

ТЕМА 6. ЗАКОНОМІРНОСТІ МІНЛИВОСТІ



§ 13. ПОНЯТТЯ ПРО МІНЛИВІСТЬ ТА СПАДКОВІСТЬ. МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ

Терміни і поняття: спадковість і мінливість; мінливість фенотипова (модифікаційна) і мінливість генотипова (генетична); норма реакції; варіаційний ряд і варіаційна статистика.

Поняття мінливості. Як відомо, генетика — наука про спадковість і мінливість. При цьому зазначені поняття за своїм сенсом є протилежними, як кажуть, — *альтернативними* (від лат. *альтернатус* — інший).

Спадковість — це властивість спадкоємності організмів у ряді поколінь; здатність батьків передавати потомству видові або індивідуальні ознаки (риси будови й особливості фізіологічних процесів). Завдяки спадковості з покоління в покоління зберігаються специфічні якості кожного біологічного виду.

Мінливість — властивість порушувати чітку спадковість. Завдяки мінливості кожний організм має свої особливості, причому індивідуальність властива навіть генетично однаковим особинам (гомогаметним близнюкам, представникам одного клону або чистої лінії), які завжди мають ледь вловимі відмінності в розмірах, пропорціях тіла, виразності тих або інших ознак. У такий спосіб підтримується різноманітність організмів одного виду.

Якою буває мінливість. На відміну від спадковості, мінливість — явище різноманітне й неоднозначне. Саме тому існує кілька класифікацій цього поняття. За характером змін виділяють два типи мінливості: *модифікаційну (фенотипову)* і *генетичну (генотипову)*. Перший вид ще називають *спрямованою мінливістю*, оскільки у змінах ознак можна знайти вплив певних факторів середовища. Ця мінливість нерідко має пристосувальний характер, оскільки зазвичай спрямована на зменшення негативного впливу факторів середовища. Генотипову мінливість ще називають *неспрямованою мінливістю*. У цьому випадку відсутній чіткий зв'язок між умовами життя організму або дією на нього певних факторів середовища (температури, вологи, сонячного світла) і характером мінливості організму (*подумайте, чому так відбувається*).

За рівнем прояву мінливість поділяють на *індивідуальну* і *групову*. У першому випадку — це проста різноманітність особин одного виду за різними ознаками і параметрами організму, включаючи і його генетичний склад. У другому — це відмінності популяцій, видів, родів і таксонів більш високих рівнів за будь-якими ознаками, в тому числі й генетичними.

Причини індивідуальної мінливості організмів. Якщо причини групової мінливості легко пояснити — особини різних популяцій живуть у неоднакових умовах, а тому на них по-різному впливають фактори середовища, то індивідуальну мінливість пояснити складніше. Справді, чому риби, які живуть в одному ставку або навіть в акваріумі, відрізняються розмірами, тонами забарвлення, швидкістю росту, плідністю та багатьма іншими ознаками і показниками? Ще більше запитань виникає щодо клонових організмів, які не тільки живуть в одній місцевості, а й мають однакові генотипи. Чому вони індивідуальні на рівні фенотипових ознак?

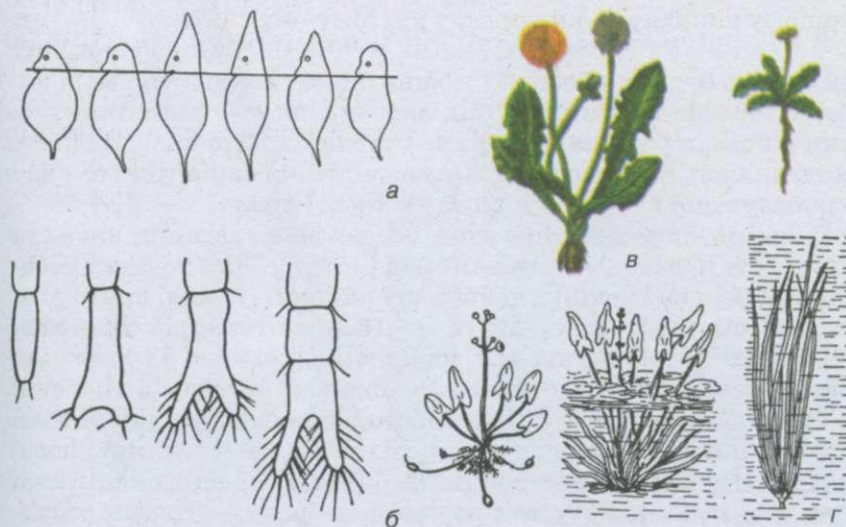
Звичайно, головною причиною індивідуальної мінливості є генотипові особливості кожного організму, які й визначають мінливість ознак. Справді, як показав генетичний аналіз, у мінливості будь-якої ознаки або властивостей організму завжди присутня генетична складова. Проте вона пояснює тільки якусь частину мінливості. Наприклад, індивідуальна мінливість ссавців, котрі живуть в однакових умовах середовища, за такою ознакою, як довжина тіла, тільки на 30 % пояснюється їх генетичними відмінностями. Решту викликають, як вважається, випадкові фактори. Мінливість інших ознак більшою мірою залежить від генетичних факторів: забарвлення волосся — на 70 %, колір очей — на 90 %. Але у мінливості навіть цих ознак присутня випадковість.

Що це за випадкові фактори? До них, насамперед, відносять непрогнозовані сприятливі або несприятливі для життя події, з якими зустрівся організм у період свого розвитку, і які залишили на ньому свій відбиток. Наприклад, одному малькові поталанило: він перший проклюнувся з ікринки, йому дісталось багато їжі, й завдяки щасливому випадку він unik зараження паразитами, а тому ріс дуже швидко. Інший мальок виявився невдахою: з'явився з ікринки пізніше за інших, їжі не вистачало й паразити дошкуляли. У результаті він відстав у рості. Більшість потомства особливій невдачі не переслідували, тому за показниками росту вона посіла проміжне, середнє положення.

Очевидно, кому бути щасливчиком, а кому — невдахою, безпосередньо не пов'язано з генетичними особливостями особин, часто навіть визначається ще до народження. Наприклад, ікринки, розташовані ближче до кровоносних судин, що пронизують яєчник, одержують більше поживних речовин і відповідно з них після запліднення з'являються більш життєздатні мальки. Крім того, у процесі реалізації програми індивідуального розвитку, яка являє собою дуже складний процес поділу одних клітин і загибелі інших, можуть відбуватися випадкові мимовільні збої, які зовні проявляються у відмінностях організмів один від одного.

Саме через такі непередбачені впливи факторів середовища і випадкові помилки у реалізації програми розвитку навіть генетично однакові особини завжди зовні чимось відрізнятимуться одна від одної. Причому, як показують дослідження гомогаметних близнюків у людей, з віком відмінності проявляються дедалі більше.

Властивості модифікаційної мінливості. Вважають, що модифікаційна мінливість викликана тим, що всі організми тією чи іншою мірою живуть у різних умовах, а тому змушені по-різному реагувати на фактори навко-



Мал. 45. Приклади модифікаційної мінливості: *а* — сезонні зміни форми і розміру «голови» у дафній; *б* — зміна будови черевця рачка артемії солонолюбної під дією опріснення; *в* — рослини одного виду кульбаби лікарської, що виростили з одного кореня, але у різних умовах: на рівнині (ліворуч), у горах (праворуч); *г* — зміни форми листків стрілолисту під впливом умов існування: наземна рослина (ліворуч); за часткового занурення у воду (у центрі); за повного занурення у воду (праворуч).

лишнього середовища, що й приводить до різноманітності фенотипів. Разом з тим існують фактори, які діють на всі організми, й вони змушені реагувати подібним однотипним чином (мал. 45). Тому особливістю модифікаційної мінливості є її груповий характер. Наприклад, рослини в ідеальних для них умовах будуть вищими і пишнішими, ніж такі самі рослини, що живуть за, скажімо, низьких для них температур і постійної посухи.

Модифікаційній мінливості властива оборотність: якщо усунути дію фактора, фенотип повинен повернутися до нормального для виду стану. У горах в еритроцитах крові людей через дефіцит кисню різко зростає вміст гемоглобіну, після повернення ж на рівнину він нормалізується.

У разі модифікаційних змін зачіпається фенотип, а генотип не змінюється. Тому будь-які зміни організму, набуті за життя, не успадковуються. Не випадково з насіння дрібних особин, що виростили в поганих умовах, в ідеальному середовищі виростуть великі рослини.

Модифікаційна мінливість ознак укладена у певний діапазон мінливості, зумовлений генотипом. Ці межі мінливості називають **нормою реакції**. Наприклад, нормою реакції людського організму на дію середовища життя діапазон мінливості довжини тіла становить від 155 до 220 сантиметрів. Все, що

виходить за межі цих показників — відхилення від норми: у першому випадку — карлики, у другому — гіганти.

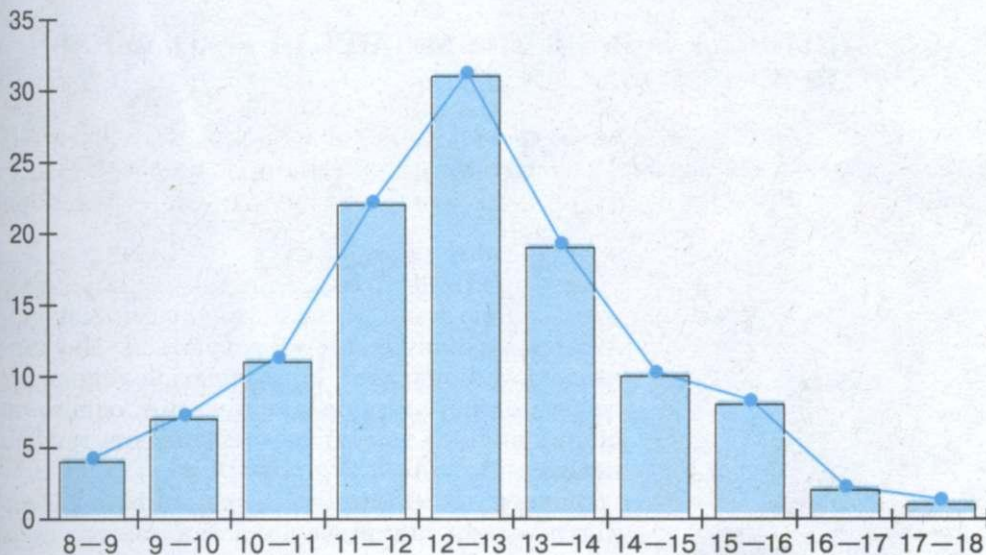
Як аналізувати модифікаційну мінливість. Модифікаційну мінливість будь-якої ознаки можна описати кількісно за допомогою методів **варіаційної** (від лат. *вариацио* — зміна) **статистики** й подати у вигляді графіків і таблиць. Першими кроками у ході аналізу мінливості ознаки є створення **варіаційного ряду** та побудованої на його основі **варіаційної кривої**.

Скажімо, перед дослідником поставлено завдання вивчити мінливість карасів, яких він піймав у ставку. Для початку необхідно знайти найменшу і найбільшу рибини. Перша, приміром, має 8,2 см завдовжки, друга — 18,3 сантиметра. Діапазон мінливості у цьому випадку дорівнює приблизно 11 сантиметрам. Його зручно розбити на 11 відрізків — класів значень, кожний по 1 сантиметру. Після цього значення довжини кожної особини потрібно занести у відповідний клас і у такий спосіб побудувати варіаційний ряд (табл. 12). На основі варіаційного ряду вже легко побудувати варіаційну криву — графік розподілу кількості особин залежно від значень довжини тіла (мал. 46). Зазвичай варіаційна крива має форму дзвона, що свідчить про *нормальний розподіл* ознаки і відповідає нормі реакції організму за цим показником. За такого розподілу середні особини найчисленніші, а відхилення у бік більших або менших значень рівноімовірні. Для кількісної оцінки розподілу обов'язково використовують два показники: *середнє значення* й *дисперсію*. Остання показує, наскільки особини у даному розподілі відхиляються від середнього значення. Очевидно, чим більше карасів виявляються близькими до середнього зна-

Таблиця 12

Варіаційний ряд карасів, розподілених за довжиною тіла

№ класу	Межі класу (см)	Число особин
1	8—9	1
2	9—10	3
3	10—11	7
4	11—12	11
5	12—13	22
6	13—14	31
7	14—15	19
8	15—16	10
9	16—17	8
10	17—18	2
11	18—19	1



Мал. 46. Варіаційна крива, що відображує мінливість карасів за довжиною тіла.

чення, тим дисперсія нижча, а мінливість ознаки менша. І навпаки, чим більше крайніх значень, тим мінливість ознаки більша, а дисперсія вища. Виходячи з цього, дисперсію у варіаційній статистиці вважають найточнішим показником ступеню фенотипової мінливості.

Властивість організмів порушувати чітку спадковість зазвичай називають мінливістю. Розрізняють два типи мінливості: фенотипову (модифікаційну) і генотипову (генетичну). Модифікаційну мінливість викликають реакції організму на фактори навколишнього середовища, а оскільки середовище кожного організму багато в чому унікальне, то й кожна особина має свій особливий фенотиповий вигляд, навіть якщо є представником одного клону.

Кожна ознака має межі нормальної мінливості, які прийнято називати нормою реакції.

Перевірте себе

1. Чому спадковість і мінливість називають альтернативними явищами?
2. Що є причинами індивідуальної мінливості організмів?
3. Які основні властивості модифікаційної мінливості?
4. Що таке варіаційний ряд і що таке варіаційна крива?
5. Який розподіл ознак при модифікаційній мінливості називають нормальним?

Як ви вважаєте?

1. Чи можна вважати, що у біології мінливість і різноманітність — синоніми?
2. Які причини того, що потомки однієї партеногенетичної самки карася відрізняються один від одного пропорціями тіла або кількістю лусок чи променів у плавцях?

§ 14. ГЕНЕТИЧНА МІНЛИВІСТЬ: МУТАЦІЇ ТА РЕКОМБІНАЦІЇ ГЕНЕТИЧНОГО МАТЕРІАЛУ

Терміни і поняття: мутаційна та рекомбінаційна мінливість; точкові мутації; хромосомні перебудови; геномні мутації; поліплоїдія; рекомбінація.



Мал. 47. С. І. Коржинський.

Яку мінливість називають генетичною.

Генетична (генотипова, спадкова) мінливість є зумовленою генетичними факторами різноманітністю ознак, що успадковуються. Цю мінливість зумовлюють відмінності в генотипах особин однієї чи різних популяцій, одного чи різних видів, а тому її часто називають генотиповою.

Генетична мінливість — важливий фактор підтримання індивідуальної мінливості. Вона завжди присутня в амфіміктичних популяціях, в яких кожна особина є генетично унікальною, й, відповідно, досягається високий ступінь генетичної різноманітності. На відміну від амфіміктичних популяцій із звичайним способом статевого розмноження, у популяціях,

де відбувається нестатеве або партеногенетичне розмноження, усі особини можуть утворювати один клон і бути генотипово однаковими.

Причинами генотипової мінливості є мутації генів та їх комбінування, що веде до нових генотипових комбінацій.

Мутаційна теорія і мутаційна мінливість. Поняття *мутація* як стійка, раптова зміна фенотипу пов'язана із зміною генотипу, що успадковується, у науковий вжиток, як ви пам'ятаєте, увів Х. де Фріз. Ним також була сформульована *мутаційна теорія*, ряд істотних положень якої належить відомому російському ботаніку *Сергію Івановичу Коржинському* (1861—1900).

Основні положення мутаційної теорії у сучасному трактуванні такі.

- Мутації виникають раптово, стрибкоподібно й проявляються у вигляді дискретних ознак.
- Мутації не втрачаються і передаються з покоління в покоління.
- Мутації проявляються по-різному й можуть бути домінантними або рецесивними, корисними й шкідливими, відрізнятися силою свого впливу на організм, викликати незначні зміни в роботі організму або зачіпати життєво важливі ознаки й бути летальними.
- Імовірність виявлення мутацій залежить від кількості досліджених особин.
- Ті самі мутації можуть виникати повторно.
- Мутації можна викликати впливами на організм сильнодіючих фізичних або хімічних агентів, але при цьому поява тієї або іншої мутації не пов'язана з видом агента. Мутації завжди спонтанні, незалежні одна від одної, не мають групової спрямованості. Мутувати може будь-яка ділянка хромосоми.



Мал. 48. Приклади типової генетичної мінливості: а — різноманітні породи собак; б — різнобарвні квіти садової рослини портулака великоквіткового.

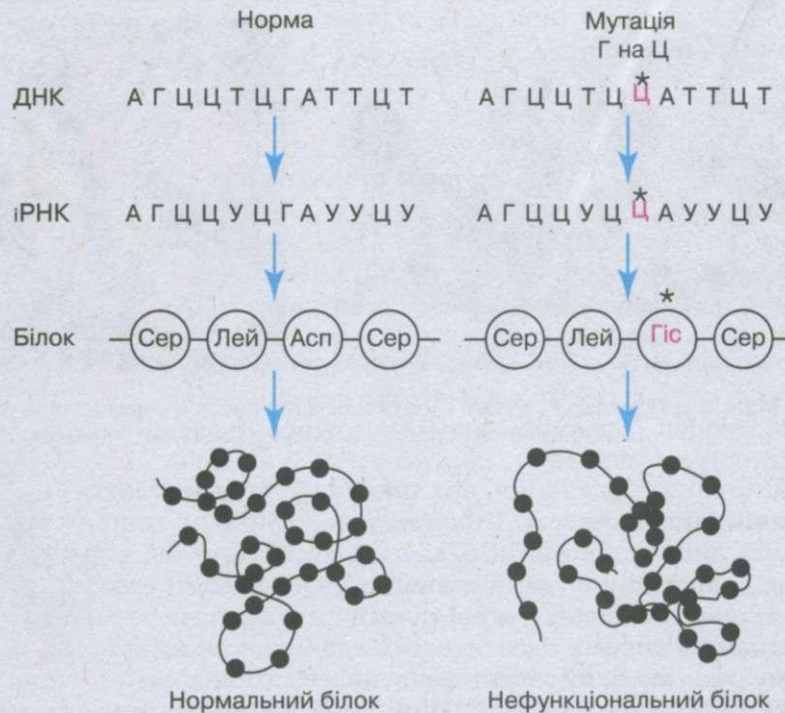
Мінливість організмів, викликана мутаціями, дістала назву **мутаційної мінливості**. Полягає вона головним чином у спонтанних змінах генотипів. Цей тип мінливості, на відміну від модифікаційної, є найважливішим джерелом еволюційних перетворень. Завдяки генетичній мінливості утворюються організми з новими властивостями та ознаками (мал. 48), підтримується високий рівень фенотипової мінливості.

Якими бувають мутації. Нині поняття *мутація* трактують ширше, ніж за часів Х. де Фріза. Під мутаціями розуміють усі зміни генетичного апарату, які успадковуються і можуть передаватися потомкам. Проте найчастіше порушення генетичного апарату призводять до смерті або безпліддя їх носіїв. Звичайним наслідком мутаційного процесу є виникнення летальних алелів, які в гомозиготній комбінації спричиняють смерть носія. Тому шанси залишити потомство в мутантних особин завжди вкрай обмежені.

За характером спадкових змін генетичного апарату виділяють три типи мутацій.

Точкові, або генні, мутації — це мутації на рівні первинного ланцюга ДНК, які призводять до порушення амінокислотної послідовності у білках (мал. 49). Це, як правило, має негативні наслідки для організму. Адже амінокислотна послідовність у кожному білку строго специфічна, й заміна навіть однієї з них може призвести до порушення просторової структури білка й, відповідно, функцій.

Найпоширеніший випадок точкової мутації — заміщення нуклеотидної пари АТ на ГЦ або навпаки. Якщо ці зміни відбуваються в межах структурних генів, то в результаті замість триплету АГА, приміром, може з'явитися триплет АГЦ і в поліпептидному ланцюзі, відповідно, замість негативно зарядженої амінокислоти *аргініну* виявиться незаряджена амінокислота *серин*. Таке може призвести до зміни заряду білка, порушення його конформації, а якщо це фермент, — то й до зниження



Мал. 49. Механізм виникнення точкової мутації.

швидкості хімічної реакції, яку він каталізує. У результаті можуть початися збої в метаболізмі усього організму.

Заміни можуть бути й нейтральними, наприклад, заміни амінокислот з однаковими властивостями. Більше того, не всі мутації внаслідок виродженості генетичного коду призводять до заміни амінокислот. Скажімо, перетворення кодону АГА в АГГ не спричинить заміщення амінокислоти в поліпептидному ланцюзі, оскільки й той, й інший триплет кодують амінокислоту *аргінін*.

До вкрай негативних наслідків призводять мутації стоп-кодону (*пригадайте, що це за кодон*) або мутації випадання чи вставлення одного з нуклеотидів. У результаті змінюється частина або вся послідовність триплетів, що спричиняє серйозні порушення амінокислотної структури білка. Це майже завжди несумісне з нормальним функціонуванням організму.

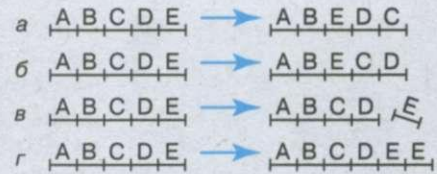
Хромосомні перебудови. Зміни структури хромосом також відносять до розряду мутаційних подій. Це можуть бути переноси частини однієї хромосоми на іншу, зміни розташування генів на хромосомі шляхом їх розвороту на 180° , вставлення зайвої частини хромосоми або, навпаки, випадіння яких-небудь ділянок (мал. 50). У більшості випадків хромосомні перебудови не проходять для організму без наслідків. Найчастіше вони призводять до летальних кінців ще на дуже ранніх

стадіях розвитку зародка. Якщо ж хромосомні перебудови не стосуються генів, які відповідають за важливі функції організму, то зазвичай вони призводять до порушень мейозу й стерильності особини. Проте бувають і зовсім нейтральні хромосомні перебудови.

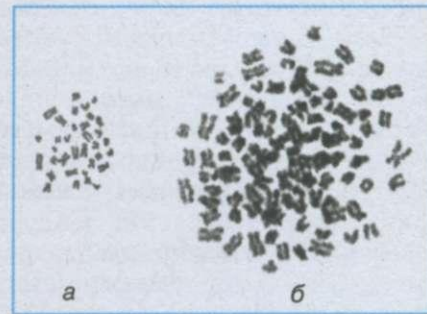
Для невеликого зв'язка ряду комахоїдних бурозубки великої хромосомні перебудови — річ звичайна. У різних частинах ареалу живуть популяції, члени яких мають різні кількості і форми хромосом. Ці хромосомні раси нічим себе не видають, і відрізнити бурозубок, у яких диплоїдний набір має 20 хромосом, від бурозубок, які мають 34 хромосоми, за ознаками, способом життя або плідністю неможливо. Найдивовижніше те, що **хромосомний поліморфізм** (від грец. *полі*, і *морфе* — форма) є особливістю саме цього виду бурозубок, тоді як в інших представників роду хромосомні перебудови смерті подібні.

Геномні мутації є змінами кількості хромосом. Їх причиною є грубі порушення мейозу. Одним з видів геномних мутацій є **анеуплоїдія** (від грец. *ан* — негативний префікс, *еу* — повністю, *плоос* — спроба; *ейдос* — вигляд) — збільшення гомологічних хромосом на одну і більше або, навпаки, нестача найчастіше однієї хромосоми. У результаті особини виду, якому властивий диплоїдний набір $2n = 22$, можуть мати 21, 23, 24 і навіть 25 хромосом. Зазвичай у тварин такі порушення несумісні з нормальною життєдіяльністю організму й призводять або до летального кінця на ранніх стадіях, або до численних порушень розвитку. Спадкове захворювання людини, що веде до різноманітних вад розвитку, у тому числі й розумової відсталості — так званий синдром Дауна, — викликає додаткова хромосома. Іноді в людей трапляються додаткові статеві хромосоми. У таких випадках завжди спостерігається стерильність.

Геномні мутації, пов'язані з кратними збільшеннями кількості хромосомних наборів, називають **поліплоїдією** (від грец. *полі*, *плоос* і *ейдос*). Якщо кількість хромосомних наборів збільшена на один, то це триплоїд, якщо на два — тетраплоїд, на три — пентаплоїд (мал. 51), чотири — гексаплоїд і так далі. Найбільше збільшення кількості хромосомних наборів виявлене в організмів з 10 хромосомними наборами. Поліплоїдні організми, у яких кількість хромосом не парна, можуть розмножуватися тільки шляхом партеногенезу, оскільки нормальний мейоз у таких істот неможливий (*подумайте чому*). У більшості поліплоїдних організмів з парним набором хромосом мейоз може проходити так само вільно, як і в диплоїдів. У цьому випадку тетраплоїдні організми продукуватимуть диплоїдні гамети.



Мал. 50. Виникнення чотирьох головних типів хромосомних перебудов: *а*, *б* — різні випадки зміни розташування генів на хромосомі; *в* — випадіння одного з генів; *г* — дублювання одного і того самого гена.



Мал. 51. Диплоїдні (*а*) і пентаплоїдні (*б*) набори хромосом в одного й того самого виду дощових черв'яків.



Мал. 52. Альбіносами бувають навіть мавпи.

Поліплоїдія досить поширена в природі. Здебільшого вона представлена парноплоїдними (тетраплоїдними або октоплоїдними) особинами, в яких нормально відбувається мейоз. Дуже багато поліплоїдних видів серед рослин, набагато менше серед тварин. Досить часто вони трапляються серед безхребетних (ракоподібних, дощових черв'яків, моллюсків). Є поліплоїди і серед хребетних, насамперед риб. Тут існують навіть цілі родини (осетрові) і ряди (лососеподібні), види яких — виключно поліплоїди, причому з мейозом, що відбувається цілком нормально. Набагато рідше трапляються поліплоїди в амфібій і рептилій, а у птахів і ссавців поліплоїдні організми гинуть на ранніх етапах розвитку.

Чому більшість мутацій рецесивні. Одним з усталених положень генетики вважають тезу про те, що майже всі мутації рецесивні, а дикий тип (так називають звичайний фенотип, властивий особинам, що живуть у природних умовах) завжди домінує над мутантними фенотипами. З чим це пов'язано?

Розглянемо ситуацію на прикладі рецесивного гена *альбінізму* (від лат. *альбус* — білий), що визначає у гомозиготному стані вроджену відсутність пігменту шкіри, волосся (мал. 52), райдужної та пігментної оболонки очей у ссавців. Як з'ясувалося, в особин-альбіносів не функціонує фермент *тирозиназа*, який каталізує реакцію утворення пігменту *меланін*. Причиною неробочого стану тирозинази зазвичай є точкові мутації, що призводять до серйозних порушень послідовності амінокислот у первинному ланцюзі. Дефіцит меланіну компенсується гетерозиготною комбінацією генів. Виявляється, що одного нормального гена від одного з батьків цілком достатньо, щоб у клітині синтезувалося в достатній кількості молекул іРНК, за матрицею яких синтезується достатня кількість тирозинази. Таким чином, нормальне функціонування гена, що визначає забарвлення, і є причиною його фенотипового домінування над алелем, який визначає відсутність ознаки (забарвлення). Це пояснення підходить для більшості мутацій, які є просто поломками генів, що призводить до порушення метаболізму. А компенсується негативний ефект від «поламаних» (рецесивних) генів дією нормальних (домінантних) генів.

У деяких випадках одного нормального гена буває недостатньо, щоб повністю компенсувати дефіцит метаболічного продукту. Наприклад, садова рослина *космея* з білими квітами має гомозиготний генотип за геном, що блокує синтез малинового пігменту. Рослини цього виду з малиновими квітами є гомозиготами за алелями, що забезпечують синтез пігменту, а рослини з рожевими (проміжними за кольором) квітами — гетерозиготами з проміжною кількістю пігменту. Саме у такій неповній компенсації й діють механізми неповного домінування.

Особливою групою є домінантні мутації. Вони проявляються у гетерозиготному стані й трапляються набагато рідше за рецесивні. Це випадки, коли в результаті мутації білки набувають нових для них властивостей, або коли в результаті мутації якийсь ген починає продукувати іРНК у ненормально великій кількості. Наслідком домінантних мутацій є, наприклад, більшість випадків появи тварин-меланістів, у яких, на відміну від нормальних особин, синтезується дуже багато меланіну. Зазвичай такі звірі

мають більш темний, ніж особини дикого типу, колір шерсті (мал. 53).

Рекомбінації генетичного матеріалу та рекомбінаційна мінливість. Ще одним важливим фактором генетичної мінливості є **рекомбінація** (від лат. *re* — префікс, що вказує на повторну дію і *комбінаціо* — з'єднання) — перерозподіл генетичного матеріалу в потомстві. У випадку типового статевого розмноження рекомбінація приводить до утворення нащадків з найрізноманітнішими генотиповими комбінаціями. У результаті в одній популяції неможливо зустріти двох генетично однакових особин. Різноманітність організмів, що виникає у процесі рекомбінації, дістала назву **рекомбінаційної мінливості**.



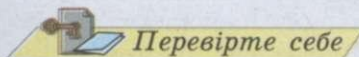
Мал. 53. Пантера, або чорний леопард, — типовий випадок меланізму.

Існують три основні фактори рекомбінації:

- сполучення гамет від різних батьків у разі випадкових схрещувань у тварин і перехресного запилення в рослин;
- незалежний розподіл хромосом після першого поділу мейозу;
- кросинговер — обмін ділянками гомологічних хромосом під час кон'югації у першій метафазі мейозу.

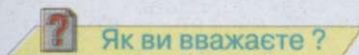
Рекомбінація відіграє важливу роль в еволюції організмів. Її властивості використовують і у процесі виведення нових сортів рослин та порід тварин.

Основою генетичної мінливості організмів є мутаційна і рекомбінаційна мінливість. Мутації — спадкові зміни структури генетичного апарату — є причиною мутаційної мінливості. Вони проявляються на трьох рівнях: нуклеотидної послідовності ДНК; будови хромосом; кількості хромосом. Рекомбінаційна мінливість — перекомбінування батьківських генотипів унаслідок: випадкового злиття яйцеклітини і сперматозоїда; випадкового розподілу за дочірніми клітинами хромосом після першого поділу мейозу; кросинговеру.



Перевірте себе

1. Яку мінливість називають спадковою?
2. Які властивості мутаційної мінливості відрізняють її від модифікаційної?
3. На яких трьох рівнях організації генетичного апарату відбуваються мутації?
4. Що таке поліплоїдія й що таке анеуплоїдія?
5. Які існують фактори рекомбінації генетичного матеріалу?



Як ви вважаєте?

1. Чи може мутантний організм шляхом мутації повернутися до нормального фенотипу?
2. Чому найбільш пересічний фенотип, притаманний даному виду організмів, називають диким типом?

§ 15. ЧОМУ ВИНИКАЮТЬ МУТАЦІЇ. МУТАГЕНИ

Терміни і поняття: мутагенез (експериментальний, спонтанний); мутагени фізичні, хімічні і біологічні; мутації індуковані і спонтанні; лейкоз; репарація.



Мал. 54. Приклади мутацій дрозофіли, що можуть бути індуковані мутагенами або виникати у природних умовах: а — жовте тіло; б — скручені крила.

Поняття мутагенезу. З самого початку становлення генетики особливу увагу вчені приділяли причинам і природі мутацій. Їх насамперед дуже цікавило: звідки беруться раптові стрибкоподібні зміни фенотипу. Першим реальним кроком у цьому напрямі стали дослідження з експериментального мутагенезу (від *мутаціо* і *генезіс*), тобто впливу на організм мутагенами — сильнодіючими фізичними факторами або хімічними речовинами, що спричиняють появу мутацій. Впровадження математичних методів, за допомогою яких став можливим суворий облік мутацій, що виникають під час дії мутагенів, дало ряд цікавих результатів, котрі стимулювали подальший розвиток генетики. Більше того: їх спрямований пошук у природі показав наявність так званого спонтанного мутагенезу.

Мутації, викликані у лабораторних умовах, згодом стали називати індукованими мутаціями, а знайдені у природних популяціях — спонтанними мутаціями. І ті, і другі, як правило, за своїм фенотиповим проявом майже не відрізняються. Проте вчені все-таки відзначали, що індуковані мутації набагато різноманітніші й фенотипово проявляються сильніше, ніж спонтанні. Наприклад, у дрозофіл (мал. 54) до числа більш-менш поширених відносять мутації «жовте тіло» і «закручені крила». Їх можна викликати в лабораторії й спостерігати в природі, але виразність цих аномалій завжди сильніша в особин, у яких ці мутації були штучно індуковані.

Що таке фізичний мутагенез. Уперше принципову можливість штучного викликання мутацій довів у 1927 р. американський дослідник Герман Джозеф Мьоллер (1890—1967), який опромінював дрозофіл рентгенівськими променями. Нині доведено, що всі види іонізуючого опромінення є потужними фізичними мутагенами. У лабораторних умовах використовуються майже винятково рентгенівські й гамма-промені. Це пов'язано з тим, що вони краще, ніж потоки заряджених частинок, проникають усередину організму. Фізичними мутагенами також є ультрафіолетові промені та підвищена температура.

Механізм мутагенного впливу полягає у такому. Проходячи крізь цитоплазму або каріоплазму, промені на своєму шляху виривають електрони зовнішньої оболонки атомів і перетворюють їх у позитивно заряджені іони. Електрони, що вивільняються, приєднуються до інших атомів, надаючи їм негативного заряду. В результаті у клітині і ядрі утворюється величезна кількість високоактивних хімічних радикалів. Якщо вони взаємодіють із структурними білками або ферментами,

змінюючи їх структури, то це тільки на якийсь час призводить до порушень функціонування клітини. Якщо ж вони взаємодіють з ДНК, відбуваються необоротні зміни — мутації. Мутації можуть бути пов'язані з порушеннями структури як одного нуклеотида, так і відразу низки сусідніх нуклеотидів. У результаті в першому випадку у ході реплікації можуть виникати генні (точкові) мутації, а в другому — перебудови хромосом. Цікаво, що вплив іонізуючого опромінення найчастіше призводить саме до другого типу мутацій.

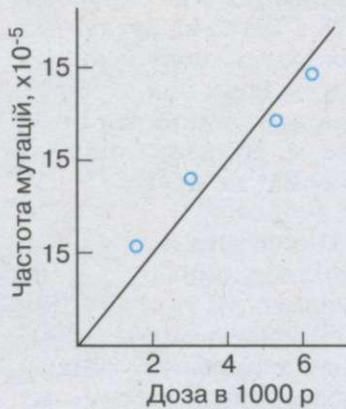
Дуже часто дію іонізуючого випромінювання, особливо заряджених частинок, порівнюють із влученнями у мішень, якою в цьому випадку є генетичний апарат клітини. Як не всяка куля знаходить свою ціль, так і не всяка заряджена частинка влучає в ядро. Якщо ж таке відбувається, то можна припустити, що мутагенний ефект від опромінення буде набагато вищим у тканин, клітини яких постійно діляться (у таких клітин у середньому відносно більший розмір ядра порівняно з клітинами, що не діляться). Крім того, мутагенний ефект опромінювання повинен більше проявлятися у разі опромінення чоловічих гамет, ніж жіночих (*пригадайте ядерно-цитоплазматичні співвідношення в сперматозоїдах і яйцеклітинах*). Проведені дослідження показали, що ця закономірність справді має місце.

Мутагенний ефект випромінювання у клітинах, що діляться, вищий ще й тому, що генні мутації найчастіше виникають у процесі реплікації ДНК. У клітинах, що не діляться, багато з порушень структури нуклеотида (метилування, амінування, фосфорилування азотистих основ) — це ще не власне мутації, а швидше схильність до них. Такі зміни структури нуклеотида різко підвищують імовірність неправильної реплікації й тільки порушення синтезу ДНК безпосередньо призводять до мутації. Не випадково, що в людини радіація насамперед уражує клітини епітеліальної тканини (у тому числі сперматозоїди, які постійно утворюються шляхом поділу сперматогоній) і деяких видів сполучної тканини, насамперед кістковий мозок, де постійно поділом клітин попередників утворюються формені елементи крові. Одним з найбільш небезпечних наслідків опромінення кісткового мозку є лейкоз — злоякісне переродження кровотвірної системи. Дуже чутливі до дії іонізуючого опромінення людські ембріони.

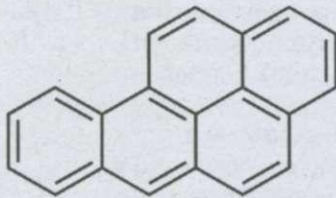
Саме через те, що опромінення уражує передусім клітини, які перебувають у стані поділу, дуже стійкими до його впливу виявилися дорослі комахи. Як відомо, на стадії імаго у комах повністю припиняється ріст і, відповідно, клітинні поділи. Тому, приміром, *тарган рудий* може витримати опромінення у кілька сотень рентгенів, тоді як для людини критичними є дози на рівні 50 рентгенів.

Навластивості іонізуючого опромінення уражувати клітини, що діляться, ґрунтується терапевтичний ефект гамма-променів. За їх допомогою убивають ракові клітини, які перебувають у стані постійних поділів, й у такий спосіб гальмують розвиток злоякісних пухлин.

Важливою властивістю фізичних мутагенів є пряма залежність між дозою опромінення, яку дістає організм, і виходом мутацій (мал. 55). Чим більша доза, тим, відповідно, більше мутацій. Звідси був зроблений висновок, що не існує граничних доз дії іонізуючого опромінення, нижче яких воно не шкідливе, просто за малих доз рівень мутування не дуже помітний. Якщо ж організм пробує в умовах низького рівня радіації досить тривалий період,



Мал. 55. Прямолинійна залежність між частотою мутацій у дрізофілі і дозою рентгенівського опромінення, яку дістали дослідні особини.



Мал. 56. Формула бензопірену — мутагену й одного із забруднювачів навколишнього середовища.

накопичений мутагенний ефект може бути не менший за одержання великої дози за дуже короткий період часу.

Особливості хімічного мутагенезу. Хімічний мутагенез було відкрито пізніше фізичного, у 1940 році. Честь його відкриття належить видатному генетику, уродженцеві м. Чернігова *Йосипу Абрамовичу Рапопорту* (1912—1990), який вирощував дрізофіл на середовищі з *формальдегідом*.

Хімічні мутагени — речовини певних типів хімічних сполук, що, взаємодіючи з ДНК, уражують саме генетичний апарат клітини. До хімічних мутагенів відносять: неорганічні речовини (оксиди сірки SO_2 і азоту NO_2 , перекис водню H_2O_2 , азотисту кислоту HNO_2 , солі азотної кислоти HNO_3 , сполуки Плюмбуму та Гідраргіуму); прості органічні сполуки (формальдегід $\text{CH}_2 = \text{O}$, хлороформ CHCl_3) та набагато складніші органічні сполуки. Сильними мутагенами є органічні сполуки, здатні переносити групи CH_3 і C_2H_5 . Деякі з них настільки мутагенні, що їх називають *супермутагенами*. Сильні мутагенні властивості мають циклічні органічні сполуки, у яких бере участь атом Нітрогену. До цієї групи сполук відносять усі аналоги азотистих основ. Мутагенами виявилися й багато отрутохімікатів, що використовуються для боротьби із сільськогосподарськими шкідниками.

Механізм дії хімічних сполук багато в чому нагадує дію опромінювання. Тільки у цьому випадку хімічно активні речовини не утворюються у клітині під дією зовнішньої енергії, а проникають у клітину як чужорідні речовини, після чого починають реагувати з ДНК, змінюючи її структуру, що згодом провокує неправильну реплікацію і таким чином призводить до мутацій. Є особливі форми хімічних мутагенів, які не змінюють первинну структуру ДНК, а утворюють комплекси з ДНК. У цьому разі також спостерігаються порушення синтезу ДНК.

Хімічний мутагенез має багато спільного з фізичним. Зокрема, чим вища доза хімічного мутагену, тим більший вихід мутацій. Але хімічний мутагенез має ряд особливостей. По-перше, хімічні мутагени діють більш специфічно, часто викликаючи певні мутації. По-друге, у них пролонгований ефект. Це означає, що мутації можуть проявитися через кілька клітинних поділів або навіть через два-три покоління нащадків.

Одним з наймасовіших небезпечних хімічних мутагенів є поліциклічний вуглеводень — *бензопірен* (мал. 56), який міститься у бензині, а також утворюється під час горіння нікотину. Це дуже стійка сполука, небезпечна тим, що може накопичуватися у навколишньому середовищі або організмі, а тому навіть мінімальні її дози рано чи пізно можуть призвести до *мутагенних* і *канцерогенних* (від лат. *канцер* — рак і *генезіс*) *ефектів*.

Саме цій речовині завзяті чоловіки-курці найчастіше зобов'язані безплідністю.

Біологічні мутагени. До середини 40-х років ХХ ст., як це не дивно, ніхто й не припускав, що ДНК — основна речовина ядра — є носієм генетичної інформації. Тоді вважали, що ця інформація записана в особливих білках. Довести, що саме ДНК є носієм спадкової інформації, вдалося академіку НАН України *Сергію Михайловичу Гершензону* (1906—1998) та його учням. Вони вирощували дрозофіл на середовищі, насиченому ДНК. Виявилось, що у таких колоніях масово виникають мутації, тоді як у пробірках, середовище яких містило різноманітні білки, мутації не спостерігалися. Звідси був зроблений висновок, що ДНК є генетично активною речовиною. Далі численні досліді з різноманітними видами організмів підтвердили, що чиста ДНК справді є сильним мутагеном.

Очевидно, що мутагенні ефекти можуть давати і вірусні інфекції. Адже у цих випадках ДНК потрапляє безпосередньо у генетичний апарат, викликаючи порушення його роботи. Справді, в уражених вірусами клітинах дуже часто спостерігаються хромосомні перебудови, що зовні не відрізняються від тих, які викликають гамма-промені.

Саме на мутагенній дії ґрунтується і канцерогенний ефект вірусів, адже виникнення злоякісних пухлин розпочинається з переродження соматичних клітин, викликаного порушеннями їх генетичного апарату різноманітними мутагенами.

Спонтанні мутації у природі. Що може бути причиною рідкісних випадків мутування організмів, які живуть у чистому середовищі і не зазнають дії фізичних та хімічних мутагенів? Адже у таких місцях, на відміну від лабораторій, на організми не впливають ані сильнодіючі хімічні сполуки, ані іонізуюче випромінювання. Якщо нині на Землі можна знайти безліч місць, забруднених мутагенами (території, потерпілі від аварій на ядерних реакторах, наприклад Чорнобильська зона, ділянки, заражені отрутохімікатами та відходами шкідливого виробництва), то ще сто років тому нічого подібного не було. Проте мутації траплялися завжди.

Можливо, спонтанні мутації викликають малопомітні природні фактори, скажімо, природний радіаційний фон, ультрафіолетові промені Сонця, раптові підвищення температури тощо. Ці фактори завжди були присутні на Землі й впливали на організми. Однак спеціальні розрахунки показують, що підвищеним радіаційним фоном можна пояснити не більше 10—25 % усіх спонтанних мутацій у людини. Очевидно, причиною все-таки є випадкові помилки під час реплікації, які й призводять до мутацій.

Доведено, що спонтанні мутації у бактерій становлять десь 10^{-5} , а в еукаріотичних організмів вони мають частоту не вище 10^{-6} . Це означає, що в кожній мільйонній новонародженій дитині



Мал. 57. С. М. Гершензон

ни наявна мутація певного гена. Очевидно, реальна частота спонтанних мутацій набагато вища, але клітини мають спеціальні механізми **репарації** (від лат. *reparatio* — відновлення) — систему спеціальних ферментів, які виправляють ушкодження й розриви ДНК, відновлюють цілісність її молекул.

Мутації можна викликати штучно, впливаючи фізичними агентами (іонізуючим випромінюванням) або хімічними речовинами певної природи на клітини або організм у цілому. При цьому частота індукованих мутацій тим вища, чим більша доза радіації або концентрація хімічних мутагенів в організмі. У природних умовах без впливу певних мутагенів виникають спонтанні мутації. Частота спонтанних мутацій набагато нижча за частоту індукованих. У середньому спонтанна мутація трапляється не частіше, ніж одна на мільйон генів.



Перевірте себе

1. Який процес називають мутагенезом?
2. У чому полягає ефект малих доз опромінення?
3. Чим хімічний мутагенез відрізняється від фізичного?
4. Що є звичайним чинником біологічного мутагенезу?
5. Чому в природі за відсутності явного впливу фізичних і хімічних мутагенів відбувається мутаційний процес?



Як ви вважаєте?

1. Чимало вчених вважають, що малі дози радіації не такі страшні і до них організм пристосовується, як і до деяких отрут у незначних кількостях. Спробуйте підтримати або спростувати цю точку зору.
2. Чому ефекти від впливу хімічних мутагенів можуть проявлятися через кілька поколінь?

Тестові завдання до теми 6

1. Укажіть, яке з запропонованих нижче тверджень є коректним: а) мінливість властива лише організмам, які розмножуються статевим шляхом; б) клонові організми нічим не відрізняються один від одного; в) мінливість притаманна усім без винятку організмам; г) в основі будь-якої мінливості лежить мінливість генотипів.
2. Укажіть поняття, що за своїм сенсом можна вважати тотожним поняттю *неспрямована мінливість*: а) модифікаційна мінливість; б) групова мінливість; в) індивідуальна мінливість; г) генотипова мінливість.
3. Укажіть, якому поняттю відповідає визначення: «модифікаційна мінливість ознак, укладена у певний діапазон мінливості, зумовлений генотипом»: а) норма реакції; б) варіаційний ряд; в) дисперсія, г) варіаційна крива.
4. Укажіть, що є найбільш точною оцінкою ступеня фенотипової мінливості: а) межі мінливості; б) середнє значення; в) дисперсія; г) варіаційний ряд.

Тема 6. *Закономірності мінливості*

5. Укажіть, яка з властивостей не відноситься до модифікаційної мінливості:
а) оберненість; б) спрямованість; в) спадкоємність; г) індивідуальність.
6. Вкажіть, хто з учених увів у науковий обіг поняття *мутація*:
а) Мендель; б) де Фріз; в) Коржинський; г) Вавілов.
7. Укажіть, яке з наведених положень не є положенням мутаційної теорії стосовно властивостей мутацій:
а) виникають раптово; б) проявляються у вигляді дискретних ознак; в) не здатні передаватися з покоління у покоління; г) можуть виникати повторно.
8. Укажіть, як називаються мутації, що виникають на рівні первинної структури ДНК:
а) точковими; б) геномними; в) хромосомними; г) спонтанними.
9. Укажіть тип мутацій, якщо в особини, яка у нормі має 22 хромосоми, виявлено 25 хромосом:
а) поліплоїдія; б) анеуплоїдія; в) хромосомна перебудова; г) тетраплоїдія.
10. Укажіть, який із зазначених факторів не вважають фізичним мутагеном:
а) гамма-випромінювання; б) ультрафіолетові промені; в) ультразвук; г) висока температура.
11. Укажіть, за допомогою якої речовини вперше був доведений хімічний мутагенез:
а) нітратна кислота; б) амоніак; в) бензопірен; г) формальдегід.
12. Укажіть фактор біологічного мутагенезу:
а) вірусні інфекції; б) похідні азотистих основ; в) підвищена температура тіла; г) бактеріальні та вірусні інфекції.
13. Установіть відповідність між правилом чи законом генетики та сформульованим положенням:

Третій закон Менделя	Під час утворення статевих клітин у кожен гамету потрапляє тільки один алель з пари алелей даного гена.
Закон чистоти гамет	Мутації здійснюються тільки на певних ділянках хромосоми.
Хромосомна теорія	Мутувати може будь-яка ділянка хромосоми.
Мутаційна теорія	Між гомологічними хромосомами відбувається обмін алельними генами.
	Кожна пара ознак успадковується незалежно від інших пар.

14. Укажіть відповідність між видом мутації та її проявом:

Точкова мутація	Зміни розташування генів на хромосомі
Хромосомна перебудова	Заміщення амінокислоти у білку
Анеуплоїдія	Кратне збільшення числа хромосомних наборів
Поліплоїдія	Амітотичний поділ клітин
	Зменшення хромосомного набору на одну хромосому

15. Установіть правильну послідовність дій дослідника під час вивчення індивідуальної мінливості у певній групі організмів:
побудувати варіаційну криву; встановити діапазон мінливості ознаки; побудувати варіаційний ряд; знайти особини з найменшим і найбільшим значеннями ознаки.

Лабораторна робота 2*

СПОСТЕРЕЖЕННЯ ЗА НОРМАЛЬНИМИ ТА МУТАНТНИМИ ФОРМАМИ ДРОЗОФІЛ, ЇХ ПОРІВНЯННЯ

Мета. Вивчити фенотиповий прояв мутацій у дрозозфіли. Навчитися відрізняти дикий тип від мутантного фенотипу.

Обладнання. Бінокляр, колекція дрозозфіл: дикий тип (у мухи сіре тіло, червоні очі та довгі крила овальної форми); мутантний тип 1: у мухи вкорочені (або відсутні) крила; мутантний тип 2: у мухи білі очі; мутантний тип 3: у мухи чорне тіло.

Інструкція. Налаштуйте бінокляр. Розгляньте готові мікропрепарати дикого типу і мутантних фенотипів дрозозфіл. Визначте, де дикий тип, а де — мутантні особини.

Оформлення результатів роботи. Замалюйте у зошитах дрозозфіл різних фенотипів у вигляді таблиці. Вкажіть на малюнках фенотиповий прояв мутацій.

	Дикий тип		
Мутація 1	Мутація 2	Мутація 3	

Завдання. Опишіть дикий тип мухи-дрозозфіли. Які мутації ви побачили? Зробіть висновок про те, як мутаційні зміни у генетичному апараті проявляються фенотипово.

Лабораторна робота 3

ВИВЧЕННЯ МІНЛИВОСТІ В РОСЛИН. ПОБУДОВА ВАРІАЦІЙНОГО РЯДУ І ВАРІАЦІЙНОЇ КРИВОЇ

Мета. Навчитися оцінювати модифікаційну мінливість живих організмів. Сформуванати навички побудови варіаційного ряду і варіаційної кривої.

Обладнання. Боби квасолі (не менше 30 шт.), штангенциркуль або лінійка.

Інструкція. За допомогою штангенциркуля виміряйте у міліметрах довжину і ширину не менш ніж 30 бобів. (Вимірювати ширину сім'ядолі зручно, поклавши біб «на бік».)

Оформлення результатів роботи. Заповніть таблицю.

* Лабораторні та практичні роботи, позначені зірочкою, виконуються за вибором учителя.

Довжина бобу									
Розмірні класи	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм
Кількість бобів									
Ширина бобу									
Розмірні класи	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм	... мм
Кількість бобів									

Завдання. Обчисліть за формулою середнього арифметичного середні довжину і ширину бобів.

Побудуйте варіаційну криву, відкладаючи по осі абсцис відносну довжину бобів L або їх ширину H , а по осі ординат — кількість бобів певного розмірного класу. З'єднайте крапки лінією. За одержаною варіаційною кривою визначте, чи збігається пік вашого графіка із середнім значенням довжини і ширини бобів. У випадку, якщо розподіл нормальний, величина середньої відносної величини збіжиться з піком графіка. Зробіть висновок, чи є ваш розподіл нормальним.



Практична робота 2

РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ТИПОВИХ ЗАДАЧ НА ВИЗНАЧЕННЯ ВИДУ МУТАЦІЙ

Мета. Навчитися: визначати, чи є досліджувана мутація рецесивною чи домінантною; розв'язувати генетичні задачі на визначення типу мутацій; визначати генотипи батьків і потомства. Виробити навички визначення генних, хромосомних або геномних мутацій.

Теоретичне обґрунтування. Вивчаючи спадковість, потрібно вміти відрізнити домінантну мутацію від рецесивної.

Домінантні мутації зазвичай визначити легко. Такі мутації завжди мають фенотиповий прояв. У випадку домінантних мутацій потрібно вміти розрізнити гомозиготні і гетерозиготні організми. Для цього застосовують аналізуючі схрещування.

Рецесивні мутації найчастіше стосуються генів, що визначають первинну будову поліпептидних ланцюгів, з яких формуються, зокрема, ферменти. Наслідком можуть бути порушення обміну речовин у гомозиготних особин. Рецесивні мутації становлять проблему для дослідника, оскільки в гетерозиготному стані вони не мають фенотипового прояву. З огляду на це буває надзвичайно складно виявити носія такої мутації. Для визна-

чення рецесивної мутації слід або застосувати самозапилення гібридних рослин, або провести схрещування гібридів першого покоління між собою, що використовують у генетиці як рослин, так і тварин. У генетиці людини подібні методи не застосовують, тому робити висновки про природу мутацій можна тільки на основі аналізу родоводів.

Крім того, досліднику часто необхідно розрізнити, який тип мутацій має місце у досліджуваному випадку: генна мутація, хромосомна перебудова або навіть зміна кількості хромосом. Сучасна наука тільки шукає підходи до вирішення питання про визначення типу мутацій. Реально сьогодні визначити тип мутації лише за допомогою цитогенетичного дослідження пацієнта та його родичів. Однак деякі попередні висновки про вид мутації можна зробити на підставі таких даних.

Генна мутація, як правило, стосується лише однієї ознаки. Домінантні генні мутації часто проявляються патологією однієї ознаки у фенотипі, наприклад, укорочений хвіст у кішки, зайвий палець на руці людини. Рецесивні генні мутації часто спричиняють недостатній синтез якогось ферменту. Відповідно такі мутації часто проявляються порушеннями обміну речовин. Прикладом такої мутації може бути хвороба фенілкетонурія.

Хромосомні перебудови, як правило, призводять до множинних системних порушень організму.

Геномна мутація (перебудова геному) часто викликає порушення відтворення. Наприклад, анеуплоїдія (втрата або додавання однієї або кількох хромосом) веде до порушення мейозу і, відповідно, до безплідності.

Поліплоїдія у рослин фенотипово проявляється збільшенням розміру клітин і всього організму в цілому.

Завдання

1. У матері і батька є така генетична ознака, як відсутність малих кутніх зубів. У родині троє дітей, у двох з них також відсутні малі кутні зуби, у третього такі зуби є. Визначте:

а) чи є мутація, що викликає цю патологію, домінантною, чи рецесивною;

б) генотипи батьків.

2. У томата жовтий колір плода викликаний мутацією. При схрещуванні двох червоних плодів одержали такий результат: 26 рослин з плодами червоного кольору і 13 рослин з плодами жовтого кольору. Які генотипи батьківських рослин? Чи є мутація, що визначає жовтий колір плодів томата, домінантною, чи рецесивною?

3. Відомо, що в рослині нічної красуні мутантний алель визначає відсутність пігменту в пелюстках і, відповідно, біле забарвлення віночка. Квітки у нічної красуні бувають трьох типів: червоні, рожеві і білі. У разі схрещування двох роже-

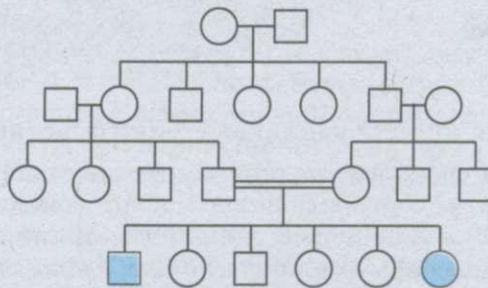
Тема 6. Закономірності мінливості

вих особин нічних красунь потомство дає розщеплення на червоні, рожеві і білі рослини у співвідношенні 1:2:1. Яка мутація — домінантна чи рецесивна — визначає відсутність пігменту в пелюстках космеї? Як називається такий тип спадкування?

4. Жінка, мати якої страждала дальтонізмом, одружилася з хворим на гемофілію чоловіком. У родині народилися четверо дітей: дві дівчинки та два хлопчики. Обидві дівчинки і один з хлопчиків здорові, другий хлопчик — дальтонік. Визначте: а) зчеплена з X-хромосою мутація, що визначає розвиток дальтонізму, є рецесивною чи домінантною? б) зчеплена з X-хромосою мутація, що визначає розвиток гемофілії, є рецесивною чи домінантною?

5. У родині, де обоє батьків мають нормальний зір, народилося кілька дітей з нормальним зором і один хлопчик-дальтонік. Чим це можна пояснити? Які генотипи батьків і дітей?

6. У медико-генетичну консультацію звернулася родина, що має шістьох дітей, двоє з яких страждають важкою патологією, що рідко трапляється, — хворобою, спричиненою мутацією гена, який характеризується прогресуючим зниженням зору в комбінації з деградацією інтелекту до ідіотії. У процесі складання родоводу з'ясувалося, що подружжя було родичами — троюрідними братом і сестрою. Родовід цієї родини такий:



Як ви вважаєте, за яким типом успадковується мутація, що викликає зазначену хворобу?

7. У медико-генетичну консультацію звернулася подружня пара, в якій чотири вагітності закінчилися народженням мертвих дітей з численними аномаліями розвитку. Відомо, що батько в цій родині є ліквідатором аварії на Чорнобильській АЕС. Яка мутація, на ваш погляд, викликала трагічну ситуацію в родині: а) генна домінантна; б) генна рецесивна; в) хромосомна перебудова; г) неуплоїдія у батька?

8. Юннат забрав з гуртка практичної генетики білого лабораторного пацюка, над яким проводили дослід з впливу мутагенів на живий організм. На жаль, усі спроби юнната одержати від пацюка потомство виявилися невдалими: пацюк не здатний зачати дитинчат. Зробіть припущення про те, яка мутація могла викликати подібну патологію: а) генна домінантна; б) генна рецесивна; в) хромосомна; г) анеуплоїдія.

9. У 90-х роках XIX ст. голландський ботанік Хуго де Фріз описав мутантну форму рослини *енотери*. Незвичайний екземпляр рослини відріз-

нявся більшою висотою, значною кількістю стебел, великими квітами. На малюнку зображені звичайна рослина енотери і мутантна форма.



Як ви гадаєте, яка мутація викликала такий фенотиповий прояв?

10. Усі овочі, які споживає людина, є штучно відібраними мутантними формами. Усі культурні сорти відрізняються від своїх диких предків значно більшими розмірами, підвищеною плідністю, високою продуктивністю, збільшеним вмістом цукрів, вітамінів, білків. Мутації якого типу сприяли високій продуктивності культурних рослин? Відповідь обґрунтуйте.