

Навчальне заняття № 1

Тема: Спадковість і мінливість.

План:

1. Складові здоров'я людини.
2. Антропогенетика та медична генетика, євгеніка. Людина як об'єкт генетичних досліджень. Генетика особистості.
3. Шляхи передачі інформації в живих системах (центральна догма). Реплікація, транскрипція, трансляція. Основні ферменти, що забезпечують функціонування нуклеїнових кислот (полімерази, гелікази, топоізомерази, і т.і.)
4. Сучасні уявлення про структуру гена. Некодувальні послідовності ДНК. Генетичний код та його властивості.
5. Генетична система прокаріотичних (нуклеоїд, плазмід) та еукаріотичних (пласти) клітин. Геном. Регуляція активності генів.
6. Генетика – наука про закономірності успадкування ознак та їх мінливість. Основні етапи розвитку генетики.
7. Методи генетичних досліджень (гібридологічний, близнюковий, цитологічний, популяційний (статистичний) біохімічний та молекулярно-біологічний). Генетична термінологія та символіка. Гібридологічний метод. Типи схрещувань.

Література: Основна: Задорожний К.М., Утевська О.М. «Біологія і екологія». Харків. «Ранок», 2018., с . 118-125. Додаткова: Балан П.Г., Вервес Ю.Г., Біологія: 11 кл. К.: Генеза, 2011., с. 20-32.

1. Учені вважають, що **здоров'я** — це *«стан повного фізичного, духовного й соціального благополуччя, а не лише відсутність хвороб та фізичних дефектів»*. А от у побутовому розумінні здоров'я — це всього-на-всього відсутність хвороб. Багатьох людей, перш за все, цікавить фізична складова здоров'я, проте вона не єдина, хоча й є дуже важливою.



2. Генетика людини, або антропогенетика, - наукова дисципліна, яка вивчає закономірності спадковості та мінливості стосовно людини. Вона розглядає ці генетичні явища на всіх рівнях організації та існування людини: молекулярному, клітинному, організмовому, популяційному, біогеоценотичному, біогеохімічному.

Генетика людини вивчає:

- генетичну зумовленість фізіологічних, біохімічних і морфологічних властивостей окремих тканин і органів людини, психічної та інтелектуальної діяльності;
- статистичні закономірності розподілу генних частот у мікропопуляціях;
- методи захисту генотипу людини від несприятливих чинників довкілля;
- генетичну зумовленість хвороб, їх передачу в поколіннях, прояв в онтогенезі, поширення в популяціях, географічне поширення;
- роль спадковості і середовища у формуванні особистості;
- молекулярні механізми пам'яті;
- накопичення і передавання у поколіннях набутої в онтогенезі інформації тощо.

Людина як об'єкт генетики має цілу низку особливостей, обумовлених як біологічними, так і соціальними факторами:

- неможливість проведення спеціальних схрещувань для гібридологічного аналізу;
- відсутність гомозиготних ліній;
- неможливість експериментального мутагенезу;
- тривалий час розвитку до настання статевої зрілості, значна тривалість життя;
- нечисленне потомство;
- неможливість забезпечення однакових, контрольованих умов розвитку дітей у різних сім'ях;
- недостатньо точна реєстрація спадкових ознак, невеликі родоводи;
- порівняно велика кількість хромосом, які важко розрізнити.

Генетика людини набула виняткового значення як теоретична та практична складова медичної генетики.

Євгеніка - вчення про шляхи поліпшення спадкових властивостей людини її духовного і фізичного здоров'я.

Термін «євгеніка» запропонував у 1883 році видатний англійський вчений Френсіс Гальтон.

3. З ДНК на ДНК та в напрямку ДНК— РНК—білок інформація передається в усіх клітинах живих організмів (під час реплікації, транскрипції і трансляції). Передачу інформації з РНК на РНК використовують деякі віруси. А передача інформації з РНК на ДНК використовується деякими вірусами і, в деяких випадках, у клітинах живих організмів (так звана зворотна транскрипція).



Мал. 56.1. Схема передачі інформації в живих організмах згідно з центральною догмою молекулярної біології

Процеси передачі інформації в клітині

Процес	Звідки й куди передається інформація	Коли відбувається	Ферменти та структури, які беруть участь у процесі
Реплікація ДНК	З ДНК на ДНК	Під час подвоєння ДНК перед поділом клітини	ДНК-залежна ДНК-полімераза, топоізомераза, геліказа
Транскрипція	З ДНК на РНК	На першому етапі синтезу білка	ДНК-залежна РНК-полімераза, топоізомераза, геліказа
Трансляція	З РНК на білок	На другому етапі синтезу білка	Рибосома
Зворотнатранскрипція	З РНК на ДНК	Під час переміщення мобільних генетичних елементів та під час розмноження ретровірусів у клітині	РНК-залежна ДНК-полімераза (ревертаза), топоізомераза, геліказа
Реплікація РНК	З РНК на РНК	У процесі відтворення в клітині всіх РНК-вірусів, окрім ретровірусів	РНК-залежна РНК-полімераза, топоізомераза, геліказа

У живих системах спадкова інформація передається переважно у напрямках ДНК — РНК — білок та ДНК — ДНК. Можлива також передача інформації у напрямках РНК — ДНК і РНК — РНК. Для забезпечення передачі цієї інформації живі організми використовують спеціальні ферменти: полімерази, топоізомерази, гелікази тощо.

Топоізомерази — це ферменти, які здатні змінювати топологію ДНК (її просторову будову). Це дозволяє привести ділянку ДНК в стан, коли можлива робота інших ферментів.

Гелікази — це ферменти, які відповідають за розділення дволанцюгових молекул нуклеїнових кислот на одноланцюгові. Такий процес є дуже важливим, наприклад, перед початком реплікації або транскрипції. Залежно від того, з якою нуклеїновою кислотою працює фермент, виділяють ДНК-гелікази і РНК-гелікази.

4. Ген — це одиниця спадковості, ділянка ДНК, до складу якої входить кілька компонентів (промотор, термінатор, кодуючі ділянки тощо). Гени прокаріотів мають більш складну будову, ніж гени еукаріотів. Сукупність усіх генів і некодуючих ділянок ДНК клітини утворює її геном. За будовою геномів прокаріоти та еукаріоти також різняться між собою.

5. Регуляція активності генів

У геномі людини понад 20 000 генів. Але для життєдіяльності й виконання своїх функцій кожній окремій клітині потрібно набагато менше генів. Тому більша їх частина у клітинах є «вимкненою», неактивною.

Але й ті гени, які працюють, не завжди працюють однаково. Якщо є потреба у виробленні слини, то гени, які виробляють потрібні ферменти, працюють активно. А коли потреба минає, інтенсивність їхньої роботи слід зменшувати. Так клітини можуть економити ресурси організму.

У клітинах регуляція реалізації генетичної інформації може відбуватися за допомогою кількох механізмів. Перший механізм — взаємодія продуктів регуляторних генів (зазвичай білків) з певними структурами генів: оператором, промотором або регуляторними ділянками. Це дозволяє змінювати швидкість роботи генів або «вмикати» чи «вимикати» їх.

Другий механізм — модифікація деяких нуклеотидів у ланцюжках ДНК. Якщо до них приєднується метильний радикал (CH₃), то зчитування інформації з ділянки ДНК за таким нуклеотидом стає неможливим.

Третій механізм — пакування певних ділянок ДНК за допомогою білків таким чином, щоб з них не можна було зчитати спадкову інформацію. Крім того, регуляція можлива й на більш пізніх етапах, коли клітина блокує роботу РНК або білків, які є продуктами роботи гена.

6. Генетика як наука

Генетика (від грец. genetic — походження) — наука про спадковість і мінливість живих організмів. Цей термін було запропоновано англійським генетиком В. Бетсоном 1905 року. В основу генетики було покладено закономірності спадковості, які виявив Г. Мендель під час вивчення різних сортів і гібридів гороху в 1860-х роках.

Народження генетики відносять до 1900 року, коли Х. де Фріз, К. Коренс і Є. Чермак повторно відкрили закон Г. Менделя, але розвиток генетики почався набагато раніше. Уже в давні часи люди помічали певні закономірності успадковування ознак і намагалися застосовувати їх для виведення нових сортів і порід. Тому перший період розвитку генетики з давніх часів до середини ХІХ століття був періодом накопичення інформації про закономірності спадковості й мінливості. Другий період (1865—1900) — це період виникнення генетики як науки. Він розпочався з виходу роботи Г. Менделя і закінчився перевідкриттям його законів.

Третій період розвитку (1900—1953) було присвячено вивченню генетичних процесів на клітинному рівні. Саме тоді було сформовано хромосомну теорію спадковості й виявлено роль хромосом. А після 1953 року (з моменту встановлення особливостей структури ДНК) розпочався сучасний період розвитку генетики, коли дослідження переважно проводяться на молекулярному рівні.

Залежно від об'єкта дослідження виділяють генетику рослин, тварин, мікроорганізмів, людини тощо.

Генетика як наука виникла внаслідок практичних потреб. Під час розведення домашніх тварин і культурних рослин здавна використовували гібридизацію порід або сортів, які відрізнялися між собою за певними ознаками. Порівнюючи гібриди з вихідними формами, люди давно помітили деякі особливості успадкування ознак. А поєднання багаторічних спостережень і потреби підвищення врожайності та ефективності сільського господарства стало причиною бурхливого розвитку генетики у ХХ столітті.

На вивченні генетичних закономірностей ґрунтуються технології створення нових і покращення існуючих порід свійських тварин, сортів культурних рослин, а також мікроорганізмів, які використовуються у фармацевтичній промисловості й медицині. Велике значення має генетика для медицини та ветеринарії, оскільки багато захворювань людини й тварин є спадковими, і для їх діагностики, лікування та профілактики потрібні генетичні дослідження.

7. Класичні методи генетичних досліджень

Назва	Суть методу
Генеалогічний	Вивчення родоводів організмів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь
Популяційно-статистичний	Встановлення частоти зустрічальності алелів у популяціях організмів та генетичної структури популяцій
Гібридологічний	Схрещування (гібридизація) організмів, які відрізняються за певними станами однієї чи кількох спадкових ознак. Нащадків, одержаних від такого схрещування, називають гібридами
Цитогенетичний	Вивчення хромосомного набору (каріотипу) організмів
Біохімічний	Вивчення особливостей біохімічних процесів в організмів з різними генотипами
Близнюковий	Вивчення монозиготних близнят (організмів, які походять з однієї зиготи) та порівняння їх з дизиготними близнятами (які утворюються з різних зигот). Досліджуючи такі організми, можна з'ясувати роль чинників довкілля у формуванні фенотипу особин: різний характер їхнього впливу зумовлює розбіжності у прояві тих чи інших станів певних ознак

Методи генетичних досліджень

Генетика використовує велику кількість методів для проведення досліджень, традиційними з яких є гібридологічний, генеалогічний, популяційно-статистичний, цитогенетичний, біохімічний і близнюковий. Ці методи застосовуються вже багато років.

В останні роки найбільш поширеними стали відносно нові методи молекулярної біології: секвенування генів, полімеразна ланцюгова реакція, застосування генетичних маркерів. Вони засновані на новітніх технологіях і дозволяють суттєво збільшити ефективність генетичних досліджень, адже працюють напряму з ДНК, в якій зберігається спадкова інформація.

У результаті секвенування ДНК встановлюється послідовність нуклеотидів у певному гені або у цілому геномі.

Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) за допомогою специфічних ферментів дозволяє багаторазово копіювати окремі фрагменти ДНК, значно збільшуючи їх концентрацію в розчині протягом не дуже тривалого часу. Цей процес називають ампліфікацією. У результаті ампліфікації можна отримати достатню для аналізу кількість матеріалів, навіть якщо на початку було знайдено лише один невеличкий фрагмент ДНК. ПЛР дозволяє також проводити велику кількість різних маніпуляцій з генетичним матеріалом (клонування генів, секвенування тощо).

Метод генетичних маркерів полягає в ідентифікації певних генів, ділянок ДНК, хромосом або особин за допомогою притаманних лише їм сполучень нуклеотидів. Молекулярно-генетичні маркери (ДНК-маркери) є поліморфними (такими, що мають кілька варіантів) ознаками, виявленими методами молекулярної біології в нуклеотидній послідовності ДНК. Вони використовуються для порівняння різних груп (сортів, порід, штамів, видів, родів тощо) живих організмів. За допомогою цього методу можна встановити наявність певних генних мутацій у геномі, визначити набір генетичних маркерів, що є специфічним для певного біологічного виду або навіть окремого індивіда.

Спадковість і мінливість

Спадковість — це здатність живих організмів передавати особинам наступного покоління особливості своєї організації, а також характерні риси становлення цих особливостей у процесі розвитку. Прикладами спадковості є рудий колір волосся, який діти отримують від батьків, однакова кількість крил і особливості їхньої будови в різних поколіннях мухи дрозофіли, однакове забарвлення яблук одного сорту.

Мінливість — це властивість організму змінювати свою організацію, а також набувати нових ознак у процесі індивідуального розвитку. Прикладами мінливості є поява листків конюшини з чотирма лопатями, народження білої ворони у сірих батьків, несхожість рідних братів в одній родині.

Основні терміни і поняття генетики

Генетика, як і будь-яка наука, має свій понятійний апарат і систему позначень.

Ген — дискретна функціональна одиниця спадковості, за допомогою якої відбувається запис, зберігання та передача генетичної інформації в ряді поколінь, певна ділянка молекули ДНК (або РНК у деяких вірусів) розташована на певній ділянці (у певному локусі) хромосоми еукаріотів, у бактеріальній хромосомі чи плазміді у прокаріотів або в молекулі нуклеїнової кислоти вірусів.

Алель — один з можливих станів (варіантів) гена.

Алель дикого типу — алель, який поширений у природних популяціях певного виду і зумовлює розвиток ознак, що є характерними для цього виду.

Локус — місце розташування алелів певного гена на хромосомі.

Гомозигота — диплоїдна або поліплоїдна клітина (особина), гомологічні хромосоми якої мають однакові алелі певного гена. У гомозиготному стані проявляються і домінантні, і рецесивні алелі.

Гетерозигота — диплоїдна або поліплоїдна клітина (особина), гомологічні хромосоми якої мають різні алелі певного гена. У гетерозиготному стані за умови повного домінування проявляється дія домінантного алеля, а за неповного домінування ознака має проміжне вираження між домінантним і рецесивним алелями.

Гемізигота — диплоїдна клітина (особина), яка має лише один алель певного гена. Цей стан виникає внаслідок того, що у деяких видів особини однієї зі статей мають дві різні статеві хромосоми або лише одну статеву хромосому.

Генотип — сукупність усіх генів клітини, локалізованих у ядрі (у хромосомах) або у різних реплікуючих структурах цитоплазми (пластидах, мітохондріях, плазмідах). Генотип — це спадкова основа організму, єдина система взаємодіючих генів, тому прояв кожного гена залежить від його генотипного середовища. Генотип — носій генетичної інформації, який контролює формування всіх ознак організму, тобто його фенотипу.

Фенотип — сукупність властивостей і ознак організму, що склалися на основі взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища. Фенотип ніколи не відображає генотип цілком, а лише ту його частину, яка реалізується в певних умовах онтогенезу. У процесі розвитку організму фенотип змінюється. Межі, в яких змінюються фенотипові прояви генотипу, називаються нормою реакції.

Гібридологічний аналіз та основні типи схрещувань

Гібридологічний аналіз — це дослідження характеру успадкування ознак за допомогою системи схрещувань. Його основою є гібридизація, яка полягає в схрещуванні організмів, що відрізняються між собою за однією чи кількома спадковими ознаками, наприклад за забарвленням насінин, формою крил, довжиною ніг тощо. Нащадків, одержаних від такого схрещування, називають гібридами.

Для проведення дослідів з генетики й селекції вчені здійснюють схрещування організмів і досліджують батьківські організми та організми першого, другого й наступних поколінь. Залежно від кількості генів, які аналізують, розрізняють моногібридне (один ген), дигібридне (два гени) і полігібридне (багато генів) схрещування.

Під час вивчення успадкування, зчепленого зі статтю, часто використовують зворотне схрещування, коли ознака, яка вивчається, в першому варіанті схрещування є у самки, а в другому — у самця.

Генетична символіка

Для запису систем схрещування та розв'язання генетичних задач у генетиці використовують спеціальну систему позначень і символів.

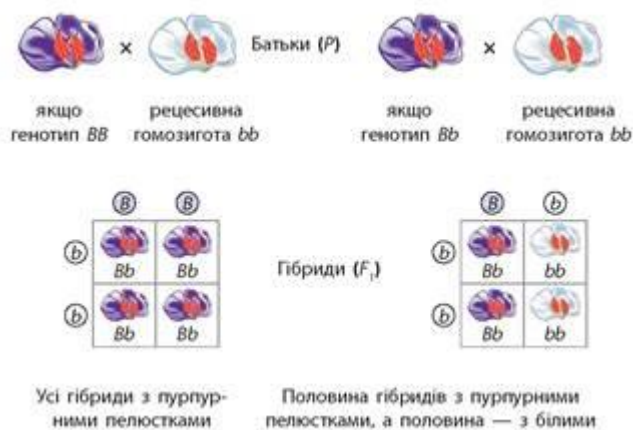
Якщо генів кілька, то вони в запису розташовуються в алфавітному порядку. Домінантний алель завжди пишуть перед рецесивним алелем того ж гена.

Основні генетичні символи

Батьківський організм	P
Гібриди першого покоління	F ₁
Гібриди другого покоління	F ₂
Гамети	G
Знак схрещування	X
Материнська особина	
Батьківська особина	
Алель певного гена — латинські букви	A, B, a, b
Алелі одного гена — однакові букви	Aa, AA, Bb
Домінантні алелі — великі букви	A, B, R
Рецесивні алелі — маленькі букви	a, b, r
Генотипова формула особини	Ab, aa, AaBb, AArr
Будь-який алель (домінантний чи рецесивний, якщо це не має значення) у генотиповій формулі	— (наприклад, A-B-)

Аналізуюче схрещування

У ході досліджень генетики часто проводять так звані аналізуючі схрещування. Аналізуюче схрещування — це схрещування особини з невідомим генотипом з особиною, гомозиготною за рецесивними алелями всіх досліджуваних генів. Розглянемо його на конкретному прикладі (мал. 59.1).



Пурпурні пелюстки — домінантна ознака, яка визначається домінантним алелем P. Білі пелюстки — рецесивна ознака, яка визначається рецесивним алелем p. Якщо рослина, яку ми досліджуємо, має пурпурні пелюстки, то в неї може бути два різні генотипи, які забезпечують такий фенотип: PP і Pp. Якщо ми схрестимо цю рослину з рослиною, яка має білі пелюстки (вона може мати тільки генотип pp), то результат схрещування буде залежати тільки від її генотипу. Якщо вона має генотип PP, то всі нащадки від схрещування матимуть генотипи Pp і пурпурні пелюстки. А якщо її генотип Pp, то половина нащадків матиме пурпурні (генотип Pp), а половина — білі (генотип pp) пелюстки.

Генетика застосовує багато специфічних термінів та спеціальну генетичну символіку. Одним з основних методів генетичних досліджень є гібридологічний, під час якого використовуються різноманітні типи схрещувань.