

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ДОНЕЦЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ІМЕНІ ВАСИЛЯ СТУСА
ФАКУЛЬТЕТ ХІМІЇ, БІОЛОГІЇ І БІОТЕХНОЛОГІЙ
КАФЕДРА БОТАНІКИ ТА ЕКОЛОГІЇ

О. В. Маишталер, Л. О. Мікуліч

ГЕНЕТИКА

Методичні вказівки до виконання лабораторних робіт
для здобувачів вищої освіти ОС «Бакалавр»
денної та заочної форм навчання
спеціальності 091 Біологія та біохімія ОП «Біологія»

Вінниця
2024

УДК 575 (075.8)

Г 34

*Затверджено на засіданні кафедри ботаніки та екології
факультету хімії біології і біотехнологій ДонНУ імені Василя Стуса
(протокол № 8 від 8 лютого 2024 р.)*

Укладачі:

Машталер О. В., кандидат біологічних наук, доцент, доцент кафедри ботаніки та екології, в. о. завідувача кафедри ботаніки та екології;

Мікуліч Л. О., старший викладач кафедри ботаніки та екології.

Рецензенти:

Приседський Ю. Г., доктор біологічних наук, доцент, професор понад два роки, доцент кафедри ботаніки та екології;

Доценко О. І., кандидат хімічних наук, доцент, завідувач кафедри біофізики і фізіології.

Г 34 Генетика: методичні вказівки до виконання лабораторних робіт для здобувачів вищої освіти ОС «Бакалавр» денної та заочної форм навчання спеціальності 091 Біологія та біохімія ОП «Біологія» / укл. О. В. Машталер, Л. О. Мікуліч. Вінниця: ДонНУ імені Василя Стуса, 2024. 68 с.

У методичних вказівках представлено теоретичний матеріал за основними розділами навчальної дисципліни, завдання для виконання лабораторних робіт, завдання для самостійної роботи та приклади розв'язання завдань.

Рекомендовано для здобувачів вищої освіти ОС «Бакалавр» денної та заочної форми навчання спеціальності 091 Біологія та біохімія.

УДК 575 (075.8)

© Машталер О. В., 2024

© Мікуліч Л. О., 2024

© ДонНУ імені Василя Стуса, 2024

ЗМІСТ

Пояснювальна записка	4
<i>Лабораторна робота № 1</i>	
Мітоз	5
<i>Лабораторна робота № 2</i>	
Вивчення морфології хромосом. Каріотип людини	7
<i>Лабораторна робота № 3</i>	
<i>Drosophila melanogaster</i> Meigen як об'єкт генетичних досліджень	10
<i>Лабораторна робота № 4</i>	
<i>Arabidopsis thaliana</i> (L.) Heynh. (арабідопсис Таля, різущка Таля) як об'єкт генетичних досліджень	13
<i>Лабораторна робота № 5</i>	
Моногібридне схрещування	17
<i>Лабораторна робота № 6</i>	
Дигібридне та полігібридне схрещування	21
<i>Лабораторна робота № 7</i>	
Закономірності успадкування під час взаємодії алельних генів	26
<i>Лабораторна робота № 8</i>	
Закономірності успадкування під час взаємодії неалельних генів	30
<i>Лабораторна робота № 9</i>	
Генетика популяцій	36
<i>Лабораторна робота № 10</i>	
Закономірності успадкування ознак, зчеплених зі статтю	40
<i>Лабораторна робота № 11</i>	
Зчеплене успадкування ознак і кросинговер	44
<i>Лабораторна робота № 12</i>	
Складання родоводів. Розв'язання типових задач на визначення виду мутацій	48
<i>Лабораторна робота № 13</i>	
Реалізація генетичної інформації, закодованої в ДНК	57
Додатки	63
Список використаних джерел	67

ПОЯСНЮВАЛЬНА ЗАПИСКА

Дисципліна «Генетика» належить до циклу професійної та практичної підготовки для здобувачів ОП «Біологія».

Мета вивчення навчальної дисципліни полягає у формуванні компетентностей та результатів навчання, що дають уявлення про закономірності успадкування ознак та практичне використання їх у різних сферах виробництва; про важливе значення середовища та різних форм взаємодії генів у процесі індивідуального розвитку організмів, про значення для селекції і еволюції виникнення нових спадкових змін – мутацій.

За результатами вивчення дисципліни треба очікувати такі:

Компетентності здобувачів вищої освіти:

- базові теоретичні та методологічні знання в галузі біологічних наук і на межі предметних галузей;
- здатність використовувати знання й практичні навички в галузі біологічних наук та на межі предметних галузей для дослідження різних рівнів організації живих організмів, біологічних явищ і процесів;
- розуміння молекулярних механізмів збереження та реалізації генетичної інформації у організмів;
- демонстрування знання основ підтримання гомеостазу організму, клітинних та молекулярних механізмів реалізації цих реакцій, їх регуляції та генетичного контролю.

Результати навчання:

- розуміти основні терміни, концепції, принципи, теорії і закони в галузі біологічних наук та предметних галузей;
- демонструвати знання про спадковість і мінливість, молекулярні механізми збереження та реалізації генетичної інформації в різних організмів, шляхи та способи отримання і використання організмів зі зміненим геномом чи зміненою регуляцією метаболічних процесів;
- демонструвати знання про будову та функції імунної системи, клітинні та молекулярні механізми імунних реакцій, їх регуляцію, генетичний контроль; види імунітету та методи оцінки імунного статусу організму;
- застосовувати у професійній діяльності методи визначення кількісних і функціональних характеристик живих організмів на різних рівнях організації та надорганізмових систем.

Методичні вказівки з дисципліни «Генетика» допоможуть здобувачам освіти засвоїти практичну частину курсу, а саме методики цитогенетичних досліджень у генетиці, розв'язання задач з основних закономірностей успадкування, мінливості, кросинговеру, генетичного аналізу, генетики популяцій, генетики людини, молекулярної генетики.

Лабораторна робота № 1

Мітоз

Мета роботи: ознайомитися з особливостями непрямого поділу ядра – мітозом.

Матеріали та обладнання: мікроскопи, мікропрепарати, мікрофотографії.

Мітоз (від грец. *mitos* – «нитка») – процес поділу ядра, що супроводжується подальшим розподілом тіла клітини (цитокінезом). Проміжок часу між двома мітозами становить інтерфазу. У інтерфазі речовина хромосом (хроматин) має фібрилярно-гранулярну структуру.

Інтерфаза складається з трьох періодів:

G_1 (постмітотичний, пресинтетичний);

S (період синтезу ДНК);

G_2 (премітотичний, постсинтетичний).

Хромосоми подвоюються під час реплікації ДНК у S -періоді; і далі кожна хромосома складається з двох ниток, названих *хроматидами*.

У мітозі виділяють чотири класичні фази: профазу, метафазу, анафазу і телофазу (рис. 1).

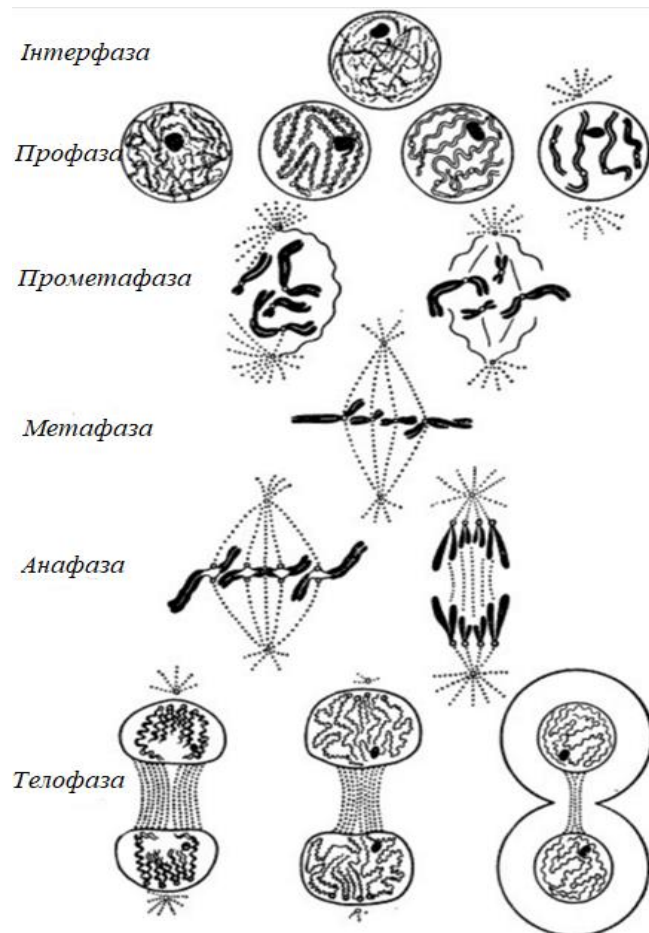


Рис. 1. Схема мітотичного поділу

Профаза починається з конденсації хромосом. Хромосоми потовщуються, коротшають і спочатку мають вигляд щільного клубка, а потім – пухкого. Каріоплазма змішується з цитоплазмою в місоплазму, а хромосоми виявляються в центрі клітини.

Метафаза починається зі зникнення ядерної оболонки. Під час цього центромерні ділянки хромосом звернені до центру, а їх плечі – до периферії. Метафазу підрозділяють на дві фази: прометафазу (метакінез) і власне метафазу. Метакінез – процес спрямування хромосом до екватора клітини. Власне метафаза – нетривала фаза, протягом якої центромери хромосом не рухаються і знаходяться в площині екватора веретена розподілу, а хромосоми утворюють екваторіальну пластинку–платівку (вид збоку), або материнську зірку (вигляді із полюса). Отже, метафазу можна розділити на три стадії: стадія стиску (contraction), метакінез і стадія екваторіальної платівки.

У *анафазі* одні з сестринських хроматид із кожної хромосоми відходять до одного полюса, другі сестринські хроматиди – до іншого полюсу. Внаслідок цього з одного ядра під час мітозу утвориться два генетично рівноцінні (еквіпотенціальні) ядра, такі самі за генотипом, як і вихідне, або батьківське, ядро. У цьому і є генетичний зміст мітозу. Анафаза завершується скупченням на полюсах клітини двох ідентичних наборів дочірніх хромосом (s-хромосом), які утворюють фігуру дочірніх зірок.

На початку *телофази* дочірні хромосоми орієнтовані так само, як і в анафазі, тобто центромерами до центру і полюсів. Кількість хромосом у кожного полюса така ж, як у материнській клітині. З'являються ядерця. Ядра збільшуються в об'ємі, хромосоми деконденсуються, перетворюючись у хроматин. У телофазі відбувається розподіл органел між майбутніми дочірніми клітинами. Завершується мітоз *цитотомією*.

Під час вегетативного і безстатевого розмноження, а також апоміксису, в основі яких лежить мітоз, нащадки мають такий самий генотип, як і батьківська особа.

Перебіг роботи

1. Ознайомитися зі схемою мітозу та вивчити особливості стадій мітотичного поділу (рис. 1).
2. Навчитися відрізняти за мікрофотографіями і мікропрепаратами фази і стадії мітотичного поділу (див. додатки).
3. За запропонованими мікрофотографіями підрахувати кількість клітин на різних стадіях мітозу, стадії інтерфази (див. додатки).
4. Заповнити таблицю 1. та підрахувати мітотичний індекс за формулою:

$$\text{MitoticI} = \frac{(P+M+A+T)}{N} * 100 \%,$$

де P – кількість клітин на стадії профазы;

- М – кількість клітин на стадії метафази;
- А – кількість клітин на стадії анафази;
- Т – кількість клітин на стадії телофази;
- І – кількість клітин під час інтерфази;
- Ν – загальна кількість проаналізованих клітин.

Таблиця 1. Кількість клітин на різних стадіях мітозу

Номер поля зору (під полем зору розуміємо кожен № фото)	Кількість клітин					
	профаза (P)	метафаза (M)	анафаза (A)	телофаза (T)	інтерфаза (I)	разом (N)

5. Користуючись даними таблиці, визначити відносну тривалість кожної фази мітозу (%). Відносну тривалість профази розрахувати за формулою:

$$P = \frac{P}{P+M+A+T} * 100 \%,$$

- де P – кількість клітин на стадії профази;
- M – кількість клітин на стадії метафази;
- A – кількість клітин на стадії анафази;
- T – кількість клітин на стадії телофази.

6. Тривалість інших фаз визначити аналогічно.

Питання для самоконтролю

1. Під час якої стадії мітозу відбувається деконденсація хромосом?
2. Дати визначення поняття інтерфази і мітозу.
3. Під час якої стадії мітозу хромосоми розходяться до полюсів клітини?
4. Яка структура в клітині відповідає за переміщення хромосом під час мітозу?
5. У чому полягає біологічне значення мітозу?

Лабораторна робота № 2

Вивчення морфології хромосом. Каріотип людини

Мета роботи: розглянути та вивчити особливості морфологічної будови хромосом як носіїв генетичної інформації, оволодіти методикою каріотипування та навчитися аналізувати каріотип людини.

Матеріали та обладнання: мікрофотографії метафазних хромосом людини, ножиці, клей.

Спадкова інформація живих організмів локалізована у ДНК і організована у вигляді хромосом. 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 світловому мікроскопі.

Морфологію хромосом зручно вивчати на укорочених хромосомах, що утворюють екваторіальну пластинку, тобто у власне метафазі. Кожна з хромосом складається з двох хроматид, сполучених в області первинної перетяжки, де локалізована *центромера*. *Теломери* – це кінцеві ділянки хромосом, що характеризуються полярністю, завдяки якій під час хромосомних перебудов, тобто їх розривів, окремі їх ділянки ніколи не з'єднуються з теломером.

Деякі пари хромосом мають вторинні перетяжки, що відмежовують супутники; це *супутничні хромосоми*. *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. 2).

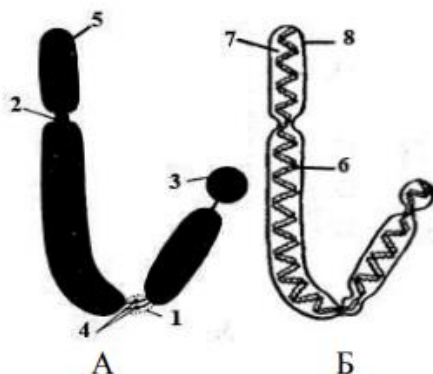


Рис. 2. Будова хромосом: А – зовнішній вигляд; Б – внутрішня будова:

1 – первинна перетяжка; 2 – вторинна перетяжка; 3 – супутник; 4 – кінетохори в області центромери; 5 – теломер; 6 – спіралізована хроматинова нитка

Залежно від розміщення первинної перетяжки хромосоми поділяють на: *метацентричні*, які мають однакові плечі; *субметацентричні* – з одним плечем довшим, а другим коротшим; *ахроцентричні* – з одним плечем дуже коротким, а другим значно довшим (рис. 3).

Хромосомні набори. Залежно від кількості хромосом – структурних одиниць хромосом – визначають їх плоїдність. Диплоїдний набір характерний для соматичних клітин, коли хромосоми виступають у 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, дрозофіли – 8.



Рис. 3. Типи хромосом

У звичайних соматичних клітинах диплоїдний набір хромосом ($2n$), коли у кожної хромосоми є гомологічна їй. Гомологічні пари хромосом ідентифікують по їх довжині, типу (метацентричні, субметацентричні, акроцентричні), наявності або відсутності супутників, малюнка диференціального фарбування.

Каріотипом називають систематизований набір ознак хромосом певного виду.

Каріотипування – діагностичне дослідження метафазних хромосом для визначення каріотипу виду чи індивіда, а також хромосомних аномалій організму. Для визначення каріотипу певного виду використовують *каріограму* – графічну схему каріотипу, на якій зображено по одній соматичній хромосомі з кожної пари і пару статевих хромосом. Під час побудови каріограм необхідно підрахувати загальну кількість хромосом і проаналізувати їх морфологію за розміром та положенням центромери. В каріограмах хромосоми розташовують від найбільших до найменших, розміщуючи гомологи поруч і нумеруючи хромосоми від першої до останньої.

Також доцільно представляти хромосоми цього виду у вигляді *ідіограми* – схематичного зображення гаплоїдного набору хромосом організму, які розміщені в ряд у відповідності до їх розміру. Ідіограми використовують й надалі для допомоги під час ідентифікації хромосом цього виду.

Перебіг роботи

1. Вивчити морфологічні особливості хромосом. Намалювати будову хромосоми та підписати складники.

2. Проаналізувати хромосомні набори людини (додаток 1). Із запропонованого рисунка або фотографії метафазних клітин людини ножицями вирізати окремі хромосоми. Уважно вивчити метафазні хромосоми і розібрати їх за гомологічними парами, тобто підібрати морфологічно ідентичні хромосоми за розмірами та формою. Наклеїти в зошит підібрані пари гомологічних хромосом у вигляді каріотипу. Необхідно розміщувати хромосоми так, щоб коротші плечі були направлені уверх, а довші – вниз. Пронумерувати всі пари аутосом арабськими цифрами.

3. Із допомогою циркуля та лінійки виміряти довжину хромосом, вказати мінімальний та максимальний розмір хромосом.

4. Із допомогою циркуля та лінійки виміряти розміри плечей хромосом, підрахувати кількість хромосом різного типу, занести дані у табл. 2.

Таблиця 2 – Кількість хромосом різного типу

Кількість хромосом		
метацентричні	субметацентричні	acroцентричні

5. Побудувати ідіограму – схематичне зображення гаплоїдного набору хромосом обраного організму.

Питання для самоконтролю

1. Що таке хромосома?
2. Класифікація хромосом залежно від розміщення первинної перетяжки.
3. Що таке каріограма? Який принцип побудови каріограм?
4. Що таке каріотип?

Лабораторна робота № 3

Drosophila melanogaster Meigen як об'єкт генетичних досліджень

Мета роботи: ознайомитися з особливостями будови самки та самця дрозофіли та їх життєвого циклу, фенотиповими характеристиками ліній дикого типу та мутаціями.

Матеріали та обладнання: мікрофотографії, мікропрепарати, схеми.

Систематичне положення *Drosophila melanogaster*:

Тип *Arthropoda*;

Підтип *Tracheata*;

Клас *Insecta*;

Ряд *Diptera*;

Рід *Drosophila*;

Родина *Drosophilidae*;

Вид *Drosophila melanogaster* Meigen.

Drosophila melanogaster (плодова або оцтова мушка) є класичним модельним об'єктом генетики. Її широко використовують у генетиці, фізіології, популяційній

біології. У природі дрозофіла харчується збродженими соками фруктів і овочів, рослинними рештками, що гниють. Для вирощування дрозофіли в лабораторних умовах використовують живильні середовища.

Дрозофіла має короткий цикл розвитку, високу плодючість та чіткі морфологічні ознаки, за якими зручно проводити генетичний аналіз. Завдяки наявності великої кількості ліній мух дикого типу, мутантних ліній, і невеликого числа хромосом ($2n = 8$) дрозофіла визнана зручним об'єктом для проведення генетичних досліджень у лабораторних умовах.

Довжина тіла дрозофіли приблизно 3 мм, вона має темно-червоні очі і крила, які перевищують довжину тіла. На черевці мухи є темні поперечні кільця, які збігаються з границями сегментів. Дрозофіла має виражений статевий диморфізм. У лабораторних та польових умовах легко відрізнити самку від самця за такими ознаками:

- самки переважно дещо більші від самців;
- у самок відсутній суцільний блискучий пігмент на скелетних хітинових пластинках черевця, на відміну від самців;
- кінець черевця у самки загострений, а у самця форма черевця заокруглена;
- перші членики передніх лапок мають ряд міцних щетинок, які утворюють статевий гребінець (рис. 4).



Рис. 4. Статевий диморфізм у *Drosophila melanogaster* Meigen

Особини дикого типу (особини, які мають набір фенотипових характеристик, що притаманний значній кількості особин у природі) мають розміри приблизно 3 мм, коричнево-червоні очі, сіре тіло й відповідну довжину та форму крила.

Життєвий цикл дрозофіли проходить з повним перетворенням (яйце, три личинкові стадії, лялечка, імаго) (рис. 5). Розвиток дрозофіли залежить від температурних умов. Оптимальною температурою для розвитку дрозофіли є 24–25 °С.

Доросла особина відкладає яйця продовгуватої форми, приблизно 0,5 мм у довжину (їх легко помітити відкладеними на поживному середовищі поряд зі стінками склянки). Запліднення яєць відбувається в момент проходження їх через верхній відділ вагіни. За оптимальної температури (23–25 °С) стадія яйця триває приблизно одну добу. Із яєць виходять личинки I стадії, які деякий час знаходяться на поверхні поживного середовища, і потім вони заглиблюються в нього. Личинки I та II стадій знаходяться у верхньому шарі поживного середовища й активно

харчуються, личинки III стадії мають найбільші розміри і виходять із поживного середовища на стінки склянки.

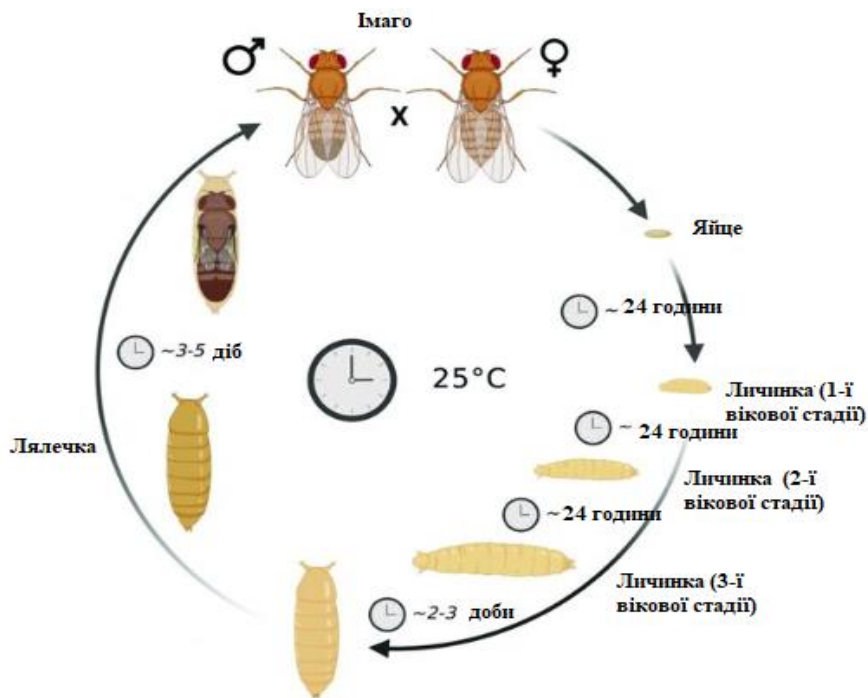


Рис. 5. Цикл розвитку *Drosophila melanogaster*

Проходження дрозозфілою личинкових стадій триває 5 днів. Після виходу на стінки пробірки личинки перестають рухатися, і період з моменту знерухомилення личинки III стадії до моменту потемніння її покривів називається стадією *передлялечки*. Лялечки дрозозфіли мають вигляд коричневих коконів, які прикріплені нерухомо до стінок склянки (стадія лялечки триває 5 днів). На стадії лялечки органи личинки (крім статевої та нервової систем) проходять зворотний розвиток і замінюються іншими, які розвиваються з певних зачатків ембріональних тканин, що називаються *імагінальними дисками*. Отже, виліт нового покоління мух відбувається через 10–12 днів після відкладення яєць мухами на свіжому середовищі.

Варто зазначити, що життєздатна сперма може зберігатися в статевих шляхах самки протягом декількох днів після спарювання. Тому кожна запліднена самка будь-якої миті може мати в сім'яприймачі деяку кількість сперми від попередньої копуляції. Звідси виникає необхідність брати для схрещування незайманих (віргінних) самок, не доросліших за 5–7 годин після вилуплення.

Тіло дрозозфіли, яка щойно вилупилась, не пігментоване. Протягом декількох годин її крила розпрямляються і стають помітними статеві відмінності між особинами. Через 6–8 годин дрозозфіла готова до копуляції. Тривалість життя дрозозфіли становить від 65 до 80 днів.

Перебіг роботи

1. Вивчити за схемами та фотографіями особливості будови тіла самки і самця *Drosophila melanogaster* та зазначити їх у таблиці.

Таблиця 3 – Особливості будови тіла самки і самця *D. Melanogaster*

Особливості будови	Самка	Самець
Черевце		
Крила		
Розміри тіла		

2. Вивчити особливості життєвого циклу *Drosophila melanogaster* та основні фенотипові відмінності мутантних ліній дрозофіли від лінії дикого типу.

Питання для самоконтролю

1. Чому дрозофіла є модельним об'єктом генетичних досліджень?
2. У чому полягає статевий диморфізм дрозофіли?
3. Які особливості життєвого циклу дрозофіли?
4. Які особливості розмноження дрозофіли у лабораторних умовах?

Лабораторна робота № 4

Arabidopsis thaliana (L.) Неунг. (арабідопсис Таля, різущка Таля) як об'єкт генетичних досліджень

Мета роботи: ознайомитися з особливостями будови генеративних, вегетативних органів та циклу розмноження арабідопсису.

Матеріали та обладнання: схеми, фотографії, відеоматеріали, гербарні зразки.

Вперше арабідопсис описав у 1577 р. лікар і ботанік Й. Таль під назвою *Pilosella siliquosa minor*. У 1753 р. К. Лінней включив вид до роду гусимець (*Arabis*) і назвав на честь Й. Таля – *Arabis thaliana* L.; майже через століття після відокремлення роду *Arabidopsis* від *Sisymbrium* увійшов до його складу. Вперше у 1821 р. назву *Arabidopsis* (подібна до *Arabis*) використав О. П. Декандоль, який переніс арабідопсис Таля у рід *Sisymbrium* і розглядав у складі секції *Arabidopsis*. У 1842 р. ботанік Г. Хейнхолд відокремив *Arabidopsis* від *Sisymbrium* і надав йому таксономічний ранг роду (рис. 6).

Систематичне положення *Arabidopsis thaliana*:

покритонасінні – *Magnoliophyta*;

дводольні – *Magnoliopsida*;

каперцевоцвіті – *Capparales*;
капустяні – *Brassicaceae*;
різушка – *Arabidopsis* (DC.) Heynh;
різушка Таля – *Arabidopsis thaliana* (L.) Heynh.



Рис. 6. Зовнішній вигляд *Arabidopsis thaliana*

Arabidopsis thaliana – однорічна рослина з тонкими простими або галузистими від основи стеблами, заввишки до 50 см. Внизу стебла опушені простими довгими волосками, зверху – майже голі. Більшість листків зібрані у прикореневу розетку. Листки оберненояйцеподібні, еліптичні, короткочерешкові, цілокраї, зубчасті; опушені дво- та трироздільними на ніжках і простими волосками. Стеблові листки нечисленні, майже сидячі, звужені до основи, довгасті, ланцетоподібні або вузькоеліптичні, цілокраї чи віддалено-зубчасті.

Суцвіття – проста китиця без приквітков, при плодах видовжена до 4–5 см. Квітконіжки відхилені, тонкі. Квітки дрібні. Чашолистки зелені із білою облямівкою по краю, голі або зверху розсіяно опушені простими волосками. Пелюстки білі, видовжено-оберненояйцеподібні, поступово звужені в короткий нігтик. Тичинки з широкими, 1,5–2,0 мм завширшки, нитками; пиляки овальні, 0,3 мм завдовжки. Стовпчик тонкий.

Плоди – стручки, спрямовані косо догори, потім дугоподібні, голі, циліндричні, трохи дорзовентрально стиснуті, вузькоперетинчасті. Насінини еліпсоїдні, червоно-коричневі, трохи блискучі із дрібно-горбистою поверхнею, ослизнюються після зволоження. Зародок спинкокорінцевий. Хромосомне число $2n = 10$.

Природний ареал арабідопсису Таля – Європа, Північна Африка та Південно-Західна Азія, альпійська зона тропічної Африки. В Україні трапляється майже в усіх регіонах, у Карпатах і степовій зоні – зрідка. Рослини арабідопсису зростають у світлих лісах, на скелястих відслоненнях, засолених пісках, вздовж узбіч доріг, залізничних насипів, перелогів, полів, рудеральних місць, селітебних та урбанізованих територій.

Arabidopsis thaliana є модельним об'єктом досліджень у галузі генетики та молекулярної біології. Особливості морфології та фізіології:

- дуже короткий життєвий цикл (6–8 тижнів);
- має найкоротший геном серед квіткових рослин, який має 175 пар нуклеотидів ДНК;
- здатність до самозапилення;
- плодючість;
- невибагливість до умов зростання;
- легкість схрещування;
- можливість вирощування в лабораторних умовах;
- один з найменших хромосомних наборів ($n = 5$; $2n = 10$).

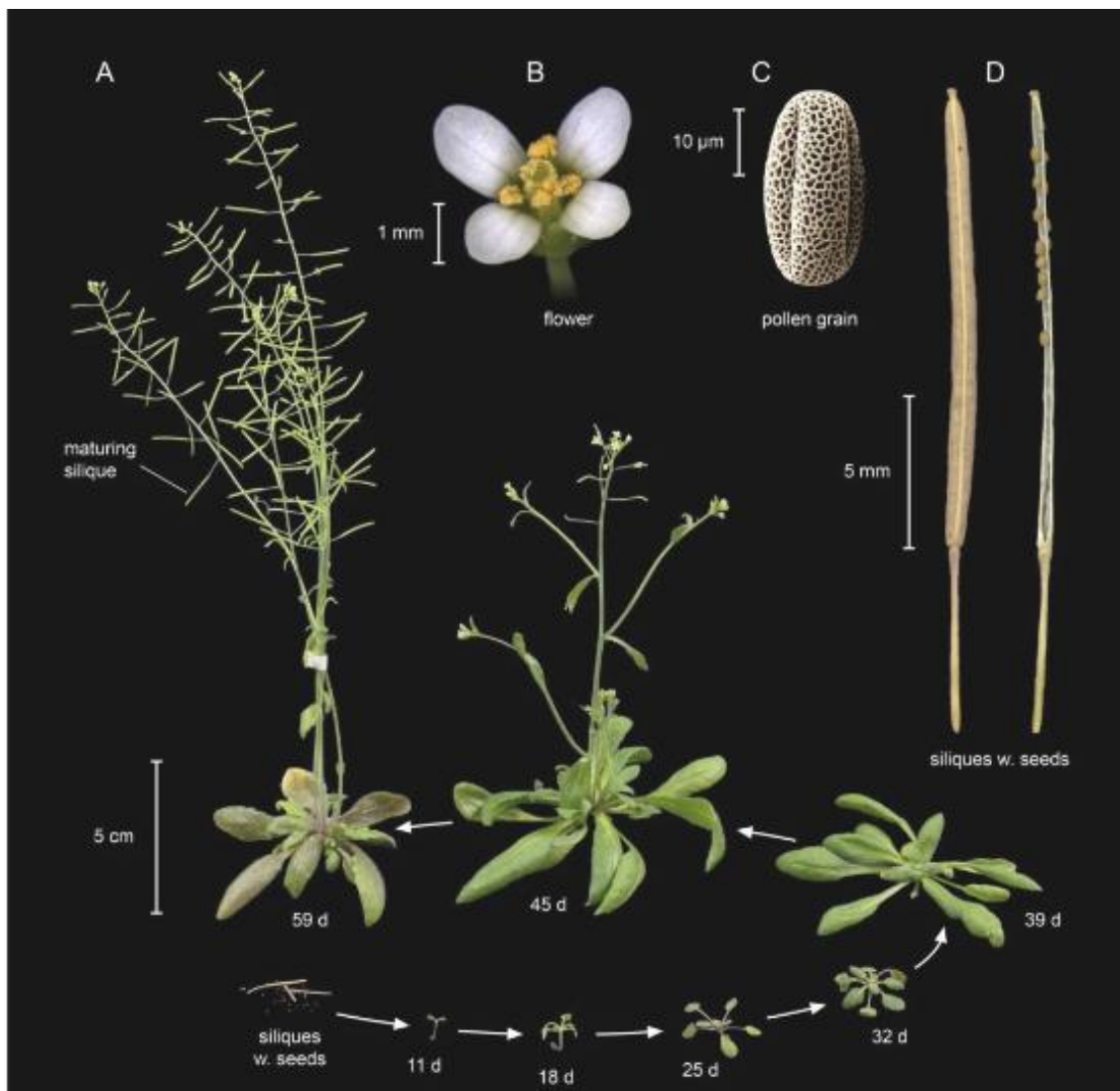


Рис. 7. Цикл розвитку *Arabidopsis thaliana*

Відповідно до бази даних BIOSIS (1965–2015) арабідопсис Таля використували як модель у 406 біологічних аспектах. Серед них:

- генетика (дослідження мутагенезу, функцій генів, розробка технологій редагування геному);
- клітинна біологія (біосинтетичні ферменти, цитоскелет і полярність рослинних клітин);
- онтогенез (моделювання генної регуляторної мережі в клітинах і тканинах);
- фітогормонологія (механізм передачі гормонів);
- дослідження імунної системи рослин, реакція на абіотичний стрес;
- дослідження, ідентифікація й клонування транспортних генів, метаболізм крохмалю, біохімічні механізми синтезу клітинної стінки, епігенетика й епігеноміка;
- дослідження експресії генів у просторі й часі, розроблення моделей адаптації до змін клімату.

Arabidopsis thaliana – перша рослина, геном якої повністю секвенований, тобто була повністю визначена послідовність нуклеотидів у молекулі ДНК. Молекулярно-біологічні дослідження виду продовжуються для розроблення нових біотехнологій, зокрема мережевого моделювання генів арабідопсису Таля, визначення функцій усіх генів. Це перша рослина вирощена в космосі за відсутності гравітації. У 1982 р. на борту космічної орбітальної станції «Салют-7» з взятого на землі насіння арабідопсису Таля вдалося отримати повноцінну рослину, яка після цвітіння дала насіння в кількості 200 штук і повністю завершила свій цикл розвитку за 40 діб.

Перебіг роботи

1. Вивчити за схемами та гербарними зразками особливості будови та життєвого циклу *Arabidopsis thaliana*.

Питання для самоконтролю

1. Чому *Arabidopsis thaliana* є модельним об'єктом генетичних досліджень?
2. У чому полягають особливості розмноження *Arabidopsis thaliana*?
3. Наведіть систематичне положення *Arabidopsis thaliana*.

Посилання на корисні відео:

<https://www.youtube.com/watch?v=XRjyIHdFA7w&t=62s>

<https://www.youtube.com/watch?v=0Tvkco9fa-E>

<https://www.youtube.com/watch?v=ltgoxfXSYuc>

Лабораторна робота № 5 **Моногібридне схрещування**

Мета роботи: ознайомитися із закономірностями успадковування ознак під час моногібридного схрещування з допомогою гібридологічного методу; ознайомитися та засвоїти основні позначення і терміни, які використовуються під час гібридизації, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування під час моногібридного схрещування.

Матеріали та обладнання: схеми, таблиці та відеоматеріали.

Моногібридне схрещування – схрещування, за якого батьківські форми різняться лише за парою альтернативних (контрастуючих, протилежних) ознак. Це найпростіше схрещування, розглянуте на прикладі законів домінування. За наслідками цих дослідів Грегор Мендель сформулював закономірності, які згодом було названо «законами Менделя».

Перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління: під час схрещування генетично однорідних форм, які відрізняються за однією ознакою, всі гібриди першого покоління будуть одноманітними.

Другий закон Менделя, або закон розщеплення: під схрещування гібридів першого покоління між собою в другому поколінні з'являються особини як із домінантними, так і з рецесивними ознаками в середньому співвідношенні 3 : 1.

Під розв'язування вправ і задач на схрещування використовують генетичну символіку:

P – батьківські організми (від латинського *parents* – батьки);

♀ – жіноча стать (дзеркало Венери);

♂ – чоловіча стать (щит і спис Марса);

A – домінантний алель;

a – рецесивний алель;

G – гамети;

× – символ схрещування;

F – гібриди, потомство (від латинського *fili* – діти);

F₁, F₂ – цифрами позначають порядковий номер гібридних нащадків.

Алель – один з двох чи більше альтернативних форм гена, кожен з яких характеризується унікальною послідовністю нуклеотидів. Алельні гени позначають однією і тією ж буквою – домінантний великою (A), рецесивний – малою (a).

Гомозиготні організми, у соматичних клітинах яких присутні два домінантні або два рецесивні алелі цієї пари генів позначають так:

AA – гомозигота за домінантним алелем або aa – гомозигота за рецесивним алелем.

Гетерозиготним називають стан гібридного організму, гомологічні хромосоми якого мають різні алелі тієї чи іншої пари алельних генів (Аа, Вв та ін.). Гетерозиготними можуть бути організми не тільки за однією, але й за багатьма ознаками. Наприклад, за двома – Аа; Вв; за трьома – Аа; Вв; Сс та ін. У гетерозигот кількість гамет відповідає формі 2^n , де 2 – кількість (два типи) за будь-якою ознакою, а n – кількість альтернативних ознак.

Генотип – сума всіх спадкових властивостей організму.

Фенотип – реалізація генотипу в конкретних умовах зовнішнього середовища.

Решітка Пеннета – доволі зручний засіб записування результатів схрещування пар, запропонований на початку ХІХ ст. англійським вченим Реджинальдом Пеннетом.

У схемі схрещування генотипічну формулу матері записують першою, батька – другою. В першому рядку виписують генотипічні формули батьків, у другому – типи їх гамет, у третьому – генотипи нащадків першого покоління. Наприклад:

P: ♀ AA × ♂ aa

G: A, a

F₁: Aa

Алельні гени взаємодіють переважно за принципом домінування. Домінантні алелі проявляють свою дію як у гомозиготному (AA), так і в гетерозиготному (Aa) станах. Рецесивні алелі виникли шляхом мутації і проявляються фенотипово лише в гомозиготному стані (aa). Гетерозигота за однією ознакою (Aa) утворює два типи гамет А та а, водночас домінантна гомозигота утворює лише тип гамет А, а рецесивна – тільки тип а.

Для успішного визначення особливостей успадкування ознак, локалізованих у негомологічних хромосомах, необхідно пам'ятати про загальну форму розщеплення у F₂ за фенотипом і генотипом. За повного домінування розщеплення за фенотипом від схрещування гетерозиготних за всіма генами ознак становить $(3 : 1)^n$, за генотипом – $(1 : 2 : 1)^n$. Зважаючи на це кількість фенотипових класів становить 2^n , а генотипових 3^n .

Сполучення чоловічих і жіночих гамет під час самозапилення або схрещування між собою особин F₁ дає три типи зигот у F₂. Наприклад:

P: ♀ Aa × ♂ Aa

G: A, a A

F₂: AA, Aa, Aa, aa

Зворотне схрещування, або беккрос – тип схрещування, за якого гібридну особину першого покоління схрещують з однією із батьківських форм. Може бути два напрями таких схрещувань: схрещування гібрида Аа з батьківською формою, гомозиготною за домінантною алеллю АА і з формою гомозиготною за рецесивною алеллю аа.

Аналізуюче схрещування, або тесткрос – схрещування аналізованої форми із рецесивною гомозиготною формою. Якщо форма з домінантним проявом ознаки була гомозиготною, то всі нащадки виявляться однотипними. Якщо ж форма з домінантним проявом ознаки була гетерозиготною, у моногібридному аналізуючому схрещуванні спостерігається розщеплення 1 : 1.

Типова задача 1. У кукурудзи забарвлені зернівки є домінантною ознакою. Білий колір зернівок – рецесивна ознака. Яке забарвлення зернівок буде качанів кукурудзи, одержаних від схрещування гомозиготної жовтозернівкової рослини з гомозиготною білозернівковою? Яке забарвлення матимуть зернівки в F₂ під час схрещування між собою гібридів?

Розв’язання

A – забарвлені зернівки
 a – білі зернівки

P ♀ AA × ♂ aa
 G A, A a, a
 F₁ Aa Aa Aa Aa

Складаємо решітку Пеннета:

♀, ♂	A	a
A	Aa забарвлені	Aa забарвлені
A	Aa забарвлені	Aa забарвлені

У F₁ 100 % зернівки забарвлені.

P ♀ Aa × ♂ Aa
 G A, a A, a
 F₂ AA Aa Aa aa

Складаємо решітку Пеннета:

♀, ♂	A	a
A	AA забарвлені	Aa забарвлені
a	Aa забарвлені	Aa білі

У F₂ за генотипом розщеплення 1AA : 2Aa : 1aa, за фенотипом – 3 : 1, тобто 75 % забарвлені зернівки і 25 % білі зернівки.

Відповідь: у F₁ 100 % зернівки забарвлені. У F₂ за генотипом розщеплення 1AA : 2Aa : 1aa, за фенотипом – 3 : 1, тобто 75 % забарвлені зернівки і 25 % білі зернівки.

Перебіг роботи

1. Розв’язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. У дрозюфілі сірий колір тіла – домінантна ознака, чорний колір – рецесивна. Під час схрещування сірих і чорних мух половина потомства має сіре тіло, половина – чорне. Визначити генотипи батьків.

Задача 2. У морської свинки кудлата шерсть домінує над гладенькою. Під час схрещування кудлатих самців і самок отримано 29 гладеньких і 90 кудлатих особин. Визначити генотипи батьків і потомства.

Задача 3. У мишей сірий колір шерсті домінує над білим. Білого самця схрестили з трьома сірими самками. Перша самка народила 10 сірих мишенят, друга – 5 білих і 5 сірих, третя – 9 сірих і 1 білого. Визначити генотипи самця й усіх трьох самок.

Задача 4. Особини мають такі генотипи: AA, aa, Bb, CC, Dd, Ee. Які з них гомозиготи, а які – гетерозиготи?

Задача 5. У великої рогатої худоби алель безрогості домінує над алелем рогатості. Яке потомство можна отримати від схрещування безрогого бугая з рогатою коровою, якщо безрога корова народила від цього бугая рогате теля?

Задача 6. У кролів ознака нормальної шерсті домінує над ознакою короткої шерсті. Від крольчихи з короткою шерстю народилося сім кроленят: чотири з короткою шерстю і три – з нормальною. Визначити генотип та фенотип батька.

Задача 7. У норок коричневе забарвлення хутра визначається алелем R, сіре – r. Сірого самця послідовно схрестили з двома коричневими самками. Перша дала тільки коричневих потомків, серед потомків другої – як сірі, так і коричневі. Визначити генотипи цих самок.

Задача 8. У людини рецесивний алель b зумовлює глухонімоту, домінантний алель B – нормальний слух. Від шлюбу глухонімої жінки з нормальним чоловіком народилася глухоніма дитина. Визначити генотипи батьків.

Задача 9. Світловолосий юнак, батьки якого мали темне волосся, одружився з темноволосою дівчиною, мати якої теж мала темне волосся, а батько – світле. В них народилася темноволоса дитина. Чи може народитися у них дитина зі світлим волоссям?

Задача 10. Під час схрещування жовтої морської свинки з білою всі потомки кремові. Схрещування кремових свинок між собою дало розщеплення 1 жовта : 2 кремові : 1 біла. Яким буде потомство від схрещування кремових із жовтими і білими?

Задача 11. У дурману пурпурове забарвлення квіток (А) домінує над білим (а), а колючі коробочки (В) – над гладенькими (b). Рослину з пурпуровими квітками й колючими коробочками схрещено з рослиною, яка має білі квітки й гладенькі коробочки. У потомстві отримано 320 рослин із пурпуровими квітками й колючими коробочками та 312 рослин із пурпуровими квітами й гладенькими коробочками. Яким буде потомство від самозапилення батьківської рослини з пурпуровими квітами й колючими коробочками?

Задача 12. У помідорів червоний колір плоду (А), кругла форма плоду (В) і нормальний зріст рослини (С) – домінантні ознаки, а жовтий колір плоду (а), видовжена форма плоду (b) і карликовий зріст рослини (с) – рецесивні ознаки. Схрестили сорт нормального зросту з червоними круглими плодами і сорт карликового зросту з жовтими видовженими плодами. У потомстві отримали 25 % нормальних із червоними круглими плодами, 25 % нормальних із червоними видовженими плодами, 25 % нормальних із жовтими круглими плодами і 25 % нормальних із жовтими видовженими плодами. Визначте генотипи батьків.

Задача 13. У флоксів біле забарвлення квіток визначається геном R, кремове – r, плоский віночок – W, лійкоподібний – w. Рослину з білими плоскими квітами схрещено з рослиною, яка має кремові лійкоподібні квітки. У потомстві 1/4 рослин має білі плоскі квітки, 1/4 – кремові плоскі, 1/4 – білі лійкоподібні, 1/4 – кремові лійкоподібні. Визначте генотипи батьківських рослин.

Задача 14. У помідорів червоне забарвлення плодів домінує над жовтим, двогніздові плоди – над багатогніздовими, високе стебло – над карликовим. Селекціонер має високий сорт із червоними двогніздовими плодами. Як практично можна визначити, чи є він гомозиготним?

Питання для самоконтролю

1. Яке схрещування називається моногібридним?
2. Дати визначення понять «генотип» і «фенотип». Навести приклади.
3. У чому суть першого та другого законів Менделя?
4. У чому особливості аналізуючого та зворотного схрещування?

Лабораторна робота № 6 **Дигібридне та полігібридне схрещування**

Мета роботи: ознайомитися із закономірностями успадковування ознак під час дигібридного та полігібридного схрещування.

Матеріали та обладнання: схеми, таблиці та відеоматеріали.

Дигібридним називають схрещування особин, що відрізняються одночасно двома парами альтернативних ознак (гладеньке насіння жовтого забарвлення, зморшкувате насіння зеленого забарвлення); якщо ознак три пари – *тригібридним*; багато ознак – *полігібридним*.

Дигетерозиготи – гібриди, гетерозиготні за двома локусами (за алелями двох генів). *Полігетерозиготи* – гібриди, гетерозиготні за багатьма локусами (за алелями багатьох генів).

Зважаючи на наслідки досліду, Г. Мендель сформулював закономірність, яка отримала назву *третього закону Менделя (закон незалежного успадкування ознак)*: успадкування кожної ознаки відбувається незалежно одна від іншої, внаслідок чого в другому поколінні з'являються особини з новими (порівняно з батьківськими) комбінаціями проявів ознак.

Успадкування ознак під час дигібридного схрещування можна записати як квадрат двочлена $(3 + 1)^2$, а розщеплення за фенотипом визначити за формулою: $(3 \text{ жовті} + 1 \text{ зелена}) * (3 \text{ гладенькі} + 1 \text{ зморшкувата}) = 9 \text{ жовтих гладеньких} + 3 \text{ жовті зморшкуваті} + 3 \text{ зелені гладенькі} + 1 \text{ зелена зморшкувата}$.

Успадкування алелів можна записати як $(1 + 2 + 1)^2$, а розщеплення за генотипом визначити за формулою:

$$(1AA + 2Aa + 1aa) * (1Bb + 2Bb + 1bb) = 1AABV + 2AABb + 1AAbb + 2AaBV + 4AaBb + 2Aabb + 1aaBV + 2aaBb + 1aabb.$$

Типова задача 1. У гороху гладенька форма насіння домінує над зморшкуватою, а високорослість – над низькорослістю. Обидві ознаки успадковуються незалежно. Схрестили дві гомозиготні рослини: високу зі зморшкуватим насінням і низькорослу – із гладеньким. Надалі гібриди розмножувались самозапиленням. У F_2 одержали 1 760 рослин. Визначити серед них ймовірну кількість високорослих рослин із гладеньким насінням.

Розв'язання

A – ген високорослості гороху;	$P \quad \text{♀} \quad AAbb \times \text{♂} \quad aaBV$
a – ген низькорослості гороху;	$G \quad A \quad b \quad \quad \quad a \quad B$
B – ген гладенької форми насіння;	$F_1 \quad AaBb$ високорослі рослини з
b – ген зморшкуватої форми насіння;	гладеньким насінням
AA – високорослі рослини;	$P \quad \text{♀} \quad AaBb \times AaBb$
Aa – високорослі рослини;	$G \quad AB, Ab \quad \quad AB, Ab$
aa – низькорослі рослини;	$aB, ab \quad \quad aB, ab$
BV – гладеньке насіння;	
Bb – гладеньке насіння;	

bb – зморшкувате насіння.

Кількість високорослих рослин із гладенькими насінням в F₂ – ?

Складаємо решітку Пеннета:

♀, ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB високорослі рослини з гладеньким насінням	AABb високорослі рослини з гладеньким насінням	AaBB високорослі рослини з гладеньким насінням	AaBb високорослі рослини з гладеньким насінням
Ab	AABb високорослі рослини з гладеньким насінням	AAbb високорослі рослини зі зморшкуватим насінням	AaBb високорослі рослини з гладеньким насінням	Aabb високорослі рослини зі зморшкуватим насінням
aB	AaBB високорослі рослини з гладеньким насінням	AaBb високорослі рослини з гладеньким насінням	aaBB низькорослі рослини з гладеньким насінням	aaBb низькорослі рослини з гладеньким насінням
ab	AaBb високорослі рослини з гладеньким насінням	Aabb високорослі рослини зі зморшкуватим насінням	aaBb низькорослі рослини з гладеньким насінням	Aabb високорослі рослини зі зморшкуватим насінням

У F₁ 100 % високорослі рослини з гладеньким насінням AaBb.

У F₂ 9/16 – високорослі рослини з гладеньким насінням (56,25 %);

3/16 – високорослі рослини зі зморшкуватим насінням (18,75 %);

3/16 – низькорослі рослини з гладеньким насінням (18,75 %);

1/16 – низькорослі рослини зі зморшкуватим насінням (6,25 %).

Визначаємо ймовірну кількість серед гібридів F₂ високорослих рослин із гладеньким насінням: 1760 рослин – 100 %; x рослин – 56,25 %; x = 990 рослин.

Відповідь: серед гібридів F₂ буде 990 високих рослин гороху із гладеньким насінням.

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. У людини темна емаль зубів і нормальний слух – домінантні ознаки, нормальний колір емалі і спадкова глухота – рецесивні ознаки. Яка ймовірність народження дітей з нормальним кольором емалі і нормальним слухом від шлюбу дигетерозиготних батьків, які мали темну емаль зубів і нормальний слух?

Задача 2. У томатів кулясті плоди і пурпурове стебло – домінантні ознаки, а грушоподібні плоди і зелене стебло – рецесивні ознаки. Провели схрещування томатів з кулястими плодами і пурпуровим стеблом з томатами, які теж мали ку-

лясті плоди, але стебло було зеленим. У потомстві одержано $\frac{3}{8}$ рослин з кулястими плодами і пурпуровим стеблом, $\frac{3}{8}$ рослин з кулястими плодами і зеленим стеблом, $\frac{1}{8}$ рослин з грушоподібними плодами та пурпуровим стеблом і $\frac{1}{8}$ рослин з грушоподібними плодами та зеленим стеблом. Визначити генотип батьківських форм.

Задача 3. У томатів червоне забарвлення плодів А домінує над жовтим а, а високорослість В – над карликовістю в. Дигетерозиготна червоноплідна висока рослина схрещена з жовтоплідною карликовою. Визначити генотип і фенотип гібридів першого покоління.

Задача 4. Гарбуз із білими дископодібними плодами схрещений з рослиною з жовтими кулястими плодами. Отримали 25 рослин з білими дископодібними, 26 – із білими кулястими, 24 – з жовтими дископодібними і 25 – із жовтими кулястими плодами. Яка частина покоління, що отримали від самозапилення батьківської рослини з білими дископодібними плодами, буде мати жовті кулясті плоди? У гарбуза біле забарвлення плодів А домінує над жовтим а, дископодібна форма В – над кулястою в.

Задача 5. Схрещування гарбуза з білими кулястими плодами з рослиною, що має білі кулясті плоди, дало 11 рослин з жовтими кулястими плодами і 30 – із білими кулястими плодами. Визначити генотипи батьків. Які схрещування потрібно провести для перевірки вашої гіпотези?

Задача 6. Які типи гамет продукує далекозора жінка з товстими губами, якщо її мати мала нормальний зір, а батько – тонкі губи? Далекозорість і товсті губи – домінантні ознаки, а нормальний зір і тонкі губи – рецесивні ознаки.

Задача 7. У F_1 від схрещування червоноколосих безостих рослин пшениці (*Triticum aestivum* L.) з білоколосими остистими всі рослини виявилися червоноколосими безостими, а в F_2 відбулося розщеплення: 159 червоноколосих безостих, 48 червоноколосих остистих, 57 білоколосих безостих, 16 білоколосих остистих.

1. Як успадковуються ознаки?
2. Визначити генотипи вихідних рослин.
3. Яка частина рослин F_2 буде гетерозиготною за обома ознаками?
4. Яке розщеплення ви очікуєте одержати під час аналізуючого схрещування та яку форму треба використати як аналізатор?

Задача 8. У томатів (*Lycopersicon esculentum* Mill.) пурпуровий колір стебла домінує над зеленим, розсічені листки над цілокраїми. Ознаки успадковуються незалежно. Нижче наведено результати схрещувань, на основі яких необхідно визначити найбільш імовірні 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 × пурпурові розсічені	258	95	100	28
Пурпурові цілокраї × зелені розсічені	117	120	125	119
Пурпурові розсічені × зелені цілокраї	98	–	–	–

Задача 9. У запашного горошку високе стебло (ген Т) домінує над карликовим (ген t), зелені боби (G) – над жовтими (g), гладеньке насіння (R) – над зморшкуватим (r). Які фенотипи будуть мати F₁ і F₂ від схрещування гомозиготного карликового горошку, що має зелені боби і зморшкувате насіння, із гомозиготним високим горошком, що має жовті боби і гладеньке насіння?

Задача 10. Гарбуз із білими дископодібними плодами схрестили з гарбузом із білими кулястими плодами. У нащадків F₁ отримали розщеплення: 3 рослини – з білими дископодібними плодами, 3 – з білими кулястими, 1 – з жовтими дископодібними, 1 – з жовтими кулястими. Визначити генотип батьківських особин, якщо біле забарвлення плодів домінує над жовтим, а дископодібна форма – над кулястою.

Задача 11. У курей біле пір'я домінує над забарвленим, оперені ноги – над голоногістю, горохоподібний гребінь – над листоподібним. Гомозиготну білу курку з опереними ногами й горохоподібним гребенем схрестили із забарвленим голоногим півнем, що має листоподібний гребінь. Яка частина білих оперених із горохоподібним гребенем потомків F₂ від цього схрещування не дасть розщеплення в разі схрещування із забарвленими голоногими з листоподібним гребенем птахами?

Задача 12. У ячменю дворядність домінує над чотирирядністю, чорне забарвлення лусок колоска – над білим. Від схрещування дворядного ячменю з чорними лусками з чотирирядним із білими лусками всі рослини були дворядні з чорними лусками. Яке розщеплення отримаємо від схрещування цих рослин між собою?

Питання для самоконтролю

1. У чому полягає різниця між дигібридним та полігібридним схрещуванням?
2. Дати визначення понять «дигетерозиготи» і «полігетерозиготи».
3. У чому суть третього закону Г. Менделя?

Лабораторна робота № 7

Закономірності успадкування під час взаємодії алельних генів

Мета роботи: ознайомитися з особливостями взаємодії алельних генів, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування під час взаємодії алельних генів.

Матеріали та обладнання: схеми, таблиці та відеоматеріали.

Взаємодія алельних генів – взаємодія генів, локалізованих в ідентичних локусах гомологічних хромосом, що відбувається за такими типами: повне домінування, неповне домінування, кодомінування та рецесивність.

Повне домінування – переважання фенотипового прояву одного алельного гена над іншим у гетерозиготі – проявляється, коли один алель гена повністю приховує наявність іншого алеля.

Неповне домінування – проміжний характер прояву ознаки в гетерозигот F_1 у порівнянні з батьківськими формами, – проявляється, коли домінантні алелі неповно переважають над рецесивними (наприклад, успадкування кольору квіток у рослин нічної красуні).

Кодомінування – відсутність рецесивно-домінантних відносин між генами, тобто незалежний прояв у гетерозиготному стані ознак, які детермінуються двома алелями. У цьому випадку обидві ознаки будуть наявні у фенотипі – такі алелі позначаються великими літерами з верхнім індексом ($A^{<=>A'}$) (наприклад, алелі, що визначають групи крові людини).

Рецесивність – більш сильний прояв домінантного алеля в гетерозиготному стані, ніж у гомозиготному (наприклад, у дрозофіли відома рецесивна летальна мутація, за якого гетерозиготи більш життєздатні, ніж гомозиготні мухи дикого типу: за генотипу AA – нормальна тривалість життя; Aa – подовжена тривалість життя; aa – летальний ефект).

Множинний алелізм – це існування в популяції більше ніж двох алелів цього гена. *Множинними алелями* називають різні варіанти одного гена (від трьох до сотень), які відрізняються за своїм фенотиповим проявом. Вони виникають внаслідок багаторазових мутацій одного й того ж локуса. Оскільки в каріотипі завжди наявні по дві гомологічні хромосоми, то за множинних алелей кожен організм може мати одночасно лише по дві однакові або різні алелі. У статеву клітину (під час розходження гомологічних хромосом) потрапляє тільки по одному з них. Прикладом множинних алелей можуть бути гени, що визначають групу крові людини.

У людини за системою АВ0 розрізняють чотири групи крові: I група містить аглютиніни α і β , але не має аглютиногенів; її інша назва – нульова; II група містить аглютиноген A та аглютинін β ; її інша назва – група A ; III група містить

аглютиноген В та аглютинін α ; її інша назва – група В; IV група не містить аглютинінів; її інша назва – група АВ. Група крові – спадкова ознака, визначається геном I, який має три алельні стани (табл. 4).

Таблиця 4 – Система групи крові людини АВО

Генотип	Група крові
I^{00}	I (00)
I^{AA}, I^{A0}	II (A, AA, A0)
I^{BB}, I^{B0}	III (B, BB, B0)
I^{AB}	IV (AB)

Алелі А та В повністю домінують над алелем 0, але один одного не пригнічують. Це приклад кодомінування.

Таблиця 5 – Групи крові людини

	Група крові батька					
	I (0)	II (A)	III (B)	IV (AB)		
Група крові матері	I (0)	I (0)	I (0) II (A)	I (0) III (B)	II (A) III (B)	I (0)
	II (A)	I (0) II (A)	I (0) II (A)	I (0) II (A) III (A) IV (AB)	II (A) III (A) IV (AB)	II (A)
	III (B)	I (0) III (B)	I (0) II (A) III (A) IV (AB)	I (0) III (B)	II (A) III (A) IV (AB)	III (B)
	IV (AB)	IV (AB)	II (A) III (A) IV (AB)	II (A) III (A) IV (AB)	II (A) III (A) IV (AB)	IV (AB)
						Група крові дитини

Типова задача 1. У матері I група крові, у батька – IV група. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного зі своїх батьків? Які групи крові можуть бути в дітей цих батьків?

Розв'язання

ii – перша група крові P: ♀ ii (I група) × ♂ $I^A I^B$ (IV група крові)
 $I^A I^B$ – IV група крові G: i I^A, I^B
 F_1 – ? F_1 $I^A i$ (II група) $I^B i$ (III група)

Відповідь: діти не можуть успадкувати групу крові жодного з батьків. У дітей цих батьків можуть бути II або III групи крові із ймовірністю 50 % кожна.

Типова задача 2. В одного японського сорту бобів під час самоzapилення рослини, що вирощена зі світлого плямистого насіння, отримали: 1/4 – темних плямистих насінин, 1/2 – світлих плямистих і 1/4 – насінин без плям. Яких нащадків отримаємо від схрещування рослини з темним плямистим насінням із рослиною, що має насіння без плям?

Розв'язання

AA' – світле плямисте насіння	P: ♀ AA' × ♂ AA'
AA – темне плямисте насіння	G A A' A A'
A'A' – насіння без плям	F ₁ : AA, AA', AA', A'A'
F ₁ – ? F ₂ – ?	1 (темне плямисте) : 2 (світле плямисте) : 1 (без плям)
	P: ♀ AA × ♂ A'A'
	G A A A' A'
	F ₁ AA' (світле плямисте насіння)

Відповідь: під час схрещування рослин з темним плямистим насінням із рослиною без плям усі нащадки матимуть світле плямисте насіння.

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. У матері I група крові, у батька II група. Чи можуть діти успадкувати групу крові матері? Які генотипи матері та батька?

Задача 2. Батько дівчини має I групу крові, мати – IV. Дівчина одружилася з хлопцем, який має III групу крові і є гетерозиготним за цією ознакою. Від шлюбу народилося троє дітей: з I, II і IV-ю групами крові. Яка група крові була у дівчини? Чи можливе народження в цьому шлюбі дитини з III групою крові?

Задача 3. Жінка з III групою крові має дитину з I-ю групою крові. Якою не може бути група крові батька?

Задача 4. Хазяїн тигрів, які мали хутро нормального кольору (з поперечними смугами) придбав тигра з поздовжніми смугами. Схрестив цього тигра з одним зі своїх нащадків «у клітинку». Яке потомство можна отримати за схрещування тигрів «у клітинку» між собою.

Задача 5. За типом кодомінування успадковується група крові систем MN. Яку групу крові буде мати дитина, якщо батько має групу крові M, а мати N?

Задача 6. Гетерозиготна жінка з II групою крові вийшла заміж за гетерозиготного чоловіка з III групою крові. Які групи крові можуть мати діти?

Задача 7. У запашного горошку пурпурове забарвлення квіток зумовлене взаємодією двох комплементарних доміантних генів А і В. За відсутності одного з них або обох в генотипі червоний пігмент не утворюється, і рослина має білі квітки. Визначити забарвлення квіток у рослин з такими генотипами: а) aaBB, б) aabb, в) AAbb, г) AaBb, д) aaBb, е) AABb.

Задача 8. Ротики садові з широким листям, схрещуючись між собою, завжди дають рослини з широким листям, а рослини з вузьким листям – потомство лише з вузьким листям. Унаслідок схрещування широколистої рослини з вузьколистою виникає рослина з листям проміжної ширини. Яким буде потомство від схрещування двох рослин із листям проміжної ширини? Які рослини одержимо, якщо схрещувати вузьколисту рослину з рослиною, що має проміжне листя?

Задача 9. У пшениці безостість колоса (D) не повністю домінує над остистістю (d). Які рослини отримаємо у F₁ від схрещування гомозиготної безостої з гомозиготною остистою пшеницею? Які рослини отримаємо внаслідок схрещування гетерозигот в F₁? Які рослини отримаємо від схрещування гетерозиготної напівостистої пшениці з гомозиготною безостою?

Задача 10. Рослини полуниці з червоними плодами під час схрещування між собою дають нащадків із червоними ягодами, а рослини полуниці з білими плодами – з плодами білого кольору. Внаслідок схрещування обох сортів між собою утворюються рослини з рожевими плодами. Які нащадки утворяться, якщо школярі проведуть схрещування між собою полуниць із рожевими плодами? Які нащадки утворяться, якщо запилимо червоноплідну полуницю пилюком полуниці з рожевими плодами?

Задача 11. На подвір'ї бабусі Андрія мешкають білі кури, а на подвір'ї бабусі Тетянки – чорні. Під час схрещування між собою чистопорідних білих курей усі нащадки є білими, а під час схрещування чорних – чорними. Нащадки від схрещування білих та чорних особин, яке іноді відбувається, є «блакитними» (строкатими). Яке оперення матимуть нащадки білого півня та строкатої курки? Як будуть забарвлені нащадки двох строкатих особин?

Задача 12. У разі захворювання серповидноклітинною анемією еритроцити мають не круглу форму, а серпоподібну. Через це транспортується менше кисню. Ця хвороба успадковується як доміантна ознака за типом неповного домінування. Гомозиготний стан гена спричиняє загибель організму в дитинстві. У родині Нечипоренків батько й мати мають ознаки анемії. Яка ймовірність народження в цій родині здорової дитини?

Задача 13. У пологовому будинку одного міста переплутали двох малюків. За цих сумних обставин, однак було відомо, що батьки одного малюка мають I і II групи крові, а батьки іншого – II і IV. За даними аналізу крові, малюки мають: один – I, а другий – II групу крові. Чи можна допомогти батькам визначити де їхня дитина?

Задача 14. Члени однієї родини мають такі генотипи за групами крові: батько – A0, мати – AB, сини: 00, A0 та B0. Чи всі діти в цій родині є рідними?

Задача 15. У юнака II група крові, а у дівчини – III група. З якою ймовірністю в них може народитися дитина з I групою крові?

Питання для самоконтролю

1. Які принципи взаємодії алельних генів?
2. Що таке кодомінування та неповне домінування?
3. Що таке множинний алелізм? Навести приклади.

Лабораторна робота № 8

Закономірності успадкування під час взаємодії неалельних генів

Мета роботи: ознайомитися з особливостями взаємодії неалельних генів (полімерія, епістаз, комплементарність), навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування ознак зі взаємодією неалельних генів.

Матеріали та обладнання: схеми, таблиці та відеоматеріали.

Комплементарна дія генів засвідчується в тому випадку, якщо неалельні гени поодиноці не виявляють своєї дії, але в разі одночасної наявності в генотипі зумовлюють розвиток нової ознаки, яка відсутня в батьківських форм. У II поколінні можуть змінюватися характерні для менделівського успадкування співвідношення розщеплення за генотипами. Під час комплементарної взаємодії відбувається розщеплення у співвідношенні: 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 7; 9 : 3 : 4; 9 : 6 : 1.

Розщеплення у співвідношенні 9 : 3 : 3 : 1. Під час схрещування курей із стрічкоподібним гребнем (rrPP) із півнями, що мають трояндоподібний гребінь (RRpp), у першому поколінні (F₁) все потомство має нову форму гребня – горіхоподібну (RrPp). Під час схрещування гібридів F₁ між собою серед покоління F₂ відбувається таке розщеплення: 9 горіхоподібних, 3 трояндоподібні, 3 стрічкоподібні (горіхоподібні) і 1 простий гребінь.

Розщеплення у співвідношенні 9 : 7. Після схрещування двох форм пахучого горошку з білими квітками всі гібридні рослини F_1 мали червоні квітки. Під час самозапилення цих рослин або схрещування їх між собою у F_2 відбувалося розщеплення у співвідношенні 9 червоноквіткових : 7 білокріткових рослин.

Розщеплення у співвідношенні 9 : 6 : 1. У гарбузів сферична форма плоду визначається доміантними алелями різних генів – А і В. За сумісного перебування в генотипі алелів А і В форма плоду дископодібна, рослини з генотипом $aabb$ мають видовжений плід. Тобто в першому поколінні всі плоди дископодібні, а в F_2 : 9 дископодібних : 6 сферичних : 1 видовжений.

Розщеплення у співвідношенні 9 : 3 : 4. Успадковування трьох типів забарвлення хутра у кроликів: блакитного, чорного й білого. Білі кролики із червоною райдужною оболонкою очей (альбіноси) взагалі позбавлені пігменту. Унаслідок схрещування блакитних кроликів із білими всі гібриди у F_1 виявляються чорними, а в F_2 відбувається розщеплення у співвідношенні 9/16 чорних : 3/16 блакитних : 4/16 білих.

Отже, розщеплення в F_2 за комплементарного типу взаємодії генів визначається специфікою фенотипічного вияву доміантних і рецесивних алелей генів, що взаємодіють.

Епістаз (від грец. *epistasis* – зупинка, перешкода) – неалельна взаємодія генів, коли один неалельний ген пригнічує дію іншого неалельного гена. Пригнічення можуть викликати як доміантні, так і рецесивні гени ($A > B$, $a > B$, $B > A$, $b > A$). Залежно від цього розрізняють епістаз доміантний ($A_ > B_$, vv) та рецесивний ($aaB_$, vv).

Гени, що пригнічують дію інших генів, називаються *супресорами* або *інгібіторами*, *епістатичними*. Гени, дія яких пригнічена, називаються *гіпостатичними*.

Наприклад, у курей породи Леггорн є ген забарвлення (С). Проте в нормі він пригнічений доміантним супресором І, тому пір'яний покрив у такої птиці білий. За схрещування білих леггорнів (ПСС) з білими курми інших порід ($iiсс$) І покоління $IiCc$ має біле пір'я. У II поколінні три із 16 особин виявляються кольоровими, оскільки ген забарвлення у них звільнився від дії супресора (замість його наявний рецесивний алель i).

Під **доміантним епістазом** розуміють пригнічення одним доміантним геном дії іншого гена. Зазвичай вони позначаються як i або c . Якщо ген-супресор рецесивний, то виникає *криптомерія*. Для людини таким прикладом може бути «бомбейський феномен». У цьому випадку рідкісний рецесивний алель «х» у гомозиготному стані (xx) пригнічує активність гена J^B (який визначає В (III) групу крові системи АВО). Тому жінка з генотипом $J-xx$ фенотипічно має і групу крові – 0 (i).

За епістазу можливі такі розщеплення у співвідношенні: 12 : 3 : 1; 13 : 3; 9 : 3 : 4.

Розщеплення у співвідношенні 12 : 3 : 1. У гарбуза (*Cucurbita pepo*) забарвлення плоду може бути жовтим (А) і зеленим (а). Забарвлення може пригнічуватися домінантним інгібітором (І), унаслідок чого утворюються білі плоди. Тобто у F₂ відбувається домінантний епістаз, який може давати розщеплення за фенотипом: 12 : 3 : [(9 + 3) : 3 : 1].

Розщеплення у співвідношенні 13 : 3. У цибулі гібриди від схрещування двох форм з білою цибулиною мають білі цибулини, а у F₂ одержують розщеплення: 13 частин із білою цибулиною і 3 частини із забарвленою цибулиною. Характер розщеплення свідчить про те, що забарвлення цибулини визначається двома генами. У такому випадку одна з вихідних рослин повинна мати в прихованому стані ген забарвлення, дія якого пригнічена інгібітором. Отже, у рослин цього генотипу колір цибулини визначається не особливим геном безбарвності, а геном, що пригнічує дію гена забарвлення.

Розщеплення 13 : 3 за фенотипом внаслідок епістазу відрізняється від розщеплення 12 : 3 : 1 тим, що в першому випадку домінантний інгібітор (І) і рецесивна алель основного гена (а) мають однаковий фенотипічний ефект, а в другому випадку ці ефекти різні.

Отже, гени-супресори зазвичай не визначають самі певну реакцію розвитку наявної ознаки, а лише пригнічують дію інших генів.

Розщеплення у співвідношенні 9 : 3 : 4. У цьому випадку замість розщеплення 9 : 3 : 3 : 1, що очікується за дигібридного схрещування, отримують співвідношення 9 : 3 : 4. Наприклад, успадкування трьох типів забарвлення шерсті в мишей: Агуті (рудувато-сіре), чорне і біле. Забарвлення дикого типу (Агуті) залежить від наявності гена, що зумовлює розподіл пігменту вздовж волосинки. Кожна волосинка в мишей Агуті має по всій довжині кільце жовтого пігменту, а в основі і на її кінці – чорний пігмент. Такий зональний розподіл пігменту й створює забарвлення Агуті, властиве диким гризунам (білка, кролик, гвінейська свинка тощо). У чорних мишей відсутній ген зонального розподілу пігменту і волосинки по всій довжині забарвлені рівномірно. Білі миші (альбіноси) позбавлені пігменту.

Під час схрещування чорних мишей (AAbb) з білими (aaBB) усі особини F₂ мають забарвлення агуті, а у F₂ 9/16 усіх особин виявляються агуті (AB), 3/16 – чорні (A-BB) і 4/16 – білі (aaB- і aabb).

Відмінність епістазу від компліментарності полягає в тому, що за епістазу в потомстві з'являються ознаки, властиві батьківським формам, а за комплементарності виникають нові ознаки.

Полімерія – це взаємодія генів, під час якої формування ознаки відбувається під одночасним контролем ряду еквівалентних генів, що мають назву полімерні. За типом полімерії успадковуються кількісні ознаки (інтенсивність росту, жива маса, несучість курей, молочність, жирномолочність).

У разі *некумулятивної* полімерії ступінь прояву ознаки не змінюється залежно від кількості домінантних алелів у генотипі. Наприклад, у курей опереність ніг визначається домінантними алелями різних генів A_1 і A_2 : $P A_1A_1A_2A_2 \times a_1a_1a_2a_2$. Від схрещування порід, які мають оперені і неоперені ноги, у F_1 з'являються курчата з опереними ногами, а у F_2 відбувається розщеплення за фенотипом у співвідношенні: 15/16 з опереними ногами і 1/16 – з неопереними, тобто два фенотипічні класи.

За *кумулятивної* полімерії ступінь прояву ознаки залежить від кількості домінантних алелів у генотипі. Так успадковується, наприклад, забарвлення зерен у пшениці (у F_2 спостерігається розщеплення 15 забарвлених : 1 біле). Забарвлення зерен варіює від темно-червоного до світло-рожевого залежно від кількості домінантних алелів. Один ген може визначати різні ознаки організму. Це явище називається *множинною дією генів (плейотропія)*. Один алель гена може бути повністю домінантним щодо до різних ознак, а другий алель – повністю рецесивним. Іноді алель гена щодо одних ознак є домінантним, а щодо інших – рецесивним. Особливий випадок – коли домінантний алель має рецесивну летальну дію, тобто в гомозиготному стані призводить до загибелі особини.

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. Під час схрещування двох карликових рослин кукурудзи (*Zea mays* L.) були отримані нащадки нормальної висоти. У F_2 від схрещування між собою рослин F_1 було отримано 452 рослини нормальної висоти та 352 карликові. Визначити генотипи батьків. Пояснити отримані результати.

Задача 2. У папуг алель A визначає жовтий колір пір'я, B – блакитний, внаслідок взаємодії генів A і B колір зелений, особини з генотипом $aabb$ білі. Внаслідок схрещування гетерозиготних особин із жовтим і блакитним пір'ям отримано 20 папуг. Скільки серед них білих?

Задача 3. У сонечок із червоними спинками були діти з помаранчевими спинками, які схрестилися між собою. Серед онуків спостерігалось розщеплення: 175 помаранчевих, 119 червоних і 21 жовте. Як успадковується забарвлення спинки у сонечок? Які генотипи у другому поколінні?

Задача 4. У курей ген R визначає трояндоподібний гребінь, ген P – горохоподібний. За комплементарної взаємодії генів R і P утворюється горіхоподібний гребінь, птахи з генотипом $pprr$ мають простий гребінь. Проведено такі схрещування: а) гомозиготна особина з трояндоподібним гребенем схрещена з особиною, гомозиготною за геном горохоподібного гребеня; б) особина з горіхоподібним

гребенем, гетерозиготна за генами R і P схрещена з особиною, яка має простий гребінь. Який фенотип матимуть їхні нащадки?

Задача 5. У першому поколінні від схрещування зеленого і білого хвилястих папужок усе потомство виявилось зеленим. У F₂ вийшло 28 зелених, 8 жовтих, 9 блакитних і 3 білі папуги. Які генотипи батьків і нащадків?

Задача 6. Червоне забарвлення цибулини визначає домінантний ген. Жовте забарвлення – його рецесивна алель. Але прояв гена забарвлення можливий лише за наявності іншого незчепленого з ним домінантного гена, рецесивний алель якого пригнічує забарвлення, і цибулини виявляються білими. Червоноцибулинна рослина була схрещена з жовтоцибулинною. Серед потомства виявляються рослини з червоними, жовтими й білими цибулинами. Визначити генотипи батьків та співвідношення за генотипом серед потомства.

Задача 7. У собак ген В визначає чорне забарвлення, b – коричневе. Ген А епістатичний відносно генів В і b, а його рецесивна алель а не пригнічує забарвлення. В особин, що мають домінантний ген А, – біле забарвлення шерсті. За схрещування чистої лінії собак коричневої шерсті з густою лінією собак білої шерсті усе потомство біле. Визначити ймовірність появи цуценят із білим, коричневим, чорним забарвленням шерсті у другому поколінні.

Задача 8. Під час схрещування жовтоплідного й білоплідного гомозиготних гарбузів усе потомство має білі плоди. Внаслідок схрещування отриманих рослин між собою у другому поколінні відбулося розщеплення у співвідношенні 182 білих : 44 жовтих : 15 зелених. Визначте генотипи батьківських форм, гібридів першого й другого поколінь.

Задача 9. Забарвлення мишей визначається двома генами. Домінантний алель одного гена (С) зумовлює сірий колір, його рецесивний алель (с) – чорний. Домінантний алель іншого гена (І) сприяє появі забарвлення, його рецесивний алель (і) пригнічує забарвлення. Внаслідок схрещування сірих мишей між собою одержано 58 сірих і 19 чорних мишей. Визначити генотипи батьків.

Задача 10. У рудого таргана-прусака відомі дві домінантні мутації і забарвлення тіла: Р – бліде тіло, В – чорне тіло. Генотип прусака дикого типу з рудим забарвленням – rrbb. Ген Р епістатичний відносно гена В. У особин із генотипом Р_В_ бліде тіло внаслідок схрещування двох тарганів із блідим тілом. Визначити генотипи обох батьківських форм та співвідношення розщеплення за генотипом серед потомства.

Задача 11. У грициків стручечок може бути трикутної або округлої форми. Внаслідок схрещування будь-якої гомозиготної форми з трикутним стручечком із рослиною, яка має округлий стручечок, у гібридів першого покоління плоди завжди трикутні. Визначити генотипи батьківських форм, якщо у другому поколінні отримано розщеплення: 15 рослин з трикутними : 1 рослина з округлими плодами.

Задача 12. Схрещуються два сорти вівса. В одного зерно чорного кольору, що визначається генотипом $A_1A_1A_2A_2$. У другого – жовтого, що визначається генотипом $a_1a_1a_2a_2$. Рослини, що мають проміжний генотип, фенотипово відрізняються різними відтінками забарвлення (темно-сіре, сіре, світло-сіре). Провести відповідне схрещування та визначити розщеплення за фенотипом внаслідок схрещування: $A_1a_1A_2a_2 \times A_1a_1A_2a_2$.

Задача 13. Від схрещування порід, які мають оперені і неоперені ноги, в першому поколінні з'являються курчата з опереними ногами. У другому поколінні відбувається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 15/16 з опереними ногами і 1/16 – з неопереними, тобто спостерігаються два фенотипові класи.

Задача 14. Вуха кроликів породи Баран завдовжки 30 см, в інших порід – 10 см. Уявіть, що відмінності в довжині вух залежать від двох пар генів з однозначною дією. Генотипи Баранів $L_1L_1L_2L_2$, звичайних кроликів – $l_1l_1l_2l_2$. Визначити довжину вух кроликів у F_1 та в усіх можливих генотипах F_2 .

Задача 15. Припустимо, що в людини різниця кольору шкіри обумовлюється в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно: $A_1A_1A_2A_2$, – чорна шкіра, $a_1a_1a_2a_2$ – біла шкіра. Будь-які три домінуючі гени дають темну шкіру, будь-які два – смугляву, один – світлу. Мати й батько мають генотип $A_1a_1A_2a_2$. Яке розщеплення за фенотипового співвідношення може відбутися з ймовірністю народження дитини з тим чи іншим кольором шкіри?

Питання для самоконтролю

1. Що таке полімерія? Які особливості кумулятивної та некумулятивної полімерії?
2. Що таке епістаз? Які особливості домінуючого епістазу?
3. Що таке «бомбейський феномен»?
4. Особливості комплементарної взаємодії генів.

Лабораторна робота № 9

Генетика популяцій

Мета роботи: ознайомитися із закономірностями генетичних процесів у популяції, засвоїти методику аналізу структури популяцій.

Матеріали та обладнання: таблиці та схеми генетичної структури популяцій.

Популяція – сукупність організмів, які заселяють певну територію і здатні вільно схрещуватися між собою. Закон Харді–Вайнберга спрацьовує за дотримання таких умов:

- 1) наявність вільного схрещування, тобто без спеціального добору пар за якимись ознаками;
- 2) відсутність міграції особин за межі цієї популяції;
- 3) відсутність міграції особин у цю популяцію ззовні;
- 4) однакова репродуктивна здатність гомозигот і гетерозигот. Цими умовами забезпечується рівновага популяції.

Основні положення закону Харді–Вайнберга:

1. Сума частот алелів одного гена в наявній популяції – величина стала. Це можна записати формулою:

$$p + q = 1,$$

де p – частота одного алеля гена A ;

q – частота другого алеля гена a , тобто цієї самої алельної пари. Обидві величини можна виражати у частках одиниці або у відсотках (тоді $p + q = 100$).

2. Сума частот генотипів за одним алелем у цій популяції – величина стала, а розподіл її відповідає коефіцієнтам бінома Ньютона другого ступеня. З цих положень виведено формулу для обчислення частот генотипів $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

У популяції, що перебуває у стані рівноваги, чоловічі й жіночі особини дають однакову кількість гамет як з геном A , так і з геном a . Це можна записати як $p + q = 1$. Тоді кількість генотипів можна визначити або простим перемноженням частот чоловічих і жіночих гамет: $(p + q) \times (p + q) = p^2 + 2pq + q^2 = 1$, або ще наочніше, за решіткою Пеннета:

	$A = p$	$A = p$
$A = p$	$AA = p^2$	$Aa = pq$
$A = p$	$Aa = pq$	$aa = q^2$

3. У популяції, що перебуває у стані рівноваги, стала частота генів і генотипів зберігається в ряді поколінь.

Співвідношення генів і генотипів може змінюватись лише тоді, коли популяція втрачає рівновагу, через зміну умов життя, коли певна ознака втрачає своє

приспосувальне значення. Тоді особина з такою ознакою, не маючи переваги, буде елімінуватися доборою, а ген, який контролює цю ознаку, матиме зменшену чисельність, що призведе через кілька поколінь до нового співвідношення генів відповідно до приспосувальної здатності цієї ознаки в нових умовах. Також причиною зміни рівноваги популяції може стати поява нових мутацій, що мають іншу адаптивну здатність.

Закон Харді–Вайнберга правомірний і для множинного алелізму.

Типова задача 1. Встановлено, що частина особин AA в популяції зустрічається з частотою 0,09. Визначити, яка частина популяції гетерозиготна за геном A.

Розв'язання

Розрахунок генетичного складу популяції проводимо згідно з рівнянням Харді–Вайнберга. Частота особин AA дорівнює p^2 , отже, $p^2AA=0,09$, а $p = \sqrt{0,09} = 0,3$. Якщо кількість гомозигот і гетерозигот виражати у відсотках, то $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 100$; $p + q = 1$; $q = 1 - 0,3 = 0,7$. Підставивши значення p і q у формулу, легко встановити частоту гомозигот і гетерозигот за цим геном:

$$p^2AA = 0,3^2 = 0,09 = 9 \%$$

$$q^2aa = 0,7^2 = 0,49 = 49 \%$$

$$2pqAa = 2 \times 0,3 \times 0,7 = 0,42 = 42 \%$$

Отже, 42 % особин у популяції є гетерозиготами.

Далі розраховуємо кількість гамет A і a, які утворюють особини в цій популяції: частота гамет A складається з 9 % гамет, які продукують особини з генотипом AA, з 21 % (42 : 2) гамет, що продукують гетерозиготи Aa, тобто 9 % + 21 % = 30 %; частота гамет a відповідно дорівнює 49 % + 21 % = 70 %.

Відповідь: 30 % популяції гетерозиготні за геном A.

Типова задача 2. На одному з островів було впольовано 10 000 лисиць: 9 991 рудих і 9 білих. Визначити співвідношення рудих гомозиготних, рудих гетерозиготних і білих лисиць у цій популяції.

Розв'язання

A – ген, що обумовлює рудий колір шерсті;

a – ген, що обумовлює білий колір шерсті;

AA – руді лисиці;

aa – білі лисиці;

Усіх лисиць – 10 000 (9 991 руда і 9 білих).

AA – ? Aa – ? aa – ? (у %).

Встановлюємо частоту народження білих лисиць у популяції острова:

$$q^2aa = 9 / 10\,000 = 0,0009.$$

Далі встановлюємо частоту гена, що детермінує білий колір шерсті (ga) у лисиць цієї популяції:

$$ga = \sqrt{g^2aa} = 0\sqrt{0,0009} = 0,03.$$

Визначаємо частоту гена, що зумовлює рудий колір шерсті (pA) у лисиць цієї популяції:

$$pA + ga = 1; pA = 1 - ga; pA = 1 - 0,03 = 0,97.$$

Встановлюємо співвідношення рудих гомозиготних, рудих гетерозиготних та білих лисиць у популяції цього острова.

За рівнянням Харді–Вайнберга $(pA + ga)^2 = p^2 AA + 2pgAa + g^2aa$ отримаємо:

$$p^2AA = (0,97)^2 = 0,9409 \times 100 \% = 94,09 \%$$

$$2pgAa = 2 \times 0,97 \times 0,03 = 0,0582 \times 100 \% = 5,82 \%$$

$$g^2aa = 0,0009 \times 100 \% = 0,09 \%$$

Відповідь: лисиці з генотипом AA становлять 94,09 % в популяції острова; з генотипом Aa – 5,82 %; з генотипом aa – 0,09 %.

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. Із 27 312 дітей, що народились у місті, виявлено 32 дитини із захворюванням, яке виникає в рецесивних гомозигот. Визначити частоту гомозигот за рецесивним геном серед новонароджених (у частках від одиниці). На яку (приблизно) кількість новонароджених припадає одна дитина з генотипом aa?

Задача 2. У великої рогатої худоби породи Шортгорн червона масть не повністю домінує над білою. Гібриди від схрещування червоних тварин з білими мають чале забарвлення. У районі, який спеціалізується на розведенні Шортгорнів, зареєстровано 4 169 червоних тварин, 3 780 чалих і 756 білих. Визначити частоту генів, що зумовлюють червоний і білий колір шерсті в худоби цього району.

Задача 3. У популяції частота генотипу за кодомінантними алелями A й a становить: AA – 64 %; aa – 4 %; Aa – 32 %. Визначити частоту (p) алелі A і частоту (g) алелі a в цій популяції.

Задача 4. У популяції безпородних собак міста Донецька серед 2 700 тварин виявлено 2 457 коротконогих і 243 – з кінцівками нормальної довжини. Коротконогість у собак – ознака домінантна, а нормальна довжина ніг – рецесивна. Користуючись законом Харді–Вайнберга визначити відсоток коротконогих собак у цій популяції, які б у випадку схрещування між собою ніколи не давали цуценят із кінцівками нормальної довжини.

Задача 5. У місті зі сталим складом населення протягом 5 років серед 25 000 новонароджених зареєстровано 2 випадки фенілкетонурії. Хвороба спадкується за аутосомно-рецесивним типом. Визначити кількість гетерозигот серед новонароджених.

Задача 6. Глухонімота пов'язана зі вродженою глухотою, яка перешкоджає нормальному засвоєнню мови. Спадкування аутосомно-рецесивне. Середня частота захворювання коливається для різних географічних районів. Для європейських країн вона становить 2 : 10 000. Обчисліть кількість гетерозигот за геном, що обумовлює глухонімоту, у регіоні з населенням 8 000 000 осіб.

Задача 7. Під час визначення MN-груп крові в популяції одного міста із 4 200 обстежених 1 218 мали антиген M (генотип $I^M I^M$), 882 – антиген N (генотип $I^N I^N$) і 2 100 – обидва антигени (генотип $I^M I^N$). Визначити частоту всіх трьох генотипів у популяції в частках одиниці та відсотках. Визначити частоти генів I^M та I^N у частках одиниці.

Задача 8. Визначити частоту генотипів AA, Aa та aa (у %), якщо гомозиготні особини з генотипом aa становлять у популяції 1 %.

Задача 9. Популяція складається з 9 % гомозигот AA, 49 % гомозигот aa і 42 % гетерозигот Aa. Визначити частоту алелей A(p) і a(g) у популяції.

Задача 10. У популяції морських свинок тварини зі скуйовдженою шерстю (рецесивна ознака, зумовлена алеллю a) трапляються з частотою 36 % (0,36). Тварини з гладенькою шерстю трапляються з частотою 64 % (0,64). Визначити частоту гена A і частоту його алелі a. Частоти p і g виразити у відсотках.

Задача 11. Популяція має такий склад за генотипами: 0,05AA; 0,30Aa; 0,65aa. Визначити p і g.

Задача 12. У вихідний момент популяція має таку генетичну структуру за зчепленим зі статтю локусом: самці – 400A, 600a; самки – 640AA, 320Aa, 40aa. Вважаючи схрещування випадковим, обчислити зрівноважені частоти всіх генотипів.

Задача 13. Серед 1 434 обстежених лисиць 2 були чорними, 1 365 – рудими і 68 – мали проміжне забарвлення хутра. Визначити частоту генів, що обумовлюють чорне й руде забарвлення хутра.

Задача 14. У курей трапляється рецесивна аутосомна ознака – тремтіння. У лабораторній популяції, яка складається зі 130 птахів, 26 мають ознаку тремтіння. Яка в цій популяції частота гена, що обумовлює тремтіння, якщо його пенетрантність дорівнює 35 %?

Задача 15. У популяції кроликів альбіноси (aa) становлять 9 %. Визначити відсоток альбіносів у наступному поколінні, якщо коефіцієнт добору дорівнює одиниці.

Питання для самоконтролю

1. Назвати основні положення закону Харді–Вайнберга.
2. Що таке популяція?

Лабораторна робота № 10

Закономірності успадкування ознак, зчеплених зі статтю

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

Матеріал та обладнання: таблиці та схеми успадкування ознак, зчеплених зі статтю.

У хромосомному наборі організмів розрізняють *нестатеві хромосоми*, або *аутосоми*, і *статеві хромосоми*, або *гетеросоми*. У певної статі статеві хромосоми можуть бути однаковими або різними. Залежно від цього стать, яка утворює один тип гамет, називається *гомогаметною*, а стать, яка утворює різні типи гамет, – *гетерогаметною*.

Відомо чотири типи хромосомного визначення статі:

1) жіноча стать є гомогаметною (XX); а чоловіча – гетерогаметною (XY) – у ссавців, більшості амфібій, частини риб, комах (крім метеликів), ракоподібних, черв'яків, деяких дводомних рослин;

2) жіноча стать – гомогаметна (XX), а чоловіча – гетерогаметна (XO) – у клопів;

3) жіноча стать – гетерогаметна (XY), а чоловіча – гомогаметна (XX) – у птахів, плазунів, частини риб, метелків;

4) жіноча стать – гетерогаметна (XO), а чоловіча – гомогаметна (XX) у молі, живородної ящірки.

Ознаки, гени яких локалізовані в статевих хромосомах, назвали ознаками, *зчепленими зі статтю*. Алельні гени, що детермінують ці 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 цей алель. Наприклад, рецесивний алель гемофілії міститься в X-хромосомі, і його позначають X^h , а домінуючий алель нормального з'єднання крові позначається X^H .

Розрізняють три типи загальнобіологічного визначення статі:

1) прогамне – коли стать зиготи визначається в материнському організмі задовго до майбутнього запліднення. Це спостерігається у коловерток (*Rotatoria*), тлі (*Phylloxera vastatrix*) та ін. Різниця виникає в процесі овогенезу через нерівномірний розподіл цитоплазми, внаслідок чого утворюється два типи яєць – великі та малі. Із перших після запліднення утворюються самки, а з других – самці;

2) сингамне – коли стать визначається в момент злиття гамет під час запліднення. Властиве великій групі тварин і рослин;

3) епігамне – коли стать визначається після запліднення в процесі індивідуального розвитку організму і залежить від умов середовища, у яке вони потрапляють. Наприклад, морський черв'як (*Bonellia viridis*), коли стать визначається залежно від того, чи впала личинка на дно (самка), чи закріпилася на самці (самець), черепахи, крокодили, коли визначення статі залежить від температури навколишнього середовища, в якому знаходяться яйця. За температури 30 °C і менше зароджується самка, а за 34 °C і більше – самець.

Відносно статі ознаки бувають:

– **зчепленими зі статтю** – коли ознаки визначаються генами, які знаходяться в статевих хромосомах;

– **обмежені статтю ознаки** – ті, що наявні в обох статей, але проявляються лише в одній статі (вим'я та ін.);

– **визначені чи контрольовані статтю ознаки** – ті, що проявляються лише в одній статі або вони різні.

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 наявний 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 проявляється у фенотипі. Через те, що природні популяції містять мутації, які знижують життєздатність, особини з гетерогаметною статтю частіше мають знижену пристосованість.

З X-хромосою у людини 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 агамаглобулінемії (відсутність або знижений рівень імуноглобулінів у си-

роватці крові), темна емаль зубів, відсутність малих кутніх зубів, пігментний дерматоз («мармурова» пігментація шкіри), форми затримки розумового розвитку тощо. Такі захворювання успадковуються за принципом: синами – від матері, дочками – від батька. Переважна більшість спадкових захворювань детермінуються рецесивними генами (тобто є рецесивними ознаками), водночас в особин з генотипом X^aY і X^aX^a прогресує спадкова хвороба, а особини з генотипом X^AX^a є гетерозиготними носіями цих захворювань. До того ж деякі гени, що детермінують розвиток спадкових хвороб, у гомозиготному стані спричинюють летальний ефект, тому особини з генотипом X^aX^a гинуть в ембріональному стані.

З Y-хромосоною зчеплені деякі відхилення від норми, зокрема шкірні перетинки між пальцями, густе оволосіння вушних раковин, утворення рогових лусок на шкірі (іхтіоз) тощо.

Типова задача 1. Дочка гемофіліка виходить заміж за сина іншого гемофіліка, причому наречений і наречена не хворіють на гемофілію. Визначте ймовірність народження хворої дитини.

Розв'язання

Дочка гемофіліка отримала від батька X-хромосому з рецесивним алелем гемофілії h , але оскільки вона не хвора, значить, її друга X-хромосома несе домінуючий алель H . Отже, генотип нареченої $X^H X^h$. Наречений отримав від батька Y-хромосому, від матері X-хромосому з алелем H , а його генотип – X^HY .

X^h – рецесивний алель гемофілії;

X^H – домінуючий алель гемофілії;

$X^H X^h$ – наречена;

X^HY – наречений;

F_1 – ?

$P \quad \text{♀ } X^H X^h \times \text{♂ } X^HY$;

$G \quad X^H X^h \quad X^H Y$.

$F_1 \quad \text{♀ } X^H X^H$ (нормальна) $\text{♀ } X^H X^h$ (нормальна) $\text{♂ } X^HY$ (нормальний) $\text{♂ } X^hY$ (гемофілік).

Відповідь: Ймовірність народження хворої дитини – $1/4$.

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. У нормальної жінки народилося троє синів: один – гемофілік і дальтонік, другий – гемофілік із нормальним зором, третій – нормальний за обома ознаками. Чим це можна пояснити?

Задача 2. У курей зчеплений зі статтю ген A в рецесивному стані має летальну дію. Яка частина потомства загине, якщо схрестити курку з гетерозиготним півнем?

Задача 3. За яких генотипів батьківських форм можна визначити стать тільки що вилуплених курчат за забарвленням оперення, якщо відомо, що гени золотистого (коричневого) і сріблястого (білого) оперення розташовані в Z-хромосомі, водночас ген золотистого оперення домінує над сріблястим? Не забудьте, що в курей гетерогаметною статтю є жіноча!

Задача 4. У людини альбінізм зумовлений аутосомним рецесивним алельним геном. Гемофілія зумовлена рецесивним геном, що локалізований в X-хромосомі. У подружньої пари, нормальної фенотипово за цими ознаками, народився син з обома аномаліями. Яка ймовірність того, що у другого сина в цій родині також проявляться обидві аномалії одночасно?

Задача 5. Коти бувають чорні і руді, а кішки – чорні, руді і чорно-руді (черепахові). Ознака зчеплена зі статтю, черепаховий колір – неповнодомінантна ознака, що пов'язано з випадковою інактивациєю однієї з X-хромосом. Які можуть бути кошенята, якщо кіт рудий (рецесив), а кішка – черепахова? Скласти генетичну схему успадкування ознак, зчеплених зі статтю, для батьківських форм і нащадків F_1 .

Задача 6. Відсутність зубів – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака. В сім'ї чоловіка і жінки, які мали зуби, росте хлопчик без зубів. Від кого він успадкував цю ваду? Відповідь підтвердити розв'язком.

Задача 7. Гетерозиготних червонооких самок дрозофіли схрестили з червоноокими самцями. У потомстві одержали по 73 червонооки і білооки самці і 150 самок. Визначити генотипи батьків і потомства, якщо відомо, що червоний колір очей – домінантна ознака, білий – рецесивна. Ці гени локалізовані в X-хромосомі.

Задача 8. Темна емаль зубів зумовлена домінантними алелями двох різних генів, один з яких міститься в аутосомі, а другий – у X-хромосомі. У сім'ї, де батьки мають темні зуби, народилися дівчинка й хлопчик з білими зубами. Визначити ймовірність народження наступної дитини з білими зубами, якщо темні зуби матері зумовлені геном X-хромосоми, а темні зуби батька – аутосомним геном.

Задача 9. Жіноча особина осики з вузькими листками запилена пилком чоловічої особини з нормальними листками. У F_1 жіночі листки мають листки нормальні, а чоловічі – вузькі. Яке буде потомство, якщо квітки жіночої особини F_2 запили пилком чоловічої особини, аналогічній батьківській?

Задача 10. Чоловік-дальтонік одружився з жінкою з нормальним зором. У них двоє дітей: син – дальтонік і дочка з нормальним зором. Написати генотипи матері й дітей.

Питання для самоконтролю

1. Які виділяють типи загальнобіологічного визначення статі?
2. Назвати чотири типи хромосомного визначення статі.
3. Назвати особливості епігамного типу визначення статі.

Лабораторна робота № 11

Зчеплене успадкування ознак і кросинговер

Мета роботи: ознайомитись з особливостями зчепленого успадкування генів; сформулювати поняття про групу зчеплення, частоту кросинговеру.

Матеріали та обладнання: таблиці та схеми кросинговеру і зчепленого успадкування ознак.

Зчеплені ознаки – це ознаки, гени яких розташовані в одній хромосомі. Вони передаються разом у випадку повного зчеплення. Однак під час кон'югації гомологічні хромосоми можуть обмінюватися гомологічними ділянками (це випадок неповного зчеплення). Під час цього гени однієї хромосоми переходять в іншу (гомологічну). Вони опиняються в різних гаметах. Чим ближче гени розташовані в хромосомі, тим рідше відбувається їх розходження під час кросинговеру. Чим далі один від одного – тим частіше порушується зчеплення. Частота розходження ознак під час кросинговеру прямо пропорційна відстані між генами, що їх визначають. За повного зчеплення утворюються два типи гамет в однаковій кількості. За неповного зчеплення може утворитися 4 типи гамет: у 2 типи зі зчепленими генами; у 2 типи з хромосомами, що обмінялися гомологічними ділянками (такі гамети називають кросоверними).

Гени перевіряють на зчеплення під час проведення аналізуючих схрещувань. За такої умови можливі три основні варіанти розщеплення серед нащадків:

- а) вільне й незалежне успадкування ознак:

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

За аналізуючого схрещування F_2 (1 AaBb : 1 Aabb : 1 aaBb : 1 aabb (по 25 % кожного типу) незалежне успадкування може відбуватися у двох випадках:

- коли досліджувані гени містяться у негомологічних хромосомах;
- якщо гени містяться в одній хромосомі, але на відстані, рівній або більшій за 50 М (морганіда).

б) повне зчеплення:

$$P: \frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab};$$

P: AB ab × ab ab. Fa: 1 AaBb (50 %) : 1 aabb (50 %).

в) неповне зчеплення:

$$P: \frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab};$$

Fa: AaBb, aabb (нерекомбінантні) > Aabb, aaBb (рекомбінантні).

Під час розв'язування задач на успадкування зчеплених ознак необхідно пам'ятати такі правила:

1. Генотипи особин, що схрещуються, треба записувати у хромосомній формі.
2. Під час запису генотипів треба враховувати розташування генів у хромосомах гомологічної пари (цис- або транс-). За цис-положення домінантні алелі генів містяться в одній хромосомі, а рецесивні – в іншій: AB ab. За транс-положення в хромосомі містяться домінантний алель одного гена й рецесивний – іншого: Ab aB. Якщо в задачі окремо не дано розміщення генів, вважають, що вони перебувають у цис-положенні.
3. За повного зчеплення особина, яка є гетерозиготною за всіма досліджуваними ознаками, утворює два типи гамет.
4. За неповного зчеплення відбувається утворення кросоверних та некросоверних гамет. За такої умови:
 - кількість некросоверних гамет завжди більша, ніж кросоверних;
 - організм завжди утворює однакову кількість різних типів як кросоверних, так і некросоверних гамет;
 - частка (відсоткове співвідношення) кросоверних та некросоверних гамет залежить від відстані між генами;
 - якщо відома відстань між генами (у % кросинговеру або морганідах), то кількість кросоверних гамет певного типу можна обчислити за формулою:

$$n = \% \text{кросинговеру} / 2,$$

де n – кількість кросоверних гамет певного типу;

- якщо відома кількість кросоверних особин, то % кросинговеру між генами розраховують за формулою:

$$\frac{N_1}{N_2} * 100 \% = \% \text{ кросинговеру},$$

де N_1 – сумарна кількість кросоверних особин, N_2 – загальна кількість особин у F;

– відрізок хромосоми, на якому здійснюється 1 % кросинговеру, дорівнює одній морганіді (умовна міра відстані між генами);

– якщо досліджують ознаки, гени яких входять до різних груп зчеплення, то ймовірностей об'єднання генів різних груп зчеплення дорівнює добутку ймовірностей кожного гена, що утворює цю гамету.

5. Для того, щоб визначити ймовірність появи різних типів зигот, треба перемножити частоти гамет, що утворюють одну зиготу.

6. Треба пам'ятати, що для аналізуючого схрещування у дрозофіл можна брати лише гетерозиготних самок з F₁, оскільки у самців кросинговер не відбувається.

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 перехрещення і розвитку кросоверних гамет і навпаки. Тому кількість некросоверних гамет завжди більша, ніж кросоверних, тобто частота утворення кросоверних (рекомбінантних) гамет завжди становить менше 50 %.

Типова задача 1. Які типи гамет утворюють організми з генотипами у випадках а, б та в, якщо кросинговер відбувається, і у випадках г та д, якщо кросинговер не відбувається?

а) $\frac{AB}{ab}$;

в) $\frac{aB}{AB}$;

д) $\frac{ABcDE}{abCde}$.

б) $\frac{Ab}{aB}$;

г) $\frac{AbC}{aBc}$;

Розв'язання

Хромосоми, що містяться в одній хромосомі, успадковуватимуться разом (зчеплено):

а) кросоверні: Ab та aB; некросоверні: AB та ab;

б) кросоверні: AB та ab; некросоверні: Ab та aB;

в) кросоверні: ab та AB; некросоверні: aB та Ab;

г) AbC та aBc;

д) ABcDE та abCde.

Типова задача 2. Визначити частку (% співвідношення) і типи гамет у дигетерозиготної особини, якщо відомо, що гени С та D зчеплені між собою, і відстань між ними – 18 морганід.

Розв'язання

Кросоверні гамети матимуть вигляд Cd та cD , некросоверні – CD та cd . Розраховуємо частку кросоверних гамет кожного типу: $18\% / 2 = 9\%$. Визначаємо частку некросоверних гамет кожного типу: $100 - 18\% / 2 = 41\%$.

Відповідь: по 9% кросоверних гамет Cd та cD , по 41% некросоверних гамет CD та cd .

Перебіг роботи

1. Розв'язати запропоновані задачі та обґрунтувати свої відповіді.

Задача 1. Чому дорівнює число груп зчеплення у мухи хатньої (*Musca domestica* L.), таргана (*Blatta orientalis* L.), мушки дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen), якщо в ядрі соматичних клітин цих комах відповідно 12, 48 і 8 хромосом?

Задача 2. У дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen) червоні очі і сіре тіло є домінантними ознаками (A і B), а кіноварні очі і чорне тіло – рецесивні ознаки (a і b). У науково-дослідній лабораторії провели схрещування червонооких особин, у яких сіре тіло, з особинами, які мали кіноварні очі і чорне тіло. Всі гібриди F_1 мали червоні очі і сіре тіло. Гібридних мушок схрестили з дигомозиготними за рецесивними ознаками самцями. У F_{an} одержали такі результати: 256 особин з червоними очима і сірим тілом, 18 особин з червоними очима і чорним тілом, 16 особин з кіноварними очима і сірим тілом і 262 особини з кіноварними очима і чорним тілом. Як успадковуються вказані ознаки? Записати схему проведених схрещувань. Визначити відстань між генами вказаних ознак.

Задача 3. Чоловік отримав від матері хромосому з генами A і B , від батька – з генами a і b , причому ці гени успадковуються зчеплено. Його жінка – рецесивна гомозигота. Яка ймовірність того, що їхня дитина буде рецесивною за обома генами, якщо відстань між генами – 8 морганід?

Задача 4. У кукурудзи буває забарвлений ендосперм (A) і незабарвлений (a), гладкі зерна (B) і зморшкуваті (b). Гени, що визначають ці ознаки, успадковуються у зчепленому стані, частота кросинговеру – $3,6\%$. Визначити потомство від схрещування: $AB//ab \times ab//ab$.

Задача 5. У дрозофіли відстань між генами A і B – 12 морганід. Яким буде потомство від схрещування рецесивної самки та самця з генотипом $AB//ab$, якщо для самців дрозофіли характерне повне зчеплення генів?

Задача 6. Гени B і C зчеплені, а частота кросинговеру між ними становить 24% . Ген E розташований в іншій групі зчеплення. Які типи гамет і в якому процентному співвідношенні утворюються в особин з генотипом $BC//bc$ та $E//e$?

Задача 7. У чотирьох гетерозиготних особин утворюються такі типи гамет:

а) АВ – 40 %, Ab – 10 %, aB – 10 %, ab – 40 %;

б) АВ – 50 %, ab – 50 %;

в) АВ – 25 %, Ab – 25 %, aB – 25 %, ab – 25 %;

г) АВ – 30 %, Ab – 20 %, aB – 20 %, ab – 30 %.

Визначити тип успадкування у кожному з випадків.

Задача 8. Які типи кросоверних і некросоверних гамет утворюються в організмах, що мають такі генотипи: а) СВ//сb; б) Сb//сВ?

Задача 9. Захворювання на дальтонізм та гемофілію визначаються рецесивними генами, що розташовані в Х-хромосомі на відстані 10 морганід. Які типи яйцеклітин і в якій кількості будуть утворюватися у жінки, якщо вона є дигетерозиготною за цими ознаками?

Задача 10. У людини гени А та F містяться в аутосомі на відстані 12 морганід. Якою є ймовірність народження дитини з фенотипом її батька, якщо у чоловіка в подружжі генотип Af//aF, а у жінки af//af?

Питання для самоконтролю

1. Що таке кросинговер і які гени називають кросоверними? За яких умов відбувається кросинговер?
2. Які наслідки кросинговеру?
3. Що таке частота кросинговеру та як вона визначається?
4. Які ознаки називають зчепленими?

Лабораторна робота № 12

Складання родоводів. Розв'язання типових задач на визначення виду мутацій

Мета роботи: ознайомитися з особливостями вивчення закономірностей спадковості і мінливості у людини; ознайомитися з цитогенетичним та генеалогічним методами генетики; навчитися складати й аналізувати родоводи.

Матеріали та обладнання: карти та схеми родоводів.

Закони спадкування однакові для всіх живих істот. Людині властиві всі відомі в генетиці типи спадкування ознак: домінантне, кодомінантне, рецесивне, аутосомне або зчеплене зі статевими хромосомами. Спадкування деяких домінантних

ознак можна простежити впродовж багатьох поколінь. Так, успадкування симфангії описано в 14 послідовних поколіннях, а стійка куряча сліпота – у десяти.

Складання родоводу. Збирання відомостей про сім'ю починається від **пробанда**. Так називають представника сім'ї, який першим потрапив в поле зору дослідника. Здебільшого, це хворий або носій досліджуваної ознаки. Дітей однієї батьківської пари (рідних братів і сестер) називають **сібсами**. Сім'єю у вузькому розумінні слова називають батьківську пару і їхніх дітей. Більш широке коло кровних родичів краще позначати терміном «рід». Зазвичай родовід складається за однією або кількома ознаками, але він не може бути складений за всіма відомими ознаками.

Залежно від мети дослідження родовід може бути повним або обмеженим. Чим більше поколінь залучається в родовід, тим він повніший. Але це спричиняє неточності в отриманих відомостях і, як наслідок, неточності в побудові загальної генези захворювання. Наприклад, інколи люди не знають своїх двоюрідних братів і сестер, не кажучи вже про певні ознаки в них або їхніх дітей.

Складання родоводу супроводжують коротким записом основних даних про кожного члена родоводу із зазначенням ступеня його спорідненості відносно пробанда. Потім з метою унаочнення готують графічне зображення родоводу. Для цього користуються стандартними символами, які наведені на рис. 8.

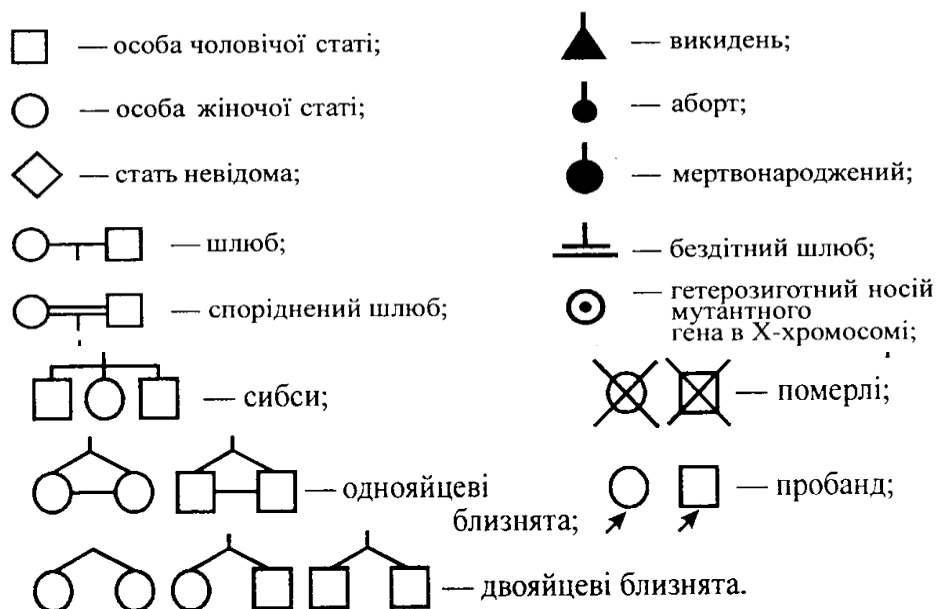


Рис. 8. Генетична символіка, що використовується для складання родоводу

Індивіди в родоводі розміщуються за поколіннями, кожне з яких займає окремий горизонтальний рядок і позначаються зліва від рядка римськими цифрами. Для позначення родинних зв'язків між членами родоводу застосовують такі знаки (рис. 9). Горизонтальна лінія, що з'єднує коло з квадратом, – лінія шлюбу. Від

неї відходить графічне «коромисло», до якого прикріплені знизу символи дітей, народжених від цього шлюбу. Близнята позначаються розміщеними поряд колами чи квадратами, приєднаними до однієї спільної точки «коромислом».

Символи одружених дітей з'єднуються лініями шлюбу зі своїми подружжями. Якщо в подружній парі кілька дітей, ставлять ромб із цифрою всередині. Ця цифра означає кількість дітей. На схемі, поданій нижче (рис. 9), зображений родовід, що охоплює покоління пробанда (III), два покоління за висхідною лінією (II і I) і одне покоління за низхідною лінією (IV).

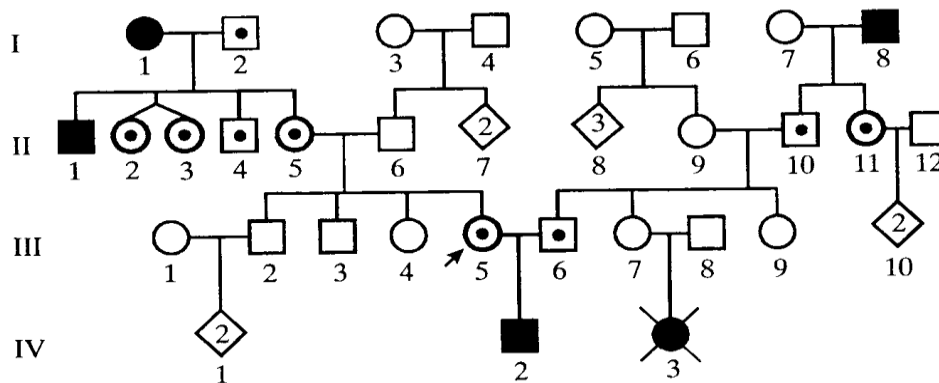


Рис. 9. Приклад складання родоводу людини

У випадку виявлення спадкового характеру ознаки необхідно встановити тип успадкування: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний або зчеплений зі статтю.

Основні ознаки аутосомно-домінантного типу успадкування (рис. 10):

- прояв ознаки у рівній мірі у представників обох статей;
- наявність хворих у всіх поколіннях (по вертикалі родоводу), а за відносно великої кількості сибсів і по горизонталі (у сестер і братів пробанда);
- у хворої дитини завжди один з батьків або обоє хворі;
- імовірність народження хворої дитини складає 50 %.

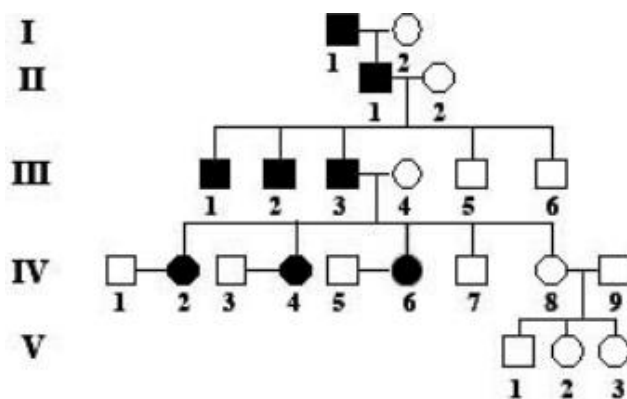


Рис. 10. Приклад родоводу людини з доміантними аномаліями

Прикладом хвороби, що успадковується за аутосомно-домінантним типом, є полідактилія (багатопапість).

Основні ознаки аутосомно-рецесивного типу успадкування (рис. 11):

- відносно невелика кількість хворих у родоводі навіть за достатньої кількості потомків;
- наявність успадкування хвороб по горизонталі родоводу (хворіють сибси – рідні, двоюрідні);
- батьки хворої дитини часто фенотипово здорові, але є гетерозиготними носіями рецесивного гена;
- імовірність народження хворої дитини складає 25 % і зростає в близькосторіднених шлюбах;
- мутантний рецесивний ген (а) фенотипово проявляється лише в гомозиготному стані (аа).

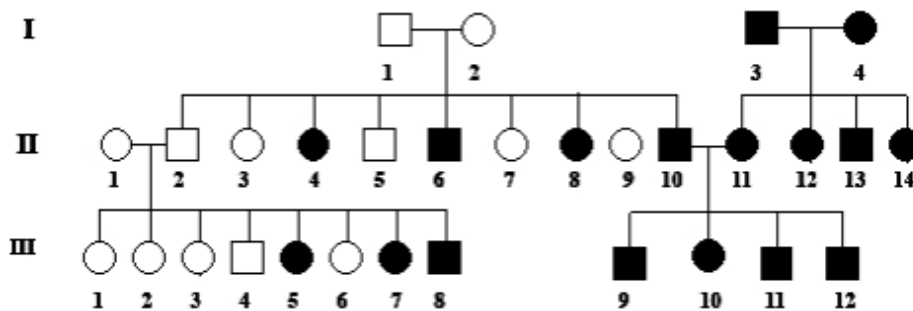


Рис. 11. Приклад родоводу людини з рецесивною ознакою

Прикладом хвороби, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом, є амавротична ідіотія Тея–Сакса, а також інші генні спадкові хвороби.

Захворювання, які зумовлюються зчепленим зі статтю геном, що локалізований у Х-хромосомі, можуть бути як доміантними, так і рецесивними. За *домінантного Х-зчепленого типу успадкування*:

- захворювання однаково проявляється як у чоловіків, так і у жінок;
- якщо хвора жінка ($X^A X^a$), то імовірність народження хворої дитини становить 50 %, незалежно від статі; – якщо хворий чоловік ($X^A Y$), то всі його дочки будуть хворі, а всі сини – здорові.

Прикладом захворювання, що успадковується за доміантним Х- зчепленим типом, є особлива форма рахіту, стійкого до лікування кальциферолами.

За рецесивного Х-зчепленого типу успадкування:

- хворіють переважно особини чоловічої статі;
- відсутня передача ознаки від батька до сина;
- гетерозиготна жінка (носій) передає мутантний рецесивний ген половині своїх синів, які будуть хворі, і половині своїх дочок, які будуть фенотипово здорові,

але також будуть носіями і передадуть рецесивний ген разом з X-хромосоною наступному поколінню.

Прикладом хвороби, що успадковується за рецесивним X-зчепленим типом, є кольорова сліпота (дальтонізм), гемофілія.

За Y-зчепленого типу успадкування ознака успадковується за чоловічою лінією (від батька до всіх його синів). За цим типом успадковується іхтіоз (утворення рогових лусок на шкірі).

Типова задача 1. Пробанд (III-5) – здорова жінка, звернулась у клініку з приводу прогнозу здоров'я потомства через те, що її перша дитина (IV-2) хвора. Родовід треба читати так: мати і батько пробанда (II-5 і 6) і її сибси (II-2,3,4) – здорові. У роду батька пробанда (I-3 і 4 та II-7) ця хвороба не спостерігалась, а в роду матері хворіли бабуся (I-1) і дядько (II-1). Дві тітки-близнята (II-2 і 3) і другий дядько (II-4) – здорові. У жінки-пробанда є здоровий брат (III-2), який має двох здорових дітей (IV-1).

Батьки чоловіка пробанда (II-9 і 10) – здорові. У роду матері чоловіка (I-5 і 6) та (II-8) хвороба не виявлена. Дід з боку батька чоловіка (I-8) був хворим. У сестри чоловіка (III-7) була мертвонароджена дитина (IV-3).

Родовід відображає рецесивне спадкування захворювання та гетерозиготність пробанда і її чоловіка. У разі рецесивного захворювання (хворий – n, здоровий – N) гетерозиготність родичів у ряді випадків може бути встановлена з повною достовірністю. Її можна встановити:

А) За фенотипом дітей. Якщо хоч одна дитина має спадкову патологію (генотип nn), то обоє батьків мають ген n. У нашому родоводі цим шляхом встановлена гетерозиготність пробанда і її чоловіка (III-5, 6).

Б) За фенотипом батьків. Якщо один з батьків хворий (nn), то всі його здорові діти гетерозиготні (Nn). У нашому прикладі цим шляхом встановлена гетерозиготність шести осіб другого покоління (II-2, 3, 4, 5 і II-10, 11). Якщо решта здорових членів сім'ї мали за висхідною лінією хворого предка (наприклад, діда), можна встановити ймовірність їх гетерозиготності.

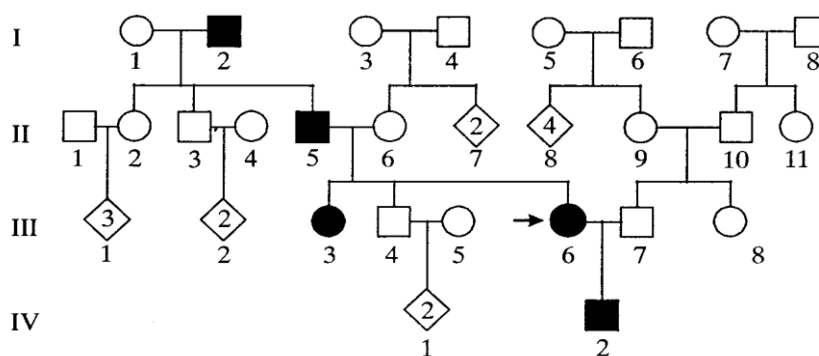


Рис. 12. Приклад родоводу людини з рецесивною ознакою

Якщо сім'я має ген, що дуже рідко трапляється, то ймовірність того, що цей же ген буде внесений у родовід особами, які беруть шлюб із членами досліджуваної сім'ї, дуже мала. У таких випадках родовід складають спрощено, відображаючи в ньому тільки членів спадково обтяженої сім'ї без їх дружин і чоловіків, як це показано на схемі, вміщеній нижче (рис. 13).

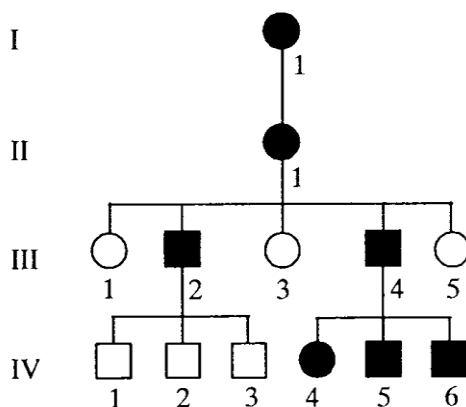


Рис. 13. Спрощена схема родоводу із зазначенням членів спадково обтяженої сім'ї

Схема вказує, що у хворої жінки (I-1) була хвора дочка (II-1), яка народила здорових дочок (III-1, 3 і 5) і двох хворих синів (III-2 і 4). Перший з них мав трьох здорових дітей (IV-1, 2, 3), а другий – трьох хворих (IV-4, 5, 6).

Застосовуючи генеалогічний метод, важливо позначати в родоводі особисто обстежених осіб на наявність ознаки і необстежених, відомості про яких отримані з повідомлень пробанда або родичів, а також із анкет.

Великою помилкою є складання неповного родоводу через труднощі в обстеженні двоюрідних і троюрідних родичів пробанда, причому не завжди вказується, у якому випадку дійсно не було родичів, а де про них нічого не відомо. Лікар повинен прагнути отримати найбільш об'єктивний і повний первинний матеріал, який ляже в основу статистичного й генетичного аналізу.

Перебіг роботи

1. За графічними зображеннями родоводу описати запропоновані родоводи та визначити, за яким типом успадковуються досліджувані ознаки. Відповідь обґрунтувати.

Задача 1. За даними зібраного у пробанда анамнезу, складено родовід для сім'ї зі спадковим захворюванням.

1. Прочитати родовід, починаючи з пробанда (III-6). Визначити ступінь спорідненості з пробандом осіб: I-2; II-5; III-3; IV-2.

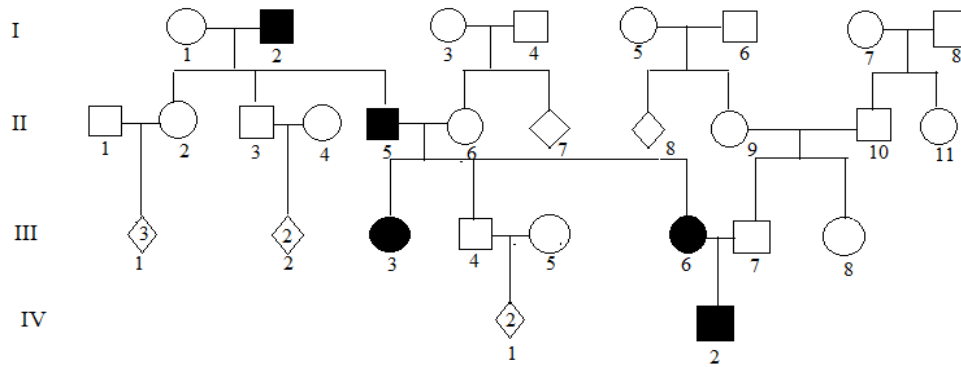


Рис. 14. Родовід для здійснення аналізу

2. Як успадковується захворювання: домінантно чи рецесивно, зчеплено зі статтю чи аутосомно?

Задача 2. Для сім'ї зі спадковим захворюванням складений родовід (рис. 15).

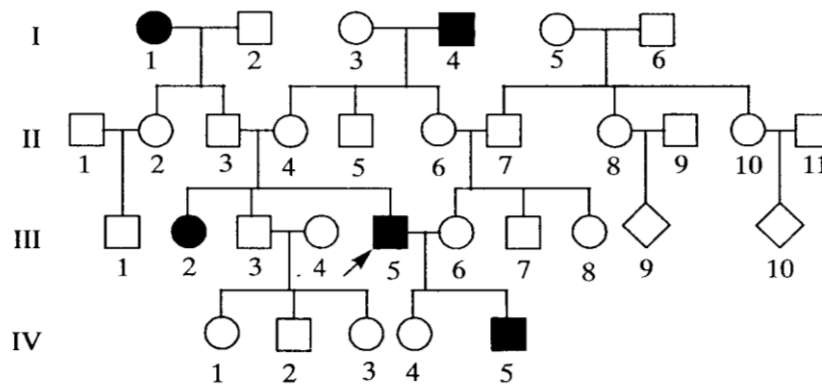


Рис. 15. Родовід для здійснення аналізу

1. Чи існує спорідненість між особами II-2 і II-4? Між III-1 і III-5? Між про-бандом і його жінкою?

2. Чи успадковується захворювання як домінантна (рецесивна), аутосомна чи зчеплена зі статтю ознака?

3. Які члени родоуду, безперечно, гетерозиготні?

Задача 3. Для сім'ї зі спадковим захворюванням складений родовід. (рис. 16)

1. У якій спорідненості знаходяться хворий III-3 з хворим II-7 і III-8?

2. Як спадкується хвороба?

3. Які члени родоуду гетерозиготні?

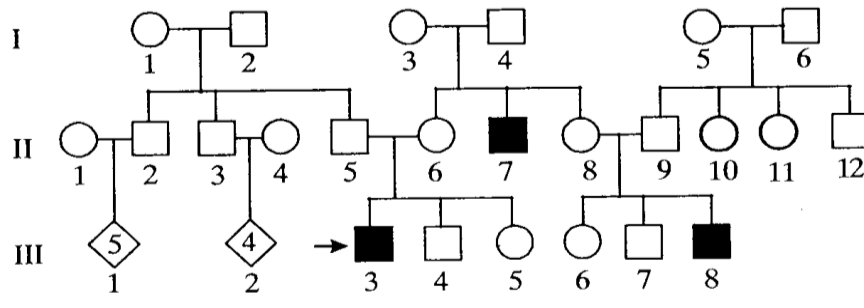


Рис. 16. Родовід для здійснення аналізу

Задача 4. Пробанд – хлопчик, який добре володіє правою рукою. Брати й сестри його – шульги. Мати пробанда – праворука, а батько – шульга. Бабуся пробанда з боку матері – праворука, а дід – шульга. Праворукий брат матері пробанда (дядько) одружився з праворукою жінкою, але в них народились дві дівчинки – шульги. Скласти родовід сім'ї і встановити характер успадкування ознаки та генотипи всіх членів родоvodu.

Задача 5. Пробанд – глухоніма дівчинка. Її брат, мати й батько – здорові. З боку батька тітка й дід здорові, а бабуся – глухоніма. У матері пробанда є глухоніми брат та здорові брат і сестра. Скласти родовід і визначити тип успадкування ознаки й генотипи членів родоvodu.

Задача 6. У людини відсутність потових залоз детермінується рецесивним геном. У сім'ї народився син без потових залоз. Батьки дитини, а також бабусі й дідусі з боку матері й батька мали нормальну шкіру, але сестра бабусі з боку матері страждала на відсутність потових залоз. Визначити генотипи згаданих осіб і скласти схему родоvodu. Як успадковується це захворювання?

Задача 7. Пробанд – дівчина, що має нормальну будову пальців; її мати й батько також мають нормальну будову пальців. У батька пробанда є сестра з брахідактилією і брат із нормальною будовою пальців. Тітка пробанда за лінією батька, яка має брахідактилію, перебуває у шлюбі з чоловіком, що має нормальну будову пальців, але в їхнього сина – брахідактилія. У бабусі пробанда з боку батька і її сестри брахідактилія, а дід має нормальну будову пальців. Прабабуся і прадід (батько й мати бабусі пробанда з боку батька) мали брахідактилію. Прадід був одружений двічі. Його друга жінка не мала брахідактилії. Від другого шлюбу в прадіда було дві дочки без аномалій і чотири сини з брахідактилією. Всі діти прадіда були одружені. Їхні чоловіки й жінки не мали аномалій. У однієї з його дочок народилися дві дівчинки та хлопчик без брахідактилії, а у другій дочки – хлопчик без аномалій. У першого сина народилась дівчинка з брахідактилією, у другого сина – дочка без аномалій і дві дівчинки (монозиготні близнята) з брахідактилією. У двох інших синів народилися здорові сини.

Визначити ймовірність народження дитини з аномалією в майбутній сім'ї пробанда за умови, що вона візьме шлюб із чоловіком, який має такий же генотип, що й у неї. Скласти схему родоvodu.

Задача 8. У сім'ї здорових батьків хлопчик п'яти років захворів на одну з форм міопатії (атрофія м'язів). Дядько і син тітки пробанда з боку матері хворі на міопатію. Тітка з боку матері, її чоловік, а також бабуся і дідусь пробанда з боку матері – здорові. Скласти родовід, визначити тип успадкування захворювання і вказати носіїв патологічного гена.

Задача 9. Схемою зображено родовід сім'ї з ознакою сивого пасма волосся (рис. 17). Визначити тип успадкування цієї ознаки і генотипи осіб: I-1, 2; II-2, 3, 4; III-2, 3 та IV-1, 2, 9.

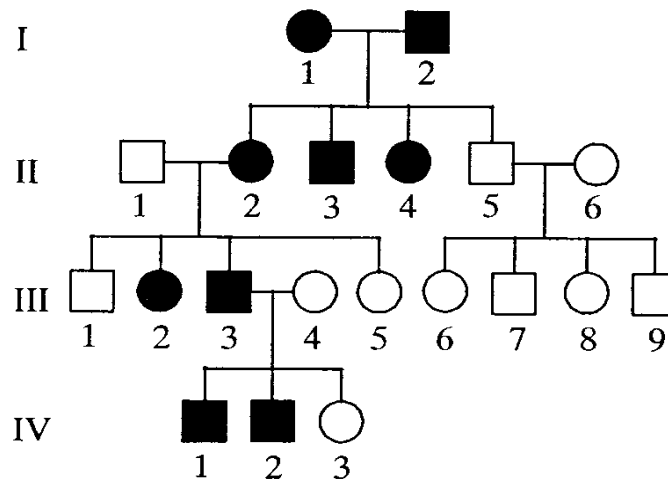


Рис. 17. Родовід для здійснення аналізу

Завдання 10. Скласти родовід власної родини та визначити вид родовідної схеми.

Питання для самоконтролю

1. У чому полягає суть генеалогічного методу вивчення генетики людини? Назвати етапи, з яких складається цей метод.
2. Кого називають пробандом та сибсами?
3. Що таке родовід та родовідна схема?
4. Які генетичні символи використовують під час складання родовідних схем?
5. Розкрити принципи побудови родовідної схеми.
6. З якою метою складається родовід? Що можна встановити на підставі аналізу родоvodu?

Лабораторна робота № 13

Реалізація генетичної інформації, закодованої в ДНК

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

Матеріали та обладнання: схеми, мікрофотографії, 3D-модель ДНК, відео-матеріали.

Згідно з хромосомною теорією спадковості успадковані ознаки закладені в генах, які розташовуються в хромосомах клітинного ядра, що 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 бувають 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). 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 азотисті основи, моносахарид рибоза і залишок фосфорної кислоти. Замість тиміну до складу РНК входить урацил (У).

Послідовне з'єднання нуклеотидів у полінуклеотидний ланцюг здійснюється через вуглеводно-фосфатні зв'язки. Винятком є т-РНК, у якої, окрім вуглеводно-фосфатних зв'язків, існують водневі зв'язки, що з'єднують певні комплементарні ділянки цієї нуклеїнової кислоти і надають їй форму листка конюшини. Розрізняють три типи РНК:

1) *інформаційна (і-РНК)* синтезується на певній ділянці ДНК за принципом комплементарності, несе спадкову інформацію про первинну структуру поліпептиду від ядра в цитоплазму і є матрицею для синтезу поліпептиду в полірибосомі;

2) *транспортна (т-РНК)* транспортує з 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 складником рибосом і виконує певну регуляторну функцію у процесах трансляції.

Ген – ділянка дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК), що складається з певної кількості 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), з допомогою яких відбувається синтез білків, що здійснюють метаболізм і зумовлюють розвиток ознак. Отже, 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 усіх одиниць спадкової інформації (генів), які містяться в гаплоїдному наборі клітин цього виду організму, називають *геномом*. Геном являє собою увесь необхідний набір генів, який забезпечує формування видових характеристик організмів в процесі їх нормального онтогенезу.

Генетична інформація, закодована в ДНК, зчитується під час 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 з допомогою ферментів геліказ. На одному з ланцюжків (матричному) з 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 з допомогою генетичного коду. Генетичний код –

система кодування амінокислотного складу поліпептиду (тобто первинної структури білка) у нуклеотидній послідовності ДНК.

Генетичний код має певні властивості, а саме:

1) триплетність: одна амінокислота кодується трьома розміщеними поруч нуклеотидами, які називаються триплети або кодони;

2) надлишковість (виродженість): будь-яка амінокислота може кодуватись не одним, а кількома триплетами;

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 за безпосередньої участі ДНК шляхом утворення певних білкових молекул, необхідних клітині в кожен 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, а, 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.

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. У 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 і-РНК (під час трансляції). Послідовність нуклеотидів у кодоні і-РНК комплементарна нуклеотидній послідовності антикодонів т-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 (їх інформація реалізується під час трансляції), інтрони – некодуючі ділянки ДНК (вони вирізуються після транскрипції під час формування зрілих і-РНК).
11. За даними елементарного складу (до складу білків можуть входити атоми металів – Cu, Fe, Zn та ін.) можна обчислити молекулярну масу білків, використовуючи формулу:

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

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 триплетів генетичного коду (табл. 6).
14. Тривалість однієї операції трансляції дорівнює $1/5$ с.
15. Швидкість елонгації (ріст ланцюгу і-РНК) становить 50 нуклеотидів за 1 с.

Таблиця 6 – Триплети генетичного коду (відповідність між кодами і-РНК і амінокислотами)

Перша літера триплету	Друга літера триплету				Третя літера триплету
	У	Ц	А	Г	
У	фенілаланін	серин	тирозин	цистеїн	у
	фенілаланін	серин	тирозин	цистеїн	ц
	лейцин	серин	–	–	а
	лейцин	серин	–	триптофан	г
Ц	лейцин	пролін	гістидин	аргінін	у
	лейцин	пролін	гістидин	аргінін	ц
	лейцин	пролін	глутамін	аргінін	а
	лейцин	пролін	глутамін	аргінін	г
А	ізолейцин	треонін	аспаргін	серин	у
	ізолейцин	треонін	аспаргін	серин	ц
	ізолейцин	треонін	лізин	аргінін	а
	метіонін	треонін	лізин	аргінін	г
Г	валін	аланін	аспарагінова кислота	гліцин	у
	валін	аланін	аспарагінова кислота	гліцин	ц
	валін	аланін	глутамінова кислота	гліцин	а
	валін	аланін	глутамінова кислота	гліцин	г

Примітка. Триплети UAA, UAG, UGA не кодують амінокислоти.

Перебіг роботи

Завдання. Розв'язати задачі з молекулярної генетики та обґрунтувати відповіді.

1. Використовуючи генетичний код, визначити, які амінокислоти кодуються такими триплетами в молекулі ДНК: ГГТ, ААГ, ЦТТ, АГТ, ААА, ЦЦЦ.

2. Молекула білка складається з таких амінокислот: валін – лейцин – гістидин – серин – ізолейцин. Яка послідовність нуклеотидів у складі гена, що кодує цей білок?

3. Фрагмент правого ланцюжка ДНК-вмісного вірусу складається з таких нуклеотидів: АЦТГАГЦЦТАЦЦЦГЦТАТГЦТ. Визначити нуклеотидну послідовність фрагмента лівого ланцюжка ДНК та його молекулярну масу, якщо молекулярна маса одного нуклеотиду 345 а. о. м.

4. Фрагмент одного із ланцюжків ДНК має таку послідовність нуклеотидів: ЦТГААЦГТЦАЦГТААТЦГЦГГАГА. Визначити:

- нуклеотидну послідовність і-РНК, синтезованої на цьому фрагменті ДНК;
- первинну структуру білка;
- триплети (антикодони) т-РНК, які беруть участь у синтезі цього білка;
- кількість молекул т-РНК, що приймають участь у цьому процесі.

5. і-РНК складається з таких триплетів: УЦГ–ГЦА–АУЦ–АЦА–УУГ–ЦГГ–ГУГ–АЦГ. Визначити послідовність триплетів відповідної ділянки обох ланцюгів ДНК та її молекулярну масу.

6. Фрагмент фермента рибонуклеази складається з 245 амінокислот. Визначити:

а) кількість триплетів і-РНК, якою кодується цей фрагмент фермента рибонуклеази;

б) молекулярну масу і довжину відповідного гена.

7. Фрагмент молекули ДНК містить 240 аденілових нуклеотидів, що становить 16 % від загальної кількості нуклеотидів. Визначити:

а) кількість у поданому фрагменті тимідилових, цитидилових та гуанілових нуклеотидів;

б) процентний вміст зазначених нуклеотидів;

в) молекулярну масу фрагмента молекули ДНК.

8. Молекула ДНК бактерії має 7 000 нуклеотидів. Відстань між сусідніми азотистими основами становить 0,34 нм. Яка кількість водневих зв'язків виникає між двома полінуклеотидними ланцюгами в молекулі ДНК, якщо вона в своєму складі має 20 % аденілових нуклеотидів?

9. Із якої кількості нуклеотидів складається ланцюжок і-РНК, що кодує білкову молекулу з 125 амінокислот і містить три беззмістовні триплети (нонсенс-кодони)?

10. Із якої кількості нуклеотидів складається ланцюжок ДНК, який кодує поліпептид із 140 амінокислот, якщо лише 10 % триплетів входить до складу екзонів?

11. Гемоглобін містить 0,34 % феруму (Fe). Обчислити його молекулярну масу.

12. Одна макромолекула білка гемоглобіну складається з 574 амінокислот. Визначити відносну масу цього білка.

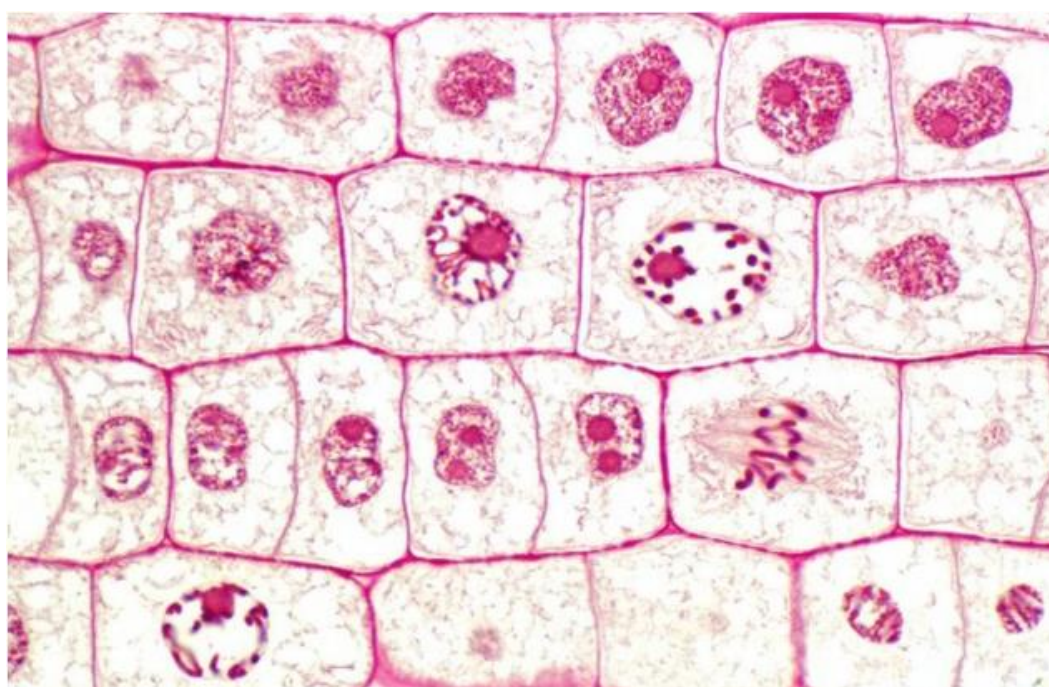
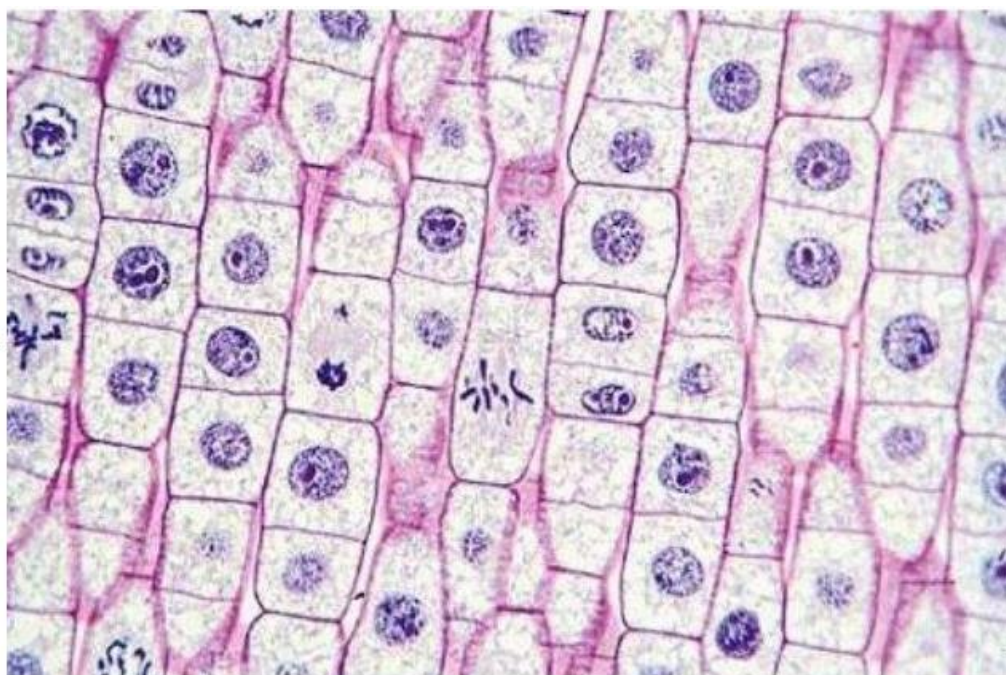
13. Визначити тривалість біосинтезу білка, який складається з 172 амінокислотних залишків.

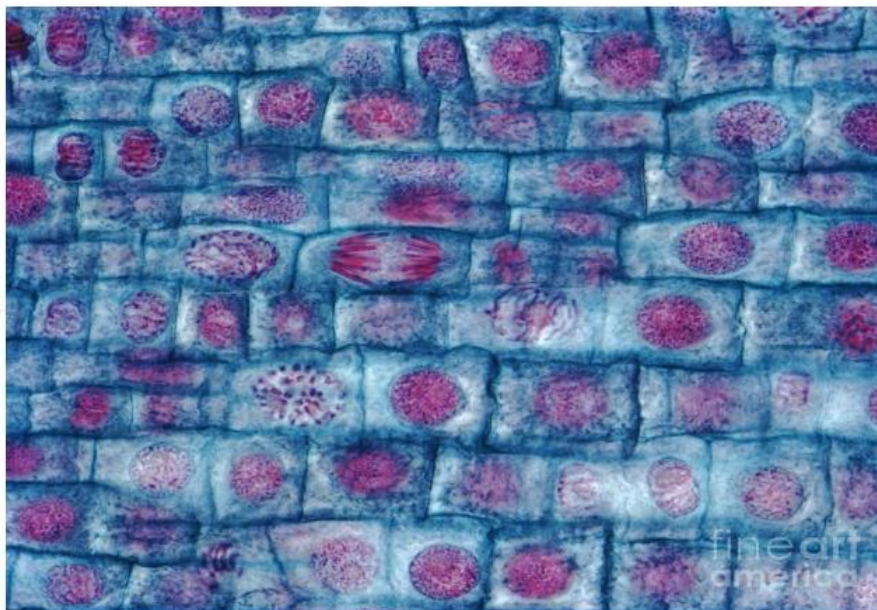
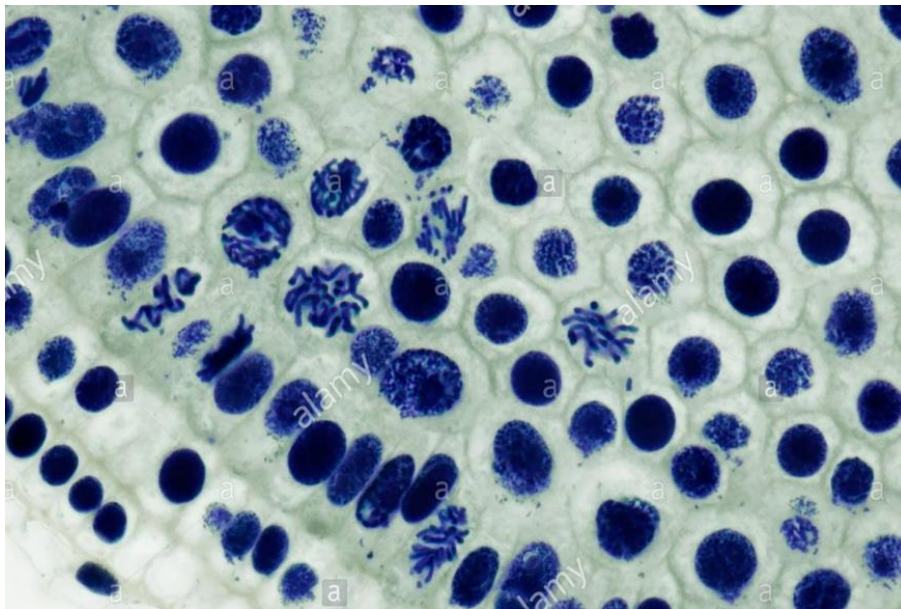
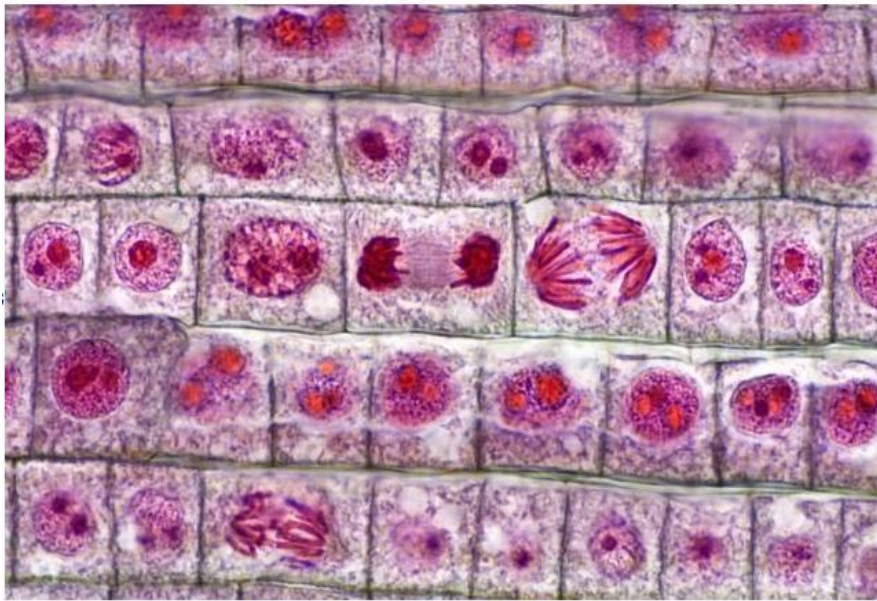
Питання для самоконтролю

1. Розкрити будову та функції ДНК.
2. Дати визначення поняття «ген». Назвати його функції.
3. Пояснити відмінності між поняттями «геном» та «генотип».
4. Що таке інтрони та екзони?
5. У чому суть правила Е. Чаргаффа?

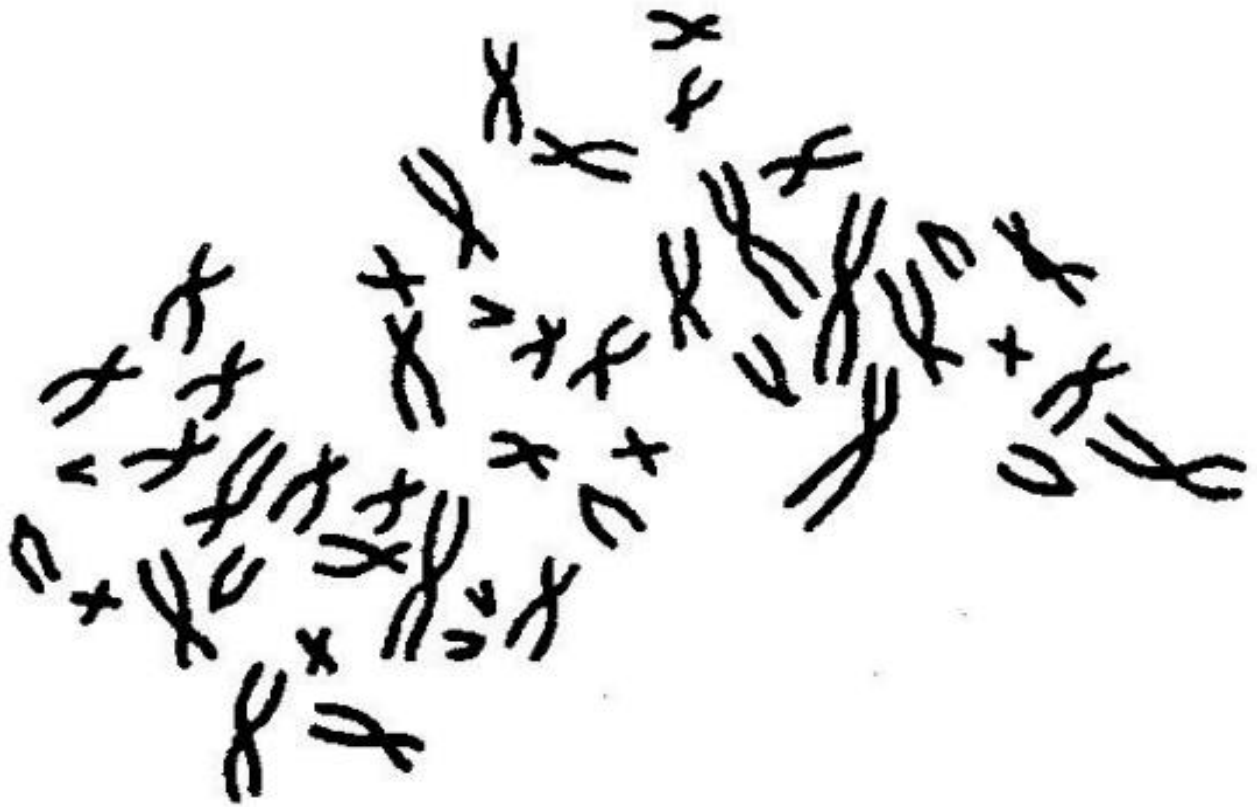
Додатки

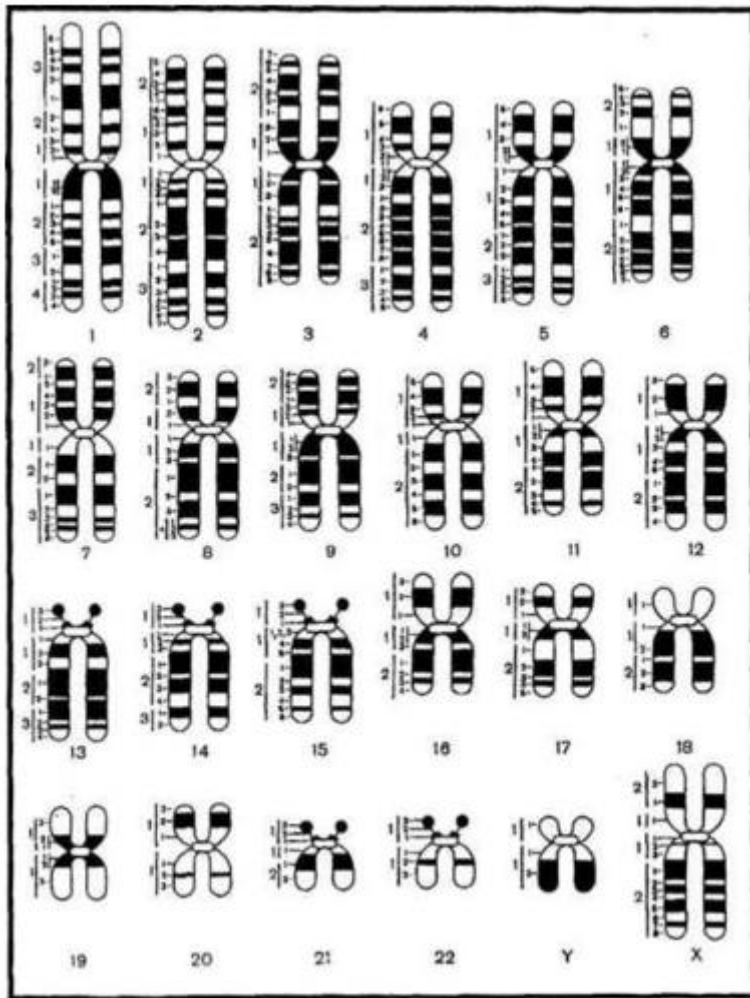
Мікрофотографії стадій мітозу





Хромосомні набори людини





СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Адріанов В. Л. Збірник задач з генетики: збірник / за заг. ред. В. В. Вербицького. Київ: «НЕНЦ», 2017. 93 с.
2. Батирова Г. Ш. Збірник задач і вправ з генетики. Тернопіль: підручники і посібники, 1997. 48 с.
3. Бовт В. Д., Позмогова Н. В. Генетика: навч.-метод. посіб. Запоріжжя: ЗНУ, 2014. 122 с.
4. Голда Д. М. Задачі з генетики та методика їх розв'язування. Київ: «Вирій», 1997. 72 с.
5. Задорожна О. А. Генетика. Збірник задач. Харків: ПЕТ, 2019. 112 с.
6. Зінченко М. О., Фіщук О. С. Генетика: методичні рекомендації до практичних занять. Луцьк: РВВ «Медіа», 2019. 52 с.
7. Карташова І. І. Біологічна задача: зміст, розв'язання, методика використання: навч.-метод. посіб. Херсон: ПП Вишемирський В. С., 2015. 104 с.
8. Лагутенко О. Т., Чепурна Н. П. Генетика з основами селекції: лабораторний практикум. Київ: Вид-во НПУ імені М. П. Драгоманова, 2017. 160 с.
9. Методичні вказівки щодо виконання лабораторних робіт з навчальної дисципліни «Генетика» для студентів денної форми навчання за напрямом 6.051401 – «Біотехнологія» / укл.: В. В. Никифоров, О. А. Сакун, 2014, 62 с.
10. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навч. посіб. для студентів вищих навчальних закладів. Київ: «Академія». 2014. 325 с.
11. Сиволоб А. В., Рушковський С. Р., Кир'яченко С. С. Генетика: підручник. Київ: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 320 с.
12. Стрельчук С. І. Генетика з основами селекції: підручник для студентів біологічних факультетів вищ. навч. закладів. Київ: Фітосоціоцентр, 2000. 292 с.
13. Маруненко І. М., Неведомська Є. О. Основи генетики: навч.-метод. посіб. з питань проведення практичних і самостійних робіт. 6-те вид., перероблене і доповнене. Київ: Київський ун-т імені Бориса Грінченка. 2015. 57 с.
14. Principles Of Genetic. 2016. URL: <http://agrimoon.com/wp-content/uploads/Principle-of-Genetics.pdf>

Навчальне видання

Мікуліч Любов Олександрівна
Маишталер Олександра Володимирівна

ГЕНЕТИКА

Методичні вказівки до виконання лабораторних робіт
для здобувачів вищої освіти ОС «Бакалавр»
денної та заочної форм навчання
спеціальності 091 Біологія та біохімія ОП «Біологія»

Редактор О. А. Солдатова
Технічний редактор Т. О. Важеніна-Гопрак

Підписано до друку 23.08.2024
Формат 60×84/16. Папір офсетний.
Друк – цифровий. Умовн. друк. арк. 3,95.
Тираж 30. Зам. 18.

Донецький національний університет імені Василя Стуса
21021, м. Вінниця, 600-річчя, 21
Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи
до Державного реєстру
серія ДК № 5945 від 15.01.2018