

Тема: Генетика статі й успадкування, зчеплене зі статтю.

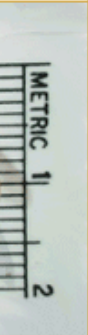
Вивчення нового матеріалу

1. Генетика статі

Існує три основних типи визначення статі: до запліднення, в момент запліднення та після запліднення .

У людини, як і в більшості хребетних, комах та деяких інших організмів стать визначається в момент запліднення та зумовлена відмінностями в хромосомних наборах особин різної статі.

Диплоїдний набір хромосом кожного організму, що розмножується статевим, містить аутосомні хромосоми (*аутосоми*, їх набір однаковий у особин різної статі) та статеві хромосоми (*гоносоми*). У людини, наприклад, за загальної кількості хромосом $2n = 46$, наявні 44 аутосоми та 2 статеві хромосоми. Останні й визначають стать дитини в момент запліднення.

	Гетерогаметна стать — чоловіча	Гетерогаметна стать — жіноча
Гетерогаметна стать має особливу хромосому	$\text{♀ XX} - \text{♂ XY}$  	$\text{♀ ZW} - \text{♂ ZZ}$  
Гетерогаметна стать має лише одну статеву хромосому	$\text{♀ XX} - \text{♂ XO}$  	$\text{♀ ZO} - \text{♂ ZZ}$  

2. Типи визначення статі.

Статеві ознаки можуть бути морфологічними, фізіологічними, біохімічними, поведінковими тощо. Ознаки статі поділяють на первинні та вторинні статеві ознаки. У більшості інших ссавців (в тому числі й людини), дрозоді та деяких рослин є два види статевих хромосом: X та Y, набір яких визначає стать. При наявності в каріотипі двох X-хромосом стать особини буде жіночою (гомогаметна стать); X- та Y-хромосоми - чоловічою (гетерогаметна стать). Відповідно, жіночий організм утворює яйцеклітини, що несуть лише один тип статевих хромосом - X. Сперматозоїдів же є два типи - з X- та Y-хромосомами, а отже, стать майбутнього нащадка визначається тим, сперматозоїд якого типу зіллється з яйцеклітиною, а стать дитини повністю залежить від батька.

Особини, каріотип яких з певних причин містить лише пару Y-хромосом, як правило, не виживають, оскільки Y-хромосома не містить деяких наявних в X-хромосомі життєво важливих генів і фактично відповідає лише за розвиток статевих ознак чоловіка. Тим не менше, у X- та Y- хромосом є гомологічна ділянка, що дозволяє їм здійснювати кон'югацію під час мейозу. Гени, що розташовані там, можуть успадковуватися практично як аутосомні.

Варіантом XY-системи визначення статі є система XO, притаманна прямокрилим, тарганам, цвіркунам та деяким іншим комахам. У цій системі особини жіночої статі матимуть дві X-хромосоми, а чоловічої - лише одну.

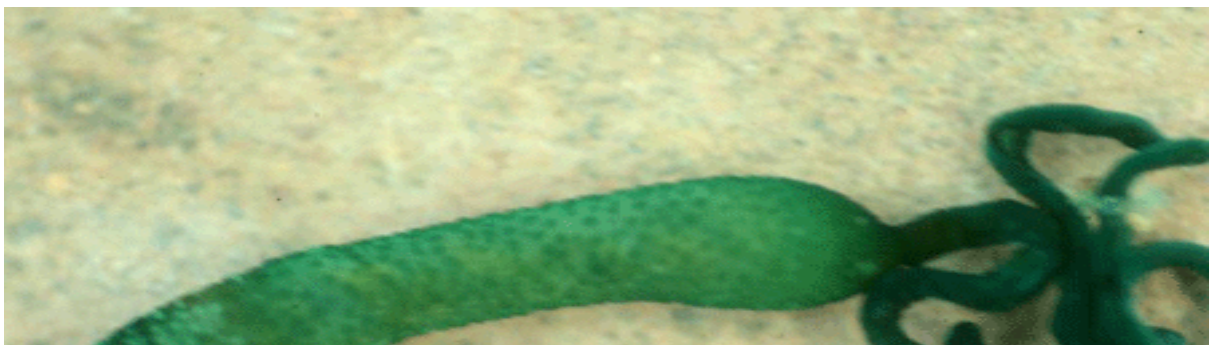
Визначення статі за допомогою статевих хромосом може відбуватися також і за ZW-системою, притаманною птахам, рептиліям, деяким ракоподібним та ін. У цій системі гетерогаметною статтю є жіноча, а гомогаметною - чоловіча. Щоб відрізнити статеві хромосоми цієї системи від статевих хромосом системи XY, їх позначили як Z та W. Втім, що саме здійснює вирішальний вплив на детермінування статі - наявність двох Z-хромосом у організму чоловічої статі чи W-хромосоми у жіночої, поки що невідомо.

3. Вплив факторів зовнішнього середовища на стать майбутнього організму.

Як було вказано вище, стать майбутніх нащадків може визначатися також до чи після моменту запліднення.

До запліднення визначення статі, як правило, відбувається внаслідок неоднакового розподілу поживних речовин між яйцеклітинами. Потім з бідних на поживні речовини яйцеклітин розвиваються самці, а з багатих - самки. Такий тип визначення статі притаманний, наприклад, коловерткам і тлям.

Прикладом організму після запліднення з визначенням статі є морський кільчастий черв *Bonellia viridis*. Вільноплаваючі личинки цього черва розвиваються в самок, а ті, що прикріплюються до хоботка дорослої самки та потрапляють під вплив її гормонів - у самців.



Черв *Bonellia viridis*

Ще одним прикладом після запліднення є визначення статі є розвиток деяких рептилій. З яєць, відкладених у ґрунт, самці та самки вилуплюються в залежності від температури середовища.



3. Вплив ознак на визначення статі організму

Є ознаки, на характер успадкування яких впливає стать організму. Це пояснюється неоднаковим генним складом Х та Y-хромосом. Втрата Х-хромосоми спричиняє загибель зиготи. Y-хромосома зустрічається тільки у особин однієї статі. Більшість ознак у цій парі зосереджені в Х-хромосомі, бо в Y-хромосомі кількість генів обмежена. У гетерогаметних особинах деякі гени не мають пари, ці ознаки несе тільки Х-хромосома. Тому ознаки, розташовані в статевих хромосомах (зчеплені зі статтю), по-іншому проявляються у різних статей. Так, ген дальтонізму у людини знаходиться в статевій

X-хромосомі і є рецесивним. Його носієм може бути жінка, а прояв ознаки спостерігається у чоловіків.

Рецесивна ознака передається від матері синам і виявляється у них, а від батьків — дочкам, але частіше за все не проявляється.

Дуже рідко у жінки проявляється X-зчеплена рецесивна ознака. Це виникає внаслідок кількох причин. По-перше, жінка може мати аномальний набір хромосом, тобто, тільки одну X-хромосому, як, наприклад, при синдромі Тернера (XO). По-друге, вона може бути гомозиготною щодо гена-мутанта, але це трапляється дуже рідко і викликає рідкісні рецесивні розлади, бо тоді жінка мусила б успадкувати такі порушення від обох батьків. По-третє, жінка може бути "очевидною гетерозиготою". Якщо завдяки випадковості серед більшості її клітин є здорова інактивована X-хромосома, тоді у жінки-гетерозиготи може проявитися ця ознака. Під час ретельного обстеження носіїв псевдогіпертрофічної міопатії Дюшена у них іноді виявляють слабкість деяких груп м'язів, що характерно для уражених хлопчиків.

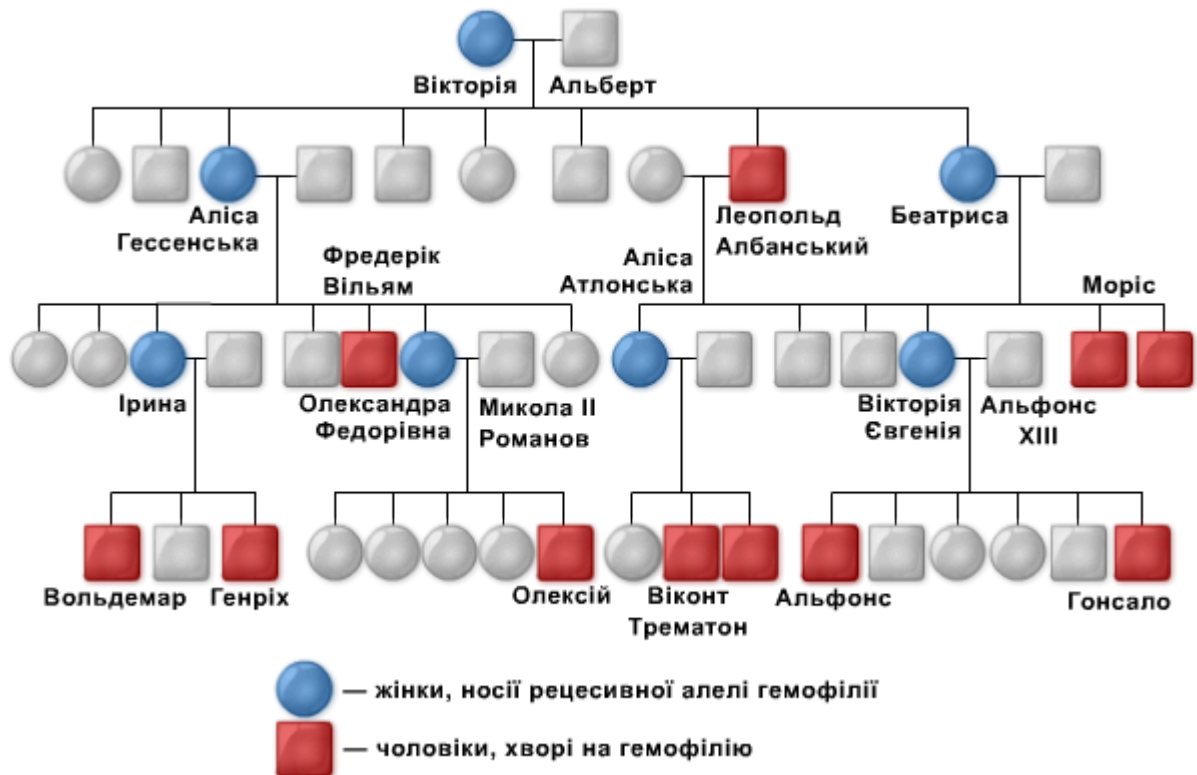
Якщо чоловік з X- зчепленим захворюванням має доньку, він завжди передаватиме їй змінений ген. Це відбувається тому, що чоловіки мають лише одну X хромосому і завжди передають її своїм донькам. Через це, усі їх доньки будуть носіями. Доньки не будуть хворими, проте матимуть ризик народження уражених синів. Якщо чоловік з X- зчепленим захворюванням має сина, його син ніколи не успадкуватиме зміненого гена на X хромосомі. Це відбувається

тому, що чоловіки завжди передають своїм синам Y хромосому (при передачі X хромосоми народжується донька).

Прикладом зчепленої зі статтю ознаки у ссавців є «черепашкове» (*каліко*) забарвлення кішок. Чорне забарвлення у цих тварин домінує над рудим, а ген, що визначає колір шерсті, локалізований у X-хромосомі. Гетерозиготна за цим геном самка може мати черепашковий окрас внаслідок того, що в частині її клітин



інактивується X-хромосома з рецесивним алелем, а в частині — з домінантним.



Родовід королеви Вікторії та її нащадків — приклад довготривалого успадкування гемофілії.

Приклади задач (переписати в зошит).

Задача 1. У людини захворювання гемофілія (знижена здатність крові до зсідання) успадковується як рецесивна ознака, зчеплена зі статтю. Ген гемофілії локалізований у Х-хромосомі. Дочка хворого на гемофілію збирається одружитися із сином іншого хворого на гемофілію, причому наречені на гемофілію не хворіють. Визначте ймовірність народження дитини, яка хвора на гемофілію, та її стать.

Дано:
 Н — алель нормального зсідання крові;
 h — алель гемофілії;
 ХНХН — здорова жінка;
 ХНХh — здорова жінка, носій гена гемофілії;
 ХhХh — жіноча особа не життєздатна;
 ХНу — здоровий чоловік;
 Хhу — чоловік хворий на гемофілію

Імовірність народження дитини, яка хвора на гемофілію, та її стать — ?



гамети $\begin{matrix} \text{XH} \\ \text{Xh} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \text{XH} \\ \text{Y} \end{matrix}$

F $\begin{matrix} \text{XHXH} & \text{здорові} \\ \text{XHXh} & \text{дочки} \end{matrix} \} \text{— 50 \%}$
 $\text{XHу} \text{— здоровий син — 25 \%}$
 $\text{Хhу} \text{— син-гемофілік — 25 \%}$

Відповідь. Вірогідність народження дитини, яка хвора на гемофілію, в цій сім'ї становить 25 % і це буде син.

Задача 2. Гетерозиготних червонооких самок дрозофіли схрестили з червоноокими самцями. У потомстві одержали по 73 червонооких і білооких самців і 150 самок. Визначте генотипи батьків і потомства, якщо відомо, що червоний колір очей — домінантна ознака, білий — рецесивна. Ці гени локалізовані в Х-хромосомі.

Дано:
 А — алель червоних очей;
 а — алель білих очей;
 ХАХА — червоноокі самки;
 ХАХа — червоноокі самки;
 ХаХа — білоокі самки;
 ХАу — червоноокі самці;
 Хау — білоокі самці

Генотипи батьків і потомства — ?

Р ♀ ХАХа × ♂ ХАу

гамети $\begin{matrix} \text{XA} \\ \text{Xa} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \text{XA} \\ \text{Y} \end{matrix}$

F $\begin{matrix} \text{XAXA} \\ \text{XAXa} \end{matrix} \} \text{ червоноокі — 150 особин}$
 $\text{XAXa} \} \text{ самки}$
 $\text{XАу} \text{— червоноокі самці — 73 особини}$
 $\text{Хау} \text{— білоокі самці — 73 особини}$

Відповідь. Генотипи батьків: ХАХа і ХАу.
 Генотипи потомства: самки: ХАХА і ХАХа; самці ХАу і Хау.

Задача 3. У свійських курей зчеплений із х-хромосомою рецесивний ген — 1 має летальну дію. Було отримано потомство — 60 курчат. Яка частина потомства загине, якщо схрестити курку з гетерозиготним півнем?

Дано:

- L — алель нормального здорового стану;
- l — алель летального гена;
- XLXL — нормальні півні;
- XLXl — нормальні півні, носії летального гена;
- XlXl — особини чоловічої статі гинуть;
- XLy — нормальна здорова курка;
- Xly — нежиттєздатні особини жіночої статі

Частина загинлого потомства — ?

P ♀ XLy × ♂ XLXl

гамети

F XLXL XLXl XLy Xly

50 % півні нормальні 2/3 40 особин

25 % курки нормальні 1/3 20 особин

25 % курки нежиттєздатні

від усіх живих

Відповідь. Серед потомства, яке нараховує 60 особин: півнів — 40 особин (2/3), курок — 20 особин (1/3). Загине 25 % курочок.

Задача 4. Особлива форма рахіту призводить до нестачі фосфору в крові. Ця хвороба не лікується вітаміном D і зумовлена домінантним геном, локалізованим у Х-хромосомі. У сім'ї, де батько має це захворювання, а мати здорова, є 3 дочки і 5 синів. Скільки в цій сім'ї хворих дітей (%)?

Дано:

- A — алель, яка зумовлює порушення будови скелета, тобто рахіт;
- a — алель нормального скелета;
- XAHA — рахіт у жінки;
- XAHa — рахіт у жінки;
- HaHa — здорова жінка;
- HAy — рахіт у чоловіка;
- Hay — здоровий чоловік

Кількість хворих дітей — ?

Відповідь. Усі п'ять дочок хворі на рахіт.

Задача 5. Темна емаль зубів зумовлена домінантними алелями двох різних генів, один з яких міститься в аутосомі, а другий — у Х-хромосомі. У сім'ї, де батьки мають темні зуби, народилися дівчинка й хлопчик з білими зубами. Визначте ймовірність народження наступної дитини з білими зубами, якщо темні зуби матері зумовлені геном Х-хромосоми, а темні зуби батька — аутосомним геном.

Дано:

- A — алель темних зубів;
- a — алель білих зубів;
- B — алель темних зубів;
- b — алель білих зубів;
- AA — темні зуби;
- Aa — темні зуби;
- aa — білі зуби;
- XBXB — темні зуби жінки;
- XBXb — темні зуби жінки;
- XbXb — білі зуби жінки;
- XBY — темні зуби чоловіка;
- Xby — білі зуби чоловіка

Імовірність народження дитини з білими зубами — ?

Відповідь. 1/8

Скористаємося решіткою Пеннета.

	Ax ^b	Ay	ax ^b	ay
aX ^B	AaX ^B X ^b дочка темні зуби	AaX ^B Y син темні зуби	aaX ^B X ^b дочка темні зуби	aaX ^B Y син темні зуби
ax ^b	AaX ^b X ^b дочка темні зуби	AaX ^b Y син темні зуби	aaX ^b X ^b дочка білі зуби	Aabb син білі зуби

дочки — темні зуби — $\frac{3}{8} = 37,5\%$;
 дочки — білі зуби — $\frac{1}{8} = 12,5\%$;
 сини — темні зуби — $\frac{3}{8} = 37,5\%$;
 сини — білі зуби — $\frac{1}{8} = 12,5\%$.
Відповідь. Вірогідність наступної дитини в цій сім'ї народитися з білими зубами становить 25 %, і це може бути і дочка, і син.

Домашнє завдання:



1. Опрацювати конспект та переглянути відео за посиланням:

<https://www.youtube.com/watch?v=02bfxQBqXeQ>

<https://www.youtube.com/watch?v=gnHyyclRf9w>

2. Виконайте вправу «Закінчи речення» та надішліть відповіді на пошту: anmay@i.ua

Вправа «Закінчи речення»

1. Генетика — це наука про...
2. Матеріальними носіями спадковості є...
3. Засновник гібридологічного методу в генетиці
4. Генотип — це сукупність...
5. Автор хромосомної теорії спадковості...
6. Метод складання й аналізу родоводів...
7. Явище обміну ділянками гомологічних хромосом називається...
8. Алельні гени розташовані на...
9. Алель, який завжди проявляється в гетерозиготі...
10. Геном — це сукупність генів, що локалізовані в...
11. Виріши задачу:

Задача 1

*Дочка гемофіліка виходить
заміж за сина іншого гемофіліка,
причому наречена і наречений не
хворіють на гемофілію. Визначте
ймовірність народження хворої
дитини у сім'ї.*

Бережіть себе та близьких!

