

ТЕМА 5. ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ



§ 5. СТАНОВЛЕННЯ ГЕНЕТИКИ ЯК НАУКИ, ЇЇ ПРЕДМЕТ І ЗАВДАННЯ

Терміни і поняття: генетика; дискретні ознаки; гіпотеза пангенезису; мутація; ген; хромосомна теорія спадковості.

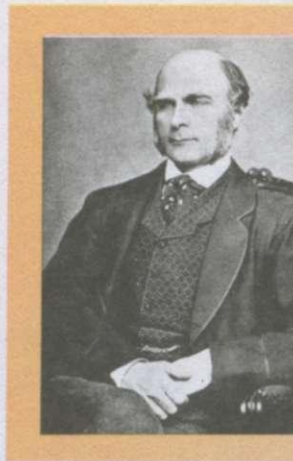
Що вивчає наука генетика. Дивно, але наука про одну з головних властивостей живого: здатність успадковувати і зберігати в ряді поколінь свої ознаки — одна з наймолодших біологічних наук. Предметом її вивчення є не тільки спадковість — здатність зберігати ознаки своїх батьків, а й мінливість — у той самий час відрізнятись від них. Отже, **генетика** (від грец. *genesis*) — наука про закони та механізми спадковості та мінливості.

Люди завжди розуміли, що всі організми передають свої особливі ознаки потомству: у кішки народжуються тільки кошенята, з яєць курки завжди вилуплюються курчата, з насіння рису ніколи не виростає, скажімо, пшениця. Проте наукове розуміння цих, здавалося б, очевидних істин почало формуватись лише близько 100 років тому.

Люди ще у давнину займалися, власне кажучи, прикладною генетикою — селекцією. Приручаючи диких тварин, вони відбирали серед них тих, яких вважали корисними: найрозумніших і найвідданіших собак, найбільш багатих молоком корів, найвитриваліших, жвавих і слухняних коней. Саме від тварин, які мали найбільш бажані людині властивості, одержували потомство, яке успадковувало ознаки батьків. У результаті багатовікової роботи були виведені породи свійських тварин і сорти культурних рослин.

Уявлення про механізми успадкування до виникнення генетики. Почувши слова «чистокровний» або «напівкровка», сучасна людина навіть не замислюється, свідченням чого вони є, як діють механізми спадковості, яка матеріальна субстанція здатна передавати ознаки від батьків нащадкам. Ще близько 150 років тому вчені вважали, що такою субстанцією є речовина, що міститься в крові: змішуючись, як дві рідини, ці «спадкоємні фактори крові» передаються нащадкам.

Ця помилкова гіпотеза про успадкування ознак була названа **пангенезисом** (від грец. *пан* — усе і *генезис*). Згідно з цією концепцією кожна клітина організму з током крові передає статевій клітині дрібний зародок — *гемулу*, з якої в майбутньому організмі розвивається така сама клітина. Гіпотезу пангенезису висунув у 1868 р. Ч. Дарвін. Йому просто необхідно було підвести якусь матеріальну основу під явище успадкування ознак. Його двоюрідний брат *Френсис Гальтон* (1822—1911) дослідним шляхом перевіряв правильність теорії пангенезису. Для цього він переливав кров від темних кроликів світлим, очікуючи, що наявні в крові гемули темнозабарвлених клітин перетворяться в темні плями на шкірках світлих кроликів. Однак гіпотеза не підтвердилася: переливання крові не справило жодного впливу на забарвлення шерсті потомства. Вона була настільки штучною й умоглядною, що навіть сам Ч. Дарвін, який із самого початку вважав гіпотезу пангенезису «тимчасовою», пізніше визнав її хибною у цілому.



Мал. 17. Ф. Гальтон.

Гіпотеза пангенезису нагадувала гіпотезу про успадкування ознак, запропоновану ще античним лікарем Гіппократом. На думку великого еллінського вченого, «насіння» чоловіка й «насіння» жінки створюють усі частини людського тіла, тому воно несе інформацію про всі ці частини. Під час злиття материнського і батьківського «насіння» ознаки батьків вступають у боротьбу, і в дитини проявляється ознака-переможець.

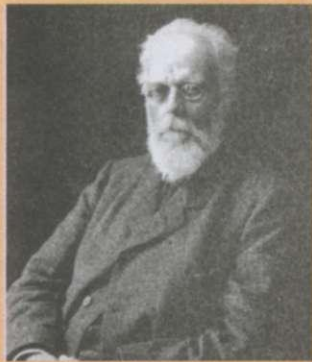
Як формувалася сучасна генетика. 8 березня 1865 р. на засіданні Брюннського (нині місто Брно) товариства натуралістів і лікарів виступив з доповіддю про результати схрещування гороху чеський чернець августинського ордена *Грегор Мендель* (1822—1884). Чернець розповів про одержані ним дивні кількісні співвідношення жовтих і зелених, зморшкуватих і гладеньких горошин. Виступ доповідача не справив ніякого враження на слухачів. Ніхто з присутніх навіть не підозрював, що став свідком зародження нової науки — цариці біології — генетики, а ім'я доповідача увійде в історію як ім'я її основоположника і його портрети будуть надруковані в усіх підручниках біології. Результати дослідів Менделя спростовували уявлення про те, що спадкові фактори змішуються, як два розчини, і демонстрували, що ознаки батьків успадковуються окремо, як **дискретні** (від лат. *дискретус* — такий, що переривається) **ознаки**.

Мендель з дитинства захоплювався садівництвом, цікавився рослинами й мріяв викладати природничі науки. Однак, здаючи іспити на звання викладача, одержав незадовільні оцінки з біології і геології. Ще двічі Мендель намагався скласти іспити з біології й щоразу «провалювався». (Цікаво, що б подумали його екзаменатори, зумій заглянути в майбутнє?) Однак Мендель не розчарувався в біології і з захватом займався гібридизацією рослин, вивчав статистичні закономірності розподілу ознак у гібридів. Особливо цікавими виявилися досліді з рослинами гороху, які відрізнялися такими якісними ознаками: насіння гладеньке або зморшкувате, жовте або зелене, форма насінини опукла чи з перетяжками. Потомство, отримане від схрещування рослин різних форм, Мендель підраховував. До нього такого математичного аналізу ніхто не робив. Він опублікував результати своїх досліджень і розіслав їх 40 найвідомішим на той час ботанікам, проте ніхто не знайшов нічого цікавого в роботі чеського ченця. Мендель спробував повторити свої досліді з іншою рослиною — *нечуйвітром* і з тваринами — *бджолами*. На жаль,



Gregor Mendel

Мал. 18. Г. Мендель.



Мал. 19. А. Вейсман.

бажаних результатів вони не дали. А причиною було те, що Мендель випадково обрав для дослідів об'єкти, розмноження яких відбувається за допомогою партеногенезу. Як нині зрозуміло, спадковість ознак організмів цих видів не може бути такою, як у гороху. В результаті і сам учений перестав вірити у своє відкриття. Через три роки після історичної доповіді Менделя обрали настоятелем монастиря, і він припинив біологічні дослідження. Вчений так ніколи й не довідався, що опубліковані в матеріалах того самого засідання Брюннського товариства натуралістів і лікарів результати його наукового пошуку через 35 років підтвердилися.

Категоричну незгоду з гіпотезою пангенезису висловив видатний біолог *Август Вейсман* (1834—1914). Тривалі заняття з мікроскопом сильно ушкодили його зір. Змушений припинити улюблені мікробіологічні дослідження, він присвятив себе теоретичним питанням біології і зробив на той час зухвалі припущення, які згодом виявилися просто геніальними передбаченнями майбутніх відкриттів. Зокрема, саме він висловив гіпотезу, що кількість хромосом у статевих клітинах повинна бути вдвічі меншою, ніж у соматичних. На противагу гіпотезі пангенезису вчений припустив, що зачаткові клітини й клітини тіла — принципово різні. Також він висловив думку, що невідомий тоді спадковий фактор повинен мати дискретну природу. Цю гіпотезу пізніше підтвердило відкриття носіїв спадкової інформації — генів. Вейсман запропонував гіпотезу «безсмертної зародкової плазми», згідно з якою існує «безсмертна часточка життя», яка, на відміну від смертних соматичних клітин, ніколи не вмирає і передається від батьків потомству в низці поколінь.

А. Вейсман справді вніс неабиякий вклад у генетику. Не випадково у Радянському Союзі в 40—50 роках ХХ ст., коли була заборонена справжня генетика, їй дали лайливу назву: «вейсманізм — менделізм — морганізм». Крім того, вчений зробив значний внесок в еволюційне вчення. Він довів неспадковість набутих за життя механічних ушкоджень; заперечував принцип розвитку під впливом суто внутрішніх причин; визнав головним фактором еволюції природний добір, на допомогу якому приходять, зокрема, і змішання «зародкових плазм» батьків.

На початку ХХ ст. ботаніки: німецький — *Карл Еріх Корренс* (1864—1933), австрійський — *Еріх Чермак* (1871—1962) і голландський — *Хуго де Фріз* (1845—1935) провели серію дослідів з гібридизації рослин, які підтвердили основні висновки Г. Менделя про незалежне спадкування батьківських ознак і про чисельні співвідношення цих ознак у потомстві.

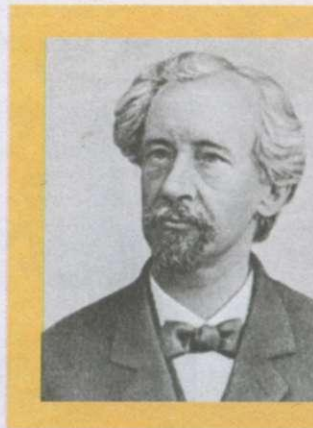
У 1901 р. Фріз увів у біологічну термінологію поняття *мутація* (від лат. *мутацио* — зміна). Сам термін був не новий: у ХІХ ст. його використовували в геології для позначення різких змін викопних решток тварин. Однак учений застосував цей термін у сучасному значенні: мутація — раптова стрибкоподібна зміна спадкової ознаки.

Дальший розвиток генетики став лавиноподібним. Щороку вводилися нові поняття, які стали ключовими поняттями сучасної біології. У 1902—1903 рр. У. Саттон висловила думку про те, що «спадкові фактори» перебувають у хромосомах. У 1906 р. англійський натураліст В. Бетсон увів назву нової науки — генетика. У 1909 р. датський ботанік В. Йохансен запропонував термін *ген* (від грец. *генос* — рід) на позначення структурної та функціональної одиниці спадковості.

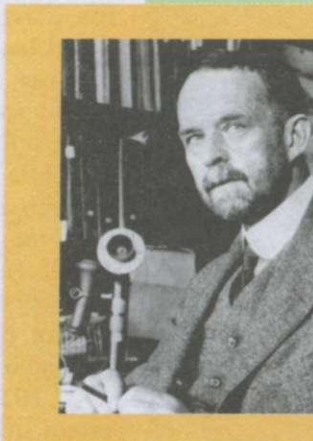
У становлення генетики як науки надзвичайно великий внесок зробив *Томас Хант Морган* (1866—1945). Як не дивно, багато наукових відкриттів ґрунтується не лише на міцних знаннях, талантові й завзятості. Часто для успіху необхідні інтуїція і талант. Наприклад, успіх дослідів Менделя багато в чому зобов'язаний тому, що вчений інтуїтивно обрав для своїх досліджень чудовий об'єкт — горох. А подальша невдача, що змусила Менделя відмовитися від дальших досліджень, стала результатом вибору невдалих піддослідних об'єктів. Морган же для своїх дослідів обрав не просто вдалий, а ідеальний об'єкт, що згодом став найвідомішою генетичною моделлю, — плодову мушку *дрозофілу* (мал. 22). Вона легко розводиться у неволі; її життєвий цикл становить 10—20 діб; за цей період одна самка дає близько 400 потомків. Плодових мушок легко вивчати протягом усього їхнього життя. Крім того, у клітинах слинних залоз личинок дрозоділ є гігантські хромосоми, дуже зручні для досліджень, оскільки не потребують мікроскопів з надто великим збільшенням.

Свої дослідження Морган розпочав у 1908 році. Спочатку він добував дрозоділ у бакалійних і фруктових крамницях: просто вилловлював їх сачком, одержавши дозвіл господарів крамниць, які кепкували з дивака-мухолова. Тридцятип'ятиметрова кімната для дослідів, так звана «fly-room» (мушача кімната) у Колумбійському університеті, де Морган проводив свої дослідження, швидко стала широковідомою. Усе приміщення було заставлене пляшками, банками, плівками й колбами, де літали тисячі мух, копирсалися ненажерливі личинки. Усі ці посудини були обліплені лялечками дрозоділ. Пляшок увесь час не вистачало. Ширилися чутки, що рано-вранці дорогою до лабораторії Морган і його студенти викрадали пляшки для молока, які жителі Манхеттена виставляли ввечері за двері!

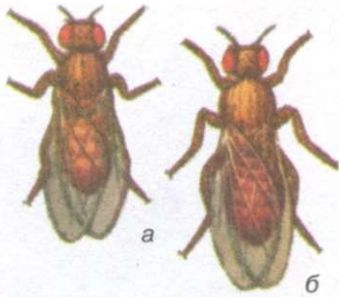
Вивчаючи вирощених мух, Морган виявив, що вони відрізняються зовні: крім звичайних червонооких мух, існують білоокі, жовтоокі й навіть мухи з рожевими очима. Бувають мухи з довгими і короткими крилами. Навіть є мухи зі скривленими зморщеними крильцями, не здатні літати. Дрозоділи



Мал. 20. Х. де Фріз.



Мал. 21. Т. Морган.



Мал. 22. Дрозофіла — найпопулярніший об'єкт генетичних досліджень: а — самець, б — самка.

різняться формою і забарвленням черевця, ніг, антен і навіть щетинок, що вкривають тіло.

Морган схрещував дрозофіл, стежачи за успадкуванням величезної кількості всіх цих ознак. Аналізуючи результати спостережень, він дійшов висновку, що деякі ознаки передаються нащадкам разом. Виходячи з цього, вчений припустив, що гени, які визначають ці «зчеплені» ознаки, не розкидані по всій клітині, а зчеплені в якомусь «острівці». Він встановив: усі спадкові ознаки мушки поділяються на чотири «зчеплені» групи. Вже було відомо, що дрозофіла має чотири пари хромосом. Звідси Морган зробив висновок, що гени локалізуються у хромосомах — у ланцюгах

із сотень генів у кожній хромосомі. Вчений висунув постулат: чим більша відстань між двома генами в хромосомі, тим більша ймовірність розриву ланцюга; розташовані близько гени розділяються дуже рідко. Виходячи зі своїх спостережень, Морган склав карти розташування генів у хромосомах мушки дрозофіли. І сталося це вже через рік після прийняття терміна *ген*!

Крім того, Морган виявив, що деякі ознаки передаються або тільки самцям або тільки самкам. Він зробив висновок, що ці гени локалізовані в хромосомах, які визначають розвиток статі. Так ним було відкрите існування статевих хромосом.

Результатом дослідження Морганом дрозофіл стала **хромосомна теорія спадковості**. Головний її постулат такий: матеріальною основою спадковості є хромосоми, в яких локалізовані гени.

У 1933 р. Томас Хант Морган був визнаний гідним Нобелівської премії з фізіології і медицини «За відкриття, пов'язані з роллю хромосом у спадковості». Він чи не єдиний з батьків генетики, хто удостоївся такої честі.

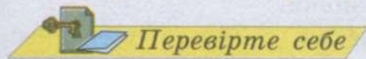
Таким чином, історію генетики започаткували два фундаментальних етапи. Перший — гібридологічні дослідження, що почалися з дослідів Менделя. Результатом їх стали докази існування спадкових факторів, які передаються від батьків нащадкам, підпорядковуючись певним математичним законам. Другий — цитологічні дослідження, які ґрунтувалися насамперед на дослідях Моргана і завершилися доведенням того, що носіями спадкових факторів є хромосоми.

Завдання сучасної генетики. Генетика — одна з наймолодших і найперспективніших біологічних дисциплін. Залежно від об'єкта дослідження виділяють генетику рослин, тварин, мікроорганізмів, людини; з огляду на використовувані методи — молекулярну, біохімічну, цитогенетику; відповідно до проблеми, яка стоїть перед окремим напрямом — еволюційну, фізіологічну генетику, генетику розвитку тощо. Генетичні

дослідження широко застосовують у медицині, сільському господарстві, мікробіологічній промисловості. Існують галузі прикладної генетики — селекція і генетична інженерія.

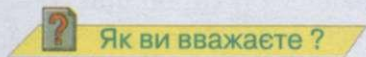
Як це не дивно, але головні завдання сучасної генетики не відрізняються від тих, які ставили перед собою Мендель і Морган: 1) механізми зберігання і передачі генетичної інформації від батьків потомству; 2) способи і шляхи реалізації цієї інформації у вигляді ознак і властивостей організмів; 3) різноманітність типів, причин і механізмів мінливості всіх живих істот; 4) взаємозв'язки процесів спадковості і мінливості як рушійних факторів еволюції органічного світу.

Генетика є одним з найактуальніших напрямів сучасної біології. Вона виникла трохи менше століття тому. Причиною її стрімкого розвитку стали потреби людства у застосуванні здобутих у межах цієї науки знань як для розвитку інших напрямів біології, так і для розв'язання низки практичних завдань, зокрема виведення нових високопродуктивних порід тварин і високоврожайних сортів рослин, а також для потреб медицини.



Перевірте себе

1. У чому полягає заслуга Менделя?
2. Хто є автором хромосомної теорії спадковості? У чому суть цієї теорії?
3. Чому саме дрозофіли виявилися таким чудовим об'єктом генетичних досліджень?
4. Які завдання постали перед сучасною генетикою?



Як ви вважаєте?

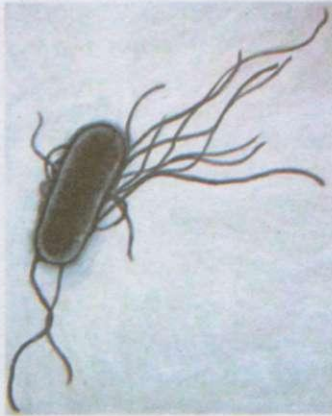
1. Якби не існувало дрозофіли, то який організм можна було б настільки ж успішно використовувати у генетичних дослідженнях?
2. Які нові завдання можуть постати перед генетикою у другій половині XXI століття?

§ 6. МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

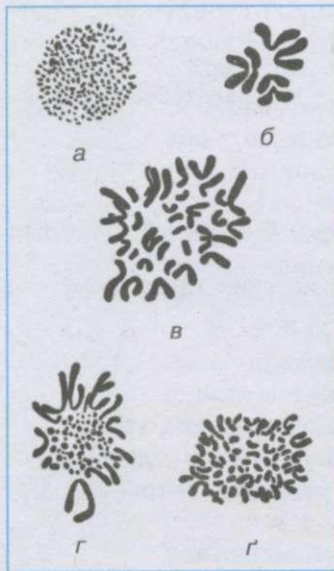
Терміни і поняття: методи (гібридологічний, цитогенетичний, генеалогічний, близнюковий, дослідження патології обміну речовин, дерматогліфічний); молекулярно-генетичні методи; рестриктаза; ампліфікація; геноміка.

Які об'єкти найкращі для генетичних досліджень. Для вивчення генетичного апарату живих істот використовують спеціальні методи. Іноді дослідники просто спостерігають за організмами, іноді — вторгаються у найтонші молекулярні структури клітини. Для цього необхідні відповідні об'єкти. Усі об'єкти генетичних досліджень, на яких, як на моделях, вивчають основні закономірності спадковості та мінливості, мають відповідати певним вимогам: легке одержання з природи; можливість вільно культивувати; численне потомство; короткий репродуктивний період.

Таким вимогам найкраще серед прокаріотів відповідає бактерія *кишкова паличка* (мал. 23), а серед еукаріотів — *дрозофіла*. Звичайно, генетичні дослідження проводяться і на інших видах живих організмів, але для



Мал. 23. Електронно-мікроскопічне зображення кишкової палички.



Мал. 24. Так виглядають каріотиби: а — річкового рака; б — малярійного комара; в — kota; г — курки; г' — коня під час метафази мітозу.

лабораторних дослідів найчастіше використовують саме ці два види об'єктів. Якраз їм наука зобов'язана найбільшими відкриттями у царині генетики.

Методи досліджень у генетиці. Мабуть, найголовнішим методом генетичних досліджень є **гібридологічний метод**, або метод схрещування. Саме він дав змогу Г. Менделю закласти основи генетики, які й сьогодні успішно використовуються вченими у генетичних дослідженнях. Суть методу проста: проводять схрещування організмів, які володіють ознаками, що цікавлять дослідника, а потім вивчають закономірності спадкування цих ознак отриманим потомством. За допомогою гібридологічного методу можна встановити головне: яким чином успадковується та чи інша ознака.

Цитогенетичний метод є більш сучасним методом генетичних досліджень. Для його застосування насамперед необхідні світловий мікроскоп з високою роздільною здатністю (адже доводиться вивчати структури, що містяться в ядрі) та спеціальне устаткування й технічні прилади. Сутність цитогенетичного методу — вивчення функціонування, кількості, форми і розмірів хромосом. Причому ці хромосомні параметри, як правило, унікальні для кожного виду тварин і рослин (мал. 24).

У кожній соматичній клітині людини міститься 23 пари хромосом. У сучасних лабораторіях для цитогенетичного дослідження беруть мазок периферичної крові («аналіз крові з пальця»), виділяють лейкоцити, які вміщують у спеціальне середовище. Хромосоми стають видимими у світловому мікроскопі тільки під час клітинних поділів, тому додаванням спеціальних речовин стимулюють поділ лейкоцитів. Щойно клітини починають готуватися до поділу, у зазначене середовище додають іншу речовину, яка зупиняє процес поділу клітин на певній стадії. Потім додають спеціальний барвник. Хромосоми стають видимими. Дослідник підраховує кількість хромосом, за спеціальними ознаками визначає, до якої пари належить та або інша хромосома, й робить висновок про структуру і кількість хромосом у наборі.

Цитогенетичний метод широко застосовують у медицині для виявлення причин ряду захворювань людини, оскільки іноді хвороби спричиняються порушенням кількості хромосом або поломками чи змінами структури окремих з них.

Суть **генеалогічного методу**, який називають також методом родоводів, полягає у вивченні зміни будь-якої ознаки в ряді поколінь піддослідного.

Для цього потрібно обстежити якнайбільше членів його родини і скласти родовід, у якому позначити всіх, хто володіє досліджуваною ознакою.

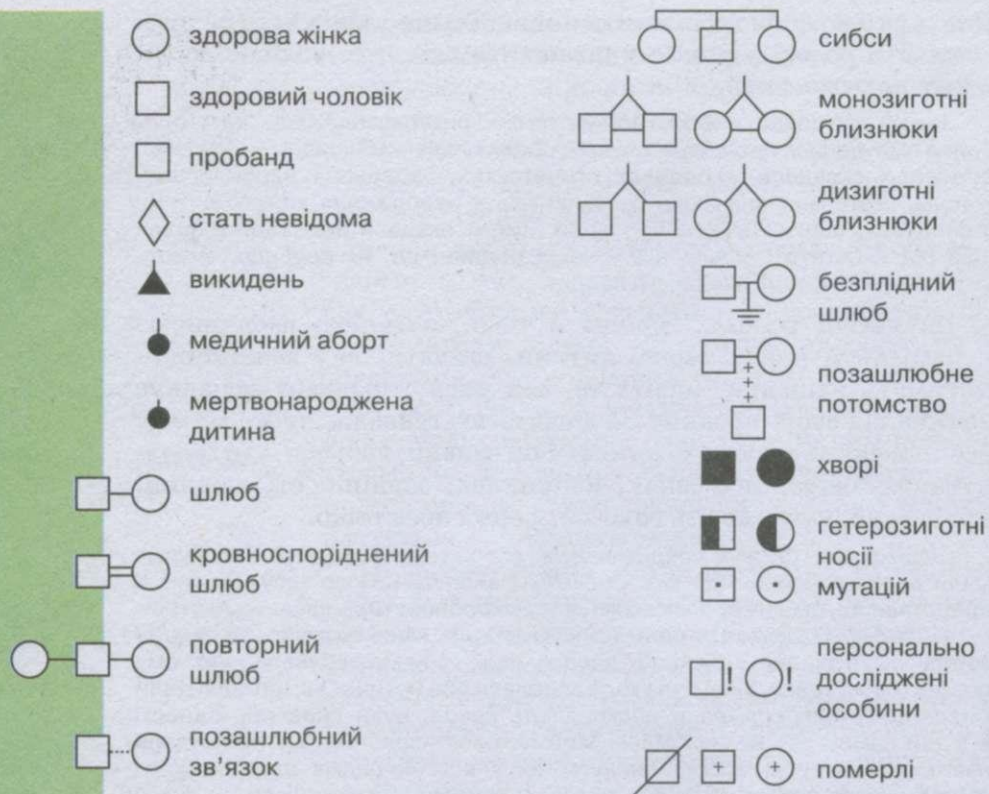
Задовго до появи генетики цей метод використовували люди, котрі особливо піклувалися про одержання здорових і успішних нащадків. Зокрема, родоводи складали у родинах єгипетських фараонів і європейських королів. Ретельно вивчаючи їх, записували народження кожної дитини у спеціальні книги. Та й багато інших сімей складали родоводи й знали свій рід набагато глибше, ніж сучасні родини, де, як правило, знають своїх родичів не далі прабаби й прадіда.

Вивчаючи родовід, можна з тією чи іншою імовірністю передбачити появу хворої дитини, вгадати, яку зовнішність матимуть нащадки, навіть те, які риси характеру успадкує дитина від своїх предків. За допомогою генеалогічного методу досліджень вивчають як патологічні ознаки, хвороби, так і спадкування звичайних ознак, наприклад, зовнішності людини: колір очей, кучерявість волосся, форма носа тощо.

Відомо, що багато представників королівської династії Габсбургів мали досить великий ніс із горбочком і випнуту нижню губу. Однією з представниць цього королівського дому є королева Франції Анна Австрійська, описана О. Дюма в романі «Три мушкетери»: «Анні Австрійській було на той час років двадцять шість або двадцять сім, і вона перебувала у повному розквіті своєї краси. У неї була хода королеви або богині. Очі, що відливали смарагдом, підкреслювали досконалість краси, були сповнені ніжності й у той самий час величі. Маленький яскраво-червоний рот не псувала навіть нижня губа, злегка випнута, як у всіх нащадків австрійського королівського дому». Описана автором нижня губа королеви — генетична ознака, спадкування якої вивчене генеалогічним методом на прикладі родоводу Габсбургів.

Назва собачого корму «Педіґрі» походить від англійського слова «pedigree» — породистий, племінний, яке, в свою чергу, походить від французького «pie de grue», що означає «відбиток ноги журавля», який нагадує лінії, що розходяться на генеалогічному дереві. Тому слово *pedigree* є терміном, що в генетиці тварин позначає поняття *родовід*. При побудові родоводів використовуються й інші терміни. Того, для кого будується родовід (головного досліджуваного), називають *пробандом*, його рідних братів і сестер — *субсами*, шлюби між родичами — *інбридингом* (мал. 25).

Цікавим прикладом генеалогічного методу як засобу вивчення механізму успадкування генетичної хвороби може бути родовід останнього представника Російського царського дому царевича Олексія Романова. Як відомо, хлопчик страждав гемофілією — рідкісним генетичним захворюванням, за якого кров не згортається й не утворює тромбів, що закупорюють рани. Дослідники, які вивчали родовід царської родини, визначили, що фатальний ген царевич Олексій дістав від своєї прабабусі, англійської королеви Вікторії. Не будучи хворою, вона мала у своєму генотипі, тобто сукупності генів організму, гени, що провокують це захворювання. Ці гени Вікторія передала одному із своїх синів, деяким своїм онукам і правнукам, у тому числі й російському царевичу.



Мал. 25. Позначення при складанні родоводу.

Близнюковий метод. Суть цього методу полягає у спостереженні за однояйцевими (гомогаметними) близнюками (мал. 26). Ви пам'ятаєте, що поява таких близнюків можлива, коли на перших етапах поділу зигота розпадається на дві або більше частин і з кожної такої частини розвивається самостійний організм. Усі ці організми мають однаковий генетичний апарат, тобто їх можна назвати клонами. Під час порівняння близнюків вивчають подібність і відмінність генетично зумовлених ознак: кольору очей і шкіри, форми і кольору волосся, форми рота, носа, губів, вušних раковин, родинних плям, малюнку шкірних візерунків на пальцях і долонях. Крім того, метод включає аналіз здоров'я пацієнтів, перебігу у них різних захворювань. Вивчаючи близнюків, можна визначити, як навколишнє середовище впливає на організм, які зміни викликають умови життя: за однако-вих генетичних наборів усі відмінності у будові тіл, характерах, здоров'ї таких пацієнтів викликані винятково впливом довкілля.

Описані чотири методи — класичні методи генетичних досліджень. Останнім часом застосовують й інші методи.

Метод дослідження патології обміну речовин використовують для масових обстежень людей, серед яких потрібно виявити тих, хто страждає на спадкові порушення обміну речовин. У всьому світі в перші дні життя у новонароджених дітей беруть мазок крові з великого пальця ноги. За допомогою спеціальних хімічних реактивів визначають, чи немає в дитини *фенілкетонурії* — спадкової хвороби, пов'язаної з порушенням обміну амінокислот, що супроводжується накопиченням фенілаланіну та його токсичних продуктів. Наслідком фенілкетонурії може бути тяжке ураження організму і розумова відсталість. Цю спадкову хворобу необхідно діагностувати якомога раніше, оскільки в разі дотримання спеціальної дієти (продукти не повинні містити фенілаланіну) дитина виростає практично здоровою. Тобто генетичний дефект залишається, але зовні хвороба не проявляється, й людина веде нормальний спосіб життя.

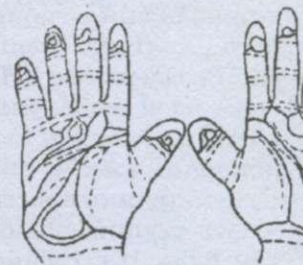
Дерматогліфічний метод — метод дослідження відбитків долонь. Як відомо, кожна людина має чітко індивідуальний характер малюнка на кінчиках пальців і долонях. Усі знають, що відбитки пальців досліджують у криміналістиці, але не всім відомо, що дерматогліфічний метод застосовують й у генетичних дослідженнях. Справа в тому, що шкірний малюнок долонь має своєрідні відмінності у хворих із спадковими хромосомними патологіями. Обстежуючи батьків, можна запідозрити таку саму хворобу і в їхніх дітей (мал. 27).

Метод дуже простий: на поверхню скляної пластинки наносять чорну друкарську фарбу. Людина притискає долоні до пластинки і робить відбитки долонь на аркуші паперу. Фахівець вивчає відбитки крізь збільшувальне скло й оцінює їх специфічні ознаки.

Молекулярно-генетичні методи досліджень стали досягненням біологічної науки другої половини ХХ століття. Вони уможливають вивчення самої структури ДНК, визначення подібності чи відмінності різних геномів або їх ділянок, виявлення ушкоджень структури ДНК і навіть розшифрування первинної послідовності основ у ДНК або РНК. Молекулярно-генетичні дослідження передбачають застосування різноманітних методів і методик. Спільним для всіх є те, що, по-перше, необхідно виділити зразок ДНК досліджуваного організму і, по-друге, використати генно-інженерні технології. Для одержання ДНК беруть будь-які клітини, що містять ядра. У людини найчастіше беруть лейкоцити крові, клітини слизової оболонки рота (для їх одержання досить провести шпателем по внутрішній поверхні щоки) або, якщо вивчається геном ембріона, — навколоплідну рідину.



Мал. 26. Монозиготні близнюки: спробуйте знайти між ними відмінності.



Мал. 27. За розташуванням основних дерматогліфічних ліній на долонях людини можна визначити носіїв спадкових хвороб.



Молекулярно-генетичні методи потребують незначної кількості досліджуваного матеріалу. Вивчити структуру геному організму можна за одним-єдиним волоском, найменшим слідом крові, маленьким шматочком шкіри або кістки.

Для проведення молекулярно-генетичних досліджень використовують тільки невеликий фрагмент ДНК, який містить гени, що цікавлять. Для одержання такого фрагмента застосовують спеціальні ферменти **рестриктази** (від лат. *рестрикціо* — обмеження), які ріжуть молекулу ДНК у строго визначеному місці. Використовуючи набори різних рестриктаз, вдається вирізати з молекули ДНК потрібні фрагменти невеликого розміру.

Наступним етапом дослідження є збільшення кількості добутих фрагментів ДНК. Збільшення кількості ДНК можливе завдяки здатності цієї молекули до самоподвоєння. Збільшення копій ДНК називають **ампліфікацією** (від лат. *ампліфікаціо* — посилення, збільшення). У живому організмі ампліфікація — природний процес реплікації ДНК. У лабораторних умовах його підміняє спеціальна методика — **полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР)**. Одержана ДНК є матеріалом для різних досліджень.

Сучасні молекулярно-генетичні методи дають змогу з найвищою точністю встановити близькосторідненість двох особин, у тому числі й давно померлих людей, якщо доступні їх біологічні матеріали (кістки, волосся). Суть методики проста: порівнюють певні ділянки ДНК різних людей і визначають ступінь подібності послідовностей нуклеотидів цих ділянок. Саме так були ідентифіковані члени загиблої родини останнього Російського імператора Миколи II.

Молекулярно-генетичні методи завдяки їх великій точності використовують у судовій медицині, наприклад **метод «генетичних відбитків пальців»**. З найменшої кількості знайденого на місці злочину біологічного матеріалу (крові, слини, волосся, сперми) виділяють ДНК, розщеплюють її на фрагменти, розділяють ці фрагменти у спеціальних носіях і дістають картинку розташування смуг, так званий «генетичний відбиток пальців». Ця картинка унікальна для кожної людини, за винятком однойцевих близнюків. Адже кожна людина за нюансами нуклеотидних послідовностей так само, як і за папілярними візерунками, — унікальна. Такі «генетичні відбитки пальців» вносять у спеціальну базу і так само, як і справжні відбитки пальців, порівнюють з «генетичними відбитками пальців» підозрюваного. Цей метод також допомагає встановити батьківство — у батьків і дітей «генетичні відбитки пальців» певною мірою схожі.

Таблиця 1

Ступінь подібності геномів людини та живих істот інших видів

Порівнювані види	Ступінь подібності геномів
Людина — людина	99,9 %
Людина — шимпанзе	98,7 %
Людина — горила	98,38 %
Людина — собака	95 %
Людина — круглий черв	74 %
Людина — банан	50 %
Людина — нарцис	35 %

Вивченням не фрагментів ДНК, а всієї ДНК одного організму займається наука **геноміка**. Одним з найбільш грандіозних наукових програм став проект «Геном людини», розпочатий у 1990 році. Цей проект повністю не завершений. Головна його мета — визначити послідовності нуклеотидів, які становлять ДНК людини.

У сучасній генетиці використовується велика кількість методів досліджень, однак основним залишається гібридологічний метод, оскільки саме він дає змогу спостерігати, яким чином успадковуються ознаки.

Учені-генетики широко застосовують фізичні та хімічні методи у молекулярних дослідженнях, що допомагає вивчити тонку структуру генетичного апарату організму. Результати генетичних досліджень використовуються в медицині, зоології, ботаніці, еволюційній біології, криміналістиці, селекції тварин і рослин, біотехнологіях.



Перевірте себе

1. Яким має бути модельний об'єкт генетичних досліджень?
2. Який метод генетичних досліджень став основою для нового напрямку розвитку біології як науки?
3. Чому гібридологічний метод залишається основним методом генетичних досліджень з часів Менделя по наші дні?
4. У яких ще сферах життя можна використовувати результати генетичних досліджень?



Як ви вважаєте?

1. Чи можна знайти щось спільне в усіх методах генетичних досліджень?
2. Уявіть собі генетику майбутнього. Які нові методи генетичних досліджень ще можуть виникнути?

§ 7. ГЕНЕТИЧНА ТЕРМІНОЛОГІЯ І СИМВОЛІКА

Терміни і поняття: ген; локус; алель; домінантний алель; рецесивний алель; гомозигота; гетерозигота; геном; генотип; фенотип; гібрид.

Основні поняття генетики. Предметом вивчення науки генетики є закономірності спадкування ознак і властивостей організму. Спадкові властивості організму передаються у процесі розмноження. За статевого розмноження спадкову інформацію несуть статеві клітини, за нестатевого — соматичні клітини. Проте у будь-якому випадку носіями спадкової інформації є *гени*, або, як їх ще називають, одиниці спадковості. Це головне, центральне поняття генетики. Кожен ген розташований у певній хромосомі, де займає чітко визначене місце. Місце у хромосомі, а саме її ділянка, де розташований конкретний ген (мал. 28), називають **локусом** (від лат. *локус* — місце, ділянка).



Мал. 28. Так схематично виглядає розташування локусів (чорні смужки) в гомологічних хромосомах.



Мал. 29. Карий колір очей людини визначає домінантний алель, блакитний — рецесивний.



Мал. 30. Білі і червоне забарвлення пелюсток маку зумовлене різними алелями одного і того самого гена.

Кожна соматична клітина організму містить диплоїдний набір хромосом (його позначають $2n$, де n — кількість хромосом у гаплоїдному наборі). Усі хромосоми парні. Гени, що впливають на різний прояв тієї самої ознаки (жовте і зелене забарвлення насіння гороху, блакитні й карі очі людини (мал. 29), білі й червоні пелюстки у маку-самосійки (мал. 30) і розташовані в однакових локусах парних (гомологічних) хромосом, називають **алельними генами**, або **алелями** (від грец. *аллелон* — взаємний). Різні алелі гена розташовуються у тих самих локусах гомологічних хромосом. Хромосома може містити тільки один алель будь-якого гена.

У кожній парі гомологічних хромосом одна — батьківська, друга — материнська. Відповідно потомство дістає один алель кожного гена від батька, другий — від матері.

Алельний стан генів завжди альтернативний, тобто алелі мають різні і, як правило, протилежні властивості. Наприклад, пелюстки білі або червоні, людина нормальна на зріст або карлик, кіт рудий або чорний. Усі ці ознаки визначаються різними алелями одного й того самого гена. Причому, як правило, один алель «сильніший» за інший. Тобто, якщо в одній особині присутні два алелі, зовні проявлятиметься тільки один з них — сильніший. Такий алель називають **домінантним** (від лат. *домінантіс* — пануючий). Він пригнічує прояв другого алеля того самого гена. «Слабший», пригнічуваний алель називають **рецесивним** (від лат. *рецесус* — відступ).

В обох гомологічних хромосомах організму можуть перебувати однакові (обидва домінантні або обидва рецесивні) алелі гена. Такий організм називають **гомозиготним** (від лат. *гомо* — однаковий і *зигота*). Зрозуміло, що зовні буде проявлятися та єдина ознака, яку визначають ці алелі. У гомологічних хромосомах можуть перебувати різні алелі одного гена —

в одній хромосомі — домінантний, у другій — рецесивний. Такий організм називають **гетерозиготним** (від лат. *гетеро* — різний і *зиготос*). У цьому випадку зовні проявлятиметься ознака, яку визначає домінантний алель.

Алельні гени у гомозиготному чи гетерозиготному стані утворюють **генотип** — відповідно гомозиготний або гетерозиготний. Генотипом також прийнято називати всю сукупність генів, властивих даній особині.

Ознаки і властивості організму, які є наслідком прояву генотипу, називають **фенотипом** (від грец. *файнотіп* — являю). Причому фенотипом вважають або певні ознаки організму, які визначаються гомозиготним чи гетерозиготним станом конкретного генотипу (зелений чи карий колір очей, низький чи великий зріст), або загальний вигляд особини в цілому, наприклад, високий блондин з синіми очима, крпатим носом, широким обличчям і повними губами, який формується усіма генами (генотипом) організму.

Разом з тим у генетиці часто використовують ще один близький за своїм значенням до поняття генотип термін — **геном**, тобто генетичний матеріал (ДНК) повного гаплоїдного набору хромосом організму. У чому ж різниця між термінами «геном» і «генотип»? Справа в тому, що ДНК живих організмів, крім генів, містить додаткові ділянки, які виконують інші різноманітні функції. Значення деяких з них і нині залишаються загадковими.

Вплив середовища на спадкування чи прояв ознак. На формування ознак впливає не тільки генотип організму, а й навколишнє середовище, в якому цей організм формується. Деякі ознаки зовсім не зазнають впливу навколишнього середовища й залежать лише від генетичного коду. Наприклад, група крові людини не зміниться під впливом того, в яких умовах формувався її організм. На формування ж багатьох інших ознак навколишнє середовище впливає. Наприклад, якщо чоловік генетично визначений як високий богатир, але у процесі розвитку його організму не вистачає поживних речовин чи мікроелементів, то може сформуватися досить квола людина середнього зросту.

Символіка, використовувана у генетиці. Як ми вже дізналися у попередньому параграфі, основним методом генетики був і залишається гібридологічний. Адже головним питанням генетики є механізми передачі ознак батьками потомству, а дослідити їх можна передусім за допомогою саме цього методу.

У генетиці не всяке схрещування називають гібридизацією, а тільки таке, у якому особини, що схрещуються, чітко відрізняються своїми генотипами. Потомство, одержане від таких схрещувань, називають **гібридним** (від лат. *гібрида* — помісь), а окремі особини — **гібридами**.

Для запису результатів схрещувань у генетиці використовують спеціальні символи. Гени одної алельної пари позначають одною літерою латинського алфавіту. При цьому домінантні алелі записують великою літерою, наприклад А, а рецесивні алелі — малою, приміром, а. Таким чином, запис АА означатиме гомозиготний генотип (організм), що містить два домінантних алелі гена А. Запис аа означатиме гомозиготний генотип (організм), що містить два рецесивних алелі цього ж гена. Запис Аа — гетерозиготний генотип (організм).

Під час написання схеми схрещування у генетиці прийнято позначати батьківське покоління буквою Р (від лат. *парентс* — батьки); знаком × — схрещування. Записуючи схему, на перше місце прийнято ставити жіночу

стать, яку позначають символом ♀ (дзеркало Венери), на друге — чоловічу ♂ (щит і спис Марса).

Гібриди, одержані в результаті схрещування, позначають буквою F (від лат. *філіала* — діти): перше покоління — F1, друге — F2 і так далі.

Під час утворення гамет у результаті мейозу гомологічні хромосоми (тобто такі, в яких перебувають відповідні алельні гени), розходяться у різні гамети. Гомозиготний (AA або aa) організм має два однакових алельних гени, і всі гамети несуть саме цей ген. Гомозиготні особини дають один тип гамет. Гетерозиготний організм має гени A та a й утворює рівне число гамет, які несуть перший і другий гени. Гетерозиготні особини, на відміну від гомозиготних, продукують два типи гамет.

Таблиця 2

Схема схрещування, записана за допомогою умовних позначок

Батьки	♀	♂
P (генотипи батьків)	AA	aa
G (гамети батьків)	A	a
F1 (гібриди першого покоління)	Aa	

Таким чином, генетика — наука з чітко прописаною термінологією. На початку вивчення генетики насамперед потрібно визначитися із змістом головних генетичних понять: ген, локус, алель, генотип, фенотип, гомозигота і гетерозигота. Застосування цих термінів потребує використання спеціальної символіки, яку теж треба чітко запам'ятати.



Перевірте себе

1. Що є одиницею спадковості?
2. Які гени називають алельними?
3. У чому різниця між поняттями «генотип» і «геном»?
4. Яку особину в генетиці називають гібридною, а яку — ні?
5. Фенотип визначає генотип, чи навпаки? Чому?



Як ви вважаєте?

1. Чому для позначення поняття *одиниця спадковості* використали латинське слово *genus* (дженус), що означає рід?
2. Чому саме генетика потребує дуже чіткої термінології?

§ 8. ЗАКОНИ Г. МЕНДЕЛЯ, ЇХ СТАТИСТИЧНИЙ ХАРАКТЕР

Терміни і поняття: моногібридні, дигібридні та полігібридні схрещування; закони Менделя; закон чистоти гамет; решітка Пеннета; менделюючі ознаки; менделівське успадкування.

У чому поталанило Г. Менделю. У кожній науці є певний предмет або подія, що згодом стає притчею во язицех. У фізиці ним є яблуко Ньютона, у хімії — періодична система елементів, яка наснилася Д. І. Менделєєву.

У генетиці, як ви вже знаєте, таким став горох Менделя. *Горох посівний* — самозапильний, тому всі рослини, які Мендель відібрав для досліджень, мали гомозиготні алелі генів за всіма ознаками, що його цікавили. Таким чином, сам того не знаючи, вчений використовував у дослідженнях **чисті лінії** рослин, які й досьогодні є ідеальними моделями для гібридологічних дослідів (*пригадайте: чиста лінія — це група організмів, генетично однорідних (гомозиготних) за всіма генами; у рослин чисті лінії одержують шляхом самозапилення; у тварин з цією метою використовують близькоспоріднені схрещування — братів з покоління в покоління схрещують з сестрами*).

Нічого не підозрюючи, Г. Мендель проводив серії дослідів, у яких послідовно вивчав успадкування: якоїсь однієї ознаки (висловлюючись сучасними термінами, ставив **моногібридні** (від лат. *моно* — один і *гібрида*) схрещування); відразу двох ознак (**дигібридні** (від лат. *ди* — два і *гібрида*) схрещування); багатьох ознак (**полігібридні** (від лат. *полі* — багато і *гібрида*) схрещування).

Перший закон Менделя. Суть дослідів Менделя була проста до надзвичайності. Він саджав жовту і зелену горошини, вирощував з них рослини, штучно переносив пилок з квітів однієї рослини на квіти іншої й потім підраховував кількість зелених і жовтих горошин у кожному бобі. Такі ж самі досліди Г. Мендель проводив з гладенькими й зморшкуватими горошинами, іншими ознаками гороху. Найдивнішим виявилось те, що у потомстві завжди дотримувалася математична закономірність між кількістю жовтих і зелених або гладеньких і зморшкуватих горошин.

У першому поколінні потомства, отриманого від схрещування двох різних ліній гороху (лінія, яка завжди давала тільки зелені, й лінія, що завжди давала лише жовті горошини), усі горошини завжди були тільки жовтого кольору.

Саме це спостереження допомогло Менделю встановити закономірність, яка згодом була названа **першим законом Менделя**, або **законом однаковості гібридів першого покоління**: *перше покоління гібридів одноманітне за фенотипом і генотипом*.

Мендель просто констатував факт: усі гібриди першого покоління однакові й подібні до однієї з батьківських форм. На жаль, сам учений не зміг встановити, з чим пов'язана така закономірність. Однак нині не складно розібратися в суті цього явища — у цитологічних основах закону.

У гороху жовтий колір насіння є домінантним, а зелений — рецесивним. Оскільки для дослідів використовувалися чисті лінії, усі рослини з жовтими горошинами були домінантними гомозиготами за геном забарвлення насіння (позначимо цей алель літерою А), тобто мали генотип АА. Усі рослини із зеленими плодами були рецесивними гомозиготами за цим геном і мали генотип аа. Як відомо, до кожної статевої клітини переходить тільки одна хромосома з пари, тому гамети рослин

з жовтими насінинами давали гамети А, а рослини із зеленими насінинами — гамети а. Поєднання таких гамет в одній зиготі давало генотип Аа, що був однаковим для всіх нащадків (адже ніякі комбінації, крім Аа, неможливі).

Таким чином, перше покоління рослин, отриманих від схрещування особин різних чистих ліній, було гетерозиготним за геном забарвлення насінин і мало жовте забарвлення горошин — відповідно до того, що домінантний алель (що визначає жовтий колір) панує над рецесивним (що визначає зелений колір).

Другий закон Менделя і закон чистоти гамет. Подальші дослідження Мендель проводив з горошинами отриманих ним гібридів. Знову посадивши горошини, він таким самим чином почав схрещувати між собою рослини, що з них вирости, й дочекавшись дозрівання насінин, підраховував співвідношення зелених і жовтих горошин.

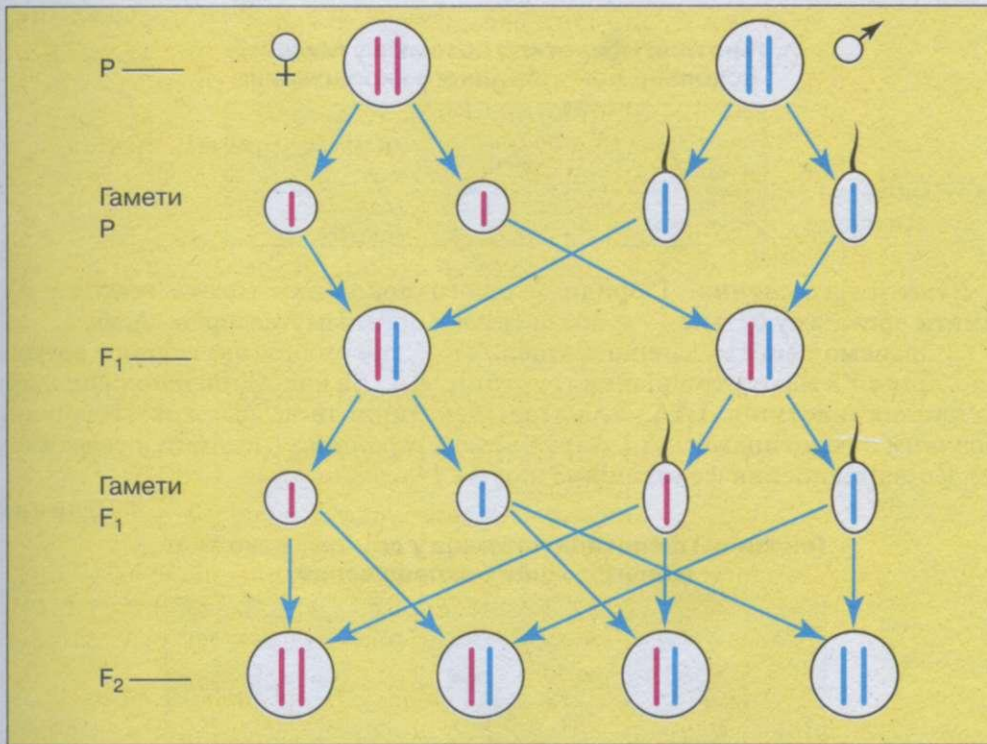
Вийшло: скільки б горошин не зав'язалося на рослинах, завжди $\frac{1}{4}$ частина їх була зеленими, а $\frac{3}{4}$ — жовтими.

Це спостереження згодом сформулювали як **другий закон Менделя, або закон розщеплення: при схрещуванні гібридів першого покоління між собою спостерігається розщеплення ознак у співвідношенні 3:1.**

Результат дослідів дав ученому змогу зробити приголомшливий для того часу висновок: ознака, яка зникає в гібридів першого покоління, насправді не втрачається, а лише пригнічується на певний час і проявляється у другому гібридному поколінні.

Крім того, Мендель висловив революційну гіпотезу «чистоти гамет», згодом повністю підтверджену. За життя вченого не було відомо ні про те, що носіями інформації є гени, ні про те, що існують хромосоми, і набір їх парний, ні про те, що існує мейоз. Проте Мендель зумів побачити, що при утворенні гібридів спадкові фактори (так він називав гени) не змішуються, а зберігаються в незмінному вигляді. Крім того, він визначив, що в кожен гамету потрапляє тільки один фактор, тобто гамети «чисті» від змішування ознак. Таким чином, у гібрида присутні обидва фактори — домінантний і рецесивний, а виявлення ознаки визначає, який з них домінантний і який — рецесивний. Те, що Мендель назвав гіпотезою чистоти гамет, сьогодні називають **законом чистоти гамет: під час утворення статевих клітин у кожен гамету потрапляє тільки один алель з пари алелей даного гена** (мал. 31).

Решітка Пеннета. Для зручності вивчення цитологічної основи процесів, що відбуваються під час схрещування гібридів першого покоління й одержання гібридів другого покоління, вдаються до записів за допомогою генетичної символіки і використовують спеціальну модель — **решітку Пеннета**. Ця модель являє собою таблицю, до якої записують, які гамети беруть участь у розмноженні і які гібриди будуть отримані в



Мал. 31. Цитологічні основи моногібридного схрещування і закону чистоти гамет. Хромосоми, що несуть домінуючу ознаку (жовтий колір забарвлення гороху) — червоні; хромосоми, що несуть рецесивну ознаку — сині. Із схеми видно, що у кожен гамету потрапляє тільки один алель.

різних комбінаціях цих гамет. Графічну схему записів генотипів запропонував англійський генетик *Р. Пеннет* (1875—1967). Зробити решітку Пеннета не складно. Необхідно накреслити таблицю, в якій кількість стовпчиків відповідає кількості варіантів гамет, що продукуються організмом батька, а кількість рядків — кількості варіантів гамет, що продукуються організмом матері. Ліворуч по вертикалі у рядки записують генотипи гамет матері, а вгорі стовпчиків — варіанти гамет батька. На перетині вертикальних і горизонтальних ліній записують генотипи потомків, одержуючи усі варіанти можливих гібридних форм та їх кількісні співвідношення. Як приклад розберемо класичний дослід Менделя із зеленими і жовтими горошинами.

Перше схрещування. Переносимо пилок з квіток рослини з бобами зеленого кольору на маточку квіток рослини з бобами жовтого кольору. Генотип гороху з жовтими насінинами — AA, гороху із зеленими насінинами — aa. Гамети організму батька (тобто особини, в якій було взято пилок) позначаємо a, гамети організму матері — A. Складаємо решітку Пеннета (табл. 3), з якої випливає наступне. Всі гібридні особини першого покоління F₁ мають генотип Aa, хоч за фенотипом усі рослини подібні до материнських особин і мають жовте забарвлення бобів.

Таблиця 3

Генотипи і фенотипи потомків у першому поколінні моногібридного схрещування

	♀	A
♂	a	Aa жовті

Друге схрещування. Гібриди першого покоління мають генотип Aa; гамети організму батька — A або a; гамети організму матері — A або a.

Складаємо решітку Пеннета (табл. 4). Чітко видно, що гібриди другого покоління F₂ мають три різних генотипи: AA, Aa і aa. Співвідношення всіх можливих генотипів: 1AA : 2Aa : 1aa. Фенотипів лише два: жовті горошини (рослини з генотипами AA і Aa) та зелені горошини (рослини з генотипом aa). Співвідношення фенотипів: 3 жовті : 1 зелена.

Таблиця 4

Генотипи і фенотипи потомків у другому поколінні моногібридного схрещування

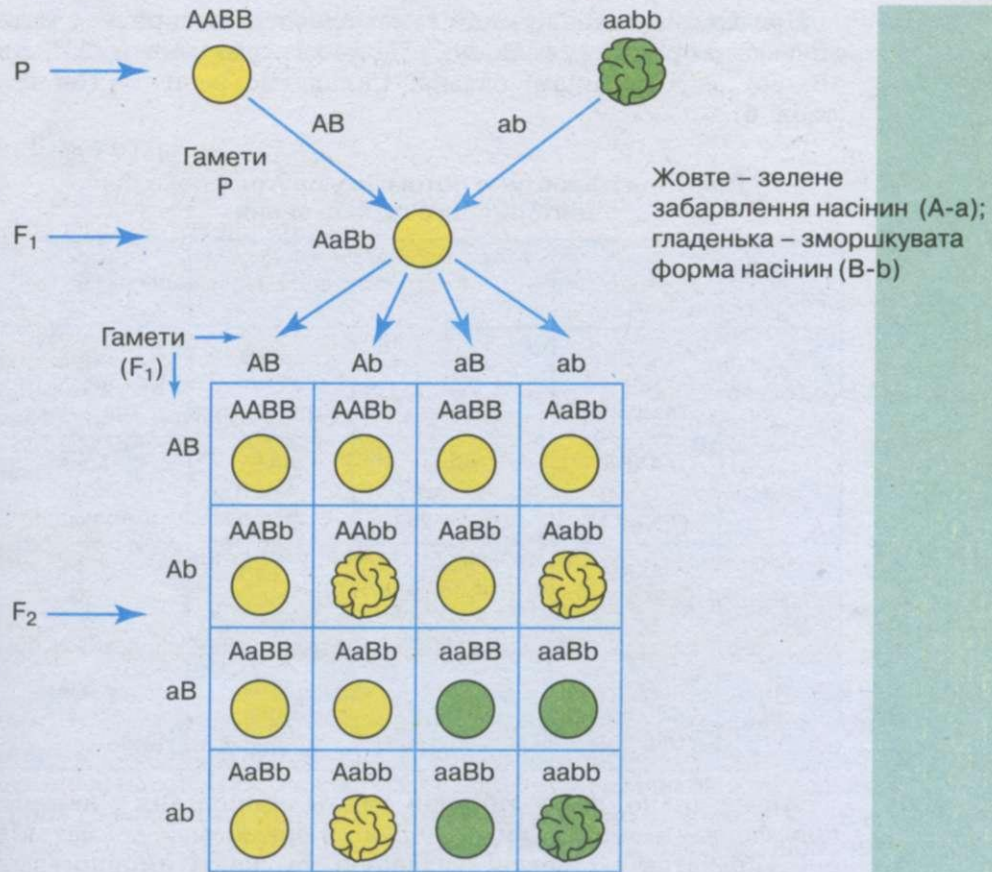
	♀	A	a
♂	A	AA жовті	Aa жовті
	a	Aa жовті	aa зелені

Третій закон Менделя. Подальші свої дослідження Мендель трохи ускладнив. Тепер замість статистики успадкування однієї ознаки учений почав вивчати, як успадковуються дві незалежні ознаки, вибравши першою ознакою добре відоме забарвлення горошин, а другою — форму горошин, яка буває або гладенькою (домінантна ознака), або зморшкуватою (рецесивна ознака). (Ви пам'ятаєте: схрещування, за постановки якого вивчають закономірності успадкування двох ознак, називається дигібридним.)

Схрестивши чисті лінії домінантної і рецесивної форм, Мендель одержав у першому поколінні відповідно до закону однаковості гібридів першого покоління рослини з плодами домінантного типу: усі горошини були жовті й гладенькі. Схрещування гібридів першого покоління між собою дало дуже цікавий результат (мал. 32): горошини одержаних рослин належали до чотирьох фенотипів і розподілялися у такому співвідношенні: 9 частин гладеньких жовтих горошин (повністю домінантний фенотип), 3 частини гладеньких зелених горошин (за однією ознакою — домінантний, за другою — рецесивний), 3 частини зморшкуватих жовтих горошин (також за однією ознакою — домінантний, за другою — рецесивний) і 1 частина зморшкуватих зелених горошин (повністю рецесивний фенотип).

Розглянемо генетичні аспекти схрещування цих рослин за допомогою решітки Пеннета. Позначимо ген, відповідальний за забарвлення горошин, літерою A, а ген, відповідальний за їх форму, — літерою B. Батьківські фор-

Тема 5. Закономірності спадковості



Мал. 32. Дигібридне схрещування гороху.

ми — чисті лінії за обома ознаками: жовті гладенькі (AABB) і зелені зморшкуваті (aabb). Відповідно під час запилення рослини з жовтими гладенькими плодами пишком рослини із зеленими зморшкуватими плодами утворюються гамети матері АВ і гамети батька ав.

Складаємо решітку Пеннета для першого покоління (табл. 5). Згідно з нею у поколінні F₁ усі рослини мають генотип AaBb і домінуючий фенотип — жовті гладенькі горошини.

Таблиця 5

Генотипи і фенотипи потомків у першому поколінні дигібридного схрещування

♂	♀	AB
	ав	AaBb жовтий гладенький

При другому схрещуванні гамет вже буде чотири — у материнського організму (AB, Ab, aB, ab) і ті самі гамети (AB, Ab, aB, ab) — в організмі батька. Складаємо решітку Пеннета (табл. 6).

Таблиця 6

Генотипи і фенотипи потомків у другому поколінні дигібридного схрещування

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Жовті гладенькі	AABb Жовті гладенькі	AaBB Жовті гладенькі	AaBb Жовті гладенькі
Ab	AABb Жовті гладенькі	AAbb Жовті зморшкуваті	AaBb Жовті гладенькі	Aabb Жовті зморшкуваті
aB	AaBB Жовті гладенькі	AaBb Жовті гладенькі	aaBB Зелені гладенькі	aaBb Зелені гладенькі
ab	AaBb Жовті гладенькі	Aabb Жовті зморшкуваті	aaBb Зелені гладенькі	aabb Зелені зморшкуваті

Як не дивно, але у гібридів другого покоління з'явилися нові форми горошин, яких не було в організмах ані батьків, ані «прабатьків»: зелені гладенькі та жовті зморшкуваті. З такого, начебто нескладного, спостереження Мендель зробив геніальний висновок: різні ознаки успадковуються незалежно одна від одної й можуть створювати у потомства нові комбінації ознак. Це і є **третій закон Менделя** — **закон незалежного спадкування**: *кожна пара ознак успадковується незалежно від інших пар.*

Таким чином, якщо розглядати успадкування одержаними гібридами кожної ознаки окремо, то дістанемо співвідношення гладеньких і зморшкуватих горошин 12:4, жовтих і зелених — теж 12:4. Скоротимо ці числа на 4 і дістанемо те саме співвідношення 3:1, що й для гібридів другого покоління за моногібридного схрещування. Отже, в разі дигібридного схрещування у другому поколінні утворюється 9 генотипів і 4 фенотипи.

Ознаки, які успадковуються відповідно до законів Менделя, називають *моногенними ознаками*, тобто такими, що кодуються одним геном, або *менделюючими ознаками*, а явище дотримання законів Менделя у ході будь-якого схрещування — менделівським успадкуванням.

Проведені Г. Менделем експерименти довели, що ознаки, які визначаються одним геном, нікуди не зникають, а можуть

знову з'являтися в ряді поколінь. Крім того, вчений довів, що різні ознаки успадковуються незалежно одна від одної, тобто дискретну природу успадкування.



Перевірте себе

1. За яких типів схрещування виконується другий, а за яких — третій закон Менделя?
2. Що таке гіпотеза чистоти гамет?
3. Для чого була придумана решітка Пеннета?
4. Які ознаки називають менделівськими?



Як ви вважаєте?

1. Що в роботі Менделя стало результатом геніальної спостережливості й наукового аналізу, а у чому вченому просто поталанило?
2. Чи відомі вам ознаки людської зовнішності, що менделюють, а якщо ні, то якими мали б бути ці ознаки?

§ 9. ВЗАЄМОДІЇ АЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Терміни і поняття: домінування; неповне домінування; кодомінування; наддомінування; аналізує схрещування.

Уявні відхилення від законів Менделя. Пригадаємо: ознаки, які успадковуються відповідно до законів Менделя, називають менделюючими, а відповідність їх успадкування до цих законів — менделівським успадкуванням. Навіщо ж потрібні такі назви? Хіба не всі чіткі якісні ознаки успадковуються згідно із законами Менделя? Виявляється, що інколи у гібридологічних дослідях спостерігається розщеплення ознак у потомства, відмінне від менделівського. Є правила і навіть закони генетики, які поєднують спільним поняттям **уявні відхилення від законів Менделя**. Чому уявні? А тому, що від менделівського успадкування відрізняється тільки фенотиповий прояв ознак, тоді як генотипи успадковуються точнісінько за законами Менделя. Виявляється, всі ці відхилення, як правило, є наслідком взаємодії генів. Розглянемо, до чого можуть призвести взаємодії алельних генів.

Домінування. Це класичний, можна сказати, найпростіший тип взаємодії генів: один алель — домінантний, другий — рецесивний. Домінантний алель пригнічує дію рецесивного, тому й гетерозиготи, й домінантні гомозиготи фенотипово мають домінантну ознаку. В другому поколінні гібридних схрещувань рецесивні фенотипи вищіплюються у співвідношенні 1 : 3 до домінантних.

Усі досліді Менделя — яскраві приклади повного домінування.

Неповне домінування. Це такий тип взаємодії генів, за якого у гетерозиготи проявляється не домінантна ознака, а щось середнє, проміжнє між домінантною і рецесивною ознаками. Яскравий приклад такого типу взаємодії генів — успадкування забарвлення квітки *космеї* (народна назва рослини — *розпатлана панянка*). Умовно домінантний гомозиготний генотип (його записують літерами з особливими позначеннями $\bar{A}\bar{A}$) забезпечує малинове забарвлення пелюсток, умовно рецесивний генотип (aa) — біле. Гетерозиготні рослини ($\bar{A}a$) мають блідорожеве забарвлення віночка (мал. 33).



Мал. 33. Три типи забарвлення пелюсток космеї, викликані різними генотипами: а — доміантна гомозигота $\mathbb{A}\mathbb{A}$; б — гетерозигота $\mathbb{A}a$; в — рецесивна гомозигота aa .

У разі неповного домінування гетерозиготний організм впізнати легко (на відміну від повного домінування, коли зовні неможливо розрізнити, де гетерозиготний організм, а де — організм з доміантною гомозиготою). За неповного домінування кількість фенотипів відповідає кількості генотипів. У першому поколінні всі гібриди мають бути однаковими — гетерозиготами за генотипом і мати проміжне рожеве забарвлення. У другому поколінні розщеплення ознак становитиме відношення 1:2:1. Одна частина рослин матиме малинові квітки (доміантні гомозиготи), дві частини рослин — рожеві квітки (гетерозиготи) і одна частина рослин — білі квітки (рецесивні гомозиготи).

Таблиця 7

Генотипи і фенотипи батьківських рослин, їх гамети, генотип і фенотип потомства за неповного домінування забарвлення квітів космеї

P:	♀	♂
	$\mathbb{A}\mathbb{A}$ (малинове)	aa (біле)
	X	
G:	\mathbb{A}	a
F1:	$\mathbb{A}a$ (рожеве)	

Таблиця 8

Розщеплення за фенотипом та генотипом у другому поколінні гібридних схрещувань за неповного домінування забарвлення квітів космеї

♂ \ ♀	♀	\mathbb{A}	a
$\mathbb{A}\mathbb{A}$	$\mathbb{A}\mathbb{A}$ (малинове)	$\mathbb{A}a$ (рожеве)	
a	$\mathbb{A}a$ (рожеве)	aa (біле)	