

# ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ

# ГЕНЕТИКА

- Наука про закономірності спадковості та мінливості.
- **Спадковість** - здатність організмів формувати під час онтогенезу ознаки батьків і більш віддалених предків.
- **Мінливість** - здатність організмів формувати унікальний фенотип під час реалізації генетичної інформації в конкретних умовах навколишнього середовища.

# ОСНОВНІ ТЕРМІНИ ТА ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИКИ

- ◎ **Генотип** - система генів організму, які реалізуються у фенотипі.
- ◎ **Фенотип** - система зовнішніх і внутрішніх ознак організму, що формуються в результаті взаємодії генотипу і умов середовища середовища.
- ◎ **Алель** - альтернативний стан гена, що є причиною варіації прояву однієї і тієї самої ознаки.
- ◎ **Алельні гени** - гени, що впливають на розвиток однієї ознаки.
- ◎ **Алельні гени** містяться в однакових локусах гомологічних хромосом.
- ◎ **Гомологічні хромосоми мають однакову форму і розміри і мають в ідентичних локусах алельні гени.**

# ОСНОВНІ ТЕРМІНИ

- ◎ **Гомозигота** - диплоїдний організм (зигота), що має в ідентичних локусах гомологічних хромосом однакові алелі (**AA, aa**).
- ◎ **Гетерозигота** - диплоїдний організм (зигота), що має в ідентичних локусах гомологічних хромосом різні алельні гени (**Aa**).
- ◎ **Гемізигота** - зигота, у якій певний ген представлений тільки одним алелем.  
**Гемізиготи виявляються в гетерогаметних організмів.**

# ОСНОВНІ ТЕРМІНИ

- ◎ **Рецесивність** - здатність гена виявлятися в фенотипі лише в гомозиготному або в гемізіготному стані.
- ◎ **Домінантність** - здатність гена виявлятися як у гомозиготному, так і в гетерозиготному стані. Тобто всі гібриди подібні за певною ознакою лише на одного з батьків.
- ◎ **Гібрид** - особина, що виникла в результаті статевого розмноження; гено- і фенотип гібридів відомі, а схрещування їх контрольоване.

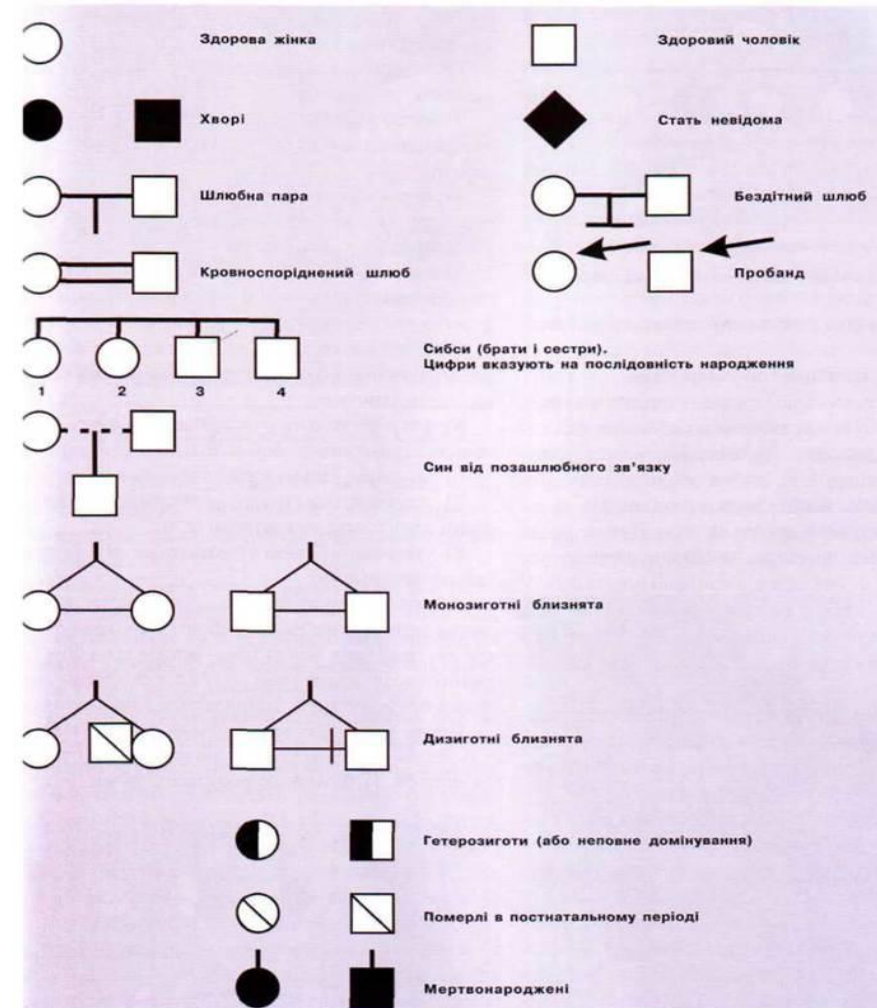
# МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

- ◎ **Гібридологічний метод** дає змогу вивчати закономірності мінливості та прояву ознак потомків, отриманих за певних схрещувань. **Основні закономірності успадкування Г. Мендель відкрив саме цим методом.** При використанні цього методу враховують не весь комплекс ознак у батьків і гібридів, аналізують спадковість за окремими ознаками та їхніми проявами та проводять кількісний облік успадкування кожного стану ознаки.
- ◎ **Гібридологічний метод є перспективним**

•

# ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД

- Полягає у вивченні родоводів організмів, що має змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь  
Застосовують у медичній генетиці. На основі встановлення характеру успадкування ознаки можна прогнозувати прояв її в майбутніх потомків.
- Генеалогічний метод є ретроспективний.**

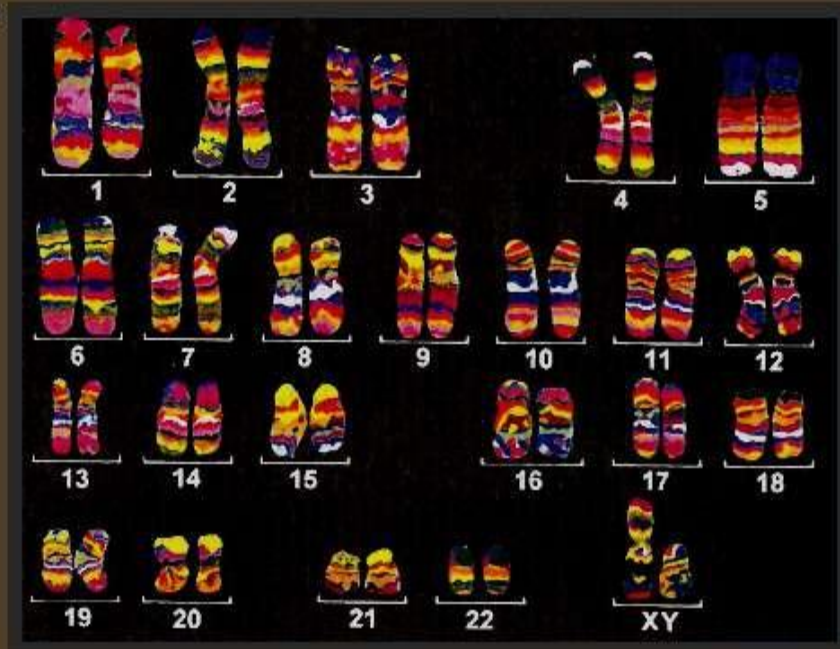




# Цитогенетичний метод

Цитогенетичний метод ґрунтується на дослідженні особливостей хромосомного набору (каріотипу) організмів. Вивчення каріотипу дає змогу виявляти мутації, пов'язані зі зміною як кількості хромосом, так і структури окремих із них.

Каріотип досліджують у клітинах на стадії метафази, бо в цей період клітинного циклу структура хромосом виражена найчіткіше.





# БЛИЗНЮКОВИЙ МЕТОД

- Полягає у вивченні розвитку ознак у близнят. Різнояйцеві близнята розвиваються з різних яйцеклітин і відрізняються за генотипом. **Якщо вони розвиваються в однакових умовах то відмінності між ними зумовлені генотипом.**
- Однояйцеві близнята розвиваються з однієї зиготи, мають одну стать і дуже схожі. Відмінності між ними зумовлені факторами середовища.
- **Цей метод дає змогу встановлювати роль спадковості та мінливості у розвитку деяких ознак. Насамперед це стосується ознак, які визначаються декількома генами (полігенні ознаки)**

# БЛИЗНЮКОВИЙ МЕТОД



Ознаки	Конкордантність, %	
	МБ	ДЗ
<i>Група крові (ABO)</i>	<i>100</i>	<i>46</i>
<i>Колір очей</i>	<i>99,5</i>	<i>28</i>
<i>Олігофренія</i>	<i>94,5</i>	<i>42,6</i>
<i>Папілярні візерунки</i>	<i>92</i>	<i>40</i>
<b>Кір</b>	<b>98</b>	<b>94</b>
<b>Епідемічний паротит</b>	<b>82</b>	<b>74</b>















# БІОХІМІЧНІ МЕТОДИ

- ⦿ Використовують для діагностики спадкових хвороб, пов'язаних із порушенням обміну речовин. За їх допомогою виявляють білки, а також проміжні продукти обміну речовин, невластиві організмові, що свідчить про наявність змінених (мутантних) генів.

# Дерматогліфічний метод

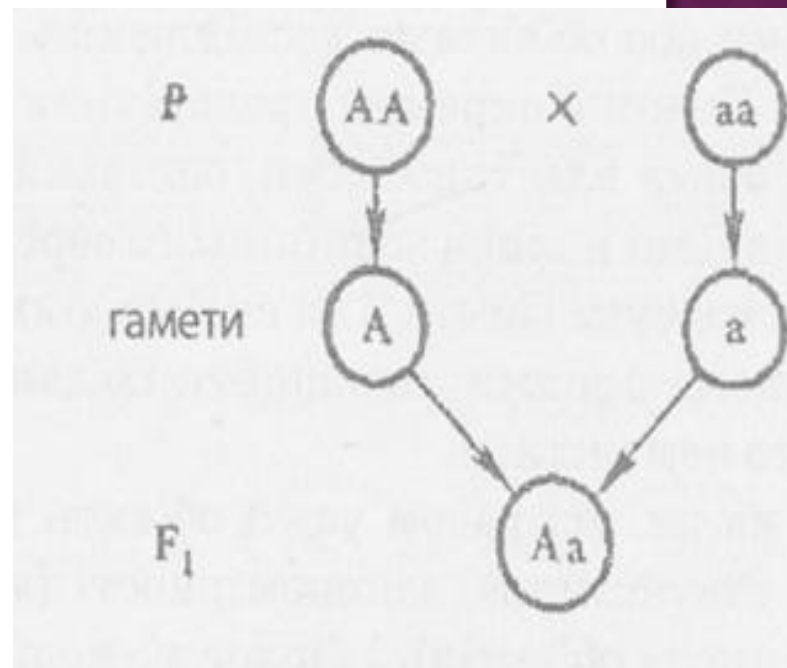
- Дерматогліфічний - метод дослідження відбитків долонь, адже кожна людина має індивідуальний характер малюнка на кінчиках пальців і долонях.
- Цей метод, крім криміналістики, на сьогоднішній день широко застосовують у генетичних дослідженнях, так як шкірний малюнок долонь має своєрідні відмінності у хворих із спадковими хромосомними патологіями. Обстежуючи батьків, можна запідозрити таку хворобу у їхніх дітей.

# ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ, ВСТАНОВЛЕНІ Г.МЕНДЕЛЕМ АЛЬТЕРНАТИВНІ ОЗНАКИ

Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size
						
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
						
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short (~1ft)
1	2	3	4	5	6	7

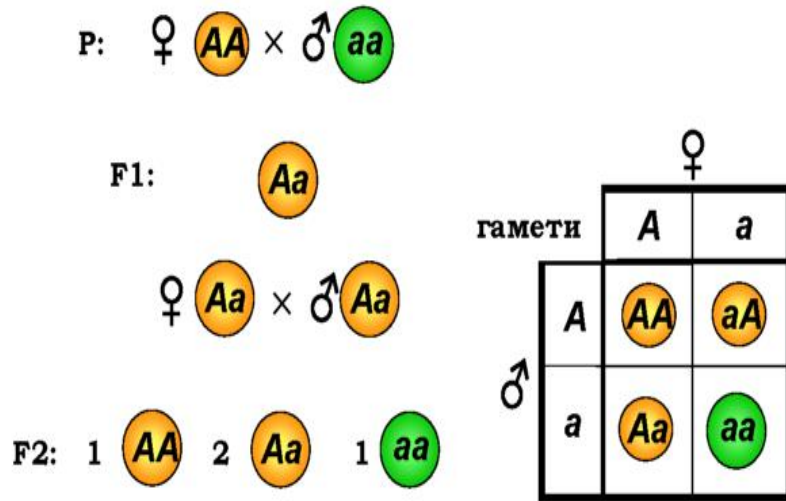
# ЗАКОН ОДНОМАНІТНОСТІ ГІБРИДІВ ПЕРШОГО ПОКОЛІННЯ

- ⦿ При моногібридному схрещуванні гомозиготних особин в першому поколінні спостерігається **одноманітність гібридів** як за фенотипом, так і за генотипом.





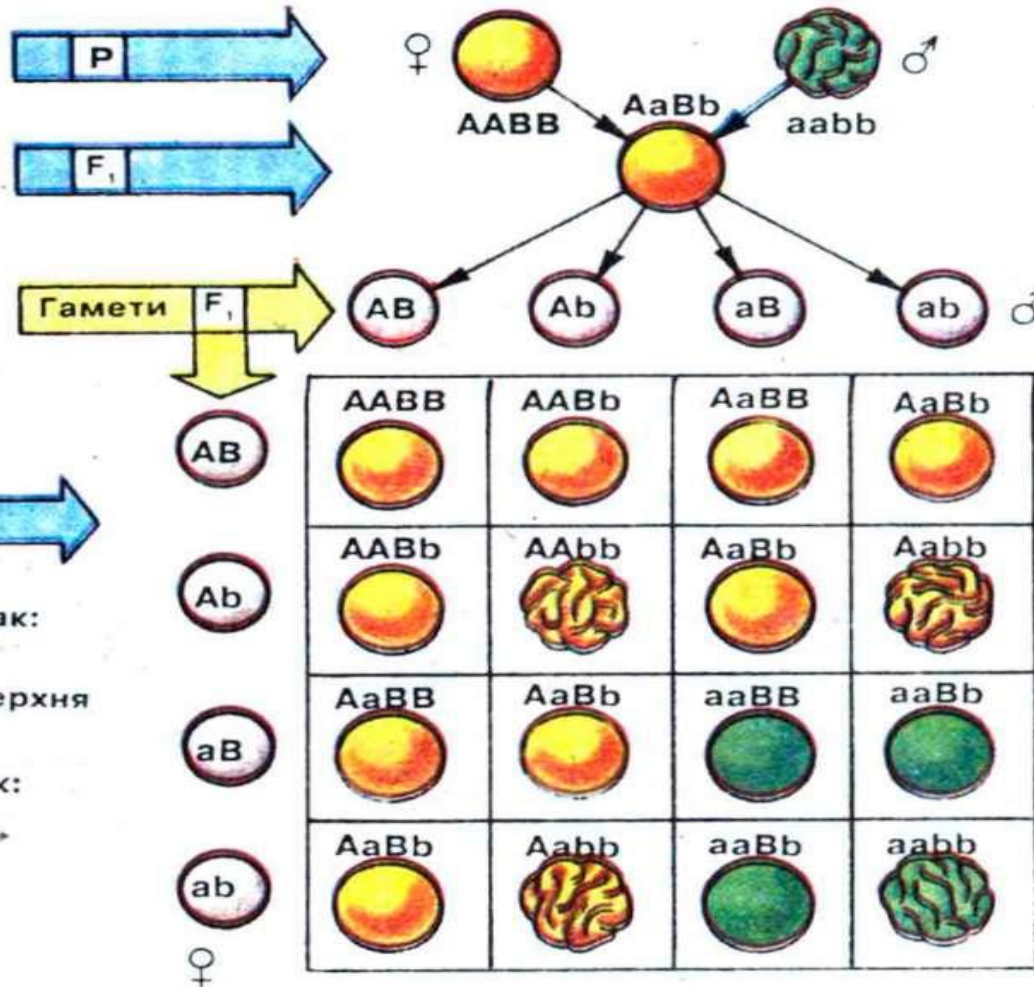
# ЗАКОН РОЗЩЕПЛЕННЯ



- При моногібридному схрещуванні гібридів першого покоління у другому поколінні спостерігається розщеплення за фенотипом 3:1, а за генотипом 1:2:1.

# ЗАКОН НЕЗАЛЕЖНОГО УСПАДКУВАННЯ І КОМБІНУВАННЯ ОЗНАК

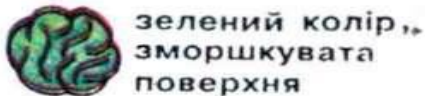
Хід дигібридного  
схрещування  
гороху посівного  
у вигляді решітки  
Пеннета



Домінантні стани ознак:



Рецесивні стани ознак:



# ЗАКОН ЧИСТОТИ ГАМЕТ

- ◎ Гамета “чиста” тому, що вона несе лише 1 з пари алельних генів.
- ◎ Молекулярно-генетичною основою цього закону є поведінка хромосом під час мейотичного поділу.

# ВІДХИЛЕННЯ ВІД ЗАКОНОМІРНОСТЕЙ, ВСТАНОВЛЕНИХ Г.МЕНДЕЛЕМ

- ⦿ **Закономірності мають статистичний характер. Проявляються за умови великої кількості особин в потомстві.**
- ⦿ **Закономірності можуть порушуватись за умови неоднакової життєздатності гамет.**
- ⦿ **За умови летальності генів.**
- ⦿ **За умови взаємодії генів.**

## Взаємодія генів

### Алельних генів

#### 1. Повне домінування

$Aa \rightarrow$  ●

#### 2. Неповне домінування

$A \rightarrow$  ●

#### 3. Кодомінування

$I^A I^B \rightarrow$  ● AB

#### 4. Наддомінування

$Aa > AA$

### Неалельних генів

#### 1. Комплементарність

$A + B \rightarrow$  Ознака

#### 2. Епістаз

$\begin{matrix} B \\ \swarrow \\ \text{або} \\ \searrow \\ b \end{matrix} A \rightarrow$  Ознака

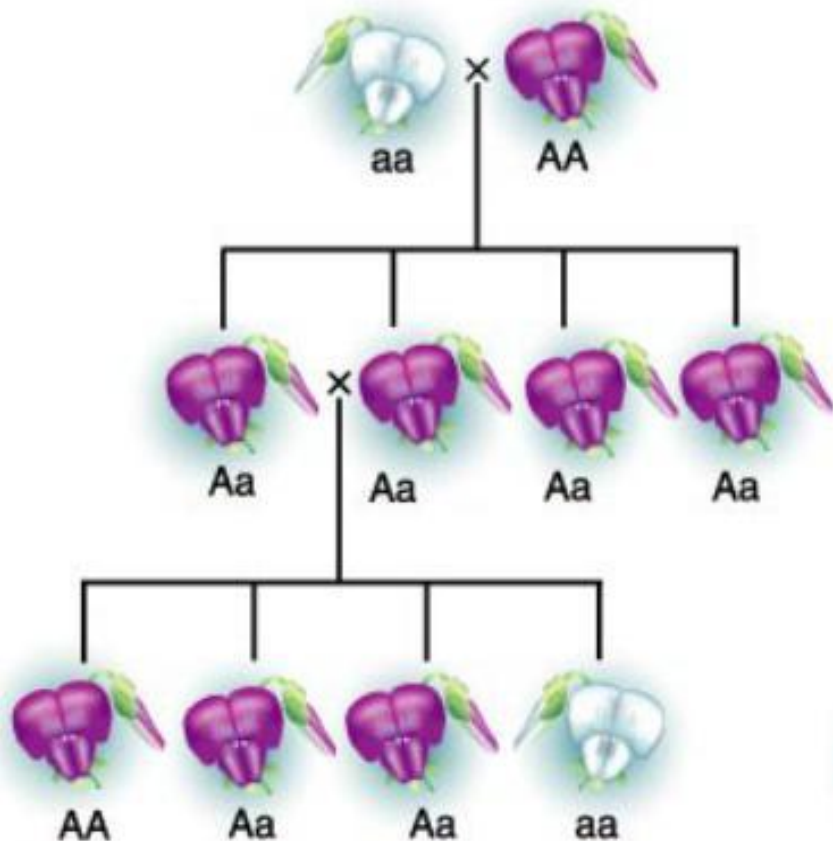
#### 3. Полімерія

$A + B + C \rightarrow$  Ознака

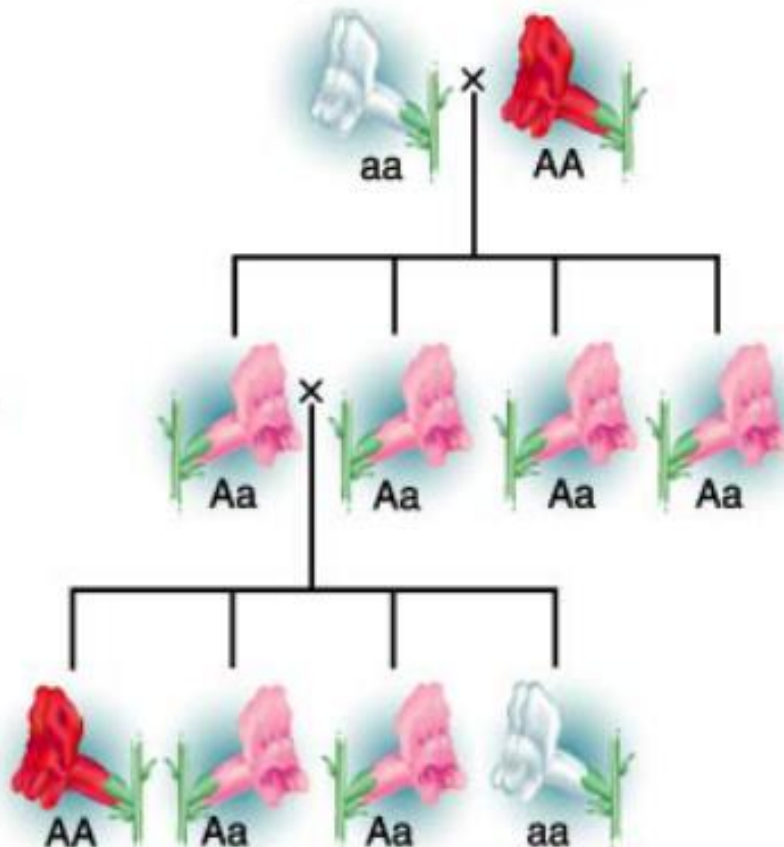


# ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ

classical dominant-recessive inheritance



incomplete dominance





# Наддомінування

**Наддомінування** - у домінантного алеля у гетерозиготному стані виявляється більш сильний прояв, ніж у гомозиготному  $Aa > AA$ .

Так, у дрозофіли при генотипі  $AA$  - нормальна тривалість життя;  $Aa$  - подовжена тривалість життя;  $aa$  - летальний наслідок.



## МНОЖИННІ АЛЕЛІ

- Якщо в популяції за формування певної ознаки відповідає більше, ніж 2 алельних гена, то має місце **явище множинних алелей.**
- Прикладом множинних алелей є гени ( $I^A, I^B, I^O$ ), що визначають успадкування груп крові за системою АВО.



# Кодомінування

---

**Кожний алельний ген у гетерозиготних особин виявляє свою дію повною мірою незалежно один від одного.**

Такий тип взаємодії спостерігається при успадкуванні білкових фракцій і деяких еритроцитарних антигенів, що зумовлюють групи крові у тварин та людини.

# Типи взаємодії алельних генів

## 3. Кодомінування (продовження).

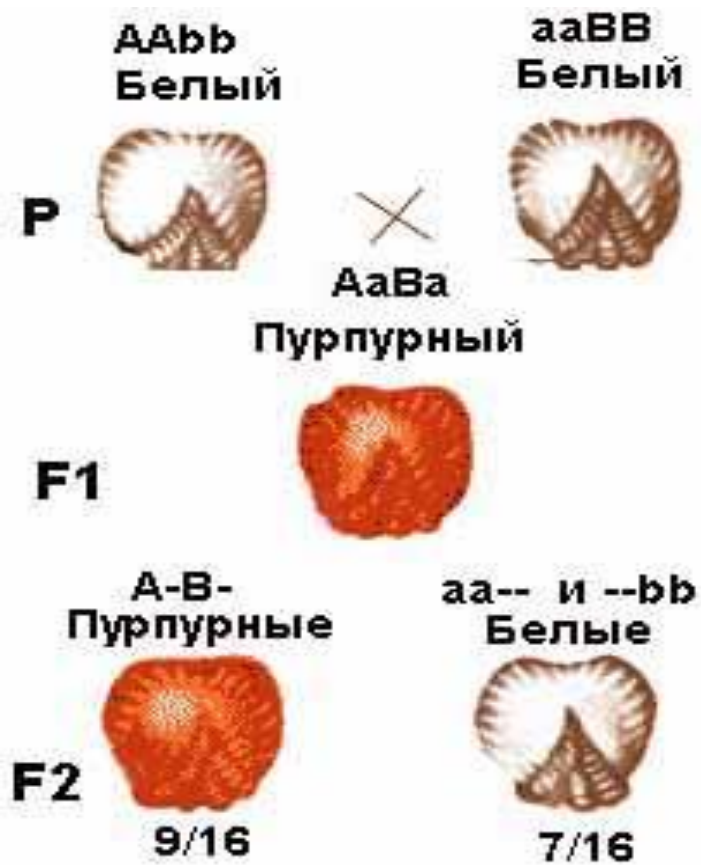
Приклад:

Група крові АВ за системою АВ0

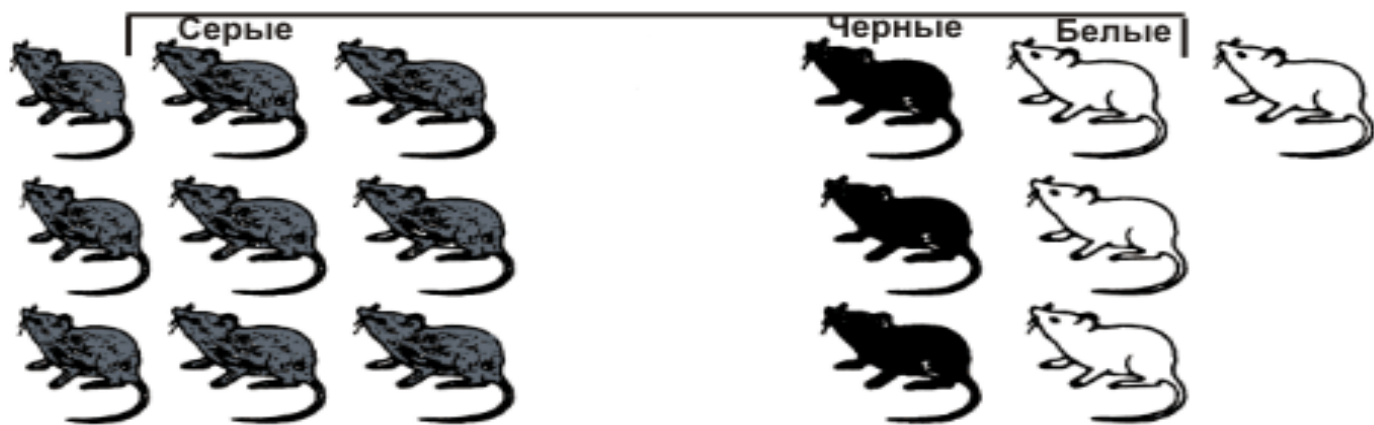
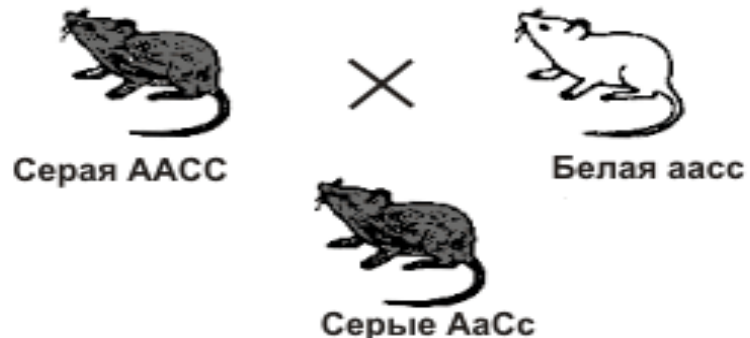
<i>Фенотип</i>	<i>Алелі гена</i>	<i>Генотип</i>
<b>0(I)</b>	<b><math>i^0</math></b>	<b><math>i^0i^0</math></b>
<b>A(II)</b>	<b><math>I^A</math></b>	<b><math>I^AI^A</math> і <math>I^Ai^0</math></b>
<b>У(III)</b>	<b><math>I^B</math></b>	<b><math>I^BI^B</math> і <math>I^Bi^0</math></b>
<b>АВ(IV)</b>	<b><math>I^A, I^B</math></b>	<b><math>I^AI^B</math></b>



# КОМПЛЕМЕНТАРНА ВЗАЄМОДІЯ. НОВОУТВОРЕННЯ ПРИ СХРЕЩУВАННЯХ.



А



Б

	АС	Ас	аС	ас
АС	ААСС Серая	ААСс Серая	АаСС Серая	АаСс Серая
Ас	ААСс Серая	ААсс Черная	АаСс Серая	Аасс Черная
аС	АаСС Серая	АаСс Серая	АаСС Белая	ааСс Белая
ас	АаСс Серая	Аасс Черная	ааСс Белая	аасс Белая



**CCJJ**

Генотипы

**ccii**

Білі

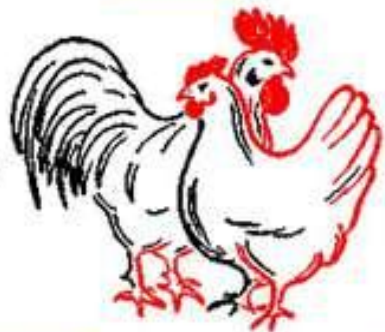
Білі



×

**CcJi**

Білі



**C-J- ccJi ccii**

**C-ii**

Білі

Забарвлені



13/16

3/16

# ■ Епістаз

# ПОЛІМЕРІЯ

Р Ср. окрашенные × Ср. окрашенные  
 $A_1a_1A_2a_2$   $A_1a_1A_2a_2$

♀ \ ♂	$A_1A_2$	$A_1a_2$	$a_1A_2$	$a_1a_2$
$A_1A_2$	$A_1A_1A_2A_2$ Инт. красн.	$A_1A_1A_2a_2$ Красный	$A_1a_1A_2A_2$ Красный	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.
$A_1a_2$	$A_1A_1A_2a_2$ Красный	$A_1A_1a_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1a_2a_2$ Св. красн.
$a_1A_2$	$A_1a_1A_2A_2$ Красный	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$a_1a_1A_2A_2$ Ср. красн.	$a_1a_1A_2a_2$ Св. красн.
$a_1a_2$	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1a_2a_2$ Св. красн.	$a_1a_1A_2a_2$ Св. красн.	$a_1a_1a_2a_2$ Белый

(1:4:6:4:1)



# Плейотропія

**залежність декількох ознак від одного гена**

- Часто індивідуальний алель має більше, ніж один результат впливу на фенотип
- Плейотропія характерна для генетичних захворювань, в яких однаковий білок присутній в різних частинах тіла
- *Наприклад: синдром Марфана, аутосомно-домінантне захворювання*
- ген локалізований у 15q21.1
- дисплазія сполучної тканини, що утворює кришталік ока, аорту, кістки кінцівок, ребер
- Ознаки синдрому Марфана включають підвисих кришталіка, ураження судин, довгі кінцівки, видовжені пальці (арахнодактилія), довге “пташине” обличчя, сколіоз.

**Chromosom 15**



# ТИПИ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ

- **Прогамний тип** - стать визначається ще до запліднення (у дафній за оптимальних умов у водоймі розвиваються самки, а при низькій температурі - самці);
- **Сингамний тип** - стать визначається в момент запліднення (у людини при поєднанні двох X-хромосом формується жіночий організм, а X- та Y-хромосоми - чоловічий);
- **Епігамний тип** - стать визначається після запліднення і формується під впливом умов довкілля (типovим прикладом є морський черв'як *Bonellia viridis*, самка якого відкладає запліднені яйця у воду, де з них розвиваються личинки. Якщо личинка попадає на хоботок самки, то з неї під дією певних ферментів розвивається великих розмірів самка.

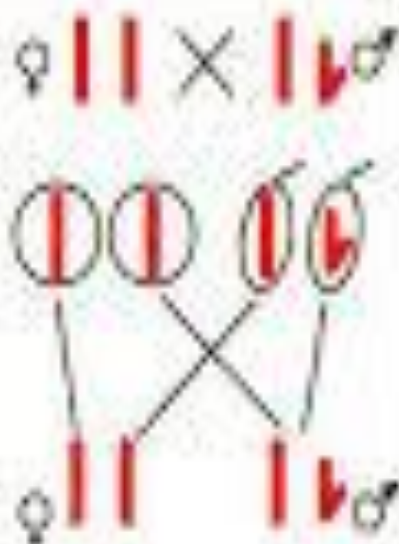
# СТАТЬ ЯК СПАДКОВА ОЗНАКА

- За сучасними уявленнями, статеві хромосоми виникли з пари гомологічних аутосомних хромосом. Ключовою подією в трансформації цих хромосом у статеві було виникнення в них ділянки, в якому пригнічений кроссинговер, тобто з'явилася ділянка, в якій не відбувається рекомбінація.
- Стать тварин і рослин генетично визначається **однією парою хромосом, які отримали назву статевих. Існують чотири основних типи регуляції статі статевими хромосомами.**
- **1. XY -тип.** Гетерогаметна чоловіча стать -XY, гомогаметна - жіноча- XX.
- **2. XO - тип.** Жіноча стать має дві X-хромосоми, а чоловіча тільки одну X-хромосому. XO-тип трапляється серед комах і ссавців.
- **3. ZW-тип.** Жіноча стать має одну жіночу статеву хромосому W і другу, відмінну від неї за формою і величиною, статеву хромосому Z. Тут жіноча стать є гетерогаметною, а чоловіча стать має дві однакових статевих хромосоми Z і гомогаметна. ZW-тип притаманний деяким риbam, метеликам, птахам і дуже рідко трапляється серед рослин.
- **ZO-тип** - жіноча стать має тільки одну Z-хромосому і гетерогаметна, а чоловіча - дві Z-хромосоми і гомогаметна. Цей тип відомий тільки в одного з видів ящірки.

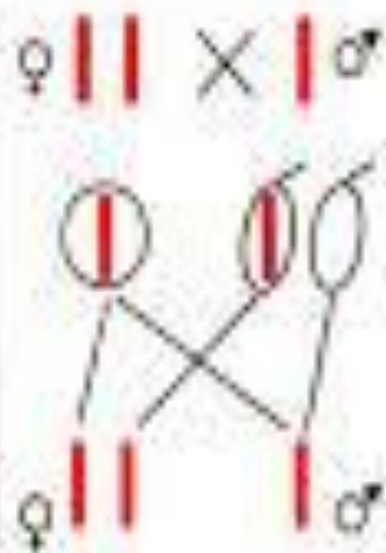




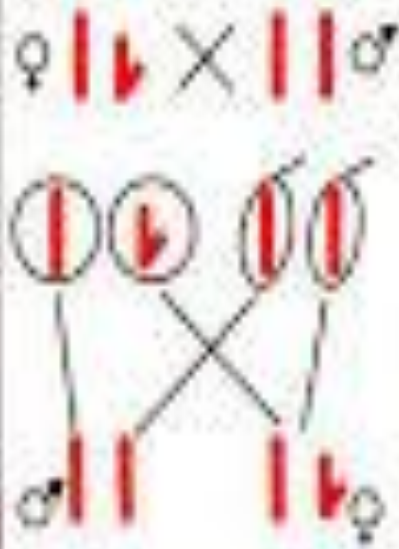
**тип ХУ**



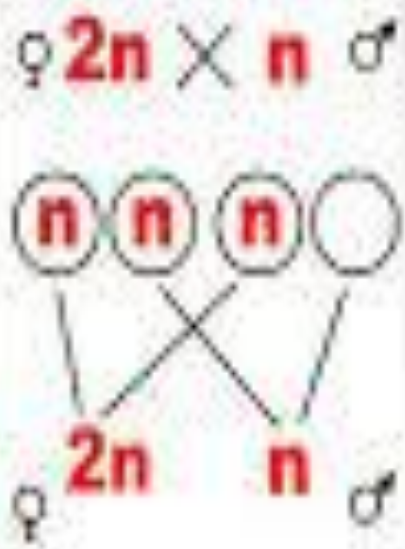
**тип ХО**



**тип ZW**

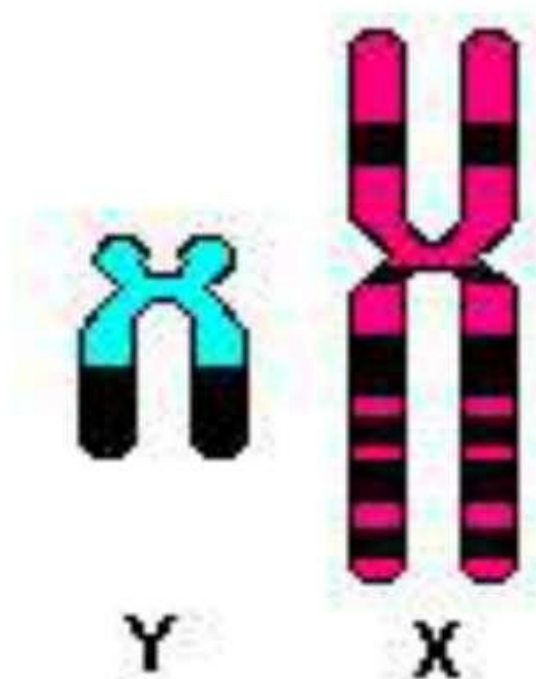


**тип 2n**  
♂♂ 2n  
♀♀ n





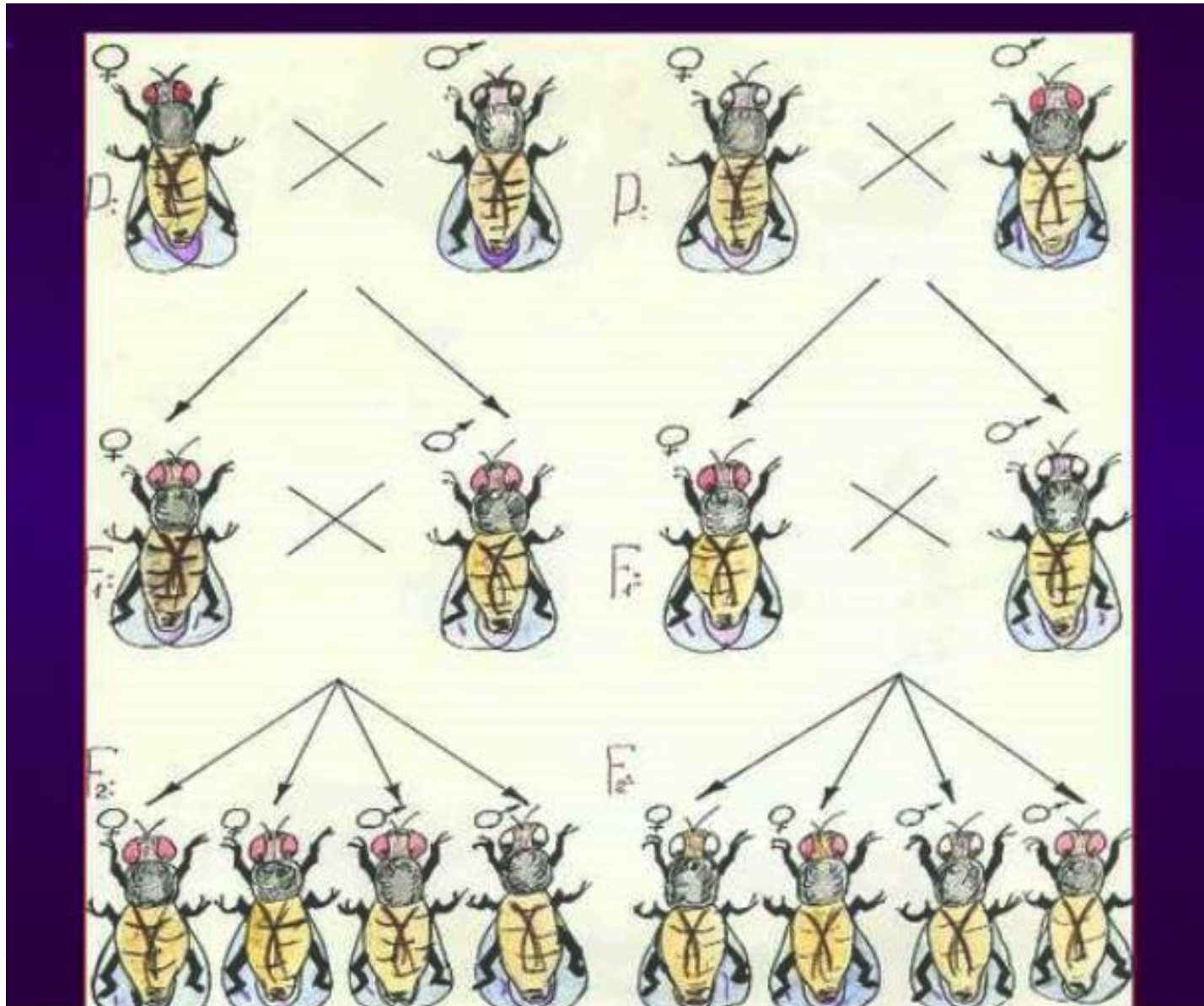
# ОЗНАКИ, ЗЧЕПЛЕНІ ЗІ СТАТТЮ



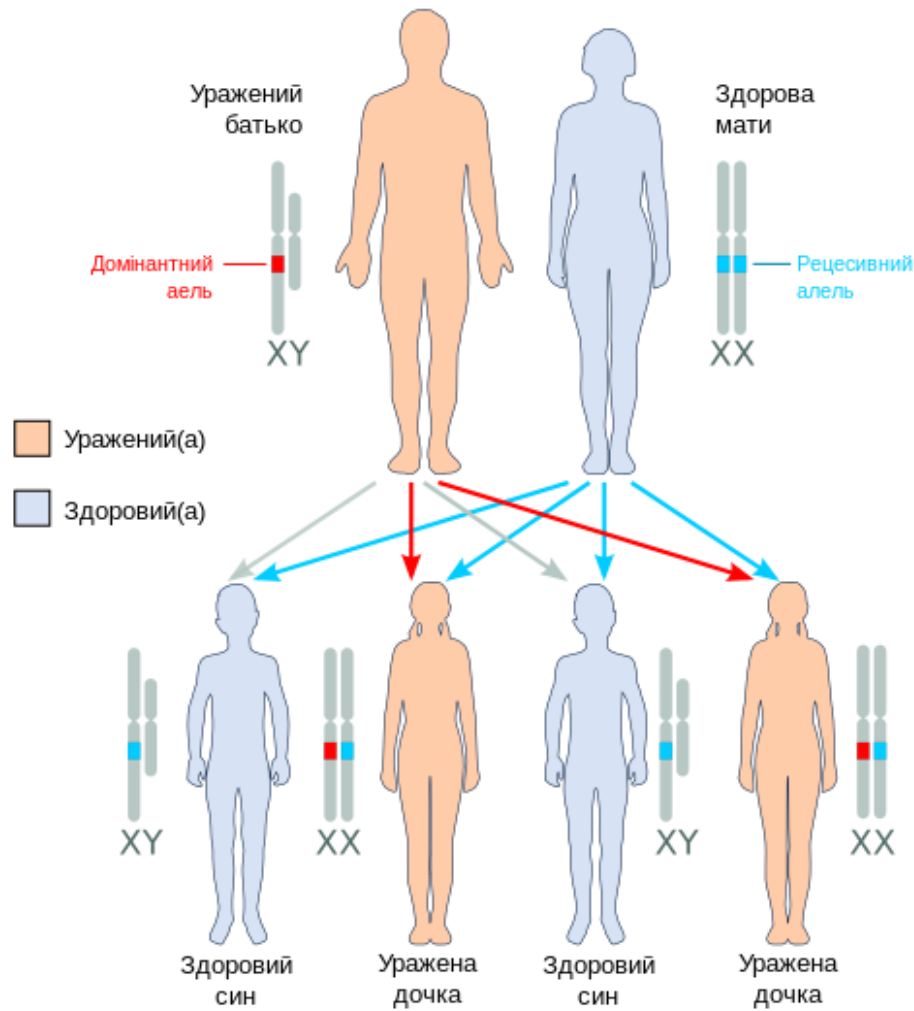
**Статеві  
хромосоми**

**X-зчеплені ознаки кодуються генами,  
розташованими в X хромосомі.  
Голандричні ознаки кодуються генами,  
розташованими в Y хромосомі**

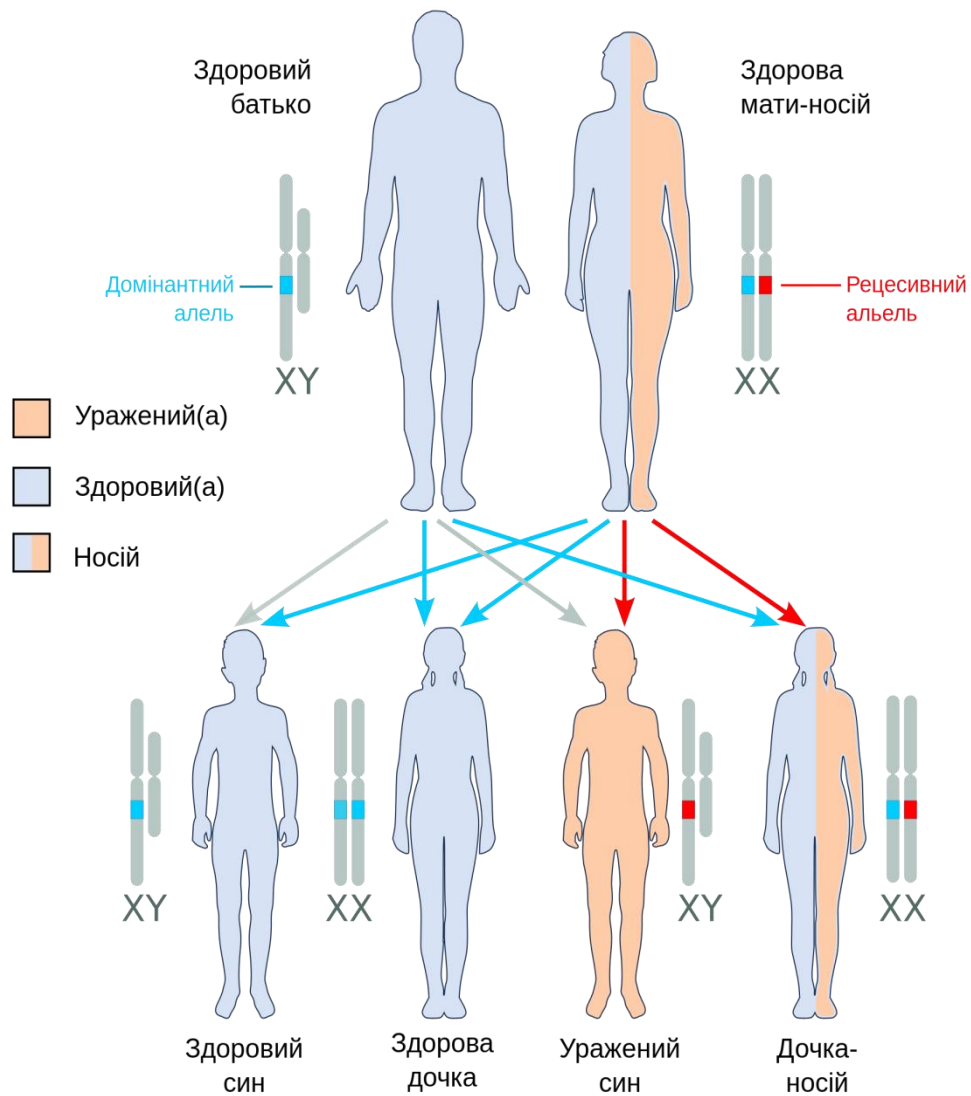
# КОЛІР ОЧЕЙ У ДРОЗОФІЛИ



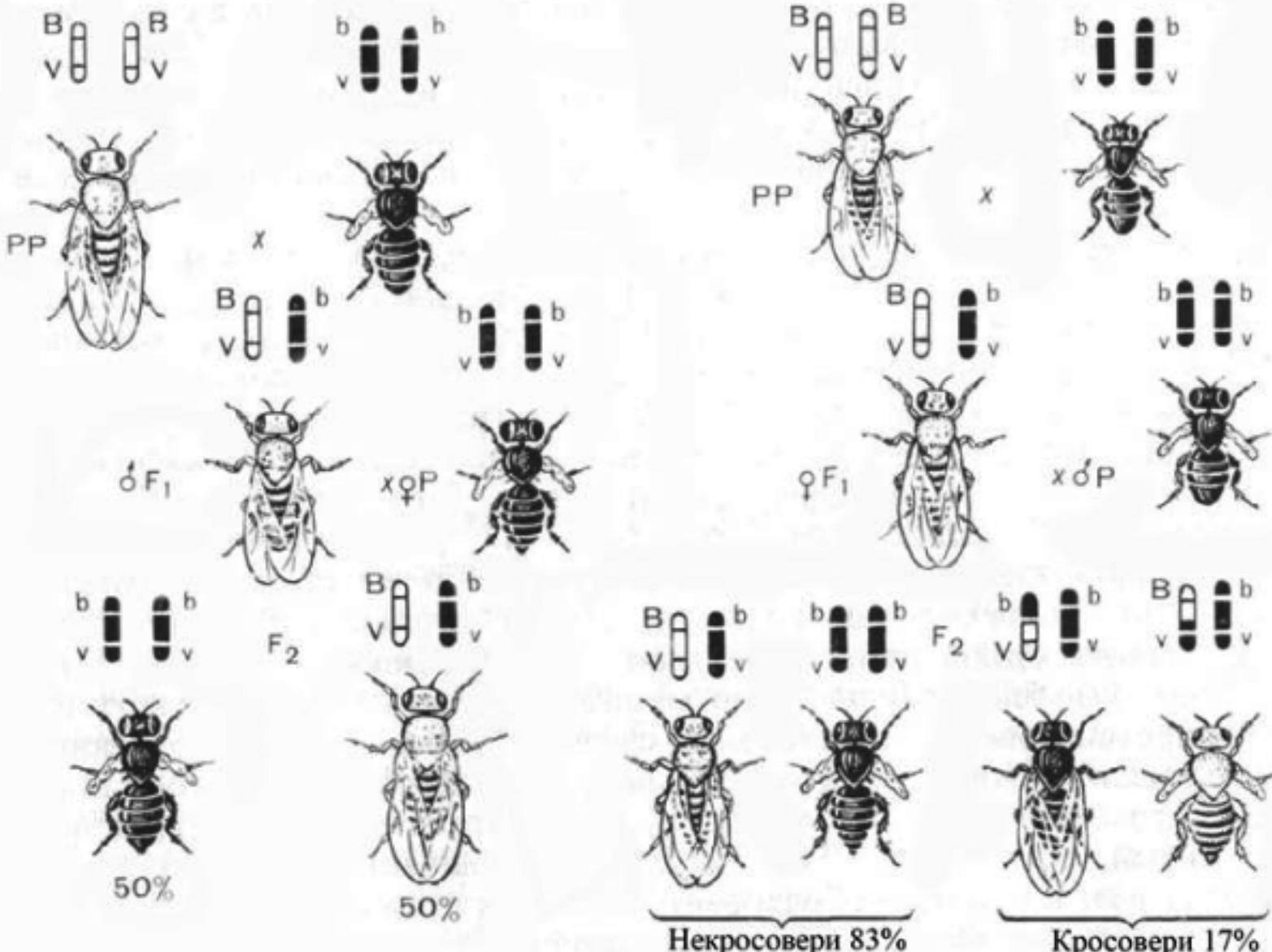
# УСПАДКУВАННЯ ГІПОПЛАЗІЇ ЕМАЛІ ЗУБІВ



# УСПАДКУВАННЯ ГЕМОФІЛІЇ, ДАЛЬТОНІЗМУ



# ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ



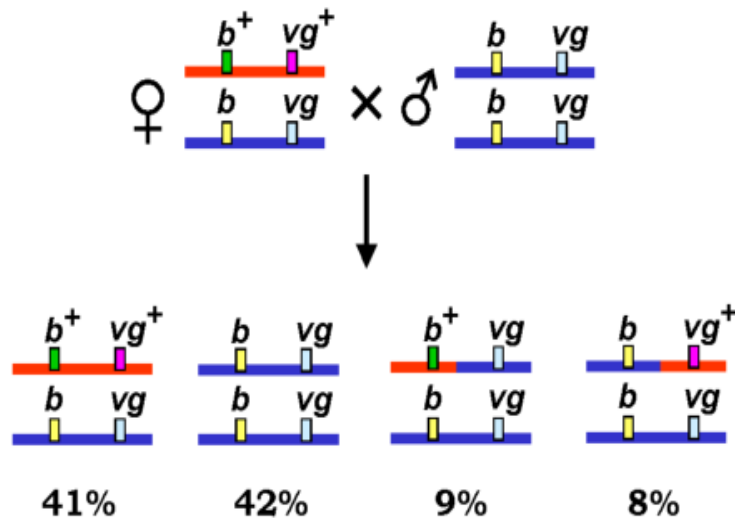


# ОСНОВНІ ПОЛОЖЕННЯ ХРОМОСОМНОЇ ТЕОРІЇ СПАДКОВОСТІ

- ◎ 1. Гени містяться в хромосомах.  
Хромосома - група зчеплення генів.
- ◎ 2. Гени розташовані в хромосомі лінійно.
- ◎ 3. Зчеплення генів може порушуватись в результаті кросинговеру.
- ◎ 4. Частота кросинговеру знаходиться у прямій пропорційній залежності від відстані між генами.

# ЯК ВИЗНАЧИТИ ЧАСТОТУ КРОСИНГОВЕРУ?

- Частота кросинговеру визначається відношенням кількості кросоверних особин до загальної кількості особин в потомстві і помноженому на 100%.



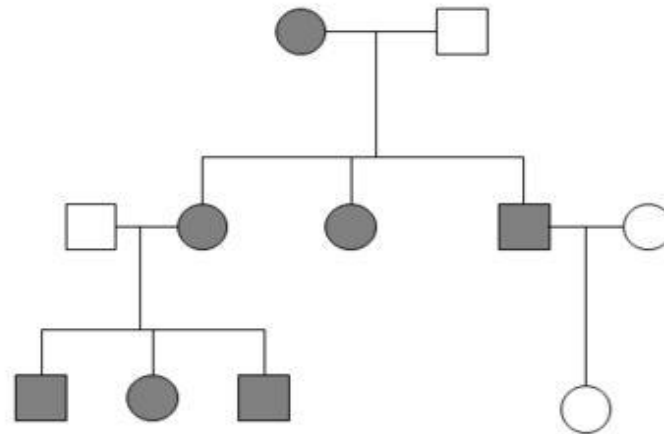
# ВИРІШЕМО ЗАДАЧУ

- Ген S у курей кодує сріблясте пір'я, його рецесивний алель - темне забарвлення. Домінантний ген D кодує нормальні розміри, тоді як d - малі розміри птахів.
- Гетерозиготних сріблястих великих курей схрестили з темними малими півниками. Отримали: сріблястих великих - 190; сріблястих малих - 21, темних великих - 20 і темних і малих птахів - 189.
- Визначити відстань між генами забарвлення пір'я і розмірів.

# ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА СПАДКОВІСТЬ АБО ПОЗАХРОМОСОМНЕ УСПАДКУВАННЯ

## Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование

- Передается по материнской линии
- **пример:**  
**митохондриальная миопатия**



У растений также гены  
хлоропластов.

# ГЕНЕТИКА ХЛОРОПЛАСТІВ

- Строкатість листя спостерігається у ротиків, нічної красуні, інших рослин. Ознака строкатості передається лише по материнській лінії, через пластиди. Є сорти кукурудзи з чоловічою стерильністю, яка передається винятково через цитоплазму жіночих статевих клітин.
- **Цитоплазматична спадковість пов'язана з успадкуванням ознак, які зумовлюють гени мітохондрій і пластид**