

**Хромосомна теорія
спадковості.**

Генетика статі.

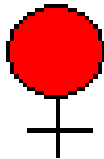
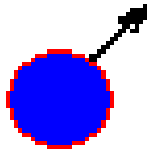
**Мінливість людини
як властивість життя
і генетичне явище.**



Питання теми:

1. Поняття про зчеплене успадкування генів. Хромосомна теорія спадковості.
2. Генетичні карти хромосом. Геном людини.
3. Нехромосомна спадковість.
4. Поняття про стать та статеві ознаки. Типи визначення статі.
5. Успадкування статі людини. Ознаки, зчеплені зі статтю, закономірності їхнього успадкування. Гемізіготність.
6. Ознаки, обмежені статтю і залежні від статі.
7. Мінливість, її форми та прояви на організмовому рівні: фенотипова та генотипова мінливість.
8. Модифікації та норма реакції. Тривалі модифікації. Статистичні закономірності модифікаційної мінливості.
9. Комбінативна мінливість, її джерела. Мутаційна мінливість у людини й її фенотипові прояви. Класифікація мутацій: геномні, хромосомні аберації, генні.
10. Природний мутагенез, індукований мутагенез. Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні. Генетичний моніторинг. Генетична небезпека забруднення середовища. Поняття про антимутагени і комутагени.
11. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості, його практичне значення.

Розщеплення за статтю у різних видів тварин і у людини

№ за/п	Вид		
1	Людина	51	49
2	Кінь	52	48
3	Осел	49	51
4	Велика рогата худоба	50-51	49-50
5	Вівці	49	51
6	Свиня	52	48
7	Собака	56	44
8	Миша	50	50
9	Курка	49	51
10	Качка	50	50
11	Голуб	50	50

Г.Мендель,
Л.Донкастер (1906),
К.Корренс (1907)

P: ♀ Aa × ♂ aa

Гамети: (A) ————— (a)
 (a) /

F₁: Aa aa

1 : 1

Цитологічні докази хромосомного механізму визначення статі

Клопи р. *Protenor* (Тип XO)

Каріотиби: ♀ 14 хромосом ♂ 13 хромосом
(♀ 12A+XX) (♂ 12A+X)

Гамети: 6A+X

6A+X
6A+0

гомогаметна стать

гетерогаметна

F1: ♀ 12A+XX

♂ 12A+X

Співвідношення 1 : 1

Висновок:
вітсутність однієї X-хромосоми визначає чоловічу стать

Клопи р. *Lugaeus* (Тип ХУ)

Каріотипи: ♀ **14 хромосом** х ♂ **14 хромосом**
Р : (♀ 12A+XX) (♂ 12A+XY)

Гамети: 6A+X

6A+X

6A+ Y

Гомогаметна **стать** **гетерогаметна**

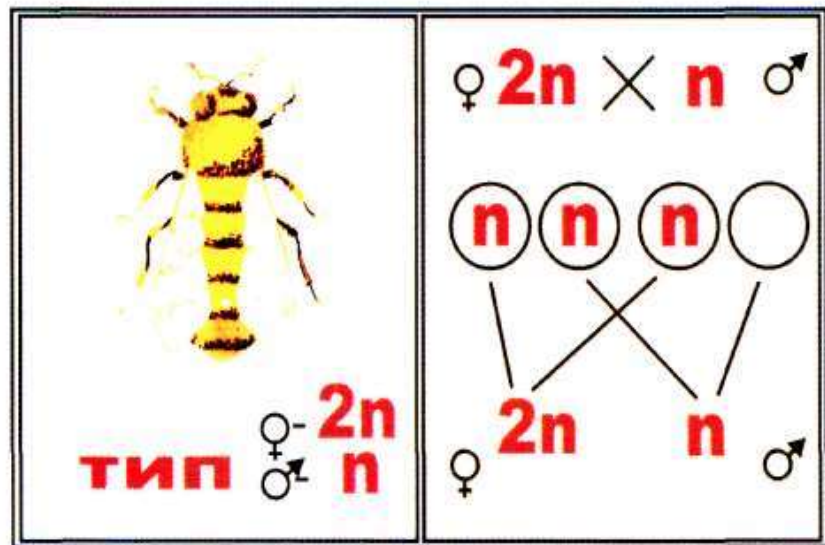
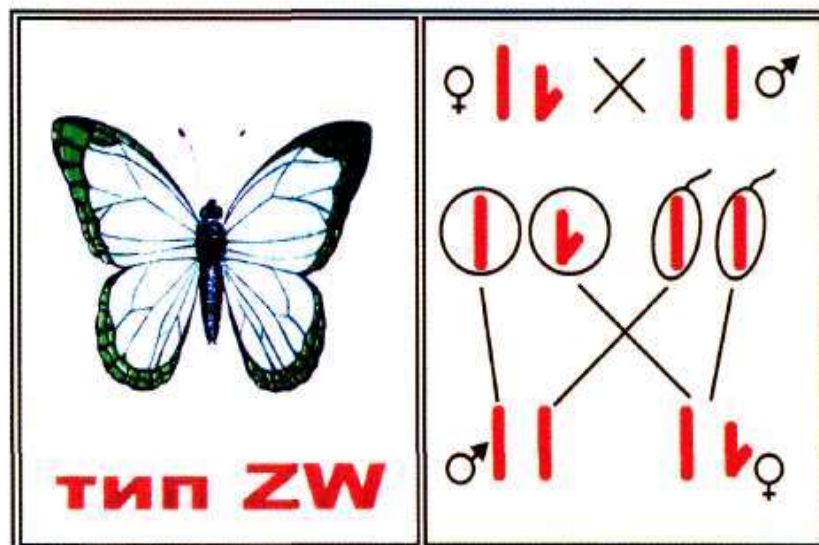
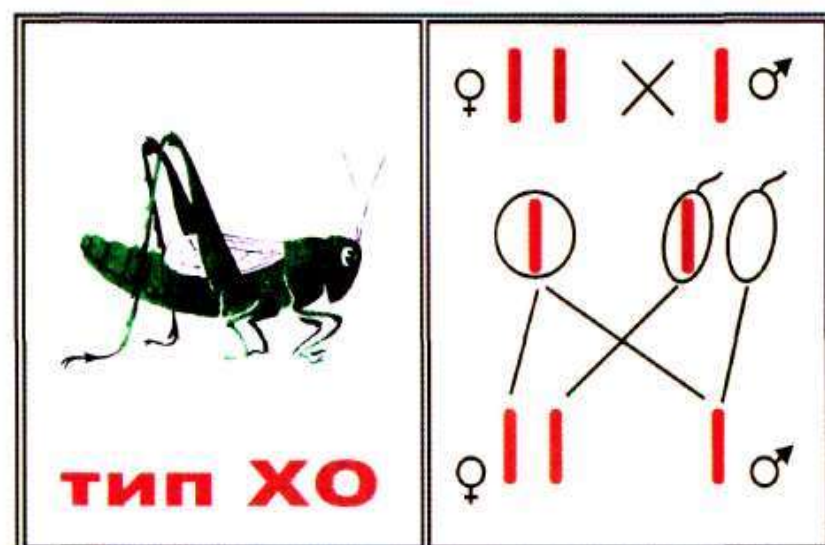
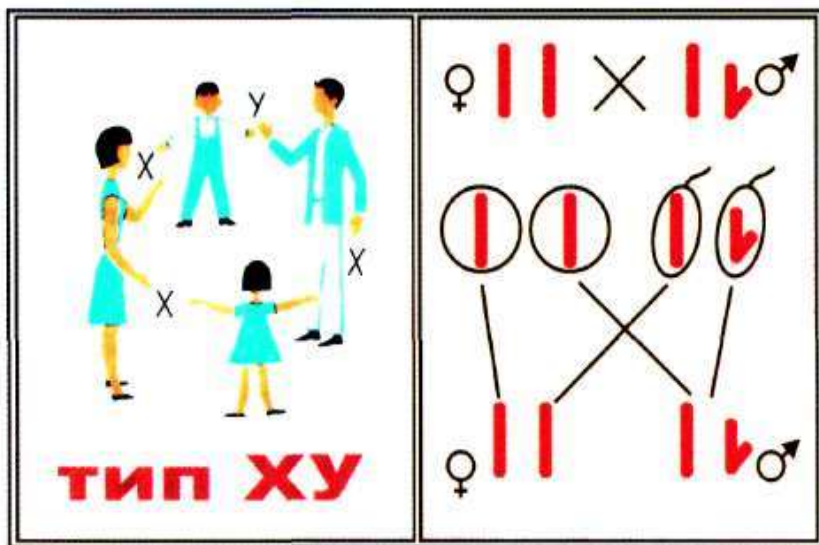
F1: ♀ 12A+XX

♂ 12A+XY

Співвідношення 1 : 1

Висновок:
наявність У-хромосоми визначає чоловічу стать

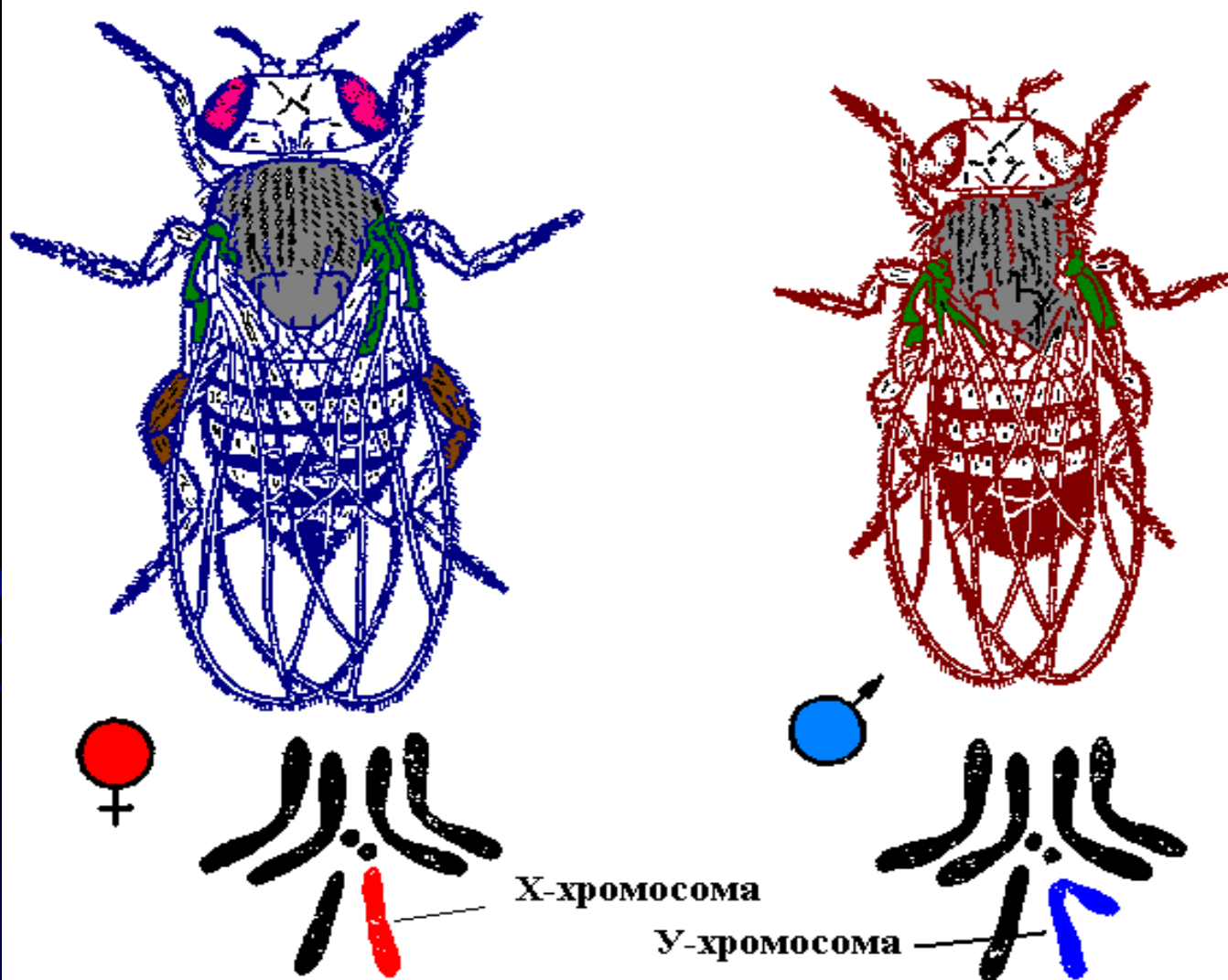
Типи регуляції статі статевими хромосомами

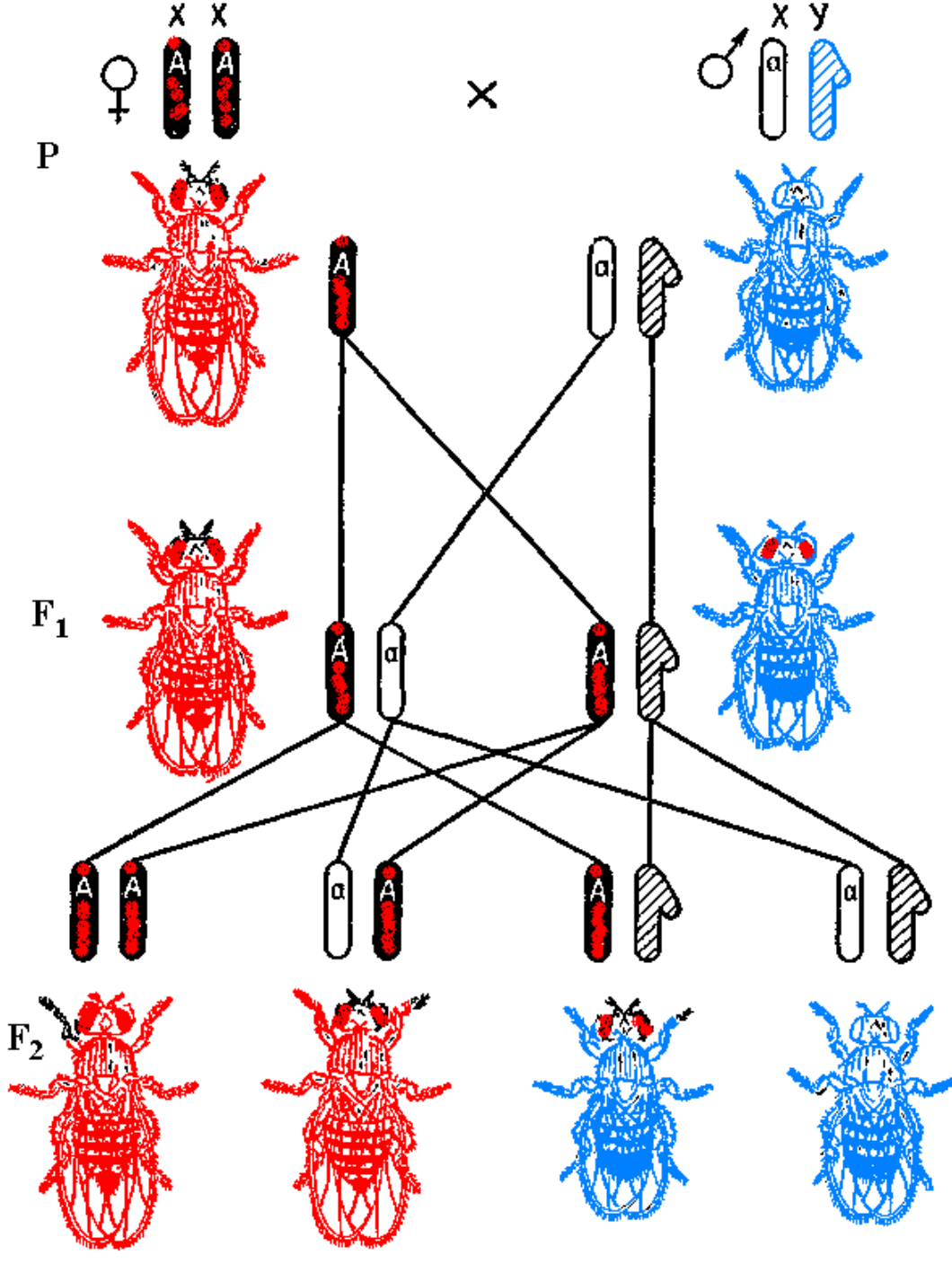


1. **Гомогаметна стать** – стать, яка утворює (відносно статевих хромосом) один сорт гамет. У людини гомогаметна стать - жіноча.
2. **Гетерогаметна стать** – стать, яка утворює (відносно статевих хромосом) два сорти гамет. У людини гетерогаметна стать - чоловіча.
3. **Аутосоми** - хромосоми, які визначають всі ознаки організму крім статі, в тому числі і вторинні статеві ознаки.
4. **Гетерохромосоми (гоносоми)** - пара статевих хромосом. Хр. - в яких знаходяться гени, які визначають стать організму.
5. **Гоносомії** - хромосомні хвороби, які пов'язані з порушенням кількості статевих хромосом.
6. **Зцеплене зі статтю успадкування ознак** – успадкування ознак, яке визначається генами локалізованими в статевих хромосомах (X-хромосомі або в Y-хромосомі);
7. **Голандричні ознаки** - успадкування ознак, які визначаються генами локалізованими в Y-хромосомі та передаються від батька синам: гіпертріхоз, деякі форми іхтіозу
8. **Гемізіготність** - стан організму, пов'язаний з тим, що в ньому один або кілька генів не мають алельних партнерів.
9. **Гемізігота** - диплоїдний організм, який має тільки одну дозу певного гена, який завжди проявляється.

Успадкування ознак зчеплених зі статтю

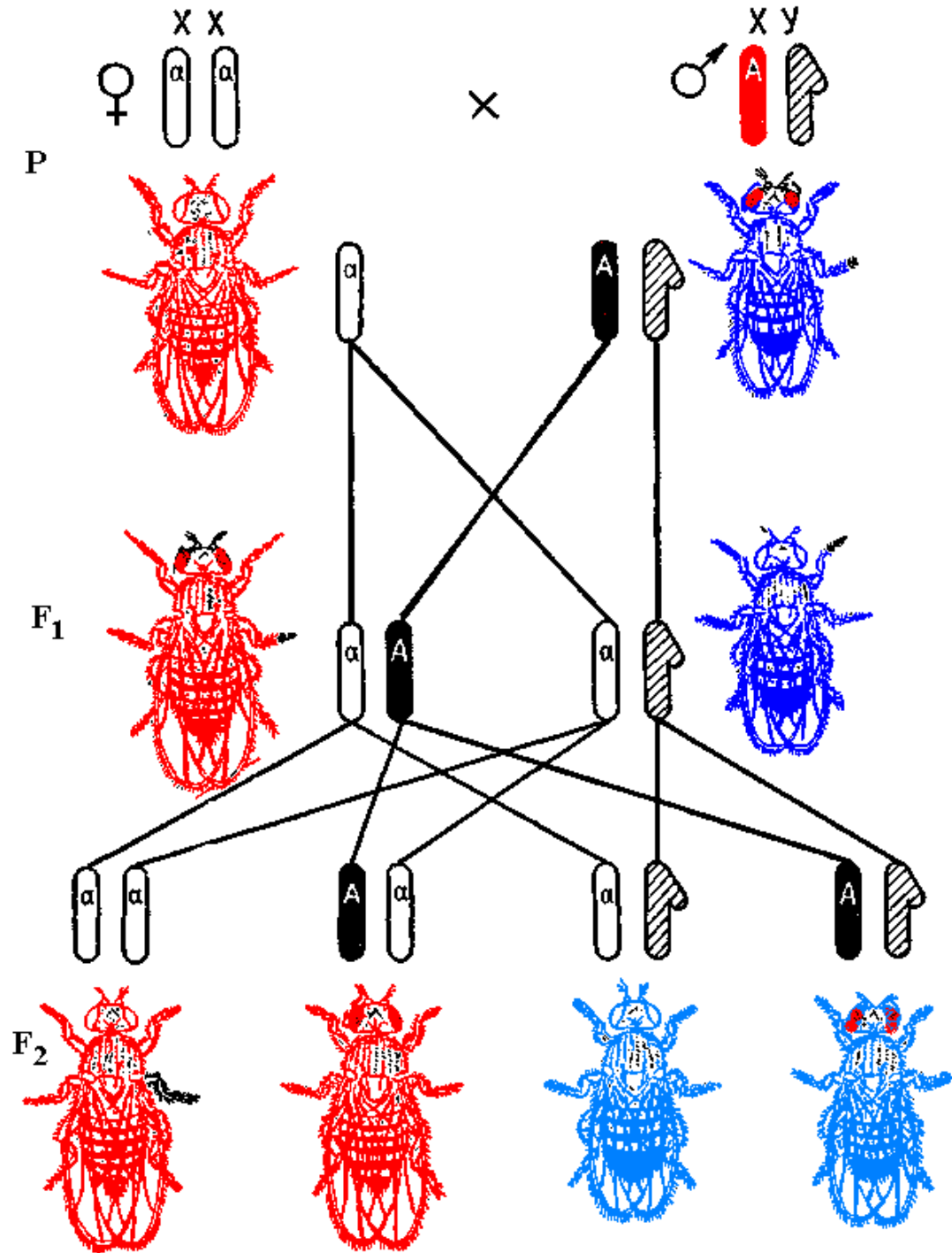
Drosophila melanogaster





Зчеплене зі статтю успадкування ознак

- Варіант 1



**Зчеплене
зі статтю
успадкування
ознак
Варіант 2**

Детермінація статі

- Хромосомні механізми визначення статі:
 - хромосомний баланс
 - XX – XO хромосомні механізми
 - XX – XY хромосомні механізми
 - диплоїдно-гаплоїдні механізми
- Нехромосомні механізми визначення статі:
 - цитоплазматична детермінація
 - гормональна детермінація
 - дія навколишнього середовища

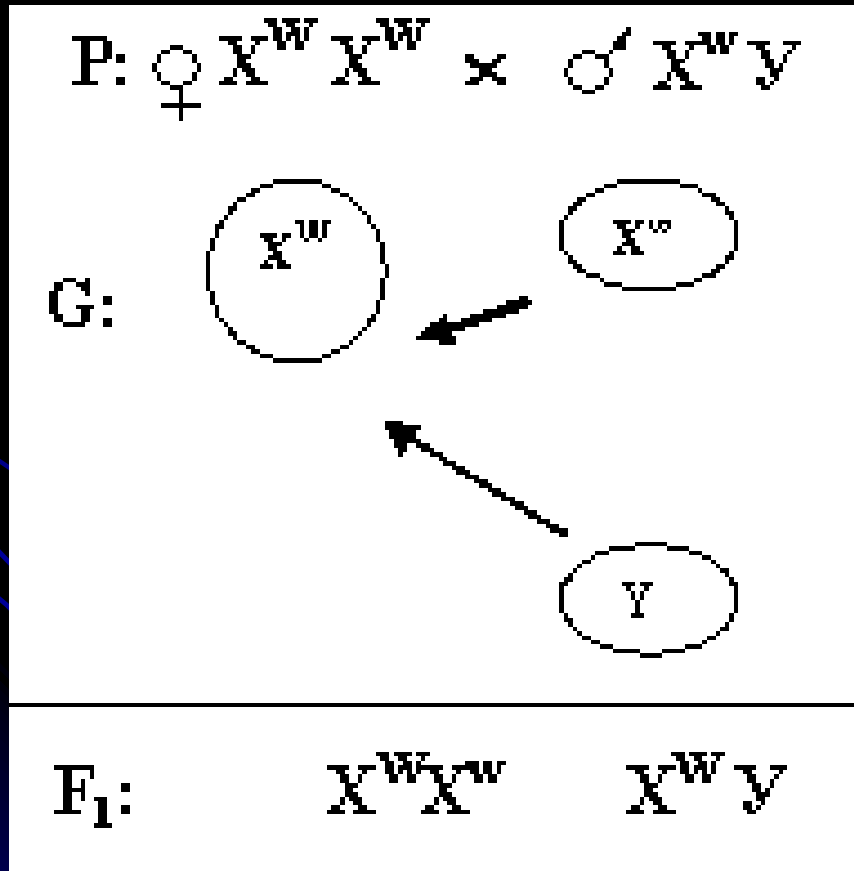
Статеві хромосоми людини



Схема схрещування при зчепленому зі статтю успадкуванні ознак (реципрорне схрещування).

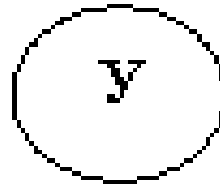
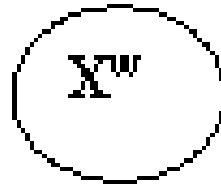
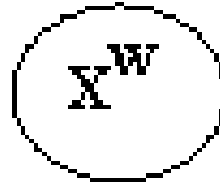
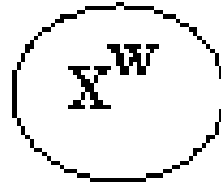
Варіант 1

X^W – ген червоних очей, який локалізований в X-хромосомі,
 X^w – ген білих очей, який локалізований в X-хромосомі,
 $X^W X^W$ – генотип гомозиготних червонооких самок,
 $X^w Y$ – генотип гемізіготних білооких самців.



P: ? $X^W X^w$ x ? $X^W Y$

G:



F₂: $X^W X^W$ $X^W X^w$ $X^W Y$ $X^w Y$

Розщеплення:

за фенотипом : 3 : 1

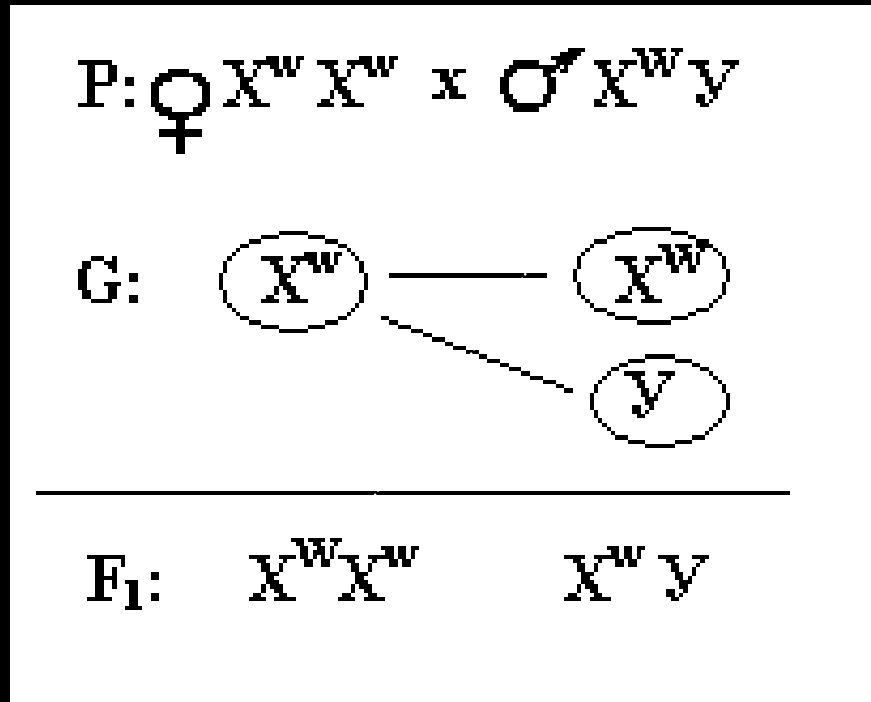
(75% з червоними очима та 25% з білими)

за генотипом: 1 : 1 : 1 : 1

(25% гомозиготних самок з червоними очима,
25% гетерозиготних самок з червоними очима,
25% гемізіготних самців з червоними очима,
25% гемізіготних білооких самців)

Варіант 2

$X^w X^w$ – генотип гомозиготних білооких самок,
 $X^w Y$ – генотип гемізіготних червонооких самців.



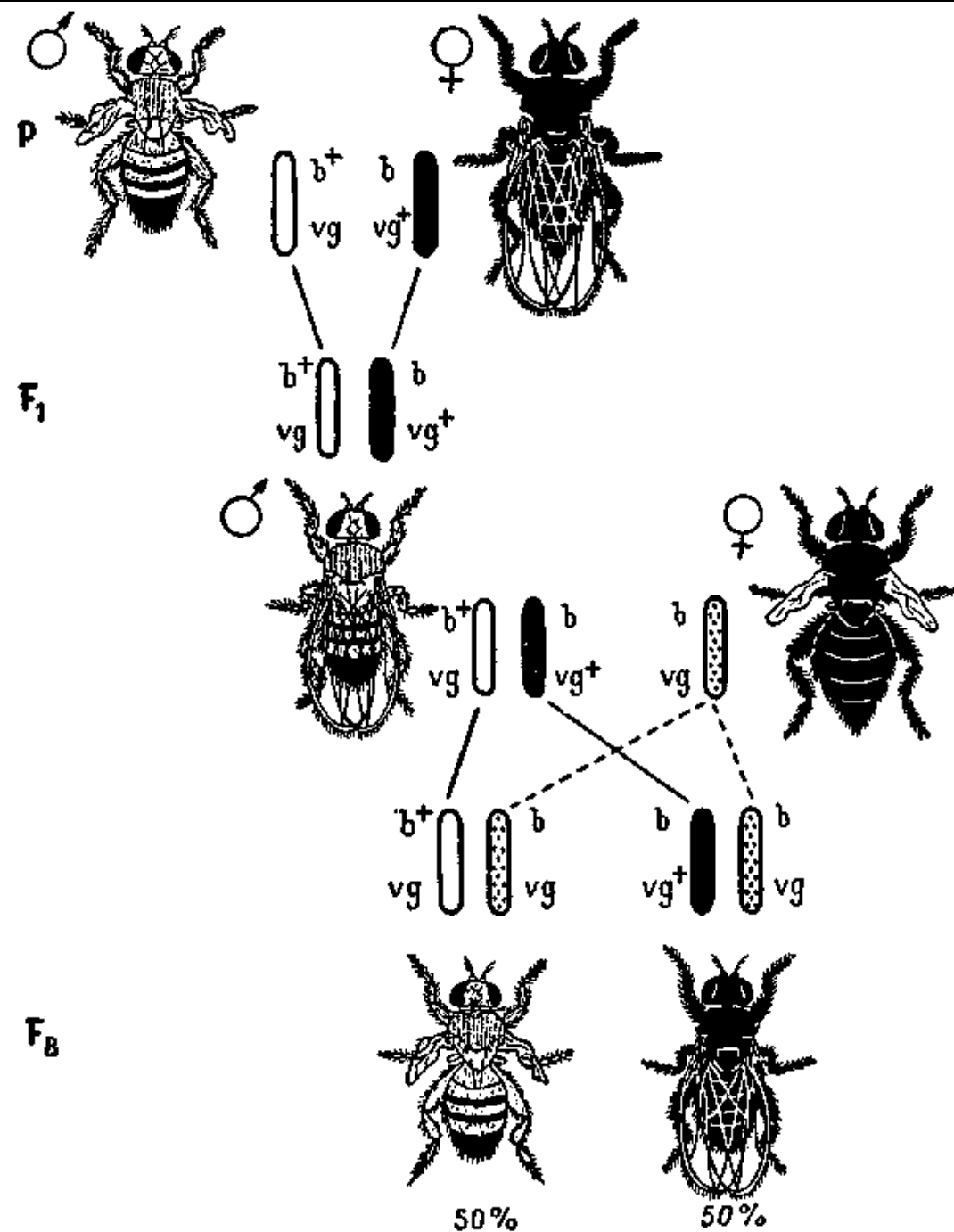
В F₁ розщеплення у відношенні 1 : 1

(50% відсотків червонооких гетерозиготних самок та
50% гемізіготних білооких самців)

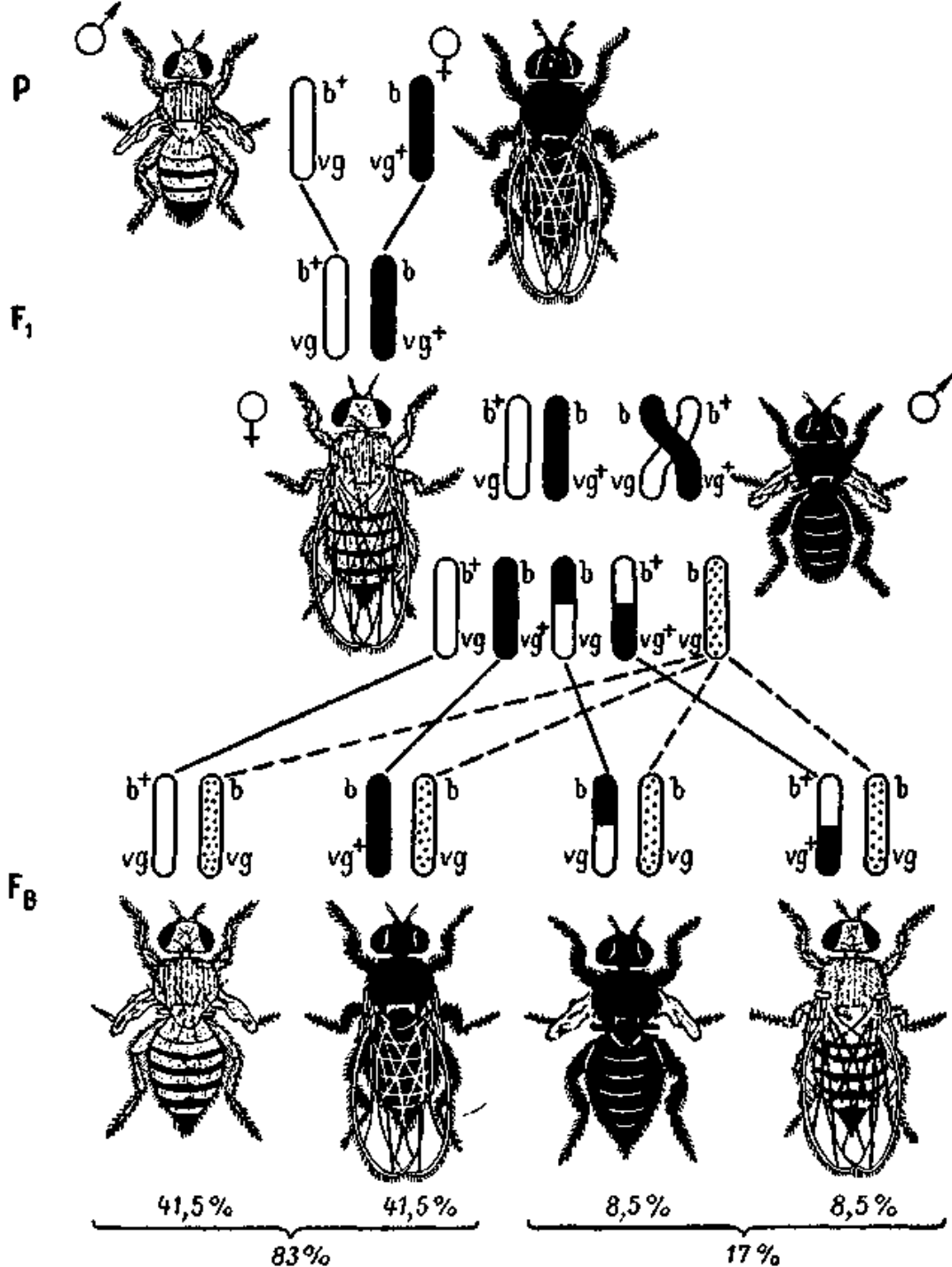
Зчеплене успадкування – успадкування ознак, гени яких знаходяться в одній хромосомі (в одній групі зчеплення).

Кросинговер – обмін гомологічними ділянками між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом:

- кросинговер спостерігається коли відбувається кон'югація гомологічних хромосом між хроматидами,
- в кросинговері приймають участь тільки 2 хроматиди,
- можуть відбуватися неодноразове по всій довжині бівалетна,
- кросинговер – це матеріальний обмін між хроматидами,
- кросинговер – асоціює з хіазмами, які спостерігаються в бівалентах починаючи з стадії диплотени першого ділення мейозу.



Зчеплене успадкування (щільне зчеплення генів)



**Зчеплене
успадкування
(кросинговер)**

Зчеплене успадкування ознак (схема запису)

B — ген сірого тіла,

b — ген чорного тіла

V — ген нормальної довжини крил

v — ген зачаткових (рудиментарних) крил

B V

== — генотип дигомозигот за домінантними алелями при зчепленні генів

b v

== — генотип дигомозигот за рецесивними алелями при зчепленні генів

b v

B V

== — генотип дигетерозигот при зчепленні генів

b v

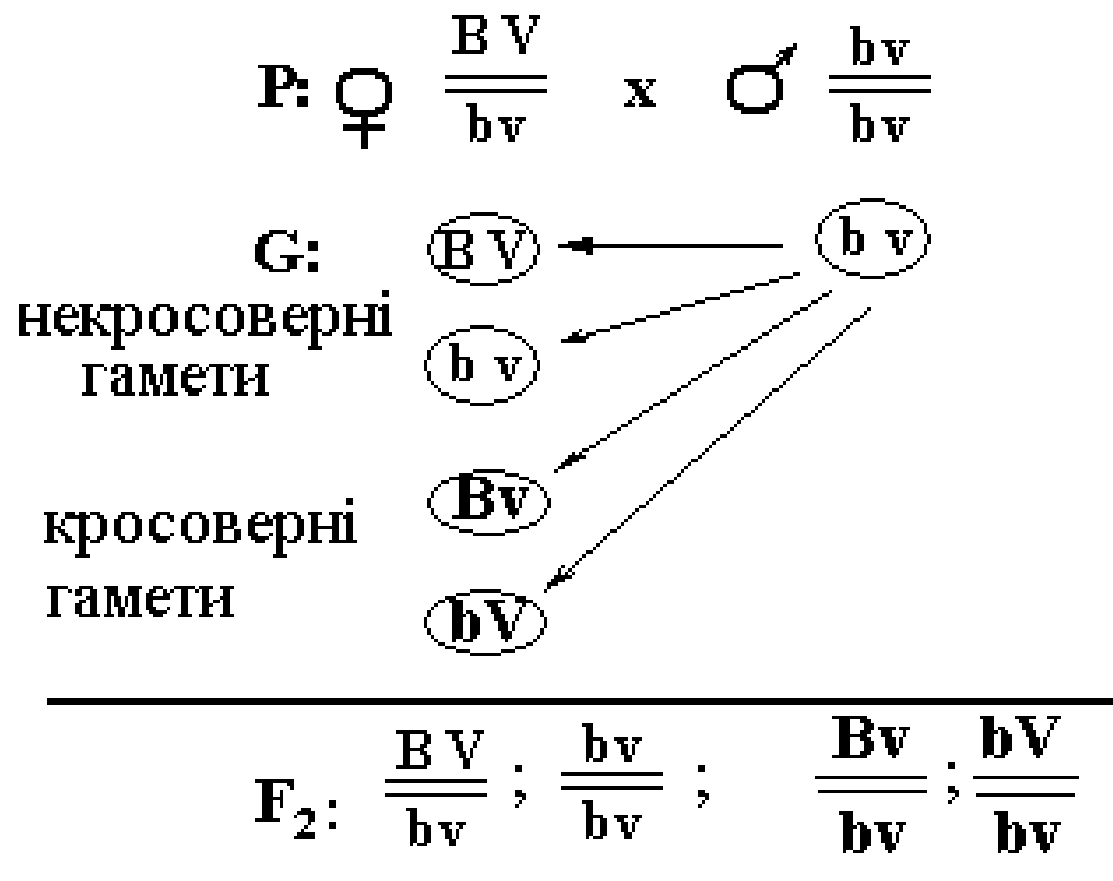
P: ♀ $\frac{bv}{bv}$ x ♂ $\frac{BV}{bv}$

G: $\begin{array}{c} (bv) \xrightarrow{\quad} (BV) \\ \quad \quad \quad \nwarrow \\ \quad \quad \quad (bv) \end{array}$

F₂: $\frac{BV}{bv}$ $\frac{bv}{bv}$

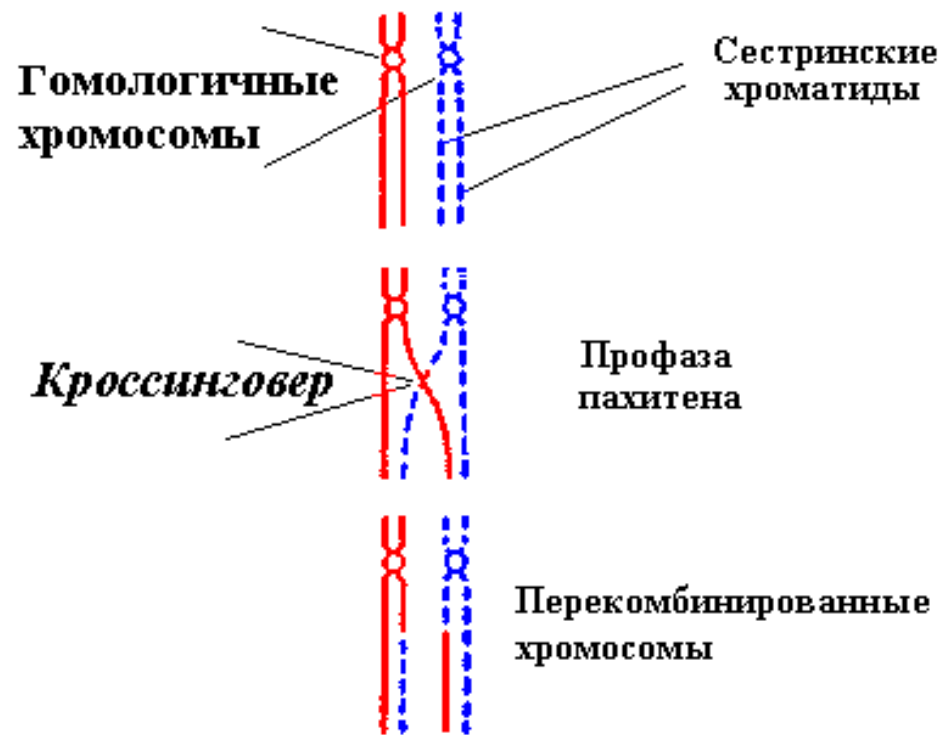
Розщеплення: 1 : 1

(50% - сірих з нормальними крилами;
50% - чорних з редукованими крилами)



● Розщеплення:

- 41,5% - сірих з нормальними крилами;
- 41,5% - чорних з короткими (редукованими);
- 8,5% - сірих з короткими крилами;
- 8,5% - чорних з нормальними крилами;



Первое деление мейоза



Второе деление мейоза

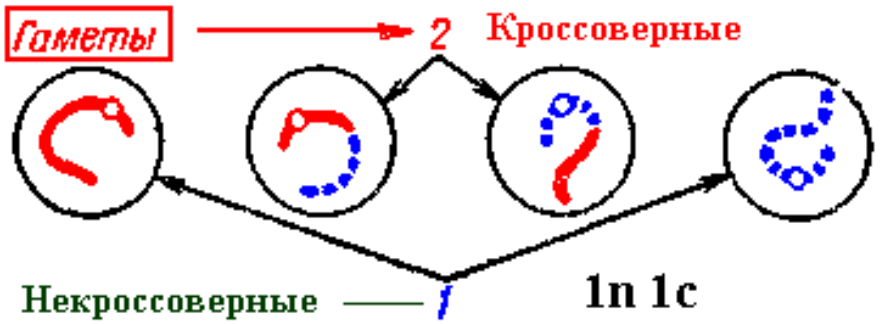
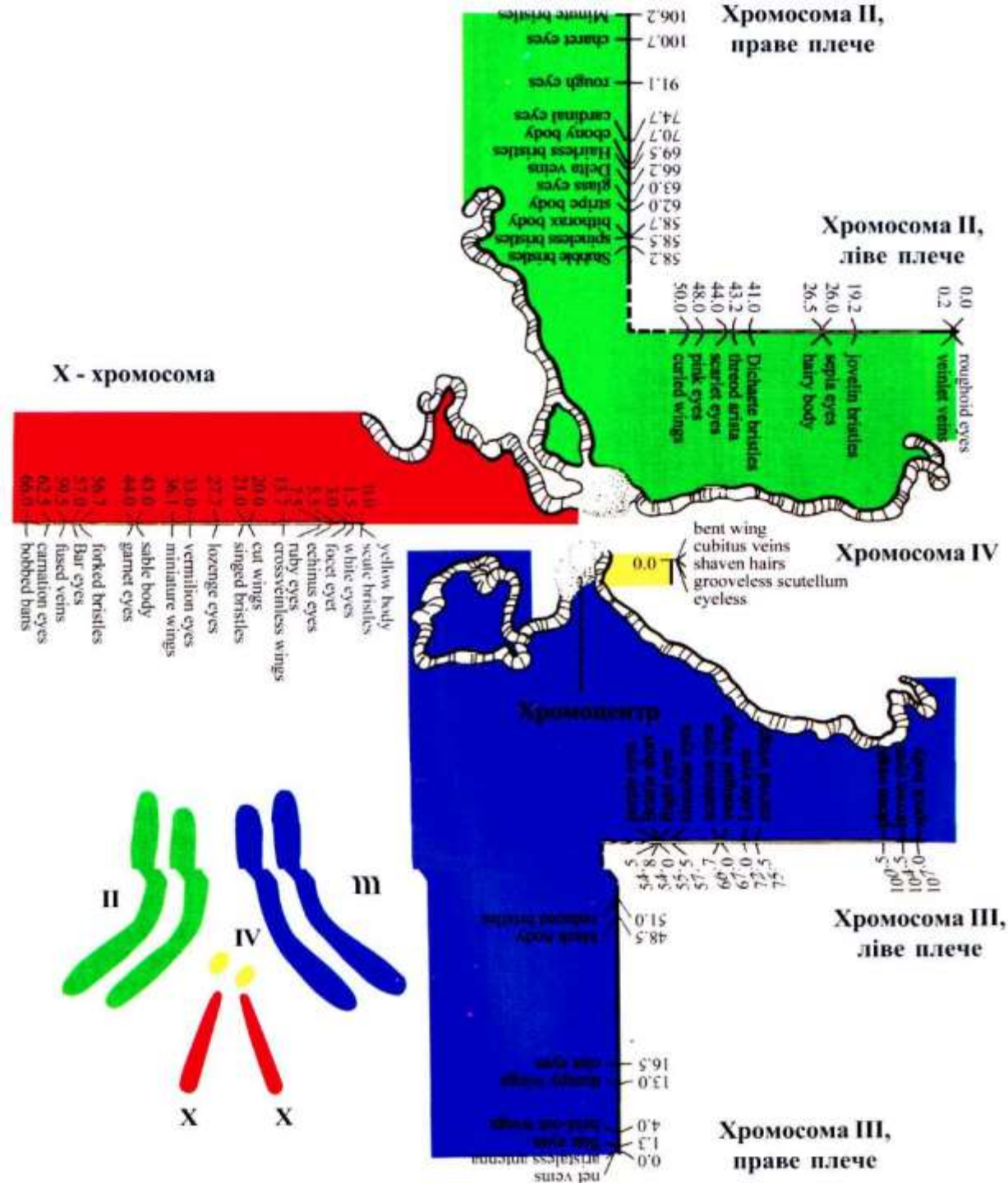


Схема кроссинговера

Генетичні карти хромосом дрізофіли



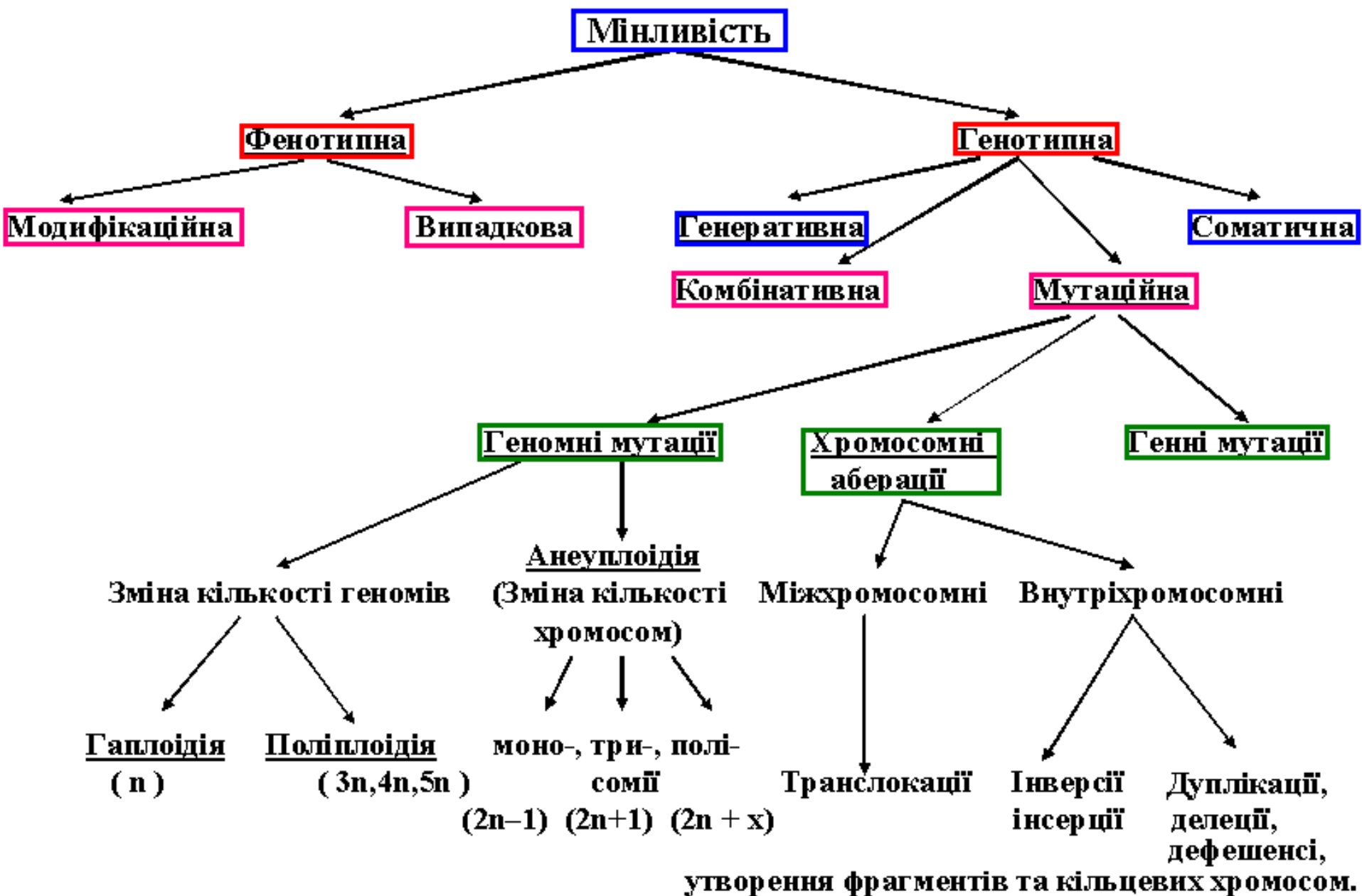
Хромосомна теорія спадковості

(Т.Морган, А.Стертевант, Г.Меллер, К.Бридж, 1911-1916)

1. Гени розміщуються в хромосомах. Кожна негомологічна хромосома – унікальна.
2. Алельні гени знаходяться в однакових локусах гомологічних хромосом.
3. Гени в хромосомі розміщуються в певної послідовності в лінійному порядку. Гени, які знаходяться в однієї хромосомі утворюють групу зчеплення та успадковуються разом.
4. Кількість груп зчеплення відповідає гаплоїдній кількості хромосом (?).
5. Порушення груп зчеплення та утворення нових груп зчеплення відбувається в результаті кросинговеру.
6. Сила зчеплення між генами знаходиться у зворотної залежності від відстані між ними.
7. Кожний біологічний вид характеризується специфічним набором хромосом (каріотипом) та своїми групами зчеплених генів.

- **Мінливість** — властивість організмів у межах виду існувати в різних варіантах ознак і властивостей,
- - властивість організмів набувати в процесі індивідуального розвитку нові властивості на ознаки. Виділяють М.: кореляційну, визначену, невизначену, онтогенетичну (Ч.Дарвін). З генетичної точки зору: фенотипна та генотипна. Реалізується на клітинному та організменому рівнях в процесі їх розвитку.
- **Фенотипна М.** — зміна(и) фенотипу під дією зовнішніх факторів, умов існування виду, які не викликані порушеннями генотипу.
- **Генотипна М.** — зміна(и) фенотипу внаслідок рекомбінування або мутації спадкового матеріалу на різних рівнях його організації (каріотипу, хромосом, генотипу).
- **Норма реакції** — діапазон модифікаційної мінливості генетично детермінованих ознак в різних умовах існування виду. Норма реакції успадковується (для одних ознак — широка, для інших — вузька).

- **Експресивність** (Тімофєєв-Рисовський, 1927) – ступінь фенотипового прояву одного і того ж алелю гену у різних особин. При відсутності мінливості ознаки, яка контролюється даним алелем гену Е. – **постійна**, у випадках різних варіант ознаки Е називають **варіабільною**. Причини: а) вплив різних умов середовища, б) модифікуюча дія інших генів в однакових умовах середовища, в) залежність від комбінації певних генів в генотипі.
- **Пенетрантність** (Тімофєєв-Рисовський, 1927) – частота фенотипового прояву алелю гену у різних особин родинної групи організмів. Виділяють **повну П.** (алель проявляється у всіх особин, які мають його в генотипі) і **неповну П.** (алель фенотипове не проявляється у частини особин, які мають її в генотипі).
- **Фенокопії** (Р. Гольдшмідт, 1935) – неспадкові зміни фенотипу (модифікації), які нагадують певні відомі зміни фенотипу при мутаціях. **Ф.** – результат дії фізичних або хімічних факторів на генетично нормальний організм в процесі його індивідуального розвитку в певні, **фенокритичні** стадії (періоди) онтогенезу.



Види генотипової мінливості:

- **Комбінативна** - це мінливість, яка залежить від перекомбінування алелів у генотипах нащадків порівняно з генотипами батьків, що призводить до появи нових ознак у дітей.
- **Мутаційна** – це мінливість, яка виникає внаслідок генетичних змін, зумовлених впливом на організм чинників зовнішнього середовища, так і його фізіологічним станом.

Механізми комбінативної мінливості:

- а) незалежне розходження хромосом при мейозі;
- б) випадкове поєднання хромосом при заплідненні;
- в) рекомбінація генів завдяки кросинговеру; самі гени при цьому не змінюються, але виникають нові їх поєднання, що призводить до появи організмів з іншим генотипом і фенотипом.

Мутаційна мінливість

- **Мутації** - раптові стрибкоподібні зміни спадкової ознаки, зумовлені зміною генетичного матеріалу. Мутації вперше описав у рослині енотери (*Oenothera lamarckiana*) і ввів цей термін у науку голландський ботанік Г. де Фріз (1901)
- **Мутагенез** - процес виникнення мутацій.
- **Мутант** - організм, що змінив свій фенотип внаслідок мутації.

Класифікація мутацій

- *За проявами у фенотипі розрізняють:*
 - морфологічні (зміни в будові);
 - фізіологічні (зміни в процесі життєдіяльності);
 - біохімічні (зміни в хімічному складі).
- *За локалізацією в клітині:*
 - ядерні;
 - цитоплазматичні.
- *За способом виникнення:*
 - спонтанні (мимовільні);
 - індуковані.

Класифікація мутацій

- *За значенням для організму:*
 - умовно корисні;
 - нейтральні;
 - шкідливі (летальні та напівлетальні).
- *За проявом у генотипі:*
 - домінантні;
 - рецесивні (більшість).
- *За місцем виникнення:*
 - соматичні (у соматичних клітинах тіла);
 - генеративні (у статевих клітинах).

Класифікація мутацій

- *За змінами у генотипі:*
 - Генні мутації – зміна молекулярної структури гена (випадіння кодону, зайвий кодон, випадіння нуклеотиду, перестановка нуклеотиду, перестановка кодону);
 - Хромосомні мутації (аберації) – зміна структури хромосом (делеції, дуплікації, інверсії, транслокації);
 - Геномні мутації – зміна кількості хромосом (поліплоїдія, гаплоїдія, анеуплоїдія).

Генні мутації (*трансгенації*)

Найменша ділянка, зміна якої приводить до появи мутації, називається *мутоном* (одна пара нуклеотидів).

- Основні види генних мутацій - заміни, вставки (інсерції), випадіння (делеції), подвоєння (дуплікації) пар нуклеотидів.

Хромосомні аберації

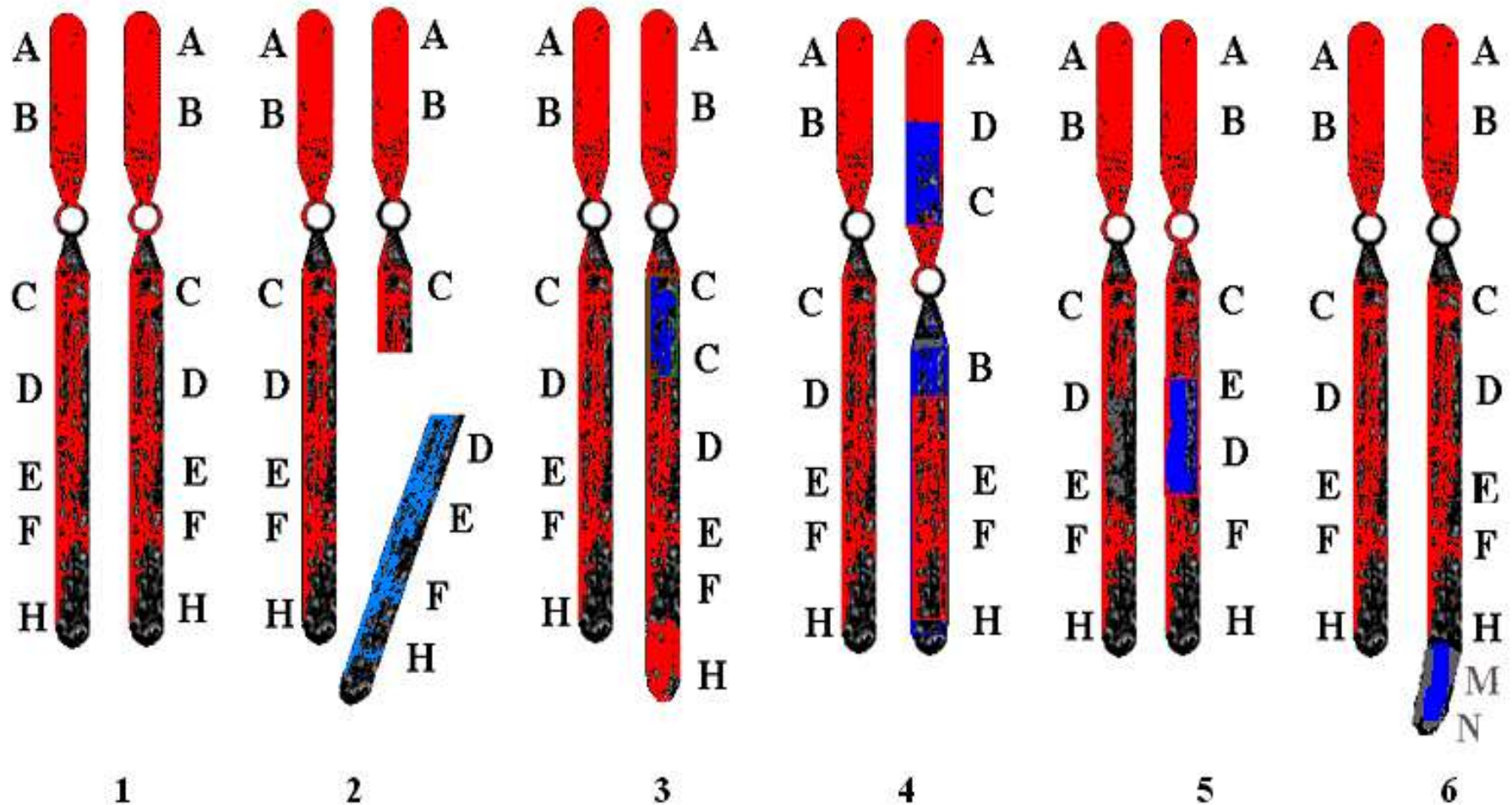
- **внутрішньохромосомні:**

- **нестача (делеція)** виникає внаслідок втрати хромосомою тієї чи іншої ділянки.
- **подвоєння (дуплікація)** - пов'язане з включенням зайвого дублюючого відрізка хромосоми.
- **іверсії** - спостерігаються при розриві хромосом і повороті відірваної ділянки на 180° .

- **міжхромосомні:**

- **транслокації** - переміщення ділянки хромосоми в інше місце на тій самій хромосомі або на іншу хромосому, що буває найчастіше.

Хромосомні аберації

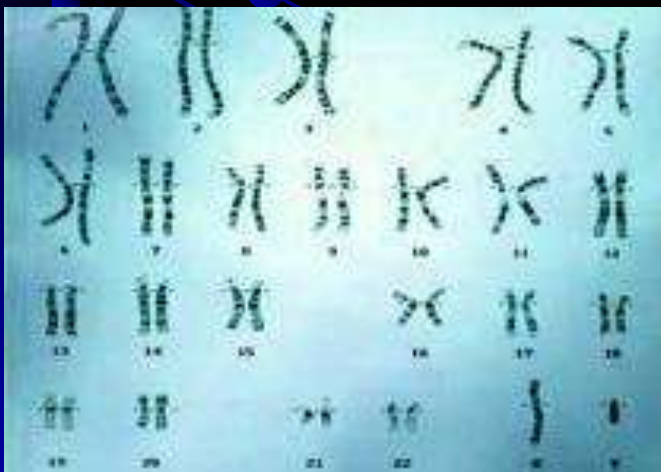
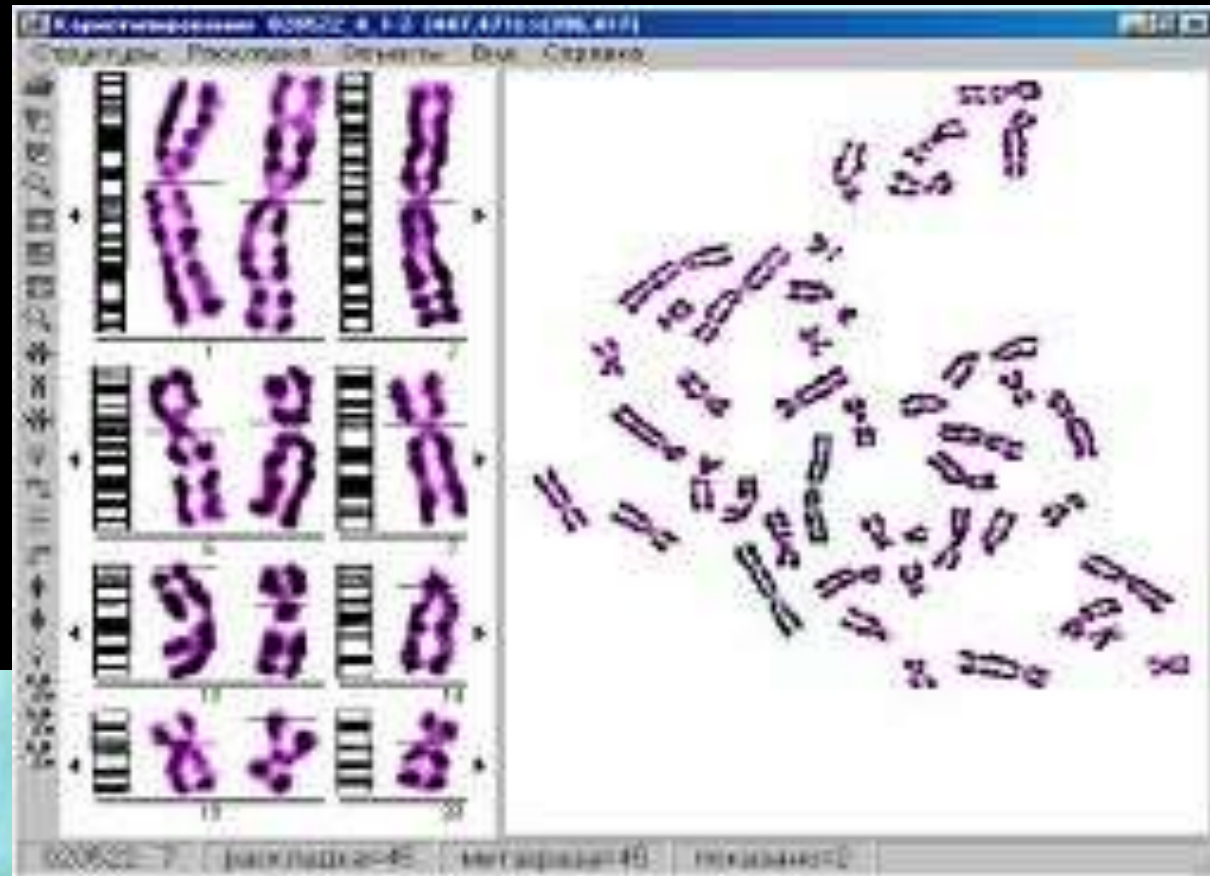


Геномні мутації

- **Поліплоїдія** - збільшення гаплоїдної кількості хромосом шляхом додавання цілих хромосомних наборів у результаті порушення мейозу. У поліплоїдних форм спостерігається збільшення числа хромосом кратно гаплоїдному набору: $3n$ — триплоїд (триплоїдія), $4n$ — тетраплоїд (тетраплоїдія), $5n$ — пентаплоїд (пентаплоїдія), $6n$ — гексаплоїд (гексаплоїдія), тощо.
 - Форми, які виникають у результаті збільшення кількості хромосом одного генома, називаються **автоплоїдними**.
 - Збільшення кількості хромосом 2-ох геномів від двох різних видів організмів - **алоплоїдія**.

- **Гетероплоїдія (анеуплоїдія)** - змінення кількості хромосом некрратне гаплоїдному набору внаслідок порушення мейозу і мітозу.
 - **Трисомія** - збільшення генопиту на одну гомологічну хромосому (по даній парі). Організм називають трисоміком (хромосомний набір $2n + 1$). Трисомія може бути за будь-якою з хромосом і навіть за кількома. Подвійний трисомік - $2n + 2$, потрійний — $2n + 3$, тощо.
 - **Моносомія** - втрата однієї хромосоми з однієї пари у диплоїдному наборі (організм — моносоміком: $2n - 1$). За відсутності двох різних хромосом організм буде подвійним моносоміком ($2n - 2$).
 - **Нулісомія** - якщо з диплоїдного набору випадають обидві гомологічні хромосоми (організм — нулісомік — нежиттєздатні).

Хромосомний аналіз



Мутагенні фактори

- Фізичні:
 - Іонізуюче випромінювання;
 - УФ (260 нм), температура
- Хімічні:
 - Солі важких металів;
 - Пестициди, промислові речовини, харчові добавки, ліки...
- ❖ Біологічні:
 - віруси,
 - бактерії, найпростіші, гельмінти;
 - **трансгенні продукти !**

Закон гомологічних рядів спадкових форм мінливості (М.І.Вавілов, 1920)

1. Види і роди, які генетичне близькі, характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що знаючи ряд форм у межах одного виду, можливе передбачити існування паралельних форм у інших видів та родів. Чим генетичне ближче організми в загальній системі родів та видів, тим повніше схожість в рядах їх мінливості.

Свій закон М.І.Вавілов виразив формулою:

$$G_1 (a + b + c \dots\dots\dots),$$

$$G_2 (a + b + c \dots\dots\dots),$$

$$G_3 (a + b + c \dots\dots\dots),$$

де G – різні види (роди) організмів, a , b, c – різні варіабельні ознаки.

2. Цілі родини (групи) організмів взагалі характеризуються певним циклом гомологічних форм мінливості, які спостерігаються у всіх родів та видів, які відносяться до даної систематичної групи.

- **Закон гомологічних рядів спадкових форм мінливості відображає загальну направленість мутаційного процесу у всіх живих організмів, яка визначається:**

- а) універсальністю генетичного коду, загальною схемою організації генів, процесами реалізації генетичної інформації;**
- б) хромосомною організацією спадкового матеріалу;**
- в) однаковими для еукаріот процесами ділення клітин;**
- г) гомологічними механізмами рекомбінування, мутування;**
- д) гомологічними процесами утворення статевих клітин та запліднення...**