



Да генатыпічнай (спадчыннай) зменлівасці належаць камбіна-
тыўная і мутацыйная. Камбінацыўная зменлівасць абумоўлена
ўзнікненнем у патомства новых спалучэнняў бацькоўскіх генаў.
Крыніцамі камбінацыўнай зменлівасці з'яўляюцца кросінговер і не-
залежнае разыходжанне храмасом у меёзе, выпадковае зліццё гамет
пры апладненні. Прычынай мутацыйнай зменлівасці з'яўляюцца на-
следуемыя змяненні генетычнага матэрыялу арганізмаў — мутацыі.
Яны ўзнікаюць раптоўна, не ўтвараюць непарарывных радоў змен-
лівасці, не маюць нормы рэакцыі, з'яўляюцца нявызначанымі
(непрадказальнымі) і праяўляюцца індывідуальна. Паводле тыпу
клетак, якія муціравалі, адрозніваюць генератыўныя і саматычныя
мутацыі, паводле ўзроўню змянення генетычнага матэрыялу — ген-
ныя, храмасомныя і геномныя. Спадчынная зменлівасць пастаўляе
матэрыял для натуральнага адбору, забяспечвае эвалюцыю жывой
прыроды і адыгрывае найважнейшую ролю ў селекцыйнай практыцы.



1. Што ўяўляе сабой камбінацыўная зменлівасць? Прывядзіце прыклады. Назавіце крыніцы камбінацыўнай зменлівасці.
2. Дайце азначэнне паняццяў «мутацыя», «мутагенез», «мутаген». На якія групы прынята дзяліць мутагены? Прывядзіце прыклады.
3. Чым саматычныя мутацыі адрозніваюцца ад генератыўных?
4. Ахарактарызуйце асноўныя тыпы генных, храмасомных і геномных мутацый.
5. У чым заключаецца падабенства камбінацыўнай і мутацыйнай зменлівасці? У чым заключаецца адрозненне паміж гэтымі відамі зменлівасці? Чым мутацыйная зменлівасць адрозніваецца ад мадыфікацыйнай?
6. У пшаніцы-адназярнянкі гаметы змяшчаюць па 7 храмасом. Колькі храмасом змяшчаецца ў саматычных клетках мутантаў пшаніцы-адназярнянкі, калі да ўзнікнення мутантнай формы прывяла нулісамія? Монасамія? Трыплаідыя? Трысамія? Тэтраплаідыя? Тэтрасамія?
- 7*. Чорная афарбоўка шэрсці ў кошак дамінуе над рыжай, гетэразіготныя кошкі валодаюць чарапахавай афарбоўкай — чорныя плямы чаргуюцца з рыжымі. Гены, якія кантралююць колер шэрсці, размешчаны ў Х-храмасоме. Тэарэтычна катой, г. зн. самцоў, з чарапахавай афарбоўкай не павінна быць (чаму?), аднак часам яны нараджаюцца. Як растлумачыць гэту з'яву? Як вы лічыце, якія яшчэ асаблівасці, акрамя незвычайнай афарбоўкі, характэрны для чарапахавых катой?

§ 38. Вывучэнне спадчыннасці і зменлівасці чалавека

Асноўныя заканамернасці спадчыннасці і зменлівасці, вызначаныя для жывых арганізмаў, носяць універсальны характар, а значыць, яны ўжываюцца і ў дачыненні да чалавека. Аднак як аб'ект гене-

тычных даследаванняў чалавек мае сваю спецыфіку. Так, для чалавека характэрны павольная змена пакаленняў, невялікая колькасць патомкаў у сем'ях і складаны карыятап, які ўключае 23 групы счаплення. Акрамя таго, у людзей нельга эксперыментальна выклікаць мутацыі, ужываць у дачыненні да іх гібрыдалагічны метады (г. зн. ажыццяўляць накіраваныя скрыжаванні). Гэтыя і іншыя асаблівасці ўскладняюць вывучэнне спадчыннасці і зменлівасці чалавека.

Тым не менш у сувязі з выключнай практычнай значнасцю, дзякуючы выкарыстанню разнастайных метадаў даследаванняў, генетыка чалавека на сённяшні дзень дасягнула істотных поспехаў. Важнейшымі метадамі вывучэння спадчыннасці і зменлівасці чалавека з'яўляюцца наступныя.

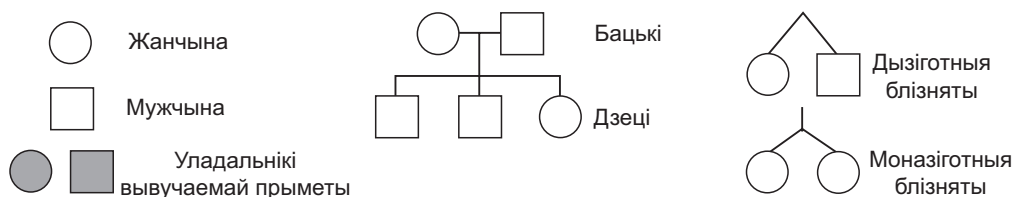
Блізнятны метад заключаецца ў параўнальным вывучэнні прымет у блізнят. Адрозніваюць дызіготных (рознаяйцавых) і моназіготных (аднаяйцавых) блізнят.

Калі ў арганізме жанчыны адначасова паспелі дзве яйцаклеткі, якія далей былі аплоднены рознымі сперматазоідамі, з утвораных зігот развіваюцца *дызіготныя* блізняты. Яны валодаюць рознымі генатыпамі. Таму рознаяйцавыя блізняты падобныя адзін да аднаго не больш чым звычайныя браты ці сёстры, прычым яны могуць быць як аднаго полу, так і разнаполымі.

Моназіготныя блізняты, як вы ўжо ведаеце, развіваюцца з адной зіготы, якая ў ходзе драблення дае пачатак двум ці больш эмбрыёнам. Такім чынам, гэтыя блізняты маюць аднолькавы генатып. Таму яны заўсёды аднаго полу, валодаюць надзвычайным знешнім падабенствам, маюць аднолькавыя адпячаткі пальцаў, кроў адной і той жа групы і г. д.

У чалавечых папуляцыях блізняты нараджаюцца з частатой каля 1 %, з іх прыкладна $\frac{1}{3}$ складаюць аднаяйцавыя. Для вывучэння спадчыннасці і зменлівасці чалавека моназіготныя блізняты прадстаўляюць асаблівую цікавасць. Падабенства аднаяйцавых блізнят абумоўлена ідэнтычнасцю генатыпаў. У той жа час адрозненні, якія праяўляюцца паміж імі ў ходзе антагенезу, звязаны перш за ўсё з рознымі ўмовамі жыцця (харчаванне, прафесійная дзейнасць, спосаб жыцця, клімат і інш.). Такім чынам, вывучэнне моназіготных блізнят дазваляе вызначыць ролю генатыпу і ўмоў навакольнага асяроддзя ў развіцці тых ці іншых прымет чалавека.

Генеалагічны метад заснаваны на пабудове і вывучэнні радаслоўных, якія адлюстроўваюць праяўленне пэўных прымет чалавека ў шэрагу пакаленняў (мал. 94). Дзякуючы гэтаму метадзе можна высветліць, ці наследуецца вывучаемая прымета, вызначыць тып наследавання і верагоднасць праяўлення прыметы ў наступных пакаленнях. З дапамогай генеалагічнага метаду вызначаны характар наследавання многіх прымет чалавека, у прыватнасці шэрага спадчынных захворванняў, абумоўленых геннымі мутацыямі. Вылучаюць чатыры асноўныя тыпы наследавання: **аўтасомна-дамінантны**, **аўтасомна-рэцэсіўны**, **счэплены з X-храмасомай дамінантны** і **счэплены з X-храмасомай рэцэсіўны**.



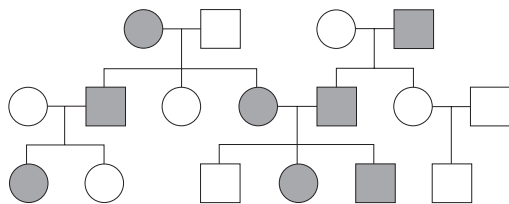
Мал. 94. Некаторыя ўмоўныя абазначэнні, якія выкарыстоўваюцца пры састаўленні радаслоўных чалавека

У выпадку поўнага дамінавання спадчынная хвароба, абумоўленая **дамінантным** генам, будзе праяўляцца ў кожным пакаленні. Пры гэтым у некаторых сем'ях, дзе абодва бацькі хворыя, магчыма нараджэнне здаровых дзяцей (падумайце, пры якіх генатыпах бацькоў і з якой верагоднасцю).

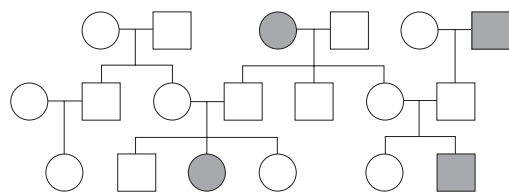
Калі дадзенае захворванне **счэплена з X-храмасомай**, яно будзе назірацца пераважна ў жанчын. Гэта звязана з тым, што ў дзяўчынкі дадзеная хвароба праяўляецца ў выніку атрымання дамінантнага дэфектнага гена ад любога з яе бацькоў. Хлопчык жа можа ўнаследаваць дамінантнае захворванне, счэпленае з X-храмасомай, толькі ад хвораі маці. Пры счэпленым з X-храмасомай дамінантным тыпе наследавання ў хворых мужчын ($X^A Y$) усе дачкі аказваюцца хворымі ($X^A X^-$). Прычына ў тым, што, незалежна ад генатыпу маці, у іх у любым выпадку праяўляецца дамінантны ген, атрыманы з X-храмасомай бацькі. І наадварот, у здаровых жанчын ($X^a X^a$) усе сыны будуць здаровымі ($X^a Y$), паколькі яны наследуюць сваю адзіную X-храмасому ад маці. Калі вышэйназваныя заканамернасці не выконваюцца, то дамінантная хвароба з'яўляецца **аўтасомнай** (мал. 95).

Спадчынныя захворванні, якія вызначаюцца *рэцэсіўнымі* генамі, могуць праяўляцца не ў кожным пакаленні. Акрамя таго, у некаторых сем'ях, дзе абодва бацькі здаровыя, магчыма нараджэнне хворых дзяцей.

Рэцэсіўнымі хваробамі, *счэпленымі з X-храмасмай*, часцей хварэюць мужчыны (успомніце чаму). Пры такім тыпе наследавання ў хворых жанчын (X^aX^a) усе сыны з'яўляюцца хворымі (X^aY), а ў здаровых мужчын (X^AY) усе дачкі аказваюцца фенатыпічна здаровымі (X^AX^-). У выпадку невыканання гэтых заканамернасцей можна зрабіць выснову пра тое, што рэцэсіўнае захворванне кантралюецца *аўтасомнымі* генамі (мал. 96).



Мал. 95. Прыклад радаслоўнай з аўтасомна-дамінантным тыпам наследавання прыметы

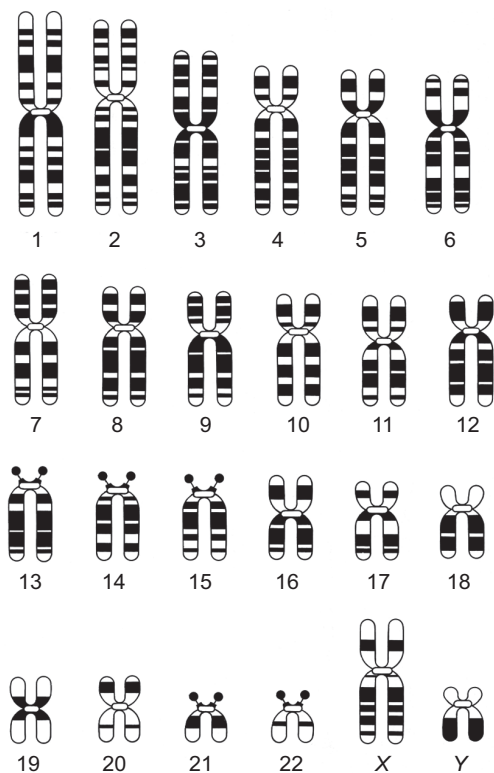


Мал. 96. Прыклад радаслоўнай з аўтасомна-рэцэсіўным тыпам наследавання прыметы

Акрамя чатырох асноўных тыпаў наследавання, ахарактарызаваных вышэй, існуе таксама *счэпленне з Y-храмасмай* наследаванне. Прыметы, счэпленыя з Y-храмасмай, назіраюцца толькі ў мужчын і перадаюцца ад бацькоў усім іх сынам. Прыкладам спадчыннага захворвання, абумоўленага генам, размешчаным у Y-храмасме, можа служыць зрашчэнне другога і трэцяга пальцаў ног.

Цытагенетычны метад звязаны з мікраскапічным вывучэннем структуры і колькасці храмасом. У 1956 г. было вызначана, што ў саматычных клетках чалавека змяшчаецца 46 храмасом: 22 пары аўтасом і адна пара палавых храмасом. З гэтага часу пачалося дэталёвае даследаванне карыятыпу чалавека. Кожнай пары аўтасом быў прысвоены парадкавы нумар ад 1 (самыя буйныя храмасомы) да 22 (самыя дробныя). Палавыя храмасомы атрымалі літарныя абазначэнні: X і Y.

У канцы 1960-х гг. былі распрацаваны метады дыферэнцыяльнага афарбоўвання храмасом. Пры такім афарбоўванні ў храмасомах выяўляюцца светлыя і цёмныя ўчасткі. Іх колькасць, працягласць і паслядоўнасць размяшчэння спецыфічныя для кожнай пары храмасом (мал. 97, с. 202). Вывучэнне будовы дыферэнцыяльна афарбаваных храмасом (памеры, суадносіны плячэй, чаргаванне цёмных і светлых фрагментаў) дазваляе дакладна ідэнтыфікаваць кожную храмасому, вызначыць яе месца



Мал. 97. Храмасомы чалавека
пасля дыферэнцыяльнага афарбоўвання

ў карыятыпе. Цытагенетычны метада шырока ўжываецца для выяўлення храмасомных і геномных мутацый, якія з'яўляюцца прычынай цэлага шэрага спадчынных хвароб чалавека.

Сутнасць *дэрматагліфічнага метада* заключаецца ў вывучэнні скурных узораў на пальцах, далонях і падэшвах ступняў чалавека. Скура на гэтых участках цела мае складаны рэльеф, вызначаны генатыпам. Таму дэрматагліфічныя ўзоры індывідуальныя для кожнага чалавека (супадаюць толькі ў моназіготных блізнят) і застаюцца нязменнымі на працягу ўсяго жыцця.

У XX ст. дэрматагліфічны метада шырока выкарыстоўваўся для дыягностыкі некаторых спадчынных захворванняў і вызначэння зіготнасці блізнят. Ён таксама ўжываўся пры вызначэнні бацькоўства, у судовай медыцыне і крыміналістыцы для ідэнтыфікацыі асобы.

У цяперашні час выкарыстанне гэтага метада стала больш абмежаваным у сувязі са з'яўленнем новых, больш дасканалых метадаў, напрыклад біяхімічных.

Многія спадчынныя захворванні чалавека абумоўлены геннымі мутациямі, у выніку якіх змяняецца структура адпаведных бялкоў. У большасці выпадкаў такія бялкі аказваюцца няздольнымі ў поўнай меры выконваць свае функцыі або цалкам губляюць біялагічную актыўнасць. Гэта прыводзіць да розных парушэнняў абмену рэчываў і адлюстроўваецца не толькі на хімічным саставе асобных клетак і тканак, але і на біяхімічных паказчыках крыві, спіннамазгавой вадкасці, мачы, поту і г. д.

Такім чынам, генныя мутацыі можна выяўляць з дапамогай *біяхімічных метадаў*. Яны заснаваны на якасным і колькасным аналізе пэўных рэчываў, перш за ўсё ферментаў і прадуктаў каталізуемых імі рэакцый. Выкарыстанне сучасных біяхімічных метадаў дазваляе вызначаць лю-

быя спецыфічныя метабаліты, характэрныя для той ці іншай спадчыннай хваробы. Біяхімічныя метады даюць магчымасць не толькі дыягнаставаць захворванні і сачыць за ходам іх лячэння, але і выяўляць гетэразіготных носьбітаў дэфектных генаў, вызначаць спадчынную схільнасць да розных хвароб. У шэрагу выпадкаў гэта магчыма ажыццявіць яшчэ да нараджэння чалавека, на этапе эмбрыянальнага развіцця.



Чалавек як аб'ект генетыкі мае шэраг асаблівасцей, якія абумоўліваюць спецыфіку метадаў вывучэння яго спадчыннасці і зменлівасці. Блізняты метада, заснаваны на параўнальным вывучэнні блізнят, дазваляе выяўляць уклад генатыпу і ўмоў асяроддзя ў развіццё фенатыпу. Генеалагічны метада звязаны з пабудовай і аналізам радаслоўных. З дапамогай гэтага метада можна вызначаць тып наследавання прымет (дамінантны ці рэцэсіўны, счэплены з полам ці аўтасомны) і верагоднасць іх праяўлення ў наступных пакаленнях. Для выяўлення храмасомных і геномных мутацый шырока выкарыстоўваецца цытагенетычны метада (мікраскапічнае даследаванне храмасом), для выяўлення генных мутацый — біяхімічныя метады. У генетыцы чалавека таксама знаходзіць ужыванне дэрматагліфічны (вывучэнне рэльефу скуры на пальцах, далонях і падэшвах) і некаторыя іншыя метады.



1. Якія асаблівасці чалавека як аб'екта генетыкі ўскладняюць вывучэнне яго спадчыннасці і зменлівасці?
2. Растлумачце, чаму параўнальнае вывучэнне моназіготных блізнят дазваляе выявіць ролю генатыпу і ўмоў асяроддзя ў фарміраванні пэўных прымет арганізма.
3. Якім чынам на аснове радаслоўнай, што адлюстроўвае наследаванне пэўнай прыметы, можна вызначыць, з'яўляецца дадзеная прымета дамінантнай ці рэцэсіўнай? Счэпленай з полам ці аўтасомнай?
4. У чым заключаецца сутнасць дэрматагліфічнага метада? Для чаго ён можа выкарыстоўвацца?
5. З дапамогай якіх метадаў генетыкі чалавека можна выяўляць генныя мутацыі? Храмасомныя і геномныя мутацыі?
- 6*. У адной сям'і хлопчык быў няздольны загінаць язык назад, гэтак жа як і яго старэйшая сястра. Да іх вялікага засмучэння малодшая сястра магла гэта рабіць. Акрамя таго, іх бацькі былі здольныя загінаць язык назад, як і цётка з боку бацькі. А вось дзядзька з боку маці не мог. Састаўце радаслоўную гэтай сям'і і вызначыце тып наследавання здольнасці загінаць язык назад.



САСТАЎЛЕННЕ І АНАЛІЗ РАДАСЛОЎНЫХ ЧАЛАВЕКА

