



Лекцію підготував  
кандидат біологічних наук  
доцент  
Павліченко Віктор Іванович  
[medbio@zsmu.zp.ua](mailto:medbio@zsmu.zp.ua)  
Запоріжжя  
2016

# Лекція № 4. Організмний рівень організації генетичної інформації.

## Взаємодія генів

### ПЛАН

1. . Генетика: основні терміни й поняття.
- 2.Закономірності успадкування встановлені Г. Менделем
- 3.Взаємодія генів

Закономірності успадкування вперше були встановлені чеським ученим Г.Менделем (1865) при схрещуванні різних сортів гороху. У 1900 році голландець Гуго де Фріз, німець Карл Корренс та австрієць Еріх Чермак незалежно підтвердили закономірності, відкриті Менделем. Великою заслугою Г.Менделя було те, що він ввів для пояснення гібридологічного аналізу алгебраїчні символи, що значно полегшило сприйняття матеріалу, його аналіз і визначення закономірностей (А — домінантний ген; а — рецесивний ген; F — (*filii*) — діти; покоління (<sub>1, 2, 3... n</sub>)).



**Рис 1.1. Грегор Иоганн Мендель**  
1822-1884



**Рис. 1.2.** Гуго Мари де Фриз  
1848-1935

## Закономірності успадкування ознак, розроблені Г. Менделем

Видатним внеском Г.Менделя є експериментальне обґрунтування наявності одиниць спадковості (спадкових задатків, спадкових факторів) й описання їх властивостей – дискретності, стабільності, специфічності, алельного стану.

Попередники Г.Менделя вивчали передачу від батьків до нащадків властивостей й особливостей у всій сукупності як одного цілого і мало звертали увагу на характер успадкування окремих ознак. За таких умов експерименту неможливо встановити генетичні закономірності.

Принципово нове, внесені Г.Менделем у вивчення успадкування – це гібридологічний метод (гібрид – це сукупність).

**Спадковість** – властивість організмів повторювати в ряді поколінь подібні ознаки і забезпечувати специфічний характер індивідуального розвитку (онтогенезу) в певних умовах середовища.

**Мінливість** – властивість живих організмів, протилежна спадковості, яка полягає у здатності окремих особин у кожному наступному поколінні набувати нових ознак, відмінних від батьківських.

**Генетика** – наука про закономірності спадковості та мінливості живих організмів.

Ген – ділянка молекули ДНК (у деяких вірусів – РНК), яка несе інформацію про первинну структуру (амінокислотну послідовність) певного білка, транспортної, рибосомальної та незрілої про-іРНК.

Алель (алельний ген) – це можливий структурний стан одного й того самого гена, який розміщений в однакових ділянках (локусах) гомологічних (парних) хромосом.

*Генотип* – у широкому розумінні слова це сукупність всіх спадкових факторів (задатків) організму (ядерних і цитоплазматичних). У більш вузькому розумінні генотип – це сукупність всіх генів даного організму, локалізованих у хромосомах, які впливають на розвиток тих або інших ознак. Генотип в організмі функціонує як єдина, цілісна система, яка регулює всі процеси розвитку.

Фенотип – сукупність усіх ознак і властивостей організму, які формуються внаслідок взаємодії його генотипу із зовнішнім середовищем.

*Фенотип* – це сукупність всіх ознак (зовнішніх і внутрішніх) і властивостей даного організму, які можна спостерігати при анатомічних, фізіологічних, морфологічних і цитологічних дослідженнях.

# Пари альтернативних ознак

Trait

Phenotypes

Seed shape



Round



Wrinkled

Seed color



Yellow



Green

Pod shape



Inflated



Constricted

Pod color



Green



Yellow

Перший закон Менделя: при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних (взаємовиключаючих) станів ознаки, спостерігається одноманітність гібридів першого покоління як за фенотипом, так і за генотипом.

#### ГЕНЕТИЧНА СХЕМА

|             |   |                |   |           |
|-------------|---|----------------|---|-----------|
| Жовтий - А  | Р | ♀ AA           | х | ♂ aa      |
| Зелений - а | G | A              |   | a         |
|             |   | F <sub>1</sub> |   | Aa - 100% |
|             |   |                |   | ЖОВТИЙ    |

За генотипом — усі гетерозиготи

За фенотипом — усі жовті

Другий закон Менделя (розщеплення гібридів другого покоління): при схрещуванні двох гібридів першого покоління, які аналізуються за однією альтернативною парою станів ознаки, у нащадків спостерігається розщеплення за фенотипом  $3 : 1$  і за генотипом – у співвідношенні  $1:2:1$ .

#### ГЕНЕТИЧНА СХЕМА

Жовтий - А  
Зелений - а

Р ♀ Аа х ♂ Аа  
G А а  
F<sub>1</sub> АА, Аа, Аа, аа

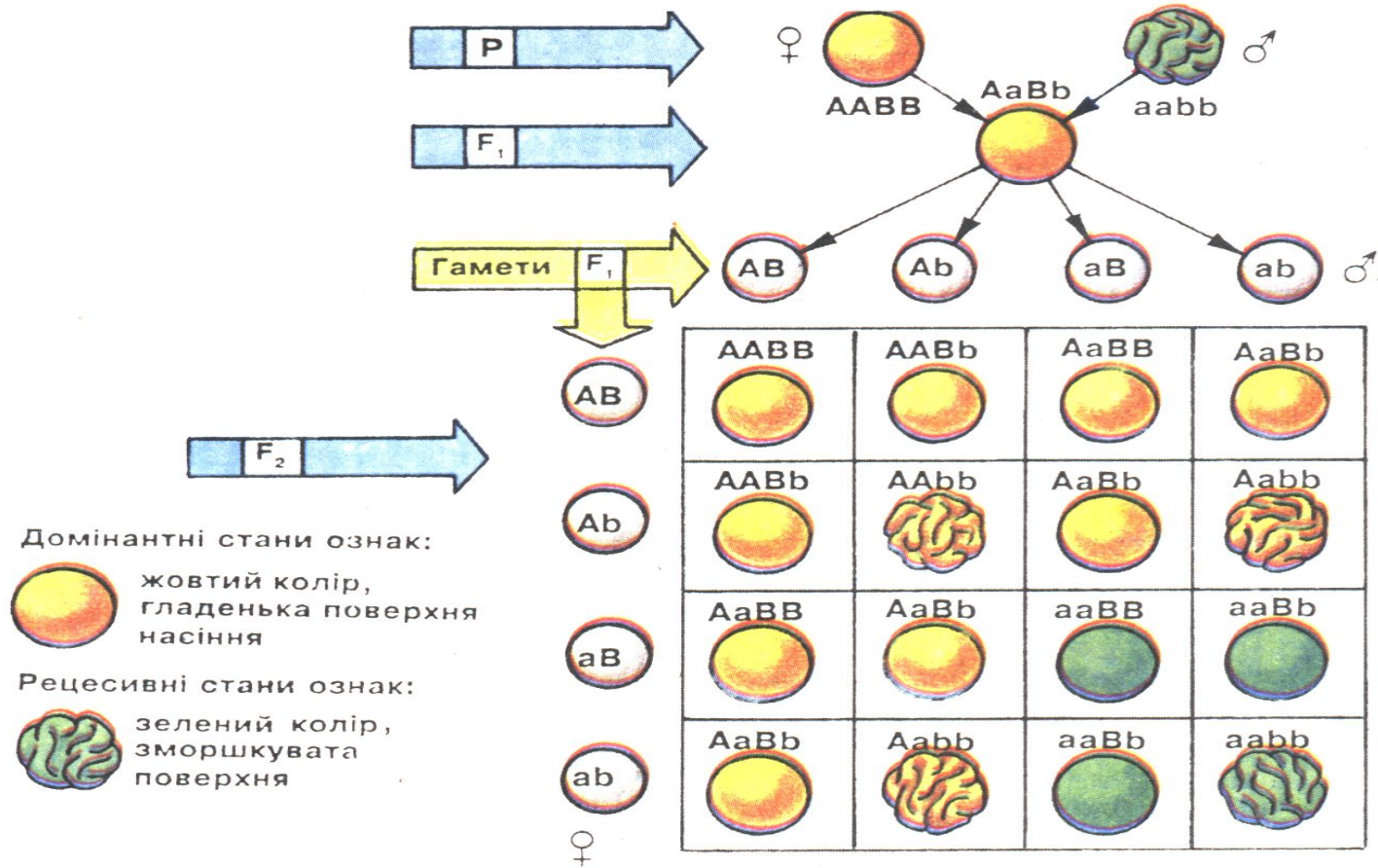
За генотипом –  $1:2:1$

За фенотипом –  $3:1$

## **ЗАКОН “ЧИСТОТИ ГАМЕТ”**

Сталість алельних генів у гаметах гібридного організму називають законом “чистоти гамет”. Щоб пояснити поведінку спадкових ознак, Г.Мендель висунув гіпотезу «чистоти гамет». Він вважав, що кожна із спадкових ознак залежить від особливого елемента, який у соматичних клітинах міститься в подвійній кількості (причому один набір елементів батьківський, а другий – материнський). При утворенні статевих клітин (їх Г. Мендель називав зародковими і пилковими клітинами) ці елементи розходяться в різні клітини, внаслідок чого статеві клітини завжди містять два набори елементів, для кожної спадкової ознаки можуть містити два однакових елементи – “чисті зиготи” (гомозиготи за сучасною термінологією) за цією ознакою або містять два різних елементи – “нечисті зиготи” (гетерозиготи) за цією ознакою. У статевих клітинах знаходиться тільки один елемент для кожної спадкової ознаки і тому гамети завжди чисті за елементами всіх спадкових ознак.

# Схема дигібридного схрещування



Класичний приклад аналізу дигібридного схрещування дав Г. Мендель, схрестивши дві форми гороху, які відрізнялися відповідно за формою і забарвленням насіння. Материнська рослина утворювала кругле жовте насіння, а батьківська – зморшкувате зелене насіння. Згідно з правилом одноманітності гібридів першого покоління все гібридне насіння було круглим і жовтим. Рослини, вирощені з цих насінин, зазнали самозапилення і в результаті отримано гібридне насіння  $F_2$ . Згідно із законом розщеплення знову з'явилося зморшкувате та зелене насіння. Числове співвідношення складало: 315 круглих жовтих, 101 зморшкуватих жовтих, 108 круглих зелених і 32 зморшкуватих зелених насінин, що відповідає співвідношенню 9:3:3:1. Тобто, спостерігаються всі можливі поєднання досліджуваних ознак. Це і віддзеркалює третій закон Менделя – закон незалежного успадкування ознак, або закон незалежного комбінування генів. Це закон про незалежне успадкування алелей різних генів.

## *Приклади деяких домінантних і рецесивних ознак у людському організмі*

| Ознака                | Домінантна               | Рецесивна                   |
|-----------------------|--------------------------|-----------------------------|
| Розмір очей           | Великі                   | Маленькі                    |
| Колір очей            | Карі                     | Блакитні                    |
| Тип очей              | Монголоїдний             | Європеїдний                 |
| Розріз очей           | Прямий                   | Розкосий                    |
| Зір                   | Короткозорість           | Норма                       |
| Косоокість            | Є                        | Відсутня                    |
| Підборіддя            | Широке                   | Гостре                      |
| Підборіддя            | Довге                    | Коротке                     |
| Ямка на підборідді    | Є                        | Відсутня                    |
| Форма губів           | Товсті                   | Тонкі                       |
| Ластовиння            | Є                        | Відсутнє                    |
| Густота брів          | Густі товсті             | Рідкі тонкі                 |
| Форма брів            | З'єднуються на переніссі | Не з'єднуються на переніссі |
| Вії                   | Довгі                    | Короткі                     |
| Форма носа            | Круглий                  | Гострий                     |
| Форма носа            | Прямий                   | Кирпатий                    |
| Величина носа         | Великий                  | Нормальний                  |
| Перенісся             | З горбочком              | Пряме                       |
| Форма ніздрів         | Широкі                   | Вузькі                      |
| Нижня губа            | Випнута                  | Нормальна                   |
| Мисок волосся на чолі | Є                        | Немає                       |
| Структура волосся     | Тверде                   | М'яке                       |
| Колір волосся         | Темне                    | Світле                      |
| Голос у жінок         | Сопрано                  | Альт                        |
| Голос у чоловіків     | Бас                      | Бас                         |
| Зріст                 | Низький                  | Низький                     |
| Кількість пальців     | Багатопалість            | Багатопалість               |
| Група крові           | II, III, IV              | II, III, IV                 |
| Резус-фактор крові    | Позитивний               | Позитивний                  |
| Колір шкіри           | Смаглявий                | Смаглявий                   |
| Структура шкіри       | Товста                   | Товста                      |
| Провідна рука         | Ліва                     | Ліва                        |
| Форма обличчя         | Кругла                   | Кругла                      |

Третій закон Менделя (незалежного комбінування генів): при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за двома (або більше) ознаками, у другому поколінні ( $F_2$ ) спостерігається незалежне успадкування і комбінування станів ознак, якщо гени, які їх визначають, розташовані в різних хромосомах.

Іншими словами можна сказати, що гени різних алельних пар і детерміновані ними ознаки комбінуються незалежно одна від одної, оскільки вони локалізовані в різних парах гомологічних хромосом.

# Умови прояву законів Г.Менделя



- *Відносна стабільність гена, який визначає дану ознаку (відсутність мутацій).*
- *Алельний стан гена (домінантність і рецесивність).*
- *Рівномірне утворення в мейозі гамет з алелем А і гамет з алелем а.*
- *Однакова ймовірність зустрічі таких гамет при заплідненні.*
- *Однакова життєздатність всіх типів зигот і організмів, які з них розвиваються.*
- *Однакова участь материнського і батьківського організму в передачі спадкових факторів.*

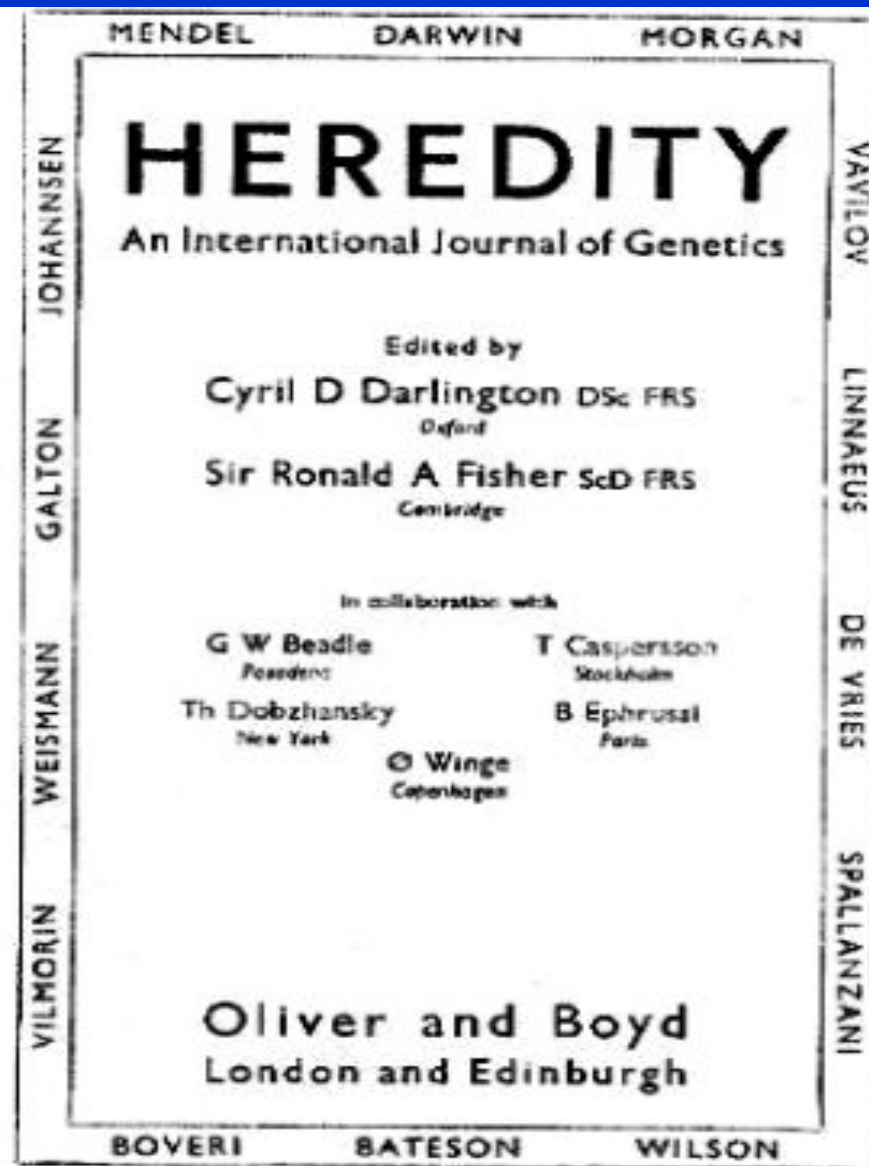


Рис. 1.15. Обложка журнала “Heredity”



**Seed (endosperm) color**



Yellow



Green

**Seed shape**



Round



Wrinkled

**Seed coat color**



Gray



White

**Flower position**

Axial  
(along stem)



Terminal  
(at tip of stem)



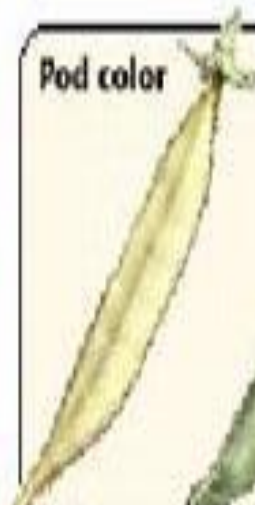
**Stem length**

Short

Tall



**Pod color**



Yellow



Green

**Pod shape**



Inflated



Constricted

Наследственные признаки у гороха *Pisum sativum* :

форма и цвет семян, форма и цвет стручка, размер растения, расположение цветков

## Аналізуюче схрещування

Як відомо, за повного домінування гомозиготні за домінантним алелем та гетерозиготні особини подібні за фенотипом. Визначити їхній генотип можливо за фенотипом нащадків, отриманих від різних типів гібридизації, наприклад, за допомогою аналізуючого схрещування.

*Аналізуюче схрещування* здійснюють між рецесивною та домінантною за фенотипами особинами. Воно ґрунтується на тому, що особини, гомозиготні за рецесивним алелем, завжди подібні фенотипово та утворюють гамети лише одного сорту. Отже, аналізуюче схрещування дає змогу вже в першому поколінні гібридів визначити генотип особини, домінантної за фенотипом.

## Взаємодія алельних генів

Гени, які займають ідентичні (гомологічні) локуси в ідентичних (гомологічних) хромосомах, називаються алельними. У кожного організму є лише два алельних гени.

Відомо такі форми взаємодії між алельними генами: повне домінування, неповне домінування, незалежний прояв (кодомінування) і зверхдомінування.

*Повне домінування* – основна форма взаємодії, яке вперше описано Г.Менделем. Суть його полягає в тому, що в гетерозиготного організму прояв одного з алелей домінує над проявом іншого.

За повного домінування розщеплення за генотипом 1:2:1 не збігається з розщепленням за фенотипом – 3:1.

У медичній практиці з двох тисяч моногенних спадкових хвороб близько половини має місце домінування патологічних генів над нормальними. У гетерозигот патологічний алель проявляється в більшості випадків ознаками захворювання (домінантний фенотип).

**Неповне домінування,** – така форма взаємодії, коли в гетерозиготного організму (Аа) домінантний ген А не повністю пригнічує рецесивний ген, а внаслідок чого проявляється проміжна між батьківськими ознака. Тут розщеплення за генотипом і фенотипом збігається і складає 1:2:1.

**Кодомінування,** або *незалежний прояв* – у гетерозиготних організмів кожний з алельних генів викликає формування залежного від нього продукту, тобто виявляються продукти обох алелей. Класичним прикладом такого прояву є система груп крові, зокрема система АВ0, коли еритроцити людини несуть на поверхні антигени, що контролюються обома алелями. Така форма прояву носить назву кодомінантний прояв.

Так, ген  $I^A$  визначає утворення в еритроцитах антигену А, тоді як ген  $I^B$  зумовлює утворення антигену В. Люди гетерозиготні за генами  $I^A I^B$ , містять в еритроцитах як антиген А, так і антиген В.

**Зверхдомінування** – коли домінантний ген у гетерозиготному стані виявляється сильніше, ніж у гомозиготному. Так, у дрозофіли при генотипі АА – нормальна тривалість життя; Аа – подовжена тривалість життя; аа – летальний наслідок.

# Кодомінування



В фенотипі гетерозиготного організму проявляються обидва алеля того самого гена.

## ***Взаємодія неалельних генів***

Відомо багато випадків, коли ознака або властивості детермінуються двома або більше неалельними генами, які взаємодіють між собою. Хоча і тут взаємодія умовна, бо взаємодіють не гени, а контрольовані ними продукти. При цьому має місце відхилення від менделівських закономірностей розщеплення.

Розрізняють чотири основних типи взаємодії генів: комплементарність, епістаз, полімерію і модифікуючу дію (плейотропія).

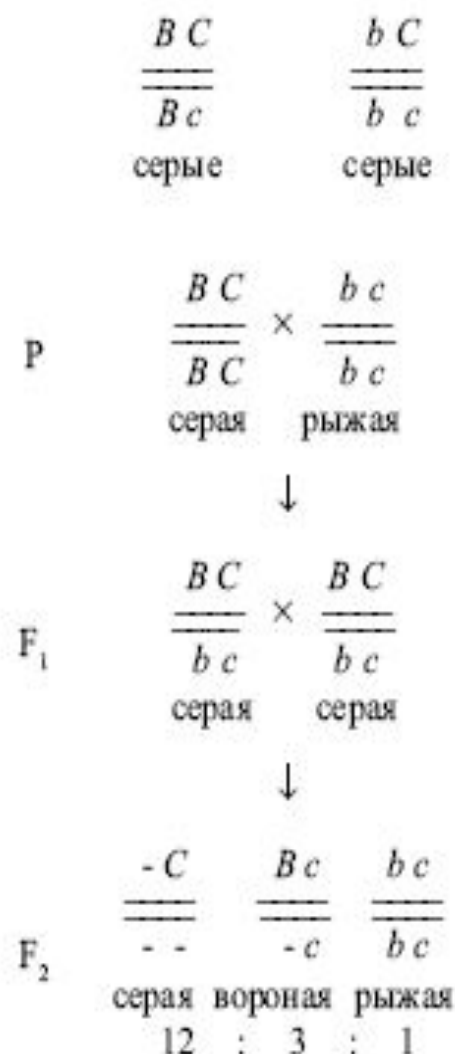
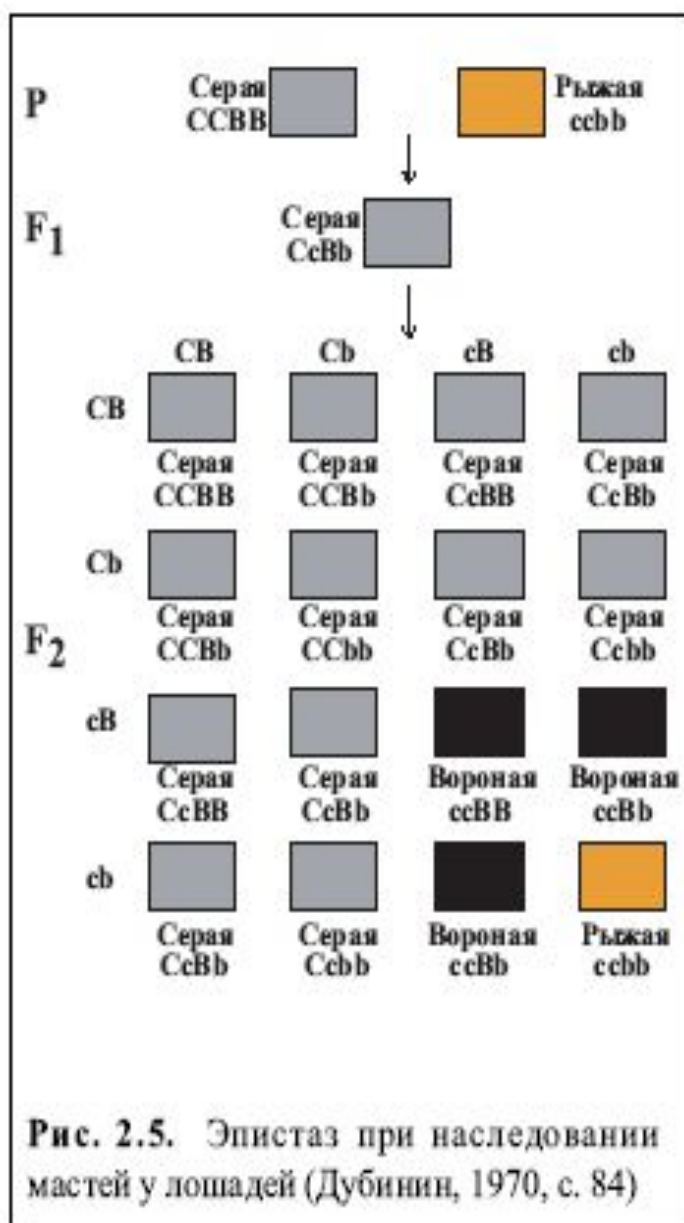
***Комплементарність*** (від лат. complementum - доповнення) - такий тип взаємодії неалельних генів, коли один домінантний ген доповнює дію іншого неалельного домінантного гена, і вони разом визначають нову ознаку, яка відсутня у батьків. Причому відповідна ознака розвивається тільки в присутності обох неалельних генів. Наприклад, сіре забарвлення шерсті у мишей контролюється двома генами (А і В). Ген А детермінує синтез пігменту, проте як гомозиготи (АА), так і гетерозиготи (Аа) - альбіноси. Інший ген В забезпечує скупчення пігменту переважно біля основи і на кінчиках волосся. Схрещування дигетерозигот (АаВв х АаВв) призводить до розщеплення гібридів у співвідношенні 9:3:4 (9 "агуті": 3 чорна шерсть : 4 біла шерсть). Числові співвідношення при комплементарній взаємодії можуть бути як 9:7; 9:6:1 (видозміна менделівського розщеплення).



**Епістаз** (від грец. ἐπίστασις - зупинка, перешкода) - це така взаємодія неалельних генів, за якої один ген пригнічує дію іншого неалельного гена. Пригнічення можуть викликати як домінантні, так і рецесивні гени ( $A > B$ ,  $a > B$ ,  $B > A$ ,  $b > A$ ), і залежно від цього розрізняють епістаз домінантний і рецесивний. Пригнічуючий ген отримав назву інгібітора, або супресора. Гени-інгібітори в основному не детермінують розвиток певної ознаки, а лише пригнічують дію іншого гена.

Ген, ефект якого пригнічується, отримав назву гіпостатичного. При епістатичній взаємодії генів розщеплення за фенотипом в  $F_2$  складає 13:3; 12:3:1 або 9:3:4 та ін.

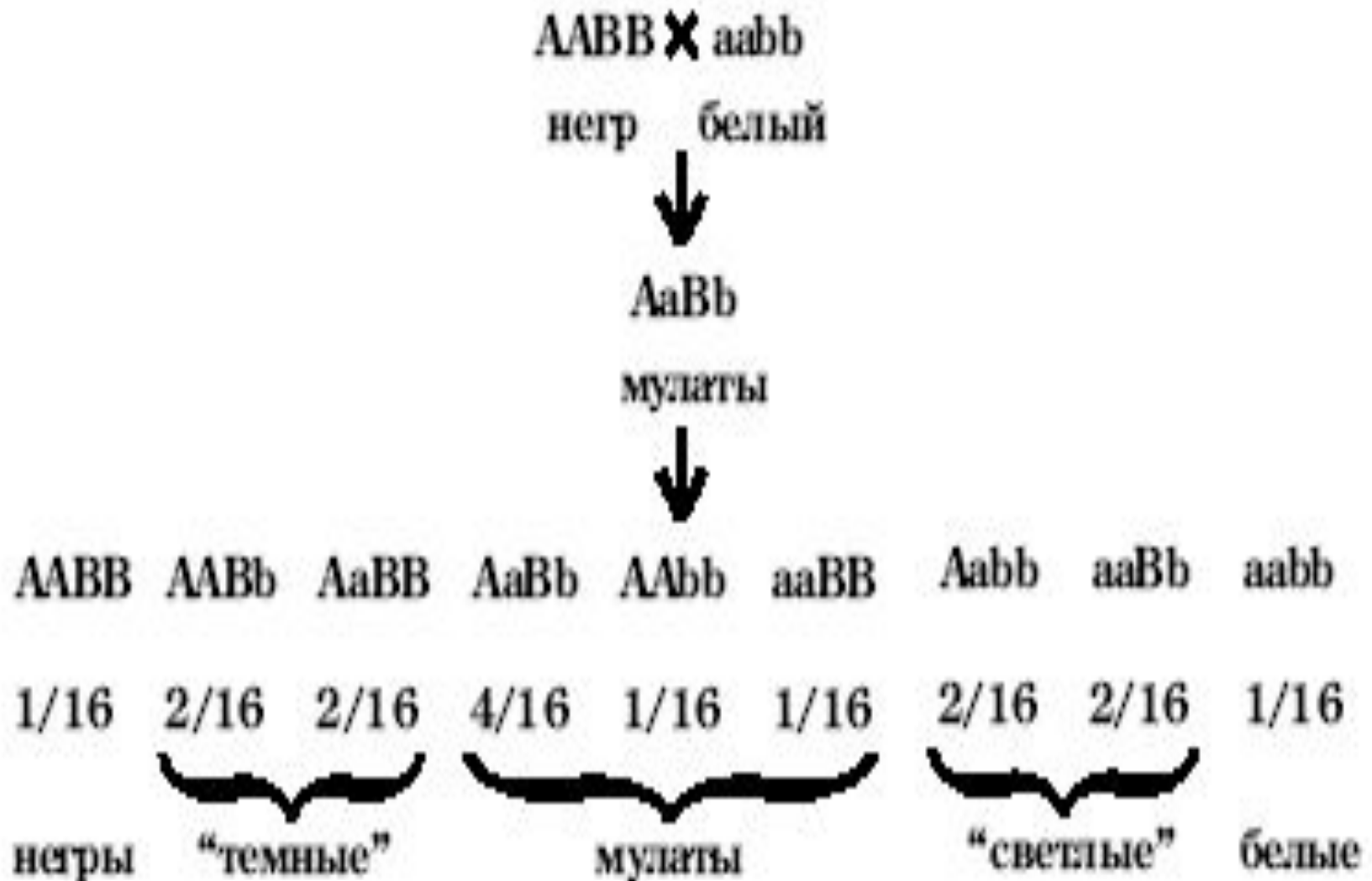
Вважають, що деякі спадкові хвороби людей співпадають з групами крові, гаплотипами HLA та ін., коли має місце епістатична взаємодія. Забарвлення плодів гарбузів, масть коней теж визначаються цим типом взаємодії.



## ПОЛІМЕРІЯ

У цьому випадку два або більше домінантних алелі однаковою мірою впливають на розвиток однієї і тієї ж ознаки. Тому полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад:  $A_1A_1$  і  $a_1a_1$ ,  $A_2A_2$  і  $a_2a_2$ ; При вивченні успадкування кольору у пшениці було встановлено, що ця ознака залежить від двох полімерних генів, тому при схрещуванні домінантних і рецесивних дигомозигот - забарвленої ( $A_1A_1A_2A_2$ ) з безколірною ( $a_1a_1a_2a_2$ ) — у  $F_1$  всі рослини дають забарвлене насіння, хоча вони помітно світліші, ніж батьківські екземпляри, які мають червоне насіння. У  $F_2$  при схрещуванні особин першого покоління виявляється розщеплення за фенотипом у співвідношенні 15 : 1, бо безколірними є лише рецесивні дигомозиготи ( $a_1a_1a_2a_2$ ). У пігментованих екземплярів інтенсивність кольору дуже коливається залежно від кількості отриманих ними домінантних алелів: максимальна в домінантних дигомозигот ( $A_1A_1A_2A_2$ ) і мінімальна в носіїв одного домінантних алелів ( $A_1a_1a_2a_2$  і  $a_1a_1A_2a_2$ ).

# Полімерія



| Генотипи     |      |      |         | Тип взаємодії                                      |
|--------------|------|------|---------|----------------------------------------------------|
| A_B_         | A_bb | aaB_ | aabb    |                                                    |
| 9            | 3    | 3    | 1       | комплементарність                                  |
| 9            | 3    | 4    |         | комплементарність,<br>рецесивний епістаз           |
| 9            | 7    |      |         | комплементарність,<br>подвійний рецесивний епістаз |
| 9            | 6    |      | 1       | комплементарність                                  |
| 12           |      | 3    | 1       | домінантний епістаз                                |
| 12 (+1 aabb) |      | 3    | 1 (+12) | домінантний епістаз                                |

**Бажаю успіху!**