



П.Г. Балан, Ю.Г. Вервес

БІОЛОГІЯ

11

*Рівень стандарту,
академічний рівень*





РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИВОЇ МАТЕРІЇ
ВІД ОРГАНІЧНИХ МОЛЕКУЛ ДО БІОСФЕРИ





П.Г. Балан, Ю.Г. Вервес

БІОЛОГІЯ

11

Рівень стандарту, академічний рівень

*Підручник для 11 класу
загальноосвітніх навчальних закладів*

*Рекомендовано
Міністерством освіти і науки України*



Л
Київ
«ГЕНЕЗА»
2011

Л
Г
И

ББК 28.0я721
Б20

*Рекомендовано Міністерством освіти і науки України
(наказ МОН України № 235 від 16.03.2011 р.)*

Видано за рахунок державних коштів. Продаж заборонено

Наукову експертизу проводив Інститут клітинної біології
та генетичної інженерії НАН України.

Психолого-педагогічну експертизу проводив
Інститут педагогіки НАПН України.

Балан П.Г.

Б20 Біологія : підруч. для 11 кл. загальноосвіт. навч. закл. : рівень стандарту, академ. рівень / П.Г. Балан, Ю.Г. Вервес. – К. : Генеза, 2011. – 304 с. : іл.

ISBN 978-966-11-0061-8.

ББК 28.0я721

ISBN 978-966-11-0061-8

© Балан П.Г., Вервес Ю.Г.,
2011

© Видавництво «Генеза»,
оригінал-макет, 2011

Минулого року ви ознайомилися з молекулярним, клітинним і організованим рівнями організації живої матерії, дізналися про хімічний склад і будову клітин, основні процеси пластичного та енергетичного обміну, особливості будови багатоклітинних організмів, механізми регуляції їхніх життєвих процесів тощо. Ви навчилися проводити деякі біохімічні дослідження та мікроскопічні дослідження, розв'язувати задачі з молекулярної біології.


В 11-му класі ви завершуєте вивчення курсу біології. Ви узагальните свої знання про основні способи розмноження живих істот, дізнаєтеся про спадковість і мінливість організмів, основні закони генетики. Опануєте надорганізмові рівні організації живої матерії (популяційно-видовий, екосистемний та біосферний).

Ми впевнені, що ви усвідомите, чому так важливо зберігати видову різноманітність живих істот нашої планети, вивчати та не порушувати закони живої природи. Завдяки розвитку екологічного мислення ви зможете використовувати набуті знання у повсякденній діяльності. Сподіваємося, вам буде цікаво дізнатися про досягнення біотехнології, генної та клітинної інженерії, адже від їхнього розвитку залежить розв'язання нагальних проблем людства: забезпечення продовольством, розроблення нових лікарських препаратів, заходів охорони навколишнього природного середовища, збільшення тривалості життя людини.

Дуже важливо, щоб наука про життя стала невід'ємною частиною світогляду кожного з вас, незалежно від обраної спеціальності. Так, майбутнім менеджеру, будівельнику, технологу, меліоратору біологічні знання необхідні так само, як лікарю чи агроному, щоб уявляти наслідки своєї професійної діяльності для природи і людини. Представникам гуманітарних спеціальностей та релігійним діячам вони цікаві як складова загальнокультурної спадщини.

Лабораторні та практичні роботи допоможуть вам глибше опанувати теоретичний матеріал і набути початкових практичних умінь у різних галузях біології. Короткі інструкції щодо їх виконання вміщено в підручнику після відповідних тем.

Підручник, окрім обов'язкових даних для рівня стандарту, містить матеріали, вивчення яких передбачено програмою для учнів, які опановують

біологію на академічному рівні. Ці матеріали виділено в тексті  ; утім, вони цікаві та корисні також і для тих, хто вивчає основи цієї науки на рівні стандарту.

Роботу з підручником вам полегшить Тлумачний словник основних термінів і понять, уміщений наприкінці книжки.

Отже, успіхів вам у пізнанні складного та цікавого світу живих організмів!



Тема 4 Розмноження організмів

Під час вивчення цієї теми ви дізнаєтесь про основні форми розмноження і типи запліднення в різних груп організмів та їхнє біологічне значення.

§ 1. ТИПИ РОЗМНОЖЕННЯ ОРГАНІЗМІВ. НЕСТАТЕВЕ РОЗМНОЖЕННЯ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфу, слід пригадати: яке біологічне значення процесу розмноження? Які існують форми розмноження організмів? Як відбувається мітотичний поділ? Які клітини називають стовбуровими та диференційованими?

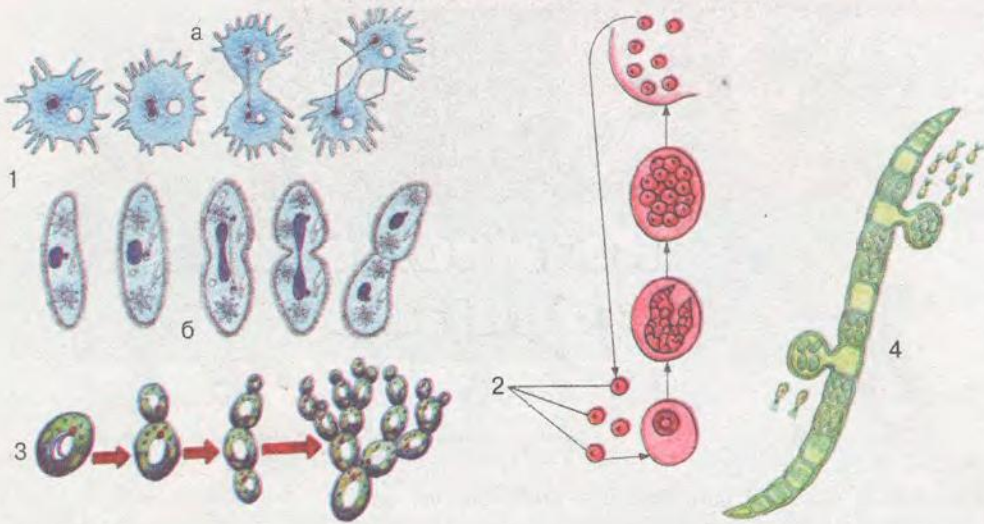
Розмноження – притаманна всім організмам властивість відтворення собі подібних, завдяки чому забезпечуються неперервність і спадковість життя. Основні форми розмноження живих істот – нестатеве та статеве.

Які особливості нестатевого розмноження?

Нестатеве розмноження спостерігають в одноклітинних організмів (прокаріотів, тварин, водоростей і грибів) і деяких багатоклітинних. Нестатеве розмноження відбувається за допомогою нестатевих клітин, які ще називають *соматичними* (від грец. *сома* – тіло). Один із способів нестатевого розмноження, за якого в багатоклітинних організмів відокремлюються групи клітин, називають *вегетативним* (від лат. *вегетативус* – рослинний або *вегето* – оживлюю).

Нестатеве розмноження може відбуватись поділом клітин навпіл, їхнім множинним поділом, брунькуванням, утворенням спор (мал. 1.1).

У разі **поділу клітини** навпіл (мал. 1.1, 1) утворюються дві дочірні, удвічі дрібніші за материнську. Спочатку ділиться ядро, потім – цитоплазма. Органели материнської клітини зазвичай більш-менш рівномірно розподіляються між дочірніми. Якщо певна органела наявна в материнській клітині в однині, то вона потрапляє в одну з дочірніх клітин, а в іншій формується заново (наприклад, довгий джгутик у евглени зеленої). Дочірні клітини живляться, ростуть і починають розмножуватись лише коли досягнуть розмірів материнської клітини. Еукаріотичні клітини діляться переважно шляхом мітозу.



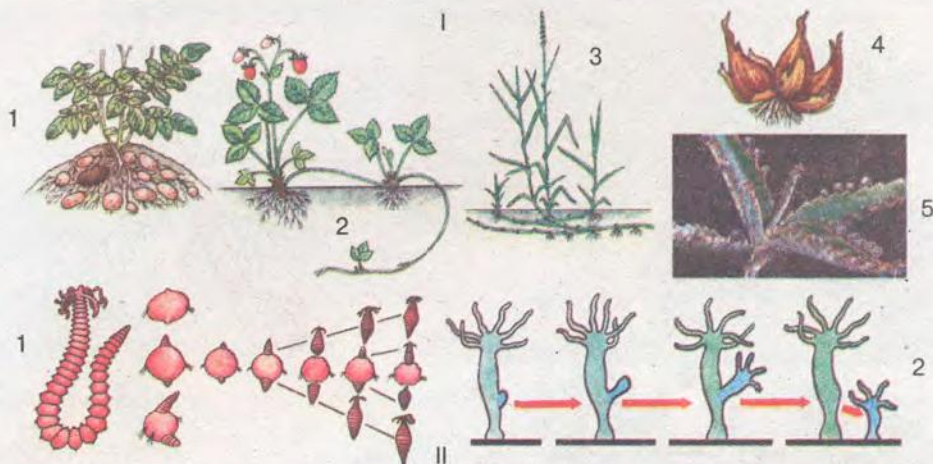
Мал. 1.1. Нестатеве розмноження: 1 – поділ клітини навпіл (а – амеби, б – інфузорії-туфельки); 2 – множинний поділ клітини малярійного плазмодія; 3 – брунькування клітин дріжджів; 4 – спорування у водорості улотрикса

Під час **множинного поділу** спочатку багаторазово ділиться ядро материнської клітини, і вона стає багатоядерною. Потім ділиться цитоплазма та утворюються одноядерні дочірні клітини (мал. 1.1, 2).

У разі **брунькування** від материнської клітини відокремлюється менша – дочірня. За **простого брунькування** зазвичай ядро ділиться навпіл, після чого одне з дочірніх ядер наближується до поверхні клітини та відокремлюється разом з ділянкою цитоплазми (мал. 1.1, 3). За **множинного брунькування** ядро ділиться кілька разів, і кожне з дочірніх відокремлюється разом з ділянками цитоплазми (наприклад, в інфузорій, які ведуть прикріплений спосіб життя).

Розмноження спорами відоме у різних одно- та багатоклітинних еукаріотів: грибів, водоростей, мохів, хвощів, плаунів, папоротей. Спори – це спеціалізовані клітини, які слугують не тільки для розмноження, а й у деяких випадках – для переживання несприятливого періоду та поширення. Вони можуть мати джгутики (у хламідомонади, улотрикса) або позбавлені їх (у хлорели). Спори із джгутиками (зооспори) (мал. 1.1, 4) здатні до активного руху, а спори, які їх не мають, поширюються течією води, вітром, різними організмами. Тривалість існування зооспор незначна, а вкриті щільною оболонкою нерухомі спори можуть зберігати життєздатність протягом довгого часу (років і десятків років).

Вегетативне розмноження може відбуватися кількома шляхами. При фрагментації відокремлюються багатоклітинні частини тіла (стеблові живці у верби або листові – у сеньолії чи глоксинії). Видозмінені пагони, що слугують для розмноження, – це бульби картоплі або топінамбура, вуса суниць, кореневища хвоща, конвалії, пирію (мал. 1.2. I, 1–3), цибулини в цибулі ріпчастої та часнику (мал. 1.2. I, 4). Спеціалізовані виводкові бруньки, здатні відокремлюватись від материнської особини в каланхое, росички (мал. 1.2. I, 5). За рахунок кореня розмножуються малина, вишня, сли-



Мал. 1.2. I. Способи вегетативного розмноження рослин: 1 – бульбами в картоплі; 2 – вусами у суниць; 3 – кореневищем у пирію; 4 – цибулинами; 5 – виводковими бруньками. II. Вегетативне розмноження тварин: 1 – фрагментацією в черва додекацерії; 2 – брунькуванням у гідри

ва, троянди (кореневими паростками, які розвиваються з додаткових бруньок), жоржини та батат (бульбокоренями).

Способи вегетативного розмноження тварин також різноманітні. За **невпорядкованого поділу** кількість і розміри частин, на які розпадається організм, непостійні (губки, плоскі і кільчасті черви, голкошкіри). Натомість за **впорядкованого поділу** кількість і розміри утворених частин (фрагментів) більш-менш постійні. Наприклад, багатоцетинковий черв – додекацерія – може розпадатись на окремі сегменти. Кожний з них згодом відокремлює від себе чотири дочірні особини і після цього гине внаслідок виснаження поживних речовин (мал. 1.2. II, 1).

За брунькування від материнського організму відокремлюються одна або кілька бруньок, що згодом розвиваються в самостійні особини (поліпи кишквопорожнинних, деякі кільчасті черви). Коли ж бруньки залишаються зв'язаними з материнською особиною, виникають колонії тварин (наприклад, губки, коралові поліпи) (мал. 1.2. II, 2).

Вегетативне розмноження відбувається завдяки регенерації.



Регенерація (від лат. *regeneratio* – відновлення) – процес відновлення організмом втрачених або ушкоджених частин, а також відтворення цілісної особини з її частини.

Завдяки регенерації в організмі постійно замінюються клітини, термін життєдіяльності яких вичерпано (залозисті клітини кишкового епітелію, клітини крові тощо).

У багатоклітинних водних тварин – губок немає тканин. Їхній організм може відновитися навіть з розтертої клітинної маси. У поліпів кишквопорожнинних (гідра) особина може відновлюватись зі своєї 1/200 частини, у деяких війчастих червів – з 1/100. Відновлювати цілісні органи здатні війчасті, багатоцетинкові та малоцетинкові черви, деякі ракоподібні (напри-



Мал. 1.3. Регенерація хвоста в ящірки (1); регенерація рослини із стеблового живця (2)

клад, краби), голкошкірі. Серед хордових тварин регенерація цілісних органів відбувається у хвостатих земноводних (кінцівок, хвоста, очей, деяких внутрішніх органів), ящірок (відновлення відкинутої частини хвоста) (мал. 1.3, 1).

У птахів і ссавців (зокрема, людини) регенерація проявляється в загоєнні ран, зростанні кісток, поновленні клітин і тканин. За *репаративної* (від лат. *reparatio* – відновлення) *регенерації* відновлюються структури, втрачені внаслідок випадкових пошкоджень, а за *фізіологічної* – оновлюються певні частини тіла (насамперед клітинний склад).

Регенерація у тварин відбувається за допомогою недиференційованих (наприклад, стовбурові клітини червоного кісткового мозку ссавців чи проміжні клітини гідри) та диференційованих (наприклад, кристалик ока хвостатих земноводних відновлюється з клітин райдужної оболонки) клітин. Процеси регенерації відбуваються внаслідок міжклітинних і міжтканинних взаємодій, впливу біологічно активних речовин (гормонів, нейrogормонів), нервової та імунної систем, а також спадкових факторів.

Регенерація добре розвинена в багатьох рослин. Вони здатні відновлювати пошкоджені тканини та органи, а також цілісний організм з певної його частини. Так, у багатьох рослин особина може розвиватись із живців (кореневих, стеблових (мал. 1.3, 2) чи листкових) або видозмінених пагонів. Важливу роль при регенерації вищих рослин відіграє твірна тканина, клітини якої здатні ділитися і давати початок різним типам тканин. За певних умов можуть відновлювати мітотичну активність деякі зрілі клітини. Регенерацію в рослин регулюють фітогормони, які стимулюють поділ і диференціацію клітин в ушкоджених ділянках.

Особливим способом нестатевого розмноження організмів є *поліембріонія* (від грец. *polis* – численний та *ембріон* – зародок) – розвиток кількох зародків із заплідненої яйцеклітини (зиготи). На стадії дроблення в певний момент ембріон розпадається на окремі клітини. Згодом з кожної такої клітини розвивається самостійний організм. Істоти, які виникають унаслідок поліембріонії, називають *однояйцевими близнюками*. Усі вони належать до однієї статі та мають однаковий набір спадкової інформації.





Мал. 1.4. Поліембріонія як явище обов'язкове: у деяких комах-їздців (1) з однієї зиготи виникає до 3000 зародків; у ссавців – панцирників (2) – до 12

Поліембріонія поширена серед різних груп тварин (війчасті і кільчасті черви, іноді – членистоногі, риби, птахи і ссавці). Як явище обов'язкове вона характерна для деяких комах (наприклад, їздців) та ссавців (наприклад, панцирників) (мал. 1.4). У людини це явище випадкове. За статистикою, двоє однойцевих близнюків у людини трапляються раз на 80 років, троє – на 6500, четверо – на 510 000, причому у жінок старшого віку ймовірність народження однойцевих близнюків зростає (у 40-річних вона втричі вища, ніж у 20-річних).

Унаслідок поліембріонії у рослин в одній насініні розвивається кілька зародків (тюльпани, лілії, латаття, суніці тощо). Додаткові зародки в насініні можуть розвиватись не лише із заплідненої яйцеклітини, а й з інших клітин.

Яке біологічне значення нестатевого розмноження?

У деяких груп організмів нестатеве розмноження – це єдина можливість залишити нащадків. У видів, здатних до статевого розмноження, цим способом можуть давати нащадків особини, які з певних причин виявилися ізольованими від інших. Завдяки нестатевому розмноженню особини за незначний проміжок часу можуть значно збільшувати чисельність. Наприклад, з кореневища осоту на 1 м² ґрунту може утворитись до 1800 пагонів! Крім того, за нестатевого розмноження нова особина, зазвичай, розвивається швидше, ніж за статевого.

Унаслідок нестатевого розмноження дочірні особини за набором спадкової інформації є точними копіями батьківських. Людина використовує цю особливість при розмноженні культурних рослин, підтримуючи від покоління до покоління властивості певних сортів.

Нові терміни та поняття. Нестатеве та вегетативне розмноження, регенерація, поліембріонія.

? **Запитання для повторення:** 1. Яке біологічне значення процесу розмноження? 2. Які ви знаєте основні форми розмноження організмів? 3. Які особливості притаманні нестатевому розмноженню? 4. Які форми нестатевого розмноження вам відомі? 5. Чим відрізняється вегетативне розмноження від інших типів нестатевого розмноження? Охарактеризуйте основні форми вегетативного розмноження. 6. У чому суть поліембріонії? 7. Які форми регенера-

ції вам відомі? 8. Яке біологічне значення нестатевого та вегетативного розмноження, поліембріонії?

Проблемні завдання. 1. Відомо, що прокаріоти та деякі паразитичні одноклітинні тварини можуть утворювати спори. Але спороутворення в цих організмів не є розмноженням. Які функції спор у цих організмів? 2. Поміркуйте, чому з підвищенням рівня організації організму його здатність до регенерації зменшується. Чи зможуть у майбутньому люди відновлювати втрачені органи?

§ 2. СТАТЄВЕ РОЗМНОЖЕННЯ ОРГАНІЗМІВ

Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: які особливості статевого розмноження порівняно з нестатевим? Що таке зигота, гаплоїдний, диплоїдний та поліплоїдний набір хромосом? Як відбувається статевий процес у прокаріотів? Які будова та функції акросоми? Що таке центріолі?

Статевий процес – поєднання в одній клітині спадкового матеріалу двох клітин.

Статеве розмноження забезпечує різноманіття спадкового матеріалу нащадків і генофонду популяції в цілому. Чим різноманітніший генофонд популяції, тим більше в неї шансів пристосуватись до змін умов навколишнього середовища. Статевий процес притаманний більшості видів еукаріотів (він невідомий у деяких одноклітинних організмів, як-от амеби, евглени зеленої, хлорели). Статевий процес еукаріотів здійснюється у формах кон'югації та копуляції.

Що таке кон'югація?

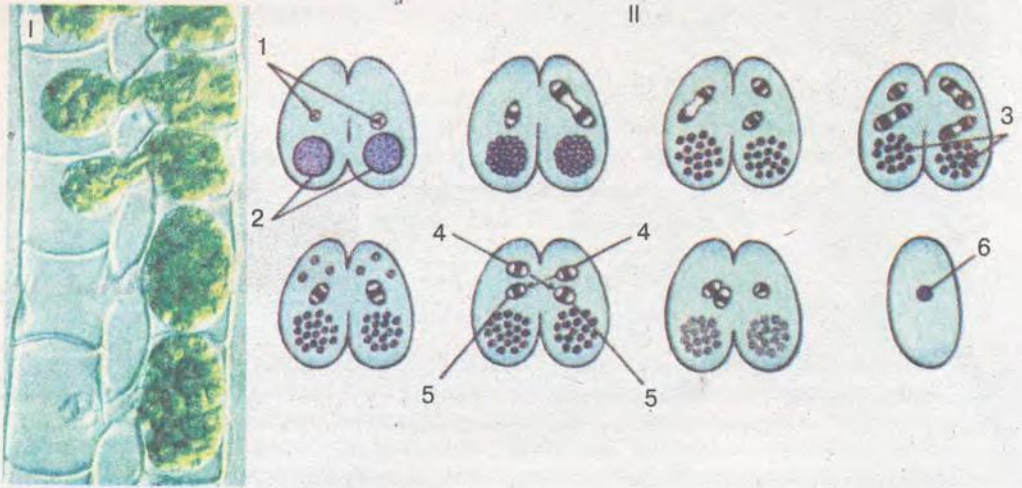
Кон'югація (від лат. *кон'югатіо* – сполучення) – це різні форми статевого процесу, за якого клітини одноклітинних (частина видів бактерій, водоростей, тварин) чи багатоклітинних (деякі гриби, нитчасті зелені водорості) організмів обмінюються спадковим матеріалом.

У деяких водоростей і грибів вміст однієї клітини (її умовно називають чоловічою) через тимчасові цитоплазматичні містки переходить в іншу (жіночу). Так утворюється зигота, яка після певного періоду спокою ділиться шляхом мейозу (мал. 2.1. I).

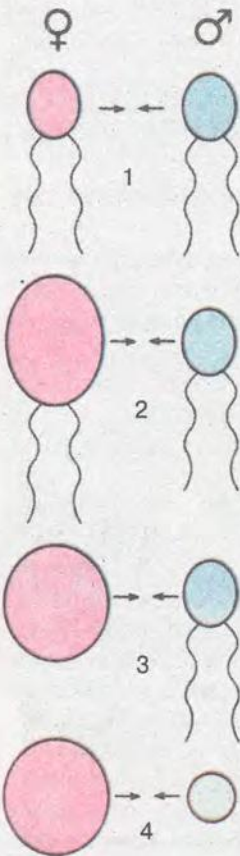
В інфузорій під час кон'югації відбуваються складні перетворення ядерного апарату (мал. 2.1. II). Перед кон'югацією велике (вегетативне) ядро руйнується, а мале (генеративне) кілька разів ділиться. Частина утворених ядер зникає; залишаються лише два – мігруюче (чоловіче) та нерухоме (жіноче). Далі дві клітини зближуються і через цитоплазматичні містки обмінюються мігруючими ядрами, які зливаються з нерухомими. Потім клітини розходяться і після кількох поділів у кожній з них відновлюються велике та мале ядра.

У чому полягає копуляція?

Копуляція (від лат. *копулятіо* – сполучення) – це процес злиття двох спеціалізованих статевих клітин (гамет).



Мал. 2.1. I. Кон'югація у спірогіри. II. Кон'югація в інфузорії-туфельки: 1 – малі ядра; 2 – великі ядра; 3 – великі ядра, що зникають; 4 – мігруючі ядра; 5 – стаціонарні ядра; 6 – ядро, яке утворилося в результаті злиття мігруючого і стаціонарного ядер



Найпростіша форма копуляції – *ізогамія* (від грец. *ісос* – однаковий) – це злиття двох однакових гамет, наприклад у зелених водоростей хламідомонади та улотрикса (мал. 2.2, 1).

За *анізогамії* (від грец. *анісос* – нерівний) зливаються різні за формою, розмірами і особливостями будови чоловічі та жіночі статеві клітини (наприклад, у вищих рослин і багатоклітинних тварин) (мал. 2.2, 2–4).

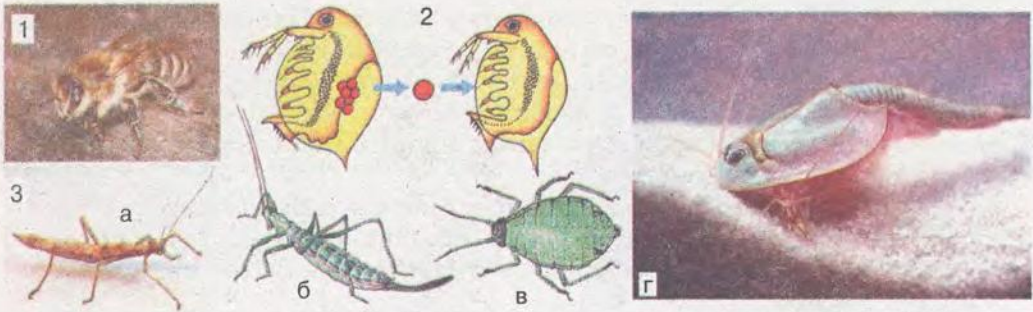
Для найпоширенішого варіанта анізогамії, а саме *оогамії* (від грец. *оон* – яйце) характерні дрібні рухомі (сперматозоїди) або нерухомі (спермії) чоловічі та великі й нерухомі жіночі (яйцеклітини) гамети (мал. 2.2, 3). Великі яйцеклітини містять запас поживних речовин, потрібний для розвитку зародка.

У чому полягає партеногенез?

Хоча запліднення є характерною ознакою статевого розмноження, дочірні організми можуть розвиватись і з незаплідненої яйцеклітини шляхом *партеногенезу* (від грец. *партенос* – дівчина і *генезис* – походження).

Якщо під час розвитку яйцеклітини відбувається мейоз, організми, що розвиваються внаслідок партеногенезу, отримують гаплоїдний набір хромосом (наприклад, трутні – самці медоносної бджоли). Коли ж

Мал. 2.2. Форми копуляції: 1 – ізогамія; 2 – анізогамія; 3–4 – різні форми оогамії



Мал. 2.3. 1. Трутні розвиваються з незаплідненої яйцеклітини (згодом їхній набір хромосом подвоюється). 2. Самки дафній можуть відкладати незапліднені яйця, з яких на різних етапах чергування поколінь у життєвому циклі виходять особини обох статей або лише самки. 3. Організми, здатні до партеногенетичного розмноження: паличники (а), дибки (б), попелиці (в), щитні (г)

при розвитку яйцеклітини мейоз не відбувається (як-от, у рачків дафній), то дочірні особини мають хромосомний набір, подібний до материнського. Для деяких видів партеногенез – єдиний спосіб розмноження (деякі види комах – горіхотворок); в інших (сріблястий карась, ящірки, рачки-артемії) існують двостатеві і партеногенетичні популяції. У життєвому циклі попелиць і дафній закономірно чергуються покоління, які розмножуються статевим шляхом і партеногенетично (мал. 2.3). Партеногенез також відомий у вищих спорових і насінних рослин (мал. 2.4).

У людини під впливом стресових ситуацій, високих температур або інших чинників незапліднена яйцеклітина також може почати поділятися. Але потім вона гине, і нова особина не розвивається.

Крім природного партеногенезу можливий і *штучний*. Його було здійснено у багатьох видів тварин (морських їжаків та зірок, кільчастих червів, комах, молюсків, жаб, кролів та ін.). У 2002 р. учені отримали кілька партеногенетичних зародків макак. А ще через два роки японські дослідники «створили» партеногенетичну мишу, яка виявилася здатною до статевого розмноження та залишила плодючих нащадків. Вона прожила на третину довше, ніж нормальні особини.



Мал. 2.4. Рослини, здатні до партеногенезу: 1 – кульбаба; 2 – нечуйвітер

Штучний партеногенез застосовують у селекції. Наприклад, у середині 30-х років ХХ ст. відомий російський селекціонер Борис Львович Астауров (1904–1974), підігриваючи яйцеклітини шовкопряда, спровокував партеногенетичний розвиток особин жіночої статі. Це мало неабиякий економічний ефект, адже гусінь самок під час заляльковування утворює більше шовкової нитки.

Під час партеногенезу новий організм розвивається зі статевої клітини – яйцеклітини, але розвитку дочірньої особини не передують запліднення. Тому хоча партеногенез є різновидом статевого розмноження, його механізм нагадує нестатеве.

Нові терміни та поняття. Кон'югація, копуляція, партеногенез.

Запитання для повторення: 1. У чому полягає особливість статевого процесу? У яких формах він може відбуватися? 2. Як відбувається кон'югація у різних груп організмів? 3. Які існують форми копуляції? Чим вони характеризуються? 4. У чому полягають суть і біологічне значення партеногенезу?

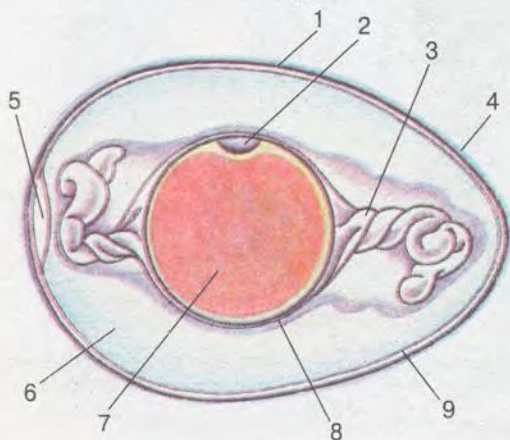
Проблемне завдання. Поміркуйте, що спільного і відмінного між типовим нестатевим розмноженням і партеногенезом.

§ 3. БУДОВА СТАТЕВИХ КЛІТИН. ГАМЕТОГЕНЕЗ

Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: які типи запліднення відомі в рослин і тварин? Що таке мітоз? Як відбувається мейоз? Що вам відомо про регуляцію розмноження людини?

Яка будова статевих клітин?

Функція статевих клітин (гамет) – передача спадкової інформації від особин батьківського покоління нащадкам. Порівняно з диплоїдними нестатевими вони мають наполовину менший (гаплоїдний) набір хромосом. У заплідненій яйцеклітині (зиготі) відновлюється набір хромосом, характерний для соматичних клітин.



Яйцеклітини часто мають значний запас поживних речовин та оточені кількома оболонками. Наприклад, у птахів яйцеклітина поспідовно вкрита товстою білковою оболонкою, двома тонкими підшкаралупними, твердою шкаралупою з карбонату кальцію та зовнішньою плівкою, або надшкаралупною оболонкою (мал. 3.1). Поверхневі обо-

Мал. 3.1. Будова яйця птахів: 1 – шкаралупа; 2 – зародковий диск; 3 – канатик; 4 – надшкаралупна оболонка; 5 – повітряна камера; 6 – білкова оболонка; 7 – жовток; 8 – жовткова оболонка; 9 – підшкаралупні оболонки

лонки виконують захисну функцію, а білкова, окрім того, слугує джерелом води для розвитку зародка.

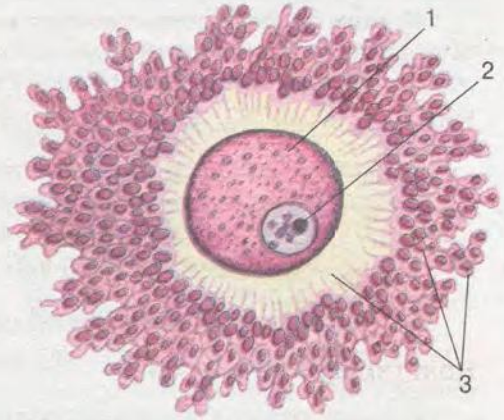
Яйцеклітини ссавців також оточені кількома оболонками, які виконують захисну та живильну функцію (мал. 3.2). У них оболонок менше, ніж у плазунів чи птахів, чий зародок тривалий час розвивається поза організмом матері.

Розміри яйцеклітини залежать від кількості запасних поживних речовин у цитоплазмі. Наприклад, у більшості ссавців, зародки яких отримують поживні речовини від організму матері через плаценту, розміри яйцеклітин (без урахування зовнішніх оболонок) варіюють від 50 мкм (мишоподібні гризуни – полівки) до 180 мкм (вівця). У людини діаметр яйцеклітини – близько 90 мкм. Якщо в яйцеклітині міститься значний запас поживних речовин (жовток), її діаметр може сягати до 5–7 см (акули), 8 см (страуси) тощо. З урахуванням зовнішніх оболонок розміри таких яйцеклітин ще більші. Наприклад, яйце африканського страуса понад 15 см завдовжки і масою 1,5–2 кг.

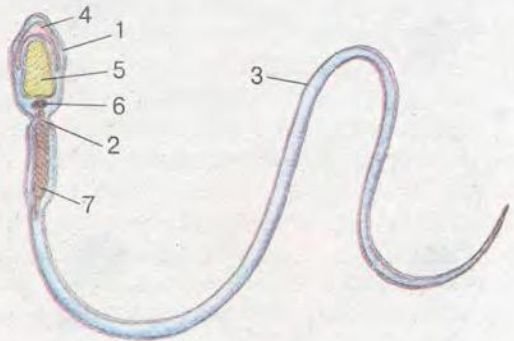
Чоловічі статеві клітини дрібніші за яйцеклітини. Їхня довжина коливається від 10 до 800 мкм. Чоловічі гамети, які мають джгутики і здатні до активного руху (зелені водорості, вищі спорові рослини, більшість тварин тощо), зазвичай називають *сперматозоїдами*. У червоних водоростей, хвойних і покритонасінних рослин, грибів, частини тварин (круглі черви, річкові раки, краби) чоловічі гамети позбавлені джгутиків, їх називають *сперміями*. У деяких тварин спермії здатні до амебоїдного руху (як-от, в аскариди).

Сперматозоїд ссавців (мал. 3.3) має коротку головку, у якій містяться ядро та невелика кількість цитоплазми. Спадкова інформація упакована дуже щільно: об'єм ядра зрілого сперматозоїда майже в 30 разів менший, ніж у клітини-попередника.

На передній частині головки розташована особлива органела – *акросома* (мал. 3.3, 4). Вона містить ферменти, які розчиняють оболонку яйцеклітини, забезпечуючи проникнення до неї сперматозоїда, чим дещо нагадує лізосому. За головою розташована звужена шийка, з якої починається джгутик – «хвіст». Усі частини сперматозоїда вкриті плазматичною мембраною. Мембрана головки містить особливі білки. Одні з них спрямовують рух сперматозоїдів до яйцеклітини, інші – беруть участь у прикріпленні до її оболонок.



Мал. 3.2. 1. Яйцеклітина ссавців. 2. Ядро. 3. Зовнішні оболонки



Мал.3.3. Будова сперматозоїда ссавців: 1 – головка; 2 – шийка; 3 – хвіст; 4 – акросома; 5 – ядро; 6 – центріоля; 7 – мітохондрія



Процес формування статевих клітин має назву **гаметогенез** (від грец. *гамете* – дружина або *гаметес* – чоловік і *генезис* – походження).

Як формуються статеві клітини?

Розглянемо процеси формування статевих клітин на прикладі ссавців (мал. 3.4). Яйцеклітини та сперматозоїди утворюються в статевих залозах з первинних диплоїдних статевих клітин. Процес утворення статевих клітин має кілька послідовних стадій: розмноження, росту, дозрівання і формування.

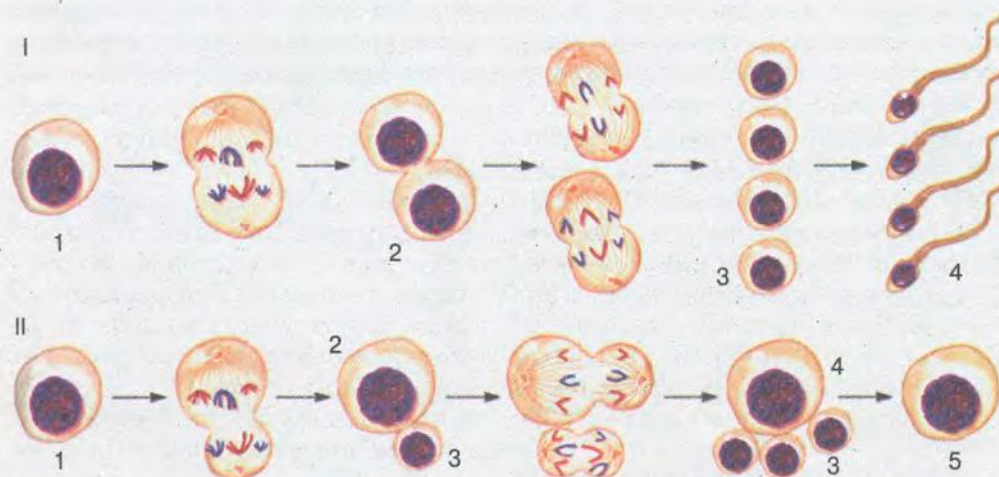
На стадії **розмноження** диплоїдні попередники чоловічих статевих клітин – *сперматогонії* та жіночих – *овогонії* – розмножуються послідовними мітотичними поділами.

На стадії **росту** клітини збільшуються до певних розмірів. Попередники сперматозоїдів мають назву *сперматоцити I порядку*, а яйцеклітин – *овоцити I порядку*.

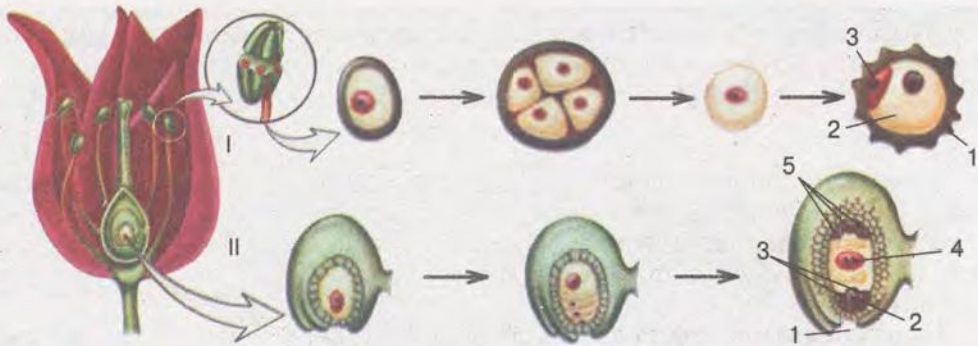
На стадії **дозрівання** диплоїдні сперматоцити I порядку та овоцити I порядку поділяються шляхом мейозу і перетворюються на незрілі гаплоїдні гамети.

Процеси утворення чоловічих і жіночих гамет мають певні відмінності. Під час дозрівання чоловічих статевих клітин утворюються чотири однакові гаплоїдні клітини. Після першого мейотичного поділу вони мають назву *сперматоцити II порядку*, а після другого – *сперматиди*. На стадії **формування** ядро і цитоплазма сперматид ущільнюються, а їхні розміри зменшуються; утворюються *сперматозоїди*. Це триває приблизно 80 днів. Лише після цього вони набувають здатності до пересування і запліднення яйцеклітини.

На стадії **росту** жіночих статевих клітин після першого поділу мейозу утворюються дві різні за розмірами гаплоїдні клітини: велика із запасом поживних речовин (*овоцит II порядку*) і дрібна (так зване *полярне тільце*). Після другого мейотичного поділу – на стадії дозрівання – утворюються



Мал. 3.4. Схема гаметогенезу ссавців: I. Сперматогенез: 1 – сперматоцит I порядку; 2 – сперматоцит II порядку; 3 – сперматиди; 4 – сперматозоїди. II. Овогенез: 1 – овоцит I порядку; 2 – овоцит II порядку; 3 – полярне тільце; 4 – яйцеклітина; 5 – зріла яйцеклітина



Мал. 3.5. Статеві клітини квіткової рослини. I. Пилкове зерно: 1 – оболонки; 2 – вегетативна клітина; 3 – репродуктивна клітина. II. Зародковий мішок у складі насінного зачатка: 1 – пилковхід; 2 – яйцеклітина; 3 – супутні клітини; 4 – центральна клітина з диплоїдним ядром; 5 – клітини-антиподи

чотири гаплоїдні клітини: одна велика *яйцеклітина* і три дрібні полярні тільця, які через деякий час зникають.

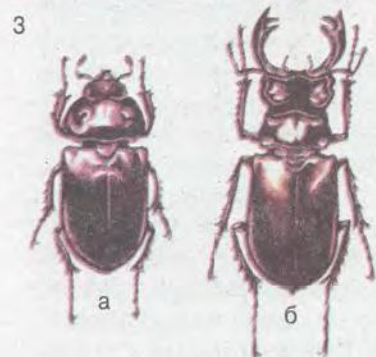
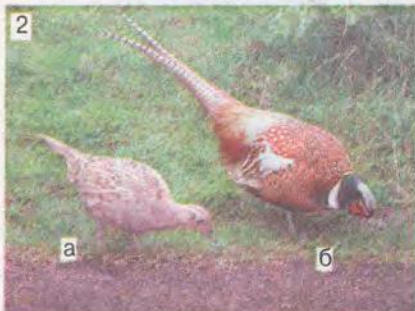
Розбіжності у формуванні сперматозоїдів і яйцеклітин зумовлені тим, що сперматозоїд під час запліднення вносить у яйцеклітину лише свою частку спадкового матеріалу; його маса не має значення для розвитку майбутнього зародка. А яйцеклітина, крім свого спадкового матеріалу, містить також усі органели і запас поживних речовин, які зародок використовує в процесі розвитку. Надходження основної маси цитоплазми до яйцеклітини досягається двома послідовними нерівномірними мейотичними поділами з утворенням полярних тілець, які призначені для видалення зайвого спадкового матеріалу.

Дещо інакше утворюються чоловічі та жіночі статеві клітини в квіткових рослин (мал. 3.5). У пиляках тичинок формуються пилкові зерна, оточені двома оболонками. Усередині пилкового зерна є дві гаплоїдні клітини: більша – вегетативна та менша – репродуктивна. При дозріванні з репродуктивної клітини утворюються два гаплоїдні спермії.

Яйцеклітина квіткових рослин розташована поблизу одного з полюсів зародкового мішка, що міститься всередині насінного зачатка. Після закладання насінного зачатка материнська диплоїдна клітина ділиться шляхом мейозу. Так утворюються чотири гаплоїдні клітини. У подальшому три з них відмирають і залишається одна (чи не нагадає це процес овогенезу у хребетних тварин?). Далі гаплоїдне ядро клітини, що залишилася, тричі мітотично ділиться. Так виникають 8 гаплоїдних ядер. Три з них утворюють гаплоїдні клітини біля одного з полюсів зародкового мішка – яйцеклітину та дві супутні клітини. На іншому полюсі також формуються три гаплоїдні клітини – *антиподи*¹, які не беруть участі в процесах запліднення та формування насінини. Останні два ядра переміщуються до центру зародкового мішка, де зливаються в диплоїдне ядро.

У статевому процесі зазвичай беруть участь дві особини. В особливих статевих залозах багатьох тварин формуються чоловічі або жіночі статеві

¹ Антиподи (від грец. *анти* – проти та *подос* – нога, край) – давні греки вважали, що наша планета пласка і тому люди, які мешкають на її нижньому боці, наче б то ходять догори ногами.



Мал. 3.6. 1. Прояви статевого диморфізму: самка (а) та самець (б) левів (1), фазанів (2), жуків-оленив (3)

клітини. Тварин, особини яких мають або чоловічі (сім'яники), або жіночі (яєчники) статеві залози та відповідно утворюють лише один тип статевих клітин, – називають **роздільностатевими**. До них належить більшість круглих і багатощетинкових червів, членистоногих, хордових, головоногі молюски тощо.

Особини різних статей тварин можуть бути подібні зовнішньо (більшість медуз, багатощетинкові черви, двостулкові молюски тощо) або різнитися між собою. Це явище дістало назву **статевого диморфізму**: воно повністю проявляється в період статевої зрілості і пов'язане з розбіжностями в будові статевих органів та розвитком вторинних статевих ознак (мал. 3.6).

Вторинні статеві ознаки – сукупність особливостей, за якими, додатково до власне статевих органів, відрізняються особини різних статей; їхній розвиток зумовлений впливом статевих гормонів. Ці ознаки можуть проявлятися у розмірах тіла, будові та пропорціях його частин, забарвленні тощо, зберігатися постійно або ж проявлятися лише під час періоду парування (наприклад, шлюбне забарвлення деяких птахів, риб). Вони допомагають особинам різних статей впізнати і відшукати один

одного, стимулюють шлюбну поведінку тощо.

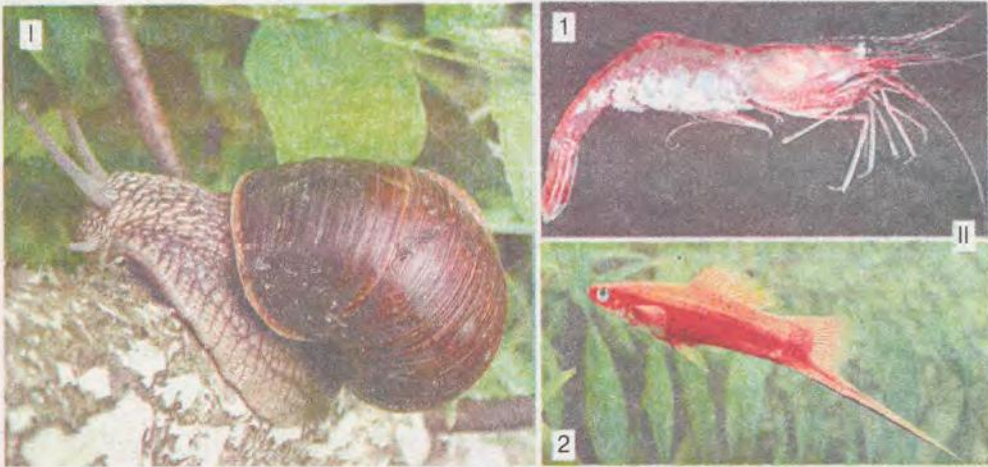
Розвиток чоловічих і жіночих статевих залоз можливий і в одній особині. Таких тварин називають **гермафродитами**¹. У виноградного слимака (мал. 3.7), наприклад, є лише одна статева залоза, що почергово продукує то жіночі, то чоловічі статеві клітини.

Трапляються випадки, коли організм спочатку функціонує як особина однієї статі, а через деякий час – іншої (риби-клоуни та мечоносці, креветки; мал. 3.7. II). Як випадкове явище, гермафродитизм трапляється в різних груп роздільностатевих тварин, а також у людини.

Яке біологічне значення гермафродитизму?

У гермафродитних організмів підвищується ймовірність залишити нащадків, зменшуються витрати енергії на пошуки партнера для розмноження. Тому гермафродитизм часто трапляється серед тварин, які ведуть прикріплений або малорухомий спосіб життя (певні види ракоподібних,

¹ Гермафродит – двостатева істота з грецької міфології, син бога Гермеса і богині Афродити.



Мал. 3.7. I. Виноградний слимак – тварина-гермафродит. II. Організми, які протягом життя можуть змінювати стать: 1 – креветка; 2 – рика-мечоносець

двостулкових молюсків тощо), та паразитів. Наприклад, у стьожкових черв'як тіло може складатися з кількох тисяч члеників, у кожному з яких водночас функціонують жіночі та чоловічі статеві залози. Це забезпечує феноменальну плодючість: в одному членику бичачого цїп'яка міститься 125–175 тис. яєць, за місяць цей паразит виділяє приблизно 50 млн яєць, за рік – понад 400 млн, за 10 років – понад 4 млрд!

Самозапліднення не сприяє урізноманітненню спадкових ознак, тому в більшості гермафродитів існують механізми, які запобігають цьому: не-одночасне дозрівання чоловічих і жіночих статевих клітин, певні особливості будови статевої системи тварин, явище дводомності в рослин тощо.

Як відбувається регуляція темпів розмноження?

За несприятливих умов (несприятлива інтенсивність дії кліматичних факторів, нестача їжі, площ для зростання, ділянок для влаштування гнізд, нїр тощо) чисельність організмів знижується, а за сприятливих, навпаки, зростає. Надлишок необхідних ресурсів сприяє підвищенню народжуваності, але збільшення кількості особин на одиницю площі або об'єму виснажує кормові та інші ресурси. Тому існують певні механізми, спрямовані на гальмування подальшого зростання чисельності та густоти популяції. У тварин це:

- зниження плодючості;
- затримка статевого дозрівання;
- підвищення рівня смертності (унаслідок внутрішньовидової конкуренції, впливу паразитів, хижаків);
- зміна поведінкових реакцій.

У рослин спостерігають **саморозрідження**: за високої густоти сходів уповільнюється їхній ріст і частина особин гине. Велике значення мають також міжвидова конкуренція рослин за природні ресурси (світло, ділянка ґрунту для кореневого живлення тощо).

Хижаки регулюють чисельність популяції здобичі, паразити – хазяїна, рослиноїдні тварини – рослин тощо.

Нові терміни та поняття. Гамети, гаметогенез, роздільностатеві тварини та гермафродити.

Запитання для повторення: 1. Чим характеризується будова жіночих статевих клітин? 2. Яка будова чоловічих статевих клітин? 3. Що таке гаметогенез? Які стадії виділяють під час гаметогенезу? 4. Чим відрізняються процеси формування жіночих і чоловічих статевих клітин у ссавців? 5. Які організми називають гермафродитами? У чому полягає біологічне значення гермафродитизму?

Проблемне завдання. Поміркуйте, чому гермафродитизм насамперед притаманний тваринам-паразитам чи таким, що ведуть прикріплений спосіб життя.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 1

Тема: Будова статевих клітин

Мета: Ознайомитись із особливостями будови статевих клітин ссавців.

Обладнання і матеріали: мікроскопи, мікропрепарати та електронно-мікроскопічні фотографії яйцеклітин і сперматозоїдів, дидактичні картки зі схемами будови статевих клітин ссавців, таблиці, підручники.

Хід роботи:

1. Підготуйте мікроскоп до роботи.
2. При малому збільшенні знайдіть на мікропрепараті сперматозоїди (наприклад, морської свинки).
3. При великому збільшенні знайдіть основні частини сперматозоїда: головку, шийку, хвіст. У головці знайдіть ядро та акросому.
4. Порівняйте побачене з мікрофотографіями та схемами будови сперматозоїдів інших видів ссавців.
5. При малому збільшенні знайдіть на мікропрепараті яєчника яйцеклітини (наприклад, морської свинки).
6. При великому збільшенні знайдіть основні частини яйцеклітини: ядро з ядерцями, неоднорідну цитоплазму, оболонки.
7. Порівняйте побачене з мікрофотографіями та схемами будови яйцеклітин різних видів ссавців.
8. Результати спостережень запишіть у зошит.

ТЕМАТИЧНА ПЕРЕВІРКА ЗНАНЬ

I. Виберіть із запропонованих відповідей одну правильну:

1. Укажіть стадію гаметогенезу, на якій відбувається мейоз: а) розмноження; б) росту; в) дозрівання; г) формування.
2. Укажіть кількість яйцеклітин, які виникають з овоциту I порядку: а) одна; б) дві; в) три; г) чотири.
3. Визначте, як називають злиття гамет: а) копуляція; б) поліембріонія; в) партеногенез; г) кон'югація.

II. Завдання на встановлення відповідності:

1. Встановіть відповідність між стадіями гаметогенезу ссавців і подіями, які під час них відбуваються:

| Стадії гаметогенезу | Події |
|--|--|
| А. Розмноження Б. Росту В. Дозрівання Г. Формування | 1. Ущільнення цитоплазми сперматозоїдів, формування частини зовнішніх оболонок яйцеклітин 2. Послідовні мітотичні поділи первинних статевих клітин 3. Запліднення 4. Мейоз 5. Ріст |

2. Встановіть відповідність між способами розмноження та їхніми механізмами:

| Способи розмноження | Механізми |
|--|---|
| А. Власне нестатеве розмноження Б. Вегетативне розмноження В. Партеогенез Г. Кон'югація | 1. Обмін спадковою інформацією в інфузорії 2. Розмноження виводковими бруньками 3. Розвиток з незаплідненої яйцеклітини 4. Множинний поділ клітини 5. Оогамія |

3. Встановіть відповідність між організмами та способами статевого процесу:

| Організми | Способи статевого процесу |
|--|--|
| А. Інфузорія-туфелька Б. Хламідомонада В. Слон Г. Деякі види попелиць | 1. Оогамія 2. Партеогенез 3. Кон'югація 4. Поліембріонія 5. Ізогамія |

III. Відкриті запитання:


1. Що спільного та відмінного в утворенні сперматозоїдів (сперміїв) та яйцеклітин у ссавців та квіткових рослин?
2. Який існує зв'язок між вегетативним розмноженням і регенерацією? Відповідь обґрунтуйте.
3. Що спільного та відмінного між вегетативним та іншими способами нестатевого розмноження?



Тема 5 Закономірності спадковості

Під час вивчення цієї теми ви дізнаєтеся про основні закономірності спадковості; методи, які застосовують під час генетичних досліджень; про зчеплене успадкування та хромосомну теорію спадковості; характер взаємодії алельних і неалельних генів; особливості позаядерної спадковості. Ви також навчитеся розв'язувати типові задачі з генетики.

§ 4. ГЕНЕТИКА – НАУКА ПРО ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ І МІНЛИВОСТІ ОРГАНІЗМІВ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфу, слід пригадати: що таке спадковість і мінливість, хромосоми, ген, геном, каріотип? Які є групи крові в людини? Яка будова плазматичної мембрани? Які функції можуть виконувати рецепторні молекули в складі клітинних мембран?

Чому діти схожі на своїх батьків? Чому різні особини одного виду більш-менш схожі між собою, а різних видів – здебільшого ні? Тому що всі організми мають універсальну властивість – *спадковість*, тобто *здатність передавати свої ознаки та особливості індивідуального розвитку нащадкам*. Завдяки спадковості забезпечується генетичний зв'язок між різними поколіннями організмів.

Разом з тим протягом життя ваш організм так само, як і організми інших людей, змінюється. До того ж надзвичайно важко знайти двох людей, повністю ідентичних. Це пов'язано з іншим універсальним біологічним явищем – *мінливістю*, тобто *здатністю організмів набувати нових ознак у процесі індивідуального розвитку*.

Спадковість і мінливість – протилежні властивості живих організмів. Завдяки спадковості зберігається стабільність біологічних видів. Завдяки мінливості виникають нові ознаки та їхні варіанти, отже, стає можливим утворення нових видів й історичний розвиток біосфери в цілому.

Два загальнобіологічні явища – спадковість і мінливість – є предметом досліджень науки *генетики* (від грец. *генезис* – походження). Датою її народження вважають 1900 рік, коли три вчені – голландець Г. де Фріз, німець К. Корренс та австрієць Е. Чермак – під час досліджень з гібридизації рослин незалежно один від одного заново відкрили закони спадковості,

встановлені раніше чеським дослідником Грегором Менделем. Результати своїх дослідів він виклав у праці «Досліди над рослинними гібридами» (1865 р.). Назву «генетика» новій науці запропонував 1906 року англійський учений Уільям Бетсон.

Якими основними термінами послуговуються генетики?

Людський організм складається з мільярдів нестатевих клітин, у всіх них набори генів повністю ідентичні. Кожна нестатева клітина (окрім деяких; *назвіть їх*) містить ядро зі звичайно диплоїдним набором хромосом. У складі кожної пари хромосом одна успадкована від матері й одна – від батька. Кожна хромосома після інтерфази складається з двох хроматид, кожна з яких містить одну молекулу ДНК, у якій закодована інформація про будову білків та молекул РНК (мал. 4.1).



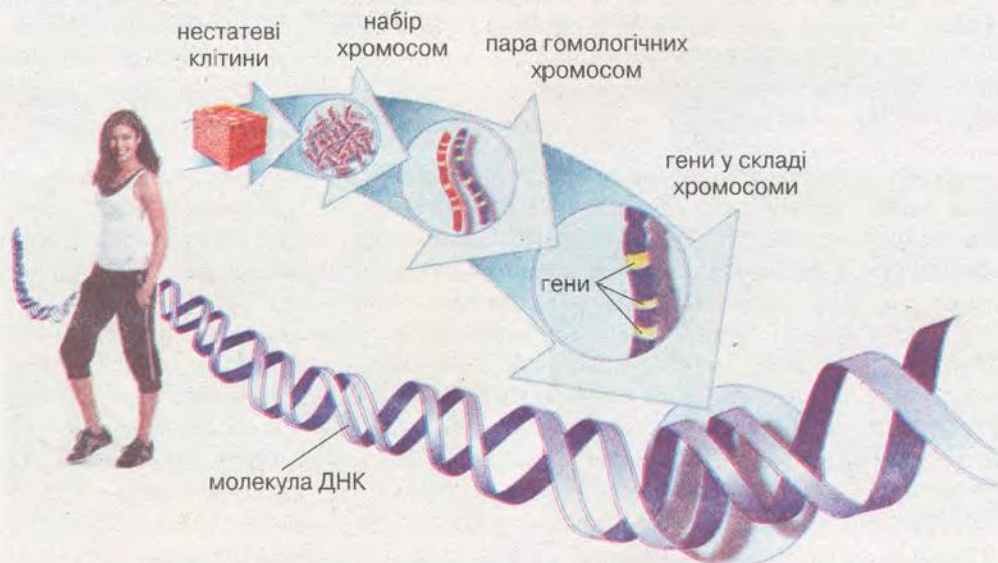
Ділянка молекули нуклеїнової кислоти, яка визначає розвиток спадкової ознаки організмів, називається *геном* (від грец. *генос* – рід, походження).

Термін «ген» у 1909 році запропонував датський учений Вільгельм Людвіг Йогансен (1857–1927). Гени, що кодують первинну структуру молекули поліпептиду, білка, РНК певного типу, називають *структурними*. Гени іншого типу – *регуляторні* – взаємодіють з біологічно активними речовинами та впливають на активність структурних генів.

Гени кодують певні *ознаки*, такі як форма плодів, ріст організмів, колір очей тощо. Але плоди, наприклад помідорів, бувають кулястими чи овальними, колір волосся людини – світлим і темним, рослини – високими і низькими. Це свідчить про те, що певні гени можуть перебувати в різних станах.



Різні структурні стани одного гена називають *алельними генами*, або *алелями* (від грец. *аллелон* – взаємно).



Мал. 4.1. Ген – елементарна одиниця спадковості

Алельні гени розташовані в одному й тому самому місці в хромосомах однієї пари (*гомологічних хромосомах*). Таке місце називають *локусом* (від лат. *локус* – місце).

Різні алелі певного гена визначають різні варіанти тих чи інших ознак. Окремі варіанти певної ознаки називають *фенами* (від грец. *файно* – являю, виявляю). Приклади окремих фенів – жовте чи зелене забарвлення насіння гороху посівного, блакитний чи карий колір очей людини тощо. Існує й самостійна наука *фенетика*, яка досліджує появу та закономірності розподілу фенів у популяціях організмів різних видів.

Слід зауважити, що ознаки бувають кількісними та якісними. Приклади кількісних ознак: кількість пальців на руках чи ногах, кількість зубів у тварин певного виду тощо. Прикладами якісних ознак є колір очей, колір волосся, забарвлення віночка квітки чи оплодня, форма плоду.

Сукупність послідовностей ДНК гаплоїдного набору хромосом організмів певного виду, називають *геномом*. А сукупність генетичної інформації, закодованої в генах окремої клітини або цілого організму, – *генотипом* (від грец. *генос* і *типос* – відбиток).

Отже, геном є характеристикою виду в цілому, а генотип – окремої особини (залежно від її хромосомного набору – гаплоїдного, диплоїдного чи поліплоїдного).

Унаслідок взаємодії генотипу з факторами навколишнього середовища формується *фенотип*, тобто *сукупність усіх ознак і властивостей організму*. На малюнку 4.2 зображено два варіанти фенотипу денного метелика рябокрилки мінливої. Якщо дорослий метелик виходить з лялечки, яка розвивалася за низьких температур (весняна форма), основне тло його крил має цегляне забарвлення (1). Якщо ж розвиток лялечки відбувався за підвищеної температури (літня форма) – тло крил метелика темне (2).

Упродовж життя особини її генотип залишається незмінним, його зміни можуть відбуватися лише внаслідок мутацій. Натомість фенотип організмів змінюється протягом індивідуального розвитку особини. Отже, генотип визначає різноманіття фенотипів, яке, у свою чергу, залежить від різноманітності умов, у яких мешкають організми.



Мал. 4.2. Весняна (1) та літня (2) форми метелика рябокрилки мінливої

Як алельні гени можуть взаємодіяти між собою?

Мутації окремого гена приводять до появи нових його алелів, яких може бути багато – до кількох десятків і більше¹. При цьому одні алелі певного гена можуть пригнічувати прояв інших. Так, у диплоїдного організму (тобто коли кожна хромосома має собі гомологічну) може бути або два однакових алелі певного гена, або різні. Частіше проявляється варіант ознаки, який визначається лише одним з двох різних алелів, а інший варіант – наче зникає.



Алель, який завжди проявляється в присутності іншого у вигляді варіанта ознаки, що ним визначається, називають домінантним (від лат. *домінантіс* – панівний), а той, який не проявляється, – **рецесивним** (від лат. *рецесус* – відступ, видалення).

Явище пригнічення прояву одного алеля іншим називають домінуванням.

Наприклад, у помідорів алель, який визначає червоне забарвлення плодів, домінує над алелем жовтого забарвлення; у людини алель, який визначає карий колір очей, домінує над алелем блакитного. Домінантні алелі позначають великими літерами латинського алфавіту (*A, B, C, D* тощо), а відповідні їм рецесивні – малими (*a, b, c, d* тощо).

Чим більше існує алелів певного гена, тим більше в популяціях трапляється різних варіантів певної ознаки. Наприклад, у кролів існує декілька алелів, які визначають забарвлення шерсті (мал. 4.3). Алель дикого забарвлення (*C*) домінує над усіма іншими. У свою чергу, алелі, які визначають шиншилове (*c^{ch}*) та гімалайське (*c^h*) забарвлення, переважають над алелем альбінізму (*c*).

Які можливі варіанти поєднання алельних генів у генотипі організмів?

У диплоїдному організмі може бути лише два алелі одного гена – домінантний (*A*) і рецесивний (*a*). Варіантів поєднання цих двох алелів у гомологічних хромосомах може бути три: *AA, Aa* та *aa*. Як ви помітили, у першому та третьому варіантах у генотипі особин присутні два однакових алелі – це генотипи *AA* та *aa*. Таких особин називають гомозиготними (або гомозиготами).

Мал. 4.3. Різні типи забарвлення кролів: 1 – дикий; 2 – альбінос; 3 – гімалайський; 4 – шиншиловий



¹ У конюшини є ген самостерильності (визначає нездатність до самозапилення), алелів якого нараховують близько 200.

Гомозигота (від грец. *гомос* – однаковий та *зиготос* – сполучений разом) – це клітина чи особина з диплоїдним або поліплоїдним набором хромосом, гомологічні хромосоми якої несуть ідентичні алелі певного гена.

У нашому випадку – це два домінантні алелі *A* або ж два рецесивні алелі *a*. Особин, у генотипі яких є два різних алелі – один домінантний (*A*), інший – рецесивний (*a*), називають гетерозиготними (або гетерозиготами).

Гетерозигота (від грец. *гетерос* – інший) – це клітина або особина з диплоїдним або поліплоїдним набором хромосом, гомологічні хромосоми якої несуть різні алелі певного гена.

Трапляються випадки, коли у формуванні певного варіанта ознаки беруть участь обидва алельні гени. Прикладом може слугувати успадкування груп крові в людини (табл. 4.1).

Як ви пригадуєте, у складі мембран еритроцитів можуть бути рецепторні білкові молекули, які позначають латинськими літерами *A* і *B*. У плазмі крові присутні антитіла, які позначають грецькими літерами α і β . Якщо зустрічаються молекули *A* і α або *B* і β , між ними відбувається реакція, що нагадує реакцію антиген-антитіло. Алелі, які прийнято позначати I^A та I^B , зумовлюють появу рецепторних молекул одного або іншого типу в мембрані еритроцитів, алель i^0 є неактивною формою відповідного гена. Алелі I^A та I^B повністю домінують над алелем i^0 , тому в людей з генотипом $I^A i^0$ або $I^B i^0$ проявляються тільки домінантні алелі і відповідно формуються друга (*A*) або третя (*B*) групи крові. Але алелі I^A та I^B не домінують один над одним. Тому в людини, у генотипі якої зустрічаються алелі I^A та I^B , формується четверта група крові (*AB*), а в мембранах еритроцитів утворюються рецепторні молекули обох типів (мал. 4.4).

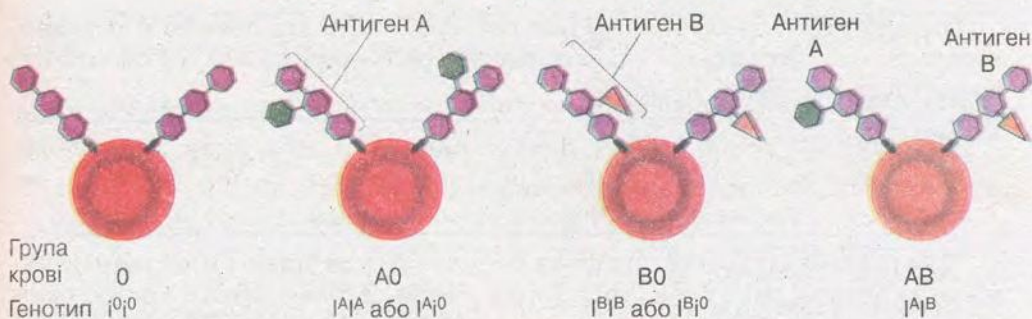
Таблиця 4.1

Групи крові людини

| Групи крові людини | Типи білкових молекул (аглютиногенів) у мембранах еритроцитів | Типи білкових молекул (аглютининів) у плазмі крові |
|--------------------|---|--|
| I (0) | відсутні | α і β |
| II (A) | A | β |
| III (B) | B | α |
| IV (AB) | A і B | відсутні |

Участь обох алельних генів у визначенні певного стану ознаки гетерозиготної особини називають кодомінантністю (від лат. *ко* – разом і *домінантіс*).

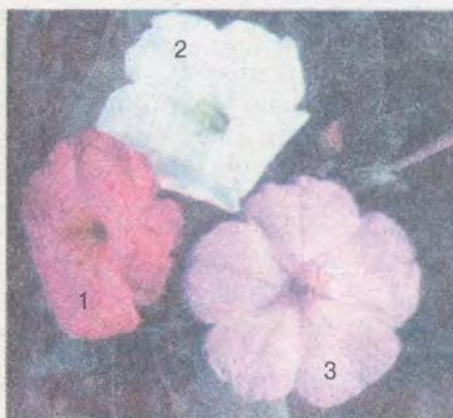
В іншому випадку, коли жоден з алелів не домінує над іншим, спостерігають *проміжний характер успадкування*. Наприклад, унаслідок схрещування гомозиготних рослин нічної красуні, одна з яких мала червоне забарвлення віночка квітки, інша – біле, гібриди першого покоління матимуть рожеві квітки (мал. 4.5).



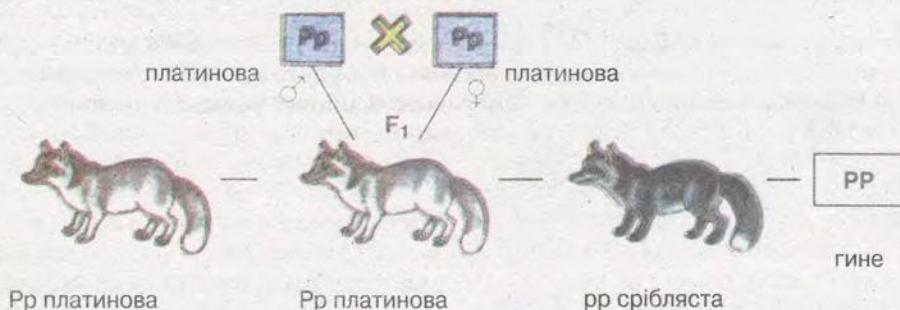
Мал. 4.4. Різні варіанти рецепторів у мембранах еритроцитів людини

Випадки проміжного характеру успадкування відомі й у тварин. Наприклад, у курей андалузської породи особини, гомозиготні за геном забарвлення оперення, мають або чорне, або біле забарвлення, а гетерозиготні нащадки, отримані від схрещування гомозиготних батьків, – сіре.

Є алелі, які, проявляючись у фенотипі, призводять до загибелі організму на певній стадії його розвитку. Їх називають *летальними* (від лат. *letalіs* – смертельний). Наприклад, платинове забарвлення хутра лисиць є наслідком мутації відповідного гена. Це забарвлення визначає домінуючий алель (*P*), оскільки при схрещуванні платинових лисиць між собою серед їхніх нащадків є особини як з платиновим, так і зі сріблястим забарвленням шерсті. Спроби вивести лисиць, гомозиготних за домінуючим алелем платинового забарвлення шерсті, виявилися марними. З'ясувалося, що зародки з генотипом (*PP*) гинуть на ранніх етапах розвитку (мал. 4.6). Найчастіше летальні алелі рецесивні, тому можуть проявлятися в фенотипі зазвичай лише в гомозиготному стані.



Мал. 4.5. Проміжний характер успадкування: 1, 2 – гомозиготні батьківські форми; 3 – гібрид першого покоління



Мал. 4.6. Успадкування платинового забарвлення хутра в лисиць

Існують і *сублетальні алелі* (від лат. *суб* – під), які певною мірою знижують життєздатність організмів, але не призводять до 100 %-ї смертності (смертність становить 10–50 %).



Сукупність генів особин певної популяції або виду називають генофондом (від грец. *генос* – рід, походження та лат. *фундус* – основа).

Чим різноманітніший генофонд популяції, тим більше в неї шансів вижити за певних змін умов середовища життя. Адже особини з однаковим генотипом зазвичай подібно реагують на зміни в довкіллі. Якщо такі зміни виявилися для них несприятливими, чисельність популяції може значно скоротитись, а сама популяція через деякий час – зникнути. За різноманітного генофонду зміни в середовищі проживання можуть виявитися несприятливими для особин з одними варіантами генотипу і нейтральними чи сприятливими для тих, що мають інші варіанти генотипу. Відповідно чим різноманітніший генофонд популяції окремих екосистем, тим вони стійкіші. Це саме стосується й усієї біосфери як єдиної глобальної екосистеми нашої планети: чим її генофонд різноманітніший, тим вона стійкіша.

Збереження різноманітності генофонду нашої планети – один з пріоритетних напрямів природоохоронної діяльності.

Нові терміни та поняття.

Спадковість, мінливість, алельні гени, домінуючий стан ознаки, рецесивний стан ознаки, гомозигота, гетерозигота, генотип, фенотип, генофонд.



Запитання для повторення: 1. Що таке спадковість та мінливість? 2. Поясніть сутність поняття «ознака» та її варіанти. 3. Наведіть приклади кількісних та якісних ознак. 4. Які гени називають алельними? Чим вони характеризуються? 5. Як алельні гени можуть взаємодіяти між собою? 6. Які організми називають гомозиготами та гетерозиготами? 7. Що спільного та відмінного в поняттях «генотип» і «геном»?

Проблемні завдання. 1. Виявлено загальнобіологічну закономірність, згідно з якою гетерозиготи більш життєздатні порівняно з гомозиготами. Поміркуйте, чому. 2. Яким чином стабільність біосфери як єдиної глобальної екосистеми нашої планети залежить від різноманітності її генофонду? Відповідь обґрунтуйте.



Творче завдання. Двоє однайцевих близнюків – чоловіків узяли шлюб з однайцевими близнюками – жінками. Чи будуть діти від кожного шлюбу так само схожі між собою, як ідентичні близнюки? Відповідь поясніть.

§ 5. МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: як відбуваються мітотичний і мейотичний поділи клітини? Які особливості будови хромосом? Що таке популяція? Що досліджує наука систематика? Які таксономічні одиниці використовують у систематиці тварин і рослин? Що таке каталіз? Які головні завдання біотехнології та радіоекології?

Кожна наука має свій набір методів досліджень. Про такі методи, як порівняльно-описовий, експериментальний, моніторинг, моделювання ви дізналися раніше. Розглянемо основні методи, які використовують у своїх дослідженнях учені-генетики.

Які методи застосовують генетики у своїх дослідженнях?

Одним з перших у генетичних дослідженнях почали застосовувати гібридологічний метод. Він полягає у схрещуванні (гібридизації) організмів, які різняться певними варіантами однієї чи кількох ознак. Отриманих у результаті цього нащадків називають *гібридами* (від лат. *гібрида* – суміш). На гібридизації базується *гібридологічний аналіз* – дослідження характеру успадкування варіантів ознак за допомогою системи схрещувань. Для цього підраховують кількість особин з певним фенотипом серед нащадків, отриманих унаслідок схрещування.

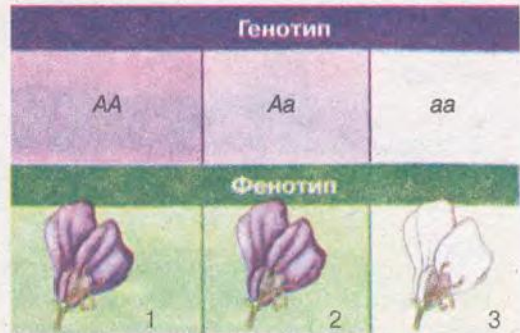
Схрещування – це поєднання генетичного матеріалу різних особин в одній.

Схрещування може бути моногібридним, дигібридним і полігібридним. *Моногібридне схрещування* – це гібридизація батьківських форм, які відрізняються різними варіантами лише однієї досліджуваної спадкової ознаки (наприклад, забарвленням насіння); *дигібридне* – двох (наприклад, забарвленням насіння та структурою його поверхні), *полігібридне* – трьох і більше.

Якими символами позначають процес схрещування?

Погляньте на малюнок 5.1. На ньому зображено квітки трьох рослин гороху посівного з різними варіантами генотипів. За умови повного домінування два варіанти генотипу – *AA* (гомозигота за домінантним алелем *A*) та *Aa* (гетерозигота) – визначають один і той самий варіант фенотипу – фіолетове забарвлення віночка. А ось біле забарвлення віночка однозначно вказує на генотип особини – це гомозигота за рецесивним алелем гена, який визначає біле забарвлення віночка.

Для встановлення генотипу досліджуваної особини її схрещують з особиною, гомозиготною за рецесивним алелем. Такий варіант схрещування називають *аналізуючим*.



Мал. 5.1. Фенотип і генотип трьох рослин гороху посівного з фіолетовим (1,2) і білим (3) забарвленням віночка

Таке схрещування базується на тому, що особини, гомозиготні за рецесивним алелем певного гена, завжди мають лише певний варіант фенотипу й утворюють гамети одного типу.

Припустимо, що популяція гороху посівного складається з особин, які мають генотипи AA , Aa та aa . Домінантний алель визначає високе стебло, рецесивний – низьке. Таким чином, особини з високим стеблом можуть мати генотипи AA та Aa , а з низьким – лише aa . Щоб визначити генотип особин з високим стеблом, їх слід схрестити з особинами, які мають низьке стебло. Схематично покажемо хід схрещування.

Якщо особина, генотип якої хочуть перевірити, була гомозиготною за домінантним алелем, хід схрещування буде таким:

| | | | |
|--------|----------------|---|----------------|
| P | $\text{♀ } AA$ | × | $\text{♂ } aa$ |
| гамети | $A \quad A$ | | $a \quad a$ |
| F_1 | $Aa \quad Aa$ | | $Aa \quad Aa$ |

Зверніть увагу на символічні позначення. Батьківські особини позначають латинською літерою **P** (від лат. *parentes* – батьки), символами ♀ та ♂ – відповідно жіночу та чоловічу стать. Якщо організми гермафродитні (деякі тварини) або мають двостатеві квітки (різноманітні рослини), можна довільно позначити одну з таких особин як чоловічу, іншу – як жіночу.

Хід схрещування зручно записувати за допомогою решітки Пеннета (названої так на честь англійського генетика Реджинальда Крандалла Пеннета (1875–1967), який уперше запропонував записувати таким чином хід схрещування). По горизонталі записують гамети однієї (у роздільностатевих організмів – батьківської) особини, а по вертикалі – іншій (материнській). У місцях перетину горизонтальної та вертикальної ліній вказують генотипи нащадків. Перше покоління нащадків позначають F_1 (від лат. *філії* – сини). Запишемо за допомогою решітки Пеннета хід схрещування батьківських особин, гомозиготних за домінантним і рецесивним алелями.

| | | |
|-----------------------|------|------|
| $\text{♀} / \text{♂}$ | a | a |
| A | Aa | Aa |
| A | Aa | Aa |

Якщо серед нащадків, отриманих унаслідок аналізуючого схрещування, розщеплення за фенотипом не спостерігають, то батьківська особина, генотип якої перевіряли, була гомозиготною за домінантним алелем. Якби вона була гетерозиготною, то хід аналізуючого схрещування мав би такий вигляд:

| | | | |
|--------|----------------|---|----------------|
| P | $\text{♀ } Aa$ | × | $\text{♂ } aa$ |
| гамети | $A \quad a$ | | $a \quad a$ |
| F_1 | $Aa \quad aa$ | | $Aa \quad aa$ |

Запишемо за допомогою решітки Пеннета хід схрещування батьківських особин, одна з яких гетерозиготна, а інша гомозиготна за рецесивним алелем.

Якщо внаслідок аналізуючого схрещування серед нащадків спостерігатиметься

| | | |
|-----------------------|------|------|
| $\text{♀} / \text{♂}$ | a | a |
| A | Aa | Aa |
| a | aa | aa |

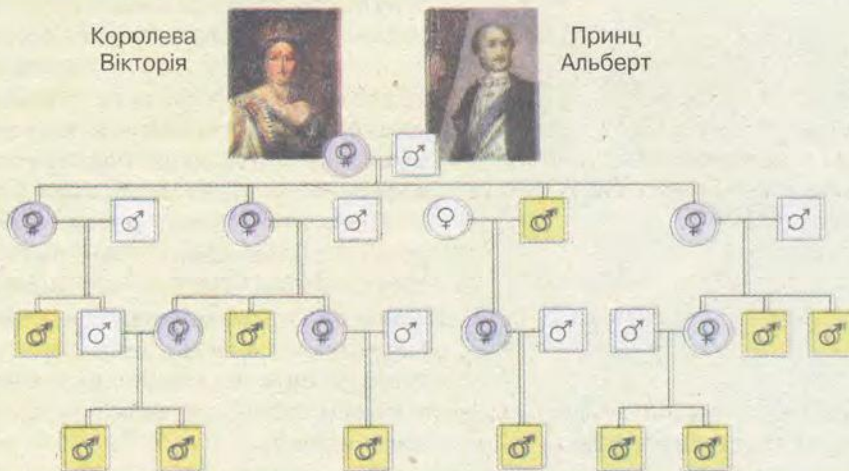
розщеплення за фенотипом у співвідношенні 1 : 1, то особина, чий генотип визначали, була гетерозиготною.

Аналізуюче схрещування широко застосовують у селекції, оскільки воно дає змогу визначити генотип особин, яких планують використати для отримання нащадків з певним фенотипом. Зокрема, завдяки цьому можна уникнути небажаного розщеплення за фенотипом серед нащадків, усунувши від розмноження гетерозиготних особин.

Генеалогічний метод полягає у вивченні родоводів організмів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних варіантів певних ознак у ряді поколінь. Генеалогічний метод широко застосовують у медичній генетиці, селекції тощо. За його допомогою встановлюють генотип особин і вираховують ймовірність прояву того чи іншого варіанта ознаки в їхніх майбутніх нащадків. Родоводи складають у вигляді схем за певними правилами: організм жіночої статі позначають колом, чоловічої – квадратом. Позначки особин одного покоління розташовують у ряд і з'єднують між собою горизонтальними лініями, а позначки предків і нащадків – вертикальними: Особин, які мають досліджувану ознаку (наприклад, хворих), зафарбовують. Чим більше поколінь людей або інших організмів включає родовід – тим він повніший і тим достовірніші результати генеалогічного аналізу.

На малюнку 5.2 наведено частину родоводу англійської королеви Вікторії, серед нащадків якої були російські імператори. За ним можна простежити успадкування небезпечного захворювання – гемофілії, або нездатності крові зсідатися (*пригадайте фактори, які сприяють процесу зсідання крові*). Отже, генеалогічний метод включає два основні етапи: складання власне родоводу та здійснення генеалогічного аналізу успадкування тих чи інших варіантів ознак.

Популяційно-статистичний метод дає змогу вивчати, з якою частотою трапляються певні алелі та варіанти їхніх поєднань у популяціях організмів.



Мал. 5.2. Частина родоводу королеви Вікторії: \square – здоровий чоловік; \square – хворий на гемофілію; \bigcirc – здорова жінка; \bigcirc – носій рецесивного алеля, який визначає хворобу



Мал. 5.3. Людина-альбінос

ментації шкіри та райдужної оболонки ока) трапляється із частотою 0,0001–0,00005 (1 альбінос припадає на 10 000–20 000 людей з нормальною пігментацією) (мал. 5.3).

Цитогенетичний метод базується на дослідженні особливостей хромосомного набору (каріотипу) організмів. Вивчення каріотипу дає змогу виявляти мутації, пов'язані зі зміною як кількості хромосом, так і будови окремих з них. Виявлення таких змін на ранніх етапах розвитку людини дає можливість діагностувати багато спадкових захворювань (як-от, хворобу Дауна) (мал. 5.4). Встановлено, що перенесення ділянки 21-ї хромосоми на хромосому іншої пари (13-ї, 14-ї, 15-ї або 22-ї) в одного з батьків підвищує ймовірність народження хворої дитини до 33 %. Каріотип вивчають у клітині на стадії метафази (у цей період клітинного циклу



Мал. 5.4. Хворобу Дауна зумовлює зайва 21-ша хромосома

Це, у свою чергу, дозволяє встановити *генетичну структуру популяцій*, тобто які з можливих алелів усіх генів організмів певного виду трапляються в даній популяції, з якою частотою і в якому поєднанні. Крім генетики популяцій, метод застосовують і в медичній генетиці для вивчення поширення певних алелів серед людей (здебільшого тих, які зумовлюють спадкові захворювання чи вади). Для цього вибірково досліджують частину населення певної території і статистично обробляють отримані дані. Наприклад, завдяки застосуванню популяційно-статистичного методу було виявлено, що алель, який визначає дальтонізм (порушення сприйняття кольорів), трапляється у 13 % жінок (з них хвороба проявляється лише в 0,5 %) та в 7 % чоловіків (хворіють усі). Рецесивний алель, який зумовлює альбінізм (вроджену відсутність піг-

структура хромосом виражена найчіткіше). Для цього в людини без будь-якої шкоди для неї з периферичної крові беруть лімфоцити і переносять на поживні середовища, штучно стимулюючи клітини до поділу і зупиняючи його на стадії метафази.

Цитогенетичний метод застосовують і в систематиці організмів (каріо-систематиці). Багато видів-двійників (види, які не розрізняються зовнішньо; відомі серед комах, земноводних, гризунів тощо), подібних за фенотипом, можна розпізнати лише за хромосомним набором.

Біохімічні методи використовують для діагностики спадкових захворювань, пов'язаних з порушенням обміну речовин. За їхньою допомогою виявля-

ють білки, а також проміжні продукти обміну, не властиві в нормі даному організму, що свідчить про наявність мутантних генів. Відомо понад 1000 спадкових захворювань людини, які спричиняють мутації (наприклад, цукровий діабет).

Близнюковий метод полягає в порівнянні ознак в однойцевих близнюків (мал. 5.5), які завжди однієї статі, бо мають однакові генотипи. Дослідження таких організмів дає змогу з'ясувати роль факторів довкілля у формуванні фенотипу. Виявлено, що в однойцевих близнюків частіше розвивається один і той самий вид ракових пухлин, ніж у різнояцевих (тобто близнюків, що розвинулися з різних зигот). В однойцевих близнюків часто спостерігають й інші спільні захворювання: бронхіальну астму, кір (відсоток збігу – понад 90 %), шизофренію, цукровий діабет (близько 50 %), туберкульоз (понад 50 %) тощо. Отже, застосування близнюкового методу дає можливість розв'язати питання, наскільки те чи інше захворювання визначається спадково, а наскільки – впливом факторів довкілля.



Мал. 5.5. Однойцеві близнюки

Метод дерматогліфіки ґрунтується на вивченні рельєфу шкіри на пучках пальців (мал. 5.6), долонях і поверхні підшви людини. Ще в давні часи люди звернули увагу на те, що малюнок на шкірі цих частин тіла індивідуальний і неможливо знайти двох людей, у яких він був би повністю подібний. Метод дерматогліфіки дає змогу встановлювати і ступінь спорідненості людей, оскільки доведено, що окремі елементи малюнка шкіри можуть успадковуватись. Використовують його і для діагностики деяких спадкових захворювань (наприклад, на долонях хворих на хворобу Дауна є лише одна поперечна та одна поздовжня згинальні борозни, тоді як у здорових людей поперечних борозен дві). Цю методику широко застосовують у криміналістиці для доведення причетності до скоєння злочину.




Мал. 5.6. Рельєф шкіри на пучках пальців унікальний для кожної людини

Метод культивування нестатевих (соматичних) клітин людини поза організмом дає можливість вирішувати різні питання генетики людини, які неможливо розв'язати на цілісному організмі. Клітини для досліджень беруть з різних органів і тканин (клітини крові, шкіри, червоного кісткового мозку тощо) і вирощують на штучних поживних середовищах. А потім визначають, приміром, місце певних генів у тих чи інших хромосомах.

Сучасна генетика базується на досягненнях молекулярної біології. Саме з ними пов'язані методи генетичної інженерії. За їхньою допомогою

учені виділяють з організмів окремі гени або синтезують їх штучно, перебудовують певні гени і вводять їх у геном іншої клітини або організму. Крім того, учені можуть сполучати гени різних видів в одній клітині, тобто поєднувати в одній особині спадкові ознаки, притаманні цим видам. Організми, отримані в такий спосіб, називають *трансгенними* (від лат. *транс* – через і грец. *генос* – рід, походження), або *генетично модифікованими* (скорочено – ГМО).



У генетичних дослідженнях використовують і методи молекулярної біології. Зокрема, нині встановлено послідовності нуклеотидів молекул ДНІ багатьох видів організмів. Порівнюючи такі послідовності нуклеотидів молекул ДНК різних видів за ступенем їхньої подібності, вчені з'ясовують ступінь спорідненості різних видів. Два види, які походять від спільного предка (два види одного роду) мають подібніший спадковий матеріал, аніж види, які належать до двох близьких, але різних родів. У генетиці людини цей метод застосовують для з'ясування родинних зв'язків між окремими людьми.

Для проведення досліджень у галузі молекулярної біології здійснюють клонування ДНК. Фрагмент ДНК, який цікавить дослідників, вводять у молекулу ДНК, яку згодом вводять у бактеріальну клітину. Стимулюють розмноження таких клітин. Для отримання необхідних фрагментів ДНК створюють так звані геномні бібліотеки – велику кількість фрагментів геному, серед яких шукають потрібний.

Крім того, для з'ясування ступеня спорідненості організмів застосовують і метод гібридизації нуклеїнових кислот. Для цього поза організмом створюють умови для денатурації молекул ДНК та руйнування водневих зв'язків між комплементарними нуклеотидами. А згодом залежно від того, яка кількість нуклеотидів ланцюга молекули ДНК однієї особини утворює водневі зв'язки з комплементарними нуклеотидами ланцюга молекули ДНК іншої особини, дослідники роблять висновки про ступінь подібності їхнього спадкового матеріалу.

Запам'ятайте. Згідно з Декларацією прав людини і різними міжнародними угодами забороняється будь-яке втручання у спадкову інформацію людини різноманітними експериментальними методами досліджень, навіть якщо при цьому поставлено гуманні цілі. Це пов'язано з тим, що таке втручання може мати непередбачувані наслідки.

Як генетика пов'язана з практичною діяльністю людини?

Результати генетичних досліджень є теоретичною базою для розв'язання практичних питань *селекції* (науки про створення нових сортів рослин і порід тварин), *медичної генетики* (основні напрями – діагностика, профілактика і лікування спадкових захворювань, дослідження факторів, які спричиняють мутації, з метою захисту від них генома людини тощо), *генетичної (генної) інженерії* (штучний синтез генів, виділення генів з організму, перенесення генів з одних організмів в інші) тощо.

Нові терміни та поняття. Аналізуюче схрещування, гібридизація, гібриди.



Запитання для повторення: 1. На чому базується гібридологічний метод? Що таке моно-, ди- та полігібридне схрещування? 2. Для чого застосовують аналізуюче схрещування? 3. З якою метою використовують генеалогічний метод? 4. Охарактеризуйте цитогенетичний метод. 5. Для чого в генетичних дослідженнях використовують популяційно-статистичний, близняковий, біохімічні методи? 6. На чому базуються методи генної інженерії?

Проблемне завдання. Поміркуйте, які з методів генетичних досліджень можуть застосовуватись у генетиці людини, а які – ні.



Творче завдання. Простежте зв'язки між генетикою та біологічними науками, про які ви вже дізналися в попередніх класах.

§ 6. ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ, ВСТАНОВЛЕНІ Г. МЕНДЕЛЕМ. СТАТИСТИЧНИЙ ХАРАКТЕР ЗАКОНІВ СПАДКОВОСТІ ТА ЇХНІ ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: які варіанти ознак називають домінантними, а які – рецесивними? Що таке генотип і фенотип? Які набори хромосом називають гаплоїдним, диплоїдним і поліплоїдним? Яке схрещування відносять до моно-, ди- та полігібридного? У чому полягає гібридологічний метод генетичних досліджень? Для чого застосовують аналізуюче схрещування? Як відбувається мейотичний поділ і гаметогенез?

Основні закономірності спадковості встановив видатний чеський учений Грегор Мендель (мал. 6.1). Як це інколи буває, геніальні ідеї вченого дещо випередили свій час. Адже, коли він проводив свої дослідження, ще нічого не було відомо про гени, хромосоми, механізми розподілу спадкового матеріалу під час поділу клітини.

Що досліджував Г. Мендель?

Для своїх генетичних досліджень Г. Мендель вибрав дуже вдалий об'єкт – горох посівний з родини Бобові. По-перше, відомо багато сортів цієї культурної рослини, які розрізняються за різними варіантами певних спадкових ознак (забарвленням насіння, віночка, квіток, довжиною стебла, структурою поверхні насіння тощо) (мал. 6.2). По-друге, її життєвий цикл досить короткий, що дає можливість простежити передачу спадкової інформації нащадкам протягом багатьох поколінь. Крім того, горох посівний – самозапильна рослина. Тому нащадки кожної особини, яку розмножували за допомогою самозапилення, є прикладами чистих ліній.

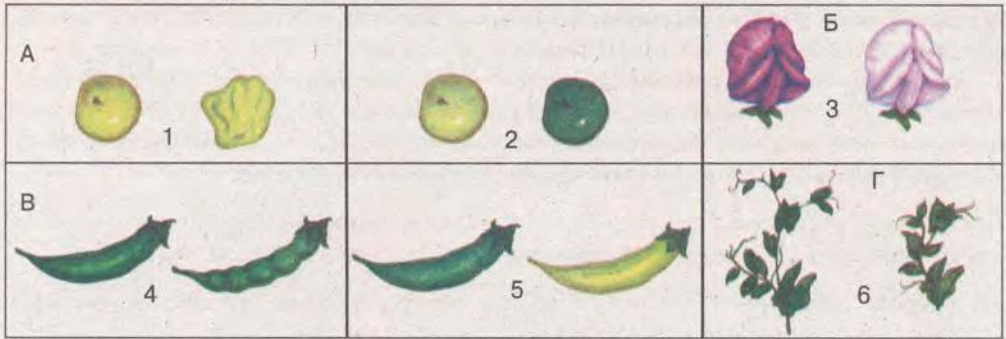


1



2

Мал. 6.1. Г. Мендель (1); монастир Св. Томаса у м. Брно (Чехія), де працював учений (2)



Мал. 6.2. Приклади різних варіантів ознак, властивих гороху посівному:

А. Насіння: 1 – гладенька або зморшкувата поверхня; 2 – жовте або зелене забарвлення;

Б. Квітки: 3 – фіолетове або біле забарвлення віночка; В. Плоди:

4 – боби опуклі або з перетяжками; 5 – боби зеленого або жовтого кольору;

Г. Стебло: 6 – довге або коротке



Чисті лінії – це генотипно однорідні нащадки однієї особини, гомозиготні за досліджуваними генами.

Чисті лінії отримують унаслідок самозапилення рослин або близько-спорідненого схрещування тварин упродовж кількох поколінь. Але горох посівний можна запилювати і перехресно. Це дає змогу здійснювати гібридизацію чистих ліній (*поміркуйте, як можна запобігти самозапиленню квіткових рослин*).

Попередники Г. Менделя також намагалися простежити успадкування різних варіантів ознак досліджуваних організмів, але успіху не досягли. На відміну від них, Г. Мендель сконцентрував свою увагу не на всьому комплексі різноманітних спадкових ознак, а лише на окремих. Тож на прикладі досліджень Г. Менделя можна пересвідчитись, *наскільки важливо в науці чітко сформулювати мету досліджень і ретельно продумати методи, за допомогою яких цієї мети можна досягнути*.

Ще одна особливість дослідів Г. Менделя – це чистота наукового досліду. Перед тим як схрещувати рослини, він переконувався, що має справу із чистими лініями. Крім того, результати досліджень Г. Мендель обробляв статистично, підраховуючи в кожному поколінні гібридів кількість нащадків з тими чи іншими варіантами ознак (*пригадайте, як називають ці методи*). Це дало змогу встановити закономірності передачі різних варіантів спадкових ознак у ряді поколінь гібридів, які розмножувалися статевим шляхом.

Які закономірності встановив Г. Мендель?

Свої дослідження Г. Мендель розпочав з *моногібридного схрещування*: він схрестив між собою дві чисті лінії гороху посівного, які відрізнялися за кольором насіння: відповідно жовтого та зеленого кольору (Р – батьківські форми). Насіння, яке утворювали нащадки, отримані внаслідок такого схрещування (F_1 – гібриди першого покоління), виявилось одноманітним – жовтого кольору (мал. 6.3). Так Г. Мендель встановив закон

одноманітності гібридів першого покоління: у фенотипі гібридів першого покоління проявляється лише один з двох варіантів ознаки, а саме – домігантний. Цю закономірність ще називають **законом домінування**.

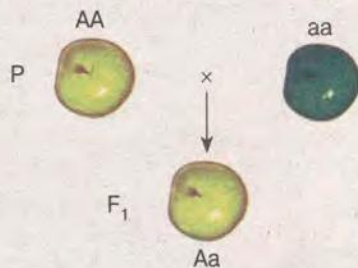
Схрещуючи чисті лінії гороху між собою, Г. Мендель отримав гетерозиготні (гібридні) форми. Отже, він застосував **гібридологічний метод досліджень**.

Потім Г. Мендель вирощував рослини з насіння, отриманого від гібридів першого покоління, і схрещував їх між собою. Їхні нащадки (гібриди другого покоління – F_2) утворили 8023 насінини, з яких 6022 були жовтого кольору, а 2001 – зеленого. Таким чином, серед насіння, утвореного гібридами другого покоління, знову з'явилися насінини зеленого кольору (рецесивний варіант ознаки), які становили приблизно $1/4$ від загальної кількості насіння, тоді як частка насіння жовтого кольору (домінантний варіант ознаки) складала приблизно $3/4$ (мал. 6.4).

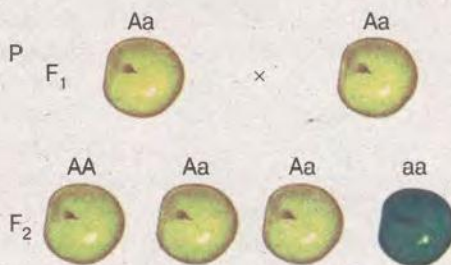
Г. Мендель здійснив подібні досліді і з вивчення успадкування інших ознак і скрізь отримав подібні результати. Цю закономірність названо **законом розщеплення**: при схрещуванні гібридів першого покоління між собою серед їхніх нащадків спостерігають явище розщеплення ознак: у фенотипі $1/4$ гібридів другого покоління проявляється рецесивний, а $3/4$ – домігантний варіанти ознак.

Розщеплення – це прояв обох варіантів ознаки (як домігантного, так і рецесивного) у нащадків гібридних особин, зумовлений розходженням у мейозі, алельних генів, які їх визначають.

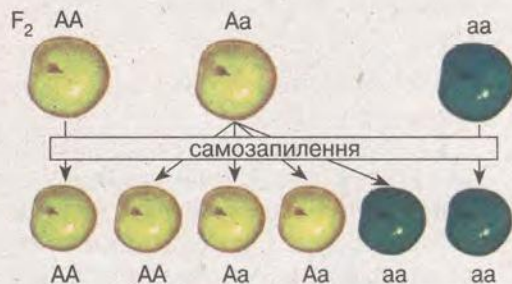
Г. Мендель простежив за успадкуванням домігантного і рецесивного варіантів ознак і в наступних поколіннях гібридів (мал. 6.5). Він звернув увагу на той факт, що з насіння зеленого кольору виростали рослини, які в разі самозапилення утворювали насіння лише зеленого кольору. А рослини, які проросли з насіння жовтого кольору, «поводили себе» по-різному: $1/3$ з них при самозапиленні утворювали насіння лише жовтого кольору, а $2/3$ формували насіння як жовтого, так і зеленого кольорів у співвідношенні 3:1. Таким чином, Г. Мендель дійшов висновку,



Мал. 6.3. Моногібридне схрещування: прояв закону одноманітності першого покоління



Мал. 6.4. Прояв закону розщеплення



Мал. 6.5. Розщеплення за генотипом рослин F_2 гороху посівного, в разі самозапилення



Мал. 6.6. Розщеплення за фенотипом варіантів ознак гороху посівного в разі дигібридного схрещування

що насіння жовтого кольору, хоча й подібне за фенотипом, але може розрізнятися генотипно. Натомість насіння, у фенотипі якого проявився рецесивний варіант ознаки (зелений колір), подібне за генотипом. Отже, усе насіння з рецесивним варіантом ознаки було гомозиготне. А серед насінин з домінантним варіантом ознаки траплялися як гомозиготні, так і гетерозиготні.

У подальших дослідженнях Г. Мендель ускладнив умови проведення дослідів: він обрав рослини, які відрізнялися різними варіантами двох (дигібридне схрещування) або більшої кількості (полігібридне схрещування) досліджуваних спадкових ознак. Зокрема, він схрестив між собою чисті лінії гороху посівного, представники яких формували жовте насіння з гладенькою поверхнею та зелене зі зморшкуватою (мал. 6.6). Отримані гібриди першого покоління (F_1) утворювали лише насіння жовтого кольору з гладенькою поверхнею (домінантні варіанти обох досліджуваних ознак). Таким чином, Г. Мендель спостерігав прояв закону одноманітності гібридів першого покоління.

Схрестивши гібриди першого покоління між собою, Г. Мендель виявив серед гібридів другого покоління (F_2) чотири фенотипні групи в таких співвідношеннях: приблизно 9 частин рослин утворювали насіння жовтого кольору з гладенькою поверхнею (315 насінин), 3 частини – жовтого кольору зі зморшкуватою поверхнею (101 насінина), ще 3 частини – зеленого кольору з гладенькою поверхнею (108 насінин), а 1 частина – зеленого кольору зі зморшкуватою поверхнею (32 насінини). З огляду на це він зробив висновки, що гени, які визначають забарвлення насіння та характер його поверхні, успадковуються незалежно. Але звідки в гібридів

другого покоління з'явилися нові варіанти фенотипів, не властиві батьківським формам?

Щоб пояснити отримані результати, Г. Мендель простежив успадкування різних варіантів кожної з двох ознак окремо. Співвідношення насіння різного кольору, яке утворювали гібриди другого покоління, виявилося таким: 12 частин насіння мало жовтий колір, а 4 – зелений. Тобто розщеплення за ознакою кольору, як і при моногібридному схрещуванні, становило 3 : 1. Те саме він спостерігав і при розщепленні за ознакою характеру поверхні насіння: 12 частин насіння мало гладеньку поверхню, а

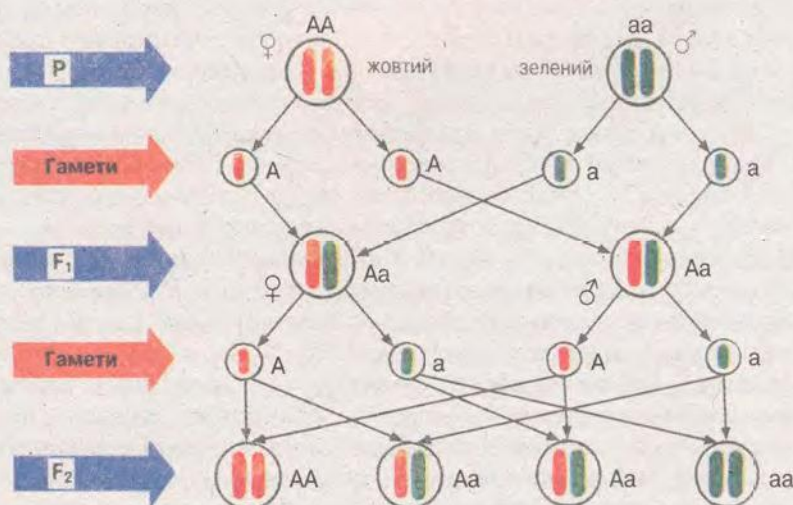
4 – зморшкувату. Таким чином, розщеплення за ознакою характеру поверхні насіння також складало 3 : 1.

На підставі отриманих результатів Г. Мендель сформулював **закон незалежного комбінування ознак**: *при ди- або полігібридному схрещуванні розщеплення за кожною ознакою відбувається незалежно від інших*. Тобто дигібридне схрещування за умови, що один з алельних генів повністю домінує над іншим, являє, по суті, два моногібридних, які ніби накладаються одне на одне, тригібридне – відповідно три і т. д.

Які цитологічні основи і статистичний характер законів спадковості?

Згодом гіпотеза, висунута Г. Менделем, знайшла своє експериментальне підтвердження. Згідно з нею, *гамети диплоїдного гібридного (гетерозиготного) організму «чисті», тобто кожна з його гамет має лише один алель певного гена і не може одночасно нести два чи більшу кількість його алелів*. Ці погляди Г. Менделя розвинув англійський генетик У. Бетсон. Їх названо **законом чистоти гамет**.

Гомозиготна диплоїдна особина формує лише один тип статевих клітин (вони мають лише домінантний або лише рецесивний алель певного гена), тоді як гетерозиготна – два типи в рівних кількостях (50 % з домінантним алелем певного гена і 50 % – з рецесивним). За допомогою малюнка 6.7 простежимо за поведінкою гомологічних хромосом у метозі під час моногібридного схрещування гомозиготних особин гороху посівного. Одна із цих особин гомозиготна за домінантним алелем, інша – за рецесивним. Для спрощення припустимо, що такі особини мають лише одну пару гомологічних хромосом (тобто кількість хромосом у диплоїдному наборі дорівнює двом: $2n = 2$), а кожна з них – містить лише один ген. Хромосома з домінантним алелем (A) позначена на малюнку жовтим кольором, а з рецесивним (a) – зеленим. Нащадки, отримані від схрещування гомозиготних за домінантним і рецесивним алелями особин (гібриди першого покоління), будуть гетерозиготними (їхній генотип – Aa). Це пояснюють



Мал. 6.7. Цитологічні основи моногібридного схрещування

тим, що одну хромосому з домінантним алелем вони отримують від одного з батьків, а іншу, з рецесивним – від іншого. Отже, такі рослини будуть одноманітними як за генотипом, так і за фенотипом.

Гібриди першого покоління, на відміну від батьків, утворюватимуть гамети двох типів: половина з них нестиме хромосому з домінантним алелем, половина – з рецесивним. Унаслідок схрещування гібридів першого покоління між собою в їхніх нащадків (гібридів другого покоління) можливі три варіанти генотипів: четверта їхня частина матиме хромосоми лише з домінантними (гомозиготи за домінантним алелем – AA), половина – одну хромосому з домінантним, другу – з рецесивним (гетерозиготи – Aa) і чверть – хромосоми лише з рецесивними (гомозиготи за рецесивним алелем – aa) алелями. За фенотипом три чверті насіння, яке утворюють гібриди другого покоління, матимуть жовте забарвлення (гомозиготи за домінантним алелем і гетерозиготи), а одна чверть – зелене (гомозиготи за рецесивним алелем).

Отже, якщо утворюється значна кількість гамет рівної життєздатності, то стає зрозумілим статистичний характер закону розщеплення. Він виражається рівною ймовірністю зустрічей гамет різних типів. Запишемо за допомогою решітки Пеннета хід схрещування батьківських особин, гомозиготних за домінантним та рецесивним алелями.

| | | |
|-----|------|------|
| ♀/♂ | A | A |
| a | Aa | Aa |
| a | Aa | Aa |

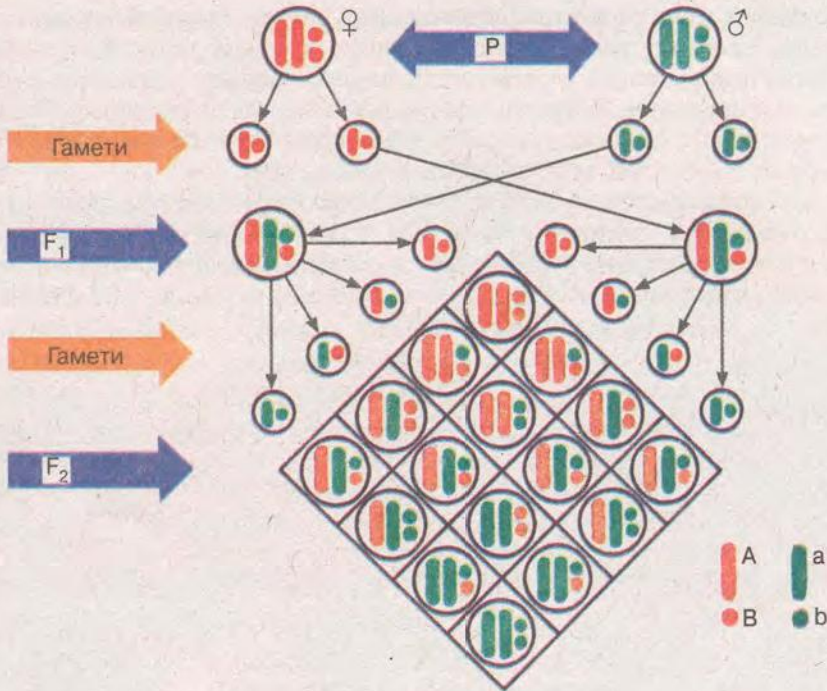
Нащадки, отримані внаслідок схрещування особин, гомозиготних за домінантним і рецесивним алелями, одноманітні: вони є гетерозиготами. Результати схрещування між собою гібридів першого покоління будуть такими.

| | | |
|-----|------|------|
| ♀/♂ | A | a |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

Серед гібридів другого покоління можливе утворення трьох варіантів генотипу. За умови повного домінування домінантного алеля над рецесивним вони визначатимуть два варіанти фенотипу. З малюнка 6.7 стають зрозумілими і причини подальшого розщеплення внаслідок розмноження гібридів другого покоління за допомогою самозапилення. Гомозиготні особини формуватимуть гамети лише одного типу, тому серед їхніх нащадків і не спостерігають явища розщеплення. Гетерозиготні особини утворюватимуть гамети двох типів (з домінантним алелем і з рецесивним), тому серед їхніх нащадків будемо спостерігати розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3 : 1.

Подібно можна продемонструвати цитологічні основи та статистичний характер закону незалежного комбінування ознак. Уявімо собі, що в диплоїдному наборі рослина має дві пари гомологічних хромосом ($2n = 4$), кожна з яких несе лише один ген (мал. 6.8).

Припустимо, що материнська рослина має хромосоми лише з домінантними алелями генів забарвлення і структури поверхні насіння, а батьківська – лише з відповідними рецесивними. Такі гомозиготні організми в процесі утворення гамет утворюватимуть один їхній тип – або лише з домінантними, або лише з рецесивними алелями. Отже, при схрещуванні батьківських форм усі нащадки (гібриди першого покоління)



Мал. 6.8. Цитологічні основи незалежного комбінування варіантів ознак при дигібридному схрещуванні: хромосоми, що несуть домінуючий алель, – жовтого кольору, рецесивний – зеленого

отримують по дві хромосоми з відповідними домінуючими алелями від материнського організму і по дві з рецесивними – від батьківського. Тож усі вони будуть гетерозиготними за генами забарвлення і структури насіння і формуватимуть чотири типи гамет у рівних кількостях. При цьому в двох з них алельні гени будуть поєднані так само, як і в гаметах вихідних батьківських форм, а в двох інших – у нових комбінаціях (рекомбінаціях).

Рекомбінація (від лат. *re* – префікс, який означає поновлення, повтор дій, і *комбінаціо* – сполучення) – **комбінування спадкового матеріалу батьків у генотипі нащадків**. Іншими словами, рекомбінація – це нові поєднання алелів різних генів у гаметах гібридів, які відрізняються від їхніх поєднань у гаметах батьків.

Унаслідок рівної ймовірності зустрічей гамет різних типів, які утворюють гібриди першого покоління, у їхніх нащадків (гібридів другого покоління) можливе формування дев'яти варіантів генотипів. Ці дев'ять варіантів генотипів, у свою чергу, визначатимуть чотири різні варіанти фенотипу. У двох з них поєднання станів ознак кольору насінини і структури її поверхні будуть у тих самих поєднаннях, як і у фенотипі вихідних батьківських форм (жовтий колір – гладенька поверхня насінини і зелений колір – зморшкувата поверхня), а в двох – у нових (рекомбінаціях) (жовтий колір – зморшкувата поверхня і зелений колір – гладенька поверхня). Таким чином, *рекомбінації є одним із джерел мінливості організмів*.

Результати схрещування батьківських форм, гомозиготних за домінуючими алелями генів забарвлення та структури поверхні насіння ($AABB$) та гомозиготних за рецесивними ($aabb$), розташованими у негомологічних хромосомах, підтверджують закон одноманітності гібридів першого покоління: усі вони гетерозиготні за цими генами й утворюватимуть насіння жовтого кольору з гладенькою поверхнею.

Хід схрещування гібридів першого покоління між собою наведено на малюнку 6.6. Він свідчить, що серед гібридів другого покоління розщеплення за фенотипом буде таким: 9 частин насіння жовтого кольору з гладенькою поверхнею, 3 – жовтого зі зморшкуватою, 3 – зеленого з гладенькою і 1 – зеленого зі зморшкуватою.

| ♀/♂ | AB | Ab | aB | ab |
|------|--------|--------|--------|--------|
| AB | $AABB$ | $AABb$ | $AaBB$ | $AaBb$ |
| Ab | $AABb$ | $AAbb$ | $AaBb$ | $Aabb$ |
| aB | $AaBB$ | $AaBb$ | $aaBB$ | $aaBb$ |
| ab | $AaBb$ | $Aabb$ | $aaBb$ | $aabb$ |

За умови повного домінування домінуючих алелів над відповідними рецесивними, фенотип жовте насіння з гладенькою поверхнею буде визначатись чотирма варіантами генотипу ($AABB$, $AABb$, $AaBB$, $AaBb$), жовте зі зморшкуватою – двома ($Aabb$, $Aabb$), зелене з гладенькою – теж двома ($aaBB$, $aaBb$), а зелене зі зморшкуватою – одним ($aabb$).

Отже, запам'ятайте! Кількість фенотипних груп серед гібридів другого покоління залежить від того, якою кількістю генів, що успадковуються незалежно, відрізняються батьківські особини. Пригадайте, при моногібридному схрещуванні спостерігалось два варіанти фенотипів гібридів другого покоління (насіння жовтого та зеленого кольору), а при дигібридному – чотири (жовте гладеньке, жовте зморшкувате, зелене гладеньке та зелене зморшкувате насіння).

Кожен новий ген, який враховується під час схрещування, збільшує кількість варіантів гамет, які формують гібриди першого покоління, удвічі, а кількість варіантів генотипів гібридів другого покоління – утричі. Пригадайте, при моногібридному схрещуванні гібриди другого покоління мали три варіанти генотипів, а при дигібридному – дев'ять.

Таким чином, кількість типів гамет, які може продукувати гетерозигота, становитиме 2^n , кількість фенотипних груп – теж 2^n , а генотипних – 3^n , де n – кількість пар алелів, за якими ризняться батьки.

Нові терміни та поняття. Чисті лінії, розщеплення.



Запитання для повторення: 1. Як утворюються чисті лінії? 2. Сформулюйте закон одноманітності гібридів першого покоління. Чи справджується він при ди- чи полігібридному схрещуванні? 3. Про що говорить закон розщеплення? 4. Сформулюйте закон незалежного комбінування ознак. 5. Про що говорить закон чистоти гамет? 6. У чому полягає статистичний характер законів спадковості? 7. Які цитологічні основи законів спадковості? 8. У чому полягає біологічне значення рекомбінацій?

Проблемне завдання. Один зі способів нестатевого розмноження – вегетативний. Поміркуйте, чому за такого типу розмноження не спостерігають розщеплення ознак у потомстві.

Вчимося розв'язувати задачі з генетики.

Задача. У помідорів алель, який визначає кулясту форму плодів (**A**), домінує над алелем, що визначає грушоподібну (**a**). Від схрещування рослин, які утворюють кулясті плоди, утворилося 489 кущів, які утворювали кулясті плоди, та 183, що формували грушоподібні плоди. Визначте генотипи батьківських форм та нащадків.

Алгоритм розв'язку задачі на моногібридне схрещування.

1. Оскільки при схрещуванні кущів помідорів, які утворювали кулясті плоди, отримано нащадків, які формували як кулясті, так і грушоподібні, ми можемо зробити висновок, що ці рослини були гетерозиготними (їхній генотип – **Aa**).

2. Аналізуємо характер розщеплення серед гібридів першого покоління (**F₁**): 489 кущів, які утворювали кулясті плоди (домінантний фенотип), та 183 кущі, які формували грушоподібні плоди (рецесивний фенотип), – це приблизно 3 : 1.

3. Робимо висновок: такий характер розщеплення (згідно із законом розщеплення) спостерігають при схрещуванні гетерозиготних особин (**Aa** × **Aa**).

4. Щоб довести свій висновок, записуємо хід схрещування між гетерозиготними особинами.

§ 7. ЯВИЩЕ ЗЧЕПЛЕНОГО УСПАДКУВАННЯ. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

Аби краще засвоїти матеріал цього параграфу, слід пригадати: що таке кросинговер та аналізуюче схрещування? Які хромосоми називають гомологічними і негомологічними? Як відбувається мейоз? Яка будова ДНК?

Учені, намагаючись повторювати досліди Г. Менделя на різних організмах (не тільки на рослинах, а й на тваринах), часто спостерігали варіанти розщеплення, які не відповідали очікуваним згідно із законами спадковості. Деякі з причин цього ми згадували раніше: це й проміжний характер успадкування, кодомінантність, вплив летальних алелів. Одна з основних причин відхилень варіантів розщеплення від передбачених законами спадковості – це *явище зчепленого успадкування*.

У чому проявляється явище зчепленого успадкування?

Закон *незалежного комбінування ознак* базується на таких положеннях:

- розвиток різних варіантів ознак зумовлений алельними генами, які розташовані в однакових локусах у гомологічних хромосомах;
- гамети та інші гаплоїдні клітини, які мають по одній хромосомі з кожної пари гомологічних хромосом, несуть лише один алельний ген з певної їхньої кількості;
- гени, які контролюють розвиток ознак, що успадковуються незалежно, розташовані в негомологічних хромосомах.

Коли ми доводили статистичний характер законів спадковості, вивчених Г. Менделем, то для спрощення припускали, що кожна хромосома несе лише один алель одного гена. Але кількість спадкових ознак організмів значно перевищує кількість їхніх хромосом у гаплоїдному наборі. Наприклад, у гаплоїдному наборі мухи дрозофіли всього чотири хромосоми, а кількість структурних генів, які визначають різні спадкові ознаки становить близько 14 тис. Відповідно, у кожній хромосомі є не один, а багато генів.

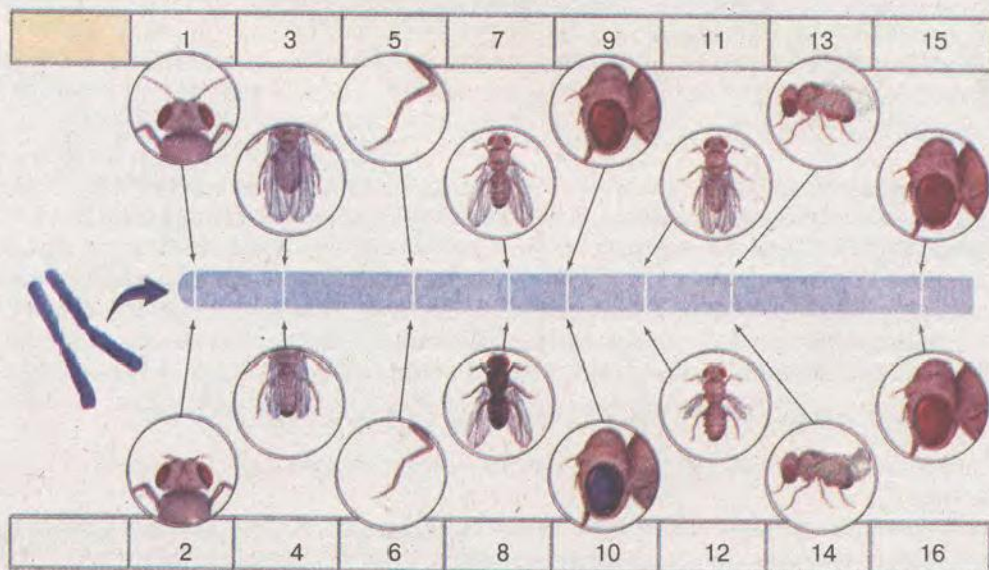
Отже, разом з ознаками, які успадковуються незалежно одна від одної існують і такі, які успадковуються зчеплено, оскільки контролюються генами, розташованими в одній хромосомі.



Гени однієї хромосоми утворюють окрему групу зчеплення.

На малюнку 7.1 наведено частину генетичної карти хромосоми мухи дрозофіли з позначенням груп зчеплення. Кількість таких груп в організмів певного виду дорівнює кількості нестатевих хромосом (аутосом) та типів статевих хромосом. Наприклад, у самки дрозофіли кількість груп зчеплення становить 4, тоді як у самців – 5 (оскільки X- та Y-хромосоми відрізняються за набором генів). Так само в жінок кількість груп зчеплення становить 23, а в чоловіків – 24.

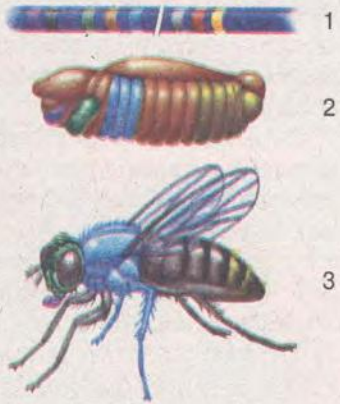
Генетичними картами хромосом називають схеми, на яких показано порядок розташування генів у хромосомі та відносні відстані між ними. Такі карти мають не тільки теоретичний інтерес, а й широке використання в селекції та генній інженерії.



Мал. 7.1. Група зчеплення, позначена на генетичній карті хромосоми мухи дрозофіли:
 1 – довгі вусики; 2 – короткі вусики; 3 – довгі крила; 4 – короткі крила; 5 – довгі лапки;
 6 – короткі лапки; 7 – сіре тіло; 8 – чорне тіло; 9 – червоні очі; 10 – фіолетові очі;
 11 – нормальні крила; 12 – редуковані крила; 13 – рівні крила; 14 – вигнуті крила;
 15 – червоні очі; 16 – коричневі очі



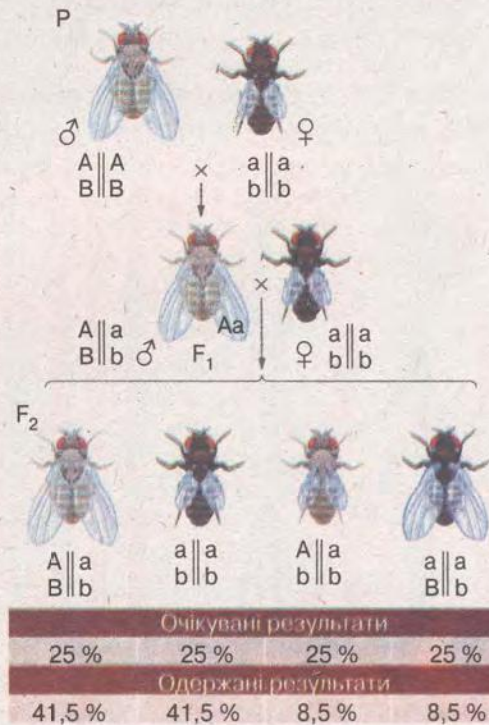
Мал. 7.2. Т.Х. Морган (1866–1945)



Мал. 7.3. Дрозофіла – класичний об'єкт генетичних досліджень: 1 – ділянка хромосоми; 2 – лялечка; 3 – доросла комаха (кольорами схематично показано гени і ознаки, розвиток яких вони зумовлюють)

Явище зчепленого успадкування досліджував видатний американський генетик Т.Х. Морган (мал. 7.2). Як свого часу Г. Мендель, Т.Х. Морган вдало обрав об'єкт для експериментів – муху дрозофілу (мал. 7.3). Цих комах легко утримувати в лабораторіях, для них характерні висока плодючість і швидка зміна поколінь (за оптимальних умов утримання кожне нове покоління з'являється щопівтора-два тижні), невелика кількість хромосом (у диплоїдному наборі – 8). Оскільки дрозофіла розвивається з повним перетворенням, є можливість вивчати активність генів на різних фазах розвитку.

Явище зчепленого успадкування Т.Х. Морган довів за допомогою такого досліду (мал. 7.4). Самців дрозофіли, гомозиготних за доміантними алелями забарвлення тіла (сіре) і форми крил (нормальна), він схрестив із самками, гомозиготними за рецесивними алелями відповідних генів (чорне забарвлення тіла – недорозвинені крила). Усі гібриди першого покоління, отримані від такого схрещування, були гетерозиготними за обома генами, мали



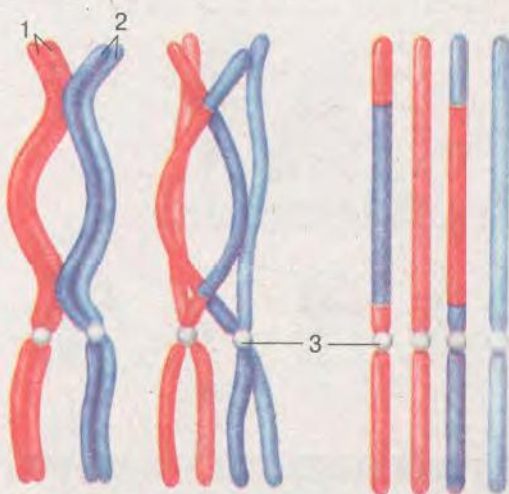
Мал. 7.4. Зчеплене успадкування деяких ознак у дрозофіли

сіре забарвлення тіла і крила нормальної форми. Щоб з'ясувати генотип гібридів першого покоління, Т.Х. Морган здійснив аналізуюче схрещування: схрестив їх з особинами, гомозиготними за рецесивними алелями відповідних генів.

Теоретично серед нащадків, отриманих від такого схрещування, можна очікувати два варіанти розщеплення. Якби гени, що визначають забарвлення тіла і форму крил, були розташовані в негомологічних хромосомах, тобто успадковувалися незалежно, розщеплення мало бути таким: 25 % особин із сірим тілом і нормальною формою крил, 25 % – із сірим тілом і недорозвиненими крилами, 25 % – із чорним тілом і нормальними крилами і 25 % – із чорним тілом і недорозвиненими крилами (тобто в співвідношенні 1 : 1 : 1 : 1). Але якби ці гени були розташовані в одній хромосомі й успадковувалися зчеплено, то серед нащадків можна було б очікувати 50 % особин із сірим тілом і нормальною формою крил і 50 % – із чорним тілом і недорозвиненими крилами (тобто у співвідношенні 1 : 1).

Практично отримані результати були такими: 41,5 % нащадків мали сіре тіло і нормальну форму крил, 41,5 % – чорне тіло і недорозвинені крила, 8,5 % – сіре тіло і недорозвинені крила і 8,5 % – чорне тіло і нормальну форму крил. Отримане внаслідок аналізуючого схрещування розщеплення за фенотипами, подібними до батьківських форм, наближувалося до 1 : 1 (як у разі зчепленого успадкування). Але серед нащадків були й два інші варіанти фенотипів, які можна було б очікувати тоді, коли б гени забарвлення тіла і форми крил розташовувалися в негомологічних хромосомах й успадковувалися незалежно. Проте їхня кількість виявилася занадто малою.

Як Т.Х. Морган пояснив отримані результати? Він припустив, що гени, які визначають забарвлення тіла мух і форму їхніх крил, розташовані в



Мал. 7.5. Схематичне зображення процесу кросинговеру: 1 – сестринські хроматиди однієї з гомологічних хромосом; 2 – сестринські хроматиди іншої гомологічної хромосоми; 3 – центромери

одній хромосомі, тож успадковуються зчеплено. Але під час утворення статевих клітин, у процесі мейозу, гомологічні хромосоми здатні обмінюватися своїми гомологічними ділянками (кросинговер) (мал. 7.5). Кросинговер підсилює мінливість, забезпечуючи утворення нових варіантів поєднань алелів. При цьому можливий обмін декількома алельними генами або ділянками одного гена обох або однієї нитки ДНК.

Дослідження кросинговеру, проведені на різних організмах, дали змогу виявити такі закономірності:

Гени розташовані в хромосомі по її довжині в лінійному порядку, тобто один за одним.

Сила зчеплення між двома генами, розташованими в одній хромосомі, обернено пропорційна відстані

між ними. Чим більша ця відстань, тим частіше відбувається кросинговер.

У довгих хромосомах є гени, розташовані на їхніх різних полюсах. Ознаки, які вони визначають, можуть успадковуватися незалежно, так само як і ознаки, що визначаються генами, розташованими в негомологічних хромосомах.

Частота кросинговеру між двома генами, розташованими в одній хромосомі, є величиною відносно постійною для кожної конкретної пари генів. Утім на неї можуть впливати деякі фактори зовнішнього і внутрішнього середовища (зміни в будові окремих хромосом, які ускладнюють або унеможливають процес кросинговеру, висока або низька температура, рентгенівські промені, деякі хімічні сполуки тощо). У деяких організмів виявлено залежність частоти кросинговеру від віку (наприклад, у дрозофіли) або статі (миші, кури).

Відносну постійність частоти кросинговеру між різними парами генів однієї групи зчеплення використовують як показник відстані між окремими генами, а також для визначення послідовності їх розташування в хромосомі. Зокрема, визначення частот кросинговеру між різними парами генів використовують для складання генетичних карт хромосом (див. мал. 7.1).

Відстань між двома генами однієї хромосоми вимірюють у сантиморганах (сМ) (названо на честь Т.Х. Моргана): 1 сантиморган відповідає такій відстані між двома генами, за якої процес кросинговеру відбувається в 1 гаметі з кожної сотні, тобто з імовірністю 1 %: 1 сМ = 1 %. Слід зазначити, що за відстані в 50 сантиморганів і більше гени успадковуються незалежно, так, наче вони розташовані в негомологічних хромосомах.

У чому полягає хромосомна теорія спадковості?

Результати досліджень Т.Х. Моргана і його співробітників стали підґрунтям для хромосомної теорії спадковості. Вона багато в чому визначила подальший розвиток не лише генетики, а й біології в цілому. Ця теорія, зокрема, дала змогу з'ясувати матеріальну основу законів спадковості, встановлених Г. Менделем, і те, чому в певних випадках характер успадкування тих чи інших ознак від них відхиляється.

Основні положення хромосомної теорії спадковості такі:

- гени розташовані в хромосомах у лінійному порядку;
- різні хромосоми мають неоднакові набори генів, тобто кожна з негомологічних хромосом має свій унікальний набір генів;
- кожний ген розташований у хромосомі у певному місці – локусі; алельні гени займають у гомологічних хромосомах однакові локуси;
- усі гени однієї хромосоми утворюють групу зчеплення, завдяки чому відбувається зчеплене успадкування деяких ознак;
- сила зчеплення між двома генами, розташованими в одній хромосомі, обернено пропорційна відстані між ними;
- зчеплення між генами однієї групи порушується внаслідок обміну ділянками гомологічних хромосом у профазі першого мейотичного поділу (процес кросинговеру).

Нові терміни та поняття. Зчеплене успадкування, група зчеплення.



Запитання для повторення: 1. За яких умов виконується закон незалежності комбінування ознак? 2. Із чим пов'язане явище зчепленого успадкування ознак? 3. Чим визначається кількість груп зчеплення в організмів певного виду? 4. Яке біологічне значення кросинговеру? Які закономірності виявили вчені під час дослідження процесу кросинговеру? 5. Які основні положення хромосомної теорії спадковості?

Проблемне завдання. Поясніть, як можна довести, що гени розташовані в хромосомі в лінійному порядку. Як складають генетичні карти хромосом?



Творче завдання. Поміркуйте, які іще тварини могли б стати класичним об'єктом генетичних досліджень.

Вчимося розв'язувати задачі з генетики.

Задача. У лабораторії під час схрещування гетерозиготних сірих довгокрилих самок дрозофіл із чорним короткокрилим самцем у потомстві виявилось 83 сірі довгокрилі мухи, 79 чорних короткокрилих, 18 чорних довгокрилих, 17 сірих короткокрилих. Визначте генотип батьків і потомства. Поясніть причину виникнення чотирьох фенотипних груп особин.

Алгоритм розв'язку задачі на зчеплене успадкування.

1. Аналізуючи умови задачі, можемо з'ясувати генотипи батьків: дигетерозиготна самка схрещується із самцем, гомозиготним за обома рецесивними алелями.

2. Аналізуючи характер розщеплення серед нащадків, отриманих від такого схрещування: 42,1 % сірих довгокрилих мух, 41,6 % чорних короткокрилих, 9,5 % чорних довгокрилих та 8,9 % сірих короткокрилих; можна зробити висновок, що ми маємо справу зі зчепленим успадкуванням. Воно порушується внаслідок кросинговеру, завдяки чому з'являються особини з новими комбінаціями ознак: 18 чорних довгокрилих (9,5 %) та 17 сірих короткокрилих (8,9 %).

Висновок: генотипи нащадків будуть такими:

$$\begin{array}{cccc} Aa & aa & Aa & aa \\ Bb' & bb' & bb' & Bb' \end{array}$$

§ 8. ГЕНЕТИКА СТАТІ. УСПАДКУВАННЯ, ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: який каріотип у дрозофіли? Чим відрізняються хромосомні набори чоловіка і жінки? Що таке статеві хромосоми та аутосоми, що таке партеногенез? Які рослини називають дводомними? Які статеві гормони утворюються в організмі людини?

Визначення статі організмів під час їхнього індивідуального розвитку – одна з найцікавіших проблем біології.

Як визначається стать різних організмів?

Ще наприкінці XIX сторіччя вчені звернули увагу на те, що хромосомні набори самців і самок різняться за будовою хромосом однієї з пар. У диплоїдних нестатевих клітинах самок багатьох видів тварин хромосоми всіх пар подібні за будовою, тоді як у самців хромосоми однієї з пар

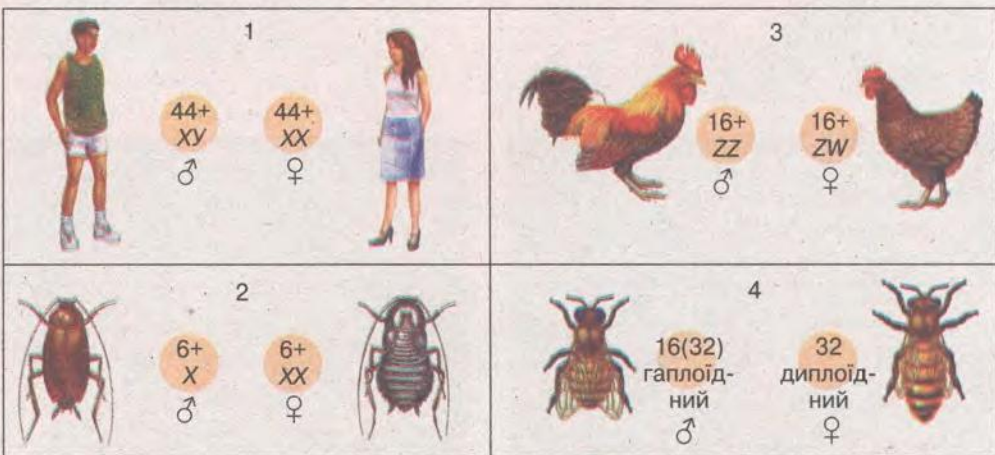
розрізняються. Такі хромосоми назвали *статевими*, або гетерохромосомами. Наприклад, у самців дрозофіл одна зі статевих хромосом має паличкоподібну форму (X-хромосома), інша – гачкоподібну (Y-хромосома). У самок дрозофіл обидві статеві хромосоми мають однакову будову (X-хромосоми), тож їхній каріотип можна умовно позначити як $6A + XX$, а каріотип самців – $6A + XY$ (символом «А» позначають нестатеві хромосоми – *аутосоми*, однакові за будовою в особин різної статі). Різні набори хромосом притаманні й дводомним рослинам.

Оскільки під час мейозу гомологічні хромосоми розходяться до різних гамет, то в особин однієї статі формується лише один тип гамет (*гомогаметна стать*; від грец. *гомойос* – однаковий та *гамете* – жінка або *гаметес* – чоловік), тоді як у особин протилежної – два (*гетерогаметна стать*; від грец. *гетерос* – інший).

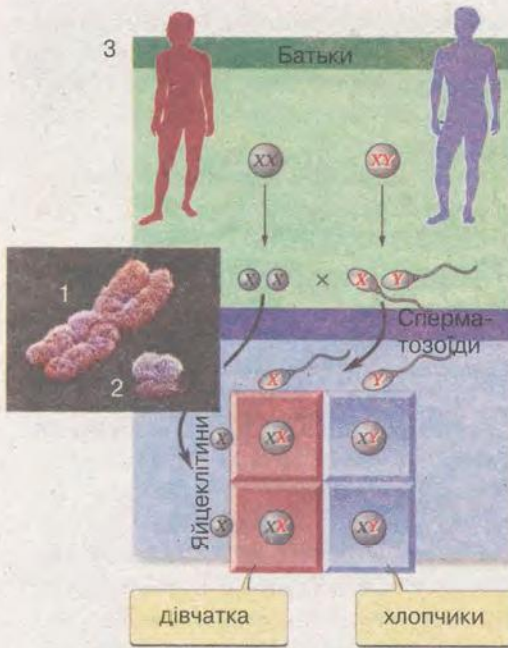
У багатьох організмів гомогаметною статтю є жіноча, а гетерогаметною – чоловіча (мухи, клопи, жуки, ссавці, більшість видів риб, деякі земноводні і дводомні рослини тощо), а в інших – навпаки (метелики, плазуни, птахи, деякі риби і земноводні) (мал. 8.1). У деяких видів особини різних статей відрізняються за кількістю статевих хромосом. Так, у коників або таргана чорного в диплоїдному наборі самки є обидві статеві хромосоми, а самця – лише одна. В організмів, у яких гетерогаметна стать жіноча, статеві хромосоми мають інше умовне позначення: статеві хромосоми, які зустрічаються в обох статей, позначають літерою Z, а ту, яка зустрічається лише в гетерогаметній (жіночій), – W.

У більшості роздільностатевих організмів *стать майбутньої особини визначається в момент запліднення*. Вона залежить від того, скільки і які зі статевих хромосом поєднуються в зиготі. Такий варіант визначення статі називають *сингамним*. Його спостерігають у ссавців.

У процесі розвитку статі у ссавців можна виділити два основні етапи. Хромосомний склад зиготи визначає, у якому напрямі розвиватимуться статеві залози. Якщо в каріотипі зиготи присутні X- та Y-хромосоми,



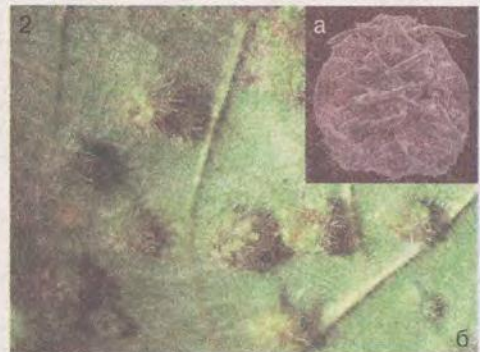
Мал. 8.1. Механізм визначення статі: 1 – X–Y у ссавців; 2 – X–0 у деяких комах; 3 – Z–W у птахів; 4 – гапло-диплоїдний у бджіл (спочатку у самців гаплоїдний (16), а потім число хромосом подвоюється (32))



Мал. 8.2. Механізм визначення статі у людини: 1 – X-хромосома; 2 – Y-хромосома; 3 – визначення статі в людини

У деяких безхребетних тварин (наприклад, коловертки (мал. 8.3, 1), багатощетинкового черва динофілюса тощо) стать майбутньої особи визначається ще до моменту запліднення. Ці тварини можуть утворювати яйцеклітини двох типів: великі, багаті на жовток, і дрібні, з невеликим запасом поживних речовин. З яйцеклітин першого типу розвиваються лише самки, а другого – самці.

Ще один приклад – комаха філоксера (мал. 8.3, 2). Наприкінці літа одні самки філоксери відкладають яйця, з яких розвиваються самці, інші – відкладають яйця, з яких розвиваються самки.



Мал. 8.3. Безхребетні тварини, стать яких визначається до запліднення: 1 – коловертка; 2 – філоксера (а – комаха, б – виноградний листок, пошкоджений філоксерою)



1



2

Мал. 8.4. Тварини, на формування статі яких впливають біологічно активні речовини: 1 – бонелія; 2 – креветка роду Спонгікола

У деяких видів черепах, ящірок і крокодилів на формування статі впливає температура, за якої розвиваються яйця. У крокодилів та ящірок у разі підвищення температури докільля з яєць вилуплюється більше самців, у черепах – самок.

У певних організмів на формування статі майбутньої особини можуть впливати біологічно активні речовини. Наприклад, у морської червоподібної тварини – бонелії (мал. 8.4, 1) – личинки, які прикріплюються до поверхні дна, розвиваються у великих (до 1 м завдовжки) самок. А ті з них, які потрапляють на хоботок самки, під впливом її гормонів перетворюються на карликових самців (1–3 мм завдовжки). Подібне явище відоме й для деяких ракоподібних. Наприклад, у порожнині губок мешкають креветки роду Спонгікола. Вони потрапляють туди на стадії личинки, ростуть і потім вже не здатні вибратися звідти. Перша личинка, яка потрапила в порожнину губки, завжди перетворюється на самку, а друга – під впливом біологічно активних речовин, які виробляє перша, перетворюється на самця (мал. 8.4, 2).

У таких суспільних комах, як медоносна бджола (мал. 8.1, 4), джмелі, мурашки стать залежить від кількості наборів хромосом зиготи. Самки цих комах утворюють яйця двох типів: запліднені і незапліднені (партеногенетичні). З незапліднених яєць розвиваються самці, а із запліднених – самки. Таким чином, самки мають диплоїдний набір хромосом, самці – спочатку гаплоїдний, але згодом кількість хромосом подвоюється.

У деяких видів риб і земноводних під час зародкового розвитку одночасно закладаються зачатки як чоловічих, так і жіночих статевих залоз (явище гермафродитизму). У процесі подальшого розвитку спочатку розвивається лише один із цих типів. Наприклад, самці риб-чистильників роду Лаброїдес (мал. 8.5) мають «гареми» з кількох самок. Після загибелі самця його функції перебирає на себе одна із самок, у якої з недиференційованих статевих зачатків розвиваються сім'яники.

Зміну статі під час індивідуального розвитку можна спостерігати і в кільчастого черва офріотроха. Молоді особини цієї тварини спочатку стають сам-



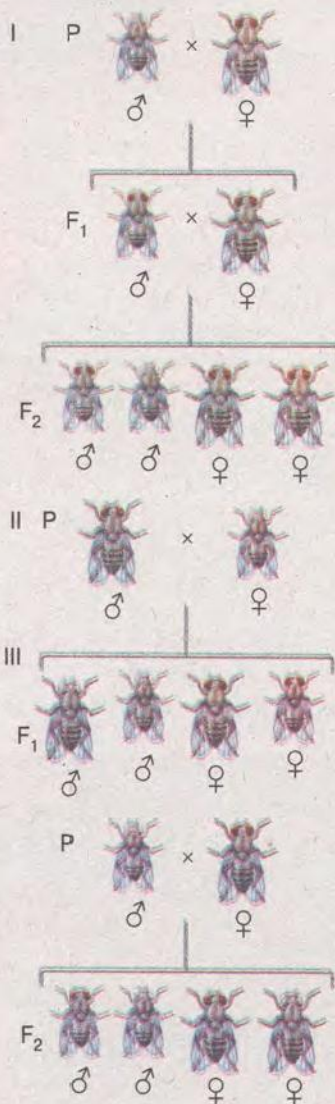
Мал. 8.5. Риба-чистильник роду Лаброїдес за «роботою»

цями, а сягнувши певних розмірів, перетворюються на самок. Подібні приклади зміни статі протягом життя відомі також серед ракоподібних риб (наприклад, в акваріумних риб-мечоносців самки, сягнувши певного віку, здатні перетворюватись на самців).

Чим визначається співвідношення статей в популяціях?

У популяціях організмів, стать яких визначається в момент запліднення, співвідношення самців і самок, згідно із законом розщеплення, має становити 1 : 1.

| | | |
|-----|----|----|
| ♀/♂ | X | Y |
| X | XX | XY |
| X | XX | XY |



Мал. 8.6. Успадкування, зчеплене зі статтю, у дрозофіл

Але в природі таке співвідношення статей часто не витримується, тому що в самців і самок різний рівень смертності. Вищий рівень смертності зазвичай серед особин гетерогаметної статі, оскільки в Y-хромосомі через її менші розміри відсутні деякі алельні гени, наявні в X-хромосомі. Тому у фенотипі особин гетерогаметної статі можуть проявитися летальні або напівлетальні рецесивні алелі. Наприклад, у шовковичного шовкопряда число самців перевищує число самок, оскільки від певного вірусного захворювання частіше гине гусінь, з якої мали б розвиватися самки (гетерогаметна стать).

У чому проявляється успадкування, зчеплене зі статтю?

Існують деякі ознаки, на характер успадкування яких впливає стать організму. Це пояснюють неоднаковим складом генів, які містять X- та Y-хромосоми.

Явище успадкування ознак, зчеплених зі статтю, вивчав Т.Х. Морган. Він схрестив чисті лінії самок дрозофіли, які мали червоний пігмент очей, із самцями, які були його позбавлені (мали білі очі) (мал. 8.6, I). Усі гібриди першого покоління мали червоні очі. Серед гібридів другого покоління, отриманих унаслідок схрещування гібридів першого покоління між собою, усі самки мали червоні очі, тоді як половина самців мала червоні очі, а інша – білі. Одночасно він схрестив білооких самок з червоноокими самцями (мал. 8.6, II). Серед гібридів першого покоління спостерігалось таке розщеплення за фенотипом: усі самки мали червоні очі, а всі самці – білі. При схрещуванні гібридів першого покоління між собою серед їхніх

алель рудого забарвлення



алель чорного забарвлення



Мал. 8.7. Визначення черепахового забарвлення в кішок

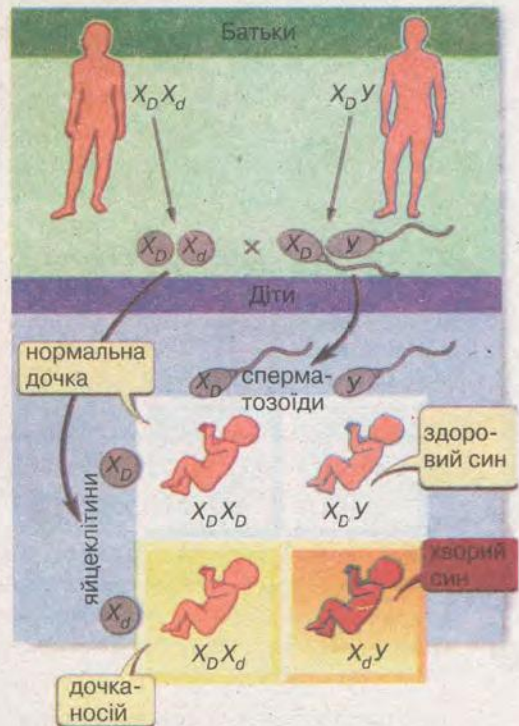
нащадків спостерігався інший варіант розщеплення: 50 % особин кожної статі мали червоні очі, а інші 50 % – білі (мал. 8.6, III).

Такі результати двох варіантів схрещування Т.Х. Морган пояснив тим, що ген, який визначає пігментацію очей, розташований в Х-хромосомі, а Y-хромосома його позбавлена і тому на успадкування цієї ознаки не впливає.

У кішок зчеплено зі статтю успадковуються певні види забарвлення шерсті. Відомо, що коти ніколи не мають черепахового забарвлення (руді і чорні плями на білому тлі): вони мають або темні плями, або руді. Це пояснюють тим, що алельні гени, які визначають руде або чорне забарвлення шерсті, розташовані лише в Х-хромосомі. Жоден з алелів не домінує над іншим, тому кішки, гетерозиготні за цим геном, мають черепахове забарвлення шерсті (мал. 8.7).

У людини зчеплено зі статтю успадковується майже 150 ознак, зокрема деякі захворювання (дальтонізм, гемофілія тощо). Дальтонізм (нездатність розпізнавати деякі кольори) визначається рецесивним алелем, розташованим в Х- і відсутнім в Y-хромосомі. Тому чоловік із цим алелем завжди хворіє на дальтонізм. У жінок відповідне порушення сприйняття кольорів виявляється лише в особин, гомозиготних за рецесивним алелем. А гетерозиготні жінки фенотипно здорові, хоча і є носіями цього алеля (мал. 8.8).

Так само успадковується і гемофілія (нездатність крові зсідатися, унаслідок чого людина може загинути навіть за незначних ушкоджень кровоносних судин). Рецесивний алель, який зумовлює це захворювання, передається з покоління в покоління синам гетерозиготними жінками-носіями.



Мал. 8.8. Механізм успадкування дальтонізму в людини: X_D – домінантний алель; X_d – рецесивний

Нові терміни та поняття. Гомо- та гетерогаметна стать.



Запитання для повторення: 1. Які можливі механізми визначення статі відмі в роздільностатевих організмів? 2. Яку стать називають гетерогаметною яку – гомогаметною? 3. Чим визначається успадкування, зчеплене зі статтю? 4. Чим можна пояснити той факт, що гетерогаметна стать менш життєздатна порівняно з гомогаметною?

Проблемне завдання. У людини спостерігають мутацію за статевими хромосомами, коли клітини містять лише одну X-хромосому, тобто хромосомний набір дорівнює 45, а не 46. Чому не існує людей, які мають лише Y-хромосому без X-хромосоми? Відповідь поясніть.



Творче завдання. З'ясуйте, за допомогою якого методу можна визначити стать тварини, якщо самці і самки не розрізняються за особливостями будови.

Вчимося розв'язувати задачі з генетики

Задача. Визначте ймовірність народження в батьків сина або доньки, хворих на гемофілію, у випадку: а) коли батько здоровий, а мати – носій рецесивного алеля гемофілії; б) батько хворий на гемофілію, а мати – гомозиготна за відповідним домінантним алелем.

Алгоритм розв'язку задачі на успадкування, зчеплене зі статтю.

1. Визначаємо генотипи батьків: генотип здорового батька – $X_H Y$, генотип гетерозиготної матері – $X_H X_h$.

2. Запишемо хід схрещування $P \text{ } \text{♀} X_H X_h \times \text{♂} X_H Y$.

Відповідь: у таких батьків усі доньки народяться здоровими, хоча половина з них – будуть носіями рецесивного алеля гемофілії; половина ж синів будуть хворими на гемофілію.

3. У випадку хворого батька та здорової матері, гомозиготної за домінантним алелем, хід схрещування буде таким: $P \text{ } \text{♀} X_H X_H \times \text{♂} X_h Y$.

Відповідь: у таких батьків усі діти будуть здоровими, але всі дівчата будуть гетерозиготними – носіями рецесивного алеля гемофілії.

| | | |
|-------|-----------|---------|
| ♀/♂ | X_H | Y |
| X_H | $X_H X_H$ | $X_H Y$ |
| X_h | $X_H X_h$ | $X_h Y$ |

| | | |
|-------|-----------|---------|
| ♀/♂ | X_h | Y |
| X_H | $X_H X_h$ | $X_H Y$ |
| X_H | $X_H X_h$ | $X_H Y$ |

§ 9. ГЕНОТИП ЯК ЦІЛІСНА СИСТЕМА. ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА СПАДКОВІСТЬ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфу, слід пригадати: що таке ген, геном, генетичний код, рекомбінація, транскрипція, кросинговер? У чому полягає автономія мітохондрій та пластид у клітині? Які гени називають структурними та регуляторними? Що таке плазмід, нуклеоїд?

Яка організація геному в різних організмів?

Тривалий час, доки не було з'ясовано структуру нуклеїнових кислот і генетичний код, ген вважали неподільною одиницею спадкової інформації, рекомбінації і мутації. Але згодом з'ясували, що мутації можуть зачі-

пати не цілісний ген, а лише певну його частину. Так само і під час кросинговеру гомологічні хромосоми можуть обмінюватись як цілісними генами, так і їхніми частинами. Мінімальна ділянка молекули нуклеїнової кислоти, яка може розділятися під час кросинговеру, становить усього 1–2 пари нуклеотидів.

Ген є цілісною функціональною одиницею спадковості, оскільки будь-які порушення його структури змінюють закодовану в ньому інформацію або призводять до її втрати.

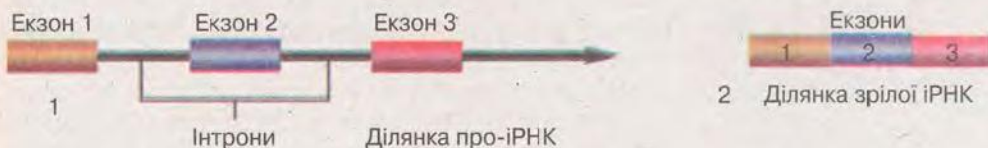
У різних організмів кількість генів у геномі може значно варіювати. Найпростіше організований геном вірусів. Він може включати від декількох генів до декількох сотень. Геном прокаріотів складніший, наприклад ДНК кишкової палички складається з $4,6 \cdot 10^6$ пар нуклеотидів, а кількість структурних генів – приблизно 4100. Геном еукаріотів іще складніший: геном дрозоді складається з майже $1,1 \cdot 10^8$ пар нуклеотидів і нараховує приблизно 14 000 структурних генів. У геномі людини кількість структурних генів близько 20 000–25 000.

Дослідження генома різних еукаріотичних організмів показали, що кількість ДНК у ядрі перевищує необхідну для кодування всіх структурних генів більше ніж у 10 разів. Причини цього явища різні. По-перше, ДНК еукаріотів містить велику кількість послідовностей нуклеотидів, кожна з яких повторюється до сотень тисяч разів. По-друге, частина ДНК взагалі не несе генетичної інформації. По-третє, є багато регуляторних генів, які не кодують структуру білків або РНК.

Гени еукаріотів складаються з окремих блоків, одні з яких – *екзони* (від англ. *експрешн* – вираження) несуть інформацію про структуру певних сполук (наприклад, білків), а інші – *інтрони* (від англ. *інтервенін секвенс* – проміжна послідовність) – ні (мал. 9.1). Окремі інтрони можуть включати від 100 до 1 000 000 пар нуклеотидів і більше. Кількість інтронів усередині окремих генів може бути різною (у гені, який кодує структуру гемоглобіну, – 2, білка яйця – 7, білка-колагену курки – 51). Кількість інтронів специфічні для кожного гена.

Гени копіюються в молекулі-попередниці іРНК (про-іРНК)¹, звідки інтрони видаляються за допомогою особливих ферментів, а екзони залишаються і сполучаються ковалентними зв'язками в певному порядку. Так утворюється зріла іРНК. Цей процес називають *сплайсингом* (від англ. *сплайс* – сполучати) (мал. 9.1).

Тривалий час у генетиці існувало правило, згідно з яким кожний ген визначає синтез одного певного білка («один ген – один білок»). Проте по-



Мал. 9.1. Структура іРНК до (1) та після (2) процесу сплайсингу

¹ У сучасній науковій літературі частіше використовують термін мРНК (матрична РНК) замість іРНК.

дальші дослідження показали, що відношення «ген-ознака» значі складніші, ніж здавалося раніше. Це пов'язано з явищами взаємодії н алельних генів і множинної дії генів.

Як взаємодіють між собою неалельні гени?

Ми згадували такі варіанти взаємодії алельних генів: повне і неповн домінування, кодомінантність. На формування певних варіантів ознак може впливати також **взаємодія двох або більшої кількості неалельних генів**. Така взаємодія може відбуватись у різних формах.

Один з типів взаємодії неалельних генів проявляється в тому, що певний алель одного гена пригнічує прояв у фенотипі алеля іншого, неалельного.

У курей є ген, який визначає той чи інший варіант оперення: кури з генотипом *CC* або *Cc* повинні мати певне забарвлення оперення, тоді як з генотипом *cc* – біле. Але існує неалельний ген, домінантний алель якого пригнічує прояв іншого, неалельного гена, що визначає забарвлення оперення. Тому кури, гомозиготні (*II*) за домінантним алелем або гетерозиготні (*Ii*), мають біле забарвлення оперення, незважаючи на присутність домінантних алелів іншого, неалельного, гена (мал. 9.2).

Явище, за якого алелі одного гена пригнічують прояв у фенотипі алелів іншого, неалельного гена, називають **епістазом** (від грец. *epistasis* – зупинка, перешкода).

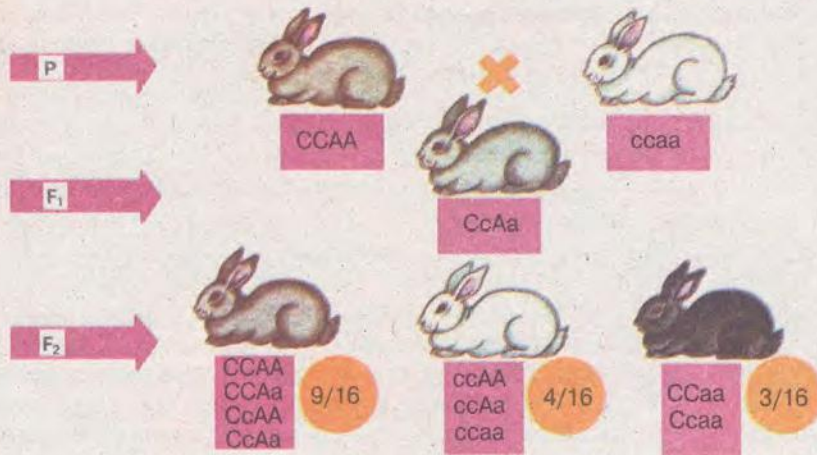
Інший поширений тип взаємодії неалельних генів полягає в тому, що для прояву у фенотипі певного варіанта ознаки необхідна взаємодія домінантних алелів двох або більшого числа неалельних генів. Так, фіолетове забарвлення плодів баклажана залежить від взаємодії домінантних алелів двох неалельних генів, завдяки чому утворюється відповідний пігмент антоціан. Якщо хоча б один із цих генів гомозиготний за рецесивним алелем, пігмент не утворюється і плоди формуються безбарвними. Подібне явище спостерігають і в горошку запашного, у якого домінантні

алелі двох неалельних генів зумовлюють червоне забарвлення віночка. Але якщо хоча б один із цих генів гомозиготний за рецесивним алелем, віночок буде білим.

У тварин (наприклад, мишей, кролів) для формування певного забарвлення шерсті необхідна присутність домінантних алелів двох неалельних генів, один з яких визначає наявність пігменту, а інший – його розподіл по волосині. Так, у кролів синтез темного пігменту визначає домінантний алель *C*. Інший неалельний ген визначає характер розподілу пігменту по волосині. Якщо в генотипі кроля є домінантний алель цього гена (*A*), пігмент концентрується біля основи волосини й тварина має сіре забарвлення хутра. Якщо ж кроль гомозиготний за рецесивним алелем (генотипи – *CCaa*, *Ccaa*), то пігмент рівномірно розподіляється по волосині й забарвлення стає чорним. Якщо ген, який



Мал. 9.2. Кури породи леггорн



Мал. 9.3. Взаємодія неалельних генів на прикладі формування забарвлення хутра в кролів

відповідає за синтез темного пігменту, гомозиготний за рецесивним алелем, то пігмент не синтезується і народжуються білі особини (альбіноси) (мал. 9.3).

У людини розвиток нормального слуху також визначається доміантними алелями двох неалельних генів, один з яких відповідає за нормальний розвиток завитки внутрішнього вуха, а інший – слухового нерва. Якщо хоча б один із цих генів гомозиготний за рецесивним алелем – людина глуха від народження.

Комплементарність (від лат. *комплементум* – доповнення) – такий тип взаємодії неалельних генів, за якого для формування певного варіанта ознаки потрібна присутність хоча б одного доміантного алеля кожного з них.

Крім комплементарних генів, існують також і *полімерні* (від грец. *полімерія* – багатоскладність). Взаємодія цих генів (полімерія) полягає в тому, що варіант певної ознаки залежить від того, як у генотипі поєднані певні алелі цих неалельних генів.

В одних випадках достатньо одного доміантного алеля будь-якого гена з тих, які впливають на ознаку, щоб відповідний її варіант проявився у фенотипі. Наприклад, в одного з видів грициків, лише коли два гени гомозиготні за рецесивними алелями, формується овальна форма плоду, в інших випадках (коли є хоча б один доміантний алель) – форма плоду трикутна.

У тварин полімерна взаємодія неалельних генів може визначати інтенсивність росту, плодючість, жирномолочність тощо, у людини – зріст, масу тіла, рівень артеріального тиску та ін. Полімерія має важливе біологічне значення, оскільки забезпечує мінливість організмів. Крім того, стани ознак, зумовлені взаємодією неалельних генів, стійкіші, ніж ті, що зумовлені взаємодією різних алелів одного гена. Це, зокрема, згладжує прояв у фенотипі певних мутацій.

Слід зазначити, що не завжди можна точно визначити той чи інший тип взаємодії неалельних генів, особливо якщо залишається невідомим біохімічний механізм прояву досліджуваної ознаки.

Як проявляється множинна дія генів?

Раніше ми розглядали варіанти, коли алелі одного гена впливали на формування різних варіантів лише однієї ознаки (наприклад, забарвлення насіння, структури його поверхні, забарвлення віночка). Але більшість генів притаманна властивість, коли певний їхній алель впливає на формування варіантів декількох різних ознак. Це явище називають *множинною дією*, або *плейотропією* (від грец. *плеіон* – численний і *τροπος* – поворот).

Наприклад, у людини відоме захворювання – арахнодактилія (у перекладі з грецької – «павучі пальці») (мал. 9.4). При цьому домінантний мутантний алель впливає на формування видовжених пальців на руках і ногах, зумовлює неправильне положення кришталика ока і вроджені вади серця. Прикладами множинної дії генів у людини є серпоподібноклітинна анемія (недокрів'я) та фенілкетонурія. У разі серпоподібноклітинної анемії рецесивний алель, який виник унаслідок мутації, зумовлює заміну одного амінокислотного залишку на інший під час синтезу поліпептидного ланцюга молекули гемоглобіну. Унаслідок цього в людини формуються еритроцити неправильної серпоподібної форми (мал. 9.5) і спостерігають порушення в серцево-судинній, травній, видільній і нервовій системах.

Причиною множинної дії генів є те, що кожний ген контролює певний етап обміну речовин. Оскільки різноманітні процеси обміну речовин часто взаємопов'язані, то порушення, які виникли на одному з його етапів, неодмінно впливатимуть на наступні й, у кінцевому підсумку, на формування різних ознак організму.

Наведемо приклад. небезпечну спадкову хворобу людини – фенілкетонурію – спричиняє рецесивний алель певного гена. Якщо хвору людину вчасно в ранньому дитинстві не лікувати, в її крові підвищується вміст амінокислоти фенілаланіну, формується маленька голова, спостерігають порушення розумового розвитку, слабку пігментацію волосся, райдужки ока тощо. Нормальний алель відповідного гена кодує фермент, за участі якого з фенілаланіну синтезується інша амінокислота – тирозин. У хворих на фенілкетонурію цей фермент не синтезується й у крові накопичується фенілаланін. Це, у свою чергу, спричиняє порушення розвитку головного мозку, що впливає на зменшення розмірів голови та зниження рівня розумових здібностей.



Мал. 9.4. Прояв арахнодактилії



Мал. 9.5. Еритроцити здорової людини (1) і хворої на серпоподібноклітинну анемію (2)

Наведемо приклади множинної дії генів у тварин і рослин. У дрозофіли рецесивний алель одного з генів ви-

значає відсутність пігменту очей (білоокість), світле забарвлення тіла, змінює будову статевих органів, знижує плодючість і тривалість життя. У картоплі доміантний алель певного гена визначає рожеве забарвлення бульб і червоно-фіолетове – віночка (у рослин, гомозиготних за відповідним рецесивним алелем, бульби і віночки квіток синюваті або білі).

У чому полягає цитоплазматична спадковість?

У клітинах еукаріотів спадковий матеріал зберігається не лише в ядрі клітини. Цим організмам притаманна ще й цитоплазматична спадковість.

Цитоплазматична, або позаядерна, спадковість полягає в здатності певних структур цитоплазми зберігати і передавати нащадкам частину спадкової інформації батьків.

Цитоплазматична спадковість еукаріотів пов'язана з двома видами генетичних явищ:

- успадкуванням ознак, які кодуються позаядерними генами, розташованими в певних органелах (мітохондріях, пластидах);
- проявом у нащадків ознак, зумовлених ядерними генами, але на формування цих ознак впливає і цитоплазма яйцеклітини.

З курсу біології 10-го класу ви пам'ятаєте, що пластиди і мітохондрії мають власний спадковий матеріал – кільцеву молекулу ДНК, а також апарат, який забезпечує синтез власних білків. У клітин прокариотів існують позакромосомні фактори спадковості – плазміди. Це молекули ДНК, розташовані поза ядерною зоною – нуклеоїдом. Позаядерні гени взаємодіють з ядерними і перебувають під контролем ядерної ДНК.

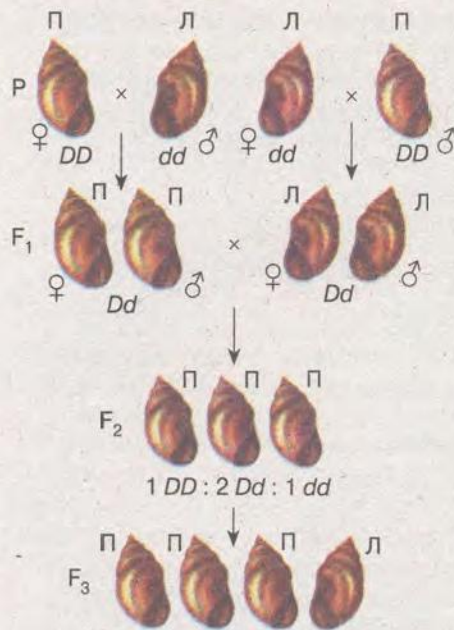
Цитоплазматична спадковість, пов'язана з генами пластид, відома для різних видів рослин. Серед них є форми з мозаїчними (строкатими) листками. Ця ознака передається по материнській лінії і зумовлена тим, що частина пластид не здатна утворювати пігмент хлорофіл. Після поділу клітин з безбарвними пластидами в листках утворюються білі плями, які чергуються із зеленими ділянками (мал. 9.6). Пластиди розмножуються поділом, тому їм притаманна генетична неперервність: зелені пластиди дають початок зеленим, а безбарвні, нездатні синтезувати хлорофіл, – безбарвним.

Явище цитоплазматичної спадковості, пов'язане з генами мітохондрій, вивчали на прикладі пекарських дріжджів. У мітохондріях цих мікроорганізмів виявлено гени, які зумовлюють відсутність або наявність дихальних ферментів, а також стійкість до дії певних антибіотиків.

Вплив ядерних генів материнського організму через цитоплазму яйцеклітини на формування певних станів ознак можна прослідкувати



Мал. 9.6. Механізм прояву цитоплазматичної спадковості в рослин



Мал. 9.7. Приклад явища цитоплазматичної спадковості: успадкування правобічної (П) та лівобічної (Л) закрученості черепашки червоногого молюска ставковика

на прикладі ставковика (мал. 9.7). У цього прісноводного молюска є форми з різними варіантами спадкової ознаки ґ напрямку закрученості черепашки – ліво або правого. Алель, який визначає прі вазакрученість черепашки (*D*), домінує над алелем лівозакрученості (*d*). Але щі цьому напрямок закрученості визначається генами материнської особини. Ні приклад, особини, гомозиготні за рецесивним алелем лівозакрученості (*dd*) теоретично повинні мати лівозакручену черепашку, але можуть мати правозакручену, якщо домінантний алель прі вазакрученості мав материнський оргелізм. Тому розщеплення за ознакою напрямку закрученості черепашки і ставковиків фенотипно проявляється і запізненням на одне покоління.

Отже, *генотип особин кожного виду є цілісною системою, хоча і складається з окремих генів, які можуть відокремлюватись один від іншого і успадковуватись незалежно.* Цілісність генотипу, яка склалася в процесі тривалого історичного розвитку виду,

проявляється в тому, що формування варіантів більшості ознак організму є наслідком взаємодії як алельних, так і неалельних генів, а алелі більшості генів впливають на розвиток певних варіантів декількох ознак. Крім того, формування фенотипу організмів залежить і від цитоплазматичної спадковості.

Нові терміни та поняття.

Епістаз, комплементарні гени, полімерія, множинна дія генів, цитоплазматична спадковість.



Запитання для повторення: 1. Що собою становить ген з біохімічної та генетичної точок зору? 2. Які функції структурних і регуляторних генів? 3. Які гени називають модифікаторами? 4. Наведіть приклади варіантів взаємодії неалельних генів. 5. Які біохімічні основи множинної дії генів? 6. Чим зумовлена цитоплазматична спадковість? 7. У чому полягає цілісність генотипу?

Проблемне завдання. Поміркуйте, які еволюційні основи цитоплазматичної спадковості.



Творчі завдання. Серпоподібноклітинна анемія успадковується як неповністю домінантна ознака. Гомозиготні особини часто гинуть (90%), а гетерозиготні життєздатні, хоча й мають видозмінені еритроцити. Можна було б очікувати, що такий летальний алель просто зникатиме в процесі еволюції, оскільки гомозиготи за цим алелем помирають дуже рано й не можуть передати його потомству. Утім у тропічній Африці, де висока частота захворювання

на малярію, кількість гетерозигот за цим геном становить від 20 % до 40 %. Серпоподібноклітинна анемія переважно поширена в регіонах, де часто трапляється малярія. При цьому хворі на цю анемію характеризуються надзвичайною стійкістю до малярії. Поясніть таке явище. Чи можна стверджувати в цьому випадку, що мутація абсолютно шкідлива? Відповідь поясніть.

Практична робота № 1

Розв'язання типових задач з генетики (моно- і дигібридне схрещування)

Задача 1. Фокстер'єри, гомозиготні за рецесивним алелем певного гена, сліпі від народження. Пара плідників з нормальним фенотипом дала сім цуценят, з яких п'ять мали нормальний фенотип, а двоє виявилися сліпими. Встановіть генотипи батьків та їхніх нащадків.

Задача 2. У помідорів домінуючий алель (A) визначає високе стебло, рецесивний (a) – низьке. Селекціонери схрестили чисту лінію помідорів з високим стеблом з низькорослими рослинами. Усі гібриди першого покоління (F_1) мали високе стебло, а серед гібридів другого покоління (F_2) 19 651 особина мала високе стебло, а 6237 – низьке. Визначте генотипи батьківських форм, гібридів першого та другого покоління.

Задача 3. У курей породи віандот трояндоподібну форму гребеня визначає домінуючий алель, а просту – рецесивний. При схрещуванні курей з простою формою гребеня всі нащадки її успадковують, а серед нащадків курей з трояндоподібною формою були особини з обома типами гребенів. Яке схрещування має здійснити фермер, який бажає отримати курей виключно з трояндоподібною формою гребеня?

Задача 4. На фермі утримують три фенотипні групи норок: білих, чорних і кохінурових (біле хутро з чорним хрестом на спині). При схрещуванні білих норок між собою народжувалися виключно білі дитинчата; при схрещуванні чорних – лише з чорним забарвленням хутра. Дитинчата від схрещування білих норок з чорними мають виключно кохінурове забарвлення хутра. Визначте:

1. Яке явище спостерігають у гібридів першого покоління?
2. Які будуть фенотипи нащадків, отриманих від схрещування кохінурових норок між собою?
3. Які будуть фенотипи нащадків, отриманих від схрещування кохінурових норок з білими?
4. Які будуть фенотипи нащадків, отриманих від схрещування кохінурових норок із чорними?

Задача 5. У помідорів алель, який визначає кулясту форму плодів, домінує над алелем, що визначає грушоподібну, а алель, що визначає високе стебло, – над алелем, що визначає низьке. Гени, які визначають форму плодів і висоту стебла, розташовані в негомологічних хромосомах. Схрестили дві чисті лінії: рослини з високим стеблом і кулястими плодами та рослини з низьким стеблом і грушоподібними плодами. Усі гібриди першого покоління мали високе стебло та утворювали кулясті плоди. При схрещуванні гібридів першого покоління отримали 4893 нащадки. Визначте, які варіанти генотипів і фенотипів траплятимуться серед гібридів другого

покоління. Які співвідношення фенотипів (у відсотках) спостерігатимуть серед гібридів другого покоління?

Задача 6. У гороху посівного червоне забарвлення віночка домінує над білим, а довге стебло – над коротким. Селекціонери схрестили дві лінії гороху, одна з яких мала червоне забарвлення віночка та коротке стебло, інша – біле забарвлення віночка та довге стебло. Серед гібридів 1-го покоління 4672 рослини мали червоне забарвлення віночка та довге стебло, а 4421 – червоне забарвлення віночка та коротке стебло.

1. Визначте генотипи батьківських форм.
2. Якими будуть генотипи нащадків, отриманих від схрещування гібридів першого покоління між собою?



ТЕМАТИЧНА ПЕРЕВІРКА ЗНАТЬ

I. Із запропонованих відповідей виберіть одну правильну:

1. Вкажіть, як називають сукупність послідовностей ДНК гаплоїдного набору хромосом організмів певного виду: а) генотипом; б) геномом; в) генофондом; г) каріотипом.
2. Зазначте, що утворюють гени, розташовані в одній хромосомі: а) геном; б) каріотип; в) групу зчеплення; г) плазмиду.
3. Назвіть причину порушення зчепленого успадкування певних ознак: а) множинна дія генів; б) кросинговер; в) цитоплазматична спадковість; г) розщеплення ознак.
4. Подумайте, як називають схрещування особин, які розрізняються різними станами двох ознак: а) моногібридним; б) дигібридним; в) полігібридним; г) спорідненим.
5. Вкажіть місце розташування алельних генів: а) ідентичні ділянки гомологічних хромосом; б) різні ділянки гомологічних хромосом; в) ідентичні ділянки негомологічних хромосом; г) різні ділянки негомологічних хромосом.
6. Зазначте, чому дорівнює кількість груп зчеплення в каріотипі організмів певного виду: а) кількості хромосом у гаплоїдному наборі; б) кількості хромосом у диплоїдному наборі; в) кількості статевих хромосом; г) кількості аутосом.
7. Визначте умови, за яких усі варіанти генотипу гібридних особин проявляються у фенотипі: а) повне домінування; б) проміжний характер успадкування; в) множинна дія генів; г) взаємодія неалельних генів.

II. Завдання на встановлення відповідності:

1. Визначте типи моногібридних схрещувань, за яких у разі проміжного характеру успадкування спостерігають такі варіанти розщеплення за генотипом:

| Типи схрещування | Варіанти розщеплення за генотипом |
|------------------|-----------------------------------|
| А. AA × aa | 1. 1 : 1 |
| Б. Aa × aa | 2. 3 : 1 |
| В. Aa × Aa | 3. 1 : 2 : 1 |
| | 4. Розщеплення не спостерігають |

2. Визначте типи моногібридних схрещувань, за яких у разі проміжного характеру успадкування спостерігають такі варіанти розщеплення за фенотипом:

| Типи схрещування | Варіанти розщеплення за фенотипом |
|-------------------|-----------------------------------|
| А. $AA \times aa$ | 1. 1 : 1 |
| Б. $Aa \times aa$ | 2. 1 : 2 : 1 |
| В. $Aa \times Aa$ | 3. Розщеплення не спостерігають |
| | 4. 3 : 1 |

3. Визначте типи дигібридного схрещування, за яких у разі повного домінування спостерігають ті чи інші варіанти розщеплення за генотипом:

| Типи схрещування | Варіанти розщеплення за генотипом |
|-----------------------|--------------------------------------|
| А. $AABB \times aabb$ | 1. Розщеплення не спостерігають |
| Б. $AaBb \times AaBb$ | 2. 9 : 3 : 3 : 1 |
| | 3. 4 : 2 : 2 : 2 : 2 : 1 : 1 : 1 : 1 |

4. Визначте типи дигібридного схрещування, за яких спостерігають ті чи інші варіанти розщеплення за фенотипом:

| Типи схрещування | Варіанти розщеплення за фенотипом |
|---|--------------------------------------|
| Повне домінування: | 1. Розщеплення не спостерігають |
| А. $AABB \times aabb$ | 2. 9 : 3 : 3 : 1 |
| Б. $AaBb \times AaBb$ | 3. 4 : 2 : 2 : 1 |
| Проміжний характер успадкування: | 4. 4 : 2 : 2 : 2 : 2 : 1 : 1 : 1 : 1 |
| В. $AaBb \times AaBb$ | |

5. Встановіть відповідність між типами взаємодії генів та прикладами до них:

| Типи взаємодії генів | Приклади |
|--|--|
| А. Взаємодія алельних генів, повне домінування | 1. Забарвлення віночка в нічної красуні |
| Б. Взаємодія неалельних генів | 2. Платинове забарвлення хутра в лисиць |
| В. Зчеплене успадкування | 3. Забарвлення хутра в кролів |
| Г. Взаємодія алельних генів, проміжний характер успадкування | 4. Забарвлення тіла та форма крил у дрозофіл |
| | 5. Забарвлення віночка квіток гороху посівного |

III. Відкриті запитання:

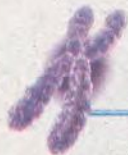
- Який зв'язок існує між законами спадковості, встановленими Г. Менделем, і процесом мейозу? Відповідь обґрунтуйте.
- У чому полягає біологічне значення того, що певний ген може бути представлений багатьма алелями?
- За яких умов два гени, які входять до однієї групи зчеплення, можуть успадковуватись незалежно? Відповідь обґрунтуйте.
- У яких випадках серед нащадків, отриманих від схрещування батьків однієї фенотипної групи, можуть траплятись інші фенотипи? Відповідь обґрунтуйте.
- Чому летальні та сублетальні алелі зазвичай рецесивні?



Тема **6** **Закономірності мінливості**

Під час вивчення теми ви дізнаєтесь про основні закономірності мінливості; роль факторів спадковості та довкілля у формуванні фенотипу; мутагенні чинники та їхній вплив на спадковий матеріал організмів; значення спадкової мінливості для історичного розвитку живої природи, господарства та здоров'я людини. Ви також навчитеся будувати варіаційний ряд та варіаційну криву; розв'язувати типові задачі на мутації та спадкову мінливість.

§ 10. МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ – НАСЛІДОК ВЗАЄМОДІЇ ГЕНОТИПУ ТА УМОВ ДОВКІЛЛЯ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: яких близнюків відносять до однойцевих? Що називають породою тварин і сортом рослин? Які ознаки належать до кількісних, а які – до якісних?

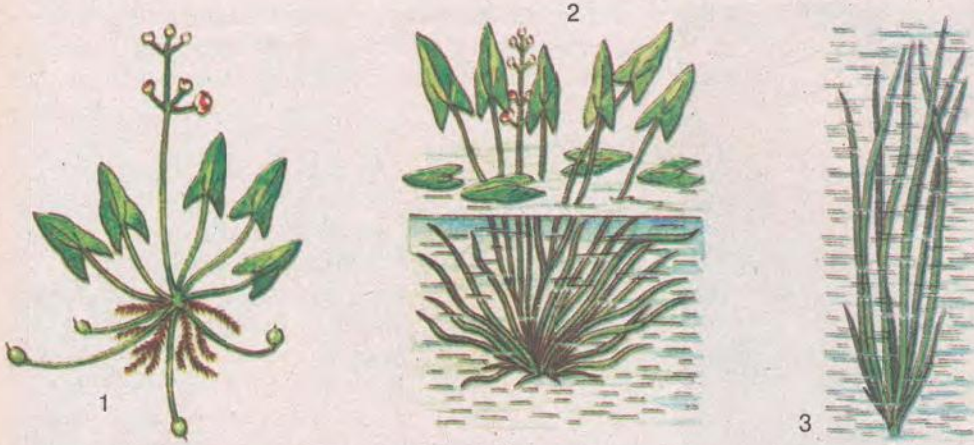
З'ясування взаємодії генотипу та умов довкілля у формуванні фенотипу – одна з центральних проблем генетики. Наприклад, якщо однойцеві близнюки зростатимуть у різних умовах, вони матимуть більше зовнішніх відмінностей, ніж ті, які живуть разом. Це прояв неспадкової (модифікаційної) мінливості. Її дослідження дають можливість з'ясувати, як саме спадкова інформація реалізується за певних умов середовища життя.

Які властивості неспадкової мінливості?



Модифікаційна (від лат. *модус* – міра, вигляд і *фаціо* – роблю), або **неспадкова, мінливість** – це зміни фенотипу, набуті під час індивідуального розвитку організму, спричинені впливом умов довкілля і не пов'язані зі змінами генотипу.

Модифікаційні зміни (модифікації) – реакції організмів на зміну інтенсивності дії певних факторів довкілля. Модифікаційна мінливість зумовлена не змінами нуклеотидних послідовностей молекул ДНК, а характером реалізації спадкової інформації. Модифікації однакові для всіх генотипно однорідних істот. Спадкова програма будь-якого організму реалізується не тільки під контролем генів, а й під впливом навколишнього

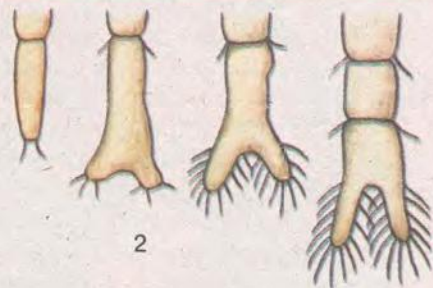


Мал. 10.1. Стрільця (1) та модифікації її листків: 2 – листки стрілоподібної форми, що виростили над водою; 3 – стрічкоподібні листки, що розвинулися під водою

середовища. Від середовища часто залежить ступінь прояву спадкової ознаки. Так, у всіх занурених у воду особин стрілиці (мал. 10.1) утворюються довгі й тонкі листки, а в тих, що ростуть на суходолі, – стрілоподібні. У рослин, частково занурених у воду, формуються листки обох типів. У людини та тварин кількість та якість спожитої їжі впливають на розміри тіла.

Ступінь прояву модифікацій прямо залежить від інтенсивності і тривалості дії певного екологічного фактору на організм. Так, у дрібного рачка артемії ступінь опушеності задньої частини черевця залежить від солоності води: вона тим більша, чим нижча концентрація солей у воді (мал. 10.2). З власного досвіду ви знаєте, що чим більше часу перебувати на сонці, тим інтенсивніша засмага. А чим вище людина піднімається у гори і чим триваліше вона перебуває в умовах високогір'я, тим більша концентрація еритроцитів в її крові. Квітки льону яскравіші за вищої температури довкілля, а рослина солянка змінює забарвлення пагонів від зеленого до червоного пропорційно зростанню концентрації натрій хлориду у ґрунтовому розчині.

Учені тривалий час вивчали можливість успадкування нових станів ознак, набутих організмом під час індивідуального розвитку. Вперше те, що модифікації не успадковуються, довів німецький дослідник А. Вейсман (мал. 10.3). Він відрізав мишам хвості протягом багатьох поколінь, але в безхвостих батьків завжди народжувалися хвостаті нащадки.



Мал. 10.2. 1. Рачки артемії (зовнішній вигляд). 2. Опушення черевця артемії за різних умов солоності (зліва направо: від більшої солоності до меншої)



Мал. 10.3. Август Вейсман (1834–1914)



Мал. 10.4. Цариця (в центрі) та робочі особини медоносної бджоли

Модифікації можуть зникати протягом життя особи, якщо припиняється дія фактору, який їх спричиняє. Наприклад, засмага, набута влітку, поступово зникає протягом осінньо-зимового періоду. Після нетривалого перебування в умовах високогір'я кількість еритроцитів у крові знижується до норми (*пригадайте: скільки еритроцитів у нормі міститься в 1 мл крові*), якщо людина повертається у долину.

Деякі модифікації, особливо ті, які виникли на ранніх етапах індивідуального розвитку, можуть зберігатися протягом усього життя особи. Наприклад, викривлення кісток нижніх кінцівок у людини, що в дитинстві перехворіла на рахіт, зберігається протягом усього її життя. Але діти батьків з ознаками рахіту не матимуть такої вади, якщо вчасно отримуватимуть необхідну кількість вітаміну D.

Інший приклад модифікацій, які зберігаються протягом усього життя, – це диференціація личинок медоносної бджоли із диплоїдним набором хромосом на цариць і робочих особин (мал. 10.4). Ті з личинок, що розвиваються в особливих великих комірках стільників і живляться лише «молочком», яке виробляють особливі залози робочих особин, розвиваються в цариць. А ті, яких вигодовують пергою (сумішшю меду і пилку) у комірках звичайних розмірів, згодом стають робочими особинами – нездатними до розмноження самками. Отже, диференціація личинок жіночої статі залежить від якості їхнього живлення. Якщо на початкових етапах розвитку поміняти місцями личинок, з яких мали б розвинутися цариця та робоча особина, то відповідно зміниться характер їхнього живлення та подальший тип розвитку.

Також відомі *довготривалі модифікації*, які можуть успадковуватись протягом кількох послідовних поколінь. Наприклад, у колорадського жука темне забарвлення залежить від температури навколишнього середовища. Після витримування лялечок за високих температур у цитоплазмі деяких клітин накопичуються молекули іРНК, які зберігають інформацію про структуру певного білка, що спричинює зміну забарвлення. Разом із цитоплазмою яйцеклітини ці іРНК передаються нащадкам й зумовлюють забарвлення, притаманне батькам, хоча самі нащадки розвивалися за нижчих температур. Але через кілька поколінь концентрація таких молекул іРНК знижується й зрештою стає недостатньою для прояву темного забарвлення. У рослин усі модифікації можуть успадковуватись під час вегетативного розмноження, на чому ґрунтується існування багатьох сортів культурних рослин.

Мал. 10.5. Модифікації картоплі, позбавлені пристосувального значення: утворення бульб над поверхнею ґрунту при затінненні нижньої частини стебла



Модифікаційна мінливість забезпечує пристосування до змінних умов середовища життя. Наприклад, зміна форми листків стрілиці зі стрілоподібної на вужчу стрічкоподібну захищає ці рослини від ушкодження течією. Заміна шерсті ссавців під час осіннього линня на густішу забезпечує захист організму від дії низьких температур, а засмага людини – від шкідливої дії сонячного випромінювання. Усе це дає підстави вважати, що такі пристосувальні модифікації виникли в процесі історичного розвитку виду як певні реакції на зміни умов довкілля, з якими постійно стикаються організми.



Пристосування організмів до умов середовища життя називають адаптаціями (від лат. *адапто* – пристосовую).

Але не всі модифікації мають пристосувальний характер. Наприклад, якщо затінити нижню частину стебла картоплі, то на ній почнуть утворюватися надземні бульби (мал. 10.5). Отже, позбавлені пристосувального значення модифікації виникають тоді, коли організми опиняються в незвичних умовах, з якими не доводилося постійно стикатися їхнім предкам.

Які статистичні закономірності модифікаційної мінливості?

Модифікаційна мінливість підпорядковується певним статистичним закономірностям. Межі модифікаційної мінливості ознаки визначаються генотипом і мають назву *норми реакції*.

Серед ознак є такі, різні варіанти яких майже повністю визначає генотип (наприклад, розташування очей, кількість пальців кінцівок, група крові, характер жилкування листків тощо). На ступінь прояву варіантів багатьох, переважно кількісних, ознак (наприклад, зріст і маса організмів, площа листкової пластинки тощо) значно впливають умови довкілля. Наприклад, температура впливає на забарвлення шерсті кролів (мал. 10.6). У сіамських кішок так само кожна ділянка шкіри має власний температурний поріг, який визначає те чи інше забарвлення шерсті.



Мал. 10.6. Горностаєве забарвлення хутра кролів: на спинному боці тіла виголили ділянки, до яких прикладали лід; під впливом низьких температур на них відростала не біла, а темна шерсть



Мал. 10.7. Варіаційний ряд листків лавровишні

Норма реакції має певні межі для кожної ознаки. Найвужча норма реакції властива ознакам, які визначають життєздатність організмів (наприклад, взаєморозташування внутрішніх органів), а для таких, що мають менш важливе значення, – може бути ширшою (маса тіла, зріст, колір волосся).

Для вивчення мінливості певної ознаки складають *варіаційний* (від лат. *variatio* – зміна) *ряд* – послідовність кількісних показників певного варіанта ознаки (*варіант*), розміщених у порядку зростання чи зменшення (мал. 10.7). Довжина ряду свідчить про розмах модифікаційної мінливості. Він залежить від умов навколишнього середовища: чим вони стабільніші, тим коротший варіаційний ряд, і навпаки.

Найбільша кількість варіант припадає на середню частину ряду, тобто середнє значення певної ознаки. Такий розподіл пояснюють тим, що мінімальні і максимальні значення ознаки проявляються, коли більшість екологічних факторів діє в одному напрямку: найбільш чи найменш сприятливому. Але, як правило, одні чинники сприяють розвитку ознаки, інші, навпаки, гальмують. Саме тому ступінь розвитку певної ознаки у більшості особин популяції та виду усереднений. Так, більшість людей має середній зріст, і лише небагато з них велетні або карлики.

Розподіл варіант можна зобразити графічно у вигляді варіаційної кривої (мал. 10.8).



Варіаційна крива – графічне зображення кількісних показників мінливості певної ознаки.

Варіаційна крива показує межі модифікаційної мінливості та частоту зустрічальностей окремих варіант. За її допомогою можна встановити середні показники і норму реакції певної ознаки.



Мал. 10.8. Варіаційна крива кількості колосків у колосі пшениці

Отже, живий організм – це відкрита система, тому його спадкова програма реалізується завдяки взаємодії генотипу та навколишнього середовища. Умови середовища життя зумовлюють ступінь прояву спадкової ознаки. Тому в особин з однаковими генотипами у різних умовах можуть формуватись відмінні фенотипи.

Нові терміни та поняття. Модифікаційна мінливість, норма реакції, варіаційний ряд, варіаційна крива.



Запитання для повторення: 1. Чому модифікаційну мінливість вважають неспадковою? 2. Які властивості притаманні модифікаційній мінливості? 3. Чому більшість модифікацій має адаптивне значення? 4. Що визначає норму реакції організмів? 5. Що таке варіаційний ряд і варіаційна крива? 6. Яка роль генотипу та умов довкілля у формуванні фенотипу особин? 7. Яке біологічне значення модифікаційної мінливості?

Проблемне завдання. Поміркуйте, чому саме модифікації, які виникли на ранніх етапах розвитку особини, зберігаються протягом всього її життя.

§ 11. МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфа, слід пригадати: що таке комбінативна мінливість? Що таке гаплоїдний, диплоїдний і поліплоїдний набори хромосом? Що таке рекомбінація, репарація, стоп-кодони, аутосоми, гетерохромосоми, гомо- та гетерозиготи? Що таке репарація ДНК?

Однією із загальних властивостей живої матерії є відносна консервативність спадкової інформації. У роздільностатевих організмів нащадки отримують частину алельних генів від матері, іншу – від батька, що зумовлює певну подібність батьків і нащадків. Унаслідок нестатевого розмноження нащадки часто є генетичною копією материнського організму. Однак існує спадкова мінливість, пов'язана зі змінами в генотипі особин певного виду. Вона може бути комбінативною та мутаційною.

Які особливості комбінативної мінливості?

Комбінативна, або комбінаційна, мінливість пов'язана із виникненням різних комбінацій алельних генів (рекомбінацій). Нові комбінації алельних генів можуть виникати: внаслідок кросинговеру під час кон'югації гомологічних хромосом у профазі та їхнього подальшого незалежного розходження в анафазі першого поділу мейозу, а також випадкового поєднання алельних генів батьків при злитті гамет під час запліднення. Отже, комбінативна мінливість зумовлює появу особин з різними варіантами фенотипу, тобто є одним із джерел мінливості.

Джерелом комбінативної мінливості є й кон'югація – одна з форм статевого процесу, під час якої відбувається обмін спадковою інформацією між двома особинами (бактерії, інфузорії, водорості, гриби). Комбінативну мінливість спостерігають також в організмів, які розмножуються нестатевим. Наприклад, у прокариотів передача спадкової інформації можлива від клітини до клітини за участю вірусів-бактеріофагів.

Які особливості мутаційної мінливості? Які існують типи мутацій?

Як ви пам'ятаєте, **мутації** (від лат. *mutatio* – зміна) – стійкі зміни генетичного матеріалу, які виникають раптово і можуть призводити до зміни тих чи інших спадкових ознак організму. Підвалини вчення про мутації



Мал. 11.1. Гуго де Фріз (1848–1935) – один з трьох учених, які підтвердили закони спадковості Г. Менделя

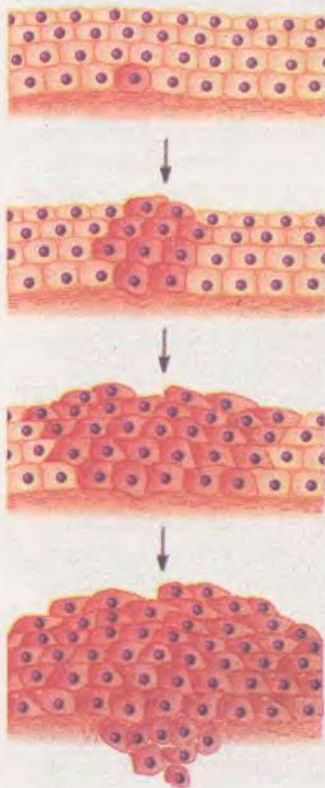
заклав голландський учений Г. де Фріз (мал. 11.1), який і запропонував сам термін. Подальші дослідження показали, що здатність до мутацій – універсальна властивість всіх живих істот.

Мутації можуть виникати у будь-яких клітинах організму і спричиняти різноманітні зміни генетичного матеріалу. Відповідно змінюється фенотип особин. **Генеративні мутації** виникають у статевих клітинах та успадковуються під час статевого розмноження.

Соматичні мутації відбуваються в нестатевих (соматичних) клітинах і при статевому розмноженні нащадкам не передаються. Вони можуть

успадковуватися лише за нестатевого розмноження. Соматичні мутації можуть призводити до важких захворювань. Наприклад, мутації клітин червоного кісткового мозку людини спричиняють лейкоз – злоякісне розмноження нетипових лейкоцитів, а тканин інших типів – утворення пухлин (мал. 11.2).

Залежно від характеру впливу на життєдіяльність організмів розрізняють летальні, сублетальні і нейтральні мутації. **Летальні мутації**, проявляючись у фенотипі, призводять до загибелі особини ще до початку

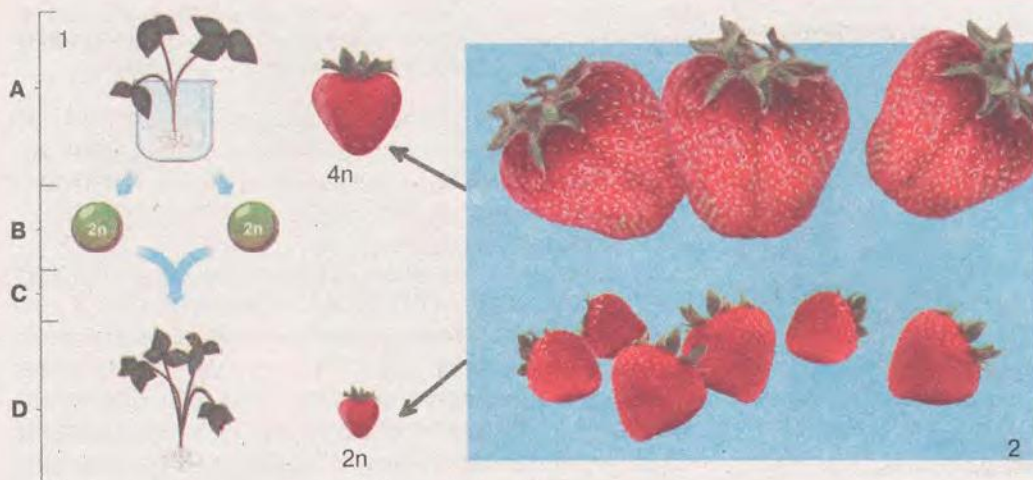


постембріонального розвитку або набуття здатності до розмноження. **Сублетальні мутації** знижують життєздатність, спричиняючи загибель певної частини особин – від 10 % до 50 %. **Нейтральні мутації** (від лат. *нейтраліс* – той, що не належить ні тому, ні іншому) у звичних для організмів умовах існування не впливають на їхню життєздатність. У певних випадках, особливо за змін умов навколишнього середовища, нейтральні мутації можуть виявитися корисними або шкідливими. Ймовірність того, що мутація, яка щойно виникла, виявиться корисною, дуже мала.

Залежно від характеру змін генетичного матеріалу розрізняють мутації: пов'язані з кратним збільшенням або зменшенням кількості хромосомних наборів; пов'язані зі зміною кількості окремих гомологічних хромосом; пов'язані зі зміною будови окремих хромосом та точкові, спричинені порушенням послідовності розташування нуклеотидів у молекулах нуклеїнових кислот.

Збільшення кількості хромосомних наборів зумовлює **поліплоїдію** (від грец. *поліплоос* – багаторазовий та *ейдос* – вид). Поліплоїдію найчасті-

Мал. 11.2. Утворення пухлини внаслідок мутації соматичної клітини (зверніть увагу на неконтрольований поділ клітин)



Мал. 11.3. 1. Схема утворення поліплоїдних полуниць: завдяки застосуванню алкалоїда колхіцина отримують гамети з диплоїдним набором хромосом. При їхньому злитті виникає тетраплоїдна зигота, з якої розвивається рослина. 2. Диплоїдні (2n) та поліплоїдні (4n) плоди полуниці

ше спостерігають у рослин, рідше – у тварин (переважно одноклітинних, інколи – багатоклітинних, які розмножуються вегетативно чи партеногенетично).

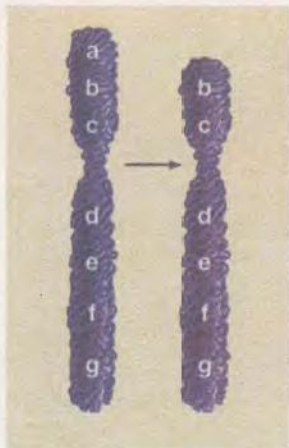
Поліплоїдія може виникати внаслідок: подвоєння числа хромосом, яке не супроводжується наступним поділом клітини; утворення гамет з не зменшеним унаслідок порушення процесу мейозу числом хромосом. Її може також спричинити злиття нестатевих клітин або їхніх ядер.

Поліплоїдія часто сприяє збільшенню розмірів організмів, прискоренню процесів життєдіяльності і підвищенню продуктивності (мал. 11.3). Це пояснюють тим, що інтенсивність біосинтезу білків прямо залежить від числа гомологічних хромосом у ядрі: чим їх більше, тим більше одночасно утворюється молекул білка. Проте поліплоїдія може знижувати плодючість через порушення процесу мейозу. У поліплоїдних організмів можуть утворюватись гамети з різними наборами хромосом (особливо за непарної кількості наборів хромосом: $3n$, $5n$ тощо). Такі гамети не здатні до злиття.

Поліплоїдія відіграє важливу роль в еволюції рослин як один з механізмів утворення нових видів. Її використовують у селекції під час виведення високопродуктивних сортів (м'якої пшениці, цукрового буряку, суниць садових тощо).

Мутації, які супроводжуються зменшенням числа наборів хромосом, мають протилежні наслідки. Гаплоїдні форми, порівняно з диплоїдними, менші за розмірами; їхня продуктивність і плодючість знижені. У селекції такий тип мутацій використовують для отримання гомозиготних за всіма генами особин: спочатку виводять гаплоїдні форми, а згодом подвоюють число хромосом.

Мутації, пов'язані зі зміною числа окремих гомологічних хромосом, значно впливають на фенотип мутантних особин. Наприклад, зародок людини з хромосомним набором 44 аутосоми (A) + X-хромосома розвивається в жіночий організм зі значними вадами (крилоподібна згортка шкіри на



Мал. 11.4. Утрату певної ділянки хромосоми називають делецією (від лат. делетіо – знищення). Знайдіть на малюнку втрачену ділянку

шиї, порушення у будові кісток, кровоносної і сечостатевої систем, не розвиваються статеві залози). А зародки з хромосомним набором $44A + XXX$ розвиваються в жінок, які лише неістотно відрізняються від нормальних.

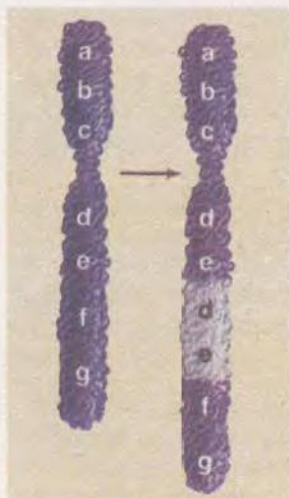
У чоловіків можуть з'являтися одна (XXY , XYY), дві ($XXXU$, $XYYU$, $XXYY$) чи три ($XXXXU$, $XXXYY$) зайві статеві хромосоми. Найчастіше зустрічається варіант XXY . Частота появи хлопчиків із цією мутацією становить 1 на 500–700 новонароджених. Для чоловіків із цим синдромом характерні високий зріст, видовжені кінцівки, відносно короткий тулуб, безпліддя, схильність до ожиріння, кволість, часто розумова відсталість.

Поява зайвої 8-ї хромосоми теж призводить до порушень, але не таких значних (косоокість, короткопалість, збільшення розмірів вух, носа, незначна розумова відсталість та ін.). Пригадайте, що поява зайвої 21-ї хромосоми спричиняє хворобу Дауна.

Особливий вид мутацій, пов'язаних зі зміною числа окремих хромосом, – їхнє злиття або розділення. Злиття хромосом полягає у з'єднанні двох негомологічних хромосом в одну. Зрідка спостерігають розщеплення однієї хромосоми на дві.

Відомі різні типи зміни будови окремих хромосом: втрата ділянки; вбудовування ділянки іншої гомологічної або негомологічної хромосоми; обертання ділянки на 180° тощо. Для таких мутацій характерні значні за масштабами зміни нуклеотидних послідовностей ДНК, до яких залучені ділянки завдовжки від 1 млн пар нуклеотидів і більше.

У разі втрати ділянки хромосома стає коротшою і втрачає певні гени (мал. 11.4). Внаслідок цього у фенотипі гетерозиготних організмів можуть проявлятися рецесивні алелі, розташовані у відповідній ділянці іншої гомологічної хромосоми. У людини у разі втрати короткого плеча п'ятої хромосоми спостерігають синдром «котячого крику». Плач хворих малюків нагадує нявкання котів, для них характерні маленькі розміри голови, уповільнений ріст і розумова відсталість. Втрата ділянки 21-ї хромосоми людини викликає важку форму білокрів'я.



У хромосому може вбудуватися додатковий фрагмент, який належав гомологічній або негомологічній хромосомі (мал. 11.5).

Як втрата певної ділянки, так і подвоєння певних фрагментів хромосоми можуть бути спричинені порушенням процесу кон'югації гомологічних

Мал. 11.5. Вбудовування додаткового фрагмента у гомологічну хромосому. Такий тип мутацій називають дуплікацією (від лат. дуплікатио – подвоєння)



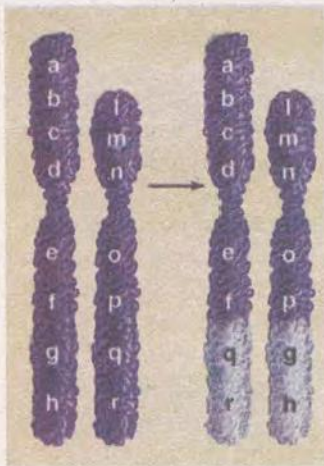
Мал. 11.6. Мутація у дрозофіли, пов'язана з подвоєнням певної ділянки X-хромосоми; у нормальних самок (1) око складається з 800 фасеток; у гетерозиготних за мутантним алелем (2) – із 350; самки, гомозиготні за мутантним алелем (3), мають усього 70 фасеток

хромосом під час мейозу та виникають унаслідок розривів хромосоми (мал. 11.6).

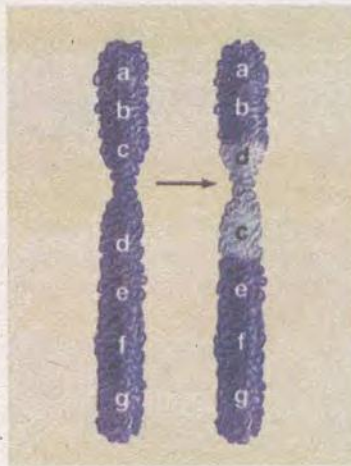
Мутації, за яких дві негомологічні хромосоми обмінюються своїми ділянками (мал. 11.7), можуть викликати нездатність до статевого розмноження.

Інколи ділянка хромосоми, яка утворилася внаслідок двох розривів, повертається на 180° і за допомогою ферментів знову вбудовується в хромосому (мал. 11.8). При цьому кількість генів хромосоми може залишатися незмінною. Однак змінюється послідовність розташування генів. Тому наслідком таких мутацій може бути стерильність організмів.

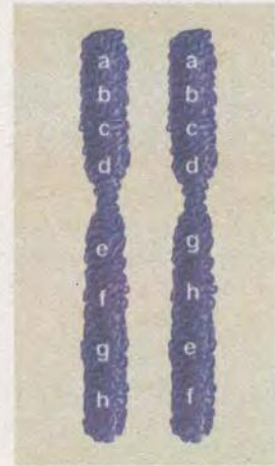
Переміщення ділянки всередині однієї хромосоми або ж в іншу викликає зміни послідовностей нуклеотидів (мал. 11.9). Наприклад, у дрозофіли один з генів X-хромосоми здатний переміщуватись в аутосому. Вчені з'ясували, що наявність рухомих генетичних елементів є уні-



Мал. 11.7. Мутації, при яких дві негомологічні хромосоми обмінюються своїми ділянками, називають транслокаціями (від лат. транс – через та локатіо – розміщення). Знайдіть на малюнку ділянки, якими обмінялися негомологічні хромосоми



Мал. 11.8. Тип мутацій, коли ділянка хромосоми, яка утворилася внаслідок двох розривів, повертається на 180° і за допомогою ферментів знову вбудовується в хромосому, називають інверсіями (від лат. інверсіо – перевертання). Знайдіть ділянку, положення якої в хромосомі змінилося на 180°



Мал. 11.9. Транспозицією (від лат. транс – через та позитіон – положення) називають переміщення ділянки всередині хромосоми або ж в іншу хромосому. Знайдіть на малюнку ділянку, яка перемістилася всередині хромосоми

версальною властивістю прокаріотів та еукаріотів. Припускають, ці хромосомні мутації сприяють включенню до геному нових генів, що урізноманітнює генетичний матеріал виду, роблячи його екологічно пластичнішим.

Спільними наслідками мутацій, пов'язаних зі зміною будови хромосом, можуть бути порушення мейозу, зокрема, кон'югації гомологічних хромосом. Наприклад, гомологічні хромосоми не розходяться після кон'югації і потрапляють лише до частини утворених гамет. Так виникають статеві клітини з відмінними хромосомними наборами.

Точкові мутації – це стійкі зміни окремих послідовностей нуклеотидів у молекулах нуклеїнових кислот. Цей найпоширеніший тип мутацій може зачіпати будь-які ознаки організму (мал. 11.10) і необмежений час передаватися між послідовними поколіннями. Точкові мутації часто виникають унаслідок помилок у процесі подвоєння молекул ДНК або їхнього відновлення (репарації).

Точкові мутації можна поділити на дві групи. Перша група мутацій пов'язана із заміною у складі нуклеїнової кислоти одних нітратних основ на інші. Друга група – це зникнення певних пар нуклеотидів або вбудовування нових. Пригадайте, що генетична інформація, закодована у вигляді послідовності нуклеотидів, починає зчитуватись з певного місця і зчитується послідовно триплет за триплетом. Унаслідок зникнення одних пар нуклеотидів або появи нових цей процес порушується і відповідно змінюється структура синтезованого білка. Заміна нуклеотиду у складі нуклеїнової кислоти може призвести до появи стоп-кодону, що викликає синтез вкороченого нефункціонального поліпептиду.

Розрізняють стійкі алелі, мутації в яких відбуваються відносно рідко, і нестійкі, що змінюються значно частіше.

Точкові мутації можуть бути домінантними, напівдомінантними і рецесивними. Більшість з них рецесивні, тому вони проявляються лише в гомозиготному стані. Але навіть летальні мутації у гетерозиготному стані можуть тривалий час зберігатись у популяції.

У нормальних умовах мутації окремих алелів відбуваються досить рідко. Але, оскільки кількість генів організму значна, то і загальна кількість мутацій також помітна. Наприклад, у дрозофіли приблизно 5 % гамет несуть різноманітні мутації.



Мал. 11.10. Точкові мутації крил у дрозофіли (зверніть увагу на зміну форми та розташування жилок)

Нові терміни та поняття. Комбінативна мінливість, мутації, поліплоїдія.



Запитання для повторення: 1. Який тип мінливості називають спадковою? 2. Що спільного та відмінного між комбінативною та мутаційною мінливістю? 3. Які типи мутацій вам відомі? 4. З чим пов'язані генні мутації?

Проблемне завдання. Поміркуйте, чому мутації, пов'язані з кратним зменшенням хромосомного набору, більш негативно впливають на життєздатність організмів, порівняно з тими, які спричиняють кратне збільшення цього набору.

§ 12. ПРИЧИНИ МУТАЦІЙ. ЗАКОН ГОМОЛОГІЧНИХ РЯДІВ СПАДКОВОЇ МІНЛИВОСТІ



Аби краще засвоїти матеріал цього параграфу, слід пригадати: які фактори можуть спричиняти мутації? Які властивості генетичного коду? Які речовини називають алкалоїдами? Що вивчає систематика? У яких одиницях вимірюють дозу опромінення?

У живих істот весь час виникають **спонтанні** (від лат. *спонтанеус* – самочинний) мутації, наприклад, як помилки при відтворенні генетичного коду. Їх можуть також спричиняти переміщення фрагментів з однієї ділянки молекули ДНК до іншої, природний радіаційний фон, космічні промені, які сягають поверхні Землі, тощо. Частота спонтанних мутацій залежить від віку клітин та організмів в цілому. Так, зі збільшенням віку матерів підвищується частота мутацій, пов'язаних з нерозходженням гомологічних хромосом під час мейозу. Тому частота народження дітей із синдромом Дауна зростає від 0,1 % у 30-річних жінок до 2 % у 45-річних. Загальна ймовірність виникнення різноманітних спонтанних мутацій у дітей, народжених матерями віком понад 42 роки, становить близько 30 %. На частоту спонтанних мутацій впливає і вік батька. Так, у сорокарічних чоловіків кількість нащадків з карликовим зростом, вкороченими кінцівками, сидлоподібним носом зростає вдсятеро порівняно з двадцятирічними.

Тривалий час причини мутацій залишалися нез'ясованими. Лише 1927 року американський генетик Г.Дж. Меллер (мал. 12.1), опромінюючи рентгенівськими променями дрозофіл, викликав у них різноманітні мутації. Фактори, здатні спричиняти збільшення частоти мутацій, називають **мутагенними** (від лат. *мутатіо* – зміна та грец. *генезис* – походження). Мутації, спричинені мутагенними факторами, називають **індукованими** (від лат. *індукціо* – спонукання).



Мал. 12.1. Герман Джозеф Меллер (1890–1967) – видатний американський генетик. Разом з Т.Х. Морганом брав участь у розробці хромосомної теорії спадковості. Лауреат Нобелівської премії (1946)



Мал. 12.2. Сергій Михайлович Гершензон (1906–1998) – академік НАН України, Герой Соціалістичної Праці (1990); всесвітньо відомий своїми працями у галузі вивчення мутагенних факторів, популяційної та молекулярної генетики

Які існують групи мутагенних факторів?

За походженням розрізняють фізичні, хімічні та біологічні мутагенні фактори, або скорочено – мутагени. Серед **фізичних мутагенів** найбільше значення має іонізуюче випромінювання, зокрема рентгенівське. Проходячи через живу речовину, рентгенівські промені вибивають електрони із зовнішньої оболонки атомів або молекул, унаслідок чого ті стають позитивно зарядженими. А вибиті електрони спричинюють неконтрольовані хімічні перетворення різних сполук живих організмів.

До фізичних мутагенів також належать ультрафіолетові промені, підвищена температура тощо. Їхня дія призводить до виникнення насамперед генних мутацій, рідше – хромосомних.

Хімічні мутагени були відкриті пізніше за фізичні. Значний внесок в їхнє вивчення зробила українська генетична школа, очолювана академіком С.М. Гершензоном (мал. 12.2).

Дослідники щорічно відкривають нові хімічні мутагени (зокрема, акридинові барвники, нітритна кислота, гідроген пероксид, формальдегід (метаналь), деякі лікарські препарати тощо). Наприклад, алкалоїд колхіцин унеможливує утворення веретена поділу, що спричинює подвоєння числа хромосомних наборів у клітині. Газ іприт (або гірчичний газ), який використовували як хімічну зброю, підвищує частоту мутацій у піддослідних мишей у 90 разів. Дія незначних концентрацій цього газу на самців дрозофіли значно підвищує частоту летальних мутацій в X-хромосомі (до понад 7 %). Нітритна кислота (HNO_2) здатна спричиняти генні мутації, пов'язані зі зміною пар нуклеотидів, наприклад ГЦ – на АТ, АТ – на ЦГ. Хімічними мутагенами, зокрема, є наркотичні речовини, небезпечний вплив яких виявляється не лише в людини, що їх вживає. Мутації, спричинені наркотиками, можуть передаватись нащадкам і викликати у них різноманітні спадкові захворювання і вади.

До **біологічних мутагенів** належать віруси та токсини, що виробляють деякі бактерії. В уражених вірусами клітинах мутації відбуваються значно частіше, ніж у здорових. Вивільнення вірусної ДНК та утворення вірусної частинки, яка потім заражає інші клітини, може супроводжуватись захопленням частини ДНК хазяїна. У такий спосіб віруси здатні переносити генетичну інформацію між різними особинами одного або різних видів (*горизонтальне перенесення генів*). Цей процес має важливе значення в еволюції прокаріотів.

Отже, хімічні та фізичні мутагени є універсальними, тобто можуть спричиняти різні типи мутацій у будь-яких організмів.

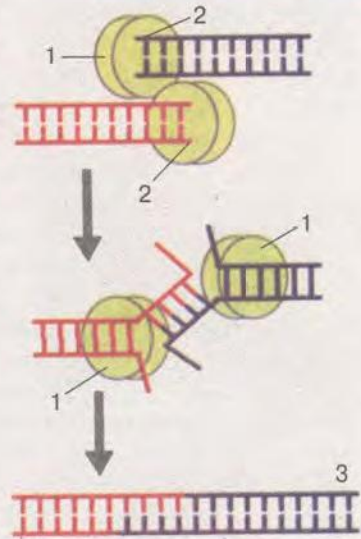
Чи є біологічні антимутаційні механізми?

Живі організми здатні захищати свій генетичний матеріал від мутацій. Так, більшість амінокислот закодована не одним, а кількома триплетами,

Мал. 12.3. Репарація молекули ДНК: білки (1) розпізнають кінці ушкодженої молекули ДНК (2) і з'єднують їх; відновлена молекула ДНК (3)

а також частина генів багато разів повторюється у ланцюзі ДНК. У клітинах існує система виправлення помилок (*системи репарації*), які виникають під час подвоєння молекул ДНК і їхніх змін під впливом мутагенів. Загальний рівень помилок, які залишаються після репарації, незначний: менше однієї заміни нуклеотидів, що припадає на геном еукаріотичної клітини при одному подвоєнні ДНК.

Під час репарації ділянки молекули ДНК, змінені внаслідок мутацій, можуть видалятися за допомогою ферментів. При цьому на місце видаленої ділянки вбудовується інша, з притаманною цій частині молекули послідовністю нуклеотидів (мал. 12.3).



Які загальні властивості мутацій?

Здатність до змін спадкової інформації у процесі історичного розвитку – універсальна властивість живої матерії. Мутації виникають раптово. Викликані мутаціями зміни можуть успадковуватися. Однакові мутації можуть виникати неодноразово і незалежно від інших. На відміну від модифікацій, мутації неспрямовані, тобто можуть бути шкідливими, нейтральними або корисними.

Фактори, які викликають мутації (мутагени), універсальні, тобто здатні спричиняти зміни спадкового матеріалу в організмах усіх видів. Один і той самий фактор, який діє з однаковою інтенсивністю на ідентичні в генетичному відношенні організми (наприклад, на однойцевих близнюків), може викликати в них різні мутації. Разом з тим різні за своєю природою мутагени здатні викликати в організмів неспоріднених видів подібні спадкові зміни.

На відміну від модифікацій, ступінь вираження змін у фенотипі не залежить від інтенсивності і тривалості дії мутагенного фактору: слабкий мутаген, який діє нетривалий час, іноді здатний спричиняти значніші зміни у фенотипі, ніж сильний. Зі зростанням інтенсивності дії мутагенного фактору до певної межі частота виникнення мутацій збільшується.

Доза мутагенного фактору – це добуток його тривалості та інтенсивності дії.

Частота мутацій зростає при підвищенні дози опромінення лише до певної межі: після того, як опромінення перевищить її, частота мутацій може навіть зменшуватись, оскільки багато клітин втрачають життєздатність.

Для мутагенних факторів не існує нижньої межі інтенсивності дії (нижнього порогу дії), нижче якої вони не здатні спричиняти зміни спадкового матеріалу. Ця властивість свідчить про те, що носії спадковості організмів необхідно захищати від усіх мутагенів незалежно від сили та тривалості їхнього впливу.

Різні види живих організмів і навіть різні особини одного виду характеризуються неоднаковою чутливістю до дії мутагенних факторів. Та дорослі особини деяких груп членистоногих (скорпіонів, багатоніжок ківсяків) здатні витримувати величезні дози радіації: до 100 000 рА для того щоб вбити клітини деяких бактерій, необхідна доза приблизно 1 000 000 рад. Для людини смертельні дози у 700 рад і вище. На ранніх етапах розвитку чутливість організмів до дії мутагенних факторів вища ніж у дорослих особин: доза в 200 рад здатна вбивати зародки комарів а дорослі комахи зберігають життєздатність і при опроміненні понад 10 000 рад.

Різні групи людей мають неоднакову радіочутливість: порівняно зі здоровою дорослою людиною, радіочутливість людей похилого віку вища в 2 рази, дітей – у 5 разів, вагітних жінок – у 50 разів. Розроблені спеціальні санітарні норми радіаційного опромінення, які визначають дози радіації що не мають помітного впливу на людей певної групи. Для більшості людей безпечною вважають дозу 0,05 рад за 1 рік. Доза опромінення у 100 рад викликає *променеу хворобу*, за якої біологічні функції можуть порушуватись настільки, що настає смерть. При цьому слід пам'ятати, що радіоактивні сполуки, які потрапили всередину організму, приблизно в 10 разів перевищують за характером свого впливу таку саму дозу радіації, отриману ззовні.

Запам'ятайте: однією з найактуальніших проблем сьогодення є захист генофонду людства від впливу мутагенних чинників.

Яке значення мутацій в природі і житті людини?

Мутації є джерелом спадкової мінливості – одного з факторів еволюції. Завдяки їм з'являються нові алелі певних генів (їх називають мутантними). Усе різноманіття сучасних та вимерлих форм живих істот завдячує саме мутаціям.

Загальним наслідком мутаційної мінливості є порушення спадкових програм клітин та організмів в цілому. Більшість мутацій шкідлива для живих істот, оскільки вони, проявляючись у фенотипі, знижують пристосованість до умов існування. За підрахунками вчених, у природних популяціях дрозофіли понад 20 % хромосом несуть хоча б один летальний рецесивний алель. Проте нейтральні мутації, як ми вже згадували, можуть виявитися корисними за певних змін середовища життя.

Штучно викликані мутації збільшують різноманіття вихідного матеріалу при селекції рослин і мікроорганізмів. Зокрема, багато культурних рослин є поліплоїдними порівняно з предковими видами (м'яка пшениця, садові суниця, деякі сорти цукрових буряків тощо).

Мутації застосовують у генетичних методах боротьби зі шкідниками. Для цього в лабораторних умовах на самців шкідливого для людини виду діють мутагенами (наприклад, рентгенівськими променями), які викликають нездатність до запліднення. Далі їх випускають в природу, де вони паруються із самками з природних популяцій. Але відкладені такими самками яйця виявляються нежиттєздатними. Таким чином, не забруднюючи довкілля отрутохімікатами, можна достатньо ефективно знижувати чисельність шкідників. Роботи з розробки генетичних ме-

Мал. 12.4. Російський генетик Олександр Сергійович Серебровський (1892–1948) на початку 40-х років XX ст. розробляв генетичні методи боротьби зі шкідливими для людини видами



тодів боротьби зі шкідливими для людини видами започаткував російський учений О.С. Серебровський (мал. 12.4).

Існують і певні закономірності мутаційного процесу, який відбувається у споріднених організмів. Цю закономірність, відкриту видатним російським генетиком і селекціонером М. І. Вавиловим (мал. 12.5), названо **законом гомологічних рядів спадкової мінливості**:

генетично близькі види і роди характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що, вивчивши ряд форм у межах одного виду або роду, можна передбачити наявність форм з подібним поєднанням ознак у межах близьких видів або родів.

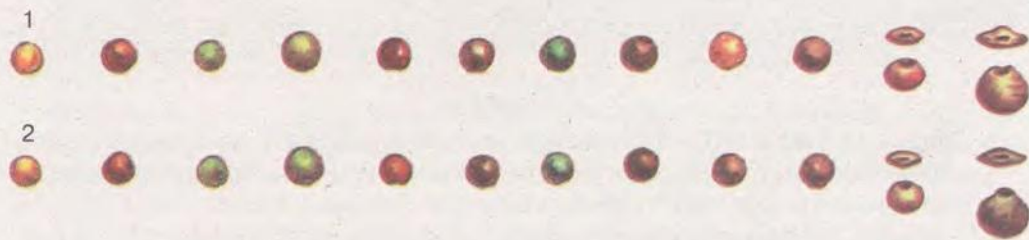
М. І. Вавилов встановив цю закономірність для рослин, але вона виявилася універсальною для всіх організмів. Чим тісніші родинні зв'язки між організмами, тим подібніші ряди їх спадкової мінливості (мал. 12.6).

Генетичною основою закону гомологічних рядів спадкової мінливості є те, що ступінь історичної спорідненості організмів прямо пропорційний числу їхніх спільних генів. Тому і мутаційні зміни цих генів можуть бути подібними. Фенотипно це проявляється у вигляді подібної мінливості багатьох ознак у близьких видів, родів і т. д.

Закон гомологічних рядів (закон Вавилова) висвітлює матеріальні основи спільного історичного розвитку споріднених груп живих істот. Спираючись на нього і вивчаючи спадкову мінливість близьких видів, селекціонери планують



Мал. 12.5. М. І. Вавилов (1887–1943) – видатний російський генетик і селекціонер



Мал. 12.6. Гомологічні ряди спадкової мінливості за забарвленням і формою насіння двох видів з родини бобових: 1 – вика; 2 – сочевиця



роботу зі створення нових сортів рослин і порід тварин із задалегідь визначеними спадковими ознаками. Тобто внаслідок дослідження сукупності сортів (порід) одного виду можна планувати виведення сортів або порід із подібним набором спадкових ознак у межах іншого близького виду. Цей закон дає можливість передбачити знахідки нових для науки систематичних груп (видів, родів тощо) з ознаками, притаманними спорідненим групам.

Нові терміни та поняття.

Мутагени, спонтанні мутації, гомологічні ряди спадкової мінливості.



Запитання для повторення: 1. Які причини мутацій? 2. Які фактори належать до мутагенних? 3. У чому полягає біологічне значення мутацій? 4. Які є механізми самозахисту організму від мутацій? 5. Які властивості притаманні мутаційній мінливості? 6. Сформулюйте закон гомологічних рядів спадкової мінливості. Яке його практичне і теоретичне значення?

Проблемне завдання. Поміркуйте, що спільного та відмінного між мутаційною та модифікаційною мінливістю.



ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 2

Тема: Спостереження нормальних і мутантних форм дрозофіл, їх порівняння

Обладнання і матеріали: світлові мікроскопи, постійні препарати нормальних (диких) і мутантних форм дрозофіл одного виду.

Хід роботи:

1. Підготуйте мікроскоп до роботи.
2. При малому збільшенні мікроскопа розгляньте препарати особин нормальних дрозофіл. Зверніть увагу на забарвлення мух, наявність і розміри крил.
3. Розгляньте препарати мутантних особин дрозофіл. Зверніть увагу на забарвлення тіла, наявність, форму і розміри крил.
4. Порівняйте фенотипи нормальних і мутантних форм дрозофіл.
5. Зробіть висновки і запишіть їх у зошит.



ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 3

Тема: Вивчення мінливості у рослин. Побудова варіаційного ряду і варіаційної кривої

Обладнання і матеріали: гербарні зразки (пшениця, ячмінь, кукурудза тощо), насіння різних видів (квасолі, кукурудзи, соняшника та ін.), листки (дуба, клена, липи тощо), лінійка або міліметровий папір.

Хід роботи:

1. Порівняйте кілька (3–5) особин одного виду або їхніх частин (злаки, насіння квасолі, бульби картоплі тощо) за фенотипом (зовнішній вигляд, розміри та ін.). Запишіть результати досліджень у зошит.
2. Знайдіть характерні видові ознаки у різних представників.
3. Виявіть відмінності в будові різних представників одного виду, а також порівняйте їх з особинами інших видів. Поясніть причини, які зумовили ці розбіжності.

- Виберіть не менш ніж 10 рослин одного виду (або їхніх частин) за певними ознаками (наприклад, кількість вічок у бульб картоплі, темних плям на білих насінинах квасолі тощо).
- Підрахуйте число обраних показників у кожній з рослин і занесіть отримані дані до таблиці, знайдіть частоти зустрічальності кожного із цифрових значень цих показників та середню величину ознаки.
- Побудуйте на підставі отриманих результатів варіаційні ряд і криву: на осі абсцис відкладіть варіанти, а на осі ординат – частоти прояву певних чисельних (кількісних) показників певної ознаки. Дайте характеристику ряду і кривої нормального розподілу.
- Зробіть висновки і запишіть їх у зошит.

Практична робота № 2

(виконують учні академічного рівня навчання)

Розв'язання типових задач на визначення виду мутацій

Задача 1. В алеля дикого типу (вихідний ген) відбулася така мутація:

| | |
|-------------------|-----------------|
| алель дикого типу | ЦЦЦГГТГГТАЦЦЦЦЦ |
| | ГГГЦЦАЦЦАТГГГГГ |
| мутантний алель | ЦЦЦГГТАЦЦЦЦЦ |
| | ГГГЦЦАТГГГГГ |

Визначте вид мутації. Порівняйте фрагменти поліпептидів, що кодуються нормальним і мутантним генами. Які фенотипні прояви може мати ця подія?

Задача 2. В алеля дикого типу (вихідний ген) відбулася така мутація:

| | |
|-------------------|--------------|
| алель дикого типу | ЦЦЦГГТАЦЦЦЦЦ |
| | ГГГЦЦАТГГГГГ |
| мутантний алель | ЦЦЦЦЦАТГГЦЦЦ |
| | ГГГГГТАЦЦГГГ |

Визначте вид мутації. Порівняйте фрагменти поліпептидів, що кодуються нормальним і мутантним генами. Позначте цифрами порядок розміщення амінокислот. Які фенотипні зміни може спричинити ця мутація?

Задача 3. Вірус тютюнової мозаїки (ВТМ) синтезує ділянку білка з послідовністю амінокислотних залишків Ала-Тре-Сер-Глу-Мет. Під впливом мутагену – нітратної кислоти HNO_3 – цитозин у результаті дезамінування перетворюється на урацил. Яку будову матиме ділянка білка ВТМ за умови, що всі цитиділові нуклеотиди зазнали вказаного хімічного перетворення? Пам'ятайте, що ВТМ замість ДНК містить РНК.

Задача 4. У першому екзоні гена β -глобінового ланцюга гемоглобіну А дорослої людини ($\text{HbA} - \alpha_2\beta_2$) початкові нуклеотиди кодуючого ланцюга ДНК розміщені в послідовності (3'- та 5'- кінці молекули ДНК):

| | | | | | | | | | |
|----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|----|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | | |
| 3' | ЦАЦ | ГТА | ААТ | ТГА | ГГА | ЦТЦ | ЦТЦ | ТТТ | 5' |

Як зміниться амінокислотний склад β -поліпептидного ланцюга цього білка, якщо відбудеться одна з мутацій: а) у третьому триплеті другу осно-



ву буде замінено на Т; б) у четвертому триплеті третю основу буде замінено на Г; в) у п'ятому триплеті перша основа випаде (відбудеться делеція)?

! ТЕМАТИЧНА ПЕРЕВІРКА ЗНАТЬ

I. Із запропонованих відповідей виберіть одну правильну:

1. Укажіть клітини, в яких можуть виникати мутації: а) лише статеві; б) лише нестатеві; в) будь-які.
2. Зазначте, як називають межі модифікаційної мінливості ознаки: а) варіаційний ряд; б) варіаційна крива; в) середнє значення; г) норма реакції.
3. Вкажіть мінливість, яку відносять до спадкової: а) модифікаційна; б) вікова; в) мутаційна; г) сезонна.
4. Визначте, яка форма мінливості зумовлює розбіжності у фенотипі однопloidних близнюків: а) корелятивна; б) комбінативна; в) модифікаційна; г) мутаційна.
5. Назвіть джерела комбінативної мінливості: а) випадкове поєднання гамет при заплідненні; б) кількість поживних речовин у яйцеклітині; в) вплив мутагенних факторів; г) вплив умов середовища мешкання.

II. Завдання на встановлення відповідності:

1. Виберіть властивості, притаманні різним видам мінливості:

| Тип мінливості | Властивості |
|---|---|
| А. Модифікаційна Б. Мутаційна В. Комбінативна Г. Корелятивна | 1. Набуті ознаки можуть успадковуватися 2. Нові поєднання алелів у генотипі нащадків 3. Одночасний прояв усіх алельних генів у фенотипі 4. Набуті зміни можуть зникати протягом життя особини 5. Зміна одних ознак викликає зміну пов'язаних з ними інших |

2. Виберіть властивості, притаманні модифікаціям, мутаціям та комбінативній мінливості:

| Тип мінливості | Властивості |
|---|---|
| А. Модифікаційна Б. Мутаційна В. Комбінативна | 1. Нові поєднання алелів у хромосомі унаслідок процесу кросинговеру 2. Вплив генів материнського організму через цитоплазму яйцеклітини 3. Набуті зміни зазвичай мають адаптивне значення 4. Ступінь вираження змін не залежить від сили і тривалості дії їх чинника |

3. Встановіть відповідність між видами мутагенів та їхніми прикладами:

| Види мутагенів | Приклади |
|---|--|
| А. Хімічні Б. Фізичні В. Біологічні | 1. Ультрафіолетові промені 2. Мобільні групи нуклеотидів, здатних переміщуватись у межах хромосоми 3. Віруси 4. Іприт |