МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ ТА МОЛОДІ І СПОРТУ УКРАЇНИ

Національний лісотехнічний університет України

Кафедра лісових культур та лісової селекції

Олег Тадейович Данчук

МЕТОДИЧНІ ВКАЗІВКИ

для лабораторних занять та самостійної роботи

з дисципліни **"Лісова селекція з основами генетика"**

напрямку підготовки 6.090103

"Лісове та садово-паркове господарство"

Частина 1. Генетика

ЛЬВІВ – 2012

Методичні вказівки розглянуто на засіданні кафедри лісових культур і лісової селекції (протокол № 7 від 14. 06. 2012 р.) та методичною радою лісогосподарського факультету Національного лісотехнічного університету України (протокол № 1 від 26. 10. 2012 р.) і рекомендовано до друку та використання у навчальному процесі.

Автор – кандидат сільськогосподарських наук, доцент кафедри лісових культур та лісової селекції Національного лісотехнічного університету України **О.Т. Данчук**

Рецензенти – доктор біологічних наук, професор, завідувач кафедри лісівництва Національного лісотехнічного університету України **Г.Т. Криницький;**

кандидат сільськогосподарських наук, професор, завідувач кафедри генетики, та захисту рослин Львівського Національного аграрного університету **П.Д.Завірюха**

ДЛЯ НОТАТОК

Додаткова

1. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М. : Академкнига, 2003. -224с.

2. Баранецький Г.Г. Генетика лісових фітоценозів. Конспект лекцій. Львів, 1995. — 140с.

3. Левонтин Р. Генетические основы еволюции. М.: Мир, 1978. — 344 с.

4. Мобильность генома растений/ Пер. с англ. С.А.Гостимского, Г.П. Мирошниченко. М.: Агропромиздат, 1990. — 272 с.

5. Мусил Я., Новакова О., Кунц К. Современная биохимия в схемах. 2-е изд. Пер. с англ. М.: Мир, 1984. — 214 с.

6. Райт Дж. Введение в лесную генетику. М.: 1978. — 470 с.

7. Рис Е., Стернберг М. От клеток к атомам. Иллюстрированное введение в молекулярную биологию. Пер. с англ. М.: Мир, 1988. — 144 с.

8. Ткачук З.Ю. та ін. Основи загальної генетики: Навч. посібник / З.Ю.Ткачук, М.М.Морозов, О.Я.Пилипчук. — К.: Вища шк., 1995. — 178 с.

9. Paule L. Genetika a sl'achtenie lesnych drevin. -Bratislava. Priroda. 1992. — 305 s.

Вступ

Предмет «Лісова селекція з основами генетики», вивчення якого є важливою складовою частиною підготовки фахівців лісового господарства, об’єднує дві наукові дисципліни. Перша з цих дисциплін має професійно орієнтоване спрямування. Це лісова селекція - наука, яка вивчає способи та методи покращення кількісних і якісних показників деревних порід, а також створення нових сортів на основі цілеспрямованого використання явищ спадковості, мінливості та управління ними. Теоретичною основою лісової селекції є генетика, що будучи дисципліною біологічного спрямування, як самостійна наука ставить за мету вивчення закономірностей в явищах спадковості та мінливості організмів і розкриття їх біохімічної природи.

Переведення лісовирощування на селекційну основу це сучасний науково обгрунтований шлях збільшення комплексної продуктивності та якісних характеристик лісів за умови одночасного забезпечення біологічної стійкості деревостанів та виконання ними інших економічних, екологічних та соціально важливих функцій. Вивчення селекції як навчальної дисципліни є невід'ємною складовою частиною підготовки кваліфікованих фахівців лісового господарства, а набуті ними знання обов’язково матимуть застосування в майбутній практичній роботі.

Метою вивчення дисципліни студентами лісогосподарського факультету є набуття комплексу знань про закономірності спадковості та мінливості на всіх рівнях організації живого та використання цих знань в практиці ведення лісового господарства.

У процесі вивчення дисципліни студент повинен оволодіти науковими основами генетики та лісової селекції і набути фундаментальних, предметно-видових, загально-функціональних та виховних знань і вмінь, серед яких основними є такі:

- зуміння біологічних механізмів передачі спадкових ознак від батьківських рослин до потомства, джерел та факторів генотипової і

фенотипової мінливості організмів та практичного їх використання в селекційному процесі;

- володіння загальною схемою селекційного процесу на основі використання методів добору, гібридизації, мутагенезу, поліплоїдії, генетичної інженерії; пізнання шляхів і методів переведення лісового насінництва на генетико-селекційну основу;

- вміння виявляти різновиди, форми, біотопи, які мають господарську цінність;

- вивчення порядку організації, технології виконання робіт, ведення документації під час проектування та створення об'єктів лісонасіннєвої бази;

- набуття практичних навиків проведення генетичного аналізу вихідного селекційного матеріалу, прогнозування успадкування ознак та властивостей організмів, визначення генотипової та фенотипової складових мінливості та спадковості, розрахунків щодо стану та змін генетичної структури популяцій, проектування генетико-селекційних об'єктів і т.ін.

Виконаня комплексу лабораторних занять в процесі вивчення дисципліни допоможе студентам краще засвоїти теоретичний лекційний матеріал та набути необхідних професійних навиків.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРА

Основна

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика : в 3 т. М. : Мир, 1988.

2. Гершензон С.М. Основы современной генетики. Изд. 2-е, К.: Наукова думка, 1983. — 559 с.

3. Баранецький Г.Г., Гречаник Р.М. Лісова генетика. -Львів: ТзОВ «Фірма Камула», 2005 . - 360с.

4. Бердишев Г.Д., Дуброва Ю.Е., Карпенчук К.Г. Строение, функции и еволюция генов. К.: Наукова думка, 1980. — 216 с.

5. Гудвин Т., Мерсер Е. Введение в биохимию растений. Т.1. М.: Мир, 1986. — 392 с.

6. Дубинин Н.П. Общая генетика. Изд. третье. М.: Наука, 1986. — 560 с.

7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: Высшая школа, 1989. — 592 с.

8. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін. ; Генетика: підручник, за ред. А.В.Сиволоба. – К. : Видавн.-поліграф. центр "Київський університет", 2008. – 320 с.

2) від схрещування F1 з вихідною нормальною формою; 3) від схрещування F1 з вихідною карликовою рослиною.

7. Форма ялина з зеленим кольором стробілів схрещена з формою, у якої забарвленням стробілів червоного кольору. В F1 половина гібридів мала зелене забервлення стробілів. Визначте генотип вихідних батьківських форм, якщо припустити, що ген «А» зумовлює червоне забарвлення, а його рецесивний алель « а» - зелене. Наведіть схему схрещувань.

8. Внаслідок схрещування двох форм рослин, які мають відповідно червоні (А) та білі (а) квіти, одержали перше покоління (F1) з рожевими квітками. Яке забарвлення квіток буде у рослин від зворотних схрещувань?

9. У берези повислої стійкість до кореневої губки домінує над сприйнятливістю до цієї хвороби. Біотип форми берези, пошкоджений кореневою губкою, схрещений з біотипом, який гомозиготний за стійкістю до цієї хвороби. Визначте: а) генотипи і фенотипи гібридів F1; б) генотипи і фенотипи гібридів F2.

Контрольні питання

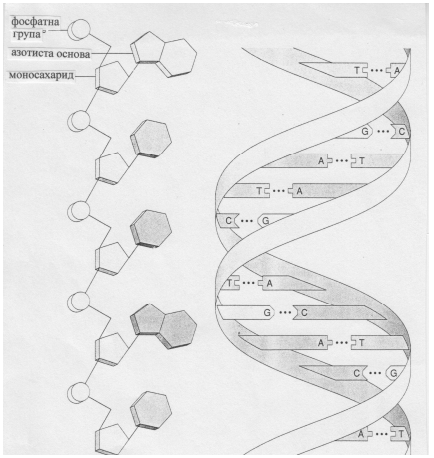
1. У чому полягає сутність гібридологічного аналізу?
2. За яких умов справедливі закономірності в співвідношеннях фенотипів потомства, отримані Г.Менделем і відомі як друге та третє правило?
3. Наведіть приклади різного прояву ознаки організмом генотипу Аа, за умови різних типів взаємодії генів.
4. Від чого залежить співвідношення фенотипових класів у випадку, якщо ознака контролюється комплементарними типом взаємодії генів.
5. Наведіть приклади кумулятивної та некумулятивної полімерії. Як це проявляється в фенотипах відповідних організмів?
6. Наведіть приклади плейотропної взаємодії генів.

ТЕМА 1

БУДОВА ТА ФУНКЦІЇ НУКЛЕЇНОВИХ КИСЛОТ. ОРГАНІЗАЦІЯ ГЕНЕТИЧНОГО МАТЕРІАЛУ

***Мета заняття**: вивчити види, особливості будови та функції нуклеїнових кислот; склад хроматину та морфологію хромосом; засвоїти основні генетичні поняття, які використовують для характеристики хромосомного набору виду (організму).*

У всіх видів організмів функцію носіїв спадкової інформації виконують нуклеїнові кислоти в формі молекул дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) і лише у окремих вірусів- рибонуклеїнової кислоти (РНК). За своєю хімічною природою нуклеїнові кислоти- високомолекулярні біополімери, що структурно складаються з нуклеотидів.



У будові нуклеотидів виділяють три основні складові частини: азотисту основу, дезоксирибозу (молекули ДНК) або рибозу (молекули РНК) та залишок фосфорної кислоти. Нуклеотиди, послідовно з'єднуючись, формують поліонуклеотидні ланцюги (рис. 1).

При цьому молекули ДНК- дволанцюгові, а РНК- одноланцюгові. Структурно молекули ДНК складаються з таких типів нуклеотидів: аденіну, тиміну, гуаніну та цитозину. У молекулах РНК аденін, цитозин та гуанін доповнює урацил.

Рис.1. Схема будови полінуклеотидних ланцюгів молекули ДНК.

Формування в структурі молекул ДНК та РНК поліонуклеотидних ланцюгів можливе на основі т.з. «фосфодиефірних містків».

Особливістю будови ДНК є наявність в її структурі двох комплементарних поліонуклеотидних ланцюгів. Ці ланцюги характеризуються протилежною полярністю (відповідно 5`-3` та 3`-5`), що зумовлює напрям послідовного включення нуклеотидів до складу молекули в процесі її біохімічного синтезу. Утримання ланцюгів разом у формі т.з «дуплекса» як цілісної структури можливе завдяки хімічним зв'язкам між азотистими основами комплементарних нуклеотидів сусідніх ланцюгів. Сутність принципу комплементарності ґрунтується на здатності до утворення специфічних зв'язків виключно між аденіном та тиміном та між цитозином та гуаніном.

У просторовому плані молекула ДНК має форму подвійної спіралі, оскільки два її поліонуклеотидні ланцюги закручені один навколо одного та навколо спільної уявної осі. Просторова структура молекул ДНК в умовах фізіологічного оптимуму відзначається стабільністю і представлена т.з. В-формою. Зазначена форма ДНК формує правозакручену спіраль, на один оберт якої припадає - 10,5 пар комплементарно зв'язаних нуклеотидів. Діаметр її молекули є майже постійним, а відстань між парами нуклеотидів, що знаходяться всередині цієї спіралі, становить 0,34 нм. Між площиною, в якій розміщуються комплементарні пари основ та перпендикуляром до осі спіралі, є незначний нахил, а кожна наступна пара нуклеотидів зміщена відносно попередньої приблизно на 35˚. У межах молекули ДНК окремі параметри її просторової моделі можуть дещо змінюватися залежно від того, які саме нуклеотиди та їх послідовності представлені на конкретній ділянці. Крім В-форми ДНК, у природі трапляються А-форма ДНК та Z-форма ДНК.

Розміри та молекулярна маса окремих молекул ДНК у межах клітини та у різних біологічних видів суттєво варіюють, але параметри конкретних молекул відзначаються досить високим рівнем стабільності як впродовж онтогенезу організму, так і в наступних його поколіннях.

Структура та функції РНК. Різноманіття РНК в організмах представлене трьома основними функціональними типами молекул:

ЗАДАЧІ

1. Відомо, що рослина має генотип АаВвссДдЕЕ. Наведіть приклади типів гамет, які утворює ця рослина ?

2. Рослина із зморшкуватим насінням і пазуховими квітами була схрещена з рослиною, що має зелене і гладке насіння та вершкові квітки. У першому поколінні рослин, одержаних від цього схрещування, було:

а)59 рослин з зеленим гладким насінням і пазуховими квітами;

б)62 рослини з зеленим зморшкуватим насінням і пазуховими квітами;

в)22 рослини з жовтим гладким насінням і пазуховими квітами;

г)20 рослин з жовтим зморшкуватим насінням і пазуховими квітами. Які можливиі генотипи кожної із батьківських рослин?

3. У рослини дископодібна форма плодів визначається взаємодією неалельних домінантних генів А і В. За відсутності в генотипі будь-якого з них плоди мають сферичну форму. Поєднання рецесивних алелей обох генів дає видовжену форму плодів. Дигетерозиготну рослину з дископодібною формою плодів схрестили з рослиною, яка має видовжені плоди. Визначити генотипи та фенотипи потомства.

4. Відомо, що ріст рослини контролюється трьома парами неалельних генів. Відмінності в рості між двома рослинами висотою 6 і 18 м зумовлені алельним станом генів. Припустимо також, що кумулятивно контролюючи ріст рослин, кожний з домінантних генів проявляє однаковий ефект впливу на висоту рослин і успадковуються незалежно один від одного. Схрещується рослина високого росту (18м) і рослина низького росту (6м); потім проводиться зворотнє схрещування F1 з батьківською рослиною високого росту. Яке потомство можна очікувати в зазначених варіантах схрещувань?

5. Сосна з плоским апофізом шишок (А) і чорним насінням (В) схрещена з сосною, яка має гачковатий апофіз (а) і біле насіння (в). Визначте генотипові фенотипові класи в F2.

6. Нормальну моногомозиготну рослину схрещено з карликовою: F1 - потомство нормальне. Визначте, яким буде потомство: 1) від самозапилення F1;

Завдання на самостійну роботу

Проаналізуйте закономірності успадкування ознак за різних типів схрещувань з позицій цитологічних механізмів спадковості.

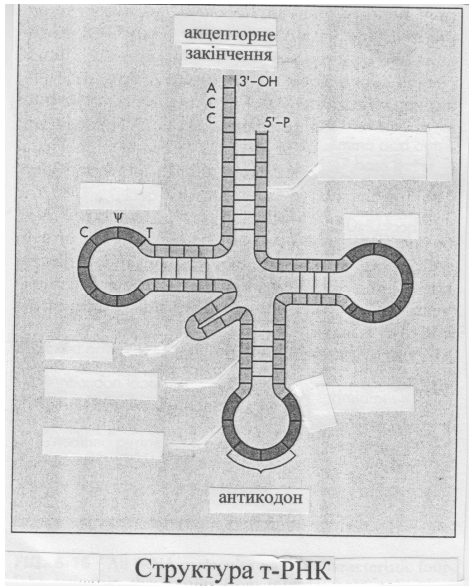
- інформаційна або матрична (і-РНК або м-РНК);
- транспортна (т-РНК);
- рибосомна (р-РНК).

Кожний з зазначених типів молекул РНК забезпечує виконання специфічних функцій, пов'язаних з процесами реалізації клітинами генетичної інформації.

Молекули м-РНК, будучи комплементарними одноланцюговими копіями окремих ділянок "змістовного" ланцюга ДНК, забезпечують передачу генетичної інформації від молекул ДНК на рибосоми, де вона використовується як інформаційна матриця в процесі синтезу рибосомами білків.

Транспортні РНК забезпечують процеси білкового синтезу в клітині шляхом постачання на рибосоми необхідних амінокислот, з яких будуються молекули поліпептидів, котрі є структурною основою всіх типів білків. Схему структурної будови молекул

т-РНК представлено на рис. 3.



Структура т-РНК

Рис. 3.

У її складі вирішальну роль відіграє наявність антикодонової петлі та акцепторного закінчення, які безпосередньо забезпечують виконання молекулою покладених на неї функцій. Завдяки досить складній конфігурації цієї молекули, в її структурі розрізняють як одноланцюгові, так і подвійноланцюгові ділянки, причому останні здатні утворювати також і подвійну спіраль.

Молекули р-РНК становлять основний складовий матеріал, з якого побудовані рибосоми (органели клітин, на яких відбувається синтез білків). За своєю будовою це одноланцюгові молекули, але вони також можуть утворювати ділянки зі спареними основами за типом, подібним до описаного в молекулах т-РНК.

Генетична інформація на молекулах ДНК та м-РНК зашифрована в формі послідовності нуклеотидів т.з. змістовного або «плюс- ланцюга».

Молекули ДНК у клітинах організмів найімовірніше ніколи не перебувають у вільному чи т.з. «чистому» стані, а утворюють комплекси з білками та різноманітними низькомолекулярними катіонами- іонами металів, ди- та поліамінів, а також основними амінокислотними залишками білків. Електростатичні сили, що виникають на цій основі, зумовлюють конденсацію ДНК, унаслідок якої молекули ДНК формують складні нуклеопротеїнові комплекси, що мають назву **хроматину**. На різних етапах клітинного циклу хроматин та його основні складові молекули ДНК, зазнають структурних змін.

Молекули ДНК, утворюючи єдиний нуклеопротеїновий комплекс з супутніми їм білками-гістонами, спочатку формують нуклеосоми як елементарні структурні одиниці організації хроматину, а пізніше фібрили, які є основною формою хроматину під час інтерфази. Подальша їх «суперспіралізація» та компактизація хроматину на ранніх етапах мітозу або мейозу поступово приводить до формування особливих структурних утворів хромосом. Кожна окремо взята хромосома є формою структурної організації відповідної молекули ДНК, що притаманна клітині на певних етапах клітинного циклу.

Приклади розв’язування задач.

Задача 1.

Ген неопушеності стебла рослини домінує над геном опушеності. Які фенотипи батьківських форм, якщо в потомстві виявлено розщеплення 1:1 ?

Дано:

А – зумовлює неопушене стебло Р ♀ Аа × ♂ аа

а– зумовлює опушене стебло

АА – неопушене стебло F 1 : 1

Аа – неопушене стебло Аа ; Аа; аа ; аа

Аа – опушене стебло неопушені опушені

Відповідь: За фенотипом в одного з батьків неопушене стебло, в іншого – опушене стебло.

Задача 2.

У рослини ген імунної стійкості до іржі домінує над геном, що допускає ураженість цією хворобою. Який відсоток імунностійких рослин варто чекати від схрещування гетерозиготних форм?

Дано:

А – імунність до іржі

А – ураженість іржею

АА – імунність до іржі

Аа – імунність до іржі

Аа – ураженість до іржі

Р ♀ Аа × ♂ Аа

F1 АА; Аа; Аа; аа

Імунні рослини уражені рослини

Кумулятивна полімерія властивая при детермінації кількісних ознак організмів (швидкість росту, інтенсивність плодоношення і т.ін.), при цьому інтенсивність прояву ознаки залежить від кількості домінантних алелів в складі генотипу. Так, під час схрещування двох тригетерозигот (АаВвСс × АаВвСс) найбільш інтенсивне забарвлення матимуть особини генотипу ААВВСС, а особини генотипу ааввсс будуть повністю позбавлені забарвлення. Між цими генотипами розташовується ряд генотипів з проміжною інтенсивністю забарвлення, в генотипі яких представлені, відповідно, по одному, два, три, чотири та п'ять домінантних гени.

За типом кумулятивної полімерії успадковується колір багатьох морфологічних органів рослин, їх маса, розміри, вміст певних речовин і т.ін.

За некумулятивної полімерії ступінь прояву ознаки не залежить від кількості домінантних генів, які представлені в групі генів, що взаємодіють.

В останньому випадку це стосується, в основному таких ознак, як форма вегетативних органів, також в ряді випадків – колір, а також і ін.

Плейотропія. Дослідження характеру прояву та успадкування ознак та властивостей організмів в багатьох випадках свідчить, що одні і ті ж самі гени, впливаючи на одну з ознак організму, одночасно впливають і на інші ознаки цього організму. Гени, які контролюють одночасно кілька ознак організму, характеризуються плейотропною дією. Прикладом плейотропної дії гена є відомий з робіт Г.Менделя синхронний характер успадкування кольору квітів і кольору насіннєвої шкірки.

У низці випадків окремі гени мають фенотиповий прояв тільки у певної частини представників популяції. Поняття пенетрантності відображає частку особин, що характеризуються відмінним специфічним фенотипом серед усіх носіїв однакового генотипу. Для характеристики ступеня вираження фенотипового прояву гена, який може бути різним як в домінантних, так і рецесивних фенотипів, використовують поняття експресивності.

Ефект прояву гена може бути зумовлений також явищем імпринтингу, яке спричинено успадкуванням від одного з батьків разом з хроматином специфічних хімічних маркерів, що регулюють активність певних генів.

Основну частину маси хроматину становлять т.з. білки-гістони. У складі хроматину вони представлені п'ятьма різними типами (фракціями): Н1, Н2А, Н2В, Н3 і Н4. Вказані білки в комплексі з ділянками молекули ДНК здатні утворювати особливі структурні одиниці- нуклеосоми (рис.4). Крім білків-гістонів у складі хроматину присутні тимчасово або постійно і негістонові білки. Зокрема, це ферменти, які необхідні для забезпечення процесів реплікації ДНК та експресії генів.

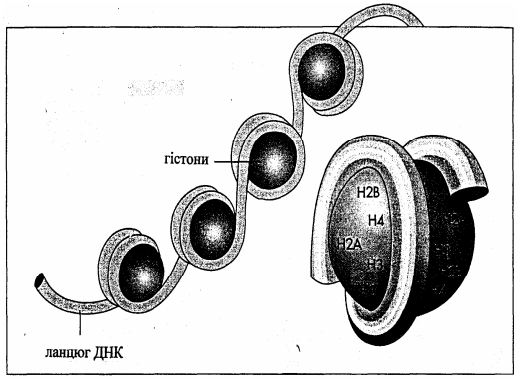


Рис. 4. Схема нуклеосомної організації ДНК

Ген - це одиниця спадкової інформації, що структурно є строго визначеною частиною молекул ДНК або м-РНК, у послідовності нуклеотидів яких міститься закодована інформація про певні функціональні продукти білкової природи, котрі забезпечують прояв відповідних ознак та властивостів організму, а також інформація, яка уможливлює синтез білкових продуктів. Гени за своєю суттю виступають дискретними носіями спадкової інформації організму і становлять окремі змістовні ділянки ДНК, у яких закодована первинна структура білків.

Генотип - термін, під яким розуміють сукупність генів організму. Ділянки молекул ДНК, які відповідають окремим генам, можуть бути представлені як безперервними послідовностями нуклеотидів, так і окремими кодуючими фрагментами, що розділені між собою послідовностями нуклеотидів, які не містять такої інформації.

Геном - це сукупність послідовностей ДНК у клітинах певного організму. У структурі геному еукаріот кодуючі послідовності (екзони) займають лише близько 1.5%. Решту послідовностей нуклеотидів припадає на міжгенну ДНК, яка охоплює регуляторні ділянки, багаточисельні повтори окремих фрагментів та беззмістовні ділянки (інтрони).

Сукупність морфологічних ознак хромосом клітини та їх кількість формує **каріотип.** Каріотип організму характеризують кількісними та якісними показниками, тобто числом хромосом і їх морфологічними особливостями розміром, формою, місцем локалізації первинної перетяжки (центромери) та вторинних перетяжок, характером забарвлення окремих фрагментів хромосом, наявністю або ж відсутністю т.з. «супутників» і т.ін.

Кожному біологічному виду притаманний властивий тільки йому каріотип. Хромосомний набір різних біологічних видів як правило варіює в значних межах, але в окремих випадках він може характеризуватися і однаковою кількістю хромосом (табл.).

Таблиця

Хромосомні набори деяких лісотвірних порід

Порода	Диплоїдні форми (2n)	Поліплоїдні Форми
Сосна звичайна	24	
Дуб звичайний	24	
Модрина європейська	24	
Ялина звичайна	24	
Ялиця біла	24	
Ясен звичайний	22	
Осика тремтяча	38	57
Вільха чорна	22	
Верба біла	76	

У цьому випадку сферична форма плоду утворюється за наявності хоча б одного домінантного алеля в складі будь-якої пари алельних генів і відповідно співвідношення фенотипів становить 9:6:1. В інших випадках фенотипи з домінантними алелями в різних парах алельних генів фенотипово відрізняються- і співвідношення фенотипів становить 9:3:3:1. Нерідко за комплементарного типу взаємодії генів може мати місце і розщеплення в співвідношенні 9 : 7. В цьому випадку, фенотипово не відрізняються особини як генотипів А-вв, ааВ- , так і генотипу аавв і, в усіх цих випадках проявляється рецесивна ознака.

Епістатична взаємодія генів відбувається тоді, коли певні гени в організмі не можуть проявлятися внаслідок присутності інших, неалельних їм генів. Гени, які здатні “пригнічувати” прояв інших, неалельних їм генів, мають назву епістатичних або супресорів, а гени, які при цьому “пригнічуються” – гіпостатичних.

Залежно від того, який з генів виступає в ролі епістатичного домінантний чи рецесивний, розрізняють відповідно домінантний та рецесивний епістаз.

Встановити той чи інший тип епістатичної взаємодії можна на основі співвідношення фенотипових класів в F2. За простого рецесивного епістазу (a > B; a > в або b > A; b > a) розщеплення фенотипових класів буде таким: 9:3:4.

При простому домінантному епістазі (A > B; A > b або B > A; B>a) розщеплення фенотипових класів становитиме 12:3:1.

Бувають також випадки подвійного рецесивного епістазу, коли ген a > B, а ген b > A. Тоді розщеплення фенотипових класів становить 11:2:2:1 і найбільша кількість особин проявляє рецесивну ознаку.

Важливе значення для багатьох ознак організмів, особливо кількісних, має **полімерний тип взаємодії генів**, за якого для прояву певної ознаки організму достатньо наявності хоча б однієї домінантної алелі в складі групи взаємодіючих генів. Внаслідок полімерії гени, які взаємодіють між собою, проявляють однозначність своєї дії. Ця однозначність може мати як кумулятивний, так і некумулятивний характер.

Суть такого механізму полягає в тому, що пилкове зерно може прорости на приймочці маточки і досягнути яйцеклітини тільки в тому випадку, якщо їхні алельні стани не є ідентичними (S1S2; S1S4; S2S3 і т.п.). В іншому разі (S1S1; S2S2; S3S3; S4S4 і т.п.) пилок не проростає, що, зокрема, і відбувається при спробі самозапилення. Лише серед покритонасінних порід така система має місце більше ніж у 10000 видів.

Взаємодія неалельних генів. Детермінація багатьох ознак організмів відбувається внаслідок взаємодії не тільки алельних генів. Прояв цих ознак може повністю або частково залежати від результату взаємодії неалельних генів. До таких типів взаємодії генів належать комплементарна взаємодія, епістатична взаємодія, полімерія та плейотропія.

Комплементарним називають такий тип взаємодії генів, за якого для прояву певної ознаки організму необхідна наявність у його генотипі двох неалельних домінантних генів, кожен з яких не має свого самостійного прояву.

Комплементарно взаємодіють, зазвичай, гени, які контролюють різні етапи одного і того ж метаболічного шляху. Це можна констатувати на основі спостережень за морфологічними проявами успадкування багатьох ознак організмів. Наприклад, саме комплементарний тип взаємодії генів визначає форму та колір плодів у багатьох видів рослин. Так, внаслідок схрещування між собою динь, у яких форма плодів сферична, а генотипи такі:

ААвв × ааВВ

у поколінні F1 потомство характеризується дисковидною формою плодів:

АаВв;

у поколінні F2 відбувається розщеплення за цією ознакою з таким співвідношенням фенотипів:

А-В - (9/16) А-вв та ааВ - (6/16) аавв (1/16)
(дисковидна) (сферична) (видовжена)

Для характеристики хромосомного набору виду застосовують також **ідіограму** - детальне зображення каріотипу на рисунку або фотографії.

Гени, які локалізовані в однакових локусах (ділянках) гомологічних хромосом і контролюють в організмі одні і ті ж самі ознаки, називають **алельними**; гени, які контролюють різні ознаки і розміщені в різних локусах- **неалельними**. Багато простих ознак організмів контролюються однією парою алельних генів. При цьому, якщо організм виник на основі статевого способу розмноження, то один з пари алельних генів має материнське походження, а інший - батьківське. Під час мейотичного поділу клітини з утворенням гамет алельні гени завжди потрапляють в різні клітини. Нові пари алельних генів формуються внаслідок процесу запліднення. Першим, хто зумів експериментально довести, що гени локалізовані в хромосомах, був Томас Гент Морган з колегами, які є авторами **хромосомної теорії спадковості організмів.**

Кожна з **гомологічних** хромосом вміщує гени, які контролюють одні і ті ж ознаки організму. Якщо при цьому гени в гомологічних хромосомах знаходяться в однаковому алельному стані, то такий організм за цими генами є **гомозиготним**; якщо гени знаходяться в різних алельних станах **гетерозиготним.**

Завдання для самостійної роботи

1.Зобразіть структурну будову нуклеотидів та схему утворення зв’язків між ними.

2.Нарисуйте структурні моделі молекул ДНК та т-РНК та наведіть їх основні характеристики.

3.Перевірте знання основних положень та термінології теми.

4. Охарактеризуйте поняття «каріотип» та «ідіограма».

Контрольні питання

1.Назвіть основні риси структурної моделі ДНК Уотсона-Кріка.

2.Які функції виконують молекули ДНК?

3.Види та функції молекул РНК. Яка їх будова?

4.Яка структурна організація нуклеотидів? Які нуклеотиди відносяться до групи пуринів, а які до піримідинів? Яке це має значення?

5. У чому полягає сутність принципу комплементарності?

6. Який зв'язок існує між хромосомами та ДНК? Які типи хромосом Ви знаєте?

7. Які показники та параметри можна застосувати, характеризуючи генетичний матеріал?

8. Як Ви розумієте терміни "дигетерозигота" та "дигомозигота"? Наведіть приклади гетерозиготних та гомозиготних домінантних (рецесивних) генотипів.

9. Чи можна використовувати каріотип та ідіограму як систематичні ознаки виду? Обгрунтуйте відповідь.

10. За якими морфологічними ознаками характеризують хромосоми?

11. У чому полягають особливості хромосомного набору диплоїдних організмів.

12. Чи впливає величина хромосомного набору в плані кількості хромосом на систематичне розміщення виду?

13. У чому полягає специфіка каріотипів близьких в систематичному відношенні видів?

так і рецесивному станах, мають летальну або напівлетальну дію. За домінантної летальності, в випадку схрещування особин, які несуть летальний домінантний ген (А), у потомстві спостерігається порушення характерного для моногібридних схрещувань співвідношення. Замість очікуваного співвідношення 3 : 1, фенотипи потомства, внаслідок загибелі, на етапі зародку генотипів АА, співвідносяться як 2А : 1а, а генотипи співвідносяться як 2Аа : 1аа.

Летальну дію може нести не тільки домінантний, але і рецесивний алель. Унаслідок гомозиготації рецесивних генів, а під час схрещування гетерозигот це трапляється у 25 % випадків, утворюються нежиттєздатні особини. У рослин це зумовлено, наприклад, відсутністю у рецесивних гомозигот /аа/ здатності синтезувати хлорофіл, тому такі особини гинуть, як тільки вичерпають запас живильних речовин ендосперму насіння. За фенотипом такі сіянці білого або блідо-жовтого кольору.

Крім летальних, виділяють також напівлетальні гени. Життєздатність гомозиготних носіїв таких генів складає 10 - 50% від нормальної, однак межа між напівлетальними та летальними генами значною мірою є умовною.

Множинний алелізм. Можливий алельний стан ряду генів не вичерпується описаними вище явищами однозначної домінантності або рецесивності. Такі гени можуть перебувати в багатьох алельних станах, утворюючи т.з. серії множинних алелів (А1; А2; А3; А4; а1; а2; і т.п.). При цьому взаємодія таких генів в складі гетерозиготи може проявлятися як за типом домінантно-рецесивних взаємовідносин, так і за типом проміжного успадкування ознак.

Гетерозиготи, які містять різні алелі з серії множинних алелів, носять назву компаундів. Алелі, які зовнішньо між собою практично не відрізняються, носять назву ізоалелів, а продукти експресії таких генів називають ізоферментами.

Множинний алелізм має важливе значення в життєдіяльності рослин, зокрема, в однодомних видів, якими є абсолютна більшість лісових порід.

На цій основі у перехреснозапильних рослин виробилися механізми генетичної несумісності в випадку явища самозапилення (самостерильність).

функціональний продукт відсутній, а гетерозиготи характеризуються фенотипом відмінним як від домінантних, так і рецесивних гомозигот. Ступінь прояву домінантної ознаки залежить від кількості домінантних алелей в генотипі, а сама ознака за фенотипом має **проміжний** характер відносно проявів відповідно домінантного та рецесивного генів. Наприклад, внаслідок схрещування червоноквітих форм деяких рослин (АА) з білоквітими (аа), в потомстві F1 можуть траплятися рожевоквіті форми. Тобто:

АА × аа

F1: Аа; Аа; Аа; Аа (100% рожевоквітих)

Аа × Аа

F2: АА; Аа; Аа; аа (25% червоноквітих; 50% рожевоквітих; 25% білоквітих).

Окремим типом взаємодії алельних генів є явище **кодомінування**. За зазначеного типу взаємодії генів в організмі проявляється одночасно кожна з ознак, детермінована присутніми в складі гетерозиготи генами. У цьому випадку обидва гени забезпечують синтез функціонально активних ферментів, які дещо відрізняються за молекулярною структурою. Зокрема, це можуть бути ізоферменти. Під час кодомінування на прояв тієї чи іншої ознаки організму можуть впливати фактори зовнішнього середовища. Відповідно, один і той самий гетерозиготний генотип в різних умовах виявляє різний фенотиповий прояв. Наприклад, за більш високих температур середовища він забезпечує прояв червоноквіткову форму, а при зниженій температурі - рожевоквіту або навіть і білоквіту форми.

Важливе значення в генетиці та практичній селекції має явище **наддомінування**, тісно пов'язане з моногібридним гетерозисом, за якого в гетерозиготних особин (Аа) ступінь прояву ознаки є вищим в порівнянні як з домінантною гомозиготою (АА), так і рецесивною (аа).

Особливою формою взаємодії алельних генів є **летальна взаємодія**. Летальні гени, які виникають в результаті мутацій, бувають як в домінантному,

ТЕМА 2

ДОСЛІДЖЕННЯ РОЛІ ОРГАНЕЛ КЛІТИНИ В ЗБЕРЕЖЕННІ, РЕАЛІЗАЦІЇ ТА ПЕРЕДАЧІ СПАДКОВОЇ ІНФОРМАЦІЇ

***Мета**: засвоїти генетичні аспекти клітинної організації живого на прикладі вищих рослин; ознайомитися з роллю окремих органел клітини в збереженні генетичної інформації організму, формами та шляхами її реалізації і способами передачі потомству; засвоїти основні терміни та поняття.*

Клітина — це найменша одиниця життя, здатна до самовідтворення, самооновлення та саморегуляції. Усім клітинам багатоклітинних організмів, незалежно від місця їх локалізації в організмі, належності до тих чи інших тканин та функціональної спеціалізації, властиві загальні закономірності структурної організації.

У будові умовної типової клітини виокремлюють такі складові частини (рис.1):

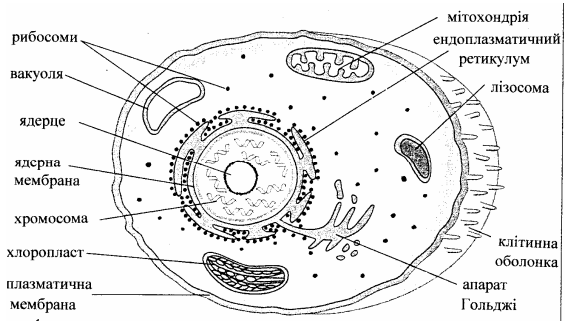


Рис.1. Будова рослинної клітини

1) клітинна мембрана, яка, оточуючи клітину, відділяє її від зовнішнього середовища, бере участь в утворенні в межах клітини певних відділів (компартментів) і слугує структурним елементом всіх органел клітини;

2) цитоплазма, в якій містяться вода, різноманітні солі та органічні речовини, а також і органели клітини;

3) ядро клітини.

Генетична інформація організму закодована у формі послідовності нуклеотидів молекул ДНК. Реалізація клітиною цієї інформації здійснюється шляхом синтезу білків, різноманіття та структура яких визначаються інформаційним потенціалом ДНК. Магістральний шлях передачі генетичної інформації від молекул ДНК до білків відображає сформульована в 1958р. Ф.Кріком як постулат т.з. «центральна догма молекулярної біології». ЇЇ зміст, з урахуванням сучасних уточнень, зводиться до такого: «потік інформації в живих організмах може відбуватися між нуклеїновими кислотами та від нуклеїнових кислот до білків, але не може проходити від білків до нуклеїнових кислот».

Матеріальними носіями спадковості клітини крім генів ядра є також і гени мітохондрій та хлоропластів, а також плазмід. На основі особливостей розподілу генетичного матеріалу в межах структур клітини розрізняють ядровий та позаядровий (синоніми- «цитоплазматичний» або «материнський») типи спадковості.

У процесах реалізації та передачі генетичної інформації вирішальна роль належить ядровому типу спадковості, оскільки генетична інформація організму локалізована переважно в ядрах клітин, у формі ядрової ДНК. Геноми мітохондрій та хлоропластів за своєю організацією подібні до геномів прокаріотичних організмів. Їх генетичний апарат забезпечує здебільшого потреби функціонування та відтворення самих органел. Основною структурною формою мітохондріальних ДНК є лінійна; у окремих мітохондріальних геномах частково представлені також ДНК кільцевої форми.

Геном хлоропластів представлений переважно кільцевими дволанцюговими молекулами ДНК. Характерною особливістю хлоропласних геномів є їх подібність за будовою окремих генів та кодованих ними білків до геному бактерій. За функціональною спеціалізацією геном хлоропластів забезпечує здебільшого метаболічні процеси фотосинтезу, а також внутрішньоорганелний транскрипційний та трансляційний апарати.

Особливістю організації генома еукаріот є наявність в ядровому геномі ділянок, які за своєю структурою практично ідентичні геному позаядерних

мілим, що рівень комбінативної мінливості тільки за рахунок незалежного розходження гомологічних хромосом в процесі мейозу є практично невичерпним.

Додатково на збільшення потенціалу рівня комбінативної мінливості організмів мають вплив і інші чинники, зокрема кросинговер та випадковість злиття гамет в процесі утворення зиготи.

Типи взаємодії алельних генів. Розглянуті нами приклади, в основу яких покладено явище повного домінування одного гена над іншим (домінантного над рецесивним) в межах однієї алельної пари, не вичерпує існуючого різноманіття типів взаємодії алельних генів.

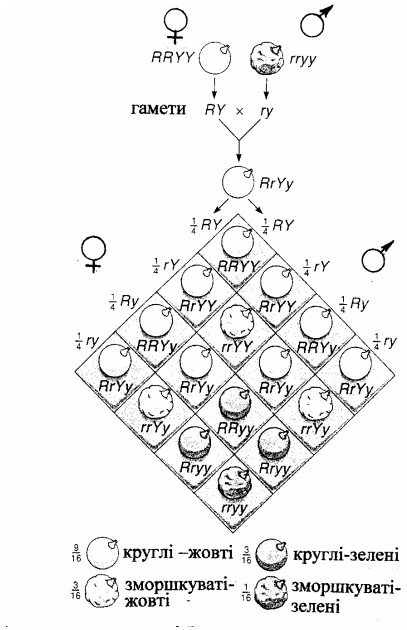


Рис.2. Успадкування ознак під час дигібридного схрещування.

Зокрема, під час успадкування організмом тих чи інших ознак, часто трапляється т.з. **неповне домінування**, за якого у рецесивних фенотипів

вихідним формам поєднання або комбінації ознак, т.з. рекомбінації. Так, унаслідок дигібридного схрещування між гомозиготними формами гороху з жовтими округлими плодами та зеленими зморшкуватими, в поколінні F2 співвідношення фенотипів є таким: 9 : 3 : 3 : 1, а саме: 9 - жовті округлі; 3 - жовті зморшкуваті; 3- зелені округлі та 1- зелені зморшкуваті (рис.2).

Це співвідношення назагал відповідає добутку двох незалежних моногібридних схрещувань:

(3A_ : 1aa) x (3B_ :1bb) = 9A_B_ + 3A_bb + 3aaB_ + 1abb

Фенотипи A_ або ж B_ являють собою т.з. **фенотипові радикали**, тобто це фенотипово домінантні особини, у генотипі яких замість знака «_» може бути як домінантний, так і рецесивний алель.

Наступні роботи Г.Менделя зі схрещування організмів, які є альтернативними за трьома і більше незалежними ознаками, засвідчили, що виявлені закономірності успадкування ознак організмами внаслідок моногібридних та дигібридних схрещувань зберігаються і під час полігібридних схрещувань. При цьому загальна формула полігібридного розщеплення за фенотипом має вигляд $(3 : 1)^n$, де n- кількість ознак, за якими відбувається розщеплення.

Відповідно, загальна формула полігібридного розщеплення за генотипом має вигляд $(1 : 2 : 1)^n$.

Наведені приклади закономірностей розщеплення ознак в потомстві гетерозиготних батьків демонструють величезні можливості комбінативної мінливості організмів. Так, наприклад, за умови гетерозиготності лише по одній парі алельних генів в кожній з 12 пар гомологічних хромосом, якими представлений каріотип таких видів як дуб звичайний, ялина європейська чи сосна звичайна, кількість можливих варіантів фенотипів потомства становитиме цифру 2 в 12- му степені або 24096, а для осики, з її 19 парами хромосом – вже 524 288 комбінацій. Якщо ж врахувати, що в межах кожної хромосоми міститься не по одному, а сотні і тисячі генів, котрі, перебуваючи в різних домінантно-рецесивних станах, сприяють досить високому рівню гетерозиготності організмів, особливо перехреснозапильних видів, стане зрозу-

органел. Це стосується як мітохондрій, так і хлоропластів. У структурі мітохондріального геному вирізняються елементи геному хлоропластів. На сьогодні доведено можливість міжгенного обміну за участю ядра, хлоропластів та мітохондрій з утворенням гібридної ДНК, але в механізмах переміщення та інтеграції ДНК залишається багато питань для подальших досліджень.

Реалізація генетичної інформації шляхом утворення клітиною білкових продуктів, котрі забезпечують комплекс ознак та властивостей організму, здійснюється за рахунок функціонування в системі клітини особливих органел-рибосом. Будучи невеликими за розмірами але чисельними за кількістю, вони своєю діяльністю в клітинах забезпечують утворення всіх необхідних організмові білкових речовин. Останні ж, як відомо, здатні виконувати в організмі всі необхідні функції: структурну, енергетичну, транспортну, каталітичну, захисну та ін.

Загальну схему реалізації клітиною генетичної інформації наведено на рис.2.

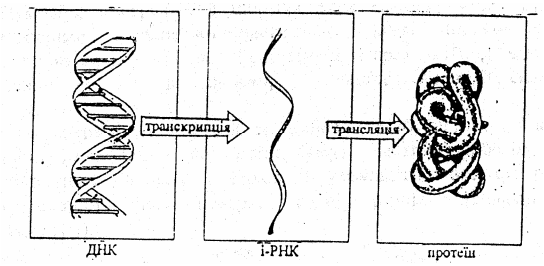


Рис.2. Загальна схема реалізації клітиною генетичної інформації.

Першим етапом реалізації клітиною генетичної інформації є процес транскрипції. Під **транскрипцією** розуміють перенос генетичної інформації з дволанцюгової молекули ДНК на одноланцюгову молекулу м-РНК. Утворена внаслідок транскрипції молекула м-РНК є продуктом матричної біохімічної реакції, для проходження якої за матрицю слугує певна ділянка одного з ланцюгів ДНК. Деталі цього процесу буде розглянуто в наступних темах. Молекула м-РНК, на відміну від молекул ДНК, маючи значно менші розміри, здатна вийти за межі ядра (через отвори в ядерній мембрані). Внаслідок

утворення зв'язу між м-РНК та рибосомою, останні вступають в процес трансляції. Взаємодіючи з рибосомами та т-РНК, м-РНК слугує інформаційною матрицею для забезпечення функціонування трансляційних комплексів клітини.

Трансляція — це процес декодування рибосомою інформації, яка міститься на молекулі м-РНК, з утворенням поліпептидного ланцюга.

Решта органел клітини безпосередньої участі в процесах збереження та реалізації генетичної інформації не беруть, але вони є важливими складовими частинами єдиної цілісної системи функціонування клітини. Генетичний апарат клітини, відіграючи основну роль в цій системі, залишається лише її складовою частиною.

Передача клітиною спадкової інформації потомству відбувається унаслідок як статевого, так і вегетативного розмноження. В основу цих процесів покладено, відповідно, мейотичний та мітотичний типи поділу клітин. Дочірнім клітинам, які утворюються в процесі ростових процесів організму, генетична інформація передається завдяки особливостям проходження материнськими клітинами т.з. мітотичного клітинного циклу, в ході якого молекули ДНК подвоюються.

Завдання на самостійну роботу:

1. Нарисуйте загальну схему будови рослинної клітини.
2. Зобразіть структурну будову рибосом.
3. Вивчіть та законспектуйте матеріал щодо ролі органел клітини у спадковості.
4. Наведіть схему реалізації клітиною її генетичної інформації та опишіть сутність основних процесів, які при цьому відбуваються в клітині.

У подальших своїх дослідах Г.Мендель, з метою встановлення генотипу домінантних за фенотипом особин, які можуть бути як гомозиготними (АА), так і гетерозиготними (Аа) і фенотипово не відрізнятися, проводив схрещування, які прийнято називати аналізуючими.

Аналізуючим називається схрещування, під час якого особина домінантної ознаки невідомого генотипу схрещується з особиною, яка характеризується фенотипово рецесивним проявом ознаки і, відповідно, є гомозиготою за рецесивними генами.

У цьому випадку можливі два варіанти схрещування:

1-й) АА × аа 2-й) Аа × аа

У F1, відповідно, буде одержано: в першому випадку все потомство ідентичне і проявлятиме домінантний фенотип (**Аа; Аа; Аа; Аа**); у другому випадку в потомстві спостерігатиметься розщеплення в співвідношенні 50% домінантних фенотипів та 50% рецесивних фенотипів, а саме: **Аа; Аа** - домінантні та **аа; аа** - рецесивні.

Тобто, якщо особина невідомого генотипу з фенотипово домінантним проявом ознаки внаслідок самозапилення дає однотипне потомство, за фенотипом ідентичне з батьками, то така особина є домінантною гомозиготою (**АА**) (1-й варіант). Внаслідок розщеплення її потомства в співвідношенні 50% : 50% (за фенотипом) - дана особина є домінантною гетерозиготою (**Аа**) (2-й варіант).

У ході проведених Г.Менделем подальших досліджень виявилося, що встановлені закономірності успадкування ознак, одержаних внаслідок моногібридних схрещувань, характерні і для дигібридних та полігібридних схрещуваннь, за умови відсутності зчеплення генів. При цьому Г.Мендель встановив третє правило – **правило незалежного комбінування ознак.**

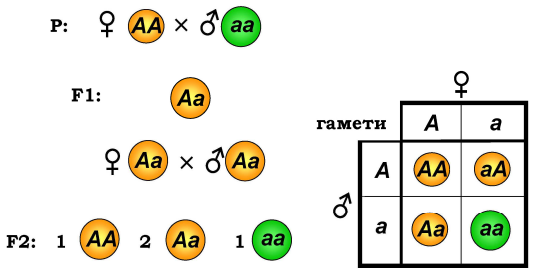
Суть його полягає в тому, що при схрещуванні двох гомозиготних форм, які відрізняються між собою за двома та більше незалежними ознаками (відсутнє зчеплення генів), у потомстві F2 з'являються нові, не властиві

Внаслідок подальшого схрещування одержаних домінантних гібридів між собою отримуємо друге покоління від вихідних альтернативних форм, в якому спостерігається розщеплення ознак потомства на домінантні та рецесивні з співвідношенням за фенотипом 3 : 1, а за генотипом 1 : 2 : 1.

P (F1) Aa × Aa

F2 AA; Aa; Aa; aa

Що ж до рецесивної ознаки, яка в першому поколінні (F1) не проявлялася, то в другому поколінні Г.Мендель одержав 25% особин з рецесивною ознакою (aa):



Ці досліди дали змогу Г.Менделю встановити **друге правило Менделя** - правило розщеплення домінантних гібридів першого покоління: особина, гетерозиготна за парою алельних генів (Aa), утворює однакову кількість гамет двох сортів – гамети **A**, які несуть домінантний алель та гамети **a**, які несуть рецесивний алель, тому в потомстві спостерігається розщеплення за фенотипом 3 : 1, а за генотипом 1 : 2 : 1.

Рецесивні ознаки організму, не проявляючи себе фенотипові у гетерозиготних особин, внутрішньо не зникають, не “змішуються” з домінантними ознаками і в наступних поколіннях можуть проявити себе повною мірою. Кількісні співвідношення фенотипових та генотипових класів характеризуються наведеними вище закономірностями.

Контрольні питання

1. Які рівні структурної організації живого Ви знаєте? Охарактеризуйте кожний з них.

2. Хто автор клітинної теорії і які її основні положення?

3.Чому клітину вважають структурною та функціональною одиницею життя?

4.Як організована інформаційна система клітини?

5.Наведіть приклади та охарактеризуйте особливості структурної будови основних типів біополімерів. Яка будова та функції білків в організмі?

6.У чому полягають відмінності між клітинами прокаріот та еукаріот? Які особливості будови рослинних клітин?

7.Які основні етапи реалізації клітиною генетичної інформації? Що є кінцевим продуктом експресії генів?

ТЕМА 3

ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ БІОСИНТЕЗУ БІЛКІВ. РЕПЛІКАЦІЯ ДНК

Мета: *дослідити механізм реалізації клітиною генетичної інформації, а також її передачі по спадковості в процесі поділу клітин*

Функціонування живих систем нерозривно пов'язане з процесами переносу генетичної інформації. Шляхи переносу генетичної інформації в клітинах організмів відображає т.з. «центральна догма молекулярної біології та генетики», запропонована Ф. Кріком. Її сутність відображено на рис. 1, а зміст зводиться до такого: "генетична інформація закодована в молекулах нуклеїнових кислот може передаватися від материнських молекул ДНК дочірнім молекулам ДНК, а від ДНК на м-РНК та білкам внаслідок послідовних процесів транскрипції тта трансляції. Перенос інформації в зворотному напрямку можливий від молекул м-РНК на молекули ДНК".

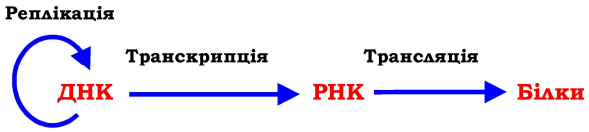


Рис.1. Центральна догма молекулярної біології та генетики.

Молекули ДНК безпосередньої участі у синтезі білків не беруть. Свою роль як носії генетичної інформації вони виконують опосередковано шляхом синтезу на їх основі молекул м-РНК, які є комплементарними копіями відповідних ділянок ДНК.

Дискретними носіями генетичної інформації є гени. Реалізація генетичної інформації відбувається на основі зкоординованого процесу експресії генів. При цьому **гени - це окремі змістовні ділянки молекул ДНК, у послідовності нуклеотидів яких закодована амінокислотна структура білків**.

ознака	домінантна та рецесивна	співвідношення фенотипових класів		
колір пелюсток	пурпурний × білий	705	224	3.15:1
колір насіння	жовтий × зелений	6022	2001	3.01:1
SEED SHAPE	гладка × зморшкувата	5474	1850	2.96:1
колір плоду	зелений × жовтий	428	152	2.82:1
форма плоду	округла × з перетяжками	882	299	2.95:1
розташування квітки	осьове × вершинне	651	207	3.14:1
висота рослини	висока × карликова	787	277	2.84:1

Рис. 1. Узагальнені результати дослідів Г.Менделя (моногібридне схрещування).

Г.Мендель початково відібрав чисті лінії, які характеризувалися стійким збереженням ознаки в ряду поколінь.

Внаслідок наступного схрещування чистих ліній альтернативних форм, в першому поколінні F1 все потомство проявляло ознаку тільки одного з батьків, тобто спостерігалося явище повного домінування однієї ознаки над іншою.

Тобто, $AA \times aa$

F1 Aa; Aa; Aa; Aa ,

де: AA - генотип гомозиготної особини з домінантною ознакою;

aa - генотип гомозиготної особини з рецесивною ознакою;

Aa - генотип гетерозиготного потомства з домінантною ознакою.

Так було встановлено, що внаслідок схрещування двох гомозиготних особин, які відрізняються за однією альтернативною ознакою, в першому поколінні все потомство є однотипним і при цьому за фенотипом воно проявляє домінантну ознаку. У цьому і полягає суть **першого правила Менделя.**

ТЕМА 6

АНАЛІЗ УСПАДКУВАННЯ ОРГАНІЗМАМИ ОЗНАК ТА ВЛАСТИВОСТЕЙ ПРИ РІЗНИХ ТИПАХ ВЗАЄМОДІЇ ГЕНІВ

***Мета заняття**: засвоїти особливості детермінації організмами їх знак та властивостей за різних типів взаємодії генів; набути навиків вирішення задач щодо характеру успадкування ознак, на основі гібридологічного аналізу.*

Вперше систематизовані досліди з вивчення характеру прояву та успадкування організмами окремих ознак провів чеський вчений Г.Мендель, результати яких він опублікував у 1865 році. Основний об'єкт досліджень горошок духм'яний (Pisum sativum L.) та досліджувані ознаки було вибрано дуже вдало, оскільки гени, які контролювали окремі ознаки, були локалізовані в різних парах гомологічних хромосоме. Отже, успадкування генів з пар алелів, що «відповідали» за ту чи іншу з ознак, відбувалося незалежно.

Г.Мендель розробив уніфіковану систему запису схем схрещувань, яку використовують дотепер. Зокрема, вихідні батьківські форми, які схрещують, позначають латинською літерою Р (від латинського «parentes»- батьки). Потомство позначають латинською літерою F (від латинського «filii»- діти) з цифровим індексом, який відображає порядковий номер гібридного покоління.

Експресія генів – це процес реалізації генетичної інформації, закодованої в молекулах ДНК шляхом утворення відповідних молекул РНК та білків. Експресія генів відбувається поетапно. Початковим етапом експресії генів є транскрипція.

Транскрипція - це процес біосинтезу молекул м-РНК з використанням як матриці відповідних ділянок «змістовного» ланцюга ДНК, під час якого послідовність нуклеотидів ділянки молекули ДНК «переписується» на молекулу РНК. Синтезована як результат транскрипції зріла молекула м-РНК є комплементарною копією певної ділянки одного з ланцюгів ДНК, яка відповідає конкретному гену чи групі генів, що виконують споріднену функцію. Ділянка в складі ДНК, яка розміщена між сайтами початку та закінчення транскрипції, має назву одиниця транскрипції.

Детальніша схема транскрипції (рис. 2) відображає основні етапи цього процесу, матричний принцип проходження біохімічних реакцій на основі компліментарності азотистих основ «змістовного ланцюга» ДНК-матриці та синтезованого РНК-транскрипту, а також роль ферментів як каталізаторів.

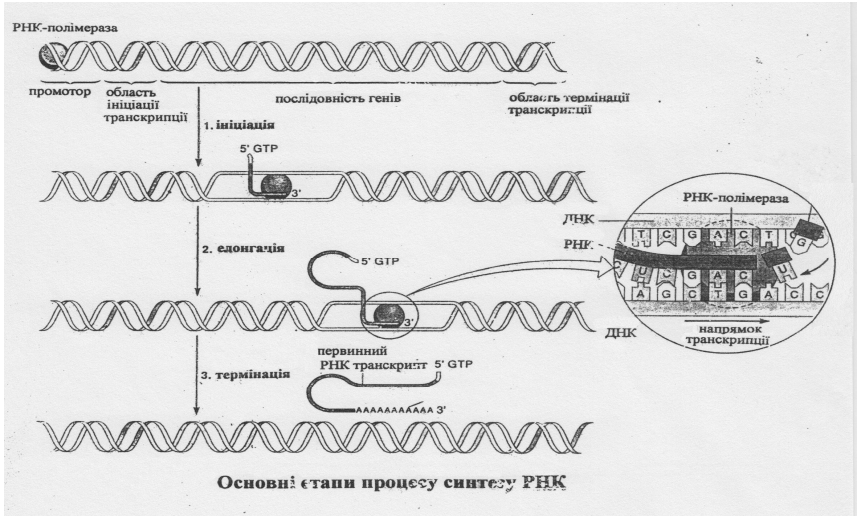
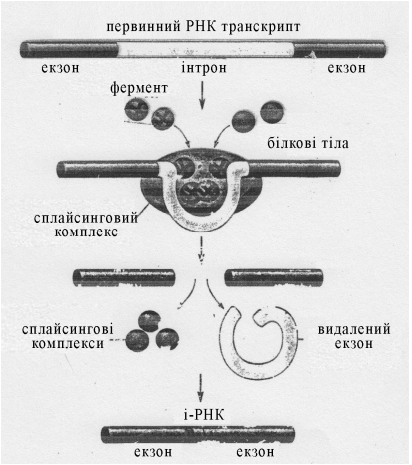


Рис. 2. Схема процесу транскрипції генетичної інформації.

Первинним продуктом транскрипції є гетероядерна РНК (гря-РНК), яка містить ділянки кодуючих (екзони) та некодуючих послідовностей. Схему її модифікації відображено на рис. 3.



Крім м-РНК, в результаті процесу транскрипції утворюються також молекули т-РНК та усі типи молекул р-РНК, які є основними структурними компонентами для побудови рибосом.

Інформаційна взаємодія між молекулами м-РНК та рибосомами в ході процесу трансляції генетичної інформації відбувається на основі генетичного коду.

Рис. 3. Схема модифікації первинного РНК- транскрипту (процесинг).

Під терміном **генетичний код** розуміють систему запису генетичної інформації на молекулах ДНК та її м-РНК-транскриптах, яка встановлює інформаційний взаємозв'язок між генетичною інформацією певних ділянок ДНК або молекул м-РНК, що відповідають окремим генам чи групам генів та структурою поліпептидних ланцюгів, які синтезують рибосоми клітини на основі цієї інформації. Як інформаційні одиниці генетичного коду функціонують не окремі нуклеотиди, а триплети або т.з. кодони.

Кодон - це група з трьох послідовно розміщених нуклеотидів на молекулах ДНК або ж м-РНК, яка кодує певну амінокислоту. Послідовність амінокислот у структурі поліпептидних ланцюгів, що синтезуються рибосомами у процесі трансляції генетичної інформації, визначається послідовністю триплетів в структурі ДНК або відповідних молекул м-РНК. Ця залежність відома в генетиці як «принцип колінеарності». Отже, саме триплети є інформаційними одиницями спадковості. Специфіка кодування генетичної

Завдання на самостійну роботу:

1. Проаналізуйте взаємозв'язок між структурними рівнями організації генетичного матеріалу та типами мутацій за характером зміни генетичного матеріалу.

2. Зобразіть схематично основні види хромосомних аберацій у взаємозв'язку з групами зчеплення генів.

3. Проаналізуйте наслідки порушення синхронності в процесах кон'югації хромосом та внутріклітинних переміщень окремих бівалентів в ході мейозу.

Контрольні питання:

1. Наведіть сучасну класифікацію мутацій за характером змін генетичного матеріалу.
2. Аутоплоїдія та аллоплоїдія і механізми їх виникнення.
3. У який спосіб можуть виникати гаплоїдні форми організмів?
4. Який зв'язок існує між генетичним кодом та виникненням генних мутацій?
5. Який характер кон'югації спостерігатиметься під час обміну негомологічними ділянками між хромосомами двох гомологічних пар, внаслідок якого групи зчеплення генів AB, ав, CD, cd змінилися на CB, ав, AD та cd. Відобразіть схему їх кон'югації.
6. Фактори та речовини-мутагени. Механізм їх впливу на генетичні структури клітин та організмів.

Так, у диплоїдного організму (♀) з кількістю хромосом 2n= 6 внаслідок виникнення таких порушень будуть утворюватися дефектні гамети, які замість нормальної кількості хромосм (1n=3) міститимуть набір хромосом відповідно 1n + 1= 4 та 1n-1=2. За участі в процесі запліднення таких дефектних гамет, навіть внаслідок злиття їх з повноцінною гаметою (1n=3), зигота одержить дефектний хромосомний набір – проявлятиметься моносомія (2n – 1 = 5) або трисомія (2n + 1 = 7).

Хромосомні аберації - тип мутацій, який виникає в формі порушення цілісності структури хромосом. Це може відбуватися внаслідок розривів хромосом з подальшою втратою їх окремих частин або ж просторової переорієнтації цих частин, що веде до порушення груп зчеплення; подвоєння певних ділянок хромосом внаслідок їх переміщення між гомологічними хромосомами; долучення до структури хромосом ділянок інших негомологічних хромосом.

Серед причин, які зумовлюють цей тип мутацій, виокремлюють передусім фактори-мутагени як фізичної, так і хімічної природи, які володіють високим енергетичним потенціалом. Хромосомні аберації шкідливі не тільки безпосередніми своїми наслідками (втратою окремих генів, проявом рецесивних генів, зміною характеру експресії генетичної інформації і т.ін.), але і тим, що вони нерідко зумовлюють подальше виникнення геномних мутацій, найчастіше в формі анеуплоїдії. Причина цього явища стає зрозумілою на основі пізнання механізму впливу хромосоних аберацій на поведінку хромосом в ході мейозу. Пояснюєтьтся це тим, що зміна структури хромосом у більшості випадків впливає на процес кон'югації. Порушення процесу кон'югації обумовлює несвоєчасне розходження гомологічних хромосом до протилежних полюсів метафазного веретена, внаслідок чого обидва гомологи залишаються разом в одній з дочірних клітин.

інформації на основі принципу триплетності зумовлює те, що в структурі м-РНК триплети отримали назву «кодонів». Інформаційний взаємозв'язок між кодонами та амінокислотами в процесі реалізації генетичної інформації відображено у таблиці генетичного коду.

Таблиця генетичного коду

Розташування нуклеотидів у складі кодонів					
перший	другий	третій			
		У	Ц	А	Г
У	У	Фенілаланін	Фенілаланін	Лейцин	Лейцин
	Ц	Серин	Серин	Серин	Серин
	А	Тирозин	Тирозин	Стоп-кодон	Стоп-кодон
	Г	Цистеїн	Цистеїн	Стоп-кодон	Триптофан
Ц	У	Лейцин	Лейцин	Лейцин	Лейцин
	Ц	Пролін	Пролін	Пролін	Пролін
	А	Гістидин	Гістидин	Глутамін	Глутамін
	Г	Аргінін	Аргінін	Аргінін	Аргінін
А	У	Ізолейцин	Ізолейцин	Ізолейцин	Метіонін
	Ц	Треонін	Треонін	Треонін	(старт)
	А	Аспарагін.к-та	Аспарагін.к-та	Лізин	Треонін
	Г	Серин	Серин	Аргінін	Лізин
					Аргінін
Г	У	Валін	Валін	Валін	Валин
	Ц	Аланін	Аланін	Аланін	Аланін
	А	Аспарагін	Аспарагін	Глутамін. к-та	Глутамін. к-та
	Г	Гліцин	Гліцин	Гліцин	Гліцин

Враховуючи, що включені до складу м-РНК нуклеотиди теоретично можуть бути складовими різних кодонів, визначальним моментом для визначення послідовності кодонів є місце розташування першого нуклеотиду, з котрого розпочинається зчитування генетичної інформації в процесі трансляції.

Для прикладу, проаналізуємо інформаційну структуру фрагменту м-РНК: АУГГАУГГУ**А**ЦУАААГЦА.

У цьому випадку нуклеотид аденін, що виділений жирним підкресленим шрифтом, теоретично міг би входити до складу таких кодонів як ГУА, УАЦ та АЦУ, яким відповідають амінокислоти валін, тирозин та треонін. Фактично ж, цей кодон кодує виключно амінокислоту треонін, якій відповідає кодон АЦУ, оскільки структура кодонів визначена т.з. «рамкою зчитування генетичного коду», для якої визначальною є місцерозташування першого нуклеотиду в аналізованому фрагменті молекули м-РНК. У нашому прикладі послідовність кодонів є такою: АУГ-ГАУ-ГГУ-**А**ЦУ-ААА-ГЦА.

Подальша реалізація генетичної інформації відбувається в формі трансляції. Під **трансляцією** розуміють процес декодування рибосомами генетичної інформації молекул м-РНК у формі синтезу рибосомами поліпептидних ланцюгів шляхом поступового включення до їх складу строго визначених амінокислот, які після досягнення ними достатньої молекулярної маси набувають структури та властивостів функціональних білків.

Процес трансляції, який здійснюється рибосомами клітини, крім інформаційного забезпечення потребує також структурного матеріалу, з якого будуються білки. Таким матеріалом для всіх типів білків, незважаючи на дуже високий рівень їх різноманіття за будовою та функціями, є амінокислоти. З огляду на це в процесі трансляції важлива роль належить транспортним РНК. Вони не тільки забезпечують “транспортування” амінокислот до комплексів «м-РНК - рибосома», але і через наявність в їх будові т.з «антикодона», забезпечують взаємодію амінокислот з м-РНК.

Антикодон - це група з трьох послідовно розміщених нуклеотидів у структурі т-РНК, яка, взаємодіючи з активним на цей момент трансляції кодоном м-РНК, уможливлює правильне включення транспортованої амінокислоти до структури поліпептидного ланцюга, що синтезується рибосомою. Для побудови білків клітина використовує лише 20 стандартних амінокислот, хоча в природі їх відомо близько ста. Ці амінокислоти в структурі

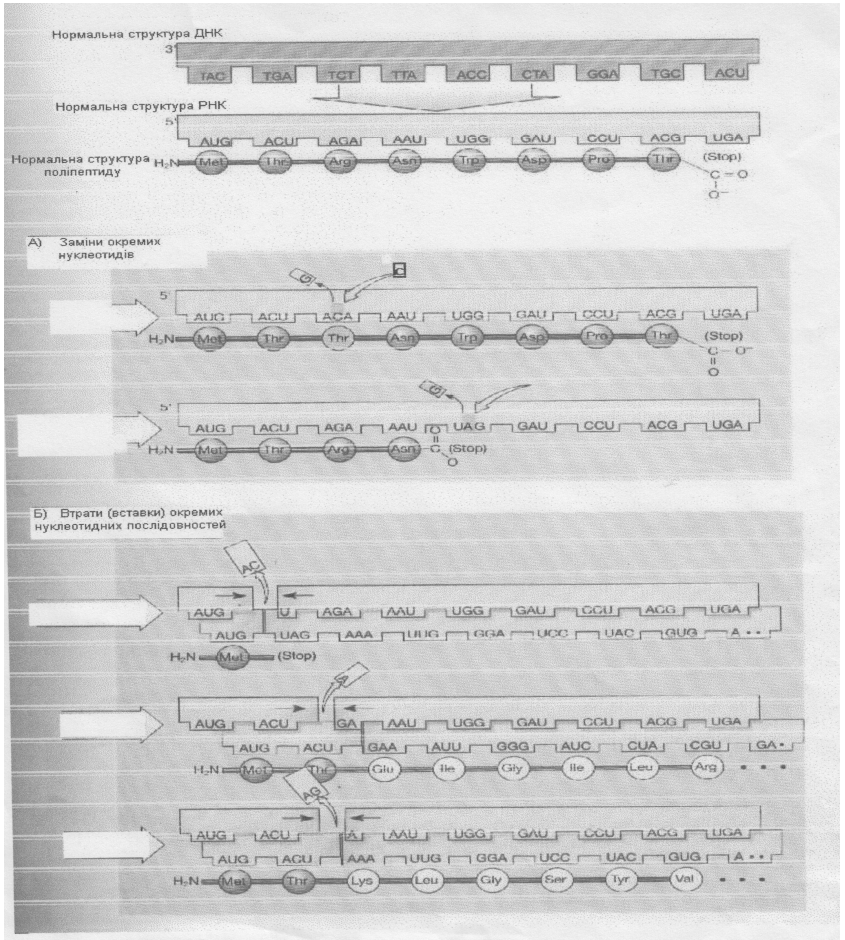


Рис. Схема генних мутацій та їх вплив на структуру поліпептидів.

Геномні мутації, які проявляються у формі зміни типового для цього виду хромосомного набору за кількістю хромосом, спричинені, зазвичай, порушеннями нормального ходу мейозу та процесу запліднення. Наприклад, якщо в ході мейозу-1 буде відбуватися блокування чи запізнення процесу розходження хромосом хоча б по одній з гомологічних пар, що коньюгують, то як результат - усі чотири клітини-продукти мейозу матимуть дефектний набір хромосом: у двох клітинах буде по одній надлишковій хромосомі, а в інших двох, відповідно, не вистачатиме по одній хромосомі.

ТЕМА 5

ДОСЛІДЖЕННЯ МУТАЦІЙ ТА ЇХ ГЕНЕТИЧНА ПРИРОДА

***Мета**: вивчити та засвоїти основні типи та механізм виникнення мутацій, характер пошкоджень генетичного матеріалу під дією факторів-мутагенів та наслідки мутацій для організму.*

За характером змін генетичного матеріалу розрізняють мутації генні, геномні та хромосомні аберації.

Генні мутації виникають як наслідок змін у структурі молекул ДНК або їх РНК-транскриптів. Розуміння характеру цих змін та їх наслідків грунтується на знанні принципів “роботи” генетичного коду, оскільки внаслідок мутації змінюється склад кодогенів (кодонів) і, відповідно до принципу колінеарності, амінокислотна послідовність поліпептидів, синтезованих рибосомами.

Заміна навіть однієї амінокислоти у складі білка, зазвичай суттєво впливає на його функціональну здатність, оскільки в результаті змінюється не тільки первинна структура, але й конформація білків. Щоправда, в окремих випадках при замінах окремих нуклеотидів у складі кодонів структура поліпептидів, внаслідок “виродженості генетичного коду”, може і не змінитися. Якщо ж заміна амінокислот все-таки відбувається, то важливо, чи замінені та “нові” амінокислоти характеризуються однаковою полярністю, оскільки кожна амінокислота належать до однієї з трьох можливих груп: нейтральних, позитивно заряджених та негативно заряджених.

Внаслідок включення в нуклеотидну послідовність ДНК або м-РНК додаткових нуклеотидів, аналогічно і їх втрати, відбувається зміна складу кодонів, починаючи від “точки мутації”. Відповідно, таких самих радикальних змін зазнає структура кодованого цією ділянкою ДНК (м-РНК) поліпептиду.

Ілюстрацію основних типів генних мутацій наведено на рис.

поліпептидних ланцюгів специфічно комбінуються та здебільшого багаторазово повторюються.

Механізм високоточної рекогніції (впізнавання) забезпечує з’єднання кожної з 20 видів амінокислот виключно з певною т-РНК або з т-РНК спорідненої групи, оскільки цей процес забезпечують близько 40 типів т-РНК. Необхідною умовою приєдднання амінокислот до т-РНК є їх активація, тобто насичення енергією, яка забезпечує можливість приєднання карбоксильної групи амінокислоти до однієх з гідроксильних груп рибози т-РНК. Джерелами енергії виступають молекули АТФ. Активація амінокислот відбувається безпосередньо перед рекогніцією.

Після перенесення амінокислот до комплексів м-РНК - рибосома розпочинається процес трансляції. Початковий етап синтезу білка (ініціація) відбувається внаслідок специфічного зв'язування антикодона т-РНК з відповідним кодоном м-РНК. Елонгація - це процес послідовного включення амінокислотних залишків до складу ростучого поліпептидного ланцюга.

Загальну схему трансляції рибосомами генетичної інформації наведено на рис. 4.

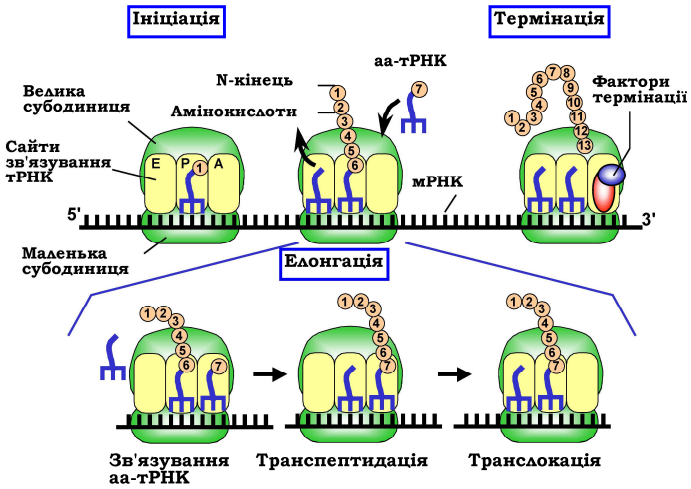
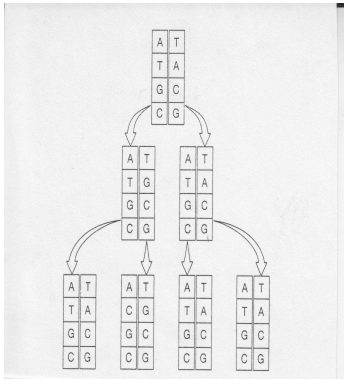


Рис. 4. Схема трансляції рибосомами генетичної інформації (за А.В. Сиволобом, С.Р. Рушковським, С.С. Кир’яченко та ін., 2008).

Термінація, тобто припинення процесу трансляції, відбувається тоді, коли рибосома, переміщуючись вздовж ланцюга м-РНК та “зчитуючи” з неї інформацію, досягає т.з. нонсенс-кодонів (стоп-кодонів). Маючи нуклеотидну послідовність УАА, УГГ та УГА, зазначені кодони не кодують амінокислот, а слугують для зупинки процесу трансляції. Транспортні РНК з відповідними антикодонами не існують.

У процесі синтезу поліпептидів відбувається одночасна їх хімічна модифікація. З поліпептидними ланцюгами зв'язуються різноманітні залишки - фосфатні, метильні, вуглеводні. Окремі фрагменти поліпептидного ланцюга можуть при цьому відщеплюватися. Молекула білка поступово формує вторинну та третинну структуру.



Реплікація ДНК - це процес подвоєння материнської молекули ДНК, який відбувається на основі біохімічної реакції матричного типу і при якому матрицею виступає материнська молекула ДНК, а утворені внаслідок реплікації дочірні молекули ДНК є точними копіями материнської молекули ДНК та ідентичні між собою (рис. 5).

Рис. 5. Схема реплікації ДНК.

Синхронна з поділом клітини реплікація ядрових ДНК є обов’язковою передумовою як у випадку мітотичного, так і мейотичного типу поділу клітин, на основі яких є можливими процеси росту та розмноження організмів.

Реплікація молекул ДНК розпочинається в строго визначених місцях, т.з. точках реплікації. Процес реплікації потребує ферментативного забезпечення на всіх його етапах. Одночасна реплікація молекули ДНК на різних її ділянках значно зменшує час, за який відбувається реплікація всієї молекули. Враховуючи, що молекули ДНК можуть містити сотні тисяч пар нуклеотидів, а швидкість процесу реплікації на окремо взятій реплікативній вилці у еукаріот

Контрольні питання:

1. Генетичне значення мітозу та мейозу.

2. Який генетичний механізм забезпечує тотіпотентність клітин організму?

3. На чому ґрунтується стабільність генетичної структури дочірніх клітин внаслідок мітотичного поділу материнської клітини?

4. Фактори комбінативної мінливості в процесі мейозу.

5. Роль реплікації ДНК для процесів поділу клітин.

Ці клітини, хоча і вміщують, по суті, гомологічні набори хромосом, в генетичному плані є не ідентичними. Тобто в цьому випадку така неоднорідність зумовлена механізмами, які задіяні під час мейозу і які було описано вище.

Отже, механізм мейозу є основою комбінативної мінливості видів, "джерела" якої такі:

1) кросинговер, або обмін ділянками гомологічних хромосом на стадії профази-І;

2) незалежна і, по суті, випадкова орієнтація хромосом (генетично не ідентичних), як складових частин бівалентів, стосовно сторін метафазної пластинки та полюсів майбутніх дочірніх клітин, що зумовлює випадковий склад хромосомних наборів цих клітин. Як наслідок, утворюються генетично відмінні хромосомні набори з великою теоретичною кількістю різноманітних комбінацій хромосом;

3) внаслідок злиття гамет (запліднення) в кожному окремому випадку відбувається випадкове поєднання двох статевих клітин (чоловічої та жіночої). Можливі комбінації такого поєднання генетичного матеріалу батьківських особин становлять велику кількість можливих варіантів.

Завдання на самостійну роботу:

1. Проведіть порівняльний аналіз мітотичного та мейотичного клітинних циклів.

2. Відобразіть на рисунках особливості «поведінки» хромосом безпосередньо під час мітозу та мейозу та закономірності їх розподілу між дочірніми клітинами.

3. Охарактеризуйте особливості структурної будови «метафазних хромосом».

4. Зобразіть на рисунку схему мітотичного кросинговеру.

становить 10 – 100 п.н. за секунду, наведена особливість реплікації має важливе значення.

Завдання на самостійну роботу:

1. Обгрунтуйте значення принципу комплементарності, який покладено в основу будови ДНК, для процесу експресії генетичної інформації.

2. Проаналізуйте інформаційний потенціал триплетної системи кодування генетичної інформації.

3. Наведіть основні характеристики генетичного коду.

4. Нарисуйте схему, яка відображує інформаційний взаємозв'язок між ДНК та рибосомами в процесі синтезу функціональних протеїнів.

5. Охарактеризуйте функції білків в організмі та рівні їх структурної організації білків.

Контрольні питання:

1. Які структури клітини безпосередньо беруть участь в реалізації генетичної інформації.

2. Опишіть функціональну роль молекул РНК в процесі біосинтезу білків.

3. У чому полягає сутність процесу активації амінокислот.

4. Які теоретичні моделі реплікації ДНК Вам відомі? Яка з них виявилася вірною?

5. На основі яких закономірностей будови ДНК встановлено правило Чаргоффа?

6. У чому полягають основні біохімічні аспекти процесу транскрипції генетичної інформації?

ТЕМА 4

ТИПИ ПОДІЛУ КЛІТИН ТА ЇХ ГЕНЕТИЧНА РОЛЬ

***Мета**: вивчити послідовність етапів мітотичного та мейотичного клітинних циклів; описати закономірності розподілу хромосом між дочірніми клітинами під час мітозу та мейозу. Зрозуміти генетичну сутність мітозу як основу збереження стабільної генетичної структури виду та мейозу як механізму, що забезпечує комбінативну мінливість організмів. Дослідити поведінку хромосом в ході кросинговеру.*

Хід роботи: ознайомитися з послідовністю, тривалістю та сутністю процесів, які відбуваються під час кожного з етапів мітотичного та мейотичного клітинних циклів; зарисувати загальну схему та описати основні процеси, що відбуваються в ході кожного з етапів відповідних клітинних циклів та кожної з фаз мітозу і мейозу; знайти відмінності та спільні риси в структурі мейотичного та мітотичного клітинних циклів; засвоїти основні терміни та поняття за матеріалами теми.

Серед основних атрибутів живого є здатність передавати спадкові ознаки. На організмовому рівні під терміном **спадковість** розуміють здатність організмів передавати спадкові ознаки наступним поколінням, що забезпечує збереження й відтворення у нащадків основних ознак та властивостів вихідних батьківських форм.

Мітотичним поділом або **мітозом** називають непрямий поділ клітини, який є універсальним способом розмноження клітин у всіх живих організмів. Становлячи основу спадковості, мітоз забезпечує передачу спадкових ознак від материнських клітин дочірнім в ході росту та розвитку організмів, а за вегетативного розмноження забезпечує повну передачу генетичної інформації від материнських організмів дочірнім.

Мітотичний поділ клітин покладено в основу ростових процесів організму, оскільки ріст рослин є можливим внаслідок регулярного

Телофаза-І. Хромосоми на цьому етапові мейозу деспіралізуються, тобто розкручуються і поступово перетворюються в хроматин. На цьому етапі, залежно від біологічних особливостей виду, можливі два варіанти продовження мейотичного клітинного циклу.

У деяких видів навколо телофазних хромосом утворюється ядрова мембрана і клітина вступає в нетривалу за часом інтерфазу або інтеркінез. Синтезу ДНК, як у звичайній інтерфазі, при цьому не відбувається.

В інших видів інтеркінез, а навіть і телофаза-І, відсутні. Такі види відразу ж після анафази-І переходять до другого поділу клітини /екваційного/, тобто мейозу-ІІ.

Мейоз-ІІ, або другий мейотичний поділ клітини (екваційний) характеризується значною подібністю до мітотичного типу поділу клітин. Але, на відміну від мітозу, хроматиди, з яких складається кожна з хромосом, можуть бути генетично не ідентичними, що зуумовлено результатом кросинговеру.

Профаза-ІІ характеризується знову повторною спіралізацією хромосом і руйнуванням ядрових мембран клітин.

Метафаза-ІІ. У метафазі-ІІ в кожній з двох дочірніх клітин або навкруги двох наборів хромосом (залежно від наведених варіантів розвитку мейозу) утворюється веретено. Хромосоми мігрують до екватора веретена і прикріплюються своїми напівцентромірами до тяжів цього веретена.

Анафаза- ІІ. У анафазі-ІІ відбувається роз'єднання хроматид, унаслідок чого останні стають самостійними хромосомами. Відбувається формування гаплоїдних хромосомних наборів, склад яких за генетичною та морфологічною стуктурою є ідентичним.

Телофаза-ІІ. Навкруги зформованих хромосомних наборів утворюється ядрова мембрана та відбувається поділ цитоплазми між дочірніми клітинами. Оскільки цей процес відбувається одночасно по лінії двох материнських клітин, утворених в ході мейозу-І, то внаслідок його утворюються чотири клітини-гамети, кожна з гаплоїдним набором хромосом.

У цій фазі мейозу спостерігається дуже слабкий (близько 0,3% від загальної кількості) синтез ДНК, який, очевидно, забезпечує потреби процесу репарації.

Процес кросинговеру лежить в основі обміну генетичною інформацією гомологічних хромосом гетерозиготних організмів і зумовлює рекомбінацію (появу нових комбінацій) алелів у складі гомологічних хромосом, що призводить, відповідно, до появи нових комбінацій генетичного матеріалу, а, відповідно, і ознак та властивостей, що будуть проявлятися у потомства.

На цій стадії профази мейозу в ході макрогаметогенезу утворюються багаточисельні ядерця та проявляється значна метаболітична активність клітини, яка, очевидно, виробляє продукти, необхідні для майбутнього розвитку заплідненої яйцеклітини.

Профаза 1 завершується діакінезом, на етапі якого біваленти досягають максимального ступеня спіралізації, після чого розпочинається процес руйнування ядерної мембрани, а профаза-І змінюється метафазою-І.

Метафаза-І. У ході метафази-І, на її початковому етапові, відбувається руйнування ядрової мембрани і утворення мейотичного веретена. Ядерця щезають, а хромосоми у складі бівалентів розташовуються в екваторіальній площині клітини таким чином, що гомологічні хромосоми виявляються з протилежних сторін умовної екваторіальної площини, або т.з. метафазної пластинки. Розподіл гомологічних хромосом по той чи інший бік метафазної пластинки є випадковим, що, відповідно, зубумовлює і випадковість складу хромосомних наборів кожної з двох дочірніх клітин, які утворюються внаслідок мейозу-І. Отже, випадковість просторової орієнтації бівалентів стосовно полюсів майбутніх клітин є, поряд з кросинговером, важливим “джерелом” комбінативної мінливості.

Анафаза-І. У ході анафази-І сили притягування між гомологічними хромосомами послаблюються настільки, що вони нарешті роз'єднуються і розходяться до протилежних полюсів веретена. При цьому кожна хромосома в анафазі-1 складається з двох хроматид. Ці хроматиди в ході мейозу-І залишаються з’єднаними тільки в області центроміри.

мітотичного поділу клітин апікальних меристем та камбію. В основу вегетативних способів розмноження організмів також покладено здатність клітин до мітотичного поділу.

Дочірні клітини, утворені мітотичним шляхом, характеризуються повною генетичною ідентичністю як між собою, так і відносно вихідної материнської клітини. Детальне вивчення мітотичного циклу клітин та власне мітозу дає змогу розкрити механізм, який забезпечує цю ідентичність.

Під **клітинним циклом** розуміють період часу між двома послідовними поділами клітини. У ході клітинного циклу клітина проходить певні етапи (фази), які характеризуються строго специфічними метаболічними процесами (рис.1).

Мітотичний цикл меристематичних клітин охоплює чотири послідовні етапи: G1, S, G2 та M. Етапи G1 та G2 іменують фазами спокою, а S – фазою синтезу. Разом ці етапи становлять інтерфазу, а фаза M □ власне мітоз.

Рис.1. Клітинний цикл мітотичних клітин.

Тривалість мітотичного циклу збільшується в міру збільшення кількості ДНК у окремих видів. Залежно від систематичної приналежності організму та типу клітин, мітотичний цикл може тривати від декількох годин і навіть менше, аж до років (нервові клітини).

Найбільш важливі генетичні процеси, у плані забезпечення збереження генетичної структури дочірніх клітин, порівняно з материнською, відбуваються під час проходження клітиною фази S, в ході якої відбувається реплікація ДНК і, відповідно, подвоєння генетичного матеріалу материнської клітини. Саме завдяки цьому, вміст ДНК в дочірніх клітинах, у всіх наступних “поколіннях” зберігається на постійному рівні.

Генетична ідентичність дочірніх клітин, які будуть утворені внаслідок мітозу, забезпечується як завдяки процесу реплікації ДНК, так і особливостям поведінки хромосом безпосередньо в ході мітозу. При цьому, для забезпечення

нормального проходження мітозу, диплоїдність організмів не має суттєвого значення, оскільки кожна хромосома поводить себе незалежно від інших.

Фаза S займає в середньому близько 30 % від тривалості клітинного циклу. Синтез РНК та білків в цій фазі малоінтенсивний. Між фазами М та S мають місце два т. з. періоди спокою, під час яких активного синтезу ДНК не спостерігається. Хромосоми в цей час здійснюють регуляцію процесів життєдіяльності в клітині, що зумовлює активний синтез РНК та білків. Різниця в будові хромосом в фазах G1 та G2 полягає в тому, що в фазі G1 кожна хромосома складається з однієї хроматиди, а в фазі G2 □ вже з двох ідентичних хроматид, кожна з яких містить ідентичну молекулу ДНК, що є результатом процесу реплікаціїї в фазі S.

Підготовка до мітозу відбувається в фазі G2. Тривалість цієї фази становить 10-20 % від загальної тривалості мітотичного циклу. Власне мітоз займає 5-10% від тривалості мітотичного циклу і в цей час метаболічні процеси в клітині не відбуваються. У фазі М хромосоми в багато разів коротші та товстіші, порівняно з іншими періодами клітинного циклу, завдяки надзвичайно щільному упакуванню ДНК. Структурна організація генетичного матеріалу на різних етапах клітинного циклу суттєво відрізняється. У період мітозу ДНК клітина набуває хромосомної організації.

Власне мітоз /фазу М/ поділяють на чотири фази: профазу, метафазу, анафазу та телофазу (рис. 2).

Профаза. У ході профази попередньо репліковані хромосоми, утовщуючись та скорочуючись, внаслідок поступового скручування, стають добре видимими навіть в світловому мікроскопі. Структурно кожна хромосома складається з двох хроматид, які щільно прилягають одна до одної по всій своїй довжині і з’єднані в області центроміри. У пізній профазі руйнується ядрова мембрана, зникає ядерце, а хромосоми досягають максимального рівня спіралізації.

Метафаза. Відбувається утворення мітотичного веретена, яке складається з мікротрубочок (тяжів) білкової природи. Тяжі веретена витягнуті між полюсами материнської клітини або ж між полюсом та екватором .

розриву, але з попередньою просторовою переорієнтацією бівалентів.

Рис. 4. Схема кросинговеру.

Механізм коньюгації та утворення бівалентів розпочинається з прикріплення гомологічних хромосом своїми кінцевими частинами до внутрішніх поверхностей ядрової мембрани.

На стадії **пахінеми** продовжується процес скорочення бівалентів, а між хромосомами, що коньюгують, в електронному мікроскопі виявлена присутність синаптонемного комплексу, який розміщений паралельно хромосамам та має в ширину 0,2 мкм і складається з центральної білковової частини та двох бокових елементів. Особливості та причини утворення синаптонемного комплексу гомологічних хромосом детально не відомі, але існує гіпотеза, що синаптонемний комплекс відіграє важливу роль в процесах коньюгації та кросинговеру.

На стадії **диплонеми** двохроматидна структура хромосом є видимою вже під світловим мікроскопом. Під час цієї стадії відбувається руйнування синаптонемного комплексу, сили притягання між парами гомологічних хромосом в бівалентах також послаблюються і вони розпочинають розділятися по всій своїй довжині, щоб врешті- решт повністю розділитися.

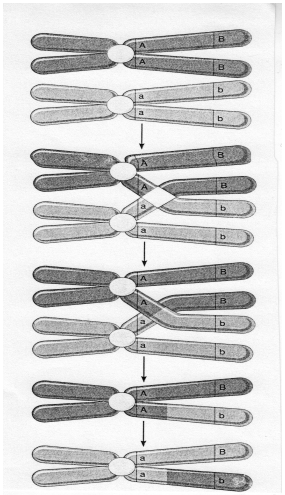
Саме на цьому етапі може відбуватися кросинговер, оскільки роз'єднанню бівалентів часто передує утворення т.з. **хіазм** - точок кросинговеру, або місць розриву хроматид кожної з гомологічних хромосом. Після таких розривів, завдяки здатності хромосом до репарації, відбувається з'єднання кожної з хромосом в цих самих точках. Цьому моменту часто передує зміна просторової орієнтації окремих ділянок бівалентів, внаслідок чого хромосоми можуть обмінятися гомологічними ділянками не-сестринських хроматид. Як результат, відбувається утворення в межах хромосом гібридної ДНК, в якої частина полінуклеотидного ланцюга походить від однієї хроматиди, а частина - від іншої.

Мейоз- І з погляду генетики має надзвичайно важливе значення в плані забезпечення комбінативної мінливості організмів, оскільки на етапі мейозу-І відбуваються **кросинговер** та розподіл гомологічних хромосом між дочірніми клітинами, що визначає генетичну структуру майбутніх гамет.

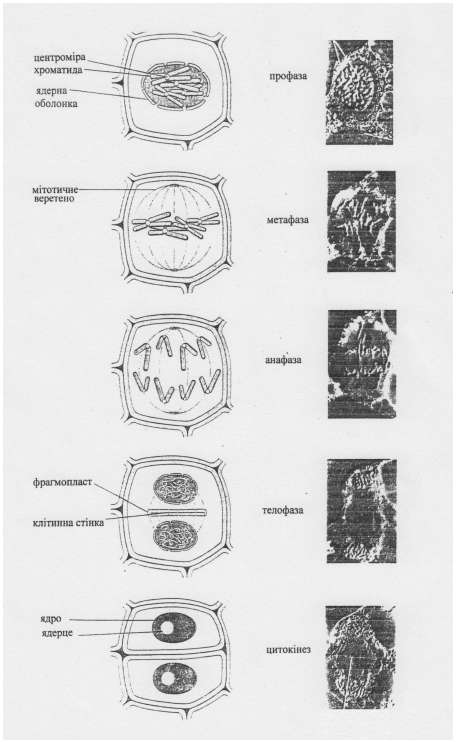
Коротка характеристика фаз мейозу:

Профаза-І. Розпочинається процес мейозу профазою-І. У межах цієї фази виділяють стадії лептонеми, зигонеми, пахінеми, диплонеми та діакінезу. На стадії лептонеми хромосоми поступово стають видимими у світловому мікроскопі, завдяки надзвичайно високій степені їх конденсації та спіралізації, тобто зкорочування. При цьому кожна з хромосом характеризується т.з. подвійною структурою, тобто складається з двох хроматид. Ця структура є видимою тільки в електронному мікроскопі. Утворення в межах кожної хромосоми двох хроматид, як і під час мітозу, є можливим завдяки реплікації хромосом під час фази S в ході мейотичного клітинного циклу. На стадії зигонеми відбувається групування гомологічних хромосом в пари, які мають назву бівалентів. Структурно **біваленти** □ це комплекси, утворені парами гомологічних хромосом, які вступили в процес коньюгації. **Коньюгація** передбачає утворення тісного контакту між гомологічними хромосомами внаслідок їх тісного зближення по всій їх довжині з утворенням **синаптонемного комплексу.**

Як наслідок, між гомологічними хромосомами, що коньюгують, стає можливим процес кросинговеру (рис.4).



Кросинговер- обмін ділянками гомологічних хромосом (несестринських хроматид), унаслідок якого відбувається зміна генетичної структури хромосом, які брали участь в цьому процесі, за умови, що відповідні гени у складі гомологічних хромосом знаходяться в різних алельних станах. Кросинговер є можливим внаслідок розриву хромосом у складі бівалентів та наступного їх з'єднання у місцях



Хромосоми на цьому етапі мітозу переміщуються до екватора веретена, де прикріплюються до тяжів веретена (в області центроміри). При цьому напівцентроміри кожної з двохроматидних хромосом прикріплюються до тяжів, які ідуть від протилежних полюсів. .

Анафаза. Унаслідок скорочення ниток веретена виникають сили, спрямовані у бік протилежних полюсів, під дією яких відбувається роз'єднання хроматид кожної з хромосом. Як наслідок, біля полюсів веретена формуються набори хромосом, які є ідентичними між собою, оскільки в основу їх походження покладено процес реплікації ДНК та розходження хроматид.

Рис. 2. Схема мітозу в рослинній клітині.

Телофаза. У телофазі руйнується мітотичне веретено, а навколо новоутворених хромосомних наборів формуються ядрові оболонки. Хромосоми деспіралізуються і набувають інтерфазної структури. Після утворення ядер відбувається поділ цитоплазми. При цьому нитки веретена в екваторіальній площині перетворюються в волокна фрагмопласту, пізніше утворюється клітинна пластинка, на основі якої виникають клітинні стінки дочірніх клітин.

У ході мітозу відбувається синхронний поділ також і інших компонентів клітини.

Генетична ідентичність новоутворених дочірніх клітин залежить від точності процесу реплікації ДНК, а також подвоєння та розходження хромосом в ході мітозу.

Генетичне значення механізму мітотичного поділу клітин полягає в такому:

1) механізм мітозу забезпечує рівномірний розподіл хромосом в дочірні клітини та їх генетичну ідентичність;

2) мітоз забезпечує ідентичність та стабільність хромосомних наборів кожної з соматичних клітин багатоклітинних організмів, незалежно від місця їх локалізації в клітині та функціональної спеціалізації;

3) вегетативне розмноження (клонування) забезпечує повну генетичну ідентичність потомства порівняно з вихідними батьківськими формами.

Мейоз як процес, який відбувається під час статевого розмноження організмів, покладений в основу утворення статевих клітин **гамет** і забезпечує передачу генетичної інформації потомству від батьківських особин. Кожна з гамет містить "половинний" або гаплоїдний хромосомний набір, що забезпечує під час подальшого їх злиття, в процесі запліднення, відновлення у потомства диплоїдності хромосомного набору. Отже, кожний новоутворений внаслідок статевого процесу організм є результатом поєднання в певних комбінаціях генетичної інформації обидвох батьків, а велика теоретична кількість можливих комбінацій під час формування хромосомного набору у потомства є можливою якраз завдяки мейозу.

Принциповою відмінністю мейотичного клітинного циклу від мітотичного є відсутність фази G2 в ході інтерфази мейотичного циклу. Тобто мейотичні клітини вступають в мейоз безпосередньо після закінчення фази S, під час якої, як і під час мітозу, відбувається подвоєння кількості генетичного матеріалу, на основі реплікації ДНК.

У ході мейозу відбуваються два, безпосередньо один за одним, поділи материнської клітини, внаслідок яких відбувається місце редукція /зменшення/ у два рази кількості хромосом порівняно з соматичними клітинами.

Незважаючи на видові особливості, для всіх організмів процес мейозу має принципову схожість. Унаслідок мейозу утворюється тетрада спор і при цьому у рослин фаза спорогенезу змінюється фазою гаметогенезу. Процес розвитку чоловічих статевих клітин в ході мейозу має назву **мікрогаметогенезу** і відбувається в пиляках квітів, а процес розвитку жіночих гамет має назву **макрогаметогенезу** і відбувається в зав'язі квітів. У ході мейозу, внаслідок двох послідовних поділів материнської клітини, які йдуть один за одним, утворюється чотири дочірніх клітини гамети (рис. 3).

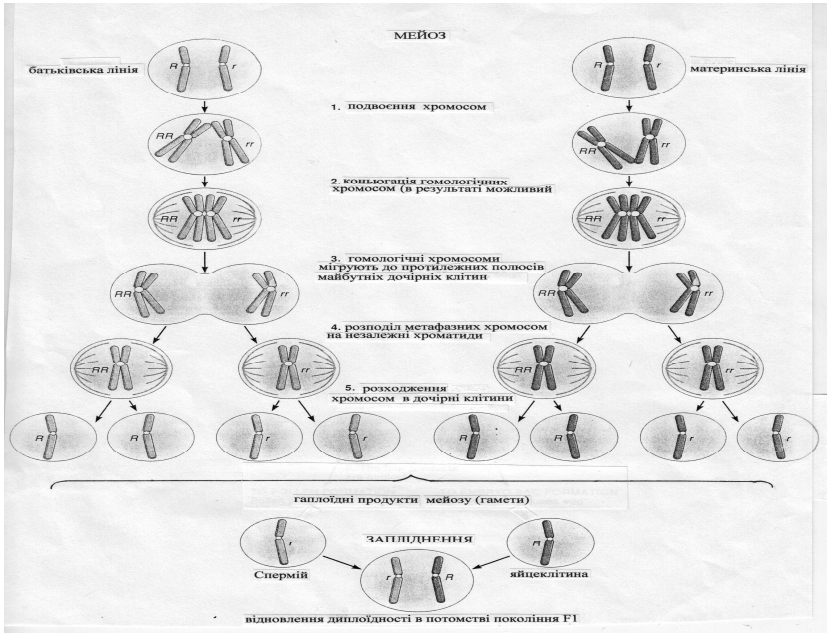


Рис.3. Схема утворення гамет та відновлення диплоїдності у зиготи.

У ході кожного з мейотичних поділів клітини виокремлюють такі основні фази. В ході мейозу-I це: профаза-I, метафаза-I, анафаза-I та телофаза-I. В ході мейозу-II відповідно: профаза-II, метафаза-II, анафаза-II та телофаза-II. Найбілш глибокі та важливі процеси відбуваються під час мейозу –I, тобто під час проходження клітиною першого клітинного поділу /редукційного/, внаслідок якого відбувається розподіл хромосомного набору між двома дочірніми клітинами.