі	Одномембранна структура. Система бульбашок, цистерн, в якій знаходяться продукти синтезу та розпаду	Забезпечує упаковку та винесення речовин із клітини, утворює первинні лізосоми.
Лізосоми	Одномембранні кулясті структури клітини. Містять гідролітичні ферменти	Забезпечують розщеплення високомолекулярних речовин, внутрішньоклітинне перетравлення
Рибосоми	Немембранні структури грибоподібної форми. Складаються з малої та великої субодиниць	Містяться в ядрі, цитоплазмі та на гранулярній ЕПС. Беруть участь у біосинтезі білка

Мітохондрії	Двомембранні органели довгастої форми. Зовнішня мембрана гладка, внутрішня утворює кристи. Заповнена матриксом. Є мітохондріальні ДНК, РНК, рибосоми. Напівавтономна структура	Є енергетичними станціями клітин. Забезпечують дихальний процес, кисневе окиснення органічних речовин. Йде синтез АТФ
Пластиди: - Хлоропласти	Характерні для рослинних клітин. Двомембранні, напівавтономні органели довгастої форми. Заповнені стромою, у якій розташовуються грани. Вони утворені з мембранних структур – тілакоїдів. Є ДНК, РНК, рибосоми	Протікає фотосинтез. На мембранах тілакоїдів йдуть реакції світлової фази, у стромі – темної фази. Синтез вуглеводів
- Хромопласти	Двомембранні органели кулястої форми. Містять пігменти: червоний, помаранчевий, жовтий. Утворюються з хлоропластів	Надають забарвлення квіткам, плодам. Утворюються восени з хлоропластів, надають листям жовте забарвлення
- Лейкопласти	Двомембранні незабарвлені пластиди кулястої форми. На світлі можуть переходити в хлоропласти	Запасують поживні речовини у вигляді крохмальних зерен
Клітинний центр	Немембранні структури. Складаються їх двох центріолей та центросфери	Утворює веретено поділу клітини, бере участь у поділі. Після поділу клітини подвоюється
Вакуоль	Характерна для рослинної клітини. Мембранна порожнина заповнена клітинним соком	Регулює осмотичний тиск клітини. Накопичує поживні речовини та продукти життєдіяльності клітини
Ядро	Головний компонент клітки. Оточено двошаровою ористою ядерною мембраною. Заповнено каріоплазмою. Містить ДНК у вигляді хромосом (хроматину)	Регулює всі процеси у клітині. Забезпечує передачу спадкової інформації. Забезпечує реплікацію ДНК та синтез РНК
Ядерце	Темне утворення в ядрі, від каріоплазми не відокремлено	Місце утворення рибосом
Органели руху: війки, джгутики	Вирости цитоплазми, оточені мембраною	Забезпечують рух клітини, видалення частинок пилу (миготливий епітелій)

Ядро

Форма ядра переважно залежить від форми клітини. Ядро заповнене каріоплазмою (ядерним соком), в якому розташовані ядерця та хромосоми.

Головна функція ядра – зберігання та передача спадкової інформації – пов'язані з хромосомами. Кожен вид організму має свій набір хромосом: певне їх число, форму та розміри.

В ядрі відбувається реплікація та подвоєння молекул ДНК, а також синтез молекул РНК на матриці ДНК. У ядрі ж синтезовані молекули РНК зазнають деяких модифікацій (наприклад, у процесі сплайсингу з молекул проматричної РНК виключаються беззмістовні ділянки), після чого виходять у цитоплазму. Складання рибосом також відбувається в ядрі, у спеціальних утвореннях, званих ядерцями.

Ядерна оболонка складається з двох мембран, розділених навколоядерним (перинуклеарним) простором, який може сполучатися з каналцями цитоплазматичної сітки.

Вирости зовнішньої ядерної мембрани з'єднуються з каналами ЕПС, утворюючи єдину систему сполучених каналів.

До складу каріоплазми входять ферменти, рибосомальні та структурні білки хромосом, вільні нуклеотиди, амінокислоти, а також продукти діяльності ядерця та хроматину.

Хроматин – це складний нуклеопротеїновий комплекс. Він може мати вигляд глибок, гранул, що інтенсивно фарбуються деякими барвниками.

Розрізняють генетично неактивний хроматин – гетерохроматин та активний – еухроматин.

Гетерохроматин утворений спіралізованими ділянками хромосом, неактивними у генетичному відношенні. Гетерохроматин містить гени, які або використовувалися на ранніх етапах індивідуального розвитку, або ще не включалися в роботу.

Генетично активний хроматин – еухроматин – повністю деспіралізований і у світловий мікроскоп не видно. До складу еухроматинових ділянок хромосом входять гени, у продуктах яких (і-РНК) закодовані всі особливості будови та функціональної активності конкретної клітини. Звідси випливає, що у клітинах різних типів, що містять абсолютно однакові хромосомні набори, функціонують різні групи генів, специфічних для цього типу клітин.

Ядерце – характерна структура ядра. Воно є щільним округлим тільцем, зануреним у каріоплазму. Число ядерців може коливатися від 1 до 5-7 і більше. Вони є тільки в ядрах, що не діляться. Під час мітозу вони зникають, а після завершення поділу знову з'являються. Ядерце не є самостійною структурою ядра. Воно утворюється навколо ділянки хромосоми, де закодована структура р-РНК. Ця ділянка хромосоми зветься ядерцевим організатором (ЯО), і на ній синтезується р-РНК. Крім

накопичення р-РНК, у ядерці здійснюється процесинг про-р-РНК і формуються субдиниці рибосом, які потім переміщуються до цитоплазми. Таким чином, ядерце – це скупчення р-РНК і субдиниць рибосом на різних етапах формування.

Клітинний цикл (життєвий цикл клітини)

Під клітинним циклом (рис. 2) розуміють період між закінченням двох поділів клітини, які йдуть один за одним. Тривалість клітинних циклів у різних тканинах організму не однакова.

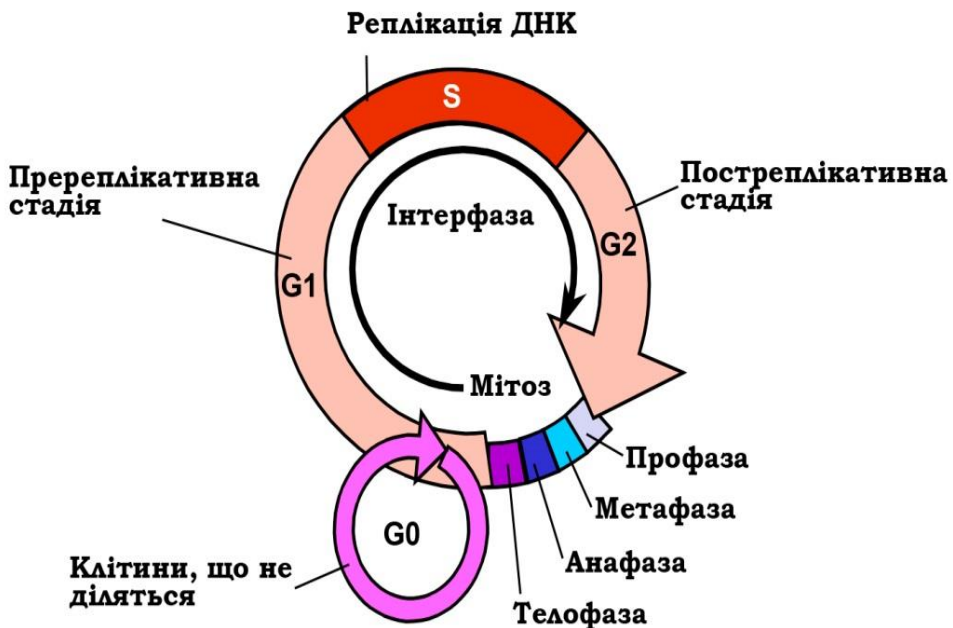


Рис. 2. Схема клітинного циклу

Наприклад, у людини ембріональні клітини діляться щогодини, клітини епітелію кишки – один-два рази на добу, клітини печінки – один раз на рік, а нервові клітини практично не діляться.

Весь вміст клітини в цей період подвоюється. Клітинний цикл ділиться на чотири фази: *G1*, *S*, *G2* та *M*.

Фаза *S* – це період синтезу ДНК, фаза *M* – мітоз, а фази *G1* та *G2* являють собою інтервали між мітозом та синтезом ДНК (*G1*) та між синтезом ДНК та мітозом (*G2*).

У підготовчий період, що передує мітозу (інтерфазу), в клітині відбувається інтенсивний синтез ферментів, що беруть участь у реплікації ДНК. У початковий відрізок інтерфазу *G1*-періоду (пререплікативний, пресинтетичний) клітинного циклу відновлюються риси організації інтерфазної клітини, завершується формування ядерця. Утворюються

хімічні попередники ДНК, ферменти, що каталізують реакцію редуплікації ДНК, синтезується білок, що починає цю реакцію.

Потім відбувається редуплікація напівконсервативним способом хромосом (S-фаза, синтетичний період). Інтенсивно утворюються РНК та білок.

Відрізок часу від закінчення синтетичного періоду до початку мітозу займає G₂- період (постреплікативний, постсинтетичний). Він характеризується інтенсивним синтезом РНК і особливо білка. Завершується подвоєння маси цитоплазми проти початка інтерфази.

II. Практична частина

Завдання 1. В лабораторному журналі позначте на схемі еукаріотичної клітини всі її складові частини (органели).

Завдання 2. В лабораторному журналі вкажіть в таблиці будову та функції органел.

Завдання 3. В лабораторному журналі нарисуйте схему клітинного циклу, позначте його фази.

Завдання 4. В лабораторному журналі заповніть таблицю характеристика фаз клітинного циклу

Дайте відповіді на такі питання:

1. Поясніть, у чому полягають принципові відмінності між прокариотичними та еукаріотичними клітинами.
2. Чим відрізняються рослинні та тваринні еукаріотичні клітини?
3. Розкажіть про інтерфазу клітинного циклу (період G₁, S, G₂).

III. Висновки.

**Лабораторна робота № 3-4.
Тема: МІТОЗ, МЕЙОЗ, ГАМЕТОГЕНЕЗ**

Мета заняття: вивчення основних закономірностей поділу клітин і поведінки хромосом при мітозі та мейозі. Вивчення особливостей розмноження статевих клітин та гаметогенезу.

Матеріал та обладнання: Схеми мітозу, мейозу, гаметогенезу, цитогенетичні препарати сперматогенезу, мікроскопи.

I. Теоретична частина

Мітоз

Біологічне значення мітозу полягає в ідентичному відтворенні клітини, підтримці сталості числа хромосом і, отже, копіюванні генетичної інформації.

Процес мітозу (М-фаза) поділяється на кілька стадій (рис. 1).

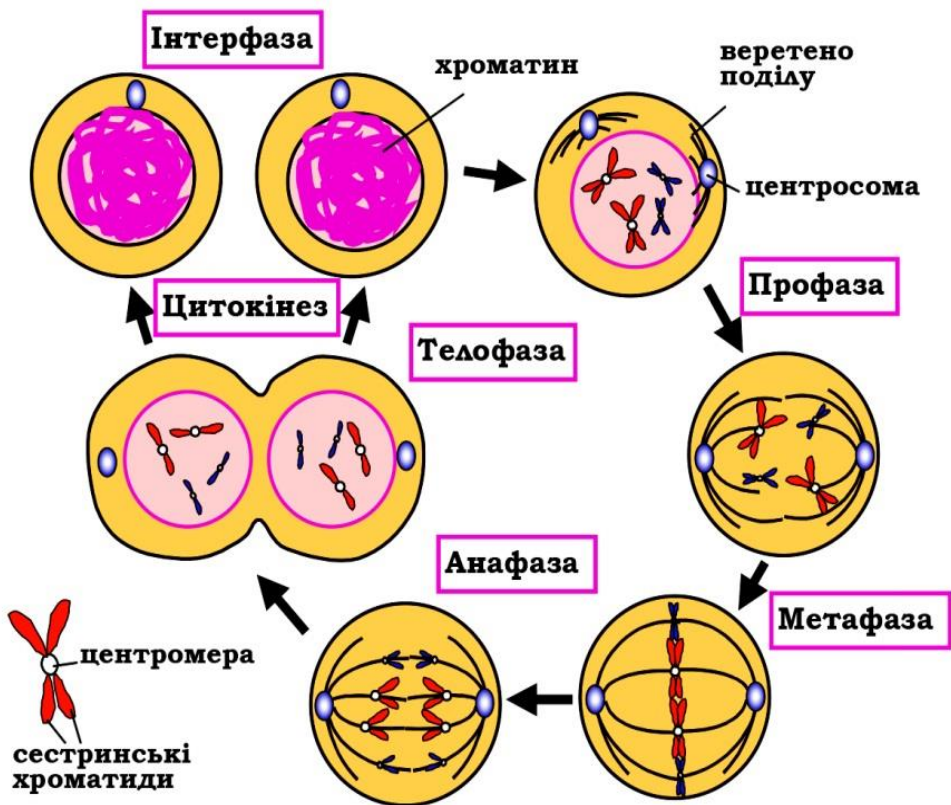


Рис. 1. Схема мітозу

Мітоз – лише одна із частин клітинного циклу, але він достатньо складний. У його складі виділяють чотири фази: профаза, метафаза, анафаза і телофаза. Подвоєння хромосом і центріолей (у клітинах тварин) відбувається ще під час інтерфази.

В результаті цього в мітоз хромосоми вступають вже подвоєними, що нагадують букву Х (ідентичні копії материнської хромосоми з'єднані між собою в ділянці центромери).

Кількість хромосом у клітині прийнято позначати буквою n , а кількість ДНК – c . Генетичний матеріал диплоїдної материнської клітини можна записати – $2n2c$. В інтерфазі відбувається подвоєння ДНК, формула стає $2n4c$. Потім відбувається мітоз.

МІТОЗ	Профаза	Метафаза	Анафаза	Телофаза
	$2n4c$	$2n4c$	$2n4c$	дві клітини $2n2c$

Профаза - хромосоми спіралізуються і набувають вигляду ниток.

Ядерце руйнується. Розпадається ядерна оболонка. У цитоплазмі зменшується кількість структур шорсткої сітки. Різко скорочується кількість полісом. Центріолі клітинного центру розходяться до полюсів клітини, між ними мікротрубочки утворюють веретено поділу.

У **метафазі** закінчується утворення веретена поділу. Хромосоми розташовуються на "екваторі" (на рівній відстані від "полюсів" ядра) в одній площині, утворюючи так звану метафазну пластинку. Кожна хромосома розщеплена на дві хроматиди, які з'єднані лише в ділянці центромери.

В **анафазі** хромосоми діляться (з'єднання в районі центромери руйнується) і розходяться до полюсів поділу. Паралельно полюси веретена також розходяться один від одного.

У **телофазі** відбувається руйнування веретена поділу та утворення ядерної оболонки навколо двох груп хромосом, які деконденсуються та утворюють дочірні ядра.

Мітоз абортивний (*m. abortiva*) – патологічний, під час якого хромосоми передчасно деспіралізуються чи піддаються пікнозу.

Асинхронний мітоз (*m. asynchronica*) – патологічний, при якому різні ядра в багатоядерній клітині починають ділитися неодноразово.

Мітоз колхіциновий (*m. colchicinaica*; син. К-мітоз) - патологічний, що характеризується зупинкою в прометафазі внаслідок часткової або повної дезорганізації мітотичного апарату; виникає при різних патологічних процесах (особливо в злоякісних пухлинах) або внаслідок впливу деяких отрут (наприклад, колхіцину).

Мітоз багатополюсний (m. multipolaris; син.: мітоз мультиполярний, мітоз поліцентричний) – патологічний, що характеризується утворенням декількох полюсів та веретен поділу та нерівномірним розподілом хромосом між дочірніми клітинами: обумовлений аномалією репродукції центріолей.

Мітоз однополюсний (m. monopolaris; син.: Мітоз моноцентричний, М. уніполярний) – патологічний, зумовлений порушенням поділу центріолей з утворенням лише одного полюса, внаслідок чого хромосоми не розходяться, а формують одне поліплоїдне ядро.

Мейоз

Мейоз (або редукційний поділ клітини) – поділ ядра еукаріотичної клітини із зменшенням числа хромосом удвічі. Відбувається у два етапи (редукційний та екваційний етапи мейозу).

Мейоз не слід змішувати з гаметогенезом – утворенням спеціалізованих статевих клітин, або гамет, з недиференційованих стовбурових клітин.

Зі зменшенням числа хромосом в результаті мейозу в життєвому циклі відбувається перехід від диплоїдної фази до гаплоїдної.

Відновлення плідності (перехід від гаплоїдної фази до диплоїдної) відбувається в результаті статевого процесу.

У зв'язку з тим, що в профазі першого, редукційного етапу відбувається попарне злиття (кон'югація) гомологічних хромосом, правильне протікання мейозу можливе лише в диплоїдних клітинах або в парних поліплоїдів (тетра-, гексаплоїдних і т. п. клітинах). Мейоз може відбуватися і в непарних поліплоїдах (три-, пентаплоїдних тощо клітинах), але в них, через неможливість забезпечити попарне злиття хромосом у профазі I, розбіжність хромосом відбувається з порушеннями, які ставлять під загрозу життєздатність клітини або розвиток з неї багатоклітинного гаплоїдного організму (рис.2).

Цей механізм лежить в основі стерильності міжвидових гібридів. Оскільки у міжвидових гібридів у ядрі клітин поєднуються хромосоми батьків, що належать до різних видів, хромосоми зазвичай не можуть вступити до кон'югації. Це призводить до порушень розходження хромосом при мейозі і, в кінцевому рахунку, до нежиттєздатності статевих клітин. Певні обмеження на кон'югацію хромосом накладають хромосомні мутації (масштабні делеції, дуплікації, інверсії або транслокації).

Фази мейозу

Мейоз складається з двох послідовних поділів із короткою інтерфазою між ними.

Перший мейотичний поділ (редукційний поділ) складається з кількох фаз.

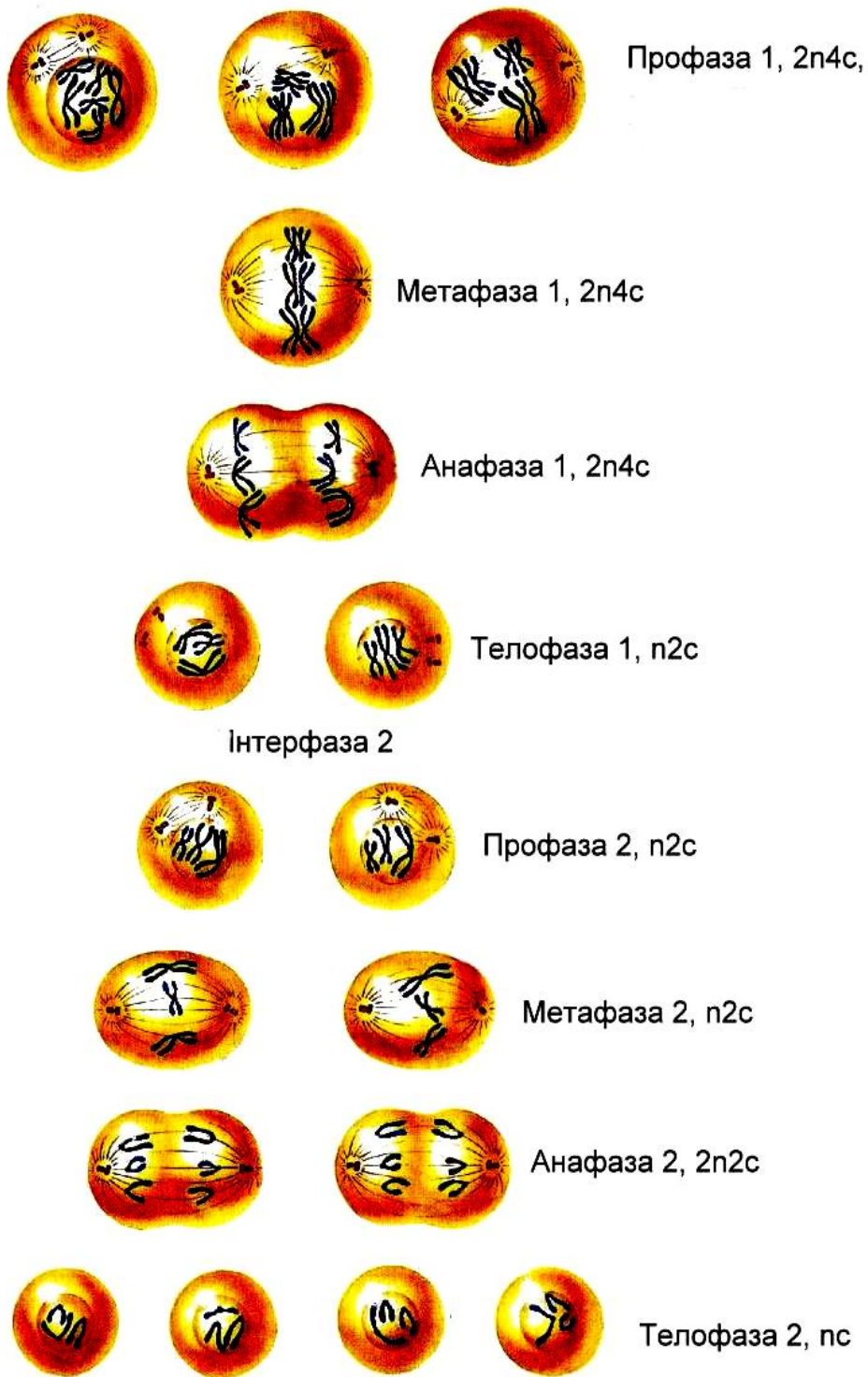


Рис. 2. Схема мейозу

ПРОФАЗА I (набір генетичного матеріалу $2n4c$) - профаза першого поділу дуже складна і складається з 5 стадій:

Лептотена (лептонема) (стадія тонких ниток) – найбільш рання стадія профази I мейозу, в якій починається спіралізація хромосом, і вони стають видимими у мікроскоп як довгі та тонкі нитки.

Зиготена (зігонема) (стадія кон'югуючих ниток) – кон'югація (з'єднання) гомологічних хромосом з утворенням структур, що складаються з двох сполучених хромосом, званих тетрадами або бівалентами.

Пахітена (пахінема) (стадія товстих ниток) – кросинговер (перехрест), обмін ділянками між гомологічними хромосомами; гомологічні хромосоми залишаються з'єднаними між собою.

Диплотена (диплонема) (стадія подвійних ниток) відбувається часткова деконденсація хромосом, при цьому частина генів може працювати. Відбуваються процеси транскрипції (утворення РНК), трансляції (синтез білка); гомологічні хромосоми залишаються з'єднаними між собою. Диплотена характеризується виникненням сил відштовхування між гомологічними хромосомами, які починають віддалятися одна від одної в першу чергу в ділянці центромери, але залишаються зв'язаними в ділянках, де відбувався кросинговер – хізмах.

Діакінез (стадія розбіжності ниток) – ДНК знову максимально конденсується, синтетичні процеси припиняються, розчиняється ядерна оболонка. Діакінез – завершальна стадія профази I мейозу, у якій гомологічні хромосоми утримуються разом лише в окремих точках хізм, набуваючи химерну форму кілець, хрестів, вісімок тощо. (рис. 3).



Рисунок 3. Стадії профази I мейозу

МЕТАФАЗА I (набір генетичного матеріалу $2n4c$) – бівалентні хромосоми вишиковуються вздовж екватора клітини.

АНАФАЗА I (набір генетичного матеріалу в клітині $2n4c$ (по $n2c$ на протилежних полюсах клітини)) - мікротрубочки скорочуються, біваленти діляться і хромосоми розходяться до полюсів. Важливо відзначити, що через кон'югацію хромосом у зиготені до полюсів розходяться цілі хромосоми, що складаються з двох хроматид кожна, а не окремі хроматиди, як у мітозі.

ТЕЛОФАЗА I – хромосоми деспіралізуються і з'являється ядерна оболонка.

Другий поділ мейозу (екваційний поділ) йде безпосередньо за першим, без вираженої інтерфази: S-період відсутній, оскільки перед другим поділом не відбувається редуплікації ДНК.

ПРОФАЗА II (набір генетичного матеріалу $n2c$) - відбувається конденсація хромосом, клітинний центр ділиться і продукти його поділу розходяться до полюсів ядра, руйнується ядерна оболонка, утворюється веретено поділу.

МЕТАФАЗА II (набір генетичного матеріалу $n2c$) – унівалентні хромосоми (що складаються з двох хроматид кожна) розташовуються на «екваторі» (на рівній відстані від «полюсів» ядра) в одній площині, утворюючи метафазну пластинку.

АНАФАЗА II (набір генетичного матеріалу $2n2c$) - уніваленти діляться і хроматиди розходяться до полюсів.

ТЕЛОФАЗА II (набір генетичного матеріалу nc) - хромосоми деспіралізуються і з'являється ядерна оболонка.

В результаті з однієї диплоїдної клітини утворюється чотири гаплоїдні клітини. У тих випадках, коли мейоз пов'язаний з гаметогенезом (наприклад, у багатоклітинних тварин), при розвитку яйцеклітин перше та друге поділ мейозу різко нерівномірні. У результаті формується одна гаплоїдна яйцеклітина і два так звані редуційні тільця (абортивні деривати першого та другого поділів).

У рослин у результаті мейозу виходять гаплоїдні суперечки, з яких у результаті мітозу виходить гаметофіт із гаметами.

ГАМЕТОГЕНЕЗ

Гаметогенез поділяється на *сперматогенез* (процес утворення сперматозоїдів у самців протікає в чотири періоди) та *оогенез* (процес утворення яйцеклітини, що протікає в яєчниках у три періоди). По тому, що відбувається з ДНК, ці процеси практично не відрізняються: одна вихідна диплоїдна клітина дає чотири гаплоїдні. Схема гаметогенезу представлена на рисунку 4.

Сперматогенез

Розвиток первинних статевих клітин відбувається у зародка поза гонадою. У цей час чоловічі і жіночі статеві клітини морфологічно не відрізняються, крім їх хромосомних наборів. Ці статеві клітини діляться мітотично і мають амебоїчний рух, що дозволяє їм досягти гонади. Протягом першого періоду розвитку диплоїдні статеві клітини діляться шляхом мітозу. Сперматогонії утворюються у самців в ембріональному періоді розвитку та входять до складу звивистих сім'яних трубочок.

З настанням статевої зрілості відбувається редукція і число хромосом зменшується вдвічі. На третьому етапі, у ході якого сперматиди

зазнають цитологічних трансформацій, відбувається утворення сперматозоїда.

Процес розвитку спермій відбувається безперервно та повсюдно у звивистих трубочках яєчка. Місцем скупчення, дозрівання та зберігання спермій служить над'яєчко. Усередині протоки над'яєчка нестача кисню та слабокисла реакція середовища.

Тому спермії перебувають у стані анабіозу і цим зберігають свою енергію. Найважливішою особливістю обмінних процесів сперматозоїдів і те, що де вони здатні до асиміляції.

Спермії, будучи кінцевим продуктом епітелію яєчка, самі до подальшого поділу та зростання не здатні. Наприклад, тривалість сперматогенезу бика – 62-63 дні.

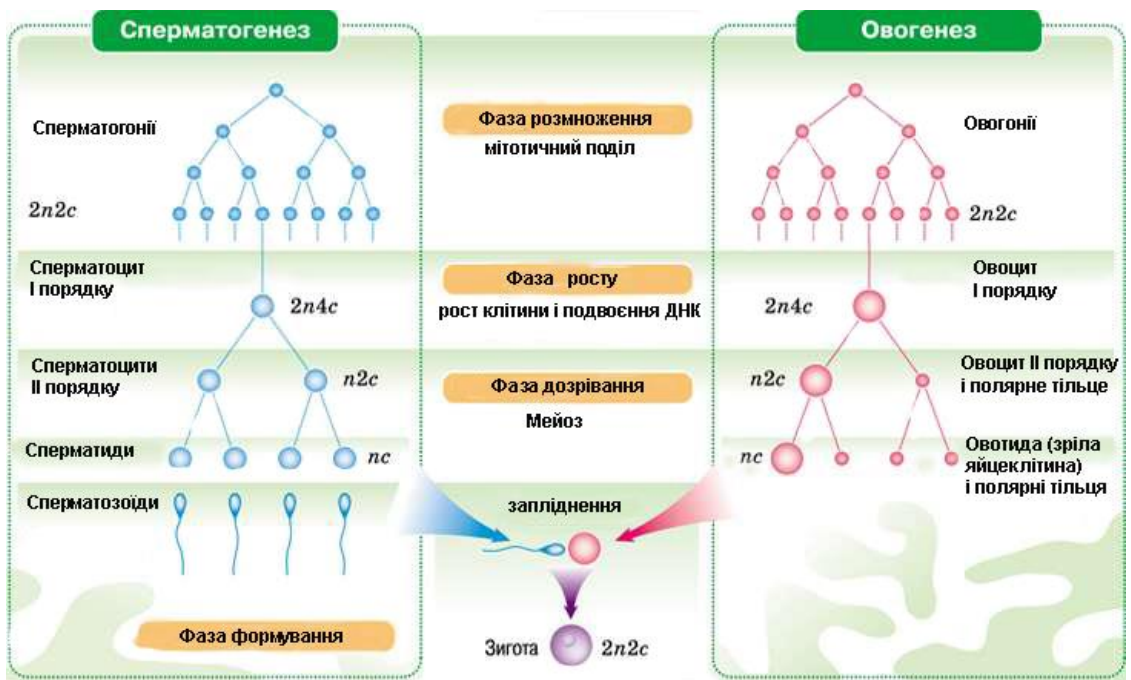


Рис. 4. Схема гаметогенезу

При сперматогенезі цитоплазма вихідного сперматоцита першого порядку ділиться (перше поділ мейозу) порівну між клітинами, даючи сперматоцити другого порядку. Другий поділ мейозу призводить до утворення гаплоїдних сперматоцитів другого порядку. Потім відбувається дозрівання без поділу клітини, більша частина цитоплазми відкидається, і виходять сперматозоїди, що містять гаплоїдний набір хромосом і дуже мало цитоплазми.

Сперматозоїди тварин мають однакову важливу будову, але можуть відрізнятися за формою та розміром.

У нормі спермія складається з головки, шийки, тіла та хвоста. Головка спермія має форму пластинки, трохи вигнутої на передньому кінці

і дещо увігнутою в середній частині. Поверхня головки покрита мембраною, яка продовжується на шийку, тіло, хвіст спермію.

Більшість головки спермія займає ядро. У ньому знаходиться хроматин, що є нуклеопротейдом, що складається з ДНК і ядерного білка. У головці спермію міститься велика кількість аргініну, він захищає ланцюг ДНК від пошкоджень при еякуляції та русі сперміїв.

Основу шийки, тіла та хвоста становить осьова нитка, що складається з фібрил.

У сперматогенезі з гранул комплексу Гольджі формується акросома, яка знаходиться під мембраною і прикриває на 2/3 головку в передній її частині.

Акросома – специфічна для сперматозоїдів органела, є видозміненою лізосомою. Вона містить білки, цукор, фосфотиди та нуклеїнові кислоти. Крім того, містить набір гідролітичних ферментів, необхідних для запліднення яйцеклітини та початкових етапах розвитку ембріонів: гіалуронідазу, трипсиноподібну протеїназу, лужну та кислу фосфатази, β -глюкоуронідазу, β -амілазу.

Ферменти здійснюють гідроліз променистого вінця яйцеклітини та сприяють проникненню сперміїв через зону *Pellucida* у яйцеклітину. Акросома, на відміну від інших структур спермію, насичена водою, що є однією з причин її високої чутливості до охолодження та заморожування. Акросома, а також цитологічна мембрана є найбільш лабільними структурами спермію, і вони в першу чергу пошкоджуються при несприятливих змінах середовища.

Часто процес сперматогенезу порушується, що призводить до відхилень у морфологічній будові сперматозоїдів. Виділяють такі патологічні форми: гігантські та карликові; з деформацією голівки; з надломом шийки; окремі головки (нормальні за формою) та безхвості спермії; із закручуванням хвоста; з краплею та потовщенням.

Оогенез (Овогенез)

У яйцеклітині накопичуються поживні речовини, необхідні надалі для розвитку зародка, тому яйцеклітина – це дуже велика клітина. Збереження поживних речовин майбутнього зародка є основною метою, тому розподіл цитоплазми несиметричний. Щоб зберегти всі запаси цитоплазми і навіть позбутися непотрібного генетичного матеріалу, від цитоплазми відокремлюються полярні тільця, які містять дуже мало цитоплазми, але дозволяють поділити хромосомний набір. Полярні тільця відокремлюються при першому та другому поділі мейозу.

Вихідна клітина, з якої згодом утворюється зріла яйцеклітина, називається ооцит першого порядку (рис. 4). Після поділу з нього утворюється ооцит другого порядку та перше полярне тільце. Потім відбувається другий поділ мейозу, в результаті утворюється гаплоїдний оотид та друге полярне тільце. Перше полярне тільце до цього часу теж встигає поділитися. Таким чином, всього виходить три гаплоїдних

полярних тільця. В оотиді відбуваються деякі процеси дозрівання, і він перетворюється на яйцеклітину, яка містить майже всю цитоплазму вихідного ооциту, але гаплоїдний набір хромосом. Ці хромосоми вже пройшли рекомбінацію, тобто якщо вихідні клітини містять одну хромосому від мами, одну від тата, то в зрілій яйцеклітині в кожній хромосомі чергуються шматки, отримані від одного та другого з батьків.

Істотно відрізняється процес дозрівання яйцеклітини. Під час ембріонального розвитку ссавців виникає велика кількість яйцеклітин, і до народження самки в її яєчниках вже знаходиться близько 200-300 тисяч яйцеклітин, які зупинилися на першій стадії поділу мейозу. У період статевого дозрівання яйцеклітини починають реагувати на статеві гормони. Регулярні циклічні зміни гормонів згодом викликають дозрівання яйцеклітини – зазвичай однієї, іноді двох чи більше. Коли для лікування безпліддя жінці роблять ін'єкції статевих гормонів, щоб індукувати дозрівання яйцеклітин, надлишок цих гормонів може призвести до дозрівання кількох яйцеклітин, і як наслідок – багатоплідної вагітності. Яйцеклітина дозріває у бульбашці, що називається фолікулом.

За все життя у жінок сучасних індустріалізованих країн дозріває лише 400–500 яйцеклітин, у жінок традиційної культури – у племенах мисливців-збирачів – менше 200 штук.

II. Практична частина

Завдання 1. Розгляньте на фіксованих препаратах та схемах клітини в період інтерфази, профазі, анафази та телофази мітозу і в лабораторному журналі зобразіть ці етапи в таблиці.

Завдання 2. Розгляньте та зобразіть в лабораторному журналі стадії мейозу.

Завдання 3. В лабораторному журналі позначте в таблиці існуючі відмінності між процесами мітозу та мейозу.

Завдання 4. В лабораторному журналі замалюйте основні фази оогенезу і сперматогенезу, вкажіть кількість ДНК та гаплоїдних наборів хромосом.

Завдання 5. В лабораторному журналі позначте в таблиці основні відмінності між сперматогенезом та оогенезом у ссавців.

III. Рішення задач

Задача 1: Для соматичної клітини тварини характерний диплоїдний набір хромосом. Визначте хромосомний набір (n) та число молекул ДНК (c) у клітині перед мейозом I, у профазі та телофазі мейозу II. Поясніть результати у кожному випадку.

Рішення: Якщо в соматичній клітині набір $2n2c$, то в інтерфазі перед мейозом I відбувається подвоєння ДНК, набір хромосом – $2n$, кількість ДНК – $4c$ (формула $2n4c$). В результаті першого поділу мейозу

відбувається редукція (зменшення кількості хромосом), виходять 2 гаплоїдні клітини з формулою $n2c$, ці клітини відразу вступають у профазу мейозу II, тому в цій фазі формула клітини зберігається – $n2c$. У процесі мейозу II розходяться хроматиди (молекули ДНК) і в телофазі мейозу II формула клітини буде – nc .

Відповідь: перед мейозом – $2n2c$, у профазі мейозу II – $n2c$, у телофазі мейозу II – nc .

Задача 2: Загальна маса всіх молекул ДНК у 46 хромосомах однієї соматичної клітини людини становить близько 6×10^{-9} мг. Визначте, чому дорівнює маса всіх молекул ДНК у сперматозоїді та соматичній клітині перед початком поділу та після її закінчення. Відповідь поясніть.

Рішення: Сперматозоїд – це гаплоїдна клітина (n) з половинним набором хромосом, тому маса ДНК у сперматозоїді в 2 рази менше, ніж в соматичній клітині, і дорівнює 3×10^{-9} мг. Соматична клітина ($2n$) ділиться мітозом. Перед початком поділу у вихідній соматичній клітині кількість ДНК подвоюється і маса дорівнює $2 \times 6 \times 10^{-9} = 12 \times 10^{-9}$ мг. Після закінчення мітозу виходять дві дочірні клітини однакові з материнською, тобто, з масою ДНК – 6×10^{-9} мг.

Відповідь : маса ДНК у сперматозоїді – 3×10^{-9} мг, перед мітозом – 12×10^{-9} мг, після мітозу – 6×10^{-9} мг

Задача 3: Соматичні клітини дрозофіли містять 8 хромосом. Як зміниться число хромосом і молекул ДНК у ядрі при гаметогенезі перед початком поділу та наприкінці телофазі мейозу I? Поясніть результати у кожному випадку.

Рішення: Перед початком розподілу число хромосом не змінюється, а число ДНК подвоїлося з допомогою реплікації, тому число хромосом = 8, молекул ДНК = 16; в телофазі мейозу I число хромосом і ДНК зменшується в 2 рази, так як мейоз I редукційний поділ, в кінці телофазі мейозу I число хромосом = 4, молекул ДНК = 8.

Відповідь: перед початком поділу число хромосом = 8, молекул ДНК = 16, наприкінці телофазі мейозу I – число хромосом = 4, молекул ДНК = 8.

Задача 4: Які гамети і в якому співвідношенні утворюються з сперматоцита I порядку з набором $2A+XY$ при нерозбіжності статевих хромосом у двох поділах мейозу.

Рішення: При нерозбіжності статевих хромосом у першому мейотичному розподілі зі сперматоциту I порядку з набором хромосом $2A+XY$ утворилося два сперматоцити II порядку з набором $A+XY$ – 24 хромосоми та $A+0$ – 22 хромосоми. За умовою завдання сталася нерозбіжність хроматид статевих хромосом і у другому поділі мейозу, тому зі сперматоцита II порядку з набором $A+XY$ утворюється дві сперматиди з набором $A+XXYY$ - 26 хромосом, $A+0$ - 22 хромосоми. Зі сперматоциту II порядку з набором $A+0$ формується дві однакові сперматиди з набором

A+0 – 22 хромосоми. У результаті утворюється два типи гамет: A+XXYU з ймовірністю 25% та з набором A +0 з ймовірністю 75%.

Відповідь: із сперматоциту I порядку з набором хромосом 2A+XY при нерозбіжності статевих хромосом в анафазі двох поділів мейозу утворюється 2 види гамет: A+XXYU (26 хромосом) з ймовірністю 25% і A +0 (22 хромосоми) з ймовірністю 75%.

Задача 5. Визначте число аутосом та статевих хромосом, що містяться в соматичних клітинах та зрілих гаметах наступних організмів: 1) плодової мушки дрозофіли; 2) кози; 3) великої рогатої худоби; 4) людини.

Задача 6. У випадку людини, яка має в соматичних клітинах 46A хромосом, можна умовно позначити хромосомний набір осіб жіночої статі формулою 44A+XX, а осіб чоловічої статі 44A+XY (символ A означає « аутосоми »). Користуючись цією символікою, запишіть формули для хромосомних наборів зрілих статевих клітин (гамет), які у чоловіків і жінок.

Задача 7. За аналогом з попереднім завданням зробіть символічні позначення хромосомних наборів соматичних клітин та гамет самок та самців наступних ссавців: свині ($2n=40$); кролика ($2n = 44$); шимпанзе ($2n = 48$).

Задача 8. Складіть схему розподілу хромосом (і вміст генів) під час мітотичного циклу для гіпотетичної клітини, що містить дві пари гомологічних хромосом ($2n=4$). Гетерологічні хромосоми зобразіть так, щоб було видно їх морфологічні відмінності, і маркуйте їх символами різних варіантів генів (A-a, B-b).

Задача 9. Поясніть, чому яйцеклітини та сперматозоїди містять у два рази менше ДНК, ніж соматичні клітини організму.

Задача 10. Визначте, скільки сперматозоїдів і з яким числом хромосом утворюється з однієї сперматогонії у самців миші ($2n=40$), кролика ($2n=44$) та великої рогатої худоби ($2n=60$). Скільки яйцеклітин і з яким числом хромосом може утворитися у самок цих тварин з однієї оогонії? Скільки аутосом та статевих хромосом перебуватиме в одній гаметі самця та самки миші, кролика, великої рогатої худоби?

Задача 11. Визначте число аутосом та статевих хромосом у соматичній та зрілій статевій клітині чоловіка та жінки (у людини $2n=46$). Встановіть можливість існування жіночих і чоловічих гамет, що містять X-хромосому, або Y-хромосому.

Задача 12. Складіть спрощену схему розподілу хромосом (і вміст генів) для гіпотетичного організму, що має чотири пари гомологічних хромосом ($2n=8$).

Задача 13. У первинній статевій клітині самки кролика 22 хромосоми. Скільки хромосом і молекул ДНК міститиме ооцит у фазі росту, яйцеклітина та полярні тільца в кінці фази дозрівання оогенезу.

Задача 14. Соматичні клітини великої рогатої худоби містять 60 хромосом. Як зміниться число хромосом і молекул ДНК в ядрі при гаметогенезі перед початком поділу та наприкінці телофази мейозу I? Поясніть результати у кожному випадку.

Задача 15. Які гамети і в якому співвідношенні утворюються з ооциту I порядку з набором CCAA XX при нерозбіжності статевих хромосом в анафазу I поділу мейозу, а другої пари аутосом у другому поділі мейозу? Вказати число хромосом у клітинах.

Задача 16. Які гамети та у якому співвідношенні утворюються з ооциту I порядку з набором DDNNSS XX при нерозбіжності всіх аутосом у першому розподілі мейозу? Вказати число хромосом у клітинах.

Задача 17. Які гамети і в якому співвідношенні утворюються з ооциту I порядку з набором BEEXX при нерозбіжності статевих хромосом у двох поділах мейозу? Вказати число хромосом у клітинах.

Дайте відповідь на такі питання:

1. Проаналізуйте важливість, подібність і відмінність процесів мітозу і мейозу.
2. Якими процесами характеризується профаза I мейозу?
3. Проаналізуйте принципову подібність та відмінність процесів сперматогенезу та оогенезу.
4. Дайте визначення терміну «акросома», розкажіть про її роль в процесах запліднення. До чого призводить пошкодження акросоми?
5. Назвіть форми атипичних сперматозоїдів, чому можуть виникати і яких стадіях сперматогенезу?
6. Скільки зрілих яйцеклітин дадуть 100 оогоній у процесі оогенезу?
7. Скільки яйцеклітин можуть дати 100 ооцитів I порядку в оогенезі?
8. У ядрах клітин слизової оболонки кишечника хребетної тварини 20 хромосом. Яке число хромосом і ДНК матиме ядро яйцеклітини та зиготи цієї тварини? Поясніть відповідь.

IV. Висновки

Лабораторна робота №5-6**Тема: МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ**

Мета заняття: 1) ознайомитись з молекулярними основами спадковості, сучасними методами вивчення будови нуклеїнових кислот та матричних процесів; 2) навчитися вирішувати завдання на з'ясування складу нуклеїнових кислот, на знання принципу комплементарності при реплікації ДНК і транскрипції і-РНК, на розшифровку структури білка за відомими даними про будову ДНК і зворотний аналіз за допомогою таблиці кодування амінокислот.

I. Теоретична частина. Обговорення молекулярних основ спадковості.

Молекулярна генетика досліджує процеси, пов'язані зі спадковістю на молекулярному рівні. Одиницею генетичної чи спадкової інформації є ген. *Ген* – це ділянка молекули дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК), яка несе інформацію про один поліпептидний ланцюг (один білок).

Особливості того чи іншого організму визначаються специфічністю його білків. Саме вони впливають обмін речовин, розвиток, сприйняття зовнішніх сигналів, рух тощо. З молекулярної точки зору білки реалізують усю різноманітність генетичної інформації, саме вони й успадковуються. Білки складаються з амінокислот, які з'єднані між собою пептидним зв'язком. До складу білків входить 20 різних амінокислот. Інформація про структуру кожного білка записана та зберігається в молекулі ДНК.

У кожній клітині багатоклітинного організму міститься кілька (іноді до кількох десятків) молекул ДНК. Їхній набір однаковий для всіх клітин. ***Сукупність послідовностей ДНК у клітинах даного організму називається геномом.*** На сьогодні повністю встановлено послідовності понад 700 бактеріальних і близько 100 еукаріотичних геномів.

Молекула ДНК – полімер, що складається із двох ланцюжків нуклеотидів. Кожен нуклеотид складається з азотистої основи, моносахариду дезоксирибози та залишку фосфорної кислоти. Азотисті основи в ДНК бувають чотирьох типів: аденін (А), тимін (Т), гуанін (Г) та цитозин (Ц).

Вздовж нитки ДНК азотисті основи міцно пов'язані між собою через моносахарид та залишок фосфорної кислоти, між ланцюжками через водневі зв'язки. Загалом структура ДНК нагадує сходи.

Вся структура ДНК закручена в спіраль. Між двома ланцюжками азотисті основи розташовуються закономірно: аденін завжди проти тиміну, гуанін – проти цитозину. Іншими словами, аденін комплементарний тиміну, гуанін – цитозину.

Молекули ДНК мають здатність до подвоєння (реплікації). В основі процесу подвоєння є принцип комплементарності.

Кількісне співвідношення нуклеотидів у молекулі ДНК відомі у вигляді *правил Чаргафа*:

$$1. \Sigma A = \Sigma T \text{ або } \Sigma A / \Sigma T = 1$$

$$2. \Sigma G = \Sigma C \text{ або } \Sigma G / \Sigma C = 1$$

$$3. \Sigma(A + G) = \Sigma(T + C) \text{ або } \Sigma(A + G) / \Sigma(T + C) = 1$$

4. Кількість комплементарних основ А+Т та Г+Ц у різних видів живих організмів по-різному.

Відношення $\Sigma(A+T) / \Sigma(G+C)$ є найважливішою характеристикою ДНК, як показник специфічності її нуклеотидного складу.

Коефіцієнт специфічності у ДНК варіює від 0,45 до 2,57 у мікроорганізмів, від 0,58 до 0,94 у вищих рослин та від 0,54 до 0,81 у тварин.

Інформація про розташування амінокислот у молекулі білка записана та зберігається у ДНК у вигляді певної послідовності нуклеотидів (генетичний код). Розшифровка коду здійснюється за допомогою рибонуклеїнових кислот (РНК). Процес розшифровки починається із синтезу інформаційної РНК (і-РНК). *Інформаційна РНК* – полімер, що складається з одного ланцюжка нуклеотидів. До складу нуклеотидів також входять азотисті основи, моносахарид рибоза та залишок фосфорної кислоти. Азотистих основ у РНК також чотири: аденін, урацил (У), гуанін, цитозин.

Інформаційна РНК за принципом комплементарності знімає інформацію із ДНК. Цей процес називається *транскрипцією*.

ДНК Т – Г – Г – Т – А – Т

А – Ц – Ц – А – Т – А

і-РНК У – Г – Г – У – А – У

Наступний етап розшифровки коду відбувається в рибосомах, де здійснюється синтез поліпептидного ланцюга білків за матрицею і РНК. Цей процес називається *трансляцією*. У цьому процесі беруть участь транспортні РНК (т-РНК), функція яких полягає в тому, щоб доставити амінокислоти до рибосом і знайти їм своє місце в поліпептидному ланцюгу, передбачене кодом.

Генетичний код в даний час розшифрований для всіх 20 амінокислот і складений у вигляді таблиці 1.

Генетичний код триплетний, тобто, кожен амінокислоту кодує три нуклеотиди (кодон), що стоять поруч. Триплети УАА, УАГ та УГА є стоп-кодонами.

Генетичний код вироджений, тобто, кожна амінокислота шифрується більш ніж одним кодоном.

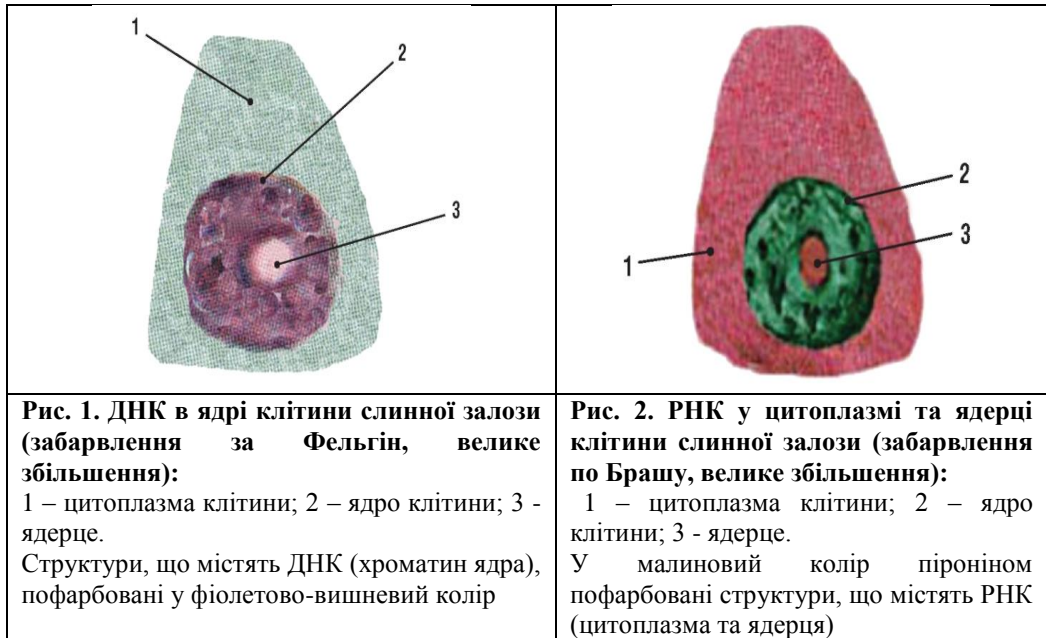
Наведена таблиця генетичного коду реалізується як для бактерій, так і для ссавців, тобто генетичний код досить універсальний.

У процесі синтезу білка триплети зчитуються з нуклеотидного тексту один за одним: сусідні триплети не перекриваються, між ними немає проміжків.

II. Практична частина

Завдання 1. Ознайомитись з методами виявлення нуклеїнових кислот у клітині.

На мікропрепаратах (рис.1 і 2) розглянути виявлення локалізації ДНК та РНК у ядрі та цитоплазмі клітини. Замалювати у лабораторний журнал.



III. Розв'язання задач з молекулярної генетики

При розв'язанні задач молекулярної генетики необхідно пам'ятати, що в таблиці 1. наведені кодони для і-РНК.

Реплікація ДНК.

1. Ділянка одного з ланцюгів ДНК має наступну послідовність нуклеотидів: ГААГЦАТАЦ... Визначте послідовність нуклеотидів у другому ланцюзі.

Рішення. Відповідно до принципу комплементарності (А-Т, Г-Ц) послідовність нуклеотидів у другому ланцюзі ДНК буде наступною:

перший ланцюжок ДНК - Г А А Г Ц А Т А Ц,

другий ланцюжок ДНК - Ц Т Т Ц Ц Т Т А Т Г.

2. Фрагмент одного ланцюга ДНК має наступний склад: - А-А-А-Т-Т-Ц-Ц-Г-Г-. Добудуйте другий ланцюг.

3. Один із ланцюжків молекули ДНК має таку послідовність нуклеотидів: ТЦГАТТТАЦГ...

Яку послідовність нуклеотидів має другий ланцюжок тієї ж молекули?

Таблиця 1.

Відповідність кодонів і-РНК амінокислотам

Перша основа	Друга основа				Третя основа
	У(U)	Ц(C)	А(A)	Г(G)	
5'	У(U)	Ц(C)	А(A)	Г(G)	3'
	У(U)	Ц(C)	А(A)	Г(G)	У(U)
У(U)	УУУ } Фен УУЦ } Сер	УЦУ } Сер УЦЦ } Сер	УАУ } Тир УАЦ } Тир	УГУ } Цис УГЦ } Цис	У(U)
	УУА } Лей УУГ } Лей	УЦА } Сер УЦГ } Сер	УАА } Stop УАГ } Stop	УГА } Stop УГГ } Трп	Ц(C) А(A) Г(G)
Ц(C)	ЦУУ } Лей ЦУЦ } Лей	ЦЦУ } Про ЦЦЦ } Про	ЦАУ } Гіс ЦАЦ } Гіс	ЦГУ } Арг ЦГЦ } Арг	У(U)
	ЦУА } Лей ЦУГ } Лей	ЦЦА } Про ЦЦГ } Про	ЦАА } Глн ЦАГ } Глн	ЦГА } Арг ЦГГ } Арг	Ц(C) А(A) Г
А(A)	АУУ } Іле АУЦ } Іле	АЦУ } Тре АЦЦ } Тре	ААУ } Асп ААЦ } Асп	АГУ } Сер АГЦ } Сер	У(U)
	АУА } Іле АУГ } Мет	АЦА } Тре АЦГ } Тре	ААА } Ліз ААГ } Ліз	АГА } Арг АГГ } Арг	Ц(C) А(A) Г(G)
Г(G)	ГУУ } Вал ГУЦ } Вал	ГЦУ } Ала ГЦЦ } Ала	ГАУ } Асп ГАЦ } Асп	ГГУ } Глі ГГЦ } Глі	У(U)
	ГУА } Вал ГУГ } Вал	ГЦА } Ала ГЦГ } Ала	ГАА } Глу ГАГ } Глу	ГГА } Глі ГГГ } Глі	Ц(C) А(A) Г(G)

Примітка: Скорочені назви амінокислот наведені відповідно до міжнародної термінології.

Позначення амінокислот: Ала (Ala) – аланін, Арг (Arg) – аргінін, Асп (Asp) – аспарагінова кислота, Асп (Asn) – аспарагін, Вал (Val) – валін, Гіс (His) – гістидин, Глі (Gly) – гліцин, Глн (Gln) – глутамін, Глу (Glu) – глутамінова кислота, Іле (Ile) – ізолейцин, Лей (Leu) – лейцин, Ліз (Lys) – лізин, Мет (Met) – метіонін, Про (Pro) – пролін, Сер (Ser) – серін, Тир (Tyr) – тирозин, Тре (Thr) – треонін, Трп (Trp) – триптофан, Фен (Phe) – фенілаланін, Цис (Cys) – цистеїн.

Транскрипція.

4. Вкажіть послідовність нуклеотидів ділянки молекули і-РНК, що утворилася на ділянці гена з послідовністю нуклеотидів: ЦТГГЦТТАГЦЦГ...

Рішення. Утворення інформаційної РНК йде тим самим механізмом, як і самокопіювання ДНК: до цитозину приєднується гуанін, до гуаніну – цитозин, до тиміну – аденін, проте до аденіну ДНК приєднується не тимін, а урацил РНК. Таким чином, для вирішення завдання достатньо провести заміну нуклеотидів за схемою:

Ц > Г, Г > Ц, А > У, Т > А.

В результаті отримаємо:

ланцюжок ДНК - Ц Т Г Г Ц Т Т А Г Ц Ц Г,

молекула і-РНК - Г А Ц Ц Г А А У Ц Г Г Ц.

5. Один з ланцюгів ДНК з послідовністю нуклеотидів АТТГЦТЦАА використовується як матриця для синтезу і-РНК.

Яку послідовність нуклеотидів матиме і-РНК?

6. Випишіть послідовність основ у і-РНК, утвореній на ланцюгу ДНК з такою послідовністю: ТТЦГАГТАЦЦАТ.

Біосинтез білків.

7. Фрагмент молекули ДНК, що кодує частину поліпептиду, має таку будову: АТАГТЦЦААГГА.

Визначте послідовність амінокислот у поліпептиді.

Рішення. Відомий один ланцюг ДНК, з якого знімається і-РНК.

Будуємо і-РНК за умовою завдання: УАУЦАГГУУЦЦУ.

Розбиваємо її на триплет: УАУ, ЦАГ, ГУУ, ЦЦУ.

По таблиці генетичного коду (див. табл. 1.) послідовно знаходимо для кожного триплету відповідну амінокислоту та будуємо ділянку шуканого поліпептиду:

– тирозин – глютамін – валін – пролін –.

Отже:

ланцюжок ДНК – АТА ГТЦ ЦАА ГГА;

триплети і-РНК – УАУ ЦАГ ГУУ ЦЦУ;

поліпептид – Тир Глн Вал Про.

8. Частина молекули білка має таку послідовність амінокислот: – аланін – тирозин – лейцин – аспарагін –. Які т-РНК (з якими антикодонами) беруть участь у синтезі цього білка?

Рішення. За таблицею генетичного коду знаходимо кодони і-РНК:

ГЦУ, УАУ, ЦУУ та ААУ.

Антикодони т-РНК будуть комплементарними кодонам і-РНК: ЦГА, АУА, ГАА та УУА.

Таким чином:

кодони і-РНК – ГЦУ, УАУ, ЦУУ, ААУ,

антикодони т-РНК – ЦГА, АУА, ГАА, УУА.

9. Поліпептид складається з наступних амінокислот: лізин – валін – серин – глютамінова кислота.

Визначте структуру ділянки ДНК, яка кодує зазначений поліпептид.

Рішення. Дана послідовність амінокислот у поліпептиді. За цими даними легко встановити будову і-РНК, яка керувала синтезом даного поліпептиду. За таблицею генетичного коду знаходимо структуру триплету для лізину (AAA), валіну (GUU), серину (UCU) та глутамінової кислоти (GAA). Підбравши кодуючі триплети, складаємо і-РНК для даного поліпептиду: AAA GUU UCU GAA. По ланцюжку і-РНК можна відновити ділянку ланцюга ДНК, з якого вона знімалася. Урацил вставав проти аденіну ДНК, гуанін – проти цитозину тощо. Отже, ділянка ланцюга ДНК, що цікавить нас, матиме таку будову:

ТТТ ЦАА АГА ЦТТ

Але ДНК складається з двох ланцюжків. Знаючи будову одного ланцюга, за принципом комплементарності добудуємо другий. Цілком ділянка дволанцюгової ДНК, що кодує даний поліпептид, матиме таку будову:

Т Т Т Ц А А А Г А Ц Т Т
А А А Г Т Т Т Ц Т Г А А.

10. Визначте амінокислотний склад поліпептиду, який кодується і-РНК наступного складу: ЦЦУ – ЦЦЦ – ЦЦА – ЦЦГ.

11. Ділянка молекули і-РНК має таку будову: АГУАГАУУЦУУУ

У якому порядку розташуються амінокислоти у відповідному ділянці білка, синтезованого у цій РНК як у матриці?

12. Ділянка гена, що кодує білок, складається з послідовно розташованих нуклеотидів: ААЦГАЦТАТЦАЦТАТАЦЦААЦГАА.

Визначте склад та послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу, закодованому в цій ділянці гена.

13. Ділянка гена, що кодує один із поліпептидних ланцюгів гемоглобіну складається з кодів наступного складу: АЦЦАТТГАЦЦАТГАА. Визначте склад та послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу.

14. Частина молекули білка має таку послідовність амінокислот: - лізин - треонін - гліцин - валін - аргінін -. Які т-РНК (з якими антикодонами) беруть участь у синтезі цього білка?

15. Ділянка ланцюга білка вірусу тютюнової мозаїки складається з наступних амінокислот: – серин – гліцин – серин – ізолейцин – треонін – пролін – серин –. Внаслідок впливу на і-РНК азотистою кислотою цитозин РНК перетворюється на гуанін. Визначте зміни у будові білка вірусу після дії на і-РНК азотистою кислотою.

16. Якими послідовностями нуклеотидів інформаційної РНК кодується наступна послідовність амінокислот білка: – треонін – триптофан – тирозин – валін –.

17. Використовуючи таблицю генетичного коду (див. табл. 1.), напишіть ділянку ДНК, в якій закодована інформація про наступну послідовність амінокислот у білку: – аргінін – триптофан – тирозин – гістидин – фенілаланін –.

18. Початок ланцюга одного гістону має наступну амінокислотну послідовність: аланін – аргінін – треонін – лізин –. Яка можлива структура початкових фрагментів і-РНК та дволанцюжкової ДНК?

Дайте відповіді на такі питання:

1. Загальна характеристика нуклеїнових кислот. Докази їхньої генетичної ролі.
2. Модель будови молекули ДНК.
3. Вивчення геному людини.
4. Будова молекули РНК.
5. Типи РНК та її біологічна роль.
6. Реплікація ДНК.
7. Транскрипція ДНК.
8. Трансляція РНК.
9. Механізм впливу гена. Реалізація генетичної програми.
10. Генетична інженерія. Проблеми та перспективи.

IV. Висновок.

Лабораторна робота №7-8

Тема: ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ

Мета заняття: знайомство з основними закономірностями спадковості.

Матеріали та обладнання: постійні мікропрепарати: ♂дрозофіла Normal (сіре тіло) та ♀black (чорне тіло), ♂дрозофіла Normal (довгі крила) та ♀дрозофіла (заплідні крила).

I. Теоретична частина. Обговорення основних закономірностей спадковості при моно-ді- та полігібридному схрещуванні.

Моногібридне схрещування. *Моногібридним* називається таке схрещування, при якому батьки відзначаються однією парою альтернативних ознак, що вивчаються. Мендель визначив, що при схрещуванні особин, що відрізняються однією парою ознак, все потомство за фенотипом одноманітно (правило однаковості гібридів першого покоління). Наприклад, при схрещуванні гомозиготного жовтого гороху (генотип AA) із гомозиготним зеленим горохом (генотип aa) все потомство буде жовтим, але гетерозиготним (генотип Aa):

P ♀ Aa x ♂ aa

G

F1 Aa aa

Далі Менделем встановлено: при схрещуванні моногібридів у другому поколінні відбувається розщеплення ознак на вихідні батьківські щодо 3: 1, 3/4 нащадків виявляються з ознаками, зумовленими домінантним геном, 1/4 – з ознаками рецесивного гена (закон розщеплення):

PF1 ♀ Aa x ♂ Aa

G

F2 AA Aa Aa aa

3: 1

У генетиці розрізняють ще аналізуюче схрещування. *Аналізуюче схрещування* – це схрещування гібриду з гомозиготною рецесивною особиною.

Дигібридне та полігібридне схрещування. *Дигібридним* називають таке схрещування, при якому батьки відрізняються один від одного по двох парах альтернативних ознак, що вивчаються.

Мендель використовував для дигібридного схрещування гомозиготні рослини гороху, що розрізняються по двох парах ознак (забарвлення та формі насіння), що знаходяться у двох парах гомологічних хромосом. Якщо зробити аналіз потомства F2 за двома ознаками, то розщеплення буде відносно 9:3:3:1 або (3:1)². Тобто, розщеплення за кожною парою ознак йде незалежно від інших пар ознак (закон незалежного успадкування ознак).

Вирішення задач на дигібридне схрещування полегшується решіткою Пеннета, що складається відповідно до числа можливих варіантів гамет. При схрещуванні дигібридів вона включатиме чотири типи чоловічих гамет, що записуються по горизонталі, та чотири типи жіночих гамет, що записуються по вертикалі. Запис гамет слід проводити в строго визначеному порядку, як показано нижче:

P ♀ AABV x ♂ aabb

G

F1 AaBb

PF1 ♀ AaBb x ♂ AaBb

При аналізі другого покоління утворюється 9 генотипів:

AABV, AaBV, AABb, AaBb, aaBV, aaBb, Aabb, Aabb, aabb

та 4 фенотипи: жовтий, гладкий; зелений, гладкий; жовтий, зморшкуватий; зелений зморшкуватий.

З метою скорочення запису подібні фенотипи іноді позначають *фенотипичним радикалом* – це частина генотипу організму, що визначає його фенотип. Для дигібридного схрещування він буде:

9 A_B_ : 3 A_bb : 3 aaB_ : 1 aabb.

Неповне переважання. При *неповному домінуванні* домінантний ген в повному обсязі пригнічує дію алельного гена. У гетерозигот функціонуючими виявляються обидва гени, тому у фенотипі ознака виражається у вигляді проміжної форми. Закон одноманітності гібридів першого покоління за неповного домінування не втрачає свого значення. Але в другому поколінні потомство розщеплюється фенотипно на три класи щодо 1:2:1.

Взаємодії неалельних генів. Явище, коли за ознака відповідає кілька генів (алелей), називається *взаємодією генів*. Якщо це алелі одного й того ж гена, то такі взаємодії називаються алельними, у разі різних генів – неалельними.

Таблиця 1.

Типи неалельних взаємодій генів.

Тип взаємодії	Розщеплення ознак у F2	Приклади
Комплементарність – це взаємодія двох неалельних генів, що веде до появи нової ознаки.	9 : 3 : 3 : 1	Успадкування забарвлення оперення у папужок. Поява плодів дископодібної форми у гарбузів сферичної форми. Наслідування забарвлення квіток у запашного горошку
	9 : 6 : 1	
	9 : 7	

Епістаз – це вид взаємодії неалельних генів, при якому відбувається придушення дії алелі одного гена алелем іншого гена.	<p style="text-align: center;">12 : 3 : 1</p> <p style="text-align: center;">13 : 3</p> <p style="text-align: center;">9 : 3 : 4</p>	Домінантний епістаз. Розщеплення по масті у коней. Успадкування забарвлення оперення у курей. Рецесивний епістаз. Наслідування червоної, жовто-коричневого та білого забарвлення насіння у квасолі
Полімерія – це взаємодія неалельних генів, при якому прояв ознаки залежить від кількості доміантних генів.	<p style="text-align: center;">1 : 4 : 6 : 4 : 1 (15: 1)</p> <p style="text-align: center;">15 : 1</p>	Кумулятивна полімерія. Спадкування забарвлення зерен пшениці. Некумулятивна полімерія. Наслідування форми стручків у грициків.

Виділяють такі типи алельних взаємодій: домінування, неповне домінування (обидві взаємодії розглянуті вище), градуальне (накопичувальна) дія генів, наддомінування (сильніший прояв ознаки у гетерозиготної особини Аа, ніж у будь-якої з гомозигот АА і аа) та кодомінантність.

Неалельні взаємодії генів: комплементарність, епістаз та полімерія. Типи неалельних взаємодій генів показані у таблиці 1.

II. Практична частина

Завдання 1. Розглянути будову дрозозфіли Normal, звернути увагу на забарвлення тіла та довжину крил. В лабораторному журналі замалювати будову самця та самки.

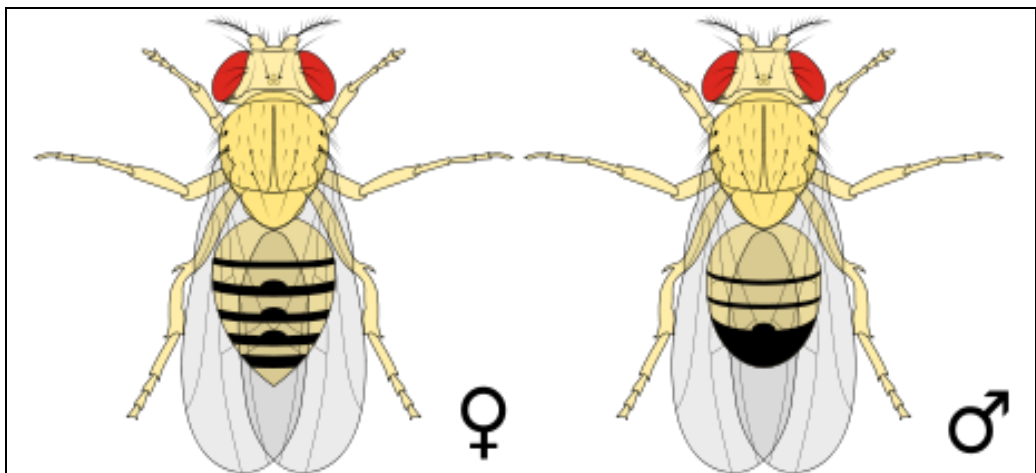






Рис.1. Будова дрозозфіли Normal (схематично):
1 – самка; 2 - самець.

Завдання 2. Розглянути будову дрозofil мутантних ліній. В лабораторному журналі схематично зобразити різні форми мутацій у мухи дрозofіли.

	<p>Мутація short-winged (vg) (рецесивна мутація) – мутація гена в другій хромосомі. Мухи з такою мутацією нездатні літати. Крила загнуті догори. Мутація lac - мутація в 4 хромосомі, при якій із деяких клітин тіла можуть утворюватися ноги. Антенapedія – ноги утворюються на голові замість пари антен.</p>
	<p>Мутація white apricot (w^a) - очі у дрозofіли мають абрикосовий відтінок.</p>
	<p>Мутація white(w) – рецесивна мутація в X-хромосомі. Ген переносу пігментів не працює, тому очі мають білий колір.</p>
	<p>Мутація orange-eyed – являє собою мутацію гена white. Очі помаранчевого кольору. Ген white функціонує частково.</p>



Мутація forked (f) - мутація Х хромосоми. У дрозофіли на крилах формуються вирізки - cut).



Стрічкоподібні очі.
Мутація eyeless (ey) - мутація гена в 4 хромосомі, що регулює формування очей на стадії личинки. Очі відсутні.



Мутація stubble (Sb) – поява на тілі дрозофіли коротких щетинок



Мутація yellow (y) - мутація гена yellow в Х-хромосомі. Дрозофіли мають жовте тіло і крила



Мутація Ebony (e) - мутація гена ebony в третій хромосомі. Дрозофіли мають чорне тіло.

Мутація scarlett (sc) – дрозофіли мають червоні очі.

III. Розв'язання задач

Задача. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з карокою жінкою, у батька якої очі були блакитні, а в матері карі.

Яке потомство очікується від цього шлюбу, якщо відомо, що ген карих очей домінує над геном блакитних?

Рішення.

Ознака	Ген	Генотип
Карий колір очей	A	AA, Aa
Блакитний колір очей	a	aa

Перш ніж відповісти на пряме питання завдання, необхідно встановити генотипи чоловіка та жінки, які одружуються. Якщо чоловік блакитноокий, його генотип буде включати два рецесивних гена aa. Посилання на те, що батьки чоловіка були кароокими, не повинно нас бентежити. З цього може бути лише додатковий висновок про те, що батьки були гетерозиготними Aa і Aa. У жінки очі карі. Отже, у неї обов'язково має бути домінантний ген карих очей A, який вона успадкувала від матері. Другий ген кольору очей жінка отримала від батька, який був блакитноокий і мав генотип aa. Отже жінка гетерозиготна за кольором очей, її генотип Aa. При шлюбі гетерозиготного батька Aa з гомозиготним за рецесивним геном aa рівноймовірна можливість народження дітей як із карими (Aa), і з блакитними (aa) очима.

P ♀ Aa x ♂ aa

G

F1 Aa: aa

При вирішенні завдань стосовно людині не можна говорити про пряме ставлення 1:1, оскільки точні менделівські співвідношення виходять лише за великої чисельності потомства чи великих вибірках. У людини сім'я A a A a обмежена невеликим числом дітей, тому можна говорити лише ймовірність, а чи не про справжніх співвідношеннях.

Задача 1. Здатність краще володіти правою рукою у людини домінує над ліворукістю. Жінка-правша, у якої батько був шульга, вийшла заміж за чоловіка-правшу. Чи можна очікувати, що їхні діти будуть шульгами? Родовід чоловіка за цією ознакою не відомий.

Задача 2. У людини ген, що викликає одну з форм спадкової глухонімоти, рецесивний по відношенню до гена нормального слуху.

а) Яке потомство очікується від шлюбу гетерозиготних батьків?

б) Від шлюбу глухонімої жінки з нормальним чоловіком народилася глухоніма дитина. Визначити генотипи батьків.

Задача 3. У батьків, які мають нормальну пігментацію та кучеряве волосся (обидві ознаки домінантні), дитина – альбінос з гладким волоссям. Які генотипи батьків та яких дітей можна очікувати від цього шлюбу надалі?

Задача 4. У блакитноокого темноволосого батька та карокої світловолосої матері четверо дітей. Кожен із них відрізняється за однією зазначеною ознакою. Які генотипи батьків, якщо темне волосся та карі очі – домінантні ознаки?

Задача 5. Світловолосий карокий чоловік із сім'ї, всі члени якої мали карі очі, одружився з блакитноокою темноволосою жінкою, мати якої була світловолосою. Який фенотип очікується у дітей?

Дайте відповіді на такі питання:

1. Дайте визначення таким поняттям – генотип, фенотип, алельні гени, гомозигота, домінантна ознака, рецесивна ознака.
2. Сформулюйте закон одноманітності гібридів першого покоління.
3. Сформулюйте закон розщеплення
4. Сформулюйте закон незалежного комбінування ознак

IV. Висновки

Лабораторна робота №9-10
Тема: ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

Мета заняття: вивчити основні положення хромосомної теорії, закономірності спадкування при зчепленні, та зчепленні зі статтю, кросинговер.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

I. Теоретична частина. Обговорення основних закономірностей успадкування ознак під час зчеплення зі статтю.

Зчеплене зі статтю успадкування. Хромосомне визначення статі – це найпоширеніший механізм, пов'язаний з наявністю спеціальних статевих хромосом, що детермінують формування чоловічої та жіночої статей. Решта хромосоми, які не пов'язані з визначенням статі, називаються **аутосомами**.

Ознаки, гени яких локалізовані у статевих хромосомах, називаються **зчепленими зі статтю**.

Статеві хромосоми у жінок однакові, їх називають X-хромосоми. Усі яйцеклітини містять по одній X-хромосомі. Стать, яка утворює гамети, однакові за статевою хромосомою, називається *гомогаметною* і позначається як XX.

У чоловіків є одна X-хромосома та одна Y-хромосома. При сперматогенезі утворюються гамети двох сортів. Стать, яка утворює гамети неоднакові за статевою хромосомою, називається *гетерогаметною* і позначається як XY.

Множинний алелізм. Групи крові. Ген, що визначає групу крові за системою АВО, позначається I. Число алелів у гена I - три: I⁰, I^A, I^B. Стан, коли один ген має кілька алельних форм, називається *множинним алелізмом*. У різних поєднаннях генів утворюються чотири групи крові: перша з генотипом I⁰ I⁰, друга - I^A I^A або I^A I⁰, третя - I^B I^B або I^B I⁰, четверта - I^A I^B. У IV групі крові I^A I^B обидва гени рівнозначні – успадковуються за принципом *кодомування* (не пригнічуючи один одного).

Плейотропія – це явище, у якому один ген відповідає за прояв кількох ознак. Так, у гомозиготних сірих каракульських овець ген W детермінує і сіре забарвлення шерсті, і недорозвинення шлунка. Прикладом плейотропної дії гена у людини є серповидноклітинна анемія. Мутація за цим геном призводить до заміни двох амінокислот у двох ланцюжках із чотирьох у молекулі гемоглобіну, що змінює форму еритроцитів та викликає порушення у серцево-судинній, травній, видільній та нервовій системах. У гомозиготному стані ця мутація є летальною у дитячому віці.

Зчеплене успадкування. Т. Морган та його школа створили хромосомну теорію спадковості та показали, що причина зчеплення генів – це розташування їх в одній парі гомологічних хромосом. Весь комплекс генів, локалізованих в одній парі гомологічних хромосом, називають *групою зчеплення*.

Зчеплення генів у хромосомах зберігає стабільність організмів. Якби не було зчеплення генів, у потомстві виникли б мільйони різних комбінацій ознак, а утворення та існування видів було б практично неможливим. Зчеплення генів у хромосомах обмежує їхню комбінацію, підтримуючи сталість видів.

З іншого боку, кросинговер розширює спадкову мінливість організмів, створюючи матеріал для штучного та природного відбору. Нові спадкові поєднання виявляються внаслідок перекомбінації генів батьківської та материнської форм, що веде до появи нових ознак. В результаті кросинговера виникають гамети з новим поєднанням генів, що призводить до посилення комбінативної мінливості організмів.

Явище кросинговера має і еволюційне значення за рахунок спадкової мінливості, яка поряд з мутаціями призводить до утворення нових форм. Природний відбір та спадковість закріплювали його консолідацію, тобто стійку передачу ознак своєму потомству та його розмноженню.

Таким чином, кросинговер, який веде до утворення нових форм у поєднанні з середовищем проживання, сприяв протягом багатьох століть появі навколишнього світу, його різноманіттю. Комбінативна мінливість, що виявляється в результаті кросинговера, широко використовується в селекції тварин та рослин.

Відбір найбільш прийнятних форм, їх розмноження призводять до створення нових порід та сортів рослин.

Якщо в гаметогенезі відбувається кросинговер між гомологічними хромосомами, то говорять про *неповне зчеплення генів*, характерне для рослин та тварин. Винятком є самці дрозофіли та самки тутового шовкопряда, у яких кросинговер не відбувається.

На підставі отриманих результатів у дослідах з дрозофілою, Т. Морган сформулював таке правило: *гени, локалізовані в одній хромосомі, успадковуються зчеплено, причому сила зчеплення залежить від відстані між генами*.

Особини, що утворилися в результаті кросинговеру та мають нове поєднання ознак, називають кросинговерними (або кросоверними).

Кількість нових форм залежить від частоти перехреста, яка визначається наступним чином. Якщо, наприклад, загальна кількість нащадків 900, а нових кросоверних форм 180, то частота перехреста становитиме $(180 : 900) \times 100\% = 20\%$. Частота перехреста між певною парою генів відносно стала величина, але різна для різних пар генів.

Знаючи відстань між генами, можна будувати генетичні карти. *Генетична карта* хромосоми є лінійний відрізок, у якому позначено порядок розташування генів і зазначено відстань між ними у морганідах (М). *Морганіда* – це одиниця генетичної карти, що дорівнює 1% кросинговера. Вона є мірою відносної відстані між локусами хромосоми.

II. Рішення задач на зчеплення із статтю

Приклад рішення задачі. У людини гемофілія детермінована зчепленим зі статтю рецесивним геном h . Мати та батько здорові. Їхня єдина дитина страждає на гемофілію. Хто із батьків передав дитині ген гемофілії?

Рішення.

Ознака	Ген	Генотип
Нормальне згортання крові	X^H	$X^H X^H$; $X^H X^h$; $X^H Y$
Гемофілія	X^h	$X^h X^h$; $X^h Y$

P $X^H X^h$ x $X^H Y$
 здорова здоровий
 мати батько
F1 дитина з гемофілією

Ген h отриманий дитиною разом із X-хромосомою від батьків і проявляється або в гемізиготному (у сина), або в гомозиготному (у дочки) станах. Батьки здорові, отже, в їхньому генотипі обов'язково присутній хоча б один ген H . Оскільки у батька всього одна X-хромосома, він має тільки один ген згортання крові, а саме H , і не є переносником гена гемофілії. Мати, будучи здоровою та маючи в одній X-хромосомі ген H , може бути гетерозиготною носієм гемофілії.

Хворим дитиною-гемофіліком у таких батьків міг бути тільки син, тому що свою єдину X-хромосому з геном гемофілії він отримує від матері. Дочки, отримуючи X-хромосоми від матері та батька, завдяки батькові завжди будуть здоровими. Однак частина дочок може бути носіями гемофілії.

P ♀ $X^H X^h$ x ♂ $X^H Y$

G (X^H) (X^h) (X^H) (Y)

F1 $X^H X^H$; $X^H X^h$; $X^H Y$; $X^h Y$

хвора дитина.

Таким чином, ген гемофілії дитина (син) успадкувала від матері.

Задача 1. Які діти можуть народитися від шлюбу гемофіліка з жінкою, яка страждає на дальтонізм, а в іншому має благополучний генотип?

Приклад рішення задачі Гетерозиготна жінка з II групою крові вийшла заміж за гетерозиготного чоловіка з III групою крові. Які групи крові можуть мати їхні діти?

Рішення.

Ознака	Ген	Генотип
I група крові	(O) IO	IO IO
II група	(A) IA	IA IA; IA IO
III група	(B) IB	IB IB; IB IO
IV група	(AB) IA, IB	IA IB

$$P \quad \text{♀ } I^A I^O \times \text{♂ } I^B I^O$$

$$G \quad \begin{matrix} (I^A) & (I^O) & (I^B) & (I^O) \end{matrix}$$

$$F1 \quad \begin{matrix} I^A I^B, & I^A I^O, & I^B I^O, & I^O I^O \\ \text{IV} & \text{II} & \text{III} & \text{I} \end{matrix}$$

У дітей можливі усі чотири групи крові. IV-я група крові – приклад кодомінування.

Задача 2. Жінка з групою крові B порушила справу про стягнення аліментів проти містера M із групою крові O, стверджуючи, що він батько її дитини. Дитина має групу крові O. Яке рішення має ухвалити суд?

Задача 3. У сім'ї, де дружина має I групу крові, а чоловік – IV, народився син дальтонік з III групою крові. Обидва батьки розрізняють кольори нормально.

III. Рішення задач на зчеплення і кросинговер.

Приклад рішення задачі. Гени A і C розташовані в одній групі зчеплення, відстань між ними 5,8 морганід.

Визначте, які типи гамет та у якому відсотковому співвідношенні утворюють особини генотипу

$$\begin{matrix} AC \\ = \\ ac \end{matrix}$$

Рішення. У організму цього генотипу спостерігається неповне зчеплення генів.

Некросоверні гамети – AC та ac, кросоверні – Ac та aC.

Кількість кожної з кросоверних гамет буде $5,8 : 2 = 2,9\%$,

а кожної з некросоверних – $(100 - 5,8) : 2 = 47,1\%$.

Приклад рішення задачі. У людини локус резус-фактора зчеплений з локусом, що визначає форму еритроцитів, і між ними відстань 3 морганиди (К. Штерн, 1965). Резус-позитивність та еліптоцитоз визначаються домінантними аутосомними генами.

Один з подружжя гетерозиготний за обома ознаками. При цьому резус-позитивність він успадкував від одного з батьків, еліптоцитоз – від іншого. Другий з подружжя резус-негативний і має нормальні еритроцити.

Визначте відсоткові співвідношення можливих генотипів та фенотипів дітей у цій сім'ї.

Рішення.

Ознака	Ген	Генотип
Резус-позитивність	Rh	RhRh, Rhrh
Резус-негативність	rh	rhrh
Еліптоцитоз	A	AA, Aa
Нормальна форма еритроцитів	a	aa

$$P \begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix} = \begin{matrix} Rha & rha \\ rha & rha \end{matrix}$$

$$G \begin{matrix} Rha & RhA & rha & rhA \end{matrix}$$

$$F1 \begin{matrix} Rha & RhA & rhA & rha \\ rha & rha & rha & rha \end{matrix}$$

$$\text{Генотип першого, гетерозиготного за обома ознаками: } \begin{matrix} Rha \\ rha \end{matrix}$$

$$\text{Генотип другого з подружжя } = \begin{matrix} rha \\ rha \end{matrix}$$

У одного з подружжя утворюється 3% кросоверних гамет (1,5% RhA та 1,5% rha), решта 97% – некросоверні (48,5% Rha та 48,5% rhA). У другого з подружжя гамети лише одного типу rha.

Очікувані генотипи дітей у цій сім'ї:

48,5% Rhrhaa; 48,5% rhrhAa; 1,5% RhrhAa; 1,5% rhrhaa, тобто:

- 48,5% резус-позитивних з еритроцитами нормальної форми;
- 48,5% резус-негативних з еліптоцитозом;
- 1,5% резус-позитивних з еліптоцитозом;
- 1,5% резус-негативних з нормальними еритроцитами.

Задача 4. Чоловік (дигетерозиготний), що має позитивний резус-фактор і нормальну форму еритроцитів, одружився з жінкою з негативним резус-фактором і овальними еритроцитами. Гени резус-фактора та форми еритроцитів знаходяться в одній аутосомі. Які генотипи та фенотипи будуть у їхніх дітей?

Дайте відповіді на такі питання:

1. У чому полягає біологічне значення статевого розмноження?
2. Поясніть значення термінів: аутосоми та гетерохромосоми.
3. Назвіть відомі способи визначення статі,
4. Охарактеризуйте типи генетичної детермінації статі.
5. Яка стать називається гомогаметною, а якою гетерогаметною?
6. Як визначається стать у людини?
7. Що таке успадкування зчеплене зі статтю?
8. Що таке зчеплення?
9. Як визначити зчеплені гени чи ні?
10. Ким було запропоновано теорію зчеплення генів? Які цитологічні явища підтверджують її?
11. Як впливає зчеплення на комбінативну мінливість?
12. Що таке кросинговер? Як він впливає на комбінативну мінливість?
13. Як визначити був кросинговер чи ні?
14. Що таке генетичні карти?

IV. Висновки

Лабораторна робота №11-12

Тема: МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД

Мета роботи: з'ясувати особливості застосування методів загальної генетики щодо закономірностей спадковості і мінливості в людині та особливості генеалогічного методу.

Хід роботи:**I. Теоретична частина.**

Обговорення: біосоціальна природа людини; причин, які перешкоджають застосуванню більшості методів загальної генетики щодо спадковості і мінливості в людині; основних методів, які використовують у генетиці людини – генеалогічний, близнюковий, цитогенетичний, популяційно-статистичний, спосіб дерматогліфіки, біохімічний та ін.

Генеалогічний метод (метод аналізу родоводів) запропонований 1883 року Ф. Гальтоном.

Основні символи для складання родоводів представлені у таблиці 1.

Пробанд - людина, з якої починається дослідження певної сім'ї; сібси-нащадки одних і тих же батьків (брати та сестри).

При побудові родоводів необхідно дотримуватися таких правил:

- а) необхідно з'ясувати за зібраним матеріалом кількість поколінь;
- б) побудова родоводу починається з пробанда;
- в) кожне покоління нумерується римськими цифрами зліва;
- г) символи, що позначають особин одного покоління, розташовуються на горизонтальній лінії та можуть нумеруватися арабськими цифрами.

Спочатку вчених цікавив переважно характер успадкування таких ознак людини, як інтелект, специфічна обдарованість, часом – навіть соціальне становище. Один із найзручніших способів з'ясування історії роду та вивчення спадковості людини – складання родоводів.

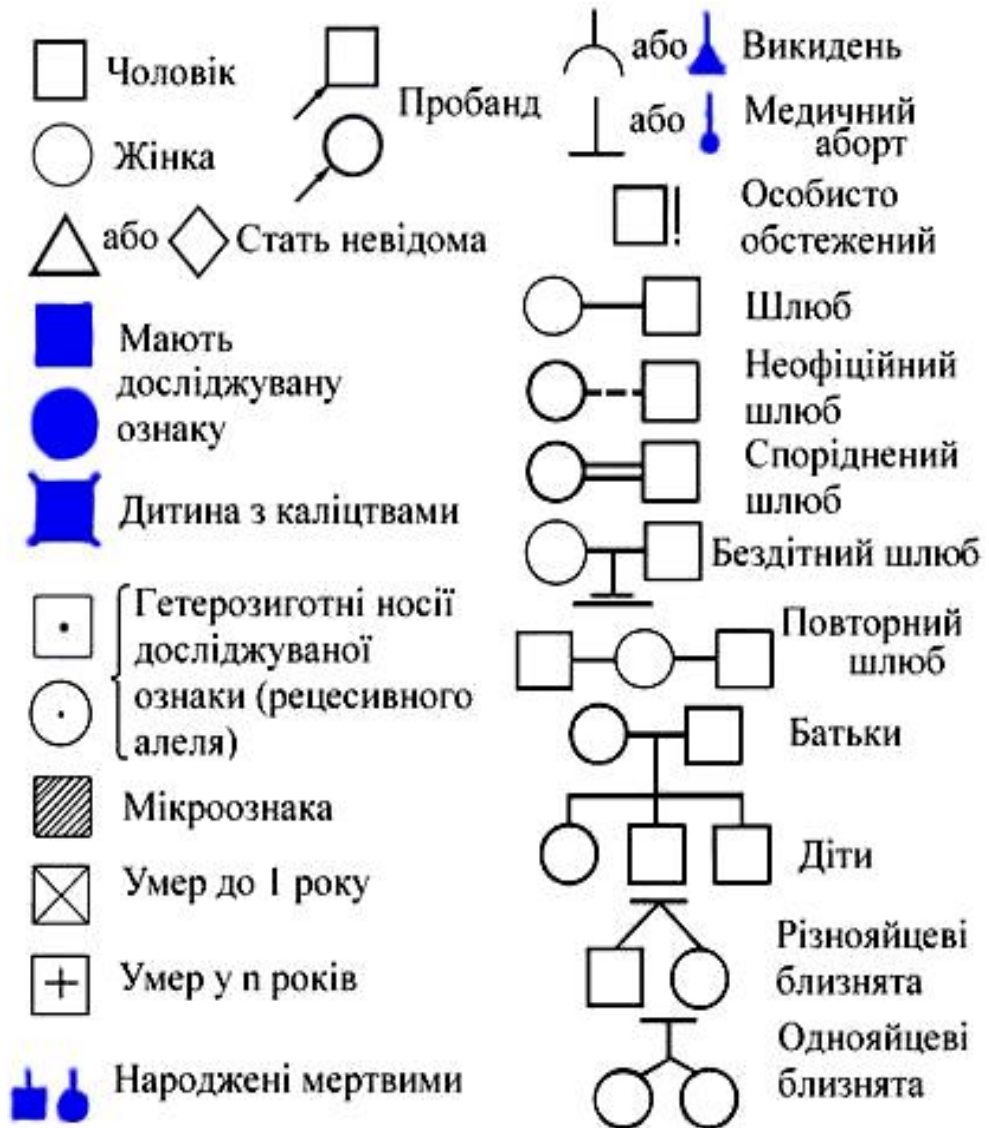
Широке поширення в генетичних дослідженнях людини набуло вивчення характеру успадкування деяких типових (колір очей) та оригінальних морфологічних ознак. Відомий, наприклад, родовід династії Габсбургів, де у багатьох членів імператорського будинку простежено протягом шести століть наявність вузької нижньої щелепи, що виступає вперед, і відвислої нижньої губи.

Існують такі типи успадкування морфологічних ознак:

- аутосомно-домінантний;
- аутосомно-рецесивний;
- зчеплений з X-хромосою (зі статтю) домінантний;
- зчеплений з X-хромосою (зі статтю) рецесивний;
- голандричний.

Таблиця 1

Символи для складання родоводів



Нині генеалогічний метод широко використовують у практиці медико-генетичного консультування. З його допомогою встановлюється, головним чином, тип успадкування захворювання і визначається, якщо це можливо, зразковий генотип особин, особливо пробанда, а також його близьких родичів, і найголовніше, розраховується ймовірність прояву хвороби в потомстві пробанда.

Для захворювань характерні такі самі типи успадкування як і для морфологічних ознак.

Аутосомно-домінантний тип успадкування (рис. 1):

Модель аутосомно-домінантного успадкування є, мабуть, найпростішим типом успадкування за Менделем, яку можна розпізнати в родоводі. Одна доза мутантного гена, один мутантний алель – це все, що потрібно для вираження фенотипу. Є три причини, чому особу з аутосомно-домінантним типом захворювання завжди слід розглядати як гетерозиготну, доки не буде доведено протилежне: 1. Хвороба, як правило, рідкісна, лише приблизно уражається 1/10 000 осіб. Щоб утворилась гомозигота, дві уражені гетерозиготи повинні спаруватися. Ця ймовірність становить 1/1 000 000, і тоді вони матимуть лише 1/4 шансу мати гомозиготних уражених нащадків. Якщо нормальний батько є гомозиготним рецесивним, це гарантує, що кожен нащадок буде мати хоча б один нормальний ген. 2. У надзвичайно рідких випадках, коли дві уражені особини спарувалися, гомозиготні уражені потомки зазвичай настільки серйозно хворі, що це несумісно з життям. Винятком є аутосомно-домінантні захворювання, викликані соматичним розширенням тринуклеотидних повторювань послідовності (наприклад, хвороба Хантінгтона).

За умови того, що в більшості спаровувань за участю людини з аутосомно-домінантною ознакою майже всі уражені особини є гетерозиготами, а інший партнер буде нормальним гомозиготним, виділяють чотири ознаки аутосомно-домінантного успадкування:

1. Хворі зустрічаються у кожному поколінні.
2. Хворіють однаково і чоловіки, і жінки
3. Хвора дитина народжується у хворих батьків із ймовірністю 100%, якщо вони гомозиготні, 75%, якщо вони гетерозиготні.
4. Ймовірність народження хворої дитини у здорових батьків 0%.

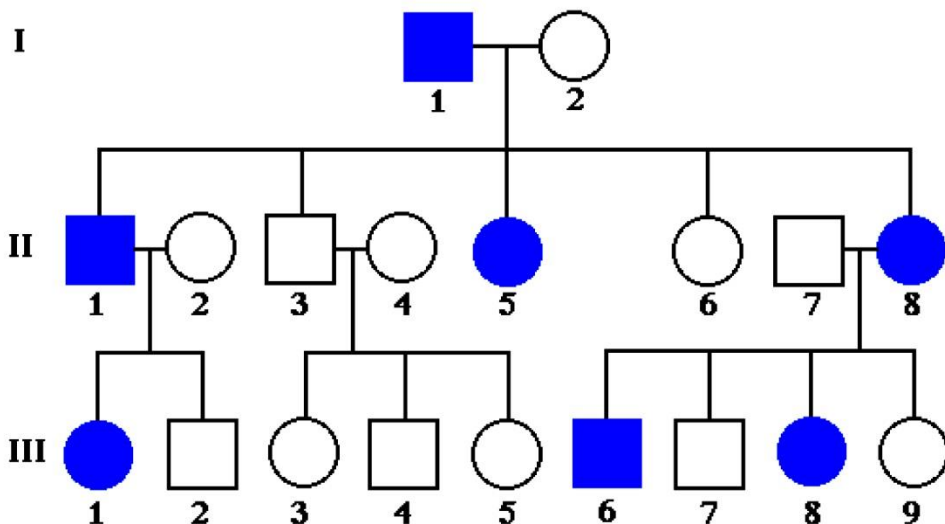


Рис. 1. Аутосомно-домінантний тип успадкування

Найбільш поширені аутосомно-домінантні захворювання:

- Нейрофіброматоз 1 і 2 типу
- Синдром Марфана
- Елерс – Данлос
- Ахондроплазія
- Вроджений недосконалий остеогенез
- Міотонічна дистрофія
- Спадкова хорея Гентінгтона та ін.

Аутосомно-рецесивний тип успадкування (рис. 2)

Найважливіше, що слід пам'ятати про аутосомно-рецесивне наслідування, це те, що більшість, якщо не всі, хворі люди мають батьків із нормальними фенотипами.

Існують такі ознаки аутосомно-рецесивного успадкування:

1. Хворі зустрічаються у кожному поколінні.
2. Хворіють однаково і чоловіки, і жінки
3. Імовірність народження хворої дитини у здорових батьків 25%, якщо вони гетерозиготні, 0%, якщо вони обидва або один з них, гомозиготні за доміантним геном.
4. Часто проявляється при близьких родинних шлюбах.

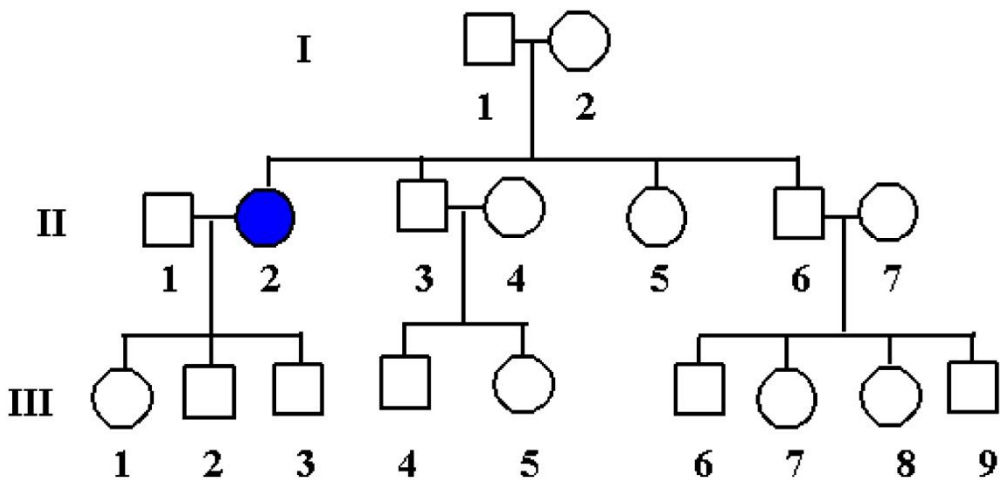


Рис. 2. Аутосомно-рецесивний тип успадкування

Найчастіші захворювання, що успадковуються аутосомно-рецесивно:

- Муковіцедоз
- фенілкетонурія
- Галактоземія
- гепатолентикулярна дегенерація (хвороба Вільсона)

- адреногенітальний синдром
- мукополісахандози

Зчеплений з X-хромосомою (зі статтю) домінантний тип успадкування (Рис. 3)

Коли кажуть, що X-зчеплений ген виражає домінантну спадковість, це означає, що один мутантний алель вплине на жіночий фенотип. Рецесивний X-зчеплений ген вимагає двох мутантних алелей для впливу на жіночий фенотип. Нижче наведено характерні ознаки X-зчепленого домінантного успадкування:

1. Хворі зустрічаються у кожному поколінні.
2. Хворіють переважно жінки
3. Якщо батько хворий, всі його дочки хворі.
4. Хвора дитина народжується у хворих батьків із ймовірністю 100%, якщо мати гомозиготна, 75%, якщо мати гетерозиготна.
5. Ймовірність народження хворої дитини у здорових батьків 0%.

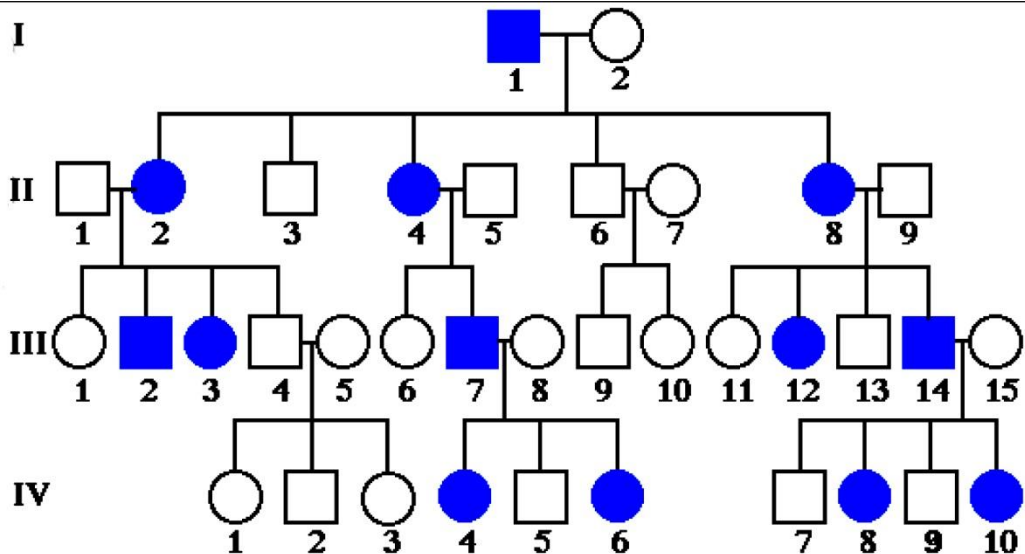


Рис. 3. X-зчеплений домінантний тип успадкування

Найбільш часті захворювання, що успадковуються X-зчеплено домінантно:

- Вітамін D-резистентний рахіт
- Вогнищева гіпоплазія шкіри
- Пігментне нетримання (синдром Блоха-Сульцбергера).
- Орофациодигітальний синдром
- Гіпофосфатемія

Зчеплений з X-хромосомою (зі статтю) рецесивний тип успадкування (рис. 4)

Кожен чув про деякі рецесивні захворювання, зчеплені з X-хромосомою, хоча вони, як правило, рідкісні. Гемофілія, м'язова дистрофія Дюшенна, м'язова дистрофія Беккера та синдром Леша-Найхана є відносно рідкісні в більшості популяцій, але завдяки прогресу в молекулярній генетиці вони привертають увагу. Більш загальні риси, такі як дефіцит глюкозо-6-фосфатдегідрогенази або колірна сліпота, можуть виникати досить часто в деяких популяціях, щоб народились хворі жінки. Однак ці хвороби рідко загрожують життю, і медичне втручання не потрібне.

Ознаки X-зчепленого рецесивного успадкування.

1. Хворі зустрічаються у кожному поколінні.
2. Хворіють переважно чоловіки.
3. Імовірність народження хворого хлопчика у здорових батьків 25%, хворої дівчинки – 0%.

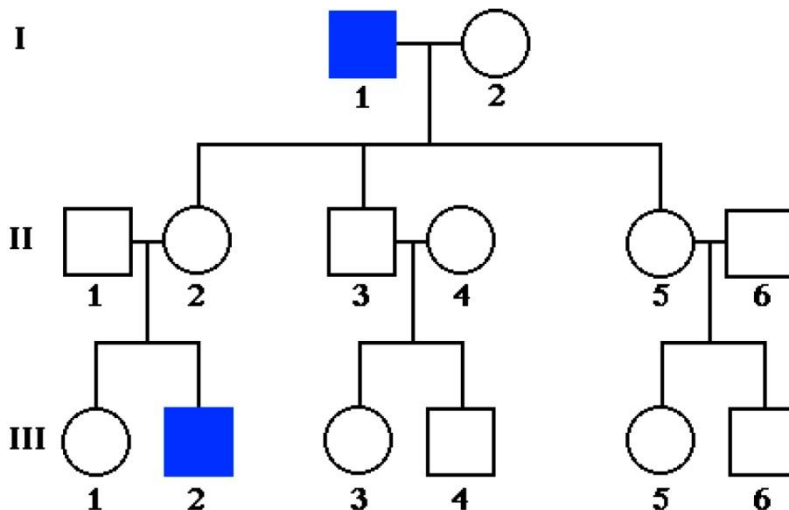


Рис. 4. X-зчеплений рецесивний тип успадкування

Найбільш часті захворювання, які успадковуються рецесивно, зчеплені з X-хромосомою:

- Розумова відсталість з тендітною X-хромосомою
- Гемофілія
- М'язова дистрофія Дюшенна
- Синдром Леша-Найхана
- Синдром Хантера (мукополісахаридоз II типу)

Голандричний тип успадкування:

1. Хворі зустрічаються у кожному поколінні.
2. Хворіють лише чоловіки.

3. Якщо батько хворий, всі його сини хворі.

4. Імовірність народження хворого хлопчика у хворого батька дорівнює 100%.

Мітохондріальна спадковість (рис. 5)

ДНК мітохондрій містить близько десяти генів, які беруть участь в окисному фосфорилуванні, а також кілька інших генів. Ця ДНК здатна до мутацій, тому не дивно, що деякі захворювання людини пов'язані з мітохондріальною спадковістю. Атрофія зорового нерва Лебера є класичним прикладом на захворювання мітохондріальної ДНК. Яйцеклітина має близько 100 000 копій мітохондріальної ДНК; сперма має менше 100 копій, які ймовірно, втрачаються при заплідненні. Практично всі мітохондрії походять або від його або її матері. Якщо у браті тільки батько з мітохондріальною хворобою, то всі його нащадки будуть здорові. Якщо мітохондріальна хвороба у матері, то всі діти будуть хворі.

Нижче показана типова модель мітохондріальної спадковості.

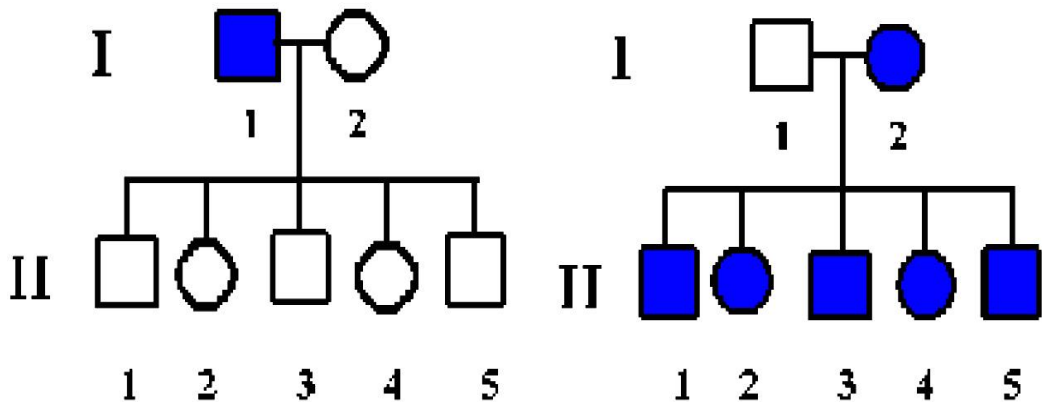


Рис. 5. Моделі мітохондріального спадкування

II. Рішення задач

Задача 1.

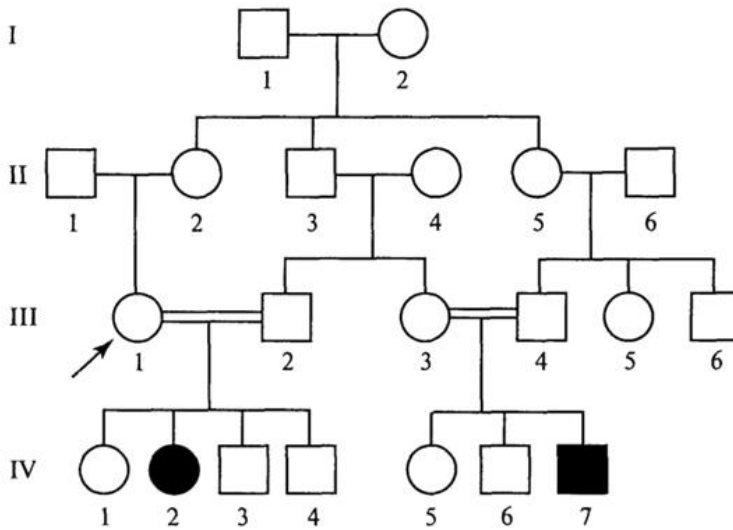


Рис. 1. Родовід схема сім'ї з успадкуванням фенілкетонурії

Проаналізуйте родовід схему на рис. 1, складену для сім'ї з успадкуванням фенілкетонурії.

1. Визначте тип успадкування захворювання у сім'ї.
2. Вкажіть членів сім'ї, які є носіями мутантного гена.
3. Визначте можливість повторного народження хворої дитини у пробанда (III-1).

Задача 2.

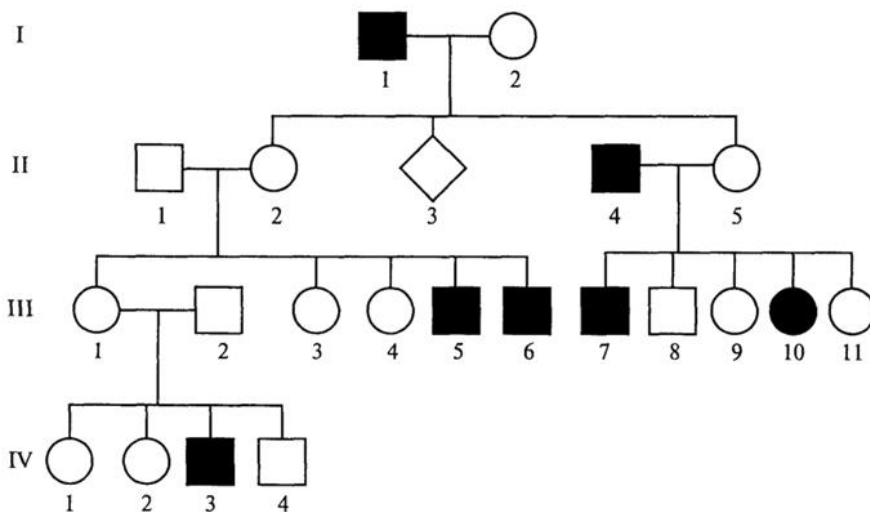


Рис. 2. Родовід схема сім'ї з успадкуванням гемофілії

Проаналізуйте родовід схему на рис.2, складену для сім'ї, деякі члени якої страждали на гемофілію.

1. Визначте критерії, на підставі яких можна судити про тип успадкування патологічної ознаки у цій сім'ї.

2. Вкажіть членів сім'ї, які є можливими носіями мутантного гена.

Визначте ймовірність народження хворих дітей у шлюбі індивідуума III-7 та здорової дівчини із сім'ї, у якій ніколи не спостерігалось цієї хвороби.

4. Визначте ймовірність народження хворих дітей та їх стать у разі близькоспорідненого шлюбу індивідуумів III-5 та III-9.

Задача 3.

В лабораторному журналі складіть родовід схему сім'ї з наслідуванням хореї Гентінгтона.

Пробанд - здоровий молодий чоловік, який звернувся до медико-генетичної консультації у зв'язку з одруженням.

Батько пробанда хворий на хорею Гентінгтона, а мати здорова і має здорових брата, сестру, батька та матір.

У батька пробанда є здоровий брат похилого віку і сестра, яка страждає на це захворювання; їхній батько (дідусь пробанда) був здоровий, а мати (бабуся пробанда) хворіла на хорею. Відомо також, що у бабусі пробанда дві здорові сестри і два хворих брата, а її батько (прадід пробанда) також страждав на це захворювання.

1. Пронумеруйте на схемі покоління сім'ї та її членів у кожному поколінні.

2. Проаналізувавши схему, визначте тип успадкування захворювання у ній.

3. Визначте можливі генотипи батьків пробанда та інших членів сім'ї. Що можна припустити щодо пенетрантності мутантного гена в сім'ї?

4. Розрахуйте ймовірність того, що сам пробанд є носієм мутантного гена і у нього з'являться ознаки захворювання при досягненні відповідного віку (припускаючи, що пенетрантність мутантного гена становить 100%).

5. Якою може бути відповідь генетика-консультанта на запитання про можливість появи хворих дітей у разі його одруження на здоровій дівчині з сім'ї, в якій ніколи не відзначалося ознак зазначеної хвороби?

III. Висновки

Лабораторна робота №13-14

Тема: ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. БУДОВА ХРОМОСОМ. КАРІОТИП. МЕЙОЗ.

Мета роботи: Знайомство з цитологічним методом у генетиці, будова хромосом, каріотипами різних організмів, мейозом.

Матеріали та обладнання: мікропрепарати – розподіл дозрівання яйцеклітини кінської аскариди, дроблення яйцеклітини аскариди, гігантські хромосоми слинних залоз дрозофіли, мікрофотографії метафазних пластинок людини, мікроскопи, ножиці, клей.

Хід заняття:

I. Теоретична частина. Обговорення цитологічних основ спадковості та цитологічного методу в генетиці, його значення; будови хромосом, методів дослідження хромосом.

Хромосоми

Вперше існування хромосом було показано Флемінгом у 1882 році, а термін хромосома вперше запроваджено Валдеєром у 1888 році.

Клітини одного виду містять однаковий набір хромосом. Наприклад, у людини у кожній клітині тіла міститься 46 хромосом, у плодової мухи дрозофіли – 8 хромосом.

Соматичні клітини, як правило, мають подвійний набір хромосом. Він називається диплоїдним і позначається $2n$. Так, у людини 23 пари хромосом, тобто $2n = 46$. У статевих клітинах міститься вдвічі менше хромосом – це одинарний, або гаплоїдний, набір, наприклад, у людини $1n = 23$.

Усі хромосоми у соматичних клітинах, на відміну хромосом у статевих клітинах, парні. Хромосоми, що становлять одну пару, ідентичні одна одній. Парні хромосоми називають *гомологічними*.

Хромосоми, які належать до різних пар і розрізняються за формою та розмірами, називають *негомологічними*.

У деяких видів число хромосом може збігатися. Наприклад, у конюшини червоної та гороху посівного $2n=14$. Однак хромосоми у них розрізняються за формою, розмірами, нуклеотидним складом молекул ДНК.

У хромосомах кожної клітини багатоклітинного організму містяться всі гени, необхідні для забезпечення морфофункціональної цілісності організму.

Хромосоми являють собою самостійні ядерні структури, що складаються з однієї або кількох однакових молекул ДНК, з'єднаних в ділянці первинної перетяжки – *центромери*, яка ділить хромосому на два плеча: коротке – p , та довге – q (будова хромосоми наведена на малюнку 9).

Відношення довжини короткого плеча до довжини всієї хромосоми, виражене у відсотках, називається *центромерним індексом*.

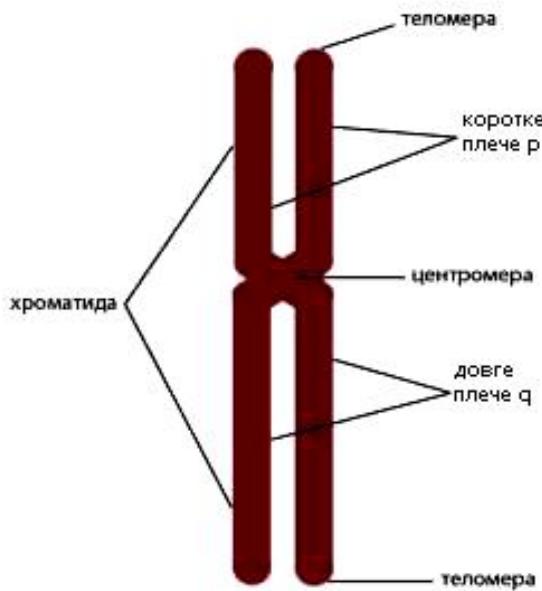


Рис 1. Будова хромосом

Розташування центромери визначає типи хромосом (рис. 2).

1. <i>Метацентрична</i> ($p = q$): центромерний індекс становить від 46 до 50%	2. <i>Субметацентрична</i> ($p < q$): центромерний індекс становить від 26 до 45%	3. <i>Акроцентрична</i> ($p \ll q$): центромерний індекс становить від 15 до 30%	4. <i>Тілоцентрична</i>	5. <i>Супутникова</i>

Рис. 2. Види хромосом

Число хромосом не залежить від рівня організації і не завжди вказує на спорідненість організмів (табл. 1).

Таблиця 1.

Число хромосом у диплоїдному наборі в деяких видів рослин, тварин та людини

Вид	Число хромосом	Вид	Число хромосом
Плодова мушка дрозофіла	8	Пісець	48-50
Кімнатна муха	12	Буйвол	48
Шпинат городній	12	Шимпанзе	48
Огірок	14	Окунь	48
Горох	14	Бобр європейський	48
Сосна	24	Муфлон європейський та азіатський	54
Тритон	24	Вівця домашня	54
Ялина	24	Зебу	60
Жаба	24	Зубр	60
Томат	24	Коза	60
Дуб	24	Як	60
Норка американська	30	Велика рогата худоба	60
Норка європейська	32	Лошак, мул	63
Соболь	38	Віслук	62
Ріпак	38	Кінь домашній	64
Свиня домашня	38	Морська свинка	64
Лисиця	38-40	Олень північний	70
Кішка	38	Верблюди	74
Бобр канадський	40	Кури домашні	78
Нутрія	42	Собака домашня	78
Пацюк	42	Домашня качка	80
Макака-резус	42	Гусак	80-82
Кролик	44	Голуб	80
Хом'ячок золотистий	44	Індик	82
Людина	46	Сазан	104
Ясень	46	Річковий рак	116

Таким чином, число хромосом не є видоспецифічною ознакою. Проте хромосомний набір загалом видоспецифічний, тобто властивий лише одному виду організмів рослин чи тварин.

Каріотип – сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати даний хромосомний набір: число хромосом, їх форма, що визначається насамперед розташуванням центромер, наявність вторинних перетяжок,

супутників, чергування еухроматинових і гетерохроматинових ділянок і т. д. Таким чином, каріотип є паспортом.

При записі формули нормального каріотипу спочатку вказується загальна кількість хромосом, потім через кому – склад статевих хромосом. Жодних прогалів не ставиться. Наприклад, формула нормального жіночого каріотипу записуватиметься таким чином: 46,XX; Формула нормального чоловічого каріотипу: 46,XY.

Якщо в каріотипі є анеуплоїдія і вона торкається статевих хромосом, то при записі формул конституційного каріотипу склад статевих хромосом перераховується після коми, що відокремлює відомості про загальну кількість хромосом, наприклад, каріотип з однією X-хромосою (синдром Шерешевського-Тернера) – 46, X0; каріотип з двома X-хромосомами та однією Y-хромосою (синдром Клайнфельтера): 47,XXY.

Реципрокні транслокації (взаємний обмін фрагментами між двома та більше негомологічними хромосомами) позначається символом *t*. Аутосоми, залучені в транслокацію, вказуються за зростанням у дужках після символу (статеві хромосоми мають пріоритет), наприклад, 46,XY,t(2;15)(q31;q26), реципрокна транслокація між хромосомами 2 і 15; точка розриву на хромосомі 2 знаходиться в q31, ділянка хромосоми 2q31→2qter транслокована на хромосому 15 на бенд проксимальніше 15q26. Точка розриву на хромосомі 15 знаходиться в q26, ділянка хромосоми 15q26→qter транслокований на хромосому 2 на бенд проксимальніше 2q31.

Основи хромосомного аналізу

Приготування препаратів хромосом

Препарати хромосом можуть бути приготовані з будь-якої живої тканини, клітини якої активно діляться або їх поділ може бути стимульований. Найчастіше для цих цілей використовуються клітини кісткового мозку, селезінки, периферичної крові, фіброblastів або сім'яників.

Залежно від ступеня проліферативної активності клітин різних тканин *in vivo* та *in vitro* розрізняють прямі та непрямі методи одержання препаратів хромосом.

Прямі методи використовуються при дослідженні тканин, що мають високу мітотичну активність (кістковий мозок, хоріон і плацента, клітини лімфатичних вузлів, тканини ембріона на ранній стадії розвитку). Препарати хромосом готуються безпосередньо зі свіжого матеріалу після спеціальної обробки.

Непрямі методи пов'язані з попереднім культивуванням виділених з організму клітин у живильному середовищі *in vitro*.

Існує безліч модифікацій прямого та непрямого методів приготування хромосомних препаратів, проте основні етапи отримання метафазних пластин залишаються незмінними:

1. Використання колхіцину (колцеміду) – інгібітора утворення мітотичного веретена, який зупиняє поділ клітини на стадії метафази.

2. Гіпотонічний шок з використанням розчинів солей калію або натрію, які внаслідок різниці осмотичного тиску всередині та зовні клітин викликають їх набухання та розрив міжхромосомних зв'язків. Така процедура призводить до відділення хромосом одна від одної, сприяючи сильнішому їх розкиду в метафазних пластинках.

3. Фіксація клітин з використанням етанолу (метанолу) та крижаної оцтової кислоти у співвідношенні 3:1 (фіксатор Карнуа), що сприяє збереженню структури хромосом.

4. Розкапування суспензії клітин на предметні стекла.

5. Фарбування хромосомних препаратів.

Кістковий мозок. У тих випадках, коли мають справу з гризунами або хижачками, призначеними на забій, для приготування препаратів хромосом використовуються клітини кісткового мозку. Тварині за 1-1,5 год до забою внутрішньочеревно вводиться 0,04% розчин колхіцину з розрахунку 1 мл на 100 г маси. Кількість колхіцину може бути меншою. Після забою у дрібних тварин вирізаються трубчасті кістки кінцівок, найчастіше задніх, відрізаються епіфізи і кістковий мозок вимивається за допомогою шприца гіпотонічним розчином у центрифужну пробірку. Об'єм гіпотонічного розчину повинен приблизно 10 разів перевищувати обсяг вимитого кісткового мозку. Вимитий кістковий мозок ретельно суспендується за допомогою пастерівської піпетки та піддається гіпотонічній обробці. Як правило, для гіпотонії використовують розчин КСІ (560 мг на 100 мл дистильованої води). Пробірки з суспензією клітин поміщають у водяну баню або склянку з теплою водою (37-39 °С), при цій температурі клітини гіпотонуються 5-7 хв. У деяких випадках використовується м'якша гіпотонічна обробка клітин розчином тризаміщеного цитрату натрію (900 мг на 100 мл води). Час гіпотонії в цьому випадку 15-18 хв також при 37-39 °С.

Після гіпотонічної обробки суспензія клітин центрифугується протягом 5 хв при 1000 об./хв, надосадова рідина обережно зливається і осад фіксується в суміші метанол - крижана оцтова кислота (3 :1). Два, три рази необхідно змінити фіксатор із проміжними ресуспендуванням та центрифугуванням клітин. Загальний час фіксації клітин має бути не менше ніж 40 хв. Фіксатор (фіксатор Карнуа) має бути свіжим, зберігатися у холодильнику.

Зафіксовані клітини можна довго тримати на холоді.

Якість препаратів від цього не страждає, а іноді й покращується.

Однак тривале зберігання клітин у фіксаторі може вимагати зміни режиму передобробок препаратів при диференціальному фарбуванні.

Зафіксовані клітини ретельно ресуспендуються у фіксаторі і кілька крапель суспензії наноситься за допомогою пастерівської піпетки на холодне та мокре предметне скло. Потім скло швидко проноситься через

полум'я спиртової горілки для випалювання фіксатора. Випалювання має бути повним, але тривале перебування скла в полум'ї погано відбивається на якості препарату та здатності хромосом до фарбування. Після згоряння фіксатора скло висушується у струмені теплого повітря. Ця процедура значно покращує якість препаратів і сприяє якісному диференціальному фарбуванню хромосом.

Зазвичай спочатку суспензія фіксованих клітин наноситься на одне предметне скло і аналізується під мікроскопом. Якщо густина клітин та розкид хромосом виявляються задовільними, то готується максимально можлива кількість препаратів. Готові препарати найкраще зберігати у спеціальних коробках з метою запобігання їх запилювання.

Селезінка. Селезінка колхіцинованої тварини поміщається в чашку Петрі з гіпотонічним розчином, ретельно подрібнюється ножицями або клітини вилущуються пінцетом. Потім клітини без великих шматочків переносяться в центрифужну пробірку, і далі піддаються гіпотонічній обробці та фіксації – як було описано для кісткового мозку.

Для фарбування хромосом використовують два види забарвлення: рутинне та диференціальне.

Рутинне забарвлення застосовується для встановлення числа хромосом та опису їхньої морфології. Найчастіше хромосоми забарвлюють азур-еозином (основний ядерний барвник) без попередньої обробки. При такому методі фарбування хромосоми фарбуються суцільно по довжині, що не дозволяє ідентифікувати різні морфологічно подібні хромосоми. Цей метод фарбування не застосовується для діагностики конституційних хромосомних порушень.

Диференціальні методи фарбування хромосом дозволяють виявити неоднорідність розподілу генетичного матеріалу вздовж плечей хромосом – еухроматинові та гетерохроматинові райони. Їх суть полягає в тому, що хромосоми, попередньо оброблені різними речовинами, починають зв'язувати барвники диференційовано по довжині і виглядають смугастими. Малюнок розташування смуг (їх називають сегментами або бендами, від англ. «band»), ширина та інтенсивність їхнього забарвлення виявляються специфічними для кожної пари хромосом. Завдяки цьому можна відрізнити одну пару гомологічних хромосом від іншої.

Після фарбування метафазної пластинки можна побудувати каріограму та (або) ідіограму.

Графічний рисунок каріотипу називається *ідіограмою* (рис. 3). На ідіограмі хромосоми гаплоїдного набору розташовані в порядку зменшення їх довжини. Хромосоми об'єднані в групи залежно від довжини, положення центромери, наявності вторинних перетяжок та супутників.

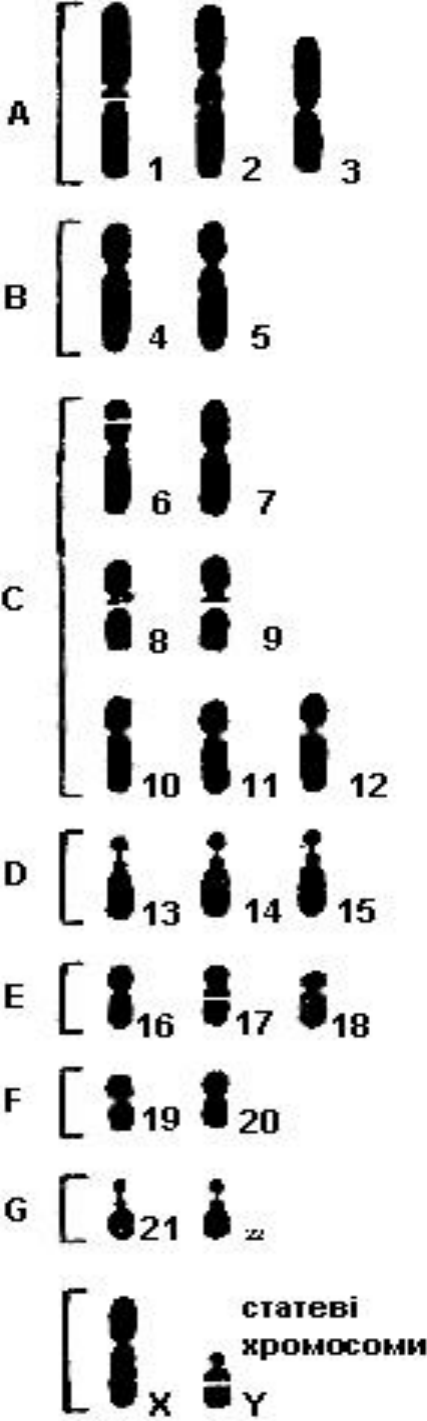


Рис. 3. Ідіограма

II. Практична частина

Завдання 1. На постійному мікропрепараті «Дроблення яйцеклітини аскариди» знайти яйцеклітину, що знаходиться на стадії метафази, звернути увагу на парність хромосом, їх форму, замалювати контури хромосом та позначити гомологічні хромосоми однаковими цифрами. ($2n = 4,2$).



«тетради»



«діади»

Мікропрепарат «Дроблення яйцеклітини аскариди».
Запліднення аскариди, стадія овоциту 1 порядку ($2n=2$)

Завдання 2. На постійному мікропрепараті "Слинні залози дрософіли" знайти картину, де гігантські хромосоми добре розправлені. Звернути увагу на ділянки гігантських хромосом із темними та світлими дисками, пуфами.

В лабораторному журналі замалювати загальну картину клітини з гігантськими хромосомами, виділити окремі диски і пуфи.

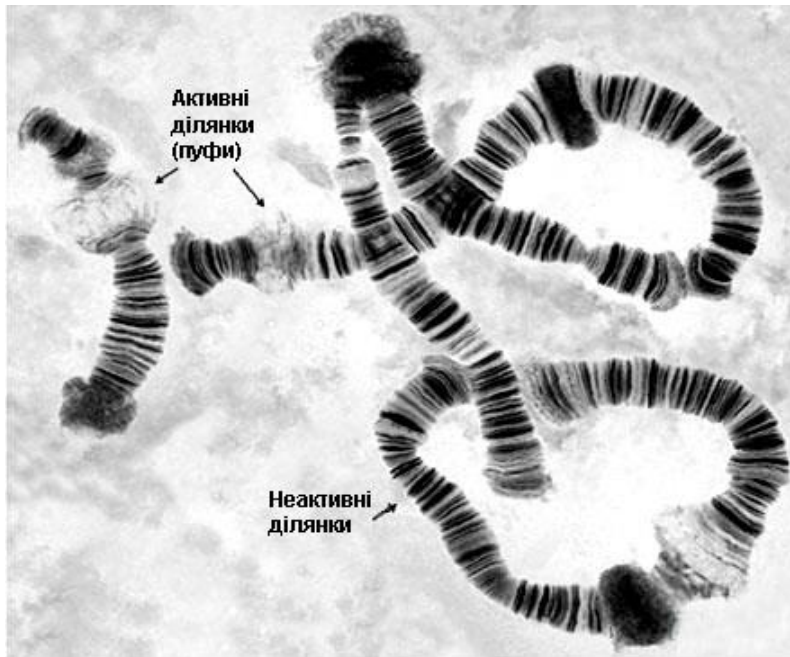
У деяких клітинах (різноманітні тканини личинок комах, клітини трофобласту у ссавців, клітини зародкового міхура в рослин, тощо) хромосоми мають гігантські розміри й видимі постійно. Це стає можливим за рахунок того, що хромосома складається не з однієї молекули ДНК, а з декількох сотень і навіть тисяч ідентичних молекул, які накопичуються в результаті багаторазової реплікації без проходження клітиною мітотичних поділів (ендоредуплікація). Такі хромосоми називають *політенними*. Загалом реплікація без наступного поділу клітини приводить до виникнення багатьох наборів молекул ДНК - *поліплоїдизації*. Але на відміну від поліплоїдних клітин, при політенії однакові копії молекули ДНК контактують між собою по всій довжині, що й дозволяє побачити їх як одну гігантську деконденсовану хромосому.

Політенні хромосоми на цитологічних препаратах мають характерну поперечну посмугованість: темні смуги (*диски*, або *хромомери*) чергуються

зі світлими (*міждисками*), створюючи специфічний лише для даної хромосоми малюнок. Вважається, що в ділянці дисків переважно розміщені гени, активація яких зумовлює характерне здуття диска - появу так званого *пуфа*. Поняття про пуфи, як набряклій ділянці хромосоми зі зміненим внаслідок деспіралізації хромосом малюнком дисків, вперше сформулював Veerman (1961). Він зробив важливий висновок, що пуфи можуть розвиватися тільки з одного, у крайньому випадку, двох дисків.

Великий розмір політенних хромосом, можливість досить легкої ідентифікації конкретних геномних ділянок, хромосомних перебудов тощо, усе це робить політенні хромосоми зручним об'єктом дослідження в цитогенетиці.

Біологічна роль політенії, можливо, пов'язана з високою метаболічною активністю певних клітин.



Мікропрепарат. «Слинні залози дрозофіли».

Завдання 3. Користуючись рис.3 «Ідіограма людини», заповніть в лабораторному журналі таблицю «Характеристика метафазних хромосом людини».

Дайте відповідь на питання:

- Які хромосоми в каріотипі людини є мета-, субмета- та акроцентричними ?
- Які хромосоми мають вторинну перетяжку, пов'язану з ядерцевим організатором і не пов'язану з ним?
- Які хромосоми є супутниковими ?

Завдання 4. Аналіз каріограм людини.

При аналізі каріограми від студента потрібне таке:

- • вміти ідентифікувати стать людини
- • вміти ідентифікувати нормальний каріотип людини
- • вміти ідентифікувати наявність хромосомного захворювання, пов'язаного з аномалією числа хромосом (синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевського-Тернера, синдром Трісомії – X, синдром Патау, синдром Едвардса, синдром зайвої Y-хромосоми).

Аналізуючи каріограму, звертають увагу на такі її ознаки:

- • загальна кількість хромосом;
- • парність чи непарність тих чи інших хромосом;
- • кількість та вид статевих хромосом;
- • наявність тих чи інших аномалій числа хромосом.

При аналізі каріограми людини слід дотримуватись наступної послідовності дій.

- • Пронумеруйте пари гомологічних хромосом; нумеруйте їх навіть у тому випадку, якщо гомологічні хромосоми представлені не двома, а однією чи трьома хромосомами.
- • Знайдіть на каріограмі аутосоми та статеві хромосоми. Статеві хромосоми зазвичай розташовують окремо від аутосом. Нормальна каріограма містить 22 пари аутосом та 1 пару статевих хромосом. Каріограма хворої людини може містити 45-46 аутосом і 1-3 статеві хромосоми.
- • Визначте стать людини за її каріограмою. Для цього уважно вивчіть статеві хромосоми.
- • Якщо всі вони однакові, середнього розміру і метацентричні, то всі вони – X-хромосоми, а перед вами каріограма жіночого організму.
- • Якщо серед статевих хромосом є невелика акроцентрична хромосома, це – Y-хромосома, а перед вами каріограма чоловічого організму.
- • Подивіться, чи хромосоми представлені парами.
- • Якщо каріограма містить 23 пари хромосом, то перед вами нормальна каріограма людини.
- • Якщо в каріограмі ті чи інші хромосоми представлені 1 або 3 хромосомами, то перед вами каріограма з геномною мутацією – відсутністю або надлишком хромосом. У цьому випадку каріограма містить 45 або 47 хромосом.
- • Визначте порядковий номер пари хромосом, у якій виявлено геномну мутацію. Найчастіше зустрічаються такі аномалії:
- аномалії числа аутосом:
 - додаткова хромосома 13 пари при синдромі Патау

- додаткова хромосома 18 пари при синдромі Едвардса
- додаткова хромосома 21 пари при синдромі Дауна
- аномалії числа статевих хромосом:
 - додаткова X-хромосома у жіночій каріограмі при синдромі Трисомії-X
 - додаткова X-хромосома у чоловічій каріограмі при синдромі Клайнфельтера
 - додаткова Y-хромосома у чоловічому каріотипі при синдромі зайвої Y-хромосоми
 - Нестача X-хромосоми в жіночому каріотипі при синдромі Шерешевського Тернера.

Аналіз каріограми завершується записом формули каріотипу.

Формула каріотипу включає наступне:

- а) запис загальної кількості хромосом,
- б) запис поєднання статевих хромосом,
- в) відомості про аномалії числа хромосом (якщо є): вказують хромосому та вид аномалії. Наприклад:
 - формула каріотипу жінки, яка страждає на синдром Дауна: 47, XX, 21+;
 - формула каріотипу чоловіка, який страждає на синдром Клайнфельтера: 47, XXY,
 - формула каріотипу жінки з синдромом Шерешевського-Тернера: 45, X0.

Приклад аналізу каріограми людини

Завдання 4а. Зробіть аналіз каріограми людини (рис.1).

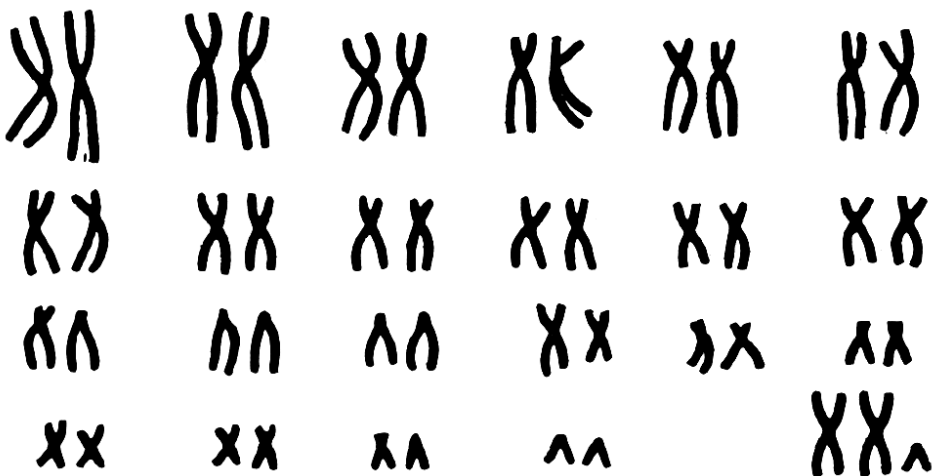


Рис. 1. Каріограма людини

Аналіз каріограми:

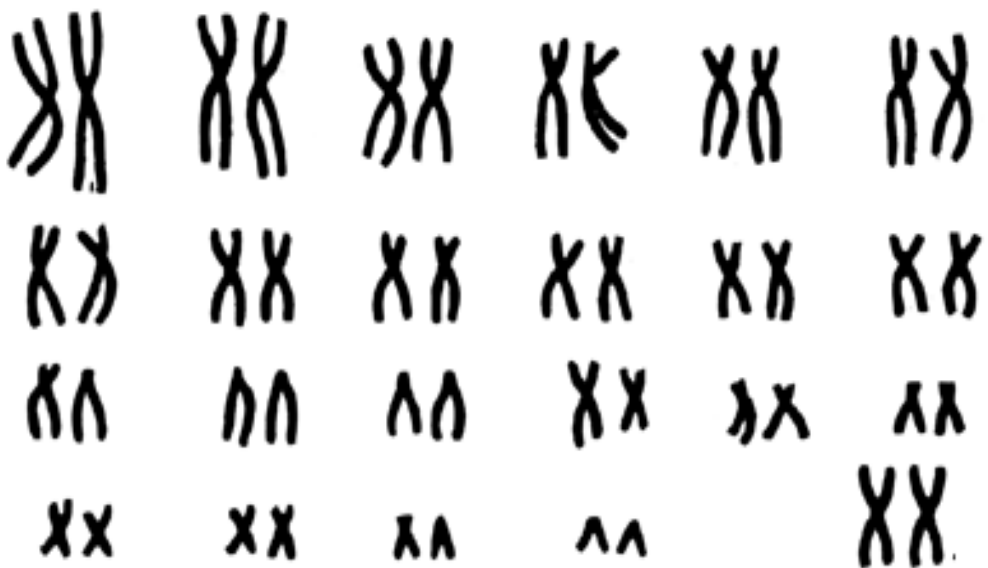
Каріограма людини містить 47 хромосом. Більшість хромосом розташована у порядку зменшення їх розмірів. Це аутосоми. У нижньому ряду осторонь них розташовані три хромосоми. Це статеві хромосоми. Усі аутосоми представлені парами. Усього в каріограмі 22 пари аутосом. Статеві хромосоми – 3. Дві з них – великі та їх первинна перетяжка – центроміра – розташована майже посередині. Це Х-хромосоми. Поряд із ними знаходиться невелика хромосома з первинною перетяжкою, розташованою ближче до краю хромосоми. Це Y-хромосома. Каріограма належить представнику чоловічої статі, оскільки є Y-хромосома. Каріограма містить аномалію: зайву Х-хромосому.

Така каріограма характерна для особи чоловічої статі, що страждає на синдром Клайнфельтера: у хворих відзначається евнухійдна статура, іноді збільшені молочні залози, слабке оволошіння на обличчі, часто відзначається розумова відсталість, інфантилізм, вони безплідні.

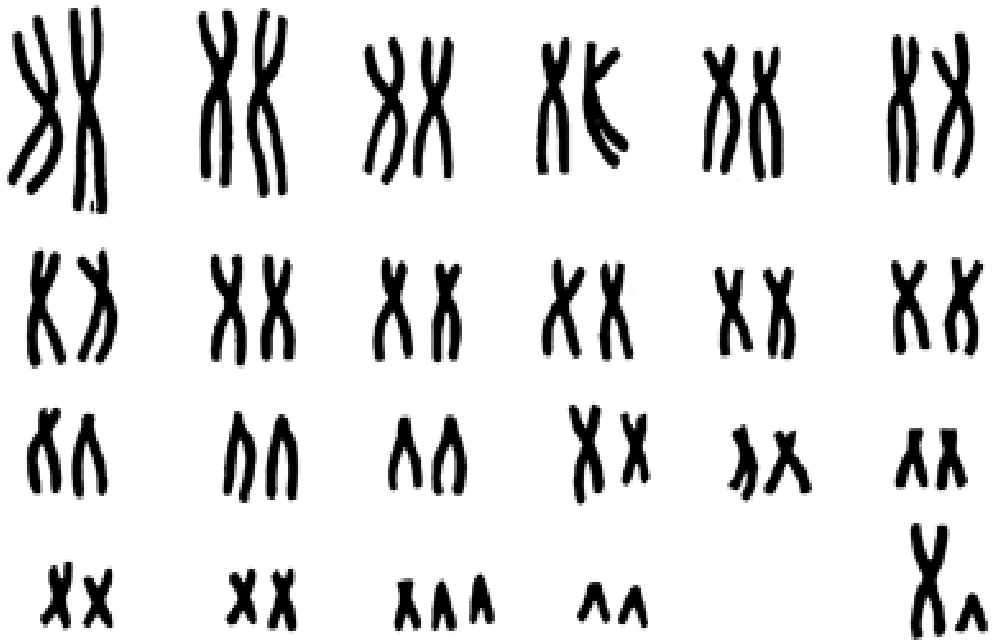
Формула каріотипу людини – 47, ХХУ.

Завдання для самостійної роботи.

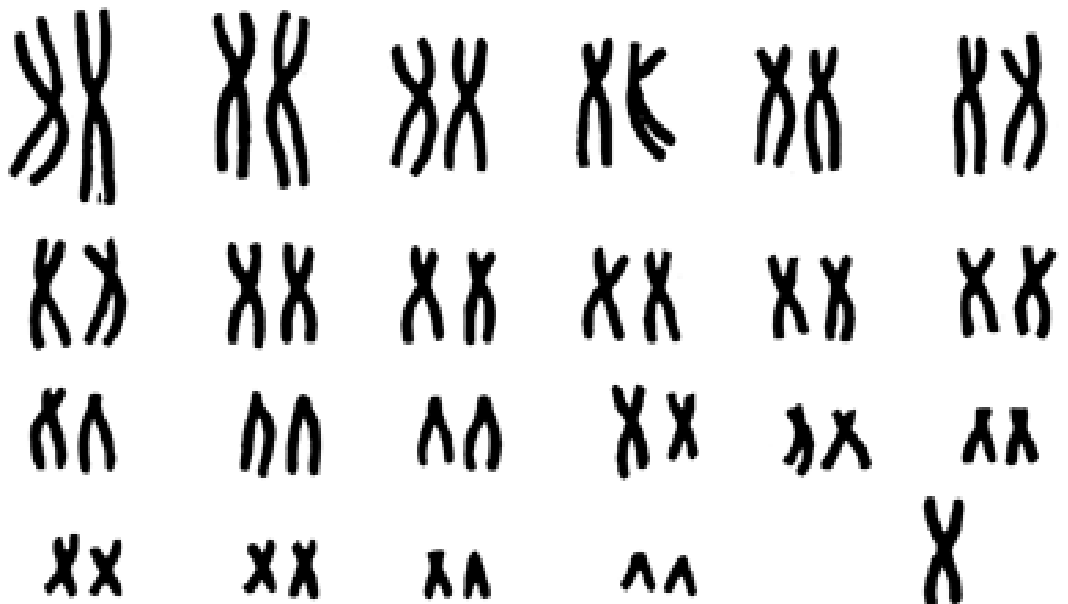
За аналогією завдання 4а, проведіть аналіз наступних каріограм. Впишіть аналіз у таблицю під каріограмою в лабораторному журналі.



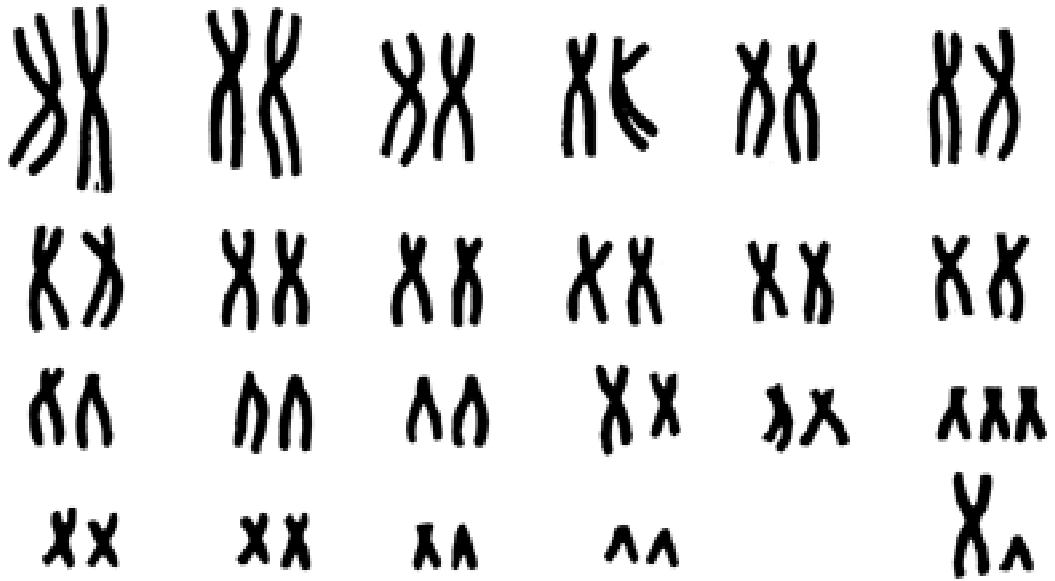
Каріограма 1.



Кариограма 2.



Кариограма 3.



Кариограма 4.

Завдання 5. Визначення центромерного індексу

Центромерний індекс (I^c) – це відношення довжини короткого плеча до всієї довжини хромосоми, виражене у відсотках або частках одиниці. Центромерний індекс метацентричних хромосом від 45 до 50% (0,45 - 0,5), субметацентричних хромосом – від понад 25 до 45% (0,25 - 0,45), акроцентричних – менш або дорівнює 25% (0,25).

Обчисліть центромерні індекси X- та Y-хромосом, якщо відомо, що довжина X-хромосоми в середньому 6,8 мкм, довжина короткого плеча – 2,6 мкм; довжина Y-хромосоми – 2,8 мкм, довжина короткого плеча – 0,5 мкм.

До якого типу хромосом відносяться X- та Y-хромосоми з урахуванням їхнього центромерного індексу?

Дайте відповіді на такі питання:

1. Будова хромосом.
2. Поняття про каріотип.
3. Фази мейозу.
4. Розкажіть про морфологічну та хімічну будову хромосом.
5. Що являє собою хроматин, еухроматин та гетерохроматин ?
6. У чому полягає відмінність між рутинним і диференціальним забарвленням хромосом?

III. Висновки. У висновку вказати значення цитологічного методу у генетиці; особливості будови хромосом

Лабораторна робота № 15-16
Тема: КАРІОТИП ЛЮДИНИ

Мета роботи: Знайомство з цитологічним методом в генетиці, будова хромосом, каріотипами різних організмів, мейозом.

Матеріали та обладнання: мікрофотографії метафазних пластинок людини, мікроскоп, ножиці, клей.

I. Теоретична частина

Каріотип – сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати даний хромосомний набір: число хромосом, їх форма, що визначається насамперед розташуванням центромер, наявність вторинних перетяжок, супутників, чергування еухроматинових і гетерохроматинових ділянок і т. д. Таким чином, каріотип є паспортom.

При записі формули нормального каріотипу спочатку вказується загальна кількість хромосом, потім через кому – склад статевих хромосом. Жодних прогалін не ставиться.

Наприклад, формула нормального жіночого каріотипу записуватиметься таким чином: 46,XX; формула нормального чоловічого каріотипу: 46,XY.

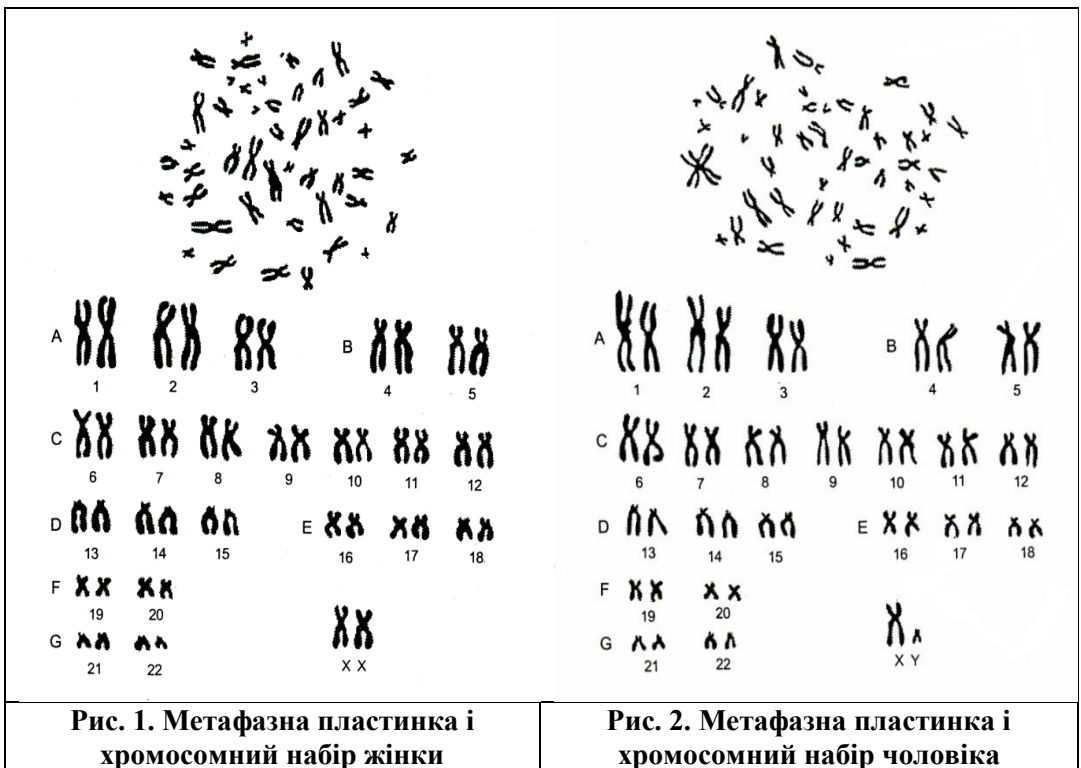


Рис. 1. Метафазна пластинка і хромосомний набір жінки

Рис. 2. Метафазна пластинка і хромосомний набір чоловіка

Якщо в каріотипі є анеуплоїдія і вона торкається статевих хромосом, то при записі формул конституційного каріотипу склад статевих хромосом перераховується після коми, що відокремлює відомості про загальну кількість хромосом, наприклад, каріотип з однією X-хромосомою (синдром Шерешевського-Тернера) – 46, X0; каріотип з двома X-хромосомами та однією Y-хромосомою (синдром Клайнфельтера): 47,XXY.

Групи хромосом згідно денверської класифікації

I. Аутосоми (1-22 пари):

A. 1–3 – великі, метацентричні;

B. 4–5 – великі, субметацентричні;

C. 6–12 – середні, субметацентричні;

D. 13–15 – середні, акроцентричні (майже тілоцентричні);

E. 16–18 – невеликі, мета-і субметацентричні;

F. 19–20 – короткі, метацентричні;

G. 21–22 – дуже короткі, акроцентричні / 2I супутник на короткому плечі/.

II. 23 пара – статеві хромосоми: ♀ – XX, ♂ – XY

II. Практична частина

Завдання 1. Складання каріотипу по метафазним пластинкам

Використовуючи мікрофотографії метафазних пластинок людини, розглянути будову хромосом, визначити їхню загальну кількість (у нормі — $2n=46$).

Знайти гомологічні хромосоми, пронумерувати їх.

Акуратно вирізати (якщо хромосоми зліпилися, то вирізати разом); розташувати в ряд у міру зменшення довжини і з урахуванням локалізації центромер (акроцентричні та субметацентричні хромосоми повинні бути розташовані так, щоб центромера була вгорі).

Розбити на групи відповідно до денверської класифікації; пронумерувати та приклеїти у лабораторний журнал.

X-хромосому слід знайти серед середніх, субметацентричних, вона більше решти і майже метацентрична, а Y-хромосому – серед коротких акроцентричних. Якщо хромосоми зліпилися, то визначають позицію самої великої, а позицію для іншої – вказують стрілкою.

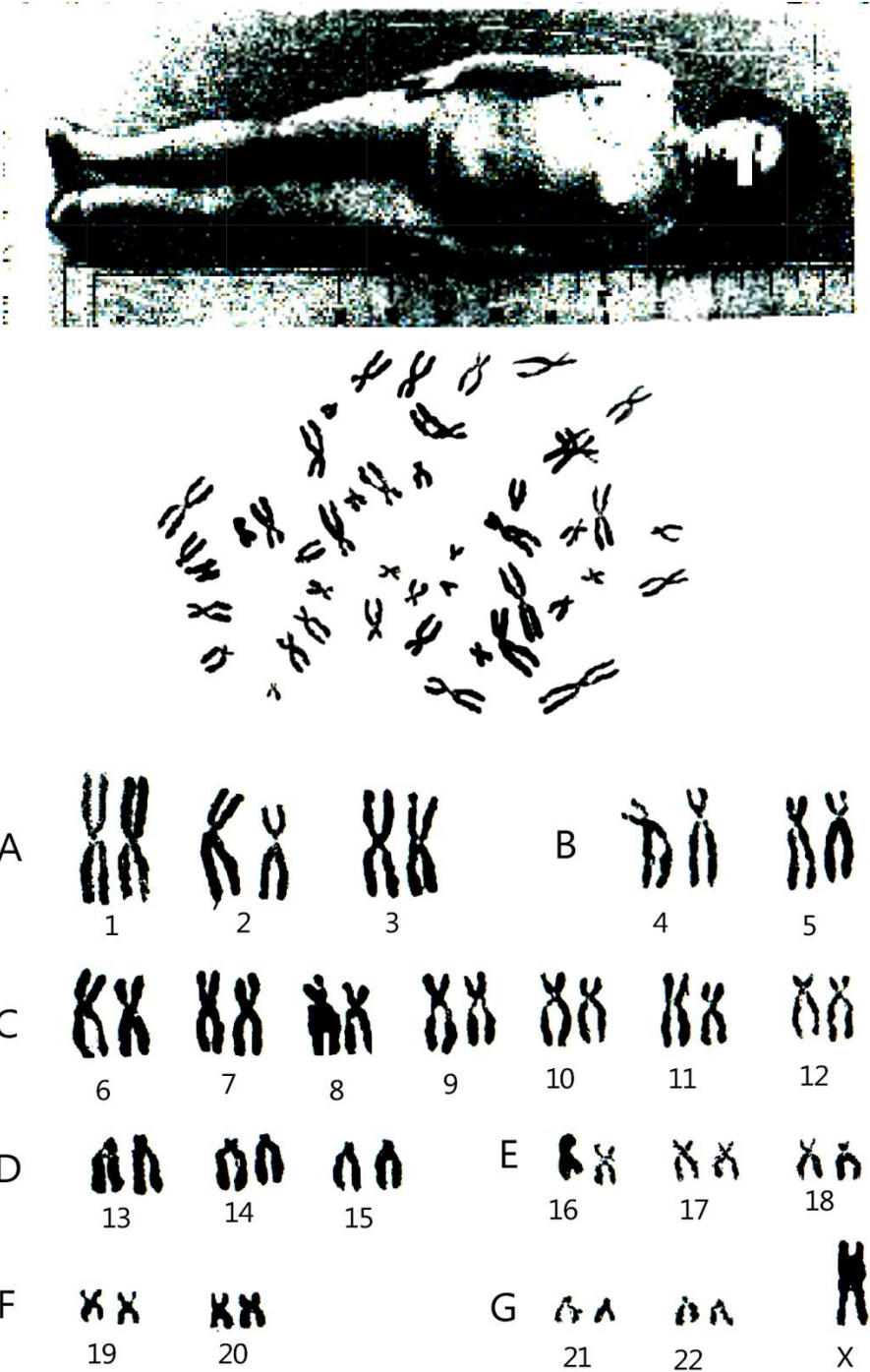


Рис. 3. Синдром Шерешевського-Тернера. Каріотип 45, X0

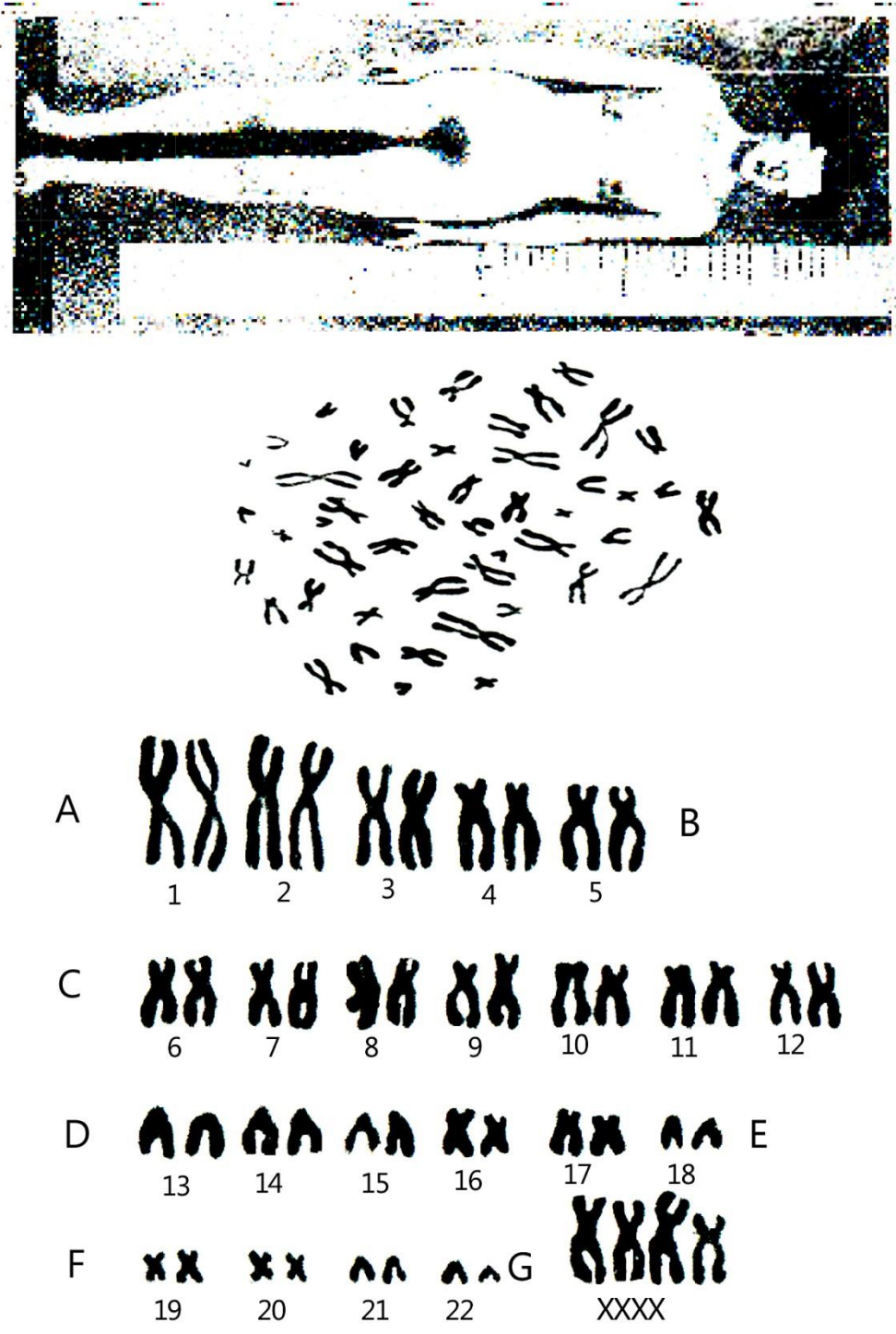


Рис. 4. Синдром X-тетрасомії. Каріотип – 48, XXXX

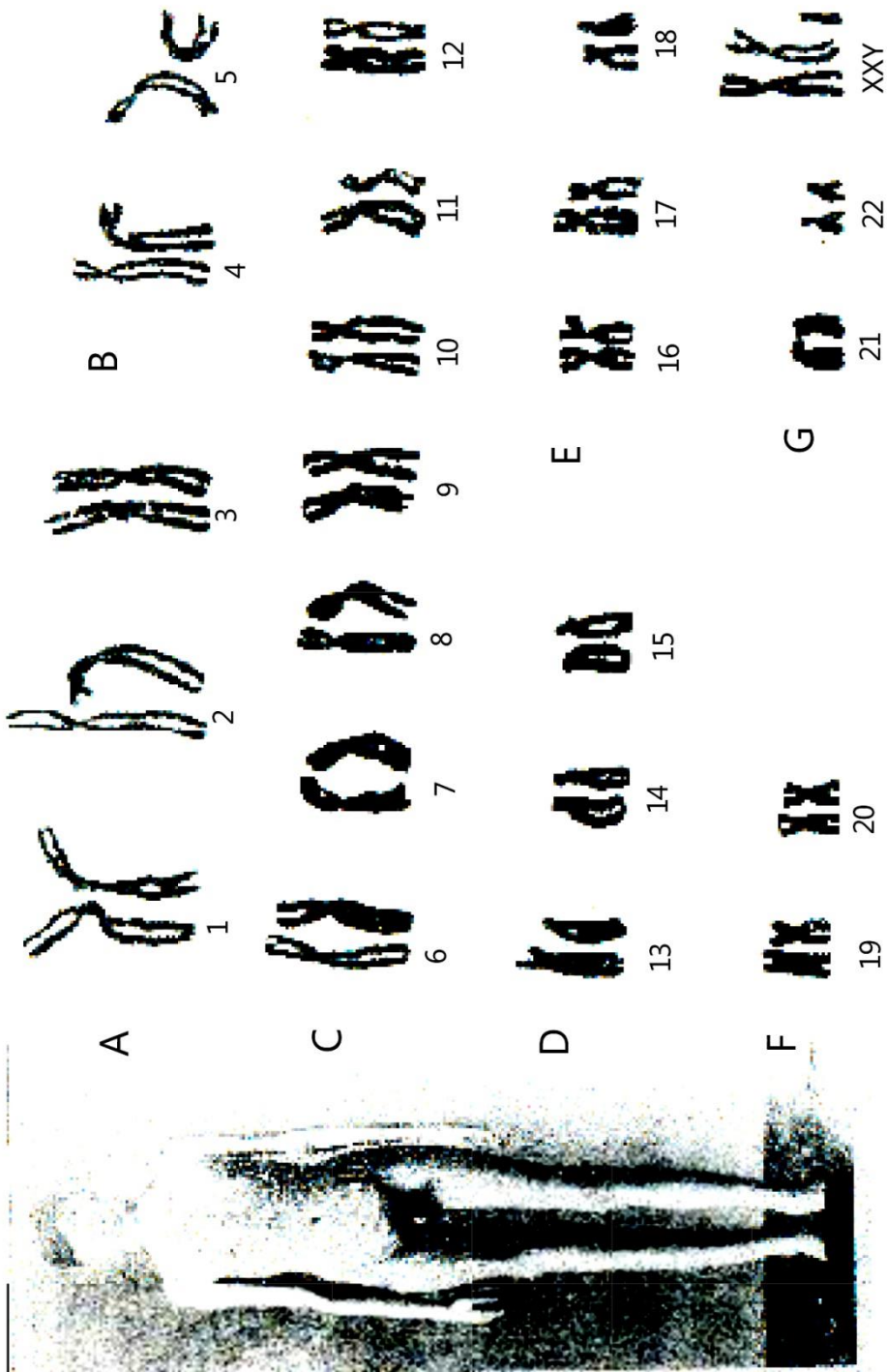


Рис. 5. Синдром Кляйнфельтера. Каріотип – 47, XXУ

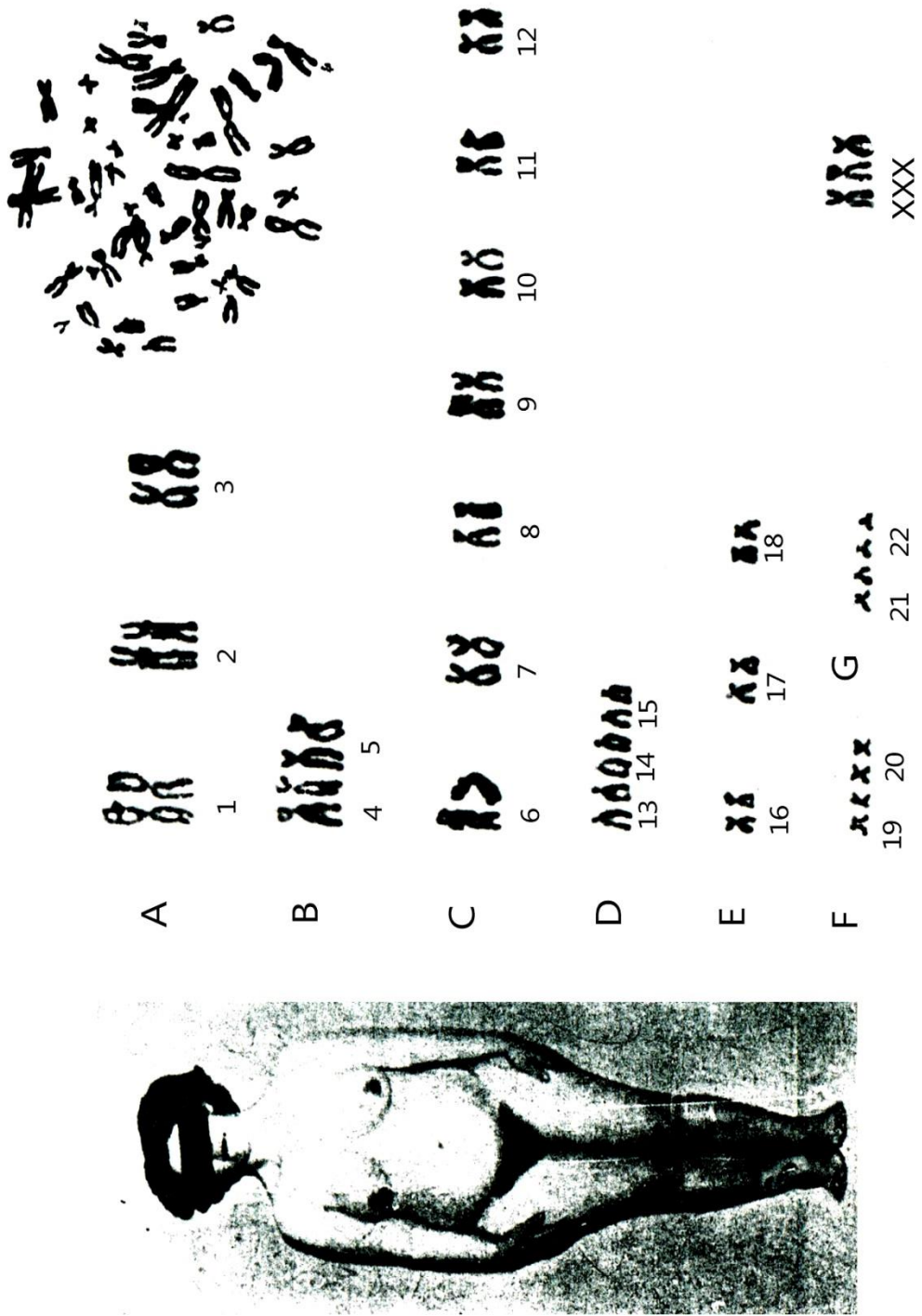


Рис. 6. Синдром X-трисомії. Каріотип – 47, XXX

Дайте відповіді на питання:

1. Поняття про каріограму та ідеограму.
2. Що таке каріотип, що він характеризує?
3. Поняття про спадкові хвороби людини.
4. Принципи діагностики спадкової патології.
5. Хромосомні хвороби, зумовлені порушенням кількості чи будови хромосом.
6. Генні (молекулярні хвороби людини).
7. Хвороби зі спадковою схильністю.
8. Пренатальна діагностика спадкової патології.
9. Перспективи гемотерапії.

III. Висновок. У висновку вкажіть, чий це хромосомний набір (чоловіка або жінки), а якщо буде порушення за кількістю статевих хромосом, назвіть і фенотип.

Лабораторна робота № 17-18
Тема: ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

Мета роботи: вивчити генетичні процеси, які відбуваються в аутогамних та алогамних популяціях. Навчити студентів розв'язувати задачі з генетики популяцій.

I. Теоретичні питання

В межах ареалу вид займає не всю територію, а певні ділянки, де є умови для його існування. Такі внутрішньовидові територіальні угруповання називаються **популяціями**. Зародження нових видів починається з генетичних перебудов, що відбуваються в окремих популяціях.

Аутогамні популяції складаються переважно з гомозигот. Гомозиготність є наслідком самозапліднення. Якщо шляхом схрещування ми створимо гетерозиготну за певним геном популяцію і будемо пересівати її протягом кількох років, то з кожним наступним поколінням частка гетерозигот зменшуватиметься вдвоє. Це пояснюється тим, що кожна гетерозигота Аа при самозаплідненні дає початок половині гомозигот /1АА : 2Аа : 1аа/.

Отже, самозапліднення визначає загальний напрямок динаміки аутогамної популяції: від гетерозиготності до гомозиготності.

Аллогамні (панміктичні) популяції властиві майже всім тваринам і багатьом рослинам.

Потомство в таких популяціях утворюється внаслідок вільного схрещування особин з різним генотипом, і тому частка гетерозигот дуже велика. Постійна перекомбінація генів призводить до високого поліморфізму, і кожен організм панміктичної популяції має своєрідний генотип.

При аналізі популяцій оперують основним поняттям популяційної генетики – частотою гена. *Частота гена* – це зустрічність гена в певній популяції і ймовірність передачі його потомству. Між частотою алелей А і а і частотою генотипів АА, Аа, аа є певний зв'язок: гомозиготи АА містять два гени А, гомозиготи аа – два гени а, а гетерозиготи – один ген А і один – а.

Частоти генів виражають через частоти генотипів таким чином:

pA = частоті домінантних гомозигот + 1/2 частоти гетерозигот,

qa = частоті рецесивних гомозигот + 1/2 частоти гетерозигот.

$$p + q = 1; p = 1 - q; q = 1 - p,$$

де p – частота домінантного гена А,

q – частота рецесивного гена а.

Концентрованим виразом закону Харді-Вайнберга є формула:

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

Вона показує, як на основі реальних генних частот p , q формується генетична структура наступного покоління і відбиває тенденцію панміктичних популяцій до рівноваги, тобто збереження відповідних частот генів у поколіннях.

Використовуючи формулу Харді-Вайнберга, можна на основі обмеженої інформації /частоти рецесивних гомозигот/ одержати цілісне уявлення про структуру популяції, тобто співвідношення різних генотипів.

Генетична структура популяцій є динамічною.

Першим джерелом спадкової мінливості в популяціях є мутації. Вони виникають у кожному поколінні, поповнюючи генофонд популяції мутантними генами. Процес нагромадження мутацій називається **мутаційним тиском**.

Збереження і загибель нових мутацій залежить від пристосованості мутантів до умов середовища, тобто від того, наскільки їх підхоплює чи знищує природний добір. Якщо мутант виживає і розмножується, то його адаптивна цінність дорівнює 1, а коефіцієнт добору – 0, якщо ж мутанти зовсім не здатні до розмноження в популяції, їх адаптивна цінність дорівнює 0, а коефіцієнт добору – 1.

Зміна частоти генів у популяції називається **генетичним дрейфом**. Частота домінантних і рецесивних генів змінюється під дією добору з різною швидкістю. Домінантні мутації підлягають добору зразу після виникнення. На відміну від них, рецесивні мутації певний час зберігаються в гетерозиготному стані. Тільки при переході в гомозиготний стан вони підлягають дії добору.

II. Практична робота. Рішення задач

При розв'язуванні задач спочатку знаходять qa /виходячи з частоти рецесивних гомозигот, яка відповідає показнику q^2aa /, потім pA , яка $= 1 - q$, і врешті-решт – генетичну структуру популяції.

Приклади рішення задач

Задача 1. При визначенні MN груп крові в популяції ескімосів східної Гренландії встановлено, що з 3 000 обстежених 2 505 мали генотип $LMLM$, 27 - генотип $LNLN$, 468 - генотип LL . Визначте частоту всіх трьох генотипів відсотках і у частках одиниці.

Рішення: у задачі всі генотипи відомі. Частоту генотипів відсотках і у частках одиниці визначаємо за допомогою математичних розрахунків. Загальну кількість обстежених (3 000) беремо за 100%. Для того щоб частоту генотипів виразити у частках одиниці, треба загальну кількість обстежених взяти за одиницю й визначити відносні величини:

$$LMLM = 2505/3000 = 0,835;$$

$$LNLN = 27/3000 = 0,009;$$

$$LMLN = 468/3000 = 0,156$$

Перевіряємо відповідь: $0,835 + 0,009 + 0,156 = 1$.

Відповідь: частота генотипів у популяції людини становить 1.

Задача 2. У групі студентів, прийнятій за популяцію, підрахуйте частоту генів, що зумовлюють колір очей. Визначте відсоток відношення домінантної (карі) і рецесивної (блакитні) ознак. Визначте частоту домінантних і рецесивних генів у популяції.

Рішення: частота рецесивного гена дорівнює кореню квадратному з числа гомозиготних рецесивних особин, вираженому в частках одиниці. Наприклад, $aa = 25\% = 0,25$; 50% . Частоту домінантного гена визначають відніманням частоти рецесивного гена від 100% : $A\% = 100\% - a\%$. У наведеному прикладі відсоток домінантного гена А дорівнює: $100\% - 50\% = 50\%$.

Відповідь: відсоток домінантного гена А дорівнює 50% .

Задача 3. П.Ф. Рокитський (1958) наводить наступні частоти груп крові в популяції: I – 0,33; II – 0,36; III – 0,23; IV – 0,08. Визначте частоти генів, які визначають групи крові в системі АВ0 в даній популяції.

Рішення: згадаймо, що групи крові в системі АВ0 визначаються трьома алель-ними генами I⁰, I^A, I^B. Особини з I групою крові мають генотип I⁰I⁰, II – I^AI^A або I^AI⁰; III – I^BI⁰; IV – I^AI^B. Позначимо частоти генів I^A через p , I^B через q , I⁰ – r . Формула частот генів $p + q + r = 1$, а частот генотипів $p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1$. Особини з I групою крові мають генотип I⁰I⁰ - $r^2 = 0,33$, II – I^AI^A - p^2 або I^AI⁰ - $2pr = 0,36$; III – I^BI⁰ - $2qr = 0,23$; IV – I^AI^B - $q^2 = 0,08$.

$$\text{Частота гена I}^0: r = \sqrt{0,33} = 0,574, p^2 + 2pr + r^2 = 0,69,$$

$$p + r = \sqrt{0,69} = 0,831, p = 0,831 - 0,574 = 0,257.$$

Отже, частота гена I^A = 0,257. Частота гена I^B - I^B $q^2 + 2q + r^2 = (q+r)^2 = 0,56$, $q+r = 0,56 = 0,748$, $q = 0,748 - 0,574 = 0,174$. Отже, частота гена I^B = 0,174

Відповідь: частоти генів, які визначають групи крові в системі АВ0 в даній популяції дорівнюють для I^A = 0,257, для I^B = 0,174.

Задача 4. Загальний альбінізм успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1:20 000. Визначте кількість гетерозигот в популяції.

Рішення: альбінізм успадковується рецесивно. Величина 1/20 000 – це q^2 . Частота гена $a - q = \sqrt{1/20\ 000} = 1/41$. Частота гена $p = 1 - q$; $p = 1 - 1/41 = 40/41$. Кількість гетерозигот в популяції дорівнює $2pq = 2 \times (40/41) \times (1/41) = 1/70$ або $1,4\%$.

Відповідь: кількість гетерозигот в популяції становить $1,4\%$.

Задача 5. Резус-позитивність (Rh) домінує над резус-негативністю (rh). У популяції 16% резус-негативних людей. Резус-негативна дівчина одружилася з резус-позитивним юнаком. Визначте ймовірність того, що її партнер гетерозиготний.

Задача 6. У американських індіанців племені ута, навахо і аборигенів Західної Австралії трапляються лише перша і друга група крові (генотипи $i0i0$; $IAi0$ та $IAIA$). Число індивідів з першою групою крові серед різних племен таке: ути – 97,4%; навахо – 77,7% австралійські аборигени – 48,1%. Визначте генетичну структуру популяції.

Задача 7. Діти, що страждають на фенілкетонурію (одну з форм ідіотії, пов'язану з порушенням у обміні фенілаланіну), народжуються лише від здорових батьків. У місті серед 50000 народжених дітей зареєстровано 4 хворих на фенілкетонурію. З якою частотою у цій популяції трапляються гетерозиготи за геном фенілкетонурії?

Дайте відповіді на питання:

1. Яким чином можна довести, що перехреснозапильна популяція, скажімо сорт кукурудзи, складається з рослин з різними генотипами?
2. Що означає термін «ідеальна популяція»? Чи існує вона в природі?
3. Що забезпечує тенденцію панміктичних популяцій до рівноваги?
4. Що таке ідеальна популяція? Чи є ідеальні популяції в природі?
5. З якою метою застосовують формулу Харді-Вайнберга для людських популяцій?
6. Кожна сімдесята людина має в генотипі ген альбінізму. Яка ймовірність шлюбу двох гетерозигот за цим геном?

III. Висновок

Лабораторна робота № 19-20**Тема: ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЇ РОСЛИН, ТВАРИН ТА МІКРООРГАНІЗМІВ**

Мета роботи: детально ознайомити студентів з науковими основами селекції рослин, її досягненнями та значенням для народного господарства.

I. Теоретичні питання:

1. Селекція як наука. Значення еволюційного вчення Ч. Дарвіна для селекції.
2. Поняття породи, сорту, штаму.
3. Завдання і напрями селекції рослин.
4. Вихідний матеріал для селекції. Роботи М. І. Вавилова. Центри походження культурних рослин.
5. Методи селекції. Добір.
6. Особливості добору в само- і перехреснозапилених рослин.
7. Внутрішньовидова гібридизація. Підбір пар для схрещування та робота з гібридними поколіннями.
8. Віддалена гібридизація. Подолання несхрещуваності видів та безплідності віддалених гібридів.
9. Гетерозисна селекція.
10. Використання експериментальних мутацій і методу поліплоїдії в селекції рослин.
11. Селекція тварин. Основні напрями.
12. Оцінка тварин і добір.
13. Система схрещувань.
14. Використання гетерозису в тваринництві.
15. Застосування в селекції тварин нових досягнень біологічної науки.
16. Сучасні методи створення промислових штамів мікроорганізмів.

II. Практична частина.**1) Рішення ситуаційних задач.**

Задача 1. Домогосподарка придбала чистосортне насіння п'яти сортів огірків і висадила його на городі. На рослинах кожного сорту залишила по кілька жовтяків для одержання насіння.

Одержане з них насіння висіяла у наступному році. Скільки сортів огірків буде у неї? Відповідь аргументуйте.

Задача 2. Садівник-аматор придбав у науково-дослідному інституті по 10 розеток (вусів) десяти сортів суниці садової і висадив їх поблизу один від одного на окремих ділянках суниця добре цвіла, її відвідували бджоли. Кожен з придбаних сортів він розмножив. Скільки сортів він матиме в наступному році? Відповідь аргументуйте.

Задача 3. Як здійснюється оцінка посухостійкості, морозо- та зимостійкості (відповідаючи, пригадайте знання з курсу фітофізіології)?

Задача 4. Як можна оцінити племінні якості трьох півнів (А, В, С)? Як потрібно спланувати і провести цей дослід?

Задача 5. Яким чином можна визначити норму реакції десяти крільчат одного віку за показником приросту і маси тіла? Сплануйте і поясніть методику проведення дослідів. Яких з цих крільчат варто залишити для одержання приплоду?

2) Дайте відповіді на питання:

1. Які відмінності в генетичній структурі сортів самозапильних і перехреснозапильних культур?

2. Яка генетична структура сортів тих культур, що розмножуються вегетативно?

3. Назвіть найсуттєвіший недолік масового добору.

4. Маємо два селекційні сорти гороху і жита. Добір на продуктивність серед сорту якої культури буде ефективнішим? Чому?

5. Порівняйте масовий та індивідуальний добір. В чому перевага останнього? Чому?

6. У чому полягає внесок академіка М. І. Вавилова в розробку проблеми вихідного для селекції рослин матеріалу?

7. Чому аматори, які вирощують кролів «беруть на прокат» чужого самця для запліднення самок?

8. Яким чином можна одержати генетичні копії тварин?

9. Що таке трансплантація зародків і з якою метою вона використовується?

10. Яка порода великої рогатої худоби домінує в вашій області?

3) Тестові питання для самоконтролю:

1. Наука про методи створення нових сортів рослин, порід тварин і штамів мікроорганізмів називається:

- а) ботанікою;
- б) мікробіологією;
- в) зоологією;
- г) селекцією;
- д) анатомією.

2. Які умови за Ч. Дарвіном сприяють успіхові добору:

- а) проведення добору за окремими найважливішими ознаками;
- б) матеріал повинен мати високу пластичність і мінливість;
- в) чітко сформульована мета селекції;
- г) проведення селекції у великих масштабах;
- д) проведення селекції у вузьких масштабах.

3. Сукупність спільних за походженням сільськогосподарських тварин одного виду, які мають схожий екстер'єр, конституцію,

продуктивність та інші ознаки, які стійко передаються нащадкам називається:

- а) сортом;
- б) породою;
- в) штамом;
- г) клоном;
- д) чистою лінією.

4. Створена шляхом селекції форма культурних рослин з стійкими біологічними особливостями і властивостями, цінними для сільськогосподарського виробництва називається:

- а) сортом;
- б) породою;
- в) штамом;
- г) клоном;
- д) чистою лінією.

5. Чиста культура мікроорганізму, яка виділена з певного джерела чи одержана внаслідок мутацій називають:

- а) сортом;
- б) породою;
- в) штамом;
- г) клоном;
- д) чистою лінією.

6. Перерахуйте основні центри походження культурних рослин (за М.І. Вавіловим):

- а) Китайський і Індійський центр;
- б) Середньоазіатський і Передньоазіатський центр;
- в) Середньоземноморський і Абіссінський центр;
- г) Центральноамериканський і Південномексиканський центр;
- д) Південноамериканський центр.

7. Який центр дав світу безліч овочевих культур (капусту, ріпу, редьку, моркву, цибулю тощо):

- а) Китайський;
- б) Середньоазіатський;
- в) Середньоземноморський;
- г) Центральноамериканський;
- д) Південноамериканський.

8. Які форми індивідуального добору застосовують у перехресників:

- а) метод половинок;
- б) індивідуально-сімейний;
- в) сімейно-груповий;
- г) клонів добір;
- д) акарп-метод.

9. Явище підвищеної життєздатності і продуктивності гібридів першого покоління у порівнянні з вихідними батьківськими формами називається:

- а) гетерозисом;
- б) зворотнім схрещуванням;
- в) віддаленою гібридизацією;
- г) методом посередника;
- д) реципрокним схрещуванням.

10. Які види гетерозису Ви знаєте:

- а) адаптивний гетерозис;
- б) соматичний гетерозис;
- в) репродуктивний гетерозис;
- г) емпіричний гетерозис;
- д) несвідомий гетерозис.

Короткий словник термінів і визначень з основ селекції

Автополіплоїд	– організм, що виник у результаті кратного збільшення одного і того ж набору хромосом.
Алополіплоїд	– поліплоїдний організм, що розвивається в результаті об'єднання наборів хромосом різних форм.
Амфідиплоїд	– поліплоїдний організм, що виник у результаті подвоєння хромосомних наборів двох різних видів або статей.
Анеуплоїд (гетероплої)	– рослина, що має зменшене або збільшене число хромосом однієї або кількох гомологічних пар.
Апробація (сортний контроль)	– визначення придатності сортових та гібридних посівів для використання врожаю на насінневі цілі.
Апробатор	– спеціаліст, уповноважений на проведення апробації територіальною установою «Державна інспекція з насінництва, карантину та захисту рослин».
Вегетативне розмноження	– розмноження рослин вегетативними органами: шматочками стебла, листям, цибулинами, бульбами, кореневищами тощо.
Гаплоїд	– організм, у клітинах якого міститься вдвічі менше хромосом, ніж у вихідних форм.
Гексаплоїд	– організм, клітини якого містять 6 основних наборів хромосом.
Індивідуальний відбір	– відбір, заснований на оцінці відібраних рослин за фенотипом та перевірці генотипу в потомстві при індивідуальному посіві їх насіння.

Категорія насіння	– характеристика насіння на основі встановлених за сільськогосподарськими рослинами гранично допустимих норм сортової чистоти та типовості.
Клоновий відбір	– індивідуальний або масовий відбір у культур, що вегетативно розмножуються.
Кондиційне насіння	– насіння, сортові та посівні якості якого відповідають вимогам державного стандарту.
Константні форми	– стійкі форми гібридів, що не розщеплюються в подальших поколіннях.
Масовий відбір	– відбір, у якому з вихідної популяції відбирають велику кількість рослин, насіння яких об'єднують і висівають наступного року на одній ділянці без перевірки якості потомства.
Моносомік	– анеуплоїд, в диплоїдному наборі якого одна з парних хромосом представлена в однині ($2n - 1$).
Нулісомік	– рослина, у якої в диплоїдному наборі відсутня пара гомологічних хромосом ($2n - 2$).
Розплідник розмноження потомств 1-го року	– перша ланка схеми насінництва зернових культур, у якому проводиться оцінка за потомством родоначальних елітних рослин та відбір кращих ліній (сімей) для закладення розплідника у випробуванні потомств 2-го року.
Розплідник розмноження потомств 2-го року	– друга ланка схеми насінництва зернових культур, у якому дається остаточна оцінка розмноженим лініям (сім'ям), відібраним у розпліднику випробування потомств 1-го року.
Розплідник розмноження	– третя ланка схеми насінництва зернових культур, в якій висівають насіння, одержане в результаті об'єднання врожаю найкращих сімей розплідника випробування потомств 2-го року.
Проба насіння	– середня проба насіння сільськогосподарських рослин, відібрана від партії насіння і призначена для визначення сортової чистоти або сортової типовості сільськогосподарських рослин при проведенні ґрунтового контролю.
Розщеплення	– поява різноманітних форм у гібридних поколіннях внаслідок рекомбінації алельних та неалельних генів у процесі мейозу.
Репродукція	– насіння, отримане від дослідного розмноження елітного насіння згідно зі схемою їх виробництва.
Сім'я	– потомство однієї особини у перехреснозапильних культур.
Сортооновлення	– заміна насіння, сортові та біологічні якості яких погіршилися при вирощуванні у виробництві, кращим насінням того ж сорту.

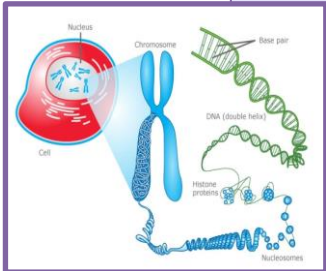
Сортозміна	– заміна старих сортів, що обробляються у виробництві, новими районованими сортами, більш врожайними та цінними за технологічними якостями продукції.
Супереліта	– попередня еліті ланка розмноження, потомство найкращих відібраних рослин, що найбільш повно передають всі ознаки та властивості сорту, що обробляється.
Схема насінництва	– група взаємозалежних розсадників та насінневих посівів, у яких у певній послідовності шляхом відбору та розмноження відбувається відтворення сорту.
Тетраплоїд	– організм, що має у клітинах тіла чотири основні набори хромосом.
Тетрасомік	– анеуплоїд, у диплоїдному наборі якого одна з хромосом представлена чотири рази.
Триплоїд	– організм, клітини якого мають три основні набори хромосом.
Трисомік	– анеуплоїд, в диплоїдному наборі якого одна з хромосом представлена три рази ($2n + 1$).
Еліта	– потомство кращих відібраних рослин даного сорту, що найбільш повно передає всі його ознаки та властивості.
Елітні рослини	– найкращі родоначальні рослини, відібрані для створення нового сорту.

III. Висновок.

**ПИТАННЯ ДО ІСПИТУ
«ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ»**

1. Предмет генетики із основами селекції. Взаємозв'язок з іншими науками.
2. Методи досліджень у генетиці та селекції.
3. Коротка історія розвитку генетики та селекції.
4. Типи поділу клітини: мітоз та мейоз. Основні риси кожного та принципові відмінності між ними.
5. Спорогенез та гаметогенез, подвійне запліднення. Поняття про ксенійність
6. Сутність гібридологічного аналізу та його використання для вивчення успадкування ознак. Альтернативні ознаки та алельні гени.
7. Основні закономірності наслідування ознак, встановлені Г. Менделем при моногібридному схрещуванні
8. Закономірності успадкування ознак при дигібридному схрещуванні
9. Закон незалежного комбінування ознак, його генетична та цитологічна основа
10. Спадкування ознак при взаємодії генів. Неповне домінування.
11. Комплементарність. Епістаз. Відхилення при розщепленні гібридів у F₂.
12. Спадкування ознак при полімерії. Трансгресія, значення у селекції рослин.
13. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Закономірності, встановлені Т. Морганом.
14. Лінійне розташування генів у хромосомах. Карти хромосом, методика їх складання, значення
15. Цитоплазматична спадковість, практичне використання ЦМС.
16. Будова та функції ДНК та РНК.
17. Біосинтез білка.
18. Роль ДНК у збереженні, передачі та реалізації спадкової інформації.
19. Генетичний код, його основні властивості та реалізація у процесі синтезу білка в клітині.
20. Сучасне уявлення про ген, як одиниця спадковості. Ген-регулятор, оперон, структурні гени. Поняття про інтрони та екзони.
21. Синтез та виділення генів.
22. Генна інженерія та її значення.
23. Отримання трансгенних рослин та тварин.
24. Мінливість. Специфіка комбінаційної, мутаційної та модифікаційної мінливості.
25. Мутаційна мінливість, її класифікація за генотипом та фенотипом. Мутаційна теорія де Фріза.
26. Модифікаційна мінливість. Роль генотипу, і довкілля у її прояві. Норма реакції.
27. Типи мутацій.

28. Спонтанний та індукований мутагенез
29. Проблема мутагенного забруднення довкілля.
30. Загальна схема селекційного процесу. Концепція сорту.
31. Принципи підбору батьківських пар для схрещувань
32. Методика гібридизації польових культур
33. Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості М. І. Вавилова. Досягнення та перспективи використання мутагенезу у селекції
34. Поліплоїдія та гаплоїдія. Їх теоретичне значення та практичне використання
35. Основи насінництва польових культур
36. Морфологічні ознаки найбільш поширених в Україні дикорослих трав'янистих рослин та сільськогосподарських культур. Селекція на адаптивність, врожайність та якість продукції.
37. Автополіплоїдія. Особливості мінливості у автополіплоїдів. Схеми отримання триплоїдів та тераплоїдів та їх практичне значення
38. Амфідіплоїди. Рафанобрасіка. Тритікале. Наведіть схеми отримання. Практичне значення тритікале
39. Гаплоїди та анеуплоїди. Особливості їхньої мінливості. Використання гаплоїдії та анеуплоїдії в генетиці та селекції
40. Віддалена гібридизація. Особливості генетичних явищ при віддаленій гібридизації. Синтез та ресинтез видів.
41. Основні причини несхрещуваності та безплідності віддалених гібридів. Значення методу гібридизації соматичних клітин різних видів та родів.
42. Подолання несхрещуваності та безпліддя віддалених гібридів. Значення робіт українських вчених з віддаленої гібридизації.
43. Інбридинг та гетерозис, використання їх у селекції
44. Генетична сутність інбридингу. Вплив інбридингу на генотип та фенотип потомства. Інбредний мінімум.
45. Типи гетерозису та особливості його прояву. Використання гетерозису у сільськогосподарському виробництві.
46. Генетична структура і динаміка самозапильних популяцій рослин. Роботи В. Йоганнсена.
47. Структура панміктичної популяції.
48. Рівновага в популяції. Закон Харді – Вайнберга.
49. Фактори генетичної динаміки популяцій.
50. Популяційні хвилі. Дрейф генів.



РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

1. Барияк І.Р., Ковальчук Л.Є., Скибан Г.В. Медико-генетичний тлумачний словник. Тернопіль: Укрмедкнига, 2000. 376 с.
2. Бондар Я.Я., Файфура В.В. Патологічна анатомія і патологічна фізіологія людини. Тернопіль: «Укрмедкнига», 2000. 488 с.
3. Боярчук О.Д., Самчук В.А. Фізіологія (ВНД та вікова) з основами генетики: навчальний посібник. Луганськ : Вид-во ДЗ «ЛНУ імені Тараса Шевченка», 2014. 374 с.
4. Генетика : підручник / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін. ; за ред. А.В.Сиволоба. К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. 320 с.
5. Генетика і селекція в Україні на межі тисячоліть: у 4-х томах / редкол.: В.В.Моргун та ін. К.: Логос, 2001.
6. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Підручник. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.
7. Пішак В.П., Мецишен І.Ф., Пішак О.В., Мислицьки В.Ф. Основи медичної генетики. Чернівці: Мед академія, 2000 248 с.
8. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини. Київ, 2016. 100 с.

ВІДПОВІДІ НА ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ
ДО ТЕОРЕТИЧНОГО БЛОКУ

1	д;	37	б, е, ж;	73	в;
2	б;	38	б, г;	74	г;
3	г;	39	в;	75	б;
4	а;	40	б;	76	а;
5	б;	41	г;	77	г;
6	г;	42	а;	78	в;
7	в;	43	б;	79	б;
8	г;	44	в;	80	в;
9	г;	45	б;	81	г;
10	д;	46	в;	82	а;
11	а;	47	в;	83	б;
12	д	48	г;	84	в;
13	а;	49	е;	85	г;
14	б;	50	б;	86	а;
15	в;	51	в;	87	а;
16	в;	52	а;	88	б;
17	г;	53	б;	89	в;
18	б;	54	б;	90	д;
19	а, д;	55	а;	91	д;
20	б, в;	56	а;	92	б;
21	г;	57	б;	93	б;
22	б, г, е;	58	в;	94	г;
23	а;	59	а;	95	в;
24	б;	60	б;	96	в;
25	в;	61	в;	97	а, б, д;
26	г;	62	г;	98	а, б, в;
27	в;	63	д;	99	а;
28	а;	64	е;	100	б;
29	б;	65	а;	101	а, б, в;
30	г	66	б;	102	в;
31	б;	67	в;	103	а, б, в;
32	в;	68	г;	104	а, б, в, е;
33	г;	69	д;	105	а, в, д;
34	г;	70	е;	106	б;
35	а;	71	а;		
36	а, д, ж;	72	б;		

Навчальне видання

Олена Дмитрівна БОЯРЧУК
Олексій Едуардович ГРАНОВСЬКИЙ
Андрій Вікторович ГРИЩУК

ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ

Навчальний посібник

За редакцією авторів

Здано до склад. 02. 05. 2023р. Підп. до друку 02. 06. 2023р.
Формат 60x84 1/8. Папір офсетний. Гарнітура Century Schoolbook.
Друк. різнографічний. Ум. друк. арк. 21,86.
Наклад. 100 прим. Зам. №18.

Видавець і виготовлювач
Видавництво Державного закладу
«Луганський національний університет імені Тараса Шевченка»,
вул. Старосвітська 52, м. Миргород, Полтавська область, Україна, 37600
тел: 095-620-10-20; e-mail: luguniv.info.edu@gmail.com
Свідоцтво суб'єкта видавничої справи ДК № 3459 від 09.04.2009 р.

АНОТАЦІЯ

Боярчук О. Д., Грановський О.Е., Гришчук А.В. Генетика з основами селекції: навчальний посібник

Навчальний посібник «Генетика з основами селекції» призначений допомогти здобувачам освіти засвоїти знання про матеріальні основи спадковості та мінливості, сприяти розвитку діалектичного мислення, виробленню самостійних навичок у проведенні наукових досліджень та інтерпретації отриманих даних щодо генетичних процесів. Навчальний посібник складається із двох блоків – теоретичного і практичного, містить тестові питання для контролю самостійної роботи, задачі з прикладами рішень, ілюстрований якісними рисунками, схемами і таблицями.

Навчальний посібник призначений для студентів біологів закладів вищої освіти.

Ключові слова: генетика, спадковість, мінливість, селекція, популяція.



ABSTRACT

Boiarchuk O.D., Granovski O.E., Hryshchuk A.V. Genetics with the basics of selection: a study guide

The study guide "Genetics with the basics of selection" is intended to help students acquire knowledge about the material bases of heredity and variability, to promote the development of dialectical thinking, to develop independent skills in conducting scientific research and interpreting the obtained data regarding genetic processes. The training manual consists of two blocks - theoretical and practical, contains test questions for monitoring independent work, problems with examples of solutions, illustrated with high-quality drawings, diagrams and tables.

The study guide is intended for students of biology in institutions of higher education.

Key words: genetics, heredity, variability, selection, population
