

## Тема №3

# ПРИНЦИПИ ТА МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНОГО АНАЛІЗУ

### *План*

1. Методи Менделя та основи гібрідологічного аналізу.
2. Домінування та рецесивність.
3. Основні закономірності успадкування:
  - а. моногібридне схрещування
  - б. полігібридне схрещування
4. Відхилення від менделівських розщеплень
5. Типи взаємодії генів.
6. Пенетрантність, експресивність, плейотропна дія генів.

*Залежно від локалізації генів у клітині (в одній хромосомі чи в різних хромосомах, у хромосомах ядра чи в ДНК цитоплазми) закономірності успадкування цих генів і відповідно фенотипових ознак (фенів) істотно відрізняються.*

У тому випадку, коли гени належать одній групі зчеплення, розподіл їх по гаметах залежить від відстані між цими генами у хромосомі, а також від того, в якій кількості і в яких хромосомах вони знаходяться — в аутосомах чи в гетерохромосомах. Саме тому розрізняють такі найважливіші типи успадкування:

1. Незалежне (менделівське);
2. Зчеплене аутосомне;
3. Зчеплене зі статтю;
4. Позахромосомне;
5. Інші, менш відомі типи успадкування.

**Гибридологічний аналіз**, основи якого розробив засновник сучасної генетики Р. Мендель, заснований на наступних принципах.

Використання як початкових особин (батьків), форм, що не дають розщеплювання при схрещуванні, тобто константних форм.

1. Аналіз успадкування окремих пар альтернативних ознак, тобто ознак,

представлених двома взаємовиключними варіантами.

2. Кількісний облік форм, які вищеплюються в ході послідовних схрещувань і використання математичних методів при обробці результатів.

3. Індивідуальний аналіз потомства від кожної батьківської особини.

4. На підставі результатів схрещування складається і аналізується схема схрещувань.

Гибридологічному аналізу зазвичай передуює селекційний метод. З його

допомогою здійснюють підбір або створення початкового матеріалу, що

піддається подальшому аналізу (наприклад, Мендель, який по суті










Орган	Контрастные признаки	Фенотип F <sub>1</sub>	Фенотип F <sub>2</sub>	Соотношение фенотипов в F <sub>2</sub>	
Семена	гладкие/ морщинистые желтые/ зеленые с перетяжками/ без перетяжек		все гладкие	5474 глад.	2,96:1
			все желтые	1850 морщ. 6022 желт. 2001 зел.	
		все без перетяжек	882 299	2,95:1	
Бобы	зеленые/ желтые		все зеленые	428 зел. 152 желт	2,82:1
	аксиальные/ терминальные		все аксиальные	651 аксиал. 207 термин.	3,14:1
Цветки	фиолетовые/ белые		все фиолетовые	705 фиолет. 224 белые	3,15:1
Стебель	высокие/ низкие		все высокие	787 высок. 277 низк.	2,84:1

Схема дослідів Менделя. Результати схрещувань гороха за сімома парами ознак. До відома у *Pisum sativum*  $2n = 14$ ,  $n = 7$ .

В основі гібридологічного аналізу лежить **метод схрещування**. Батьківські форми, що підлягають схрещуванню, позначають буквою *P* (*parenta* — батьки), а їх нащадків — буквою *F* (*fili* — діти). Жіноча стать у генетиці позначається символом ♀ (дзеркало Венери), чоловіча стать — ♂ (спис Марса).

Схрещування позначають знаком «*x*», а покоління — як *F1*, *F2* і т. д.

Схрещування, в якому батьки відрізняються однією парою альтернативних

(контрастуючих) ознак, називається **моногібридним**. Відповідно є

**дигібридні, тригібридні, полігібридні** схрещування. Слід

підкреслити, що напрямок схрещування (*P1 x P2* або *P2 x P1*)

звичайно (але не завжди) не впливає на ознаки гібриду, що вказує на рівнозначну участь чоловічого і жіночого геномів у спадковості.

Однак виключення все ж досить часті, тому напрямок схрещування прийнято зазначати. Звичайно першою у формулі схрещування вказується жіноча стать:



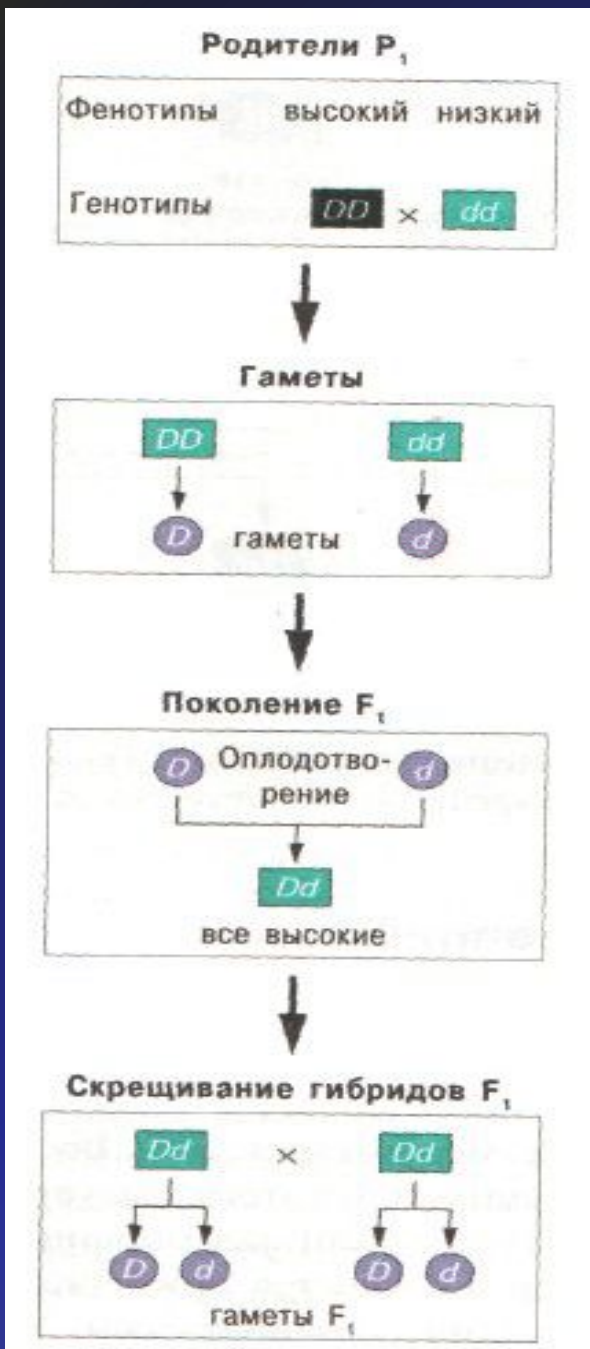
Схрещування двох форм між собою в двох протилежних напрямках називають **реципрокними**:



Однією з найважливіших особливостей методу Менделя був ретельний підрахунок результатів кожного досліду, який і дав можливість встановити кількісні закономірності розщеплення ознак серед нащадків і сформулювати закони успадковування. Перше покоління ( $F1$ ) від схрещування сортів гороху, що мали альтернативні ознаки, Г. Мендель отримав шляхом штучного запилення. За цих дослідів у всіх гібридів  $F1$  виявлялася лише одна з двох альтернативних ознак, тобто був наявним ефект домінування. Сьогодні цей результат здається цілком очевидним, бо всі нащадки будь-якого типу схрещування (моногібридного, дигібридного чи полігібридного) в  $F1$  мають гетерозиготний генотип. (За моногібридного схрещування:  $AA \times aa \rightarrow Aa$ , за дигібридного:  $AABB \times aabb \rightarrow AaBb$  і т. д.). Зрозуміло, що всі особини  $F1$  у яких структура генотипів однакова, будуть ідентичними і за фенотипом (тобто за виявом досліджуваної ознаки).

В цьому і полягає суть першого закону Менделя — закону одноманітності гібридів  $F1$ . Закон був встановлений Г. Менделем в дослідях на 22 сортах гороху, що мали істотні відмінності за сімома парами альтернативних ознак — насіння





Схема, що демонструє перший закон Менделя — закон одноманітності гібридів першого покоління

Після схрещування гомозигот ( $AA \times aa$ ) і отримання гібридів  $F1$ , у яких ген  $a$  не проявлявся, виникло питання, що є причиною відсутності у фенотипі ознаки  $a$  — чи то повне зникнення фактора спадковості  $a$  у гібридів  $F1$ , чи цей фактор в якійсь прихованій формі у них зберігався. Для відповіді на це запитання Мендель піддав амосапідненню (самозапиленню) гібриди першого покоління і переконався, що приблизно у  $1/4$  нащадків  $F2$  виявляється рецесивна ознака:

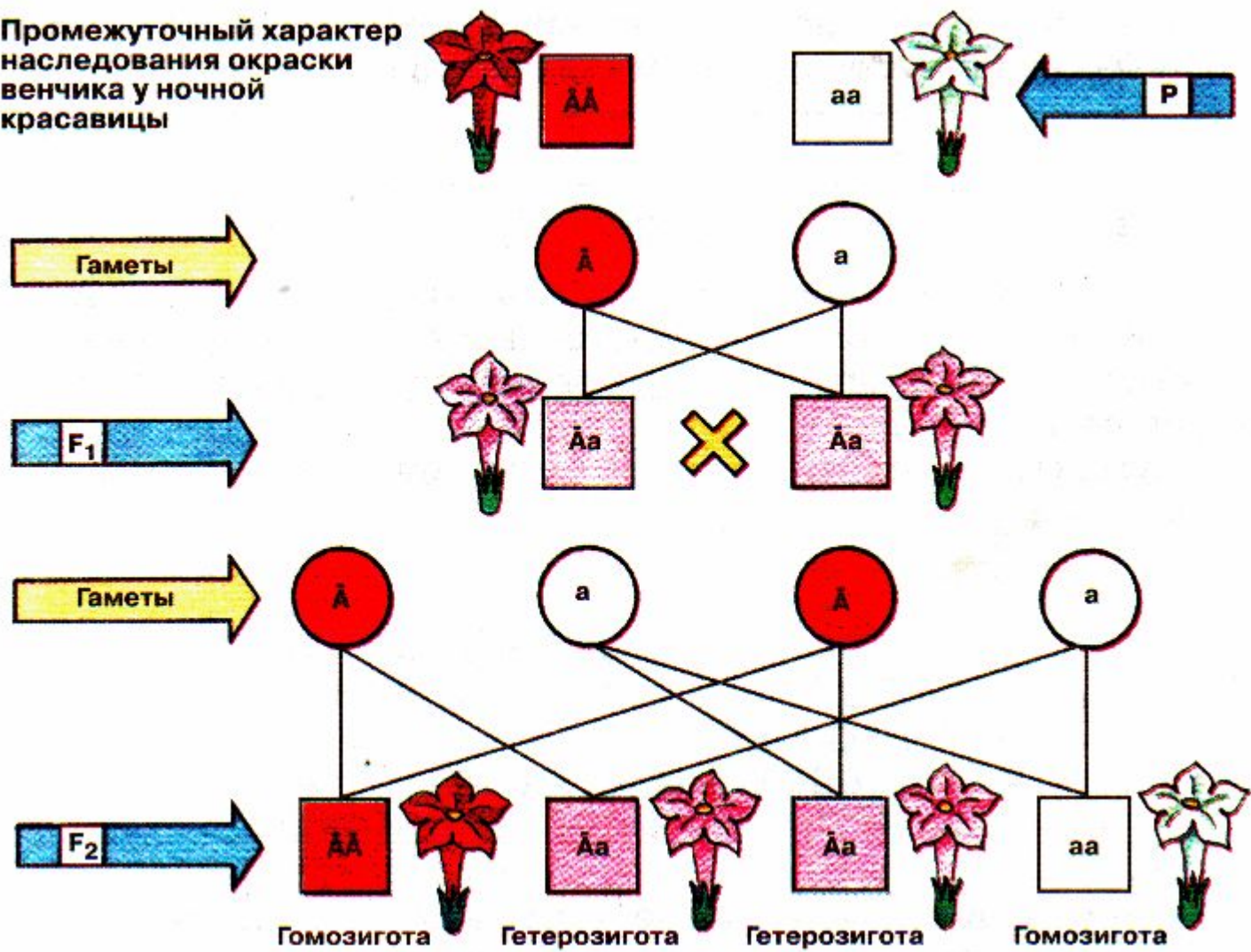


Стало зрозуміло, що інформація про ознаку  $a$  у гібриду  $F1$  зберігається, хоч ця ознака і не виявляється у фенотипі. Г. Мендель назвав подібні ознаки **рецесивними**, а ознаки, що проявляються в  $F1$  — **домінантними**.

Таким чином, було сформульовано два найважливіших



Промежуточный характер наследования окраски венчика у ночной красавицы



Проміжний характер успадкування у ночної красуні. У данному випадку розщеплення по фенотипу відповідає розщепленню по генотипу

На початку ХХ ст. *Р. Пеннет* запропонував зручну форму (решітку) для зображення випадкового поєднання різних класів гамет у момент запліднення. Для моногібридного розщеплення решітка Р. Пеннета виглядає так:

Гамети гетерозіотних батьків	A	a
	Генотипи	
A	AA	Aa
a	Aa	aa
Сума генотипів	AA + 2Aa + aa	

Те ж саме можна отримати алгебраїчним шляхом:

$$(A + a) (A + a) \rightarrow AA + 2Aa + aa$$

Таким чином, за моногібридного схрещування виявляється і друга закономірність

успадковування, а саме щодо кількісного співвідношення різних класів фенотипів і генотипів в F2. Як видно із результатів випадкового поєднання (злиття) гамет, в умовах моногібридного схрещування в поколінні F2 розщеплення за генотипом складає:  $1AA + 2Aa + 1aa$  тобто 1:2:1, а за фенотипом (із-за домінування фактора A) — 3:1.

Це є проявом другого закону Менделя, згідно з яким у другому і наступних поколіннях досліджувані ознаки розщеплюються у суворо визначених кількісних співвідношеннях. Для моногібридного схрещування це

Чому це відбувається? Алельні гени локусів А і В у мейозі незалежно

розходяться у різні гамети а потім незалежно комбінуються у різних

зиготах. Таким чином це відображає цитологічні основи дигібридного схрещування. Цитологічні основи незалежного успадкування генів і неалельних генів не незалежне розходження по гаметах як гомологічних так і гетерологічних хромосом.

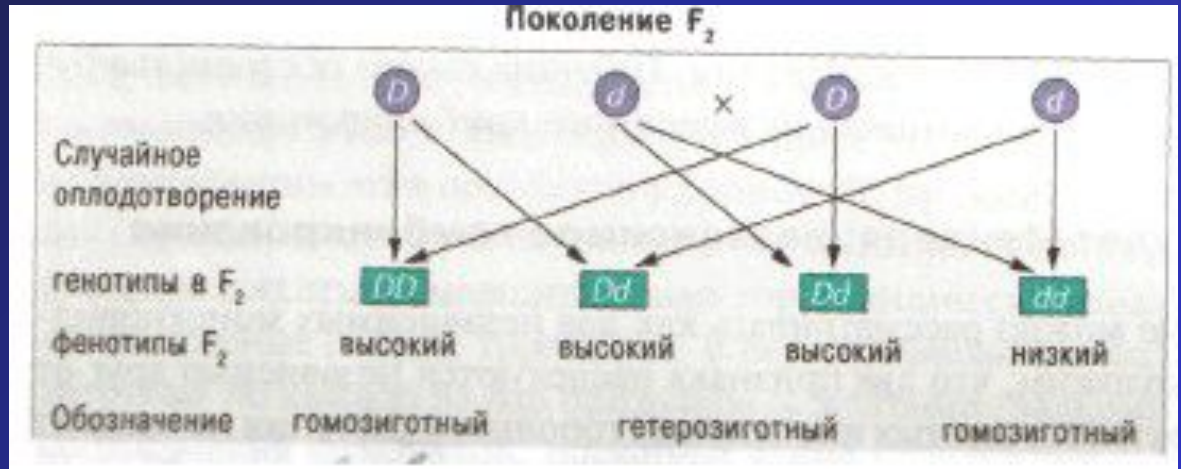
Кількість можливих комбінацій материнських і батьківських хромосом є  $2n$ , таким чином у людини кількість згаданих комбінацій є 223. Число різних типів гамет є  $2n = 8\ 388\ 608$ , а кількість можливих комбінацій є  $4n$ .

Для людини це є 70 368 744 177 664. незалежене розходження хромосом у мейозі є механізмом виникнення комбінаційної мінливості.

Результати досліджень Менделя зводяться до трьох основних законів

успадкування, які визначаються правилами домінування та рецесивності та правилом чистоти гамет.



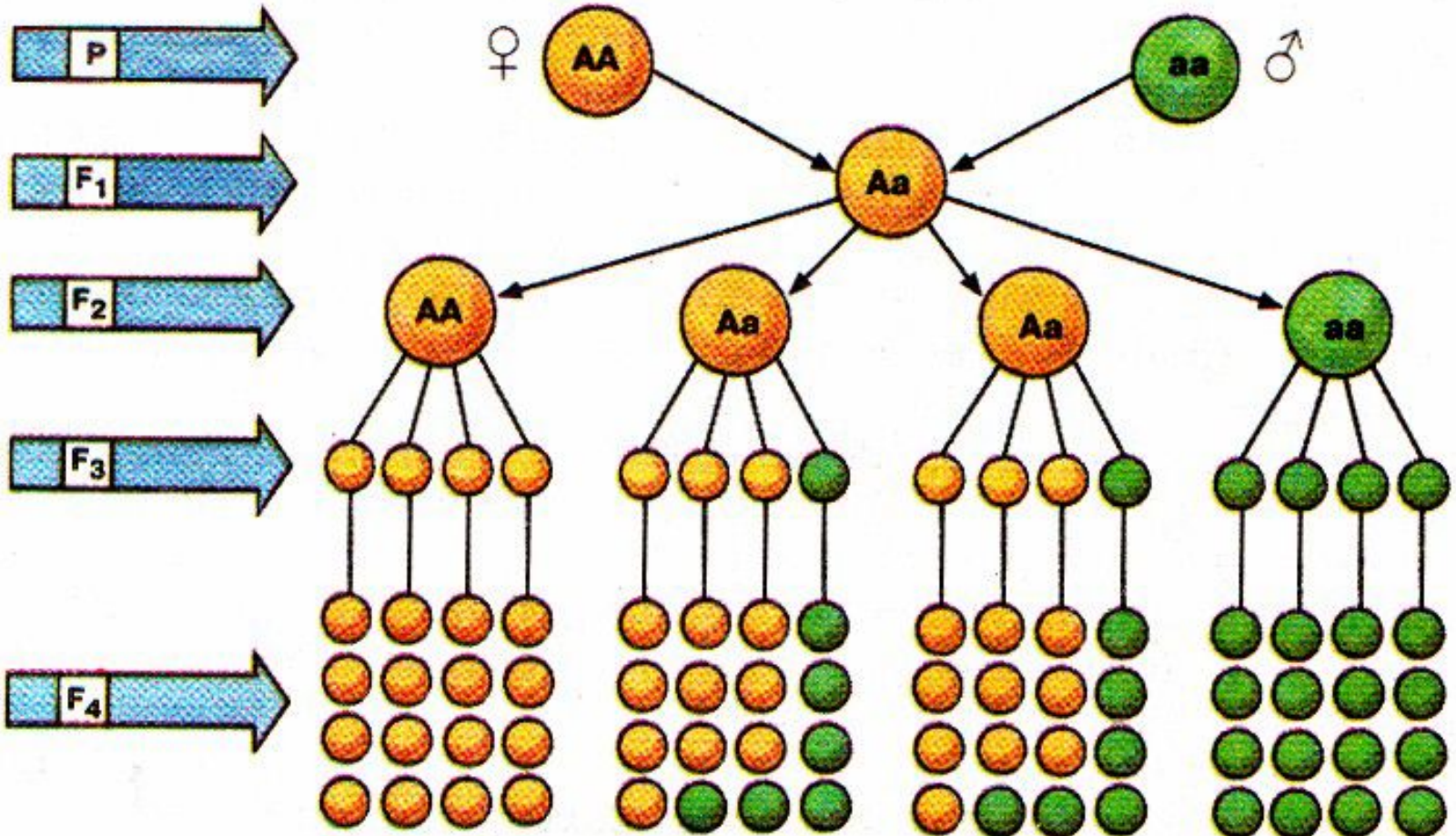


Мендель встановив що 2/3 або половина всіх нащадків є гетерозиготними, тобто несуть два алелі. Він це перевірів наступним схрещуванням, коли досліджувалось F<sub>3</sub> та F<sub>4</sub> при самозаплідненні.



# Ход моногибридного скрещивания гороха посевного

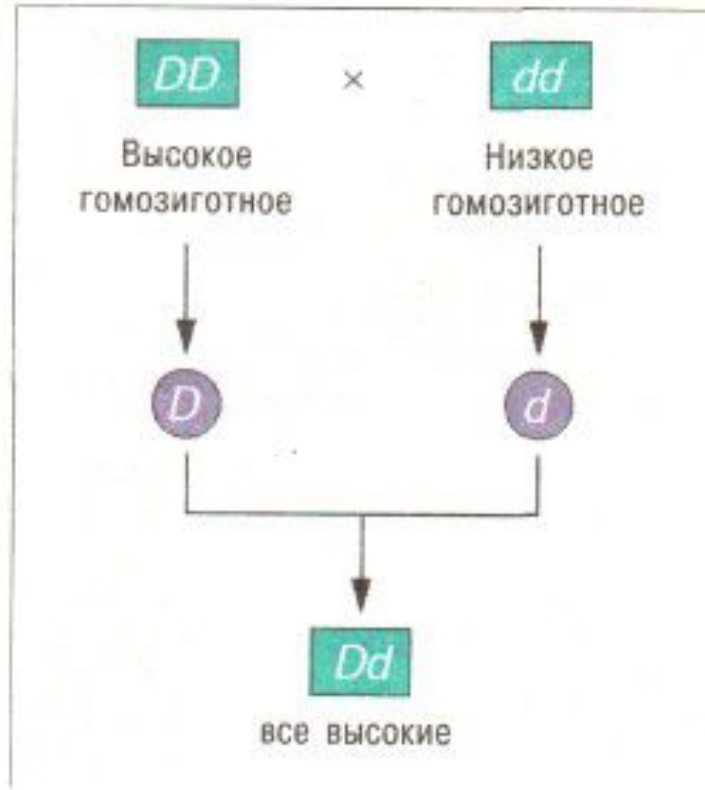
Желтый цвет семени – доминантное (А) состояние признака, зеленый – рецессивное (а)



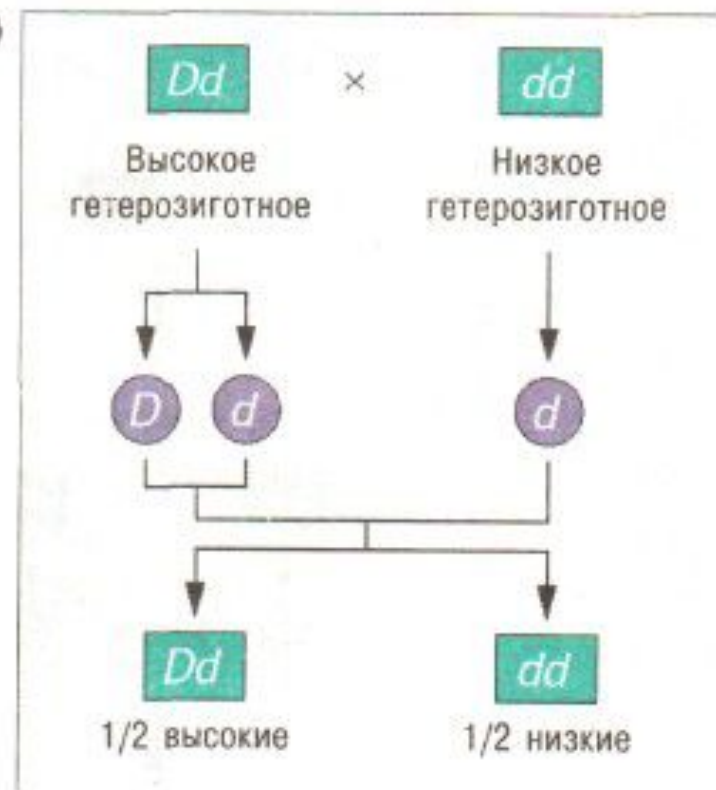
Моногібридне схрещування гороху посівного

## Результаты контрольного скрещивания

(a)



(b)



Якщо треба знати який справжній генотип у особини з певним фенотипом тоді роблять аналізуюче схрещення. Це *беккрос* доміною ознакою по фенотипу особини. Якщо відбувається розщеплення за ознакою, що спостерігається, то ми отримуємо стільки класів фенотипів, скільки типів гамет дає гетерозиготна особина. Це відбувається завжди (моно- ди- тригібридне схрещування)

**Кодомінування.** Якщо істота має альтернативні ознаки, але у гібридів F1

вони проявляються рівною мірою це явище називають кодомінуванням.

Наприклад, це спостерігається при успадкуванні груп крові у людини:

якщо мати має групу крові А а батько В, то діти можуть бути з групою

крові АВ. У цьому випадку ніхто ні над ким не домінує. Домінантна і рецесивна алелі можуть бути різної природи. Наприклад, ген *e* обумовлює

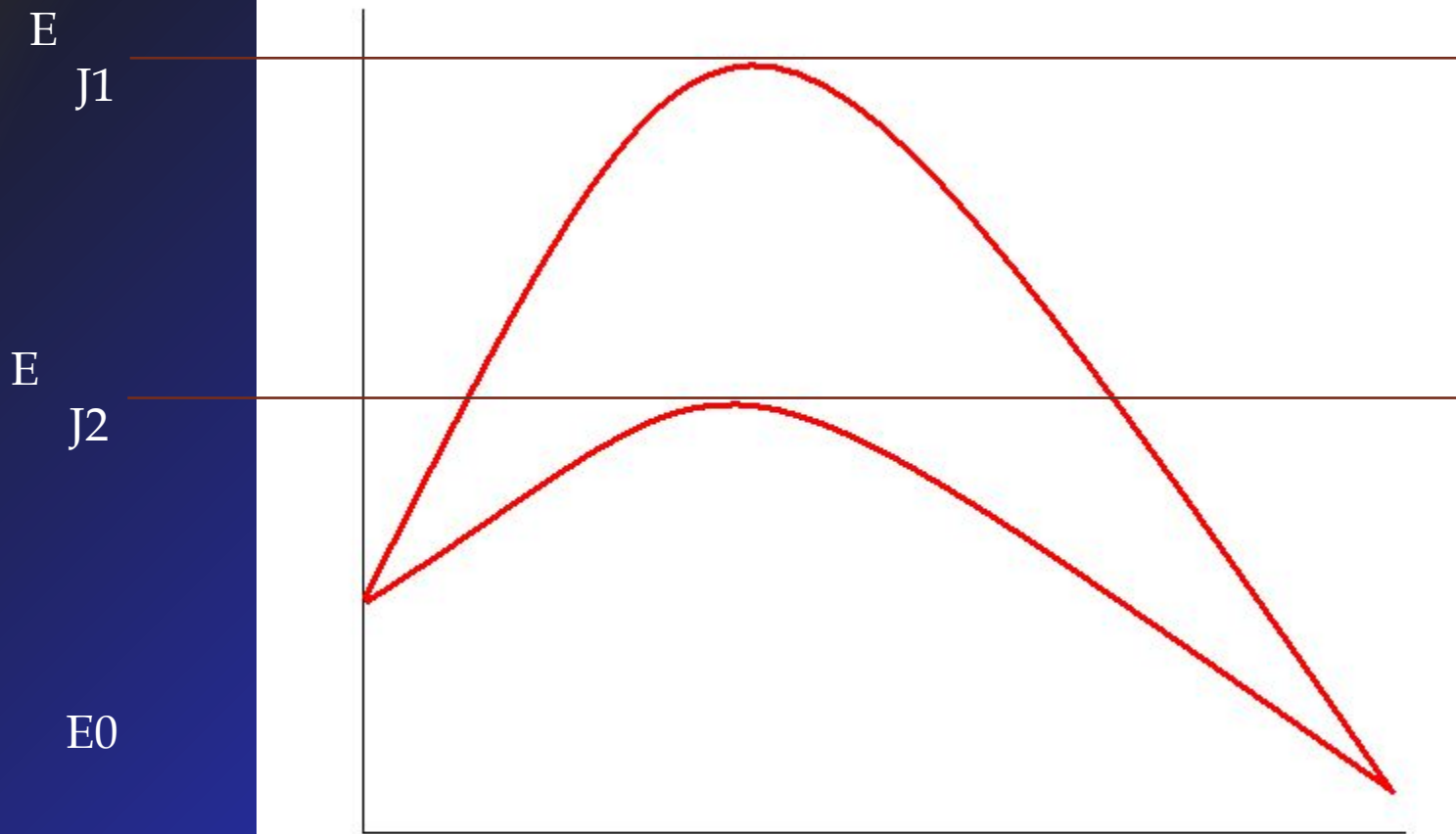
розвиток пігменту, а *e1* не обумовлює, тоді звичайно *e* буде домінувати над

*e1*. Тобто алель функціонує, але виробляє неактивний фермент. Іноді ці

ферменти відрізняється однією гидроксильною групою. Або домінування

проявляється у взаємодії продуктів дії генів — ознак, котрі обумовлюються

домінантними чи рецесивними алелями, або це таке явище, що



$$E_{J1} > E_{J2}$$



Звичайний закон розщеплення проявляється при певних умовах:

- Рівновірогідне утворення гібридів усіх сортів гамет.
- Рівновірогідна можливість сполучення гамет при заплідненні.
- Рівна життєздатність зигот всіх генотипів і також повна проява фенотипу незалежно від умов.

Ми розглянемо зміну розщеплення при неравній життєздатності зигот. Наприклад, якщо у овець ген  $C$  обумовлює сірий колір хутра, а  $c$  — чорний колір хутра, то при схрещенні

$P_0 Cc \times cc$

$G C c c$

$F_1 Cc cc$

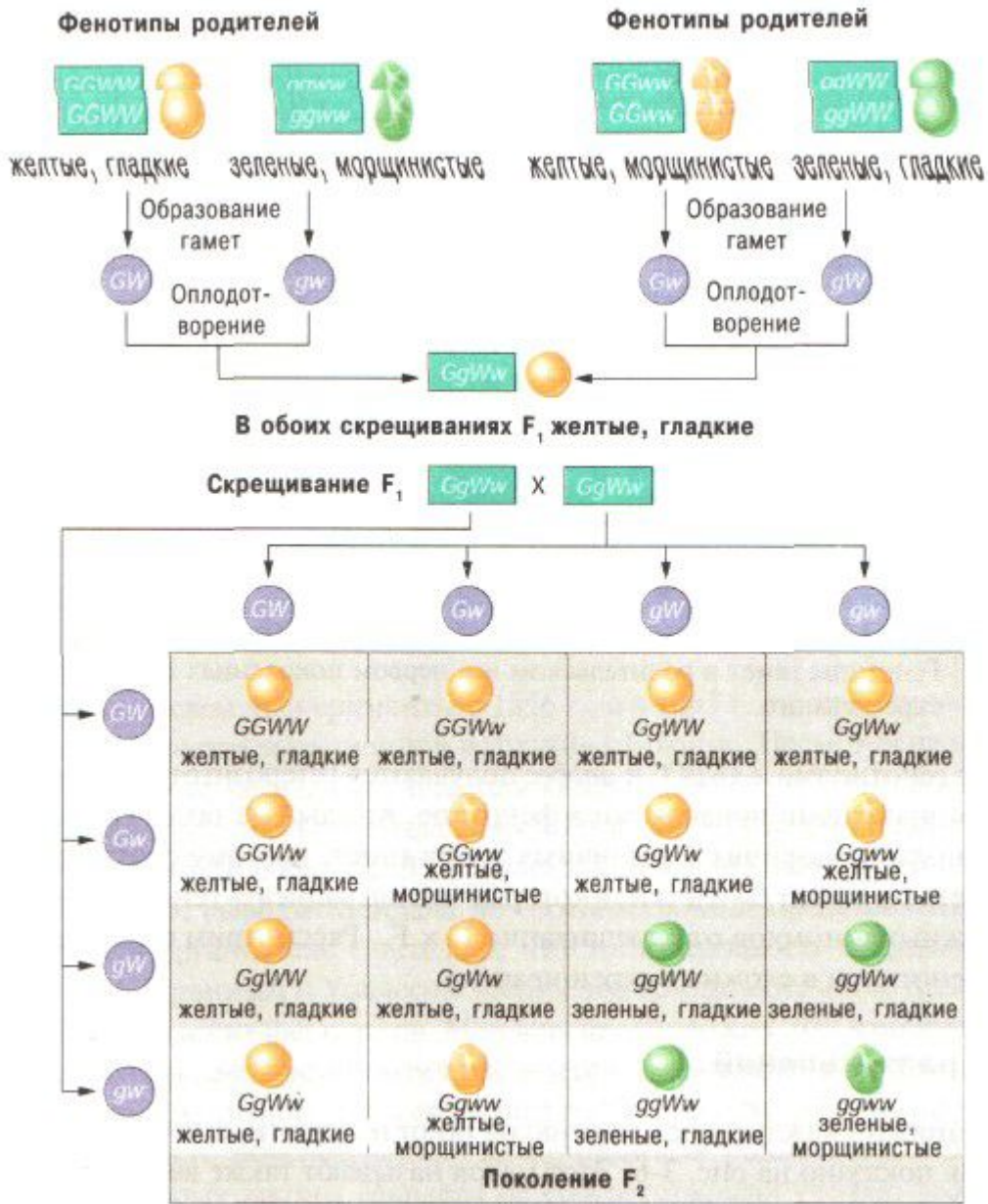
50% - сірі, 50% - чорні

але при схрещенні сірих овець з сірими, то тоді співвідношення у першому поколінні

$P_0 Cc \times Cc$

$F_1 CC Cc cc$

буде 3:1, а 25% забине, тому що при домінуванні до гену  $C$  н



## Дигибридне схрещування

Третій закон Менделя полягає в тому що при схрещуванні істот які відрізняються за двома парами ознак в другому поколінні спостерігається незалежне комбінування ознак. Є багато нащадків які мають фенотип батьків, і мало таких які мають рецисивні гени інших батьків, але є такі що мають ознаки обох батьків.

Соотношение генотипов в F <sub>2</sub>	Соотношение фенотипов в F <sub>2</sub>	
1/16 GGWW 2/16 GGWw 2/16 GgWW 4/16 GgWw	9/16 желтых, гладких	
1/16 GGww 2/16 Ggww		3/16 желтых, морщинистых
1/16 ggWW 2/16 ggWw		3/16 зеленых, гладких
1/16 ggww		1/16 – зеленых, морщинистых

Аналіз результатів дигибридних схрещувань. У решітці Пеннета вказані фенотипи

і генотипи другого покоління від самозапліднення гібридів F<sub>1</sub>

Той факт, що рецесивна ознака в прихованому стані проходить через покоління  $F_1$ , і не зникає, а знову відтворюється, або, як кажуть, вищеплюється в наступних поколіннях, привело Г. Менделя до думки про існування відповідальних за ці явища матеріальних спадкових факторів. Він позначив великою буквою «А» домінантний фактор, а малою буквою «а» — рецесивний.

Таким чином, Г. Мендель запропонував **факторіальну гіпотезу** спадковості, яка зіграла

виключно важливу роль у розвитку генетики і лягла в основу теорії гена.

За Г. Менделем, рецесивний фактор а не зникає, не розчиняється у гібриду Аа у а зберігається в чистому стані і в подальшому проявляється у фенотипі

гомозигот аа. Таким чином, центральним моментом в концепції Г. Менделя

була ідея, що алелі в процесах дозрівання статевих клітин розходяться і знову сходяться в момент запліднення. Кожна гамета, утворена генотипом Аа,

утримує лише один алель — А або а у чистому стані. Те, що **алельні фактори у гетерозиготи не змішуються і в чистому стані розходяться по гаметах**, відомо

як **правило чистоти гамет**, сформульоване *У. Бетсоном* на початку ХХ ст.

Г. Мендель експериментально перевінив справедливість гіпотези розходження спадкових факторів (сьогодні їх називають генами) шляхом аналізуючого схрещування:

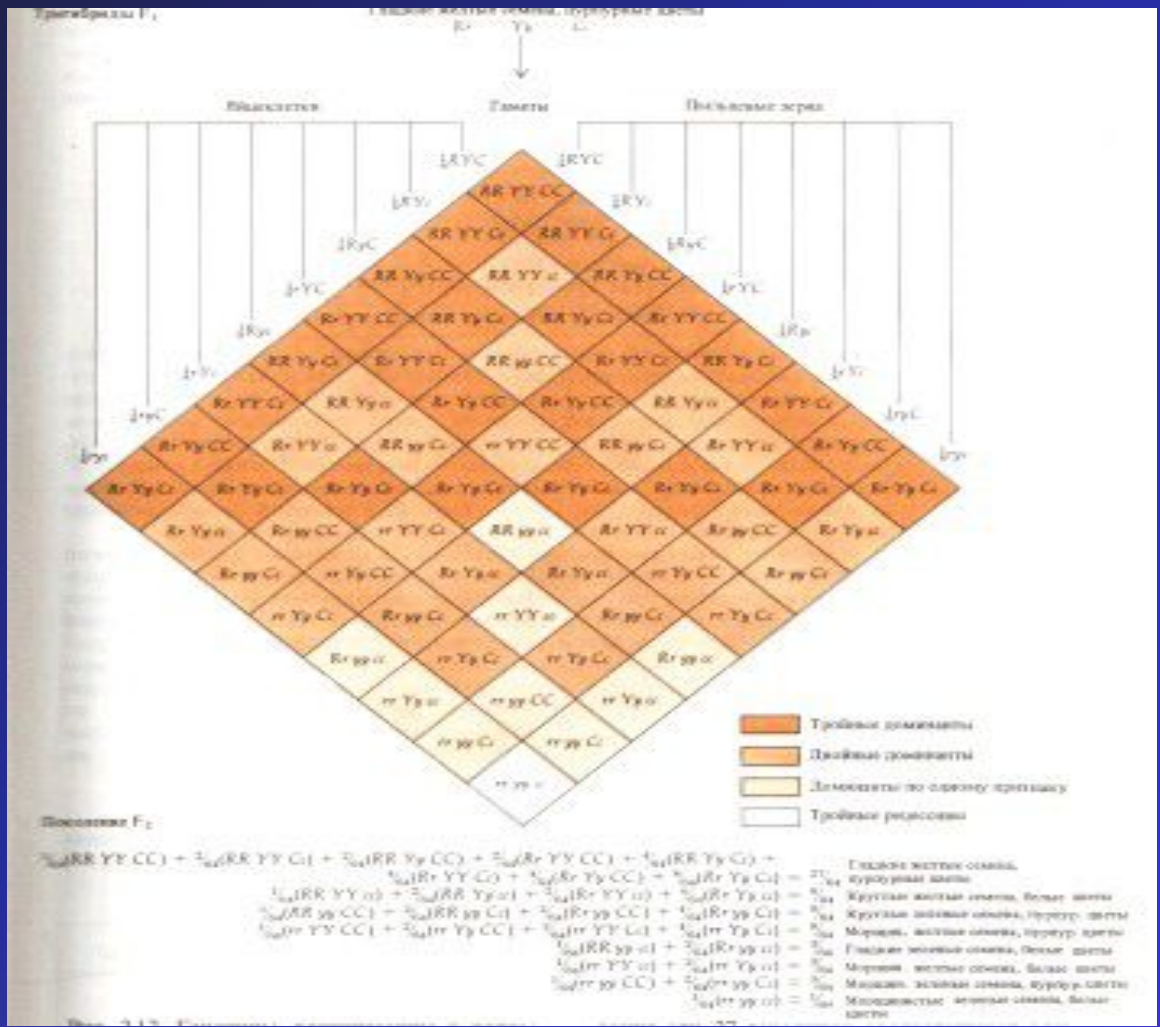


Результат цього схрещування (розщеплення за фенотипом у співвідношенні 1:1) повністю підтверджує гіпотезу чистоти гамет і свідчить про незалежне

розходження алелів гена за утворення гамет у гетерозиготи. Отже, різні алелі



Третій закон Менделя це закон незалежного комбінування ознак. Третій закон Менделя при схрещуванні яке розрізняється по двом парам незалежних ознак у другому поколінні спостерігається незалежне комбінування ознак. Це спостерігається при ди- та полігібридному схрещуванні. Сеттон зясував, що правила чистоти гамет та незалежного спадкування генів пов'язане з незалежним розходженням хромосом у мейозі.



Тригібридне схрещування



(a)

Пары наследственных факторов (доминантный-рецессивный)



(b)

Расхождение факторов в гаметы в процессе мейоза



(c)

Независимое комбинирование факторов в гаметах



Кореляція між законами Менделя та поведінкою спадкових факторів (a) (b) розщепленні, (c) незалежному комбінуванні і поведінкою під час мейозу генів, які локалізовані в гомологічних хромосомах.

## Менделівське розщеплення в F2 по генотипу та фенотипу за різних типів схрещувань

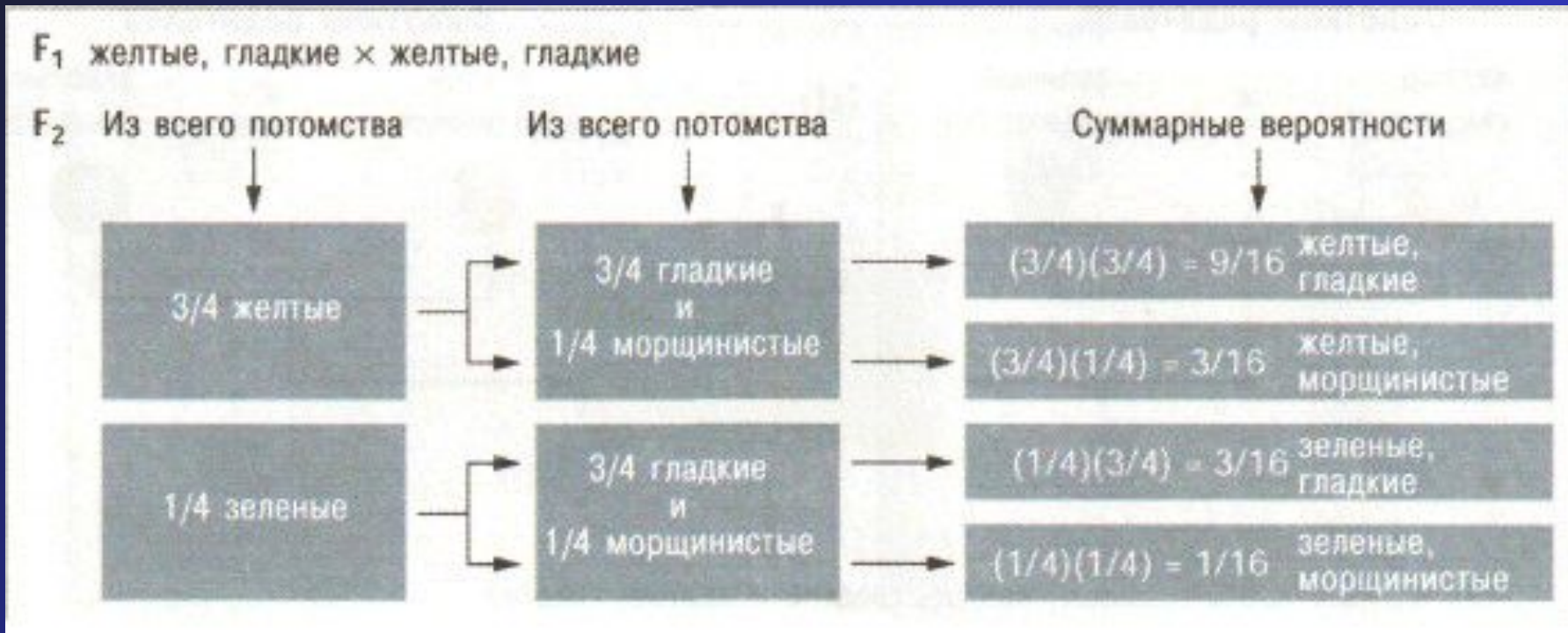
Типи схрещувань і генотипи гетерозигот	Кількість пар алелей у гетерозигот; їх позначення	Кількість класів і генотипи гамет у гетерозигот	Кількість фенотипових класів і формули розщеплення	Кількість генотипових класів і формули розщеплення
Моногібридне, $Aa$	1; $A, a$	2; $(A + a)$	2; 3:1, а саме $3A + 1a$	3; 1:2:1, тобто $1AA + 2Aa + 1aa$
Дигібридне, $AaBb$	2; $A, a$ $B, b$	4; $(AB + Ab + aB + ab)$	4; 9:3:3:1, а саме $9AB + 3Ab + 3aB + 1ab$ , тобто $(3A + 1a)(3B + 1b)$ або $(3 + 1)^2$	9; 1:2:1:2:4:2:1:2:1, тобто $(1AA + 2Aa + 1aa) \times (1BB + 2Bb + 1bb)$ , або $(1 + 2 + 1)^2$
Тригібридне, $AaBbCc$	3; $A, a$ $B, b$ $C, c$	8; $ABC, ABc$ і т. ін.	8; 27:9:9:9:3:3:3:1 або $(3 + 1)^3$	27; $(1 + 2 + 1)^3$
Полігібридне (загальні формули)	$n$ ; $A, a$ $B, b$ $C, c$ ... $N, n$	$2^n$	$2^n$ ; $(3 + 1)^n$	$3^n$ ; $(1 + 2 + 1)^n$

# Із законів Менделя витікають важливі принципи спадковості

- принцип матеріальності явища спадковості
- принцип дискретної генної організації геномів та генотипів
- принцип відносної постійності, консервативності генів
- принцип алельності генів



# Співвідношення фенотипів і генотипів виявлюється через вірогідність появи певних гамет



Обрахування сумарних вірогідностей проявів кожного з фенотипів в  $F_2$  для двох незалежно успадкованих ознак



## Фенотипы в F<sub>2</sub> тригибридного скрещивания

А или а	В или в	С или с	Общее соотношение
3/4 А	3/4 В	3/4 С →	(3/4)(3/4)(3/4) ABC = 27/64 ABC
		1/4 с →	(3/4)(3/4)(1/4) ABc = 9/64 ABc
	1/4 в	3/4 С →	(3/4)(1/4)(3/4) AbC = 9/64 AbC
		1/4 с →	(3/4)(1/4)(1/4) Abc = 3/64 Abc
1/4 а	3/4 В	3/4 С →	(1/4)(3/4)(3/4) aBC = 9/64 aBC
		1/4 с →	(1/4)(3/4)(1/4) aBc = 3/64 aBc
	1/4 в	3/4 С →	(1/4)(1/4)(3/4) abC = 3/64 abC
		1/4 с →	(1/4)(1/4)(1/4) abc = 1/64 abc

Співвідношення фенотипів в другому поколінні тригибридного схрещування, визначене за допомогою методу розвітвлень

# Дякую за увагу!

## Література

1. Тоцький В.М. **Генетика**. Одеса : Астропринт, 2008. – 709 с.
2. Стрельчук С.І., Демідов С.В., Бердишев Г.Д., Голда Д.М. **Генетика з основами селекції**. Київ.: Соціофітоцентр, 2000. – 290 с.
3. Клаг У., Каммингс М. **Основы генетики и медицины**. М.: Техносфера, 2007. – 896 с.
4. Инге-Вечтомов С.Г. **Генетика с основами селекции**. М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.
5. Мюнтциг А.М. **Генетика**. М.: Мир, 1967. – 610 с.
6. Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. **Генетика с основами селекции**. М. : Просвещение, 1979. – 304 с.