

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
КАМ'ЯНЕЦЬ-ПОДІЛЬСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ІМЕНІ
ІВАНА ОГІЄНКА
ПРИРОДНИЧО-ЕКОНОМІЧНИЙ ФАКУЛЬТЕТ**

кафедра екології

**Екологічна генетика:
навчально-методичний посібник**

м. Кам'янець-Подільський, 2023

УДК 502:575(075.8)
ББК 20.1+28.04я73
Л93

Рекомендовано до друку вченою радою природничо-економічного факультету Кам'янець-Подільського національного університету імені Івана Огієнка (протокол № 6 від 29 червня 2023 року)

Рецензенти:

доктор біологічних наук, професор кафедри біології та методики викладання КПНУ імені Івана Огієнка Любінська Л.Г.

кандидат біологічних наук, доцент кафедри біології та методики викладання КПНУ імені Івана Огієнка Григорчук І.Д.

кандидат сільськогосподарських наук, доцент, завідувачка кафедри екології та загальнобіологічних дисциплін Закладу вищої освіти «Подільський державний університет» Недільська У.І.

Любинський О.І. Екологічна генетика: навчально-методичний посібник [Електронне видання]. Кам'янець-Подільський: Кам'янець-Подільський національний ун-т ім. Івана Огієнка, 2023. 72 с.

Навчально-методичний посібник складений у відповідності до програми для підготовки фахівців з екології. Тематики занять розроблені за структурою, яка передбачає: мету, завдання, алгоритм виконання, висновки і контрольні питання. Завдання подані з врахуванням особливостей практичної підготовки спеціалістів з генетичних досліджень.

УДК 502:575(075.8)
ББК 20.1+28.04я73
© Любинський О.І., 2023

ЗМІСТ

1. СПАДКОВІСТЬ. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК	4
1. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ МОНОГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ	4
2. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ДИГІБРИДНОМУ ТА ПОЛІГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ.....	9
3. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ВЗАЄМОДІЇ АЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ	13
4. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ВЗАЄМОДІЇ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ.....	18
2. ЦИТОГЕНЕТИКА.....	27
3. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ	38
4. ГЕНЕТИКА СТАТІ.....	42
5. МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА	46
6. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК У ЛЮДИНИ	52
7. МІНЛИВІСТЬ.....	56
7. МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ.....	56
8. МУТАГЕНЕЗ	59
8. МУТАГЕНИ НАВКОЛИШНЬОГО СЕРЕДОВИЩА. ФІЗИЧНІ, ХІМІЧНІ І БІОЛОГІЧНІ МУТАГЕНИ.....	59
9. ГЕНОМНІ, ХРОМОСОМНІ ТА ГЕННІ МУТАЦІЇ.....	61
10. ПРИКЛАДНІ АСПЕКТИ ЕКОГЕНЕТИКИ.....	64
10. ОЦІНКА ГЕНЕТИЧНОЇ СТРУКТУРИ ПОПУЛЯЦІЙ.....	64
11. ТЕСТ-СИСТЕМИ ДЛЯ ВИЯВЛЕННЯ МУТАЦІЙ.....	66
РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА.....	71

СПАДКОВІСТЬ. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК

1. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ МОНОГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ

Мета: опанувати генетичну символіку та навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування при моногібридному схрещуванні.

Повне домінування

Завдання 1. Плоди томату бувають круглими і грушеподібними. Ген круглої форми домінує.

1) Які генотипи батьківських рослин, якщо серед нащадків виявилось рослин з круглими і грушеподібними плодами порівну?

2) У парниках овочевого господарства висаджена розсада томатів, яку виростили з гібридного насіння. 31750 кущів цієї розсади дали плоди грушеподібної форми, а 95250 – круглої. Скільки серед них гетерозиготних рослин?

Розв'язування:

Відповідь:

Завдання 2. У томатів ген нормального росту домінує над геном карликовості. Якого росту будуть рослини першого покоління від схрещування гомогаметних високих рослин з карликовими? Яке співвідношення високих і карликових рослин можна очікувати в другому поколінні від схрещування: рослин першого покоління між собою; рослин першого покоління з карликовою батьківською формою?

Розв'язування:

2. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ДИГІБРИДНОМУ ТА ПОЛІГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ

Мета: закріпити теоретичні знання про закономірності успадкування при ди- і полігібридному схрещуванні, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування при ди- і полігібридному схрещуванні

Дигібридне схрещування.

Завдання 1. У томатів пурпуровий колір стебла домінує над зеленим, розсічені листки над цілокраїми. Ознаки успадковуються незалежно. Нижче наведено результати схрещувань, на основі яких необхідно визначити найбільш вірогідні генотипи вихідних рослин у кожному з наведених схрещувань:

Фенотипи батьківських рослин	Кількість рослин у нащадках			
	пурпурові, розсічені	пурпурові, цілокраї	зелені, розсічені	зелені, цілокраї
Пурпурові розсічені x пурпурові розсічені	258	95	100	28
Пурпурові цілокраї x зелені розсічені	117	120	125	119
Пурпурові розсічені x зелені цілокраї	98	-	-	-

Розв'язування:

Відповідь:

Завдання 4. У морських свинок ген чорного забарвлення шерсті “В” домінує над білим “в”, а коротко шерстність “А” – над довго шерстністю “а”. Гени забарвлення і довжини шерсті успадковуються незалежно один від одного. Гомогаметна чорна довгошерста тварина схрещена з гомогаметною білою короткошерстою. Вказати генотипи батьків і очікувані генотипи та фенотипи нащадків.

Розв'язування:

Відповідь:

Завдання 2. У більшості людей кров містить антиген Rh(резус-фактор), який успадковується як домінантна ознака (Rh⁺). В крові інших людей антиген відсутній (Rh⁻) – рецесивна ознака. Від шлюбу жінки з резус-негативною кров'ю II групи і чоловіка з резус-позитивною кров'ю III групи народилася дитина з резус-негативною кров'ю I групи. Встановити генотипи батьків.

Розв'язування:

Відповідь:

Завдання 2. Як успадковується забарвлення пір'я в довгохвостих папужок, якщо від схрещування блакитних особин з жовтими у першому поколінні всі нащадки виявились зеленими, а в другому гібридному поколінні відбулося розщеплення – 56 зелених, 18 блакитних, 20 жовтих, 6 білих? Визначте геноти́пи вихідних птахів.

Розв'язування:

Відповідь:

Особливості успадкування кількісних ознак.

Завдання 8. Вивчення успадкування довжини квітки самозапильного тютюну показало, що ця ознака контролюється чотирма парами генів, які взаємодіють за типом некумулятивної полімерії. Яку довжину квітки будуть мати нащадки F_1 ? Яка частина рослин F_2 буде мати таку ж довжину квітки, як і гомозиготні батьківські форми (довжина квітки рецесивної вихідної форми 40 мм, домінантної – 93мм)?

Розв'язування:

Відповідь:

Контрольні питання

1. Особливості гібридологічного аналізу.
2. Моногібридне і ди - і полігібридне схрещування.
3. Закони Менделя.
4. Закон чистоти гамет.
5. Типи домінування.
6. Фактори, які впливають на характер розщеплення ознак у гібридів.
7. Поняття про аналізуюче, реципрокне та зворотне схрещування.
8. Взаємодія алельних генів при повному і неповному домінуванні.
9. Типи взаємодії неалельних генів.
10. Плейотропна дія генів

2. ЦИТОГЕНЕТИКА

Мета: розглянути особливості морфологічної будови хромосом як носіїв генетичної інформації, оволодіти методикою каріотипування та навчитися аналізувати каріотип людини. Вивчити будову клітини і механізм її поділу. Скласти та намалювати схеми мітозу і мейозу, описати процеси, що проходять в них

Обладнання: фотографія метафазних хромосом людини, ножиці, клей.

Теоретичні відомості.

Спадкова інформація живих організмів локалізована у ДНК, яка в свою чергу організована у вигляді хромосом.

Хромосоми – це суборганоїди ядра, видимі в період поділу клітини, що мають певну форму і структуру, здатні до самовідтворення, містять довгий безперервний полімеризований ланцюг ДНК (єдину ДНК-молекулу).

Хромосоми еукаріот складаються з лінійної макромолекули ДНК, що намотана на специфічні білки-гістони, формуючи нуклеопротейд – *хроматин*. Ділянка хромосоми, що складається з дволанцюгової ДНК, обмотаної навколо білкової серцевини з восьми молекул гістонів, називається *нуклеосомою*. Завдяки нуклеосомній структурі під час поділу ядра хроматин забарвлюється інтенсивніше і краще розглядається у світловиймікроскоп.

Морфологію хромосом прийнято описувати на прикладі метафазної хромосоми, коли вона найбільш конденсована. Така хромосома складається з двох морфологічно однакових паличкоподібних структур – *хроматид*, між якими є щілина. Кожна хроматида заповнена *матриксом* і містить тонкі спіралізовані нитки – *хромонем*(40% ДНК та 60%білка).

Розміщені хроматиди одна поряд з іншою і з'єднані лише в одній ділянці, названій *первинною*, або *центричною перетяжкою*, яка ділить хромосому на два *плеча*. На центричній перетяжці d-хромосоми знаходиться *центромера*(центромер), з обох сторін якої містяться дископодібні структури – *кінетохори*. У метафазі кінетохори ініціюють формування хромосомних (кінетохорних) мікротубул мітотичного веретена, яке здійснює розходження хроматид до полюсівклітини.

На деяких хромосомах є ще *вторинні перетяжки*, які слабо забарвлюються основними барвниками. Розміщення їх і глибина різні в різних хромосомах, але постійні для кожної з них (їх у каріотипі людини 5 пар – 13, 14, 15, 21, 22 пари хромосом). Називаються такі хромосоми організаторами ядерця, оскільки після мітотичного поділу клітини вони утворюютьядерця.

Теломери— це кінцеві ділянки хромосом, що мають специфічні особливості — полярність (монополярність). Завдяки полярності, при хромосомних абераціях (перебудовах), коли хромосоми розриваються, окремі їх ділянки ніколи не з'єднуються зтеломером.

Супутники (або сателіти) – це круглі або видовжені тільця різних розмірів та форми, що відокремлені від хромосоми вторинною перетяжкою та сполучені з рештою хромосоми тонкою хроматиною ниткою (рис.1.1).

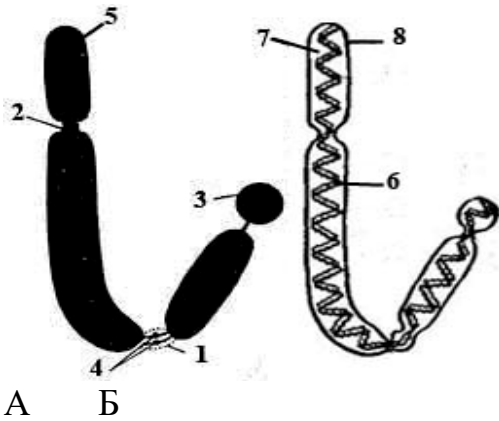


Рис. 1.1. Будова хромосом: А – зовнішній вигляд; Б – внутрішня будова: 1 – первинна перетяжка; 2 – вторинна перетяжка; 3 – супутник; 4 – кінетохори в області центромера; 5 – теломер,

6 – спіралізована хроматинова нитка; 7 – матрикс; 8 – пелікула.

Типи хромосом. В основу класифікації хромосом покладена їх довжина, відношення розмірів довгого і короткого плеча. Залежно від розміщення первинної перетяжки хромосоми поділяють на: *метацентричні* з медіанним розміщенням первинної перетяжки, які мають однакові плечі; *субметацентричні* з субмедіанною локалізацією перетяжки — з одним плечем довшим, а другим коротшим; *ахроцентричні* — з субтермінально розташованою первинною перетяжкою, мають одне плече дуже коротке, а друге значно довше (рис. 1.2).

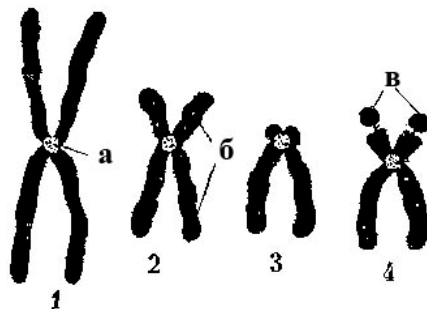


Рис. 1.2. Типи хромосом: 1-метацентрична; 2 - субметацентрична; 3 - ахроцентрична; 4 - хромосома із супутником (сателітом):

а - центромера; б - плечі хромосом; в – супутники.

Атипові хромосоми можуть виникати внаслідок хромосомних аберацій (перебудов) частіше при мейозі: *дицентричні* хромосоми мають дві центромери, які утворюються при з'єднанні двох центромерних ділянок після їх відриву від хроматид; *ацентричні* хромосоми — позбавлені центромери, при мітозі не утворюють кінетохорних мікротубул, у зв'язку з чим не можуть переміщатися до полюсів і тому губляться; *телоцентричні* хромосоми – є результатом відриву одного плеча, коли центромера розташована на кінці хромосоми. В нормальному каріотипі такі хромосоми не зустрічаються.

За стадіями мітозу хромосоми поділяються на: *профазні*, *метафазні* (це д-хромосоми), *анафазні* і *телофазні* (s-хромосоми). При чому метафазні хромосоми мають вигляд ікса або циркуля (ахроцентричні), тоді як анафазні наполовину тонші, а телофазні починають деконденсуватися.

Розрізняють також соматичні (*аутосоми*) і статеві (*гетерохромосоми*)

хромосоми.

Хромосомні набори. Залежно від кількості *хромосом* — структурних одиниць хромосом — визначають їх плоідність. Існує *диплоїдний* набір, характерний для соматичних клітин, коли хромосоми виступають в гомологічних парах (позначається $2n$). *Гаплоїдний* набір характерний для зрілих статевих клітин (n). У різних видів кількість хромосом різна, в диплоїдному наборі людини є 46 хромосом, щура — 42, собаки — 22, кукурудзи — 20, цибулі — 16, жита — 14, дрозофіли — 8.

Деякі клітини характеризуються кратним гаплоїдному збільшенням кількості хромосом — це *поліплоїди*. Трапляються випадки наявності у клітинах іншої кількості хромосом (рис. 1.3).

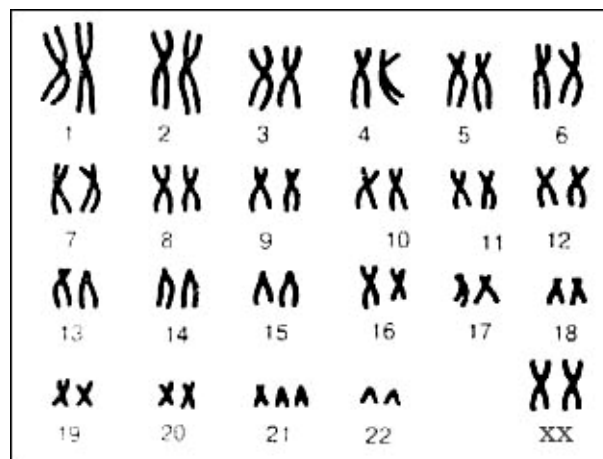


Рис. 1.3. Кариотип людини. Стать жіноча. 47, XX (трисомія 21 пари хромосом або синдром Дауна).

Дифференціальне забарвлення хромосом. При застосуванні основних барвників інтенсивність забарвлення окремих ділянок хромосом варіює. Ділянки з високим вмістом ДНК, які дуже спіралізовані, забарвлюються інтенсивно, а деспіралізовані — мають світле забарвлення.

Сучасні барвники забезпечують дифференціальне забарвлення сегментів метафазних хромосом на основі специфічної їх взаємодії з окремими ділянками ДНК та білками. Рисунок поперечної смугастості, який виникає внаслідок дифференціального забарвлення, специфічний для кожної хромосоми. Чорні смуги на рисунку — це ділянки, які інтенсивно забарвлюються флуоресцентним барвником типу хінакрину, білі — незабарвлені смуги, а крапками позначені ділянки, які в хромосомах різних індивідів забарвлюються неоднаково.

Методи дифференціального забарвлення мають важливе практичне значення. Вони дають змогу розпізнати кожну хромосому навіть у близьких видів. Розробка цих методів дозволила безпомилково ідентифікувати навіть незначні структурні зміни хромосом, що має важливе значення для діагностики хромосомних захворювань людини.

Кариотип — це група ознак набору хромосом певного виду чи індивіда, тобто кількість, форма, розміри та інші особливості будови хромосом

(наявність вторинної перетяжки і сателітів). Зазначеними характеристиками користуються для ідентифікації хромосом у хромосомних наборах.

Каріотипування— діагностичне дослідження метафазних хромосом для визначення каріотипу виду чи індивіда, а також хромосомних аномалій організму. Для каріотипування використовують тканинну культуру, клітини якої мітотично діляться. Діють на них колхіцином (алкалоїд), який руйнує мітотичне веретено, і мітоз зупиняється на стадії метафази. Перед забарвленням клітини обробляють гіпотонічним розчином, в якому хромосоми відокремлюються і на препаратах не накладаються одна на одну. З розчавленого препарату клітини виготовляють мікрофотографію, яку збільшують, і вирізають хромосоми. Соматичні хромосоми вишиковують парами від найдовших до найкоротших. Потім виділяють групи подібних хромосом і позначають їх буквами латинського алфавіту. Статеві хромосоми розташовують в кінці каріотипу. Для визначення каріотипу певного виду використовують *ідіограму (каріограму)* — графічну схему каріотипу, на якій зображено по одній соматичній хромосомі з кожної пари і пару статевих хромосом.

Дані про будову хромосомного комплексу використовуються *каріосистематикою*, яка вивчає структуру клітинного ядра у різних груп організмів з метою виявлення ступеня філогенетичної спорідненості окремих видів, оцінювання шляхів еволюції каріотипу, встановлення походження домашніх тварин і культурних рослин, прогнозування наслідків віддаленої гібридизації.

Каріотип людини. Хромосомний набір людини містить 22 пари аутосом, однакових у чоловічого і жіночого організмів, і одну пару статевих хромосом, за якою розрізняються статі.

У каріотипі людини виділені такі морфологічні групи хромосом: А 1–3 пари метацентричні, найбільші;

В 4–5 пари субметацентричні, великі; С 6–12 пари субметацентричні, коротші;

Д 13–15 пари акроцентричні з вторинною перетяжкою і сателітом; Е 16–18 пари субметацентричні;

19–20 пари субметацентричні, коротші;

21–22 пари акроцентричні з вторинною перетяжкою і сателітом.

Каріотипу людини індивідів чоловічої статі характерна наявність різних за формою і величиною статевих Х- і Y-хромосом, у всіх клітинах жіночої статі – двох гомологічних Х-хромосом. При цьому Y-хромосома подібна до G-групи, Х-хромосома подібна до хромосом С-групи (рис. 1.4, 1.5).

Для спрощення зображення каріотипу користуються сукупністю умовних знаків. Спочатку вказується загальна кількість хромосом (позначена арабськими цифрами), за нею — статеві хромосоми, а потім у дужках зазначається відсутність або наявність порушень будови та кількості хромосом. Наприклад, каріотип здорового чоловіка можна записати так: «Каріотип людини. Стать чоловіча. 46, ХУ (норма)», а каріотип здорової жінки — «Каріотип людини. Стать жіноча. 46, ХХ (норма)».

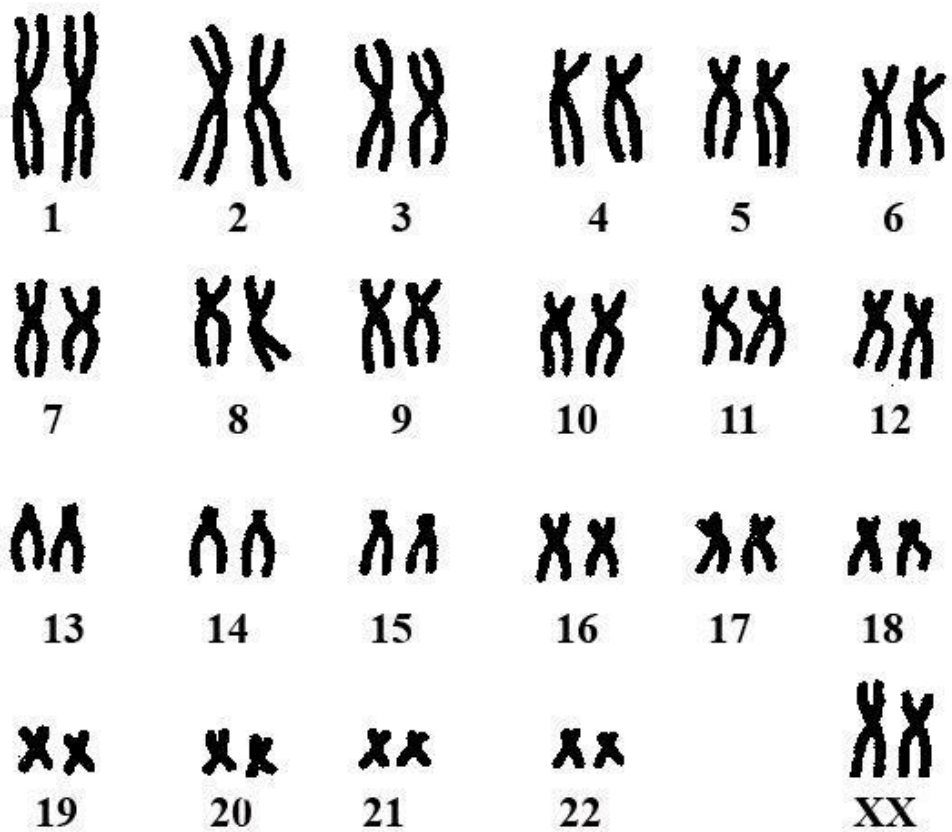
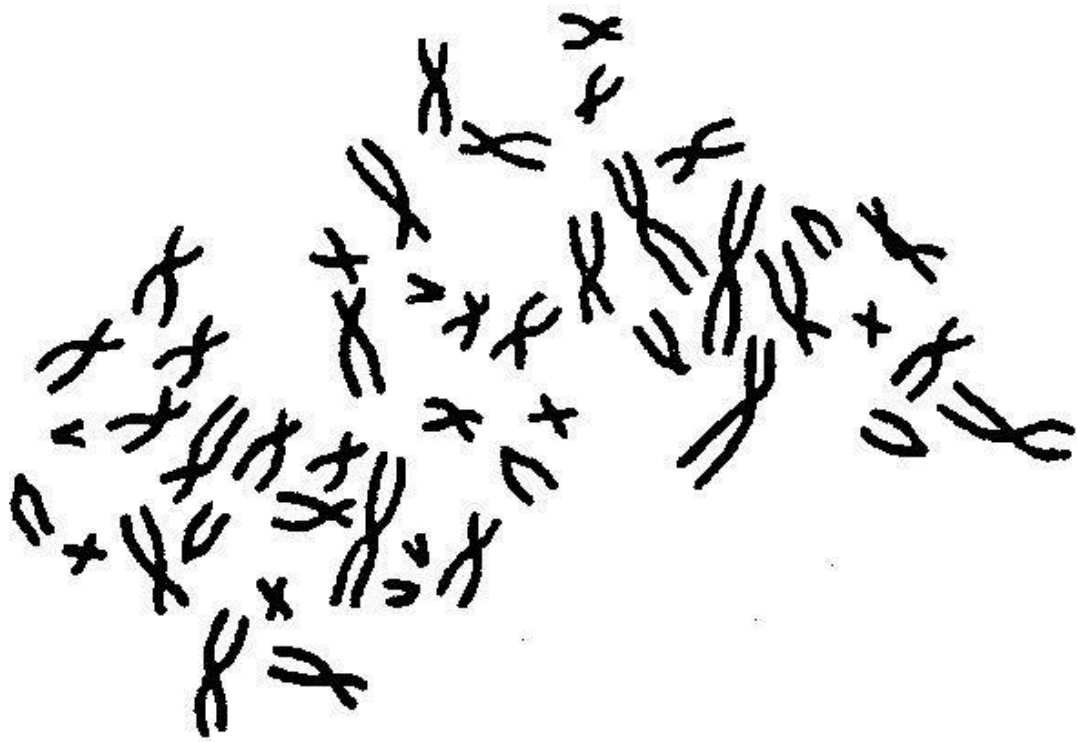


Рис. 1.4. Метафазні хромосоми та каріотип жінки (Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко, 1993).

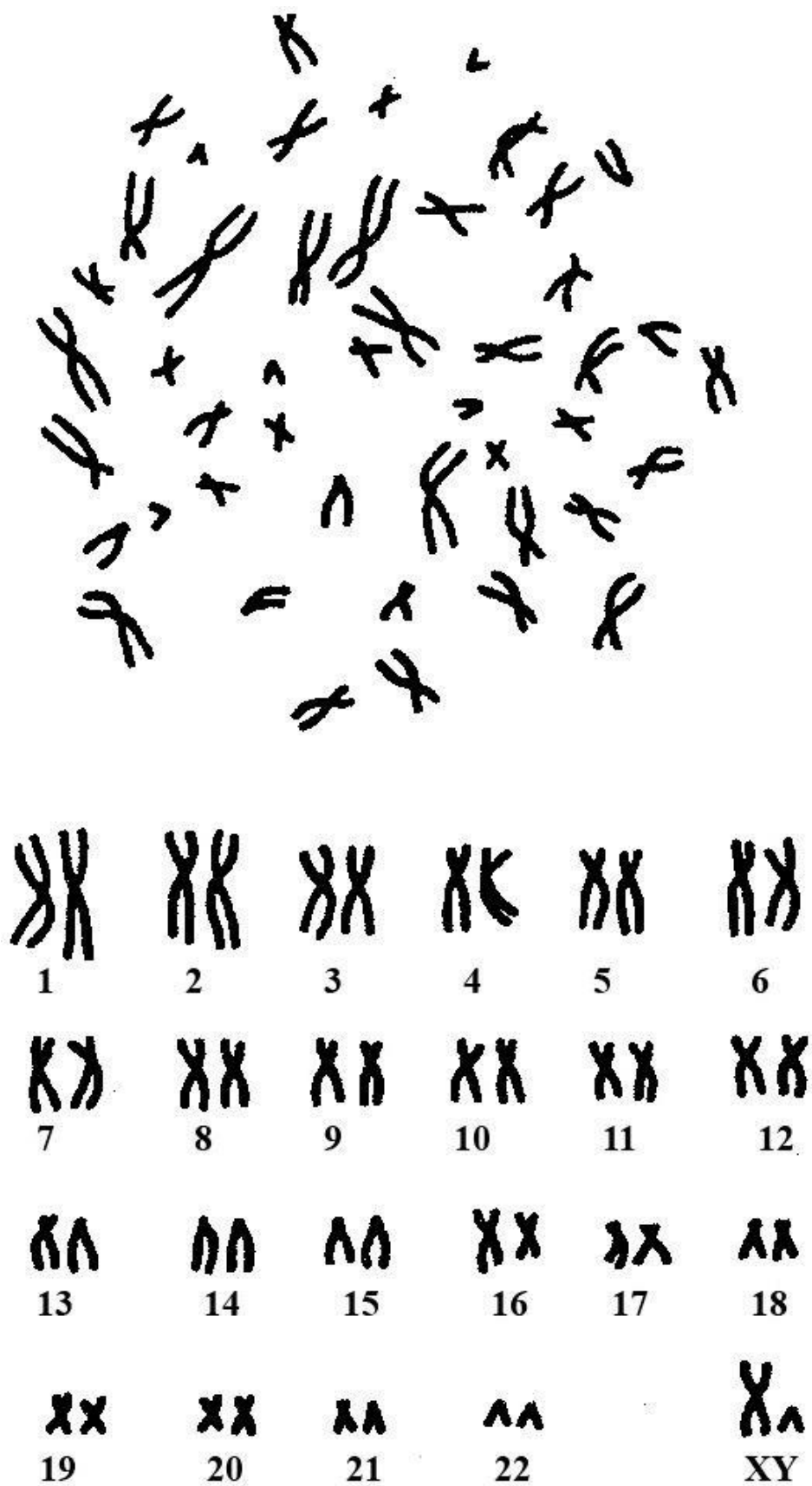


Рис. 1.4. Метафазні хромосоми та каріотип чоловіка (Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко, 1993).

Завдання 2. Скласти схеми мітозу і мейозу, намалювати та дати генетичну характеристику фазам поділу.

1. СХЕМА МІТОЗУ

Схематичні малюнки хромосомних змін у клітині	Генетична характеристика

2. СХЕМА МЕЙОЗУ

Схематичні хромосомних змін у клітині	малюнки	Генетична характеристика
Редукційний поділ		

Екваційний поділ	

Завдання 3. Вивчити порядок ідентифікації хромосом.

3. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

Мета: закріпити теоретичні знання про групи зчеплення та хромосомну теорію спадковості Т.Моргана, оволодіти методикою рішення типових генетичних задач на успадкування при неповному зчепленні.

Теоретичні відомості.

Структурною і функціональною одиницею спадковості, згідно з сучасними уявленнями, є ген. Місце локалізації генів – хромосоми. Кожна хромосома містить багато генів, що було доведено численними генетичними і цитологічними дослідженнями.

Відомо, що хромосоми успадковуються як єдине ціле. Тому гени, локалізовані в одній хромосомі, як правило, успадковуються разом, і складають одну *групу зчеплення*. А спільне успадкування генів, які складають групу зчеплення, називається *зчепленим успадкуванням генів*. Явище зчеплення ознак (генів) відкрили в 1906 р. В.Бетсон і Р.Пеннет, пізніше цим питанням займався цитолог У.Сеттон. Проте розкриття суті цього явища стало можливим завдяки працям Т.Моргана та його співробітників (А.Стертевант, Г.Меллер, К.Бреджес). Закономірності зчепленого успадкування викладені у створеній цими вченими хромосомній теорії спадковості.

Основні положення хромосомної теорії спадковості та їх тлумачення, необхідні для вирішення задач:

- Гени локалізуються в хромосомах. Кожний ген у хромосомі займає певну ділянку – локус.
- Гени в одній хромосомі згідно з хромосомною теорією розташовані лінійно (по довжині хромосоми).
- Гени, локалізовані в одній хромосомі, зазвичай, успадковуються разом і складають одну групу зчеплення.
- Алельні гени локалізовані в певних ділянках гомологічних хромосом, тому групу зчеплення складають дві гомологічні хромосоми.

Отже, на основі принципу гомологічності хромосом, кількість груп зчеплення звичайно відповідає кількості пар хромосом (гаплоїдній кількості хромосом каріотипу). Наприклад, у мушки дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) диплоїдний набір – 8 хромосом і 4 групи зчеплення, у людини (*Homo sapiens* L.) 46 хромосом і 23 групи зчеплення і т.д. Таке співвідношення кількості груп зчеплення і гаплоїдного набору хромосом повністю простежується у гомогаметної статі і дещо не збігається у гетерогаметної статі цього ж виду організмів.

При розв'язанні задач щодо визначення кількості груп зчеплення звичайно приймається до уваги диплоїдний набір хромосом, характерний для того чи іншого виду без урахування статі.

З метою полегшення розв'язування задач використовують особливий запис генотипу, який дає можливість відокремити зчеплені ознаки від ознак, гени яких знаходяться в різних хромосомах.

У запису гамет теж використовують символічні хромосоми. Наприклад, в особини з $\frac{Aa}{Bb}$ за умов повного зчеплення утворюються лише генотипом aB

некросоверні гамети (AB і ав), а за умов *неповного зчеплення*, окрім уже записаних типів гамет, утворюються ще й кросоверні гамети (Ab і aB).

чотири типи гамет: AB, ав, Ab, aB. Гамети типу Ab і aB утворилися внаслідок кросинговеру, тобто між хроматидами гомологічних хромосом відбувся обмін певними ділянками, що призвело до рекомбінації генетичного матеріалу і появи відмінного від вихідної форми сполучення генів (рис. 1).



Рис.1. Схематичне зображення обміну ділянками між хроматидами гомологічних хромосом.

Кожна із утворених в результаті кросинговеру хроматид (надалі – самостійні хромосоми) потрапляє в окрему гамету і утворюється чотири їх типи. Проте, співвідношення цих гамет на відміну від вільного комбінування буденерівним.

Частота кросинговеру прямо пропорційна відстані між генами в групі зчеплення: чим далі розташовані один від одного гени, тим частіше спостерігається кросинговер. Отже, чим більша відстань між генами в групі зчеплення, тим вища ймовірність перехресту і розвитку кросоверних гамет і навпаки. Тому кількість некросоверних гамет завжди більше, ніж кросоверних. Тобто частота утворення кросоверних (рекомбінантних) гамет завжди складає менше 50%.

Особини, що розвиваються з кросоверних (рекомбінантних) гамет, називають *кросоверами* (або рекомбінантами). Виникають рекомбінантні особини з такою самою ймовірністю, як і кросоверні гамети. Особини, що розвиваються з некросоверних гамет, називають *некросоверами* (нерекомбінантами).

Для визначення відстані між генами використовують винятково аналізуюче схрещування, тобто схрещування з гомозиготним за рецесивними ознаками організмом. При такому схрещуванні процент рекомбінантів дорівнює як частоті кросоверних гамет, так і відстані між відповідними генами. За одиницю відстані між генами у хромосомі прийнята *1 морганіда*, яка дорівнює 1% кросинговера.

Наприклад, від аналізуючого схрещування дигетерозиготи одержано 12% кросоверів. Це означає, що дигетерозигота утворила 12% кросоверних гамет і що відстань між генами A і B (а також a і b, A і b, а і B) становить 12% або 12 морганід.

Для розрахунку відносної відстані між генами, які локалізовані в одній хромосомі, використовують формулу:

$$X = \frac{a + c}{n} \cdot 100\%$$

де X – процент кросоверів від аналізуючого схрещування; (a+c) – кількість кросоверів;

n – загальна кількість нащадків.

При розв'язуванні задач на зчеплене успадкування слід пам'ятати, що у самця дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen), самки шовковичного шовкопряда (*Bombyx mori* L.) кросинговер не спостерігається.

Завдання 1. У кролів білоп'ятнисте забарвлення "А" домінує над білим одноманітним "а", а коротка шерсть "В" - над довгою "в". При схрещуванні гомозиготних білоп'ятнистих короткошерстних кролів з білими довгошерстними були отримані дигібриди **AaVv**, яких пізніше схрещували з білими довгошерстними кролями і в результаті цього було отримано таке розщеплення нащадків за ознаками: білоп'ятнистих короткошерстних (БПК) - 72 гол., білих довгошерстних (БД) - 69 гол., білоп'ятнистих довгошерстних (БПД) - 4 гол., білих короткошерстних (БК) - 3 гол. Необхідно встановити:

- 1) зчеплено чи незалежно успадковуються ознаки, що детерміновані генами А і В?;
- 2) якщо гени зчеплені, то яка генетична відстань між ними ?

Завдання 2. Гени А, В і С відносяться до однієї групи зчеплення. Відстань між генами А і В дорівнює 20 сМ, а між С і В - 25 сМ. Ген С розміщений в нульовому локусі (0,0) хромосоми. Визначте послідовність розміщення локусів цих генів в хромосомі. Покажіть графічно.

Завдання 3. Гени **D, E, F** локалізовані у вказаному порядку в одній хромосомі. Між **D** і **E** перехрещення складає 8%, а між **D** і **F** – 25%. Яке перехрещення між генами **E** і **F** ?

Завдання 4. У дрозофіли рецесивний ген black (b), який детермінує тіло чорного кольору, і purple (p), який детермінує пурпурний колір очей, розташовані в II хромосомі у локусах 48,5 і 54,5. Їхні нормальні алелі – домінантні гени сірого тіла (B) і червоного кольору очей (P). Встановити, які типи гамет і в якій кількості утворяться в осіб таких генотипів: а) у самки - $\frac{Bp}{bP}$, б) у самця $\frac{BP}{bp}$.

Контрольні питання.

1. Які гени називаються зчепленими?
2. Поняття групи зчеплення і їх кількість.
3. Повне і неповне зчеплення генів.
4. Кросинговер, біологічна суть і генетичне значення.
5. Генетичні карти хромосом і принципи їх побудови.

4.ГЕНЕТИКА СТАТІ

Мета: закріпити теоретичні знання про генетику статі, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування статі та ознак, зчеплених зі статтю.

Теоретичні відомості.

У роздільностатевих видів стать майбутньої особини визначається здебільшого в момент запліднення (*сингамний тип визначення статі*) завдяки певній комбінації в зиготі статевих хромосом, так званих X та Y хромосом. Стать, що визначається наявністю однакових статевих хромосом і утворює однаково диференційовані за статтю гамети, називається *гомогаметною*. Стать, що визначається двома відмінними статевими хромосомами і утворює два типи гамет, – *гетерогаметна стать*. У багатьох систематичних груп організмів (ссавців, більшості земноводних, певної частини риб, ракоподібних, більшості комах, червів, більшості дводомних рослин) спостерігається гомогаметність жіночої статі (XX), а чоловіча стать відповідно гетерогаметною (XY).

У птахів, плазунів, деяких земноводних, частини риб, комах (лускокрилі, волохокрильці), деяких дводомних рослин жіноча стать – гетерогаметна, а чоловіча стать – гомогаметна. У таких випадках X-хромосому позначають літерою Z, а Y-хромосому – літерою W, тоді жіноча стать позначається ZW, а чоловіча – ZZ.

Відмінності за статевими хромосомами у представників одного виду можуть бути не тільки якісними, але й кількісними. У самців деяких морських червів, клопів, перетинчастокрилих, в яких у хромосомному наборі відсутня Y-хромосома, гомогаметною є жіноча стать (XX), а гетерогаметною – чоловіча (XO). В деяких лускокрилих в ході еволюції втрачена W-хромосома і гетерогаметна жіноча стать позначається як ZO.

У організмів із сингамним типом визначення статі ознака статі є менделюючою і підпорядковується закономірностям аналізуючого схрещування. Наприклад:

$$\begin{array}{l} P: \text{♀ XX} \quad \times \quad \text{♂ XY} \\ G: \quad X \quad \quad X, Y \\ F_1: \quad XX, XY \\ \quad 1 : 1 \end{array}$$

(50% самок і 50% самців)

Розвиток ознак статі у дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen) з аномальним набором хромосом залежить від балансу генів, які знаходяться в X-хромосомі і аутосомах (*балансова теорія визначення статі*). Співвідношення кількості X-хромосом та аутосом (X/A) у нормальних самців становить – 0,5, нормальних самок – 1, інтерсексів – 0,67, надсамців (суперсексів) – 0,33, надсамок (суперсексів) – 1,5.

Ознаки, гени яких локалізовані в статевих хромосомах, назвали *ознаками, зчепленими зі статтю*. Алельні гени, що детермінують дані ознаки,

позначають літерою латинського алфавіту (великою або малою залежно від того, домінуюча чи рецесивна це ознака) у верхньому індексі поряд з позначенням статевої хромосоми, у якій міститься даний алель. Наприклад, рецесивний алель гемофілії міститься в X-хромосомі і його позначають X^h , а домінуючий алель нормального з'єднання крові позначається X^H .

Жіноча особина за ознакою, зчепленою зі статтю, може бути гомозиготною ($X^A X^A$, $X^a X^a$) або гетерозиготною ($X^A X^a$). Чоловіча особина може бути лише гемізіготною ($X^A Y$ або $X^a Y$), оскільки в її генотипі з пари алельних генів присутній лише один алель (*гемізіготний стан*). Рецесивний алель зчеплений з X-хромосою у жінок фенотипово проявляється лише в гомозиготному стані, у чоловіків (за умови локалізації в негомологічній ділянці X-хромосоми) – завжди проявиться у фенотипі. У зв'язку з тим, що природні популяції містять мутації, які знижують життєздатність, то особини із гетерогаметною статтю частіше мають знижену пристосованість.

У ссавців жіночі особини в кожній соматичній клітині мають дві X-хромосоми, одна з яких “вимкнена” (інактивна). X-хромосоми інактивуються на ранній стадії ембріонального розвитку, при цьому в різних клітинах вони вимикаються випадково. Наприклад, у кішок (*Felis catus* L.) ген B визначає чорний колір шерсті, b – рудий. В гетерозиготних особин $X^B X^b$ в одних клітинах проявляється хромосома X^B , в інших – X^b , тому такі особини мають черепахове забарвлення (чорно-руде). Такий колір шерсті властивий тільки самкам, тому що самці мають одну X-хромосому.

При успадкуванні ген, що визначає певну ознаку і локалізований у X-хромосомі, передається від батька лише до дочок, а від матері – до синів і дочок порівну. З X-хромосою у людини (*Homo sapiens* L.) зчеплені значна кількість важких спадкових хвороб. Наприклад: гемофілія (знижена згортальна здатність крові), дальтонізм (порушення кольорового світосприймання), відсутність потових залоз, аномалія метаболізму пуринів, деякі захворювання шкіри (фолікулярний гіперкератоз), деякі форми агаммаглобулінемії (відсутність або знижений рівень імуноглобулінів у сироватці крові), темна емаль зубів, відсутність малих кутніх зубів, пігментний дерматоз («мармурова» пігментація шкіри), форми затримки розумового розвитку тощо. Такі захворювання успадковуються за принципом «нахрестя»: синами – від матері, дочками – від батька. Переважна більшість спадкових захворювань детермінуються рецесивними генами (тобто є рецесивними ознаками), при цьому в особин з генотипом $X^a Y$ і $X^A X^a$ прогресує спадкова хвороба, а особини з генотипом $X^A X^a$ є гетерозиготними носіями цих захворювань. Крім того, деякі гени, що детермінують розвиток спадкових хвороб, у гомозиготному стані спричиняють летальний ефект, тому особини з генотипом $X^a X^a$ гинуть в ембріональному стані.

Ознаки, зчеплені з Y-хромосою, зустрічаються винятково в особин чоловічої статі, бо Y-хромосому від батька успадковують лише сини (за умови гетерогаметності чоловічої статі). Тому цей тип успадкування називається *голандричним*, а ознаки, зчеплені з Y-хромосою, – *голандричними*. У людини за цим типом успадковуються деякі відхилення від норми, зокрема

шкірні перетинки між пальцями, густе овоłosіння вушних раковин, утворення рогових лусок на шкірі (іхтіоз) тощо.

У гермафродитних квіткових рослин (рослини, які мають і жіночі, і чоловічі генеративні органи) інколи не утворюється насіння. Цим створюються умови для перехресного запліднення і підтримання гетерозиготності. Це явище називається *само несумісністю* і контролюється геном S і численними його алелями S₁, S₂, S₃, S₄ і т.д. Пилкове зерно запліднює яйцеклітину лише тоді, коли зливаються контрастні алельні гени.

При розв'язанні задач, в яких мова йде про успадкування ознак, зчеплених зі статтю, доцільно аналізувати окремо потомство чоловічої і жіночої статі.

Завдання 1. У людей одна гемофілія успадковується як рецесивна ознака (h) і зчеплена з "X" - хромосоною. Звертання крові детерміновано домінантним геном (H).

1. Мати і батько здорові. Їх єдина дитина хвора на гемофілію. Хто з батьків передав дитині ген гемофілії?

2. Здорова жінка, гетерозиготна за геном гемофілії, одружилась з здоровим чоловіком. Яка ймовірність, що їх дитина буде хворою? У кого з дітей – синів чи дочок – більша загроза захворіти?

3. Яка ймовірність народження дитини-гемофіліка у здорового чоловіка, брат якого хворий на гемофілію; у жінки, здорової, яка має хворого брата?

Завдання 2. У курей домінантний ген, який визначає поперечно-смугасте забарвлення пір'я локалізований в Z - хромосомі. Рецесивний ген дає чорне забарвлення пір'я. Яких за забарвленням потрібно взяти півнів і курок, щоб отримати курчат чорного і поперечно-смугастого забарвлення? Складіть схеми схрещувань.

Завдання 3. У нормальної жінки народилося троє синів: один – гемофілік і дальтонік, другий – гемофілік з нормальним зором, третій – нормальний за обома ознаками. Чим це можна пояснити?

Завдання 4. Надмірне оволосіння вушних раковин (гіпертрихоз) зумовлене геном, локалізованим в Y-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою ж ознакою, якщо її має батько?

Контрольні питання.

1. Що таке аутосоми і статеві хромосоми?
2. Суть гомо- і гетерозиготності статі у різних видів тварин.
3. Як успадковується стать у ссавців, птахів, бджіл?
4. Як успадковуються ознаки, гени яких локалізовані в "X" - хромосомах?
5. В чому суть епігамного, прогамного і сингамного типів статевої детермінації?.
6. Суть балансової теорії визначення статі

5. МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА

Мета: закріпити знання про механізми реалізації генетичної інформації на молекулярному рівні, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі з молекулярної генетики.

Теоретичні відомості.

Згідно з хромосомною теорією спадковості успадковані ознаки закладені в матеріальних одиницях – генах, які розташовуються в хромосомах клітинного ядра, які, у свою чергу, складаються з низькомолекулярних білків та універсальних носіїв генетичної інформації – молекул ДНК.

ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота) – макромолекула, що складається з двох полімерних ланцюжків, мономерами яких є нуклеотиди. До складу нуклеотиду входить азотиста основа, дезоксирибоза і залишок фосфорної кислоти. Азотисті основи в ДНК чотирьох типів, які позначають початковою буквою назви нуклеотиду: аденін (А), тимін (Т), гуанін (Г) і цитозин (Ц). У ланцюжку ДНК азотисті основи міцно зв'язані між собою через моносахарид і залишок фосфорної кислоти. Між ланцюжками ДНК азотисті основи розміщуються комплементарно (аденін завжди навпроти тиміну, а гуанін — навпроти цитозину). Послідовність нуклеотидів у полімерному ланцюжку може бути різноманітною, але завжди специфічною для даного виду. Таким чином, послідовне з'єднання нуклеотидів у полінуклеотидний ланцюг здійснюється за рахунок вуглеводно-фосфатних зв'язків, а з'єднання полінуклеотидних ланцюгів між собою – за рахунок водневих зв'язків, які виникають між протилежно розміщеними комплементарними азотистими основами: між А і Т – два водневі зв'язки; між Ц і Г – три водневі зв'язки.

РНК (рибонуклеїнова кислота) є одинарним полінуклеотидним ланцюгом, до складу якого також входять чотири азотистих основи, моносахарид рибоза і залишок фосфорної кислоти. Замість тиміну до складу РНК входить урацил (У). Послідовне з'єднання нуклеотидів у полінуклеотидний ланцюг здійснюється за рахунок вуглеводно-фосфатних зв'язків. Виявляється, окрім вуглеводно-фосфатних зв'язків, існують водневі зв'язки, що з'єднують певні комплементарні ділянки цієї нуклеїнової кислоти і надають їй форму листка конюшини.

На відміну від ДНК, розрізняють три типи РНК:

- 1) інформаційна (і-РНК) синтезується на певній ділянці ДНК за принципом комплементарності і несе спадкову інформацію про первинну структуру поліпептиду від ядра в цитоплазму і є матрицею для синтезу поліпептиду в полірибосомі;
- 2) транспортна (т-РНК) транспортує із цитоплазми до рибосоми відповідну до її антикодона амінокислоту. Антикодон – це трійка нуклеотидів, яка діаметрально протилежна ділянці, до якої приєднується активована амінокислота;
- 3) рибосомальна (р-РНК) є складовим компонентом рибосом і виконує певну регуляторну функцію в процесах трансляції.

Ген – ділянка дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК), що складається з певного числа нуклеотидів, визначає первинну структуру білка і відповідає за формування певної ознаки. Гени також кодують нуклеотидну послідовність різних типів РНК (і-РНК, р-РНК і т-РНК), за допомогою яких відбувається синтез білків, що здійснюють метаболізм і зумовлюють розвиток ознак. Таким чином, процес формування ознаки здійснюється через ряд проміжних біохімічних реакцій, тому *функція гена* може бути записана у вигляді схеми: ген → білок → фермент → біохімічна реакція → ознака.

Сукупність всіх одиниць спадкової інформації (генів), які містяться в гаплоїдному наборі клітин даного виду організму називають *геномом*. Геном являє собою увесь необхідний набір генів, який забезпечує формування видових характеристик організмів в ході їх нормального онтогенеза. Наприклад, у деяких видів членистоногих з незапліднених яйцеклітин розвиваються самці на основі гаплоїдного набору генів, що містяться в геномі.

При статевому розмноженні під час запліднення геноми двох батьківських організмів об'єднуються і утворюють генотип нового організму. Таким чином, сукупність генів соматичної клітини організму, що містяться в хромосомному наборі (каріотипі) складає його *генотип*.

Генетична інформація, закодована в ДНК, зчитується при *експресії генів*, коли нуклеотидна послідовність, використовується для синтезу функціонального генетичного продукту, наприклад білка або РНК, завдяки чому ген виявляє свій потенціал конкретною фенотиповою ознакою організму. У більшості випадків вона використовується для біосинтезу білків у процесах транскрипції (синтезу молекул РНК на матриці ДНК) і трансляції (синтезу білків на матриці РНК).

Біосинтез білка починається з роздвоєння дволанцюгової молекули ДНК на два ланцюжки за допомогою ферментів геліказ. На одному з ланцюжків (матричному) за допомогою фермента РНК-полімерази синтезується і-РНК. Після завершення транскрипції і звільнення РНК відновлюється дволанцюгова структура ДНК.

Послідовність нуклеотидів ДНК, що входить до складу гена, зумовлює послідовність амінокислот у білковій молекулі. Кожній амінокислоті відповідає триплет нуклеотидів (три нуклеотиди на одному з ланцюжків ДНК). Триплети і-РНК, що синтезувалися на певній тринуклеотидній послідовності ДНК, називаються *кодонами*. Після синтезу і-РНК спрямовується в цитоплазму, зокрема в рибосоми, де й відбувається безпосередній синтез білкової молекули. Коротколанцюжкові т-РНК спеціалізуються на перенесенні в рибосому лише певної амінокислоти. У будові т-РНК є специфічні ділянки – «вільні» триплети, або *антикодони*, завдяки яким різні т-РНК відрізняються одна від одної. Амінокислота приєднується до поліпептидного ланцюга лише тоді, коли кодон і-РНК і антикодон т-РНК збігаються (за принципом комплементарності).

Складання білкової молекули починається зі з'єднання і-РНК з рибосомою, а з місця з'єднання починається відлік триплетів. До рибосоми підходять т-РНК і подають відповідні амінокислоти на місця згідно з кодонами і-РНК. Після цього РНК переміщується на рибосомі на один триплет і в робоче

положення потрапляє наступний кодон і-РНК, тобто настає черга подання наступної амінокислоти. Повторення цього процесу відбувається до повного синтезу білкової молекули.

Отже, основними функціями ДНК еукаріот є: зберігання спадкової інформації, реалізація спадкової інформації, передача спадкової інформації.

Зберігання спадкової інформації. Спадкова інформація закодована в нуклеотидній послідовності ДНК за допомогою генетичного коду. *Генетичний код* – система кодування амінокислотного складу поліпептиду (тобто первинної структури білка) у нуклеотидній послідовності ДНК.

Генетичний код має певні властивості, і насамперед:

1. Триплетність: одна амінокислота кодується трьома поруч розміщеними нуклеотидами, які називаються триплет або кодон.
2. Надлишковість (виродженість): будь-яка амінокислота може кодуватись не одним, а кількоматриплетами.
3. Універсальність:
 - а) у всіх живих систем кодування спадкової інформації здійснюється через нуклеотидну послідовність ДНК або РНК (у РНК-вмісних вірусів);
 - б) одна і та ж сама амінокислота кодується одним і тим же триплетом, незалежно від рівня організації живої матерії.
4. Наявність беззмистовних (безглузвих) кодонів, або нонсенс-кодонів: такі кодони, наприклад АТТ, АТЦ, АЦТ, не кодують ніякої амінокислоти, а сигналізують про початок або закінчення синтезу певного поліпептиду.
5. Специфічність: певний триплет кодує відповідну амінокислоту.

Реалізація спадкової інформації здійснюється під контролем і при безпосередній участі ДНК шляхом утворення певних білкових молекул, необхідних клітині в кожний конкретний момент її життєвого циклу. Основними етапами синтезу білка є процеси транскрипції і трансляції.

Транскрипція – це процес синтезу і-РНК на певній ділянці ДНК (один чи декілька генів) за принципом комплементарності. Тому синтезована і-РНК є генетичною копією цієї ділянки ДНК, має той самий нуклеотидний склад, що ДНК, і, отже, несе тотожну спадкову інформацію про первинну будову поліпептиду. Відбувається цей процес у ядрі клітини за участю ферменту РНК- полімерази.

Трансляція – це процес «трансформації» нуклеотидної послідовності і- РНК в амінокислотну послідовність поліпептиду. Здійснюється також за принципом комплементарності, що забезпечує утворення білкової молекули відповідно до спадкової інформації (нуклеотидної послідовності) певної ділянки ДНК.

Передача спадкової інформації здійснюється в процесі реплікації ДНК, що відбувається за принципом комплементарності і в оптимальних для клітини умовах існування забезпечує в нормі утворення двох ідентичних молекул ДНК з послідовним утворенням двох генетично ідентичних клітин з тим же набором ДНК (хромосом), який властивий для вихідної материнської клітини.

Розділ генетики, яка вивчає матеріальні основи спадковості і мінливості живих організмів шляхом дослідження процесів передачі, реалізації зміни

генетичній інформації, а також способу її зберігання, що протікають на субклітинному і молекулярному рівнях, називається *молекулярна генетика*.

Для розв'язування вправ і задач із молекулярної генетики необхідно пам'ятати:

1. Для ДНК комплементарними азотистими основами є А-Т, Г-Ц, які з'єднані водневими зв'язками (між А і Т – два водневі зв'язки, між Ц і Г – три водневі зв'язки).

2. В молекулі ДНК вміст пуринових азотистих основ – аденіну і гуаніну дорівнює вмісту піримідинових азотистих основ – тиміну і цитозину (правило Е.Чаргаффа): $\sum(A) = \sum(T)$, $\sum(G) = \sum(C)$, $\sum(A+G) = \sum(T+C)$.

3. До складу нуклеотидів усіх РНК входить А, Г, Ц, У (урацил замість тиміну).

4. Кожен «крок» подвійної спіралі ДНК становить 3,4 нм і в ньому укладається 10 пар нуклеотидів. Тобто лінійний розмір одного нуклеотиду, або відстань між двома сусідніми нуклеотидами, становить 0,34 нм.

5. Середня молекулярна маса одного нуклеотиду дорівнює 345 а.о.м. (атомна одиниця маси).

6. Лінійний розмір однієї амінокислоти 0,35 нм. Середня молекулярна маса однієї амінокислоти дорівнює 120 а.о.м.

7. Кожну амінокислоту в білковій молекулі кодує триплет нуклеотидів-РНК (під час трансляції). Послідовність нуклеотидів у кодоні-РНК комплементарна нуклеотидній послідовності антикодонів-РНК.

8. Для визначення довжини гена (l_r) враховують кількість нуклеотидів, яка міститься в одному ланцюгу ДНК.

9. Для визначення відносної молекулярної маси гена (M_r) враховують кількість нуклеотидів, що містяться у двох ланцюгах ДНК.

10. *Екзони* – кодуючі ділянки ДНК (їхня інформація реалізується під час трансляції), *інтрони* – некодуючі ділянки ДНК (вони вирізуються після транскрипції під час формування зрілих-РНК).

11. За даними елементарного (до складу білків можуть входити атоми металів – Cu, Fe, Zn та ін.) складу можна обчислити молекулярну масу білків, користуючись формулою:

$$M = \frac{a}{b} 100\%$$

де M – молекулярна маса білка; a – атомна маса елемента; b – процентний склад компонента.

12. Відносну молекулярну масу білка розраховують, помноживши середнє значення молекулярної маси амінокислоти на загальну кількість компонентів.

13. Трансляція здійснюється згідно з генетичним кодом. Використовуючи дані генетичного коду, за структурою ДНК або РНК можна розшифрувати послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу і навпаки. Для цього необхідно скористатись таблицею генетичного коду.

Завдання 1. Скласти графічні моделі молекул ДНК і РНК, транскрипції, трансляції (А Г Г Ц А Ц А Г Ц А А Г Ц Ц А Г А Ц).

Завдання 2. Визначте молекулярну масу та довжину гена, що складається з 510 нуклеотидів.

Завдання 3. Дослідження показали, що 34% загальної чисельності нуклеотидів даної і-РНК приходить на гуанін, 18% - на урацил, 28% - на цитозин і 20% - на аденін. Визначте відсотковий склад азотистих основ ДНК, копією якої є ця і-РНК.

ГЕНЕТИЧНИЙ КОД /МОЛЕКУЛИ і-РНК/

Перша позиція в колонці	Друга позиція				Третя позиція в колонці
	У	Ц	А	Г	
У	УУУ	УЦУ	УАУ	УГУ	У
	УУЦ Фен.	УЦЦ Сер.	УАЦ Тир.	УГЦ Цис.	Ц
	УУА	УЦА	УАА (охра)	УГА (опал)	А
	УУГ Лей.	УЦГ	УАГ (амбер)	УГГ Три.	Г
Ц	ЦУУ	ЦЦУ	ЦАУ	ЦГУ	У
	ЦУЦ Лей.	ЦЦЦ Про.	ЦАЦ Гис.	ЦГЦ Арг.	Ц
	ЦУА	ЦЦА	ЦАА	ЦГА	А
	ЦУГ	ЦЦГ	ЦАГ Глун.	ЦГГ	Г
А	АУУ	АЦУ	ААУ	АГУ	У
	АУЦ Ілей.	АЦЦ Треон.	ААЦ Аспн.	АГЦ Сер.	Ц
	АУА	АЦА	ААА	АГА	А
	АУГ Мет.	АЦГ	ААГ Ліз.	АГГ Арг.	Г
Г	ГУУ	ГЦУ	ГАУ	ГГУ	У
	ГУЦ	ГЦЦ	ГАЦ Асп.	ГГЦ	Ц
	ГУА Вал.	ГЦА Ала.	ГАА	ГГА Глі.	А
	ГУГ	ГЦГ	ГАГ Глу.	ГГГ	Г

Завдання 4. Відносна молекулярна маса ДНК 69000, з них 8625 приходить на долю аденілових нуклеотидів. Визначте довжину цієї ДНК та кількість нуклеотидів кожного окремо.

Контрольні питання

1. Хімічний склад і будова ДНК. Біологічне значення ДНК у синтезі білку.
2. Хімічний склад і будова РНК. Типи РНК і їх функції.
3. Правила Чарграффа.
4. Передача спадкової інформації в системі ДНК-РНК-білок (транскрипція і трансляція).
5. Генетичний код, його особливості.
6. Ген як елементарна одиниця спадковості. Структура та функція гена, властивості гена.
7. Схематична характеристика синтезу білку в клітині.
8. Принципові схеми регуляції синтезу білку в клітині.

Завдання 2. Розв'язати такі практичні задачі:

1. Серпоподібно-клітинна анемія успадковується як неповна домінантна ознака. У гомозигот захворювання проходить у дуже тяжкій формі і призводить до смерті ще до статевої зрілості. У гетерозигот захворювання виявляється в легкій формі (субклінічно). Характерно, що в гемоглобін, хворих легкою формою не може розмножуватися малярійний паразит, тому вони несприйнятливі до малярії: а) яка імовірність народження дітей, стійких до малярії, де один з батьків має легку форму серпоподібно-клітинної анемії, а інший здоровий? б) у родині, де один з батьків стійкий до малярії, а інший мав легку форму анемії, народилася дитина, нестійка до малярії. Яка вірогідність того, що їхня друга дитина буде також нестійкою до малярії? в) яка частина дітей буде мати тяжку форму анемії що призведе до смерті ще до статевої зрілості, якщо мати здорова, а батько не стійкий до малярії?

2. Чоловік з кучерявим волоссям і III(B) групою крові одружився з жінкою з прямим волоссям і IV(AB) групою крові. Усі діти від цього шлюбу мали кучеряве волосся, а в одній дитини була II(A) група крові.

- а) визначте генотипи батьків і дітей;
- б) визначте імовірність народження дитини з III(B) групою крові;
- в) яке волосся буде в цієї дитини?

3. У людей одна з форм глухонімоти визначається двома рецесивними ознаками (незчепленими) а і б. Для нормального слуху необхідна наявність двох домінантних генів АВ. Які діти народяться від шлюбу, де обоє батьків глухі, але один гетерозиготний за геном А, а інший гетерозиготний за геном В?

4. У чоловіка є домінантний ген, що зумовлює дефект нігтів, і він розташований в одній автосомі з геном, що зумовлює групу крові АВО. Чоловік одержав від батька ген 0, його мати мала нормальні нігті і групу крові I(0). Дружина має I (0) групу крові, нормальні нігті. Визначте ймовірність того, що їхня дитина буде такою самою за цими ознаками, як її мати.

5. Ген шестипалості розташований в одній хромосомі з геном, що зумовлює юнацьку катаракту (захворювання домінантне, виявляється в юнацькому віці), і обоє вони зчеплені (відстань між ними нульова). У матері була катаракта, у батька — шестипалість, у їхнього сина і те, й інше. Син одружився зі здоровою жінкою. У них народилася шестипала дитина. Яка ймовірність того, що в неї з'явиться катаракта?

6. У родині жінка мала I (0) групу крові, а чоловік – IV (AB). У них народився син з групою крові III (B) – гемофілік. Яка ймовірність того, що їхня друга дитина буде також хворою? Яка в неї буде група крові? Яка стать цієї дитини?

7. У здорової жінки брат дальтонік. Чоловік жінки здоровий. Яка ймовірність того, що ця жінка може народити дитину, хвору на дальтонізм. Якої статі буде дитина, якщо батьки жінки також здорові?

8. У суді слухається справа щодо встановлення батьківства. Жінка має групу крові II (A), резус-негативну. донька — I (0) групу крові, резус-негативну. Один чоловік має групу крові IV (AB). резус-позитивну, другий — групу крові III (B), резус-позитивну. Хто може бути батьком дитини?

9. Ген, який визначає перетинку між другим і третім пальцями ніг. розташований у Y-хромосомі. Визначте, які будуть діти та онуки в чоловіка з перетинкою між пальцями та яка ймовірність цього?

Контрольні питання

1. Менделівські ознаки людини та типи їх успадкування
2. Характерні риси прояву ознак при зчепленому та незчепленому зі статтю успадкуванні.
3. Найпоширеніші моногенні спадкові синдроми.
4. Форми та особливості взаємодії алельних та неалельних генів.
5. Успадковування груп крові за системою АВО
6. Успадковування резус-фактора.
7. Плейотропна дія генів.

МІНЛИВІСТЬ

7. МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ

Мета заняття. Освоїти основні біометричні методи вивчення мінливості і спадковості ознак у популяціях рослин.

Завдання 1. Використовуючи гербарний матеріал (або індивідуальні завдання) необхідно сформувати вибірки (**n=10**) за довжиною листка (інша ознака) і вирахувати **M, σ, CV, m, t_m, td**. Обґрунтувати одержані результати.

Алгоритм розрахунку.

№ п/п	V ₁ - довжина листка, мм	V ₁ ²	№ п/п	V ₂ - довжина листка, мм	V ₂ ²
1			1		
2			2		
3			3		
4			4		
5			5		
6			6		
7			7		
8			8		
9			9		
10			10		
n ₁ =	∑ V ₁ =	∑ V ₁ ² =	n ₂ =	∑ V ₂ =	∑ V ₂ ² =

$$M_1 = \frac{\sum V_1}{n_1} =$$

$$M_2 =$$

$$C_1 = \sum V_1^2 - \frac{(\sum V_1)^2}{n_1} =$$

$$C_2 =$$

$$\sigma_1 = \pm \sqrt{\frac{C_1}{n_1 - 1}} =$$

$$\sigma_2 =$$

$$Cv_1 = \frac{\sigma_1}{M_1} \times 100 =$$

$$Cv_2 =$$

$$m_1 = \pm \frac{\sigma_1}{\sqrt{n_1 - 1}} =$$

$$m_2 =$$

$$t_{M1} = \frac{M_1}{m_1} =$$

$$t_{M2} =$$

$$td = \frac{M_1 - M_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}} =$$

P

$$v = (n_1 + n_2) - 2 = 20 - 2 = 18$$

Завдання 2. Використовуючи дані індивідуального завдання необхідно сформулювати вибірку ($n=50$) за масою _____ і провести біометричну обробку даних.

Алгоритм розрахунку.

1 Підраховуємо кількість варіант (розмір вибірки) $n= 50$.

2. Знаходимо мінімальну і максимальну варіанту:

$$\min V =$$

$$\max V =$$

4. Визначаємо розмах мінливості - ліміт:

$$\text{Lim} = \max V - \min V =$$

5. Встановлюємо кількість класів (краще брати **10**) і визначаємо величину класового проміжку :

$$i = \frac{\text{Lim}}{10}$$

6. Будуємо робочу таблицю і заповнюємо її стрічки і стовпчики.

W -класи. Починається від $\min V$ і закінчується $\max V$ проміжками i	P - частоти, значення кожної варіанти заносимо у відповідний клас	a - відхилення даного класу від модального	Pa	Pa²
X	$\sum P =$	X	$\sum Pa =$	$\sum Pa^2 =$

7. Вираховуємо умовну середню величину:

$$A_{\phi} = A_1 + \frac{i}{2} =$$

При дискретній мінливості використовують формулу $A_{\phi} = \frac{A_1 + A_2}{2} =$

де A_1 і A_2 - значення першої і другої меж модального класу.

8. Вираховуємо поправку до умовної середньої:

$$b = \frac{\sum Pa}{n} =$$

9. Визначаємо середню арифметичну:

$$M = A_{\phi} + b \cdot i =$$

10. Визначаємо середньоквадратичне відхилення (сігму):

$$\sigma = \pm \left(\sqrt{\frac{\sum Pa^2}{n} - b^2} \right) \times i =$$

11. Визначаємо коефіцієнт варіації: $Cv = \frac{\sigma}{M} \times 100 =$

Визначаємо помилку середньої арифметичної:

$$m = \pm \frac{\sigma}{\sqrt{n}} =$$

13. Визначаємо критерій вірогідності середньої арифметичної:

$$t_M = \frac{M}{m} =$$

P

$$v = n - 1 =$$

Контрольні питання

1. Визначення понять: варіаційна статистика, варіаційний ряд, варіанта, генеральна та вибіркова сукупності.
2. Середня арифметична. Характеристика вибірок за цим показником.
3. Середнє квадратичне відхилення. Способи отримання значень та характеристика груп за цим показником.
4. Коефіцієнт варіації. Характеристика мінливості груп за цим показником.
5. Визначення вірогідності біометричних показників вибіркової сукупності показникам генеральної сукупності.
6. Визначення вірогідності різниці між середніми величинами двох вибіркових сукупностей.
7. Кореляція. Межі коливання коефіцієнтів кореляцій.
8. Критерій χ^2 і його значення .

МУТАГЕНЕЗ

8. МУТАГЕНИ НАВКОЛИШНЬОГО СЕРЕДОВИЩА. ФІЗИЧНІ, ХІМІЧНІ І БІОЛОГІЧНІ МУТАГЕНИ

Мета: ознайомитися з наслідками дії мутагенів

Завдання 1. Описати можливі аномалії розвитку плода, спричинені лікарськими засобами за такою схемою

Лікарський препарат	Критичний період розвитку плода (час можливості появи аномалії)	Аномалії плода залежно від критичного періоду розвитку
Протисудомні: дифеніл гексамідин		
Стимулятор ЦНС: фенамін		
Анорексигени: фепранон		
Антикоагулянти: варфарин		
Антистереоїдні засоби: калію йодид йод радіоактивний		
Чоловічі статеві гормони		
Оральні контрацептиви: діетилстильбестрол		
Антибіотики: Тетрациклін Стрептоміцин еритроміцин		
Протималярійні: Хінін		
Противухлинні препарати: Аміноптерин метотрексат		
циклофосфамід		

Завдання 2. Розв'язати такі практичні задачі:

1. У сім'ї, в якій чоловік та дружина здорові, є двоє дітей: донька здорова, а син хворіє на полідактилію. У родоводі збоку чоловіка та дружини полідактилія не спостерігалась. Чим пояснити появу полідактилії в сім'ї? Як називають такий генетичний тягар?

2. У лікаря-рентгенолога – променеве ураження шкіри. Дайте характеристику цього захворювання.

3. У курця діагностують пухлину легень. Дайте характеристику цього захворювання.

Контрольні питання

1. Класифікація мутагенів.
2. Характеристика фізичних мутагенів.
3. Характеристика хімічних мутагенів.
4. Характеристика біологічних мутагенів.
5. Тератологія та тератогени.
6. Класи тератогенів.
7. Основні напрями профілактики тератогенезу.

9. ГЕНОМНІ, ХРОМОСОМНІ ТА ГЕННІ МУТАЦІЇ

Мета: *Ознайомитися різними видами мутацій, причинами їх виникнення*

Завдання 1. Розв'язати такі практичні задачі:

1. У жінки в шкірі завилась клітина, які мають 47 хромосом. Визначте вид мутації. Чи успадковується ця мутація?

2. Каріотип жінки 47 (XX). Визначте вид мутації.

3. У поліплоїдному ряду хризантем основна кількість хромосом становить 9. Різні види мають набір хромосом від 9 до 90. Напишіть послідовно хромосомні набори цього ряду.

4. У хромосомі така послідовність розташування генів: **ABCEFMNK**. Після мутації хромосома набула такого вигляду: **EFMNK**. Які зміни відбулися?

5. У вихідній хромосомі гени розташовані таким чином: **ABCDEFMNK**. Після мутації хромосома набула такого вигляду: **ABEDCFMNK**. Визначте вид мутації.

6. Молекула ДНК має таку будову: **АТГЦЦАА**. Після мутації послідовність нуклеотидів змінилась: **АТЦЦЦАА**. До якого виду мутацій належить ця зміна?

7. Дана ділянка лівого ланцюга ДНК: Ц-Ц-Т-Т-Г-Т-Г-А-Т-Ц-А-Т.

Визначте: а) первинну структуру білка, синтезованого за генетичною інформацією у правому ланцюгу; б) як зміниться структура синтезованого білка, коли в лівому ланцюгу ДНК випаде внаслідок опромінення восьмий зліва нуклеотид?

8. Бактерія кишкова паличка містить всього молекулярною масою $2 \cdot 10^9$, а бактеріофаг, який паразитує в кишковій палочці, містить також одну молекулу ДНК, але з масою $3 \cdot 10^7$.

Чому ДНК бактерії довше ДНК фага? У скільки разів?

9. У людини, хворої на цистинурію (вміст в сечі більшої, за норму, кількості амінокислот) з сечою виділяються амінокислоти, яким відповідають такі триплети і-РНК: Ц-У-У, Г-У-У, Ц-У-Г, Г-У-Г, У-Ц-Г, Г-У-Ц, А-У-А. У здорової людини в сечі знайдено: аланін, серін, глютамінова кислота, гліцин. Визначте:

а) виділення яких амінокислот з сечею характерно для хворих цистинурією?

б) які триплети і-РНК відповідають амінокислотам, що знаходяться в сечі здорової людини?

10. Як зміниться структура білка і його довжина, якщо з кодуючої його ділянки ДНК: $\underbrace{\text{Г-А-Т}}_1 - \underbrace{\text{А-Ц-Т}}_2 - \underbrace{\text{Т-А-Т}}_3 - \underbrace{\text{А-А-А}}_i - \underbrace{\text{Г-А-Ц}}_4$

видалити 5^й і 13^й (зліва) нуклеотиди?

11. Які мутації відбулися в зиготі, якщо при дослідженні каріотипу в їхніх клітинах виявлено: а) 92 хромосоми; б) 45 хромосом, одна статеві Y; в) 45 хромосом одна хромосома з 5-ї пари; г) 47 хромосом, одна хромосома, 2-ї пари дуже коротка; д) 69 хромосом; е) 44 хромосоми, відсутність хромосом 1-ї пари?

Контрольні питання

1. Класифікація та характеристика геномних мутацій.
2. Класифікація та характеристика хромосомних мутацій.
3. Класифікація та характеристика генних мутацій.
4. Поліплоїдія у людини.
5. Фенотипові прояви генних та хромосомних мутацій.
6. Методи обліку мутацій.

ПРИКЛАДНІ АСПЕКТИ ЕКОГЕНЕТИКИ

10. ОЦІНКА ГЕНЕТИЧНОЇ СТРУКТУРИ ПОПУЛЯЦІЙ

Мета: вивчити методи оцінки генетичної структури популяцій, розрахунку частот алелей та генотипів.

Завдання 1.

Розрахувати частоту (p) алеля A і частоту (q) алеля a у даній популяції:
 $AA=36\%$, $Aa=48\%$, $aa=16\%$

Завдання 2.

Альбінізм у кукурудзи успадковується, як аутосомна рецесивна ознака. У деяких сортів кукурудзи рослини-альбіноси зустрічаються з частотою 25/10000. Визначте частоту гена альбінізму з цих сортів, а також частоту генотипів (RR і Rr) з нормальним забарвленням.

Завдання 3

Як зміниться кожний розподіл генотипів у популяції ($p^2AA = 0,49$) + $2pqAa = 0,42$ + ($q^2aa=0,9$) при встановленні нової концентрації алелів: $pA = 0,6$, $qa = 0,4$.

Завдання 4

У великої рогатої худоби породи шортгорн червона масть неповністю домінує над білою. Гібриди від схрещування червоних з білими мають чалу масть. У районі, який спеціалізувався на розведенні шортгорнів, зареєстровано 4169 червоних тварин: 3780 чалих і 756 білих. Визначте частоту генів червоного і білого забарвлення худоби у даному регіоні.

Завдання 5

Розрахувати частоти генотипів AA , Aa у %, коли гомозиготні особини aa складають у популяції 1%.

Завдання 6.

На одному з островів було обстежено 10000 лисиць, з них виявилося 9991 рудих і 9 білих особин. Рудий колір домінує над білим. Визначте відсоткове співвідношення рудих гомозиготних, рудих гетерозиготних і білих лисиць.

Завдання 7

Популяція складається з 60% особин з генотипом NN і 40% з генотипом nn. Визначити у долях одиниці частоти генотипів NN, Nn і nn після встановлення у популяції рівноваги згідно з законом Харді-Вайнберга.

Завдання 8

Альбінізм загальний успадковується у людини як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1:20000. Розрахувати кількість гетерозигот у популяції.

Завдання 9

Розрахувати частоту (p) домінантного алеля і частоту (q) рецесивного алеля у даних виборках з популяцій: 1) 400 особин CC і 100 особин cc.; 2) 700 особин AA і 300 особин aa.

Контрольні питання

1. Особливості генетичного аналізу на популяційному рівні.
2. Сучасна теорія біологічної еволюції.
3. Вид. Критерії виду.
4. Популяція, її характеристики та генофонд.
5. Закон Харді-Вайнберга та його використання.
6. Фактори, що впливають на зміни частот алелів в популяції.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

1. Кандиба Н. М. Генетика: курс лекцій: навчальний посібник. Суми: Університетська книга, 2013. 397 с.
2. Демидов С. В., Мінченко Ж. М., Гавриленко Т. І., Новікова С. М., Соколенко В. Л. Антропогенетика з основами медичної генетики. Київ : Фітосоціоцентр, 2013. 608 с.
3. Орлюк А.П., Базалій В.В. Генетичний аналіз. Навчальний посібник. Херсон: Олді-плюс, 2013. 218 с.
4. Саяк Н. О. Практикум з медичної біології: навч.посіб. Київ: ВСВ «Медицина», 2017. 296 с.
5. Гиль М.І., Сметана О.Ю., Юлевич О.І. та Нежлукченко Т.І. Молекулярна генетика та технології дослідження генома за ред.професора М.І.Гіль, Херсон: ОЛДІ-ПЛЮС, 2019. 320 с.

Інформаційні ресурси та джерела

1. Міністерство захисту довкілля та природних ресурсів України. URL: <https://menr.gov.ua/>
2. Державний комітет статистики України. URL: <http://www.ukrstat.gov.ua/>
3. Національна бібліотека ім. В.І. Вернадського. URL: <http://www.nbuv.gov.ua/>
4. Інституту молекулярної біології і генетики Національної академії наук України. URL: <http://www.imbg.org.ua/uk>.
5. База даних про генотоксичність хімічних речовин. URL: <http://toxnet.nlm.nih.gov/cgi-bin/sis/htmlgen?GENETOX>
6. База даних про результати вивчення канцерогенної та мутагенної активності хімічних речовин. URL: <http://potency.berkeley.edu/>

Кам'янець-Подільський національний університет імені Івана
Огієнка

Навчальне електронне видання

Любинський Олександр Іванович,
доктор сільськогосподарських наук, професор,
професор кафедри екології
Кам'янець-Подільського національного університету імені Івана
Огієнка

Методичні вказівки для виконання самостійної роботи з дисципліни
«Екологічна генетика»

Навчально-методичний посібник

Навчальне електронне видання

Видавець і виготовлювач Кам'янець-Подільський національний
університет імені Івана Огієнка, вул. Огієнка, 61, м. Кам'янець-Подільський,
32300 Свідоцтво про внесення до державного реєстру суб'єктів видавничої
справи серії ДК № 3382 від 05.02.2009 р.