



**ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ
МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

Лекцію підготував кандидат
біологічних наук
доцент Павліченко Віктор Іванович
medbio@zsmu.zp.ua

Запоріжжя
2016

Лекція № 4. Генетика статі.
Хромосомна теорія спадковості.

ПЛАН

1. Успадкування статі.
2. Ознаки зчеплені зі статтю.
3. Особливості успадкування груп зчеплення
4. Кросинговер та його значення
5. Хромосомна теорія спадковості
6. Позаядерна спадковість

Стать – це сукупність ознак і властивостей організму, що забезпечують участь у процесі відтворення нащадків і передачу йому спадкової інформації за рахунок утворення гамет. Стать тварин і рослин генетично визначається однією парою хромосом, які отримали назву *статевих*. Існують чотири основних типи регуляції статі статевими хромосомами.

X_Y-тип, за якого жіноча стать має дві XX статеві хромосоми і є гомозиготною (утворює гамети одного типу – X), а чоловіча стать має чоловічу статеву хромосому – Y, яка відрізняється від X-хромосоми величиною і формою.

Чоловіча стать гетерогаметна (утворює гамети двох типів – X і Y). Цей тип властивий ссавцям, комахам і більшості дводольних покритонасінних рослин.

X₀-тип – жіноча стать має дві X-хромосоми, а чоловіча тільки одну X-хромосому. X₀-тип трапляється серед комах і ссавців.

ZW-тип. Жіноча стать має одну жіночу статеву хромосому W і другу, відмінну від неї за формою і величиною, статеву хромосому Z. Тут жіноча стать є гетерогаметною, а чоловіча стать має дві однакових статевих хромосоми Z і гомогаметна. ZW-тип притаманний деяким риbam, метеликам, птахам і дуже рідко трапляється серед рослин.

Z₀-тип – жіноча стать має тільки одну Z-хромосому і гетерогаметна, а чоловіча – дві Z-хромосоми і гомогаметна. Цей тип відомий тільки в одного з видів ящірки.

Гетерогаметна стать — чоловіча

Гетерогаметна стать — жіноча

Гетерогаметна
стать має
особливу
хромосому

♀ XX – ♂ XY

♀ ZW – ♂ ZZ

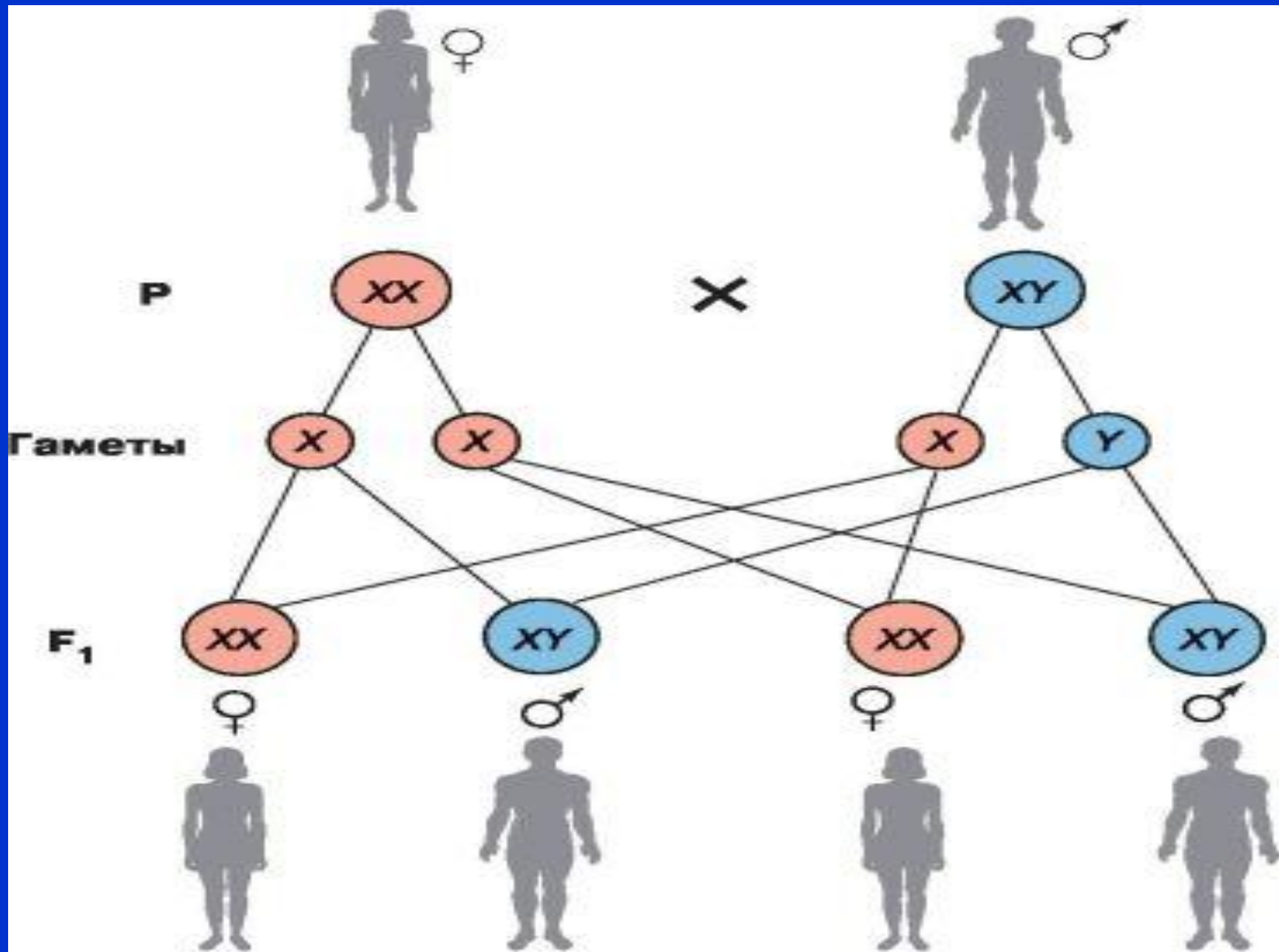


Гетерогаметна
стать має
лише одну
статеву
хромосому

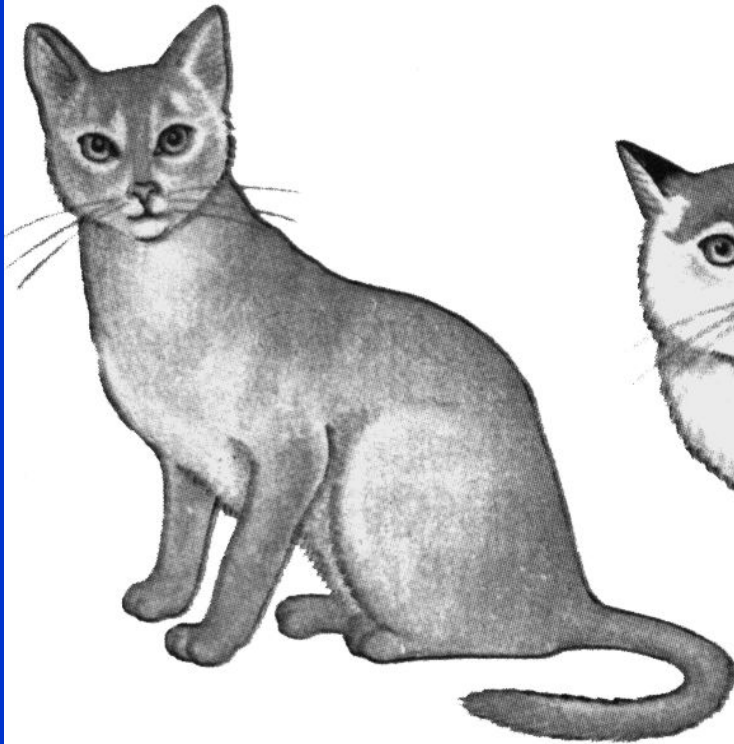
♀ XX – ♂ XO

♀ ZO – ♂ ZZ

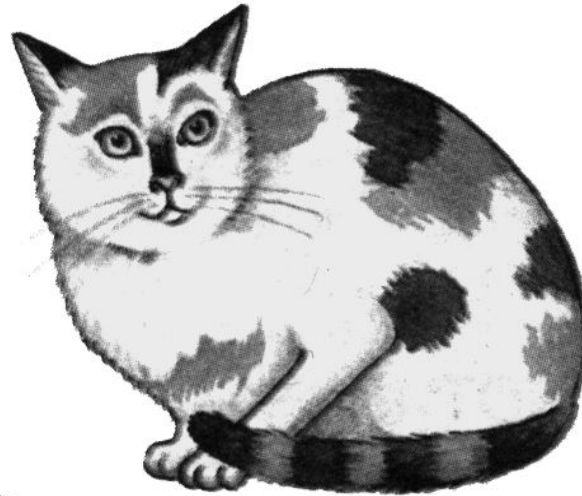




X^bX^b – руда кішка
 X^bY – рудий кіт



X^BX^b – черепахова кішка



X^BX^B – темна кішка
 X^BY – темний кіт



Успадкування забарвлення шерсті у котів, зчеплене зі статтю:

(X^b – статева хромосома, що несе алель рудого забарвлення шерсті; X^B – статева хромосома, що несе алель темного забарвлення шерсті; Y – статева хромосома, позбавлена гена забарвлення шерсті)

Хвороби з Х-зчепленим домінантним типом успадкування

Відомо, що в жінок дві Х-хромосоми, а в чоловіків – одна, жінка, успадкувавши від одного з батьків патологічний алель, є гетерозиготною, а чоловік – гомозиготним.

Ознаки, які залежать від домінантних генів Х-хромосоми, дозволяють безпосередньо прослідкувати передачу Х-хромосоми через покоління: вони передаються від батька всім дочкам і, навпаки, ніколи не передаються його синам.

У Х-хромосомі локалізовані гени, які визначають такі захворювання, як вітамін D-резистентний рахіт (спадкова гіпофосфатемія), гіпоплазію зубів, фолікулярний кератоз.

За Х-зчепленим домінантним типом успадковується вітамін D-резистентний рахіт. Якщо хвороба має тяжкий перебіг і летальна (синдром Гольца-Горліна, синдром нетримання пігменту, рото-лице-пальцевий синдром), то всі хлопчики помирають. Хворими бувають тільки дівчатка.

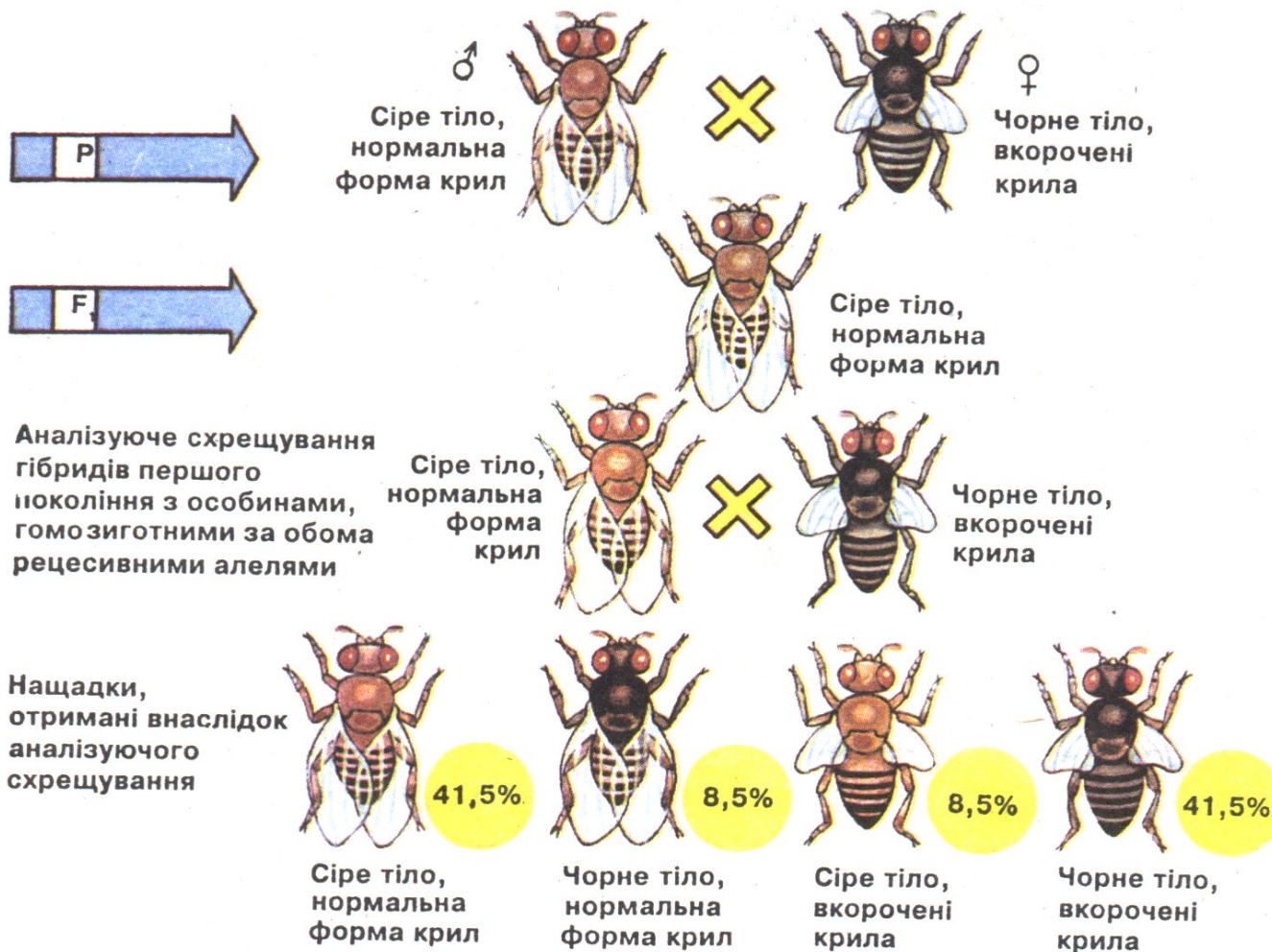
Рецесивне успадкування, зчеплене зі статтю

Гемофілія і дальтонізм відносяться до захворювань, рецесивні гени яких зчеплені зі статтю або Х-зчеплені гени.

Рецесивні гени, розміщені в Х-хромосомі, передаються порівну як дочкам, так і синам. Оскільки в осіб жіночої статі дві Х-хромосоми, то рецесивні гени, розміщені в одній із них, не проявляються. Дочки будуть носіями цих рецесивних генів. У синів тільки одна Х-хромосома, тому вони гемізіготні (половинні) за генами, розташованими в Х-хромосомі. Якщо в Х-хромосомі знаходиться мутантний ген, то він проявляє патологічну дію.

Гемофілія – одна із найбільш відомих спадкових аномалій у чоловіків і досить часте спадкове захворювання; один хворий припадає на 5000 новонароджених хлопчиків. Існує декілька форм гемофілії, із яких успадкування двох пов'язане зі статтю. Це гемофілія форми А і гемофілія форми В. Хворі на гемофілію страждають неплідністю.

Зчеплене успадкування у дрізофіли



Кросинговер як генетична закономірність

Кросинговер відбувається тільки тоді, коли гени знаходяться в гетерозиготному стані (АВ/ab). Якщо гени в гомозиготному стані (АВ/АВ або ab/ab), обмін ідентичними ділянками не дає повних комбінацій генів у гаметах і в поколінні. Частота (відсоток) перехреста між генами залежить від відстані між ними: чим далі вони розташовані один від одного, тим частіше відбувається кросинговер. Т. Морган запропонував відстань між генами вимірювати у відсотках, за формулою:

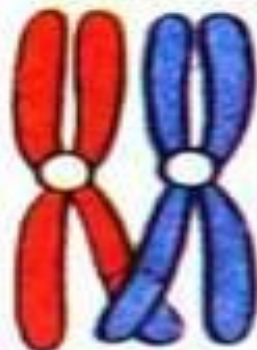
$$n_1 \times 100/n = \% \text{ кросинговеру, де } n - \text{ загальне число особин у } F_2, \\ n_1 - \text{ сумарне число кросоверних особин.}$$

Відрізок хромосоми, на якому здійснюється 1% кросинговеру, дорівнює одній морганіді (умовна міра відстані між генами). Частоту кросинговеру використовують для того, щоб визначити взаємне розміщення генів і відстань між ними. Розрізняють декілька типів кросинговеру: подвійний, множинний (складний), неправильний, нерівний.

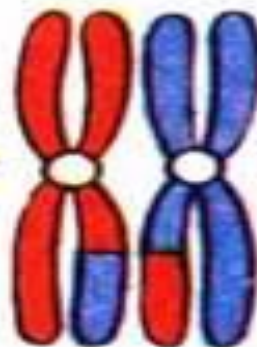
Значення. Кросинговер призводить до нового поєднання генів, що викликає зміну фенотипу. Крім того, він поряд з виникненням мутацій є важливим фактором еволюції організмів.

овер

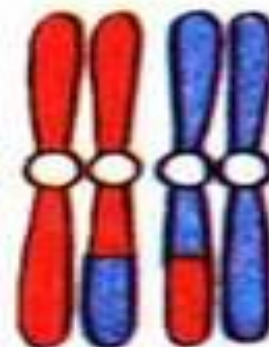
Фрагменти, які від'єднуються від однієї хромосоми і приєднуються до іншої



Рекомбінантні хромосоми наприкінці профази першого поділу мейозу

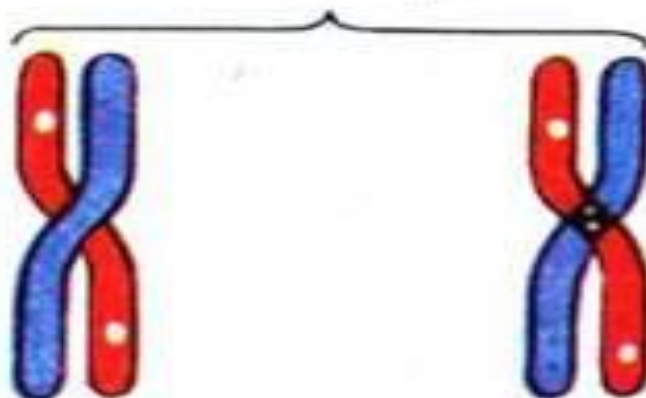


Рекомбінантні хромосоми після анафази другого поділу мейозу



А. Схема кросинговеру між гомологічними хромосомами

Кон'югація



Б. Дослід, який доводить обмін ділянками між гомологічними хромосомами під час мейотичного поділу (світлою крапкою позначено радіоактивні мітки, введені до хромосоми)

Хромосомна теорія спадковості

Хромосомна теорія спадковості була сформульована на підставі робіт Моргана та його співробітників Бріджеса, Стертеванта та Меллера (20-ті роки ХХ ст.). Основні її положення наступні:

- гени знаходяться в хромосомах; кожна хромосома є групою зчеплення генів;
- кожний ген у хромосомі займає певне місце (локус);
- гени в хромосомах розміщені лінійно;
- між гомологічними хромосомами може відбуватися обмін алельними генами (кросинговер);
- відстань між генами в хромосомі прямо пропорційна частоті кросинговеру;
- ген – частина молекули ДНК; кількість нуклеотидів, що входять до складу генів, неоднакова;
- усередині гена можуть відбуватися рекомбінації та мутації.



Томас Хант Морган (1866-1945)

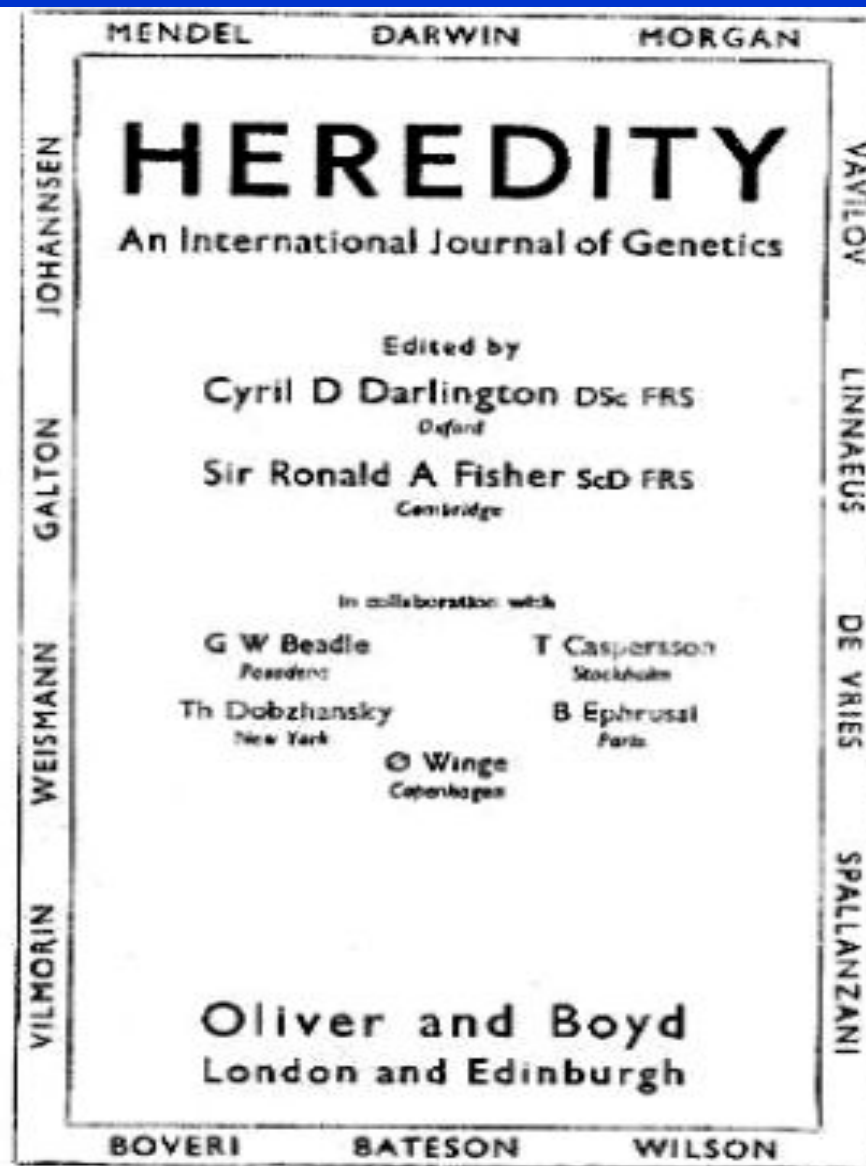


Рис. 1.15. Обложка журнала "Heredity"

Хромосомна карта, її зміст, значення

Ґрунтуючись на знанні теорії лінійного розташування генів у хромосомі та на підставі кросинговеру, визначивши відстань між ними, вдалося встановити їх послідовність у хромосомі. Стертевант А. склав першу карту розподілу генів в одній із хромосом дрозофіли. Потім були складені такі карти і для інших хромосом. За одиницю відстані між генами приймається 1% кросинговеру, або 1 морганіда.

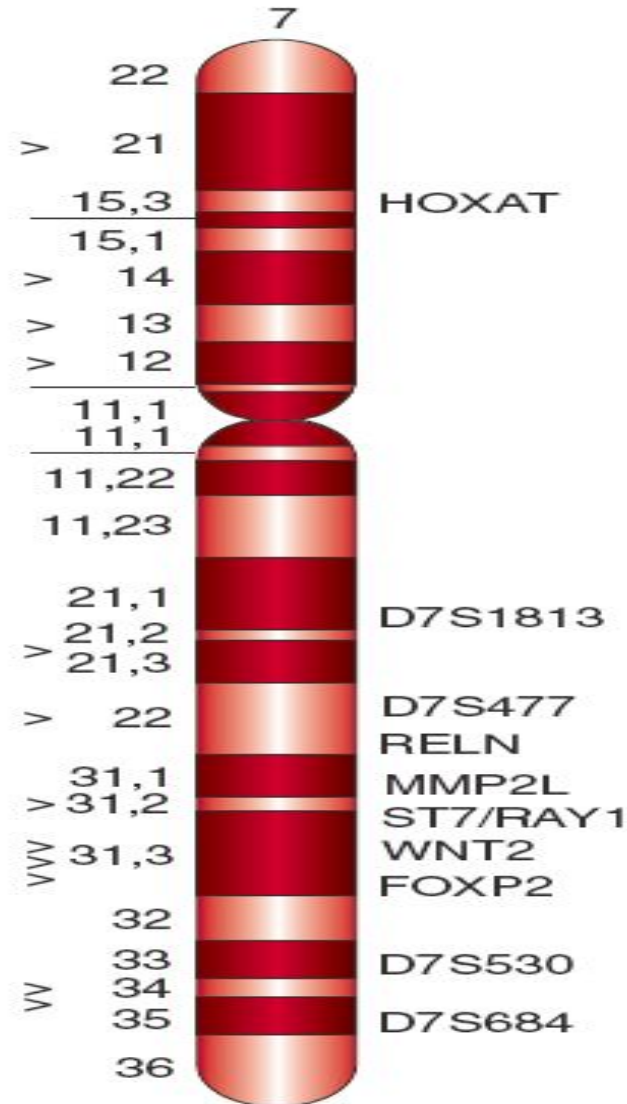
Генетична карта – це відрізок прямої, на якій позначено порядок розташування генів і вказано відстань між ними у відсотках кросинговеру. Вона будується на основі результатів аналізуючого схрещування.

Картування проводиться з метою, щоб дізнатися, в якій парі хромосом і на якій генетичній відстані (коефіцієнт рекомбінації), або в якій частині хромосоми, розташовані гени.

Побудовані генетичні карти для багатьох об'єктів. Серед покритонасінних рослин краще всього вивчено генетичні карти кукурудзи, ячменю, рису, томатів та ін. У тварин такі карти складено для дрозофіли, а серед ссавців – для миші. Доведено, що такий розподіл генів у хромосомах є загальнобіологічною закономірністю.

У людини аналіз зчеплення генів класичними методами, розробленими на дрозофілі, неможливий, внаслідок неможливості експериментальних шлюбів. В останні роки розроблено комплекс методів картування генів на хромосомах людини.

РОЗТАШУВАННЯ ГЕНІВ У 7-ІЙ ХРОМОСОМІ ЛЮДИНИ



Позаядерна спадковість та її значення

Позаядерна (цитоплазматична) спадковість – спадковість за рахунок ДНК, розміщеної у мітохондріях, пластидах та клітинному центрі.

При позаядерній спадковості не зберігаються закономірності, відкриті Менделем і Морганом.

Пластиди в рослинній клітині мають свій генетичний апарат, білоксинтезувальну систему і розмножуються поділом, що свідчить про їх напівавтономність. Відомі мутації ДНК хлоропластів, що призводять до плямистості листків. Існують сорти ротиків, нічної красуні та деяких інших рослин, у яких поряд із зеленими листками трапляються строкаті з білими плямами – ділянками, позбавленими хлорофілу. Ознака строкатості передається тільки через яйцеклітину, тобто по материнській лінії. Мітохондрії передаються також через яйцеклітину. Мутації в ДНК мітохондрій знайдені в найпростіших та дріжджів. Генетичний апарат мітохондрій не є самодостатнім, оскільки вони можуть синтезувати лише частину білків, необхідних для життєдіяльності.

У кукурудзи існують сорти з чоловічою стерильністю, яка передається через цитоплазму яйцеклітин; такі сорти широко використовуються в сільському господарстві при лінійних схрещуваннях; через відсутність власного пилку в цих ліній неможливе самозапилення, завдяки чому досягається перехресне запилення й отримання гібридів з підвищеною врожайністю.

Бажаю успіху!