

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
БІЛОЦЕРКІВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ АГРАРНИЙ
УНІВЕРСИТЕТ**

Біолого-технологічний факультет

Кафедра генетики, розведення та селекції тварин

ГЕНЕТИКА РИБ

**конспект лекцій для студентів першого (бакалаврського)
рівня вищої освіти спеціальності 207 “Водні біоресурси та
аквакультура”**

Біла Церква
2022

УДК 639.3.575

Рекомендовано до друку
методичною комісією БНАУ
(Протокол № 3 від 28.11.2022 р.)

Укладач: Старостенко І.С., канд. с.-г. наук, доцент

Генетика риб: конспект лекцій для студентів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти спеціальності 207 «Водні біоресурси та аквакультура» /І.С. Старостенко. – Біла Церква, 2022. – 60 с.

Рецензент: Хом'як О.А., доцент кафедри іхтіології та зоології, канд. с.-г. наук

© БНАУ, 2022

ЗМІСТ

Вступ.....	4
Предмет генетики.....	6
Генетика кількісних ознак та біометрія у рибництві.....	10
Цитологічні основи спадковості у риб.....	17
Молекулярні основи спадковості у риб.....	25
Хромосомна теорія спадковості.....	30
Генетика якісних ознак.....	34
Генетика статі риб.....	42
Мутаційна мінливість риб.....	46
Генетика популяцій і генетичні основи інбридингу і гетерозису у риб.....	52
Список рекомендованої літератури.....	60

ВСТУП

Конспект лекцій з дисципліни "Генетика риб з основами біометрії" має за мету допомогти студентам у засвоєнні навчальної дисципліни. Як результат, підготувати висококваліфікованих фахівців високого рівня, які володіють загальними знаннями матеріальних основ спадковості та мінливості, розуміють місце генетики в системі біологічних наук і завдання генетики у вирішенні проблем народного господарства.

Вивчення навчальної дисципліни передбачає формування у студентів необхідних компетентностей:

ЗК 8. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.

Спеціальні (фахові) компетентності

СК2. Здатність досліджувати біохімічні, гідробіологічні, гідрохімічні, генетичні та інші зміни об'єктів водних біоресурсів та аквакультури і середовища їх існування.

Програмний результат навчання відповідно до Стандарту вищої освіти спеціальності «Водні біоресурси та аквакультура»

ПРН -5. Знати та розуміти основи рибництва: в розведенні та селекції риб, аквакультурі природних та штучних водойм на відповідному рівні для основних видів професійної діяльності.

ПРН-13. Знати та розуміти елементи генетики.

ПРН-16. Мати передові знання та навички в напрямку генетики риб.

Результати навчання з дисципліни:

РП 1. Знати основні закономірності спадковості і мінливості ознак, теоретичні положення для вирішення практичних завдань у водних біоресурсах та аквакультурі.

РП 2. Вміти застосовувати етапи розвитку та сучасний стан генетики, еволюційні вчення з використанням новітніх технологій у практиці генетичних досліджень, здійснювати ефективний аналіз щодо експериментальних досліджень та виконання виробничих процесів

РН 13. 1 Знати біометричні методи вивчення мінливості і спадковості ознак у популяції.

РН. 13.2 Знати генетичні параметри кількісних і якісних ознак у популяції: мінливість, коефіцієнт успадкованості, кореляцію, повторювальність, пластичність, стабільність.

РН.13. 3. Вміти здійснювати ефективний аналіз щодо експериментальних досліджень та виконання виробничих процесів.

РН 16.1. Знати класифікацію мутацій, причини їх виникнення та можливості їх виявлення і запобігання.

РН.16. 2. Генетичні основи селекції.

План:

1. Поняття про генетику. Суть явищ спадковості та мінливості, їх діалектичний взаємозв'язок.
2. Коротка історія розвитку генетики як науки.
3. Методи досліджень в генетиці.
4. Внесок українських вчених у розвиток генетики риб

Генетика – це наука про спадковість мінливість організмів.

Спадковість – це властивість всіх організмів передавати свої ознаки і властивості розвитку своїм потомкам в ряді поколінь і тим самим зберігати особливості виду.

Успадкування – це процес передачі спадкової інформації від одного покоління іншому.

Успадкованість – це доля впливу генетично обумовленої мінливості в загальній фенотиповій різноманітності ознак конкретної групи особин популяції. Проте схожість між батьками і потомками абсолютною не буває. Це пов'язано з мінливістю — здатністю живих істот, ознак і властивостей змінюватись у визначених межах, у результаті чого виникають деякі відмінності між особинами і групами особин, навіть родинно близькими.

Мінливість – це відмінності, які виникають між батьками і потомством або особинами одного виду при взаємодії спадковості і умов зовнішнього середовища.

Відомо, що спадковість, мінливість і відбір є основними рушійними силами еволюції. Тому вивчення закономірностей спадковості і мінливості водночас сприяє розвитку еволюційного вчення.

Мінливість: Спадкова і Неспадкова.

Спадкова – відмінності, що передаються з покоління в покоління.

- Комбінаційна – результат комбінації спадкового матеріалу – хромосом при мейозі та злитті гамет.

- Мутаційна – виникає під впливом мутагенів.

Неспадкова – відмінності які існують протягом життя одного покоління.

- Модифікаційна – відмінності які виникають під дією середовища та не впливають на зміну генотипу (годівля, утримання).

- Кореляційна – зміни в одних системах зумовлюють зміни в інших, тобто організм єдина система і відмінності в ньому взаємопов'язані.

2. Коротка історія розвитку генетики як науки. Основні етапи розвитку генетики.

Ще первісна людина помітила, що корова народжує теля, свиноматка — поросят, із зерен пшениці виростають нові зерна. Це було її чи не найперше «наукове спостереження» схильності живих істот передавати свої властивості потомкам.

Усвідомлення того, що існує спадковість і що можливе селективне схрещування, дало змогу жителям Близького Сходу ще в кам'яному віці вивести від деяких прототипів домашніх тварин і культурні рослини, які розводять і вирощують і понині. Ці перші досягнення зумовили розвиток цивілізації.

- Перша теорія спадковості була розвинута в п'ятому сторіччі до нашої ери Гіппократом. Згідно з цією теорією потомки схожі із своїми батьками тому, що в статевих клітинах знаходяться найдрібніші елементи всіх частин тіла батька, як здорових, так і хворих. Крім того, Гіппократ вірив в успадкування набутих ознак.

- Аристотель довів неспроможність уявлень Гіппократа. Він запропонував свою теорію, згідно з якою в статевих клітинах батька знаходяться не готові елементи всіх частин тіла, а схеми, відповідно до яких «безформна» кров матері повинна формувати потомків.

- У середині ХІХ ст. з появою еволюційного вчення Ч. Дарвіна підвищився інтерес до проблеми спадковості і мінливості. Деякі визначні біологи того часу висунули кілька гіпотез щодо механізму спадковості. Найбільшу увагу заслуговують три гіпотези.

- Перша гіпотеза — *«тимчасова гіпотеза пангенезису»*, запропонована Дарвіном, пояснювала передачу ознак від батьків потомкам за допомогою «гемул» — особливих задатків усіх клітин, що током крові переносяться в статеві клітини і потім у потомка перетворюються на клітини того типу, з якого вони походили. Як бачимо, ця гіпотеза є модифікацією гіпотези Гіппократа, і тому вона була спростована ще за життя Дарвіна.

- Друга гіпотеза — *гіпотеза «ідіоплазми»*, запропонована ботаніком К. Негелі. Він вважав, що кожна клітина організму має особливу речовину — «ідіоплазму», яка є носієм спадкових властивостей. Це справді так. Проте, згідно з цією гіпотезою, кожна клітина має зв'язок із статевими клітинами за допомогою тонких ниток — «міцел», через які соматичні клітини якимось чином впливають на статеві клітини. Це вже було помилковим твердженням.

- Третя гіпотеза — гіпотеза «зародкової плазми», запропонована зоологом А. Вейсманом, була найбільш близькою до сучасного уявлення про спадковість. Вейсман думав, що в статевих клітинах є особлива речовина — носій спадковості — «зародкова плазма», яку він ототожнював з хромосомами клітинного ядра.

Перший. Менделівський етап розвитку генетики.

Мендель народився в 1822 р. у Австрії. В 1843 р. вступив до монастиря у м. Брно, де прийняв духовний сан. отім навчався у Віденському університеті де займався гібридизацією рослин. У 1865 р. Г. Мендель сформулював основні закони спадковості, виходячи з довготривалих дослідів над рослинними гібридами.

Перший етап тривав з 1900—1912 період тріумфальної ходи менделізму, тобто повторення і підтвердження законів Менделя на різних рослинницьких

і тваринницьких об'єктах. У 1906 р. цій молодій науці англійський учений В. Бетсон дав назву «генетика» (від грец. *usveait*,— походження), а в 1909 р. датський генетик В. Йоганнсен запропонував такі основні терміни і поняття, як ген, генотип і фенотип.

У 1902 р. Т. Бовері і У. Сеттон звернули увагу на паралелізм у поведінці хромосом під час мейозу і при заплідненні з успадкуванням ознак згідно з законами Менделя. В цей же період крім підтвердження законів Менделя виявили і «відхилення». В 1906 р. У. Бетсон і Р. Пеннет відкрили явище зчепленого успадкування ознак, яке пізніше вивчив Т.. В цьому ж році Л. Донкастер відкрив явище зчепленого із статтю успадкування.

2 етап припадає приблизно на 1912—1925 рр. і характеризується створенням і ствердженням хромосомної теорії в експериментальних роботах американського вченого Т. Моргана на дрозофілі. Основні заслуги Моргана — другого батька генетики - полягали у відкритті закону адитивності - лінійного розміщення генів у хромосомах, явища кросинговеру і хромосомного механізму визначення статі, розкриття суті зчепленого успадкування, можливості складання карт хромосом.

М. І. Вавилов розгорнув велику роботу з порівняльної генетики культурних рослин; І. В. Мічурін — з міжвидової гібридизації. В цей період відбувається успішне становлення генетики в колишньому СРСР.

3 етап 1925-1940 рр. Перші штучні мутації в 1925 р. одержали в СРСР Г. А. Надсон і Г. С. Філіппов у дослідах після опромінення мукорових грибів рентгенівським випромінюванням. Перші хімічні мутагени були відкриті також у СРСР у тридцять роки В. В. Сахаровим, М. Є. Лобашовим і С. М. Гершензоном, а потім Й. А. Раппопортом і Ш. Ауербахом. Ці відкриття сприяли подальшій роботі в розшифруванні тонкої будови генів. Це насамперед роботи О. С. Серебровського і М. П. Дубініна.

4 етап 1940-1955. Вивчення на бактеріях і вірусах біохімічних і фізіологічних процесів які є основою спадковості.

Сучасний етап розвитку генетики 1955р. – коли англійський вчений Крік та американський Уотсон відкрили будову ДНК.

В 1961 Жакоб і Моно встановили схему регуляції білкового синтезу.

В 1964 Огао і Ніренберг розшифрували генетичний код.

В 1980 Гордон і Вагнер першу транс генну мишу.

В 1989 поява перших транс генних рослин (соя, томати, картопля). стійких до різних шкідників і захворювань.

В 1994-5 опубліковані генетичні карти хромосом людини.

1997 – перше соматичне клонування вівці Долі.

1998-90 клонування миші, кролика, собаки.

2000 – клонування теля.

2001 – розшифрований геном людини.

Методи досліджень в генетиці

Вивчення спадковості і мінливості організмів проводиться багатьма методами. Основним з них є генетичний аналіз, який включає багато окремих

методів дослідження. Серед них основним вважають гібридологічний аналіз, автором якого є Г. Мендель.

1. *Гібридологічний аналіз* — система схрещувань у ряду поколінь і аналіз потомків за окремими властивостями й ознаками. При цьому часто застосовують елементи математичної статистики, тобто математичний метод.

2. *Генеалогічний* – вивчає явища спадковості і мінливості на основі аналізу родоводів батьків і їх потомків.

3. *Популяційний метод* — це варіант гібридологічного аналізу, що ґрунтується на вивченні спадковості і мінливості на рівні популяцій тих видів тварин, які повільно розмножуються. Тому проводити аналіз на рівні родин і ліній у деяких випадках практично неможливо.

4. *Статистичний(математичний) метод* — один з основних у системі гібридологічного аналізу. Він дає змогу не тільки простежити характер розщеплення при різних схрещуваннях, застосовуючи метод χ^2 і критерій вірогідності різниці середніх величин, а й виявляти кореляційну залежність між ознаками, функціями і властивостями організму, ступінь успадкованості ознак для виявлення їх генетичної зумовленості тощо. В час науково-технічного прогресу і комп'ютеризації не можна навіть уявити пізнання генотипу без математичних методів при характеристиці біологічних явищ.

5. *Цитологічний, або цитогенетичний, метод* дає змогу на основі каріотипування виключити із селекційного процесу тварин з хромосомними аномаліями, які призводять до зменшення відтворювальної здатності і виникнення різних потвор.

6. *Біохімічний метод* дає можливість проводити характеристику генотипу на молекулярному рівні вивчення будови генетичного матеріалу в нормальному стані і під час різних змін — мутацій. Нині одним з генетичних маркерів, які використовують у тваринництві, є поліморфізм довжини рестрикційних фрагментів (ПДРФ) і генів. Оскільки причиною багатьох спадкових хвороб і виродливостей у людини і тварин є мутації, то важливим завданням є вивчення і захист людини і тварин від дії мутагенів.

7. *Молекулярний* – вивчає молекулярні процеси у явищах спадковості і мінливості.

8. *Феногенетичний метод* у поєднанні з іншими, насамперед з цитологічним і гібридологічним, дає змогу визначити ступінь впливу генів факторів зовнішнього середовища на фенотиповий прояв ознак.

9. *Імуногенетичний* – використовують для експертизи походження окремих тварин, визначення груп крові та маркування ліній порід.

10. *Онтогенетичний* - вивчає дію окремих генів в процесі індивідуального розвитку організму (онтогенезу).

11. *Моносомний* – вивчає локалізацію окремих генів на хромосомах.

Внесок українських вчених у розвиток генетики риб

Генетика це наука, яка на сучасному етапі є однією з фундаментальних основ біології. Досконале вивчення механізмів спадковості і мінливості.

У зазначених напрямках генетика та селекція досягли великих успіхів завдяки видатним вченим світу – Г. Менделю, А. Вейсману, Т. Моргану, М.І. Вавилову, М.К. Кольцову, О.С. Серебровському, С.С. Четверикову, М.В. Тимофееву-Ресовському, Г.Д. Карпеченку, Б.Л. Астаурову, П.П. Лук'яненку, В.С. Пустовойту. Поряд стоять й імена видатних українських вчених – І.І. Шмальгаузена, С.Г. Новашина, Г.А. Левицького, Ф.Г. Добжанського, І.І. Клодницького, О.О. Сапегіна, С.М. Гершензона та багатьох інших. Перші наукові роботи з генетики і селекції риб відносяться до 30-х років ХХ століття. Ці дослідження були проведені вченими В.С. Кирпичниковим і К.А. Головинською. Значний внесок в організацію й проведення робіт щодо створення нових порід коропа зробили вчені А.І. Кузема, В.Г. Томіленко, В.С. Кирпичников, Д.П. Поліксенов, подалі – Ю.П. Боброва, Р.М. Цой, В.Я. Катасонов, В.А. Коровін. Значна заслуга в розробці та впровадженні досліджень з гіногенезу і поліплоїдії у гібридів коропа і сріблястого карася, а також гормональної та генетичної регуляції статі риб належить таким вченим як Н.Б. Черфас, Б.І. Гомельський, А.В. Рекубретський. Велике значення у розвитку селекційно-генетичних досліджень риб мають роботи зарубіжних вчених Є. Проста, У. Лідера, В. Штеффенса, К. Стегмана.

Питання для самоперевірки:

1. Що вивчає наука генетика?
2. Що таке спадковість і мінливість?
3. Яке значення мають роботи Г.Менделя для генетики?
4. Хто запропонував термін «генетика»?
5. Чим характеризується другий період розвитку генетики?
6. Які підходи у вивченні спадковості і мінливості стали основою класичної генетики?

Лекція 2. Генетика кількісних ознак та біометрія у рибництві.

План:

1. Біометрія, як наука. Основні поняття.
2. Кількісні показники ознак.
3. Середні величини та їх види.
4. Показники мінливості.

Біометрія - наука про статистичний аналіз групових властивостей біологічних і екологічних об'єктів. Під статистичним аналізом мається на увазі сукупність постулатів і методів теорії ймовірності та математичної статистики застосовуваної в даному випадку до особливостей біологічних і екологічних об'єктів. Її також визначають як науку про рух групової інформації в популяціях. Підставою для використання біометрії в біології

було встановлення кардинального факту, що багатьом біологічним процесам притаманні статистичні закономірності (ймовірність прояву, закон великих чисел 172 тощо).

Предметом біометрії є група біологічних об'єктів, яка називається сукупністю. Розрізняють генеральну сукупність та вибірку з неї. Генеральна сукупність – це весь масив об'єктів однієї категорії, подібних за однаковими ознаками і що різняться за іншими.

Наприклад. Під генеральною сукупністю бурої худоби слід розуміти всіх тварин, які відносяться до цієї породи, а також її зональні типи (популяції): українська луската порода коропа.

Обсяг генеральної сукупності може бути дуже великим (від 5 – 100 тис. голів до кількох мільйонів), але обсяг буває і дуже малим (при вивченні нечисленних порід, генофондних стад). При вивченні фізіологічних параметрів до генеральної сукупності відносять загальну кількість еритроцитів, лейкоцитів у крові однієї тварини. Дані, одержані при вивченні генеральної сукупності, найбільш чітко відображають характеристику тварин, яких вивчають, але вивчення будь-яких ознак усіх особин популяції надзвичайно важкі у практичному виконанні та досить часто вони дорого коштують. Тому охарактеризувати всю генеральну сукупність за ознаками, що вивчають, в більшості випадків неможливо. Тому з генеральної сукупності відокремлюють вибірку сукупності і вивчають її. Вибірка – це частина типових представників генеральної сукупності, яка її відображає, тобто, це частина від цілого.

Кількісні показники ознак – це такі властивості й особливості організму, величина яких може бути виміряна і має цифрове вираження в певних одиницях системи мір (надій – кг, середньодобовий приріст – г, вміст гемоглобіну в крові – мг %), або може бути порахована (несучість, плодючість, кількість лейкоцитів у крові в 1 мм^3 – шт.).

Ознаки поділяють на лічильні та мірні.

Лічильні ознаки змінюються або варіюють переривчасто (дискретно), їх фіксують підрахунком і виражають тільки цілими числами.

Мірні ознаки мають не переривчастий характер вираження і можуть фіксуватися цілими і дробовими числами.

Якісні показники ознак, їх ще називають альтернативними – протилежними (чорний або білий, солодкий чи гіркий), не можуть бути виміряні або пораховані, а мають лише словесний опис (масть тварин, тип конституції, схильність до захворювання, патогенність збудника хвороби).

Кількісні та якісні показники ознак мають свої особливості успадкування.

Кількісні ознаки, як правило, полігенні і успадковуються за типом складної взаємодії багатьох генів, тому про характер їх успадкування найчастіше судять за значенням коефіцієнта успадкованості.

Якісні ознаки за своєю природою успадкування відносять до менделюючих ознак, вони детерміновані одною парою алельних генів або взаємодією декількох пар неалельних генів. У їх біометричній обробці

застосовується метод рангового ряду. Варто зазначити, що абсолютної межі між кількісними та якісними ознаками робити не можна, будь-яку якісну ознаку із застосуванням точних лабораторних методів можна перевести в ознаку кількісну. Так, масть тварини можна виразити через кількість пігменту в волоссі, смак чи запах продукту – через кількість тої чи іншої речовини, яка їх обумовлює, резистентність до захворювання – через титр відповідних імунних тіл.

Варіювання – це різноманітність особин за тією чи іншою ознакою в межах однорідної за основними показниками групи, яка обумовлена дією різноманітних факторів. Варіювання ознаки в групі має відповідну закономірність: кількість особин з крайніми виразами ознак (максимальними і мінімальними) буде завжди меншою, ніж особин з рівнем ознаки, близьким до середнього значення.

Варіанта – це зафіксоване значення якоїсь ознаки у конкретної особини (X або V).

Найширше в генетиці, зоотехнії та ветеринарії біометричними методами розраховують такі статистичні показники:

- середні величини варіюючих ознак – середня арифметична, середня гармонічна, середня зважена, мода, медіана;

- показники мінливості, або варіювання ознак – ліміти, середнє квадратичне відхилення, коефіцієнт варіації, нормоване відхилення;

- показники зв'язку між двома або кількома ознаками коефіцієнти фенотипової та генотипової кореляції, ранговий коефіцієнт кореляції, кореляційне відношення, коефіцієнт кореляції для альтернативних ознак, коефіцієнт регресії;

- показники репрезентативності, або відповідності, вибіркового параметрів щодо генеральної сукупності – статистичні помилки, достовірність статистичних показників;

- показники частки варіювання під впливом різних факторів – дисперсійний аналіз.

Для позначення основних статистичних показників у біометрії найширше застосовується така літерна символіка:

X або V – значення варіанти;

n – об'єм вибірки;

N – об'єм генеральної сукупності;

\bar{X} – середня арифметична вибірки;

σ – середнє квадратичне відхилення;

C_v – коефіцієнт варіації;

lim – ліміти;

r – коефіцієнт кореляції;

m , m_0 , m^{\wedge} , m_r , m_R – статистичні помилки;

t – показник достовірності статистичної величини;

t_d – критерій достовірності різниці;

χ^2 – критерій відповідності (χ^2 – квадрат);

h^2 – коефіцієнт успадкованості;

P – імовірність.

Середні величини та їх види. Основним показником групових властивостей в біометрії є середня величина, яка широко використовується в науці і практиці. При вивченні рослин, тварин, мікроорганізмів і людини розрахунок середніх показників становить основу обробки первинного матеріалу. Середні розміри особин чисельність і їх маса служать для характеристики різних видів риб, порід та інших біологічних груп.

Середні показники фізіологічних процесів характеризують інтенсивність різних сторін внутрішнього обміну організмів або силу дії біологічних агентів і медичних препаратів. У виробництві середні показники стали звичайними характеристиками оцінки роботи окремих фахівців, господарств, областей.

Середня величина якої-небудь ознаки визначається для того, щоб отримати характеристику цієї ознаки для всієї досліджуваної групи в цілому. Середня величина ознаки визначається різними способами залежно від об'єкта спостереження і поставлених цілей. Тому є не один, а кілька видів середніх, що призводить до визначення типу середньої: арифметичної; геометричної; гармонійної, а також до загальноприйнятого розмежування між аналітичними і позиційними середніми.

У розрахунку статистичних величин бажано дотримуватись такого порядку чисел:

- середня арифметична вибіркової сукупності розраховується на один порядок вище точності виміру ознаки;

- середнє квадратичне відхилення та коефіцієнт варіації розраховуються на один порядок вище точності розрахунку відповідної середньої арифметичної;

- помилки статистичних величин розраховують на один порядок вище точності розрахунку відповідного їм показника.

Загальні властивості середніх величин Для правильного застосування середніх величин необхідно знати наступні властивості цих показників: серединна розташування, абстрактність і єдність сумарного дії. За своїм чисельним значенням всі середні величини займають проміжні положення між мінімальним і максимальним значеннями ознаки.

При цьому найменшу величину має середня гармонійна, а найбільшу - середня квадратична.

Середня величина - значення будь-якої ознаки є найбільш поширеною характеристикою сукупності. Наприклад, під час стійлого утримання тварин для контролю стану їх здоров'я, необхідно мати дані про вміст у крові гемоглобіну, Са, Р, кількості еритроцитів та лейкоцитів тощо. Про здоров'я тварин стада можна судити за даними середніх значень тих показників, які вивчаються.

Середня арифметична (\bar{X}) - це показник середньої величини ознаки у відібраної групи особин, який характеризує середню варіацію цієї ознаки. Тому середня арифметична є узагальнюючим статистичним параметром

середнього рівня варіюючої ознаки. Основна властивість середньої арифметичної полягає в тому, що сума відхилень кожної варіанти від середньої арифметичної досліджуваної вибірки завжди дорівнює нулю.

Для обчислення середньої арифметичної (\bar{X}) при роботі з малою вибіркою варіаційний ряд не складається. Середнє арифметичне розраховують методом сум, тобто одержують суму всіх варіант і ділять її на їх кількість (n):

$$\bar{x} = \frac{x_1 + x_2 + x_3 + \dots + x_n}{n} = \frac{\Sigma x}{n},$$

де Σ – знак суми; x – варіанта; X_n – індивідуальні значення варіант; n – об'єм вибірки.

Середнє квадратичне відхилення (σ) - це основний найпоширеніший показник мінливості, який показує, наскільки в середньому відхиляється кожна варіанта від середньої арифметичної даної вибірки.

Середнє квадратичне відхилення (σ) при малому числі членів вибірки визначається за формулою:

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\Sigma(x - \bar{X})^2}{n - 1}},$$

де x – варіанта; \bar{X} – середня арифметична; n – об'єм вибірки;

Коефіцієнт мінливості (варіації) (C_v), як і середнє квадратичне відхилення, також характеризує ступінь мінливості ознак. Його використовують для порівняння ступеня мінливості різнойменних ознак. Чим більша величина C_v , тим більш мінлива ознака. В залежності від цифрового значення C_v виділяють мінливість сильну ($C_v \geq 15\%$), середню ($5\% < C_v < 15\%$) та слабку ($C_v < 5\%$). Коефіцієнт мінливості (варіації) (C_v) при малому числі членів вибірки визначається за формулою:

$$C_v = \frac{\sigma}{\bar{X}} \times 100\%$$

де σ - середнє квадратичне відхилення; \bar{X} – середня арифметична;

Обчислення помилок середніх величин

Статистична помилка (m) обчислюється у тому випадку, коли необхідно дати характеристику генеральної сукупності по вибірці. Варіаційний статистикою встановлено, що середня арифметична генеральній сукупності лежить в кордонах $\pm 3m$ від середньої арифметичної (теж для σ , C_v) вибіркового дослідження.

\bar{X} ген. сук. = \bar{X} вибірки $\pm 3m$ вибірки

Помилка середньою арифметичною (m_x) при малих вибірках обчислюється

за формулою:

$$m_x = \frac{\sigma}{\sqrt{n - 1}},$$

де m_x – помилка середньої арифметичної; σ – середнє квадратичне відхилення; n – кількість варіант.

Помилка середнього квадратичного відхилення (m_σ)

обчислюється за формулою:
$$m_\sigma = \frac{\sigma}{\sqrt{2n}}$$

Помилка коефіцієнта мінливості (m_{cv}) обчислюється за формулою:

$$m_{cv} = \frac{C_v}{\sqrt{2n}}$$

де C_v – коефіцієнт мінливості (варіації).

Для правильної думки про різницю (d) між двома середніми арифметичними (X_1, X_2) необхідно обчислювати помилку вибіркової різниці (td). Помилка вибіркової різниці дозволяє встановити наскільки достовірною різниця між середніми арифметичними. Критерій достовірності різниць обчислюється за формулою:

$$td = \frac{d}{md}, \text{ або } td = \frac{x_1 - x_2}{\sqrt{m_{x_1}^2 + m_{x_2}^2}};$$

Імовірність (вірогідність) – це об'єктивна можливість появи якоїсь події із загальної кількості всіх можливих рівноцінних випадків. Події розділяють на *достовірні* (обов'язково виникають при відповідних умовах), *випадкові* (можуть виникати, але можуть і не виникати) та *неможливі* (не можуть виникати). Імовірність достовірної події дорівнює одиниці, неможливої – нулю. Ймовірність альтернативних (протилежних) подій p та q також дорівнює одиниці ($p + q = 1$). Імовірність випадкової події може варіювати від 0 до 1.

Є три рівні імовірності (вірогідності) $P = 0,95$, $P = 0,99$, $P = 0,999$;

Достовірність різниці визначається по таблиці Стьюдента, в якій приведені значення v і t для різного рівня достовірності. Величина t (достовірність) залежить від величини n , і тому рівень достовірності визначається з урахуванням величини числа ступенів свободи v рівним. Число ступенів свободи обчислюється за формулою:

$$v = n_1 + n_2 - 2 ;$$

За мінімальний поріг достовірності в переважній більшості досліджень застосовується перший поріг. Якщо критерій достовірності різниці рівний або перевищує перший поріг, то це означає, що достовірність встановлена з вірогідністю не менше 0,95. Якщо критерій рівний або перевищує другий або третій пороги, то вірогідність рівна: $p \geq 0,99$ і $p \geq 0,999$.

Наприклад, якщо середня арифметична виявилася вище максимального значення ознаки або якщо середня геометрична більше середньої арифметичної, то, очевидно, що в розрахунках є помилки. Середнє розташування. Середня ознаки показує, яку величину мав би кожен з представників досліджуваної групи, якби всі вони були однаковими і їх сумарна дія була такою ж, як і від фактичних не усереднених значень цієї групи. При використанні середніх величин передбачається, що поки вони застосовуються, різнорідна група замінена однорідною групою, в якій всі

значення ознаки однакові і рівні середній величині. Середня арифметична Найпоширенішим показником середньої якості є середня арифметична.

Основним показником мінливості служить середнє квадратичне відхилення (ζ , іноді використовують букву S). Середнє квадратичне відхилення одержують при вирахуванні кореня квадратного із дисперсії (ζ^2). Розрахувати середнє квадратичне відхилення для двох груп:

$$G_1 = \sqrt{\frac{\sum(x - \bar{x})^2}{n}}$$

Ця величина (ζ) може мати додатне і від'ємне значення, що свідчить про мінливість ознаки як у бік зменшення варіантів від середньої, так і в бік збільшення і виражається у тих же одиницях, у яких вимірюють оцінювану ознаку.

За числовим значенням сигми у відносному порівнянні до середньої величини вибірки (M чи X) можна зробити висновок про ступінь мінливості ознаки. Чим більша сигма, тим більша мінливість і навпаки.

Проте більш наглядно і більш біологічно обґрунтовано характеризує мінливість коефіцієнт варіації (C_v), тобто середнє квадратичне відхилення, виражене у відсотках від середнього показника популяції за даною ознакою. Розрахувати коефіцієнт мінливості (варіації) (C_v) для двох груп:

$$C_{v_1} = \frac{\sigma_1}{X_1} \times 100\%$$

Використання коефіцієнта варіації дозволяє порівняти ступінь мінливості різних ознак, наприклад величини надою і вмісту жиру в молоці. Чим більше значення сигми, тим більший розмах даних щодо середнього значення ознаки. Для зоотехніка це важливий показник, оскільки саме він визначає ефективність відбору в популяціях.

Так, при невеликих значеннях середньоквадратичного відхилення всі особини будуть близькими до середньої арифметичної і тому важко відібрати кращих. У цьому випадку поліпшення даної ознаки буде відбуватися повільно. Але при високій різноманітності ознаки створюються умови для постійного підвищення продуктивності. Селекційна стратегія повинна будуватися на тому, що на початкових етапах створення нових ліній або порід необхідна висока мінливість ознаки, а на завершальній стадії слід прагнути до її різкого зменшення з метою консолідації одержаної групи.

Це параметр, виражений у відносних величинах, і тому дозволяє порівнювати масштаби мінливості різних ознак. Одним із суттєвих недоліків коефіцієнта варіації є його залежність від величини середньої арифметичної і чим вона вища, тим цей показник нижчий. Вважають, що ознаки із слабкою мінливістю характеризуються коефіцієнтом варіації, на рівні менше 10 % середньої – 11–20 і при значній – C_v більше 21 %.

Питання для самоперевірки:

1. Що вивчає біометрія, коли і де її застосовують?
2. Що таке ознака, які ознаки бувають?
3. Який характер успадкування якісних та кількісних ознак?
4. Які вибірки називають великими і малими?
5. Що таке середня арифметична?

Лекція 3. Цитологічні основи спадковості у риб.

План:

1. Будова клітини. Особливості каріотипу риб.
2. Мітоз, його біологічна суть.
3. Мейоз, його генетична і біологічна суть. Особливості оогенезу риб.

Цитологія (від грец. *cytos* — клітина, *logos* — навчання) — наука, що вивчає будову, хімічний склад і функції клітин, їх розмноження, розвиток і взаємодію в багатоклітинному організмі. Цитогенетика вивчає явища спадковості і мінливості, пов'язані з будовою та розвитком клітини.

Основними задачами цитології є: подальше вивчення будови і функції клітин і їх компонентів (мембран, органоїдів, включень, ядра), їх хімічного складу, взаємостосунків між клітинами багатоклітинного організму, поділу клітин і можливості їх пристосування до змін умов навколишнього середовища.

Клітинна теорія — одне з найважливіших біологічних узагальнень, згідно якому всі організми мають клітинну будову. Клітинна теорія разом із законом перетворення енергії і еволюційною теорією Ч. Дарвіна є одним з трьох великих відкриттів природознавства XIX ст.

Клітинну будову вперше спостерігав Р. Гук (1665) у рослин. Н. Грю (1682) вважав, що стінки клітин утворені переплетенням волокон, як у текстилю (звідси термін «тканини»). Ядро в рослинній клітині описав Р. Броун (1831), але тільки М. Шлейден у 1838 зробив перші кроки до розкриття і розуміння його ролі. Основна заслуга оформлення клітинної теорії належить Т. Шванну (1839), який використовував власні дані та результати Шлейдена, школи Я. Пуркіне та інших вчених. Зіставивши тканинні структури тварин і рослин, він вказав на загальний для них принцип клітинної будови і зростання. Проте Шванн, як і Шлейден, вважали, що головна роль у клітині належить оболонці і що клітини утворюються з безструктурної речовини. Надалі клітинна теорія була поширена і на одноклітинні організми, сформуване уявлення про ядро і протоплазму як про головні компоненти клітини, досліджений поділ клітин. Р. Вихров у 1858 обґрунтував принцип спадкоємності клітин шляхом поділу («кожна клітина з клітини»).

Сучасна клітинна теорія розглядає багатоклітинний організм як складно організовану інтегровану систему, що складається з функціонуючих і взаємодіючих клітин.

Отже, сучасна клітинна теорія включає наступні положення:
клітина — основна структурно-функціональна і генетична одиниця живих організмів, найменша одиниця живого;

— клітини всіх одноклітинних і багатоклітинних організмів схожі за будовою, хімічним складом і найважливішими виявами процесів життєдіяльності;

— кожна нова клітина утворюється в результаті поділу початкової (материнської) клітини;

— клітини багатоклітинних організмів спеціалізовані: вони виконують різні функції і утворюють тканини.

Будова клітини і роль її органоїдів в передачі спадкової інформації.

Усі живі істоти, які населяють землю, крім вірусів, складаються з клітин. Всі прояви життєздатності організму (ріст, розмноження, обмін речовин) пов'язані з утворенням нових клітин.

Клітина – це основна структурна одиниця живих організмів. Клітина є елементарною структурою, визначальною будову, функціонування і розвиток усіх живих істот.

Клітина еукаріот має відокремлене від цитоплазми ядро, на відміну від клітини прокаріот (бактерії, синьо-зелені водорості), які не мають справжнього ядра.

Клітина еукаріот складається з ядра, цитоплазми і клітинної мембрани (оболонки) .

Ядро виконує дві головні функції: 1) зберігання і відтворення спадкової інформації і 2) регуляцію процесів обміну речовин, що протікає в клітині.

Ядро клітини складається з ядерної оболонки, ядерного соку (каріоплазми), ядерця, та хромосом. Завдяки останнім та наявності в них нуклеїнових кислот (ДНК, РНК) забезпечується збереження і передача спадкової інформації.

Ядерна оболонка, або каріолема (karyolema), складається з двох мембран, розділених колоядерним (перинуклеарним) простором, який може поєднуватися з каналцями цитоплазматичної сітки. У живій клітині ядерний сік, або каріоплазма (karyoplasma) виглядає однорідною масою, яка заповнює проміжки між структурами ядра. До складу ядерного соку входять різні білки, у тому числі більшість ферментів ядра.

Ядерця, або нуклеоли (nucleolus) звичайно мають кулясту форму, не оточені мембраною і, отже, знаходяться в безпосередньому контакті з ядерним соком. Вони містять білки і РНК в рівному співвідношенні.

Хроматином (від грец. *chroma* — колір, фарба) називають брили, гранули і сіткоподібні структури ядра, що інтенсивно забарвлюються деякими фарбниками і відмінні за формою від ядерця. Хроматин містить ДНК і білки, що представляють собою спіралізовані і ущільнені ділянки хромосом.

У визначенні форми хромосом велике значення має положення так званої *первинної перетяжки* або *центромери* — області, деякої під час мітозу прикріплюються нитки ахроматинового веретена. Центромера ділить

хромосому на два плеча. Розташування центромери визначає три основні типи хромосом: 1) рівноплічність — з плечима рівної або майже рівної довжини; 2) нерівноплічність, що має плечі нерівної довжини; 3) палочкоподібні — з одним довгим і другим дуже коротким плечем, яке іноді складно знайти.

Вивчення хромосом дозволило встановити наступні факти:

1. У всіх соматичних клітинах будь-якого рослинного або тваринного організму число хромосом однакове.

2. У статевих клітинах міститься завжди удвічі менше хромосом, ніж у соматичних клітинах даного виду організмів.

3. У всіх організмів, що відносяться до одного виду, число хромосом у клітинах однакове.

Нині каріотиби вивчені приблизно у 2000 видів риб, що складає близько 10 % загальної кількості відомих представників світової іхтіофауни. Риби відрізняються великим різноманіттям каріотипів. Диплоїдний набір хромосом у різних видів коливається від 12 до 250, біля 70 % видів риб мають 45-50 хромосом. Вважається, що такі каріотиби були характерні для предків сучасних риб. Велика мінливість видів за каріотипами пояснюється тим, що риби становлять гетерогенну групу тварин, еволюція яких складає декілька сотень мільйонів років. Невеликі варіації кількості хромосом у межах окремих родин та видів відбуваються за рахунок центричних з'єднань акроцентричних хромосом з утворенням однієї метацентричної хромосоми і збереженням загальної кількості хромосомних плечей:

веслоніс -120 хромосом; стерлядь, севрюга, шип, білуга -118; російський осетер -250 ± 8 ; оселедець - 52-54; щука - 50; короп, лящ - 50; товстолоб - 48; сазан - 100.

Сукупність кількісних (число і розміри) і якісних (форма) ознак хромосомного набору соматичної клітини називається *кариотипом* (від грец. *karyon* — горіх, ядро горіха і *typos* — зразок, форма). Число хромосом в каріотипі завжди парне. Це пояснюється тим, що в соматичних клітинах знаходяться дві однакові за формою і розмірами хромосоми: одна походить від батьківського організму, друга — від материнського. Хромосоми, які однакові за формою і розмірами і несуть однакові гени, називаються гомологічними. Хромосомний набір соматичної клітини, в якому кожна хромосома має собі пару, носить назву *подвійного*, або *диплоїдного набору* і позначається $2n$. Кількість ДНК, відповідну диплоїдному набору хромосом, позначають як $2c$. У статеві клітини з кожної пари гомологічних хромосом потрапляє тільки одна, тому хромосомний набір гамет називається *одинарним*, або *гаплоїдним*.

У 1998 р. в Англії вчені провели клонування овечки Доллі. Вони видалили ядро з яйцеклітини і замість нього пересадили ядро з клітини молочної залози, після запліднення отримали точну копію цієї ж тварини. Це підтверджує провідну роль ядра в зберіганні та передачі спадкової інформації.

Цитоплазма (від грец. *kytos* — клітина і *plasma*, букв. — виліплене, оформлене) складає основну масу клітини. Вона на 85% складається з води і на 10% — з білків. Решта об'єму припадає на частку ліпідів, вуглеводів, нуклеїнових кислот і мінеральних сполук. *Цитоплазма* — це основна за об'ємом частина клітини. За фізичними властивостями це напіврідка маса колоїдної структури, в якій розрізняють гіалоплазму, органоїди і включення клітини. У цитоплазмі клітин розташований *цитоскелет*, утворений розвинутою мережею білкових ниток, здатних скорочуватися.

Органоїди - постійні клітинні структури, спеціалізовані ділянки цитоплазми клітини, що мають певну структуру і забезпечують виконання специфічних функцій у процесі життєдіяльності клітини — зберігання і передачу генетичної інформації, транспорт речовин, синтез і перетворення речовин і енергії, розподіл, рух тощо, їх підрозділяють на органоїди *загального призначення*, які є в більшості клітин (міто-хондрії, комплекс Гольджі, ендоплазматична сітка, рибосоми, клітинний центр, лізосоми, пластиди і вакуолі), і органоїди *спеціального призначення*, які є тільки в спеціалізованих клітинах (міофібрили — в м'язових клітинах, джгути, вії, пульсуючі вакуолі — у клітинах найпростіших).

Органоїди клітини можуть бути мембранної будови (ендоплазматична сітка, мітохондрії, пластиди, комплекс Гольджі, лізосоми) та немембранної (рибосоми, центросома).

Рибосома — це органоїд клітини, що виконує функцію біосинтезу білка. Кожна рибосома складається з великої і малої субодиниці. Найбільше рибосом у тих клітинах, які найбільш інтенсивно ростуть.

Мітохондрія — це енергетичний центр клітини, який завдяки синтезу АТФ забезпечує клітину необхідною їй енергією. Мітохондрії складаються з двох оболонок — зовнішньої і внутрішньої. Внутрішня оболонка утворює велику кількість складок і перегородок, які називаються *кристами*, за рахунок чого збільшується внутрішня поверхня.

Ендоплазматична сітка (ендоплазматичний ретикулум) виконує в клітині транспортну функцію щодо перенесення поживних речовин та взаємозв'язку між ядром і цитоплазмою. Це одна з основних структур цитоплазми. Вона виконує свою функцію в результаті системи мембран, каналців, цистерн, міхурців, різних за формою і розміром, що пронизують всю масу цитоплазми. Розрізняють мембрани двох типів:

- з гладенькими стінками (агранулярна сітка);
- із шорсткими стінками (гранулярна сітка).

Стінки гранулярної сітки несуть на своїй поверхні багато рибосом.

Комплекс Гольджі — основна функція виведення синтезованих у клітині речовин. Він являє собою багаторусну систему плоских мембранних мішечків, що можуть по периферії утворювати міхурчасті відгалуження.

Лізосоми — дрібні органоїди (1 мкм), які вкриті щільною мембраною і містять до 40 різних ферментів, здатних розщеплювати білки, жири і вуглеводи. Тому основна функція лізосом полягає у перетравленні речовин,

що потрапили у клітину при фагоцитозі чи піноцитозі. Це відбувається внаслідок руйнування оболонки лізосом та вивільнення ферментів.

Центросома – клітинний центр, що виконує динамічну функцію при поділі клітини. Складається з двох центріолей, які при поділі клітини утворюють веретено поділу та забезпечують рівномірний розподіл хромосом (генетичної інформації).

Включення — непостійні компоненти цитоплазми, що є відкладеннями речовин, тимчасово виведених із обміну або кінцевих його продуктів. Специфіка включень пов'язана зі спеціалізацією відповідних клітин, тканин і органів. Розрізняють трофічні, секреторні і екскреторні включення. *Трофічні включення* є запасами поживних речовин. *Секреторні включення* є продуктами життєдіяльності клітин залоз зовнішньої і внутрішньої секреції. До них відносяться ферменти, гормони, слиз і інші речовини, підлягаючі виведенню з клітини. *Екскреторні включення* є продуктами обміну речовин у рослинних і тваринних клітинах (кристали щавлевої кислоти, щавлевокислого кальцію тощо).

Оболонка клітини, як правило, представлена комплексом біологічних мембран.

Біологічна (елементарна) мембрана відмежовує вміст клітини від зовнішнього середовища, утворює стінки більшості органоїдів і оболонку ядра, розділяє вміст цитоплазми на окремі відсіки. Біологічна мембрана при розгляді в електронному мікроскопі виглядає тришаровою — два темні шари, розділені світлим. Зовнішній і внутрішній шари мембрани (темні) утворені молекулами білків, а середній (світлий) — двома шарами молекул ліпідів.

Цитоплазматична мембрана — плазмалема (одна або декілька елементарних, щільно прилеглих одна до одної, покриваючих клітину мембран) бере участь в обмінних процесах клітини з навколишнім середовищем. Вона утворює вирости, вгини, складки, мікроросинки, які у багато разів збільшують поверхню клітини.

Функції клітинної оболонки:

- зв'язок із зовнішнім середовищем та іншими клітинами;
- надає клітині певної форми;
- регулює цикл клітинного поділу;
- захисна функція.

Мітоз і його біологічна суть

Розмноження, або відтворення собі подібних, є невід'ємною властивістю всіх живих організмів – від бактерій до людини. Цей процес забезпечує існування кожного виду рослин і тварин та підтримання його чисельності. Тільки шляхом розмноження (поділу) існуючих клітин можуть виникати нові.

Нові клітини утворюються внаслідок трьох типів поділу: амітозу, мітозу і мейозу.

Амітоз – це прямий поділ клітини без морфологічної перебудови їх ядер і цитоплазми. Клітина, в якій відбувся амітоз, надалі, як правило, в

нормальний мітотичний цикл не вступає, тому що хромосоми розподіляються між дочірніми клітинами нерівномірно. У вищих тварин амітоз відбувається дуже рідко і найчастіше внаслідок патологічних відхилень.

Найчастіше поділ клітини відбувається за допомогою мітозу – універсального способу, що дає можливість одержати точні копії генетичного матеріалу при поділі.

Мітоз – складний непрямий поділ еукаріотичних клітин, який складається з каріокінезу (поділ ядра) і цитокінезу (поділ цитоплазми), при цьому відбувається суворо однаковий розподіл хромосом між дочірніми клітинами, що забезпечує утворення генетично рівноцінних клітин.

Весь цикл поділу клітини можна розділити на мітоз і період між мітозами, який називається *інтерфазою*. В інтерфазі, підготовчій до поділу фази, відбуваються дуже важливі процеси.

Умовно період інтерфазі розділяють на 3 періоди:

- передсинтетичний G₁-період,
- синтетичний S-період,
- післясинтетичний G₂-період

Протягом першого періоду відбувається синтез білків та і-РНК.

У синтетичному періоді інтерфазі проходить синтез або реплікація (процес самовідтворення макромолекул нуклеїнових кислот, який забезпечує точне копіювання генетичної інформації і передачу її від покоління до покоління) ДНК = хромосом з утворенням дочірніх молекул. Період є небезпечним для спадкового матеріалу оскільки ДНК звільняються від білків-гістонів (мутації).

У після синтетичному періоді в клітині відбувається впорядкування всіх синтезованих структур, синтез ядерних білків, накопичення енергії – клітина готова до поділу.

Після інтерфазі наступає власне мітоз.

Мітоз складається з 4-х фаз: Профаза. Метафаза. Анафаза. Телофаза.

У профазі, першій фазі поділу, яка забирає найбільше часу (60 %), відведеного на мітоз, відбувається швидка спіралізація хромосом, завдяки чому вони потовщуються, вкорочуються і стають помітними кожна окремо в полі зору мікроскопа, зникають ядерна оболонка і ядерця. В цей же час, клітинний центр – центросома поділяється на дві центріолі, які відходять до протилежних полюсів клітини, і утворюється веретено поділу. Одним кінцем ахроматинові нитки прикріплюються до центріолі, а другим – до центромер хромосом. Є нитки, які прикріплюються одним кінцем до однієї центріолі, а другим до іншої, створюючи каркас для клітин, що діляться.

У метафазі хромосоми розміщуються на умовному екваторі клітини своїми центромірами, при цьому плечі хромосом можуть бути спрямовані до протилежних полюсів клітини, створюючи так звану метафазну пластинку. В анафазі відбувається поздовжній поділ хромосом. У телофазі відбувається цитокінез, тобто по умовному екватору клітини утворюється перегородка, яка й поділяє одну клітину на дві. В кожній новій клітині утворюються ядерна оболонка, ядерця, а хромосоми частково деспіралізуються. Отже, послідовність процесів телофазі *обернена* профазі.

Новоутворені клітини вступають у період свого активного функціонування.

Біологічне значення мітозу величезне. Постійність будови і правильність функціонування органів і тканин багатоклітинного організму була б неможливою без збереження ідентичного набору генетичного матеріалу в незліченних клітинних поколіннях. Мітоз забезпечує такі важливі явища життєдіяльності, як ембріональний розвиток, зростання, відновлення органів і тканин після пошкодження, підтримка структурної цілісності тканин при постійній втраті клітин у процесі їх функціонування (заміщення загиблих еритроцитів, клітин шкіри, які злущилися, епітелію кишечника тощо).

Мейоз, його генетична і біологічна суть

Мейоз – це складний непрямий поділ незрілих генеративних статевих клітин, внаслідок якого утворюються статеві клітини-гамети. Це особливий спосіб поділу клітин, в результаті якого відбувається редукція (зменшення) кількості хромосом і перехід диплоїдного набору в гаплоїдний.

Статеві клітини мають гаплоїдний набір хромосом, внаслідок чого новий організм отримує половину генетичної інформації від батька, а іншу половину від – матері.

Мейоз складається з двох послідовних етапів:

1. Редукційного поділу, внаслідок якого кількість хромосом в утворених клітинах зменшується вдвічі.

2. Еквацийний поділ – утворюються нові клітини з таким самим половинним набором хромосом, це робить схожим еквацийний поділ з мітозом.

Фази редукційного і еквацийного поділу мають однакові назви, тільки фази редукційного поділу нумерують римською цифрою I, а еквацийного — цифрою II).

Профаза I. Складна, її умовно поділяють на п'ять стадій: лептотену, зіготену, пахітену, диплотену, діакінез.

Лептотена (від лат. *leptos* – тонкий, *taenia* – нитка) – стадія тонких ниток. Початок спіралізації хромосом, які мають вигляд тонких ниток.

Зиготена (від лат. *zygeo* – з'єднувати) – гомологічні хромосоми, що походять із ядер материнської і батьківської гамет, наближаються одна до іншої і кон'югують. Ці хромосоми однакової довжини, їх центромери займають однакове положення, і вони звичайно містять однакове число генів, розташованих в одній і тій же лінійній послідовності.

Пахітена (від лат. *pachus* – товстий) – гомологічні хромосоми, з'єднані в біваленти, переплітаються між собою, ще більше спіралізуються і вкорочуються. Тепер кожна хромосома з її центромерою чітко видна.

Диплотена (від лат. *diploos* – подвійний) – відштовхування гомологічних хромосом і обмін ділянками між ними. Тепер видно, що кожна хромосома складається з двох хроматид. Явище скручування (переплетення) гомологічних хромосом і обмін ділянками між ними під час відштовхування називається *кросинговером*.

Діакінез (від грец. *diakines* – рухаю) – завершується процес спіралізації хромосом. Гомологічні хромосоми, частково розділяються, неначе відштовхуючись один від одного.

У метафазі I біваленти розміщуються в екваторіальній площині.

В анафазі I біваленти діляться. При цьому одна хромосома кожної пари пересувається до одного полюса клітини, а друга — до протилежного. Отже, біля кожного полюса клітини буде однакова кількість хромосом, тобто по одному гаплоїдному набору, якщо клітина, що вступила в редукційний поділ, була диплоїдною.

У телофазі I проходить цитокінез, тобто поділ цитоплазми, який закріплює редукцію числа хромосом.

Інтеркінез – перерва між редукційним і наступним екваційним поділом. У більшості випадків у цей період не відбувається ніяких видимих змін у клітинах, але в деяких відбувається деспіралізація хромосом.

Профаза II характерна утворенням веретена поділу, якщо в інтеркінезі в клітині не відбувались процеси деспіралізації.

У метафазі II хромосоми розміщуються на умовному екваторі.

У анафазі II відбувається поздовжній поділ хромосом.

У телофазі – цитокінез.

Особливості оогенезу риб.

Оогенез відрізняється від сперматогенезу у риб тим, що жіночі статеві клітини до початку мейотичного поділу досягають великих розмірів за рахунок накопичення резервних речовин у вигляді жовтка. Жіночі статеві клітини, які вступають в мейоз називаються ооцитами. Процес розвитку ооцитів поділяється на чотири періоди: синаптемальний шлях, протоплазматичний, трофоплазматичний ріст і дозрівання. Терміном «синаптемальний шлях» визначають складні перетворення хромосом ооцитів, які пов'язані з кон'югацією і кросинговером на початку профазі редукційного поділу мейозу. Так у *лептомені* тонкі хромосомні нитки заповнюють все ядро. В *зіготені* проходить кон'югація гомологічних хромосом з утворенням бівалентів і розташуванням хромосом у вигляді «букету» на одній із ділянок ядра. В кінці *зіготени* спостерігається стиснення хромосом і утворення щільного синаптемального клубка.

На початку *пахітени* починається розгортання гомологічні хромосоми, які з'єднані в біваленти, переплітаються між собою, ще більше спіралізуються і вкорочуються.

На початку *диplotени* період синаптемального шляху в розвитку ооцитів закінчується, мейотичні процеси блокуються і жіночі статеві клітини починають інтенсивно рости. В процесі прото- і трофоплазматичного росту в ооцитах проходить накопичення поживних речовин за рахунок збільшення цитоплазми і жовтка. У більшості риб в ооцитах при завершенні трофоплазматичного росту ядро зміщується до анімального полюсу де розміщене мікропіле. Період росту продовжується в продовж багатьох років,

в залежності від строків настання статевої зрілості. Ооцити, які завершують трофоплазматичний ріст знаходяться на пізній диплотені профазі I. При початку дозрівання в статевих жіночих клітинах продовжується мейотичний поділ, які блокувались на початку періоду росту. В *діакінезі* у риб проходять всі процеси, як і у всіх інших істот. Після закінчення редукційного поділу проходить екваційний, який продовжується до стадії метафазі II. На цьому етапі мейоз блокується і ооцити оволюють в порожнину яєчників, ділення мейозу завершується в процесі запліднення. Дозрівання ооцитів проходить дуже швидко. В залежності від застосування гіпофізарної ін'єкції за 12-24 години.

Сперматогенез проходить аналогічно всім біологічним видам.

Питання для самоперевірки:

1. Від чого залежить форма хромосом?
2. Яку функцію виконують основні органели клітини?
3. Зазначте каріотиби найбільш розповсюджених видів риб.
4. Провідна роль носія спадкової інформації в клітині належить?
5. яка роль мітозу та мейозу у питанні збереження видів?

Лекція 4. Молекулярні основи спадковості у риб

План:

1. Поняття про генетичні системи еукаріот та прокаріот.
2. Доказ ролі ДНК в зберіганні і передачі спадкової інформації, її будова, хімічний склад та реплікація.
3. РНК, її будова, хімічний склад. Типи РНК та їх функції в процесі біосинтезу білка.
4. Еволюція поняття „ген” та розподіл генів за функцією в процесі біосинтезу білка.
5. Генетичний контроль біосинтезу білка.

Поняття про генетичні системи еукаріот та прокаріот

Генетичні системи еукаріот і прокаріот відрізняються між собою:

- у еукаріот ядро відокремлене від цитоплазми і містить у собі дійсно ядерні структури (ядерця, ядерний сік, ядерну оболонку) та видимі у метафазі хромосоми;

- у прокаріот відсутнє ядро та багато органоїдів цитоплазми. Замість ядра у прокаріот існує нуклеоїд, який складається зі скупчення нуклеїнових кислот і білків, які лежать у цитоплазмі і не відділені від неї мембраною

Доказ ролі ДНК у зберіганні й передачі спадкової інформації, її будова, хімічний склад та реплікація

З того часу, як стало відомо, що генетична інформація знаходиться в ядрі клітини, а потім більш конкретно в хромосомах, постало питання про те, яка хімічна сполука є носієм спадкової інформації.

Спочатку більшість вчених вважала, що основну роль у збереженні і передачі спадкової інформації відіграють білкові молекули. В 1927 р. М.Кольцов сформував гіпотезу про білкову природу гена, однак вона в подальшому не отримала доказів та підтверджень з боку інших дослідників.

Подальша увага вчених переключилась на нуклеїнові кислоти.

Нуклеїнові кислоти були відкриті ще в 1869 р. Фрідрихом Мішером, який виділив з ядер клітини нову невідому речовину, яку назвав нуклеїн (від лат. *nukleus* – ядро), однак правильно пояснити роль та хімічну будову цієї речовини довгий час не могли.

Лише в 1944 р. Евері, Мак-Леод і Мак-Карті довели, що основним носієм спадкової інформації якраз виступає ДНК – дезоксирибонуклеїнова кислота.

У 1953 р. Уотсоном і Кріком було остаточно доведено роль ДНК і запропоновано дволанцюгову модель її будови.

Існує два типи нуклеїнових кислот – дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) і рибонуклеїнова кислота (РНК). ДНК в основному знаходиться в ядрі, а РНК – як в ядрі, так і в цитоплазмі. У всіх живих істот носієм спадкової інформації є ДНК, а РНК бере участь у її реалізації, лише у деяких вірусів носієм спадкової інформації є РНК.

ДНК складається із залишку фосфорної кислоти, цукру-дезоксирибози та азотистих основ.

Азотисті основи можуть бути:

- пуринові: аденін (А) і гуанін (Г);
- піримідинові: тимін (Т) і цитозин (Ц).

ДНК являє собою біополімер, який складається з великої кількості нуклеотидів. До складу нуклеотидів входить залишок фосфорної кислоти, цукор = дезоксирибоза та відповідна азотиста основа.

Таких нуклеотидів у складі молекули ДНК може бути від декількох тисяч у вірусів до декількох мільярдів у вищих тварин.

ДНК складається з двох ланцюгів (комплементарного і матричного), які утримуються між собою за допомогою водневих зв'язків. Азотисті основи двох ланцюгів розташовуються одна напроти одної, у строгій відповідності, за так званим *принципом компліментарності*: напроти аденіну завжди розміщується тимін, а цитозину – гуанін.

Як вже було сказано, азотисті основи протилежних ланцюгів молекули ДНК з'єднуються між собою за принципом компліментарності. Чаргаф досконало вивчив хімічний склад і будову нуклеїнових кислот і встановив певні закономірності та сформував свої 3 правила.

Перше правило Чаргаффа: сума пуринових основ (А+Г) дорівнює сумі піримідинових основ (Т+Ц):

$$A+G = T+C.$$

Друге правило: кількість А дорівнює кількості Т (А=Т),

кількість Г дорівнює кількості Ц ($G=C$).

Третє правило: співвідношення комплементарних пар у ДНК різних видів тварин своє, стає і завжди різне (для ДНК вищих тварин і рослин це співвідношення більше за 1 (АТ-тип ДНК), а для більшості мікроорганізмів, бактерій і грибів – менше за 1 (ГЦ-тип ДНК).

Молекула ДНК на відміну від інших хімічних сполук має здатність до автосинтезу, тобто самокопіювання. Цей процес ще називається *реплікацією* ДНК.

Синтез ДНК відбувається протягом S-періоду (синтетичного), інтерфази мітозу перед початком ділення клітини. Процес реплікації відбувається в 2 етапи: спочатку за допомогою спеціального ферменту дезоксирибонуклеази розщеплюються водневі зв'язки і молекула ДНК розходиться на 2 ланцюги. Потім за допомогою ДНК-полімерази за принципом компліментарності добудовуються відповідні азотисті основи. Внаслідок цього з однієї дволанцюгової молекули ДНК утворюються дві дволанцюгові.

Отже, синтез або реплікація ДНК – це процес самовідтворення молекул ДНК, що забезпечує точне копіювання генетичної інформації та передачу її з покоління в покоління.

РНК, її будова, хімічний склад. Типи РНК та їх функції в процесі біосинтезу білка

У процесі реалізації генетичної інформації бере участь друга нуклеїнова кислота. РНК на відміну від ДНК має одно ланцюгову будову. РНК складається із залишку фосфорної кислоти, цукру рибози та азотистих основ: аденіну, гуаніну, цитозину і урацилу. Тимін у РНК відсутній і замість нього є інша азотиста основа – урацил.

Синтез РНК відбувається на обмежених ділянках матричного ланцюга молекули ДНК за участю спеціального ферменту РНК-полімерази. Синтез молекули РНК відбувається в передсинтетичному (G_1)-періоді інтерфази мітозу, цей процес називається *транскрипцією*.

Залежно від функцій, які виконує РНК в процесі синтезу білка розрізняють 3 типи РНК:

– і-РНК (інформаційна або матрична) – її функція полягає у перенесенні генетичної інформації про послідовність нуклеотидів ДНК ядра до рибосом, де відбувається синтез білка;

– т-РНК (транспортна) – основна функція полягає у транспортуванні (перенесенні) амінокислот до рибосом, де вони включаються в первинну структуру білкової молекули;

– р-РНК (рибосомальна) – виступає своєрідним островом (скелетом) у процесі синтезу білка в рибосомах.

У еукаріот всі типи РНК утворюються з гігантських молекул попередників РНК, з яких в результаті після транскрипційних змін утворюються зрілі молекули РНК.

Еволюція поняття „ген” та розподіл генів за функцією в процесі біосинтезу білка

Протягом розвитку генетики як науки існувало безліч припущень і теорій стосовно існування факторів, які відповідають за спадковість.

У 1865 р. в результаті проведених досліджень з використанням гібридологічного аналізу, Мендель довів існування матеріальних носіїв спадковості, які назвав *факторами*. Однак будову, хімічний склад і місце розміщення цих факторів у клітині з'ясовано не було. Згодом за пропозицією вченого Йогансена ці „менделевські фактори” стали називати *генами*. Лише в 1944 р. Евері, Мак-Леод і Мак-Карті довели, що носієм спадковості є ДНК хромосом.

Отже, *ген* – це ділянка геномної нуклеїнової кислоти, для якої характерна специфічна послідовність нуклеотидів, що визначає певну функцію чи ознаку.

Ферментативний синтез генів можливо проводити за допомогою ферменту зворотної транскриптази (відкритий Тьомінім, Мізутані, Балтимором в 1970 р.)

Ревертовану ДНК згідно з інформацією і-РНК можна одержати за допомогою ферменту ревертази.

Транспозиція – це переміщення з місця на місце в хромосомі невеликих фрагментів ДНК разом з генами, що там знаходяться.

Послідовність нуклеотидів геному можна вивчити за допомогою методу секвенування нуклеїнових кислот (ДНК, РНК).

Ген виступає одиницею спадковості. В середньому ген як ділянка нуклеїнової кислоти включає близько тисячі нуклеотидів та контролює синтез білків у клітині.

Геном – це сукупність генів, локалізованих в гаплоїдному наборі хромосом гамети.

У геномі ссавців і людини в середньому налічується 50-100 тисяч генів. За функцією гени поділяються на структурні й регуляторні, а за будовою – на постійні і непостійні.

Генетичний контроль біосинтезу білка

У процесі біосинтезу білка розрізняють два основних етапи:

1. Транскрипція.
2. Трансляція.

Транскрипція (від лат. *transcription* – переписування) – це процес переписування (перенесення) генетичної інформації про послідовність нуклеотидів молекули ДНК як матриці на молекулу і-РНК.

Трансляція (від лат. *translation* – перенесення) – це процес перенесення генетичної інформації про послідовність нуклеотидів до рибосом та її реалізації у вигляді синтезу білкових молекул.

Синтез білка відбувається в рибосомах цитоплазми клітини (рис. 3). Посередником між ДНК ядра та рибосомами є і-РНК. Функцію доставки АМК до рибосом беруть на себе т- РНК.

Отже, під час проходження і-РНК між великою і малою субодиницями рибосом, до кодонів і-РНК комплементарно приєднуються антикодони т-РНК, що несуть амінокислоти. Рухаючись, і-РНК, т-РНК вимушені відокремлюватись, а амінокислота, принесена нею, з'єднується з іншими амінокислотами. Багаторазове повторення таких дій призводить до утворення первинної структури білка, яка в подальшому завдяки пептидним зв'язкам приймає вторинну, третинну і четвертинну структури.

В геномі людини і тварини більшість геномних генів неактивні, лише частина з них (5-10%) є активними. Включення чи виключення активності геномних генів постійно чергується, тобто проходить регуляція активності генів.

У 1961 р. французькими вченими Жакобом і Моно була запропонована схема регуляції білкового синтезу, за що вони отримали Нобелівську премію. Узагальнивши цілий ряд даних, вчені прийшли до висновку, що в процесі біосинтезу білка різні гени виконують специфічні функції, і в зв'язку з цим розрізняють:

- структурні гени;
- гени-оператори;
- гени-регулятори.

Структурні гени – несуть інформацію про синтез і-РНК при утворенні білків і ферментів одного ланцюга біохімічних реакцій.

Гени-оператори – дають команду на включення чи виключення із роботи структурних генів. Разом із структурними генами ген-оператор утворює єдиний білок-оперон.

Команду на включення чи виключення структурних генів ген-оператор отримує від гена-регулятора, який для цього синтезує активний білок-репресор.

Суть репресії полягає в тому, що ген-регулятор постійно видає інформацію на синтез активного білка-репресора, який з'єднуючись з геном-оператором, блокує його і заважає включенню структурних генів. З появою в клітині поживних речовин (н-д: цукру) проходить зв'язування білка-репресора, а ген-оператор звільняється і проходить включення структурних генів, які, в свою чергу, дають імпульс на синтез білків-ферментів на розщеплення цукру.

Отже, регуляція синтезу білка здійснюється системою генів, в яку входить ген-регулятор, ген-оператор та кілька (4-5) структурних генів (S_1 , S_2 , S_3).

Питання для самоперевірки:

1. Яка основна властивість ДНК як носія спадкової інформації?
2. Які азотисті основи входять до складу ДНК?
3. Які азотисті основи входять до складу РНК, яка забезпечує передачу генетичної інформації від ДНК до рибосом, де відбувається синтез білка?
4. В якому із періодів інтерфази відбувається синтез ДНК- клітини?

Лекція 5. Хромосомна теорія спадковості

План:

1. Розвиток вчення про хромосомну теорію спадковості
2. Закон зчепленого успадкування ознак
3. Кросинговер
4. Закон адитивності і теорія лінійного розміщення генів на хромосомі.
Генетичні карти хромосом
5. Основні положення хромосомної теорії

В 1910 р Морган провівши цілий ряд досліджень при допомозі своїх учнів Стертеванта і Бріджіса опублікував основні положення хромосомної теорії спадковості згідно якої провідну роль в процесах спадковості відіграють хромосомами клітинного ядра.

Данні відкриття Морган та його учні змогли зробити завдяки правильному вибору об'єкту досліджень, ним стала дрібна плодова мушка дрозофіла.

Біологічними і морфологічними особливостями дрозофіли є те, що цикл її розвитку в триває 10-12 діб. Тому за один місяць можна одержати три покоління мух, а за рік — майже 40. З моменту виходу із куколки, тобто доросла муха живе 3-4 тижні, а у спеціальних дослідах 154 дні.

2. В 1911-1912 роках Т. Морган і співробітники перевірили вияв третього закону Менделя, проводячи досліди на мухах дрозофілах. Вони урахували дві пари альтернативних ознак: сірий і чорний колір тіла і нормальні та короткі крила. При схрещуванні гомозиготних особин із такими ознаками отримали одноманітність гібридів першого покоління — мух із сірим тілом і нормальними крилами. Отже, ці ознаки були домінантними. Підтвердився перший закон Менделя.

Далі Морган вирішив провести аналізуюче схрещування гібридів першого покоління. Він узяв рецесивну гомозиготну самку і схрестив її з дигетерозиготним самцем.

При вільному комбінуванні генів, згідно з третім законом Менделя, у поколінні повинні були б з'явитися в рівній кількості (по 25 %) мухи чотирьох різних фенотипів, а отримали два фенотипи по 50 % . Морган прийшов до висновку, що оскільки у організмів генів багато, а хромосом відносно мало, то, отже, кожна хромосома містить велику кількість генів, і гени, локалізовані в одній хромосомі, передаються разом, тобто зчеплені. Таким чином, у дигетерозиготному організмі утворюється не чотири типи гамет (коли гени розташовані в різних хромосомах), а тільки два, і, отже, буде отримано покоління тільки з двома поєднаннями ознак (як у батьків).

Встановлено, що в хромосомі багато генів. Гени локалізовані в одній хромосомі, звичайно передаються разом і складають одну групу зчеплення. Оскільки в гомологічних хромосомах локалізовані алельні гени, то групу зчеплення складають дві гомологічні хромосоми, і, отже, кількість груп

зчеплення відповідає кількості пар хромосом (або галоїдному числу хромосом). Так, у мухи дрозофіли всього 8 хромосом — 4 групи зчеплення, у людини 46 хромосом — 23 групи зчеплення, у гороху 14 хромосом — 7 груп зчеплення.

Явище сумісного спадкоємства генів, локалізованих в одній хромосомі, називається зчепленим спадкоємством, а локалізація генів в одній хромосомі — зчепленням генів. Кількість груп зчеплення відповідає кількості пар хромосом, тобто галоїдному числу хромосом. Зчепленні гени успадковуються групами і не підкоряються третьому закону Менделя.

Якщо гени, локалізовані в одній хромосомі, передаються завжди разом, то таке зчеплення називається повним.

Проте при подальшому аналізі зчеплення генів було знайдено, що в деяких випадках воно може порушуватися. Якщо дигетерозиготну самку мухи дрозофіли схрестити з рецесивним самцем, результат наступний:

Таким чином, виходить 4 типи нащадків: 41,5% особин із сірим тілом і довгими крилами, 41,5% з чорним тілом і короткими крилами і по 8,5% мух із сірим тілом і короткими крилами і з чорним тілом і довгими крилами.

Якщо гени, локалізовані в одній хромосомі, не завжди передаються разом то таке зчеплення називається **неповним**. Це пов'язано з явищем кросинговером.

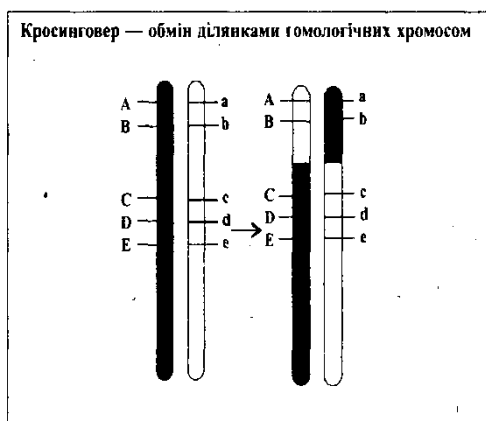
Отже, вільне комбінування генів, згідно з третім законом Менделя, відбувається у тому випадку, коли досліджувані гени розташовані в різних хромосомах. У результаті аналізуючого схрещування виходять всілякі комбінації генів різних алельних пар, причому кількість нащадків з різними поєднаннями ознак буде рівною.

Повне зчеплення спостерігається у тому випадку, коли аналізовані гени локалізовані в одній хромосомі і кросинговер не відбувається. У цьому випадку при аналізуючому схрещуванні у нащадків спостерігається таке ж поєднання ознак, яке було у батьків.

Неповне зчеплення спостерігається тоді, коли досліджувані гени локалізовані в одній хромосомі, а в результаті кросинговеру можлива їх рекомбінація. При аналізуючому схрещуванні також виходять всілякі комбінації генів, але кількість нащадків із різними поєднаннями ознак буде нерівною.

3. Кросинговер (англ. *crossingover* — перехрест), перехрест, взаємний обмін гомологічними ділянками гомологічних хромосом у результаті розриву і з'єднання в новому порядку їх ниток — хроматид; приводить до нових комбінацій алелів різних генів. Кросинговер - найважливіший механізм, який забезпечує комбінативну мінливість у популяціях і тим самим дає матеріал для природного добору. Протікає в у профазі I мейотичного поділу, рідше мітотичних клітинах, що діляться.

Хромосоми перехрещуються між собою і сполучаються у певних точках, в цих точках



контакту згодом проходить розрив і обмін ділянками хромосом.

Це призводить до утворення кросоверних гамет та особин з новою комбінацією ознак – *кросоверів*. Гамети, в яких у хромосомах не відбулось обмінами ділянками, називають *некросоверними*. Як правило кросоверних гамет завжди утворюється менша, ніж кросоверних внаслідок ускладненого їх утворення (17:83).

Кросинговер може приводити до перекомбінації великих ділянок хромосоми з декількома генами або частин одного гена (внутрішньо-генний кросинговер), обох ниток молекули ДНК або тільки однієї. Частота кросинговеру між генами відображає відстань між ними в хромосомі і визначається як частота кросоверних (з небатьківським поєднанням алелей) особин в аналізуючому схрещуванні, тобто як частота кросоверних гамет до кількості усіх особин.

$$\text{Частота кросинговеру} = \frac{\text{кількість кросоверних особин}}{\text{кількості усіх особин}} \times 100\%$$

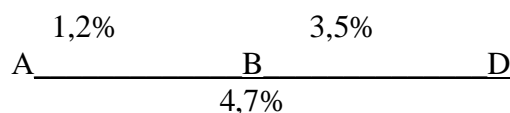
Відстань між генами визначається у відсотках кросинговеру. За одиницю його береться 1% кросинговеру, а сама одиниця названа на честь Моргана морганидою.

За допомогою частоти кросинговеру можна визначати відстань між генами, при цьому чим більша відстань між генами, тим більша частота кросинговеру. Частота кросинговеру може змінюватися під дією деяких фізичних, хімічних і фізіологічних чинників.

Кросинговер спостерігається у тварин, рослин і мікроорганізмів, за винятком самця мухи Дрозофіли і самки тутового шовкопряда кросинговер не відбувається. Це слід пам'ятати.

Явище кросинговеру має велике еволюційне значення, підвищуючи спадкову мінливість і збагачуючи гамети спадковою інформацією. Це дає можливість для виникнення нових благоприємних поєднань ознак організму, що створює матеріал для природного і штучного добору.

На основі кросинговеру була показана спадкова дискретність хромосом, сформульована теорія гена і встановлене лінійне розміщення генів у хромосомі. На основі вивчення кросинговеру учень Моргана Стертевант сформулював теорію лінійного розміщення генів у хромосомі, згідно якої гени розташовані в хромосомах у лінійній послідовності і знаходяться на певних відстанях один від одного. Він встановив, що величина кросинговеру між крайніми генами, наприклад А і D, дорівнює сумі процентів кросинговеру між відрізками АВ і BD, тобто $AD=AB+BD$, а між генами $AB=AD-BD$ і $BD=AD-AB$. Це відповідає геометричній закономірності щодо відстані між трьома крапками на одній прямій. Це закон аддитивності.



Якщо відома відстань частоти перехреста між генами АВ і ВD, то частота перехресту між АD дорівнює або сумі, або різниці двох попередніх величин.

Якщо уважно подивитись і порівняти фактично одержану відстань між крайніми генами за сумою між окремими відрізками, тобто $AD=AB+BD=17,9+28,6=46,5$ і відстань між крайніми генами АD за формулою відношення всіх кросинговерних потомків до загальної кількості потомків $37 + 42 + 70 + 65 + 8 + 6 / 521 \times 100 = 43,7$ морганід, то помітимо деяку невідповідність. Різниця невідповідності $46,5—43,7 = 2,8$ морганід. Це пов'язано з так званою інтерференцією — гальмуванням подвійного перехресту. Інтерференція — це явище, коли кросинговер в одному місці хромосоми деякою мірою заважає виникненню кросинговеру в іншому близько розміщеному місці хромосоми, тобто чим далі знаходяться гени один від одного, тим ймовірність кросинговеру збільшується й інтерференція не виявляється.

Виходячи із теорії лінійного розміщення генів у хромосомі, були побудовані генетичні карти хромосом.

Знаючи частоту кросинговеру можна скласти карти хромосом, тобто визначити їх послідовність у хромосомі. За одиницю відстані між генами приймають один відсоток перехресту. Отже, 1 морганіда = 1 % кросинговеру.

Для ряду видів рослини і тварин складені карти хромосом. На них визначено місце розташування десятків і сотень генів. Найбільш детальні генетичні карти хромосом складені для дрозофіли, кукурудзи, курей та мишей. Розпочато складання генетичних карт людини.

Знання карт хромосом має важливе значення у тваринництві, що дасть змогу проводити селекцію нових високопродуктивних тварин, стійких до захворювання і стрес-факторів та проводити профілактику спадкових хвороб.

Основні положення хромосомної теорії спадковості

Вперше була обґрунтована Т. Бовері (1902-07) і У. Сеттоном (1902-03). Детально розроблена Т. Х. Морганом і його співробітниками на початку ХХ ст. і знайшла підтвердження при вивченні генетичного механізму визначення статі у тварин, в основі якого лежить поділ статевих хромосом серед нащадків. Теорію вони побудували на основі досліджень над мухою дрозофілою.

Хромосомна теорія спадковості — вчення про локалізацію спадкових чинників у хромосомах клітин. Стверджує, що спадкоємність властивостей організмів у низці поколінь визначається спадкоємністю їх хромосом.

Основні положення теорії спадковості полягають у наступному:

1. Матеріальним носієм спадковості є гени, які знаходяться в хромосомах; різні хромосоми містять різну кількість генів;
2. Гени розташовані в хромосомах в лінійному порядку;
3. Кожен ген займає в хромосомі певну ділянку (локус); алельні гени займають однакові локуси гомологічних хромосом;
4. Гени, що знаходяться на одній і тій же хромосомі називаються зчепленими, всі гени будь-якої хромосоми утворюють групу зчеплення,

вони, як правило, попадають в одну і ту ж гамету і успадковуються разом;

5. Сила зчеплення між двома генами обернено пропорційна відстані між ними;
6. Число груп зчеплення у даного виду організмів відповідає числу хромосом в гаплоїдному (n) наборі.
7. Зчеплення між генами, розташованими в одній хромосомі, порушується внаслідок кросинговеру, під час якого гомологічні хромосоми обмінюються своїми ділянками;
8. Кожен біологічний вид характеризується певним каріотипом (певною кількістю і формою хромосом).

За відкриття пов'язані з роллю хромосом у спадковості в 1933 Морган отримав Нобелівську премію.

Питання для самоперевірки:

1. Які гени називаються зчепленими?
2. Як розміщені гени в хромосомах?
3. Поясніть явище кросинговера.
4. Назвіть основні положення хромосомної теорії.

Лекція 6. Генетика якісних ознак.

План:

1. Генетична символіка ознак.
2. Успадкування ознак при моно гібридному схрещуванні. Типи домінування, аналізуюче та реципрокне схрещування.
3. Успадкування ознак при дигібридному схрещуванні та взаємодії неалельних генів.
4. Летальна дія генів.
5. Генетика якісних ознак риб.

Генетична символіка ознак, правила побудови схем схрещування та основна термінологія

Номенклатура – це перелік і пояснення умовних назв, термінів та символів, які вживаються у будь-якій галузі науки. Основи генетичної термінології і символіки були закладені Г. Менделем, який ввів поняття домінантних і рецесивних ознак та застосував буквену символіку їх позначення.

Домінантною І. Мендель назвав ознаку, що проявляється в усіх гібридів першого покоління і більшої частини гібридів другого покоління. Він позначав їх великими літерами алфавіту.

Рецесивною – ознаку, що відсутня у першому поколінні гібридів і проявляється лише у меншій частині гібридів другого покоління. Мендель позначав їх відповідними малими літерами алфавіту.

Генотип – це сукупність генів у хромосомах, які одержав потомок від своїх батьків.

Фенотип – сукупність ознак та властивостей організму, що сформувалися у процесі онтогенезу при взаємодії генотипу та умов середовища. Частіше мова йде про генотип і фенотип особини за однією чи декількома ознаками.

Гомозиготність – стан організму, при якому гомологічні хромосоми несуть однакові алелі однієї або кількох паралельних генів (AA, aa, AABV).

Алель – це різний стан одного і того ж гена.

Алельні гени – це гени, які локалізовані в одних і тих же локусах (ділянках) гомологічної пари хромосом.

Гетерозиготність – це стан організму, коли особина за якоюсь однією чи декількома ознаками має різні алелі одного або декількох генів (Aa, AaBv).

Внизу під материнською і батьківською формами записують гамети. Потомків від схрещування називають гібридами F (Filli – діти). Перше покоління – F₁, друге – F₂ і т.д. Поруч записують їх генотипи.

Успадкування ознак при моногібридному схрещуванні

Моногібридним називають схрещування особин, в якому батьківські пари різняться між собою за однією парою альтернативних (контрастних) ознак. Всі інші відмінності між батьківськими формами, якщо вони є, до уваги не беруться.

На основі моногібридного схрещування Г. Мендель довів два закони успадкування ознак:

I-й – закон домінування або одноманітності F₁.

II-й – закон розщеплення ознак у F₂.

Типи домінування або взаємодії алельних генів

Алельні гени можуть взаємодіяти між собою і змінювати характер успадкування ознак. Розрізняють такі типи взаємодії: повне домінування, неповне домінування, кодомінування, наддомінування (гетерозис) і домінування, що залежить від статі.

Повне домінування – у F₁ появляється лише ознака одного з батьків (домінантна). У F₂ розщеплення: за фенотипом у співвідношенні 3:4, за генотипом – 1:2:1. Неповне домінування – при схрещуванні довговухих овець з безвухими у F₁ всі потомки будуть коротковусими.

Домінування, що залежить від статі. У деяких випадках домінування однієї ознаки над іншою залежить від того, хто несе ці ознаки: самець чи самка. Так, наприклад, у овець рогатість – домінантна ознака у самців і рецесивна у самок, а комолість навпаки – рецесивна у самців і домінантна у самок.

Кодомінування – явище, коли у гетерозигот спостерігається фенотиповий прояв обох алельних генів. За цим типом успадковуються групи крові та поліморфні системи білків і ферментів.

Наддомінування – явище, коли при схрещуванні у потомків ознака виражена сильніше, ніж у батьків. Вважають, що це пов'язано з підсиленням прояву домінантного гена рецесивним. Це явище лежить в основі гетерозису.

Аналізуючим називають схрещування, яке ставить за мету виявити гомозиготність чи гетерозиготність особини за певною ознакою. Для цього аналізуючу особину схрещують з групою особин, які мають рецесивну ознаку.

Реципрокним називають схрещування, метою якого є виявити відносну силу материнської і батьківської спадковості на прояв ознаки у потомства. Для цього складають дві схеми схрещування, коли в одному випадку материнська особина несе домінантну ознаку, а батьківська – рецесивну, а в іншому навпаки: материнська – рецесивну, а батьківська – домінантну.

Успадкування ознак при дигібридному схрещуванні та взаємодії неалельних генів

Дигібридним називають схрещування, при якому батьківські форми відрізняються між собою за двома парами альтернативних ознак. Якщо батьки відрізняються між собою за більшою кількістю ознак, то таке схрещування називають полігібридним.

На основі дигібридного схрещування Г. Мендель довів III закон – закон незалежного успадкування ознак. Цей закон характерний для ознак, гени яких знаходяться на різних парах гомологічних хромосом.

При дигібридному схрещуванні у F_1 спостерігається одноманітність особин за ознаками, у F_2 відбувається незалежне комбінування генів, в результаті чого утворюються 4 фенотипи у співвідношенні 9:3:3:1 та 9 різних генотипів у співвідношенні 1:1:2:2:4:2:2:1:1.

Взаємодія неалельних генів

Неалельними називають гени, які локалізовані в різних лакусах хромосом. Вони можуть взаємодіяти між собою і змінювати характер успадкування ознак. Розрізняють такі типи взаємодії: комплементарність, епістаз, полімерія.

Комплементарність – це явище, коли потомки першого покоління набувають новий фенотип, не повторюючи батьківський. Виникає за наявності в генотипі двох домінантних неалельних генів, кожен з яких самостійно не проявляється, а разом утворюють новий фенотип у потомстві.

Новоутворення – різновид комплементарної дії генів. Новий фенотип утворюється у F_1 і F_2 . При цьому обидва комплементарні гени самостійно можуть проявляти свою дію.

Епістаз – це явище домінування одного домінантного гена над іншим домінантним неалельним геном. Ген, який пригнічує дію іншого неалельного домінантного гена, називається *епістатичним*, а ген, який пригнічується – *гіпостатичним*. Кожен із цих генів фенотипово проявляється по-різному.

Полімерія – явище, коли на прояв однієї ознаки діє не одна пара алельних генів, а декілька пар неалельних доміантних генів. Вперше описав цей тип взаємодії Нільсон Еле, вивчаючи успадкування забарвлення зерен у вівса та пшениці.

Розщеплення у F_2 за фенотипом становить 1:4:6:4:1. Інтенсивність забарвлення залежить від кількості доміантних генів у генотипі.

За типом кумулятивної полімерії успадковується багато кількісних ознак, таких як молочність, несучість, жива маса та інші ознаки с.-г. тварин, а у рослин – довжина колоса у злаків, цукристість коренеплодів цукрових буряків, тривалість вегетаційного періоду тощо.

Летальна дія генів

Летальними називають гени, які викликають смерть організму або значно знижують його життєздатність. Вони можуть впливати на характер розщеплення ознак при схрещуванні.

У більшості випадків летальні гени проявляють свою дію за рецесивним типом при переході в гомозиготний стан. Але існує думка, що доміантні гени, які в гомозиготному стані викликають загибель організму, характеризуються плейотропною дією за доміантним типом – на основну ознаку, за рецесивною дією – на ту чи іншу патологію.

Генетика якісних ознак риб.

Серед культурних коропів зустрічаються 4 різних типи: лускаті, розкидані, лінійні і голі. Фенотипічні відмінності між зазначеними типами виражені, як правило, дуже чітко.

Лускаті коропа (подібно до своїх диких предків - сазанів) мають суцільний лускатий покрив; луска утворює на тілі правильні ряди. У трьох інших типів спостерігається редукція лускатого покриву. Розкидані коропа тільки частково вкриті лускою з неправильним ("розкиданим") розподілом лусочок по тілу. Лінійні коропа характеризуються наявністю рівного ряду крупної луски уздовж бічної лінії, окремі лусочки наявні у основ плавників. У голих коропів редукція лускатого покриву виражена найбільш сильно. Тіло голих коропів майже повністю вільне від луски; окремі лусочки, як і у лінійного коропа, зустрічаються у основ плавників.

Відсутність у голих коропів лускатого покриву компенсується більш щільним шкірним покривом. Закономірності успадкування різних типів лускатого покриву були вивчені В.С. Кирпичниковим, Є.І. Балкашиновим і К.А. Головінською ще в 30-і роки. Встановлено, що тип лускатого покриву визначається двома не зчепленими (розташованими в різних хромосомах) аутосомними генами, кожен з яких представлений двома алелями (доміантним і рецесивним: Ss і Nn).

Поєднання алелей двох генів наступним чином визначає тип лускатого покриву: SSnn, Ssnn - лускаті, ssnn - розкидані, SSNn, SsNn - лінійні, ssNn - голі. Доміантний алель N в гомозиготному стані має летальний ефект, який проявляється на пізніх ембріональних стадіях і в період вилуплення. Таким

чином, схрещування коропів-носіїв гена N дає в потомстві 25% нежиттєздатних гомозигот NN.

Розкидані, лінійні і голі коропи являють собою мутантні форми, що виникли в ході еволюції в результаті мутацій генів: $S > s$ і $n > N$. Розкидані і лінійні коропи дуже мінливі за кількістю лусок і характером їх розподілу. У деяких розкиданих особин тіло може бути повністю покрите лускою, однак у таких риб на відміну від лускатих коропів луска не утворює правильних рядів; інші розкидані коропи, навпаки, характеризуються відсутністю луски і схожі на голих. В українського рамчатого коропа (різновид розкиданого типу) луска оздоблює тіло, утворюючи своєрідну "рамку".

Серед лінійних зустрічаються коропи, які мають один або кілька додаткових рядів луски, що йдуть паралельно основному ряду бічної лінії.

Є відомості, що мінливість "всередині" розкиданого і лінійного типів залежить від наявності генів-модифікаторів, які змінюють фенотипічні прояви "основних" генів лускатого покриву, а також і від умов середовища. Відомості з генетики лускатого покриву дозволяють прогнозувати результати будь-якого схрещування.

При сприятливих умовах вирощування фактичний склад нащадків зазвичай відповідає або близький до теоретично очікуваного. У селекційній практиці часто виникає необхідність у визначенні генотипу лускатих або лінійних коропів по гену S (тобто в ідентифікації гомо-і гетерозигот). Це завдання вирішується шляхом схрещування лускатих і лінійних коропів з розкиданими (ss).

Відсутність у потомстві від такого схрещування розкиданих коропів (при перевірці лінійних - 18 розкиданих і голих) свідчить про гомозиготності, що виявляється у плідника по гену S. Відбір тільки гомозиготних лускатих коропів (SSnn), виявлених за допомогою аналізу схрещування, дозволяє в подальшому позбутися вищеплення розкиданих особин. Гени лускатого покриву роблять сильний вплив на багато інших ознак, зумовлюючи в цілому дуже великі відмінності між коропами чотирьох зазначених типів. Перелік ознак, за якими коропи з різним типом лускатого покриву виявляють відмінності, включає близько різних показників, в тому числі морфологічні відмінності, біохімічні та фізіологічні особливості, показники продуктивності. Особливо великі розходження між лускатими і розкиданими коропами (без гена N) і лійними і голими (носіями гена N).

В цілому у лінійних та голих коропів спостерігаються численні відхилення від дикого типу і зниження життєздатності. Ряд морфологічних ознак, і перш за все число м'яких променів у плавцях, використовують в якості додаткових діагностичних ознак в тих випадках, коли ідентифікація особини тільки за типом лускатого покриву ускладнена (наприклад, у багатолускатих розкиданих і лінійних коропів). Для лінійних і голих коропів (носіїв гена N) характерні недорозвинення і зменшення числа м'яких (гіллястих) променів в анальному і спинному плавцях. Анальний плавець має у них зазвичай 4 гіллястих променя (замість п'яти у лускатих і розкиданих). При крайньому ступені редукції зазначені плавники практично відсутні, а

жорсткі промені, що залишилися, утворюють подобу кукси. Редукція спинного і анального плавців служить безперечним доказом присутності гена N.

Генетична мінливість по фарбуванню тіла у коропа (як і в інших риб) пов'язана з мутаціями генів, що впливають на синтез пігментів або на структуру пігментних клітин. Генетичний аналіз показав, що ряд типів забарвлення контролюється аутосомним геном, не зчепленими один з одним і з генами лускатого покриву. Лускатий короп і сазан зазвичай мають сріблясто-сіре із зеленуватим відлиском забарвлення тіла, більш темне з боку спини і майже біле з боку черевця.

У форм з редукованим лускатим покривом (розкидані, лінійні і голі) забарвлення шкіри зеленувато-або жовтувато-коричневе. Поряд з такими "нормальними" рибами зустрічаються коропа зі зміненим забарвленням - хромистим. У коропових стадах різних країн зустрічаються блакитні коропа. Схрещування блакитних коропів один з одним дає в потомстві тільки блакитних риб.

Таким чином, блакитні коропа завжди гомозиготні по мутантно рецесивному гену забарвлення. Попри подібний фенотипичний ефект, блакитні коропа виникали в різних випадках у результаті мутацій різних генів, які охоплюють як bD, br і b. Відповідно до зазначеної символіки генотипи блакитних коропів позначені як bDbD, brbr і bb. Плейотропний ефект виявлений тільки у генів br і b. Блакитні коропа brbr на 1-му році життя ростуть краще звичайних риб, а потім відстають від них; коропа bb характеризуються уповільненим темпом росту і зниженою здатністю до виживання. Відомі коропа із золотим і срібним забарвленнями. Обидва ці типи, як і блакитний, є простими рецесивними ознаками.

Гени золотого (g) і срібного (gr) забарвлень, як і ген блакитного забарвлення b, негативно впливають на ріст. Детально вивчено кілька мутантних типів забарвлення у японських коропів, в тому числі блакитний, помаранчевий, світлий і ознака "малюнок". Виникнення блакитного забарвлення у японських коропів пов'язано з відсутністю жовтого пігменту в ксантофорах.

Схрещування блакитного коропа із звичайним (темним) коропом дає в потомстві риб зі звичайним забарвленням, що вказує на рецесивний характер успадкування блакитного забарвлення і у японських коропів. Генотип блакитних риб позначений як rr, звичайних-RR.

При схрещуванні гібридів першого покоління F1 (RrхRr) в потомстві спостерігається розщеплення на темних і блакитних риб в співвідношенні, близькому до 3:1. Як показав генетичний аналіз, ця ознака контролюється двома рецесивними (дуплікатними) генами: b1 і b2. Таким чином, генотип помаранчевих риб b1b1b2b2. Схрещування помаранчевих риб із звичайними (b1b1b2b2хB1B1B2B2) дає нащадків із звичайною забарвленням - гетерозигот по обом генам: B1b1B2b2. У другому поколінні F2 спостерігається розщеплення на звичайних і помаранчевих особин в співвідношенні, близькому до 15:1.

Зміна пігментації під дією генів b_1 і b_2 проявляється вже на ембріональних стадіях. Гомозиготи $b_1b_1b_2b_2$ повністю (за винятком очей) позбавлені пігментних клітин і виглядають прозорими; помаранчеве забарвлення з'являється у них на більш пізніх стадіях.

Помаранчеві коропи в порівнянні зі звичайними характеризуються уповільненим темпом росту і зниженою здатністю до виживання. Поєднання генів помаранчевого та блакитного забарвлень ($b_1b_1b_2b_2rr$) призводить до появи білого забарвлення. Білі особини характеризуються сильно зниженим виживанням і повільним ростом. Більша частина з них гине до досягнення статевої зрілості.

Світле забарвлення і малюнок, на відміну від попередніх типів забарвлення, є домінантними ознаками і проявляються у гібридів першого покоління. Ознака "світле забарвлення" контролюється домінантним геном (L), що володіє летальним ефектом у гомозиготному стані. При схрещуванні світлих коропів ($Ll \times Ll$) в потомстві спостерігається розщеплення на світлих і звичайних темних риб, яке спочатку (на личинкових та малькових стадіях) близько до 3:1. Надалі відносне число світлих коропів зменшується, при цьому в першу чергу гинуть дуже світлі особини, гомозиготи LL (за орієнтовними підрахунками вони становлять на ранніх стадіях близько 20%). У цьоголіток F₂ при сприятливих умовах вирощування співвідношення світлих (Ll) і темних (ll) риб буває близько до теоретично очікуваному 2:1, але в більшості випадків кількість світлих риб виявляється менше очікуваного.

Ген світлого забарвлення впливає на багато інших ознак; росту (світлі коропи дещо більші за темних), екстер'єрні та інтер'єрні морфологічні ознаки, фізіологічні показники. Світлі коропи відрізняються також більш спокійною поведінкою і при утриманні в басейнах швидко звикають до людини.

Риби з малюнком характеризуються наявністю своєрідного світложовтого орнаменту на голові і такого ж кольору (але більш яскравого) смуги вздовж основи спинного плавця. Дана ознака контролюється одним домінантним геном (D). При схрещуванні особин з малюнком (гомозигот DD) і без малюнка (dd) усі особини в F₁ мають малюнок. У схрещуванні Dd x Dd і при аналізуючому схрещуванні (Dd x dd) спостерігаються співвідношення Менделя - відповідно 3:1 і 1:1.

В порівнянні із звичайними рибами коропи мають меншу відносну довжину голови. Виявлено негативний вплив, гена D на зимостійкість. При спільній зимівлі виживаність коропів з малюнком нижча, ніж у звичайних коропів, на 5-20% у годовиків і на 5-10% у дволіток. Вплив генів L і D на багато ознак має протилежну спрямованість.

Спадкові зміни забарвлення відомі і в інших видів ставкових риб. У райдужної форелі *Salmo gairdneri* зустрічаються кілька мутантних типів забарвлення: альбінізм, золотисте забарвлення, забарвлення паломіно (темно-жовте) і блакитне металеве забарвлення. Альбінізм пов'язаний з порушенням синтезу чорного і червоного пігментів. Риби-альбіноси мають

непігментоване (прозоре) забарвлення шкіри і червоні очі (останнє зумовлено просвічуванням кровоносних судин через позбавлену пігменту райдужну оболонку очей). Альбінізм контролюється одним рецесивним геном *a*.

Схрещування альбіносів один з одним дає в потомстві тільки альбіносів; у другому поколінні співвідношення нормальних риб і альбіносів зазвичай близько до 3:1, при аналізуючому схрещуванні - 1:1.

Золотисте забарвлення у форелі є полудомінантною ознакою. Золотисті риби завжди гомозиготних по мутантного гену *G* (генотип *GG*). Гетерозиготи (риби з генотипом *Gg*) мають проміжний тип забарвлення - темно-жовте (паломіно). При схрещуванні золотистих форелей із звичайними (*GG* x *gg*) усі особини *F1* мають забарвлення паломіно, в *F2* від схрещування *Gg* x *Gg* відбувається розщеплення на три фенотипічних класу: звичайні риби (*gg*), паломіно (*Gg*) і золотисті (*GG*) у співвідношенні 1 : 2:1. Золотисті риби, як і альбіноси, менш активні, ніж звичайна райдужна форель. Вони мають негативний фототаксис (уникають світла) і, за попередніми даними, гірше ростуть.

Блакитне металеве забарвлення проявляється у риб у віці 255-640 днів при утриманні їх в умовах помірного освітлення. Цей тип забарвлення успадковується як рецесивна ознака з неповною пенетрантністю (тобто проявляється не у всіх носіїв відповідного гена), на що вказує сильне варіювання частки забарвлених риб в однотипних схрещуваннях. Так, при схрещуванні двох забарвлених форелей тільки 91% нащадків мали у віці 300 днів блакитне металеве забарвлення; при схрещуванні гетерозиготних по гену забарвлення особин забарвлені риби становили 46%, а звичайні 54%. Риби з блакитним металевим забарвленням ростуть краще звичайних форелей. Середня маса у мутантних годовиків виявилася на 23% вище, ніж у звичайних риб.

У американського каналного сомика *Ictalurus punctatus* також виявлені альбіноси. Як і у форелей, альбінізм у сомиків контролюється одним геном *a* й успадковується як проста рецесивна ознака. Сомики альбіноси характеризуються зниженими виживанням і темпом росту; вони менш плодовиті і дають дрібну ікру. Поряд з чітко вираженою ознакою співвідношення Менделя у ставкових риб зустрічаються різноманітні відхилення від норми, які, хоча і носять спадковий характер, важко піддаються генетичному аналізу (так звані фенодевіанти). До числа подібних аномалій відносяться різні каліцтва голови (мопсовидність та ін.), плавників і хребта, редукція очей і багато інших дефектів. Такі відхилення можуть бути пов'язані і з різними зовнішніми причинами, однак, важливе значення при цьому має спадкова схильність риб. Число фенодевіантів збільшується при інбридингу. Частота виникнення фенодевіантів є одним з показників послаблення спадкової конституції матеріалу, який селекціонується.

Питання для самоперевірки:

1. Сформулювати перший і другий закони Менделя.

2. Поняття: ген, генотип, фенотип, гомозигота, гетерозигота, домінантність, рецесивність.
3. Яке схрещування називається моно гібридним?
4. Суть аналізуючого схрещування?
5. Назвіть якісні ознаки риб?
6. Дайте характеристику генетиці лускатого покриву у коропа.
7. Охарактеризуйте успадкування забарвлення у риб.

Лекція 7. Генетика статі риб.

План:

1. Еволюційні шляхи формування статі. Типи хромосомного визначення статі.
2. Рідкісні різновиди статевого розмноження та порушення у формуванні статі. Успадкування статі у риб.
3. Гіногенез, гібридогенез.
4. Генетичні особливості статевих хромосом та успадкування ознак, зчеплених із статтю.

1. Еволюційні шляхи формування статі

Стать – це сукупність ознак і властивостей організму, що забезпечує його участь у відтворенні і передачі спадкової інформації внаслідок утворення гамет.

Загальний принцип статевого розмноження є універсальним для всіх органічних форм незалежно від часу їхньої дивергенції в еволюційному процесі і рівня організації. Всі біологічні організми розмножуються статевим шляхом. У боротьбі за виживання більш ніж тримільйонна еволюція закріпила різні форми статевого розмноження.

Відомо три типи формування статі:

1. Прогамний – визначення статі відбувається до запліднення і залежить від відмінностей у масі цитоплазми в яйцеклітинах при їх формуванні: з дрібних яйцеклітин утворюються особини чоловічої статі, а з крупних – особини жіночої статі. 2. Елігамний – стать формується після запліднення на наступних стадіях онтогенезу і залежить від умов середовища, куди потрапить запліднена яйцеклітина. 3. Сингамний – характерний для більшості роздільностатевих організмів, вирішується в момент запліднення і залежить від варіантів поєднання статевих хромосом (савці, птахи, риби, дводомні рослини).

Типи хромосомного визначення статі

Весь хромосомний комплекс ділять на дві групи хромосом – статеві хромосоми і аутосоми.

У риб знайдені одностатево-жіночі форми, які розмножуються шляхом гіно- та гібридогенезу.

Гіногенез (гіно – самка, генез – походження) – форма статевого розмноження, при якій після осіменіння чоловічі статеві хромосоми інактивуються і подальший розвиток відбувається під контролем лише жіночих хромосом. При цьому способі розмноження не відбувається каріогамія – злиття ядер. Гіногенез характерний для триплоїдної форми срібного карася ($3n=150$) та представників родини коропових, пецилієвих, атеринових. У них поряд з диплоїдними формами існують одностатево-жіночі, звичайно поліплоїдні, гіногенетичні гібридні форми. У гіногенетичних самок не відбувається редукція числа хромосом в жіночих статевих клітинах. Перший поділ мейозу не відбувається і перше полярне тільце не відділяється. Ооцити після овуляції знаходяться на метафазі другого мейотичного поділу і мають не редуковане число хромосом. Після осіменіння головка спермія елімінується. Полярне тільце відділяється і завершує мейоз в яйцеклітині. Таким чином, у самок триплоїдної форми срібного карася весь мейотичний процес редукований до одного поділу, подібного до звичайного мітозу. Наявність двох форм срібного карася призводить до того, що співвідношення статей може сильно варіювати.

Гібридогенез знайдений у риб роду *Poeciliopsis*. Гібридогенні форми представлені лише самками, які розмножуються з самцями близьких видів. Соматичні клітини таких самок диплоїдні і містять гаплоїдні набори хромосом різних видів. В статевих клітинах на ранніх етапах оогенезу усі хромосоми батьківського походження елімінуються і в яйцеклітині потрапляє тільки гаплоїдний набір материнських хромосом. Процес запліднення відбувається нормально і в результаті злиття ядер гамет знов утворюються гібридні особини. Такий процес елімінації батьківських хромосом і їх повторне потрапляння відбуваються при гібридогенезі в кожному новому поколінні.

Риби у відношенні механізмів визначення статі є надзвичайно гетерогенною групою організмів. Довгий час дослідники не знаходили у них гетеро хромосом. У риб зустрічаються як хромосомний, так і не хромосомний типи визначення статі.

Крім описаних вище типів хромосомного визначення статі, описано цілий ряд рідкісних різновидів статевого розмноження. Порушення у формуванні статі також залежить від балансу між кількістю наборів аутосом і кількістю Х-хромосом (балансова теорія визначення статі у дрозофіли за К.Бріджесом) та аномальним набором статевих хромосом.

Партеногенез – це розвиток зародка, а потім і організму із незаплідненої яйцеклітини. Цей тип розмноження характерний для формування особин чоловічої статі (трутнів) у бджіл та ос, близько 3-5% особин у індіків, біля 20 видів ящірок, дуже рідко у курей. У людей відмічаються випадки так званого рудиментарного партеногенезу, тобто початок поділу яйцеклітини без запліднення приблизно до 50 бластомерів.

Порушення у формуванні статі викликаються різними факторами. Це зміна активності гормональної секреції тієї чи іншої статі, утворення аномальних гамет у зв'язку з порушенням правильного розходження хромосом під час мейотичного поділу тощо.

Гермафродитизм – явище, коли у особини присутні чоловічі і жіночі статеві ознаки. Розрізняють природний і патологічний гермафродитизм.

У природних гермафродитів є чоловічі і жіночі гонади і утворюються статеві клітини обох типів (кишковопорожнинні, черв'яки, моллюски деякі риби і рослини).

Патологічний зустрічається у роздільностатевих внаслідок порушення розвитку статевих залоз та їх гормональної діяльності. При цьому можуть одночасно розвиватись сім'яники і яєчники, або змішана залоза – овотестис.

Фримартинізм – спостерігається у великої рогатої худоби при одночасному розвитку плода чоловічої і жіночої статі і утворенні анастомозів між ними. Телички (фримартини) народжуються з недорозвиненими органами розмноження. При утворенні анастомозів із кров'ю від бичка до телички потрапляють андрогени і пригнічують розвиток яєчників. Теличок-фримартинів бракують.

Гінандроморфізм – це наявність у одного організму груп клітин, тканин або органів з набором хромосом, характерним для різних статей. Розрізняють передньо-задній, латеральний і мозаїчний гінандроморфізм. Причиною цього може бути втрата x-хромосоми, або цілого хромосомного набору, подвійне запліднення яйцеклітини при гетерогаметності жіночої статі (у шовкопряда), запліднення тільки одного з ядер двоядерного яйця у бджіл.

Штучний андрогенез (одержання лише особин чоловічої статі) та штучний гіногенез (одержання лише особин жіночої статі). Метод розроблений академіком Л.Б.Астауровим і його учнями на прикладі тутового шовкопряда під впливом високої температури та рентгенівських променів.

При опроміненні самок шовкопряда рентгенівськими променями спостерігається розрушення ядра яйцеклітини і в неї проникають декілька спермій із Z-хромосоми і розвиваються особини із ZZ-статевими хромосомами, типовими для чоловічої статі у метеликів.

За дії високої температури на самок шовкопряда в період мейозу затримується редукційний поділ ооцитів і утворюються яйцеклітини з диплоїдним набором хромосом з яких без запліднення утворюються тільки особини жіночої статі.

Генетичні особливості статевих хромосом та успадкування ознак, зчеплених із статтю

Статеві хромосоми X (z) та у (w) в генетичному відношенні не рівнозначні.

Статева x (z) хромосома, крім генів, які обумовлюють стать, несе на собі гени інших ознак. Ці ознаки мають особливості успадкування і називаються *зчепленими зі статтю*.

Статева у (w) хромосома в генетичному відношенні інертна, тобто крім генів статі ніяких інших генів (за невеликим виключенням) на собі не несе.

Особина гетерогаметної статі за генами, зчепленими зі статтю, завжди є гемізіготною, тобто за даною ознакою несе лише один ген.

Успадковується стать як звичайна менделююча ознака при схрещуванні рецесивної гомо зиготи з гетерозиготною і дає співвідношення статей як 1 : 1.

Якщо домінантна ознака, зчеплена зі статтю, характерна особині гетерогаметної статі, то успадкування відбувається за типом “хрес-навхрест”, тобто ознаку матері успадковують її сини, а ознаку батька – його дочки.

Ознаки, зчеплені зі статтю, мають практичне використання, особливо у птахівництві для раннього визначення статі.

Питання для самоперевірки:

1. Які хромосоми називають статевими, аутосомними?
2. Які типи гамет утворюються у гетерогаметної особи і гомогаметної?
3. Які три типи розмноження характерні для риб?
4. Які гени називаються зчепленими зі статтю?
5. Які рідкісні різновиди статевого розмноження у риб ви знаєте?

Лекція 8. Мутаційна мінливість риб.

План:

1. Мутації та їх класифікація
2. Генні або точкові мутації, геномні, хромосомні мутації
3. Позахромосомні мутації

Мінливість – це відмінності, які виникають між батьками і потомством чи особинами одного виду при взаємодії спадковості та середовища. Інколи, виникають раптові стійкі зміни спадкових ознак організму, пов'язаних із змінами самого генетичного апарату, які називають **мутаціями**.

Процес виникнення мутацій називають **мутагенезом**, особину, яка утворилась внаслідок мутацій – **мутантом**, а фактор, що спричинює мутацію – **мутагеном**. Термін «мутація» вперше був запропонований в 1901 р. голландським вченим Гуго Де Фрізом (1848–1935) у своїй класичній праці „Мутаційна теорія”, він же зложив основи і теорії мутаційної мінливості.

Мутації класифікуються за рядом факторів, зокрема:

1. По природі виникнення: природні (спонтанні) та штучні (індукованні).
2. Залежно від того, в яких клітинах виникають мутації вони бувають:
 - генеративними (виникають у статевих клітинах на різних стадіях гаметогенезу і передаються наступним поколінням);
 - соматичними (виникають у соматичних клітинах і в тварин не успадковуються, а в рослин у зв'язку з наявністю вегетативного розмноження успадковуються).

3. За локалізацією в клітині: ядерні і цитоплазматичні.
4. За дією мутації можуть бути:
 - домінантні, якщо в першому поколінні проявляються в гетерозиготному стані;
 - рецесивні, які можуть проявитись тільки в гомозиготному стані.
5. За напрямком розрізняють:
 - прямі, якщо домінантний ген перетворюється на рецесивний ($A \rightarrow a$);
 - зворотні, якщо рецесивний ген перетворюється на домінантний ($a \rightarrow A$).
6. Виходячи з господарсько-біологічної цінності мутації бувають:
 - шкідливі (летальні і напівлетальні), які спричиняють загибель особин на різних стадіях розвитку.
 - нейтральні, які ні до поліпшення, ні до погіршення ознак не призводять;
 - корисні, якщо поліпшується якість ознаки (молочна, м'ясна, ячна продуктивність та ін.);
7. За характером зміни генетичного матеріалу:
 - геномні мутації;
 - хромосомні мутації;
 - генні або точкові мутації.

Генні або точкові мутації

Генними або точковими називаються мутації, пов'язані із стійкими змінами структури окремих генів. Відомо, що ген у структурному відношенні — це ділянка молекули ДНК, що кодує ту чи іншу функцію чи ознаку організму та складається із різної послідовності нуклеотидів.

Тому зміна їх послідовності (зміна черговості, випадання чи вставка окремих нуклеотидів) призведе до зміни генетичного коду, а значить послідовності амінокислот та зміни структури і функції білку.

Якщо в одному триплеті випаде хоч один нуклеотид, то відбудеться зміщення рамки зчитування інформації. Отже, послідовність амінокислот у майбутній молекулі білка буде іншою, тобто утвориться інший білок. Функція білка також зміниться повністю або частково.

За своїм впливом на синтез білку генні мутації поділяються на:

Місенс-мутації – це наслідок заміни нуклеотидів, що призводить до зміни кодуєчих триплетів та відповідно й зміни послідовності амінокислот

Сіменс-мутації – це такі зміни послідовності нуклеотидів, які внаслідок виродженості (надлишковості) генетичного коду, не призводять до зміни послідовності амінокислот та структури білку

Нонсенс-мутації – виникають при появі всередині термінальних стоп-триплетів, що перериває синтез поліпептидного ланцюгу

Мутації зміщення рамки зчитування – виникають при появі всередині гена вставок (нуклеотидів), що призводить до зміни генетичного коду та структури білку

Геномними – називаються мутації, що пов'язані із зміною кількості

хромосом чи кількості наборів хромосом. Ви прекрасно вже знаєте, що кількість і форма хромосом є системною видовою ознакою, проте сталість кількості хромосом відносна, і в деяких випадках вона може змінюватись.

Якщо кількість хромосом збільшується на один, два чи більше гаплоїдних наборів, то таке явище називається поліплоїдією.

Якщо ж збільшення чи зменшення кількості хромосом відбувається на 1, 2, 3 і т.д. по кожній парі, то має місце явище гетероплоїдії або анеуплоїдії.

В нормі – переважна кількість видів тварин і людина в соматичних клітинах має диплоїдний набір хромосом, який ми позначаємо (2n)

Організми, що мають одинарний набір хромосом, називаються гаплоїдами і позначаються (1n),

Гаплоїдність може бути природною у деяких еукаріотичних мікроорганізмів чи нижчих рослин або може бути однією з фаз життєвого циклу (гаплофаза, гематофіт). У деяких видів членистоногих і комах, наприклад у трутнів, гаплоїдами є самці, які розвиваються із незаплідненої яйцеклітини партеногенетичним шляхом або із запліднених яйцеклітин, у яких один із наборів хромосом елімінується. Характерною для гаплоїдів є стерильність при статевому розмноженні — результат порушення мейозу.

Гаплоїди у риб нежиттєздатні. Найчастіше виникають триплоїди. Ймовірно у всіх риб з відносно високою частотою утворюються диплоїдні гамети. Основною причиною їхнього прояву у самок є злиття ядер яйцеклітини і другого направляючого 83 тільця, редукції числа материнських хромосом при цьому не виникає. Злиття такої яйцеклітини з нормальним спермієм (а також проникнення в нормальну яйцеклітину диплоїдного спермія або двох сперміїв одночасно – поліспермія) веде до виникнення триплоїдів. Вони можуть бути життєздатними.

Тетраплоїди риб також з'являються внаслідок злиття диплоїдних гамет. Дані з генетики якісних ознак використовують в селекції. Наприклад, у коропів з різними типами трансферину спостерігають різну зимостійкість. Відзначено підвищену стійкість до дефіциту кисню у коропів гетерозиготних за геном сироваткових естераз і у коропів з трансферином А. При роботі з райдужною фореллю кращі результати одержують при схрещуванні самок і самців з однаковим гомозиготним складом за трансферином і гетерозиготних за альбуміном. Тестування риб за рядом білкових систем дозволяє проводити генетичну паспортизацію окремих плідників та ідентифікацію потомства при спільному вирощуванні.

Поліплоїдні організми – мають збільшений набір хромосом кратний гаплоїдному, в зв'язку з цим розрізняють:

- триплоїди (3n)
- тетраплоїди (4n)
- пентаплоїди (5n) і т.д.

Якщо збільшення наборів хромосом відбувається при міжвидовій гібридизації – то алополіплоїдії.

Основні причини поліплоїдії — спонтанні або індуковані порушення мітотичного і мейотичного поділу клітин, що нерозходження хромосом з утворенням так званих «нечистих гамет», а також також наступні явища:

- полісмермія (якщо яйцеклітину запліднюють не один, а декілька сперматозоїдів)

- полігінія (в утворенні зиготи беруть участь декілька ядер яйцеклітин та сперматозоїдів)

При мітозі в материнській соматичній клітині проходить поділ хромосом, а з певних причин поділ клітини може не відбутись, що й призведе до утворення тетраплоїдної ($4n$) мутаційної клітини.

При мейозі за подібною схемою – в статевих клітинах, замість нормального гаплоїдного, утворюється невластивий диплоїдний набір хромосом. При їх заплідненні нормальними гаметами – утвориться триплоїдний набір хромосом.

Гетероплоїдія (анеуплоїдія) – геномні мутації, при яких кількість хромосом змінюється некратно гаплоїдному набору, а як правило збільшується чи зменшується на 1-2 по певних парах хромосом.

Якщо зміна кількості хромосом стосується аутосом – то такі порушення називаються аутосомними, а якщо статевих хромосом – гоносомними.

Наприклад:

1. Синдром Дауна у людей пов'язаний з трисомією (надлишкова хромосома) по 21 парі хромосом – $2n+1=47$ хромосом.

Внаслідок чого розвиваються порушення розумової діяльності, дефекти скелету та внутрішніх органів.

- трисомія по 18 парі у ВРХ – призводить до вкорочення кісток верхньої щелепи та вродженої черевної водянки

- трисомія по 23 парі у ВРХ – зумовлює розвиток карликовості

2. Синдром Клайнфельтера – пов'язаний з трисомією надлишкової X-хромосоми у самців – $XYY+2A=47$ хр.

У хворих бугаїв – затримка росту, гіпоплазія сім'яників, олігоспермія, некроспермія.

Основною причиною розвитку анеуплоїдних форм є неправильне розходження хромосом під час редукційного чи екваційного поділів мейозу чи анафази мітозу, внаслідок чого одна з дочірніх клітин має більшу кількість хромосом, а інша меншу. (Прокоментувати схему справа)

Хромосомні мутації

Хромосомними – називаються мутації, що пов'язані із зміною структури хромосом та проявляються у вигляді внутрішньохромосомних чи міжхромосомних перебудов

Внутрішньохромосомні перебудови (аберації) бувають у вигляді:

- нестач
- делецій
- дуплікацій

- інверсій
Міжхромосомні перебудови проявляються у вигляді:
- транслокацій
- транспозицій (інсерцій)
-

Нестачі пов'язані з втратою кінцевої ділянки хромосом, внаслідок чого одна з пари гомологічних хромосом коротка, а друга – довша. Втрата ділянки хромосом веде до зміни ознак, які повинні були контролюватися втраченими генами.

Делеція – це випадання внутрішньої частини хромосоми, а кінці хромосоми зклеюються. Також відбувається втрата окремих генів і зміна відповідних ознак.

Дуплікація – це подовження тієї або іншої ділянки хромосоми за рахунок якого-небудь вільного фрагменту.

Інверсія – це поворот середньої ділянки хромосоми на 180° . Виникаючий двохсторонній розрив призводить до перевертання з наступним з'єднанням відкритих кінців.

При цьому фенотипових змін можна й не помітити, оскільки кількість і якість генів залишається незмінними, хоча досить часто, протягом мейозу, можуть виникати аномальні гамети, які спричиняють неплідність.

Міжхромосомні перебудови:

Транслокація – це зміни, пов'язані з обміном ділянками між негомологічними хромосомами. При цьому ділянки, що обмінялися, можуть бути однакові або неоднакові за довжиною і включати однакову або неоднакову кількість генів. Найбільш поширена Робертсонівська транслокація $1/29$ у великої рогатої худоби, що призводить до зниження відтворних показників та зростання ембріональної смертності.

Транспозиція (інсерція) – це вставка в хромосому невеликих фрагментів з кількома генами.

Мутагенні фактори середовища поділяються на фізичні, хімічні та біологічні мутагени.

Фізичні мутагени – до них відносять вплив рентгенівських, ультрафіолетових та радіоактивних променів. При опроміненні біологічних об'єктів проходить складний ланцюг подій, домінуючу роль серед яких відіграє процес іонізації атомів і утворення високореактивних вільних радикалів, що токсично діють на клітинні структури та змінюють структуру ДНК. До хімічних мутагенів належать органічні і неорганічні кислоти, луги, перекиси, солі металів, формальдегід, феноли, різні барвники (їх нараховується більше 600). Серед хімічних мутагенів слід виділити цілу групу фармакологічних препаратів, надмірне вживання яких може призвести до розвитку мутацій як в людей, так і у тварин (наприклад: групи барбітуратів, нітрофуранів, саліцилатів).

Біологічні мутагени – це живі організми, які викликають мутації у тварин. це віруси, бактерії, гельмінти, рослинні екстракти. Мутагенна дія цих організмів пов'язана з проникненням у клітину чужорідної ДНК, яка викликає мутації в клітині тварин. лікарські препарати: сульфаніламід, антибіотики, кормові добавки, консерванти мають мутагенну дію.

Природний вихід гіногенетичних риб можна отримати, впливаючи на запліднені яйцеклітини теплом, холодом, шоком, тиском (2 фаза мейозу). Методика розроблена для коропа, райдужної форелі, білого амура, товстолобика, пеляді та ін. Але гіногенетичне потомство призводить до гомозиготності риб за багатьма генами, що від'ємно оказується на їх темпі росту, виживаємості.

При чоловічій гетерогаметності ♂ XY гіногенетичне потомство – одні ♀ XX. При жіночій гетерогаметності ♀ WZ утворюються гіногенетичні ♂ ZZ і ♀ WW.

Індукований гіногенез застосовується для отримання одностатевих жіночих потомків, але головною метою є отримання високо інбредних ліній для промислової гібридизації (коефіцієнт інбридингу = 0,60 F₁, F₂ = 0,77, F₃ = 0,82). Для отримання такого інбридингу з такою гомозиготністю потрібно було б отримати 6 поколінь = брат x сестра.

Гіногенетичне потомство майже – чиста лінія (як у рослин) не мають промислової цінності, бо низькопродуктивні. Але їх можна схрестити із аутбредними самцями. Цей метод використовують в Чехії, Словачів, Угорщині при роботі із пеляддю, коропом.

Андрогенез – розвиток зародку під контролем батьківської спадковості. Для отримання життєздатних диплоїдних андрогенетичних риб викликають подвоєння чоловічих хромосом шляхом блокування першого ділення гаплоїдних зародків. Андрогенез застосовують для збереження зникаючих генофондів риб. В даний час андрогенні потомки отримані у коропа, райдужної форелі та ін. риб.

Індукована поліплоїдія – штучне збільшення числа гаплоїдних хромосомних наборів – триплоїдів = 3п – вони генетично стерильно утворюють повноцінні гамети (редукція статевих желез). Вони використовуються для товарного вирощування.

Поліплоїдію викликає дія шоків та блокування 2 ділення мейозу в яйцеклітині при заплідненні їх сперміями (2п – жіночі + 1п - ♂ = 3п), ♂ XXУ і ♀ XXX. Застосовують у райдужної форелі, каналного сомика, теляні та ін. В США розводять триплоїдного білого амура.

Другий метод схрещування ♀ 4п x ♂ 2п – д і 3п ♂.

Індуковану поліплоїдію часто об'єднують з віддаленою гібридизацією. Їх мета отримання особи із 2 гаплоїдними наборами 1-го виду і 1 набір іншого вони мають цінні господарські якості.

Гібриди лососевих – 2п райдужної форелі і 1п кижуча прискорений ріст і стійкість до захворювань, 3п – коропо-карасеві гібриди об'єднують якості батьків.

Антимутагени – агенти, що мають здатність зменшувати частоту природних або штучних мутацій (хімічні – вуглекислий газ, колхіцин, t).

Питання для самоперевірки:

1. Що таке мутаційна мінливість?
2. Що таке мутації?
3. Назвіть типи мінливості.
4. Дайте класифікацію мінливості.
5. Чим відрізняються між собою генні, геномні і хромосомні мутації?
6. Які мутагени середовища ви знаєте?

Лекція 9. Генетика популяцій і генетичні основи інбридингу і гетерозису у риб.

План:

1. Поняття популяційна генетика. Закон Харді-Вайнберга
2. Фактори динаміки генетичної структури популяцій
3. Генетичні основи інбридингу і гетерозису у риб

Вивчення змін у процесі передачі спадкової інформації має важливе значення для пізнання еволюційного процесу, управління процесом розведення сільськогосподарських тварин.

Вивченням цих питань займається **популяційна генетика** - розділ генетики, що вивчає спадкову послідовність у групах організмів, популяціях. Генетики вивчають генетичну структуру популяцій і те, як ця структура змінюється з покоління в покоління.

Популяція - досить численна група особин одного виду, що має риси генотипної подібності та різноманітності й розмножується на певній території шляхом вільного парування (панміксії). Причина, через яку окремий організм не може бути одиницею процесу еволюції, полягає в тому, що генотип протягом життя залишається незмінним, а тривалість життя дуже обмежена. Проте популяція за необхідних умов середовища може існувати завдяки переважно спадковій інформації досить тривалий час. Крім того, генетична структура популяції під дією природного добору і мутацій весь час змінюється, завдяки чому виникає резерв спадкової мінливості як бази для селекції та пристосування організмів у разі зміни умов середовища.

Вид – сукупність особин, схожих за основними морфологічними і функціональними ознаками, каріотипом, поведінковими реакціями, що мають загальне походження, заселяють певну територію, що схрещується в певних природних умовах виключно між собою і що при цьому породжує плодовите потомство. Вид є генетично закритою системою, популяція — система генетично відкрита.

Тому процес видоутворення в загальній формі обмежується перетворенням генетично відкритих систем у генетично закриті. Незважаючи

на дискретну будову спадкових одиниць, мінливість організмів має безперервний характер, а еволюційний процес — принципово безмежний. Популяція є його елементарною одиницею.

З генетичної точки зору в популяції представлені особини різні за своїми фенотиповими й генотиповими властивостями. Генетичні процеси, які протікають у великих сукупностях особин (тобто популяціях), вивчає особливий розділ генетики, що одержав назву «популяційна генетика». Основи розвитку популяційної генетики, яка в даний час відіграє значну роль у розумінні процесів природної еволюції, а також штучної еволюції рослин під впливом людини заклав С. С. Четвериков ще у 1926 р. Відомо, що популяційна генетика бере свій початок з двох основ — генетики й біометрії.

Популяції, як генетично неоднорідній групі особин, протиставляються чисті лінії, під якими розуміють групи організмів, які абсолютно однорідні за генотипом. Поняття «популяція» і «чиста лінія» ввів у генетику данський учений В. Йогансен на початку ХХ ст. Чисті лінії створюються в результаті самозапилення або близькородинного схрещування (інбридингу) протягом значної кількості поколінь.

Як відомо, комплекс генів кожної особини називають генотипом, а загальний запас генів особин, що входять у ту чи іншу популяцію, становить генофонд цієї популяції. Різноманітність організмів, що відносяться до однієї популяції, залежить як від генотипу, так і від умов існування. Відмінність між організмами, що належать до однієї чистої лінії, зумовлена лише впливом навколишнього середовища, тому що генотип у них усіх однаковий. У зв'язку з цим результати відбору в популяціях та чистих лініях різні.

У вільно розмножуючій популяції спостерігається відповідне співвідношення генотипів, що довели англійський математик Г. Харді й німецький лікар В. Вайнберг у 1908 році. В ідеальній популяції, яка знаходиться в стані рівноваги, згідно з цим законом частки різних генотипів повинні необмежено довгий час залишатися сталими, а у природних популяціях генетична структура в поколіннях змінюється.

Частоту генотипів у популяції визначають за формулою Харді-Вайнберга:

$$p^2 AA + 2pqAa + q^2 aa = 1,$$

де p і q — концентрація відповідних генів і відповідно також $pA + qa = 1$.

Наведене рівняння одержало назву закон Харді-Вайнберга, згідно з яким частоти алелів не змінюються від одного покоління до іншого; рівноважні частоти генотипів знаходять піднесенням до квадрату суми частот алелів; рівноважні частоти не змінюються від покоління до покоління; рівноважні частоти генотипів досягаються за одне покоління. Цей закон є доказом результативності застосування математики в генетиці та селекції рослин. Він є одним з основних законів популяційної генетики. Звичайно ж, даний закон найкраще діє за відсутності мутацій, випадкових змін та тиску добору.

Використовуючи цей закон, можна вирахувати насиченість популяції тими чи іншими генами. Гомозиготні індивідууми за рецесивним геном завжди можна визначити простим підрахунком їх відсоткової присутності в

популяції. Припустимо, що $aa = q^2 = 16 \%$. Зважаючи, що кількість доміантних і рецесивних генів у популяції становить 100 %, доходимо висновку, що:

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ (або 100 \%)},$$

де: p - відсоток доміантних алелів;

q - відсоток рецесивних алелів;

p^2 - гомозиготи за доміантним алелем;

$2pq$ - гетерозиготи;

q^2 - гомозиготи за рецесивним алелем.

Закон Харді-Вайнберга можна назвати законом рівноваги генних концентрацій у популяціях, що вільно схрещуються (панміксичних). Цей закон стверджує, що при відсутності чинників, які змінюють концентрацію генів, популяція може мати будь-які співвідношення алелів і при цьому відносні частоти кожного з них постійні в поколіннях. Якщо популяція під впливом яких-небудь причин буде виведена зі стану рівноваги, тобто зміниться відносна концентрація алелів, то в наступному поколінні у ній знову на основі вільного схрещування встановлюється зрівноважений розподіл генотипів.

Фактори динаміки генетичної структури популяцій

У процесі еволюції відбувається постійна зміна частот генів, що призводить до заміни одних генотипів іншими. Ця зміна співвідношення генотипів і є суттю динаміки генетичної структури популяції. Найбільш істотними факторами еволюції є мутації, міграції, дрейф генів (генетико-автоматичні процеси), природний і штучний добір, інбридинг, схрещування (міжпородне й міжвидове) та ізоляції. Ці фактори зумовлюють зміну частот генів у наступних поколіннях або їх рівновагу, а процес, який за цього відбувається, називають мікроеволюційним. Упродовж цього процесу, породи сільськогосподарських тварин у поєднанні з штучним добром і підбором поліпшуються за основними господарське корисними ознаками.

Вплив мутаційного процесу на динаміку популяцій.

Виходячи з теоретичних припущень, сталий склад популяції за частотою генів досягається за умови відсутності мутаційного процесу. Але відомо, що цей процес відбувається постійно під впливом природних і штучних чинників. Виникаючи при цьому мутації призводять до зміни спадкової інформації, коли клітина не гине, а набуває якостей, яких раніше не було, або втрачає старі якості. Мутагенний вплив є важливим фактором еволюції - постачальником сировини для природного добору. Відомо, що еволюція відбувається за рахунок елімінацій маси менш пристосованих організмів, носіїв шкідливих мутацій. До того ж, чим складніша структура організмів, тим простіше її порушити і важче вдосконалити.

Мутації алелів ведуть до зміни частот генів у популяції, внаслідок чого порушується її рівновага і змінюється генетичний склад. Цей процес називається мутаційним тиском. Він зумовлює частоту прямих і зворотних мутацій (від нормального до зміненого алеля і навпаки).

У популяціях домашніх тварин досить поширені рецесивні мутації. За цього вони переважно знаходяться в гетерозиготному стані. Деякі з них використовуються в селекційному процесі шляхом закріплення цінних ознак, що виникли в результаті мутацій.

Нагромадження в популяції прихованих рецесивних генів називається генетичним вантажем. Він разом із нагромадженням генетичної мінливості може знижувати пристосованість популяцій шляхом виникнення особин із летальними і напівлетальними алелями.

Розрізняють три типи генетичного вантажу: мутаційний, збалансований і перехідний. Як вказують Є.К. Меркур'єва та Г.М. Шангін-Березовський (1983), мутаційний вантаж виникає у разі мутування домінантного алеля в рецесивний $A \rightarrow a$. Це зумовлює перехід шкідливого мутаційного алеля в гомозиготний стан і його виділення з популяції, оскільки і в такому стані він легко виявляється або спричинює загибель особини. Це веде до зниження концентрації відповідного алеля в популяції.

Збалансований мутаційний вантаж викликається дією так званого збалансованого поліморфізму, який усуває гомозиготні генотипи (aa), але підтримує в популяції наявність алеля. Цей механізм також покладено в основу біохімічного поліморфізму різних субстанцій організму. У цьому випадку розширюється спектр пристосувальних можливостей гетерозиготних носіїв цього локусу.

Перехідний (субстатусіональний) генетичний вантаж зумовлений тим, що адаптивний алель в одних умовах втрачає свої здатності, а дія нового алеля ще не досягла адаптивного рівня і тоді генетичний вантаж створюється за рахунок наявності старого алеля.

Генетичний вантаж широко використовується в прогресивній мікроеволюції тварин. Це бачимо на прикладах виведення тварин із кольоровою вовною, платинових лисиць, безволосяних собак, карликових порід курей, коней, овець.

Класичним прикладом є виведення в Англії ангорської породи овець. Через коротконогість вівці цієї породи потребують менших витрат з догляду на пасовищі, тобто відповідають економічним запитам тваринництва.

У популяціях майже всіх сільськогосподарських тварин зустрічаються спадкові дефекти, аномалії та інші відхилення, які негативно впливають на господарсько корисні ознаки та стан відтворення.

Мутації, які спричиняють загибель плоду чи новонародженого називаються *летальними*.

Вивчення частоти виникнення мутацій у популяціях сільськогосподарських тварин свідчить, що вони мають ступеневий характер: на першому місці стоять рецесивні гени, які не проявляють летальної дії, на другому - рецесивні летальні (рецесивні мутації) і, врешті, - видимі домінантні мутації. Летальні алелі за прийнятим визначенням - це гени, які спричиняють загибель особин до періоду статевої зрілості. Сублетальні алелі — гени, що обумовлюють загибель до народження; напівлетальні алелі -

гени, що обумовлюють загибель менше 50% новонароджених; субвітальні алелі - гени, що обумовлюють виживання значного (більше 50%) поголів'я. Разом із мутаціями на генетичну структуру популяції значно впливає *міграція*, або потік генів. Це явище виникає, коли особини з однієї популяції переміщуються і схрещуються з представниками іншої популяції. Знаючи динаміку частот алелів у вихідних популяціях та в популяції, до якої надходив потік генів, можна визначити його інтенсивність з розрахунку на одне покоління

Генетичні основи інбридингу і гетерозису у риб

Чистопородне (чисте) розведення передбачає відтворення якої-небудь племінної групи (породи, породної групи, внутрішньо породного типу і т. п.) "в чистоті". За ступеня споріднення плідників чистопородне розведення підрозділяють на родинне (інбридинг) і неродинне (аутбридинг). Інбридинг. Під інбридингом розуміють отримання потомства від плідників, що знаходяться в ближньому ступені споріднення. Ступінь споріднення визначається числом поколінь до спільного предка. Парування особин, що мають загального родича в першому поколінні (спаровування типу: брат х сестра, батько х дочка), називають тісним інбридингом або близькоспорідненим розведенням; в інших випадках говорять про помірний інбридинг. Показником ступеня інбридингу служить коефіцієнт інбридингу, під яким розуміють ймовірність зменшення числа гетерозиготних локусів в порівнянні з вихідним станом. Наприклад, якщо припустити, що у вихідній популяції 80% всіх локусів знаходилися в гетерозиготному стані, то при коефіцієнті інбридингу 0,3 число гетерозиготних локусів знизиться на 24% і складе 56%, в той час як число гомозиготних локусів підвищиться до 44%. Однак слід мати на увазі, що це лише розрахункові, імовірнісні величини. Підвищенню ступеня гомозиготизації в значній мірі можуть перешкоджати (особливо при помірному інбридингу) природний і штучний відбір, які підтримують в популяції збалансовані поліморфні системи. У роботах з рибами коефіцієнт інбридингу F визначають за кількістю плідників, які використовуються для одержання потомства.

Родинне розведення веде, як правило, до пригнічення ряду ознак - інбредних депресії. Основною причиною інбредних депресії є перехід в гомозиготний стан і, як наслідок, - фенотипічні прояв шкідливих рецесивних генів. Важливу роль при цьому відіграє також порушення систем збалансованого поліморфізму. При інбридингу різко знижуються виживаність і плодючість нащадків, а в деяких випадках близькоспоріднене розведення веде до повної втрати селекційного матеріалу. Тому при створенні високо інбредних ліній закладають звичайно безліч (кілька десятків і навіть сотень) груп, з яких надалі зберігається лише незначна частина особин, витримали тривалий інбридинг.

Ступінь інбредних депресії залежить від швидкості наростання коефіцієнта інбридингу. За допомогою помірно спорідненого схрещування можна домогтися відносно високих значень коефіцієнта інбридингу (близько 30-40%) без істотного зниження життєздатності і продуктивності тварин. У

цьому випадку гомозиготності зростає лише по окремих генах із збереженням збалансованого поліморфізму по найбільш важливим локусам.

Наслідки інбридингу на рибах вивчені поки що недостатньо. Є відомості, що у коропа одне покоління тісного інбридингу (схрещування сибсів) знижує темп росту на 15-20%; поряд з цим значно знижується виживаність, збільшується відносне число виродків.

За даними Г. Кінкайда, схрещування сибсів форелі протягом двох поколінь знизило виживання молоді на 29,7%, темп росту на 33,5%, ефективність використання корму на 14,9%; число особин з різними морфологічними дефектами збільшилося майже вдвічі. Негативні наслідки інбридингу відзначені і в інших видів риб. Особливо сильно позначається інбридинг на відтворної системі. Так, у високо інбредних гіногенетичних самок коропа ($F = 0,6 / 0,8$) спостерігалися затримка статевого дозрівання і різні порушення в розвитку яєчників: близько 40% всіх досліджених риб мали ознаки інтерсексуальні, зустрічалися і стерильні особини.

Гетерозис, або гібридна потужність, - це реакція організмів на схрещування з віддалено спорідненими особинами того ж виду. Таке схрещування, відоме як ауткроссінг, може призводити до збільшення гетерозиготності, яке виражається в поліпшенні загального стану тварин, підвищенні життєздатності ікри і т. д. Гібридна потужність зазвичай зникає у другому поколінні, так як кількість гетерозиготних особин зменшується. Отже, щоб отримати сильне потомство, для схрещування необхідно утримувати дві або більше родинні лінії плідників. В ідеалі рибовод хотілося б мати окремі інбредні лінії організмів, гомозиготні за кількома ознаками, одну - з доміантними алелями ознаки, іншу - з рецесивними, і так по кожній ознаці. Батьківський генотип може бути таким:

Самець = aa BB cc DD ee

Самка = AA bb CC dd EE

Після схрещування цих особин потомство буде гетерозиготне по кожному гену:

F1 = aA bB cC dD eE

Зміст і схрещування двох інбредних ліній риб - це ще не вирішення проблеми. Зрештою, доведеться замінювати плідників і по необхідності змінювати генофонд популяції отриманням нових плідників шляхом подальшого інбридингу всередині ліній або селекцією риб, проведеної яким-небудь іншим способом. Для суворо випадкового схрещування (ще один спосіб зменшення інбридингу) необхідна досить велика популяція плідників, і навіть в цьому випадку можливий інбридинг. В остаточному підсумку він стає настільки серйозною проблемою, що виникає необхідність придбання нових ліній плідників. Кінкейд запропонував, щоб при культивуванні лососевих маточне стадо складалося не менше ніж з 25 пар, оптимальна чисельність стада 50-100 пар плідників.

Третій спосіб зменшення інбридингу полягає в утриманні трьох ліній плідників і застосуванні чергується схрещування ліній. Такі лінії зазвичай отримують поділом тварин, які дадуть потомство з бажаними ознаками, на

три групи, що позначаються *A*, *B* і *C*. Під час кожного сезону розмноження самці з лінії *A* схрещуються з самками з лінії *B*, самці *B* - з самками *C*, самці *B* - з самками *A*. Потомство від цих схрещувань міститься або спільно, якщо батьківські особини використовуються для подальших спаровувань, або роздільно в кількостях, достатніх для заміни плідників протягом декількох років, якщо це буде необхідно. Ступінь інбридингу при схрещуванні, що чергується дещо менше, ніж при випадковому. Така схема справно вирішує проблему заміщення плідників, яка виникає при використанні тільки двох ліній тварин, що розмножуються.

За неспорідненого підбору створюють нові гетерозиготні генотипи, які в певних поєднаннях проявляють ефект гетерозису. Гетерозис - це явище при якому потомки першого покоління, отримані в результаті схрещування за певних методів підбору, переважають батьківські форми за окремими господарськими ознаками. Біологічною передумовою прояву ефекту гетерозису є підвищення рівня розвитку ряду ознак у помісей, одержаних при схрещуванні. Гетерозис, гібридна сила – збільшення сили росту, життєздатності й продуктивності гібридів порівняно з вихідними формами. Вперше це явище виявив у 1760 р. німецький ботанік Й.Г. Кельрейтер при схрещуванні двох видів тютюну. Міжвидовий гібрид характеризувався потужним розвитком та скоростиглістю. Проте розкрити явище гібридної сили на той час Й.Г. Кельрейтеру не вдалося. Явище гібридної сили Ч. Дарвін (1876) пов'язував з перехресним запиленням. Такого висновку вчений дійшов у результаті розроблення теорії еволюції. Ч. Дарвін зробив загальний висновок про сприятливу дію перехресного запилення і шкідливу – самозапилення. Підвищену життєздатність гібридів він пояснював об'єднанням у зиготі різноякісних гамет. У науку поняття “гетерозис” увів американський генетик Джордж Шелл (George Harrison Shell) у 1914 р., який у своїх роботах підняв питання в селекційній практиці у риб виділяють такі основні форми прояву гетерозису: репродуктивний і адаптивний.

Репродуктивний гетерозис виявляється в кращому розвитку органів розмноження, підвищенні плодючості.

Адаптивний гетерозис виявляється у підвищеній життєздатності гібридів, їх вищим виживанням, кращою пристосованістю та стійкістю проти несприятливих умов довкілля.

Явище гетерозису проявляється лише у помісей I покоління при схрещуванні добре поєднаних порід за низькоуспадкованими ознаками і не проявляється за сумою ознак.

Питання для самоперевірки:

1. Дайте визначення поняття популяцій та чистих ліній.
2. Яка генетична структура популяцій?
3. Сформулюйте закон Харді-Вайнберга.
4. Які фактори динаміки популяцій ви знаєте?
5. Які генетичні основи інбридингу і гетерозису у риб?

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

1. В.В. Базалій, В.В. Бех, Ю.В. Пилипенко та ін. Генетика риб. – Херсон: ОЛДІ-ПЛЮС. – 2016. – 305 с.
2. В.В. Базалій, І.М. Шерман, Ю.В. Пилипенко. Основи рибогосподарської генетики. – Херсон. – 2007. – 275 с.
3. Генетика: підручник: у 2 ч. / Лановенко О. Г. ; Херсон. держ. ун-т. - Херсон : Вишемирский В. С., 2019 .Ч. 1 : Закономірності та механізми спадковості. - 2019. - 311 с.
4. Генетика [Текст]: підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В. І. Ніколайчук, М. М. Вакерич ; Держ. вищ. навч. закл. "Ужгород. нац. ун-т", Біол. ф-т. - Ужгород : Гражда, 2013. - 504 с.
5. Vodianitskiy O.M., Potrokhov O.S., Zinkovski O.G. Embryonic and Early Postembryonic Development of Carp and Activity of Enzymes of the Energy and Plastic Metabolism under Impact of Water Temperature Fluctuations // Hydrob. J. 2017. Vol. 53, 1. P. 78–86.
6. Генетика з основами селекції : підруч. / [С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев та ін.]. – К., 2000. – 292 с.
7. Голда Д. М. Генетика. Історія. Відкриття. Персоналії. Терміни /Д. М. Голда. – К. : Укр. фітосоціолог. центр, 2004. – 127 с.
- 8-. Тоцький В. М. Генетика: Підручник / 3-тє вид., випр.. та доп. – Одеса: Астропринт. 2008. – 712 с.