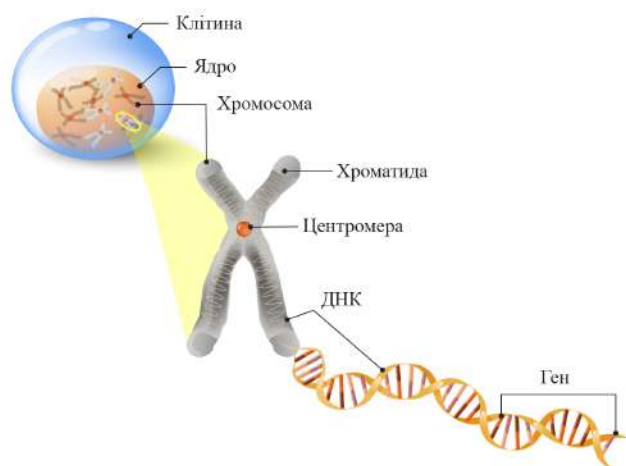


## Сучасний стан досліджень геному людини. Моногенне та полігенне успадкування ознак у людини. Позахромосомна (цитоплазматична) спадковість у людини

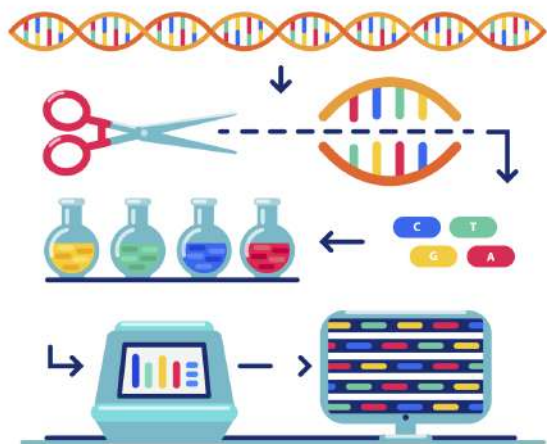
Про що дізнаємося та повторимо:

- Що ми вже знаємо про геном?
- Як відбувались дослідження геному?
- Чим обумовлена цитоплазматична спадковість у людини?
- Та що таке моногенне та полігенне успадкування

Організація геному кожного еукаріотичного виду являє собою послідовну ієрархію елементів: від нуклеотидів до кодонів, від генів до хроматину, від хроматид до хромосом.

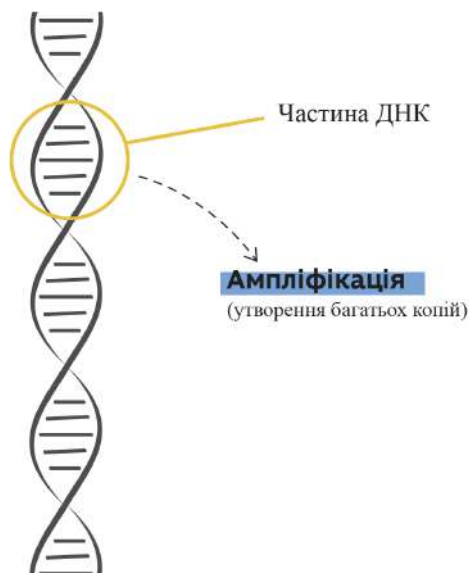


У 1977 році **Фредерік Сенгер** розробив метод визначення нуклеотидної послідовності ДНК (**секвенування**), який використовується і донині. 1995 року був розшифрований перший геном **бактерії** *Haemophilis influenza*, 1996 – геном еукаріотичної клітини (**дріжджів** *Saccharomyces cerevisiae*), а 1998 року – геном **нематоди**.



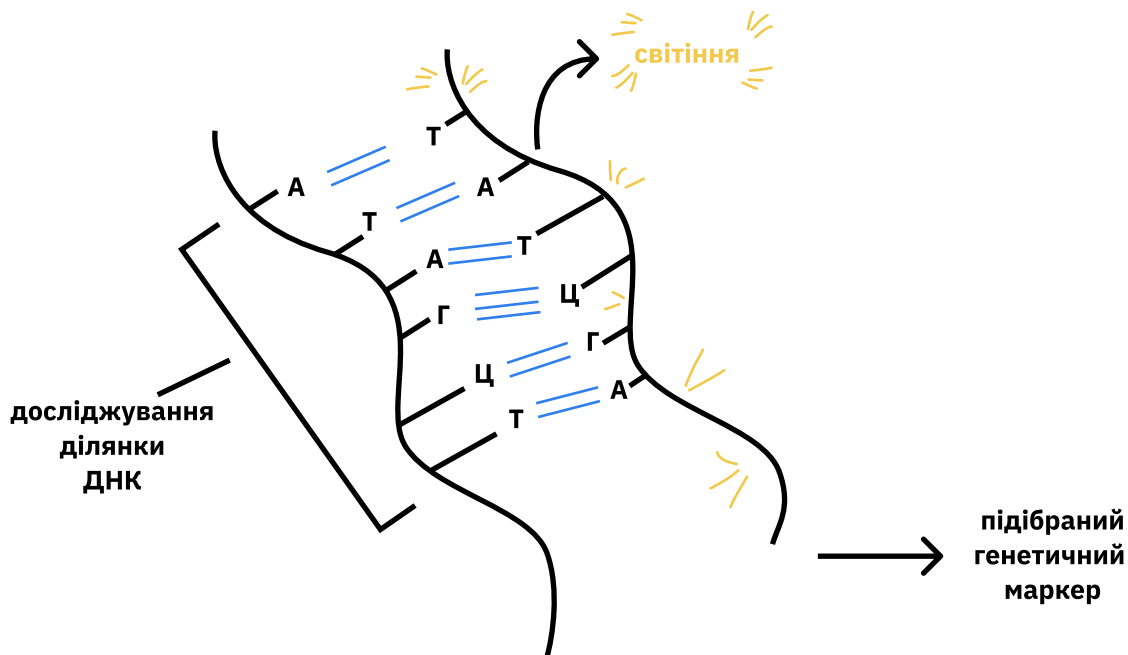
Як допомога методу секвенування геному може служити метод ПЛР.

ПЛР або полімеразна ланцюгова реакція, назва якої походить від ферменту ДНК-полімерази, що регулює процеси реплікації ДНК в ядрі. ПЛР дозволяє копіювати певні фрагменти ДНК, і утворювати сотні тисяч таких послідовностей. Такий процес має назву ампліфікації.



Також для якісної ідентифікації окремих генів у ДНК людини чи навіть виявлення в організмі вірусного генетичного матеріалу використовують генетичні маркери.

Сутність використання таких маркерів полягає в тому, аби зв'язати досліджувану ділянку ДНК з комплементарною введеною послідовністю нуклеотидів, попередньо додавши до неї флуоресцентну мітку.



Завдяки цьому ми можемо судити про наявність чи відсутність патологій, вірусів чи бактерій в організмі людини

На межі тисячоліть усі з нетерпінням чекали на результатів проєкту «**Геном людини**», який тривав з 1990 по 2003 рік. Його метою було розшифрування геному людини, тобто нуклеотидної послідовності. Крім того, дослідників цікавило, скільки у нас є генів. Після завершення проєкту людство дізналося, що геном людини містить близько трьох мільярдів пар нуклеотидів. А от щодо кількості генів дані досі неточні: трохи більше 20 тисяч генів, що кодують білки, а разом з генами РНК, можливо, навіть 200-300 тисяч.

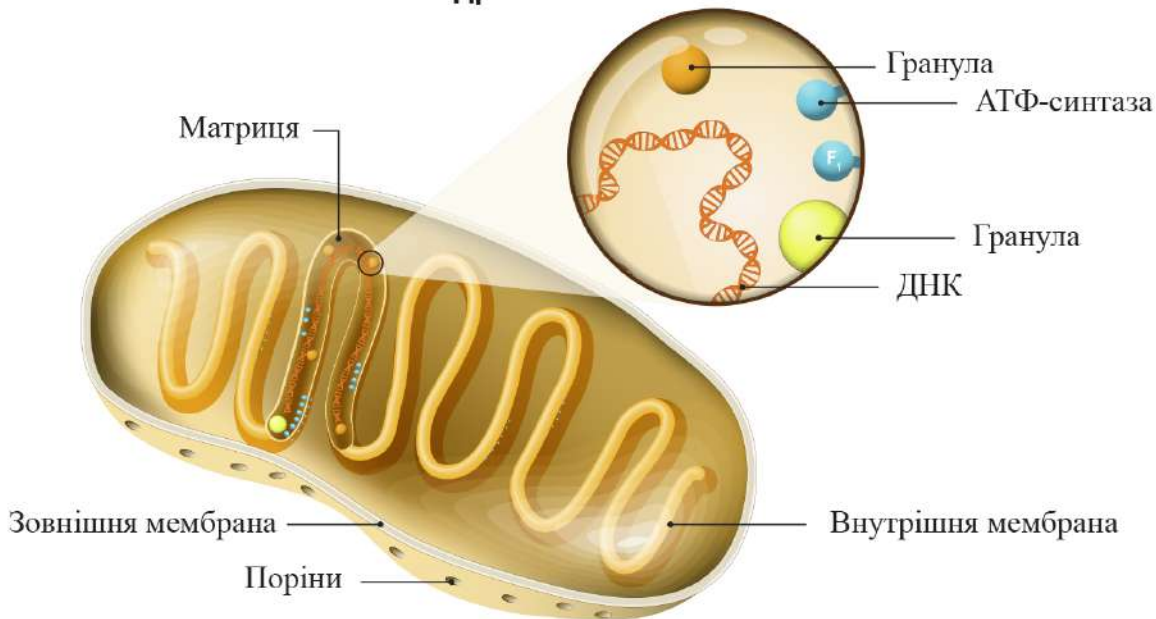
### **Позахромосомна (цитоплазматична) спадковість у людини**

Крім ядерного спадкового матеріалу, існують ще й цитоплазматичні, або **екстраядерні** носії спадковості (так звані **плазмогени**).

У цьому випадку передача ознак у спадок **не відбувається за законами Менделя**, тому що ДНК розташовується поза хромосомами.

У людини позаядерна ДНК міститься у **мітохондріях**. А ще вона може бути всередині пластид, але вони притаманні рослинам, а не тваринам.

## Мітохондрія



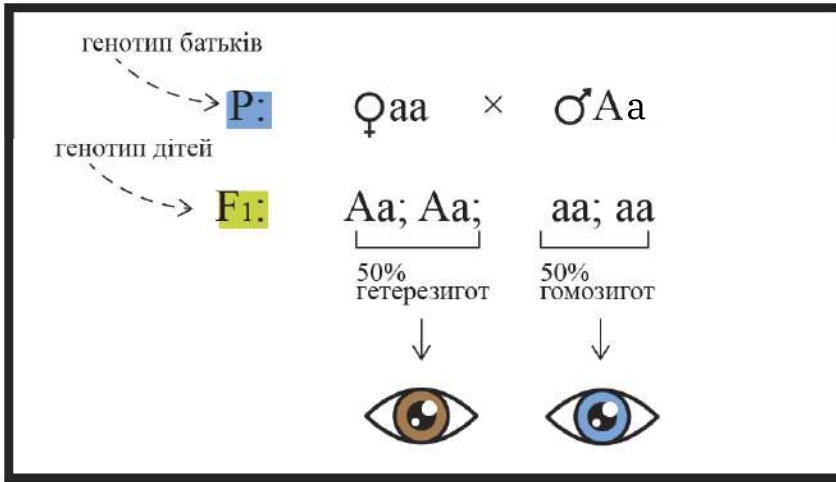
Мітохондріальна ДНК тварин передається **тільки за материнською лінією**, тому що яйцеклітини містять велику кількість цитоплазми з мітохондріями. Від батька дістається лише генетичний матеріал, зосереджений в ядрі. У сперматозоїдів мітохондрії – у джгутиках, які розчиняються одразу після запліднення.

У мітохондріях людини може міститися **5-10 кільцевих ДНК**. Пошкодження ділянок ДНК і накопичення дефектних мітохондрій є причиною мітохондріальних захворювань (**цитопатій**), що передаються нащадкам від матері. Мутації в мітохондріальній ДНК спостерігаються **набагато частіше, ніж в ядерній**.

**Моногенне успадкування** означає, що ознака, яка передається нащадкам, представлена одним геном.

### Задача на повторення.

Відомо, що у жінки блакитні очі, а у чоловіка має карі, і за цією ознакою він – гетерозигота. Яка ймовірність того, що у них народяться діти з блакитними очима? Враховуючи те, що блакитний колір очей - це рецесивний прояв гена, а карий - домігантний.



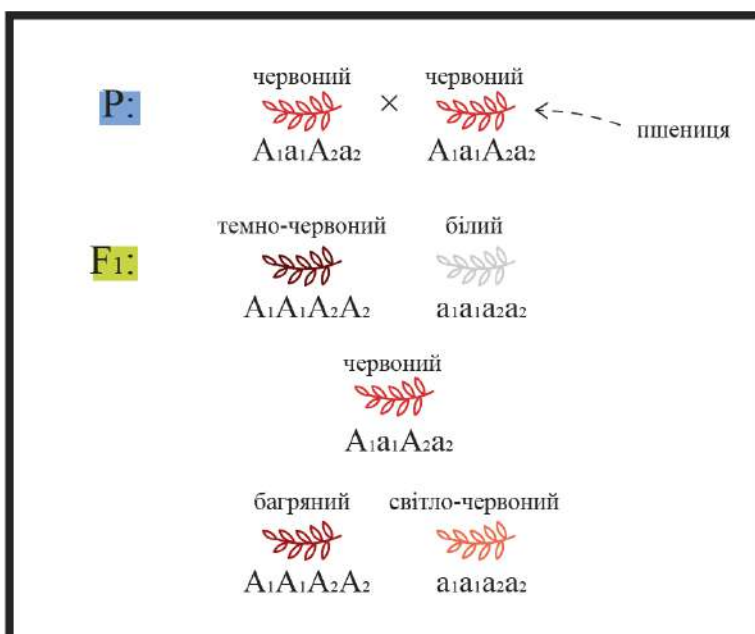
Моногенні спадкування можуть реалізовуватись такими шляхами: аутосомно-рецесивно, аутосомно-домінантно (домінантний чи алельний ген не у статевих хромосомах) та зчеплений зі статевими хромосомами.

На відміну від попереднього, **полігенне успадкування** має місце тоді, коли ознака, що передається нащадкам, закодована у декількох неалельних генах. Наприклад, зріст, маса тіла, колір волосся, пігментація шкіри тощо.

Такі полімерні гени позначають однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад: **A1A1 і a1a1, A2A2 і a2a2, A3A3 і a3a3.**

Прояв таких ознак залежить, по-перше, від кількості таких полімерних генів, а по-друге, від зустрічальності у них рецесивних чи доміантних алелів.

До того ж усі ці різноманітні рекомбінації можуть давати різний фенотиповий прояв.



**Полігенне успадкування**

<b>Моногенне успадкування</b>	<b>Полігенне успадкування</b>
Ознаки кодуються одним геном	Ознаки кодуються кількома генами
Формують перерваний варіаційний ряд, тобто у популяції буде зустрічатися кілька фенотипів, зазвичай 1-2	Формують безперервний варіаційний ряд, тобто у популяції будуть зустрічатися різні ступені прояву ознаки, тобто багато фенотипів
Зазвичай це якісні показники (резус-фактор, кучерявість волосся, мис вдови)	Зазвичай це кількісні показники (наприклад, ріст, вага, кількість пігменту в шкірі)