

Навчальна дисципліна: Біологія і екологія

Навчальне заняття № 8, 10

Тема: Хромосомна теорія спадковості.

План:

1. Хромосомна теорія спадковості. Зчеплене успадкування. Кросинговер. Групи зчеплення генів.
2. Генетичні карти хромосом.
3. Генетика статі. Генетичні основи визначення статі у різних груп організмів. Успадкування, зчеплене зі статтю.
4. Взаємозв'язок між генотипом і фенотипом.
5. Взаємодія неалельних генів (компліментарність, епістаз, полімерія).
6. Генотип як цілісна система.

Література:

Основна: Задорожний К.М., Утєвська О.М. «Біологія і екологія». Харків. «Ранок», 2018., с . 130-135.

Додаткова: Балан П.Г., Вєрвєс Ю.Г., Біологія: 11 кл. К.: Генеза, 2011., с. 41-58.

1,2. Групи зчеплення

Після відкриття законів Г. Менделя в науці поступово почали накопичуватися факти про те, що в деяких випадках розщеплення ознак відбувається не так, як це передбачали. Виявилося, що гени, які розташовані в одній хромосомі, успадковуються разом (зчеплено). Такі гени називали зчепленими генами. А разом усі гени, які розташовані в одній хромосомі, утворюють групу зчеплення. Кількість груп зчеплення в організмів певного виду дорівнює кількості хромосом в одинарному (гаплоїдному) наборі, який міститься у статевих клітинах. Наприклад, у дрізофіли їх 4, у кішки — 19, а в людини — 23.

Утворення гамет у разі зчепленого успадкування

Прикладом зчепленого успадкування генів може бути успадкування двох ознак у мушки дрізофіли — кольору тіла й форми крил. Чорний колір (а) і зачаткові крила (b) визначаються рецесивними алелями, а сіре тіло (А) і довгі крила (В) — домінантними. Гени, які визначають ці ознаки, розташовані поряд в одній хромосомі. Що буде у випадку, якщо ми схрестимо самку дрізофіли, яка є рецесивною гомозиготою за цими ознаками (генотип aabb), із самцем, у якого в одній хромосомі розташовані два домінантні алелі, а в іншій — два рецесивні (генотип AaBb)?

Якби ці ознаки успадковувалися незалежно, то у гетерозиготної мухи мали б утворитися чотири типи гамет: Ab, aB, AB і ab. Але ознаки успадковуються зчеплено, і тому утворюється тільки два типи гамет: AB і ab (у самців кросинговер не відбувається). Відповідно, нащадки від цього схрещування будуть мати тільки два фенотипи: сіре тіло з довгими крилами й чорне тіло із зачатковими крилами (мал. 62.1).

Хромосомна теорія спадковості

Хромосомна теорія спадковості була запропонована майже відразу після перевідкриття законів Г. Менделя. Її запропонували Т. Бовері та В. Саттон (1902—1903). Але свій сучасний вигляд вона отримала дещо пізніше завдяки роботам Т. Х. Моргана та його співробітників. Ця теорія дозволила зосередити увагу вчених на ядрі клітини як місці зберігання спадкової інформації і на хромосомах як на носіях цієї інформації.

Основні положення хромосомної теорії спадковості:

1. Матеріальною основою спадковості є хромосоми.
2. Гени розташовані в хромосомах у лінійній послідовності.
3. Гени, які локалізовані в одній хромосомі, утворюють одну групу зчеплення і передаються нащадкам разом.
4. Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному числу хромосом.
5. Гаплоїдне число хромосом є постійним для кожного виду.
6. Ознаки, які визначаються зчепленими генами, також успадковуються зчеплено.
7. Між гомологічними хромосомами можуть відбуватися кросинговери й обмін ділянками.
8. Частота кросинговеру прямо пропорційна відстані між генами.

Будова хромосом

Кожна з хромосом є довгою молекулою ДНК, яка утворює складний комплекс із білками гістонами. Більшу частину свого існування хромосоми перебувають у неконденсованому стані й мають вигляд тонких ниток. Лише під час клітинного поділу вони конденсуються й утворюють чітко окреслені хромосоми.

Під час поділу клітини майже всі хромосоми мають X-подібну форму (мал. 62.2). Така форма зумовлена тим, що в цей момент кожна з хромосом складається з двох однакових ниток (хроматид), які з'єднані між собою в одній точці, що називається центромерою, а частини хроматид від цієї точки до їхніх кінців — плечами.

У більшості еукаріотів кожна з хромосом має парну їй гомологічну хромосому. Гомологічні хромосоми дублюють одна одну. У кожній із хромосом такої пари є ділянки, які кодують однакові гени.

Каріотип

Сукупність усіх хромосом клітини називають каріотипом. Для кожного з видів еукаріотів властивий свій каріотип. Кількість, розмір і структура хромосом цього каріотипу є одним із критеріїв виду, який дозволяє визначити належність особин до нього. Каріотип людини містить 23 пари хромосом. Одна з цих пар — це статеві хромосоми (XX у жінок і XY у чоловіків). Всі інші хромосоми людини називають аутосомами.

Механізм кросинговеру

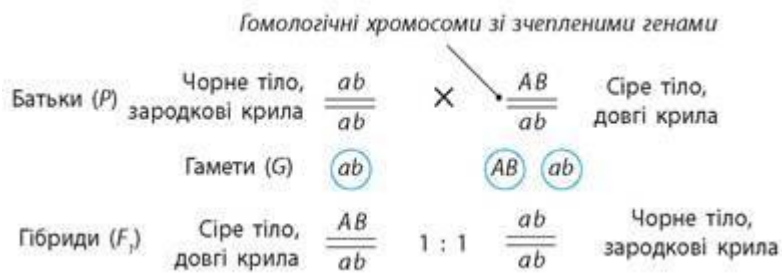
В експериментах Моргана та його співробітників під час вивчення успадкування зчеплених ознак було виявлено, що серед гібридів дрозофіл є певна частина мух з перекомбінацією цих ознак і має місце порушення зчепленого успадкування. Це було наслідком кросинговеру.

Ви вже знаєте, що кросинговер — це обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі мейозу. Саме через кросинговер немає абсолютно повного зчеплення генів, за якого вони передавалися б завжди разом.

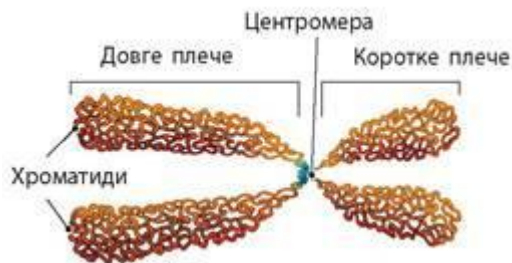
Перехрещення між хроматидами гомологічних хромосом може відбуватися одночасно в кількох точках. Кросинговер, що відбувається лише в одному місці, називають поодиноким, у двох точках одночасно — подвійним, у трьох — потрійним. Насправді в живих клітинах кросинговер завжди є множинним, а всі інші варіанти стосуються конкретних генів, які досліджують у певній групі зчеплення. Гамети, у яких відбувся кросинговер, називають кросоверними.

Карти хромосом

Виходячи з положень хромосомної теорії спадковості й механізму кросинговеру було створено генетичні карти хромосом. Генетичною картою хромосоми називають її графічне зображення з позначенням на ньому розташування генів. На карті позначають назви генів, відстані між генами та іноді місце розташування центромери. Генетичні карти хромосом особливо докладно складені для хромосом дрозофіли і кукурудзи, які є об'єктами генетичних досліджень уже багато років. Складені вони також і для хромосом людини та багатьох свійських тварин і культурних рослин. Ці карти мають велике значення для селекційної роботи й діагностики важких спадкових захворювань людини.



Мал. 62.1. Зчеплене успадкування генів у дрізофілі



Мал. 62.2. Будова хромосоми

Гени еукаріотів розташовані в хромосомах — складних структурах, які складаються з ДНК і білків. Особливості передачі спадкової інформації для цього випадка описує хромосомна теорія спадковості. Однією з особливостей хромосом є можливість обміну ділянками між хромосомами - кросинговер.

3. Способи визначення статі

У живих організмів існує кілька способів визначення того, якої статі особина розвивається із зиготи. Майбутню стать можуть визначати зовнішні умови (якщо личинка черв'яка бонелії перебуває на дні океану, то з неї розвивається самка, а якщо на хоботку самки — то самці), плоідність організму (у бджіл і мурах гаплоїдні особини — самці, а диплоїдні — самки) чи спеціальні статеві хромосоми, як у дрізофіл (інші хромосоми в цьому випадку називають аутосомами).

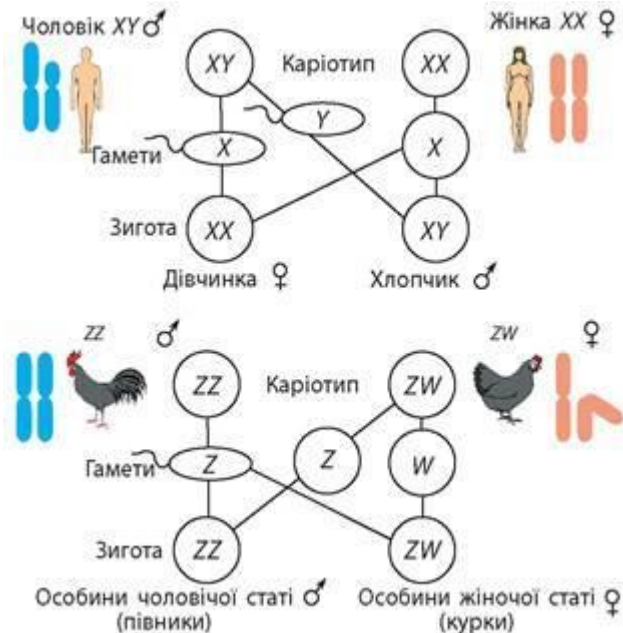
Статеві хромосоми

Якщо організм визначає свою стать за допомогою статевих хромосом, то він має одну або дві такі хромосоми. Якщо статевих хромосом дві, то вони зазвичай відрізняються за розміром (одна велика, а інша маленька). А особини різної статі мають або дві великі хромосоми (гомогаметна стать), або одну велику й одну маленьку (гетерогаметна стать). Позначають такі хромосоми латинськими літерами. Наприклад, велику хромосому можуть позначати літерою X, а малу — літерою Y.

У різних організмів гомогаметною може бути як жіноча, так і чоловіча стать. Наприклад, у ссавців і мух гомогаметною є жіноча стать (її представники мають по дві X-хромосоми, генотип — XX), а гетерогаметною — чоловіча (її представники мають одну X- і одну Y-хромосоми, генотип — XY). У більшості птахів і метеликів, навпаки, гомогаметною статтю є чоловіча (її представники мають по дві однакові хромосоми, але позначаються вони вже іншою латинською літерою — Z, генотип — ZZ), а гетерогаметною — жіноча (генотип — ZW) (мал. 63.1).

Існують також інші варіанти визначення статі за допомогою статевих хромосом. У деяких тварин статеві хромосоми одного типу, й одна стать має лише одну статеву хромосому, а інша — дві однакові. Так, серед клопів, ящірок і деяких птахів трапляються види з генотипами чоловічої та жіночої статей ZZ і $Z0$ та $X0$ і XX відповідно (цифра 0 у запису означає відсутність другої пари хромосом).

А качкодзьоб має п'ять пар статевих хромосом. У його гаметах міститься або п'ять X -хромосом, або п'ять Y -хромосом. Ці хромосоми утворюють один комплекс і під час поділу клітини розходяться завжди разом.



Мал. 63.1. Утворення гамет у тварин з різними варіантами гомо- і гетерогаметної статі

Успадкування, зчеплене зі статтю

Гени, які розташовані у статевих хромосомах, називаються генами, зчепленими зі статтю. Прикладами таких генів є гени забарвлення очей у X -хромосомі дрізофіли, гени дальтонізму й гемофілії в X -хромосомі людини та гени гіпертрихозу й іхтіозу в Y -хромосомі людини.

Особливістю генів, які зчеплені зі статтю, є те, що вони можуть перебувати у стані гемізіготи.

Гемізігота — це диплоїдна особина, яка має лише один алель певного гена. Цей стан виникає внаслідок того, що особини однієї зі статей мають дві різні статеві хромосоми. Наприклад, у людини в X -хромосомі генів багато, а в Y -хромосомі мало. Через це навіть рецесивні алелі генів X -хромосоми будуть проявлятися у фенотипі, бо немає другої хромосоми з домінантним алелем.

Розглянемо особливості успадкування генів, зчеплених зі статтю, на прикладі ссавців. З генами, які розташовані в Y -хромосомі самців, усе просто. Вони передаються напряму від самця до самця і в самок проявлятися не можуть. Вони завжди перебувають у стані гемізіготи, бо в нормі ця хромосома в ядрі клітини тільки одна.

Успадкування генів, які розташовані на X -хромосомах, більш складне. В організмі самок вони поведуться як звичайні гени аутосом (нестатевих хромосом), бо X -хромосом тут дві. В організмі самців ці гени проявляють себе у стані

гемізиготи. Тому ознаки, які визначаються рецесивними алелями таких генів, проявляються у самців завжди. А отримують вони їх від своїх матерів.

Успадкування, залежне від статі

Стать може суттєво впливати і на успадкування генів, які розташовані в аутосомах. Такий тип успадкування має назву успадкування, залежне від статі. Можливі різні варіанти прояву цього типу успадкування. Наприклад, ознака може розвиватися тільки в однієї статі. Так, розмір молочних залоз та жирність молока у ссавців визначаються аутосомними генами. Але у самців молочні залози не розвиваються і молоко не виробляють. Тобто гени в геномі особини є, але через те, що «стать не та», вони не працюють.

Інший варіант прояву успадкування — зміна домінантності ознаки залежно від статі. Так, в овець є ген, який відповідає за розвиток рогатості (наявність рогів) або комолості (відсутність рогів). У самців домінує алель цього гена, який відповідає за рогатість, а у самок, навпаки, домінантним є алель комолості.

Таке явище виникає через те, що організм є складною системою і на прояв ознак впливає багато різних факторів, наприклад рівень гормонів у крові. У самців значно вищий рівень чоловічих гормонів, що впливає на розвиток цілого ряду ознак, у тому числі й на розвиток рогів.

Цікавим прикладом впливу гормонального рівня на розвиток ознаки, успадкування якої залежить від статі, є північний олень. Це єдиний вид, у якого роги мають і самці, і самки. Розвиток рогів у самок цього виду став побічним ефектом пристосування до життя в умовах Півночі, для чого оленям довелося підвищувати загальний рівень тестостерону в організмі (у всіх ссавців чоловічі й жіночі статеві гормони виробляють обидві статі, але чоловічих гормонів більше у самців, а жіночих — у самок). У самців рівень тестостерону все одно залишився значно вищим, ніж у самок, але його рівень у самок виявився достатнім для того, щоб зумовити розвиток рогів.

Існують кілька спеціальних генетичних механізмів, які забезпечують у живих організмів визначення статі. Гени, які розташовані в статевих хромосомах, мають деякі особливості успадкування і можуть по-різному проявлятися в особин різної статі. Деякі з генів, які розташовані не в статевих хромосомах, також мають певні особливості успадкування, пов'язані зі статтю.

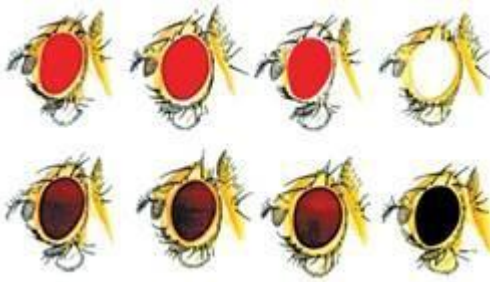
4,5,6. Генотип як цілісна система

Для того щоб в організмі з'явилася певна ознака, частіше за все повинно відбутися кілька різних процесів. Наприклад, у мухи дрозофіли (класичного об'єкта генетичних досліджень) забарвлення очей зумовлене наявністю в них двох пігментів — яскраво-червоного й коричневого. Для вироблення кожного з них має відбутися декілька біохімічних реакцій. Кожну з цих реакцій каталізує окремий фермент, який кодується окремим геном. І порушення будь-якого з них позначається на забарвленні очей дрозофіли (мал. 64.1).

Ознаки, які визначаються одним геном, називають моногенними. Але навіть вони можуть утворюватися внаслідок взаємодії. Ви вже ознайомилися з цим явищем, коли розглядали поняття неповного домінування алелів.

Відомо багато випадків, коли ознака або властивості організму визначаються двома або більше різними генами, які взаємодіють між собою. Але слід пам'ятати,

що взаємодіють не самі гени, а молекули білків або РНК, утворення яких вони забезпечують. Під час взаємодії неалельних генів відбувається відхилення від менделівських закономірностей розщеплення за фенотипом у нащадків. Розрізняють такі основні типи взаємодії генів: комплементарність, епістаз і полімерія.

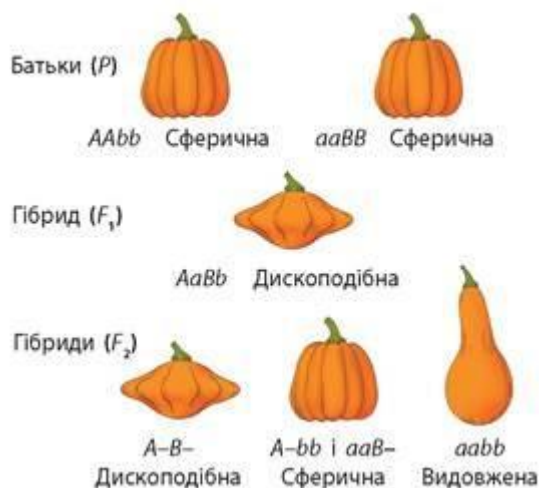


Мал. 64.1. Різноманітність забарвлення очей у дрозофіл

Комплементарність

Під час комплементарної взаємодії генів розвиток ознаки відбувається лише у випадку, коли кожний із неалельних генів має хоча б по одному домінантному алелю. Наприклад, у визначенні форми плода у гарбуза беруть участь два гени — А і В. Якщо певна рослина має в кожному з цих генів хоча б один домінантний алель, то форма її плодів буде дископодібною. А утвориться така форма внаслідок взаємодії домінантних алелів двох генів. Тобто дископодібні плоди мають будь-які особини з генотипом А-В-.

Якщо один із генів буде представлений рецесивною гомозиготою, а інший матиме хоча б один домінантний алель (особини з генотипами $aaB-$ і $A-bb$), то комплементарна взаємодія не відбудеться і плоди матимуть сферичну форму. Особина з обома генами у стані рецесивної гомозиготи матиме видовжені плоди (мал. 64.2).



Мал. 64.2. Комплементарна взаємодія генів

Епістаз

У разі епістатичної взаємодії генів домінантний або рецесивний алель одного гена пригнічує прояв домінантного алеля іншого гена. Відповідно, розрізняють домінантний і рецесивний епістаз. Наприклад, у собак домінантний алель гена А забезпечує чорне забарвлення, а рецесивний — коричневе. А домінантний алель гена І узагалі блокує синтез відповідних ферментів і спричиняє появу палевого

забарвлення. Тому особини з генотипами $A-ii$ будуть мати чорну шерсть, з генотипами $A-I-$ або $aal-$ — палеву, а з генотипом $aa ii$ — коричневу (мал. 64.3).



Мал. 64.3. Епістатична взаємодія генів

Полімерія

У разі полімерної взаємодії генів для прояву ознаки необхідна наявність хоча б одного домінантного алеля в будь-якого з кількох генів. Ці гени виконують одну функцію (наприклад, забезпечують синтез одного пігменту), але можуть розташовуватися в різних хромосомах. Їх називають полімерними генами.

Полімерні гени зазвичай визначають кількісні ознаки (розмір, забарвлення тощо). Діють вони, доповнюючи один одного, тому їх зазвичай позначають однаковими літерами латинського алфавіту, додаючи нижній числовий індекс для того, щоб розрізняти гени між собою. Наприклад, $A_1 A_1 a_2 a_2$ або $A_1 a_1 A_2 A_2$.

За цим механізмом відбувається успадкування кольору насіння у пшениці та кольору шкіри у людини. Так, у разі успадкування кольору насінин пшениці взаємодіють два полімерні гени, кожен з яких має по два алелі. А забарвлення насінин зумовлене кількістю домінантних алелів цих генів. Чим більше домінантних алелів, тим більша інтенсивність червоного забарвлення. У рецесивних гомозигот насіння біле, а в особин із генотипом $A_1 A_1 A_2 A_2$ воно темно-червоне (мал. 64.4).



Мал. 64.4. Полімерна взаємодія генів

Різні гени в геномі взаємодіють між собою. Поширеними типами взаємодії різних генів є комплементарність, епістаз і полімерія.

