

Основні поняття генетики. Закономірності спадковості. Гібридологічний аналіз: основні типи схрещувань та їхні наслідки. Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини. Практична робота. Розв'язування типових генетичних задач

Поняття	Визначення	Приклад
Генетика	Наука про спадковість і мінливість організмів.	
Спадковість	Здатність організмів передавати нащадкам свої ознаки.	Наприклад, у серії книг про Гаррі Поттера неодноразово згадується, що головний герой був дуже схожий на батька, але очі мав мамині. Інший приклад: всі квітки троянд певного сорту мають притаманний цьому сорту колір.
Мінливість	Різноманітність прояву певної ознаки у популяції і здатність організмів набувати нових ознак протягом життя.	Поява чорного кошеняти у потомстві плямистих леопардів, те, що у одній родині брати і сестри можуть бути геть не схожі між собою – прояви мінливості.

Ген	<p>Одиниця спадковості. Ділянка ДНК або РНК, у якій міститься інформація про структуру певного білка, записана у вигляді послідовності нуклеотидів.</p> <p>Генетика часто розглядає ген як ділянку ДНК, що відповідає за прояв певної ознаки – фену.</p>	<p>Наприклад, є гени, де записано порядок амінокислот у структурі гемоглобіну.</p> <p>Наприклад, структура гемоглобіну може бути нормальною і тоді еритроцити у крові звичайної дископодібної форми. Але заміна всього однієї пари нуклеотидів у гені гемоглобіну спричиняє важку хворобу – серпоподібно-клітинн у анемію. Еритроцити набувають патологічної серпоподібно-клітинн ої форми, термін життя таких еритроцитів зменшується майже у 10 разів – 17 діб замість 120. Такий ген називають геном серпоподібно-клітинн ої анемії. Ознака – фен – за прояв якої цей ген відповідає – серпоподібні еритроцити.</p>
Фен	Ознака	Наприклад, колір очей, наявність або відсутність ластовиння, група крові тощо
Локус	Місце гена у хромосомі, нуклеоїді або нуклеїновій кислоті вірусу	Локус гена групи крові за системою АВ0 знаходиться у 9 парі хромосом
Алельні гени, алелі	Альтернативні варіанти одного й того ж гена	Життєвий приклад – група крові. Існує три варіанти гена, що відповідає за групу крові за системою АВ0. Вони так і позначаються ген А, ген В і ген О.

<p>Гетерозигота</p>	<p>Організм, що має у генотипі різні алелі одного гена, називається.</p> <p>– У гетерозиготи:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Різні алелі одного гена • У потомстві спостерігається розщеплення (якщо у темноволосої матері є і діти з темним волоссям, і біляві, мати гетерозиготна за геном забарвлення волосся) • У гетерозигот формується домінантна ознака (за умови повного домінування) • Якщо у організму домінантна ознака, не можна тільки за цією ознакою сказати, гомозиготний він за нею чи гетерозиготний. 	<p>Якщо від одного з батьків дитина отримає ген II групи крові (A), а від другого – ген III групи крові (B), у дитини будуть різні алельні гени і група крові AB – IV. Ця дитина – гетерозигота.</p>
<p>Гомозигота</p>	<p>Організм, у якого алельні гени однакові</p> <p>– У гомозиготи:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Однакові алельні гени (два домінантні або два рецесивні) • Немає розщеплення серед нащадків першого покоління • Гомозигота може бути або домінантною, або рецесивною і набувати відповідних ознак • Якщо у організму рецесивна ознака, то він гомозиготний за геном цієї ознаки, бо вона проявляється тільки у гомозигот. 	<p>I(0) група крові виникає тільки тоді, коли у людини два однакові алельні гени – гени цієї групи. Такі люди – гомозиготи за геном групи крові.</p>
<p>Розщеплення</p>	<p>Кількісне співвідношення нащадків з різними ознаками</p>	<p>При схрещуванні мексиканських безшерстих собак у потомстві завжди спостерігаються безшерсті та шерстисті нащадки у співвідношенні 2:1</p>

Домінантна ознака	Ознака, що проявляється у фенотипі гетерозигот.	Групи крові А і В порівняно з групою крові О. Темне волосся, темний колір очей тощо
Домінантний ген	Ген, що відповідає за прояв домінантної ознаки	Ген позитивного резус-фактора
Рецесивний ген	Ген – той, що формує свою ознаку тільки у гомозиготному стані.	Ген негативного резус фактора, ген рудого волосся, ген I(0) групи крові
Рецесивна ознака	Ознака, що проявляється тільки у гомозигот за рецесивним геном	Руде волосся серпоподібно-клітинн а анемія, I(0) група крові тощо
Генотип	Сукупність всіх генів організму	Гени можуть знаходитись не тільки у хромосомах у ядрі, вони містяться у мітохондріях і хлоропластах. Спадковість, пов'язана з генами, що містяться у ядрі, називається ядерною , а та, за яку відповідають ДНК мітохондрій і хлоропластів – цитоплазматичною . До генотипу входить вся сукупність генів. Генотип – цілісна система, бо гени взаємодіють один з одним. Прояв кожного гена залежить від його генетичного оточення.
Фенотип	Сукупність всіх ознак організму. Фенотип – сума всіх зовнішніх і внутрішніх властивостей організму. Він є продуктом взаємодії генотипу і зовнішнього середовища. Фенотип може змінюватись протягом життя – наприклад, протягом дитинства і юнацтва людина росте, на сонці засмагає тощо.	Наприклад, у людини біла шкіра з ластовинням, зелені очі, рівне волосся, перша (0) група крові, вона вміє ворухити вухами і складати язик у трубочку). Це – ознаки її фенотипу.

Гібридологічний аналіз	Це дослідження успадкування ознак за допомогою системи схрещувань.	
-------------------------------	--	--

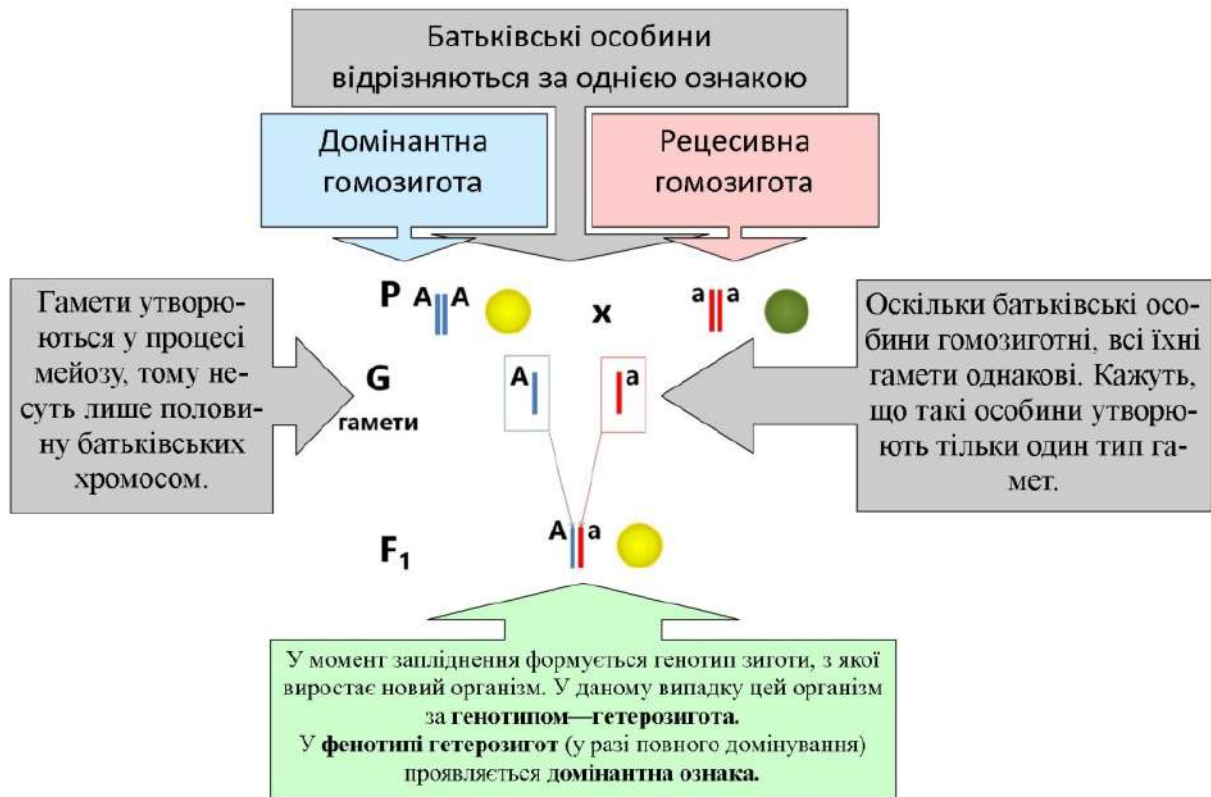
Основні генетичні символи

Батьківський організм	<i>P</i>
Гібриди першого покоління	<i>F₁</i>
Гібриди другого покоління	<i>F₂</i>
Гамети	G
Знак схрещування	×
Материнська особина	♀
Батьківська особина	♂
Алель повного гена — латинські букви	<i>A, B, a, b</i>
Алелі одного гена — однакові букви	<i>Aa, AA, Bb</i>
Домінантні алелі — великі букви	<i>A, B, R</i>
Рецесивні алелі — маленькі букви	<i>a, b, r</i>
Генотипова формула особини	<i>Ab, aa, AaBb, AArr</i>
Будь-який алель (домінантний чи рецесивний, якщо це не має значення) у генотиповій формулі	— (наприклад, A–B–)

За підручником К.М.Задорожного, О.М.Утевської “Біологія і екологія 10 клас”

Типи схрещувань

Схрещування особин, що відрізняються за однією ознакою називається **моногібридним**



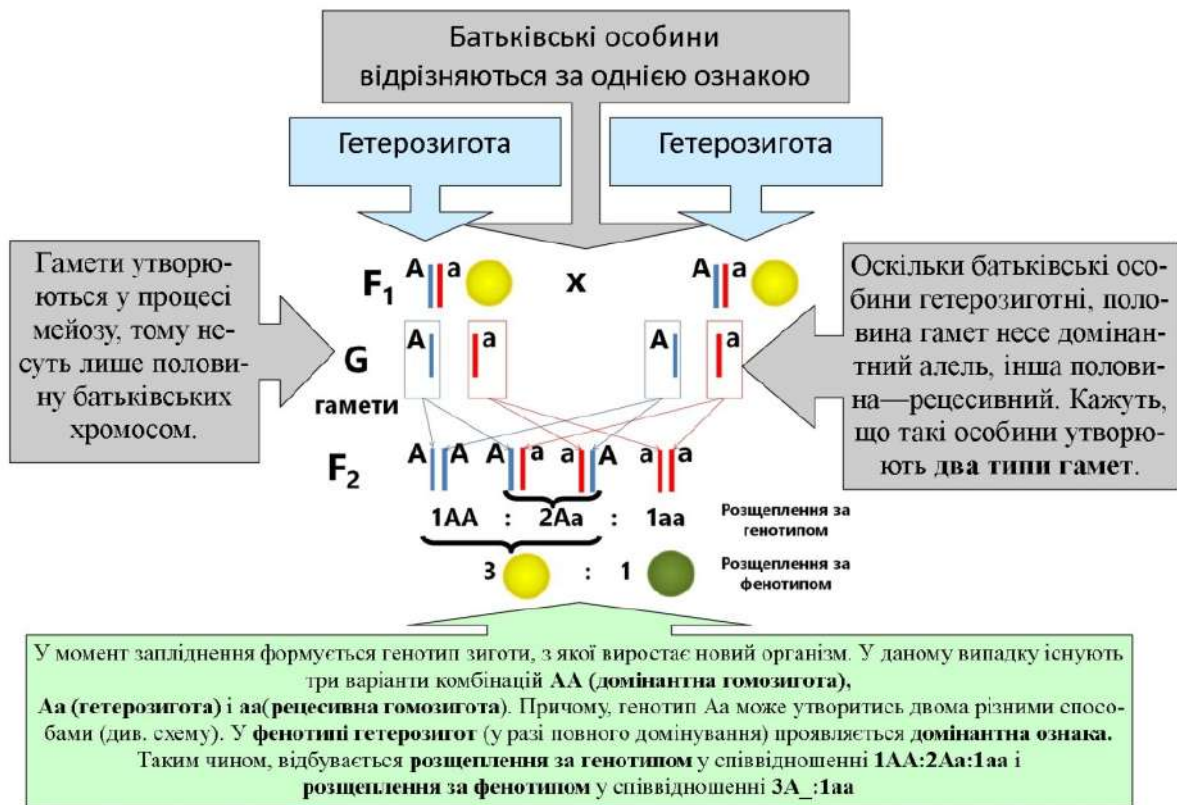
Грегор Мендель, досліджуючи закономірності моногібридного схрещування, сформулював два закони:

Перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління

У першому поколінні від схрещування домінантної і рецесивної гомозигот проявляється тільки домінантна ознака.

Другий закон Менделя, або закон розщеплення

При схрещуванні гібридів першого покоління між собою відбувається розщеплення фенотипових класів у співвідношенні 3:1



Аналізуюче схрещування — схрещування особини з невідомим генотипом з особою, гомозиготною за всіма досліджуваними генами. Воно дозволяє за характером розщеплення у потомстві з'ясувати генотип досліджуваної особини.



Схрещування особин, що відрізняються за двома ознаками, називається дігібридним, за багатьма — полігібридним.

Для аналізу успадкування ознак, зчеплених зі статтю часто використовують **зворотні схрещування** — коли у першому варіанті схрещування ознака є у самця, у другому варіанті — у самки.

Молекулярно-генетичні методи дослідження спадковості — численна група методів, спрямована на виявлення варіацій (пошкоджень) у структурі ділянки ДНК (алеля, гена, частини хромосоми), розшифрування первинної послідовності нуклеотидів.

Сучасні методи молекулярно-генетичних досліджень		
Розрізання та зшивання ДНК	Рестрикційні ендонуклеази	Одним із перших та важливих кроків в розвитку молекулярної біології – можливість розрізати молекули ДНК у певних чітко встановлених місцях. Цей метод був описаний у 1950-1970 рр. на основі встановленого феномену: деякі види бактерій при попаданні в середовище чужорідної ДНК, руйнували її, при цьому власна ДНК залишалася без пошкоджень. Виявилось, що для цього бактерії використовують ферменти, які пізніше були названі рестриктазами . Існує численна кількість рестриктаз. Важливою властивістю кожного фермента є його здатність «розрізати» певну чітко встановлену послідовність нуклеотидів ДНК. За виділення першої у світі рестриктази, вивчення її властивостей та перше застосування з метою картування хромосом Вернер Арбер (Werner Arber), Ден Натанс (Dan Nathans) та Гамільтон Сміт (Hamilton Smith) в 1978 році отримали Нобелівську премію з фізіології та медицини.
	ДНК-лігази	Зшивання двох ланцюгів ДНК роблять за допомогою ферментів, які називаються ДНК-лігази. Оскільки за хімічним складом ДНК не відрізняється у різних організмів, можна зшивати будь-які ДНК.
Секвенування ДНК		Секвенування ДНК (від англ. «Sequence» – послідовність) — визначення послідовності нуклеотидів у ланцюгу ДНК. Використовується для розшифровки генів і занесення цієї інформації до банку даних та її подальшої інтерпретації методами біоінформатики. Для секвенування ДНК застосовуються методи Едмана, Сенгера та інші; у даний час для секвенування нуклеїнових кислот застосовується метод Сенгера з дидезоксинуклеозидтрифосфатами (ddNTP).

<p>Метод полімеразної ланцюгової реакції</p>	<p>Відкриття методу полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) стало одним з найбільш видатних подій в галузі молекулярної біології за останні десятиріччя. Це дозволило підняти медичну діагностику на якісно новий рівень.</p> <p>У 1983 році Kary Mullis запропонував метод, який став надалі відомим як полімеразна ланцюгова реакція. Суть цього методу полягала в багаторазовому копіюванні (ампліфікації) в пробірці певних ділянок ДНК у процесі повторюваних температурних циклів. На кожному циклі ампліфікації синтезовані раніше фрагменти заново копіюються ДНК-полімеразою. Завдяки цьому відбувається багаторазове збільшення кількості специфічних фрагментів ДНК в мільярди разів, що значно спрощує подальший аналіз.</p> <p>Перша публікація про метод ПЛР з'явилася в листопаді 1985 року в журналі Science (Saiki RK, Scharf S., Faloona F., Mullis KB, Horn GT, Erlich HA, Arnheim N. Science 1985 Dec 20; 230 (4732): 1350-4; Enzymatic amplification of beta-globin genomic sequences and restriction site analysis for diagnosis of sickle cell anemia).</p> <p>Через 8 років після цього за винахід методу ПЛР К. Mullis отримав Нобелівську премію.</p> <p>Сьогодні впроваджено більше 10 видів ПЛР.</p>
---	--

Виконайте практичну роботу “Розв’язування типових генетичних задач” за підручником Руслана Шаламова “Біологія та екологія” 10 клас. Ознайомитися із алгоритмом виконання практичної роботи ви можете за посиланням <https://history.vn.ua/pidruchniki/shalamov-biology-and-ecology-10-class-2018-standard-level/34.php>.