

Лекція № 7. Генетика. Закономірності спадковості і мінливості.

1. Основні генетичні поняття. Методи генетичних досліджень.
2. Закони Г. Менделя, їх статистичний характер і цитологічні основи.
3. Хромосомна теорія спадковості.
4. Генетика статі.
5. Модифікаційна та спадкова мінливості.
6. Основи селекції.
7. Біотехнологія. Генетична та клітинна інженерія.
8. Клонування організмів – можливості та перспективи використання.

1. Основні генетичні поняття. Методи генетичних досліджень.

Генетика — наука про закономірності спадковості та мінливості. Генетика виникла як один із закономірних результатів пошуку задоволення практичних потреб людства. Її завданнями є з'ясування існуючих закономірностей спадковості й мінливості та пошук шляхів практичного використання цих закономірностей в інтересах людини. Відповідно до цих завдань генетика структурована. Так, цитологічну й молекулярну організацію носіїв генетичної інформації вивчає *загальна генетика*; зберігання, захист та передавання потомству генетичної інформації, закономірності успадкування — *цитогенетика*; реалізацію генетичної інформації в клітині, взаємодію генів — *генетична інженерія*; профілактику і лікування спадкових захворювань, дослідження мутагенних факторів з метою захисту від них генотипу людини — *медична генетика, фармакогенетика*. Крім того, виділяють такі розділи генетики, як *математична генетика, генетика популяцій, імуногенетика, онтогенетика, порівняльна генетика, генетичні основи селекції, генетика людини, екогенетика* та ін.

Основні етапи розвитку генетики. Генетика — відносно молода галузь біології. Її історія розпочалася з моменту, коли голландець Г. де Фріз, німець К. Корренс та австрієць Е. Чермак (учені-ботаніки, які працювали незалежно один від одного) в 1900 р. знову відкрили закони, установлені чеським дослідником Г. Менделем, які він виклав у своїй праці «Досліди над рослинними гібридами» (1865).

Назву «генетика» запропонував англійський учений У. Бетсон у 1906 р. Новий етап у розвитку генетики пов'язаний з ім'ям видатного американського генетика Т. Моргана та його учнів. Підсумком їхніх досліджень стало створення *хромосомної теорії спадковості*, яка вплинула на подальший розвиток не тільки генетики, а й біології в цілому. В 1909 р. Йогансен замінив термін «фактор», що позначав одиницю спадковості, терміном «ген».

Методи генетичних досліджень. Застосовують ці методи для: вивчення матеріальних носіїв спадкової інформації — генів, а також закономірностей їх зберігання й передавання нащадкам; дослідження залежності проявів спадкової

інформації у фенотипі від певних умов середовища; встановлення причин зміни спадкової інформації та механізмів їх виникнення; вивчення генетичних процесів, які відбуваються в популяції організмів. Для з'ясування цих питань застосовують зазначені нижче методи дослідження.

Гібридологічний метод дає змогу вивчати закономірності мінливості та спадкування ознак за аналізом фенотипу потомків, отриманих за певних схрещувань. Основні закономірності успадкування Г. Мендель відкрив саме цим методом.

Генеалогічний метод полягає у вивченні родоводів організмів, що дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь. Його широко застосовують у медичній генетиці, селекції тощо. При цьому складають родовід, за яким вивчаються успадкування якої-небудь ознаки в ряді поколінь. Цим методом визначають імовірність прояву того чи іншого стану ознаки в майбутніх потомків.

Цитогенетичний метод передбачає дослідження особливостей хромосомного набору (каріотипу) організмів для виявлення мутацій, пов'язаних зі зміною як кількості хромосом, так і структури окремих із них.

Близнюковий метод полягає у вивченні розвитку ознак у близнят. *Різноїйцеві* близнята розвиваються із різних яйцеклітин, кожна з яких запліднена «своїм» сперматозоїдом. Такі близнята можуть бути як однієї, так і різних статей і схожі одне до одного не більше, ніж звичайні брати й сестри. Оскільки вони розвиваються за однакових умов, то всі відмінності між ними зумовлені генотипом. *Одноїйцеві* близнята розвиваються з однієї зиготи, обов'язково мають одну стать і настільки схожі один на одного, що їх не розпізнають навіть батьки. Всі відмінності між ними зумовлені факторами середовища, а подібність — генотипом. Цей метод іноді дає змогу встановити роль спадковості й середовища у розвитку різних ознак, а також захворювань.

Біохімічні методи використовують для діагностики спадкових хвороб, пов'язаних із порушенням обміну речовин. За їх допомогою виявляють білки, а також проміжні продукти обміну, невластиві організмові, що свідчить про наявність змінених (мутантних) генів. Біохімічними методами вирішено багато теоретичних питань генетики. Зокрема, встановлено *генетичний код організмів*, який дає змогу розшифрувати послідовність нуклеотидів багатьох генів різноманітних організмів, в тому числі людини.

Метод дерматогліфіки ґрунтується на вивченні рельєфу шкіри на пучках пальців, долонях і поверхні підошви людини. Цим методом можна визначити ступінь спорідненості людей, оскільки доведено, що окремі елементи малюнка шкіри можуть успадковуватися. Використовують його і для діагностики деяких спадкових хвороб.

Окрему групу становлять методи *генетичної та клітинної інженерії*.

Методи антропометрії вивчають фенотипову мінливість у спільнотах людей. Отримані дані використовують для вирішення питань співвідношення ролі генотипу й умов середовища у формуванні фенотипу особин.

Методом культивування соматичних клітин поза організмом вирішують різні питання генетики виду, які неможливо розв'язати на цілісному організмі. Кожна нестатева клітина містить весь набір спадкової інформації, притаманної цілісному організмові. При цьому клітини досліджують різними методами (цитологічними, біохімічними тощо).

2. Закони Г. Менделя, їх статистичний характер і цитологічні основи.

Закон одноманітності гібридів першого покоління (закон домінування). У дослідах Менделя при схрещуванні сортів гороху з жовтим і зеленим насінням усе потомство (тобто гібриди першого покоління) виявилось з жовтим насінням. При цьому не мало значення, з якого саме насіння (жовтого чи зеленого) вирости материнські (батьківські) рослини. Отже, обидва батьки однаковою мірою здатні передавати свої ознаки потомству. Аналогічні результати було отримано і в дослідженні інших ознак.

Виявлена закономірність дістала назву *першого закону Менделя*, або *закону одноманітності гібридів першого покоління*. Стан (алель) ознаки, який виявляється в першому поколінні потомків, назвали *домінантним*, а стан, який у першому поколінні гібридів не виявляється, — *рецесивним*.

Перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління, можна сформулювати так: *усе потомство (гібриди) особин, гомозиготних за альтернативними проявами однієї з ознак у першому поколінні, будуть за цією ознакою одноманітними (гетерозиготними) як за фенотипом, так і за генотипом.*

Закон розщеплення ознак. У разі схрещування гетерозиготних гібридів першого покоління між собою (самозапилення або споріднене схрещування) у другому поколінні з'являються особини як з домінантними, так і з рецесивними станами ознаки, тобто виникає *розщеплення*, яке відбувається в певних відношеннях: 75 % особин мають домінантний стан ознаки, а 25 % — рецесивний (розщеплення 3 : 1). Ця закономірність дістала назву *другого закону Менделя*, або *закону розщеплення*.

Отже, другий закон Менделя, або закон розщеплення, формулюється так: *у разі схрещування двох гібридів першого покоління, які аналізують за однією ознакою, в потомстві спостерігається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3 : 1 і за генотипом у співвідношенні 1 : 2 : 1.*

Закон незалежного комбінування станів ознак. Схрещування, за якого вивчають потомків за кількома ознаками, що мають альтернативні прояви, називають *полігібридним*. Найпростішим його випадком є *дигібридне* схрещування потомків, що аналізують також за двома ознаками з альтернативними проявами, які притаманні також батьківським організмам.

Третій закон Менделя формулюється так: *у разі схрещування гомозиготних особин, які відрізняються двома і більше ознаками, у другому поколінні (F_2) спостерігаються незалежне успадкування і комбінування станів ознак, якщо гени, які їх визначають, містяться в різних парах гомологічних хромосом.*

Оскільки кожна пара алелів розподіляється у гібридів незалежно від іншої пари, то в нашому прикладі в дигетерозиготної особини ($AaBb$) при формуванні гамет алель A може виявитися в одній гаметі як з алелем B , так і з алелем b . З такою ж імовірністю і алель a може потрапити в одну гамету з алелем B або з алелем b . Отже, в дигетерозиготної особини утворюється чотири можливі комбінації алелів у гаметах: AB , Ab , aB , ab . Всіх типів гамет буде порівну (по 25 %).

Для запису схрещувань іноді використовують спеціальні решітки, які запропонував англійський генетик Пеннет (*решітка Пеннета*). Ними зручно користуватися під час аналізу полігібридних схрещувань. Принцип побудови решітки полягає в тому, що зверху по горизонталі записують гамети батьківської особини, зліва по вертикалі — гамети материнської особини, в місцях перетину — ймовірні генотипи потомства.

Статистичний характер законів спадковості Г. Менделя та їхні цитологічні основи. Закони Г. Менделя мають статистичний характер, оскільки проявляються лише при великій кількості об'єктів дослідження та отриманих даних.

3. Хромосомна теорія спадковості.

Явище зчепленого успадкування.

Вчені вже давно звернули увагу на те, що кількість спадкових ознак організмів значно перевищує кількість їх хромосом у гаплоїдному наборі. Отже, в кожній хромосомі є не один, а багато генів. Разом з ознаками, які успадковуються незалежно, існують і такі, що успадковуються зчеплено одна з одною, оскільки визначаються генами, розташованими в одній хромосомі.

Зчеплене успадкування – це успадкування ознак, гени яких локалізовані в одній хромосомі. Експериментально явище зчепленого успадкування довів американський генетик Т.Х. Морган зі своїми співробітниками за допомогою дослідів із плодовою мушкою - дрозофілою.

Закон зчепленого успадкування (Т.Морган, 1911) – зчеплені гени, які локалізовані в одній хромосомі, успадковуються разом і не виявляють незалежного розподілу.

За її допомогою з'ясовано матеріальну основу законів спадковості встановлених Г.Менделем, і стало зрозумілим, чому у певних випадках успадкування ознак відхиляється від цих законів.

Основні положення хромосомної теорії спадковості:

- 1) гени розташовані в хромосомах; різні хромосоми містять неоднакову кількість генів;
- 2) кожна з негомологічних хромосом має свій унікальний набір генів;
- 3) гени розташовані вздовж хромосом у лінійному порядку; кожен ген займає в хромосомі певну ділянку (локус);
- 4) алельні гени заповнюють однакові локуси гомологічних хромосом;
- 5) усі гени однієї хромосоми утворюють групу зчеплення, завдяки чому відбувається зчеплене успадкування деяких ознак;
- 6) сила зчеплення між двома генами обернено пропорційна відстані між ними;

7) зчеплення між генами, розташованими в одній хромосомі, порушуються внаслідок кросинговеру, під час якого гомологічні хромосоми обмінюються своїми ділянками;

8) кожен біологічний вид характеризується певним каріотипом.

4. Генетика статі.

Порівнянням хромосомних наборів із соматичних клітин жіночої і чоловічої особин в одній парі хромосом виявлено відмінності, хоча в однієї зі статей і ці хромосоми однакові — їх називають X (ікс)-хромосомами. У другій статі — одна така сама X-хромосома, а друга відрізняється від неї своєю будовою і називається Y (ігрек)-хромосомою. Цю пару прийнято називати *статевими хромосомами* (гетерохромосомами), а всі пари хромосом, ідентичні у чоловічої й жіночої статей, — *аутосомами*. Стать з однаковими статевими хромосомами (XX) називають *гомогаметною*, з різними (XY) — *гетерогаметною*.

У багатьох видів тварин (а також у людини) гомогаметна стать жіноча; у метеликів, плазунів, окремих риб і амфібій, птахів гомогаметною є чоловіча стать. У перетинчастокрилих (оси, бджоли, мурахи) самці розвиваються із незапліднених яєць і є гаплоїдними, тоді як самки — після запліднення і є диплоїдними. Диплоїдний характер соматичних клітин трутнів відновлюється в процесі онтогенезу, а так званий зародковий шлях залишається гаплоїдним.

Успадкування, зчеплене зі статтю. Ознаки, які успадковуються через статеві X- і Y-хромосоми, називаються *зчепленими зі статтю*.

У людини ознаки, які успадковуються через Y-хромосому, характерні лише для особин чоловічої статі, а успадковані через X-хромосому — як для однієї, так і для другої статі. Особи жіночої статі можуть бути як гомо-, так і гетерозиготними за генами, що локалізуються в X-хромосомі, а рецесивні алелі в них виявляються лише в гомозиготному стані. Оскільки в осіб чоловічої статі лише одна X-хромосома, то всі локалізовані в її негомологічній частині алелі, навіть рецесивні, одразу виявляються у фенотипі (гемізиготність).

У людини зчепленими зі статтю успадковуються гемофілія (повільне згортання крові), дальтонізм та ін. Ген, який контролює згортання крові, має два алелі: нормального згортання (H) і алель «гемофілії» (h), які містяться в X-хромосомі. Якщо жінка гетерозиготна за цією ознакою ($X^H X^h$), гемофілія в неї не виявляється. У чоловіка лише одна X-хромосома, а Y-хромосома не несе генів, які визначають механізм згортання крові. Тому стан його здоров'я за цією ознакою визначатиме X-хромосома: $X^H Y$ — здоровий, $X^h Y$ — хворий на гемофілію.

5. Модифікаційна та спадкова мінливості.

В генетичну інформацію закладена здатність до розвитку певних властивостей і ознак, які реалізуються лише у певних умовах середовища. Одна і та ж генетична інформація у відмінних умовах може виявлятися по-іншому. Успадковується не готова ознака, а певний тип реакції на дію навколишнього середовища. Діапазон мінливості

генотипу, коли він здатний давати відмінні фенотипи у зв'язку з умовами зовнішнього середовища, наз. *нормою реакції*. Так у примули квітки мають червоний колір за температури нижче 20 °С і білу – за більш високих температур, однак, інших кольорів квіток не буває.

Розрізняють мінливість модифікаційну (неспадкову), пов'язану із зміною фенотипу і генотипову (спадкову), пов'язану із зміною генотипу.

Модифікаційна мінливість – це форма неспадкової мінливості, яка пов'язана із змінами фенотипу внаслідок впливу умов існування і не пов'язана зі змінами генотипу.

Загальні властивості модифікаційної мінливості:

- 1) універсальність (зустрічаються у всіх організмів);
- 2) визначеність (один і той самий вплив викликає однакову мінливість особин);
- 3) масовість (подібні зміни можуть з'являтися в усіх особин виду);
- 4) тимчасовість (напр., засмага людини повністю зникає взимку);
- 5) спрямованість на пристосування організмів до змін дії тих чи інших факторів довкілля.

Значення модифікаційної мінливості: відіграє виняткову роль у житті організмів, забезпечуючи, зазвичай, їхню пристосованість до мінливих умов середовища.

Норма реакції – межі модифікаційної мінливості ознаки, які визначаються генотипом.

Статистичні закономірності модифікаційної мінливості.

- 1) Будь-яка ознака може змінюватись лише у певних межах.
- 2) Різні ознаки мають різний розмах норми реакції.
- 3) На розмах модифікаційної мінливості впливають зовнішні умови.
- 4) Розмах варіацій залежить від генотипу.
- 5) Поєднання тільки сприятливих або лише несприятливих умов трапляється рідко, тому більшість організмів мають величину ознаки середню або близьку до середньої величини.

Спадкова мінливість та її типи: комбінаційна і мутаційна.

Спадкова, або генотипова мінливість - це мінливість, пов'язана із зміною генотипу.

Комбінаційна мінливість – це форма спадкової мінливості, яка зумовлена виникненням різних поєднань алельних генів (рекомбінацій). В основі комбінативної мінливості лежить статеве розмноження, при якому-комбінації генів призводять до формування нового унікального генотипу і фенотипу.

Мутаційна мінливість – це форма спадкової мінливості, яка пов'язана із змінами генотипу внаслідок мутацій.

Загальні властивості мутаційної мінливості:

- 1) *універсальність* (відомі в усіх класів тварин, рослин, грибів, бактерій і вірусів);
- 2) *неспрямованість* (один і той самий мутагенний фактор може спричинити різні мутації);
- 3) *невизначеність* (у неспоріднених організмів можуть виникати подібні мутації і навпаки):

4) *індивідуальність* (певний мутаген може зумовлювати появу різних мутацій в організмів);

5) *постійність* (мутації не зникають впродовж життя особини).

Значення мутаційної мінливості в еволюції: не має пристосувального характера, але підвищує генетичне різноманіття всередині популяції чи виду завдяки виникненню нових генів чи алелей.

Мутагени – це фактори, які здатні спричинювати мутації.

Встановлено, що будь-які фактори зовнішнього і внутрішнього середовища, які можуть порушувати гомеостаз, здатні викликати мутації. До найсильніших мутагенів відносять:

хімічні фактори (напр., формалін, колхіцин, пестициди);

фізичні фактори (напр., іонізуюча радіація, ультрафіолетові промені, температура);

біологічні фактори (напр., віруси і токсини ряду організмів, особливо цвільових грибів).

Значення мутацій у природі та житті людини.

1. Є основним джерелом спадкової мінливості - одного з факторів еволюції організмів.

2. Можуть знижувати пристосованість організмів до умов існування або взагалі приводити до загибелі.

3. Застосовують у селекції для збільшення різноманітності вихідного матеріалу.

4. Використовують для розроблення генетичних методів боротьби зі шкідниками та ін.

Хромосомні аберації виникають в результаті перебудови хромосом і є наслідком розриву хромосоми на фрагменти, які з'єднуються повторно, але нормальна будова хромосоми при цьому не відновлюється. Розрізняють чотири основних типи хромосомних аберацій:

6. Основи селекції.

Селекція – наука про створення нових та поліпшення вже існуючих сортів рослин, порід тварин і штамів мікроорганізмів.

Теоретичною базою селекції є: генетика, еволюційне вчення.

Основні розділи селекції: селекція рослин; селекція тварин; селекція мікроорганізмів.

Завдання сучасної селекції:

підвищення продуктивності сортів і порід, переведення їх на промислову основу; створення порід, сортів і штамів, пристосованих до умов сучасного

забезпечення найповнішого виробництва харчових продуктів за найменших витрат.

7. Біотехнологія. Генетична та клітинна інженерія.

Біотехнологія – це сукупність методів, які застосовують для промислового виробництва різних речовин із використанням живих організмів.

Основні завдання та досягнення: отримання антибіотиків, вітамінів, ферментів, гормонів тощо; очищення навколишнього середовища; отримання кормового білка; мікробіологічні засоби захисту рослин від шкідників; отримання замінників цукру тощо.

Основні напрями біотехнології: генетична інженерія; клітинна інженерія; ембріональна інженерія; промислова мікробіологія та ін.

Генетична (генна) інженерія – це галузь молекулярної біології, яка розробляє методи перебудови геномів організмів вилученням або введенням генів чи їхніх груп.

Клітинна інженерія – це галузь біотехнології, в якій застосовують методи виділення клітин з організму і перенесення їх на поживні середовища, де вони продовжують жити та розмножуватися.

Основні методи клітинної інженерії: метод культури клітин, метод гібридизації клітин, метод клонування організмів та ін.

Генетична (генна) інженерія — це прикладна галузь молекулярної генетики та біохімії, яка розробляє методи перебудови геномів організмів вилученням або введенням окремих генів чи їхніх груп; синтез генів поза організмом; виділення з клітин і перебудову окремих генів або їхніх частин; копіювання і розмноження виділених або синтезованих генів; введення генів чи їхніх груп у геном інших організмів; експериментальне поєднання різних геномів в "одній клітині. У генній інженерії користуються способами: злиття соматичних клітин або протопластів різних клітин одного виду чи різних видів організмів (*соматична гібридизація*), перенесення ядер із клітини в клітину, хромосом або їх фрагментів (*клітинна інженерія*) чи окремих генів (*генна інженерія*). Суть генної інженерії полягає у штучному створенні (хімічний синтез, перекомбінації відомих структур) генів із конкретними, необхідними для людини властивостями та введенні їх у відповідну клітину (нині це здебільшого бактеріальні клітини, наприклад, кишкова паличка) — створення «штучної» бактерії-лабораторії з виготовлення необхідного для людини продукту.

Методами генетичної інженерії здійснено синтез деяких білків у промислових кількостях. Поки що це стало можливим і економічно виправданим тільки для кількох білків людини, які використовують у медичній практиці та які є видоспецифічними, тобто не можуть бути замінені аналогічними білками тварин. Ідеться передусім про інсулін, інтерферон і гормон росту — соматотропін. Список цей розширюється.

Результати досліджень генетичної інженерії мають велике значення і для теоретичної біології. Завдяки їм зроблено важливі відкриття стосовно тонкої будови генів, їх функціонування, структури геномів різних організмів. Для подальшого розвитку генетичної інженерії потрібно створювати банки генів — колекції генів різних організмів, що є об'єктами генетичних досліджень, які вбудовані в плазмідні та інші переносники і зберігаються за низьких температур.

Робота з геномами вищих організмів крім технічних труднощів пов'язана також з проблемами етичного плану. Втручання в генотип хребетних, а особливо людини, навіть з найкращими намірами може призвести до непередбачуваних наслідків.

8. Клонування організмів – можливості та перспективи використання.

Клоном називають сукупність клітин або особин, які виникли від спільного предка нестатевим шляхом. Клон складається з генетично однорідного матеріалу. Методика клонування тварин така. З незаплідненої яйцеклітини видаляють ядро і пересаджують у неї ядро соматичної клітини іншої особини. Таку штучну зиготу пересаджують у матку самки, де розвивається ембріон. Ця методика дає змогу отримувати від цінних за своїми якостями плідників необмежену кількість потомків, які є їхньою точною генетичною копією. Методом клонування з окремих гібридних соматичних клітин вирощують також організми рослин (мал. 1.63). Клонування організмів є перспективним напрямом клітинної інженерії.

Нині багато уваги вчені приділяють генетично зміненим, так званим *трансгенним* організмам. Їх створюють методами генетичної інженерії, вводячи в геном рослин певні гени, які забезпечують стійкість рослин проти пестицидів, шкідників, паразитів, інших несприятливих чинників середовища та ін. Так створено сорти картоплі, в геном яких вбудовано гени бактерій, що робить цю рослину неїстівною для колорадського жука (ця комаха знищує до 40 % врожаю картоплі). Генетично змінені організми часто є високопродуктивними і плодючими, що може допомогти розв'язати проблему забезпечення людства продуктами харчування.

Звичайно, перед цим напрямом генетичної інженерії начебто відкриваються значні перспективи. Однак доти, доки ці організми не пройдуть належної всебічної перевірки, слід ставитися до них обережно. Є дані, що споживання генетично змінених рослин у їжу може спричинити харчові отруєння та алергії, погіршення здоров'я людини тощо. Невідомо також, чи впливатиме споживання їх на генотип людей і як генетично змінені організми впливатимуть на природні екосистеми, їх біологічне різноманіття. Дискусії навколо трансгенних організмів зумовили розроблення Закону України «Про державну систему безпеки під час здійснення генетично-інженерної діяльності». Цей документ передбачає обов'язкове наукове оцінювання ризику застосування генетично змінених організмів. В Україні генетично змінені рослини широко не вирощують, але в різних наукових установах випробували сорти картоплі, стійкі проти колорадського жука, а також озимого ріпаку й цукрових буряків, стійких проти дії гербіцидів.

Клонування Долі - першого ссавця, успішно клонованого з клітини іншої дорослої істоти (1996).