

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ**  
**Херсонський державний університет**

**Лановенко О.Г.**

**СЛОВНИК-ДОВІДНИК НАЙУЖИВАНІШИХ ТЕРМІНІВ  
ІЗ ГЕНЕТИКИ ТА СЕЛЕКЦІЇ**

Навчальний посібник для студентів біологічних спеціальностей  
університетів

**Херсон – 2019**

**УДК 575.03**

**Л 22**

*Обговорено на засіданні кафедри біології людини та імунології  
Протокол №1 від 27.08.2019 р.*

*Розглянуто на засіданні науково-методичної ради факультету  
біології, географії і екології  
Протокол №2 від 11.09.2019 р.*

*Схвалено науково-методичною радою ХДУ  
Протокол № 2 від 16.10.2019 р.*

*Рекомендовано до друку Вченою радою ХДУ  
Протокол № 4 від 28.10.2019 р.*

Лановенко О.Г.

**Л 22** **Словник-довідник найуживаніших термінів із генетики та селекції** для студентів біологічних спеціальностей університетів : навч. посібн. / О. Г. Лановенко. – Херсон: ФОП Вишемирський В. С., 2019. – 213 с.

**ISBN 978-617-7783-73-1 (електронне видання)**

**Автор:**

**Лановенко О.Г.** - доцент кафедри біології людини та імунології факультету біології, географії і екології Херсонського державного університету

**Рецензенти:**

**Гиль М.І.** - доктор сільськогосподарських наук, академік Академії наук вищої освіти України, професор, декан факультету технології виробництва і переробки продукції тваринництва, стандартизації та біотехнології Миколаївського національного аграрного університету

**Нежлукченко Т.І.** - доктор сільськогосподарських наук, професор, завідувач кафедри генетики та розведення тварин Херсонського державного аграрного університету

**УДК 575.03**

ISBN 978-617-7783-73-1 (електронне видання)

© ХДУ, 2019

© Лановенко О. Г., 2019

© ФОП Вишемирський В.С., 2019

<b>ЗМІСТ</b>	<b>стор.</b>
<b>ВСТУП</b> .....	4
<b>ПЕРЕЛІК ТЕРМІНІВ, НАВЕДЕНИХ У ПОСІБНИКУ</b> .....	5
А .....	13
Б .....	28
В .....	31
Г .....	36
Д .....	52
Е .....	65
З .....	71
І .....	75
К .....	80
Л .....	92
М .....	94
Н .....	108
О .....	112
П .....	116
Р .....	135
С .....	150
Т .....	171
У .....	190
Ф .....	191
Х .....	193
Ц .....	204
Ш .....	207
<b>СПИСОК ВИКОРИСТАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ</b> .....	212

## ВСТУП

Оснoву вивчення будь-якої навчальної дисципліни складає система понять. Понятійний апарат є базисом, без знання якого неможливо повноцінно та якісно засвоїти навчальний матеріал. Перш, ніж навчитися читати, людина оволодіває абеткою. Аналогічно, під час оволодіння сукупністю знань з тієї чи іншої науки студент має засвоїти її понятійний апарат - своєрідну наукову "абетку":

Мета даного навчального посібника - сприяти засвоєнню студентами біологічних спеціальностей вищих навчальних закладів системи основних понять з двох взаємопов'язаних наук – генетики та селекції - у межах вузівської програми. У словник-довідник включені також поняття про складові методики польового досліду та дисперсійного аналізу - основи обробки дослідних даних, одержаних у результаті експерименту. Це допоможе студентам, залученим до наукової селекційно-генетичної роботи, методично правильно поставити дослід і математично достовірно обробити одержані результати.

В останнє десятиліття вітчизняними та зарубіжними авторами видані численні фундаментальні монографічні роботи, підручники та навчальні посібники з генетики. Різний ступінь складності їх визначає й різні можливості використання в науково-дослідницькій практиці або в освітньому процесі. Існують суттєві відмінності термінів, понять, символів, які наводять автори. Уніфікація термінологічного апарату в генетиці вкрай актуальна та необхідна в сучасних умовах.

Представлений автором словник-довідник сучасних термінів з генетики та селекції містить 500 найуживаніших із них, які постійно використовуються в освітньому процесі та науково-дослідницькій практиці. Терміни, поняття та їх синоніми, символи розміщені в абетковому порядку та охоплюють різні галузі генетики – від молекулярної до популяційної, включаючи біотехнологію та генну інженерію, а також терміни із суміжних областей біології (цитології, ембріології, імунології).

Текст словника-довідника проілюстрований 25 рисунками та схемами, 3 таблицями, необхідною кількістю формул; їхнє використання допомагає краще сприймати найбільш складні молекулярно-генетичні процеси та структури, зрозуміти визначення термінів. Визначення наведені лаконічно і конкретно, що робить словник зручним у використанні.

Словник-довідник стане у нагоді студентам вищих навчальних закладів біологічного та аграрного профілю, вчителям, випускникам шкіл, ліцеїв із поглибленим вивченням біології.

## ПЕРЕЛІК ТЕРМІНІВ, НАВЕДЕНИХ У ПОСІБНИКУ

### *А*

1. аберація хромосомна
2. автогамія
3. автодуплікація
4. автомутаген
5. автополіплоїдія
6. адаптація
7. аддитивний ефект
8. азотиста основа
9. акліматизація
10. алель (алеломорф)
11. алелі множинні
12. алелізму критерії
13. алогамія
14. алополіплоїдія
15. алофенна тварина
16. альбінізм
17. альтернативні ознаки
18. амавротична ідіотія
19. амітоз
20. амніоцентез
21. ампліфікація генів
22. амфідиплоїд
23. амфіміксис
24. анафаза мейозу
25. анафаза мітозу
26. андрогенез
27. анемія серповидноклітинна
28. анеуплоїдія
29. антиген
30. антикодон
31. антимутаген
32. антиподи
33. апоміксис
34. апоптоз
35. антитіла (імуноглобуліни)
36. арахнодактилія
37. атавізм
38. атенюатор
39. АТФ
40. ауксотроф
41. аутбридинг
42. аутосоми
43. аутоімунні захворювання
44. ацентричний фрагмент
45. ахондроплазія (хондродистрофія карликова)

### *Б*

46. бактеріофаг
47. бар'єр (ліміт) Хейфліка
48. бекрос
49. бібліотека к-ДНК
50. бівалент
51. біогенетичний закон
52. біотехнологія
53. бластодерма
54. бластомери
55. бластула
56. Блума синдром
57. брахідактилія

### *В*

58. Ван-ден-Хуве синдром
59. варіанса
60. варіант
61. варіанта
62. варіаційний ряд
63. вегетаційний період
64. вектор
65. веретено поділу
66. вилка реплікаційна
67. взаємодія генів комплементарна
68. взаємодія генів модифікуюча

- 69. взаємодія генів полімерна
- 70. взаємодія генів епістатична
- 71. вивих стегна вроджений

- 72. вид біологічний
- 73. вихідний матеріал для селекції
- 74. відновлювачі фертильності

## Г

- 75. галактоземія
- 76. гаметофіт
- 77. гамети
- 78. гаметогенез
- 79. гаплогрупа
- 80. гаплоїдний набір хромосом
- 81. гаплоїдія
- 82. гаплотип
- 83. гіногенез
- 84. гексаплоїд
- 85. геліказа
- 86. гемізиготність
- 87. гемоглобінопатія
- 88. гемофілія
- 89. ген
- 90. ген-мутатор
- 91. ген-оператор
- 92. ген-репортер
- 93. ген-модифікатор
- 94. гени гомеозисні
- 95. гени комплементарні
- 96. гени полімерні
- 97. ген структурний
- 98. генеральна сукупність
- 99. генетика
- 100. генетичний аналіз
- 101. генетичний код
- 102. генетичний тягар
- 103. генокопія
- 104. генна інженерія
- 105. геном
- 106. геноміка

- 107. геномна бібліотека
- 108. геномна мутація
- 109. геномні хвороби
- 110. генотип
- 111. генофонд
- 112. гермафродит
- 113. гетероалелі
- 114. гетероалельна комбінація (компаунд)
- 115. гетерогенність генетична
- 116. гетерозиготний організм
- 117. гетерозис
- 118. гетероплоїдія
- 119. гетерохроматин
- 120. гібрид
- 121. гібридизація
- 122. гібридизація *in situ*
- 123. гібридологічний аналіз
- 124. гібрид внутрішньовидовий
- 125. гібрид міжвидовий
- 126. гібрид міжлінійний
- 127. гібрид лінійно-сортовий
- 128. гібрид міжсортівий
- 129. гібрид триплоїдний
- 130. гістона модифікація
- 131. гінадроморфізм
- 132. гомеодомен (гомеобокс)
- 133. гомеостаз генетичний
- 134. гомозиготний організм
- 135. гомологічна хромосома
- 136. гормон
- 137. група зчеплення

## Д

- 138. дальтонізм
- 139. Дауна синдром
- 140. делеція
- 141. дем
- 142. детермінація

- 143. дефішенсі
- 144. діади
- 145. діакінез
- 146. дигібрид
- 147. димінуція хроматину

- 148. диплоїд
- 149. диплонема (диплотена)
- 150. дискордантність
- 151. дисперсійний аналіз
- 152. ДНК
- 153. ДНК-зонд
- 154. ДНК-лігази
- 155. ДНК-полімераза
- 156. ДНК-пуфи

- 157. ДНК-редуплікація
- 158. ДНК-фінгерпринт
- 159. дозова компенсація генів
- 160. домен Прибнова
- 161. домен ТАТА (Хогнеса)
- 162. домінування
- 163. дрейф генів
- 164. дуплікація

### *E*

- 165. Едвардса синдром
- 166. екзон
- 167. екдизон
- 168. експресивність гена
- 169. ексцизія
- 170. електропорація
- 171. електрофореграма
- 172. електрофорез ДНК
- 173. елімінація хроматину
- 174. ендомітоз
- 175. ендонуклеази рестрикції (рестриктази)
- 176. енхансер
- 177. епісома
- 178. епістаз
- 179. еукаріоти
- 180. еуплоїдія
- 181. еухроматин
- 182. ефект положення гена
- 183. ефект засновника

### *З*

- 184. закон чистоти гамет
- 185. закони Менделя
- 186. закон Харді-Вайнберга
- 187. закони Моргана
- 188. закон гомологічних рядів спадкової мінливості
- 189. зародковий мішок
- 190. зигонема (зиготена)
- 191. зворотна транскриптаза
- 192. зчеплення генів
- 193. зчеплене зі статтю спадкування

### *I*

- 194. ідіограма (каріограма)
- 195. ізолят
- 196. ізоляція
- 197. імунітет
- 198. імуногенетика
- 199. інбридинг

200. інбредна депресія  
201. інверсія  
202. індукований мутагенез  
203. індукований фермент  
(адаптивний фермент)  
204. інсулятор  
205. інтеркинез  
206. інтерсекс

207. інтерференція  
208. інтрони  
209. інтерфаза  
210. інформаційна РНК  
211. інцестний шлюб  
212. інцухт-лінія  
213. іхтіози

## К

214. каріогамія  
215. каріолімфа  
216. каріотип  
217. к-мітоз  
218. карта генетична (хромосомна)  
219. кінетохор  
220. кисневий ефект  
221. кільця Бальбіані  
222. клітинна теорія  
223. клітинна інженерія  
224. Клайнфельтера синдром  
225. кластер генів  
226. клітинний цикл  
227. клон  
228. клонування генів  
229. кодон (триплет)  
230. кодон термінуючий  
231. кодомінування  
232. коінциденція

233. колінеарність  
234. колхіцин  
235. комбінаційна здатність  
236. комбінаційна мінливість  
237. компаунд генетичний  
238. комплементарність  
239. конкордантність  
240. конститутивний фермент  
241. кон'югація хромосом  
242. косміди  
243. котрансдукція  
244. котрансформація  
245. «кошачого крику» синдром  
246. кріс-крос успадкування  
247. кросинговер  
248. ксенійність  
249. ксеродерма пігментна  
250. культура тканини  
251. кеп (кепірування)

## Л

252. лактозний оперон (*див.*  
Оперон)  
253. лайонізація  
254. лізогенія  
255. лізогенна бактерія

256. лінійний матеріал  
257. лінкер  
258. лептотена (лептонема)  
259. «липкі» кінці хромосоми  
260. локус хромосоми

## М

261. материнська спадковість  
262. мегаспорогенез  
263. мейоз  
264. менделювання  
265. менделюючі ознаки

266. метафаза мейозу  
267. метафаза мітозу  
268. метилази  
269. метод резервів (половинок) у  
селекції



270. міграція (потік генів)  
271. мікроспорогенез  
272. мікроцефалія  
273. міні-хромосома  
274. місметч-репарація  
275. мінливість  
276. мінливість якісна  
277. мінливість кількісна  
278. мінливість комбінаційна  
279. мінливість модифікаційна  
280. мінливість мутаційна  
281. мітоз (каріокінез)  
282. мітотичний апарат  
283. мітотичний індекс  
284. мітотичний цикл

285. мітохондріальна ДНК  
286. мобільний (стрибаючий) ген  
287. модифікація  
288. мозаїцизм  
289. моніторинг генетичний  
290. моносомік  
291. моносомія  
292. морфогени  
293. морфоз  
294. мутагенез  
295. мутагени  
296. мутація  
297. мутаційна теорія  
298. мутон

## ***Н***

299. наддомінування  
300. нейрофіброматоз  
301. нерозходження хромосом  
302. нік-трансляція  
303. нозерн-блот аналіз  
304. нонсенс-кодон (стоп-кодон)

305. норма реакції  
306. нуклеїнові кислоти  
307. нуклеосома  
308. нуклеоїд  
309. нулісомік  
310. нулісомія

## ***О***

311. Один ген – один фермент  
(принцип)  
312. ознака  
313. okazaкі фрагменти  
314. онкоген  
315. онкогенетика  
316. онкогенний вірус

317. онтогенез  
318. ооцит  
319. оперон  
320. оригінатор сорту  
321. основна кількість хромосом  
322. оріджин реплікації

## ***П***

323. паліндром  
324. пангенез  
325. панміксія  
326. партеногенез  
327. пахітена (пахінема)  
328. педігрі  
329. пенетрантність гена  
330. Пеннета грати (таблиця)  
331. плазмід

332. плазмогени  
333. пластида  
334. пластом  
335. плейотропія  
336. плідність  
337. повтори тандемні  
338. повторення  
339. повторність  
340. поліаденілування

341. полігени  
342. полілінкер  
343. полімеразна ланцюгова реакція  
344. полімерія  
345. поліплоїдія  
346. поліплоїдний ряд  
347. полірепліконність  
348. політенія  
349. полірибосома  
350. поліембріонія  
351. популяція  
352. правила Чаргаффа  
353. праймер

366. рекомбінація  
367. рекон  
368. репарація  
369. реплікація ДНК  
370. реплікон  
371. реплісома  
372. репресія ферментів  
373. репресор  
374. ресинтез видів  
375. рестриктаза  
376. рестрикційний сайт  
377. ретинобластома  
378. ретровіруси  
379. ретротранспозони

392. самонесумісність  
393. S-алелі  
394. сайленсер  
395. сайленсинг  
396. Сайт  
397. самофертильність  
398. сантиморган (морганіда)  
399. саркоми Рауса вірус  
400. Саузерн-блотинг  
401. секвенування  
402. селекційний номер  
403. Селекція рослин  
404. Селекція тварин  
405. синапсис

354. пренатальна діагностика  
355. прокаріоти  
356. промотор  
357. пронуклеуси  
358. протоонкоген  
359. процесинг РНК  
360. процесинг РНК  
361. профаза мейозу  
362. профаза мітозу  
363. псевдогени  
364. псевдодомінування  
365. пуфи хромосом

## *P*

380. реципрокні схрещування  
381. Рибосоми  
382. Рибонуклеази  
383. Рибонуклеїнова кислота (РНК)  
384. РНК матрична (мРНК)  
385. РНК рибосомальна (рРНК)  
386. РНК транспортна (тРНК)  
387. РНК-полімераза  
388. РНК-праймер  
389. родовід  
390. розсадники (в селекції)  
391. розщеплення

## *C*

406. синдактилія  
407. Синдром Патау  
408. синергіди  
409. синдром набутого імунodefіциту (СНІД)  
410. синонімічні заміни нуклеотидів  
411. синтенія  
412. сібси  
413. сорт  
414. сорт інтенсивного типу  
415. Сортовипробування  
416. Сортозміна  
417. сортооновлення

418.спадкова схильність до  
захворювання  
419.спейсери  
420.сплайсинг  
419. сплайсинг альтернативний  
420.сплайсосома  
421. стандартний сорт  
422.стерильність  
423. стерильність чоловіча

429. таласемія  
430. таутомерія  
431. тільце Барра (статевий  
хроматин)  
432. теломери  
433. теломераза  
434. телофаза мейозу  
435. телофаза мітозу  
436. тератогенна дія  
437.тимідиновий димер  
438.топоізомерази  
439.тотипотентність  
440.топкрос  
441.точкова мутація  
442.транзиція  
443.трансверсія  
444.трансгенний організм  
445.трансгресія

462. уніваленти  
463. Убіквітин  
464.убіквітинування

465. фаговий вектор  
466. фенілкетонурія  
467. фенокопія  
468. фенотип

473. Харді-Вайнберга закон

цитоплазматична  
424. супермутаген  
425. суперпродуцент  
426. супутник  
427. схема селекційного процесу  
428.схрещування

## *T*

446. трансдукція  
447. транскрипція  
448. транскрипція зворотна  
449. транслокація  
450. трансляція  
451. транспозаза  
452. транспозиція  
453. транспозони  
454. трансфекція  
455. трансформація генетична  
456. триптофансинтетаза  
457. триптофановий оперон  
458. трисомік  
459. триплоїд  
460. тритікале  
461. «тупі» кінці хромосоми

## *У*

## *Ф*

469. філадельфійська хромосома  
470. формоутворюючий процес  
471. фотореактивація  
472. фрагмопласт

## *X*

474. хіазма

475. химери  
476. Холідея структура  
477. хорія Гентінгтона  
478. хроматида  
479. хроматин  
480. хромонема  
481. хромери

482. хромосоми  
483. хромосоми політенні  
484. хромосоми гомологічні  
485. хромосоми додаткові  
486. хромосоми статеві  
487. хромосомні мутації  
488. хромосомний міст

## ***Ц***

489. центральна догма  
молекулярної біології  
490. центромера  
491. циклін-залежні кінази

492. *цис-транс* тест  
493. цистрон  
494. цитотипи

## ***Ш***

495. Шайна-Дальгарно послідовність  
496. Шамбона правило  
497. шаперон  
498. Шелтерин комплекс  
499. Шерешевського-Тернера синдром  
500. “шпилька” нуклеїнових кислот

## А

1. **АБЕРАЦІЯ ХРОМОСОМНА** (мутація хромосомна) – різна зміна структури хромосом, яка виникає спонтанно або викликана дією мутагенних факторів. Відбувається тоді, коли хромосоми ще не розділені та функціонують як однитчасті структури. Після одного або декількох хромосомних розривів тривають внутрішньохромосомні чи міжхромосомні переміщення, втрати хромосомних сегментів, що має генетичні наслідки. В залежності від характеру перебудови структури хромосом розрізняють такі основні типи хромосомних аберацій (мутацій).

1) транслокація – переміщення хромосомного сегменту всередині тієї ж хромосоми або з однієї хромосоми в іншу, а також обмін сегментами між двома гомологічними або негомологічними хромосомами;

2) інверсія – перевертання певної частини хромосоми на 180 градусів;

3) нестача – втрата невеликої внутрішньої (*делеція*) або кінцевої (*дефішенсі*) частини хромосоми;

4) дуплікація – подвоєння частини хромосоми.

2. **АВТОГАМІЯ** (аутогамія, автоміксис) – самозапліднення при самозапиленні; злиття гамет, що продукуються тією ж квіткою. Автогамія є безпосередньою формою інбридингу (примусового самозапилення).

3. **АВТОДУПЛІКАЦІЯ** (редуплікація, реплікація) - здатність живих організмів або їх частин (клітин, хромосом, пластид, мітохондрій) синтезувати з компонентів оточуючого середовища речовини, повністю ідентичні тим, що знаходяться в вихідній структурі, внаслідок чого відбувається самоподвоєння цих структур. Компоненти середовища, необхідні для автодуплікації, можуть бути неорганічного або органічного походження.

Основою редуплікації хромосом служить самоподвоєння молекул ДНК. (*див.* ДНК - редуплікація).

4. **АВТОМУТАГЕН** – мутагенний фактор, який виникає в організмі під час обміну речовин. Автотутагени здатні викликати генні та хромосомні мутації.

5. **АВТОПОЛІПЛОЇДІЯ** – будь-яке більш ніж дворазове збільшення гаплоїдного набору хромосом того ж самого виду. Особина, яка виникла на основі автополіплоїдії, називається *автополіплоїдом* (еуплоїдом). Автополіплоїди мають у власному хромосомному наборі декілька однакових геномів. Якщо автополіплоїд має парну кількість вихідних геномів (автотетраплоїд, автогексаплоїд), він називається *сбалансованим*. якщо непарну (триплоїд, пентаплоїд) – *незбалансованим*. Унаслідок присутності в хромосомному наборі автополіплоїда більш ніж двох гомологічних хромосом кон'югація гомологів під час мейозу та їх

розходження в більшості випадків порушена, що призводить до зниження фертильності рослин. Навіть при правильному розходженні хромосом у мейозі розщеплення автотетраплоїда, гетерозиготного за одним алелем, відрізняється від такого у диплоїда. Наприклад, тетраплоїд ААаа утворює гамети у співвідношенні 1АА: 4Аа: 1аа. У цьому випадку розщеплення в F<sub>2</sub> за фенотипом складатиме 35:1, а за генотипом: 1АААА + 8АААа + 18ААаа + 8Аааа + 1аааа. У залежності від кількості домінантних алелей даного гена, присутніх у генотипі, тетраплоїди поділяються на *квадріплекси* (АААА), *триплекси* (АААа), *дуплекси* (ААаа), *симплекси* (Аааа), *нуліплекси* (аааа).

У порівнянні з диплоїдами автополіплоїди мають більш потужній вегетативний розвиток і знижену плодючість. В аграрному виробництві використовують експериментально одержані *триплоїдні сорти* буряка, кавуна, перечної м'яти; *тетраплоїдні сорти* жита, гречки, конюшини, турнепса.

**6. АДАПТАЦІЯ** — виникнення ознак і властивостей, які в певних умовах середовища є корисними для особини або популяції у цілому. *Адаптація* називається *онтогенетичною*, якщо мова йде про здатність організму пристосовуватися протягом індивідуального розвитку до мінливих зовнішніх умов. Онтогенетична адаптація може бути *генотипною*, якщо відбувається добір спадково обумовленої підвищеної пристосованості до мінливих умов, пов'язаної із зміною генотипу, та *фенотипною*, коли мінливість обмежена нормою реакції, визначеної стабільним генотипом.

За наявності у популяції множинних алелей гена можлива її адаптація до певних умов середовища шляхом добору окремих алелей або їх комплексів, що підвищують загальну пристосованість. Цей процес є основою *філогенетичної адаптації*. На відміну від філогенетичної, онтогенетична адаптація здійснюється головним чином через механізми регуляції функцій наявних у генотипі генів. Ступінь стабільності гена при репродукції популяції і дії добору називається *адаптивною цінністю гена*.

**7. АДИТИВНИЙ ЕФЕКТ** – сумарне фенотипне вираження однозначно діючих полімерних генів, що контролюють появу певної ознаки.

**8. АЗОТИСТА ОСНОВА** – хімічна сполука, що входить до складу нуклеотидів нуклеїнових кислот. Азотисті основи є похідними органічних гетероциклічних сполук, які містять нітроген: *пурину* та *піримідину*. В молекулах ДНК вони представлені пуриновими основами – аденином (А) та гуаніном (G), а також піримідиновими основами – цитозином (С) і тиміном (Т). У молекулах РНК замість тиміну присутній урацил (U). Нитратні основи приєднуються до 1'- карбонового атома, а фосфатна кислота – до 5'- карбонового атома рибози або дезоксирибози.

**9. АКЛІМАТИЗАЦІЯ** – одна з форм інтродукції рослин, коли пристосування популяції до нових умов помешкання відбувається за рахунок зміни генотипу та супроводжується жорстким природним або штучним добром спонтанних мутантів.

10. **АЛЕЛЬ** (алеломорф, алельний ген) – біохімічний стан того ж самого гена. В кожній клітині диплоїдного організму будь-який ген представлений двома алелями, один з яких організм одержав від батька, інший - від матері (виняток становлять лише статеві клітини, в яких міститься лише один алель цього гена). Алелі знаходяться в однакових частинах (локусах) гомологічних хромосом і контролюють розвиток пари альтернативних (протилежних) ознак у диплоїдних організмів (наприклад, світлий або чорний колір волосся, блакитний або карий колір очей), причому одна з ознак зазвичай домінує в певного організму. Для більшості генів у каріотипі відомі тільки два алелі (алельна пара), але в деяких випадках на організменому та популяційному рівнях існують серії множинних алелей.

11. **АЛЕЛІ МНОЖИННІ** – декілька станів одного локусу хромосоми, які виникли шляхом мутацій і відрізняються за своїм проявленням. Різні мутантні стани одного локусу називаються серією множинних алелів, якщо вони мають подібну, ступінчасту за проявом дію. Будь-який алель серії може виникати внаслідок мутації або від алеля дикого типу (А), або від будь-якого члена даної серії. Успадкування ознак, обумовлених членами серії множинних алелей, відбувається за законами Г. Менделя. Відкриття багатьох серій подібних алелей гена стало доказом складної його функціональної природи, яка припускає існування декількох його домінуючих і декількох рецесивних алелей. Прикладами множинного алелізму є: серія алелей забарвлення шерсті кроля (5 алелей); 3 алелі групи крові системи АВ0 людини; більше 10 алелей локусу *white* дрозофіли, що контролюють забарвлення очей (темно-червоний, темно-жовтий, слонової кістки, абрикосовий, вишневий, кораловий, білий і ін.).

12. **АЛЕЛІЗМУ КРИТЕРІЇ** – положення, що дозволяють практично визначити, чи є алельними дві мутації, що незалежно виникли та змінюють проявлення тієї ж ознаки. Інакше кажучи, критерії алелізму дозволяють з'ясувати, чи відбулися ці мутації в одному гені (алельні мутації) чи в різних генах (неалельні мутації). Вперше на ці питання відповів Т. Морган. Він запропонував два критерії алелізму: функціональний (або комплементарний) і рекомбінаційний. *Функціональний критерій* базується на тому, що при схрещуванні двох мутантів, які несуть мутації різних генів, виникає гібрид першого покоління – дигетерозигота з диким фенотипом внаслідок домінування нормальних алелей кожного з генів. У такому випадку нормальні алелі досліджуваних мутацій комплементарні один одному. Якщо схрещувати мутантів, що несуть алелі того ж самого гена, то в компаунді дикий фенотип не проявляється. Наприклад, при схрещуванні двох мутантних норок, білої і бежевої, все гібриди мають коричневе забарвлення, тобто дикий фенотип. При схрещуванні ж білої норки з іншою мутантною формою (платиновою) все гібриди мають платинове забарвлення, тобто мутантний фенотип. Отже, в першому випадку спостерігається комплементарність (мутації неалельні, зачіпають різні гени), а в другому - відсутність комплементарності (мутація алельна, зачіпає той самий ген). Сутність *рекомбінаційного критерію* в тому, що тільки мутації у різних генах здатні

рекомбінувати між собою в результаті кросинговеру з утворенням кросоверного потомства. Дослідники школи Моргана вважали мутації аельними, якщо одночасно був наявний функціональний (гетерозигота - мутантний фенотип) і рекомбінаційний (рекомбінації немає) критерій.

13. **АЛОГАМІЯ** (гетерокліне запилення) – запилення, при якому приймочка маточки запилюється пилком іншої квітки того ж самого виду рослин.

14. **АЛОПОЛІПЛОЇДІЯ** (від грец. *ἄλλος* — інший та поліплоїдія) — кратне збільшення числа хромосомних наборів ядра клітини за рахунок об'єднання в зиготі чужорідних геномів, що відбувається внаслідок міжвидової або міжродової гібридизації; один із двох різновидів поліплоїдії. Існують два цитологічні механізми виникнення алополіплоїдних організмів. Перший - *амфіполіплоїдія* - спонтанне або індуковане подвійне збільшення геномів гібридної зиготи, що має по два геноми батьківських видів (AABB - амфідиплоїд, AABBCC - амфітриплоїд, AABBCCDD - амфітетраплоїд). Амфіплоїди мають нормальний перебіг мейозу, здатні формувати біваленти та продукують гамети з редукованим числом хромосом. До амфідиплоїдів належать майже всі сорти культурних рослин. Зокрема, Г. Карпеченко (Росія) вперше отримав тетраплоїдний гібрид редьки та капусти «рафанобрасика», а В. Рибін (Росія) здійснив «ресинтез» сливи при гібридизації терну та аличі. У риб відомі численні випадки амфідиплоїдії: короп (*Cyprinus carpio*), карась (*Carassius*), усі види лососевих (*Salmonidae*), осетрових (*Acipenseridae*) є амфідиплоїдами або амфітетраплоїдами.

Другий механізм — це заміщення в гібридів під час гаметогенезу мейозу мітотичними поділами і перехід до партеногенетичного способу розмноження. Механізм утворення такої поліплоїдної лінії передбачає, що спочатку диплоїдну гібридну яйцеклітину запліднює гаплоїдний сперматозоїд батьківського чи близькоспорідного виду, внаслідок чого утворюється триплоїдна особина. Вона вже продукує триплоїдні гамети, що можуть бути або заплідненими з утворенням особин ще вищого ступеня плоїдності, або без запліднення розвинути в нормальну дорослу особину шляхом партеногенезу. При цьому в популяції виникає низка різноплоїдних форм: алодиплоїди (AB), алотриплоїди (AAB, ABV, ABC), алотетраплоїди (AAAB, ABVV, ABVC, ABCC і т. д.). Такі форми відомі в деяких риб: карася сріблястого (*Carassius auratus*), хвостатих амфібій (*Ambistoma tigrinum*) і рептилій (скельні ящірки *Darevskia*). У такий спосіб у дощових черв'яків може досягатися восьмиразовий і навіть більший рівень плоїдності.

В алополіплоїдів батьківські геноми, що об'єдналися, настільки різні, що у диплоїдних гібридів хромосоми цих геномів або зовсім не кон'югують, або кон'югують дуже рідко. Хромосоми в мейозі залишаються унівалентними і безладним чином розходяться в анафазі, утворюючи нежиттєздатні гамети. Внаслідок цього диплоїди віддалених схрещувань стерильні. Для одержання плодючого потомства необхідна



маловірогідна зустріч природних або штучно індукованих гамет. Інший, більш реальний шлях – індукція к-мітозів у точках росту (меристеми) віддаленого гібриду. У алополіплоїдів, які виникли подібним шляхом, кожна хромосома різних геномів представлена двічі, в мейозі утворюються тільки біваленти, що забезпечує їх фертильність.

15. **АЛОФЕННА ТВАРИНА** (грецьк. *allos* – інший, *phaino* - виявляю, являю) - химерна тварина (*див.* Химери); генетично змішаний фенотип, отриманий за допомогою штучного об'єднання *in vitro* бластомерів двох генетично відмінних зародків (соматична гібридизація) або після введення плюрипотентних клітин в бластоцисту однієї тварини від іншої з подальшою реімплантацією ембріона в матку тварини-реципієнта для продовження ембріогенезу (трансплантація). Перші алофенні тварини (чорно-білі миші) отримані Б. Мінц в 1967 році; це агрегаційна химера мишей двох ліній, що містить генотипно різні тканини. Для одержання алофенних мишей яйце, що дробиться (стадія 8 бластомерів), ділять ферментом на окремі клітини та, змішуючи бластомери від різних мишей, формують алофенний ембріон, який імплантують у матку самки, де триває його розвиток.

16. **АЛЬБІНІЗМ** (лат. *Albus* - білий) - вроджена рецесивно успадкована відсутність пігменту меланіну (в тварин) або хлорофілу (в рослин); фенотипно проявляється відсутністю властивого для даного виду забарвлення шкіри, волосся, вовни, райдужної і пігментної оболонки очей, зелених частин рослин. Розрізняють повний і частковий альбінізм. Повний альбінізм для рослин є летальним ще на стадії паростків. Причиною альбінізму є відсутність (або блокада) ферменту тирозинази, необхідного для нормального перетворення тирозину в пігмент меланін. В генах, відповідальних за утворення тирозинази, можуть виникати найрізноманітніші порушення. Від характеру цих порушень залежить ступінь нестачі пігменту в людей з альбінізмом. У деяких людей, які страждають цим розладом, з утворенням тирозинази все гаразд, і вчені припускають, що в подібних випадках відбувається мутація генів, які регулюють утворення іншого ферменту, важливого для обміну меланіну. Очна форма альбінізму зчеплена зі статтю, тому жінка є носієм аномального гена та може навіть не підозрювати про його наявність. Статистика показує, що приблизно в 80% випадків спостерігається слабо виражена форма альбінізму, для якої характерно незначна пігментація волосся, шкірних покривів і очей. Фахівці відзначають, що недуга з'являється в невеликих етнічних групах, де спостерігається значна кількість споріднених шлюбів. Клінічна картина недуги залежить від ступеня її вираження. В деяких випадках хвороба дає про себе знати депігментацією шкіри, очей і волосся. З боку шкірних покривів у пацієнтів спостерігаються такі симптоми: виражена сухість шкіри; виникнення білих плям на шкірі; надто світла або біла шкіра; підвищена світлочутливість; порушення потовиділення. При ураженні очей у пацієнтів може спостерігатися: косоокість; недостатнє функціонування одного ока; підвищена світлобоязнь; ністагм; погіршення гостроти зору; функціональна сліпота, обумовлена зміною очної структури; неприродний колір райдужки,

обумовлений відсутністю в ній пігменту. Якщо захворювання вражає *волосся*, то у таких хворих можуть виявлятися білі пасма серед темного волосся, або все волосся є світлим внаслідок відсутності в них пігменту. Іноді в пацієнтів, які страждають на цю хворобу, може виявлятися синдром, для якого характерно фіброзне ураження внутрішніх органів, виникнення кровотеч або гематом при мінімальних порізах або ударах.

17. **АЛЬТЕРНАТИВНІ ОЗНАКИ** - протилежні якісні, взаємовиключні ознаки, що контролюються різними алелями одного гена.

18. **АМАВРОТИЧНА ІДИОТІЯ** – група спадкових захворювань людини, що характеризується прогресуючим зниженням гостроти зору та рівня інтелекту у сполученні з іншими неврологічними порушеннями; усі А.І. (хвороба Тей-Сакса, хвороба Нормана – Вуда та ін.) успадковуються за аутосомно-рецесивним типом. За захворювання спричинені накопиченням у нервових клітинах кори головного мозку, у сітківці ока, у печінці ліпоїдоподібних речовин. Рецесивні гомозиготи гинуть у ранньому віці.

19. **АМІТОЗ** (від грецьк. А- частка заперечення і мітос - «нитка») - прямий поділ інтерфазного ядра клітини шляхом його перешнуровки без конденсації хроматину та веретена поділу, який рівномірно розподіляє хромосоми між двома клітинами. Вперше описаний німецьким біологом *Робертом Ремаком* у 1841 році; термін запропонований гістологом *Вальтером Флемінгом* у 1882 році. Амітоз - дуже рідкісне явище; переважно спостерігається в клітинах зі зниженою мітотичною активністю: старіючих або патологічно змінених клітинах, приречених на загибель (клітини зародкових оболонок ссавців, пухлинні клітини та ін.). При амітозі добре помітне ядро та ядерна оболонка. Реплікація ДНК відсутня. Спіралізація хроматину не відбувається, хромосоми не виявляються. Клітина зберігає властиву їй функціональну активність, яка при мітозі майже повністю зникає. При амітозі спочатку подовжується і перешнуровується, поділяючись на два, ядро, потім поділяється на дві частини ядро без утворення веретена поділу, тому спадковий матеріал розподіляється випадковим чином. Амітоз спостерігається переважно в клітинах високоспеціалізованих тканин і в клітинах тканин тимчасового характеру (нуцелус, ендосперм, перисперм, паренхіма та ін.), а також у результаті поділу патологічно змінених клітин, наприклад, ракових. Амітоз може відбуватися в період синтезу ДНК або в постсинтетичний період, може супроводжуватися або не супроводжуватися поділом клітини. За відсутності цитотомії (розподілу цитоплазми між двома клітинами) амітоз призводить до виникнення поліплоїдних клітин.

Деякі варіанти розподілу ядер еукаріот не можна назвати ані мітозом, ані мейозом. Таким, наприклад, є складна форма амітозу при відтворенні макронуклеусів багатьох інфузорій, де без виникнення веретена поділу відбувається сегрегація (розходження до полюсів клітини) коротких фрагментів хромосом.

20. **АМНІОЦЕНТЕЗ** - інвазивна процедура, яка полягає в пункції амніотичної оболонки з метою отримання навколоплідних вод для подальшого

лабораторного дослідження; ця процедура необхідна для ранньої діагностики хромосомних і генетичних захворювань у плода. Амніоцентез можна виконувати в першому, другому та третьому триместрах вагітності (оптимально - в 16-20 тижнів вагітності).

**21. АМПЛІКАЦІЯ ГЕНІВ** - 1. Збільшення числа копій будь-якого гена в клітині або в пробірці методом полімеразної ланцюгової реакції (див. Полімеразна ланцюгова реакція). 2. Будь-який процес, при якому специфічна послідовність ДНК збільшується непропорційно батьківським клітинам. Протягом розвитку деякі гени ампліфікують в спеціалізованих тканинах, наприклад, рибосомні гени ампліфікують і стають активними протягом оогенезу, особливо в ооцитах деяких амфібій. Гени у дрозофіли, що кодують білки хоріону, також ампліфікують в овульованих фолікулярних клітинах. Здатність до множинного збільшення копій генів, або генна ампліфікація, виникла на ранніх етапах розвитку багатоклітинних, оскільки з виникненням клітинного диференціювання з'явилася потреба в збільшенні кількості кінцевого продукту, необхідного для формування специфічних функцій клітини. Одним із шляхів інтенсифікації синтезу необхідних молекул стало збільшення числа копій відповідних генів. У деяких організмів (плодова мушка дрозофіла) А. г. відбувається під час оогенезу.

Збільшення числа копій гена досягається шляхом багаторазової ініціації синтезу ДНК в тому ж самому реплікативному вічку. Можливо штучна ініціація ампліфікації специфічних областей геному в культурі клітин ссавців. При дії специфічних агентів кількість копій генів може бути збільшена в кілька тисяч разів. В онкологічних хворих, які отримують протираковий препарат метатрексат (інгібітор дигідрофолатредуктази), може розвинути стійкість ракових клітин до цього препарату внаслідок ампліфікації гена дигідрофолатредуктази та відповідного збільшення в клітинах кількості цього ферменту. В умовах *in vivo* А.г. може відбуватися спонтанно, без дії екзогенних агентів, і в подальшому закріплюватися в геномі при відповідному тиску добору.

**22. АМФІДИПЛОЇД** (алотетраплоїд) – поліплоїд, який одержують у результаті об'єднання і наступного подвоєння хромосомних наборів двох різних видів або родин (ААВВ). Диплоїд АВ від схрещування АА х ВВ зазвичай відрізняється повною стерильністю (див. Алополіплоїдія). У селекції рослин використовуються пшенично-житні амфідиплоїди (Triticale), які одержують при схрещуванні *Tr.aestivum* (2n=42) або *Tr.durum* (2n=28) з *Secale cereale* (2n=14) з наступним подвоєнням кількості хромосом у соматичних клітинах гібрида до 56 і 42 відповідно шляхом колхіцинування (див. Тритікале).

**23. АМФІМІКСИС** (еугамія) – звичайний тип статевого процесу, при якому зародок утворюється в результаті злиття чоловічої і жіночої гамет з наступною каріогамією (об'єднанням спадкового матеріалу ядер). Явищем, протилежним амфіміксісу, є апоміксіс.

**24. АНАФАЗА МЕЙОЗУ** – розрізняють анафазу першого редукційного (А1) і другого екваційного (А2) поділів мейозу. В А1 орієнтовані центроміри діад бівалентів під дією тяжіння полюсів і мітотичних ниток,

що їх тягнуть, починають рухатися до протилежних полюсів клітини. Хіазми, які до цієї миті стримували бівалент як ціле, починають зникати. Діади бівалентів, які складаються з редупліційованих отцовських і материнських хромосом, розходяться до полюсів абсолютно випадково. Хроматиди при анафазному русі діад повздовжньо роз'єднані і втримуються разом лише загальною центромерою. В кінці А1 вони знову з'єднуються по всій своїй довжині. Таким чином, в результаті анафазного розділення бівалентів на полюсах клітини зосереджується по гаплоїдній кількості хромосом (діад), тобто відбувається редукція зменшення кількості хромосом вдвічі. А2 за кинетикою відповідає анафазі звичайного мітозу. Різниця між ними заключається в кількості та характері функціонуючих одиниць: в анафазі мітозу до кожного полюсу відходить диплоїдна кількість генетично однакових хроматид, а в А2 - гаплоїдна кількість хроматид, які генетично різні після мейотичного кросинговеру.

**25. АНАФАЗА МІТОЗУ** – третя, наступна за метафазою стадія мітозу. Вона характеризується синхронним розділенням центромери на дві сестринські і відштовхуванням їх одна від одної. Разом з розходженням сестринських центромер також синхронно роз'єднуються, відштовхуються і розходяться сестринські хроматиди, які стають з цієї миті самостійними хромосомами. Починається анафазний рух хромосом до протилежних полюсів клітини, основою якого є "відштовхуюча" дія ахроматинового веретена і дія хромосомних ниток, що скорочуються; їх кількість дорівнює кількості хромосом. У кінці анафазу на полюсах клітини збираються два повністю ідентичних (однакових) набори хромосом. Кількість їх у кожному наборі теж однакова (диплоїдна) і дорівнює кількості хромосом у вихідній материнській клітині. Починається деспіралізація хромосом, вони стають ледь помітними. Елементи мітотичного веретена збираються на екваторі клітини, деструктуються, ущільнюються і утворюють фрагмопласт. Після зосередження сестринських груп хромосом на полюсах клітини анафаза закінчується та настає наступна фаза – телофаза.

**26. АНДРОГЕНЕЗ** (чоловічий партеногенез) – розвиток зародка тільки з ядер сперміїв без участі яйцеклітини. Перші етапи запліднення йдуть нормально, спермії проникають в зародковий мішок, один з них входить в цитоплазму яйцеклітини, ядро якої при цьому дегенерує. Ядро спермія зберігається та починає ділитися в плазмі яйцеклітини, утворюючи гаплоїдний зародок чоловічого походження. Андрогенні гаплоїдні зародки маложиттєздатні. Більш життєздатні андрогенні зиготи, які виникли після злиття ядер двох сперміїв. Андрогенез – одна з форм апоміксису.

Андрогенез спостерігається в окремих видів тварин (шовкопряд) і рослин (тютюн, кукурудза) в тих випадках, коли материнське ядро гине до запліднення, яке при цьому є хибним, тобто жіноче і чоловіче ядра не зливаються (псевдогамія) і в дробленні бере участь тільки чоловіче ядро. Статевозрілі тварини (завжди самці) отримані тільки у шовковичного шовкопряда і їздця *Habrobracon juglandis*. При цьому Б. Л. Астаурову

вдалося на тваринах вперше здійснити (1956 р.) при схрещуванні двох видів шовкопряда повний міжвидовий андрогенез. Кілька випадків повного андрогенезу спостерігалось у рослин при віддалених схрещуваннях різних видів тютюну, скерди та кукурудзи. У всіх випадках повного андрогенезу як рослин, так і тварин андрогенні нащадки виявилися подібними з батьківським видом, що вказує на провідне значення клітинного ядра в спадковості. Таким чином, за допомогою андрогенезу вдається оцінити роль цитоплазми і ядра в передачі видових ознак. Андрогенез використовують також в цілях управління статтю при необхідності одержання тільки чоловічого потомства, наприклад, при розведенні шовкопряда, оскільки чоловічі особини дають більший вихід шовкових коконів.

**27. АНЕМІЯ СЕРПОВИДНОКЛІТИННА** - спадкова *гемоглобінопатія*, порушення утворення білка гемоглобіну, який набуває патологічної форми - *гемоглобін S*. Еритроцити з гемоглобіном S під мікроскопом мають характерну серповидну форму (форму серпа). Еритроцити, які містять гемоглобін S, мають знижену стійкість і знижену кисень-транспортуючу здатність, тому в хворих на серповидноклітинну анемію має місце посилене руйнування еритроцитів в селезінці, вкорочення терміну їх існування, підвищений гемоліз, ознаки хронічної гіпоксії (кисневої недостатності). А.С. успадковується за аутосомно-рецесивним типом (з наддомінуванням). У носіїв (осіб, гетерозиготних за геном серповидноклітинної анемії), в еритроцитах присутні гемоглобін S і гемоглобін А (нормальний гемоглобін) приблизно в рівних кількостях. При цьому зазвичай у носіїв симптоми майже ніколи не розвиваються, серповидні еритроцити виявляються випадково при лабораторному аналізі крові. Симптоми у носіїв можуть з'явитися при гіпоксії (наприклад, при підйомі в гори) чи важкій дегідратації організму.

Захворювання поширене в регіонах світу, ендемічних по малярії, причому хворі мають підвищену (хоча і не абсолютну) вроджену стійкість до зараження різними штамми малярійного плазмодію. Серповидні еритроцити хворих не піддаються зараженню малярійним плазмодієм також і в пробірці. Підвищену стійкість до малярії мають і гетерозиготи - носії (перевага гетерозигот). Це пояснює високу частоту цього шкідливого алеля в деяких популяціях. Люди з серповидноклітинною анемією та деякими іншими хворобами крові (таласемією, дефіцитом глюкозо-6-фосфат-дегідрогенази (Г6ФД) та інтерлейкіну-4, овалоцитозом тощо) з аномальним гемоглобіном в еритроцитах, мають селективну перевагу проти малярійної інфекції (стабілізуючий добір).

Захворювання є результатом точкової (однонуклеотидної) мутації  $\beta$ -ланцюга гемоглобіну, в якому замінена лише А на Т (однонуклеотидний поліморфізм), в результаті чого в білковому ланцюгу гемоглобіну гідрофільна *глутамінова амінокислота* в 6-ій позиції замінюється на гідрофобну *амінокислоту валін*. Ген патологічного  $\beta$ -ланцюга гемоглобіну *HBB* знаходиться в 11-тій хромосомі. У результаті мутації утворюється аномальний *гемоглобін S*, який при деоксигенації схильний до полімеризації з подальшою деформацією еритроцитів, при цьому вони набувають вигляду серпа чи півмісяця і мають схильність до гемолізу.

**28. АНЕУПЛОЇДІЯ (ГЕТЕРОПЛОЇДІЯ)** - наявність у клітинах або організмах числа хромосом, не кратного гаплоїдному (одинарному). Організми з таким числом хромосом називаються *анеуплоїдами*. Причиною анеуплоїдії є нерозходження хромосом у мейозі, втрата окремих хромосом під час поділу клітини або схрещування поліплоїдів з непарними наборами хромосом. Анеуплоїди з однією додатковою гомологічною (структурно ідентичною) хромосоמוю називаються *трисоміками* (їхня хромосомна формула  $2n+1$ ), з двома додатковими хромосомами до однієї пари гомологічних хромосом — *тетрасоміками* ( $2n+2$ ), по одній до двох пар — *подвійними трисоміками* ( $2n+1+1$ ). Анеуплоїди, в яких бракує однієї хромосоми, називаються *моносоміками* ( $2n-1$ ), двох гомологічних хромосом — *нулісоміками* ( $2n-2$ ). Анеуплоїдія є причиною низки хромосомних хвороб і деяких вроджених вад. Анеуплоїди мають велике значення для селекції рослин і з'ясування ролі окремих хромосом у формуванні ознак. Наприклад, у виду *Triticum* (Пшениця) з 42 хромосомами в каріотипі одержані нулісоміки і трисоміки за кожною з 21-ї пари гомологічних хромосом, що дало змогу вивчити вплив нестачі кожної пари або наявності додаткової хромосоми на прояв деяких морфологічних ознак.

**29. АНТИГЕН** - будь-яка молекула, що специфічно зв'язується з антитілом. По відношенню до організму антигени можуть бути як зовнішнього, так і внутрішнього походження. Хоча все антигени здатні зв'язуватися з антитілами, не всі вони можуть викликати масове вироблення цих антитіл організмом, тобто імунну відповідь. Антиген, здатний викликати імунну відповідь організму, називають імуногеном. Антигени зазвичай є білками або полісахаридами та являють собою частини бактеріальних клітин, вірусів, інших мікроорганізмів. Ліпіди і нуклеїнові кислоти зазвичай виявляють імуногенні властивості тільки в комплексі з білками. Прості речовини, навіть метали, також можуть викликати вироблення специфічних антитіл, якщо вони знаходяться в комплексі з білком-носієм. Такі речовини називають *гаптенами*. До антигенів немікробного походження належить пилок, яечний білок і білки трансплантатів тканин і органів, а також поверхневі білки клітин крові при гемотрансфузії.

**30. АНТИКОДОН** - триплет (тринуклеотид), ділянка в транспортній рибонуклеїновій кислоті (тРНК), що складається з трьох неспарених (мають вільні зв'язки) нуклеотидів і в процесі трансляції злучається з кодоном матричної РНК (мРНК) та забезпечує правильне включення відповідного амінокислотного залишку в білок. Оскільки кожна тРНК призначена для зв'язування тільки однієї конкретної амінокислоти, то в ній є тільки один відповідний антикодон. Однак відповідність між кодоном і антикодоном не завжди однозначна: в той час як третій і другий нуклеотиди антикодону завжди строго комплементарні першому і другому нуклеотидам кодону, перший нуклеотид антикодону може зв'язуватися з різними нуклеотидами кодону. Наприклад, урацил, що знаходиться в антикодоні на першій позиції, може зв'язуватися або з аденіном, або з гуаніном.

**31. АНТИМУТАГЕНИ** - речовини, які послаблюють дію мутагенів у штучних умовах і рівень природної здатності до мутацій. Одним з найважливіших природних антимутагенів є *каталаза*. Речовини, які

знижують генетичну і фізіологічну дію радіації, називаються *радіопротекторами*. До них належать: ультрафіолетове випромінювання, цистеамін, стрептоміцин, молекули яких мають здатність зв'язувати частину енергії, поглинутої хромосомами під час опромінення; гіпосульфід – хімічно зв'язує кисень клітини і створює таким чином умови гіпоксії, що веде до зниження радіогенетичного ефекту. Дослідження останніх років показали, що антимуутагенний ефект мають хлорофіл А і В, пероксидаза капусти, вітаміни А і С (при одночасному вживанні нейтралізують  $\gamma$ -опромінення), вітамін Е, інтерферон.

32. **АНТИПОДИ** – гаплоїдні клітини, які знаходяться на халазальному кінці зародкового мішка. Зазвичай їх три, але іноді буває менше або більше трьох. У зернових культур (пшениці, жита, кукурудзи) антипод більше трьох (до декількох десятків), які активно функціонують. За участю антиподального комплексу клітин в зародковий мішок надходять поживні речовини. Антиподи мають два-три ядра. У пшениці ядро антипод містить політенні хромосоми. Антиподи, як і синергіди, вважаються потенційними гаметами внаслідок існування явищ поліембріонії (утворення зародків із запліднених при поліспермії антипод) та антиподної апогаметії (при апоміксісі).

33. **АПОМІКСИС** – спосіб насінневого розмноження, коли відсутня каріогамія (зародок розвивається без злиття статевих клітин). Розвиток зародка відбувається за рахунок клітин гаметофіту (в результаті різних порушень спорогенезу та статевого процесу або повної їх відсутності). Розрізняють форми апоміксісу:

- а) *партеногенез* – розвиток організму з незаплідненої яйцеклітини;
- б) *апогамія* – розвиток організму з вегетативної клітини зародкового мішка;
- в) *апоспорія* – розвиток організму з вегетативної клітини оточуючих тканин спорофіта;
- г) *апогаметія* – зародок утворюється із синергід або антипод (у льону, кукурудзи, рису, соняшника);
- д) *адвентивна ембріонія* – зародок утворюється без зародкового мішка з соматичних клітин (у цитрусових).

Рослини, які розмножуються шляхом апоміксісу, називаються *апоміктами*. Пилок апоміктів має ряд особливостей: він неоднорідний, непривабливий, багато такого пилку не містить сперміїв; пилкові зерна різні за розмірами.

34. **АПОПТОЗ** - регульований процес програмованої клітинної загибелі, в результаті якої клітина розпадається на окремі тільця, обмежені мембраною. Фрагменти загиблої клітини зазвичай дуже швидко (в середньому за 90 хвилин) фагоцитуються макрофагами або сусідніми клітинами, минаючи розвиток запальної реакції. Морфологічно реєстрований процес апоптозу триває 1-3 години. Однією з основних функцій апоптозу є знищення дефектних (пошкоджених, мутантних, інфікованих) клітин. У багатоклітинних організмах апоптоз до того ж задіяний в процесах диференціації і морфогенезу, в підтримці клітинного гомеостазу, в

забезпеченні важливих аспектів розвитку та функціонування імунної системи. Апоптоз спостерігається у всіх еукаріотів, починаючи від одноклітинних найпростіших і закінчуючи вищими організмами. У програмованій смерті прокаріотів беруть участь функціональні аналоги еукаріотичних білків апоптозу.

Термін «апоптоз» вперше використаний в 1972 році в роботі британських вчених - Дж. Керра, Е. Уайлі і А. Керрі. Одними з перших до вивчення генетики і молекулярних механізмів апоптозу приступили С. Бреннер, Дж. Салстон і Р. Хорвіц, всі троє в 2002 році були удостоєні Нобелівської премії з фізіології та медицини за відкриття в галузі генетичної регуляції розвитку органів і за досягнення в дослідженнях програмованої клітинної смерті. Нині встановлені основні механізми реалізації апоптозу в клітині, активно ведуться дослідження його регуляторів та активаторів. Вчені вивчають можливість застосування знань про програмовану клітинну смерть у медицині при лікуванні онкологічних, аутоімунних і нейродегенеративних захворювань.

**34. АНТИТІЛА (ІМУНОГЛОБУЛІНИ) (Ig)** - білкові сполуки, які організм хребетних тварин виробляє у відповідь на антигени, чужорідні речовини, що потрапляють до крові, лімфи або тканин організму з метою знищити або нейтралізувати потенційно небезпечні з них (бактерії, віруси, отрути та деякі інші речовини). Імуноглобуліни містяться в сироватці крові та утворюють групу близьких за структурою глікопротеїдів. За характером впливу на антиген розрізняють: *аглютиніни* - антитіла, що зумовлюють аглютинацію мікроорганізмів; *лізини* та *опсоніни* - антитіла, що сприяють їх руйнуванню; *преципітини* - антитіла, що осаджують білкові речовини в розчинах; *антитоксини* та інші.

Антитіла використовують при верифікації типу клітин, їх органел або навіть молекул та з діагностичною метою в медицині: на принципі реакції антиген-антитіло базуються методи імуносцинтиграфії, імуногістохімії, вестерн-блоту тощо. Для лікування або профілактики деяких інфекційних хвороб (наприклад, правець, сказ тощо) застосовують лікувальні алогенні чи гетерогенні імуноглобуліни, які отримують введенням деяких збудників або токсинів донорам - людям або тваринам, спричиняючи, таким чином, в них імунну реакцію, яка призводить до вироблення антитіл.

**36. АРАХНОДАКТИЛІЯ** - аутосомно-домінантне захворювання з групи спадкових патологій сполучної тканини. Синдром спричинений мутацією гена, що кодує синтез глікопротеїну фібриліну-1; цей ген є плейотропним. Захворювання характеризується різною пенетрантністю та експресивністю. У класичних випадках особи з синдромом Марфана високі (*доліхостеномелія*), мають подовжені кінцівки, витягнуті пальці (*арахнодактилія*) і недорозвинення жирової клітковини. Крім характерних змін в органах опорно-рухового апарату (подовжені трубчасті кістки скелета, гіпермобільність суглобів), спостерігається патологія органів зору (підвивих кришталика) та серцево-судинної системи (аневризма аорти), що в класичних



варіантах становить тріаду Марфана. Без лікування тривалість життя осіб з синдромом Марфана часто обмежується 30-40 роками, смерть настає внаслідок розшарування аневризми аорти або застійної серцевої недостатності. У країнах з розвиненою охороною здоров'я хворі успішно лікуються і доживають до похилого віку.

Синдром Марфана - рідкісне захворювання з класичним менделівським успадкуванням. Поширеність в популяції становить близько 1:5000. Синдром діагностується в усьому світі, в будь-яких етнічних групах. Фенотип хворих характеризується певною експресивністю: починаючи від легких, «м'яких» форм сполучнотканинної дисплазії, що зустрічаються і в загальній популяції, до випадків із загрозливими для життя системними розладами. Більшість людей із синдромом Марфана мають високі показники інтелекту (вище, ніж середньостатистичний показник IQ в популяції).

37. **АТАВІЗМ** – поява ознак віддалених предків в потомстві батьків, які не мають цих ознак. Атавізм є наслідком розщеплення ознак, рекомбінацій або мутацій.

38. **АТЕНЮАТОР** (лат. *Attenuatio*-зменшення, скорочення) - нуклеотидна послідовність ДНК, розташована перед опероном, яка бере участь у регуляції його експресії шляхом здійснення передчасної термінації транскрипції. Наприклад, атенюатор міститься між генами *trpO* і *trpE* триптофанового оперона *E.coli*, який в умовах надлишку триптофану забезпечує зниження рівня синтезу *trp*-мРНК.

Регуляція триптофанового оперону здійснюється двома способами: за допомогою білка-репресора (репресія) та за допомогою особливої послідовності – *атенюатора*, причому в кожному з цих випадків - за принципом негативного зворотного зв'язку. Атенюація як механізм регуляції *trp*-оперону можлива тому, що в прокаріотів, позбавлених ядра, процеси транскрипції і трансляції не розділені в часі і просторі, як в еукаріот, а відбуваються одночасно: поки РНК-полімераза синтезує мРНК, синтезована ділянка цієї мРНК транслюється рибосомою. У зв'язку з цим процес трансляції може безпосередньо впливати на транскрипцію оперону.

Відразу за оператором у триптофановому опероні розташована послідовність довжиною 162 пар нуклеотидів (п.н.) - *лідерна послідовність*, частина якої кодує короткий *лідерний пептид* довжиною 14 амінокислотних залишків (із поліцистронної мРНК цей пептид синтезується першим). Цей пептид містить 2 розташованих один за одним триптофанових залишки. Триптофан - рідкісна амінокислота (на 100 залишків амінокислот білка *Escherichia coli* припадає один триптофановий залишок). В умовах браку триптофану внутрішньоклітинна концентрація комплексу його з GTP стає дуже низькою і рибосома починає «зависати» на триптофанових кодонах, так як відповідний комплекс не може «знайтися» швидко.

Транскрипція атенюатора приводить до утворення шпильок в мРНК, оскільки він має чотири області з оберненими повторами нуклеотидів. Можливі три варіанти шпильок, а саме між послідовностями: 1-2, 2-3, 3-

4. При цьому утворення шпильки 1-2 блокує утворення шпильки 2-3, утворення шпильки 2-3, в свою чергу, перешкоджає утворенню шпильки 3-4. Зупиняючись на двох триптофанових кодонах, рибосома закриває першу з чотирьох областей обернених повторів. Через це утворюється шпилька 2-3, а термінаторна шпилька 3-4 не утворюється, і транскрипція триває далі в область структурних генів. Отже, в умовах нестачі триптофану ферменти, необхідні для його синтезу, транлюються.

В умовах надлишку триптофану атенуатор у складі лідерної послідовності нуклеотидів, впливаючи на вторинну структуру синтезованої мРНК, здатний викликати передчасну термінацію транскрипції шляхом утворення шпильки 3-4; при цьому РНК-полімераза дисоціює від ДНК, і транскрипція припиняється.

39. **АТФ** (аденозинтрифосфорна кислота) – джерело енергії для всіх процесів, що відбуваються в клітині та супроводжуються витратою енергії. АТФ – нуклеотид, що складається з аденіну, рибози і трьох фосфатних груп. Енергія вивільняється в клітині під час процесів дихання та окислювального фосфорилування та акумулюється за участю білків-ферментів в молекулах АТФ у вигляді багатих енергією хімічних зв'язків між киснем і фосфором. У результаті руйнування цих зв'язків вивільняється енергія, яка дорівнює 8000 кал/моль. АТФ переходить у більш стійку, але менш збагачену енергією сполуку – *аденозиндифосфорну кислоту* (АДФ). Приєднуючи у відповідних біохімічних умовах молекулу фосфорної кислоти, АДФ знову акумулює підвищену енергію хімічних зв'язків і перетворюється на АТФ.

40. **АУКСОТРОФ** - організм, нездатний синтезувати певну органічну сполуку, необхідну для його росту. Цей термін протилежний *прототрофності*. В генетиці штам називається *ауксотрофним*, якщо він несе мутацію, яка робить його нездатним до синтезу однієї або декількох важливих для життя сполук. Наприклад, мутант дріжджів, в якому інактивований ген в ланцюжку синтезу урацилу, є урациловим ауксотрофом. Такий штам не в змозі синтезувати урацил і може рости тільки тоді, коли урацил доданий у поживне середовище. Такий штам є протилежністю урациловому прототрофу або дикому типу штаму, який може рости за відсутності урацилу. Ауксотрофи часто використовуються в генетичних маркерах. При ідентифікації ауксотрофності мікроорганізмів необхідно дотримуватися стандартних умов досліду - склад середовища та температуру вирощування.

Дослідники використовували ауксотрофний штам *E.coli* для введення штучних аналогів амінокислот всередину білків. Наприклад, клітини ауксотрофу за фенілаланіном можуть бути вирощеними на середовищі з його аналогом, наприклад, пара-азідофенілаланіном. Аміноацил-тРНК-синтетаза розпізнає аналог і каталізує поєднання його з тРНК; останній згодом переміщує амінокислоту (неприродну в даному випадку) в поліпептидний ланцюжок, який росте протягом трансляції білка. Більшість живих істот, у тому числі людина, є ауксотрофами для великого класу сполук, необхідних для росту, тому мають отримувати ці

сполуки з їжею (наприклад, незамінні амінокислоти).

41. **АУТБРИДИНГ** - (англ. *out* – поза і *breed* – розводити) - схрещування неспоріднених тварин на противагу *інбридингу* (спорідненому розведенню), щоб уникнути виродження потомства, зниження його продуктивності та життєздатності. Найтипівішим прикладом аутбридингу є схрещування на тваринницьких фермах маток однієї породи з плідниками іншої породи (промислове схрещування), в результаті чого значно підвищується витривалість або продуктивність тварин. Аутбридинг - найпоширеніший метод розведення всіх видів тварин і всіх порід, його застосування стало передумовою для створення приблизно в 1850 році сучасних порід сільськогосподарських тварин на основі використання різноманітних місцевих порід.

42. **АУТОСОМИ** – парні нестатеві хромосоми живих організмів із хромосомним визначенням статі, однакові у чоловічих і жіночих форм. Наприклад, у людини є 44 аутосоми та 2 статеві хромосоми - X та Y.

43. **АУТОІМУННІ ЗАХВОРЮВАННЯ** - великий клас різнорідних за клінічними проявами захворювань, що розвиваються внаслідок патологічного продукування аутоімуних антитіл або розмноження аутоагресивних клонів кілерних клітин проти здорових, нормальних тканин організму, що призводить до пошкодження та руйнування нормальних тканин і до розвитку аутоімуного запалення. Деякими з найпоширеніших аутоімуних захворювань є: *целиакія*, або глютеніт, або глютеніт, також відома як непереносимість глютену; *ревматоїдний артрит* (ерозивно-деструктивне руйнування сполучної тканини, переважно дрібних суглобів); *псоріаз* (аутоімуне захворювання шкірних покривів); *запальне захворювання кишечника* (довгострокове запалення кишечника і слизової оболонки товстої кишки, причому є два основних типи патології - хвороба Крона і виразковий коліт); *хвороба Адісона* (стан, при якому наднирники не виробляють достатньої кількості гормонів кортизолу та альдостерону); *цукровий діабет 1-го типу* (інсулінозалежний діабет); *вітіліго* (стан, що характеризується порушенням пігментації шкіри); *хвороба Хашимото* (аутоімуне захворювання щитовидної залози, при якому розвивається гіпотиреоз); *хвороба Грейвса*, або дифузний токсичний зоб (аутоімуне захворювання щитовидної залози, для даної патології характерний гіпертиреоз).

Наявність аутоімуних захворювань в сімейному анамнезі є дуже суттєвим фактором ризику. Жінки частіше схильні до розвитку аутоімуних захворювань, ніж чоловіки, можливо на це впливають гормональні чинники. Аутоімуні розлади часто відзначають у молодих осіб і осіб середнього віку. Індіанці, латиноамериканці та афроамериканці більш схильні до розвитку аутоімуних захворювань, ніж, наприклад, кавказці. Наявність в організмі специфічних вірусних або бактеріальних інфекцій сприяє розвитку аутоімуних захворювань в майбутньому.

44. **АЦЕНТРИЧНИЙ ФРАГМЕНТ** – ділянка хромосоми, що

відокремилася від неї шляхом відшнурування та не містить центромер в одній або обох хроматидах; зазвичай а.ф. швидко елімуються або утворюють мікроядра, здатні зберігатися протягом декількох клітинних поділів.

Оскільки ацентричний фрагмент нездатний брати участь в процесі мітозу, він, як правило, залишається в тій клітині, в якій виник, і поступово розчиняється. Центричний фрагмент, якому дісталася центромера, бере участь в поділі клітини як звичайна хромосома, відрізняючись від неї лише тим, що спочатку поверхню розриву має дещо інші властивості, ніж звичайний кінець хромосоми. Однак поступово відбувається загоєння поверхні розриву, після чого нова укорочена хромосома поводить себе в усіх відношеннях як нормальна хромосома. В даному випадку фрагментація призводить до утворення нестачі, тобто до втрати хромосомою ділянки, до складу якої входить один з її кінців.

**45. АХОНДРОПЛАЗІЯ (ХОНДРОДИСТРОФІЯ КАРЛИКОВА)** – (діафізарна аплазія, хвороба Парро-Марі, вроджена хондродистрофія) - відоме з давнини спадкове аутосомно-домінантне захворювання людини, яке проявляється порушенням процесів енхондрального окостеніння (ймовірно, в результаті дефектів окисного фосфорилування) на тлі нормальних епостального та періостального окостеніння, що призводить до карликовості за рахунок недорозвинення довгих кісток; характеризується наявністю вроджених аномалій, зокрема вродженого стенозу хребетного каналу. Дефект розвитку епіфізарної пластинки призводить до нездатності рецепторів інсуліноподібного чинника росту в хрящових пластинках росту впливати на ріст.

## **Б**

**46. БАКТЕРІОФАГ** (фаг) – вірус, який фільтрується і паразитує на бактеріях, викликаючи їх лізіс (розчинення). Бактеріофаг складається з білкової оболонки і двониткової ДНК, яка знаходиться в оболонці.

**47. БАРЬЄР (ЛІМІТ) ХЕЙФЛІКА** – гранична межа кількості поділів соматичної клітини. У 1961 році американський професор анатомії *Леонард Хейфлік* відкрив обмеження кількості мітозів клітин людини в клітинній культурі: клітини вмирають після 52 поділів і мають ознаки старіння при досягненні цієї межі. Ця межа була знайдена в культурах всіх диференційованих клітин як людини, так і інших багатоклітинних організмів. Максимальна кількість поділів клітини різна в залежності від її типу і ще сильніше розрізняється залежно від організму, якому ця клітина належить.

Межа Хейфліка спричинена скороченням розміру *теломер* - ділянок ДНК на кінцях хромосом. Молекула ДНК здатна до реплікації (самокопіювання) перед кожним поділом клітини. При цьому наявні на її кінцях теломери після кожного поділу коротшають вельми повільно - по кілька (3-6) нуклеотидів за клітинний цикл. Отже, за кількість поділів, відповідне межі Хейфліка, вони вкоротилися всього на 150-300 нуклеотидів. Таким чином, чим коротше у ДНК «теломерний хвіст», тим більше поділів клітина пройшла за свій життєвий цикл, тим вона старіше.

У клітині існує фермент *теломераза*, активність якого здатна забезпечувати подовження теломер, при цьому подовжується і життя клітини. Отже, фактично безсмертними є клітини (статеві, ракові), в яких функціонує теломераза. У звичайних (соматичних) клітинах, з яких в основному і складається організм, теломераза «не працює», тому теломери при кожному поділі клітини коротшають, що в кінцевому підсумку призводить до її загибелі в межах ліміту Хейфліка, тому що інший фермент - *ДНК-полімераза* - не здатний реплікувати кінці молекули ДНК. Нині запропонована *епігенетична теорія старіння*, яка пояснює ерозію теломер насамперед активністю клітинних *рекомбіназ*, що активуються у відповідь на пошкодження ДНК, спричинені переважно віковою депресією мобільних елементів геному. Коли після певної кількості поділів теломери зникають зовсім, клітина завмирає в певній стадії клітинного циклу або запускає програму *апоптозу* (див. **АПОПТОЗ**).

48. **БЕКРОС** (зворотне схрещування) – схрещування гібрида  $F_1$  з однією або обома батьківськими формами з метою встановлення його генотипу або для перемагання стерильності гібридів  $F_1$  при віддаленій гібридизації.

49. **БІБЛІОТЕКА кДНК (cDNA library)** - несистематизований набір рекомбінантних молекул, які містять синтезовані *in vitro* комплементарні копії (кДНК) всіх мРНК певного типу клітин (тканин). Для вивчення мРНК виділяють суміш всіх РНК з клітин, тканини або організму та синтезують комплементарну ДНК за допомогою зворотної транскрипції із оліго-дезокситиміновим праймером. Надалі цю кДНК обробляють РНКазою, а до одноланцюгової кДНК додають другий ланцюг за допомогою фрагмента Кленова ДНК-полімерази I або методом ПЛР. Таку двоспіральну кДНК вставляють до векторів, трансформують ними бактерій і отримують набір колоній. Використовується для клонування кДНК, отримання продуцентів білків тощо.

50. **БІВАЛЕНТ** – пара гомологічних хромосом (одна материнська, інша – батьківська), з'єднаних (кон'югованих) між собою в мейозі; утворюється на стадії пахітени профазы I мейозу та зберігається до анафазы першого поділу (див. **МЕЙОЗ**). На цій стадії гомологічні хромосоми стабільно з'єднані в пари - біваленти, кількість яких дорівнює гаплоїдному набору хромосом; під електронним мікроскопом помітна складна ультраструктура в місці контакту двох гомологічних хромосом всередині біваленту - *синаптомемальний комплекс*, який починає формуватися ще в *зиготені*. Після розщеплення в *диплотені* кожної з хромосом біваленту на дві хроматиди (діада) утворюються чотири хроматиди (тетрада). Між хромосомами утворюються  $\chi$ -подібні фігури - *хіазми*, що утримують хромосоми в комплексі; при цьому, можливо, відбувається обмін генетичним матеріалом – *кросинговер*, який триває на молекулярному рівні; цитологічні наслідки його виявляються на наступній стадії. Кількість хіазм в біваленті різна, проте рідко перевищує 2-5.

51. **БІОГЕНЕТИЧНИЙ ЗАКОН** – закон, згідно з яким етапи онтогенетичного розвитку окремої особини (особливо початкові) являють собою більш-менш чітко повторення етапів філогенезу (процесу історичного розвитку виду).

52. **БІОТЕХНОЛОГІЯ** – комплекс фундаментальних і прикладних наук, які вивчають та розробляють методи синтезу корисних для людства продуктів

(вітамінів, амінокислот та інших органічних речовин) за допомогою біологічних об'єктів: мікроорганізмів, клітин рослин і тварин. Перші зачатки біотехнології з'явилися, коли людина почала використовувати процес бродіння для приготування винних напоїв і випічки хлібобулочних виробів. Як окрема галузь науки біотехнологія була визнана в ХХ столітті.

Біотехнологія забезпечує виробництво лікарських засобів, харчових продуктів, створення трансгенних мікроорганізмів, рослин і тварин і т.п. Досягнення біотехнології використовуються майже у всіх областях науки і техніки. Нині вагомий внесок біотехнології спостерігається в галузі охорони здоров'я. Можливість необмеженого отримання природних білкових біорегуляторів і біологічно активних речовин відкриває нові перспективи в лікуванні різних захворювань. Біотехнологія займається розробкою вакцин, зокрема для боротьби з такими захворюваннями, як СНІД, гепатит, малярія, деякі ракові пухлини. Нині проводяться дослідження з промислового одержання біологічно активних речовин (гормональних препаратів, сполук, що стимулюють імунітет тощо) з використанням методів генетичної інженерії та культури тваринних і рослинних клітин. Сучасні біотехнологічні процеси базуються на методах створення рекомбінантних ДНК, а також на використанні імобілізованих ферментів, клітин і клітинних органел.

**53.БЛАСТОДЕРМА** - шар ядер, а пізніше клітин, з яких складається зародок багатоклітинних тварин з неповним дробінням на стадії бластули. Термін вже з 1817 р. вживав ембріолог, палеонтолог, анатом, біолог Християн Іванович Пандер (1794-1865), що позначав їм зародковий диск курячого яйця в початковому періоді інкубації.

**54.БЛАСТОМЕРИ** - клітини ембріонів тварин на етапі дроблення зиготи. Запліднена яйцеклітина (зигота) ділиться на дві дочірні клітини - бластомери. Кожен бластомер ділиться на два нових дочірніх бластомери. У більшості тварин перші поділи ембріональних клітин не супроводжуються їх ростом - кожне нове покоління клітин приблизно в два рази менше за розміром. У результаті таких поділів кількість клітин в зародку збільшується, але загальний розмір зародка залишається незмінним. Цей етап розвитку ембріона називається *дробінням зиготи*.

**55. БЛАСТУЛА** (зародковий міхур, бластосфера) - це багатоклітинний зародок, що має одношарову будову (один шар клітин); стадія в розвитку зародка, яку проходять яйця більшості тварин - остаточний результат процесу дробіння яйця.

**56. БЛУМА СИНДРОМ** - рідкісне аутосомно-рецесивне захворювання, для якого характерні низький зріст хворих і схильність до онкологічних захворювань. Клітини хворих на синдром Блума демонструють сильну геномну нестабільність, зокрема, часту гомологічну рекомбінацію. Захворювання виявлено та вперше описано американським дерматологом доктором *Девідом Блумом* в 1954 році.

Для хворих характерний ранній висип на областях шкіри, що контактують із сонячним світлом. Інші клінічні прояви включають: високий голос; довге, вузьке обличчя; мікрогнатія; гіпо- та гіперпігментація шкіри; склеродермія,

яка може проявлятися як на шкірі, так і в очах; помірний імунodefіцит, пов'язаний з нестачею певних класів імуноглобулінів, що призводить до збільшеного ризику розвитку пневмонії і вушних інфекцій; гіпогонадізм. Ускладнення захворювання можуть включати хронічні проблеми з легенями, діабет і нездатність до навчання. У невеликої кількості хворих відзначена розумова відсталість. Найсуттєвішим ускладненням є збільшений ризик розвитку онкологічних захворювань. Для синдрому Блума характерні деякі фенотипи, загальні з анемією Фанконі, що може бути наслідком перекриття функцій мутантних білків, пов'язаних з цими захворюваннями.

**57. БРАХІДАКТИЛІЯ** - різноманітні вроджені деформації кисті, які проявляються тотальним або частковим укороченням пальців або п'ясткових кісток та успадковуються за аутосомно-домінантним типом. Основними клінічними варіантами брахідактилії є брахіфалангія (вкорочення пальців) і брахіметакарпія (вкорочення кисті). Брахідактилія часто може поєднуватися з поганою рухливістю аж до нерухомості суглобів пальців і кисті, а також з різними формами синдактилії (зрощування пальців).

## В

**58. ВАН-ДЕР-ХУВЕ СИНДРОМ** - рідкісне спадкове захворювання, спричинене мутацією гена, що контролює розвиток мезодерми, та, як наслідок, характеризується проявами системного ураження сполучної тканини - недосконалого остеогенезу. Вперше цей симптомокомплекс описав голандський офтальмолог *Ван-дер-Хуве* в 1916 році. Для синдрому Ван-дер-Хуве характерна класична тріада симптомів: підвищена, патологічна ламкість кісток, блакитні склери (витончення склер і просвічування пігменту судинної оболонки), кондуктивна приглухуватість за типом отосклерозу. Пенетрантність цих ознак різна: за блакитним забарвленням склери - 100%, крихкістю кісток - 63%, глухотою - 60%. За захворювання контролюється мутантним аутосомно-домінантним плейотропним геном.

**59.ВАРІАНСА** (дисперсія) – середній квадрат, тобто відношення суми квадратів відхилень значень окремих варіантів ( $x$ ) від середньої для даного

варіаційного ряду, до кількості ступенів свободи ( $n$ ): 
$$G^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n-1};$$

Варіанса  $G^2$  характеризує загальну фенотипну мінливість популяції за даною кількісною ознакою. При дисперсійному аналізі (аналізі варіанси) фенотипна варіанса ( $G^2_\phi$ ) поділяється на генотипну ( $G^2_c$ ) і паратипну ( $G^2_p$ ) варіанси, які характеризують відповідно генетичну мінливість і мінливість, яка залежить від умов середовища.

**60. ВАРІАНТ** – окрема рослина, сорт, агротехнічний прийом або умова вирощування, що вивчається в експерименті, відрізняється від інших варіантів і порівнюється зі стандартом.

**61.ВАРІАНТА** – цифрове значення члена варіаційного ряду, складеного за

будь-якою ознакою.

62. **ВАРІАЦІЙНИЙ РЯД** – варіанти вибіркової сукупності, розміщені в порядку збільшення або зменшення будь-якої кількісної ознаки. Головними статистичними характеристиками варіаційного ряду є: середня арифметична  $\bar{x}$  та її помилка  $\bar{m}$ , середнє квадратичне відхилення ( $G$ ), дисперсія або варіанса ( $G^2$ ), коефіцієнт варіації ( $V$ ) і помилка дослідження (спостереження)  $m$  (%):

$$\bar{X} = \frac{\sum x}{n}; \quad G = \bar{G}^2; \quad m = \frac{G}{\bar{x}}; \quad G^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n-1},$$

$$\text{де } \sum (x - \bar{x})^2 = \sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}; \quad V\% = \frac{G}{\bar{x}} \cdot 100; \quad m\% = \frac{m}{\bar{x}} \cdot 100.$$

63. **ВЕГЕТАЦІЙНИЙ ПЕРІОД** – час, протягом якого рослина проходить повний цикл розвитку від посіву насіння або посадки до дозрівання. Вегетаційний період культури або сорту характеризується певною тривалістю окремих фенологічних фаз, що його складають.

64. **ВЕКТОР** – молекула нуклеїнової кислоти (найчастіше ДНК), яка використовується в генетичній інженерії для передачі спадкового матеріалу всередину клітини, в тому числі в клітину живого багатоклітинного організму *in vivo*. Існуючі вектори: плазміди, фазміди, вектори на основі вірусу SV40, вектори на основі аденовірусів, вектори на основі герпесвірусів, вектори на основі ретровірусів, вектори на основі аденоасоційованого вірусу.

65. **ВЕРЕТЕНО ПОДІЛУ** (синонім: ахроматинове веретено) — система мікротрубок у клітині, яка ділиться. В.п. забезпечує розходження хромосом у мітозі і мейозі; формується в профазі та розпадається в телофазі. Нитки в. п., представлені пучками мікротрубок, мають подвійне заломлення світла, їх можна спостерігати в живій клітині в поляризаційному мікроскопі. В.п. містить два типи мікротрубок: ті, які відходять від полюсів (полюсні) і ті, що відходять від кинетохорів хромосом (хромосомальні). Розходження хромосом відбувається в результаті скорочення хромосомальних мікротрубок, їх ковзання відносно полюсних і видовження останніх, точний механізм руху невідомий. В. п. може бути астральним, з вираженими полюсами (наприклад, у багатоклітинних тварин) або анастральним, без чітких полюсів (наприклад, у квіткових рослин). В. п. разом із центрами збірки мікротрубочок утворює *мітотичний апарат*.

66. **ВИЛКА РЕПЛІКАЦІЙНА** - Y-подібна структура, яка переміщається уздовж батьківської спіралі ДНК і характеризується локальним розходженням двох її ланцюгів, в межах якого відбувається активна реплікація ДНК. У переважній більшості випадків (крім штучно створених молекул і ДНК деяких вірусів) макромолекула ДНК складається з двох комплементарних ланцюгів із протилежною спрямованістю. Комплементарність ланцюгів означає, що інформаційний зміст обох ланцюгів ДНК ідентичний. Різні кінці ланцюжка ДНК називаються 3'-кінець і 5'-кінець. Фермент ДНК-полімераза, що здійснює реплікацію,



може використовувати в якості матриці тільки одноланцюгову ДНК, рухаючись вздовж останньої в напрямку 3'→5'. З цієї причини ланцюги батьківської ДНК повинні бути тимчасово відокремлені один від одного для здійснення реплікації. Такий поділ ланцюгів визначає Y-подібну форму вилки реплікації.

Сам процес розділення ланцюгів ДНК називається *денатурацією*, або *плавленням*. Кількість енергії, яку потрібно витратити на денатурацію ділянки ДНК, залежить від співвідношення АТ- і GC-зв'язків. Гуанін і цитозин з'єднуються трьома водневими зв'язками, аденін і тимін - двома, завдяки чому перші виявляються більш стабільними. Відповідно, чим більше GC-зв'язків, тим більше енергії потрібно витратити на денатурацію.

Формування вилки реплікації відбувається на стадії ініціації реплікації після локального розходження ланцюгів материнської молекули ДНК у точці початку реплікації. Залежно від виду організму утворюються одна або дві вилки, в результаті реплікація буде одно- або двобічною (останній варіант більш поширений). Під час руху вилки реплікації формується *реплікаційне вічко*.

**67. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ КОМПЛЕМЕНТАРНА** – спільна дія двох або більшої кількості самостійно менделюючих генів на проявлення однієї будь-якої ознаки. При цьому кожний з комплементарних генів окремо не має здатності впливати на розвиток даної ознаки, лише поєднання їх в одному генотипі (в гомо- чи в гетерозиготному стані) зумовлює її розвиток.

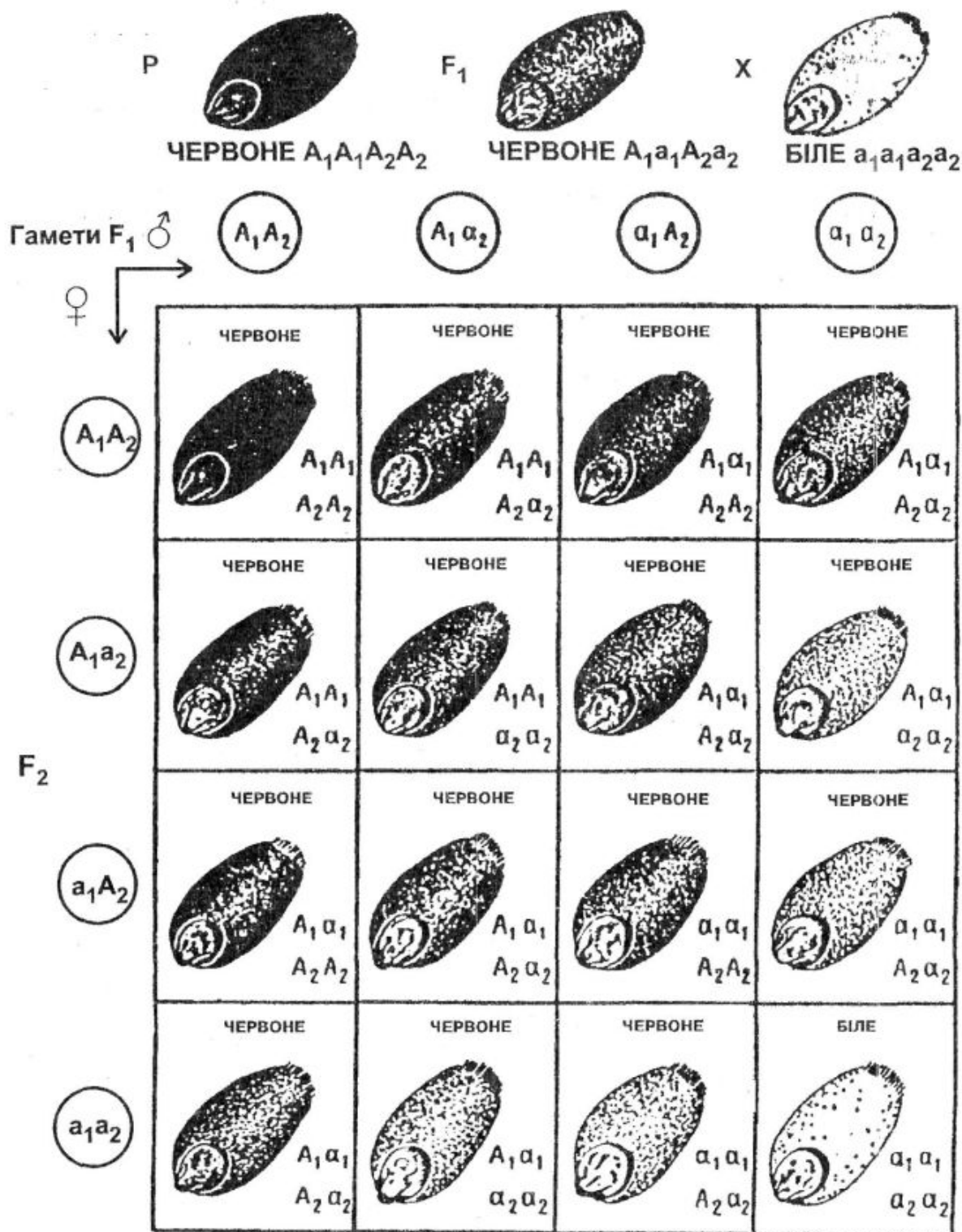
При комплементарній дії домінантних алелей двох генів, які *не мають самостійного проявлення*, розщеплення за фенотипом в F<sub>2</sub> спостерігатиметься у співвідношенні 9:7. Якщо домінантний алель одного з двох комплементарних генів (А) діє самостійно, а інший ген (В) діє лише в присутності гена А, то розщеплення за фенотипом в F<sub>2</sub> відбуватиметься в співвідношенні 9:3:4. Якщо ж комплементарні неалельні гени (кожний окремо) викликають розвиток тієї ж ознаки, взаємодія цих генів - другої ознаки, а у дигомозиготи з рецесивних алелей цих генів розвивається третя ознака, розщеплення в F<sub>2</sub> за фенотипом складатиме 9:6:1. Формула розщеплення за фенотипом при комплементарній дії двох генів завжди є модифікацією менделівської формули розщеплення за фенотипом при дигібридному схрещуванні (9:3:3:1).

**68. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ МОДИФІКУЮЧА** – посилення або послаблення дії головних генів під впливом інших генів, неалельних ним (тобто генів-модифікаторів). При цьому гени-модифікатори, які посилюють ефект головного гена, називаються *інтенсифікаторами*, а ті що послаблюють його – *супресорами* або *інгібіторами*.

**69. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ ПОЛІМЕРНА** (полімерія) – адитивна дія низки неалельних генів на розвиток тієї ж ознаки. Відповідні гени називаються *полімерними*, або *множинними*. Полімерно детермінується розвиток більшості кількісних ознак рослин. При полімерному успадкуванні особини F<sub>2</sub> створюють безперервний варіаційний ряд кількісного

вираження даної ознаки. Пояснюється це різною кількістю домінантних алелей, які формують генотипи, що вищеплюються в F<sub>2</sub>. Наприклад, темно-червоне забарвлення зерна пшениці спостерігається в рослин, у генотипі яких є дві алельні пари домінантних полімерних генів у гомозиготному стані A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>. Рецесивна дигомозигота цих генів a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub> зумовлює біле забарвлення зерна. При схрещуванні цих форм одержують гібрид із генотипом A<sub>1</sub>a<sub>1</sub>A<sub>2</sub>a<sub>2</sub>, який в F<sub>2</sub> дає розщеплення з градацією забарвлення зерна від темно-червоного до білого: 1/16 темно-червоних (A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>); 4/16 червоних (2/16 A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>a<sub>2</sub> + 2/16 A<sub>1</sub>a<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>); 6/16 світло-червоних (4/16 A<sub>1</sub>a<sub>1</sub>A<sub>2</sub>a<sub>2</sub> + 1/16 A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub> + 1/16 a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>); 4/16 блідо-червоних (2/16 A<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub> + 2/16 a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>A<sub>2</sub>a<sub>2</sub>); 1/16 білих (a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub>). Загальне співвідношення фенотипів – 15 червоних:1біле (**рис.1**). При визначенні ознаки трьома парами полімерних генів співвідношення фенотипів в F<sub>2</sub> складатиме 63:1, причому серед 63 фенотипів градація у вираженні кількісної ознаки буде більш повільною, ніж при дії двох пар полімерних генів.

**70. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ ЕПІСТАТИЧНА** (епістаз) – пригнічення домінантним алелем одного гена (епістатичного, або *супресора*) дії іншого, неалельного йому гена – *домінантний епістаз* (A>B), або пригнічення рецесивним алелем епістатичного гена (у гомозиготному стані) дії домінантного і рецесивного алелей іншого неалельного гена – *рецесивний епістаз* (aa > B-, або aa > bb). При домінантному епістазі співвідношення генотипів при розщепленні в F<sub>2</sub> складатиме 12:3:1 (модифікація менделівського розщеплення при дигібридному схрещуванні 9:3:3:1), при рецесивному епістазі – 9:3:4.



**Рис.1.** - Успадкування забарвлення зерна у *Triticum* при взаємодії двох пар генів (полімерія)

71. **ВИВИХ СТЕГНА ВРОДЖЕНИЙ** - вроджена деформація тазостегнового суглоба, обумовлена розвитком вивиху або підвивиху. Незважаючи на досить значну поширеність даної патології, поки що так і не вдалося встановити істинні причини її розвитку. Багато фахівців сходяться на думці, що виникнення патології обумовлене генетичною схильністю, що підтверджує той факт, що в одній сім'ї може спостерігатися виникнення даного дефекту в

представників різних поколінь. За даними статистики, до цього захворювання більше схильні дівчинки первісток матерів. Іноді дана патологія може зустрічатися у немовлят, які мали неправильне розташування в матці. Природжений вивих стегна успадковується домінантно, середня пенетрантність гена становить 25%. Захворювання зустрічається з частотою 6: 10 000 (В. П. Ефроїмсон, 1968).

**72. ВИД БІОЛОГІЧНИЙ** – головна систематична одиниця, яка реально існує в природі та займає певний ареал. В.б. є сукупністю морфологічно подібних особин, спільних за походженням і комплексом спадкових ознак, які якісно відрізняються від ознак інших видів. Особини одного виду легко схрещуються між собою з утворенням плідного потомства. По відношенню до інших видів певний біологічний вид або репродуктивно ізольований, або здатний схрещуватися з утворенням повністю або частково стерильного потомства.

**73. ВИХІДНИЙ МАТЕРІАЛ ДЛЯ СЕЛЕКЦІЇ** – культурні та дикі форми рослин, що використовуються для одержання нових сортів. Головними джерелами вихідного матеріалу для селекції є: *природні* (місцеві та інтродуковані) популяції; *гібридні популяції*, одержані на основі внутрішньовидових та віддалених схрещувань; *інцухт-лінії*; *індуковані мутанти*, *поліплоїди*. Вихідний матеріал використовують в селекційній роботі та висівають в колекційному та гібридному розсадниках.

**74. ВІДНОВЛЮВАЧІ ФЕРТИЛЬНОСТІ** – лінії або сорти, при схрещуванні яких з формами, що мають цитоплазматичну чоловічу стерильність, в останніх відновлюється фертильність пилку. Цей процес контролюють гени – *відновлювачі фертильності (Rf)*. В. ф. одержують шляхом добору серед існуючих ліній, сортів, гібридів, а також проведенням насичуючих схрещувань на основі фертильної або стерильної цитоплазми (5-7 бекросів). Після кожного бекросу в якості материнської форми для наступного схрещування відбираються рослини з відновленою фертильністю і найбільшою подібністю до аналога сорту.

## Г

**75. ГАЛАКТОЗЕМІЯ** - спадкове захворювання, спричинене порушенням обміну речовин під час перетворення галактози в глюкозу (мутація структурного гена, відповідального за синтез ферменту *галактозо-1-фосфатуриділтрансферази*). Галактоза, що надходить з їжею в складі молочного цукру - *лактози*, піддається перетворенню, але реакція перетворення не закінчується в зв'язку зі спадковим дефектом ключового ферменту. Галактоза та її похідна накопичуються в крові, тканинах, впливаючи токсично на центральну нервову систему, печінку, кристалик ока, що визначає клінічні прояви хвороби. Тип успадкування галактоземії аутосомно-рецесивний.

**76. ГАМЕТОФІТ** (гаплофаза) – статеве покоління живих організмів; гаплоїдна багатоклітинна фаза в життєвому циклі вищих рослин і водоростей, що розвивається із спор і виробляє статеві клітини (гамети). Вперше уявлення про чергування гаметофітного та спорофітного поколінь у

життєвому циклі рослин сформулював в середині XIX століття німецький ботанік *Вільгельм Гофмейстер*.

У найбільш високоорганізованих водоростей і в усіх вищих рослин є чітко виражене чергування поколінь - гаметофіт (покоління, яке розмножується статевим шляхом, гаметами), та спорофіт (покоління, що розмножується нестатевим шляхом, спорами). Гаметофіт продуктує гамети, що зливаються з утворенням зиготи, з якої виникає диплоїдний спорофіт.

Гаметофіт переважає над спорофітом тільки в мохоподібних і водоростей. Часто гаметофіт не буває самостійним, а живе разом із спорофітом або залежить від нього. Гаметофіт буває двостатевий і одностатевий. Ядра спорофіта мають диплоїдний набір хромосом, ядра гаметофіта — гаплоїдні.

**77. ГАМЕТИ** – дозрілі чоловічі та жіночі статеві клітини, які мають гаплоїдну кількість хромосом внаслідок їх редукції під час мейозу. Дрібні, рухливі чоловічі гамети (сперматозоїди), або нерухливі (спермії) називаються *мікрогаметами*; порівняно великі і нерухливі жіночі (яйцеклітини) - *макрогаметами*. Злиття ядер гамет в процесі запліднення призводить до утворення зиготи.

**78. ГАМЕТОГЕНЕЗ** – процес утворення гамет. Чоловічі гамети утворюються внаслідок *мікрогаметогенезу*, жіночі - *макрогаметогенезу*.

Мікрогаметогенез. Формування чоловічого гаметофіту починається з перетворення спор в пилкові зерна. Гаплоїдне первинне ядро пилкового зерна після тривалої інтерфази мітотично ділиться, утворюючи дві клітини – *вегетативну* (велику, з великим ядром і ядерцем, вакуолізованою цитоплазмою) та *генеративну* (значно меншу за розмірами, що прилягає до оболонки пилкового зерна; її ядро більш щільне і містить багато ДНК, а цитоплазма – РНК). Пізніше генеративна клітина відходить від оболонки пилкового зерна та розміщується в цитоплазмі вегетативної клітини, забезпечуючи таким чином власний ріст та розвиток за рахунок останньої. Після того, як вегетативна клітина пилкового зерна проросте пилковою трубкою в стовпчик гінецея, відбувається мітотичний поділ генеративного ядра на два спермії (сперміогенез). У деяких покритонасінних спермії утворюються ще до проростання пилкового зерна.

Макрогаметогенез. У процесі розвитку жіночого гаметофіту мітотично ділиться ядро нижньої халазальної гаплоїдної макроспори. Встановлено, що метаболітична активність цитоплазми цієї макроспори вище в її верхній мікропілярній частині, що пізніше зумовлює підвищену життєздатність клітин, які там локалізуються. Перший поділ ядра макроспори призводить до утворення двоядерного зародкового мішка, в результаті наступних двох поділів утворюється восьмиядерний зародковий мішок. Всі поділи ядер відбуваються синхронно. Після закінчення поділу на кожному полюсі зародкового мішка опиняється по чотири гаплоїдних ядра, а в центрі - вакуоля. Загальні розміри зародкового мішка збільшуються, потім у ньому відбувається диференціація; формуються яйцевий та антиподальний апарати та центральна клітина. На мікропілярному кінці насінного зачатка розміщується яйцеклітина з двома синергідами (*яйцевий апарат*). Ядро в яйцеклітині знаходиться в нижній

частині, вакуоля - в верхній. В синергідах ядра зосереджені в верхній частині, а вакуолі - в нижній; яйцеклітина - жіноча гамета.

**79. ГАПЛОГРУПА** - група схожих гаплотипів (*див. Гаплотип*), що мають загального предка, в якого відбулася мутація, успадкована всіма нащадками (зазвичай *одонуклеотидний поліморфізм*). Термін «гаплогрупа» широко застосовується в *популяційній генетиці* та в *генетичній генеалогії* (науці, що вивчає генетичну історію людства за допомогою дослідження гаплогруп Y-хромосоми (Y-ДНК), мітохондріальної ДНК (мтДНК) і ГКГ-гаплогрупи (головного комплексу гістосумісності – великій групі генів хребетних, що контролюють формування імунної системи). Генетичні маркери Y-ДНК передаються з Y-хромосоною виключно по батьківській лінії (тобто від батька сином), а маркери мтДНК - по материнській лінії (від матері всім дітям). Таким чином, чоловіки є носіями маркерів Y-ДНК і мтДНК, а жінки - тільки мтДНК. Гаплотипи за ауtosомними маркерами представлені і в чоловіків, і в жінок.

**80. ГАПЛОЇДНИЙ НАБІР ХРОМОСОМ** – одинарний набір хромосом ( $n$ ), в якому з кожної пари гомологічних хромосом представлена лише одна. Гаплоїдний набір хромосом мають гамети диплоїдних організмів або соматичні (вегетативні) клітини *моногаплоїдів*, які розвиваються з гамет партеногенетичним або андрогенетичним шляхом.

**81. ГАПЛОЇДІЯ** - кратне зменшення кількості хромосом у потомства в порівнянні з материнською особиною. Г. зазвичай є результатом розвитку зародка з редукованих (гаплоїдних) гамет або з функціонально рівноцінним клітин шляхом *апоміксису*, тобто без запліднення. Г. рідко зустрічається в тваринному світі, але поширена в квіткових рослин: зареєстрована більш ніж у 150 видів рослин з 70 родів 33 родин (наприклад, родини злаків, пасльонових, орхидних, бобових та ін.). Г. генетично детермінована та зустрічається в деяких видів і сортів з певною частотою (наприклад, у кукурудзи - 1 гаплоїд на 1 000 диплоїдних рослин). В еволюції видів Г. служить своєрідним механізмом, що знижує рівень плідності. Г. користуються для вирішення ряду генетичних проблем: виявлення ефекту дози гена, отримання анеуплоїдів, дослідження генетики кількісних ознак, геномного аналізу та ін. У селекції рослин Г. використовують для отримання гомозиготних ліній шляхом подвоєння у гаплоїдів кількості хромосом, рівноцінних самозапильним лініям при виробництві гібридного насіння (наприклад, кукурудзи), а також для переведення селекційного процесу з поліплоїдного на диплоїдний рівень (наприклад, у картоплі). Особлива форма Г. - *андрогенез*, при якому ядро спермія заміщає ядро яйцеклітини, використовується для отримання чоловічих стерильних аналогів.

**82. ГАПЛОТИП** (від «гаплоїдний генотип») - сукупність алелей на локусах однієї хромосоми, зазвичай успадкованих разом. Якщо ж під час кросинговеру комбінація алелей змінюється (що відбувається дуже рідко), говорять про виникнення нового гаплотипу. Г. може бути як в одного локусу, так і в цілого генома. Генотип певних генів диплоїдної особини складається

з двох гаплотипів, розташованих на двох хромосомах, отриманих від матері та батька відповідно. Точне визначення гаплотипу забезпечується тільки секвенуванням.

У генетичній генеалогії гаплотипом також називають результат дослідження *STR-маркерів* на декількох локусах Y-хромосоми, при цьому кількість повторів називається *алелем*.

83. **ГІНОГЕНЕЗ** – розвиток зародка виключно за рахунок ядра яйцеклітини та її цитоплазми. Внаслідок цього утворюється гаплоїдний організм, який має лише материнські ознаки. Явище, протилежне гіногенезу – *андрогенез*.

84. **ГЕКСАПЛОЇД** – організм, клітини якого містять шість основних наборів хромосом (6x). Гексаплоїдні форми можуть бути *авто* - (AAAAAA), *ало* - (AABVСС), *автоалополіплоїдами* (AAAABV). Наприклад, гексаплоїдна пшениця *T. Zhukovskiyi* є автоалополіплоїдом з геномною формулою AAAABV.

85. **ГЕЛІКАЗИ** (іноді *хелікази*, англ. *helicase*, від лат. *helix* - спіраль) - клас ферментів, які існують у всіх живих організмів. Г. відносять до класу «молекулярних машин», оскільки вони використовують енергію гідролізу нуклеозидтрифосфатів (АТФ, ГТФ) для руху вздовж цукрофосфатного остова нуклеїнових кислот (ДНК, РНК, гібридів між ДНК і РНК) та для розриву внутрішньо- або міжмолекулярних водневих зв'язків між азотистими основами.

Класифікують дві великі позасистемні групи Г. - *ДНК-гелікази* і *РНК-гелікази*.

Г. приймають участь у процесах життєдіяльності клітини, які вимагають розділення ланцюгів і розплітання біополімерів вторинної структури нуклеїнових кислот: реплікації ДНК, рекомбінації, репарації ДНК, транскрипції, сплайсингу, трансляції. Г. розділяють ланцюги дволанцюгової молекули ДНК або внутрішньо-молекулярні зв'язки в молекулах РНК, використовуючи енергію гідролізу АТФ або ГТФ, та рухаються уздовж ланцюга нуклеїнової кислоти в напрямку (5' → 3' або 3' → 5'), характерному для даного ферменту. У клітині наявні кілька десятків Г. (наприклад, в *E.coli* відомо 14, у людських клітинах - 24).

86. **ГЕМІЗИГОТНІСТЬ** – стан диплоїдного організму, в якого є тільки один алель даного гена або один сегмент хромосоми замість звичайних двох. У нормі він характерний для генів, що локалізуються в статевих хромосомах особин гетерогаметної статі. У видів, в яких гетерогаметною статтю є чоловіча (наприклад, у людини та більшості ссавців) майже всі гени X-хромосоми гемізіготні в самців, оскільки в них у нормі є тільки одна X- хромосома. У людини гемізіготними за генами X-хромосоми є чоловіки, тому рецесивні спадкові захворювання, зумовлені такими генами (гемофілія, дальтонізм, м'язова дистрофія та ін.) трапляються частіше в чоловіків, ніж у жінок. Гемізіготний стан алелей або хромосом використовується в генетичному аналізі з метою пошуку місця локалізації генів, що контролюють будь-яку ознаку.

Гемізіготний стан може виникнути внаслідок *анеуплоїдії* і *делецій*. Рецесивні мутантні алелі в гемізіготному стані виявляються фенотипно; це використовують, наприклад, при оцінці мутагенності факторів середовища.

87. **ГЕМОГЛОБІНОПАТІЯ** – спадкова або вроджена зміна чи порушення структури білка гемоглобіну, яка зазвичай призводить до клінічно або

лабораторно виявлених змін у його кисень-транспортуючої функції або в будові та функції еритроцитів. До найпоширеніших і відомих гемоглобінопатій відносяться *серповидно-клітинна анемія, бета-таласемія, персистенція фетального гемоглобіну.*

88. **ГЕМОФІЛІЯ** – рідкісне спадкове захворювання, пов'язане з порушенням коагуляції (процесом згортання крові). При Г. виникають крововиливи в суглоби, м'язи, внутрішні органи, як спонтанні, так і в результаті травми або хірургічного втручання. При гемофілії різко зростає небезпека загибелі пацієнта від крововиливу в мозок та інші життєво важливі органи, навіть при незначній травмі. Хворі з важкою формою гемофілії піддаються інвалідизації внаслідок частих крововиливів в суглоби (гемартрози) і м'язові тканини (гематоми). Гемофілія відноситься до геморагічних діатезів, обумовлених порушенням плазмової ланки гемостазу (коагулопатія).

Гемофілія виникає внаслідок мутації одного гена в Х-хромосомі. Розрізняють три типи гемофілії: А, В, С.

*Гемофілія А* (рецесивна мутація в Х-хромосомі) спричинена недостатністю в крові необхідного білка - фактора VIII (антигемофильного глобуліну). Така гемофілія вважається класичною, вона зустрічається найчастіше, у 80-90% хворих на гемофілію. Важкі кровотечі при травмах і операціях спостерігаються при рівні VIII фактора в 5-20%.

*Гемофілія В* (рецесивна мутація в Х-хромосомі) - недостатність фактора плазми ІХ (Крістмаса). Порушено утворення вторинної коагуляційної пробки.

*Гемофілія С* (аутосомно-рецесивний або домінантний з неповною пенетрантністю тип успадкування, тобто зустрічається як у чоловіків, так і в жінок), спричинена недостатністю фактора крові XI, відома в основному в євреїв-ашкеназі. Нині гемофілія С виключена з класифікації, оскільки її клінічні прояви значно відрізняються від гемофілії А і В.

89. **ГЕН** – головний матеріальний елемент спадковості; частина молекули ДНК, що входить до складу хромосоми. Має фіксовану величину, яка визначається кількістю нуклеотидів. Від кількості нуклеотидів залежить розмір молекули білка, що синтезується під контролем даного гена. Ген контролює певну ступінь обміну речовин в організмі і тим самим специфічно впливає на проявлення однієї або декількох ознак. Ген складається з окремих, різних за своїми функціями незалежних один від одного одиниць, які мають здатність до рекомбінації при кросинговері (рекон) і до мутації (мутон). Не приймаючи безпосередньої участі в синтезі білка, ген несе генетичний код його молекули. На ДНК – матриці гена синтезується інформаційна, або матрична РНК (мРНК), яка надалі сама служить матрицею для синтезу білка.

90. **ГЕН-МУТАТОР** – ген, що підвищує частоту мутації інших генів в організмі. наприклад, у кишкової палички Г.-м. *uvrA, uvrB, uvrC, uvrD* підвищують частоту мутацій, індукованих ультрафіолетом; Г.-м. *mutT* - частоту транс версій у 1000 разів); Г.-м. *mutL* - частоту транзицій і "зсуву рамки зчитування" в 100 разів. До Г.-м. можуть бути віднесені практично всі мобільні генетичні елементи.

91. **ГЕН-ОПЕРАТОР** - регуляторна послідовність нуклеотидів ДНК прокариотів, з якою зв'язується транскрипційний фактор (регуляторний білок-



репресор або активатор). Регуляторні білки, приєднані до оперону, можуть по-різному впливати на транскрипцію: перешкоджати зв'язуванню РНК-полімерази з промотором, або, навпаки, сприяти такій взаємодії. Вперше Г.-о. описаний у складі лактозного оперону *E.coli* як ділянка, що перекривається з промотором та знаходиться перед генами оперону.

Кожна операторна ділянка має унікальну послідовність нуклеотидів, здатна розпізнаватися регуляторними білками. Останні мають спеціальні ДНК-зв'язувальні домени, здатні взаємодіяти із специфічним для кожної послідовності набором атомів, що експонуються у великий жолобок ДНК. Транскрипційні фактори часто мають дві ДНК-зв'язуючі ділянки або функціонують у димерній формі, через це оператори зазвичай мають паліндромні послідовності (обернені повтори нуклеотидів).

**92. ГЕН-РЕПОРТЕР** – ген, який за допомогою методів генної інженерії приєднують до регуляторних послідовностей іншого гена в культурах клітин, що дозволяє візуалізувати експресію або локалізацію в організмі або клітині продукту цього гену. Г.-р. використовують для визначення рівня експресії певного гена у клітині або в популяції, а також в якості селективного маркера. Часто в генно-інженерні конструкції вбудовують в якості репортера ген *LacZ*.

Цікавий для дослідника ген і Г.-р. зазвичай вбудовують в одну генетичну конструкцію, а потім вводять її в клітину або організм. У клітини бактерій і еукаріот для введення зазвичай використовують кільцеві молекули ДНК - *плазмід*. Важливо, щоб ген-репортер в нормі не експресувався в клітині, тоді експресія гена-репортера буде свідчити про те, що досліджуваний ген потрапив в клітину.

Певні гени вибираються як репортери завдяки їх особливим характеристикам в організмі, що дозволяє їх легко ідентифікувати або провести селекцію за їх допомогою. Широке застосування знаходять репортерні гени, що кодують флуоресцентні та люмінесцентні білки: ген медузи, що кодує зелений флуоресцентний білок (англ. GFP), експресія якого проявляється в появі зеленого світіння при освітленні синім світлом; ген ферменту люциферази, який каталізує реакцію з люциферином і викликає світіння; ген червоного флуоресцентного білка *dsRed*; бактеріальний ген *LacZ*, що кодує фермент бета-галактозидазу, експресія якого призводить до появи синього забарвлення на середовищі, що містить субстрат *X-gal*.

**93. ГЕН-МОДИФІКАТОР** – ген, що змінює проявлення ознаки, яка контролюється переважно іншим, неалельним головним геном. У розвитку цієї ознаки гени-модифікатори самостійно не проявляються, а лише посилюють (*гени-інтенсифікатори*), або послаблюють - (*гени-супресори*) дію головного гена.

**94. ГЕНИ ГОМЕОЗИСНІ** - гени, що визначають процеси росту і диференціювання в організмі. Г.г. кодують транскрипційні фактори, що контролюють програми формування органів і тканин.

Мутації в Г.г. можуть викликати перетворення однієї частини тіла в іншу. *Гомеозисними мутантами* називаються такі організми, в яких на місці органу розвивається орган іншого типу. Наприклад, у дрозофіли при мутації *antennapedia* формується кінцівка на місці антени. Г.г.

контролюють роботу інших генів і визначають перетворення зовні нерозпізнаних ділянок зародка або певного органу (тканини, ділянки тіла), зокрема, контролюють появу відмінностей сегментів багатоклітинних тварин у ранньому ембріональному розвитку. В комах Г.г. відіграють ключову роль у визначенні особливостей будови ембріональних сегментів і структур на них (ноги, антени, крила, очі). Г.г. тварин відносяться до сімейства *Нох-генів*. Однак не всі гени цього сімейства є гомеозисними. Так, у дрозофіли до Нох-генів комплексу *Antennapedia* відносяться гени *zerknüllt*, *zerknüllt2*, *bicoid*, *fushi tarazu*, які не є гомеозисними. У рослинних організмів також відомі процеси, які контролюються гомеозисними генами: філотаксис, розвиток квіток і суцвіть.

94. **ГЕНИ КОМПЛЕМЕНТАРНІ** – неалельні гени, поєднання яких в одному генотипі в гомо- чи в гетерозиготному стані викликає розвиток нового фенотипу.

95. **ГЕНИ ПОЛІМЕРНІ** – неалельні гени, які діють однаковою чиною та адитивно (сумарно) на проявлення певної ознаки. Г.п. контролюють розвиток переважно кількісних ознак.

96. **ГЕН СТРУКТУРНИЙ** – ген, що містить інформацію про послідовність амінокислот у білковій молекулі, тобто контролює структуру білків. Комплекс структурного гена з геном-оператором складає *оперон*.

97. **ГЕНЕРАЛЬНА СУКУПНІСТЬ** – сукупність одиниць (особин чи ознак), з яких вибираються варіанти для комплексного вивчення. Частина одиниць (варіантів) генеральної сукупності, відібраних для їх всебічної оцінки, називається *вибірковою сукупністю*, або *вибіркою*.

98. **ГЕНЕТИКА** – наука про спадковість і мінливість організмів. Термін введений в науку у 1906 році англійським генетиком *В.Бетсоном*. Сучасна генетика розгалужена на генетику рослин, генетику тварин, генетику людини, генетику мікроорганізмів, цитогенетику, популяційну і математичну генетику, кожна з яких, в свою чергу, поділяється на ряд більш вузьких галузей генетичних досліджень (**рис.2**).

99. **ГЕНЕТИЧНИЙ АНАЛІЗ** – головний метод дослідження генотипу окремих особин, груп особин і генетичної структури популяцій, в тому числі ліній, штамів, сортів, порід і т. д. Об'єктами генетичного аналізу є прокаріоти та еукаріоти. Дослідження проводиться шляхом генетичного моделювання. Використовуються такі методи генетичного аналізу: гібридологічний метод; генеалогічний; метод близнюків; методи гібридизації соматичних клітин; гібридизації нуклеїнових кислот; трансплантації тканин; аналіз трансгенних і химерних організмів; цитогенетичний, біохімічний, ембріологічний, популяційний, молекулярний, математично-статистичний методи. Вибір методів генетичного аналізу здійснюють для об'єктів різних рівнів організації в залежності від завдань і рівнів дослідження.

*Завдання генетичного аналізу:* встановлення генів, що контролюють ознаки; локалізація генів, складання генетичної карти; ідентифікація функції гена, встановлення природи мутації; визначення, чим регулюється ознака.

*Рівні дослідження:* 1) молекулярний. На цьому рівні досліджуються структура та функції нуклеїнових кислот. Використовуються секвенування, біохімічні методи (визначення розміру НК, температури плавлення, зв'язку з білками тощо); 2) субклітинний. Досліджуються органели з власною НК, а також хромосоми. Цитогенетичні методи: мікроскопія, фарбування; 3) клітинний. Онтогенетичний метод, тобто дослідження того, як реалізується генетична інформація на різних етапах життя клітини; 4) організменний. Використовуються мутаційний і рекомбінаційний аналіз, гібридологічний (генеалогічний), близнюковий методи; 5) популяційний. Використовуються популяційний аналіз і статистичні методи.

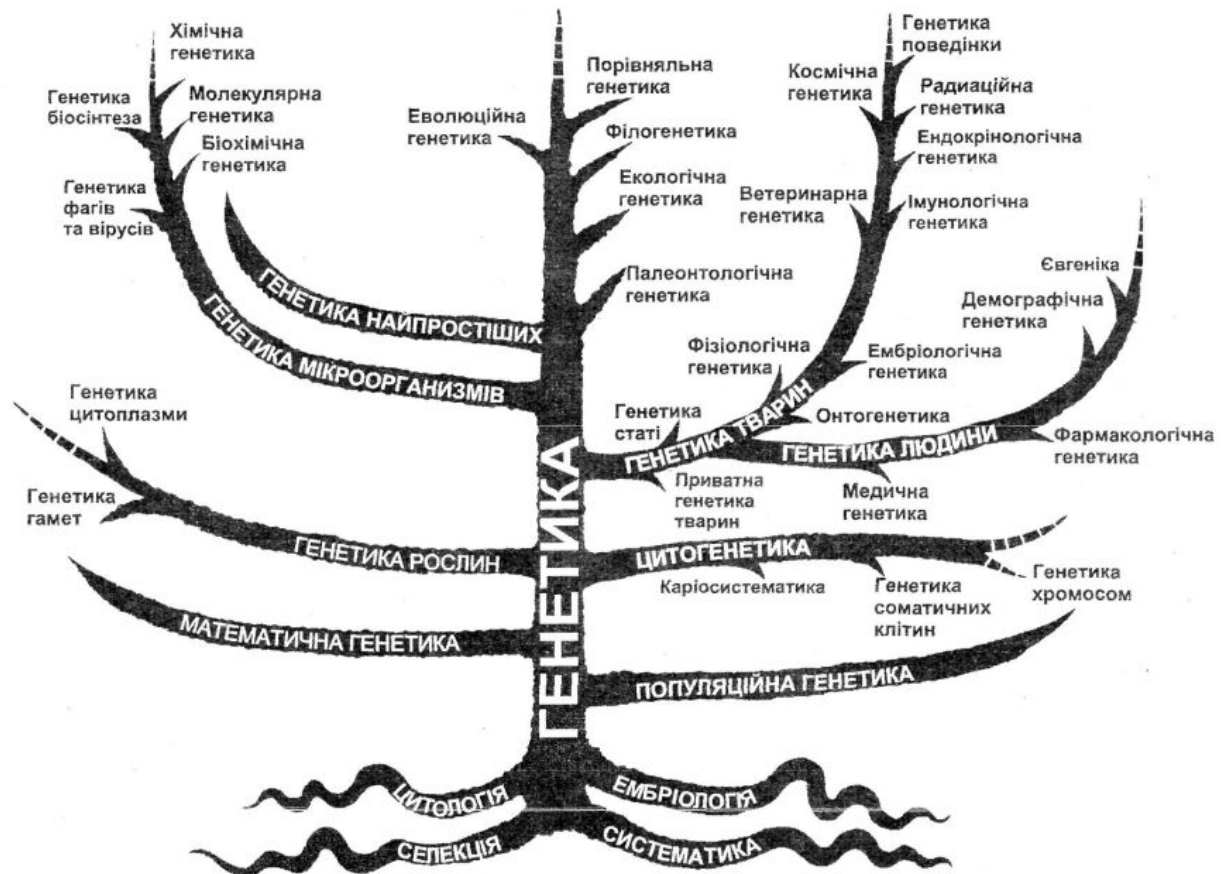


Рис.2. - Галузі сучасної генетики

100. **ГЕНЕТИЧНИЙ КОД** – послідовність розміщення нуклеотидів у молекулі ДНК, яка визначає послідовність розміщення амінокислот у молекулі білка. Генетичний код має триплетну природу, тобто одну амінокислоту певним чином кодують три нуклеотиди ДНК, що чергуються - *кодони*. Генетичний код є безперервним, тобто нуклеотид одного триплету не може входити до складу сусіднього триплету. Зчитування генетичного коду відбувається в одному напрямку, починаючи з певного, строго фіксованого нуклеотида (початок гена) в ланцюжку ДНК. Випадіння або вставка окремого нуклеотида або цілого триплету в молекулі ДНК порушує генетичний код і веде до утворення незмістовних кодонів, що відповідним чином змінює тип білка, який синтезується. Кількість можливих різних білків, які синтезуються на

основі генетичного коду, є безмежним. Цим і пояснюється велика різноманітність форм живої природи.

101. **ГЕНЕТИЧНИЙ ТЯГАР** – сукупність несприятливих летальних і сублетальних мутацій у генофонді популяції, які спричинюють при переході в гомозиготний стан виражене зниження життєздатності особин або їхню загибель. Концепція запропонована англійським популяційним генетиком *Джоном Холдейном* (1937). У популяційній генетиці Г.т. - показник зменшення селективної цінності (або пристосованості) реальної популяції по відношенню до пристосованості уявної, максимально пристосованої популяції (якби всі її організми відповідали найбільш сприятливому генотипу). Зазвичай виражається в середній пристосованості в порівнянні з максимальною пристосованістю. Частиною Г.т. є мутаційний тягар.

102. **ГЕНОКОПІЯ** – 1) однакові зміни фенотипу, обумовлені алелями різних генів або такі фенотипні зміни, що виникають у результаті різних генних взаємодій та порушень різних етапів одного біохімічного процесу з припиненням синтезу. При цьому організми мають зовні подібні ознаки, але останні зумовлені генами, розташованими в різних ділянках хромосоми або в різних хромосомах. Біохімічна природа Г. полягає в наявності в клітині декількох паралельних шляхів синтезу тих чи інших її компонентів (наприклад, синтез тимідилової кислоти в бактеріальній клітині може здійснюватися як з уридилової, так і з цитидилової кислот); 2) генетично гетерогенні спадкові хвороби, які мають подібну клінічну картину. Г. виявляється як ефект певних мутацій, які копіюють дію генів або їх взаємодію. Наприклад, фенілкетонурія виникає при дефіциті не тільки фенілаланінгідроксоксилази, але й при дефіциті дегідроптеридинредуктази і, можливо, дегідрофолатредуктази.

103. **ГЕННА ІНЖЕНЕРІЯ** – сукупність генетичних методів, які дозволяють не тільки отримати рекомбінантні ДНК з фрагментів геномів різних організмів, але й вводити ці рекомбінантні молекули в клітину, створюючи умови для експресії в ній введених, часто зовсім чужорідних генів. Принциповою особливістю генної інженерії є те, що переніс генів може не залежати від таксономічного родства організмів, які використовуються в цьому процесі. У формуванні генної інженерії головну роль відіграла генетика мікроорганізмів, а також ідеї та методи, розроблені молекулярною генетикою та хімією нуклеїнових кислот. Датою народження генної інженерії вважається 1972 рік, коли американський генетик *П.Берг* (США) із співробітниками створив першу рекомбінантну ДНК *in vitro*, яка об'єднала генетичний матеріал трьох джерел: повний геном онкогенного вірусу мавпи, частину геному бактеріофага лямбда і гени галактозного оперону *E.coli*. Створена ДНК не була досліджена на функційну активність.

У сучасних умовах виконання будь-якої генно-інженерної програми включає низку наступних етапів: 1) отримання фрагментів ДНК, які несуть потрібний ген (шляхом її обробки ферментом ендонуклеазою рестрикції); 2) об'єднання фрагментів ДНК *in vitro* з векторними

молекулами ДНК, здатними забезпечити доставку гена в організм реципієнта і його автономну реплікацію (наприклад, з плазмідами – молекулами ДНК, які знаходяться в клітинах поза хромосом і здатні до автономного розмноження); 3) введення векторних молекул шляхом трансформації у реципієнтний організм для накопичення рекомбінантних ДНК, функційно активних; 4) створення умов для стабільного спадкування та ефективної експресії перенесеного гена.

Здійснення такої роботи визначається досягненнями в галузі генетики і хімії нуклеїнових кислот, а саме: 1) відкриття явища рестрикції – модифікації ДНК, в результаті були виділені ферменти – рестриктази для одержання фрагментів ДНК; 2) створення методів хімічного та хіміко-ферментативного синтезу генів; 3) одержання векторних молекул ДНК, здатних переносити в клітину чужорідну ДНК і забезпечити там експресію відповідних генів; 4) розробка методів об'єднання фрагментів ДНК різних джерел; 5) розробка методів трансформації у різних організмів і добору клонів, що несуть рекомбінантні ДНК. Сукупність цих досягнень і складає сутність *методології генної інженерії*.

Шляхи використання генної інженерії: 1) вивчення будови геному різних видів організмів, а також окремих генів; 2) розкриття сутності явища нестабільності геному про- та еукаріот, пов'язаного з існуванням МДГ- елементів ("стрибаючих" генів); 3) вивчення молекулярних основ онтогенезу; 4) вивчення механізмів виникнення спадкових захворювань; 5) вивчення генетичних основ еволюційного походження різних видів; 6) створення банку генів.

104. **ГЕНОМ** – 1) сукупність спадкових елементів, локалізованих у ядрі; 2) сукупність якісно різних хромосом, які мають повний гаплоїдний набір генів. У гаплофазі клітина має один геном, у диплофазі - два геноми, один з яких введений в зиготу жіночою, а другий - чоловічою гаметою.

105. **ГЕНОМІКА** – розділ генетики, предметом якого є організація та функціонування геномів живих організмів. Поява геноміки у 90-х роках ХХ сторіччя стала можливою завдяки винайденню методів ефективного секвенування ДНК та біоінформатики, які дозволили дослідникам аналізувати не окремі короткі послідовності нуклеотидів, як це було раніше, а здійснювати масштабні проекти з прочитання та анотації всієї сукупної ДНК певного виду (яким був, наприклад, проект «Геном людини»). Наразі геноміка вважається однією з передових галузей біології та медицини.

106. **ГЕНОМНА БІБЛІОТЕКА** – набір ДНК всього геному одного організму. Ця ДНК зберігається в популяції ідентичних векторів, кожен з яких містить різні вставки ДНК. Для побудови Г.б. ДНК екстрагують з клітин і потім розщеплюють рестриктазою, щоб розрізати ДНК на фрагменти певного розміру. Надалі фрагменти вбудовують у вектор за допомогою ферменту ДНК-лігази. Після цього такий вектор може бути вбудований в організм-хазяїн (зазвичай в популяцію кишкової палички або дріжджів), де в кожній клітині містяться копії вектора з однією, унікальною вставкою.

Використання клітини-хазяїна для зберігання вектора дозволяє легко

ампліфікувати та знайти певні клони з бібліотеки для аналізу. Г.б. можна зберігати тривалий час у замороженому стані. За необхідності окремі бактеріальні або дріжджові клони, що містять фрагменти ДНК з потрібними генами або іншими елементами геному, виділяють і розмножують (клонують). Клоновані таким способом ділянки геному виділяють з клітин і використовують для вирішення різних теоретичних і практичних завдань генетики, медицини (в тому числі діагностики спадкових хвороб) і біотехнології, а також для картування геномів.

*Скринінг* (від англ. Screening) бібліотеки, тобто пошук конкретного фрагмента ДНК серед сотень і тисяч інших послідовностей, здійснюють методом ДНК-гібридизації за допомогою ДНК-зондів. Якщо дослідник знає хоча б невелику послідовність нуклеотидів з необхідної ділянки, він штучно синтезує комплементарну послідовність (праймер довжиною близько 20 нуклеотидів) і мітить її або радіоактивним ізотопом, або флуоресцентною міткою. З колоній на чашці Петрі за допомогою блотингу роблять репліку: прикладають до чашки тонку нітроцелюлозну чи іншу мембрану, на якій залишається відбиток всіх колоній. Після цього здійснюють руйнування бактеріальних клітин на відбитку, звільнення ДНК від білків в лужному середовищі і денатурацію ДНК до одноланцюгової молекули. Далі обробляють все колонії зондом і дивляться, в який з колоній зонд приєднався за принципом комплементарності. Ця колонія і буде містити потрібний фрагмент ДНК.

Іноді дослідник не знає послідовності нуклеотидів ДНК, яку шукає, але має послідовність амінокислот досліджуваного білка. Оскільки кожній амінокислоті може відповідати декілька кодонів нуклеотидів (від одного до шести), то ймовірні кодуєчі ДНК можуть бути різними. Тоді готується суміш зондів на основі кДНК, які можуть розпізнати шукану послідовність.

**107. ГЕНОМНА МУТАЦІЯ** – мутація, спричинена зміною кількості наборів хромосом у клітинах організму. Основними видами Г.м. є: 1) *поліплоїдія* – збільшення кількості хромосомних наборів, кратне гаплоїдній їх кількості; 2) *анеуплоїдія* (*гетероплоїдія*) – збільшення або зменшення кількості хромосом у клітинах, некрратне гаплоїдній їх кількості (наприклад, *полісемія* - збільшення числа хромосом на одну (*трисомія*) або на дві (*тетрасомія*), а також зменшення числа хромосом на одну (*моносомія*) або повна відсутність однієї пари хромосом (*нулісомія*).

Г.м. є одним із механізмів видоутворення (поліплоїдія); вони лежать в основі створення високоурожайних поліплоїдних сортів. Г.м. знижують життєздатність організмів і зумовлюють у людини виникнення групи *хромосомних хвороб*.

**108. ГЕНОМНІ ХВОРОБИ (ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ)** - спадкові захворювання, зумовлені зміною числа або структури хромосом. До хромосомних відносять хвороби, обумовлені геномними мутаціями або структурними змінами окремих хромосом. Г.х. виникають в результаті мутацій у статевих клітинах одного з батьків. З покоління в покоління передаються не більше 3-5% з них. Хромосомними порушеннями обумовлені приблизно 50% мимовільних викиднів і 7% всіх

- мертвонароджень. Всі Г.х. прийнято ділити на дві групи: аномалії числа хромосом і порушення структури хромосом (*див.* Хромосомні хвороби).
109. **ГЕНОТИП** – спадкова матеріальна основа живого організму; сукупність всіх локалізованих в хромосомах генів особини (геном + плазмон +пластом). На основі взаємодії організму з мінливими умовами навколишнього середовища генотип визначає норму реакції організму на ці умови, формуючи *фенотип* особини.
110. **ГЕНОФОНД** – сукупність генів популяції, яка характеризується певною їх частотою внаслідок існування генотипно різних особин біологічних видів. Основою лабільності генофонду виду є спонтанні мутації, рекомбінації та природній добір. Мінливість генофонду менделівської популяції є основою еволюції.
111. **ГЕРМОФРОДИТ** – організм, що має ознаки чоловічої і жіночої статі, в тому числі має як чоловічі, так і жіночі статеві органи. Такий стан організму може бути природним, тобто видовою нормою, або патологічним (гінадроморфізм, інтерсексуальність).
112. **ГЕТЕРОАЛЕЛІ** – альтернативні форми гена, що виникли в результаті зміни в первинній послідовності нуклеотидів ДНК та розрізняються локалізацією мутацій. Рекомбінація між мутантними Г. може відновлювати функціональну активність генів.
113. **ГЕТЕРОАЛЕЛЬНА КОМБІНАЦІЯ (КОМПАУНД)** – гетерозигота, яка отримала різні, не ідентичні мутантні алелі певного локусу від кожного з батьків. У людини гетерозиготність за двома аномальними алельними генами може призводити до важкої форми захворювання. Деякі особи з метаболічним порушенням є компаунд-гетерозиготи, а не справжні гомозиготи.
114. **ГЕТЕРОГЕННІСТЬ ГЕНЕТИЧНА (НЕАЛЕЛЬНА)** – явище, коли мутації різних генів викликають ту ж саму ознаку (хворобу) незалежно одна від одної. Генетичну гетерогенність слід відрізнити від *алельної гетерогенності*, яка має місце, коли різні алелі одного гена можуть викликати ту ж саму ознаку (хворобу). Наприклад, при Г.г. спадкових хвороб спостерігається феномен, коли клінічно єдине захворювання може бути обумовлено мутаціями в різних генах. Навпаки, коли мутації в одному гені обумовлюють різні за тяжкістю клінічні форми одного захворювання або різні за клінічними проявами захворювання, говорять про алельну гетерогенність.
115. **ГЕТЕРОЗИГОТНИЙ ОРГАНІЗМ** – особина, яка має в клітинах тіла різні гени даної алельної пари (наприклад, *Aa*). При цьому гібридна зигота утворюється від поєднання гамет з різними алелями – *A* і *a*. При розмноженні гетерозиготного організму відбувається розщеплення на особини, що несуть ознаки, що знаходяться під контролем алелей *A-a*. Та ж сама особина може бути гетерозиготною щодо одного або декількох алельних генів і гомозиготною щодо інших генів.
116. **ГЕТЕРОЗИС** – посилення росту та життєздатності, підвищення

продуктивності гібридів першого покоління порівняно з батьківськими формами. Розрізняють *гетерозис справжній* – переважання гібрида за будь-якою ознакою над кращою батьківською формою, та *гетерозис гіпотетичний* – переважання гібрида над середньою величиною його в обох батьків. Гетерозис буває: *соматичним* – більш потужній розвиток вегетативних органів у гібридних організмів; *репродуктивним* – більш потужній розвиток репродуктивних органів, підвищена фертильність, що призводить до формування високого врожаю насіння і плодів; *адаптивним* – підвищення пристосованості гібридних організмів до мінливих умов середовища та їх конкурентоздатності у боротьбі за існування. Г. сильніше проявляється в першому поколінні, в F<sub>2</sub> його величина знижується. Врожайність гібриду F<sub>1</sub>, буде тим вище, чим вищою є комбінаційна здатність вихідних інцухт-ліній. Відкриття в рослин цитоплазматичної чоловічої стерильності та використання хімічних гаметоцидів дали потужній поштовх практичному використанню Г., завдяки чому вдалося забезпечити підвищення врожайності сільськогосподарських культур на 15-40 % (кукурудзи, сорго, буряка, цибулі).

117. **ГЕТЕРОПЛОЇДІЯ** – втрата клітиною однієї або декількох хромосом або, навпаки, присутність зайвих хромосом в наборі в результаті неправильного розходження або втрати хромосом в процесі поділу материнської клітини. Спричинюючи втрату частини або надлишок генетичної інформації, Г. призводить до зниження життєздатності, іноді до загибелі організму. У людини Г. викликає важкі спадкові захворювання (синдром Дауна, синдром Клайнфельтера та ін.).

118. **ГЕТЕРОХРОМАТИН** - конденсований (компактизований) стан хроматину, що утворює хромоцентри в ядрі на стадії інтерфази, а також ділянки інтенсивного забарвлення на метафазних хромосомах. Особливістю гетерохроматину є транскрипційна інертність ДНК, що входить до його складу. Більшість дослідників розрізняють поняття конститутивний і факультативний гетерохроматин.

*Конститутивний (структурний) гетерохроматин* залишається висококомпактизованим протягом всього клітинного циклу, фактично не має генів, ДНК-компонент структурного гетерохроматину представлений сателітними ДНК. *Факультативний гетерохроматин* найчастіше є формою існування інактивованих в ході індивідуального розвитку локусів хромосом; його особливістю є здатність переходити в активний стан, деконденсуватися.

119. **ГІБРИД** – гетерозиготна особина, яка поєднує ознаки та властивості генетично різних батьківських форм. У селекційній практиці розрізняють: *генетичні гібриди*, які одержують шляхом злиття гамет, що мають гомологічні, але різні за однією або декількома алельними парами генів, і *поліплоїдні гібриди*, в хромосомному наборі яких поєднуються більш ніж два геноми різних видів.

120. **ГІБРИДИЗАЦІЯ** – процес створення нових форм на основі поєднання генетичного матеріалу двох або декількох батьківських форм, спадково різних за однією або комплексом ознак. Г. може відбуватися як статевим (схрещування), так і нестатевими шляхами (трансформація, трансдукція, гібридизація



соматичних клітин). Перше гібридне покоління є гетерозиготним стосовно відмінностей, що вивчаються. Штучна статевіа гібридизація є головним методом сучасної селекції.

121. **ГІБРИДИЗАЦІЯ *IN SITU* ФЛУОРЕСЦЕНТНА**, або метод *FISH* (англ. fluorescence in situ hybridization - FISH) - цитогенетичний метод, який застосовують для детекції та визначення положення специфічної послідовності ДНК на метафазних хромосомах або в інтерфазних ядрах *in situ* (тобто безпосередньо на хромосомних препаратах). Крім того, метод FISH використовують для виявлення специфічних мРНК в зразку тканини, що дозволяє встановити просторово-часові особливості експресії генів у клітинах і тканинах.

При флуоресцентної гібридизації використовують ДНК-зонди (ДНК-проби), які зв'язуються з комплементарними мішенями в зразку. До складу ДНК-зондів входять нуклеозиди, мічені флюорохромами (пряме мічення) або такими кон'югатами, як біотин або диоксигенін (непряме мічення). При прямому міченні зв'язаний з мішенню ДНК-зонд можна спостерігати за допомогою флуоресцентного мікроскопа відразу по завершенні гібридизації. У разі непрямого мічення необхідна додаткова процедура фарбування, в ході якої біотин виявляють за допомогою флуоресцентно-міченого авідину або стрептавідину, а диоксигенін - за допомогою флюоресцентно-мічених антитіл. Хоча непрямий варіант мічення ДНК-проб вимагає додаткових реактивів і тимчасових витрат, цей спосіб дозволяє домогтися зазвичай більш високого рівня сигналу за рахунок присутності на молекулі антитіла чи авідину 3-4 молекул флюорохрому. Крім того, в разі непрямого мічення можливо каскадне посилення сигналу. Для створення ДНК-зондів використовують клоновані послідовності ДНК (геномну ДНК, продукти ПЛР, мічені олігонуклеотиди тощо). Мічення зонда може здійснюватися різними способами, наприклад, шляхом нік-трансляції або за допомогою ПЛР з міченими нуклеотидами.

Метод FISH використовують для преїмплантаційної, пренатальної та постнатальної генетичної діагностики, в діагностиці онкологічних захворювань, в ретроспективній біологічній дозиметрії.

122. **ГІБРИДОЛОГІЧНИЙ АНАЛІЗ** – один з головних методів генетичного аналізу; чіткий статистичний облік розподілу за фенотипом нащадків, одержаних від схрещування спеціально підібраних форм. Дає можливість розшифрувати генотипну структуру схрещених особин та їхніх нащадків за ознаками, що вивчаються.

123. **ГІБРИД ВНУТРІШНЬОВИДОВИЙ** – гібрид, одержаний від схрещування особин, що розрізняються генотипно, але відносяться до одного виду.

124. **ГІБРИД МІЖВИДОВИЙ** – гібрид, який одержують при схрещуванні особин, що відносяться до різних видів. Вони рідко вдаються та внаслідок невідповідності геномів, що поєдналися в гібридній зиготі, мають різну ступінь стерильності. У випадку вдалої міжвидової гібридизації ці гібриди служать

цінним вихідним матеріалом для селекції (наприклад, *амфідиплоїди*).

125. **ГІБРИД МІЖЛІНІЙНИЙ** - гібрид, який одержують в результаті схрещування двох або більше самоzapильних ліній. До Г.м. відносяться: 1) *проті*, або *дволінійні гібриди*, які одержують від схрещування двох самоzapильних ліній (A x B); 2) *трьохлінійні гібриди*, які одержують від схрещування простого міжлінійного гібриду з інцухт-лінією: (AxV) x C; 3) *подвійні міжлінійні гібриди* (чотирьохлінійні), які одержують від схрещування двох простих (AxV) x (CxD); 4) *складні міжлінійні гібриди* (багатолінійні), для одержання яких використовується більш ніж чотири інцухт-лінії (C x V) x (C x D) x (E x P).

126. **ГІБРИД ЛІНІЙНО-СОРТОВИЙ** - гібрид від схрещування простого міжлінійного гібрида з сортом: (AxV) x сорт. До Г.л. відносяться гібриди кукурудзи: Дніпровський 56, Дніпровський 320, Одеський 23 та інші.

127. **ГІБРИД МІЖСОРТОВИЙ** – гібрид від схрещування двох сортів. В якості гетерозисних міжсортів гібриди кукурудзи нині не вирощуються, тому що за врожайністю вони поступаються міжлінійним і сортолінійним гібридам. Але в селекції рослин, що самоzapильються, міжсортів гібриди є головним джерелом вихідного матеріалу.

128. **ГІБРИД ТРИПЛОЇДНИЙ** – гібрид від схрещування автотетраплоїдних форм з диплоїдними сортами, в яких автотетраплоїди є материнською формою. Такий гібрид є прикладом комплексного використання ефектів соматичного гетерозису та поліплоїдії. Внаслідок значно вираженої стерильності використовуються триплоїдні гібриди культур, товарною продукцією яких є вегетативні органи. Наприклад, широке використання знайшли триплоїдні гібриди цукрового та кормового буряків.

129. **ГІСТОНА МОДИФІКАЦІЯ** – зміна заряду, гідрофобності, інших властивостей поверхні глобул, що може призводити до змін у просторовій структурі ДНК. Модифікації Г. є одним із механізмів регуляції передачі спадкової інформації, зокрема, процесів реплікації і транскрипції у клітинах еукаріотів.

Гістони не тільки забезпечують упакування ДНК, але й відіграють важливу роль у регуляції експресії генів, перебудові хроматину тощо. «Хвости» гістонів, тобто їх N-кінцеві послідовності, що виступають назовні нуклеосоми, можуть бути місцями різноманітних посттрансляційних модифікацій (ПТМ) — приєднання певних хімічних груп, таких як метильна, ацетильна, фосфатна, глікозильна, АДФ-рибозильна, а також білків убіквітину і SUMO, що спричинює різноманітні модифікації кожного з них: метилювання, ацетилювання, АДФрибозилування, фосфорилування, глікозилювання, убіквітинування, сумолювання. Оскільки ці зміни впливають на заряд і форму гістонів, то призводять до зміни структури хроматину. Окрім того існують варіанти деяких гістонів, що відіграють особливу роль у метаболізмі ДНК. Ці зміни є оборотними, вони здійснюються специфічними строго регульованими ферментами і мають складні біологічні наслідки, що залежать не тільки від хімічної групи, яка приєднується, а й від її положення і загального контексту. Для гістонів були відкриті фактичні всі можливі ПТМ білків, і відкриття нових сайтів модифікації триває, проте біологічне

значення не всіх цих змін доведене.

130. **ГІНАНДРОМОРФІЗМ** – аномалія розвитку організму, коли в одному організмі великі ділянки тіла мають генотип та ознаки різних статей. Г. є результатом наявності в чоловічих і жіночих клітинах організму наборів статевих хромосом з різною кількістю останніх, як, наприклад, у багатьох комах. Г. відбувається як результат неправильного розподілу статевих хромосом по клітинам в ході порушеного дозрівання яйцеклітини, її запліднення або дробіння.

Особини-гінандроморфи найбільш яскраво виражені в комах з чітко вираженими ознаками статевого диморфізму. При цьому морфологічно виділяються наступні типи гінандроморфів: *білатеральний* (одна поздовжня половина тіла має ознаки чоловічої статі, інша – жіночої); *передньо-задній* (передня частина тіла несе ознаки однієї статі, а задня – іншої); *мозаїчний* (перемежуються ділянки тіла, що несуть ознаки різних статей).

У хребетних тварин і людини внаслідок дії статевих гормонів подібні явища призводять до статевих аномалій, при яких секторальний розподіл чоловічих і жіночих тканин зазвичай проявляється не так різко.

При інтерсексності спостерігається більш складна диференціація жіночих і чоловічих ознак.

131. **ГОМЕОДОМЕН (ГОМЕОБОКС)** - структурний домен білків, що зв'язують ДНК або РНК, широко поширений серед факторів транскрипції. Домен складається з 60 залишків амінокислот, утворює структуру спіраль-поворот-спіраль, в якій альфа-спіралі пов'язані короткими петльовими ділянками. Дві спіралі на N-кінці є антипаралельними та довшими за спіраль на C-кінці, яка є перпендикулярною вісям N-кінцевих петель. Безпосередньо C-кінцева спіраль взаємодіє з ДНК. Укладання доменів білків за типом гомеодомена зустрічається виключно в еукаріотів, але гомологічне білкам фага лямбда, які змінюють експресію генів прокаріотів. В еукаріот гомеодоменти індукують диференціювання клітин, запускаючи каскади генів, необхідних для утворення тканин і органів.

Ділянка ДНК довжиною 180 нуклеотидів, що кодує гомеодомен у хребетних і безхребетних і містить гени, називається *гомеобокс*. У дрозофіли описані гомеозісні мутації - радикальні зміни фенотипу, викликані мутаціями в генах, що містять гомеобокс. Найвідомішою мутацією такого роду є *Antennapedia*: у дрозофіли на головних сегментах, на місці антен, виростають кінцівки. Гени, що містять нуклеотидні послідовності гомеобоксу, мають вирішальний внесок у формування вісей тіла в період ембріогенезу.

132. **ГОМЕОСТАЗ ГЕНЕТИЧНИЙ** (популяційний) – підтримання під впливом природного добору частоти генів у популяції (після її порушення зміною умов середовища або штучним добором) на певному відносно постійному рівні. Здійснюється на основі збереження рівноваги у відповідності з законом Харді-Вайнберга (див. Закон Харді-Вайнберга).

133. **ГОМОЗИГОТНИЙ ОРГАНІЗМ** – особина, яка має в клітинах тіла однакові гени даної алельної пари (*AA* або *aa*). Вихідна зигота такого організму утворюється внаслідок поєднання гамет, які несуть однакові алелі даного гена: *A* і *A* або *a* і *a*. При розмноженні такої особини розщеплення ознак не

відбувається. Та ж сама особина може бути гомозиготною за однією або декількома алельними парами та гетерозиготною - за іншими (наприклад, АаВВсс, ААВв тощо).

134. **ГОМОЛОГІЧНІ ХРОМОСОМИ** – парні, одержані при заплідненні, відповідні одна одній хромосоми материнського та батьківського походження, які нормально кон'югують між собою в мейозі.

135. **ГОРМОНИ** – специфічні органічні речовини, які є регуляторами найважливіших життєвих процесів. Гормони викликають активацію генів і синтез за допомогою мРНК білків-ферментів.

136. **ГРУПА ЗЧЕПЛЕННЯ** – сукупність всіх генів, локалізованих в одній хромосомі, завдяки чому вони успадковуються спільно.

## Д

137. **ДАЛЬТОНІЗМ (КОЛЬОРОВА СЛІПОТА)** - спадкова, рідше набута, особливість зору людини та приматів, що виражається у зниженій здатності або повній нездатності бачити або розрізняти всі або деякі кольори. Названа на честь *Джона Дальтона*, який вперше описав один із видів колірної сліпоти на підставі власних відчуттів в 1794 році.

У людини в центральній частині сітківки розташовані кольорочутливі рецептори - нервові клітини, які називаються колби. Кожен з трьох видів колб має свій тип кольорочутливого пігменту білкового походження, який чутливий до: червоного кольору (з максимумом довжини хвилі світла 552—557 нм), зеленого (максимум близько 530 нм), синього (максимум близько 426 нм). Люди з нормальним кольоровим зором (трихромати) мають в колбах усі три пігменти (червоний, зелений і синій) у необхідній кількості.

Передача дальтонізму у спадок можлива за наявності в Х-хромосомі рецесивного мутантного гена, що обумовлює дефект, і практично завжди передається від матері-носія цього гена до сина, внаслідок чого в двадцять разів частіше зустрічається в чоловіків, у яких дефект в єдиній Х-хромосомі не компенсується, оскільки «запасної» Х-хромосоми немає. Різним ступенем дальтонізму страждають 2-8 % чоловіків, і лише 4 жінки з 1 000. Для прояву дефекту зору в жінки необхідна рідкісна наявність мутантного гена в обох Х-хромосомах. Прояв дальтонізму при цьому пов'язаний з порушенням виробництва одного або декількох світлочутливих пігментів в зорових рецепторах колб.

Дальтонізм також може бути результатом фізичного або хімічного пошкодження ока, зорового нерва або частин мозку (набутий варіант дефекту). Способів лікування дальтонізму не існує.

138. **ДАУНА СИНДРОМ (ТРИСОМІЯ АУТОСОМИ 21)** – одна з форм геномної патології, при якій найчастіше каріотип представлений 47-ю хромосомами замість нормальних 46, оскільки хромосоми 21-ї пари, замість нормальних двох, представлені трьома копіями. Існує ще дві форми даного синдрому: *транслокація хромосоми 21* на інші хромосоми (частіше - на 15, рідше - на 14, ще рідше - на 21, 22 і Y-хромосому) - 4% випадків, і *мозаїчний варіант* синдрому - 5%. Синдром одержав назву на честь англійського лікаря

Джона Дауна, який вперше описав його в 1866 році. Зв'язок між походженням вродженого синдрому та зміною кількості хромосом була виявлена тільки в 1959 році французьким генетиком Жеромом Леженом.



**Рис. 3.** – Дівчинка з хворобою Дауна

Приблизно в 91% випадків виникає неспадковий варіант синдрому - проста повна трисомія 21-ої хромосоми, обумовлена нерозходженням хромосом в ооциті під час мейозу. Приблизно у 5% людей із синдромом Дауна спостерігається мозаїцизм (не всі клітини містять зайву хромосому). В інших випадках синдром викликаний спорадичною чи успадкованою транслокацією 21-ї хромосоми. Як правило, такі транслокації виникають в результаті злиття центромери 21-ї хромосоми та іншої акроцентричної хромосоми. Фенотип хворих визначається трисомією 21q22. Повторний ризик народження дитини з синдромом Дауна у батьків з нормальним каріотипом становить близько 1% при звичайній трисомії у дитини.

Особи з синдромом Дауна можуть мати деякі або всі з наступних ознак: косі розрізи очей, з епікантусними складками (внутрішній кут ока), гіпотонію м'язів, пласке перенісся, виступаючий язик як наслідок малого розміру ротової порожнини, коротку шию, білі плями на рогівці (так звані плями Брашфілда), надмірну гнучкість суглобів, вроджені вади серця, надмірний проміжок між першим і другим пальцем стопи, поодинокую згинальну складку мізинця і підвищену кількість дематогліфів на долоні (**рис. 3**). Більшість людей із синдромом Дауна мають розумове відставання (IQ 35-70), особи з мозаїчним синдромом Дауна мають дещо вищі розумові здатності на 30-40 пунктів.

За статистикою ВООЗ, у світі з синдромом Дауна народжується кожне 700-е немовля. Це співвідношення однакове в різних країнах, кліматичних зонах і соціальних прошарках. Генетичний збій відбувається незалежно від способу життя батьків, їхнього здоров'я, звичок і освіти. Серед немовлят із синдромом Дауна 50% мають вроджені аномалії серця, шлунку і кишечника. Раніше вони жили до 40 років, бо ці захворювання не лікували. Зараз тривалість життя становить 60-65 років. Усі чоловіки із синдромом Дауна безплідні. У жінок вагітність закінчується викиднем або передчасними пологам.

139. **ДЕЛЕЦІЯ** – хромосомна перебудова (аберація), за якої відбувається втрата ділянки хромосоми. Д. може бути наслідком розриву хромосоми, помилок генетичної рекомбінації протягом мейозу або результатом нерівного кросинговеру та неправильної репарації ДНК.

Залежно від локалізації втраченої ділянки хромосоми делеції класифікують на: *інтерстиціальні* (відсутня внутрішня ділянка, яка не зачіпає теломери);

кінцеві (відсутній теломерний район і прилегла до нього ділянка). Ця мутація є причиною деякої кількості серйозних генетичних хвороб. Але істинність таких мутацій в світлі унікальної функції теломер поставлена під сумнів. Зокрема, донині не ясно, чи дійсно термінальні (кінцеві) нестачі, зафіксовані у безлічі пацієнтів зі спадковими синдромами (наприклад, «котячого крику» (5p14), Вольфа-Хіршхорна (4p16) і ін.) утворилися в результаті одного розриву.

140. **ДЕМ (генетична популяція)** - відносно невелике внутрішньовидове угруповання подібних особин, що живуть на обмеженій території і схрещуються між собою. Кількість особин, що входять до складу дема, може коливатися в часі, але зазвичай вона складає до декількох десятків.

Зазвичай деми до певної міри перекриваються з сусідніми демами. У природі деми, як і види, можуть залишатися незмінними протягом багатьох поколінь. Ця незмінність означає, що за цей час не відбулося жодних змін ані в генетичній конституції дема, ані в умовах навколишнього середовища, які впливають на виживання організмів.

На відміну від популяції Д. - відносно короткочасне (існує декілька поколінь) угруповання особин. Окремі деми однієї популяції можуть відрізнятися один від одного за певними морфологічними ознаками.

141. **ДЕТЕРМІНАЦІЯ** – це процес визначення подальшого шляху розвитку клітин. Д. в ембріології – виникнення якісної своєрідності частин організму на ранніх стадіях його розвитку, що визначає шлях подальшого розвитку частин зародка.

Під час розвитку ембріона існує чотири основні процеси на рівні клітин і тканин, які, по суті, утворюють кінцевий організм. Цими процесами є: проліферація клітин, спеціалізація клітин, клітинна взаємодія і переміщення клітин. Кожна клітина в ембріоні надсилає і отримує сигнали від сусідніх клітин і зберігає пам'ять про власну історію розвитку. Майже всі тварини проходять через аналогічну послідовність подій під час етапу ембріогенезу і мають, принаймні на цій стадії розвитку, три зародкові шари та проходять через етап гастрюляції. Не дивлячись на те, що ембріогенез вивчається вже більше ніж століття, лише недавно вчені дізналися (за останні 15 років), що під час всього етапу ембріогенезу бере участь базовий набір тих самих білків і мРНК (див. Гомеодомен). Тому навіть такі живі системи для моделювання, як плодові мухи (*Drosophila melanogaster*), миші, п'явки можуть використовуватися для дослідження процесів ембріогенезу та біології розвитку, і ці знання є релевантними до інших тварин, включаючи людей.

Для розуміння того, які механізми існують при детермінації клітин, застосовуються, крім флуоресцентної мікроскопії, додаткові техніки молекулярної маніпуляції: вимкнення генів і блокування синтезу білків, технології візуалізації живих клітин. Разом із генетичними маніпуляціями і відслідковуванням родоводів часто використовуються експерименти з трансплантації. Експерименти з трансплантації - єдиний спосіб дізнатися, на якій стадії розвитку перебуває клітина на своєму шляху диференціації.

142. **ДЕФІШЕНСІ** – різновид нехватки, коли відбувається втрата одного або

двох термінальних (кінцевих) частин хромосоми. Після втрати двох кінцевих частин відкриті кінці хромосоми можуть з'єднуватися, утворюючи кільцеподібну хромосому. Фрагменти втрачених частин елімуються і зникають під час мітозів.

143. **ДИАДА** – 1) пара клітин, що виникає замість тетради в результаті порушення ходу мейозу; 2) пара сестринських хроматид, зв'язаних центромерою, в анафазі I мейозу.

144. **ДІАКІНЕЗ** – заключна стадія профазі редукційного поділу мейозу. В діакінезі хромосоми максимально скорочуються внаслідок спіралізації за рахунок скорочення і зближення обертів спіралі. Ядерце зникає; біваленти відокремлюються і розміщуються по периферії ядра; в цей час зручно їх підраховувати і визначати гаплоїдну кількість хромосом.

145. **ДИГІБРИД** – гібрид, який одержують від схрещування організмів, що відрізняються двома парами альтернативних ознак, наприклад, забарвленням квіток (біла або забарвлена) та формою насіння (гладка або зморшкувата).

Якщо в дигібридному схрещуванні різні пари алельних генів знаходяться в різних парах гомологічних хромосом, то пари ознак успадковуються незалежно одна від одної (закон незалежного спадкування ознак) - 3-й закон Г. Менделя. Організми відрізняються за багатьма генами і, як наслідок, за багатьма ознаками. Для того, щоб одночасно проаналізувати спадкування декількох ознак, необхідно вивчити спадкування кожної пари ознак окремо, не звертаючи уваги на інші пари, а потім зіставити і об'єднати всі спостереження.

146. **ДИМІНУЦІЯ ХРОМАТИНУ** (від лат. Diminutio - зменшення) - загальна назва клітинних генетичних процесів, під час яких в ембріогенезі деяких багатоклітинних тварин (в основному, безхребетних) соматичні клітини запрограмовано втрачають частину генетичного матеріалу, який був присутній в зиготі і залишається недоторканим у клітинах зародкової лінії. Д.х. спостерігається в деяких представників двокрилих комах, паразитичних круглих черв'яків (нематод), веслоногих ракоподібних, а також міксинових. Механізми Д.х. у різних організмів відрізняються, але об'єднує їх те, що втрачається в основному повторювані та некодуючі ДНК і відбувається це тільки в зачатках соматичних тканин. Аналогічний процес існує також у найпростіших, а саме в інфузорій, у деяких з яких в ході реорганізації вегетативного ядра (макронуклеусу) втрачається значна частина генетичного матеріалу, наявного в генеративному ядрі (мікронуклеусі) - аналогу клітин зародкової лінії багатоклітинних тварин. Явище Д.х. відкрито та описано за допомогою цитологічних методів при дослідженні аскарид у 80-х роках ХІХ століття видатним німецьким біологом *Теодором Бовері*.

147. **ДИПЛОЇД** – організм з двома гомологічними наборами хромосом у соматичних клітинах (2n). Диплоїдною є зигота, в яку один набір хромосом внесений жіночою, другий – чоловічою гаметами. Диплоїдна кількість хромосом у деяких тварин і рослин представлена в табл.1.

*Таблиця 1*

Диплоїдна кількість хромосом у деяких тварин і рослин

<b>ТВАРИНИ</b>		
Малярійний [Plasmodium vivax	плазмодій	2
(інська аскарида	Ascaris megalocephala	2; 4
Комар пісчун	Cules pipiens	6
Плодова мушка	Drosophila melanogaster	8
Домашня муха	Musca domestica	12
Головна воша	Pediculus capitis	12
Планарія	Planaria gonocephala	16
Бджола	Apis mellifera	16,32
Сарана азіатська	Locusta migratoria	23
Окунь	Perca fluviatilis	28
Тритон	Triturus vulgaris	24
Зелена жаба	Rana esculenta	26
Ящірка прудка	Lacerta agilis	38
Дощовий черв'як	Lumbricus terrestris	36
Гідра прісноводна	Hydra vulgaris	32
Садовий слимак	Helix pomatia	24,48
Миша домашня	Mus musculus	40
Пацюк сірий	Rattus norvegicus	42
Кішка домашня	Felis catus	38
Лисиця	Vulpes vulpes	38
Кролик	Lepus cuniculus	44
Тарган	Blatta orientalis	48
Велика рогата худоба	Bos Taurus	60
Кінь	Eguus caballus	66
Собака домашній	Canis familiaris	78
Кури домашні	Gallus gallus	78
Голуб	Columba livia	80
Сазан	Cyprinus carpio	104
Річковий рак	Astacus fluviatilis	116
Шимпанзе	Anthropopithecus pan	48
Людина	Homo sapiens	46
<b>РОСЛИНИ</b>		
Огірок	Cucumis sativus	14
Черешня	Prunus avium	16
Люцерна посівна	Medicago sativa	16, 32
Капуста городня	Brassica oleracea	18



Буряк звичайний	Beta vulgaris	18
Морква городня	Daucus carota	18
Квасоля звичайна	Phascelus vulgaris	22
Дуб звичайний	Quercus robur	24
Томат	Lycopersicon esculentum	24
Піхта, ялина, сосна, ліственниця	Abies, Picea, Pinus	24
Льон звичайний	Linum usitatissimum	30
Вишня садова	Prunus cerasus	32
Яблуня	Malus silvestris	34,51
Груша	Pyrus communis	34
Виноград	Vitis vinifera	38, 57, 76
Грецький горіх	Juglans regia	32
Картопля	Solanum tuberosum	48
Перець	Capsicum annuum	48
Пшениця м'яка	Triticum aestivum	42
Жито	Secale cereale	14+ (0-8) В
Ячмінь	Hordeum vulgare	14
Овес	Avena sativa	42
Кукурудза	Zea mays	20+ (1 -7) В
Слива	Prunus domestica	48
Липа серцелисткова	Tilia cordata	82

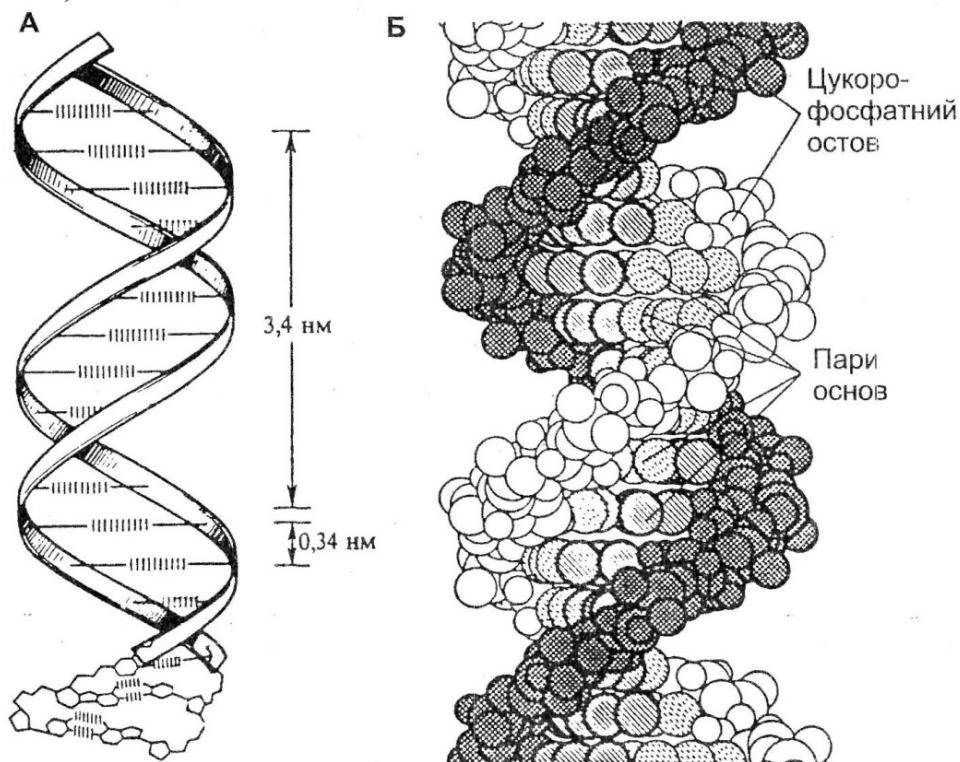
148. **ДИПЛОМЕМА (ДИПЛОТЕНА)** – четверта, наступна за пахінемою стадія профазі першого поділу мейозу, *стадія подвійних ниток*. Починається з розділення асоційованих у біваленті гомологічних хромосом. Кожна з хромосом бівалента внаслідок реплікації ДНК в інтерфазі повздовжньо розщеплена на дві хроматиди – *діади*, в результаті чого утворилася тетрада хроматид. Хромосоми бівалента відштовхуються одна від одної, але розділення хромосом в дипломемі є неповним, тому що діади попарно з'єднані в одному або декількох місцях, утворюючи *хіазми*. Хромосоми бівалента ще більше спіралізуються і скорочуються, зменшується розмір ядра, але воно залишається прикріпленим до певної хромосоми.

149. **ДИСКОРДАНТНІСТЬ** – відсутність подібності індивідів за наявністю /відсутністю захворювання або будь-якою іншою ознакою, включаючи генетичну.

150. **ДИСПЕРСІЙНИЙ АНАЛІЗ (аналіз варіанс)** – головний метод статистичної обробки дослідних даних, математичний аналіз їх розподілу, при якому встановлюється роль окремих факторів або їх взаємодії у мінливості тієї чи іншої ознаки, що вивчається в експерименті (*див.* Варіанса, Варіаційний ряд).

151. **ДНК** (дезоксирибонуклеїнова кислота) – матеріальний носій спадковості. Основна кількість ДНК знаходиться в хромосомах, причому її кількість в ядрах соматичних клітин даного виду є величиною постійною, а в гаметах - зменшується вдвічі. ДНК - біологічний полімер, молекула якого уявляє собою подвійну правовиткову спіраль, побудовану з двох полінуклеотидних ланцюгів, які складаються з окремих дезоксирибонуклеотидів. До складу нуклеотидів входять пентозний цукор дезоксирибоза, залишок фосфорної кислоти і одне з пуринових або піримідинових азотистих основ (аденін, гуанін, тимін, цитозин). Азотисті основи нуклеотидів, будучи комплементарно з'єднаними один з одним, зв'язують полінуклеотидні ланцюги в макромолекулу ДНК.

ДНК кожного виду організмів характеризується специфічним розподіленням і кількісним молярним співвідношенням азотистих основ. Послідовність нуклеотидів у ДНК визначає характер генетичної інформації, а її здатність до самоподвоєння забезпечує генетичну успадкованість між поколіннями організмів в процесі розмноження (рис.4).



**Рис.4.** - Структура дезоксирибонуклеїнової кислоти: А - схема подвійної спіралі; Б – просторова модель подвійної спіралі

152. **ДНК-ЗОНД** – фрагмент ДНК, мічений певним чином, необхідний для гібридизації зі специфічною ділянкою молекули ДНК. Дозволяє ідентифікувати комплементарні йому нуклеотидні послідовності. Для мічення зонду можуть бути використані *хромофор* (флуоресцентне мічення), *радіоактивні ізотопи* або групи, що забезпечують детектування під час подальшої ферментативної реакції (наприклад,

біотинове мічення).

ДНК-зонди можуть бути використані для гетерогенного детектування цільових нуклеїнових кислот, при якій мішень або зонд прикріплюють до твердої фази або гелевої підкладки. До такого типу детектування відносяться *Саузерн-блот*, *Нозерн-блот*, *дот-блот*, *ДНК-мікročip* і *флуоресцентна гібридизація in situ*. Після здійснення гібридизації незв'язані надлишкові молекули зонда відмивають. Введена в ДНК-зонд мітка дозволяє визначити області, в яких відбулося зв'язування ДНК-зонда і мішені.

ДНК-зонди також використовують для гомогенного детектування цільових нуклеїнових кислот без видалення надлишкових кількостей зонда. При цьому успішна гібридизація повинна супроводжуватися детектованою зміною певних властивостей зонда. Одна з переваг детектування в гомогенній системі полягає в тому, що можна простежити гібридизацію нуклеїнових кислот в реальному часі, за необхідності навіть у живій клітині. ДНК-зонди в гомогенній фазі використовуються в полімеразній ланцюговій реакції в реальному часі.

ДНК при температурі 94-100°C дисоціює на 2 ланцюга (*денатурація*), оскільки комплементарні зв'язки між азотистими основами руйнуються. Цей процес обернений: при температурі 65°C відбувається відновлення структури подвійної спіралі ДНК, відбувається так звана *ренатурація*. Якщо сталася ренатурція за участю ланцюгів цільової послідовності нуклеїнової кислоти і ДНК-зонда, відбувається утворення так званої «гібридної» молекули - *гібридизація*. Процеси гібридизації відбуваються між будь-якими одинарними ланцюгами, якщо вони комплементарні: ДНК-ДНК, РНК-РНК, ДНК-РНК. На основі гібридизації здійснюють аналіз за допомогою *ДНК-чипів*: аналітичні (детектуючі) ДНК-зонди гібридизуються зі специфічними послідовностями нуклеїнових кислот і таким чином їх виявляють у досліджуваних зразках. Флуоресцентно-мічені зонди використовуються для проведення ПЛР у реальному часі, що дозволяє детектувати кількість ДНК в досліджуваному зразку. Також флуоресцентні зонди використовуються при проведенні флуоресцентної гібридизації *in situ* (FISH). У нанотехнології ДНК-зонди використовуються при створенні детектуючих систем нового покоління (*ДНК-наночіпи*).

153. **ДНК-ЛІГАЗИ** – ферменти групи лігаз, що каталізують з'єднання разом дволанцюжкових молекул ДНК, які мають розриви в обох ланцюжках, з утворенням нового хімічного зв'язку - *лігування*. При цьому зазвичай відбувається відщеплення (гідроліз) невеликої хімічної групи від однієї з молекул. Одноланцюжкові розриви є значно менш небезпечними пошкодженнями і легко виправляються *ДНК-полімеразою*, яка використовує комплементарний ланцюг як шаблон, але вони також вимагають ДНК-лігазу для створення *фосфодиефірного зв'язку*, щоб повністю відновити ДНК.

ДНК-лігази забезпечують ковалентне зшивання ланцюгів ДНК в дуплексі при реплікації, репарації та рекомбінації. Вони утворюють фосфодиефірні

містки між 5'-фосфорильною і 3'-гідроксильною групами сусідніх дезоксирибонуклеотидів у місцях розриву ДНК або між двома молекулами ДНК. Для утворення цих містків лігази використовують енергію гідролізу пірофосфорильного зв'язку АТФ. Один із найпоширеніших комерційно доступних ферментів - *ДНК-лігаза бактеріофага Т4*.

У ссавців класифікують три основні типи ДНК-лігаз: *ДНК-лігаза I* лігірує фрагменти Оказакі під час реплікації відстаючого ланцюга ДНК і бере участь в ексцизійній репарації. *ДНК-лігаза III* в комплексі з білком XRCC1 бере участь в ексцизійній репарації і рекомбінації. *ДНК-лігаза IV* в комплексі з білком XRCC4 каталізує завершальний етап негомологічного з'єднання дволанцюгових розривів ДНК і забезпечує рекомбінацію генів імуноглобулінів. Раніше виділяли ще один тип лігаз - *ДНК-лігазу II*, яка пізніше була визнана артефактом виділення білків, а саме продуктом протеолізу ДНК-лігази III.

У клітинах *in vivo* ДНК-лігаза залучена до процесів репарації і реплікації ДНК. Крім того, ДНК-лігаза широко застосовується в молекулярній біології та генній інженерії для молекулярного клонування.

**154. ДНК-ПОЛІМЕРАЗА** – фермент, що бере участь у реплікації ДНК. Ферменти цього класу каталізують полімеризацію дезоксирибонуклеотидів уздовж ланцюжка ДНК, який фермент «зчитує» та використовує як шаблон. Тип нового нуклеотиду визначається за принципом комплементарності до матриці, з якої ведеться зчитування. Молекула ДНК, що синтезується, є комплементарною до матричного ланцюга й ідентична з одним із ланцюгів другої подвійної спіралі.

Розрізняють *ДНК-залежну ДНК-полімеразу*, що використовує як матрицю один з ланцюгів ДНК, та *РНК-залежну ДНК-полімеразу* (інша назва - зворотна транскриптаза), здатну до зчитування інформації з РНК (зворотна транскрипція). ДНК-полімераза є *холоферментом*, оскільки для нормального функціонування вона потребує присутності іонів магнію в якості кофактора. ДНК-полімераза додає вільні нуклеотиди до 3'-кінця ланцюга, що збирається; це призводить до елонгації ланцюгу в напрямку 5'-3'.

Усі відомі ДНК-полімерази можуть лише додавати нуклеотиди до вже існуючої 3'-гідроксильної групи. З цієї причини ДНК-полімераза потребує *праймера*, до якого вона могла б додати перший нуклеотид. Праймери складаються з основ РНК і ДНК, при цьому перші дві основи завжди є РНК-основами. Праймери синтезуються ферментом *праймазою*. Ще один фермент - *геліказа* - необхідний для розкручування подвійної спіралі ДНК з формуванням одноланцюжкової структури, яка забезпечує реплікацію обох ланцюгів відповідно до напівконсервативної моделі реплікації ДНК. Деякі ДНК-полімерази також мають здатність виправляти помилки в тільки що зібраному ланцюгу ДНК. Якщо відбувається виявлення неправильної пари нуклеотидів, ДНК-полімераза відкатується на один крок назад. Завдяки своїй *екзонуклеазній активності* ДНК-полімераза може вилучити неправильний нуклеотид з ланцюга і вставити на його місце правильний, після чого реплікація продовжується в нормальному режимі.

Структура ДНК-полімераз жорстко фіксована, їхні каталітичні субодиниці дуже мало відрізняються в різних видів. Така фіксація структури обумовлена її важливістю або навіть незамінністю для нормального функціонування клітини.

Генами деяких вірусів теж кодується особлива ДНК-полімераза, яка може вибірково реплікувати вірусну ДНК. Ретровіруси мають ген незвичайної ДНК-полімерази, яка є РНК-залежною ДНК-полімеразою, котра називається *зворотною транскриптазою* (або *ревертазою*) та здійснює синтез ДНК на основі шаблонної РНК.

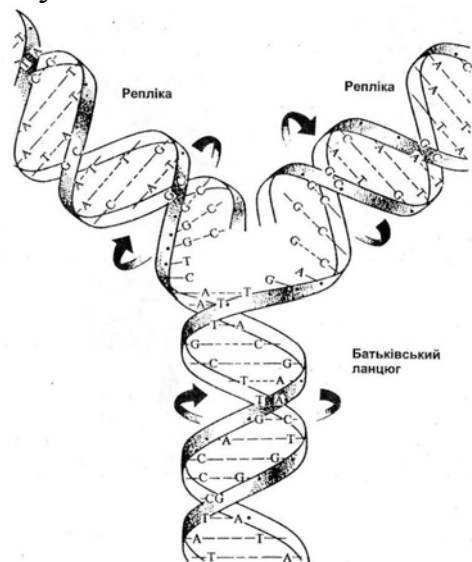
У бактерій виявлено п'ять ДНК-полімераз: *ДНК-полімераза I* задіяна у відновленні ДНК, має як 5'-3', так і 3'-5'-екзонуклеазну активність; *ДНК-полімераза II* бере участь у реплікації пошкодженої ДНК і має здатність до 5'-3'-елонгації і 3'-5'-екзонуклеазну активність; *ДНК-полімераза III* - головна полімераза бактерій, яка має також 3'-5'-екзонуклеазну активність; ДНК-полімераза IV і ДНК-полімераза V беруть участь у пропуску пошкоджених ділянок ДНК.

Еукаріоти містять щонайменше п'ятнадцять видів ДНК-полімераз, із яких найбільш вивчені наступні: *ДНК-полімераза  $\alpha$  (альфа)* формує комплекс з праймазою, яка синтезує праймер ДНК, після чого полімераза приєднує до цього праймеру нуклеотиди. Після того, як довжина ланцюга досягне близько 20 нуклеотидів, до транскрипції приступають полімерази  $\delta$  і  $\epsilon$ ; *ДНК-полімераза  $\beta$  (бета)* задіяна у відновленні структури ДНК; *ДНК-полімераза  $\gamma$  (гама)* здійснює реплікацію мітохондріальної ДНК; *ДНК-полімераза  $\delta$  (дельта)* - основна полімераза еукаріотів, має 3'-5'-екзонуклеазну активність; *ДНК-полімераза  $\epsilon$  (епсілон)* іноді заміщає ДНК-полімеразу  $\delta$  під час синтезу 3'-5'-ланцюга. Основне призначення цієї полімерази неясне; ДНК-полімерази  $\eta$ ,  $\iota$ ,  $\kappa$  і Rev1 з сімейства Y, а також  $\zeta$  з сімейства B. Ці полімерази задіяні в пропуску пошкоджених ділянок ДНК. Існують також інші еукаріотичні ДНК-полімерази, які поки що недостатньо вивчені:  $\theta$ ,  $\lambda$ ,  $\phi$ ,  $\sigma$  і  $\mu$ . Жодна еукаріотична полімераза не може відщеплювати праймери, тобто не має 5'-3'-екзонуклеазної активності. Цю функцію виконують інші ферменти. Тільки полімерази, що здійснюють елонгацію ( $\gamma$ ,  $\delta$  і  $\epsilon$ ) мають 3'-5'-екзонуклеазну активність.

**155. ДНК-ПУФИ** – характерні потовщення певних дисків у політенних хромосомах, що формуються під час транскрипції та утворюються в результаті локальної декомпактизації в них ДНК. На активну транскрипцію в цих регіонах вказує активне включення  $^3\text{H}$ -уридину в районі пуфів. Великі пуфи називаються *кільцями Бальбіані* (в деяких джерелах терміни «пуф» і «кільця Бальбіані» вживають як синонімічні).

Утворення пуфів характерне для стадії личинки. Формування та зникнення пуфів регулюється внутрішнім середовищем організму відповідно до стадії розвитку. Одним з найважливіших регуляторів формування пуфів у комах є стероїдні гормони, зокрема, гормон линьки - *екдизон*. Білки, синтезовані більш ранніми пуфами, впливають на розвиток більш пізніх пуфів. Таким чином, утворення пуфів є яскравим прикладом *диференціальної транскрипції*.

156. **ДНК-РЕДУПЛІКАЦІЯ (РЕПЛІКАЦІЯ)** - самоподвоєння молекули ДНК. Подвійна спіраль ДНК спочатку розділяється на два полінуклеотидні ланцюги, потім за правилом комплементарності азотистих основ на кожній із ланцюгів добудовується новий дочірній ланцюг із вільних нуклеотидів інтерфазного ядра. Таким чином, кожна знов утворена молекула ДНК складається з одного старого полінуклеотидного ланцюга і комплементарного йому нового. ДНК-редуплікація лежить в основі самоподвоєння хромосом (**рис.5**).



**Рис. 5.-** Редуплікація ДНК

157. **ДНК-ФІНГЕРПРИНТ** – профіль ДНК індивідуума, який визначається з використанням аналізу поліморфізму довжини рестрикційних фрагментів або алельспецифічною олігонуклеотидною ПЛР. Фінгерпринтом є високоспецифічні гібридизаційні смуги на електрофореграмах, що утворюються як результат поліморфізму довжини рестрикційних фрагментів геномної ДНК. Причиною такого поліморфізму можуть бути мутації в межах сайту рестрикції, повтори ДНК (мінімікросателіти) і ін.

Незважаючи на те, що 99,9% послідовностей ДНК людини збігаються за складом, ДНК різних людей досить індивідуальні. У ДНК-профілюванні аналізується кількість повторюваних елементів в обраній ділянці геному. Повторюваний елемент називається *тандемним повтором*, і його кількість варіабільна. Чим більше ділянок геному (або локусів) аналізується при складанні ДНК-профілю, тим вище точність ідентифікації особистості. Нині число локусів для складання ДНК-профілю досягає 16 і більше.

Процес ДНК-профілювання починається з підготовки зразка ДНК індивідуума (контрольного зразка). Найкращим методом відбору еталонного зразка є використання букального мазка щьоки, оскільки при такому способі знижується ймовірність його забруднення. Зразки, отримані з крові біологічних родичів, можуть служити індикатором профілю індивідуума, так само як і людські останки, які були раніше профілювані. Контрольний зразок потім аналізується для створення ДНК-профілю людини за допомогою одного з наступних методів: ПДРФ-аналіз, ПЛР, аналізу коротких тандемних повторів, мітохондріального аналізу. Після

проведення аналізу ДНК-профілю можна порівняти з іншим зразком, щоб визначити, чи є генетична схожість.

**158. ДОЗОВА КОМПЕНСАЦІЯ ГЕНІВ** – епігенетичні механізми, що дозволяють зрівняти рівень експресії зчеплених зі статтю генів у самців і самок тих видів, в яких визначення статі контролюється статевими хромосомами.

Різні види використовують різні механізми дозової компенсації: випадкову або імпринтовану інактивацію однієї з X-хромосом гомогаметної статі (ссавці), дворазове збільшення активності експресії однієї X-хромосоми гетерогаметної статі (дрозофіла) або дворазове зменшення активності обох X-хромосом гомогаметної статі (нематода). Незалежно від конкретного механізму, компенсація завжди відбувається тільки в однієї із статей і є необхідною умовою її життєдіяльності. Наприклад, у самців ссавців гени X-хромосоми, не враховуючи псевдоаутосомних областей, присутні в одній копії, а у самок - в двох. Оскільки така різниця могла б призвести до серйозних аномалій, існують механізми дозової компенсації генів, пов'язані безпосередньо з визначенням статі. У плацентарних ссавців цей механізм здійснюється за допомогою випадкової інактивації однієї X-хромосоми в клітинах самок так, що в кожній соматичній клітині особини будь-якої статі на диплоїдний набір хромосом припадає тільки одна активна X-хромосома (материнська або батьківська). Процес інактивації відбувається приблизно в період гастрюляції (у людини приблизно на 12-й день після зачаття). Всі нащадки певної клітини зберігають інактивовану ту ж хромосому, що і материнська клітина, тобто, як і інші епігенетичні мітки, ця мітка митотично успадковується. У дрозозофіли і ссавців в здійсненні дозової компенсації задіяні некодуєчі РНК, які покривають регульовану X-хромосому, а також відбувається специфічна для статі модифікація білків - гістонів на відповідній хромосомі.

Перепрограмування X-інактивації відбувається в примордіальних клітинах зародкової лінії. Ключову роль в забезпеченні інактивації X-хромосоми відіграє довга некодуєча РНК *Xist*, яка діє як цис-регуляторний елемент, тобто впливає саме на ту хромосому, з якої транскрибується.

Частина генів на X-хромосомі уникають інактивації, зокрема псевдоаутосомна область (ці гени мають гомологічні послідовності на Y-хромосомі та впливають на формування статевих ознак). Таких ділянок значно більше у людей, ніж у мишей.

**159. ДОМЕН ПРИБНОВА (ПРИБНОВ-ШАЛЕР БОКС)** – специфічна нуклеотидна послідовність, обов'язкова для промоторної ділянки бактерій, з якою зв'язується РНК-полімераза. Послідовність нуклеотидів Прібнов-боксу-ТАТААТ- вважають *консенсусною послідовністю*, оскільки вона зустрічається у багатьох організмів з невеликими відмінностями. Ця послідовність названа в честь *Девіда Прібнова* та *Хайнца Шалера*. Прібнов-бокс розташовується приблизно на 10 пар нуклеотидів вище точки початку транскрипції.

Функції даної послідовності схожі з ТАТА-боксом еукаріот і архей: він

розпізнається і зв'язується ділянкою *РНК-полімерази* під час ініціації транскрипції. Ця послідовність нуклеотидів є першою точкою, де комплементарні ланцюги ДНК розходяться, щоб дати можливість розпочатися синтезу РНК на матриці ДНК, що полегшується великою кількістю АТ-пар, оскільки зв'язки між аденином і тиміном менш міцні, ніж між гуаніном і цитозином.

160. **ДОМЕН ТАТА (БОКС ХОГНЕСА)** – консервативний цис-регуляторний елемент еукаріотів, що має послідовність 5'-ТАТААА-3'. ТАТА-бокс розташовується в промоторній області генів архей і еукаріотів приблизно на 30 нуклеотидів вище сайту початку транскрипції. За наявності ТАТА-боксу можна впізнати матричний ланцюг ДНК, який буде транскрибуватися. З ним зв'язуються транскрипційні фактори, що залучають РНК-полімерази до сайту початку транскрипції (наприклад, ТАТА-фактор). Таким чином, ТАТА-бокс функціонально еквівалентний Прібнов-боксу бактерій.

161. **ДОМІНУВАННЯ** - пригнічення в гібридних організмів одних ознак іншими. Домінування буває *повним*, коли гетерозигота *Aa* фенотипно не відрізняється від гомозиготи *AA* та *неповним* (напівдомінантність або часткова домінантність), коли домінантний алель не повністю пригнічує проявлення рецесивного алеля, внаслідок чого фенотипне вираження гетерозиготи *Aa* є проміжним між зовнішніми проявленнями гомозигот *AA* і *aa*. Домінантним найчастіше є алель дикого типу.

162. **ДРЕЙФ ГЕНІВ** (або генетико-автоматичні процеси) - явище неспрямованої зміни частот алельних варіантів генів у популяції, обумовлене випадковими статистичними причинами. Перші роботи з вивчення випадкових процесів у популяціях проведені на початку 1930-х років *Сьюелом Райтом* у США, *Роналдом Фішером* в Англії, а також *В. В. Лисовським*, *М. А. Кузнецовим*, *М. П. Дубиніним*, *Д. Д. Ромашовим* у СРСР.

У процесі розмноження в популяції утворюється велика кількість статевих клітин - гамет. Велика частина цих гамет не формує зигот. Тоді нове покоління в популяції формується з вибірки гамет, яким вдалося утворити зиготи. При цьому можливе зміщення частот алелей щодо попереднього покоління.

Д.г. відбувається при зміні частот алелей у популяції через випадкові події, наприклад, через скорочення її чисельності. С. Райт експериментально довів, що в маленьких популяціях частота мутантного алеля змінюється швидко і випадковим чином. Його дослід був простий: у пробірки з кормом він посадив по дві самки і по два самця мух дрозофіл, гетерозиготних за геном *A* (генотип *Aa*). У цих штучно створених популяціях концентрація нормального (*A*) і мутантного (*a*) алелей склала 50%. Через кілька поколінь виявилось, що в деяких популяціях все особини стали гомозиготними за мутантним алелем (*a*), в інших популяціях він був зовсім втрачений, і, нарешті, частина популяцій містила як нормальний, так і мутантний алель. Важливо підкреслити, що,



незважаючи на зниження життєздатності мутантних особин і, отже, всупереч природному добору, в деяких популяціях мутантний алель повністю витіснив нормальний. Це і є результат випадкового процесу - дрейфу генів.

163. **ДУПЛІКАЦІЯ** – різновид структурних хромосомних перебудов (аберацій), при якій ділянка хромосоми стає подвоєною. Д. може відбуватися в результаті нерівного кросинговеру, помилки при гомологічній рекомбінації, ретротранспозиції.

Д. можуть відбуватися в межах однієї хромосоми або виникати в результаті перенесення копії ділянки хромосоми на іншу хромосому (*транспозиції*). Повтори, що виникли в одній хромосомі, можуть розташовуватися у вигляді прямих або інвертованих тандемних повторів. Відомі випадки багаторазових повторень ділянки хромосоми - *ампліфікації*.

В еволюції у результаті Д. може відбуватися утворення повторюваних нуклеотидних послідовностей, кластерів генів і мультигенних родин. При дуплікації гена друга копія гена часто вже не піддається тиску добору, отже, мутація однієї з копій гена не несе шкоди організму. Тому копії накопичують мутації швидше, ніж гени, що існують в одному екземплярі.

## **Е**

164. **ЕДВАРДСА СИНДРОМ** (синдром трисомії 18) — хромосомне захворювання, що характеризується комплексом множинних вад розвитку та трисомією 18 хромосоми. Е.с. описаний в 1960 році британським генетиком *Джоном Едвардсом*. Частота синдрому становить ~ 1: 3000 зачаття і 1: 6000 народжень живих дітей. Ризик народження хворої дитини збільшується з віком, особливо, якщо мати хворіє на діабет.

Причиною хвороби є нерозходження 18-ої хромосоми в анафазі I мейозу. В одному випадку з десяти спостерігається мозаїцизм в явищі трисомії 18: зайву хромосому несуть не всі клітини організму. Це говорить про те, що нерозходження сталося на ранній стадії розвитку зародка, а всі клітини з трисомією – клон аномальної клітини зародка.

Діти з трисомією 18 народжуються з низькою вагою, в середньому близько 2200 грам, при цьому тривалість вагітності - нормальна або навіть перевищує норму. Фенотипні прояви синдрому Едвардса різноманітні. Найчастіше виникають аномалії мозкового і лицевого черепа, нижня щелепа і ротовий отвір маленькі, очні щілини вузькі і короткі. Вушні раковини деформовані і в переважній більшості випадків розташовані низько, мочка вуха відсутня. У 80% випадків спостерігається аномальне розвиток стопи: п'ята різко виступає, свод провисає (стопа-качалка).

З дефектів внутрішніх органів найчастіше відзначаються вади серця і великих судин: дефект міжшлуночкової перегородки, аплазії однієї стулки клапанів аорти і легеневої артерії. У всіх хворих спостерігаються гіпоплазія мозочка і мозолистого тіла, виражена розумова відсталість, зниження м'язового тону.

Тривалість життя дітей з синдромом Едвардса невелика: 60% дітей

помирають у віці до 3 місяців, до року доживає лише 5-10%. Основною причиною смерті є зупинка дихання і порушення роботи серця. Ті діти, що залишилися в живих - глибокі олігофрени.

165. **ЕКЗОН** - ділянка ДНК у межах гена, яка дешифрується в зрілу молекулу матричної РНК (мРНК) під час транскрипції і сплайсингу. Екзони більшості генів еукаріотів і деяких генів прокаріотів розділені сегментами некодуєчої ДНК (*інтронами*), які видаляються під час сплайсингу. Термін «екзон» ввів 1978 року американський біохімік *Волтер Гілберт* (англ. *Walter Gilbert*).

На думку деяких дослідників, Е. відповідають доменам (структурно автономним областям) в білку і є первинними генетичними одиницями, перекомбінація яких призводить до виникнення в ході еволюції нових генів і відповідно нових білків. При альтернативному сплайсингу деякі екзони видаляються із зрілої РНК.

Зріла РНК може утворитися в результаті: 1) видалення інтронів з незрілої мРНК в процесі цис-сплайсингу; 2) об'єднання і лігірування двох або більшої кількості незрілих мРНК в процесі транс-сплайсингу.

Зріла РНК може кодувати поліпептид (мРНК) або виконувати некодуєчі функції: входити до складу рибосоми (рРНК) або брати участь в трансляції (тРНК). Залежно від контексту Е. може відповідати послідовності нуклеотидів і ДНК, і транскрипта РНК.

166. **ЕКДИЗОН** - гормон, що відноситься до групи стероїдів; стимулюють линьку і метаморфоз членистоногих. Основними мішенями для екдізона служать клітини гіподерми та імагінальних дисків.

Екдізони викликають утворення пувів у хромосомах, що свідчить про активацію транскрипції генів. Це призводить до синтезу ферментів, що розчиняють стару кутикулу, а потім - до активації ферментів (наприклад, діоксифенілаланіндекарбоксілази), необхідних для синтезу речовин, відповідальних за склеротізацію кутикули комах. Відбувається утворення і затвердіння нової кутикули. Екдізони впливають на перетворення личинки в лялечку, а також беруть участь в яйцепродукції дорослої комахи і адаптації до умов проживання.

167. **ЕКСПРЕСИВНІСТЬ ГЕНА** - ступінь фенотипного проявлення алеля. Наприклад, алелі груп крові системи АВ0 в людини мають постійну експресивність (завжди проявляються на 100%), тоді як алелі, що контролюють забарвлення очей, - мінливу експресивність. Рецесивна мутація, що зменшує кількість фасеток очей у дрозофіли, в різних особин в різному ступені зменшує їх кількість аж до повної відсутності. Термін Е.г. запропонований в 1926 році *М. В. Тимофєєвим-Ресовським* та *О. Фогтом*.

168. **ЕКСЦИЗИЯ** (виключення) - 1) ферментативне видалення нуклеотидів або олігонуклеотидів із молекули пошкодженої або дефектної ДНК. Наприклад, у разі утворення в ДНК тимінових димерів вони вирізаються, а ДНК репарується. В цьому процесі послідовно беруть участь три ферменти (УФ-ендонуклеаза, екзонуклеаза, ДНК-полімераза); 2) видалення фагів із хромосоми клітини-хазяїна; 3) процес виходу мобільного генетичного елемента з сайту вбудовування (сайту-мішені) і відновлення

функціональної активності цього сайту, що відбуваються тільки при точному виключенні; 4) висічення шматка будь-якої тканини з організму.

169. **ЕЛЕКТРОПОРАЦІЯ** - створення пор у бішаровій ліпідній мембрані під дією електричного поля. Це явище використовується в біотехнології для введення макромолекул (зазвичай ДНК або РНК) в клітини ссавців, бактерій або рослин.

Перед роботою розчин з живими клітинами і додатковими молекулами ДНК поміщають в пластикові кювети з алюмінієвими електродами. Потім електропоратор за допомогою електричного поля створює в мембранах клітин крихітні пори, крізь які генетичні конструкції проникають в цитоплазму. Після завершення процесу пори закриваються, і клітини залишаються цілі та неушкоджені.

170. **ЕЛЕКТРОФОРЕГРАМА** - гель, в якому проводився електрофорез, специфічно пофарбований для виявлення будь-якого білка або нуклеїнової кислоти.

171. **ЕЛЕКТРОФОРЕЗ ДНК** в агарозному гелі - аналітичний метод, який застосовується для розділення фрагментів ДНК за довжиною. Ї базується на різній швидкості руху фрагментів різної довжини під час їх руху в гелі під дією зовнішнього електричного поля. Зазвичай для електрофоретичного аналізу ДНК використовують агарозний гель, але якщо фрагменти ДНК мають довжину всього в кілька десятків нуклеотидних пар, то можна використовувати *поліакриламідний гель*, який застосовують також при секвенуванні ДНК.

Для розділення фрагментів ДНК різної довжини використовують гель із різною концентрацією агарози. Чим меншою є довжина фрагментів ДНК, що розділяються, тим більшою повинна бути концентрація агарози.

Цукрофосфатний остов молекул ДНК заряджений негативно і тому фрагменти ДНК рухаються від катода, зарядженого негативно, до позитивно зарядженого аноду. Довші молекули мігрують повільніше, оскільки затримуються в гелі, коротші молекули - швидше. Перед початком електрофорезу до зразків додають два різних барвника з кислим значенням рН (часто для цих цілей використовують ксиленовий блакитний і бромфеноловий синій), щоб візуалізувати хід електрофорезу та обтяжити зразки гліцерином (до 20% гліцерину в зразку). Барвник також необхідний для того, щоб визначити, коли варто зупинити процес.

Електрофорез проводиться в камері, заповненій буферним розчином. Найчастіше використовуються буфери, що містять ЕДТА, борну або оцтову кислоти. Відповідно, буфер, що містить борну кислоту, називається ТВЕ (tris-borate-EDTA), а буфер, що містить оцтову кислоту, - ТАЕ (tris-acetate-EDTA). Буфер необхідний для підвищення іонної сили розчину. Після розділення (іноді барвник вносять у розплавлену агарозу) фрагменти ДНК різної довжини візуалізують за допомогою флуоресцентних барвників, які специфічно взаємодіють із ДНК, наприклад, агарозний гель зазвичай фарбують *бромистим етидієм*, який інтеркалює між азотистими основами дуплексу та флуоресцує в УФ-променях.

Визначення розмірів фрагментів ДНК проводять шляхом порівняння наборів комерційних фрагментів ДНК відомої довжини ( «DNA ladder»,

«лінійка», «маркери ДНК») і ДНК в перевірених зразках. Зазвичай в комерційних маркерах вказують і зміст окремих фрагментів, щоб можна було, зіставивши інтенсивність смуг, швидко оцінити концентрацію ДНК в перевірених зразках. За необхідності ДНК-маркери для гелю можна виготовити самостійно, якщо обробити плазмиду рестриктазою, яка ріже її в декількох місцях. Для цього вибирається ендонуклеаза, при дії якої утворюється 5-6 фрагментів різної довжини.

172. **ЕЛІМІНАЦІЯ ХРОМАТИНУ** – втрата під час клітинного циклу (частіше - в процесі мітозу) різних за розмірами фрагментів хроматину; як окремий випадок Е.х. іноді розглядається димінуція хроматину (*див. Димінуція хроматину*). До Е.х. відносять втрату ацентричних фрагментів і деякі інші процеси. Зазвичай елімінація зачіпає або генетично неактивний, або ампліфікований хроматин (в іншому випадку Е.х. є летальною для клітини або організму).

174. **ЕНДОМІТОЗ** - процес подвоєння числа хромосом в ядрах клітин багатьох протистів, рослин і тварин, за яким не відбувається поділу ядра та самої клітини. В процесі Е. (на відміну від багатьох форм мітозу) не відбувається руйнування ядерної оболонки і ядерця, не відбувається утворення веретена поділу і не реорганізується цитоплазма, але при цьому (як і при мітозі) хромосоми проходять цикли спіралізації і деспіралізації. Повторні ендомітози призводять до виникнення поліплоїдних ядер, тому в клітині збільшується вміст ДНК.

Різновидом Е. є *політенія* - багаторазове подвоєння молекул ДНК у хромосомах без збільшення кількості самих хромосом. При цьому відбувається значне збільшення кількості ДНК в ядрах клітин.

175. **ЕНДОНУКЛЕАЗИ РЕСТРИКЦІЇ (рестриктази)** - група ферментів, що відносяться до класу гідролаз, які каталізують реакцію гідролізу нуклеїнових кислот. На відміну від екзонуклеаз, Е.р. розщеплюють нуклеїнові кислоти не з кінця молекули, а всередині. При цьому кожна рестриктаза «впізнає» певну ділянку ДНК довжиною від чотирьох пар нуклеотидів і розщеплює нуклеотидний ланцюг всередині ділянки впізнавання чи поза ним. Захист бактеріального геному від власної рестриктази здійснюється за допомогою метилювання нуклеотидних залишків аденіну і цитозину (маскування).

Рестриктази - частина складної системи рестрикції-модифікації, яка використовується бактеріальними клітинами для регуляції вмісту та активності ДНК у клітині. Відкриття рестриктаз в 1970-х роках разом з розробкою способів секвенування ДНК послужило основним поштовхом для розвитку генетичної інженерії.

У практичній молекулярній біології найчастіше використовуються *рестриктази II типу*, сайтом впізнавання для яких у більшості випадків є паліндром. Все рестриктази II типу - Mg<sup>2+</sup> - залежні. Нині рестриктази з різними сайтами впізнавання є основним інструментом генетичних досліджень і генної інженерії (*див. Рестриктази*).

176. **ЕНХАНСЕР** (англ. *Enhancer* - підсилювач, збільшувач) - невелика ділянка ДНК, яка після зв'язування з ним факторів транскрипції стимулює транскрипцію з основних промоторів гена або групи генів. Енхансери не

обов'язково знаходяться в безпосередній близькості від генів, активність яких вони регулюють, і навіть не обов'язково розташовуються з ними на одній хромосомі. Енхансери можуть розташовуватися як в 5'-, так і в 3'-положенні відносно матричного ланцюга регульованого гена і в будь-якій орієнтації до нього. Енхансери також можуть перебувати всередині інтронів. Проте для роботи енхансера необхідний його фізичний контакт з промотором, який здійснюється за рахунок формування петель ДНК між енхансером і промотором.

Молекулярний механізм дії Е. в тому, що він завдяки зібраному на ньому білкового комплексу залучає РНК-полімеразу II і кофактори транскрипції в область промотора. Енхансерні ділянки хроматину високочутливі до дії дезоксирибонуклеази I, оскільки містять декомпактизований хроматин і ацетильовані гістони.

Енхансери були вперше виявлені в еукаріотичних системах, але згодом подібні приклади регуляції транскрипції були відкриті і в прокаріотів.

177. **ЕПІСОМА** - генетичні елементи бактерій, здатні існувати як в інтегрованому з бактеріальними хромосомами стані, так і у вигляді автономних плазмід. Епісоми є факторами фертильності бактерій (F-фактор і F'-фактор), які беруть участь в процесі їх кон'югації, а також факторами резистентності до антибіотиків (R-плазмиди) і фактори коліціногенності.

Властивості Е. мають також геноми деяких вірусів - помірних бактеріофагів (наприклад, фаг лямбда), здатних інтегруватися в геном бактерії-хазяїна та існувати там у вигляді профага, реплікуватися разом із бактеріальною ДНК в якості одного з «мовчазних» бактеріальних генів при поділі клітини та в автономному стані.

178. **ЕПІСТАЗ** – тип взаємодії генів, при якому прояв одного гена знаходиться під впливом іншого гена (генів), неалельних йому. Ген, що пригнічує фенотипні прояви іншого, називається *епістатичним* (інгібітором, супресором); ген, чия активність змінена або пригнічена, називається *гіпостатичним*.

Якщо пригнічуючу дію на один ген має домінантний алель, то говорять про *домінантний епістаз*; якщо ж, навпаки, дія гена пригнічується рецесивним алелем іншого гена, то має місце *рецесивний епістаз*. Відомий також подвійний рецесивний епістаз, при якому два рецесивні алелі одного гена пригнічують інший ген, але і два рецесивні алелі іншого гена пригнічують перший ген.

Епістатична взаємодія генів призводить до різних відхилень від класичного розщеплення фенотипів 9:3:3:1 при дигібридному схрещуванні: при домінантному епістазі спостерігається розщеплення за фенотипом 13:3 та 12:3:1, при рецесивному – 9:3:4.

179. **ЕУКАРІОТИ** - домен одно- та багатоклітинних організмів, які характеризуються переважно полігеномними клітинами, морфологічно сформованим ядром та наявністю мембранних субклітинних органел. Геноми еукаріотичної клітини представлені: а) *ядерним геномом*, зосередженим у ядрі і представленим ядерною ДНК; б) у більшості клітин *мітохондріальним геномом*, зосередженим у мітохондрії і

представленим мітохондріальною ДНК; в) у деяких клітин *пластидним* (зокрема хлоропластним) геномом, що розташовується у пластиді, і представлений хлоропластною ДНК (*генофором*); г) геномом *нуклеоморфу*, виявленого лише у кількох відділах водоростей у надзвичайно цікавій ядроподібній структурі, розташованій між оболонкою пластиди та особливою клітинною системою - хлоропластним ендоплазматичним ретикулумом. У нуклеоморфі виявлена власна, нуклеоморфна ДНК.

Двогеномні клітини, в яких представлені ядерний та мітохондріальний геноми, характерні для грибів та тварин; тригеномні (з ядерним, мітохондріальним та пластидним геномами) - для майже всіх рослин; чотиригеномні (з ядерним, мітохондріальним, пластидним та нуклеоморфними геномами) виявлені в хлорарахніофітових та криптофітових водоростей.

180. **ЕУПЛОЇДІЯ** - стан клітин, тканин або організмів, при якому в них існує повний набір хромосом або коли кожна клітина містить всі хромосоми даного набору.

181. **ЕУХРОМАТИН** - ділянки хроматину, що зберігають деспіралізований стан елементарних дезоксирибонуклеопротейдних ниток (ДНП) в інтерфазному ядрі (на відміну від інших ділянок, що зберігають спіралізований стан - *гетерохроматин*). Е. відрізняється від гетерохроматину також здатністю до інтенсивного синтезу рибонуклеїнової кислоти (РНК) і великим вмістом негістонових білків. У ньому, крім ДНП, містяться рибонуклеопротейдні частки (РНП-гранули), які служать для завершення дозрівання РНК і перенесення її в цитоплазму. Більшість Е. входить до складу більшості структурних генів.

182. **ЕФЕКТ ПОЛОЖЕННЯ ГЕНА** - зміна дії гена при зміні його положення в хромосомі в результаті хромосомних перебудов (інверсій, делецій, транслокацій). Особливо яскраво проявляється ефект положення при переміщенні гена по сусідству з гетерохроматином, що частково або повністю пригнічує його функціональну активність. Повернення гена в нормальний локус може відновити його первинну функцію.

Властивість оборотності при Е.п.г. використовують для доказу того, що зміна прояву даного гена спричинена Е.п.г., а не його мутацією. В результаті зникають пуфи в еухроматинових ділянках, порушується синтез ДНК і РНК: гетерохроматин при перенесенні в еухроматин активується і стає цитологічно подібним еухроматину. Порушення активності при Е.п.г. може спостерігатися одночасно у декількох еухроматинових генів, розташованих за геном, що знаходиться поруч із гетерохроматином. Причому вплив гетерохроматину завжди спрямований від місця перебудови до найближчого еухроматинового гена та, по мірі збільшення відстані між еухроматиновими і гетерохроматиновими генами, цей вплив послаблюється (ефект поляризованого поширення). Найбільш вивчений мозаїчний Е.п.г. фенотипно проявляється в мозаїчності - появі змінених соматичних клітин на тлі нормальних.

183. **ЕФЕКТ ЗАСНОВНИКА** - явище зниження і зменшення генетичної

різноманітності при заселенні малою кількістю представників певного виду нової географічної території. Термін ввів американський біолог німецького походження *Ернст Майр*. Е.з. є варіантом генетичного дрейфу. При такому заселенні мала кількість вихідних особин, що мають частоти алелей генів (або інших генетичних маркерів), які випадково відхиляються від характерних для виду в середньому, дають початок новим популяціям. В утворених популяціях частоти цих алелей будуть так само зміщені, як і у вихідній групі особин.

Е.з. має велике значення для *філогенетики популяцій* - вивчення ступеня спорідненості між популяціями та шляхів розселення видів. Зокрема, при розселенні *Drosophila melanogaster* (виду, що має афротропічне походження) в Євразію, сталася втрата багатьох варіантів хромосомних інверсій, мікросателітних та ізоферментних маркерів. Е.з. має значення також для оцінки шляхів розселення прадавніх людей та ступеня спорідненості між сучасними популяціями або народами.

### 3

**184. ЗАКОН ЧИСТОТИ ГАМЕТ** – цитологічно підтверджена гіпотеза Г.Менделя про те, що при утворенні статевих клітин в кожену гамету потрапляє лише один алель з пари алелей даного гена за умови нормального ходу мейозу. Цитологічним підтвердженням цього закону є тетрадний аналіз.

Мендель припустив, що в гібридів спадкові чинники не змішуються, а зберігаються в незмінному вигляді. У гібрида присутні обидва чинники - домінантний і рецесивний, але прояв ознаки визначає домінантний спадковий фактор, рецесивний фактор пригнічується. Зв'язок між поколіннями при статевому розмноженні здійснюється через статеві клітини - гамети. Отже, кожна гамета несе тільки один фактор з пари. Тоді при злитті двох гамет під час запліднення, кожна з яких несе рецесивний спадковий фактор, утворюватиметься організм із рецесивною ознакою, яка виявляється фенотипно. Злиття ж гамет, кожна з яких несе домінантний фактор, або ж двох гамет, одна з яких містить домінантний, а інша рецесивний фактор, призводитиме до розвитку організму з домінантною ознакою. Таким чином, поява в другому поколінні рецесивної ознаки одного з батьків може бути тільки за двох умов: 1) якщо у гібридів спадкові чинники зберігаються в незмінному вигляді; 2) якщо статеві клітини містять тільки один спадковий фактор з алельної пари. Розщеплення потомства при схрещуванні гетерозиготних особин Мендель пояснив тим, що гамети генетично чисті, тобто несуть тільки один алель з алельної пари генів.

Умовою виконання закону (правила) чистоти гамет є нормальний хід мейозу. В протилежному випадку (в результаті нерозходження хромосом) в одну гамету можуть потрапити обидві гомологічні хромосоми з пари. Тоді гамета нестиме по парі алелей всіх генів, що містяться в цій парі

хромосом.

185. **ЗАКОНИ МЕНДЕЛЯ** – встановлені Г.Менделем (1865 р.) головні генетичні закономірності спадковості, що проявляються в результаті схрещувань.

1. *Закон однорідності і реципрокності (або закон одноманітності гібридів першого покоління)*: гібриди  $F_1$ , що походять від гомозиготних батьків, є генотипно і фенотипно однорідними, причому однорідність ця не залежить від напрямку схрещування:  $\text{♀}A \times \text{♂}B$  або  $\text{♀}B \times \text{♂}A$ . З цього закону, встановленого Г.Менделем, походить один з основних законів спадковості – *закон дискретної (генної) спадкової детермінації ознак*, що лежить в основі теорії гена.

2. *Закон розщеплення*: в другому поколінні ( $F_2$ ) від самоzapилення (самоzapліднення) гібридів  $F_1$  або від схрещування  $F_1$  батьківських особин відбувається розщеплення на форми, які несуть ознаки батьків у чистому вигляді, та на гібридні форми.

У залежності від кількості генів, за якими розрізнялися вихідні батьки, а також від відношень домінантності - рецесивності алелей, існують різні числові формули розщеплення за генотипом і фенотипом. З цього закону походить один з головних законів спадковості - *закон відносної стабільності одиниці спадковості (гена)*.

3. *Закон незалежного успадкування генів (незалежного комбінування ознак)*: у нащадків від схрещування батьків, які розрізняються більш ніж однією парою ознак, кожна пара ознак піддається закону розщеплення незалежно від інших пар, у результаті чого виникають нові комбінації ознак, які не зустрічалися в батьків.

Закон справедливий для генів, які відносяться до різних груп зчеплення. З цим законом пов'язаний один з основних законів спадковості - *закон алельного стану гена* (домінантність-рецесивність).

186. **ЗАКОН ХАРДІ-ВАЙНБЕРГА** – закон рівноваги генних концентрацій у панміктичній популяції (*див.* Панміксія): в присутності альтернативних алелей і при однаковій життєздатності різних генотипів вихідне співвідношення алелей (незалежно від їх абсолютної частоти) зберігається в усіх наступних поколіннях (тобто зберігається популяційна рівновага).

Закон виражає вірогідні розподілення генотипів у популяції, що вільно схрещується; математичне вираження закону:

$$(pA + ga)^2 = p^2AA + 2pAa + g^2aa;$$

де  $A$  та  $a$  – алелі одного гена,  $p$  - частота алеля  $A$ ;  $g$  - частота алеля  $a$ , вона дорівнює  $g = 1 - p$ ;  $(pA + ga)^2$  - частота генотипів від поєднання гамет, що несуть алелі  $A$  і  $a$ . Концентрації алелей і відповідних генотипів будуть залишатися на одному рівні протягом необмеженої кількості поколінь. Факторами, здатними змінювати концентрації генів у менделівській популяції, є мутації, добір, генетичний дрейф генів, міграції.

187. **ЗАКОНИ МОРГАНА** – основні положення хромосомної теорії спадковості, остаточно розроблені американським генетиком *Т.Морганом* та його співробітниками (1911-1915 рр.), сутність яких полягає в наступних висновках: 1) Гени знаходяться в хромосомах і в межах однієї хромосоми



утворюють групу зчеплення. Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдній кількості хромосом. 2) На хромосомі гени розміщені лінійно. 3) У мейозі між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом може відбуватися *кросинговер*, частота якого пропорційна відстані між генами.

188. **ЗАКОН ГОМОЛОГІЧНИХ РЯДІВ СПАДКОВОЇ МІНЛИВОСТІ** - відкритий радянським генетиком М.І. Вавіловим у 1920 році закон, згідно якому генетично близькі види і роди характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачати знаходження паралельних форм в інших видів і родів, споріднених першим.

Теоретичною основою гомології рядів фенотипової мінливості у близьких таксономічних груп є уявлення про єдність їх походження шляхом дивергенції під дією природного добору. Оскільки спільні предки існуючих нині форм володіли певним специфічним набором генів, то їхні нащадки повинні володіти, за невеликим винятком, таким самим набором генів. Оскільки кожний ген може мутувати в різних напрямках (множинний алелізм) та мутаційний процес має неспрямований характер, спектр змін однакових генів в особин близьких видів буде подібним. Таким чином, в основі закону гомологічних рядів лежить паралелізм генотипової мінливості в особин з подібним набором генів. Хоча спочатку закон стосувався мінливості в рослин, М. І. Вавілов вказував на можливість застосування цих закономірностей у тварин.

Закон гомологічних рядів відображає загальну закономірність мутаційного процесу та формоутворення організмів, є біологічною основою методів цілеспрямованого отримання необхідних спадкових змін. Він вказує селекціонерам напрямки штучного добору.

Надалі при вивченні спадкової мінливості близьких груп рослин були виявлені подібні алельні форми, які повторювалися у різних видів (наприклад, вузли на стеблі злаків з антоціановим забарвленням або без, колоски з остю або без тощо). Наявність такої повторності давало можливість передбачити наявність ще не виявлених алелей, важливих для селекції.

189. **ЗАРОДКОВИЙ** (ембріональний) **МІШОК** – жіночий гаметофіт у покритонасінних рослин. У залежності від кількості *макроспор*, які приймають участь у розвитку зародкового мішка, розрізняють односпорові (моноспоричні), двоспорові (біспоричні) і чотирьохспорові (тетраспоричні) зародкові мішки. Найпоширенішим у рослин є односпоровий зародковий мішок з нормальним типом розвитку, коли три мегаспори від мікропілярної частини нуцелусу дегенерують, а халазальна мегаспора внаслідок трьох мітотичних поділів утворює *зародковий мішок полігонум - типу*, який складається з яйцеклітини, що знаходиться в мікропілярній частині та оточена двома *синергідами*, а також *трьох антипод*, які знаходяться в халазальній частині, та двох *полярних ядер*, які пізніше зливаються в диплоїдне вторинне ядро (центральне ядро), яке бере участь в утворенні ендосперму.

190. **ЗИГОНЕМА (ЗИГОТЕНА)** – друга, наступна за лептонемою стадія профазі I мейозу. Характеризується зближенням і початком кон'югації

гомологічних хромосом. Кон'югація найчастіше починається поблизу центромери або з кінця хромосоми; кон'югують гомологічні хромосоми. В ядрі утворюється гаплоїдна кількість пар гомологічних кон'югуючих хромосом. Внаслідок спіралізації хромосоми поступово потовщуються. Зигонема переходить в пахінему.

**191. ЗВОРОТНА ТРАНСКРИПТАЗА (РЕВЕРТАЗА, або РНК-ЗАЛЕЖНА ДНК-ПОЛІМЕРАЗА)** - фермент, що каталізує синтез ДНК з використанням РНК в якості матриці. Називається так тому, що більшість процесів транскрипції в живих організмах відбуваються в іншому напрямку, а саме, з молекули ДНК синтезується РНК-транскрипт.

Зворотна транскриптаза відкрита Говардом Теміном і Девідом Балтімором у 1970 році. Обидва разом з Ренато Дульбекко розділили Нобелівську премію з фізіології і медицини за це відкриття. Зворотну транскрипцію з РНК у ДНК супроводжує високий рівень помилок трансляції, це відрізняє зворотну транскриптазу від інших ДНК-полімераз. Зворотня транскрипція необхідна, зокрема, для здійснення життєвого циклу ретровірусів, наприклад, вірусів імунодефіциту людини і Т-клітинної лімфони людини типів 1 і 2. Після потрапляння вірусної РНК в клітину зворотна транскриптаза вірусних часток синтезує комплементарну їй ДНК, а потім на цьому ланцюзі ДНК, як на матриці, добудовує другий ланцюг.

Ретротранспозони еукаріотів кодують З.т., яка використовується ними для вбудовування в геном клітини-хазяїна подібно до того, як це відбувається у вірусів. З.т. є також *теломераза*.

У генетичній інженерії З.т. використовують для отримання *кДНК* - копії еукаріотичного гена, що не містить інтронів. Для цього з організму виділяють зрілу мРНК (що кодує відповідний генний продукт: білок, РНК), яка використовується в якості матриці в процесі зворотної транскрипції. Отриману кДНК можна трансформувати в клітини бактерій для отримання трансгенного продукту.

**192. ЗЧЕПЛЕННЯ ГЕНІВ** - спільна передача двох або більшої кількості генів від батьків нащадкам. З.г. пояснюється тим, що ці гени лежать в одній хромосомі, тобто належать одній групі зчеплення і тому не можуть випадково комбінуватися в мейозі, як це буває при спадкуванні генів, що знаходяться в різних хромосомах. З.г. відкрито в 1906 р. англійськими генетиками *У. Бетсоном* і *Р. Пеннетом*, які виявили в дослідах зі схрещування рослин у деяких генів тенденцію передаватися спільно, тим самим порушуючи закон незалежного комбінування ознак (*див.* Закони Менделя). Правильне пояснення цьому явищу дали *Т.Морган* і співробітники, що виявили аналогічне явище при вивченні спадкування ознак у дрозофіли.

Мірою З.г. є частота утворення гетерозиготою за цими генами кросоверних гамет або спор, в яких гени знаходяться не в вихідних, а в нових комбінаціях завдяки кросинговеру. У деяких бактерій мірою З.г. служить частота спільної передачі в спадок генів при кон'югації, генетичній трансформації і трансдукції. Сила З.г. може бути різною в різних статей (зазвичай вона більше в гетерогаметній статі). З.г. може бути *повним*

(відсутність кросинговеру) в однієї статі (наприклад, у самців дрозофіли або у самок тутового шовкопряда). Крім того, величина З.г. може варіювати в залежності від віку батьків, температури, наявності хромосомних перебудов тощо.

**193. ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ СПАДКУВАННЯ** - спадкування будь-якого гена, що знаходиться в статевих хромосомах. Успадкування ознак, які виявляються тільки в особин однієї статі, але не обумовлені генами статевих хромосом, називається *спадкуванням, обмеженим статтю*.

Успадкуванням, зчепленим з X-хромосоною, називають спадкування генів, коли чоловіча стать є гетерогаметною та характеризується наявністю Y-хромосоми (XY), а особини жіночої статі гомогаметні та мають дві X-хромосоми (XX). Такий тип успадкування мають всі ссавці, крім однопрохідних, більшість комах і плазунів.

*Успадкуванням, зчепленим з Z-хромосоною*, називають успадкування генів в разі, коли жіноча стать гетерогаметна та характеризується наявністю W-хромосоми (ZW), а особини чоловічої статі гомогаметні та мають дві Z-хромосоми (ZZ). Такий тип успадкування мають птахи та метелики.

Якщо алель зчепленого зі статтю гена, що знаходиться в X-хромосомі або Z-хромосомі, є рецесивним, то ознака, що контролюється цим геном, проявляється в усіх особин гетерогаметної статі, які отримали цей алель разом зі статевою хромосоною, і в гомозиготних за цим алелем особин гомогаметної статі. Це пояснюється тим, що друга статеві хромосома (Y або W) у гетерогаметної статі не несе алелей більшості або всіх генів, що знаходяться в парній хромосомі. Тому захворюваннями, спричиненими рецесивними алелями зчеплених зі статтю генів, набагато частіше хворіють чоловіки, а жінки часто є носіями таких алелей. Прикладами захворювань людини, зчеплених зі статтю, є: *дальтонізм; гемофілія А; гемофілія В; гемолітична анемія, пов'язана з дефіцитом глюкозо-6-фосфатдегідрогенази (Г6ФД); синдром Леша-Найхана.*

## I

**194. ІДІОГРАМА (КАРІОГРАМА)** – графічне відображення всіх хромосом каріотипу з врахуванням їх морфологічних особливостей будови: довжини і товщини плечей хромосом, розміщення центромери, розміщення плеча відносно центромери, тощо.

**195. ІЗОЛЯТ** - невелика, генетично ізольована популяція різних видів організмів, у тому числі людей, всередині яких відбувається асортативне (вибіркове) схрещування.

**196. ІЗОЛЯЦІЯ** - відсутність або утруднення вільного схрещування між особинами різних популяцій одного виду. І. є елементарним еволюційним чинником, який діє на мікроеволюційному рівні та призводить до видоутворення. За характером ізолюючих бар'єрів класифікують географічну і репродуктивну (біологічну) ізоляцію.

*Географічна ізоляція* - відокремлення певної популяції від інших популяцій того ж виду будь-якою важкоздоланною географічною перешкодою. Така ізоляція може виникнути в результаті зміни географічних умов у межах ареалу виду або при розселенні груп особин за межі ареалу, коли «популяції засновників» можуть закріпитися в деяких відокремлених районах зі сприятливими для них умовами зовнішнього середовища. Географічна ізоляція - один із важливих факторів видоутворення, оскільки вона перешкоджає схрещуванню і тим самим обміну генетичною інформацією між відокремленими популяціями.

*Репродуктивна (біологічна) ізоляція* призводить до порушення вільного схрещування або утворення стерильного потомства. Класифікують екологічну, етологічну, тимчасову, анатомо-морфо-фізіологічну і генетичну репродуктивну ізоляцію. Ці форми репродуктивної ізоляції виникають незалежно одна від одної і можуть поєднуватися в будь-яких комбінаціях. Однак саме генетичну ізоляцію вважають однією з найважливіших форм репродуктивної ізоляції, оскільки інші форми репродуктивної ізоляції при видоутворенні врешті-решт ведуть саме до виникнення незалежності генофондів двох популяцій. Виникненню репродуктивної ізоляції часто сприяє тривала географічна ізоляція.

197. **ІМУНІТЕТ** – спосіб захисту організму від дії різних речовин і організмів, що викликають деструкцію його клітин і тканин, що характеризується зміною функціональної активності (переважно імуноцитів) з метою підтримки гомеостазу внутрішнього середовища.

Найпростіші захисні механізми, спрямовані на розпізнавання та знешкодження патогенів, існують навіть у прокариотів: наприклад, низка бактерій має ферментні системи, що перешкоджають зараженню бактерії вірусом. Одноклітинні еукаріотичні організми застосовують токсичні пептиди, щоб запобігти проникненню бактерій і вірусів у клітини. У процесі еволюції складноорганізованих багатоклітинних організмів у них формується багаторівнева імунна система, найважливішою ланкою якої стають спеціалізовані клітини, що протистоять вторгненню генетично чужорідних об'єктів.

198. **ІМУНОГЕНЕТИКА** – розділ імунології, що вивчає генетичну зумовленість факторів імунітету, внутрішньовидову різноманітність та спадкування тканинних антигенів, генетичні та популяційні аспекти взаємин макро- і мікроорганізмів, тканинну несумісність. Початок І. ведеться з часу відкриття груп крові (1901 р.).

199. **ІНБРИДИНГ** - схрещування близькоспоріднених форм у межах однієї популяції організмів (тварин або рослин). Термін «інбридинг» зазвичай використовується стосовно тварин; для рослин більш поширений термін «інцухт» (нім. Inzucht); цей термін також часто використовується при описі родинних взаємин між людьми. Формою І., коли схрещування відбувається між особинами, пов'язаними близькою спорідненістю, є *інцест*. Гранична форма інбридингу - самоzapліднення.

Отже, *інцухт* – це примусове самоzapилення або схрещування між близькородинними рослинами, що перехресно запилюються. В результаті І.

одержують інбредні лінії (інцухт-лінії, самозапильні лінії). Частина гомозиготних особин в популяції з кожним поколінням самозапилення збільшується вдвічі.

І. широко використовується селекціонерами для посилення бажаних показників породи або сорту. Найпоширенішим різновидом інбридингу, який використовується в селекції, є *лайнбридинг* (англ. Linebreeding), коли нащадки спаровуються з будь-яким своїм предком.

Як відомо, диплоїдний організм отримує кожен ген в двох примірниках (алелях) - від батька і від матері. Якщо ці алелі відрізняються, то особина називається *гетерозиготною* (за даним геном), якщо не розрізняються, то гомозиготною. При інбридингу батьки є родичами і тому мають багато однакових алелей, у результаті чого гомозиготність збільшується з кожним поколінням. І. призводить до підвищення сталості фенотипних ознак у потомстві та застосовується для отримання ліній генетично ідентичних особин (інбредні лінії), на яких зручно проводити біологічні та медичні експерименти.

При близькоспоріднених схрещуваннях (або самозапиленні рослин) може виникати *інбредна депресія* (див. Інбредна депресія), яка пояснюється гомозиготністю за шкідливими рецесивними алелями та вирішується вибраковуванням носіїв дефектних генів.

**200. ІНБРЕДНА ДЕПРЕСІЯ (ІНЦУХТ-ДЕПРЕСІЯ)** – зниження врожайності та продуктивності культурних рослин, зменшення розмірів тварин, виникнення аномалій і каліцтв, зниження життєздатності особин у результаті інбридингу порівняно з такими ж показниками в особин відповідної популяції з перехресним запиленням (*алогамної популяції*). Інбредна депресія найсильніше виявляється в перших поколіннях після інцухту, а також при інцухт-мінімумі, при подальшому самозапиленні зберігається на тому ж самому рівні. Причиною І.д. є перехід при самозапиленні рецесивних летальних генів і генів, які знижують життєздатність організму, в гомозиготний стан. Чим більшою кількістю генів визначається та чи інша ознака, тим більшою кількістю поколінь інцухтування досягається інбредний мінімум за даною ознакою. Стан інбредного потомства, коли інцухт-депресія досягла свого найвищого рівня і подальшого зниження життєздатності особин при самозапиленні не відбувається, називається *інбредним мінімумом*, або *інцухт-мінімумом*.

**201. ІНВЕРСІЯ** – внутрішньохромосомна мутація, яка виникає в результаті двох або більшої кількості розривів і перевертання частини хромосоми на 180 градусів. При цьому послідовність генів змінюється таким чином: *abcd - dcba*. Інверсія в гомозиготному стані спричинює летальний ефект, тому вона найчастіше зустрічається в гетерозигот.

**202. ІНДУКОВАНИЙ МУТАГЕНЕЗ** – штучне отримання мутацій, які широко використовують для вивчення білків і поліпшення їх властивостей (спрямованої еволюції). Видами І.м. є не спрямований мутагенез, спрямований мутагенез, мутагенез за Кункель, мутагенез за допомогою ПЛР. Методом *неспрямованого мутагенезу* в послідовність ДНК вносяться зміни з певною ймовірністю. Мутагенними факторами (мутагенами) можуть бути

різні хімічні і фізичні агенти - мутагенні речовини, ультрафіолет, радіація. Після отримання мутантних організмів виявляють (скринінг) і відбирають ті, які задовольняють меті мутагенезу. Такий мутагенез трудомісткий і його проведення виправдане, якщо розроблена ефективна система скринінгу мутантів.

Під час *спрямованого (сайт-специфічного) мутагенезу* зміни в ДНК вносяться в заздалегідь відомий сайт (DNA binding site). Для цього синтезують короткі одноланцюгові молекули ДНК (праймери), комплементарні цільовій ДНК за винятком місця мутації.

При *мутагенезі за Кункель* для бактеріальної плазмиди (позахромосомної кільцевої ДНК) отримують урідинову матрицю, тобто таку ж саму молекулу, в якій залишки тиміну замінені на урацил. Праймер віджигають на матриці, проводять його добудову *in vitro* за допомогою полімерази до кільцевої ДНК, комплементарної урідинової матриці. Дволанцюговою гібридною ДНК трансформують бактеріальні клітини (причому всередині клітини урідинова матриця руйнується як чужорідна), і на мутантній одноланцюговій кільцевій ДНК добудовують другий ланцюг. Ефективність такого способу мутагенезу менше 100%.

*Мутагенез за допомогою ПЛР.* Полімеразна ланцюгова реакція дозволяє проводити сайт-спрямований мутагенез з використанням пари праймерів, що несуть мутацію, а також випадковий мутагенез. В останньому випадку помилки в послідовності ДНК вносяться полімеразою в умовах, що знижують її специфічність.

**203. ІНДУКОВАНИЙ ФЕРМЕНТ ( АДАПТИВНИЙ ФЕРМЕНТ)**– фермент, який тільки в присутності (точніше, в момент приєднання) субстрату буде знаходитися в активній (напруженій) Т-формі на відміну від неактивної R-форми. Субстрат індукує конформаційні зміни молекули ферменту таким чином, що активний центр приймає необхідну для зв'язування субстрату просторову орієнтацію. Приєднання субстрату до ферменту, викликаючи відповідні зміни конформації активного центру, в одних випадках призводить до утворення активного комплексу, в інших - неактивного комплексу внаслідок порушення просторового розташування функціональних груп активного центру в проміжному комплексі. «Індукована відповідність» субстрату і ферменту створюється не обов'язково змінами конформації білкової молекули, але також геометричною та електронно-топографічною перебудовою молекули субстрату.

**204. ІНСУЛЯТОР** – послідовність ДНК, особливий регуляторний елемент, здатний блокувати сигнали, що походять від оточення. Ця функція І. включає дві активності: 1) блокада взаємодії між енхансером і промотором, якщо І. знаходиться між ними (при цьому інсулятор виконує тільки розділову функцію та не впливає на активність енхансера і промотора); 2) є бар'єром для поширення конденсованого хроматину. Показано, що існують інсулятори, як виконують або одну з двох функцій, або обидві. І. є сайтами зв'язування особливих інсуляторних білків.

Здатність І. впливати на енхансер-промоторні взаємодії пояснює його роль у моделюванні функції енхансера. Оскільки енхансери не мають специфічної

дії, в еукаріотів повинні були виробитися механізми, що забезпечують неможливість активації генів в непотрібному місці або в непотрібний час розвитку енхансерами сусіднього гена.

205. **ІНТЕРКИНЕЗ** – проміжна стадія між редукційним та екваційним поділами мейозу. Хромосоми не втрачають спіральної структури. Принциповою відмінністю інтеркинезу від інтерфази є відсутність синтезу та реплікації ДНК.

206. **ІНТЕРСЕКС** – людина, народжена зі статевими ознаками, які не відповідають типовому визначенню чоловічого або жіночого тіла. До статевих ознак, що визначають стать, відносяться хромосоми, статеві залози, репродуктивні органи, геніталії і гормональні рівні. Інтерсекс-варіації можуть бути помітними вже відразу при народженні, однак частіше проявляються лише в пубертатному періоді. В деяких випадках зовнішні прояви можуть зовсім не спостерігатися. Інтерсекс - це збірний термін, який об'єднує близько 40 різних варіацій. Поняття І. відноситься лише до фізіології і не має відношення до сексуальної орієнтації та гендерної ідентичності. Більшість інтерсекс-людей ідентифікують себе як чоловіків або жінок. Від 0,5% до 1,7% людей на планеті є інтерсекс-людьми. Верхня межа цієї статистики відповідає кількості рудоволосих людей.

207. **ІНТЕРФЕРЕНЦІЯ** – пригнічення кросинговеру на ділянках, сусідніх із точками, де він відбувся; на практиці означає зниження частоти подвійних кросоверів у порівнянні з теоретичним значенням. Існує також РНК-інтерференція - система контролю активності генів еукаріотичних клітин за допомогою коротких молекул рибонуклеїнової кислоти.

208. **ІНТРОНИ** – ділянки ДНК, копії яких видаляються з первинного транскрипту (незрілої мРНК, або пре-мРНК) у процесі сплайсингу та відсутні в зрілій РНК. І. характерні для генів еукаріотів. Інтрони також знайдені в генах, що кодують рибосомальні РНК (рРНК), транспортні РНК (тРНК) і деякі білки прокариотів; ці інтрони вирізаються на рівні РНК за рахунок автосплайсингу.

Кількість і довжина інтронів дуже різні в різних видах і серед різних генів одного організму. Наприклад, геном дріжджів *Saccharomyces cerevisiae* містить в цілому 293 інтрони, тоді як у людському геномі - понад 300 тисяч інтронів. Зазвичай інтрони довше екзонів.

Майже всі еукаріотичні ядерні інтрони починаються з *GU* і закінчуються *AG* (правило *AG-GU*).

209. **ІНТЕРФАЗА** – стадія кінетичного спокою клітини між двома мітозами. Інтерфазне ядро відрізняється порівняно гомогенною структурою, в якій присутні одне або декілька великих ядерць. Хромосоми максимально деспіралізовані, з низькою здатністю до забарвлення, рівномірно розподілені по об'єму ядра.

210. **ІНФОРМАЦІЙНА РНК ( матрична РНК)** – РНК, що виконує роль переносника генетичної інформації від ДНК ядра до рибосом цитоплазми; утворюється за участю *ДНК-залежної РНК полімерази*, існує дуже короткий час. Нуклеотидний склад іРНК комплементарний нуклеотидному складу ДНК-матриці та визначений генетичним кодом. Серед типів РНК

інформаційна РНК відрізняється найбільшими розмірами молекул. У рибосомах на молекулі іРНК, як на матриці, у відповідності з інформацією, одержаною нею від ДНК хромосом, будуються специфічні білки.

211. **ІНЦЕСТНИЙ ШЛЮБ** – шлюб між людьми першого ступеню спорідненості (матір-син, батько-дочка, рідні брат і сестра). При таких шлюбах в потомстві збільшується коефіцієнт інбридингу (див. Інбридинг). Тому ймовірність появи на світ хворобливого потомства з патологіями розвитку тим вище, чим ближче спорідненість чоловіка і дружини.

212. **ІНЦУХТ-ЛІНІЯ** (самозапилена лінія) – потомство однієї рослини, що перехрестно запилюється, одержане в результаті примусового самозапилення (*інцухтування*). Примусово запилену вихідну рослину позначають  $I_0$ , перше її інбредне потомство –  $I_1$ , друге –  $I_2$ , і т.д. У селекційній практиці високою комбінаційною здатністю (здатністю до гетерозису) характеризуються інцухт-лінії кукурудзи, які використовують для одержання простих міжлінійних, подвійних міжлінійних, сортолінійних і трьохлінійних гібридів.

213. **ІХТІОЗИ** - група спадкових захворювань шкіри, яка характеризується порушеннями зроговіння. Розрізняють щонайменше 28 різних клінічних форм, обумовлених різними групами мутантних генів, біохімічний дефект яких остаточно не розшифрований. Патологічний процес - *гіперкератоз* - призводить до появи на шкірі лусочок, що нагадують риб'ячу луску. Зроговіння виражене в різному ступені - від ледь помітної шорсткості шкіри, до найтяжчих змін епідермісу, часом несумісних із життям.

В основі багатьох форм І. лежать мутації або порушення експресії генів, що кодують різні форми кератину. При *ламелярному іхтіозі* спостерігається недостатність трансглютамінази кератиноцитів і проліферативний гіперкератоз. Для *X-зчепленого* і *звичайного (Y-зчепленого) іхтіозу* характерний ретенційний гіперкератоз (зміцнення зв'язків між клітинами і затримка відторгнення рогових лусочок) і збільшення втрат води через шкіру. При *X-зчепленому іхтіозі* спостерігається недостатність стеролсульфатази.

## К

214. **КАРІОГАМІЯ** – злиття ядер чоловічої та жіночої гамет в ядро зиготи. Цей процес - основа процесу запліднення. Відсутність К. при здійсненні злиття двох статевих клітин (яйцеклітини і спермія) призводить до партеногенетичного та гіногенетичного розвитку зародка (див. Гіногенез, Партеногенез), у крайньому випадку - до стерильності.

215. **КАРІОЛІМФА** – основний вміст клітинного ядра, "ядерний сік", в якому знаходиться хроматин. У складі ядерного соку знайдені ферменти та різні білки, а також продукти діяльності ядерця і хромосом.

216. **КАРІОТИП** – сукупність хромосом соматичної клітини організму, типової для даного виду рослин або тварин. Характеризується певною кількістю хромосом, їх величиною, формою, розподілом гетеро- та еухроматину. Каріотиби різних видів дуже різні за цими ознаками.

217. **К-МІТОЗ** – колхіциновий ендомітоз. Використання алкалоїда колхіцина, виділеного з соку рослини пізньоцвіту осіннього, інактивує мітотичний



апарат, внаслідок чого редупліційовані хромосоми залишаються в одному ядрі, спричиняючи поліплоїдизацію клітини. Генних мутацій і хромосомних аберацій при цьому не відбувається.

218. **КАРТА ГЕНЕТИЧНА (ХРОМОСОМНА)** – схема взаємного розташування структурних генів, регуляторних елементів і генетичних маркерів, а також відносних відстаней між ними на хромосомі (групі зчеплення). Метод побудови генетичних карт називається *генетичним картуванням*.

Вперше можливість побудови К.г. експериментально показали в 1913-1915 роках Т. Морган, А. Стертевант, інші співробітники Моргана, ґрунтуючись на явищах зчеплення генів і кросинговеру. Відтоді генетичну відстань прийнято вимірювати в *сантиморганах* (або сантиморганідах, скорочено - сМ), при цьому 1 сМ відповідає частоті кросинговеру в 1%. Першим організмом, для якого була отримана Г.к., стала дрозофіла (*Drosophila melanogaster*). Нині Г.к. хромосом складені для багатьох видів організмів: комах (комарі, таргани та ін.), грибів (дріжджі, аспергил), для бактерій і вірусів і т.д. При дослідженнях еволюційного процесу порівнюють генетичні карти різних видів організмів.

219. **КІЛЬЦЯ БАЛЬБІАНИ** - великі пуфи на політенних хромосомах, де відбувається інтенсивна транскрипція, наприклад, гена 75S РНК; найбільші К.Б. відомі у мотіля *Chironomus tentans* на хромосомі 4.

220. **КІНЕТОХОР** – білкова структура на хромосомі, до якої кріпляться волокна веретена поділу під час поділу клітини. К. відіграє найважливішу роль при сегрегації (розходженні) хромосом для подальшого поділу батьківської клітини на дві дочірні. К. формується на центромері хромосом в еукаріотів.

Розрізняють дві області К. - внутрішню, міцно пов'язану з центромерною ДНК, і зовнішню, що взаємодіє з мікротрубочками веретена поділу. На початку мітозу мікротрубочки, які швидко ростуть і розпадаються, активно «обмацують» цитоплазму клітини в пошуках кинетохор. Структурно К. складається з безлічі білків; їх набір різний у різних видів, але більшість із них гомологічні. Основними білками, що входять до складу К., є білки, що зв'язують його з хроматидою, та білки, що беруть участь у перенесенні хроматиди по мікротрубочкам веретена поділу.

221. **КИСНЕВИЙ ЕФЕКТ** – явище зміни частоти мутацій, викликаних радіацією, при зміні концентрації кисню в середовищі. Спостерігається при опроміненні бактерій, рослин і тварин. Радіостійкість клітин підвищується вдвічі - втричі при повній відсутності кисню в середовищі (аноксія). При підвищенні концентрації кисню до 21 %, характерної для атмосфери, збільшується радіогенетичний ефект опромінення, при подальшому підвищенні концентрації кисню - стабілізується.

222. **КЛІТИННА ТЕОРІЯ** - теорія, згідно якій всі організми складаються із структурних елементів – клітин, групи яких (або окрема клітина) виконує в організмі певну функцію. Кінцеве обґрунтування клітинної теорії було дано в 1838-1839 рр. *Т.Шванном* і *М. Шлейденом*. Нова клітина виникає тільки шляхом поділу іншої клітини.

**223. КЛІТИННА ІНЖЕНЕРІЯ** – метод конструювання клітин нового типу на основі їх культивування, гібридизації, реконструкції. Сутність методу - злиття протопластів рослинних клітин, позбавлених клітинної стінки. Клітинна інженерія тісно пов'язана з генною інженерією. За допомогою використання цих методів вдається з'єднувати геноми різних видів (навіть тих, які належать до різних царств), що дасть змогу на основі генетично змінених клітин створити нові форми для селекції.

З ізольованих соматичних клітин будь-яких тканин рослин під впливом рослинних гормонів можна одержати дорослу повноцінну рослину (морква, табак, томати), здатну до статевого розмноження. Злиття протопластів має велике значення для одержання віддалених соматичних гібридів без статевого схрещування. В селекції така технологія дозволяє вводити певні гени в клітини рослини, моделювати її спадковість і одержувати "серію" рослин за єдиним особливо вдалим проектом. При звичайному схрещуванні і тварин, і рослин унікальне сполучення генів певної рослини або тварини зникає, потомство одержує лише половину генів батьків у новій комбінації.

Перші успішні досліди з трансплантації ядер соматичних клітин в яйцеклітину здійснили *Р.Брігс* і *Т.Кінг* у 1952 р. Вони віддаляли ядра незапліднених яйцеклітин амфібій та імплантували ядра соматичних клітин на стадії бластули і гастрული. Було доведено, що процеси розвитку необов'язково призводять до незворотніх змін клітинного ядра: в процесі розвитку клітин відбувається *диференційна експресія* (максимальне проявлення дії) генів. Доказом цього є демонстрація тотипотентності шляхом трансплантації ядра з диференційованої соматичної клітини в яйцеклітину, позбавлену ядра.

Подібні експерименти з генетичного клонування вівці були з успіхом проведені в 1997 р. вченими Рослінського інституту (Едінбург) під керівництвом *Яна Вілмута*. В експерименті були використані ядра соматичних клітин, одержаних з тканини молочної залози дорослої вівці, які вводили в енуклеювану (позбавлену ядра) яйцеклітину. Утворену диплоїдну зиготу стимулювали до дробіння електрошоком і трансплантували у вівцю-реципієнта. Через 148 днів прийомна мати народила живу вівцю Доллі масою 6,6 кг. В якості донорного геному були використані три типи клітин, завчасно переведених в культуру тканинних клітин, які вирощувалися на штучних поживних середовищах: клітини молочної залози дорослої вагітної вівці породи Фінський дорсет; культура клітин фібропластів плода породи Чорна уельська (26 днів вагітності); культура клітин, що ембріонально діляться, від вівці породи Безрога дорсет. Ооцити (яйцеклітини) одержали від овець породи Шотландська чорноморда через 28-33 год. після ін'єкції їм гонадотропного гормону. В ооцитів віддалили власне ядро (*енуклеація*). При температурі 37 градусів ооцити помістили в штучне поживне середовище з додаванням ембріональної телячої сыворотки. В стан спокою диплоїдні донорські клітини переводили шляхом зменшення

концентрації сировотки від 10 до 0,5% протягом 5 днів. Ця процедура приводила клітини до виходу з стадії росту клітинного циклу. Злиття донорської клітини з еноклейованим ооцитом та активацію ооциту викликали електричним імпульсом.

Більшість створених ембріонів досягали стадії морули і бластоцисти. Після 6 днів культивування ембріони трансплантували в реципієнтну мати - вівцематку. Приблизно до 110-го дня вагітності в серії експериментів з трансплантацією ембріонально поділених клітин чотири плоди були мертві, у двох спостерігався ненормальний розвиток печінки. Експериментатори використали 236 яйцеклітин, з них вдалося одержати одну живу, здорову вівцю Доллі. У цієї вівці немає батька, але є три матері: вівця, яка дала свій генетичний матеріал; вівця, від якої взяли яйцеклітину; вівця-реципієнт, яка виношувала ягнятко. Відкриття англійських вчених стало новою сторінкою в біології розвитку.

У результаті дослідження було доведено, що диференційовані соматичні клітини дорослого організму ссавців мають *тотипотентність* – здатність передавати повну генетичну інформацію про розвиток його ознак і властивостей, що відкриває нові можливості в пізнанні механізмів злоякісного росту клітин, виявленні вкладу генетичної та середовищної компонент в розвиток кількісних ознак, психічних та інтелектуальних якостей людини; з'явилася можливість реставрації давно померлих видів тварин, відновлення численних генетичних копій видатних з продуктивності тварин-рекордистів тощо.

**224. КЛАЙНФЕЛЬТЕРА СИНДРОМ** – спадкове захворювання, клінічна картина якого описана в 1942 році в роботах *Гаррі Клайнфельтера і Фулера Олбрайта*. Генетичною особливістю цього синдрому є різноманітність цитогенетичних варіантів і їх поєднань (мозаїцизм). Виявлено кілька типів полісомії за хромосомами X і Y в осіб чоловічої статі: 47, XXУ; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ. Найпоширенішим є синдром Клайнфельтера (47, ХХУ). Загальна частота його коливається в межах 1 на 500 - 700 новонароджених хлопчиків. К.с. є не тільки найчастішою формою чоловічого гіпогонадізму, безпліддя, еректильної дисфункції, гінекомастії, а й однією з найбільш поширених ендокринних патологій, посідаючи третє місце після цукрового діабету та захворювань щитовидної залози.



**Рис.6.** – Хлопчик із синдромом Клайнфельтера

Порушення числа хромосом обумовлено їх нерозходженням або при поділі мейозу на ранній стадії розвитку зародкових клітин, або при

мітотичному поділі клітин на початкових етапах розвитку ембріону. Переважає патологія мейозу; в 2/3 випадків нерозходження має місце при материнському овогенезі і в 1/3 - при батьківському сперматогенезі. Фактором ризику виникнення синдрому Клайнфельтера є вік матері; зв'язок з віком батька не встановлений. На відміну від багатьох інших анеуплоїдій, К.с. не підвищує ризик викидня і не є летальним фактором.

Основною особливістю є стерильність. Часто симптоми можуть бути прихованими і більшість людей не підозрюють, що мають таку хворобу. Іноді симптоми більш помітні, часто проявляються як слабкість м'язів, високий зріст, погана координація, рідке оволосіння шкіри, малі розміри статевих органів, збільшення молочних залоз, зменшення статевого потягу. Найчастіше симптоми помітні в пубертатному періоді (рис.6). Інтелектуальний розвиток зазвичай нормальний, однак, можуть розвиватись труднощі при читанні та проблеми з мовленням. Симптоми, як правило, більш виражено проявляються, якщо генотип має три або більше Х-хромосом. Хвороба не успадковується.

Синдром діагностується цитогенетичним дослідженням каріотипу.

**225. КЛАСТЕР ГЕНІВ** – група повторів того ж самого гена або споріднених генів, розташованих поруч на хромосомі, що входять до складу мультигенної родини. Вважають, що генні кластери - результат еволюційного процесу; їх можуть породжувати генні дуплікації, нерівний кросинговер, створюючи основу для подальшої функціональної спеціалізації генів у ході еволюції. За відсутності хромосомних перебудов, що розбивають кластер, гени залишаються тісно зчепленими.

**226. КЛІТИННИЙ ЦИКЛ** – період існування клітини від моменту її утворення шляхом поділу материнської клітини до власного поділу або загибелі. Клітинний цикл еукаріотів складається з двох періодів: 1) **період клітинного росту - інтерфаза**, під час якого відбувається синтез ДНК і білків та здійснюється підготовка до поділу клітини. Складається з декількох стадій:

*G<sub>1</sub>-фаза* (від англ. Gap - проміжок), або фази початкового росту, під час якої йде синтез мРНК, білків, інших клітинних компонентів;

*S-фаза* (від англ. Synthesis - синтез), під час якої триває реплікація ДНК клітинного ядра та подвоєння центріолей (якщо вони є);

*G<sub>2</sub>-фаза*, під час якої йде підготовка до мітозу. Диференційовані клітини, які більш не діляться, знаходяться у фазі спокою *G<sub>0</sub>* (маючи стільки ж ДНК, як в *G<sub>1</sub>*).

2) **період клітинного поділу** (фаза М, від слова *mitosis* - мітоз). Включає дві стадії: *каріокінез* (поділ клітинного ядра) та *цитокінез* (поділ цитоплазми).

Опис клітинного поділу базується на даних світлової мікроскопії у поєднанні з мікрофотозйомками та на результатах світлової і електронної мікроскопії фіксованих і забарвлених клітин.

**227. КЛОН** – група генетично ідентичних організмів або клітин. Добір в клоні не є ефективним доти, поки в ньому не виникають мутації.

**228. КЛОНУВАННЯ ГЕНІВ** – клонування молекул ДНК (в тому числі

генів, фрагментів генів, сукупностей генів); напрацювання великої кількості ідентичних ДНК-молекул з використанням живих організмів. Завдяки фундаментальним біологічним відкриттям XIX-XX століть (відкриттям клітинної будови тканин, відкриттям структури клітинного ядра, хромосом, ДНК, генів), створена та активно використовується технологія *молекулярного клонування*.

При молекулярному клонуванні ДНК вводять у вектор (наприклад, бактеріальну плазмиду або геном бактеріофага). Розмножуючись, бактерії і фаги багаторазово збільшують кількість введеної ДНК, в точності зберігаючи її структуру. Для того, щоб потім виділити велику кількість такої ДНК, необхідно відокремити бактерії або фаги, які її містять, від усіх інших, для чого і застосовують клонування, тобто виділення та розмноження бактеріального або фагового клону, що містить необхідні молекули ДНК. Для полегшення селекції бактеріальних клонів у плазмиді зазвичай вводять ген резистентності до антибіотика, найчастіше ампіциліну, в присутності якого гинуть всі бактерії, які не мають клоновану плазмиду. Таке клонування необхідно для вивчення біологічних молекул, їх ідентифікації, вирішення питань клонування тканин та ін.

**229. КОДОН (триплет)** – одиниця спадкової інформації, що складається з трьох розміщених в певній послідовності дезоксирибонуклеотидів ДНК; кодує одну амінокислоту і визначає її розміщення в поліпептидному ланцюгу.

Оскільки існує 4 різних нуклеотиди, то загальна кількість можливих кодонів дорівнює 64, з яких 61 у стандартному коді кодують певні амінокислоти, а 3 кодони, що залишилися (UGA, UAG і UAA в мРНК) сигналізують про зупинку трансляції поліпептидного ланцюга та називаються стоп-кодонами. Кодон UAG в мРНК також носить назву амбер-кодон, UGA - опал, а UAA - охра. Стартовим кодоном зазвичай є кодон AUG, що кодує метіонін, з якого починається утворення поліпептидного ланцюга в процесі трансляції, хоча кодони GUG, CUG і UUG (в мРНК) також можуть бути стартовими для окремих генів. У прокаріотів, хоча найефективнішим стартовим кодоном також є AUG, часто використовуються кодони GUG і AUU. Оскільки в процесі біосинтезу поліпептидного ланцюга бере участь всього 20 амінокислот, то різні кодони можуть кодувати однакові амінокислоти, такі кодони називають *ізоакцепторними кодонами*.

**230. КОДОН ТЕРМІНУЮЧИЙ** - одиниця генетичного коду, триплет нуклеотидних залишків у ДНК, що кодує припинення (термінацію) синтезу поліпептидного ланцюга (трансляцію). Наприклад, кодон UAG (Бурштин) - умовний термінаторний кодон і супресорні Amber-мутації викликають передчасну термінацію трансляції (умовно летальні мутації). Наскрізна трансляція може проходити через кодони UAG (Бурштин) і UGA (Опал), але не через кодон UAA (Охра). Кодони UAA та UAG у мітохондріальній ДНК викликають безумовне припинення трансляції (*див.* Нонсенс-кодон, Стоп-кодон).

**231. КОДОМІНУВАННЯ** –тип взаємодії алелей, коли обидва алеля в повній мірі виявляють свою дію. Оскільки в гібрида проявляються обидві

батьківські ознаки, фенотипно він не є їх усередненим варіантом, а новим варіантом, що відрізняється від ознак обох гомозигот. Так, у гомозигот AA розвивається ознака A, у гомозигот  $A_1A_1$  - ознака  $A_1$ , а у гетерозигот  $AA_1$  розвиваються обидві ознаки.

Кодомінування та неповне домінування, незважаючи на фенотипну схожість, мають різні механізми виникнення. К. має місце в тих випадках, коли два алелі одного гена кодують різні білкові продукти. При К. у гетерозигот спостерігається повноцінна експресія обох алелей і утворення двох різних білкових продуктів. Неповне ж домінування відбувається тоді, коли домінантний алель не повністю пригнічує рецесивний, тобто у гетерозигот домінантний алель проявляється слабше, ніж у гомозигот за цим алелем. Зазначені генотипи при неповному домінуванні відрізняються експресивністю, тобто ступенем вираженості ознаки

Широко відомим прикладом К. є спадкування груп крові системи АВ0 у людини. Вони детермінуються геном I, мають три алелі:  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i^0$ . У гомозигот  $I^A I^A$  еритроцити мають тільки поверхневий агглютиноген А (група крові А (II)), а у гомозигот  $I^B I^B$  є лише поверхневий агглютиноген В (група крові В (III)). Гомозиготи  $i^0 i^0$  позбавлені поверхневих антигенів (група крові 0 (I)). Гетерозиготи  $I^A i^0$  і  $I^B i^0$  мають групи крові А (II) і В (III), поверхневі антигени А і В відповідно. У гомозигот  $I^A I^B$  обидва алелі проявляються одночасно і визначають одночасну присутність поверхневих антигенів А і В (група крові АВ (IV)). Спадкування групи крові MN [en] у людини також може служити прикладом К. Два алелі одного гена кодують два різні глікопротеїни-антигени еритроцитів - М і N. У гетерозигот за цим геном на еритроцитах присутні антигени обох типів.

232. **КОІНЦИДЕНЦІЯ** – міра інтерференції (див. Інтерференція), відношення фактичної частоти подвійних кросоверів до теоретично очікуваної при відсутності інтерференції.

233. **КОЛІНЕАРНІСТЬ** - відповідність між послідовністю кодуючих триплетів ДНК і послідовністю амінокислот у поліпептидному ланцюзі.

234. **КОЛХІЦИН** ( $C_{22}H_{25}O_6$ ) – алкалоїд, сильна рослинна отрута, яку одержують з насіння і цибулини пізноцвіта осіннього (безвременника осіннього - рос.) (*Colchicum autumnale* L.). Руйнуючи веретено клітинного поділу, колхіцин сприяє утворенню клітин з подвоєною кількістю хромосом внаслідок їх нерозходження в мітозі. Таким чином, він є найбільш ефективним засобом штучного одержання поліплоїдів (див. К-мітоз).

235. **КОМБІНАЦІЙНА ЗДАТНІСТЬ** – здатність ліній або сортів при поєднанні їх у гібридних комбінаціях давати потомство ( $F_1$ ), що характеризується різним вираженням певної ознаки або властивості відносно деякого, умовно прийнятого рівня. К.з. батьківських форм вважають високою, якщо в потомства спостерігається суттєво достовірне перевищення рівня вираження ознаки, що вивчається, над середнім його рівнем у батьків. Визначення К.з. ліній та сортів є дуже важливим етапом селекції на гетерозис у багатьох сільськогосподарських рослин. Розрізняють загальну і специфічну

комбінаційну здатність.

*Загальна комбінаційна здатність* – комбінаційна здатність самозапилених ліній або сортів, яка визначається середньою величиною гетерозису у всіх гібридних комбінаціях за участю цих форм. Вона оцінюється на основі повних або неповних *діалельних схрещувань*, методів *топкросу*, *полікросу* або *вільного запилення*.

*Специфічна комбінаційна здатність* – комбінаційна здатність самозапиленої лінії або сорту, яка визначається величиною гетерозису в певній комбінації. Її визначають після попередньої спрощеної оцінки матеріалу на загальну комбінаційну здатність; проводиться на основі діалельних схрещувань. Якщо величина гетерозису в гібридній комбінації лінії з даною формою значно вища, ніж це припускалося на основі даних про загальну комбінаційну здатність лінії, відзначають високу специфічну комбінаційну здатність лінії.

**236. КОМБІНАЦІЙНА** (гібридна) **МІНЛИВІСТЬ** – спадкова мінливість, що виникла в результаті нових генних комбінацій, рекомбінацій при кросинговері та взаємодії генів при схрещуваннях; служить основним джерелом одержання нових форм у селекції рослин і тварин.

**237. КОМПАУНД ГЕНЕТИЧНИЙ** – генотип, гетерозиготний за двома різними мутантами алелями одного локусу.

**238. КОМПЛЕМЕНТАРНІСТЬ** – тип взаємодії генів, при якому для прояву певної ознаки дикого типу необхідні домінантні алелі відразу декількох генів.

Добре вивчений приклад комплементарної взаємодії генів - успадкування кольору очей у дрозофіли. Мухи дикого типу мають очі темно-червоні; проте існують мухи і з іншим кольором очей - яскраво-червоним, коричневим або білим. Для проявлення забарвлення дикого типу необхідний синтез бурого і червоного пігментів. Бурий пігмент синтезується з амінокислоти триптофану в декілька етапів, за кожен з яких відповідає певний фермент. Якщо хоча б один з них буде нефункціональним, то бурий пігмент не синтезуватиметься і муха матиме яскраво-червоні очі. Якщо ж синтез і червоного пігменту порушений, то муха матиме білі очі. Таким чином, для нормального забарвлення очей у мух необхідно, щоб кожен з генів, що кодують ферменти біосинтезу червоного і коричневого пігментів, був представлений хоча б одним домінантним алелем.

Механізм комплементарності спостерігається також у разі взаємодії генів, що визначають форму плодів гарбуза. Форма плоду контролюється двома генами, А і В. Якщо обидва гени представлені хоча б одним домінантним алелем, гарбуз має дисковидну форму. Якщо один з генів представлений тільки рецесивним алелем, то плід має сферичну форму, а в рецесивних гомозигот за обома генами формуються подовжені плоди.

**239. КОНКОРДАНТНІСТЬ** – наявність певної ознаки в обох близнюків або серед групи людей; імовірність того, що обидва близнюки матимуть певну ознаку, за умови, що її має один з них.

Поняття про К. застосовується при використанні близнюкового методу генетики: порівняння К. за певною ознакою в монозиготних і дизиготних

близнюків допомагає більш об'єктивно судити про роль генотипу в її формуванні (фенотипу). Висока К. у парах монозиготних близнюків і істотно нижча К. у парах дизиготних близнюків свідчать про вирішальне значення спадковості у формуванні ознаки. Навпаки, подібність показника К. у моно- і дизиготних близнюків означає, що роль спадковості у формуванні ознаки незначна. Низькі показники К. в обох групах близнюків говорять про переважаюче значення середовища у формуванні даної ознаки.

240. **КОНСТИТУТИВНИЙ ФЕРМЕНТ** - фермент, який (на відміну від індукованого ферменту (див. Індукований фермент, адаптивний фермент) постійно синтезується в клітинах, а експресія кодуючого його гена не залежить від наявності відповідного субстрату.

241. **КОН'ЮГАЦІЯ ХРОМОСОМ** (синапсис, автосиндез) – зближення гомологічних хромосом в зиготені-пахітені профазі I мейозу, внаслідок чого між ними стає можливим взаємний обмін окремими частинами, тобто кросинговер. Найчастіше кон'югація починається поблизу центромери - процентрична кон'югація, або з кінців хромосом - протермінальна кон'югація. Фізична і хімічна природа кінетичних сил при кон'югації на сьогодні залишається незрозумілою.

242. **КОСМІДИ** – плазмід, що містять фрагмент ДНК фага лямбда включно з *cos*-ділянкою. Разом із системами пакування у фагові частинки *in vitro* К. використовуються в якості векторних молекул для клонування генів та при побудові геномних бібліотек. К. вперше сконструйовані *Коллінсом* та *Брюнінгом* у 1978 році. Їхня назва походить від скорочення двох термінів: **cos**-ділянка (сам термін у свою чергу походить від англ. *cohesive ends* — липкі кінці) та плазмід.

К. має розмір приблизно 5 т.п.н. і обов'язково включає такі елементи: *cos*-ділянку, необхідну для запаковування у віріони фага лямбда, точку *ori* плазмід для реплікації у клітині бактерії, сайти розпізнавання ендонуклеазами рестрикції та маркерний ген (наприклад, ген резистентності до антибіотику).

За допомогою К. можна клонувати ділянки ДНК розміром 32-47 т.п.н. Для цього косміду та чужорідну ДНК обробляють тією ж ендонуклеазою рестрикції, після чого отримані лінійні фрагменти змішують і проводять реакцію лігірування. Далі відбувається пакування ДНК у фагові голівки *in vitro*, вона розрізається в *cos*-ділянках. Цей процес супроводжується добором фрагментів за розміром, оскільки запакуватись може тільки ДНК довжиною 78-105% від геному фага лямбда. Таким чином, у віріони потраплять переважно рекомбінантні косміди, що містять клоновану ділянку ДНК. Продукти лігірування між двома космідами будуть замалими для пакування, а між двома фрагментами чужорідної ДНК - завеликими.

Отримані фагові частинки із рекомбінантними космідами використовують для інфікування клітин кишкової палички. У цитоплазмі косміди циклізуються завдяки з'єднанню липких кінців і далі реплікуються як звичайні плазмід, не проявляючи ніяких функцій фага лямбда. Добір трансформованих клітин проводиться за маркерним геном, присутнім у векторній молекулі.



243. **КОТРАНСДУКЦІЯ** – одночасне перенесення при трансдукції (див. Трансдукція) двох і більше генів-маркерів. К. використовується при визначенні генетичних відстаней між цими маркерами, тобто при *генетичному картуванні*.

244. **КОТРАНСФОРМАЦІЯ** – 1. Метод, за допомогою якого в клітину-хазяїн вводяться одночасно два типи ДНК: одна є векторною плазмідною (вектор), що несе селективний маркер, інша - без селективного маркера. Добір трансформантів ведеться за першим вектором. При цьому трансформація може статися і з іншим геном, привнесеним в клітину іншим типом ДНК. Цей метод зазвичай використовується в експериментах з рослинними і тваринними клітинами і називається також *подвійною трансформацією*. Методика часто використовується в досліджах з клітинами ссавців для контролю трансформації клітини-хазяїна плазмідною, яка не має селектуемого фенотипу. 2. У молекулярній біології - інтродукція двох фізично незчеплених (не пов'язаних) наборів генів, один з яких кодує селектуемий маркер всередині клітини. Цей метод корисний в експериментах з тваринними клітинами, в яких є проблематичною ізоляція клітин, трансформованих геном, що не кодує селектууючий маркер.

245. **«КОЩАЧОГО КРИКУ» СИНДРОМ (синдром Лежена)** - рідкісний генетичний розлад, спричинений відсутністю фрагмента 5-ої хромосоми. Каріотип 46,XX або XY,5p-. Діагноз підтверджується каріологічним дослідженням із застосуванням одного з методів ідентифікації хромосом.

Синдром «котячого крику» пояснюється частковою моносомією; він розвивається при делеції (з втратою від третини до половини, рідше повна втрата) короткого плеча п'ятої хромосоми. Для розвитку клінічної картини синдрому має значення не величина втраченої ділянки, а втрата конкретного короткого фрагмента хромосоми. Зрідка відзначається мозаїцизм за делецією або утворення кільцевої хромосоми 5.



**Рис. 7.** – Фенотип хворого на синдром Лежена

При цьому синдромі спостерігається: загальне відставання в розвитку; низька маса при народженні і м'язова гіпотонія; місяцеподібне обличчя з широко розставленими очима; характерний плач дитини, що нагадує котяче

нявкання, причиною якого є зміна форми гортані (звуження, м'якість хрящів, зменшення надгортанника, незвична складчастість слизової оболонки) або недорозвинення гортані. Ознака зникає до кінця першого року життя; вроджені вади серця, кістково-м'язової системи та внутрішніх органів; мікроцефалія; птоз; низьке розташування і деформація вушних раковин, гіпертелоризм (збільшена відстань між будь-якими парними органами або анатомічними утвореннями, наприклад, між внутрішніми краями очей, грудними сосками); епікантус (поперечна шкірна складка біля внутрішнього кута ока, зазвичай двостороння; найбільш чітко виражена при синдромі Дауна), антимонголоїдний розріз очей (рис.7).

Частота синдрому приблизно 1: 45 000. Співвідношення статей Ч1: Ж1,3.

246. **КРІС-КРОС УСПАДКУВАННЯ** – окремий випадок Х-зчепленого рецесивного спадкування, в результаті якого ознаки батьків проявляються у дочок, а ознаки матерів - у синів. Назва такого типу спадкування дав один з авторів хромосомної теорії спадковості *Томас Хант Морган*. Він вперше описав такий тип спадкування для ознаки кольору очей у дрозофіли в 1911 році. Крісс-крос успадкування спостерігається тоді, коли мати є гомозиготою за рецесивною ознакою, ген якої локалізується в Х-хромосомі, а в єдиній Х-хромосомі батька є домінантний алель цього гена. Виявлення такого виду спадкування при аналізі розщеплення є одним із доказів локалізації відповідного гена на Х-хромосомі.

247. **КРОСИНГОВЕР** - (перехрест, обмін) – явище, при якому між кон'югуючими в профазі першого мейотичного поділу несестринськими хроматидами гомологічних хромосом відбувається обмін рівними гомологічними частинами, в результаті чого утворюються *хіази*. Кросинговер призводить до значного генетичного перетворення хромосом. Після нього гомологічні батьківські хромосоми відрізняються від вихідних своєю генетичною структурою, а в анафазі II в різні клітини розходяться генетично різні внаслідок кросинговеру хроматиди. Явище кросинговеру має велике біологічне значення, оскільки внаслідок його здійснення збільшується генетична різноманітність форм у гібридного потомства.

Розрізняють типи кросинговеру: *подвійний* (подвійний перехрест), який відбувається в двох місцях тієї ж пари гомологічних хромосом; *множинний* - у декількох місцях гомологічних хромосом, *нерівний* - розриви відбуваються не в строго ідентичних, а в різних місцях несестринських гомологічних хроматид; *соматичний* (*мітотичний*), здійснюється між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом при мітотичному поділі соматичних клітин.

248. **КСЕНІЙНІСТЬ** - наслідок подвійного запліднення, коли в результаті схрещування гібридним стає не тільки диплоїдний зародок, але й триплоїдний ендосперм. Ознаки батьківського організму на ендоспермі гібридного насіння (*ксенії 1-го порядку*) або в оплодня (*ксенії 2-го порядку*) материнських рослин залежатимуть від співвідношення домінантності – рецесивності відповідних алелей батьківських форм (наприклад, присутність в одному початку кукурудзи по-різному забарвлених зернин).

249. **КСЕРОДЕРМА ПІГМЕНТНА** – рідкісне спадкове захворювання шкіри, зумовлене підвищеною чутливістю до ультрафіолетового опромінення; проявляється в людини в віці 2-3 роки та постійно прогресує; є передраковим станом шкіри. Причиною спадкового дефекту є відсутність або мала активність ферментів, які усувають ушкоджуючий вплив ультрафіолетового випромінювання на клітини шкіри. Внаслідок мутації білки, що репарують ДНК хворого, стають неактивними, тому при будь-якому зовнішньому впливі, наприклад, при опроміненні ультрафіолетом, дефектних молекул ДНК стає більше. Пошкодження накопичуються і з часом призводять до раку шкіри. Нині вивчені два види порушень. При одному з них, крім високої чутливості до УФ-випромінювання, в хворих має місце і підвищена чутливість до радіаційного опромінення. Результатом в обох випадках є порушення пігментації і зроговіння шкіри, атрофічні зміни епідермісу і дистрофія сполучнотканинних волокон, а кінцевим ефектом - клітинна атипія та злоякісність клітин.

250. **КУЛЬТУРА ТКАНИН** (експлантація, клітинна селекція) – тривале зберігання та вирощування в спеціальних поживних середовищах клітин, тканин, великих органів та їх частин, виділених з організму людини, тварин, рослин. К.т. використовується в біології для вивчення онтогенезу тканин; лежить в основі *клітинної інженерії* (див. Клітинна інженерія) - одного з найважливіших методів сучасної біотехнології.

251. **КЕП** - структура на 5'-кінці інформаційних (матричних) РНК (мРНК) і деяких інших РНК еукаріотів. К. складається з одного або декількох модифікованих нуклеотидів і характерний тільки для транскриптів, синтезованих *РНК-полімеразою II*. Наявність кепа - одна з ознак, що відрізняють еукаріотичні мРНК від прокаріотичних, які несуть трифосфат на 5'-кінці. Ці та інші відмінності обумовлюють істотно більш високу стабільність, особливий механізм ініціації трансляції та інші особливості життєвого циклу еукаріотичної мРНК.

У вузькому сенсі під К. розуміють модифікований рибонуклеотид - *7-метилгуанозин*, з'єднаний 5'-трифосфатним містком з першим нуклеотидним залишком транскрипту. К. сприяє ефективному процесингу пре-мРНК, експорту мРНК з ядра, її трансляції та захисту від швидкої деградації.

252. **ЛАКТОЗНИЙ ОПЕРОН** (див. ОПЕРОН) – поліцистронний оперон бактерій, що кодує гени метаболізму лактози. Регуляція експресії генів метаболізму лактози у кишкової палички (*Escherichia coli*) вперше описана в 1961 році французькими вченими *Ф. Жакобом* і *Ж. Моно* (які за це відкриття отримали в 1965 році Нобелівську премію спільно з *А. Львовим*). Бактеріальна клітина синтезує ферменти, які беруть участь у метаболізмі лактози, лише в тому випадку, коли лактоза присутня в навколишньому середовищі і клітина відчуває нестачу глюкози. Регуляція роботи лактозного оперона в залежності від концентрації лактози відбувається за принципом негативного зворотного зв'язку: чим більше лактози - тим більше ферментів для її катаболізму (позитивний прямий зв'язок); чим більше ферментів - тим менше лактози, чим менше лактози - тим менше виробляється ферментів (подвійний негативний зворотний зв'язок).

Л.о. (lac-оперон) складається з трьох структурних генів, промотору, оператору і термінатору. Деякі дослідники до складу оперону відносять також *ген-регулятор*, який кодує *білок-репресор* (хоча він знаходиться в іншій ділянці геному і не має спільного з Л.о. промотора). Структурні гени Л.о. - *lacZ*, *lacY*, *lacA*: *lacZ* кодує фермент *β-галактозидазу*, який розщеплює дисахарид лактозу на глюкозу і галактозу; *lacY* кодує *β-галактозидпермеазу* - мембранний транспортний білок, який переносить лактозу всередину клітини; *lacA* кодує *β-галактозидтрансацетилазу* - фермент, який переносить ацетильну групу від ацетил-КоА на бета-галактозид. Для катаболізму лактози необхідні тільки продукти генів *lacZ* і *lacY*; роль продукту гена *lacA* не ясна.

За відсутності або при низькій концентрації лактози в клітині білок-репресор, який є продуктом моноцистронного оперона *Lac I*, оборотно з'єднується з операційним районом і перешкоджає транскрипції. Таким чином, за відсутності лактози в клітині ферменти для метаболізму лактози не синтезуються.

За наявності лактози у клітині дві її молекули зв'язуються з білком-репресором, що призводить до зміни його конформації і далі до дисоціації білка-репресора від операційної ділянки. За таких умов може здійснюватися транскрипція генів лактозного оперона. РНК-полімераза починає транскрипцію з промоторного району, який перекривається з операційним районом. При зниженні концентрації лактози нові порції білка-репресора взаємодіють з операційними послідовностями і перешкоджають транскрипції. Даний механізм регуляції активності лактозного оперона називають *негативною індукцією*. Речовиною-індуктором служить лактоза; при її зв'язуванні з білком-репресором відбувається його дисоціація від операційної ділянки.

Якщо ж у клітині концентрація глюкози достатня для підтримки метаболізму, активації Л.о. не відбувається. Промоторна послідовність Л.о. «слабка», тому навіть за відсутності білка-репресора на операційній ділянці транскрипція практично не ініціюється. Коли концентрація глюкози в клітині знижується, відбувається активація ферменту *аденілатциклаза*, який каталізує перетворення АТФ в циклічну форму - цАМФ (циклічну форму АМФ у даному випадку також називають «сигналом клітинного голоду»). Глюкоза є інгібітором ферменту *аденілатциклази* і активує *фосфодіестеразу* - фермент, що каталізує перетворення молекули цАМФ в АМФ. цАМФ з'єднується з білком, що активує катаболізм (*англ. CAP, catabolism activating protein*), при цьому утворюється комплекс, який взаємодіє з промотором Л.о., змінює його конформацію і призводить до підвищення спорідненості РНК-полімерази до даної ділянки. У присутності лактози відбувається експресія генів оперону. Білок CAP має позитивний контроль на Л.о.

Завдяки описаному механізму регуляції транскрипції генів, що входять до складу Л.о., бактерії оптимізують енергетичні витрати, синтезуючи ферменти метаболізму лактози не постійно, а лише тоді, коли клітині це необхідно. Подібний механізм регуляції є в більшості прокаріотів; в еукаріотів він є значно складнішим.

**253. ЛАЙОНІЗАЦІЯ** – (за ім'ям британської дослідниці *М. Лайон*) - гіпотетичний механізм компенсації дози генів X-хромосоми, що виражається в інактивації однієї з двох X-хромосом у жіночої статі. У 1961 році Мері Лайон припустила, що інактивація однієї з X-хромосом у самок обумовлює плямисте забарвлення шерсті мишей у гетерозигот за генами забарвлення. Гіпотеза Лайон про інактивацію однієї X-хромосоми в клітинах самок ссавців пояснювала також той факт, що миші лише з однією X-хромосоною мають фенотип самки. Інактивація X-хромосоми відбувається в ранньому ембріогенезі, в момент імплантації ембріону в стінку матки, здійснюється випадковим чином (інактивованою може бути або батьківська, або материнська X-хромосома), зачіпає цілком всю X-хромосому і характеризується стійкістю, передаючись поколінням клітин. Отже, клітини жіночого організму за експресією генів X-хромосоми є мозаїчними.

**254. ЛІЗОГЕНІЯ, лізогенний цикл** (від грец. *Lýsis* - розчинення і *génesis* - походження) – тип життєвого циклу бактеріофагів, при якому фаг вбудовує свій геном в геном бактерії і подвоюється при кожному поділі клітини (така стадія життєвого циклу вірусу називається *профагом*), тобто не вбиває клітину-хазяїн відразу (на відміну від літичного циклу). Фаги, що мають лізогенний життєвий цикл, називаються *помірними*. Більшість фагів можуть переходити від літичного циклу до лізогенного і навпаки.

**255. ЛІЗОГЕННА БАКТЕРІЯ** – бактеріальна клітина, яка містить помірний фаг у стані профагу і передає його дочірнім клітинам при розмноженні.

**256. ЛІНІЙНИЙ МАТЕРІАЛ (лінія)** - потомство гомозиготного організму, що розмножується статевим шляхом. Л.м. має деякі ознаки, які повністю передаються потомству внаслідок генетичної однорідності всіх форм. Л.м. часто називають сорти рослин, які при самозапиленні дають генетично

ідентичне і морфологічно подібне потомство. Аналогом чистої лінії у мікроорганізмів є штам.

Чисті (інбредні) лінії у тварин з перехресним заплідненням отримують шляхом близькоспоріднених схрещувань протягом декількох поколінь. В результаті тварини, що становлять чисту лінію, отримують однакові копії хромосом кожної із гомологічних пар.

257. **ЛІНКЕР** – короткий синтетичний олігонуклеотид, який приєднується за допомогою *ДНК-лігази* до фрагменту ДНК для з'єднання фрагментів ДНК *in vitro*; зазвичай містить ділянку впізнавання певною *рестриктазою*.

258. **ЛЕПТОТЕНА (ЛЕПТОНЕМА)** – початкова стадія профазі I мейозу, стадія тонких ниток (лептонем), кількість яких у лептотенному ядрі дорівнює диплоїдній кількості хромосом даного виду. Хромосоми внаслідок їх максимальної деспіралізації в інтерфазному ядрі мають вигляд тонких ниток, перевищують за довжиною хромосомні нитки в ранній мітотичній профазі в декілька разів. Внаслідок того, що синтез ДНК і подвоєння її кількості відбувається ще в предмейотичний період, кожна хромосомна нитка на цій стадії вже подвоєна, тобто складається з двох хроматид. На хромонемах помітні хромомери, розмір і відстань між якими специфічні для кожної хромосомної нитки.

259. **«ЛИПКІ КІНЦІ» ХРОМОСОМИ** – комплементарні одониткові ділянки ДНК, розташовані на кінцях молекул ДНК.

260. **ЛОКУС ХРОМОСОМИ** – місце розташування певного гена на хромосомі або на генетичній чи цитологічній карті хромосоми. Варіант послідовності ДНК у даному локусі називається *алеллю*. Тісно зчеплені між собою незалежно діючі гени утворюють *складний локус*.

## М

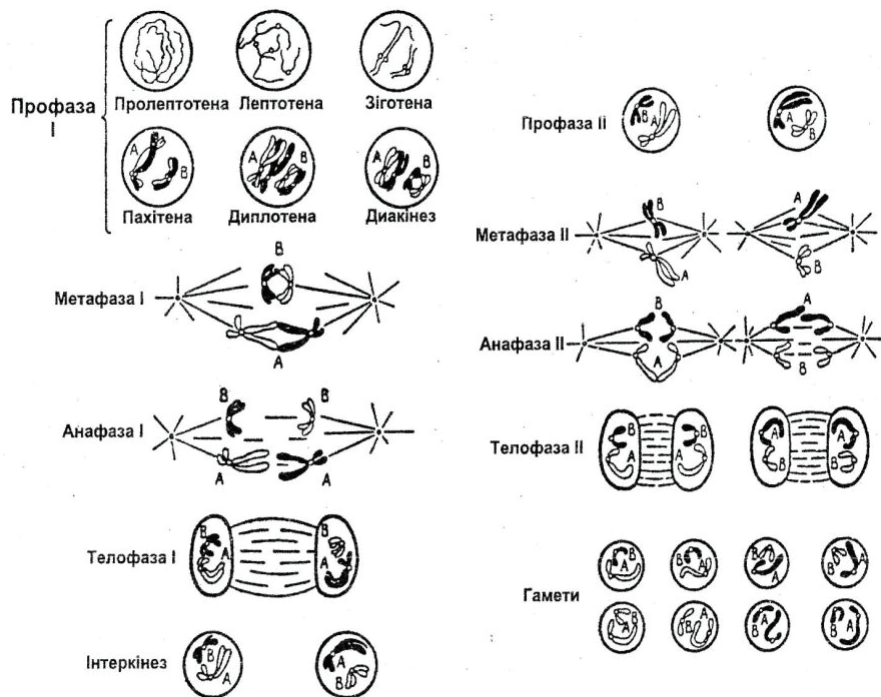
261. **МАТЕРИНСЬКА СПАДКОВІСТЬ (материнський ефект)** – спадковість, яка визначається факторами цитоплазми або пластид, здійснюється через материнську плазму яйцеклітини. Передається тільки жіночими організмами. Фенотип при материнській спадковості визначається не генотипом знов утвореної зиготи, а генотипом гаметоциту материнської форми.

262. **МЕГАСПОРОГЕНЕЗ** – процес утворення мегаспор в насінних зачатках рослин. Одноклітинний (рідко багатоклітинний) археспорій закладається в тій частині насінного зачатка, яка знаходиться найближче до мікропіле. Археспоріальна клітина відрізняється від інших клітин нуцелуса (центральної частини насінного зачатка) великими розмірами, великим ядром і ядрцем, густою цитоплазмою. Зразу або після декількох поділів археспоріальна клітина стає материнською клітиною мегаспор – *мегаспороцитом* і вступає в мейоз. За часом мейоз в материнській клітині мегаспор не співпадає з мейозом в пиляках, а відбувається пізніше. Після першого поділу мейозу утворюються дві гаплоїдні клітини – *діади*. У

пшениці клітини діади розділені добре помітною перетинкою. Другий поділ мейозу призводить до утворення *тетради* мегаспор, які, на відміну від тетради мікроспор, розміщуються лінійно. З чотирьох гаплоїдних мегаспор розвивається тільки одна, нижня, яка стає *материнською клітиною зародкового мішка*.

**263. МЕЙОЗ (редукційний поділ)** – (від грецьк. *meiosis* – зменшення) – особливий тип клітинного поділу, який призводить до утворення статевих клітин – *гамет*. Поділ клітинного ядра супроводжується зменшенням (редукцією) кількості хромосом, властивий соматичним клітинам, вдвічі (**рис. 8**). М. відбувається в два етапи (редукційний і екваційний поділи мейозу). Розрізняють три типи мейозу:

- 1) *зиготичний* М. відбувається зразу ж після злиття гамет (яйцеклітини і спермія), з першим поділом зиготи. Властивий організмам, у яких в чергуванні поколінь переважає гаплофаза, а диплофаза пов'язана лише з коротким періодом існування зиготи (у водоростей, найпростіших);
- 2) *гаметичний* М. відбувається в клітині багатоклітинних тварин, що утворює гамети в процесі оогенезу і сперматогенезу;
- 3) *споровий* мейоз властивий більшості рослин; відбувається в материнській клітині мікро- або мегаспор в процесі мікро- або макрогаметогенезу, коли в результаті мейозу утворюються гаплоїдні спори, які без запліднення розвиваються в гаметофіт, що дає початок гаметам.



**Рис.8.** - Схема мейозу

Для всіх трьох типів хід М. подібний і складається з двох послідовних поділів ядра, які супроводжуються лише однократним подвоєнням кількості ДНК: 1-го мейотичного, або *редукційного* (*гетеротипного*), при якому кількість хромосом зменшується вдвічі, і 2-го *гомотипного*, *екваційного*, який проходить за типом мітозу. На відміну від звичайного мітозу, в другому

поділі М. хроматиди, що розходяться, не ідентичні вихідним внаслідок *кросинговеру*, що відбувся в першому поділі. Біологічне значення М.: 1) підтримання видової сталості кількості хромосом при статевому розмноженні; 2) продукування генетично різних гамет; 3) створення генотипної різноманітності потомства.

264. **МЕНДЕЛЮВАННЯ** – успадкування ознаки в гібридних поколіннях у відповідності із законами спадковості, встановленими Г.Менделем.

265. **МЕНДЕЛЮЮЧІ ОЗНАКИ** - ознаки, успадкування яких відповідає закономірностям, встановленим Г.Менделем. М.о. контролюються парами алелей одного гена (моногенно), один з яких домінує (пригнічує) прояв іншого. Закони Менделя справедливі для аутосомних генів з повною пенетрантністю і постійною експресивністю ознаки (**табл.2**).

Якщо гени локалізовані в статевих хромосомах (за винятком гомологічних ділянок у Х- і У-хромосомах), або зчеплені в одній хромосомі, або містяться в ДНК клітинних органел, результати схрещування не відповідатимуть закономірностям, встановленим Менделем.

Закони спадковості характерні для всіх еукаріотів. У людини також є М.о., для неї характерні всі типи їх успадкування: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, зчеплений зі статтю (з гомологічними ділянками Х- і У-хромосом).

**Таблиця 2**

Менделюючі ознаки у людини	
домінантні	рецесивні
<b>ШКІРА, ВОЛОССЯ, ЗУБИ</b>	
Плямиста шкіра	Норма
Сива прядка	Норма
Темне волосся (декілька генів)	Світле волосся
Не руде волосся	Руде волосся
Веснянки	Норма
Пігментована шкіра, волосся, очі	Альбінізм
Кучеряве волосся (у гетерозиготи хвилясте)	Пряме волосся
Раннє облісіння	Норма
Відсутність зубів	Норма
<b>ОЧІ</b>	
Карі	Блакитні або сірі
Глаукома	Норма
Астигматизм	Норма
Катаракта	Норма
<b>ХРЕБЕТ</b>	



Карликовість	Норма
Полідактилія	Норма
Брахідактилія	Норма
Пальці, що зрослися	Норма
Заяча губа і вовча пастка	Норма
Крихкість кісток	Норма
<b>КРОВОНОСНА І ДИХАЛЬНА СИСТЕМИ</b>	
Присутність Rh-фактора	Відсутність Rh-фактора
Гемолітична жовтуха	Норма
Норма	Алергія
Стійкість до туберкульозу (поліфакторіальна)	Схильність до туберкульозу
<b>ЕНДОКРИННА СИСТЕМА</b>	
Норма	Діабет цукровий
Діабет нецукровий	Норма
<b>РІЗНІ ХВОРОБИ</b>	
Норма	Пігментна ксеродерма
Норма	Вроджена глухота
Норма	М'язова атрофія
Хорея Хантінгтона	Норма
Норма	Шизофренія

266. **МЕТАФАЗА МЕЙОЗУ** – розрізняють метафазу першого, редуційного (M1), і другого, екваційного (M2) поділів мейозу. В M1 повністю зникає ядерна оболонка і формується мітотичне веретено. Метафазну пластинку складають не окремі хромосоми (як при мітозі), а біваленти, які складаються з двох редуційованих гомологічних хромосом (діади). Самостійні центромери діад, неначе відштовхуючись, розміщуються не в екваторіальній площині, а на рівній відстані по обох боках від неї, представляючи таким чином дзеркальне відображення одна одної. Також по обох боках екваторіальної площини розміщені діади, що залишаються з'єднаними хіазмами.

Таке розміщення діад та їх центромер – пристосування, яке забезпечує правильне розходження хромосом в наступній анафазі. Кожна центромера біваленту прикріплена до окремої нитки веретена. Залишається невирішеним питання, з чим пов'язана коорієнтація центромер: чи є вона наслідком їх взаємного відштовхування або викликана дією тягнучих сил ниток веретена.

M2 за кинетикою не відрізняється від метафазы звичайного мітозу. Принциповою відмінністю є те, що в M2 функціонує гаплоїдна, а не диплоїдна,

як в метафазі мітозу, кількість хромосом, кожна з яких складається з двох генетично нерівнозначних хроматид (в мітозі хроматиди повністю ідентичні).

**267. МЕТАФАЗА МІТОЗУ** – друга, наступна за профазою стадія мітозу. Хромосоми, що продовжують скорочуватися і морфологічно диференціюватися, починають рухатися з периферичної зони клітини до її центру. Рух хромосом направляється дією центромір, ниток мітотичного веретена та його полюсів. У результаті цього руху хромосоми розміщуються в екваторіальній площині в вигляді метафазної (екваторіальної) пластинки. В метафазній пластинці хромосоми розміщені перпендикулярно ниткам веретена і однаково віддалені одна від одної; цей момент є найбільш зручним для підрахування і морфологічного описання хромосом. Кожна хромосома складається з двох паралельних хроматид, між якими чітко помітна поздовжня щілина. Центромери хромосом розміщені строго в екваторіальній площині, причому самі хроматиди та зовнішні боки центромер сестринських хроматид орієнтовані до протилежних полюсів. У пізній М. хроматиди починають роз'єднуватися.

**268. МЕТИЛАЗИ (ДНК-МЕТИЛТРАНСФЕРАЗИ)** – група ферментів, що каталізують метилювання нуклеотидних залишків у складі ДНК. Активність М., яка полягає в перенесенні метильних (CH<sub>3</sub>-) груп на азотисту основу *цитозин* у складі ДНК, призводить до зміни властивостей ДНК, при цьому змінюється активність, функції відповідних генів, а також просторова структура нуклеїнової кислоти (*конформація*). ДНК-метилтрансферазою активністю володіють кілька груп ферментів: *цитозин(С5)-ДНК-метилтрансферази* - ферменти, відповідальні за підтримання картини метилювання геному клітини; ферменти системи рестрикції-модифікації (*аденін (N<sub>6</sub>) -ДНК-метилтрансфераза*); (*цитозин(N4)-ДНК-метилтрансфераза*). Всі відомі ДНК-метилтрансферази використовують в якості донора метильної групи *S-аденозил-метіонін*.

Порівняння структури прокаріотичних і еукаріотичних ДНК-метилтрансфераз дозволяє віднести їх до одного класу ферментів. Всі ці ферменти є мономерними білками, що містять консервативні гомологічні ділянки (*мотиви*), відповідальні за ферментативні функції. Еукаріотичні ДНК-метилази виконують функцію підтримки метилювання. Після реплікації ДНК ці ферменти метилують цитозин по сайтам CpG і CpNpG у знову синтезованих ланцюгах. ДНК-метилтрансферази еукаріот здатні, хоча і з меншою ефективністю, проводити метилювання ДНК *de novo*.

**269. МЕТОД РЕЗЕРВІВ (половинок) У СЕЛЕКЦІЇ** – метод використання багаторазового індивідуального добору в селекції рослин, що перехресно запилюються. Врожай кожної елітної рослини поділяється на дві частини (половинки), одна частина висівається в селекційному розсаднику, інша – зберігається в резерві. В наступному році з метою небажаного впливу батьківських форм селекційний розсадник засівається (з використанням ізоляції) насінням резервних половинок тих рослин, які позитивно проявили себе в минулому році. В розсаднику попереднього розмноження переzapилення допускається тільки між тими лініями,

показники яких перевищували середні показники для всіх випробуваних ліній.

**270. МІГРАЦІЯ (ПОТІК ГЕНІВ)** - перенесення алелей генів з однієї популяції в іншу внаслідок вільного схрещування їхніх особин. Виникає зазвичай через міграційні процеси, коли частина особин однієї популяції потрапляє до другої та їхні гени включаються у генофонд цієї популяції. М. в популяцію або з популяції може призвести до значних змін у частотах алелей, оскільки при цьому змінюється пропорція членів популяції, що несуть цей алель. Іміграція також може призвести до появи нових варіантів генів в стабільному пулі генів виду в цілому або окремої популяції. Постійне перенесення генів між популяціями може призвести до об'єднання двох пулів генів, знижувати генетичні відмінності між ними. Тому вважають, що перенесення генів діє проти видоутворення. Наприклад, сусідство генетично модифікованих рослин (наприклад, кукурудзи) з не модифікованими рослинами може призвести до запилення не модифікованих рослин пилом модифікованих.

Потік генів розглядають як важливе джерело генетичної мінливості популяції, оскільки при схрещуванні особин різних популяцій генотипи потомства будуть відрізнятися від генотипів батьківських форм. Отже, потік генів є джерелом *комбінативної мінливості*.

Перенесення генів між видами може відбуватися в результаті гібридизації, або шляхом перенесення бактеріями або вірусами.

Види, що природно еволюціонують і мешкають в певному регіоні, можуть масштабно зникнути в результаті *генетичного забруднення (genetic pollution)* - неконтрольованої гібридизації, інтрогресії (придбання генів іншого виду) або заміщення місцевих генотипів чужими, через підвищену пристосованість чужих генотипів в даній місцевості. Деякий рівень перенесення генів може бути природним, еволюційно творчим процесом, але гібридизація і інтрогресія може призвести до вимирання рідкісних видів.

**271. МІКРОСПОРОГЕНЕЗ** – процес утворення мікроспор в мікроспорангіях пиляків покритонасінних рослин. На ранніх етапах розвитку пиляка всі його меристематичні клітини слабо відрізняються одна від одної за формою та розмірами. Потім з'являються великі клітини – *первинні клітини археоспорію*, які діляться мітотично і дають початок *материнським клітинам мікроспор*, або *мікроспороцитам*. Кожна з них після двох поділів мейозу утворює чотири мікроспори (*тетрада*). Шар клітин пиляка, що межує з епідермісом, називають фіброзним шаром, або *ендотецієм*; він сприяє руйнуванню пиляка. Безпосередньо до археоспорію підходить вистилаючий шар, або *танетум*.

**272. МІКРОЦЕФАЛІЯ** – значне зменшення розмірів черепа і, відповідно, головного мозку при нормальних розмірах інших частин тіла. М. супроводжується розумовою відсталістю - від різко вираженої імбецильності до ідіотії. Зустрічається рідко, в середньому в 1 випадку на 6-8 тисяч народжень.

Причинами М. можуть бути різні фактори: радіація, інфекції, ліки, генетичні порушення та ін. Однією з причин виникнення вродженої мікроцефалії можуть бути внутрішньоутробні інфекції, такі, як краснуха, цитомегаловірус, токсоплазмоз та ін. М. характерна для таких синдромів, як трисомія за 18-ою хромосою (синдром Едвардса); трисомія за 13-ою хромосою (синдром Патау); синдром котячого крику; синдром Прадера-Віллі; фетальний алкогольний синдром.

**273. МІНІ-ХРОМОСОМА** – 1) кільцева молекула ДНК деяких вірусів або прокаріотів, або цитоплазматична ДНК еукаріотів (наприклад, дріжджів), упакована в серію нуклеосом; 2) штучна хромосома, створена шляхом контрольованої редукції у результаті модифікації нормальної хромосоми; присутня зазвичай у вигляді однієї копії на клітину і втрачається з дуже низькою частотою. М.х. використовується для трансгенезу та генної терапії.

**274. МІСМЕТЧ-РЕПАРАЦІЯ (Mismatch)** – система репарації ДНК еукаріот, коли відбувається заміна помилково спарених нуклеотидів у результаті помилок полімерази під час реплікації. При реплікації можуть помилково вбудовуватися не комплементарні нуклеотиди, що може призвести до мутацій в дочірньому ланцюзі ДНК. Ферменти даної системи забезпечують гомологічну рекомбінацію, а також затримку клітинного циклу в відповідь на пошкодження ДНК.

Система репарації помилково спарених нуклеотидів розпізнає і репарує все некомплементарні пари основ, за винятком С-С. Крім того, ця система репарує невеликі вставки в один із ланцюгів ДНК, що утворюються в результаті помилок реплікації, довжина яких не перевищує чотирьох нуклеотидів. Після завершення реплікації дочірній ланцюг ДНК деякий час залишається неметильованим.

У бактерій існують принаймні три ферментні системи, що здійснюють репарацію - пряма, ексцизійна, постреплікативна. В еукаріот до них додається ще Mismatch і SOS-репарація.

**275. МІНЛИВІСТЬ** – процес виникнення відмінностей між особинами за низькою ознак тіла або окремих його органів (за розмірами, забарвленням, формою, хімічним складом тощо) та їхніх функцій. Мінливість, поряд із спадковістю і доборою, є основою еволюції. Розрізняють *якісну*, або *альтернативну*, *мінливість* - коли особини, які характеризуються даною ознакою, групуються у відповідності з присутністю або відсутністю в них цієї ознаки, і *кількісну*, або *полігенну мінливість*, при якій особини, що склали вибірку з популяції за кількісною ознакою, являють собою безперервний ряд окремих значень даної ознаки, яка контролюється полігенно і дуже залежить від умов зовнішнього середовища. Як кількісна, так і якісна мінливість в залежності від того, відбувається чи не відбувається зміна спадкової основи особини, розділяється на *спадкову*, або *генотипну* і *не спадкову*, або *модифікаційну*. Генотипна мінливість включає *комбінаційну (гібридну) мінливість*, спричинену новими сполученнями (комбінаціями) генів внаслідок гібридизації, і *мутаційну мінливість*, при якій новоутворення є

наслідком структурної зміни гена або хромосоми. Комбінаційна і мутаційна мінливість можуть бути природними (спонтанними) або викликаними штучними умовами (при використанні примусового схрещування або різних мутагенних факторів).

276. **МІНЛИВІСТЬ ЯКІСНА** (альтернативна) – відмінності між організмами за якісними ознаками. Спадкова якісна мінливість зумовлена індивідуальною або комбінованою дією одного або декількох пар алелей, розщеплення за якими підлягає менделівським закономірностям.

277. **МІНЛИВІСТЬ КІЛЬКІСНА** – мінливість кількісних ознак, що полігенно контролюються. В результаті схрещування форм з певним вираженням даної кількісної ознаки в  $F_1$  може спостерігатися проміжне спадкування, домінування одного з батьків або гетерозис. В  $F_2$  спостерігається не менделівське розщеплення, а варіаційний ряд величин ознаки з більш-менш поступовою градацією між величинами батьківських форм (плавність градації залежить від кількості генів, що контролюють дану ознаку). Кількісна мінливість в значній мірі визначається умовами зовнішнього середовища.

278. **МІНЛИВІСТЬ КОМБІНАЦІЙНА** (гібридна) – спадкова мінливість, яка виникає в результаті нових сполучень (комбінацій), рекомбінацій в результаті кросинговеру і взаємодії генів під час схрещування; служить головним джерелом одержання нових форм для селекції рослин і тварин.

279. **МІНЛИВІСТЬ МОДИФІКАЦІЙНА** – неспадкова мінливість, при якій під впливом факторів зовнішнього середовища в тій чи іншій мірі змінюється (модифікує) фенотип особин; генотип залишається незмінним. Діапазон модифікаційної мінливості визначається *нормою реакції генотипу*.

280. **МІНЛИВІСТЬ МУТАЦІЙНА** – спадкова мінливість, спричинена структурними змінами генів і хромосом, що призводять до виникнення нових спадкових ознак і властивостей організмів.

281. **МІТОЗ** (каріокінез) – непрямий поділ клітини, в результаті якого відбувається спочатку подвоєння, а потім рівномірне розподілення спадкового матеріалу між двома клітинами, що знову утворилися. Головний спосіб поділу соматичних клітин складається з трьох періодів: 1) *реорганізації (профаза)*: із синтезованого в інтерфазі матеріалу будуються структурні елементи хромосом, мітотичний апарат і відбувається руйнування клітинних структур, характерних для клітини, яка знаходиться у спокої; 2) *поділу і руху хромосом (метафаза та анафаза)*; 3) *реконструкції (телофаза, цитотомія)*, в якій відновлюється типова організація клітини і відбувається поділ цитоплазми. Існують гени мітозу, які регулюють хід мітозу, а також час утворення, структуру і активність веретена поділу. Біологічне значення мітозу дуже важливе: забезпечення генетичної безперервності організмів і спадкової стабільності клітин, що розмножуються.

282. **МІТОТИЧНИЙ АПАРАТ** – сукупність веретена і центріолі (остання утворюється тільки в клітинах тварин і деяких нижчих рослин). Основою мітотичного апарату є веретено поділу або *мітотичне веретено*. Воно утворюється під час поділу клітини в період пізньої профазі-ранньої метафазі після зникнення ядерної оболонки і займає до 50 % об'єму клітини. Складається з нуклеопротейдів (3-5% РНК); на побудову його використовується біля 15% всього білка клітини. Ахроматинове мітотичне веретено складається з опорних або центральних ниток, які йдуть від одного полюсу клітини до другого, і тягнучих, або хромосомних ниток, які з'єднують полюси клітини з центрами хромосом, що знаходяться в екваторіальній площині. Обидва типи ниток складаються з фібрил, щільність яких значно вища щільності оточуючої їх цитоплазми. Механізм тягнучої дії хромосомних ниток залишається незрозумілим. За сучасними даними, головним фактором анафазного руху хромосом до полюсів клітини є скорочення довжини ниток.

283. **МІТОТИЧНИЙ ІНДЕКС** – показник, який характеризує мітотичну активність тканини, і визначається відношенням кількості клітин, що знаходяться в стані мітозу, до загальної кількості клітин. Виражається в промілях (%), тобто в кількості мітозів на 1000 клітин тканини.

284. **МІТОТИЧНИЙ ЦИКЛ** (див. *КЛІТИННИЙ ЦИКЛ*) – комплекс процесів, в результаті яких з однієї клітини утворюються дві нових. Складається з чотирьох періодів: 1) *пресинтетичного* ( $G_1$ ), впродовж якого відбувається синтез специфічних білків (гістонів), ріст клітини і підготовка її до синтезу ДНК; 2) *синтетичного* (S), під час якого синтезується ДНК; 3) *постсинтетичного* ( $G_2$ ), протягом якого клітина готується до поділу; 4) *власно мітозу*. Перші три періоди складають *інтерфазу*, тривалість якої різна в різних клітинах і в середньому складає від 10 до 20 годин; власно мітоз є постійною за тривалістю фазою – 1-2 години.

285. **МІТОХОНДРІАЛЬНА ДНК** – ДНК, що знаходиться (на відміну від ядерної ДНК) у мітохондріях, органелах еукаріотичних клітин. Гени, закодовані в мітохондріальній ДНК, відносяться до групи *плазмогенів*, розташованих поза ядра (поза хромосоми). Сукупність цих факторів спадковості, зосереджених в цитоплазмі клітини, становить *плазмон* даного виду організмів (на відміну від геному).

За ендосимбіотичною теорією, мітохондріальна ДНК (мтДНК) походить від кільцевих молекул ДНК бактерій, тому має інше походження, ніж ядерний геном. Мітохондрії мають монофілетичне походження, тобто були придбані предками еукаріот лише одного разу. Незрозумілими з еволюційної точки зору залишаються деякі особливості мтДНК (наприклад, досить велика кількість інтронів, нетрадиційне використання триплетів тощо). Внаслідок обмеженого розміру мітохондріального геному велика частина мітохондріальних білків кодується в ядрі. При цьому значна частина мтРНК кодується мітохондріальним геномом.

У більшості вивчених організмів мітохондрії містять тільки кільцеві молекули ДНК, у деяких рослин одночасно присутні і кільцеві, і лінійні молекули, а у ряду протистів (наприклад, інфузорій) є тільки лінійні молекули. Мітохондрії ссавців зазвичай містять від двох до десяти ідентичних копій кільцевих молекул ДНК. У рослин кожна мітохондрія містить кілька молекул ДНК різного розміру, які здатні до рекомбінації.

МтДНК особливо чутлива до активних форм кисню, що генерується дихальним ланцюгом, у зв'язку з безпосередньою їх близькістю. Хоча мтДНК пов'язана з білками, їх захисна роль менш виражена, ніж в разі ядерної ДНК. Мутації в ДНК мітохондрій можуть викликати спадкові захворювання, що передаються по материнській лінії. Існують також відомості про можливий внесок мутацій мтДНК у процес старіння і розвиток вікових патологій. У людини мтДНК зазвичай присутня в кількості 100-10000 копій на клітину (сперматозоїди та яйцеклітини є винятком). З множинністю мітохондріальних геномів пов'язані особливості прояву мітохондріальних хвороб - зазвичай більш пізній їх початок і дуже мінливі симптоми.

У більшості багатоклітинних організмів мтДНК успадковується по материнській лінії. Яйцеклітина містить на кілька порядків більше копій мітохондріальної ДНК, ніж сперматозоїд. У сперматозоїді зазвичай не більше десятка мітохондрій (у людини - одна спірально закручена мітохондрія), в невеликих яйцеклітинах морського їжака - кілька сотень тисяч, а в великих ооцитах жаби - десятки мільйонів. Крім того, зазвичай відбувається деградація мітохондрій сперматозоїда після запліднення. При статевому розмноженні мітохондрії сперматозоїда зазвичай руйнуються після запліднення. Крім того, велика частина мітохондрій сперматозоїда знаходяться в основі джгутика, який при заплідненні іноді втрачається. У 1999 році було виявлено, що мітохондрії сперматозоїдів помічені *убіквітином* (білком-міткою, яка призводить до руйнування батьківських мітохондрій в зиготі). Лише недавнє дослідження 2018 року показало, що мтДНК людини іноді все ж може передаватися і по батьківській лінії. Невелика кількість мітохондрій батька може потрапити в яйцеклітину матері разом з цитоплазмою сперматозоїда, але, як правило, батьківські мітохондрії після цього з зиготи зникають. Однак було виявлено, що у деяких людей існує «мутація, яка допомагає виживати мітохондріям батька».

Оскільки мтДНК не є висококонсервативною і має високу швидкість мутації, вона є хорошим об'єктом для вивчення філогенії (еволюційної спорідненості) живих організмів. Для цього визначають послідовності мтДНК у різних видів і порівнюють їх за допомогою спеціальних комп'ютерних програм та отримують еволюційне древо для вивчених видів. Дослідження мтДНК собак дозволило простежити походження собак від диких вовків.

Кодуючі послідовності (кодони) мітохондріального геному мають деякі відмінності від кодуючих послідовностей універсальної ядерної ДНК. Так, кодон AUA кодує в мітохондріальному геномі метіонін (замість ізолейцину в

ядерній ДНК), кодони AGA і AGG - термінальні кодони (в ядерній ДНК кодують аргінін), кодон UGA в мітохондріальному геномі кодує триптофан.

Крім використання при побудові різних філогенетичних теорій, вивчення мітохондріального геному - основний інструмент при проведенні ідентифікації. Можливість ідентифікації пов'язана з існуючими в мітохондріальному геномі людини груповими і навіть індивідуальними відмінностями. Послідовність ділянки гена субодиниці I цитохром с-оксидази, кодованої в мтДНК, широко використовується в проектах *ДНК-баркодування тварин* - визначення належності організму до того чи іншого таксону на основі коротких маркерів в його мтДНК. Для баркодування рослин використовується переважно комбінація двох маркерів в пластидній ДНК.

**286. МОБІЛЬНІ ГЕНИ** (див. **ТРАНСПОЗОНИ**) - це ділянки ДНК, здатні до переміщення (транспозиції) і розмноження в межах геному. М.г. також відомі під назвою «стрибаючі гени», або транспозони і є прикладами мобільних генетичних елементів.

М.г. формально відносяться до некодуючої частини геному, хоча деякі класи мобільних елементів містять у своїй послідовності інформацію про ферменти, що транскрибуються і каталізують пересування. У різних видів М.г. поширені в різному ступені: так, у людини вони складають до 45% всієї послідовності ДНК, у плодової мухи *Drosophila melanogaster* частина мобільних елементів становить лише 15-20% всього геному, у рослин – займають основну частину геному (у кукурудзи (*Zea mays*) з розміром геному в 2,3 мільярда пар основ принаймні 85% складають різні мобільні елементи).

**287. МОДИФІКАЦІЇ** - відміни в ступені фенотипного проявлення тієї ж ознаки під впливом мінливих зовнішніх умов, не пов'язані зі зміною генотипу.

**288. МОЗАЙЦИЗМ** – наявність в тканинах (рослини, тварини, людини) генетично різних клітин. Слід відрізнити М. від *химеризму*, при якому два (або більше) генотипи походять від більш ніж однієї зиготи. Поняття М. пов'язано з поняттями *трисомія* і *анеуплоїдія*. Багатоклітинний організм, клітинні популяції якого різні за генетичною конституцією, називається *мозаїком*.

М. може виникати в результаті: кросинговеру в соматичних клітинах, соматичних мутацій у зиготі або на ранніх стадіях дробіння зиготи; неправильного розходження (сегрегації) хромосом під час поділу клітинного ядра (мітозу); генотерапії.

Для діагностики М. досліджують каріотип клітин крові або клітин тканини, для цього потрібна більша кількість клітин, ніж при діагностиці повних форм, так як частина клітин демонструватиме звичайний каріотип.

Хромосомний мозаїцизм спостерігається при деяких хромосомних хворобах людини, зазвичай трисоміях: мозаїчну форму можуть мати синдром Дауна (близько 2%), синдром Клайнфельтера (Клайнфельтера, Кляйнфельтера), синдром Шерешевського - Тернера (20-50% хворих), синдром Едвардса (близько 10%), Синдром де ля Шапель; при цьому, як



правило, частина клітин характеризується звичайним набором хромосом, а частина клітин - наявністю дефектної хромосоми. При М. зазвичай спостерігається менш виражена картина синдромів; це справедливо в тому випадку, якщо число мутантних клітин становить менше 10%. М. за статевими хромосомами (XX / XY) в ряді випадків призводить до інтерсекс-станів.

**289. МОНИТОРИНГ ГЕНЕТИЧНИЙ** – 1) контроль і спостереження за генетичною ситуацією в групі живих організмів (вид, популяція, порода і т.д.), які дозволяють контролювати частоти тих чи інших генів, виявляти носіїв летальних і напівлетальних мутацій, визначати рівень гомозиготності і т.д. Найважливішим є контроль за поширенням вроджених хвороб і аномалій. 2) Стеження за динамікою генетичної структури популяцій, що включає контроль темпу мутаційного процесу. Може проводитися на основі моніторингу спадкових ознак (в тому числі хвороб, дефектів, аномалій і т. д.) в усій популяції, особливо в її селекційній частині, і в групах виробників. Пошуки спрямовані на реєстрацію певних груп спадкових аномалій, які дозволяють оцінювати спадкову мінливість у цілому. У племінному обліку повинні обов'язково фіксуватися відомості про спадкові патології, які обробляють за допомогою генетико-статистичного аналізу.

**290. МОНОСОМІК** – анеуплоїд, в диплоїдному наборі хромосом якого одна з парних хромосом представлена один раз ( $2n-1$ ). Моносоміки можуть утворюватися внаслідок втрати однієї хромосоми в мітозі диплоїдної клітини, запліднення яйцеклітини з однією недостатньою хромосомою нормальним спермієм або партеногенетичного розвитку нередуційованої яйцеклітини з однією втраченою хромосомою. Непарна хромосома в мейозі моносомних особин залишається унівалентною і часто при анафазному розходженні втрачається.

**291. МОНОСОМІЯ** – геномна мутація; відсутність в диплоїдному наборі однієї хромосоми. М. є однією з форм анеуплоїдії. Негативний ефект відсутності хромосоми залежить від загальної кількості хромосом у наборі, розміру і генного складу втраченої хромосоми, від рівня організації організму. У людини М. за аутосомами має летальний ефект.

**292. МОРФОГЕНИ** – речовини, що впливають на морфогенез. М. - функціональне, а не хімічне поняття, оскільки прості хімічні речовини, такі, як ретиноева кислота, може також виступати М.

Важливий клас М. - *фактори транскрипції*, що визначають долю клітини шляхом взаємодії з ДНК. Фактори транскрипції каталізують транскрипцію певних генів, що беруть участь в клітинному диференціюванні, а також генів інших факторів транскрипції. Таким чином, відбувається регуляція експресії генів за каскадним принципом. Інший клас М. - речовини, які контролюють міжклітинні контакти, в тому числі агрегацію клітин. Наприклад, під час гастрюляції деякі клітини зародка втрачають міжклітинні контакти, стають здатними до міграції, займають нове положення в ембріоні, де вони можуть знову утворити міжклітинні контакти і сформувати тканини і органи.

293. **МОРФОЗ** – неспадкова зміна фенотипу організму в онтогенезі під впливом екстремальних факторів середовища. М. мають неадаптивний і часто незворотний характер. М. - це грубі зміни фенотипу, що виходять за межі норми реакції, у результаті розвивається патологія і може спостерігатися навіть загибель організму.

294. **МУТАГЕНЕЗ** – процес виникнення спадкових змін (мутацій) під впливом автогенетичних, зовнішніх природних (природній або спонтанний мутагенез) або штучних мутагенних факторів (штучний, індукований або експериментальний мутагенез). Кожен вид, або сорт рослин має певну здатність до мутацій під впливом мутагенів – *мутабільність*. Існують гени – модифікатори, здатні підвищувати або знижувати загальну мутабільність.

295. **МУТАГЕНИ** – хімічні і фізичні фактори, що викликають спадкові зміни в організмі - *мутації*. Вперше штучні мутації отримані в 1925 році *Г. Надсоном* і *Г.С. Філіповим* у дріжджів під дією радіоактивного випромінювання радію; в 1927 році *Г. Меллер* отримав мутації у дрозофіли дією рентгенівських променів. Здатність хімічних речовин викликати мутації (під дією йоду на дрозофілу) відкрита *І.Рапопортом*. У мух, які розвинулися з оброблених личинок, частота мутацій виявилася в кілька разів вище, ніж у контрольних комах.

Природній мутагенез базується на дії автомутагенів, генів-мутаторів (модифікаторів) і екстремальних зовнішніх умов. Частота спонтанних мутацій дуже низька. Штучні мутагени поділяються на фізичні і хімічні. *Фізичні мутагени* включають різного роду опромінення, температуру, ультразвук і механічні впливи. Головними з них є електромагнітні (рентгенівські, гама-, інфрачервоні та ультрафіолетові промені) і корпускулярні радіоактивні випромінювання (електрони, протони, нейтрони). За виключенням інфрачервоних і ультрафіолетових променів, всі наведені випромінювання є іонізуючими. Їхня дія заключається в утворенні іонів в опроміненій тканині (первинна дія) і тепловому збудженні молекул цієї тканини (вторинна дія), внаслідок чого уражені молекули хімічно змінюються, що веде до генетичних наслідків. Ультрафіолетові промені лише збуджують молекули; проникаюча здатність їх невелика.

Серед хімічних мутагенів найбільш ефективним є нітрозоетилсечовина, етиленімін, диетилсульфат, диметилсульфат, 1,2-бісдіазаоцетилбутан та ін.

За походженням мутагени класифікують на *ендогенні*, що утворюються в процесі життєдіяльності організму та *екзогенні* - всі інші фактори, в тому числі умови навколишнього середовища.

Організм, у якого в результаті мутації (генної, хромосомної або геномної) виникла зміна будь-якої ознаки або властивості, називається *мутантом*. Спонтанні і штучні мутанти є цінним вихідним матеріалом для селекції.

296. **МУТАЦІЯ** – стійка (тобто така, яка може бути успадкована нащадками даної клітини або організму) зміна геному. Термін запропонований *Гуго де Фрізом* у 1901 році.

Мутації класифікують: за характером походження - на *природні* (спонтанні) і *штучні*; за генетичним проявленням - *домінантні*

(проявляються в гетерозиготному стані в поколінні їх виникнення і розщеплюються в наступному поколінні) та *рецесивні* (проявляються, якщо мутантний ген опиняється в гомозиготному стані); за характером ознаки чи властивості, що контролюється мутантним геном – *морфологічні, фізіологічні, біохімічні*; за відносним впливом на життєдіяльність і плодючість організму – *корисні, нейтральні, шкідливі*. Головною є генотипна класифікація (**рис.9**), яка заснована на врахуванні характеру зміни спадкової структури ядра.

Окремі групи М. займають зміни плазматичних спадкових елементів – *плазменні мутації* і спадкові зміни пластид – *пластидні мутації*, що успадковуються за типом нехромосомної спадковості і не підкоряються менделівським закономірностям успадкування.

Мутації класифікуються на: *генні* – зміни гена, які виникають спонтанно або штучно, не супроводжуються помітними змінами в структурі хромосом, а спостерігається лише втрата, подвоєння або вставка одного чи групи нуклеотидів ДНК, зміна їх чергування в полінуклеотидному ланцюгу; *геномні* – зміна кількості хромосом особини. Якщо хромосомний набір даної форми уявляє собою збільшену кількість геномів, які належать до різних видів – *алополіплоїдія*.



**Рис. 9.**– Класифікація основних типів мутацій за характером змін генотипу  
297. **МУТАЦІЙНА ТЕОРІЯ**, або **теорія мутацій** – розділ генетики, що закладає основи генетичної мінливості та еволюції.

М.т. становить одну з основ генетики та створена голандським генетиком Хуго де Фрізом у 1903 році. Основні положення мутаційної теорії де Фріза:

1) мутації раптові, нагадують дискретні зміни ознак; 2) нові форми стійкі; 3) мутації не утворюють безперервних рядів, не групуються навколо будь-якого середнього типу (на відміну від неспадкових змін), вони являють собою якісні скачки змін; 4) мутації проявляються по-різному і можуть бути як

корисними, так і шкідливими; 5) ймовірність виявлення мутацій залежить від кількості досліджуваних особин; 6) подібні мутації можуть виникати неодноразово.

Дослідження Х. де Фріза проводилися на різних видах енотери (*Oenothera*), які в ході експерименту не вищепляли мутації, а показували складну комбінативну мінливість, оскільки ці форми були складними гетерозиготами за транслокаціями. Безперечний доказ виникнення мутацій належить В. датському генетику В. Йогансену на основі експериментів із самозапильними лініями квасолі та ячменю (1908-1913 рр.).

298. **МУТОН** – найменша частина гена (фрагмента ДНК), зміна якої викликає появу мутантного організму. М. дорівнює одному нуклеотиду.

## **Н**

**299. НАДДОМІНУВАННЯ** – явище переваги класу гетерозигот в порівнянні з можливими для даного гена та алелей класами гомозигот.

При Н. гетерозиготи не мають особливих зовнішніх ознак. Перевага пов'язана з їх біохімічними особливостями. Одним із характерних прикладів Н. є підвищена частота алелі гена серповидноклітинної анемії у популяціях людини, що живуть в умовах високої ймовірності зараження малярією. Мутантний алель захищає організм від захворювання малярією. Гомозиготи за нормальним алелем можуть захворіти на малярію і загинути, гомозиготи за мутантним алелем - з високою ймовірністю гинуть від анемії. Гетерозиготи за цим геном не хворіють на серпоподібноклітинну анемію і стійкі до малярії.

Перевага гетерозигот також показана за багатьма генами і в багатьох організмів. Для *Drosophila melanogaster* відмічені ефекти Н. за геном *алкогольдегідрогенази* в лабораторних популяціях.

У деяких випадках алель гена, що зумовлює Н., є рецесивно летальним і підтримується в популяції за рахунок переваги гетерозигот. Більш пристосовані гетерозиготні організми при схрещуванні як між собою, так і з представниками інших генетичних класів зазвичай дають менш пристосоване потомство. Такий генетичний тягар, пов'язаний із підтриманням генетичної різноманітності в популяції при Н., називається *сегрегаційним*.

Крайнім випадком Н. є повна нежиттєздатність гомозигот. Такі ситуації характерні для лабораторних популяцій *Drosophila melanogaster*, що несуть збалансовані леталі. Якщо кількість генів, що контролюють Н., значна і Н. настільки сильне, що гомозиготи за будь-яким геном нежиттєздатні, тоді плодючість особин у популяції повинна бути дуже велика, щоб компенсувати скорочення популяції за рахунок вищеплення особин нежиттєздатних генотипних класів. Для кожного з таких наддомінантних генів розщеплення призводить до нежиттєздатності половини потомства. Для 10 генів життєздатною буде тільки 1/1024 частина нащадків. Наслідком цієї моделі є те, що в природних популяціях Н. не може одночасно давати великих переваг гетерозигот і поширюватися на велику кількість генів. Інакше платою за

підвищену пристосованість частини особин буде необхідність у підтримці плодючості на недосяжному рівні.

**300. НЕЙРОФІБРОМАТОЗ** – одне з найпоширеніших спадкових захворювань, що характеризується виникненням пухлин у хворого. Тип успадкування *аутосомно-домінантний*. Частота виникнення захворювання у чоловіків і жінок однакова, спостерігається приблизно у кожного з 3 500-го новонародженого. Ризик успадкування дитиною даної патології при наявності Н. в одного з батьків дорівнює 50%, в обох - 75%. Ген знаходиться на 17-й хромосомі.

Основними симптомами Н. є: наявність безлічі світло-коричневих плям на шкірі (від 5 до 20 мм); наявність декількох нейрофібром; гіперпігментація; наявність гліоми зорових нервів; доброякісна пухлина райдужки (вузлики Лиша); кісткові аномалії; наявність родича з Н.

**301. НЕРОЗХОДЖЕННЯ ХРОМОСОМ** – явище, коли в анафазі I мейозу гомологічні хромосоми однієї або декількох пар не розходяться до полюсів клітини. В цьому випадку обидва члени пари направляються до того ж самого полюсу клітини, тоді мейоз призводить до утворення гамет, що містять на одну або кілька хромосом більше або менше, ніж у нормі. У людини явище Н.х. зумовлює виникнення різних форм *анеуплоїдії* (див. Анеуплоїдія).

**302. НІК-ТРАНСЛЯЦІЯ** [англ. *nick* - щілина, розрив і лат. *translatio* - передача] - метод отримання мічених зондів, сутність якого в заміні нуклеотидів у дволанцюговій ДНК флуоресцентно міченими нуклеотидами за допомогою ДНКаз I (Дезоксирибонуклеази I), здатної вносити розриви в ДНК, і полімеразної активності, властивої ДНК-полімеразі I. Для цього спочатку створюються розриви в неміченій молекулі ДНК шляхом часткового вирізання нуклеотидів за допомогою ДНКаз I з утворенням вільних 3'-ОН-кінців. Потім додається ДНК-полімераза I, яка починає реакцію реплікації з 3'-ОН-кінця кожного розриву і одночасно видаляє нуклеотиди з 5'-сторони (завдяки властивій ДНК-полімеразі I 5'-3'-екзонуклеазній активності). При додаванні в реакційне середовище одного будь-якого міченого дезоксирибонуклеозидтрифосфату в процесі полімеразної реакції відбувається заміщення вихідних нуклеотидів у дволанцюговій ДНК на мічені нуклеотиди. Метод Н.-т. широко використовується для створення мічених зондів, що використовуються в експериментах з гібридизації нуклеїнових кислот.

**303. НОЗЕРН-БЛОТ АНАЛІЗ** – метод дослідження експресії генів шляхом тестування молекул РНК (мРНК) і їх фрагментів у зразках; запропонований в 1977 році співробітниками Стенфордського університету Джеймсом Олвайном, Девідом Кемпом, Джорджем Старком і названий по його аналогії із Саузерн-блот аналізом - першим із методів цього типу, запропонованим Едвіном Саузерном. Основною відмінністю методу Н.-б. від Саузерн-блот є те, що визначальним субстратом є не ДНК, а РНК. Це

обумовлює відмінності в методиці - замість нітроцелюлози використовується фільтр з діазобензилоксіметилцелюлозою, в якості зондів використовують комплементарні молекули ДНК тощо.

304. **НОНСЕНС-КОДОН (СТОП-КОДОН)** - кодон, при якому не відбувається включення амінокислоти в поліпептидний ланцюг під час біосинтезу білка (*див.* Кодон термінуючий).

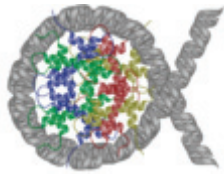
305. **НОРМА РЕАКЦІЇ** – здатність генотипу формувати в онтогенезі різні фенотипи залежно від умов середовища. Н.р. характеризує частку участі середовища в реалізації ознаки та визначає модифікаційну мінливість виду. Чим ширше норма реакції, тим простіше вплив середовища і тим меншим є вплив генотипу в онтогенезі. Той самий ген у різних умовах середовища може реалізуватися в декілька проявів ознаки - *фенів*. Аналогічно той самий генотип у різних умовах середовища може реалізуватися в цілий спектр потенційно можливих фенотипів, але в кожному конкретному онтогенезі реалізується тільки один фенотип. Під *спадковою Н.р.* розуміють максимально можливу ширину цього спектру: чим він ширше, тим ширше норма реакції. Фенотипне значення будь-якої кількісної ознаки ( $\Phi$ ) визначається, з одного боку, її генотипним значенням ( $\Gamma$ ), з іншого боку - впливом середовища ( $C$ ):  $\Phi = \Gamma + C$ . Н.р. - це та максимальна частка фенотипного значення ознаки, на яку середовище здатне її змінити.

Всі біологічні види мають певну Н.р. генотипу, причому без зміни генотипу (в ході мікроеволюції) амплітуда змін фенотипу не може вийти за генетично визначену межу.

306. **НУКЛЕЇНОВІ КИСЛОТИ** – високомолекулярні сполуки, біологічні полімери, які забезпечують передачу і зберігання спадкової інформації.

Н.к. представлені двома типами: дезоксирибонуклеїновою кислотою (ДНК) і рибонуклеїновою кислотою (РНК). Структурними одиницями нуклеїнових кислот є *нуклеотиди*, послідовність яких в молекулах Н.к. визначає послідовність амінокислот у молекулі білка, отже, синтез специфічних білків клітини. Нуклеотиди – складні органічні сполуки, будівельний матеріал полімерних молекул Н.к., до складу яких входять молекула однієї з азотистих основ (аденіну, гуаніну, цитозину, тиміну або урацилу), пентозного цукору (рибози або дезоксирибози) і залишку фосфорної кислоти. Молекули ДНК складаються з дезоксирибонуклеопротейдів, молекули РНК – з рибонуклеопротейдів. Нуклеотиди називаються у відповідності з азотистою основою, яка входить до їх складу.

307. **НУКЛЕОСОМА** – комплекс ДНК і октамера гістонів; структурна частина хромосоми, утворена спільною упаковкою нитки ДНК з гістоновими білками Н2А, Н2В, Н3 і Н4. Послідовність нуклеосом, поєднана гістоновим білком Н1, формує нуклеофіламент, або *нуклеосомну нитку (рис.10)*.



**Рис.10.** - Структура нуклеосоми

Навколо нуклеосомного ядра, представленого гістонівим октамером, ДНК робить 1,67 оберти (147 п.н.). Ділянка ДНК між нуклеосомами, називається *лінкерною ДНК* і містить 10-100 п.н.

Збірка Н. відбувається на ДНК. При реплікації ДНК материнські гістони розподіляються випадковим чином по дочірнім ланцюгам. Гістонові шаперони тимчасово екранують заряд гістонів, забезпечуючи правильну збірку Н. Незважаючи на те, що Н. зв'язує ДНК незалежно від послідовності, різні послідовності ДНК можуть в 1 000 разів відрізнятися за потенціалом зв'язувати Н. Якщо поспіль йдуть послідовності, що згинають ДНК в одну сторону (наприклад, ТАТА), зв'язування Н. буде нестійким.

У геномі завжди присутні наступні ділянки: 1) вільні від нуклеосом - *відкритий хроматин* (сайти зв'язування транскрипційних факторів, регуляторних білків); 2) ділянки із строго фіксованим розміщенням Н. (наприклад, старт транскрипції багатьох генів); 3) ділянки, в яких нуклеосомна укладка піддається регуляції білками АТФ-залежного ремоделінгу хроматину.

308. **НУКЛЕОЇД** – неправильної форми зона в цитоплазмі клітини прокариотів, в якій знаходиться геномна ДНК та асоційовані з нею білки. На частку ДНК припадає близько 60% маси Н.; крім ДНК, він містить РНК і білки. Останні два компоненти є переважно *мРНК* і *факторами транскрипції* (білками, що беруть участь у регуляції бактеріального геному). Білки Н., що забезпечують просторову організацію геномної ДНК, називають *нуклеоїдними білками* або *нуклеоїд-асоційованими білками*; вони не мають нічого спільного з гістонами, що упаковують ДНК у еукаріот. На відміну від гістонів, ДНК-зв'язуючі білки нуклеоїда не формують нуклеосоми і забезпечують компактизацію геномної ДНК іншим способом. Незважаючи на аморфну форму, окремі гени розташовуються в ньому впорядковано.

309. **НУЛІСОМІК** – організм, у якого в диплоїдному наборі хромосом відсутня одна пара гомологічних хромосом ( $2n-2$ ); окремий випадок анеуплоїдії. Яйцеклітина, в якій відсутня одна хромосома, функціонально активна в диплоїдів і поліплоїдів. Але внаслідок того, що чоловічі гамети без однієї хромосоми ( $n-1$ ) у диплоїдів нежиттєздатні, Н. у диплоїдних видів не виникають. У поліплоїдів Н. життєздатні та внаслідок чіткої фенотипної диференціації за різними парами хромосом знаходять широке використання в генетичному (моносомному) аналізі.

310. **НУЛІСОМІЯ** – (від лат. *Nullus* - ніякий, неіснуючий і грецьк. *Sōma* - тіло) - тип геномної мутації, що характеризується відсутністю в клітинах організму будь-якої пари хромосом, в нормі властивої даному виду.



Організми з Н. називаються *нулісоміками* (див. Нулісомік). Н., особливо у вищих тварин, зазвичай веде до загибелі організму. Серед поліплоїдних рослин можуть бути життєздатні нулісоміки, які використовуються для *нулісомного аналізу* та створення нових господарсько-цінних форм. За допомогою нулісомного аналізу визначають групи зчеплення генів і контрольовані ними ознаки (в тому числі в людини, шляхом вирощування клітин у культурі тканин) (див. також Анеуплоїдія).

## О

311. **ОДИН ГЕН-ОДИН ФЕРМЕНТ (ПРИНЦИП)** – гіпотеза, сформульована 1945 р *Дж. Бідлом* і *Е. Татумом*, згідно з якою кожна стадія метаболічного процесу, що призводить до утворення в організмі (клітині) будь-якого продукту, каталізується білком-ферментом, за синтез якого відповідає один ген. Пізніше було показано, що багато білків мають четвертинну структуру, в утворенні якої беруть участь різні пептидні ланцюги. Тому формула, що відображає зв'язок між геном і ознакою, була переформульована: "Один ген - один поліпептид".

З цієї концепції походять наступні постулати: 1) усі біологічні процеси в клітині знаходяться під генетичним контролем; 2) усі біохімічні процеси відбуваються у вигляді поетапних реакцій; 3) кожна біохімічна реакція в кінцевому рахунку знаходиться під контролем різних окремих генів; 4) мутація в певному гені веде до зміни здатності клітини до здійснення певної біохімічної реакції.

312. **ОЗНАКА** – одиниця морфологічної дискретності організму, особливість або риса його будови. Визначається шляхом візуальної оцінки, вимірювання або зважування. Розвиток ознак організмів визначається взаємодією гена (або генів), що безпосередньо їх контролюють, з неалельними генами і зовнішнім середовищем. Розрізняють наступні види ознак: 1) *домінантні і рецесивні* – пара протилежних ознак; 2) *якісні (олігогенні)* і *кількісні (полігенні)*. Якісні ознаки контролюються одним або декількома генами, дія яких чітко відмежована від дії неспадкових факторів і які при гібридизації успадковуються відповідно законам Менделя (наприклад, забарвлений-безбарвний, остистий- безостий та інші). Кількісні ознаки контролюються сумарною дією великої кількості генів (полігени) і розрізняються числовим вираженням шляхом вимірювання, зважування, підрахування тощо; мають безперервну мінливість внаслідок полігенного контролю і значну модифікаційну мінливість під впливом умов середовища, (наприклад, кількість зерна в колосі, волоті, діаметр корзинки, довжина і товщина стебла, розміри насіння тощо). До кількісних ознак належать також ознаки, що характеризують якість насіння (вміст білка, олії, вуглеводів, вітамінів); 3) *сортові ознаки* – типові для кожного сорту морфологічні ознаки, за якими в процесі польової апробації встановлюють їхню сортову належність.



313. **ОКАЗАКІ ФРАГМЕНТИ** – відносно короткі фрагменти ДНК із коротким (кілька нуклеотидів) РНК-праймером на 5'-кінці, які утворюються на відстаючому ланцюгу в процесі реплікації ДНК. Довжина фрагментів Оказакі в *E.coli* складає близько 1000-2000 нуклеотидів, а в еукаріот – зазвичай 100-200 нуклеотидів.

О.ф. описані в 1968 році Рейдзі Окадзакі, Цунеко Окадзакі і співавторами при вивченні реплікації ДНК бактеріофага кишкової палички. Кожен О.ф. утворюється поруч з реплікаційною виделкою після РНК-праймера, утвореного праймазою, і далі продовжується ДНК-полімеразою III у прокариотів. В еукаріот відстаючий ланцюг синтезується ДНК-полімеразою  $\delta$ . Праймер пізніше видаляється ферментом з ендонуклеазною активністю, подібною РНКазі H, flap-ендонуклеазі, геліказі/нуклеазі.

314. **ОНКОГЕН** – ген, продукт якого може стимулювати утворення злоякісної пухлини. Мутації, що викликають активацію О., підвищують шанс того, що клітина перетвориться в ракову клітину. Вважається, що гени-супресори пухлин (ГСП) оберігають клітини від ракового переродження, і, таким чином, рак виникає або в разі порушення роботи генів-супресорів пухлин, або при появі онкогенів (в результаті мутації або підвищення активності протоонкогенів (див. Протоонкогени).

Більшість клітин при появі в них мутацій піддаються апоптозу, але в присутності активного О. можуть помилково виживати і розмножуватися. Для злоякісного переродження клітини під дією багатьох О. потрібні додаткові умови, наприклад, мутація в іншому гені або фактори зовнішнього середовища (наприклад, вірусні інфекції).

З 1970-х років у людини відкриті десятки О. Більшість протиракових ліків спрямовані на пригнічення активності О. або їх продуктів.

315. **ОНКОГЕНЕТИКА** – розділ онкології, що вивчає роль генетичних чинників в етіології та патогенезі пухлин.

316. **ОНКОГЕННИЙ ВІРУС (онковірус)** - загальна назва для всіх вірусів, які потенційно призводять до розвитку пухлин. До людських онковірусів відносяться наступні: ДНК-віруси; вірус гепатиту В; віруси папіломи людини; герпесвірус людини типу 8; вірус Епштейна – Барр; поліомавірус клітин Меркеля; цитомегаловірус людини, пов'язаний з мукоепідермоїдною карциномою і, можливо, іншими злоякісними новоутвореннями; РНК-місткі віруси; Т-лімфотропний вірус людини; вірус гепатиту С.

317. **ОНТОГЕНЕЗ** – індивідуальний розвиток живого організму від моменту запліднення яйцеклітини до природної смерті. Головні етапи онтогенезу: ембріональний розвиток; постембріональний розвиток; зрілість і розмноження; старіння і природна смерть.

Загальними основами онтогенетичного розвитку організмів є *процеси росту* (переважання мітотичної активності клітин) та *морфогенез*, тобто розвиток органів і ознак організму.

318. **ООЦИТ** (яйцеклітина, рідше - овоцит) - жіноча гамета людини, тварин, вищих рослин, а також багатьох водоростей, інших протистів, яким властива

*оогамія*. Зазвичай ооцити - гаплоїдні клітини, але можуть мати іншу плоїдність у поліплоїдних організмів.

У цитоплазмі яйцеклітин – *ооплазмі* - міститься сукупність поживних речовин - *жовток*. Людська яйцеклітина має діаметр приблизно 130 мкм, будучи найбільшою несинцитіальною клітиною людського тіла (при цьому багатоядерні клітини посмугованих м'язів і великі нейрони разом з аксонами в багато разів більше яйцеклітини). О. утворюються в результаті *оогенезу*. Після запліднення із заплідненої яйцеклітини (зиготи) розвивається ембріон. При партеногенезі ембріон, а потім новий організм розвивається з незаплідненої яйцеклітини.

319. **ОПЕРОН** – функціональна одиниця організації геному прокаріотів (бактерій та архей), в якій декілька відкритих рамок зчитування (цистронів) кодують відповідні білки. Цистрони знаходяться під контролем тих самих регуляторних елементів і зчитуються у вигляді однієї довгої молекули мРНК, яка потім процесується. Така функціональна організація дозволяє ефективніше регулювати експресію генів. У геномі кишкової палички міститься приблизно 650 оперонів.

Не слід плутати О. з кластерами генів. У кластерах гени (наприклад, гени теплового шоку) розташовані один за одним, проте синтезуються та регулюються окремо один від одного.

Концепція лактозного оперону (*див.* Лактозний оперон) *E.coli* запропонована в 1961 році французькими вченими *Франсуа Жакобом* і *Жаком Моно*. Це був перший детально охарактеризований принцип регуляції транскрипції, робота, за яку вчені отримали Нобелівську премію в 1965 році.

За кількістю цистронів О. класифікують на моно-, оліго- і поліцистронні, що містять, відповідно, тільки один, кілька або багато цистронів (відкритих рамок зчитування). Характерним прикладом оперонної організації геному прокаріотів є лактозний оперон (*lac*-оперон) та триптофановий оперон (*trp*-оперон).

О. починається і закінчується регуляторними областями - *промотором* на початку і *терминатором* у кінці, окрім цього, кожен окремий цистрон може також мати в своїй структурі власний промотор і/або термінатор.

До складу О. прокаріотів входять структурні гени і регуляторні елементи (не плутати з геном-регулятором). Структурні гени кодують білки, що здійснюють послідовно етапи біосинтезу певної речовини. Цих генів може бути один, два або декілька. Вони тісно зчеплені один з одним і, що найголовніше, в ході транскрипції працюють як один єдиний ген: на них синтезується одна спільна молекула мРНК, яка лише потім розщеплюється на кілька мРНК, відповідних окремим генам. Регуляторними елементами є: 1) *промотор* - ділянка зв'язування фермента РНК-полімерази, що здійснює транскрипцію ДНК, це місце початку транскрипції та являє собою коротку послідовність з декількох десятків нуклеотидів ДНК, з якою специфічно зв'язується РНК-полімераза. Крім того, промотор визначає, яка з двох ланцюгів ДНК буде служити матрицею для синтезу мРНК; 2) *оператор* -

ділянка зв'язування регуляторного білка; 3) *термінатор* - ділянка в кінці оперону, що сигналізує про припинення транскрипції.

На роботу оператора даного О. впливає самостійний *ген-регулятор*, що синтезує відповідний регуляторний білок. Цей ген не обов'язково розташовується поруч з О. Крім того, один регулятор може регулювати транскрипцію декількох оперонів. Ген-регулятор також має власний промотор і термінатор. Регуляторні білки бувають двох типів: *білок-репресор* та *білок-активатор*; вони приєднуються до специфічних нуклеотидних послідовностей ДНК оператора, що, або перешкоджає транскрипції генів (*негативна регуляція*), або сприяє їй (*позитивна регуляція*); механізми їх роботи протилежні. Крім того, на роботу білків-репресорів можуть впливати речовини-ефектори: з'єднуючись з репресором, вони впливають на його взаємодію з оператором.

В еукаріот транскрипція здійснюється з ділянок, подібних оперонам прокариот, які також складаються з регуляторних і структурних генів, однак в оперонів еукаріот є низка особливостей: 1) до складу О. еукаріотів входить лише один структурний ген (а не кілька — як у прокариотів); 2) О. еукаріотів складається з таких, що чергуються один з одним, значущих (*екзонів*) і незначущих (*інтронів*) ділянок. При транскрипції зчитуються як екзони, так і інтрони, а потім у ході процесингу відбувається вирізання інтронів і зшивання екзонів (*сплайсинг*).

320. **ОРИГІНАТОР СОРТУ** – селекціонер або селекційна установа, які створили даний сорт.

321. **ОСНОВНА КІЛЬКІСТЬ ХРОМОСОМ (X)** – кількість хромосом у гаплоїдному наборі, внаслідок множення якого утворюється той чи інший *поліплоїдний ряд*. У диплоїдних видів основна кількість хромосом дорівнює гаплоїдній їх кількості ( $2n = 2x$ ).

322. **ОРІДЖИН РЕПЛІКАЦІЇ** - фрагмент молекули нуклеїнової кислоти, з якого починається її реплікація. Структура точки початку реплікації (нуклеотидна послідовність) відрізняється у різних видів, але у всіх організмів це АТ-багата і тому легкоплавка послідовність. Точка початку реплікації і прилеглі до неї фрагменти нуклеїнової кислоти, не відокремлені сайтами термінації, складають одиницю реплікації - *реплікон*. Реплікація ДНК може починатися від точки початку реплікації в одному або двох напрямках.

Хромосоми і плазмиди прокариотів містять одну, рідше кілька точок початку реплікації ДНК; хромосоми еукаріотів мають безліч таких точок. Також точки початку реплікації РНК виявлені в РНК-вірусів, зокрема, у вірусів, що містять дволанцюгові РНК. До початку реплікації з О.р. зазвичай зв'язується *пререплікаційний комплекс*. Геном віроїдів містить єдину молекулу РНК і зазвичай дві точки початку реплікації. Геном архей складається з єдиної кільцевої хромосоми, яка може нести від однієї до чотирьох точок початку реплікації.

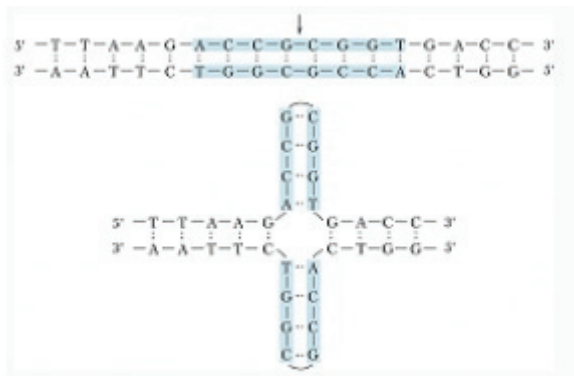
Геноми еукаріотів містять безліч точок початку реплікації в кожній хромосомі - до ста тисяч в одній клітині людини. Велика кількість точок

початку реплікації допомагає прискорити процес подвоєння значно більшого, порівняно з прокаріотами, генетичного матеріалу.

Назви генетичних локусів, що включають точки початку реплікації, зазвичай містять буквсполучення *ori*. У процесі кон'югації реплікація за типом кільця, що котиться, починається на послідовності *oriT* F-плазміди. Мітохондріальна ДНК багатьох організмів містить дві послідовності *ori*. У людини вони називаються *oriH* і *oriL* для важкого та легкого ланцюга ДНК відповідно.

## II

323. **ПАЛІНДРОМ** – нуклеотидна послідовність ДНК або РНК, яка прочитується однаково в обох напрямках. Така послідовність нуклеотидів збігається з комплементарною їй послідовністю при читанні в напрямку від 5'- до 3'-кінця. Наприклад, послідовність ДНК 5'ACCGCGGT-3' є П., оскільки комплементарною їй послідовністю іншого ланцюга, яка прочитується в напрямку від 5'кінця до 3'-кінця, є точно така ж послідовність (рис.11).



**Рис.11.** - Вгорі – паліндром (виділений сірим кольором, його центр симетрії показаний стрілкою) в ділянці молекули ДНК. Внизу – утворена паліндромом хрестоподібна структура в молекулі ДНК

П. має центр (вісь) симетрії (рис. ), щодо якого послідовності лівої і правої половини також комплементарні один одному (тобто ACCG і TGGC), тому одноланцюговий П. може утворювати дволанцюгові структури - *шпильки*, а паліндромні ділянки в дволанцюгових молекулах нуклеїнових кислот можуть формувати хрестоподібні структури, в яких кожний із ланцюгів утворює шпильки.

П. є окремим випадком *інвертованого повтору*, тобто послідовностей нуклеотидів, які повторюються в протилежній орієнтації в тій самій молекулі ДНК. П., як і інвертовані повтори, - важливі структурно-функціональні елементи ДНК. Вони беруть участь у забезпеченні процесів термінації транскрипції і часто є місцями зв'язування регуляторних білків, наприклад, репресорів. Короткі П. (4-8 пар нуклеотидів) - мішені для ендонуклеаз рестрикції - ферментів, які гідролізують фосфодієфірні зв'язки в симетричних ділянках на обох ланцюгах ДНК.

324. **ПАНГЕНЕЗ** – гіпотеза спадкування ознак у роботах Ч. Дарвіна та інших вчених. У 1868 році гіпотеза П. були викладені в книзі Ч. Дарвіна «Зміна тварин і рослин у домашньому стані». Дарвін припустив, що у всіх тканинах організмів присутні субмікроскопічні гранули - *геммули*, які переносять спадкові ознаки з клітин тіла в статеві клітини, забезпечуючи тим самим можливість спрямованих (а не випадкових) змін у ході еволюції живих організмів. Схожі гіпотези спадковості висували Гіппократ (V-IV ст. до н. е.), Дж. Бореллі (XVII ст.), Ж. Бюффон (XVIII ст.).

Дарвін запропонував цю гіпотезу з метою дати задовільне пояснення описаним в його роботах фактам успадкування набутих ознак, включаючи такі явища, як реверсія та вегетативна гібридизація. Рухаючись із потоком крові, геммули, згідно з припущенням Дарвіна, збираються в статевих клітинах.

Незабаром після опублікування роботи Дарвіна, в 1871 році *Френсіс Гальтон* (двоюрідний брат Чарльза Дарвіна) поставив серію експериментів з метою перевірки існування геммул. У своїх дослідах Ф.Гальтон переливав кров від темнозбарвлених кроликів світло забарвленим. Ніяких змін у забарвленні шерсті в потомства не було виявлено.

У 1889 році *Гуго де Фріз* висунув гіпотезу про *внутрішньоклітинний пангенез*. Відповідно до цієї гіпотези, спадкові задатки пов'язані з присутніми в живій протоплазмі матеріальними частками (*пангеном*). На відміну від Дарвіна, де Фріз заперечував перенесення пангенів у статеві клітини.

325. **ПАНМІКСІЯ** – вільне схрещування особин у межах популяції, що супроводжується випадковим рівномірним сполученням всіх типів гамет. Панміксія є однією з умов створення математичної моделі ідеальної популяції.

326. **ПАРТЕНОГЕНЕЗ** – апоміктичне розмноження, розвиток зародка з незаплідненої яйцеклітини. В цьому випадку при редукційному поділі материнської клітини макроспор внаслідок нерозходження гомологічних хромосом в анафазі утворюється диплоїдне ядро, надалі - диплоїдна макроспора. Яйцеклітина та всі інші елементи зародкового мішка, що розвиваються з такої макроспори, мають диплоїдну кількість хромосом. Рослини, одержані в результаті нередуційованого партеногенезу, мають нормальну плодючість.

327. **ПАХІТЕНА** (пахінема) – третя, наступна за зиготеною стадія профазі I мейозу, *стадія товстих ниток*. У пахітені завершується кон'югація гомологічних хромосом, що почалася в зиготені, внаслідок чого утворюються *біваленти*, тобто подвійні хромосоми з двома самостійними центромерами. За даними фазово-контрастної мікроскопії, в П. добре помітна повздовжня диференціація хромосом на хромери, причому характерна чітка гомологічність їх у двох паралельних рядах хромосом, що складають бівалент. У кінці фази між несестринськими хроматидами перекручених гомологічних хромосом біваленту відбувається обмін ділянками - *кросинговер*, який веде до суттєвого генетичного перетворення хроматид, які

стають пізніше хромосомами статевих клітин. П. помітно триваліша за попередні фази мейозу; після неї настає *диплотена*.

328. **ПЕДІГРІ** – метод комбінаційної селекції рослин, заснований на багаторазовому індивідуальному доборі та постійній перевірці відібраних рослин за потомством. Добір елітних рослин починається в другому гібридному поколінні ( $F_2$ ), в  $F_3$  відібрані рослини висіваються індивідуально (лініями). Після проведення в  $F_3$  відбраковки небажаних ліній у лініях, що залишилися, знову проводять індивідуальний добір кращих рослин з аналогічною селекційною проробкою їх потомств у наступних поколіннях. Після того, як в окремих ліній, що мають комплекс позитивних ознак, буде досягнутий необхідний ступінь вирівненості за цими та іншими добре помітними морфологічними ознаками, рослини цих ліній збираються (в  $F_5$  або в  $F_6$ ). Далі відібрані лінії проходить порівняльне випробування в селекційному та контрольному розсадниках. Селекційна робота методом педігрі дозволяє вивчити генетику ознак даного виду рослин.

329. **ПЕНЕТРАНТНІСТЬ ГЕНА** - показник частоти фенотипного прояву гена в популяції. Визначається як відношення (зазвичай - у відсотках) кількості особин, у яких спостерігаються фенотипний прояв наявності алеля, до загальної кількості особин, у яких даний ген присутній в необхідній для фенотипного прояву кількості копій (у залежності від характеру домінування для фенотипного проявлення може бути достатньо лише однієї копії алеля або двох у випадку гомозиготності особини за даним геном). Наприклад, фраза «алель А має пенетрантність 95%» означає, що з усіх особин, у яких даний ген присутній у генотипі, лише в 95% випадків наявність цього алеля можна встановити за показниками фенотипу. Повна П. - це 100-відсотковий фенотипний прояв наявності даного алеля в межах популяції.

330. **ПЕННЕТА ГРАТИ** (таблиця) – запропонований британським генетиком *Р.Пеннетом* метод встановлення генотипів зигот від даного схрещування за допомогою комбінаційного квадрату (грат) у залежності від сортів гамет, що зливаються. Типи чоловічих гамет розміщують на горизонтальному боці квадрату, типи жіночих гамет – на вертикальному.

331. **ПЛАЗМІДИ** – невеликі молекули ДНК, фізично відокремлені від хромосом і здатні до автономної реплікації. Переважно П. зустрічаються у бактерій, а також у деяких архей і в еукаріот (грибів і вищих рослин). Найчастіше П. являють собою дволанцюгові кільцеві молекули.

Незважаючи на здатність до розмноження, П., як і віруси, не вважаються живими організмами. Деякі П. містяться в клітині в кількості однієї-двох копій, інші - в кількості декількох десятків. П. різних класів можуть співіснувати в клітині. У природі П. зазвичай містять гени, що підвищують пристосованість бактерій до навколишнього середовища (наприклад, забезпечують стійкість до антибіотиків). Нерідко вони можуть передаватися від однієї бактерії до іншої того ж виду, роду, родини і навіть між клітинами бактерій і рослин, будучи таким чином засобом горизонтального переносу

генів. Перенесення П. в клітину може здійснюватися двома шляхами: при безпосередньому контакті клітини-хазяїна з іншою клітиною в процесі *кон'югації* або шляхом *трансформації*, тобто захоплення екзогенної ДНК із зовнішнього середовища.

Штучні П. використовуються в якості векторів при клонуванні ДНК, причому завдяки їх здатності до реплікації забезпечується можливість реплікації і рекомбінантної ДНК у клітині-хазяїні.

Для того, щоб бути здатною до реплікації, будь-яка П. повинна включати наступні елементи: *точка початку реплікації (ori)*; *структурні гени реплікації (rep)*; *локус cop*, що містить гени, відповідальні за копійність плазміди; *гени par*, що контролюють розподіл П. між дочірніми клітинами під час поділу; *детермінанти ccd*, відповідальні за підтримання кількості копій.

Кількість сайтів *ori* варіює. У плазміди ColE1 він один, а у R6K - цілих три. Зазвичай при наявності декількох *ori* функціонує переважно один, решта є резервними на випадок пошкодження основного. У більшості П. поблизу *ori* знаходяться повторювані послідовності, необхідні для функціонування оріджину.

332. **ПЛАЗМОГЕНИ** – спадкові фактори, локалізовані в цитоплазмі та здатні до авторепродукції і передачі спадкової інформації. Сукупність плазмогенів нехромосомних цитоплазматичних носіїв спадковості складає *плазмон*.

333. **ПЛАСТИДИ** – специфічні для рослинних клітин органели, локалізовані в цитоплазмі. В залежності від здатності зв'язувати пігменти і від функціональних особливостей П. поділяються на безбарвні - *лейкопласти* і забарвлені - *хромoplastи* і *хлоропласти*. До лейкопластів належать *амілопласти*, що накопичують крохмаль; *олейопласти*, що накопичують олію; *протеїнопласти* – пластиди, що накопичують білок. Найважливіші особливості хлоропластів – участь у процесі фотосинтезу і рухливість.

У хлоропластах, крім білків і ліпідів, виявлені пігменти (хлорофіл *a* і хлорофіл *b*, каротиноїди), нуклеїнові кислоти (ДНК і РНК); ферменти, які беруть участь у фотосинтезі; рибосоми; крохмаль. За рахунок *фосфорилування* при фотосинтезі рослини утворюють в 30 разів більше АТФ, ніж за рахунок *окислювального фосфорилування* у мітохондріях. Хлоропласти не здатні запасати продукти фотосинтезу на тривалий час, а виступають в ролі датчиків продукції, яка використовується клітиною або рослиною.

334. **ПЛАСТОМ** (пластидом) – сукупність генетичних елементів клітини, локалізованих в пластидах, завдяки яким здійснюється *пластидна спадковість*. Пластиди є органелами цитоплазми, що саморедуплікуються, завдяки цьому вони в деяких випадках є матеріальними носіями спадковості (хлоропласти).

335. **ПЛЕЙОТРОPIЯ** – явище множинної дії гена; властива більшості генів здатність впливати одночасно на декілька ознак організму. При цьому один ген контролює кілька біохімічних реакцій, що впливають на формування різних ознак організму. Таким чином, нова мутація в гені може вплинути на деякі або всі пов'язані з цим геном ознаки. Цей ефект може викликати

проблеми при селективному доборі, коли при доборі за однією з ознак лідирує один з алелей гена, а при доборі за іншими ознаками - інший алель цього ж гена.

Розрізняють *первинну* та *вторинну плейотропію*. При первинній П. ген одночасно проявляє множинну дію. Наприклад, синдром Марфана обумовлений дією одного аутосомно-домінантного гена. Цей синдром проявляється наступними ознаками: високий зріст за рахунок довгих кінцівок, тонкі пальці (арахнодактилія), підвивих кришталика, вади серця, високий рівень катехоламінів у крові. Домінантна мутація, що викликає у людини вкорочення пальців (брахідактилія), в гомозиготному стані призводить до загибелі ембріону на ранніх стадіях розвитку.

При вторинній П. є один первинний фенотипічний прояв гена, що обумовлює прояв вторинних ознак. Наприклад, аномальний гемоглобін S в гетерозиготному стані фенотипно первинно проявляється у вигляді серповидно-клітинної анемії, яка призводить до вторинних фенотипних проявів у вигляді несприйнятливості до малярії, анемії, ураження серця і мозку.

П. - це дія одного гена на кілька фенотипічних ознак. Продукт фактично кожного гена бере участь зазвичай у декількох, а іноді і в дуже багатьох процесах, що утворюють метаболічну мережу організму. Особливо характерна плейотропія для генів, що кодують сигнальні білки.

Приклади П. у людини: 1) ген рудого волосся обумовлює більш світле забарвлення шкіри і появу ластовиння; 2) аутосомно-рецесивне захворювання фенілкетонурія викликає затримку розумового розвитку, випадання волосся, пігментацію шкіри; 3) рецесивна мутація в гені, що кодує синтез глобінової частини в гемоглобіні (заміна однієї амінокислоти), викликає серповидну форму еритроцитів, зміни в серцево-судинній, нервовій, травній, видільній системах; 4) арахнодактилія, спричинена аутосомно-домінантною мутацією, проявляється одночасно в змінах пальців рук і ніг, вивиху кришталика ока, вроджених вадах серця; 5) галактоземія, спричинена аутосомно-рецесивною мутацією гена, що кодує фермент галактозо-1-фосфатурідилтрансферазу, призводить до недоумства, цирозу печінки, сліпоти.

336. **ПЛОЇДНІСТЬ** – кількість геномів у клітинах даного організму. Особина (або клітина) може бути гаплоїдною, ди-, три-, тетраплоїдною і т.д.

337. **ПОВТОРИ ТАНДЕМНІ** – послідовності повторюваних фрагментів ДНК, які залежно від розміру поділяються на три класи: сателітна ДНК, мінісателіти, мікросателіти.

Довжина послідовності високоповторюваних сателітів складає від 100 тисяч до більш ніж 1 мільйона нуклеотидів. Періодична послідовність зазвичай становить понад 100 пар основ. Значна частина сателітів як людини, так і інших організмів локалізовані в центромері.

*Мінісателіти* - повторювані фрагменти ДНК завдовжки від 7 до 100 нуклеотидів. Вони зустрічаються більш ніж в 1 000 місцях геному людини. Використовуються як молекулярні маркери для визначення спорідненості, а



також у популяційно-генетичних дослідженнях при визначенні належності до конкретної популяції, для дослідження гібридизації, у ДНК-дактилоскопії. Один з видів мінісателітів - гіперваріабельні *мінісателіти VNTR* (англ. *Variable number of tandem repeats*), розташовані в кодуючих районах ДНК і також широко використовуються в популяційних дослідженнях, оскільки не підлягають впливу природного добору. Теломери людини та інших ссавців містять тандемні повтори GGGTTA.

*Мікросателіти STR* (прості короткі тандемні повтори, англ. *Short tandem repeats*) - повторювані фрагменти ДНК завдовжки від 1 до 6 пар основ. Мікросателіти характеризуються високою швидкістю зміни послідовностей, зумовленої «ковзанням» при реплікації ДНК і точковими мутаціями. Як і мінісателіти, використовуються в якості молекулярних маркерів у популяційно-генетичних дослідженнях.

338. **ПОВТОРЕННЯ** – частина площі сортовипробування, яка включає повний набір сортів, що випробуються. В границях окремого повторення мікрорельєф і родючість ґрунту мають бути максимально вирівнені, оскільки точність сортовипробування залежить від збереження співвідношення врожайності сортів в різних повтореннях.

339. **ПОВТОРНОСТЬ** – кількість ділянок кожного сорту у сортовипробуванні. При збільшенні повторностей точність дослідів підвищується. Різні види сортовипробування проводяться при 4-6- кратній повторності.

340. **ПОЛІАДЕНІЛУВАННЯ** – процес приєднання великої кількості залишків аденозинмонофосфата (полі(А)-хвоста) до 3'-кінця первинної мРНК (пре-мРНК). Полі(А) -хвіст - це фрагмент молекули мРНК, азотисті основи якого представлені тільки аденином. В еукаріот П. є частиною *процесингу мРНК* - процесу дозрівання первинного транскрипту в зрілу мРНК, готову для трансляції. Процесинг, в свою чергу, є одним із етапів експресії генів.

П. починається, коли завершується транскрипція гена, тобто утворення первинного транскрипту. Перед початком П. особливий мультисубодичний білковий комплекс відщеплює 3'-кінцеву ділянку первинного транскрипту. Місце відщеплення визначається положенням універсальних сигнальних послідовностей в первинному транскрипті; в деяких випадках відщеплення може відбуватися в кількох альтернативних сайтах. Таким чином, П. дає можливість утворення різних мРНК одного гена (*альтернативне поліаденілування*), подібно до того, як це відбувається при альтернативному сплайсингу. Після формування нового 3'-кінця транскрипту компонент білкового комплексу *полі (А)-полімераза* здійснює синтез полі (А) -хвоста, використовуючи 3'-кінцевий нуклеотид як затравку.

Полі (А)-хвіст відіграє важливу роль у транспорті мРНК з ядра, її трансляції та стабільності. Згодом полі(А)-хвіст коротшає, і, коли його довжина стане досить малою, мРНК руйнується під дією спеціальних ферментів. Однак у клітинах деяких типів відбувається запасання в цитозолі мРНК з короткими полі (А) -хвостами для подальшої активації шляхом *реполіаденілування*. У бактерій, навпаки, П. запускає руйнування

транскрипта. Подібний ефект П. відзначений і для деяких еукаріотичних некодуєчих РНК.

Практично всі еукаріотичні мРНК поліаденілується, винятком є мРНК гістонів, утворення яких залежить від циклів реплікації вихідної ДНК. Вони є єдиними еукаріотичними мРНК, у яких відсутній полі(А)-хвіст, замість нього на 3'-кінці транскрипта розташовується шпилька, за якою знаходиться збагачена пуринами послідовність, що відзначає місце, де був проведений розріз вихідного транскрипту.

Більшість еукаріотичних некодуєчих РНК також поліаденілується в кінці трансляції. Серед них є малі РНК, у яких полі (А) -хвіст є лише на проміжній стадії, але видаляється в ході процесингу і відсутній у зрілих молекул (такі, наприклад, мікроРНК). Але в багатьох довгих некодуєчих РНК, які є великою групою регуляторних РНК (наприклад, РНК Xist, задіяної в інактивації Х-хромосоми), полі (А) -хвіст є частиною зрілої РНК.

341. **ПОЛІГЕНИ** – гени, які, на відміну від олігогенів, контролюють кількісну (полігенну) генетичну мінливість. П. локалізовані переважно в *гетерохроматині*. Дія полігенів дуже залежить від зовнішніх умов та аналізується методами математичної генетики. П. часто модифікують дію олігогенів.

342. **ПОЛІЛІНКЕР** – короткий фрагмент ДНК, який містить численні (до ~20) сайти рестрикції. П. є стандартним елементом плазмід, які використовуються в молекулярному клонуванні. Окрім цього конструкти, що містять П., широко використовуються в біотехнології та молекулярній генетиці, дозволяючи дослідникам робити точні вставки фрагментів ДНК у конструкт. Сайти рестрикції у П. зазвичай є унікальними, тобто інші ділянки плазміди їх не містять.

343. **ПОЛІМЕРАЗНА ЛАНЦЮГОВА РЕАКЦІЯ (ПЛР)** – експериментальний метод молекулярної біології, що дозволяє домогтися значного збільшення малих концентрацій певних фрагментів нуклеїнової кислоти (ДНК) у біологічному матеріалі (пробі). Крім ампліфікації ДНК, ПЛР дозволяє проводити безліч інших маніпуляцій з нуклеїновими кислотами (введення мутацій, зрощення фрагментів ДНК) і широко використовується в біологічній і медичній практиці, наприклад, для діагностики захворювань (спадкових, інфекційних), для встановлення батьківства, для клонування генів, виділення нових генів.

ПЛР була винайдена в 1983 році американським біохіміком *Кері Муллісом*. Його метою було створення методу, який би дозволив ампліфікувати ДНК в ході багаторазових послідовних подвоєнь вихідної молекули ДНК за допомогою ферменту ДНК-полімерази. У 1993 році Кері Мулліс отримав за це Нобелівську премію з хімії.

У 1986 році метод полімеразної ланцюгової реакції був істотно покращений, запропоновано використовувати ДНК-полімерази з термофільних бактерій. Ці ферменти виявилися термостабільними і були здатні витримувати безліч циклів реакції; їх використання дозволило

спростити та автоматизувати проведення ПЛР. Одна з перших термостабільних ДНК-полімераз була виділена з бактерій *Thermus aquaticus* і названа *Taq-полімераза*. Недолік цієї полімерази полягає в досить високій ймовірності внесення помилкового нуклеотиду, оскільки в цього ферменту відсутні механізми виправлення помилок (3' → 5'-екзонуклеазна активність). Полімерази Pfu і Pwo, виділені з архей, такий механізм мають; їх використання значно зменшує кількість мутацій у ДНК, але швидкість їх роботи (процесивність) нижче, ніж у Taq. Зараз застосовують суміші Taq і Pfu, щоб домогтися одночасно високої швидкості полімеризації і високої точності копіювання.

Метод ПЛР базується на багаторазовому вибіркового копіюванні певної ділянки нуклеїнової кислоти за допомогою ферментів у штучних умовах (*in vitro*). При цьому відбувається копіювання тільки тієї ділянки, яка задовольняє заданим умовам, і тільки в тому випадку, якщо вона присутня в досліджуваному зразку. На відміну від ампліфікації ДНК в живих організмах (реплікації), за допомогою ПЛР ампліфікують відносно короткі ділянки ДНК. У звичайному ПЛР-процесі довжина копійованих ДНК-ділянок становить не більше 3000 пар основ (3 kbp). За допомогою суміші різних полімераз, з використанням добавок і при певних умовах довжина ПЛР-фрагменту може досягати 20-40 тисяч пар нуклеотидів. Це все одно значно менше довжини хромосомної ДНК еукаріотичної клітини. Наприклад, геном людини складається приблизно з 3 млрд. пар основ.

Для проведення ПЛР в найпростішому випадку потрібні такі компоненти: *ДНК-матриця*, що містить ту ділянку ДНК, яку потрібно ампліфікувати; *два праймери*, комплементарні протилежним кінцям різних ланцюгів необхідного фрагмента ДНК; *термостабільна ДНК-полімераза* - фермент, що каталізує реакцію полімеризації ДНК; *дезоксирибонуклеозидтрифосфати* (dATP, dGTP, dCTP, dTTP); іони  $Mg^{2+}$ , необхідні для роботи полімерази; *буферний розчин*, що забезпечує необхідні умови реакції: рН, іонну силу розчину; містить солі, бичачий сироватковий альбумін.

ПЛР використовується в багатьох областях для проведення аналізів і в наукових експериментах: 1) *порівняння так званих «генетичних відбитків пальців»*. Наявний зразок генетичного матеріалу порівнюють з генетичним матеріалом підозрюваного. Достатньо зовсім малої кількості ДНК, теоретично-однієї копії. ДНК розщеплюють на фрагменти, потім ампліфікують за допомогою ПЛР. Фрагменти розділяють за допомогою електрофорезу ДНК. Отриману картину розташування смуг ДНК і називають генетичним відбитком пальців – *ДНК фінгерпринт* (англ. Genetic fingerprint); 2) *встановлення еволюційної спорідненості організмів*; 3) *діагностика спадкових та вірусних захворювань*. Потрібний ген ампліфікують (копіюють) за допомогою ПЛР з використанням відповідних праймерів, а потім секвенують (визначають нуклеотидні послідовності) для визначення мутацій. Вірусні інфекції можна виявляти відразу після зараження, за тижні або місяці до того, як проявляться симптоми захворювання; 4) *генотипування*; 5) *клонування генів* (процес виділення генів і отримання великої кількості

продукту даного гена). ПЛР використовується для того, щоб ампліфікувати ген, який потім вставляється в *вектор* - фрагмент ДНК, який переносить чужорідний ген в той самий або інший, зручний для вирощування, організм. В якості векторів використовують, наприклад, плазміди або вірусну ДНК. Вставку генів в чужорідний організм зазвичай використовують для отримання продукту цього гена - РНК або, найчастіше, білка. Таким чином в промислових кількостях отримують більшість білків для використання в сільському господарстві, медицині та ін.; 6) секвенування ДНК; 7) нині ПЛР стала основним методом проведення *експериментального мутагенезу* (внесення змін у нуклеотидну послідовність ДНК), що дозволило спростити та прискорити процедуру його проведення, а також зробити її більш надійною і відтворюваною.

344. **ПОЛІМЕРІЯ** – взаємодія неалельних множинних генів, які односпрямовано впливають на розвиток тієї ж ознаки; ступінь прояву ознаки залежить від кількості генів. Полімерні гени позначаються однаковими буквами, а алелі одного локусу мають однаковий нижній індекс.

Полімерна взаємодія неалельних генів може бути кумулятивною і некумулятивною. При *кумулятивній* (накопичувальній) *полімерії* ступінь проявлення ознаки залежить від сумарної дії декількох генів. Чим більше домінуючих алелей генів у генотипі, тим сильніше виражена та чи інша ознака. При цьому розщеплення в F<sub>2</sub> за фенотипом при дигібридному схрещуванні відбувається в співвідношенні 1:4:6:4:1, а в цілому відповідає третій, п'ятій (при дигібридному схрещуванні), сьомій (при тригібридному схрещуванні) і т.п. рядкам в трикутнику Паскаля.

При *некумулятивній полімерії* ознака проявляється за наявності в генотипі хоча б одного з домінуючих алелей полімерних генів. Причому кількість домінуючих алелей не впливає на ступінь вираження ознаки. Розщеплення в F<sub>2</sub> за фенотипом при дигібридному схрещуванні становить 15:1.

Прикладом полімерії є спадкування кольору шкіри у людини, яке залежить щонайменше від чотирьох генів із кумулятивним ефектом.

345. **ПОЛІПЛОЇДІЯ** – спадкові зміни, пов'язані зі збільшенням кількості повних хромосомних наборів і спричинені спонтанною або штучною геномною мутацією. Розрізняють *автополіплоїдію* – збільшення кількості хромосомних наборів одного виду та *алополіплоїдію* – поєднання і збільшення хромосомних наборів різних видів. Більш широке використання знайшли автополіплоїди, що характеризуються низкою особливостей порівняно з вихідними формами: збільшені розміри клітин, листя, квіток, плодів, більш могутній вегетаційний розвиток, пов'язаний переважно з пізньоспілістю. Разом з тим плодючість автополіплоїдів часто знижена. Дослідженнями встановлено, що індуційоване подвоєння кількості хромосом у рослин, що перехресно запилюються, є більш ефективним, ніж у самозапилювачів; рослини з невеликою кількістю хромосом краще реагують на подвоєння їх набору, ніж рослини з великою кількістю хромосом. В усіх випадках автополіплоїдія рослин, що культивуються для використання

вегетативних їх частин (наприклад, буряк, багаторічні трави), ефективніша, ніж у рослин, що вирощуються на насіння.

**346. ПОЛІПЛОЇДНИЙ РЯД** – група споріднених видів, в якій набори хромосом становлять ряд зростаючого кратного збільшення основного числа хромосом. Існують родини рослин з таким П.р. видів, коли кратне збільшення наборів хромосом відповідає одному основному числу. Наприклад, рід Троянда (*Rosa*) складається з ряду видів, що мають відповідно 14, 21, 28, 35, 42 і 56 хромосом. Основним числом цього ряду є 7 хромосом. Рід Паслін (*Solanum*) становить ряд 12, 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 144 хромосоми; в даному ряду основне число дорівнює 12 хромосомам. Припускають, що основне число (12 хромосом) даного ряду є поєднанням не менше ніж двох геномів ( $6 + 6$ ), а, можливо, і чотирьох ( $3 + 3 + 3 + 3$ ). Існують роди рослин з двома поліплоїдними рядами. Наприклад, у роду Віка (*Vicia*) види одного ряду мають 12 і 24 хромосоми, де основне число 6, а види другого ряду 14 і 28 хромосом з основним числом 7. У деяких родів, де кратність порушується проміжними числами хромосом, наприклад у роду Скерда (*Sterpis*), різні види мають числа хромосом: 6, 8, 10, 12, 16, 18, 24, 40, 42. У роді Осока (*Саgех*) поліплоїдний ряд варіює від 6 до 56 хромосом, причому зміна від 12 до 48 хромосом є безперервним рядом, в якому кожне число властиве будь-якому виду даного роду. Основними процесами, які могли обумовити походження різних поліплоїдних рядів всередині одного роду, є хромосомні перебудови та гетероплоїдії.

**347. ПОЛІРЕПЛІКОННІСТЬ** – одночасна ініціація великої кількості репліконів, завдяки чому забезпечується висока швидкість реплікації гігантських геномів еукаріот. При зіставленні швидкості поділу клітин дрозофіли протягом перших годин ембріонального розвитку та швидкості синтезу ДНК, було встановлено, що в ядрі має ініціюватися більше 20 000 репліконів. В інших тканинах і при інших умовах число репліконів може бути іншим у залежності від тривалості S-фази клітинного циклу. Розміри репліконів еукаріотичних організмів набагато менші, ніж у бактерій і різні в різних організмів.

У кожній точці початку реплікації формуються дві реплікаційні вилки, які рухаються в протилежних напрямках. Просування вилки припиняється, коли вона зіткнеться з реплікаційною вилкою сусіднього реплікону. У різних умовах може ініціюватися різна кількість точок початку реплікації. Реплікони ініціюються групами по 10-100; так відбувається доти, поки не буде реплікована вся ДНК.

У культурі клітин ссавців тривалість S-фази клітинного циклу становить 6-8 годин, а час завершення синтезу ДНК в одному репліконі дорівнює 45-60 хвилин. Це означає, що не всі реплікони ініціюються одночасно, існує певна черговість ініціації. У різні періоди S-фази активні різні групи репліконів. У ранній S-фазі переважно активуються реплікони, асоційовані з R-дисками метафазних хромосом. Потім синтез відбувається в хроматині G-дисків і центромер, а в пізній S-фазі подвоюється ДНК гетерохроматину.

348. **ПОЛІТЕНІЯ** – один з випадків *ендомітозної поліплоїдії*, коли кількість ДНК і хромонем у межах однієї хромосоми збільшується, але хроматиди при цьому не розходяться, в результаті утворюються велетенські політенні хромосоми.

349. **ПОЛІРИБОСОМА (полісома)** – комплекс із 5-70 рибосом, зв'язаних однією молекулою матричної РНК (мРНК). Кількість рибосом, які входять в полісоми, залежить від довжини мРНК. Рибосоми (полісоми) синтезують поліпептидні ланцюги білка, закодованого молекулою мРНК.

350. **ПОЛІЕМБРІОНІЯ** – розвиток декількох зародків в одній насініні. Розрізняють *справжню поліембріонію*, при якій декілька зародків розвиваються в тому ж самому зародковому мішку, та *несправжню*, коли в одному насінному зачатку формується декілька зародкових мішків з одним зародком у кожному. В свою чергу, справжню поліембріонію поділяють на *гаметофітно-гаметну*, яка спостерігається як при статевому, так і при нестатевому розмноженні, (наприклад, формування зародків з потенційних гамет – синергід і антипод, які запліднюються додатковими сперміями при поліспермії, або утворення в одному зародковому мішку декількох яйцеклітин), і *гаметофітно-спорофітну* (зиготну), коли зигота поділяється на декілька зародків.

351. **ПОПУЛЯЦІЯ** – сукупність особин одного біологічного виду, які заселяють певну територію (ареал), вільно схрещуються між собою та в тій чи іншій мірі ізольовані від інших сукупностей особин. У практичній селекції під популяцією розуміють групу особин, що мають спадково обумовлені відмінності. Популяція буває: *гібридною* – сукупність особин, що спадково розрізняються; її одержують у результаті гібридизації; *природною* – яка сформувалася під дією природних факторів; *ідеальною* – не існує в природі, її параметри використовуються лише в математичних розрахунках популяційної генетики.

352. **ПРАВИЛА ЧАРГАФФА** – система емпірично виявлених правил, що описують кількісні співвідношення між різними типами азотистих основ у ДНК; сформульовані в результаті роботи групи американського біохіміка *Ервіна Чаргаффа* в 1949-1951 рр. Чаргаффу і співробітникам вдалося розділити нуклеотиди ДНК за допомогою паперової хроматографії і визначити точні кількісні співвідношення нуклеотидів різних типів:

1) кількість аденіну (А) дорівнює кількості тиміну (Т), а кількість гуаніну (G) дорівнює кількості цитозину (С):  $A = T, G = C$ . У 1990-х роках із розвитком технології *секвенування ДНК* це правило було підтверджено

2) кількість пуринів у молекулі ДНК дорівнює кількості пиримідинів:  $A + G = T + C$ .

3) Кількість основ з аміногрупами в положенні б дорівнює кількості основ із кетогрупами в положенні б:  $A + C = T + G$ .

4) співвідношення  $(A + T) : (G + C)$  може бути різним у ДНК різних видів. В одних видів переважають пари АТ, в інших - GC.

П.Ч., разом із даними рентгеноструктурного аналізу, відіграли вирішальну роль у розшифровці структури ДНК Дж. Уотсоном і Френсісом Криком.

353. **ПРАЙМЕР** – короткий фрагмент нуклеїнової кислоти (олігонуклеотид), комплементарний ДНК- або РНК-мішені; служить затравкою для синтезу комплементарного ланцюга ДНК-полімеразою (під час реплікації ДНК). Затравка необхідна ДНК-полімеразам для ініціації синтезу нового ланцюга, з 3'ОН-кінця (гідроксильної групи) праймера. ДНК-полімераза послідовно додає до 3'-кінця праймера нуклеотиди, комплементарні матричному ланцюгу.

Під час природної реплікації ДНК праймером для її синтезу є короткий фрагмент РНК (утворюється заново). Такий рибонуклеотидний праймер синтезується ферментами (*праймазою* - у прокариотів, *ДНК-полімеразою* - в еукаріот) і згодом замінюється дезоксирибонуклеотидами полімеразою, що виконує в нормі функції репарації.

Більшість лабораторних методів біохімії і молекулярної біології, які передбачають використання ДНК-полімерази (такі, як секвенування або полімеразна ланцюгова реакція), потребують наявності праймерів, які зазвичай мають довжину від 6 до 50 азотистих основ і є хімічно синтезованими.

354. **ПРЕНАТАЛЬНА ДІАГНОСТИКА** – комплексна передпологова діагностика з метою виявлення патології на стадії внутрішньоутробного розвитку. Дозволяє виявити більше 98% плодів із синдромом Дауна (трисомія 21); близько 99,9% плодів із трисомією 18 (синдромом Едвардса); близько 99,9% плодів із трисомією 13 (синдром Патау), більше 40% порушень розвитку серця та ін. У разі наявності хвороби в плода батьки за допомогою лікаря-консультанта ретельно зважують можливості сучасної медицини і свої власні можливості щодо реабілітації дитини. В результаті сім'я приймає рішення про долю даної дитини і вирішує питання про продовження виношування або про переривання вагітності.

До пренатальної діагностики відноситься визначення батьківства на ранніх термінах вагітності, а також визначення статі плоду.

355. **ПРОКАРІОТИ**, або доядерні - одноклітинні живі організми (бактерії і археї), які не мають (на відміну від еукаріот) оформленого клітинного ядра та інших внутрішніх мембранних органел (таких, як мітохондрії або ендоплазматичний ретикулум, за винятком плоских цистерн у фотосинтезуючих видів, наприклад, у ціанобактерій).

З точки зору біомаси та кількості видів, П. є найбільш представницькою формою життя на Землі. Наприклад, П. у морі становлять 90% від загальної маси всіх організмів і понад 10 мільярдів бактеріальних клітин в одному грамі родючого ґрунту. Відомо близько 3000 видів бактерій і архей, але ця кількість, імовірно, становить менше 1% від усіх існуючих видів у природі.

У 1965 році запропоновано встановлювати ступінь спорідненості різних прокариот на підставі подібності будови їх генів. Цей підхід, *філогенетика*, нині є основним. У кінці ХХ-го століття молекулярні дослідження дали ключову інформацію для розуміння еволюційного минулого прокариотів і

довели парафілетичний (включають лише частину нащадків загального предка) характер цієї групи організмів. Виявилося, що археї, виявлені в 1970-х роках, так само далекі від бактерій, як і від еукаріот, а в деяких випадках навіть ближче до останніх.

Для клітин П. характерна відсутність ядерної оболонки, ДНК упакована без участі гістонів. Тип харчування осмотрофний і автотрофний (фотосинтез і хемосинтез). Єдина велика кільцева (у деяких видів - лінійна) дволанцюгова молекула ДНК, в якій міститься основна частина генетичного матеріалу клітини - *нуклеоїд*, не утворює комплексу з білками-гістонами (хроматину).

П. поділяють на два таксона в ранзі домену (надцарства): бактерії (Bacteria) та археї (Archaea). Нащадками прокаріотичних клітин є органели еукаріотичних клітин - мітохондрії і пластиди.

Вивчення бактерій призвело до відкриття горизонтального переносу генів, описаного в Японії в 1959 році. Цей процес широко поширений серед прокаріот, а також у деяких еукаріот. Відкриття горизонтального переносу генів у П. змусило переглянути уявлення про еволюцію життя. Раніше еволюційна теорія базувалася на тому, що види не можуть обмінюватися спадковою інформацією. П. можуть обмінюватися генами між собою безпосередньо (*кон'югація, трансформація*) а також за допомогою вірусів - бактеріофагів (*трансдукція*).

П. мають прокаріотичний цитоскелет, хоча і більш примітивний, ніж в еукаріот.

356. **ПРОМОТОР** – послідовність нуклеотидів ДНК, що впізнається РНК-полімеразою як стартовий майданчик для початку транскрипції. Промотор відіграє одну з ключових ролей у процесі ініціації транскрипції. П. - регуляторна ділянка ДНК, розташована перед (у напрямку до 5' кінця молекули) відкритою рамкою зчитування гена або на початку оперону, забезпечуючи контроль транскрипції цього гена або оперону. Кожний ген або оперон може мати більш ніж один промотор, які регулюються окремо один від одного, та інші регуляторні ділянки. П. зазвичай включає ряд мотивів (відносно коротких послідовностей нуклеотидів або амінокислот, які слабо змінюються в процесі еволюції і мають певну біологічну функцію), важливих для впізнавання його РНК-полімеразою, зокрема, -10 і -35 елементи у бактерій, ТАТА-бокс в еукаріот.

П. асиметричний, що дозволяє РНК-полімеразі почати транскрипцію в правильному напрямку та вказує на те, який з двох ланцюгів ДНК буде служити матрицею для синтезу РНК. Те, під яким промотором знаходиться ділянка ДНК, яка кодує РНК, відіграє вирішальну роль в інтенсивності експресії цього гена в кожному конкретному типі клітин. За активністю П. поділяють на *конститутивні* (постійний рівень транскрипції) і *індуцибельні* (транскрипція залежить від умов у клітині, наприклад від присутності певних речовин або наявності теплового шоку). Активація П. визначається присутністю набору транскрипційних факторів.

Регуляція рівня транскрипції часто відбувається на стадії ініціації, тобто від зв'язування РНК-полімерази з промотором до початку елонгації.



Зв'язування РНК-полімерази з промотором може блокуватися *білком-репресором*, який фізично закриває промотор або його ділянку; полімераза може потребувати додаткового білку-активатора для успішного зв'язування; ділянка хроматину з промотором може бути недоступною для білків, в тому числі полімерази, при компактній упаковці, наприклад, гетерохроматин еукаріот.

У прокаріотів і еукаріотів будова П. та ініціація транскрипції мають певні особливості:

1. *Прокаріоти*. Типовий бактеріальний П. містить дві послідовності: у положенні 10 (за десять нуклеотидів від старт-кодону АТГ) — послідовність ТАТААТ (*Прибнов-бокс*) та в положенні 35 - послідовність ТТГАСА. Ці послідовності є консервативними, але окремі нуклеотиди можуть варіювати в різних видів і генів. Крім того, такі елементи впізнаються лише сигма-субодиницею РНК-полімерази масою 70 кілодальтон, інші ізоформи впізнають інші послідовності. Поблизу П. можуть бути розташовані інші регуляторні послідовності: оператори, цис-елементи.

Гени бактерій часто об'єднані в *оперони* - групи генів, які кодують певний біохімічний шлях, спільно регулюються і розташовані близько один до одного на хромосомі. Оперони можуть мати один або декілька П. Лактозний оперон, описаний першим, має лише один промотор, завдяки якому транскрибуються три гени. Промоторна ділянка в межах оперону бактерій може частково перекриватися або зовсім не перекриватися з операційною ділянкою цистрона (гена).

П. розпізнається фактором ініціації транскрипції - *сигма-субодиницею РНК-полімерази*. Поки сигма-субодиниця перебуває у комплексі з полімеразою, вона перебирає послідовності ДНК, поки не зіштовхнеться з промотором, до послідовності якого у неї найбільша спорідненість. Від'єднання фактору ініціації від промотору відбувається одночасно з елонгацією транскрипції. П. можуть мати різну «силу», тобто зв'язуватися з РНК-полімеразним комплексом із різною ефективністю. Слабкі П. вимагають додаткових факторів для початку транскрипції. Сила П. також залежить від рівня суперспіралізації бактеріальної ДНК: у разі наявності негативного скручування молекули вона починає плавитись і транскрипція починається швидше. Також часто в регуляції беруть участь білки-регулятори, які можуть прискорювати процес і підвищувати його ефективність (активатори), або уповільнювати (репресори).

2. *Еукаріоти*. Транскрипція еукаріот регулюється схожим з бактеріями чином (за рахунок різних білків-регуляторів), але має відмінності. Гени еукаріот не утворюють оперонів, кожен ген має свій промотор. Еукаріоти мають хроматин, що складається з ДНК і нуклеосом. ДНК і нуклеосоми можуть піддаватися хімічній модифікації, яка впливає на рівень транскрипції. Крім того, в регуляції промоторів еукаріот беруть участь інші ділянки ДНК, такі як енхансери, сайленсери, інсулятори, граничні елементи.

Клітини еукаріот мають три класи РНК-полімераз, кожен з яких має власні промотори і механізми ініціації транскрипції. Транскрипцію мРНК

здійснює РНК-полімераза II разом із набором білкових факторів транскрипції. Також для процесу транскрипції еукаріот необхідна взаємодія з регуляторними послідовностями, розташованими від точки старту транскрипції - проксимальними послідовностями, енхансером, сайленсером, інсуляторами, граничними елементами.

У клітині, крім РНК-полімерази II, є ще дві РНК-полімерази, що транскрибують рРНК (за це відповідальна РНК-полімераза I), а також некодуєчі РНК (такі, як тРНК і 5sРНК), них транскрибує РНК-полімераза III). Група промоторів РНК-полімерази III містить ТАТА-бокси.

Послідовності та особливості регуляції багатьох II. різних живих організмів нині добре вивчені. Ці знання широко застосовуються при створенні біоінженерних генетичних конструкцій (плазмід, векторів). Для експресії продукту в клітинах бактерій або еукаріот може бути використаний як II., характерний для цієї групи організмів, знайдений у геномі, так і промотор, наприклад, вірусу, яким заражають даний організм. Класичними прикладами бактеріальних оперонів з відомою регуляцією промоторів прокаріотів є: лактозний II., триптофановий II., арабінозний II., ГАМК-оперон, галактозний оперон. Добре вивченими II. еукаріотів є GAL1 - промотор у дріжджів, індукцибельний тетрацикліновий промотор TRE.

**357. ПРОНУКЛЕУСИ** – гаплоїдні ядра зиготи. У процесі запліднення в яйцеклітині формуються два клітинних ядра - чоловіче і жіноче. Жіноче ядро (жіночий пронуклеус) утворюється з генетичного матеріалу яйцеклітини і несе «материнські» хромосоми. Чоловіче ядро (чоловічий пронуклеус) утворюється з ядра сперматозоїда, що проник в яйцеклітину та несе «батьківські» хромосоми. Чоловічий II. не є гомологічним ядру сперматозоїда, оскільки після проникнення в яйцеклітину ядро сперматозоїда руйнується (ядерна оболонка розчиняється, хроматин деконденсується, білки-протаміни ядерного хроматину чоловічого походження видаляються і замінюються білками-гістонами материнського походження, ядерна оболонка вибудовується заново з матеріалу яйцеклітини). II. утворюються на деякій відстані один від одного, але незабаром починають зближення. У низки видів тварин (наприклад, в аскарид) зближення II. відбувається по спіралеподібній траєкторії і позначається виразом «танець пронуклеусів». Після зближення II. відбувається об'єднання хромосом матері та батька в єдиний генотип ембріону.

Лише в небагатьох груп тварин (наприклад, у голкошкірих, в тому числі в класичного об'єкту ембріології - морського їжака) об'єднання хромосом відбувається в формі злиття II. у загальне ядро зиготи (з утворенням загальної ядерної оболонки) - *синкаріон*. У більшості тварин (і людини) злиття II. не спостерігається: після зближення чоловічого та жіночого II. їх ядерні оболонки розчиняються, і хромосоми вишиковуються в метафазну пластинку першого клітинного поділу зиготи. Таким чином, у зиготі об'єднання материнських і батьківських хромосом відбувається в формі утворення спільної метафазної пластинки.

358. **ПРОТООНКОГЕН** – звичайний ген, який може стати онкогеном через мутації або підвищення експресії. Більшість П. кодують білки, які регулюють клітинний ріст і диференціювання. П. часто залучені до шляху передачі сигналу і до регуляції мітозу, зазвичай через свої білкові продукти. Після активації (яка відбувається внаслідок мутації самого П. або інших генів) протоонкоген стає онкогеном і може спричинити утворення пухлини.

П. може стати онкогеном шляхом незначної модифікації його природної функції. Існують три основних шляхи активації: 1) *мутація* всередині П., яка: змінює структуру білка, підвищує активність білка (ферменту), при якій втрачається регуляція експресії відповідного гена; 2) *підвищення концентрації білка* шляхом: підвищення експресії гена (порушення регуляції експресії); підвищення стабільності білка, збільшення періоду його життя і, відповідно, активності в клітині; дуплікації гена (хромосомна перебудова), в результаті чого концентрація білка в клітині подвоюється; 3) *транслокація* (хромосомна перебудова), яка викликає: підвищення експресії гена в нетипових клітинах або в нетиповий час експресію постійно активного гібридного білка. Такий тип перебудови в стовбурових клітинах кісткового мозку, що діляться, призводить до лейкемії у дорослих.

Мутації в мікроРНК також можуть призводити до активації П. Дослідження показали, що малі молекули РНК довжиною 21-25 нуклеотидів - *мікро-РНК*, контролюють експресію генів шляхом зниження їх активності. Антизмістовні мРНК теоретично можуть бути використані для блокування дії онкогенів.

359. **ПРОЦЕСИНГ ДНК** – явище видалення з геному війкових інфузорій інтронів і внутрішніх елімінованих послідовностей *IES* (internal eliminated segments) та перестановка кодуючих нуклеотидних послідовностей під час дозрівання макронуклеусу; нагадує альтернативний сплайсінг.

Одноклітинні організми класу *Ciliata* містять два сорти ядер: диплоїдний *мікронуклеус* (відноситься до зародкового шляху) та соматичний *макронуклеус*. У мікронуклеусі містяться гени, відділені протяжними ділянками міжгенної ДНК (ці ділянки складають до 95% від усієї геномної ДНК). Кодуючі частини (MES) цієї ДНК розділені інтронами та IES-послідовностями, останні на 70-100% складаються з А-Т пар. Таких IES в геномі налічується 100-200 тисяч. Кодуючі частини MES мікронуклеарної ДНК перемішені, тому гени в мікронуклеусі неактивні.

Під час дозрівання макронуклеусу в інфузорій відбувається видалення IES і внутрішньогенних послідовностей без синтезу РНК. Більш того, відбувається перебудова фрагментів MES. Наприклад, у гені мікронуклеусу, що кодує ДНК-полімеразу в *Oxytricha nova* та складається з 45 ділянок, перемішаних між собою та орієнтованих в протилежних напрямках, під час дозрівання ДНК макронуклеусу кодуючі послідовності MES вишуковуються в потрібному порядку від 1 до 45.

360. **ПРОЦЕСИНГ РНК** - дозрівання новосинтезованої молекули РНК до її функціонально активної форми. Залежно від типу РНК (матричні, рибосомні, транспортні, малі ядерні) їх попередники піддаються різним послідовним

модифікаціям. Наприклад, попередники матричних РНК (пре-мРНК) піддаються *кепуванню, сплайсингу, поліаденілуванню, метилуванню* та іноді *редагуванню* з утворенням зрілої мРНК, з якої в цитоплазмі буде зчитуватися інформація про амінокислотну послідовність білків (трансляція). П. зазнають не лише мРНК, а й багато видів некодуючих РНК, транспортна РНК та рибосомна РНК.

Дозрівання пре-мРНК відбувається після її зчитування з ДНК-матриці у лабораторних умовах (*in vitro*), коли стадії процесингу мРНК вивчають поступово, незалежно одна від одної. Але за умов *in vivo*, у живих клітинах, процесинг мРНК відбувається безпосередньо під час транскрипції в складі РНК-полімеразного комплексу. Тому коректним терміном для дозрівання мРНК є термін «*ко-транскрипційна модифікація*».

П. пре-мРНК до зрілої мРНК відбувається безпосередньо в складі РНК-полімеразного комплексу в ядрі. Синтез мРНК виконує *РНК-полімераза II*. До її С-кінцевого домену приєднуються фактори, що діють на різних стадіях дозрівання транскрипту. Оскільки П. відбувається безпосередньо під час синтезу молекули РНК, а сплайсинг відбувається одразу після синтезу сплайс-сайтів, то пре-мРНК транскрипт для більшості генів багатоклітинних організмів можна назвати умовною теоретичною молекулою, яка не існує як така *in vivo*. Однак можливі варіанти сплайсингу поза РНК-полімеразним комплексом.

П. складається з послідовних етапів модифікації незрілої РНК: *кепування, поліаденілування, сплайсинг, редагування*.

*Кепування* - приєднання до 5'-кінця транскрипту одного чи двох модифікованих нуклеотидів (7-метилгуанозин) через незвичний для РНК 5'-5'-трифосфатний місток за допомогою ферменту, що приєднує кеп ([англ. mRNA-capping enzyme](#)), та гуаніл-N7-метилтрансферази, а також метилування залишків рибози двох перших нуклеотидів. Процес кепування відбувається під час синтезу молекули пре-мРНК. Кепування захищає 5'-кінець первинного транскрипту від дії рибонуклеаз, які специфічно розрізають фосфодиефірні зв'язки в напрямку 5'→ 3'. Функції кепу та пов'язаних з ним білків: 1) участь у сплайсингу; 2) участь у процесингу 3'-кінця мРНК; 3) експорт мРНК із ядра; 4) захист 5'-кінця транскрипту від екзонуклеаз; 5) участь в ініціації трансляції.

*Поліаденілування*. Після відрізання транскрипту від РНК-полімеразного комплексу до молекули пре-мРНК з 3'-кінця додається хвіст з багатьох залишків аденіну, звідки походить і назва реакції. Сигнал поліаденілування (поліА- чи polyA-сигнал, іноді polyA-сайт) закодований у гені, і, відповідно, зчитується *РНК-полімеразою II* у пре-мРНК. Фермент *полі(А)-полімераза* приєднує до 3'-кінця транскрипту від 100 до 200 залишків аденілової кислоти. Поліаденілування здійснюється за наявності сигнальної послідовності 5'AAUAAA-3' на 3'-кінці транскрипта, за якою слідує 5'-CA-3'. Друга послідовність є сайтом розрізання. PolyA-полімераза синтезує хвіст довжиною в 100–200 аденінових нуклеотидів. Довжина polyA-хвоста має важливе значення для контролю кількості білків, що будуть синтезовані з цієї

РНК, та варіює між різними видами. Так, у людини в середньому додається 250–300 аденінів, а у дріжджів — 70-80.

*Сплайсинг.* Після поліаденілування мРНК піддається сплайсингу, в ході якого видаляються *інтрони* (ділянки, які не кодують білки), а *екзони* (ділянки, що кодують білки) зшиваються та утворюють єдину молекулу. Сплайсинг каталізується великим нуклеопротейдним комплексом - *сплайсосомою*, що складається з білків і *малих ядерних РНК*. Більшість пре-мРНК можуть піддаватися сплайсингу різними шляхами, при цьому утворюються різні зрілі мРНК, що кодують різні послідовності амінокислот (*альтернативний сплайсинг*).

*Редагування.* Редагування РНК - процес, під час якого інформація, що міститься в молекулі РНК, змінюється шляхом хімічної модифікації азотистих основ. Так, мРНК еукаріотів піддаються посттранскрипційному метилуванню. Найпоширенішою модифікацією є метилування залишків аденіну по положенню N6 з утворенням N6-метиладенозину (*т6А*). Цей процес каталізують ферменти *N6-аденозинметилтрансферази*, які розпізнають залишки аденіну в консенсусних послідовностях GAC (70% випадків) і AAC (30% випадків). Відповідні *деметилази* інгібують зворотній процес *деметилування*. З огляду на оборотність і динамічність процесу метилування мРНК, а також підвищену концентрацію т6А в довгих екзонах і навколо стоп-кодонів, припускають, що метилування мРНК виконує регуляторну функцію.

**361. ПРОФАЗА МЕЙОЗУ** – розрізняють *профазу I (PI)* і *профазу II (PII)* мейозу. Профаза I (PI) – перша стадія редукційного поділу мейозу, під час якої відбувається кон'югація гомологічних хромосом і обмін їх частинами (кросинговер). PI – найбільш тривала фаза першого поділу, що складається з п'яти фаз, які тривають одна за одною і межі між якими є умовними: *лептотена* (лептотема), *зиготена* (зиготема), *пахітена* (пахінема), *диплотена* (диплонема), діакінез. Профаза II мейозу (PII) – перша стадія другого (мітотичного) поділу мейозу, яка є або дуже нетривалою, або зовсім відсутня.

**362. ПРОФАЗА МІТОЗУ** – перша стадія мітозу, під час якої збільшується об'єм ядра; хромосоми, що складаються з двох скручених одна навколо одної хроматид, скорочуються, потовщуються, краще забарвлюються специфічними барвниками. Під час пізньої П.м. відбувається взаємне розкручування хроматид за рахунок збільшення діаметру хромосом під час їх обертання у великий завиток, що забезпечує чітку морфологічну диференціацію хромосом: помітно, що вони складаються з двох паралельних, тісно зчеплених хроматид, з'єднаних центромерою. Протягом пізнього мітозу поступово зменшується в розмірах і зникає ядерце; ядерна оболонка розкладається на окремі сегменти, утворюючи при цьому дрібні міхурці і цистерни, розсіяні в цитоплазмі. В кінці цієї стадії починає формуватися мітотичний апарат.

363. **ПСЕВДОГЕНИ** – нефункціональні аналоги структурних генів, які втратили здатність кодувати білок і не експресуються в клітині. Термін «псевдоген» був вперше запропонований у 1977 році. Деякі П. здатні копіюватися з мРНК за принципом зворотної транскрипції і включатися у хромосоми; такі послідовності називаються *процесованими псевдогенами*, або *ретропсевдогенами*, вони також нефункціональні. Псевдогени походять від звичайних функціональних генів, проте втрачають здатність експресії у результаті мутацій (поява стоп-кодонів, зсув рамки зчитування і т. п.

Кількість процесованих псевдогенів (ретропсевдогенів) у середньому більше, ніж предкових функціональних генів. Іноді кількість процесованих псевдогенів може суттєво перевершувати кількість відповідних функціональних генів. Одним із прикладів є сімейство *Alu-повторів*, що містять характерний сайт рестрикції *AluI*-ендонуклеази.

Аналіз генетичної послідовності П. і порівняння їх з предковими генами використовується при вивченні родинних зв'язків між різними видами живих істот та їх походження.

364. **ПСЕВДОДОМІНУВАННЯ** – експресія рецесивного алеля в разі його поодинокого, гемізіготного стану або внаслідок делеції ділянки з домінантним алелем у гетерозиготи.

365. **ПУФИ ХРОМОСОМ** – широкі зони (здуття) велетенських хромосом, що чергуються із звуженнями. Являють собою активні частини політенних хромосом, де відбувається синтез РНК. Сукупність П. відповідає набору активних (що функціонують) генів у клітині на даній стадії її диференціювання. Виникнення П. пов'язане з деспіралізацією структурних одиниць хромосоми - *хромонем*. У більшості випадків П. утворюються в межах одного диска, але зустрічаються складні П., що включають від 4 до 20 дисків. Великі П. із складною структурою називаються *кільцями Бальбіані*.

Утворення П. детально вивчено у представників двокрилих комах (комар-дергун, дрозофіла). На різних стадіях розвитку їх личинок відбувається закономірна зміна розміщення П. на тих самих хромосомах. Це свідчить про те, що окремі ділянки хромосом функціонують відносно незалежно. Показано, що в П. відбувається біосинтез ДНК, посилюється синтез мРНК і білків. Вивчення динаміки утворення П. дозволяє зрозуміти, як той самий хромосомний набір, принципово подібний у всіх клітинах організму, бере участь у диференціюванні різних клітинних систем.

Утворення П. контролюється переважно генетичними, але також фізіологічними та іншими чинниками. Виникнення нових П. у результаті мутацій, під впливом гормонів, температури та інших чинників дає можливість експериментаторам дослідити механізм управління клітинним розвитком і диференціюванням багатоклітинних організмів. Схожа з П. картина спостерігається в хромосомах типу «лампових щіток», які виявляються при утворенні яйцеклітин у птахів, риб, плазунів і земноводних. У такій хромосомі окремі ділянки сильно деспіралізуються, утворюючи петлі з підвищеною функціональною активністю (синтез РНК і білка).

## **P**

366. **РЕКОМБІНАЦІЯ** – перерозподіл генетичного матеріалу (ДНК або РНК) шляхом розриву і з'єднання різних молекул, що призводить до появи нових комбінацій генів або інших нуклеотидних послідовностей. У широкому сенсі слова включає не тільки рекомбінацію між молекулами ДНК, але і перекомбінацію (сортування) генетичного матеріалу на рівні цілих хромосом або ядер, а також обмін плазмідами між клітинами. Р., поряд з реплікацією ДНК, транскрипцією РНК і трансляцією білків, відноситься до фундаментальних, таких, що рано виникли в процесі еволюції, процесів.

Основними типами Р. є: гомологічна, сайт-специфічна, транспозиційна, незаконна.

*Гомологічна рекомбінація* - спарювання комплементарних основ, тому вона вимагає протяжної гомології між послідовностями, що рекомбінуються. Г.р. призводить до обміну рівними частинами гомологічних молекул. У живих організмах вона відбувається: 1) при кросинговері в ході мейозу для урізноманітнення комбінацій генів, зокрема, при формуванні гамет; 2) при репарації дволанцюгових розривів хромосом, в тому числі для продовження реплікації в разі зупинки вилки реплікації у еукаріот, бактерій і архей; 3) при горизонтальному перенесенні генів бактерій і вірусів.

*Сайт-специфічна рекомбінація* - тип рекомбінації, яка відбувається за локусом, оточеним двома специфічними мотивами з інвертованими повторами (рекомбінаційними сайтами) в межах дуже коротких ділянок гомології (30-200 п.н.). З цими сайтами і зв'язуються білки, що забезпечують рекомбінацію. Зазвичай ці мотиви однакові, але не завжди. С.р. забезпечує: 1) інтеграцію (включення) ДНК помірних фагів (наприклад, фага лямбда) у хромосоми бактерій; 2) інверсію окремих ділянок ДНК у хромосомах бактерій і бактеріофагів і в плазмидах дріжджів; 3) перебудови в послідовностях ДНК, що кодують імуноглобуліни (V (D) J-рекомбінація).

*Транспозиція* - велика група рекомбінаційних процесів, що відбуваються при переміщенні транспозонів - підвиду мобільних генетичних елементів.

*Незаконна рекомбінація* – всі рекомбінаційні процеси, що відбуваються без гомології між молекулами ДНК. Найбільш вивчений приклад - репарація дволанцюгових розривів з негомологічним об'єднанням кінців.

367. **РЕКОН** – елементарна одиниця генетичної рекомбінації; найменший структурний елемент гену (цистрону), який вже не поділяється в процесі кросинговеру, а функціонує в ньому як єдине ціле. Рекон-одиниця рекомбінації, яка складається з декількох або одного нуклеотиду ДНК.

368. **РЕПАРАЦІЯ** – особлива функція клітин, яка полягає в здатності виправляти хімічні пошкодження та розриви в молекулах ДНК, пошкоджених при нормальному біосинтезі ДНК у клітині або в результаті впливу фізичних чи хімічних реагентів. Здійснюється спеціальними ферментними системами клітини. Низка спадкових хвороб (наприклад, пігментна ксеродерма) спричинені порушеннями систем репарації.

Початок вивченню Р. покладено роботами *Альберта Кельнера* (США), який в 1948 році виявив явище *фотореактивації* - зменшення пошкодження біологічних об'єктів, спричинене ультрафіолетовими (УФ) променями, при подальшій дії яскравим видимим світлом (світлова репарація). *Р. Сетлоу, К. Руперт* (США) незабаром встановили, що фотореактивація - фотохімічний процес, що триває за участю спеціального ферменту та призводить до розщеплення димерів тиміну, які утворилися в ДНК при поглинанні УФ-кванту. Пізніше, при вивченні генетичного контролю чутливості бактерій до УФ-світла та іонізуючих випромінювань, була виявлена *темнова репарація* - властивість клітин ліквідувати пошкодження в ДНК без участі видимого світла. Механізм темної репарації опромінених УФ-світлом бактеріальних клітин експериментально підтверджений в 1964 році *Ф. Ханавальтом* і *Д. Петіджонном* (США). Було показано, що в бактерій після опромінення відбувається вирізання пошкоджених ділянок ДНК із зміненими нуклеотидами та ресинтез ДНК в утворених прогалинах.

Системи Р. існують не тільки в мікроорганізмів, але також у клітинах тварин і людини, де вони вивчаються на культурах тканин. Відоме спадкове захворювання людини - *пігментна ксеродерма*, при якій порушена репарація. *Томас Ліндаль, Азіз Шанкар, Пол Модріч* отримали Нобелівську премію з хімії 2015 року за дослідження в галузі вивчення методів репарації ДНК. *Джерелами пошкодження ДНК* є: ультрафіолетове випромінювання, радіація, хімічні речовини, помилки реплікації ДНК, апуринація (відщеплення азотистих основ від цукрофосфатного остову), дезамінування (відщеплення аміногрупи від азотистої основи).

*Основними типами пошкодження ДНК* є: пошкодження поодиноких нуклеотидів, пошкодження пари нуклеотидів, дволанцюгові та одноланцюгові розриви ДНК, утворення поперечних зшивок між основами одного ланцюга або різних ланцюгів ДНК.

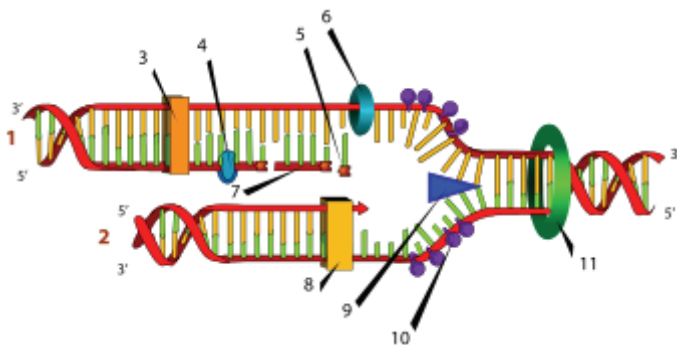
Кожна із систем Р. включає наступні компоненти: *ДНК-хеліказа* - фермент, «що впізнає» хімічно змінені ділянки в ланцюзі і здійснює розрив ланцюга поблизу пошкодження; *екзонуклеаза* - фермент, що видаляє пошкоджену ділянку; *ДНК-полімераза* - фермент, що синтезує відповідну ділянку ланцюга ДНК замість вилученого; *ДНК-лігаза* - фермент, який замикає останній фосфодиефірний зв'язок у полімерному ланцюзі, тим самим відновлюючи її безперервність.

*Типи Р.* У бактерій відомі три ферментні репараційні системи: пряма, ексцизійна і постреплікативна. В еукаріот до них додається ще Mismatch (див. Місметч-репарація) і SOS-репарація.

**369. РЕПЛІКАЦІЯ ДНК** (від лат. Replicatio - відновлення) - процес синтезу дочірньої молекули дезоксирибонуклеїнової кислоти на матриці батьківської молекули ДНК. Під час подальшого поділу материнської клітини кожна дочірня клітина отримує по одній копії молекули ДНК, яка є ідентичною ДНК вихідної материнської клітини. Цей процес забезпечує точну передачу генетичної інформації з покоління в покоління. Р. ДНК здійснює складний



ферментний комплекс, що складається з 15-20 різних білків, - *реплісома*, ключовим ферментом якого є *ДНК-полімераза* (рис.12).



**Рис.12.-** Схематичне зображення процесу реплікації: 1 – запізнілий ланцюг; 2 – лідируючий ланцюг; 3 – ДНК-полімераза ( $pol\alpha$ ); 4 – ДНК-лігаза; 5 – РНК-праймер; 6 – праймаза; 7 – фрагмент Оказакі; 8 – ДНК-полімераза ( $pol\sigma$ ); 9 – хеліказа; 10 – білки, що зв'язують одноланцюгову ДНК; 11 – топоізомераза

Кожна молекула ДНК складається з одного ланцюга початкової батьківської молекули і одного знову синтезованого ланцюга. Такий механізм реплікації називається *напівконсервативним*. Нині цей механізм вважається доведеним завдяки дослідом *Метью Мезельсона* і *Франкліна Сталя* (1958 р). Ланцюги молекули ДНК розходяться, утворюють вилку реплікації, кожний із них стає матрицею, на якій синтезується новий комплементарний ланцюг. У результаті утворюються дві нові двоспиральні молекули ДНК, ідентичні батьківській молекулі.

Регуляція Р. здійснюється в основному на етапі *ініціації*, який починається зі строго певної ділянки - *сайту ініціації реплікації*, при цьому відбувається розплітання подвійної спіралі ДНК і формується *реплікаційна вилка* - місце безпосередньої Р. У кожному сайті може формуватися одна або дві реплікаційні вилки в залежності від того, чи є Р. одно- або двобічною. Більш поширена двоспрямована Р. Через деякий час після початку реплікації в електронний мікроскоп можна спостерігати *реплікаційне вічко* - ділянка хромосоми, де ДНК вже реплікована, оточена більш протяжними ділянками нереплікованої ДНК. Реплікаційна вилка рухається зі швидкістю близько 100 000 пар нуклеотидів за хвилину в прокаріотів і 500-5000 - в еукаріот.

Ферменти (хеліказа, топоізомераза) і ДНК-зв'язуючі білки розплітають ДНК, утримують матрицю в розведеному стані та обертають молекулу. Правильність реплікації забезпечується точною відповідністю комплементарних пар основ і активністю ДНК-полімерази, здатної розпізнати і виправити помилку. Р. у прокаріотів здійснюється кількома різними ДНК-полімеразами: *ДНК-полімераза I* діє на запізнілий ланцюг для видалення РНК-праймерів і дореплікації очищених місць; *ДНК полімераза III* - основний фермент реплікації ДНК, який здійснює синтез лідируючого ланцюга ДНК і фрагментів Оказакі при синтезі запізнілого ланцюга. Далі відбувається закручування синтезованих молекул за принципом суперспіралізації і подальша компактизація ДНК. Синтез енерговитратний.

Процес Р. є: 1) *матричним* - послідовність синтезованого ланцюга ДНК однозначно визначається послідовністю материнського ланцюга відповідно до принципу комплементарності; 2) *напівконсервативним* - один ланцюг молекули ДНК, що утворилася в результаті реплікації, є знову синтезованим, інший - материнським; 3) *відбувається в напрямку від 5'-кінця нової молекули до її 3'-кінця*; 4) *напівбезперервний* - один із ланцюгів ДНК синтезується безперервно, інший - у вигляді набору окремих коротких фрагментів (фрагментів Оказакі); 5) починається з певних ділянок ДНК - сайтів ініціації реплікації *ori* (англ. *origin*).

370. **РЕПЛИКОН** – ділянка ДНК, яка містить сайт ініціації реплікації і реплікується із цього сайту. Геноми бактерій зазвичай представляють собою один Р., тому що реплікація всього геному є наслідком тільки одного акта ініціації реплікації. Геноми еукаріот (а також їх окремі хромосоми) складаються з великої кількості самостійних Р., що значно скорочує сумарний час реплікації окремої хромосом. У бактеріальних клітинах, окрім хромосомної ДНК, містяться плазміди, які представляють собою окремі Р. У плазмід існують свої механізми контролю копійності: вони можуть забезпечувати синтез як однієї копії плазміди за клітинний цикл, так і тисяч копій.

371. **РЕПЛИСОМА** – мультиферментний комплекс в бактеріальній реплікативній вилці, який здійснює процес напівконсервативної реплікації; містить ДНК-полімерази та інші білки.

372. **РЕПРЕСІЯ ФЕРМЕНТІВ** – пригнічення синтезу будь-якого ферменту в присутності певної (порогової) кількості продукту, утвореного в ланцюзі метаболічних реакцій за його участю. Ефект Р.ф. вперше встановлений групою Ж. Моно в 1953 році при аналізі синтезу триптофансинтетази (гени *trpA* і *trpB* *E.coli*), пригніченого в умовах надлишку триптофану.

373. **РЕПРЕСОП** – ДНК-зв'язуючий або РНК-зв'язуючий білок, який пригнічує експресію одного або декількох генів шляхом зв'язування з оператором або сайленсером. ДНК-зв'язуючий Р. блокує прикріплення РНК-полімерази до промотора, запобігаючи таким чином транскрипцію генів у мРНК. РНК-зв'язуючий Р. зв'язується з мРНК і запобігає трансляцію мРНК в білок. Це блокування експресії генів називається *репресією* (див. Репресія ферментів).

Р. - фактор транскрипції, який регулює один або більше генів, зменшуючи швидкість транскрипції. Білки-репресори кодуються *регуляторними генами*. Р. зв'язуються з ділянками ДНК на початку гену - *операторами*, тим самим запобігаючи зв'язуванню з ним РНК-полімерази та синтезу нею мРНК. Іноді *індуктор* - молекула, що сигналізує початок експресії гена, може взаємодіяти із Р., змушуючи його відділитися від ДНК-оператора та дозволити синтез мРНК. Корепресори, навпаки, зв'язуються з Р., примушуючи їх щільніше зв'язуватися з ДНК, ще більше пригнічуючи транскрипцію. Р., який зв'язується з корепресором, називається *апорепресором* (неактивним репресором). Одним з типів апорепресора є *триптофановий*

*репресор*. Описаний механізм репресії є типом механізму зворотного зв'язку, оскільки він дозволяє відбуватися транскрипції за наявності певного індуктора (індукторів).

У геномі еукаріотів є ділянки ДНК, відомі як *сайленсери*. Ці послідовності ДНК зв'язуються з Р. для часткового або повного пригнічення експресії гена. Сайленсери можуть бути розташовані дещо вище або нижче відносно промотора гена. Р. також можуть мати два місця зв'язування: одне - в районі сайленсера та одне - промотора. Це призводить до того, що хромосома приймає форму петлі та промоторна область і район сайленсера знаходяться в безпосередній близькості.

**374. РЕСИНТЕЗ ВИДІВ** – експериментальне відтворення алополіплоїдних видів, що існують у природних умовах, на основі рекомбінації геномів інших видів. Процес Р.в. полягає в схрещуванні можливих для даного алополіплоїда (*див.* Алополіплоїдія) вихідних форм і подальшого природного або індукованого подвоєння числа хромосом в одержаного гібрида (амфідиплоїда). Таким шляхом були ресинтезовані кілька видів рослин. Найбільш яскравим прикладом Р.в. є відтворення м'якої пшениці шляхом схрещувань *Triticum thaouidar* (AA, 2n=14, дика двоостиста однозернянка), *Aegilops speltoides* (BB, 2n = 14, егілопс спельтоїдний) і *Aegilops squarrosa* (DD, 2n = 14, егілопс відтопирений) за наступною схемою: AA × BB → AB → (подвоєння кількості хромосом) → AABB (2n = 28, дика двозернянка) × DD × ABD → (подвоєння кількості хромосом) → AABBDD (2n = 42, *Triticum aestivum*). Отриманий алогексаплоїд ідентичний підвиду гексаплоїдної пшениці *Triticum spelta*, легко схрещується з ним, а також зі звичайними сортами м'якої пшениці.

**375. РЕСТРИКТАЗИ** – *див.* Ендонуклеази рестрикції. Р. - частина складної системи рестрикції-модифікації, що використовується бактеріальними клітинами для регуляції вмісту та активності ДНК у клітині. Відкриття Р. у 1970-х роках разом з розробкою способів секвенування ДНК послужило основним поштовхом для розвитку генетичної інженерії.

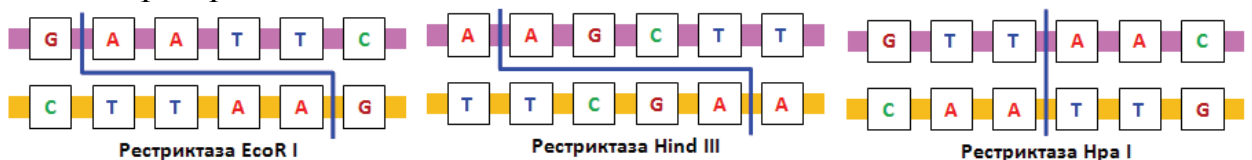
Виділяють три основні типи (або класи) Р., сайти впізнавання для яких можуть бути симетричними (паліндромними) або несиметричними: 1) *Р. першого типу* (наприклад, EcoK *Escherichia coli* K12) впізнають певну послідовність нуклеотидів і розрізають дволанцюгову молекулу ДНК неподалік від цієї послідовності в довільній точці; саме місце розрізу не є строго специфічним (після утворення комплексу з ДНК фермент неспецифічно взаємодіє з віддаленою областю ДНК або пересувається вдовж ланцюга ДНК); 2) *Р. другого типу* (наприклад, EcoRI, XbaI) впізнають певну послідовність і розрізають подвійну спіраль ДНК у певній фіксованій точці всередині цієї послідовності. Р. цього типу впізнають паліндромні послідовності, які мають центральну вісь і зчитуються однаково в обидві сторони від осі симетрії; 3) *Р. третього проміжного типу* (наприклад, EcoPI) впізнають потрібну послідовність і розрізають дволанцюгову молекулу ДНК, відступивши на певне число нуклеотидних пар від її кінця (або в декількох точках на різній відстані від сайту впізнавання). При цьому утворюються фрагменти ДНК або з рівними (тупими) кінцями, або з

виступаючими (липкими) 5'- або 3'-кінцями. Ці Р. впізнають асиметричні сайти.

Нині виділено понад три тисячі Р. Понад шістсот із них доступні у вигляді комерційних препаратів і повсякденно використовуються в лабораторіях для модифікації ДНК і вирішення генно-інженерних задач. У практичній молекулярній біології найчастіше використовуються Р II типу, сайтом впізнавання для яких у більшості випадків є паліндром. Всі Р. II типу -  $Mg^{2+}$ -залежні.

**376. РЕСТРИКЦІЙНИЙ САЙТ (ділянка впізнавання)** - коротка послідовність нуклеотидів у молекулі ДНК, яка розпізнається ферментом ендонуклеазою рестрикції-модифікації (рестриктазою). Рестриктаза зв'язується з молекулою ДНК у точці розташування Р.с. і перерізає ланцюг нуклеотидів всередині сайту (**рис.13**) або в безпосередній близькості від нього.

Ферменти рестрикції вироблені бактеріями в процесі еволюції з метою руйнування чужорідної ДНК, здатної проникнути всередину клітини і викликати її трансформацію. Розмір Р.с. різних рестриктаз становить зазвичай 4-6 нуклеотидів. Кількість азотистих основ в сайті відповідає його частоті в геномі. Сайти зазвичай паліндромні, тобто читаються однаково з обох сторін, або містять інвертовані повтори. Р.с. у ДНК самої бактерії замасковані за допомогою метилювання залишків А і С; це здійснює *ДНК-метилтрансфераза* - модифікуюча частина комплексу рестрикції-модифікації. Наприклад, фермент рестрикції EcoRI розпізнає послідовність GAATTC з інвертованим повтором і перерізає ланцюг між нуклеотидами G і A, залишаючи на кінцях ділянки AATT, що перекриваються. Нижче на малюнках приведені Р.с. і лінії розрізу ланцюга нуклеотидів для кількох відомих рестриктаз.



**Рис.13.** – Найвідоміші види рестриктаз

Бактерія *Escherichia coli*      бактерія *Haemophilus influenzae*      бактерія *Haemophilus parainfluenzae*  
Сайти рестрикції важливі для спрощення введення цільових генів у різні конструкції, наприклад, плазміди. Характерною рисою плазмід, що використовуються в генетичній інженерії, є наявність *полілінкера* - короткого сегмента з множинними (близько 20) різними Р.с.

**377. РЕТИНОБЛАСТОМА** – злоякісна пухлина ока, що розвивається переважно в дитячому віці з тканин ембріонального походження. Пік захворюваності припадає на другий рік життя. Майже всі випадки захворювання виявляються до 5-річного віку. Найчастіше Р. обумовлена генетично (якщо дитина успадковує аутосомно-домінантний мутантний алель гена Rb1, то друга мутація, яка відбувається вже в ретинобласті, веде до утворення пухлини) та спостерігається в кожному наступному поколінні. Нині частота захворюваності на Р. збільшилася майже в два рази відносно

кінця дев'яностих років минулого століття. За наявності Р. спостерігаються і супутні вроджені вади - ущелини піднебіння, вади серця, дитячий гиперостоз, інші аномалії розвитку. Генетична форма хвороби сприяє розвитку онкологічних захворювань інших органів. Р. може локалізуватися на будь-якій ділянці сітківки.



**Рис.14.** – Дитина, хвора на ретинобластому

Випадки, коли в батьків, хворих на Р., народжуються здорові діти, складають досить невеликий відсоток від загальної кількості дітей у таких сім'ях. Р. буває односторонньою (**рис.14**) або двосторонньою. Двостороння форма найчастіше носить спадковий характер.

378. **РЕТРОВІРУСИ** – сімейство РНК-вірусів, що заражають переважно хребетних. Найбільш відомим, що активно вивчається, представником Р. є вірус імунодефіциту людини.

Після інфікування клітини Р. у цитоплазмі починається синтез вірусного ДНК-геному з використанням віріонів РНК в якості матриці. Всі Р. використовують для реплікації свого геному механізм зворотної транскрипції: вірусний фермент зворотна транскриптаза (або ревертаза) синтезує одну нитку ДНК на матриці вірусної РНК, а потім вже на матриці синтезованої нитки ДНК добудовує другу, комплементарну їй нитку. Утворюється дволанцюгова молекула ДНК, яка інтегрується в хромосомну ДНК клітини під час клітинного поділу, коли немає ядерної оболонки, (винятком є ВІЛ, ДНК якого активно проникає в ядро) і далі служить матрицею для синтезу молекул вірусних РНК. Ці РНК виходять з клітинного ядра і в цитоплазмі клітини упаковуються в вірусні капсиди, здатні інфікувати нові клітини.

За однією з гіпотез, Р. походять від *ретротранспозонів* - рухливих ділянок геному еукаріот (див. Ретротранспозон).

379. **РЕТРОТРАНСПОЗОНИ** (мобільні генетичні елементи першого типу) - генетичні елементи, здатні самовідтворюватися в геномі; є компонентами ДНК багатьох еукаріотичних організмів.

Р. є підкласом *транспозонів*. Р. широко поширені в рослин, де вони часто є важливим компонентом ядерної ДНК. У кукурудзи 49-78% геному складається з Р., у пшениці близько 90% геному представлені повторюваними послідовностями, з них 68% - елементами, що переміщуються. У ссавців практично половина геному (45-48%) складається з транспозонів або залишків транспозонів. Приблизно 42% геному людини складається з Р., близько 2-3% - з ДНК-транспозонів.

380. **РЕЦИПРОКНІ (взаємні) СХРЕЩУВАННЯ** – схрещування між двома формами, коли кожна з них в одному випадку виступає в якості

материнської, а в іншому – в якості батьківської форми:  $AA \times aa$  (пряме схрещування);  $aa \times AA$  (зворотне схрещування). Р.с. ефективне лише тоді, коли розвиток будь-якої ознаки контролюється цитоплазмою; тоді між реципрокними гібридами будуть спостерігатися відмінності: ознака буде передаватися тільки в тому схрещуванні, де материнською формою є форма з генетично активною цитоплазмою. Від вибору материнської форми часто залежить процент утворення гібридного насіння при внутрішньовидових і віддалених схрещуваннях.

381. **РИБОСОМИ** – дрібні сферичні частки, розміщені на мембранах ендоплазматичної сітки або вільно в гіалоплазмі клітини; складаються на 50% з РНК, на 50% - з білка. Р. - головні виробники білка, який направляється з них по каналах ендоплазматичної сітки в усі органели та ядро клітини. В Р. відбувається укладка активованих амінокислот у поліпептидний ланцюг у відповідності з генетичною інформацією, яку несе мРНК. Р., пов'язані з ендоплазматичною сіткою, продукують білка значно більше, ніж рибосоми, вільно розміщені в гіалоплазмі.

382. **РИБОНУКЛЕАЗИ (РНК-ази)** – ферменти-нуклеази, що каталізують деградацію РНК. Р. класифікують на *ендорибонуклеази* та *екзорибонуклеази*.

Р. різних класів виявлені в усіх живих організмах. Це вказує на той факт, що розщеплення РНК є давнім і дуже важливим процесом. Р. відіграють важливу роль у дозріванні молекул РНК всіх типів, особливо мРНК і не кодуєчих РНК. Р. також відіграють ключову роль у багатьох біологічних процесах, наприклад, при ангиогенезі, обумовлюють неможливість самозапилення в деяких квіткових рослин. Система деградації РНК є першим етапом захисту проти РНК-вірусів, а також більш тонких клітинних систем імунітету, наприклад, РНК-інтерференції.

Деякі ендорибонуклеази розпізнають і розрізають певні послідовності нуклеотидів одноланцюгових РНК; подібні властивості мають рестриктази - нуклеази, що розрізають дволанцюгові ДНК. Основними типами ендорибонуклеаз є: РНК-аза Н, РНК-аза А, РНК-аза І, РНК-аза ІІ, РНК-аза Р та інші.

Рибонуклеаза Н (скорочено РНК-аза Н) є родиною ферментів, які каталізують розщеплення РНК. Членів родини РНК-ази Н можна зустріти майже в усіх організмах, від бактерій і архей до еукаріот. Родина ділиться на пов'язані групи рибонуклеазами Н1 і Н2. Геном людини кодує як Н1, так і Н2. Рибонуклеаза людини Н2 є комплексом, що складається з трьох субодиниць, мутації в будь-якій із них є генетичними причинами рідкісного захворювання, відомого як *синдром Айкарді-Гутьєса*. Крім того, РНКазо Н1-подібні ретровірусні рибонуклеазні Н-домени зустрічаються в багатодомених білках зворотної транскриптази, які кодується ретровірусами, такими як ВІЛ, і є необхідними для реплікації вірусу. Основними типами екзорибонуклеаз є: полінуклеотидфосфорилаза, РНК-аза ІІ, РНК-аза Т та інші.

383. **РИБОНУКЛЕЙНОВА КИСЛОТА (РНК)** – макромолекула, що міститься в клітинах всіх живих організмів і відіграє важливу роль в кодуванні,

прочитанні, регуляції і вираженні генів. РНК складається з довгого ланцюга, в якій кожна ланка називається *нуклеотидом*. Кожен нуклеотид складається з *азотистої основи, цукру рибози і фосфатної групи*. Послідовність нуклеотидів дозволяє РНК кодувати генетичну інформацію. Всі клітинні організми використовують РНК (мРНК) для програмування синтезу білків.

Клітинні РНК утворюються під час *транскрипції*, тобто синтезу РНК на матриці ДНК, що здійснюється спеціальними ферментами - *РНК-полімеразами*. Потім матричні РНК (мРНК) беруть участь в процесі *трансляції* - синтезі білка на матриці мРНК за участю рибосом. Інші РНК після транскрипції піддаються хімічним модифікаціям, і після утворення вторинної і третинної структур виконують функції, що залежать від типу РНК.

Деякі високоструктуровані РНК беруть участь у синтезі білка клітини, наприклад, *транспортні РНК* служать для впізнавання кодонів і доставки відповідних амінокислот до місця синтезу білка, а *рибосомні РНК* служать структурною та каталітичною основою рибосом. Однак функції РНК у клітинах не обмежуються їх роллю в трансляції. Так, *малі ядерні РНК* беруть участь у сплайсингу еукаріотичних матричних РНК та інших процесах.

*Матрична (інформаційна) РНК* - РНК, яка служить посередником при передачі інформації, закодованої у ДНК, до рибосом. Кодуюча послідовність мРНК визначає послідовність амінокислот поліпептидного ланцюга білка. Однак переважна більшість РНК не кодують білок. Ці некодуєчі РНК можуть транскрибуватися з окремих генів (наприклад, *рибосомальні РНК*) або бути похідними інтронів. Класичні, добре вивчені типи *некодуєчих РНК* - це *транспортні РНК* (тРНК) і рРНК, які беруть участь в процесі трансляції. Існують також класи РНК, відповідальні за регуляцію генів, процесинг мРНК та інші ролі. Крім того, існують і молекули некодуєчих РНК, здатні каталізувати хімічні реакції, такі, як розрізання інших молекул РНК або лігування («зшивання») двох РНК-фрагментів. За аналогією з білками, здатними каталізувати хімічні реакції - ензимами (ферментами), каталітичні молекули РНК називаються *рибозимами*. Молекули РНК входять до складу деяких ферментів (наприклад, теломерази).

У живих клітинах виявлено кілька типів РНК, які можуть зменшувати ступінь експресії гена при комплементарності мРНК до самого гена. *Мікро-РНК* (21-22 нуклеотиди в довжину) винайдені в еукаріот і впливають через механізм *РНК-інтерференції*. При цьому комплекс мікро-РНК і ферментів може призводити до метилювання нуклеотидів у ДНК промотора гена, що служить сигналом для зменшення активності гена. При використанні іншого типу регуляції мРНК, комплементарна мікро-РНК деградує. Однак є і міРНК, які збільшують, а не зменшують експресію генів. *Малі інтерферуєчі РНК* (міРНК, 20-25 нуклеотидів) часто утворюються в результаті розщеплення вірусних РНК, але існують і ендogenous клітинні міРНК; вони також діють через РНК-інтерференцію за схожими з мікро-РНК механізмами.

*Антизмістовні РНК* широко поширені в бактерій, більшість із них пригнічує вираження генів, але деякі активують експресію. Діють



антизмістовні РНК, приєднуючись до мРНК, що призводить до утворення дволанцюгових молекул РНК, які деградуються ферментами. В еукаріот виявлені високомолекулярні, *мРНК-подібні молекули РНК*, що не кодують білків. Ці молекули також регулюють експресію генів. В якості прикладу можна навести Xist, яка приєднується та інактивує одну з двох X-хромосом самок ссавців. Крім ролі окремих молекул в регуляції генів, *регуляторні елементи РНК* можуть формуватися в 5' і 3'-нетрансльованих ділянках мРНК. Ці елементи можуть діяти самостійно, запобігаючи ініціації трансляції, або приєднувати білки, наприклад, феритин або малі молекули, наприклад, біотин.

Геноми низки вірусів складаються з РНК, у них вона відіграє роль, яку у вищих організмів виконує ДНК. На підставі різноманітності функцій РНК в клітині була висунута гіпотеза, згідно з якою РНК - перша молекула, яка була здатна до самовідтворення в добіологічних системах.

Нуклеотиди РНК складаються з цукру - *рибози*, до якої в положенні 1' приєднана одна з основ: аденін, гуанін, цитозин або урацил. *Фосфатна група* поєднує рибози в ланцюжок, утворюючи зв'язки з 3' -атомом вуглецю однієї рибози та 5'-атомом іншої. Фосфатні групи при фізіологічному рН негативно заряджені, тому РНК - поліаніон. РНК транскрибується як полімер чотирьох основ: (аденіну (А), гуаніну (G), урацила (U) і цитозину (С), але в «зрілій» РНК є багато модифікованих основ і цукрів.

«Робоча» форма одноланцюгової молекули РНК, як і у білків, часто має *третинну структуру*, яка утворюється на основі елементів вторинної структури за допомогою водневих зв'язків всередині однієї молекули. Більшість типів РНК (наприклад, рРНК і мРНК) у клітині функціонують у вигляді комплексів з білками, які асоціюють з молекулами РНК після їх синтезу або (в еукаріот) експорту з ядра в цитоплазму. Такі РНК-білкові комплекси називаються *рибонуклеопротейновими комплексами* або *рибонуклеопротейдами*.

**384. РНК МАТРИЧНА (мРНК, синонім - інформаційна РНК, іРНК)** - РНК, що містить інформацію про первинну структуру (амінокислотну послідовність) білків. мРНК синтезується на основі ДНК під час транскрипції, після чого, в свою чергу, використовується в ході трансляції як матриця для синтезу білків. Тим самим мРНК відіграє важливу роль у «проявленні дії» (експресії) генів. Довжина типової зрілої мРНК складає від декількох сотень до декількох тисяч нуклеотидів.

Зріла мРНК складається з декількох ділянок, що розрізняються за функціями: 1) «5'-кеп»; 2) 5'-нетрансльована область; 3) область, яка транслюється; 4) 3'-нетрансльована область; 5) 3'-поліаденіновий «хвіст».

*5'-кеп* (від англ. Cap - шапочка) - модифікований гуанозіновий нуклеотид, який додається на 5'- (передній) кінець незрілої мРНК. Ця модифікація дуже важлива для впізнавання мРНК при ініціації трансляції, а також для захисту від 5'-нуклеаз - ферментів, що руйнують ланцюги нуклеїнових кислот з незахищеним 5'-кінцем.



*Кодуючі області* складаються з *кодонів* - розміщених безпосередньо один за одним послідовностей з трьох нуклеотидів, кожна з яких відповідає в генетичному коді певній амінокислоті або початку і кінцю синтезу білка. Кодуючі області починаються із *старт-кодону* і закінчуються одним із трьох *стоп-кодонів*. Зчитування послідовності кодонів і збірка на її основі послідовності амінокислот синтезованої молекули білка здійснюється рибосомами за участю транспортних РНК у процесі трансляції. На додаток до кодування білків, частини кодуючих областей можуть служити керуючими послідовностями. Наприклад, вторинна структура РНК в деяких випадках визначає результат трансляції.

*Нетрансльовані області* - ділянки РНК, розташовані до *старт-кодону* і після *стоп-кодону*, які не кодують білок. Вони називаються *5'-нетрансльована область* і *3'-нетрансльована область*, відповідно. Ці області транскрибуються в складі того ж самого транскрипту, що і кодуюча ділянка. Нетрансльовані області мають кілька функцій у життєвому циклі мРНК, включаючи регуляцію стабільності мРНК, локалізації мРНК, ефективності трансляції. Стабільність мРНК може контролюватися *5'-* і/або *3'-* областю через різну чутливість до ферментів, які відповідають за деградацію РНК (РНКаз), і регуляторні білки, що прискорюють або уповільнюють деградацію.

Довга (часто декілька сотень нуклеотидів) послідовність аденинових основ, присутня на *3'-* «хвості» мРНК еукаріотів, синтезується ферментом *поліаденілатполімеразою*. У вищих еукаріот полі (А)-хвіст додається до транскрибованої РНК, яка містить специфічну послідовність AAUAAA. Важливість цієї послідовності можна побачити на прикладі мутації в гені людського 2-глобіну, яка змінює AAUAAA на AAUAAG, що призводить до недостатньої кількості глобіну в організмі.

мРНК еукаріотів піддаються *посттранскрипційному метилюванню*. Найбільш поширеною модифікацією є метилювання залишків аденозину за положенням N6 з утворенням *N6-метиладенозину* (m6A). Цей процес каталізують ферменти *N6-аденозінметилтрансферази*, які розпізнають залишки аденозину в консенсусних послідовностях GAC (70% випадків) і AAC (30% випадків). Відповідні деметилази каталізують зворотний процес деметилювання. З огляду на оборотність і динамічність процесу метилювання мРНК, а також підвищену концентрацію m6A в довгих екзонах і навколо *стоп-кодонів*, припускають, що метилювання мРНК виконує регуляторну функцію.

Відмінностями між про- та еукаріотами є також наявність сплайсингу мРНК та особливості її транспорту. Через те, що еукаріотичні транскрипція і трансляція просторово розділені, еукаріотичні мРНК мають бути виведені з ядра в цитоплазму. Зрілі мРНК розпізнаються за наявністю модифікацій і залишають ядро через ядерні пори, в цитоплазмі мРНК утворює нуклеопротейні комплекси - *інформосоми*, в складі яких транспортується до рибосоми. Більшість мРНК містять сигнали, які визначають їх локалізацію. В

нейронах мРНК повинна транспортуватися з тіла нейронів в дендрити, де трансляція відбувається у відповідь на зовнішні подразники.

Оскільки прокаріотична мРНК не потребує обробки і транспортування, трансляція рибосоною може початися негайно після транскрипції. Отже, можна сказати, що трансляція у прокаріотів поєднана з транскрипцією і відбувається ко-транскрипційно. Еукаріотична ж мРНК повинна бути оброблена і доставлена з ядра в цитоплазму, і тільки тоді може бути трансльована рибосоною. Трансляція може відбуватися як на рибосомах, що перебувають в цитоплазмі у вільному вигляді, так і на рибосомах, асоційованих зі стінками ЕПР. Таким чином, в еукаріот трансляція не поєднана безпосередньо з транскрипцією.

Оскільки в прокаріотів транскрипція поєднана з трансляцією, прокаріотична клітина може швидко реагувати на зміни в навколишньому середовищі шляхом синтезу нових білків, тобто регуляція відбувається переважно на рівні транскрипції. В еукаріот через необхідність процесингу і транспорту мРНК відповідь на зовнішні стимули займає більше часу. Тому синтез їх білка інтенсивно регулюється на посттранскрипційному рівні. Не всяка зріла мРНК трансльовується, оскільки в клітині існують механізми регуляції експресії білків на посттранскрипційному рівні, наприклад, *РНК-інтерференція*. Деякі мРНК містять два тандемних термінаторних кодони (стоп-кодони); часто це кодони різного типу на кінці кодуєчої послідовності.

мРНК називають *моноцистронною*, якщо вона містить інформацію, необхідну для трансляції тільки одного білка (один цистрон). *Поліцистронна мРНК* кодує декілька білків. Гени (цистроны) в такій мРНК розділені інтергенними, некодуєчими послідовностями. Поліцистронна мРНК характерна для прокаріотів і вірусів, в еукаріот велика частина мРНК є моноцистронною. Поліцистронна мРНК міститься в еукаріот у мітохондріях.

Крім *первинної структури* (послідовності нуклеотидів), мРНК має *вторинну структуру*. На відміну від ДНК, вторинна структура якої заснована на міжмолекулярній взаємодії (подвійна спіраль ДНК утворена двома лінійними молекулами, з'єднаними між собою по всій довжині водневими зв'язками), вторинна структура мРНК заснована на внутрішньо молекулярних взаємодіях (лінійна молекула «складається», і водневі зв'язки виникають між різними ділянками тієї ж молекули). Прикладами вторинної структури можуть служити *стебло-петля* і *псевдовузол*. Вторинні структури в мРНК служать для регуляції трансляції. Наприклад, вставка в білки незвичайних амінокислот, селенометіоніну і піролізину, залежить від стебла-петлі, розташованої в 3'-нетрансльованій області. Псевдовузли служать для програмованої зміни рамки зчитування генів. Також вторинна структура служить для уповільнення деградації певних мРНК. У вірусних мРНК складні вторинні структури (IRES) направляють трансляцію, не залежну від впізнавання кепа і факторів ініціації трансляції.

Різні мРНК мають різну тривалість життя (стабільність). У клітинах бактерій молекула мРНК може існувати від кількох секунд до понад годину, а в клітинах ссавців - від декількох хвилин до декількох днів. Чим більша

стабільність мРНК, тим більше білка може бути синтезовано з даної молекули. Обмежений час життя мРНК клітини дозволяє швидко змінювати синтез білка у відповідь на нові потреби клітини. Після деякого часу, що визначається її нуклеотидною послідовністю, зокрема, довжиною поліаденинової ділянки на 3'-кінці молекули, мРНК руйнується на окремі нуклеотиди за участю РНКаз.

**385. РНК РИБОСОМАЛЬНА (рРНК)** – кілька молекул РНК, що становлять основу рибосоми. Основним призначенням рРНК є здійснення трансляції - зчитування інформації з мРНК за допомогою адапторних молекул тРНК і каталіз утворення пептидних зв'язків між приєднаними до тРНК амінокислотами.

Рибосомна РНК становить велику частку (до 80%) всієї клітинної РНК. Така кількість рРНК вимагає інтенсивної транскрипції кодуючих її генів, що забезпечується великою кількістю їхніх копій: у еукаріот налічується від кількох сотень (~ 200 у дріжджів) до десятків тисяч (для різних ліній бавовника) генів, організованих в масиви тандемних повторів. У людини гени, що кодуєть рРНК, також організовані в групи тандемних повторів, розташованих в центральних областях короткого плеча 13, 14, 15, 21 і 22-ої хромосом.

Рибосомні РНК синтезуються *РНК-полімеразою I* у вигляді довгої молекули перед-рибосомальної РНК, яка розрізається на окремі РНК, що становлять основу рибосом. У бактерій і архей початковий транскрипт зазвичай включає 16S, 23S і 5S рРНК, між якими знаходяться послідовності, що видаляються в процесі обробки пре-рРНК. В еукаріот 18S, 5.8S і 25/28 рРНК ко-транскрибуються РНК-полімеразою I, тоді як ген 5S рРНК транскрибується *РНК-полімеразою III*.

В еукаріот місця зосередження генів, що кодуєть рРНК, зазвичай добре помітні в ядрі клітини завдяки скупченню навколо них субодиниць рибосом, самозбірка яких там і відбувається. Ці скупчення добре фарбуються цитологічними барвниками і називаються *ядерце*. Наявність ядерця характерна не для всіх фаз клітинного циклу: при поділі клітини в профазі ядерце дисоціює, оскільки синтез рРНК призупиняється, та знову утворюється в кінці телофази при відновленні синтезу рРНК.

Ген рРНК - один з найконсервативніших (найменш варіабельних) генів. Тому систематичне положення організму і час розходження (дивергенції) із близькими видами можуть бути визначені на підставі аналізу подібностей і відмінностей в послідовності рРНК.

**386. РНК ТРАНСПОРТНА (тРНК)** – рибонуклеїнова кислота, функцією якої є транспортування амінокислот до місця синтезу білка. Має типову довжину від 73 до 93 нуклеотидів і розміри близько 5 нм. тРНК також беруть безпосередню участь в нарощуванні поліпептидного ланцюга, приєднуючись (в комплексі з амінокислотою) до кодону мРНК і забезпечуючи необхідну для утворення нового пептидного зв'язку конформацію комплексу. Для кожної амінокислоти існує своя тРНК.

тРНК є одноланцюговою РНК, однак у функціональній формі має конформацію «листка конюшини». У ній виділяють 4 частини, які виконують різні функції. Перша частина - акцепторне «стебло», утворене двома комплементарно з'єднаними кінцевими частинами; складається з 7 пар основ. 3'-кінець цього стебла трохи довший; він формує одноланцюгову ділянку, яка закінчується послідовністю ССА з вільною ОН-групою. До цього кінця приєднується амінокислота. Три інші частини є комплементарно спареними послідовностями нуклеотидів, які закінчуються неспареними ділянками, що утворюють петлі. Середня частина складається з п'яти пар нуклеотидів і містить в центрі своєї петлі антикодон. Амінокислота ковалентно приєднується до 3'-кінця молекули за допомогою специфічного для кожного типу тРНК ферменту *аміноацил-тРНК-синтетази*. На ділянці С знаходиться антикодон, відповідний амінокислоті.

тРНК синтезуються звичайною РНК-полімеразою в прокариотів і РНК-полімеразою III в еукаріотів. Транскрипти генів тРНК піддаються багатостадійному процесингу, який врешті-решт призводить до формування типової для тРНК просторової структури. Процесинг тРНК включає 5 ключових етапів: 1) видалення 5'-лідерної нуклеотидної послідовності; 2) видалення 3'-кінцевої послідовності; 3) додавання послідовності ССА на 3'-кінець; 4) вирізання інтронів (в еукаріот і архей); 5) модифікація окремих нуклеотидів.

Після закінчення дозрівання еукаріотичні тРНК повинні бути перенесені в цитоплазму, де вони беруть участь у біосинтезі білка. Транспорт тРНК здійснюється за участю транспортного фактора *експортіна t* (Los1 у дріжджів), який розпізнає характерну вторинну і третинну структуру зрілої тРНК: короткі двоспиральні ділянки і правильно процесовані 5'- і 3'-кінці. Такий механізм забезпечує експорт з ядра тільки зрілих тРНК. Імовірно, експортін 5 може бути допоміжним білком, здатним переносити тРНК через ядерні пори поряд з експортіном t.

**387. РНК-ПОЛІМЕРАЗА** – фермент, який здійснює синтез молекул РНК. У вузькому сенсі, РНК-полімеразою зазвичай називають ДНК-залежні РНК-полімерази, що здійснюють синтез молекул РНК на матриці ДНК, тобто здійснюють транскрипцію. Ферменти класу РНК-полімераз дуже важливі для функціонування клітини, тому вони є в усіх організмах і в багатьох вірусів. Хімічно РНК-полімерази є *нуклеотидил-трансферазами*, що полімеризують рибонуклеотиди на 3'-кінці ланцюга РНК.

РНК-полімераза була відкрита незалежно *Семом Вайссом* і *Джерардом Хурвіц* у 1960 році. Нобелівська премія з хімії в 2006 році була присуджена *Роджеру Корнбергу* за отримання точних зображень молекул РНК-полімерази в різні моменти процесу транскрипції.

РНК-полімераза починає транскрипцію з особливих ділянок ДНК, які називаються *промоторами* і синтезує ланцюжок РНК, комплементарний відповідній частині нитки ДНК. Процес нарощування молекули РНК нуклеотидами називається *елонгацією*. У клітині РНК-полімераза може збирати ланцюги з більш ніж 2,4 млн. елементів (наприклад, таку довжину

має повний ген білка дистрофіну). РНК-полімераза завершує формування ланцюга РНК, коли зустрічає в ДНК специфічну послідовність - *термінатор*.

РНК-полімераза синтезує такі різновиди РНК: 1) матричну РНК (мРНК) - шаблон для синтезу білків у рибосомах; 2) некодуючі РНК або «РНК-ген» - великий клас генів, що кодують РНК, на яких не може бути побудований білок. Найвідоміші представники цього класу - транспортна РНК (тРНК) і рибосомна РНК (рРНК), які самі беруть участь в процесі синтезу білка. Однак починаючи з пізніх 90-х років ХХ століття було виявлено багато інших РНК-генів. Це дало можливість припустити, що РНК-гени відіграють більшу роль в клітині, ніж було прийнято вважати раніше; 3) транспортна РНК (тРНК), що переносить амінокислоти до зростаючого на рибосомі білкового ланцюжку під час процесу трансляції; 4) рибосомна РНК (рРНК), що входить до складу рибосоми; 5) мікроРНК, яка регулює активність генів; 6) каталітична РНК, що має властивості ферментів.

РНК-полімераза здійснює синтез з нуля. Це можливо внаслідок того, що взаємодія початкового нуклеотиду гена і РНК-полімерази дозволяє їй закріпитися на ланцюжку і обробляти наступні нуклеотиди. Це частково пояснює, чому РНК-полімераза зазвичай починає транскрипцію з аденозинтрифосфатів (АТФ), за яким слідує ГТФ, УТФ і потім СТФ. На відміну від ДНК-полімерази РНК-полімераза має також геліказну активність.

**388. РНК-ПРАЙМЕР (РНК-заправка, RNA primer)** - короткий олігонуклеотид довжиною 10-15 нуклеотидів, який синтезується *РНК-праймазою*, приєднується до запізнілого ланцюга з інтервалом в 200 п.н. і служить в якості стартової молекули в синтезі фрагментів Оказакі. Після синтезу сусідніх фрагментів Оказакі РНК-п. видаляється *ДНК-полімеразою* (репараційна функція 5'-3'-екзонуклеази) та заміщується ДНК. Розриви між сегментами ДНК потім ковалентно закриваються *ДНК-лігазою*.

**389. РОДОВІД** – сукупність даних, що описують походження тих чи інших сімей від інших родин. Найчастіше це поняття використовується для позначення родоводу людини. Р. також використовуються в сільськогосподарському та декоративному тваринництві, в садівництві. Для запису Р. людей найчастіше використовується родове (генеалогічне) дерево.

**390. РОЗСАДНИКИ (В СЕЛЕКЦІЇ)** – початкові ланки селекційного процесу, в яких здійснюється той чи інший етап вивчення та оцінки селекційного матеріалу. В селекційній роботі використовуються наступні типи Р.:

1. **Гібридний Р.** вихідного матеріалу, в якому висіваються і вивчаються гібридні покоління  $F_1$ ,  $F_2$ ,  $F_3$ , відбувається добір і відносна генетична стабілізація елітних рослин для закладки селекційного Р. Якщо в гібридизації використані гомозиготні батьківські форми, добір у гібридному Р. починається в  $F_2$ , якщо гетерозиготні – в  $F_1$ . З метою порівняння в цьому Р. висівають батьківські форми гібридних комбінацій.

2. **Селекційний** – наступна після гібридного Р. ланка селекційного процесу, в якому проводиться первинна порівняльна оцінка та добір кращих потомств окремих елітних рослин для подальшого вивчення і розмноження.

Всі оцінки номерів в селекційному питомнику проводяться в порівнянні зі стандартом (районованим сортом); Р. може включати до 500 і більше селекційних номерів.

**3. Інфекційний Р.**, в якому на основі використання провокаційного (інфекційного) фону здійснюється оцінка селекційного матеріалу за стійкістю до певного захворювання або шкідника. Інфекційний Р. закладається на ізолюваних від інших посівів ділянках або в теплицях.

**4. Колекційний Р.** вихідного матеріалу (сорти з колекції, сорти і номери інших науково-дослідних інститутів), в якому проводиться первинне вивчення вихідного селекційного матеріалу з метою виділення кращих зразків, які потім включаються в гібридизацію. Всі сорти і форми, оцінені за своїми властивостями та ознаками в колекційному Р., порівнюються за цими ознаками та властивостями зі стандартом (районованим у даній зоні кращим сортом), який висівається через кожні 10-20 номерів. Всього в колекційному Р. може оцінюватися від 150 до 300 номерів. Елітні рослини, відібрані безпосередньо в Р., залучаються в подальшу селекційну проробку в селекційному Р. Всі номери в колекційному Р. висіваються в одноразовій повторності.

Р. вихідного матеріалу є колекційний і гібридний Р., а при використанні в селекції індукованого мутагенезу – і Р. мутантних форм (М<sub>Г</sub>М<sub>З</sub>).

**4. Контрольний Р.**, в якому контролюється правильність добору елітних рослин в попередніх Р. селекційного процесу. Контролем служить стандарт - районований для даної зони сорт. Оцінка селекційних номерів проводиться за врожайністю, продуктивністю рослин і її елементів, біохімічними та технологічними показниками тощо. Кожний номер висівається на ділянці площею від 2-5 до 10-15 м<sup>2</sup> у 3-4 кратній повторності, чим забезпечується більш ефективна оцінка номерів.

**391. РОЗЩЕПЛЕННЯ** – поява різноманітних форм організмів у гібридних поколіннях в результаті рекомбінації і розділення в процесі мейозу алельних і неалельних генів батьківських форм та ознак, що контролюються ними. Кожному схрещуванню відповідає власна формула Р. за фенотипом і генотипом, яка залежить від типу взаємодії між генами і від кількості генів, за якими розрізняються форми, що схрещуються.

## С

**392. САМОНЕСУМІСНІСТЬ** – явище нездатності перехреснозапильних рослин до самозапліднення внаслідок пригнічення росту власних пилоквих трубок. Такі рослини будуть безнасіними, якщо на їхні квітки не потрапить пилок із сусідніх (неспоріднених) рослин.

Перша згадка в літературі про С. з'явилася в працях німецького ботаніка *I. Кельрейтера*, який опублікував в 1765 році повідомлення про С. у коров'яку (*Verbascum pheoniceum*). Поширення С. серед рослин і її роль у регуляції

перехресного розмноження в рослинних популяціях були усвідомлені в ХХ столітті після перевідкриття законів Г. Менделя і народження нової біологічної дисципліни - генетики.

Більша частина квіткових рослин, формуючи двостатеві квітки та маючи функціонально активний пилок і яйцеклітини, нездатна до самоzapлiднення. У пилку (пилкових трубках) та тканинах маточки квіток активними є гени *S*., продукти взаємодії яких ведуть до зупинки росту пилкових трубок і їх руйнування.

Розрізняють два типи контролю *S*.: гаметофітний і спорофітний.

При *гаметофітній несумісності* реакція пилку - зупинка росту пилкових трубок - визначається його генотипом за генами несумісності, яких може бути один або два, кожен із серією множинних алелей. Цей тип характерний для родин *Solanaceae* (томат, паслін), *Rosaceae* (яблуня, троянда), *Fabaceae* (боби) та ін.

При *спорофітній несумісності* реакція пилку визначається генотипом диплоїдної рослини, на якій він утворюється, тобто залежить від взаємодії алелей генів несумісності. При цьому алелі можуть проявляти домінування або бути кодомінантними. Цей тип несумісності контролює один ген із серією множинних алелей і характерний для родин *Brassicaceae* (капуста, редька), *Asteraceae* (скерда).

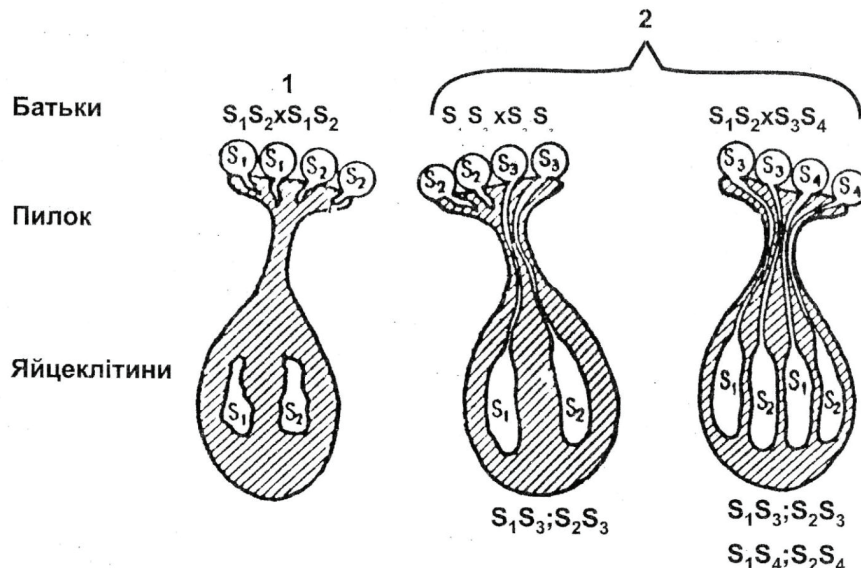
Як при гаметофітній, так і при спорофітній несумісності запліднення неможливо, якщо взаємодіють однакові алелі пилку і маточки, та стає можливим, якщо взаємодіють різні алелі одного (при моногенному контролі) або двох генів (при дигенному контролі).

Сформульовані наступні принципи функціонування системи гаметофітної *S*.: а) в пилковому зерні і тканині маточки активні ті ж самі фактори (гени), що контролюють синтез субстанцій, що розпізнають один одного; б) експресія генів несумісності здійснюється незалежно в гаплоїдній пилковій трубці та диплоїдній тканині маточки; в) результативне запилення можливо, якщо алелі несумісності в пилкової трубки і тканині маточки різні, якщо ж вони однакові, то ріст пилкової трубки пригнічується незалежно від того, чи отримано пилкове зерно з квітки власної рослини або будь-якої іншої, яка має той самий алель несумісності; г) в популяціях всі рослини гетерозіготни по алеліям несумісності; д) чинники (гени), відповідальні за *S*. і внутрішньопопуляційну перехресну несумісність, ті ж самі; е) гени несумісності представлені серіями множинних алелей, кожен алель отримує свій порядковий номер по мірі їх відкриття. Локус несумісності (локус - місце локалізації певного гена в хромосомі) був позначений буквою *S* (*self-incompatibility*), а його алелі - буквою *S* з індексами: *S*<sub>1</sub>, *S*<sub>2</sub>, *S*<sub>3</sub> і т. д.

*S*. широко використовується в селекції, оскільки садівники давно помітили, що якщо висадити в саду дерева тільки одного сорту, наприклад, зерняткові (яблуня, груша), то такі сади виявляються безплідними. Для того, щоб сад був плодоносним, необхідно вирощувати в ньому одночасно два або більшу кількість сортів. Отже, *S*., контролюючи перехресне запилення у рослин, перешкоджає гомозиготизації генів і запобігає негативним

наслідкам, які виникають у потомстві родинних схрещувань. *S*. дозволяє зберігати в рослинних популяціях високий рівень гетерозиготності генів, підтримуючи на певному рівні ефект гетерозису (гібридну потужність), дозволяючи рослинам краще адаптуватися до різноманітних умов середовища. Гени *S*. використовуються при отриманні гібридних сортів. Інформація про поширення конкретних генів (алелей) *S*. потрібна при закладці садових плантацій.

393. ***S*-АЛЕЛИ** – алелі гена *S*, що контролюють самонесумісність у рослин; представлені серією множинних алелей із незалежною дією. Якщо схрестити дві рослини, в яких всі чотири алелі різні (наприклад,  $S_1S_2$  і  $S_3S_4$ ), то в потомстві отримуємо чотири групи нащадків:  $S_1S_3$ ,  $S_1S_4$ ,  $S_2S_3$ ,  $S_2S_4$  (рис.). Якщо ж у рослин, що схрещуються, є один загальний алель, то в потомстві виявляються дві інтрастерильні та інтерфертильні групи. Наприклад, схрещування  $S_1S_2$  і  $S_1S_3$  дає потомство  $S_1S_3$ ,  $S_2S_3$ , оскільки пилкові трубки з алелем  $S_1$  не беруть участі в утворенні зигот (несумісні) (рис.15).



**Рис.15.** - Явище несумісності перехреснозапильних квіткових рослин

При гаметофітній однолокусній несумісності типу *Nicotiana* в популяціях підтримується величезна різноманітність алелей. Кількість *S*-алелей, що дорівнює 45, описана в популяції енотери (*Oenothera organensis*) чисельністю всього 500 рослин. Можлива кількість алелей у конюшини *Trifolium pratense* і *T. repens* складає близько 400. Мінімальна кількість *S*-алелей у популяції не може бути менше трьох; у цьому випадку ефективність перехресного запилення буде дуже невисокою. Наприклад, при рівній частоті трьох алелей у популяції частка сумісних варіантів перенесення пилку не перевищуватиме 1/3.

394. **САЙЛЕНСЕР** (англ. *Silencer*) - послідовність ДНК, з якою зв'язуються білки-репресори (фактори транскрипції). Зв'язування білків-репресорів із *S*. призводить до зниження або до повного пригнічення синтезу РНК ферментом ДНК-залежною РНК-полімеразою. *S*. можуть перебувати на відстані до 2500 пар нуклеотидів від промотора.



395. **САЙЛЕНСИНГ** – здатність клітини пригнічувати експресію певного гена. Все більшого поширення набувають лабораторні методи С. генів для розробки лікування онкологічних, інфекційних і нейродегенеративних захворювань вибірково пригніченням певних генів уражених тканин.

396. **САЙТ** – ділянка молекули ДНК, білка і т. п.

397. **САМОФЕРТИЛЬНІСТЬ** – здатність рослин формувати нормальне виповнене насіння при самозапиленні.

398. **САНТИМОРГАН**, або **МОРГАНІДА** (скорочено: сМ) - одиниця виміру генетичних відстаней між поліморфними фрагментами геному (локусами або маркерами), яка визначена як відстань, на якій імовірність рекомбінації генів в мейозі становить 1%. Назва була дана *Альфредом Генрі Стуртевантом* в честь його вчителя *Томаса Ханта Моргана*.

Кількість базових пар, яким відповідає С., широко варіює по всьому геному - різні райони хромосоми мають різну схильність до перехрестів. Один С. відповідає приблизно одному мільйону пар основ організму людини. Маркери, розділені по 15 кб (кілобаз) ДНК (15 тисяч нуклеотидів), мають очікуваний рівень перехрестів 1% на покоління. *Несинтенні гени* (гени, розташовані на різних хромосомах) по суті відокремлені, тому відстані в сМ до них не застосовуються.

399. **САРКОМА РАУСА ВІРУС** – онкогенний вірус, що викликає злоякісні пухлини у курей. Вивчення механізму трансформації клітини, тобто перетворення її з нормальної у ракову, привело в 1970 році до відкриття американськими вченими *Г. Теминим* і *Д. Балтимором* явища *зворотної транскрипції*. С.Р.в. містить фермент *зворотну транскриптазу* - ДНК-полімераза, яка спочатку синтезує ланцюг ДНК, використовуючи як матрицю одну з ідентичних молекул вірусної РНК, а потім на ланцюзі ДНК - другий, комплементарний ланцюг. У результаті утворюється дволанцюгова ДНК, здатна вбудуватися в хромосому клітини-хазяїна. Такий процес вбудовування в хромосому ДНК називають *інтеграцією*. Вірусний геном у формі інтегрованої ДНК, синтезованої за вірусною РНК, що проникла в клітину за допомогою зворотної транскриптази, називається *провірусом*. Провірус стає частиною генетичного матеріалу клітини, реплікується разом із клітинною ДНК і при поділі передається дочірнім клітинам. У прихованій (латентній) формі провірус може перебувати нескінченно довгий час, переходячи від батьків до нащадків через сперматозоїд або яйцеклітину.

400. **САУЗЕРН-БЛОТИНГ** (або **Саузерн-блот**) – метод молекулярної біології для виявлення певної послідовності ДНК у зразку. Метод С.-б. поєднує електрофорез в агарозному гелі для фракціонування ДНК з методами перенесення розділеної по довжині ДНК на мембранний фільтр для гібридизації. Метод називається за іменем винахідника, англійського біолога *Едвіна Саузерна*. Інші технології перенесення (блоту, блотингу), наприклад, *Вестерн-блот*, *Нозерн-блот*, *Саузвестерн-блот*, використовують подібні методи, але для визначення РНК або білка в зразку, і називаються за зразком методу, придуманого Саузерном.

Послідовні етапи методу С.-б.:

- 1) рестрикція високомолекулярної ДНК ендонуклеазою рестрикції (рестриктазою) на більш дрібні фрагменти;
- 2) електрофорез фрагментів ДНК в агарозному гелі для поділу за довжиною. У разі, якщо деякі фрагменти ДНК довше 15 тис.п.н., перед перенесенням гель обробляють, наприклад, соляною кислотою, яка викликає депуринізацію ДНК і полегшує перенесення на мембрану; 3) листок нітроцелюлозної (або нейлонової) мембрани поміщають зверху чи знизу від агарозного гелю. Тиск здійснюють безпосередньо на гель або через кілька шарів паперу. Для успішного перенесення необхідний щільний контакт гелю і мембрани. Буфер переноситься капілярними силами з ділянки з високим вмістом води в зону з низьким вмістом води (мембрана). При цьому здійснюється перенесення ДНК з гелю на мембрану. Поліаніонна ДНК зв'язується з позитивно зарядженою мембраною силами іонообмінних взаємодій. Для остаточного закріплення ДНК на мембрані, остання нагрівається в вакуумі до температури 80° С протягом двох годин або висвітлюється ультрафіолетовим випромінюванням (у разі нейлонових мембран). У разі використання лужного методу перенесення агарозний гель поміщають у лужний розчин, при цьому подвійна спіраль ДНК денатурує та полегшує зв'язування негативно зарядженої ДНК з позитивно зарядженою мембраною для подальшої гібридизації. При цьому руйнуються і залишки РНК;
- 3) гібридизація радіоактивно (флюоресцентно) міченої проби з відомою послідовністю ДНК із мембраною;
- 4) відмивання надлишку проби з мембрани і візуалізація продуктів гібридизації шляхом авторадіографії (у разі радіоактивної проби) або оцінки забарвлення мембрани (в разі використання хромогенного фарбування). Гібридизація проби зі специфічною ділянкою ДНК, закріпленою на мембрані, вказує на наявність аналізованої послідовності нуклеотидів у пробі.

С.-б., може бути використаний для визначення кількості копій генів у геномі. Проба, яка гібридується тільки з одним фрагментом ДНК, який не був розрізаний рестриктазами, дає одну смугу на С.-б., тоді як численні смуги на блоті вказують на те, що проба гібридувалася з декількома ідентичними послідовностями. Зміни умов гібридизації (підвищення температури гібридизації, зміна концентрації солі) призводять до підвищення специфічності та зниження ймовірності гібридизації з близькими, але не ідентичними послідовностями нуклеотидів.

401. **СЕКВЕНУВАННЯ** - визначення амінокислотної або нуклеотидної послідовності білків або нуклеїнових кислот (від лат. sequentum - послідовність). У результаті С. отримують формальний опис первинної структури лінійної макромолекули у вигляді послідовності мономерів у текстовому вигляді. Розміри ділянок ДНК, що секвенуються (*сиквенсів*), зазвичай не перевищують 100 пар нуклеотидів (*next-generation sequencing*) і 1000 пар нуклеотидів при секвенуванні зв Сенгером. У результаті С. ділянок

ДНК, що перекриваються, отримують послідовності ділянок генів, цілих генів, тотальної мРНК і навіть повних геномів організмів.

Нині для С. генів зазвичай застосовують метод Сенгера з *дидезоксинуклеозидтрифосфатами* (ddNTP). До початку С. проводять ампліфікацію (збільшення копій) ділянки ДНК, послідовність якої потрібно визначити, за допомогою ПЛР (*див.* Полімеразна ланцюгова реакція). С. повного геному зазвичай здійснюють за допомогою технологій секвенування нового покоління (*next-generation sequencing*).

Дидезоксинуклеотидний метод, або метод «обриву ланцюга», розроблений британським біохіміком *Ф. Сенгером* у 1977 році і нині широко використовується для визначення нуклеотидної послідовності ДНК. При С. за Сенгером відбувається гібридизація синтетичного олігонуклеотида довжиною 17-20 ланок зі специфічною ділянкою одного з ланцюгів ділянки, що секвенується. Цей олігонуклеотид є праймером, який поставляє 3'-гідроксильну групу для ініціації синтезу ланцюга, комплементарного матриці. Розчин з праймером розподіляють за чотири пробірками, в кожній з яких знаходяться чотири дезоксинуклеотиди (дезоксинуклеозидтрифосфати): dATP, dCTP, dGTP і dTTP (один з них мічений радіоактивним ізотопом або флуоресцентною міткою) і один з чотирьох 2',3'-дидезоксинуклеотидів (ddATP, ddTTP, ddGTP або ddCTP). Дидезоксинуклеотид включається по всіх позиціях в суміші зростаючих ланцюгів, і після його приєднання ріст ланцюга відразу зупиняється. В результаті цього в кожній з чотирьох пробірок за участю ДНК-полімерази утворюється унікальний набір олігонуклеотидів різної довжини, що включають праймерну послідовність. Далі в пробірки додають формамід для розходження ланцюгів і проводять електрофорез в поліакриламідному гелі на чотирьох доріжках. Проводять радіоавтографію, яка дозволяє «прочитати» нуклеотидну послідовність секвенованого сегменту ДНК.

У більш сучасному варіанті дидезоксинуклеотиди мітять чотирма різними флуоресцентними барвниками та проводять ПЛР в одній пробірці. Потім під час електрофорезу в поліакриламідному гелі промінь лазера в певному місці гелю збуджує флуоресценцію барвників, і детектор визначає, який нуклеотид зараз мігрує через гель. Сучасні прилади використовують для секвенування ДНК капілярний електрофорез.

**402. СЕЛЕКЦІЙНИЙ НОМЕР** – потомство одного чи декількох вихідних рослин, відібраних і вивчених для виведення нового сорту в одному з селекційних розсадників.

**403. СЕЛЕКЦІЯ РОСЛИН** – наука про виведення нових сортів рослин, яка вивчає методи створення вихідного матеріалу (гібридизація, мутагенез та інші), явища мінливості і спадковості, методи добору для одержання нових форм і методи порівняльної оцінки цих форм на різних етапах селекційного процесу. Теоретичною основою селекції рослин є генетика з численними її галузями. В ході селекційного процесу використовують методи багатьох суміжних наук (рослинництва, фізіології рослин, фітопатології,

ентомології тощо). Залежно від методів, які використовує селекціонер в своїй роботі, розрізняють наступні види С.:

1) *Селекція аналітична* домінувала в перший період її розвитку та базувалася на використанні добору вихідного матеріалу з природніх популяцій. На основі аналітичної селекції одержано велику кількість сортів різних сільськогосподарських культур, в тому числі лінійних. З більш глибокою розробкою генетичних основ селекції аналітична селекція вичерпала себе і на зміну їй прийшла селекція синтетична;

2) *Селекція синтетична* – головний вид сучасної селекції рослин; використовує для добору вихідний матеріал, який створюється шляхом гібридизації (синтезу) різних сортів і форм. У залежності від того, що лежить в основі С.с. – рекомбінація чи трансгресія – розрізняють комбінаційну і трансгресивну синтетичну селекцію. В результаті комбінаційної синтетичної селекції в одній гібридній рослині поєднуються ознаки і властивості двох або більшої кількості батьківських форм. Трансгресивна синтетична селекція заснована на доборі форм із трансгресіями (позитивними ознаками, вираженими в більшій мірі, ніж у кращої батьківської форми), які розщеплюються в поколіннях після гібридизації. При цьому успіх селекційної роботи залежить від винайдення батьківських форм, здатних в результаті схрещування давати трансгресії;

3) *Селекція багатолінійна* – метод створення багатолінійних сортів на основі використання насичуючих схрещувань (*бекросів*). Цей метод є більш ефективним при створенні сортів, стійких до шкідників і захворювань. При цьому форми, що розрізняються за стійкістю до різних рас паразита, бекросуються з кращою формою за цією та іншою ознакою в даній ґрунтово-кліматичній зоні.

4) *Селекція рекурентна* (періодичний добір) – метод селекції культур, що перехрестно запилюються; базується на періодичному чергуванні інцухтування (самозапилення) ліній з наступним схрещуванням кращих із них між собою для одержання комбінацій алелей, що призводить до гетерозису.

404. **СЕЛЕКЦІЯ ТВАРИН** – наука про виведення нових порід сільськогосподарських тварин і поліпшення вже існуючих порід, яка вивчає явища мінливості і спадковості у тварин, методи добору для одержання нових форм і методи порівняльної оцінки цих форм на різних етапах селекційного процесу. С.т., у порівнянні з селекцією рослин, має низку особливостей: 1) для тварин характерне в основному статеве розмноження, тому будь-яка порода є складною гетерозиготною системою; 2) якості самців, які зовні в них не проявляються (несучість, жирномолочність), оцінюються за потомством і родоводом; 3) в багатьох видів має місце пізнє статеве дозрівання, зміна поколінь відбувається через кілька років; потомство нечисленне.

Основними методами С.т. є гібридизація і добір. Головними методами гібридизації є *інбридинг* (близькоспоріднені схрещування) та *аутбридинг* (неродинне схрещування). Інбридинг, як і в рослин, призводить до депресії.

Добір у тварин проводять за зовнішнім виглядом (певними параметрами зовнішньої будови), тому що саме він є критерієм породи.

*Внутрішньопородне розведення* направлено на збереження і поліпшення породи; практично виражається в доборі кращих виробників, вибраковування особин, що не відповідають вимогам породи. У племінних господарствах ведуться племінні книги, що відображають родовід, екстер'єр і продуктивність тварин багатьох поколінь. *Міжпородне схрещування* використовують для створення нової породи. При цьому часто проводять близькоспоріднені схрещування - батьків схрещують з потомством, братів - із сестрами, що допомагає отримати більшу кількість особин, що мають бажані властивості. Інбридинг супроводжується жорстким постійним добором; зазвичай отримують кілька ліній, потім проводять схрещування різних ліній. Прикладом може служити виведена академіком М.Ф. Івановим порода свиней - українська біла степова. При створенні цієї породи використовувалися свиноматки місцевих українських свиней з невеликою масою і невисокою якістю м'яса і сала, але добре пристосованих до місцевих умов. Самцями-виробниками були кнури білої англійської породи. Гібридне потомство знову було схрещено з англійськими хряками, в декількох поколіннях застосовувався інбридинг. У результаті були отримані лінії, при схрещуванні яких з'явилися родоначальники нової породи, які за якістю м'яса і масою не відрізнялися від англійської породи, а за витривалістю - від українських свиней.

Часто при міжпородному схрещуванні в першому поколінні проявляється ефект *гетерозису*; гетерозисні тварини відрізняються скоростиглістю і підвищеною м'ясною продуктивністю. Наприклад, при схрещуванні двох м'ясних порід курей отримують гетерозисних бройлерних курей; при схрещуванні беркширської і дюрокджерсейської порід свиней отримують скоростиглих свиней із великою масою і гарною якістю м'яса та сала. *Випробування за потомством* проводять для підбору самців, у яких не виявляються деякі якості («молочність і жирномолочність» биків, «несучість» півнів). Для цього виробників-самців схрещують з декількома самками, оцінюють продуктивність, інші якості дочок, порівнюючи їх з материнськими і із середньо породними показниками.

*Штучне запліднення* використовують для отримання потомства від кращих самців-виробників, тим більше, що статеві клітини можна зберігати при температурі рідкого азоту тривалий час.

За допомогою методу *гормональної суперовуляції і трансплантації ембріонів* у видатних корів можна забирати десятки ембріонів на рік, а потім імплантувати їх іншим коровам; ембріони так само зберігаються при температурі рідкого азоту. Це дає можливість збільшити в кілька разів число нащадків від видатних виробників.

При *віддаленій гібридизації (міжвидовому схрещуванні)* найчастіше міжвидові гібриди стерильні (порушення мейозу і, як наслідок, відсутність гаметогенезу). Але іноді гаметогенез у віддалених гібридів триває нормально, що дозволило отримати нові цінні породи тварин. Прикладом є

архаромеринос, які, як і архари, можуть пастися високо в горах, а як мериноси, дають хорошу шерсть. Отримано плодовитих гібридів від схрещування місцевої великої рогатої худоби з яками і зебу. При схрещуванні білуги і стерляді отриманий плідний гібрид – бестер; при схрещуванні тхора і норки – хонорік; продуктивним є також гібрид між коропом і карасем.

405. **СИНАПСИС** – кон'югація хромосом; попарне тимчасове зближення гомологічних хромосом, під час якого між ними може відбутися обмін гомологічними ділянками. Центральною функцією С. є ідентифікація і спаровування гомологічних хромосом, що є важливою складовою мейозу.

С. відбувається в профазі I мейозу. Коли гомологічні хромосоми синаптують, їхні кінці прикріплюються до ядерної оболонки. Потім такі кінцеві мембранні комплекси переміщуються при сприянні ядерного цитоскелета доти, поки відповідні кінці хромосом не об'єднуються в пари. Далі і міжкінцеві ділянки хромосом починають зближуватися, при цьому вони можуть з'єднуватися за допомогою РНК-білкового комплексу (синаптонемального комплексу). С. піддаються тільки аутосоми в процесі мейозу, статеві ж хромосоми залишаються неспареними.

Коли несестринські хроматиди переплітаються, ділянки хроматид зі схожими послідовностями можуть відламуватися від вихідних хроматид і обмінюватися місцями, так що фрагмент першої хроматиди займає місце відповідного фрагмента в другій хроматиді, а фрагмент другої - у першій. Цей процес відомий як *генетична рекомбінація* або *кросинговер*. Такий обмін здійснюється за допомогою *хіази*, ділянки в формі літери  $\chi$ , де відбувається фізичне об'єднання хромосом. Після цього спарені гомологічні хромосоми називаються *бівалентом*. Для того, щоб утримувати хромосоми бівалента разом у метафазній пластинці в процесі рекомбінації, необхідна мінімум одна хіазма на хромосому. Можливі й випадки нерівного кросинговеру, коли хромосоми обмінюються невідповідними ділянками.

Ще одним наслідком рекомбінаційного С. є підвищення генетичного різноманіття, як серед нащадків одного схрещування, так і в популяції у цілому. Повторювана в поколіннях клітин рекомбінація дозволяє генам переміщатися в тій чи іншій мірі незалежно один від одного, що в низці поколінь підвищує кількість корисних генів і зменшує кількість шкідливих.

406. **СИНДАКТИЛІЯ** – вроджена вада, генна спадкова хвороба, що проявляється в повному або неповному зрощенні пальців кисті/стопи внаслідок відсутності їх роз'єднання в процесі ембріонального розвитку (**рис.16**). С. успадковується за аутосомно-домінантним типом.



**Рис.16.** – Дитина із синдактилією

Зустрічається з однаковою частотою в чоловіків і жінок. Одностороння С. відзначається приблизно в 2 рази частіше двосторонньої. Нерідко С. поєднується з іншими вадами розвитку. Розрізняють просту і складну, повну і неповну форми С.

407. **СИНДРОМ ПАТАУ (трисомія 13)** - хромосомне захворювання людини, що характеризується наявністю в клітинах додаткової хромосоми 13. С.П. наявний за умови, коли кожна клітина містить повну зайву копію 13 хромосоми, або коли кожна клітина містить частину додаткової 13-тої хромосоми (*робертсонівська транслокація*), або спостерігається мозаїцизм. С.П. зустрічається з частотою 1:7000-1: 14000. Трисомія 13 вперше описана *Еразмусом Бартоліном* в 1657 році. Хромосомну природу захворювання виявив доктор *Клаус Патау* в 1960 році.

Існують два цитогенетичних варіанти синдрому Патау: *проста трисомія* і *робертсонівська транслокація*. Інші цитогенетичні варіанти (мозаїцизм, ізохромосома, неробертсонівські транслокації) виявлені, але вони зустрічаються вкрай рідко. 75% випадків трисомії хромосоми 13 обумовлено появою додаткової хромосоми 13. Між частотою виникнення С.П. і віком матері простежується залежність, хоча і менш сувора, ніж у разі синдрому Дауна. 25% випадків С.П. - наслідок транслокації із залученням хромосом 13-й пари, в тому числі в трьох з чотирьох таких випадків мутація *de novo*. У чверті випадків транслокація із залученням хромосом 13-й пари має спадковий характер із повторним ризиком 14%.

Співвідношення статей при П.С. близько до 1:1. При С.П. спостерігаються важкі вроджені вади. Діти з С.П. народжуються з масою тіла нижче норми (2500 г).



**Рис.17.** – Дитина із синдромом Патау

У них виявляються помірна мікроцефалія, порушення розвитку різних відділів ЦНС, низький скошений лоб, звужені очні щілини, відстань між якими зменшена, мікрофтальмія та колобома, помутніння рогівки, запале перенісся, широка основа носа, деформовані вушні раковини, ущелина верхньої губи та піднебіння, полідактилія, коротка шия (**рис.17**). У 80% новонароджених існують вади розвитку серця: дефекти міжшлуночкової та міжпередсердної перегородок, транспозиції судин та ін. Спостерігаються фіброкістозні зміни підшлункової залози, додаткові селезінки, ембріональна пупкова грижа. Для С.П. характерна затримка розумового розвитку. У зв'язку з важкими вродженими вадами розвитку більшість дітей із С.П. вмирають в перші тижні або місяці (95% - до 1 року). Однак деякі хворі живуть протягом кількох років. Більш того, в розвинених країнах відзначаються тенденція збільшення тривалості життя хворих на С.П. до 5 років (близько 15% дітей) і навіть до 10 років (2 - 3% дітей). Ті, що залишилися в живих, страждають глибокою ідіотією.

408. **СИНЕРГІДИ** – дві гаплоїдні сестринські клітини, розміщені з обох боків від яйцеклітини в мікропілярній частині зародкового мішка покритонасінних рослин. С. мають видовжену форму. Ядра розміщені в верхній частині С., де сконцентрована головна маса цитоплазми; в нижній частині знаходиться вакуоля. С. сприяють руху пилкових трубок до зародкового мішка і розчиненню їх оболонки (внаслідок того, що містять ферменти *цитазу* і *пектазу*). При доторканні кінчика пилкової трубки до С. останні руйнуються, а вміст пилкової трубки виливається в зародковий мішок. С., як і антиподи, вважаються потенційними гаметами.

409. **СИНДРОМ НАБУТОГО ІМУНОДЕФІЦИТУ (СНІД)** – стан організму, що розвивається на тлі ВІЛ-інфекції і характеризується падінням числа CD4+ лімфоцитів, множинними опортуністичними інфекціями, неінфекційними і пухлинними захворюваннями. СНІД вперше описаний Центрами з контролю і профілактики захворювань США в 1981 році, а його збудник, вірус імунодефіциту людини (ВІЛ) - на початку 1980-х років. ВІЛ є ретровірусом із роду лентівірусів, що спричинює повільно прогресуюче захворювання.

Генетичний матеріал ВІЛ представлений двома копіями позитивно-змстовної РНК. Геном ВІЛ-1 має довжину 9000 нуклеотидів. Кінці геному представлені довгими кінцевими повторами (англ. Long terminal repeat, LTR), які керують продукцією нових вірусів і можуть активуватися як білками вірусу, так і білками інфікованої клітини. Дев'ять генів ВІЛ-1 кодують щонайменше 15 білків. Ген *pol* кодує ферменти: зворотню транскриптазу, інтегралу, протеазу. Ген *gag* кодує поліпротеїн *Gag/p55*, який розщеплюється вірусною протеазою до структурних білків р6, р7, р17, р24. Ген *env* кодує білок *gp160*, що розщеплюється клітинною ендопротеазою фурином на структурні білки. Інші шість генів - *tat*, *rev*, *nef*, *vif*, *vpr*, *vpu* (*vpx* у ВІЛ-2) - кодують білки, що відповідають за здатність ВІЛ-1 інфікувати клітини і виробляти нові копії вірусу.

СНІД є термінальною стадією ВІЛ-інфекції, період від інфікування вірусом імунодефіциту людини до розвитку СНІДу триває в середньому 9-11



років. Більшість симптомів викликані опортуністичними інфекціями - бактеріальними, вірусними, грибковими або паразитичними інфекціями, які не розвиваються в осіб з повноцінною імунною системою і вражають практично всі системи органів. ВІЛ-інфіковані особи мають підвищений рівень онкологічних захворювань, наприклад, саркоми Капоші, рака шийки матки, а також лімфом. Крім того, ВІЛ-інфіковані часто мають системні симптоми інфекцій, наприклад, лихоманка, підвищене потовиділення вночі, набрякання лімфатичних вузлів, озноб, слабкість і втрата ваги. Різні опортуністичні інфекції розвиваються у ВІЛ-інфікованих в залежності від географічного місцезнаходження хворого.

410. **СИНОНІМІЧНІ ЗАМІНИ НУКЛЕОТИДІВ** – заміна кодону, яка не призводить до заміни кодованої амінокислоти.

411. **СИНТЕНІЯ** – розташування будь-яких локусів на тій самій хромосомі в різних наборах хромосом (наприклад, у різних видів). Це явище також називають загальною С. (англ. Shared synteny). Якщо при цьому збігається і порядок розміщення цих локусів в хромосомі, це називається *колінеарністю*. У геномі генетичні локуси на хромосомі синтенично незалежні від інших, що може бути встановлено за допомогою експериментальних методів, таких як секвенування ДНК/ збірки, фізичної локалізації.

412. **СІБСИ** – брати і сестри, нащадки батьків, що виникли з різних зигот. Напівсібси – особини, які мають одного загального батька.

413. **СОРТ** – сукупність подібних за біологічними властивостями та морфологічними ознаками рослин однієї культури, близьких за походженням, відібраних і розмножених для вирощування в певних природних і виробничих умовах для підвищення врожайності культури та якості сільськогосподарської продукції.

У селекційній практиці розрізняють наступні види сортів різних сільськогосподарських культур: 1) *гібридний* - одержують у результаті схрещування і наступного добору з гібридної популяції; *сорт-клон* – сорт, одержаний шляхом використання добору в культурі, що вегетативно розмножується; є розмноженим потомством однієї рослини та відрізняється високим ступенем вирівненості; 2) *лінійний сорт* – сорт самозапильної культури, виведений шляхом індивідуального добору з природної популяції або є розмноженим потомством однієї елітної рослини; 3) *багатолінійний сорт* складається із суміші ліній, однакових за морфологічними та господарчо-корисними ознаками, але різних за стійкістю до збудників захворювання. Лінії створюються методом бекросів районаного сорту з певним набором форм (донорів), стійких до різних рас паразита; 4) *сорт-популяція* – сорт перехреснозапильної культури, який одержують із використанням масового добору; такий сорт є сукупністю спадково різних форм; 5) *місцевий сорт*, створений в умовах певної місцевості методом несвідомого добору; 6) *селекційний сорт* виведений на основі наукових методів селекції у науково-дослідній установі, є районаним або прийнятим в державне сортовипробування; відрізняється від місцевих сортів

вирівненістю за морфологічними ознаками та комплексом цінних господарсько-біологічних властивостей; 7) *синтетичний сорт* – складна гібридна популяція рослин, що перехрестно запилюються; такий сорт є потомством багатолінійного гібриду, яке одержують на основі перехрестного запилення від 4 до 10 і більшої кількості простих гібридів, що дозволяє зберегти підвищену врожайність протягом декількох років (у порівнянні із звичайними сортами).

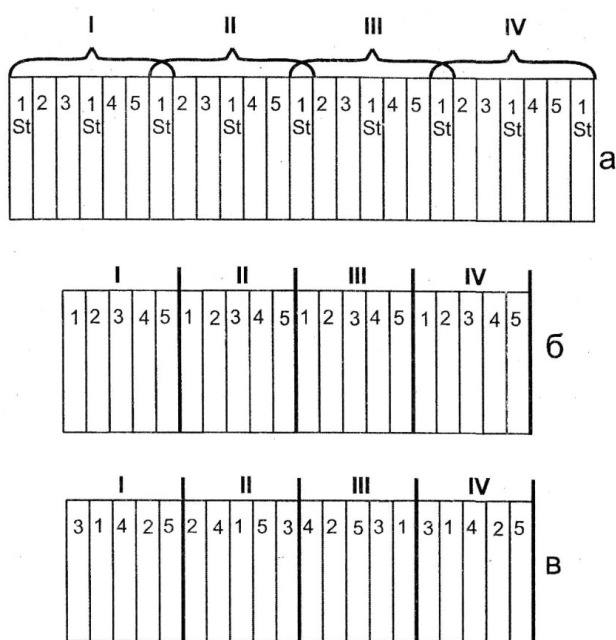
414. **СОРТ ІНТЕНСИВНОГО ТИПУ** – селекційний сорт, створений для вирощування в умовах інтенсивної культури землеробства: високопродуктивний, стійкий до найпоширеніших захворювань, здатний значно збільшувати врожайність на високому агрофоні, в тому числі на зрошенні.

415. **СОРТОВИПРОБУВАННЯ** – порівняння врожайності та інших господарсько-біологічних ознак і властивостей даного сорту (або гібриду) з відповідними показниками стандартного сорту (або гібриду), яке проводиться за спеціально затвердженою методикою. Остання передбачає встановлення для кожного виду С. певної культури розміру ділянок і кількості повторень. Існують різні схеми розміщення ділянок:

1. *Систематичне розміщення (рис.18,б)*, коли повторення розміщені в один ярус при однаковій послідовності сортів в кожному повторенні або в декілька ярусів при шахматному розміщенні сортів;

2. *Рендомізоване (випадкове) розміщення (рис.18, в)*, коли сорти в кожному повторенні розміщують випадково, що дає можливість найповніше охопити пістрявість родючості ґрунту ділянки;

3. *Стандартне (парне) розміщення (рис.18, а)*, коли стандартний сорт розміщують через кожні два сорти, що випробуються; їхня врожайність вираховується в процентах від врожаю поруч розміщеного стандарту.



**Рис.18.** - Методи розміщення п'яти варіантів по ділянках чотирьох повторень польового досліджу: а – стандартний; б – систематичний; в – рендомізований

Розрізняють наступні типи С.:

1) *Попереднє (мале)* – початкове випробування кращих селекційних номерів (потенційних сортів), виділених після випробування в контрольному питомнику (проводиться в селекційно-дослідній установі). Кількість селекційних номерів – 30-50, площа ділянки – 20-50 м<sup>2</sup>, повторність 4-кратна. Через 5-10 номерів висівається стандартний сорт, з яким порівнюються номери за комплексом господарсько-цінних ознак.

2) *Конкурсне (велике)*, яке проводиться в селекційній установі-оригіналі в якому сорти, що були відібрані в попередньому сортовипробуванні, порівнюються за комплексом господарсько-цінних ознак зі стандартом і кращими сортами інших селекційних установ. Після такої оцінки кращі з них, які за комплексом ознак значно перевищили стандартний сорт, передаються в державне сортовипробування.

3) *Державне*, яке проводиться незалежно від селекційних установ-оригіналі на державних держсортоділянках в системі Державної комісії з сортовипробування сільськогосподарських культур і організується в суворій відповідності з методиками, розробленими комісією. За результатами державного С. проводиться районування нових сортів і гібридів.

416. **СОРТОЗМІНА** – це заміна на виробничих площах одного районованого сорту іншим (з більш цінними господарськими ознаками). При цьому насінницька робота зі старим сортом припиняється. Насінницьку роботу з новим сортом в науково-дослідних установах зазвичай починають відразу ж після його включення в число перспективних. Перспективний сорт - новий, ще не районований сорт, який в перші роки держсортотипування значно перевищив за господарсько-цінними ознаками районований сорт. Зазвичай сорти, віднесені до перспективних, через 1-2 роки районуєть. Цінний, малопоширений районований сорт, рекомендований для прискороного розмноження, називається дефіцитним. Список перспективних і дефіцитних сортів затверджується щорічно. Закупівельна ціна на насіння цих сортів підвищена.

417. **СОРТООНОВЛЕННЯ** – це заміна сортового насіння в господарствах насінням тих самих сортів, але вищих репродукцій. При розмноженні насіння в господарствах протягом ряду років їх сортові та посівні якості погіршуються в результаті біологічного (перезапилення) або механічного засмічення, накопичення хвороб, що передаються через насіння. Знижуються і врожайні властивості в результаті вирощування на низькому агрофоні.

У деяких культур (соняшник, цукрові буряки) ряд важливих господарсько-цінних ознак (висока олійність або цукристість) не є біологічно потрібними для рослини, тому насіння їх можуть погіршуватися навіть при вирощуванні на високому агрофоні. Насіння таких культур вирощують із застосуванням спеціальних прийомів і методів.

Втрата насінням корисних властивостей та ознак викликає необхідність періодичного С. Терміни С. встановлюють залежно від конкретних умов зони вирощування даної культури та її біологічних особливостей. Насіння

зернових і зернобобових культур зазвичай оновлюють один раз на 3-4 роки, проса – один раз в 2 роки, соняшнику - щорічно.

**418. СПАДКОВА СХИЛЬНІСТЬ ДО ЗАХВОРЮВАННЯ** (захворювання зі спадковою схильністю, полігенні захворювання) – захворювання, обумовлені як спадковими факторами, так і, в значній мірі, факторами зовнішнього середовища. Крім того, вони пов'язані з дією багатьох генів, тому їх називають також *мультифакторіальними*. До найпоширеніших мультифакторіальних хвороб відносяться: ревматоїдний артрит, ішемічна хвороба серця, гіпертонічна та виразкова хвороби, цироз печінки, цукровий діабет, бронхіальна астма, псоріаз, шизофренія та інші. Полігенні захворювання тісно пов'язані з вродженими дефектами метаболізму, частина з яких може проявлятися у вигляді метаболічних захворювань.

Група хвороб зі С.с. нині складає 92% від загальної кількості спадкових патологій людини. З віком частота захворювань зростає. У дитячому віці відсоток хворих становить не менше 10%, а в літньому - 25-30%.

Поширеність мультифакторіальних хвороб у різних популяціях людини може значно варіювати, що пов'язано з відмінностями генетичних факторів і факторів середовища. В результаті генетичних процесів, що відбуваються в людських популяціях (добір, мутації, міграції, дрейф генів), частота генів, що визначають спадкову схильність, може зростати або зменшуватися аж до повної їх елімінації.

Клінічна картина та тяжкість перебігу мультифакторіальних хвороб людини в залежності від статі і віку дуже різні. Разом з тим, при їх різноманітності, виділяють наступні загальні особливості: 1) висока частота захворювань у популяції. Так, на шизофренію хворіють близько 1% населення, на цукровий діабет - 5%, на алергічні захворювання - більше 10%, на гіпертонію - близько 30%; 2) клінічний поліморфізм захворювань варіює від прихованих субклінічних форм до яскраво виражених проявів; 3) особливості спадкування захворювань не відповідають менделевским закономірностям. Ступінь проявлення хвороби залежить від статі та віку хворого, інтенсивності роботи його ендокринної системи, несприятливих факторів зовнішнього та внутрішнього середовища, наприклад, нерационального харчування та ін.

Генетичний прогноз при мультифакторіальних захворюваннях залежить від наступних факторів: 1) чим нижче частота хвороби в популяції, тим вище ризик для родичів пробанда; 2) чим сильніше ступінь вираженості хвороби у пробанда, тим більше ризик розвитку хвороби в його родичів; 3) ризик для родичів пробанда залежить від ступеня родства з хворим членом сім'ї; 4) ризик для родичів буде вищим, якщо пробанд відноситься до статі, яка менше уражена цим захворюванням.

Полігенна природа хвороб зі С.с. підтверджується за допомогою генеалогічного, близнюкового, популяційно-статистичного методів. Об'єктивним і чутливим є близнюковий метод. За допомогою близнюкового методу показана С.с. до деяких інфекційних захворювань (туберкульоз,

поліомієліт) і багатьох поширених хвороб (ішемічна хвороба серця, ревматоїдний артрит, цукровий діабет, виразкова хвороба, шизофренія та ін.).

419. **СПЕЙСЕРИ** (від англ. Spacer - «розділювач») – ділянки ДНК, що не транскрибуються, розташовані між тандемно повторюваними генами, наприклад, між генами рибосомальної РНК в еукаріот. Функція С. полягає в забезпеченні високого рівня точності транскрипції у пов'язаних між собою генах. У більш вузькому значенні термін «спейсер» вживається для позначення роздільної ДНК між тандемно розташованими копіями генів рРНК.

У бактерій спейсерні ділянки ДНК складаються лише з кількох нуклеотидів. У еукаріотів вони можуть бути значно більшими і включати повторювані послідовності ДНК, складаючи, таким чином, більшу частину геномної ДНК.

У рибосомної ДНК С. присутні як всередині, так і між кластерами генів, і, відповідно, називаються *внутрішніми спейсерами* (ITS) і *зовнішніми спейсерами* (ETS). У тварин гени мітохондріальних ДНК мають дуже короткі С. У грибів С. мітохондріальних ДНК мають перемінну довжину і можуть бути мобільними. Оскільки нуклеотидні послідовності С. у ході еволюції змінюються набагато швидше, ніж послідовності генів, вважають, що функція С. не залежить від послідовності нуклеотидів, що входять до їх складу.

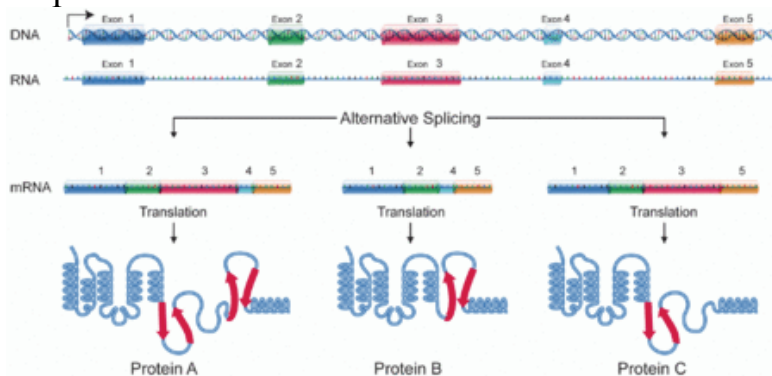
420. **СПЛАЙСИНГ** (від англ. Splice - зрощувати або склеювати кінці чогонебудь) - процес вирізання певних нуклеотидних послідовностей із молекул РНК і з'єднання послідовностей, що зберігаються в «зрілій» молекулі, в ході процесингу РНК. Найчастіше цей процес трапляється при дозріванні матричної, або інформаційної, РНК (мРНК) еукаріотів, при цьому шляхом біохімічних реакцій за участю РНК і білків із мРНК видаляються ділянки, що не кодують білок (інтрони) і з'єднуються один з одним кодуючі амінокислотну послідовність ділянки - екзони. Таким чином незріла пре-мРНК перетворюється в зрілу мРНК, з якої зчитуються (транлюються) білки клітини.

Робота Шарпа і Робертса, опублікована в 1977 році, показала, що гени вищих організмів мають «переривчасту» структуру: кодуючі відрізки гена перемежуються з некодуючою ДНК, яка не використовується при експресії генів. «Переривчаста» структура гена була виявлена, коли аденовірусна мРНК була гібридизована з фрагментами поодинокого ланцюга ДНК. У результаті з'ясувалося, що мРНК-ділянки цих гібридних дволанцюгових молекул мРНК-ДНК містять 5'- і 3'-кінці ділянок, що не мають водневих зв'язків. Довші відрізки ДНК при гібридизації закріплювалися та утворювали відгалуження. Стало ясно, що ці закріплені ділянки, що містять «непотрібні» послідовності, вивільняються з пре-мРНК у результаті процесу, який був названий «сплайсингом». Згодом було також з'ясовано, що переривчаста структура широко поширена в еукаріотичних генів.

Більшість генів прокаріотів, що кодують білки, не мають інтронів, тому в них С. пре-мРНК зустрічається рідко. У представників еукаріот, бактерій і

архей зустрічається також С. транспортних РНК (тРНК) та інших некодуєчих РНК. У природі виявлено кілька варіантів С., які залежать від структури інтрона та каталізатора, необхідного для реакції. Сплайсосома інтрони часто знаходяться в генах, що кодують білки. Для С. необхідна наявність спеціальних 3' та 5'-послідовностей. Важлива роль у захисті 5'-кінця мРНК від деградації екзонуклеазами належить 5'-кепу (див. Кеп).

**421. СПЛАЙСИНГ АЛЬТЕРНАТИВНИЙ** – варіант сплайсингу матричних РНК (мРНК), при якому в ході експресії гена на основі того ж самого первинного транскрипту (пре-мРНК) відбувається утворення декількох зрілих мРНК. Структурні та функціональні відмінності утворених транскриптів можуть бути викликані як вибірконим включенням в зрілу мРНК екзонів первинного транскрипту, так і збереженням в ній частин інтронів.



**Рис. 19.** – Альтернативний сплайсинг

Найпоширеніший різновид С.а. передбачає пропуск екзонів: окремі екзони транскрипту при певних умовах можуть бути як включені в зрілу мРНК, так і пропущені. Білки, одержані в процесі трансляції таких мРНК, мають різні амінокислотні послідовності; таким чином, при С.а. один транскрипт забезпечує синтез кількох білків. Широке поширення такого сплайсингу в еукаріот призводить до значного збільшення різноманітності білків, закодованих в їхніх геномах. Наприклад, організм людини синтезує не менше  $10^5$  різних білків, тоді як кількість кодуєчих їх генів приблизно 20 тисяч (при цьому серед всіх генів людини, що містять інтрони, більше 75% виступають як матриці для синтезу пре-мРНК, що піддаються далі С.а.).

Утворення альтернативно сплайсованої мРНК знаходиться під контролем системи транс-діючих білків (факторів сплайсингу), які зв'язуються з цис-сайтами первинного транскрипту. Серед факторів сплайсингу виділяють активатори і репресори сплайсингу: перші сприяють використанню окремих його сайтів, а другі, навпаки, запобігають їх використанню. Механізми С.а. дуже різноманітні, знання «коду сплайсингу» створює можливість прогнозувати результати сплайсингу конкретного гена в тих чи інших умовах.

Аномалії С.а. нерідко призводять до генетичних захворювань; чимало генетичних захворювань людини викликано цими аномаліями. Дослідники вважають, що С.а. може сприяти розвитку раку, причому показано, що при різних видах раку гени факторів сплайсингу часто мутують, приводячи до

порушення нормального його перебігу. Встановлено також, що аномалії С.а. забезпечують розвиток резистентності організму до хіміотерапії.

422. **СПЛАЙСОСОМА** – ядерна структура, що складається з молекул РНК і білків, включає п'ять малих ядерних рибонуклеопропротеїдів (мяРНП) і здійснює видалення некодуєчих послідовностей (інтронів) з попередників мРНК. РНК-складова мяРНП взаємодіє з інтроном і, можливо, бере участь в каталізі.

Виявлено два типи С. (головна і додаткова), що відрізняються за мяРНП, що входять до її складу. Головна С. бере участь в сплайсингу інтронів, що містять гуанін і урацил (GU) в 5'-сайті, та аденін і гуанін (AG) в 3'-сплайсинг-сайті. Вона складається з мяРНП: U1, U2, U4, U5 і U6.

423. **СТАНДАРТНИЙ СОРТ** (стандарт, або сорт-контроль) – кращий районований у даній зоні сорт тієї чи іншої культури, котрий включається у всі види сортовипробування або в досліди як еталонний сорт, з яким порівнюються всі інші сорти і в зрівнянні з яким їм дається оцінка.

424. **СТЕРИЛЬНІСТЬ** – часткова або повна нездатність рослини утворювати насіння, що може бути наслідком анеуплоїдії, невеликих структурних перебудов хромосом і генетично зумовлених порушень мейозу (часткова стерильність) або наслідком структурних відмін хромосом, проявлення генів стерильності, дії факторів цитоплазми (повна стерильність).

425. **СТЕРИЛЬНІСТЬ ЧОЛОВІЧА ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА** (ЦЧС) – стерильність, що контролюється взаємодією генетичних факторів цитоплазми та генів ядра клітин пилку. С.ч. виникає внаслідок специфічних мутацій плазмогенів та успадковується тільки по материнській лінії. Цитоплазма з плазмогенами стерильності (стерильна цитоплазма, ЦИТ<sup>S</sup>) діє тільки у випадку гомозиготності рослин за рецесивним алелем (ЦИТ<sup>S</sup>gfrf) домінантного гена Rf, який відновлює фертильність. Таким чином, запилення рослин з ЦЧС різного (за Rf) генотипу призводить до наступних результатів: ЦИТ<sup>S</sup>gfrf x ЦИТ<sup>N</sup>gfrf → ЦИТ<sup>S</sup>gfrf, (закріплення стерильності); ЦИТ<sup>S</sup>gfrf x ЦИТ<sup>N(S)</sup>Rfrf → ЦИТ<sup>S</sup>Rfrf: ЦИТ<sup>S</sup>gfrf, (50%-ному відновленню фертильності); ЦИТ<sup>S</sup>gfrf x ЦИТ<sup>N(S)</sup>RfRf → ЦИТ<sup>S</sup>Rfrf, (повне відновлення фертильності). Якщо цитоплазма вільна від плазмогенів стерильності, при будь-якому стані гена Rf рослини нормально фертильні. Домінантний алель гена Rf не змінює структуру ЦИТ<sup>S</sup>, а лише заважає проявленню її дії. У сучасній селекційній практиці ЦЧС використовується при створенні гетерозисних гібридів кукурудзи та інших культур.

424. **СУПЕРМУТАГЕН** – найсильніші хімічні мутагени (див. Мутагени), що збільшують частоту виникнення мутацій в 5-50 разів у порівнянні з природними. До С. відносять, наприклад, *диметилсульфат, іприт, етиленмін, уретан, нітрозометилсечовину* та ін. С. відкриті *I. Рапопортом, Ш. Ауербах, Т. Робсоном* у 1946 році.

425. **СУПЕРПРОДУЦЕНТ** – мікробний або дріжджовий штам-продуцент, що забезпечує біосинтез певного продукту у високій концентрації, який може бути використаний для ефективного промислового мікробіологічного



виробництва цього продукту. Сучасний С., який використовується в біотехнологічній промисловості, відрізняється від початкового природного штаму за наступними показниками: 1) високий вихід цільового продукту; 2) здатність рости на відносно дешевих поживних середовищах; 3) сприятливі реологічні властивості біомаси, що забезпечують відносно нескладне виділення продукту; 4) стійкість до фагів; 5) сприятливі екологічні показники процесу (низьке спороутворення, запах і т.д.). С. одержують в результаті біохімічних мутацій.

Одним з найяскравіших прикладів ефективності мутагенезу з подальшою селекцією за ознакою збільшення утворення цільового продукту є історія створення сучасних С. пеніциліну. Робота з вихідними штамми (штам - клонова культура, однорідність якої за певними ознаками підтримується добором) гриба *Penicillium chrysogenum*, виділеними з природних джерел, велася з 1940-х рр. протягом декількох десятиліть у багатьох лабораторіях. Спочатку деякий успіх був досягнутий при доборі мутантів, що з'явилися в результаті спонтанних мутацій. Потім перейшли до індукування мутацій фізичними і хімічними мутагенами. В результаті ряду вдалих мутацій і ступеневого добору все більш продуктивних мутантів активність штамів нині в 100 тисяч разів є вищою, ніж у виявленого А. Флемінгом вихідного штаму, з якого і почалася історія відкриття пеніциліну.

426. **СУПУТНИК** – хромосомний сегмент, розміщений дистально від вторинної перетинки; може локалізуватися на одному або одночасно на двох кінцях хромосоми. Хромосоми із С. називаються *супутниковими*; якщо вони пов'язані з формуванням ядрця, їх називають *SAT-хромосомами*.

427. **СХЕМА СЕЛЕКЦІЙНОГО ПРОЦЕСУ** – група розсадників і посівів, яка відображає методику створення, вивчення та оцінки вихідного матеріалу та селекційних номерів у селекції тієї чи іншої культури (рис.20).



Рис. 20. - Типова схема селекційного процесу



428. **СХРЕЩУВАННЯ** – природне або штучне поєднання двох спадково різних гамет у результаті запліднення. Типи схрещувань, що використовуються в селекційній практиці:

1) *Схрещування аналізуюче* – різновид бекросу, коли будь-який організм гібридного покоління ( $AA$  або  $Aa$ ) схрещується з рецесивною гомозиготною батьківською формою ( $aa$ ) для визначення генотипу цього організму за характером потомства: 1)  $AA \times aa \rightarrow Aa$ ; 2)  $Aa \times aa \rightarrow Aa : aa$ . Якщо в усіх гібридних форм з'явиться ознака, що контролюється алелем  $A$ , то організм, що аналізується, має генотип  $AA$ . Якщо в  $F_1$  половина потомства має фенотип рецесивної батьківської форми, а половина - домінантної материнської, то організм, що аналізується, є гетерозиготним за геном  $A$  ( $Aa$ ).

2) *Схрещування диалельне* – система схрещування ліній і сортів в усіх можливих комбінаціях (при повному диалельному схрещуванні). Диалельні схрещування використовуються після попередньої оцінки лінійного матеріалу за загальною комбінаційною здатністю (в схрещуваннях за системою топкрос) і наступною оцінкою відібраних ліній за специфічною комбінаційною здатністю. Гібриди від диалельних схрещувань оцінюються в 3-4-х повторностях.

3) *Схрещування моногібридне* – схрещування організмів, що розрізняються між собою за одним геном (ознакою). Гомозиготні за домінантним ( $AA$ ) чи рецесивним ( $aa$ ) алелем даного гену батьки в процесі мейозу утворюють гамети одного типу –  $A$  та  $a$  відповідно. В  $F_1$ , утворюється зигота з генотипом  $Aa$ . В  $F_2$  розщеплення за генотипом відбувається у співвідношенні:  $1AA : 2Aa : 1aa$ . За фенотипом у випадку повного домінування ознаки зиготи  $AA$  та  $Aa$  фенотипно не розрізняються, тому розщеплення буде йти у відношенні 3:1 ( $3AA(\text{чи}Aa):1aa$ ); у випадку неповного домінування розщеплення в  $F_2$  за фенотипом відповідає розщепленню за генотипом – 1:2:1 ( $1AA:2Aa:1aa$ ).

4) *Схрещування дигібридне* – схрещування організмів, що розрізняються між собою двома парами алельних генів. Таке схрещування в  $F_1$  дає дигетерозиготних нащадків ( $AaBb$ ) з фенотипом домінантних батьківських форм. У результаті самозапилення або схрещування між собою гібридів  $F_1$  відбувається випадкове сполучення яйцеклітин і спермій з генотипами  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$ ,  $ab$ , що призводить до розщеплення генотипів і фенотипів в  $F_2$ . Це розщеплення зручно систематизувати за допомогою ґрат Пенета. При дигібридному схрещуванні розщеплення за фенотипом складає 9:3:3:1; за генотипом – утворюється дев'ять генотипів зигот у відношенні:  $4AaBb : 2AABb : 2AaBB : 2aaBb : 1AABB : 1AAbb : 1aaBB : 1aabb$ .

5) *Схрещування полігібридне* – схрещування організмів, що розрізняються декількома генами. При розщепленні в  $F_2$  полігібридні схрещування підкоряються тим самим менделівським закономірностям, що й моногібридне і дигібридне схрещування, Генетичні параметри при розщепленні у випадку полігібридного схрещування можна визначити, користуючись формулами **таблиці 3**, що відображає кількість класів

гібридів за фенотипом і генотипом та характер розщеплення в F<sub>2</sub> при різній кількості пар ознак і повному домінуванні.

**Таблиця 3**

Схрещування	Кількість пар ознак, що розрізняються	Кількість типів гамет, що утворюються	Кількість можливих комбінацій гамет	Кількість класів за фенотипом	Кількість класів за генотипом	Кількісне відношення класів за фенотипом
Моногібридне	1	2 <sup>1</sup> =2	4 <sup>1</sup> =4	2 <sup>1</sup> =2	3 <sup>1</sup> =3	3:1
Дигібридне	2	2 <sup>2</sup> =4	4 <sup>2</sup> =16	2 <sup>2</sup> =4	3 <sup>2</sup> =9	9:3:3:1
Тригібридне	3	2 <sup>3</sup> =8	4 <sup>3</sup> =64	2 <sup>3</sup> =8	3 <sup>3</sup> =27	27:9:9:9:3:3:3:1
Тетрагібридне	4	2 <sup>4</sup> =16	4 <sup>4</sup> =256	2 <sup>4</sup> =16	3 <sup>4</sup> =81	(3:1) <sup>4</sup> або 81:27:27:27:9:9:9:9:3:3:3:1
Полігібридне	n	2n	4n	2n	3n	(3:1) <sup>n</sup>

6) *Схрещування конгруентне* – схрещування внутрішньовидове або споріднених видів, коли батьківські форми мають спільні набори хромосом. Головний метод комбінативної селекції рослин, Розщеплення після такого схрещування відбувається за законами Менделя; F<sub>1</sub>, фертильне і життєздатне, характер розщеплення однаковий в прямих і зворотніх схрещуваннях, тому вибір материнської форми залежить тільки від факторів, що мають технічне значення в результаті схрещування: розмір квітки, кількість пилку тощо. На відміну від конгруентного схрещування інконгруентне являє собою віддалене міжвидове схрещування, коли батьківські форми мають не відповідні набори хромосом або різну їх кількість, а також відміни, пов'язані з цитоплазмою, або всі ці відміни разом. У мейозі і внаслідок невідповідності геномів схрещуваних видів порушується утворення бівалентів, що веде до часткової або повної стерильності рослин.

7) *Схрещування ступінчасте* – головний метод сучасної селекції багатьох сільськогосподарських культур, різновидність складного (за участю більше ніж двох батьківських форм) схрещування, коли в гібридизацію послідовно залучаються декілька батьківських форм. Його схема може мати різні модифікації: [(AxB) x C] x D; [(AxB) x (CxD)] x E і т. ін. Ступінчасті схрещування можуть тривати до бажаного поєднання в одному гібриді комплексу позитивних ознак, властивих багатьом формам, кожна з яких окремо має ті чи інші недоліки.

8) *Схрещування зворотні (бекроси)* – схрещування, при яких гібрид повторно (одноразово або багаторазово) схрещується з одним із батьків: Aa x AA або Aa x aa. Бекроси використовуються для визначення генотипу форми, що вивчається, а також для усунення безпліддя гібридів першого покоління при віддаленій гібридизації.

## Т

429. **ТАЛАСЕМІЯ (анемія Кулі)** – захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування (диалельна система), в основі якого лежить зниження синтезу поліпептидних ланцюгів, що складають структуру нормального гемоглобіну.

У нормі основним варіантом (97%) гемоглобіну дорослої людини є гемоглобін А - тетрамер, що складається з двох мономерів  $\alpha$ -ланцюгів і двох мономерів  $\beta$ -ланцюгів. 3% гемоглобіну дорослих представлено гемоглобіном А<sub>2</sub>, що складається з двох альфа- і двох дельта-ланцюгів. Існують два гени НВА1 і НВА2, що кодують мономер альфа, і один НВВ-ген, який кодує мономер бета.

Т. викликають точкові мутації або делеції у генах гемоглобіну, що призводять до порушення синтезу РНК і до зменшення або повного припинення синтезу одного з видів поліпептидних ланцюгів. Синтез ланцюгів іншого виду триває. Це призводить до утворення нестабільних поліпептидних агрегатів із надлишкових ланцюгів, що порушують нормальне функціонування еритроцитів і їх руйнування. Підвищений гемоліз еритроцитів викликає анемію. Наявність мутації у генах гемоглобіну може призвести до порушення синтезу ланцюгів певного виду. Залежно від того, синтез якого з мономерів порушений, виділяють альфа-, бета- і дельта-таласемію. За тяжкістю клінічних проявів виділяють важку, середню та легку форми захворювання.

При Т. характерні гіпохромна анемія, анізоцитоз еритроцитів, наявність мішеневидних форм еритроцитів (пляма гемоглобіну в центрі клітини, що нагадує мішень). При цьому вміст сироваткового заліза нормальний або підвищений. Компенсаторна гіперплазія кісткового мозку веде до порушень в будові лицьового черепа. Череп може стати квадратним, баштовим; ніс набуває сідловидну форму; порушується прикус і розташування зубів. Відзначається жовтушність шкіри і слизових оболонок. Селезінка і печінка збільшені. Хворі схильні до інфекційних захворювань. Рання анемія обумовлює фізичне та розумове недорозвинення дитини.

Альфа-таласемія пов'язана з мутаціями в генах НВА1 і НВА2. Є всього 4 локуси, що кодують  $\alpha$ -ланцюги. Наявність мутації в одному з локусів призводить до мінімальних клінічних проявів. Порушення в двох локусах виражаються легкою формою анемії. При мутаціях у трьох локусах виникає значне зменшення продукції  $\alpha$ -глобіну. При цьому надлишкові ланцюги  $\beta$ -глобіну утворюють тетрамери - гемоглобін Н. Ця форма носить також назву *гемоглобінопатії Н*. Характер захворювання може варіюватися від легкої до важкої картини гіпохромної мікроцитарної анемії. Присутність мутацій у всіх чотирьох аллелях альфа-глобіну є несумісним з життям. Дитина з такою патологією гине внутрішньоутробно або незабаром після народження.

Існують два варіанти бета-таласемії - велика Т. і мала Т.. З них *велика Т.* - найбільш важка форма захворювання, що виникає за наявності мутацій в обох аллелях гена бета-глобіну. За відсутності або при різкому зменшенні виробництва бета-ланцюгів гемоглобін А витісняється гемоглобіном F, який

у нормі виробляється у плода і заміщається на гемоглобін А після пологів. *Мала Т.* пов'язана з наявністю мутації в одному з алелей гена бета-глобіну. Зазвичай протікає легко і не потребує лікування.

Альфа-таласемія поширена в Західній Африці та Південній Азії. Бета-таласемія часто зустрічається в країнах Середземномор'я, Західної Азії і Північної Африки. Це регіони, де поширена малярія. Гетерозиготні носії мутацій у генах альфа- і бета-ланцюгів гемоглобіну є більш стійкими до малярійного плазодію. Є осередки Т. в Азербайджані, в рівнинних районах, де гетерозиготна бета-таласемія спостерігається у 7-10% населення.

430. **ТАУТОМЕРІЯ** – явище рівноважного існування двох ізомерних форм органічних сполук (таутомерів). Т. азотистих основ ДНК пов'язана з переміщенням атома водню між атомами азоту, кисню і вуглецю з відповідною зміною положення подвійного зв'язку, що призводить до відповідної зміни положень водневих зв'язків в комплементарних парах азотистих основ та іноді до їх таутомерних замінів.

431. **ТІЛЬЦЕ БАППА (Х-статевий хроматин)** - згорнута в щільну (гетерохроматинову) структуру неактивна Х-хромосома, яка спостерігається в інтерфазних ядрах соматичних клітин самок плацентарних ссавців, включаючи людину. Добре фарбується основними барвниками. Будь-яка з двох Х-хромосом геному на початку ембріонального розвитку може інактивуватися, вибір здійснюється випадково. У мишей винятком є клітини зародкових оболонок, які також утворюються з тканини зародка, але в них інактивується виключно батьківська Х-хромосома. Таким чином, у самок ссавців, гетерозиготних за будь-якою ознакою, що визначається геном Х-хромосоми, в різних клітинах активні різні алелі цього гена (мозаїцизм). Класичним видимим прикладом такого мозаїцизму є забарвлення черепахових кішок - у половини клітин активною є Х-хромосома з «рудим», а в половини - з «чорним» алелем гена, який бере участь у формуванні меланіну. Коти черепахового забарвлення зустрічаються вкрай рідко і мають дві Х-хромосоми (анеуплоїдія). У людей і тварин з анеуплоїдією, що мають в геномі три та більше Х-хромосом, кількість Т.Б. в ядрі соматичної клітини на одиницю менше кількості Х-хромосом.

432. **ТЕЛОМЕРИ** – кінцеві ділянки ДНК лінійної хромосоми, що складаються із великої кількості коротких тандемних повторів; вони нездатні до з'єднання з іншими хромосомами або їх фрагментами та виконують захисну функцію. Термін «теломера» запропонував *Г. Меллер* в 1932 році.

У теломерних ділянках група білків специфічно зв'язуються з теломерними ДНК-повторами з утворенням нуклеопротеїдного комплексу - *конститутивного (структурного) теломерного гетерохроматину* та формує навкруги Т. *шелтерін комплекс* (англ. Shelterin). У людини *shelterin* комплекс складається з шести різних білків.

При розривах хромосом (наприклад, під дією іонізуючого випромінювання) окремі фрагменти ДНК можуть знов з'єднатися, але ніколи

не з'єднуються по теломерах. Таким чином, теломери допомагають правильному приєднанню ділянок хромосом у процесі репарації ДНК.

Теломерні повтори - вельми консервативні послідовності, наприклад, повтори всіх хребетних складаються з шести нуклеотидів TTAGGG, повтори всіх комах - TTAGG, повтори більшості рослин - TTTAGGG. У новонародженої людини довжина T. може досягати 10 тисяч пар основ.

Якби не специфічна структура T., кінці хромосоми розпізнавалися би клітиною, як дволанцюговий розрив ДНК, що призводило б до *негомологічного з'єднання кінців* (хромосомних перебудов) під час репарації або до *апоптозу* при неможливості репарації. Під час подвоєння хроматид лінійних хромосом протягом пізньої S-фази ДНК-полімераза нездатна до реплікації кінця хромосоми, тому при поділі клітина втрачатиме маленький шматок ДНК (50-100 пар основ) на кінці своїх хромосом. Якби не T., це швидко призводило б до втрати важливої генетичної інформації, потрібної для нормального функціонування клітини. Але в деяких клітинах (стовбурових, генеративних) цей шматок теломер відновлюється за допомогою ферменту *теломерази* (див. Теломераза). У більшості клітин теломераза неактивна і хромосома вкорочується.

У кожному циклі поділу T. коротшають через нездатність ДНК-полімерази синтезувати копію ДНК з самого кінця, вона може лише додавати нуклеотиди до вже існуючої 3'-гідроксильної групи. З цієї причини ДНК-полімераза потребує праймера, до якого вона могла б додати перший нуклеотид, але праймера на кінці хромосоми бракує. Даний феномен носить назву *кінцевої недореплікації* і є однією з найважливіших причин біологічного старіння. Перші дослідники цього процесу *Джеймс Ватсон* і *Олексій Оловніков* назвали його «проблемою реплікації кінців». Вкорочення теломер є причиною *межі Гейфліка* поділу соматичних клітин, важливою для подолання раку і, як вважають, відіграє роль у процесі старіння. Внаслідок цього явища T. повинні зменшуватися дуже повільно - по кілька (3-6) нуклеотидів за клітинний цикл, тобто за кількість поділів, відповідне межі Хейфліка, вони вкорочуються всього на 150-300 нуклеотидів.

За відкриття механізмів захисту хромосом від кінцевої недореплікації за допомогою теломер і теломерази в 2009 році присуджена Нобелівська премія з фізіології і медицини австралійці, що працює в США, *Елізабет Блекберн*, американці *Керол Грейдер* і її співвітчизнику *Джеку Шостаку*.

433. **ТЕЛОМЕРАЗА** – фермент, який додає специфічні послідовності ДНК (TTAGGG у хребетних) до 3'-кінця ланцюга ДНК на ділянках теломер, розміщених на кінцях хромосом у клітині. T. є *зворотною транскриптазою*, причому з нею пов'язана особлива молекула РНК, яка використовується в якості матриці для зворотної транскрипції під час подовження теломер.

У результаті діяльності T. довжина теломерних ділянок хромосом клітини збільшується або зберігається на постійному рівні, компенсуючи таким чином кінцеву недореплікацію і дозволяючи клітині ділитися необмежено довго. Фермент складається з РНК-компонента та білкового компонента.

РНК-компонент експресується на постійному рівні практично у всіх клітинах. Для індукування теломеразної активності необхідна експресія білкового компонента, названого *каталітичним компонентом теломерази*.

Штучно індукована експресія гена каталітичного компонента теломерази (шляхом введення кодуєчого його гена за допомогою методів генної інженерії) робить клітинну культуру безсмертною, тобто здатною ділитися необмежено довго, скасовуючи тим самим для культури межу Гейфліка. Теломераза експресується в стовбурових, статевих і деяких інших типах клітин організму, яким необхідно постійно ділитися для функціонування певних тканин (наприклад, клітини епітелію кишечника). Звичайні соматичні клітини організму позбавлені теломеразної активності. Клітини 85% ракових пухлин мають теломеразну активність, тому вважається, що активація Т. є однією з подій на шляху клітини до злоякісного переродження.

Т. складається з теломеразної зворотної транскриптази (TERT), теломеразної РНК (TERC), і дискеріна (по дві молекули кожного з цих речовин). Дві субодиниці ферменту кодується двома різними генами. TERT згортається і захоплює TERC (має довжину 451 нуклеотид), яка не транскрибується, залишаючись РНК. TERT має форму рукавиці, що дозволяє їй закріплюватися на хромосомі та додавати в неї одноланцюгові теломерні ділянки. Отже, TERT - зворотна транскриптаза, тобто фермент, який створює одноланцюгову ДНК на основі шаблонної одноланцюгової РНК; TERT утримує свій власний шаблон - TERC. Використовуючи TERC, TERT додає повторювану послідовність з шести нуклеотидів 5'-TTAGGG до 3'-нитки хромосом. Зазначена послідовність використовується у хребетних; в інших класів організмів послідовності відрізняються. Ці повторювані послідовності TTAGGG разом зі своїми парними білками і називаються *теломерами*.

Шаблонна ділянка TERC містить послідовність 3'-AAUCCC-5'. Т. зв'язує перші кілька нуклеотидів шаблону з останньою теломерною послідовністю на хромосомі, додає нову повторювану ділянку (5'-TTAGGG-3'), відокремлюється, зв'язує новий 3'-кінець теломери з шаблоном і повторює весь процес знову.

**434. ТЕЛОФАЗА МЕЙОЗУ** – телофаза першого, редуційного (ТІ) та другого, екваційного (ТІІ) поділів мейозу. Тривалість ТІ, як правило, невелика. Телофаза першого поділу настає із закінченням розходження діад хромосом до різних полюсів клітини, причому деякий час хромосоми залишаються в конденсованому стані морфологічно диференційованими. Далі відбувається розрихлення спіральної структури хромосом, яке зберігається до кінця другого поділу мейозу. Після цитокінезу формуються дві клітини, а при відсутності його – два гаплоїдних ядра в одній клітині (в цьому випадку цитокінез відбувається після другого поділу мейозу). Т ІІ принципово не відрізняється від телофази мітозу.

**435. ТЕЛОФАЗА МІТОЗУ** – четверта, остання стадія мітозу, в якій всі процеси уявляють собою немов би зворотній хід процесів профазі. Хромосоми, зібрані на полюсах, поступово деспіралізуючись, подовжуються

і приймають вигляд, властивий хромосомам інтерфазного ядра; знову з'являються одне чи кілька ядерець, причому на тих самих частинах хромосом (САТ-зони), де вони знаходилися до їх зникнення в кінці профазі. Одночасно з деспіралізацією відбувається поступова гідратація (приєднання води) хромосом з утворенням в них численних міхурців, навкруги яких з елементів ендоплазматичної сітки утворюються оболонки. В результаті злиття багатьох хромосомних міхурців з окремих міхурцевих оболонок формується оболонка всього ядра, причому ці процеси проходять в обох ядрах абсолютно синхронно. В кінці телофазі з фрагмопласта та елементів ендоплазматичної сітки в процесі цитокінезу формується клітинна оболонка, яка поділяє цитоплазму на дві рівних частини. Таким чином, в результаті мітозу утворюються дві нові, ідентичні одна одній клітини.

**436. ТЕРАТОГЕННА ДІЯ** – порушення ембріонального розвитку під впливом тератогенних чинників - деяких фізичних, хімічних (в тому числі лікарських препаратів) і біологічних агентів (наприклад, вірусів) з виникненням морфологічних аномалій і вад розвитку в людей або тварин.

Дія тератогенних факторів має пороговий характер, тобто для кожного тератогенного фактора існує певна порогова доза тератогенної дії. Чутливість до тератогенного впливу залежить від стадії ембріонального розвитку: у людини на стадії бластоцисти вплив несприятливих (в тому числі тератогенних) факторів призводить до загибелі частини бластомерів (клітин бластоцисти): при пошкодженні великої кількості бластомерів зародок гине, при пошкодженні відносно невеликої кількості бластомерів подальший розвиток не порушується. Максимальна чутливість до тератогенних чинників в ембріона людини припадає на 18-60-у добу розвитку, тобто період інтенсивної клітинно-тканинної диференціації і органогенезу. Після закінчення цього періоду несприятливі впливи зазвичай призводять не до вад розвитку, а до недорозвинення або функціональної незрілості органів плода.

Особлива увага до проблеми Т.д. лікарських препаратів була прикута в середині ХХ століття, після скандалу зі снодійним - *талідомідом*, що спричинив у країнах Європи масові порушення розвитку кінцівок у дітей, матері яких застосовували під час вагітності цей препарат. Цей випадок названий згодом «талідомідною трагедією» та мав важливе значення в формуванні системи контролю лікарських препаратів. У кінці ХХ століття тести на тератогенність і мутагенність увійшли в практику контролю більшості нових синтезованих речовин, відходів виробництва, а також великотоннажних продуктів хімічної промисловості.

**437. ТИМІДИНОВИЙ ДИМЕР** – дві поперечно зчеплені молекули тиміну (димери), що виникають у результаті опромінення дуплексної молекули ДНК УФ-світлом. Т. д. блокують ДНК-реплікацію та видаляються з молекули ДНК репаруючими системами і, в першу чергу, SOS-репараційною системою (SOS-репарація).

**438. ТОПОІЗОМЕРАЗИ** – клас ферментів-ізомераз, які, полегшуючи розплітання ланцюгів ДНК у подвійній спіралі, відіграють важливу роль в процесах реплікації і транскрипції ДНК. Т. здатні релаксувати

надспіралізовані молекули ДНК шляхом внесення одно- або дволанцюгових розривів із подальшим їх відновленням (лігуванням). Разом з тим у деяких випадках Т. можуть вносити в ДНК негативні супервитки або катенани. Вперше Т. були описані професором Гарвардського університету *Джеймсом Вонгом*.

Т. також беруть участь в утворенні петель хроматину під час конденсації хромосом. Вбудовування вірусної ДНК у хромосоми клітини-хазяїна та інші форми рекомбінації також вимагають присутності Т.

Залежно від механізму дії Т. поділяють на *топоізомерази I типу*, що вносять одно ланцюгові розриви без витрат енергії, і *топоізомерази II типу*, які здійснюють внесення дволанцюгових розривів з витратою АТФ. Особливе місце серед Т. займає *ДНК-гіраза*, характерна для кишкової палички *E. coli*.

Т. відіграють важливу роль у процесах росту і поділу клітини, в зв'язку з чим вони нерідко є мішенями різних ліків - інгібіторів топоізомераз.

**439. ТОТИПОТЕНТНІСТЬ** – здатність окремих клітин у процесі реалізації закладеної в них генетичної інформації не тільки до диференціювання, але і до розвитку будь-якого клітинного типу організму. Поняття тотипотентності, мультипотентності та плюріпотентності тісно пов'язане з поняттями «потенція до розвитку» і «детермінація». Запліднені яйцеклітини тварин є *тотипотентними*. Протягом розвитку нащадки зиготи втрачають Т. У більшості тварин бластомери зберігають Т. протягом певної кількості поділів дробіння. У тварин з детермінованим розвитком (наприклад, у круглих черв'яків) перші нащадки зиготи вже втрачають Т. У деяких організмів клітини можуть дедиференціюватися та повернути Т.

Зрізані частини рослин і каллус можуть бути використані для вирощування цілого рослини. Тотипотентними є запліднені яйцеклітини рослин і тварин. Для соматичних, не статевих, клітин тварин характерна тканинна специфічність з ранніх стадій ембріонального розвитку, тому вони не мають Т. (крім деяких клітин кишковопорожнинних). Але стовбурові клітини в оновлюваних тканинах тварин у межах одного типу тканини можуть розвиватися в різних напрямках. Наприклад, стовбурові клітини кровотворної тканини ссавців дають початок таким різним спеціалізованим клітинам, як еритроцити і лейкоцити. Про Т. кожної живої рослинної клітини говорили ще засновники клітинної теорії М. Шлейден і Т. Шванн. Соматичні клітини рослин здатні в певних умовах повністю реалізувати свій потенціал розвитку з утворенням цілого організму, що говорить про збереження всієї генетичної програми розвитку в вегетативних клітинах рослин. Спеціалізовані клітини різних органів (листка, кореня, квітки, ендосперму насіння і т.п.) здатні до розмноження в штучному середовищі поза організмом. При створенні оптимального співвідношення фітогормонів (цитокінінів і ауксинів) у поживному середовищі культивовані клітини можуть утворювати пагони або перетворюватися в результаті так званого *соматичного ембріогенезу* в зародкоподібні структури (*ембріоїди*), які надалі розвиваються в цілий організм. Здатність соматичних клітин рослин



проявляти Т. залежить, крім відповідних гормональних умов середовища, від цілої низки інших факторів, в першу чергу, від генотипу. Т. соматичних клітин лежить в основі їх використання в генетичній і клітинній інженерії.

440. **ТОПКРОС** – метод схрещування, який використовується для визначення загальної або специфічної комбінаційної здатності інцухт-ліній або сортів у селекції на гетерозис. Сутність його: лінії або сорти, що вивчаються, схрещують з однією, спеціально підбраною формою, яка називається *тестером (аналізатором)*. Якщо тестер має широку генетичну основу (наприклад, синтетичний сорт), то за даними Т. оцінюють *загальну комбінаційну здатність*. Лінії, які в досліді дали врожайність у комбінації з тестером нижче середньої величини, вибраковують. У ліній, що залишилися, визначають в диалельних схрещуваннях *специфічну комбінаційну здатність*.

441. **ТОЧКОВА МУТАЦІЯ** – тип мутації у ДНК або РНК, для якого характерна заміна однієї азотистої основи іншою. Термін також застосовується і щодо парних заміни, інсерції або делеції одного або декількох нуклеотидів. Т.м., що виникають в некодуєчій ДНК, зазвичай ніяк себе не проявляють.

Т.м. класифікують за ефектом, який надає змінений нуклеотид на триплет:

- 1) *сайленс-мутація* - кодон продовжує кодувати ту ж саму амінокислоту;
- 2) *нонсенс-мутація* - мутація, в результаті якої кодон втрачає здатність кодувати будь-яку амінокислоту і стає *стоп-кодоном*, що призводить до передчасної термінації синтезу білка;
- 3) *місенс-мутація* - перемикає кодон на кодування іншої амінокислоти.

Точкові мутації заміни основ класифікують на транзиції і транс версії (*див.*).

Мутації заміни основ діляться на мішеневі мутації заміни основ, не мішеневі мутації і затримані мутації.

Мутації заміни основ, які з'являються навпроти пошкоджень молекули ДНК і здатні зупиняти синтез ДНК, називаються *мішенними мутаціями заміни основ* (від слова «мішень»). До таких мутацій призводять, наприклад, циклобутанові піримідинові димери. Іноді мутації заміни основ утворюються на непошкоджених ділянках ДНК. Такі мутації називаються *немішенними мутаціями заміни основ*. Механізми утворення таких мутацій були розроблені в рамках полімеразної і полімеразно-таутомерної моделей мутагенезу. Мутації заміни основ не завжди утворюються відразу ж після впливу мутагена, іноді вони з'являються після десятків циклів реплікації. Це явище носить назву *мутації, що затримуються*. Нестабільність геному - головна причина утворення злоякісних пухлин - характеризується різким зростанням кількості немішенних і мутацій, що затримуються. Механізми утворення мутацій, що затримуються, нині не відомі.

Т.м. зсуву рамки зчитування гена класифікують на делеції і інсерції. *Делеція* - в молекулі ДНК випадає один або кілька нуклеотидів. *Інсерція* - в молекулу ДНК вбудовується один або кілька нуклеотидів.

Точкові мутації протиставляються складним мутаціям, при яких одна ділянка ДНК замінюється ділянкою іншої довжини та іншого нуклеотидного складу.

Т.м. можуть виникати в результаті спонтанних мутацій, що відбуваються під час реплікації ДНК і в результаті дії мутагенів (наприклад, впливу ультрафіолетового або рентгенівського випромінювання, високої температури або хімічних речовин). Мутації з'являються при синтезі молекули ДНК, що містить пошкодження, під час реплікації ДНК, репарації ДНК або транскрипції.

Нині існує декілька підходів, що використовуються для пояснення природи та механізмів утворення Т.м. За загальноприйнятою, полімеразною моделлю, єдиною причиною утворення мутацій заміни основ є спорадичні помилки *ДНК-полімерази*. Уотсон і Крик запропонували таутомерну модель спонтанного мутагенезу. Вони пояснили появу спонтанних мутацій заміни основ тим, що при контакті молекули ДНК з молекулами води можуть змінюватися таутомерні стани основ ДНК. Однією з причин утворення мутацій заміни основ вважається дезамінування 5-метилцитозину.

442. **ТРАНЗИЦІЯ** – мутація, яка призводить до заміни однієї пуринової основи на іншу (А на G) і навпаки або однієї піримідинової основи на іншу (U або T на C) або навпаки. Термін «Т.» запропонований Е. Фрізом в 1959 році. Транзиції відбуваються частіше, ніж трансверсії.

443. **ТРАНСВЕРСІЯ** – мутація, яка призводить до заміни пуринової основи на піримідинову (А або G на T, U чи C) і навпаки або піримідинової основи на пуринову (T, U або C на А чи G) і навпаки, тобто відбувається зміна просторової орієнтації пари нуклеотидів. Термін «Т.» запропонований Ф. Фризом в 1959 році.

444. **ТРАНСГЕННИЙ ОРГАНІЗМ** –живий організм, в геном якого штучно введений ген, який не може бути придбаний при природному схрещуванні.

Організми, в геном яких введені гени інших організмів одного з ними виду або видів, з якими вони схрещуються в природних умовах, називаються *цисгенними* (введений ген з «власними» регуляторними ділянками) або *інтрагенними* (введений ген з регуляторними ділянками інших генів).

Ген вводиться в геном клітини-хазяїна в формі «генетичної конструкції» - послідовності ДНК, яка має кодуючу білок ділянку, та регуляторні елементи (промотор, енхансер та ін.), а також іноді елементи, що забезпечують специфічне вбудовування в геном (наприклад, «липкі кінці»). Генетична конструкція може нести кілька генів, часто вона являє собою бактеріальну плазмиду або її фрагмент.

Метою створення Т.о. є отримання організму з новими властивостями. Клітини Т.о. виробляють білок, ген якого був введений у геном (неспецифічна експресія нового гена).

Т.о. використовують: 1) у науковому експерименті для розвитку технології створення Т.о.; 2) для вивчення ролі певних генів і білків; 3) для вивчення багатьох біологічних процесів; 4) флюоресцентно мічені маркерні трансгени – для вивчення походження клітин, їх долі в організмі і т. д.); 5) у сільському господарстві для отримання нових сортів рослин і порід тварин; 6) у біотехнологічному виробництві плазмід і білків.

Близьким за значенням терміна «трансгенний організм» є термін «генетично модифікований організм», однак останнє поняття ширше і включає в себе не тільки трансгенні організми, але й організми з будь-якими штучними змінами геному.

445. **ТРАНСГРЕСІЯ** – посилене (або послаблене) проявлення будь-якої спадково обумовленої ознаки в нащадків у порівнянні з проявленням цієї ж ознаки в батьківських форм. Т. спостерігається в тих випадках, коли кількісне проявлення будь-якої ознаки обумовлено функціонуванням двох і більше генів (*див.* Полімерія). При наявності в кожній батьківській формі одного або більшої кількості домінантних генів у генотипі нащадків можуть поєднуватися два і більше домінантних гени, що буде посилювати прояв даної ознаки (*позитивна Т.*); аналогічне поєднання рецесивних генів приводить до послабленого проявлення ознак (*негативна Т.*). Явище Т. використовують в селекційній роботі для отримання нових сортів переважно в самозапильних видів рослин. Використання Т. обмежується тією обставиною, що ймовірність отримання Т. знижується зі збільшенням кількості генів, що контролюють кількісний прояв ознаки.

446. **ТРАНСДУКЦІЯ** – форма рекомбінації генів; явище переносу бактеріофагом спадкової інформації з бактеріальної клітини одного генотипу в клітину з іншим генотипом. На відміну від трансформації, де переноситься вільна ДНК, при Т. переносником інформації є ДНК фага, точніше окремі фрагменти ДНК клітини-донора фага.

447. **ТРАНСКРИПЦІЯ** – зчитування інформації про нуклеотидну будову ДНК на матричну РНК (мРНК). Сутність процесу в тому, що на молекулі однієї з полінуклеотидних ниток ДНК (ДНК-матриця) за участю РНК-полімерази синтезуються молекули мРНК, при цьому послідовність рибонуклеотидів мРНК у відповідності з компліментарністю азотистих основ відображає послідовність дезоксирибонуклеотидів ДНК-матриці, тобто відбувається зчитування *генетичного коду*. Після цього молекула мРНК переходить з ядра в цитоплазму, прикріплюється до однієї з рибосом і стає, в свою чергу, матрицею для біосинтеза специфічних білків (*див.* Трансляція).

448. **ТРАНСКРИПЦІЯ ЗВОРОТНА** – це процес утворення дволанцюгової ДНК на матриці одноланцюгової РНК; передача генетичної інформації при цьому відбувається в «зворотному», щодо транскрипції, напрямку.

Ідея Т.з. спочатку була дуже непопулярна, тому що суперечила центральній догмі молекулярної біології: ДНК транскрибується в РНК і далі транслюється в білки. Але в 1970 році американський генетик Х. Темін і американський біохімік Д. Балтімор незалежно один від одного відкрили фермент, названий *зворотною транскриптазою (ревертазою)*, і можливість зворотної транскрипції була остаточно підтверджена. У 1975 році Теміну і Балтімору була присуджена Нобелівська премія в області фізіології і медицини.

З.т. є необхідним етапом життєвого циклу РНК-вірусів; вона дозволяє перевести РНК-геном вірусу в ДНК, з якої здійснюється транскрипція вірусних мРНК і нових геномних РНК.

**449. ТРАНСЛОКАЦІЯ** – тип хромосомних мутацій, за яких відбувається перенесення ділянки хромосоми на негомологічну хромосому. Під час Т. відбувається обмін ділянками негомологічних хромосом, але загальна кількість генів не змінюється. Окремо виділяють *реципрокні транслокації*, за яких відбувається взаємний обмін ділянками між хромосомами, та *робертсонівські транслокації* (центричні злиття), за яких відбувається злиття акроцентричних хромосом із повною або частковою втратою матеріалу коротких плечей. Збалансовані транслокації безперешкодно передаються дочірнім клітинам при мітозі, їх частота не змінюється з плином часу, тому їх частота в лімфоцитах може використовуватися для ретроспективних оцінок доз опромінення.

Т., як і інші хромосомні перебудови, відіграють роль у видоутворенні, в зниженні фертильності, в онкологічних та вроджених спадкових захворюваннях. Різні Т. у соматичних клітинах призводять до розвитку лімфом, сарком, лейкозів.

Для формування Т. необхідною умовою є пошкодження ДНК у вигляді двониткових розривів із подальшою помилкою репарації: неправильним з'єднанням розривів при репарації шляхом негомологічної рекомбінації або помилковим вибором паралогічної замість гомологічної послідовності ДНК під час репарації двониткового розриву ДНК шляхом гомологічної рекомбінації. Двониткові розриви ДНК можуть виникати внаслідок впливу екзогенних факторів, таких, як іонізуюче випромінювання або хіміотерапія, а також внаслідок впливу на ДНК ендогенно утворених вільних радикалів. Двониткові розриви ДНК виникають запрограмовано під час профазі I мейозу, а також при дозріванні Т- і В-лімфоцитів під час специфічної соматичної рекомбінації. Двонитковий розрив ДНК може також виникнути в клітині, якщо реплікаційна вилка зустрине яку-небудь перешкоду, наприклад, одноститковий розрив ДНК.

У медичній генетиці для позначення Т. використовують Міжнародну систему з цитогенетичної номенклатури людини - The International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Запис t (A; B) (p1; q2) позначає Т. між хромосомами А і В. Інформація в других дужках дається додатково для локалізації точок розриву всередині хромосоми А і В відповідно. Буква р позначає коротке плече хромосоми, буква q - довге плече, цифри після р і q відносяться до нумерації хромосомних бендів. Для робертсонівських Т. використовується скорочення der або rob, наприклад, der (13; 14) (q10; q10) або rob (13; 14) (q10; q10).

*Реципрокні транслокації* є збалансованою хромосомною перебудовою без втрати генетичного матеріалу; вони є однією з найпоширеніших хромосомних аномалій у людській популяції. Частота носійства їх варіює від 1:1300 до 1:700. Носії реципрокних транслокацій зазвичай фенотипно нормальні, але мають підвищену ймовірність безпліддя, зниженої

фертильності, спонтанних викиднів і народження дітей із вродженими спадковими захворюваннями, оскільки половина гамет у них генетично незбалансована через нерівномірне розходження перебудованих хромосом у мейозі. Приблизно п'ять відсотків носіїв збалансованих транслокацій мають вроджені аномалії розвитку та / або затримку розвитку, причому в половині таких випадків спостерігається розумова відсталість. Найчастіше патологія пов'язана з тим, що точка розриву знаходиться всередині гена або всередині його регуляторних послідовностей. Аномальний фенотип може формуватися також за рахунок зміни експресії гена за рахунок *ефекту положення гена*.

*Робертсонівські транслокації* отримали назву за іменем американського дослідника *Вільяма Робертсона*, який вперше описав такі перебудови в 1916 році при вивченні каріотипів близьких видів саранових. Робертсонівські транслокації є одним з найпоширеніших типів вроджених хромосомних аномалій у людини. За деякими даними, їх частота становить 1:1000 новонароджених. Носії транслокації фенотипно нормальні, але в них існує ризик мимовільних викиднів і народження дітей з незбалансованим каріотипом, який істотно варіює залежно від хромосом, залучених в злиття, а також від статі носія. Більшість робертсонівських транслокацій зачіпають 13-ту і 14-ту хромосоми: *der (13; 14)*. Робертсонівська транслокація за участю 21-ої хромосоми - *der (14; 21)* - призводить до «сімейного» (успадкованого) синдрому Дауна.

Робертсонівські транслокації, можливо, є причиною відмінностей між числом хромосом у близькоспоріднених видів. Показано, що різні види дрозоділи мають від 3 до 6 хромосом. Робертсонівські транслокації спричинили появу в Європі декількох видів-двійників (хромосомні раси) у мишей групи видів *Mus musculus*, які зазвичай географічно ізольовані один від одного. Набір та експресія генів при робертсонівських транслокаціях не змінюються, тому види практично не відрізняються зовні. Але вони мають різні каріотипи, а плодючість при міжвидових схрещуваннях різко знижена.

Нині описано близько 500 збалансованих хромосомних перебудов, специфічно пов'язаних з різними онкологічними захворюваннями. Більшу частину цих перебудов представляють реципрокні транслокації, внаслідок яких відбувається або дерегуляція (зазвичай підвищена експресія) гена, що знаходиться біля однієї із точок розриву, або утворюється гібридний ген з частин двох генів, які раніше перебували на різних хромосомах.

Першою описаною структурною геномною перебудовою в соматичних клітинах, яка викликає онкологічне захворювання, є *філадельфійська хромосома*, яка відповідно до Міжнародної цитогенетичної номенклатури людини має власне позначення - *Ph*. Ця хромосома була названа в честь міста в США, де працювали вчені, що її відкрили - *П. Новел* (P. Nowell) і *Д. Хангерфорд* (D. Hungerford), які повідомили в 1960 році про незвично маленьку хромосому в лейкоцитах двох хворих на хронічний мієлолейкоз. Нині відомо, що філадельфійська хромосома виникає внаслідок реципрокної транслокації між хромосомами 9 і 22; ця мутація викликає 95% випадків хронічного мієлолейкозу. Також ця мутація є однією з найпоширеніших при

В-клітинному гострому лімфобластному лейкозі дорослих. У результаті транслокації t (9; 22) (q34; q11) ген ABL1 з хромосоми 9 (ділянка q34) об'єднується з ділянкою BCR хромосоми 22 (ділянка q11). У новий химерний білок BCR-ABL входить ділянка білка ABL1 з тирозінкіназною активністю; таку ж активність має і химерний білок. У нормі тирозінкінази є медіаторами, що активуються зв'язуванням чинників росту з мембранними рецепторними білками та передають сигнал до поділу на ядро, але BCR-ABL є постійно активною формою і спричинюють нестримний поділ клітини.

450. **ТРАНСЛЯЦІЯ** – процес переведення генетичної інформації з матричної РНК у структуру специфічних білків. На молекулі ДНК, як на матриці, в суворій відповідності генетичному коду, записаному на ній, збираються амінокислоти, що доставляються до місця синтезу білків транспортною РНК. Порядок розміщення амінокислот в поліпептидному ланцюгу, що будується, визначає структуру білка, що синтезується.

451. **ТРАНСПОЗАЗА** – фермент, що зв'язує одноланцюгову ДНК і вбудовує її у геномну ДНК. Транспозони класу 2 кодують Т., яка дозволяє транспозонам бути вирізаними з геномної ДНК і вбудованими в інші місця.

452. **ТРАНСПОЗИЦІЯ** – переміщення мігруючих генетичних елементів із одного місця на хромосомі в інше. Відомо два основних типи таких послідовностей - *IS-частинки* (insertion sequences) і *транспозони*. IS-частинки не несуть іншої генетичної інформації, окрім тієї, яка необхідна для їх вирізання (*ексцизії*) і вбудовування (*інсерції*). У складі їхньої ДНК є ділянка, що кодує фермент *транспозазу*, який відповідає за їх переміщення. Розмір IS-частинок коливається від декількох десятків до декількох тисяч пар нуклеотидів. Більш складні мігруючі елементи - транспозони, на відміну від IS-частинок, містять в своєму складі гени, що не мають відношення до процесу транспозиції. Наприклад, широко відомі транспозони кишкової палички (*Escherichia coli*), в яких є гени стійкості до антибіотиків. Вбудовування мобільних генетичних елементів в новий сайт геному (усередині якого-небудь гена або поруч з ним) може викликати мутацію або змінити генну експресію.

Коли транспозиційний елемент інтегрується в геном, невелика ділянка ДНК у точці вбудовування (зазвичай 4-12 нуклеотидних пар) дуплікується. Дупліційовані повтори мають однакову орієнтацію і називаються *прямими повторами*. Це своєрідна "візитна картка" Т. і ретропозиції.

Деякі транспозійні елементи можуть переміщатися в будь-яких клітинах, інші високоспецифічні в проявленні своєї активності. Наприклад, *P-елемент* *Drosophila melanogaster* зазвичай є мобільним тільки в статевих клітинах. Геномна локалізація сайтів, в які вбудовуються елементи, також сильно варіює у різних транспозонів. Деякі з них демонструють крайню ступінь "прихильності" до певних ділянок. Наприклад, елемент IS4 точно вбудовується тільки в тій самій точці галактозидазного оперону *Escherichia coli*, таким чином, кожна бактерія може містити тільки одну копію IS4. Інші Т., такі як у бактеріофага Mu, можуть вбудовуватися випадковим чином

практично в будь-яку частину геному. Більшість Т. переважно вбудовуються в кілька різних ділянок. Наприклад, 40% всіх елементів Tn10 *Escherichia coli* знаходяться в *lacZ*-гені, який становить крихітну частину геному, тоді як Р-елемент має спорідненість до Х-хромосоми і вбудовується в 5'-фланкуючі послідовності кодуєчих ділянок, а не в самі кодуєчі ділянки. Деякі транспозиційні елементи виявляють спорідненість до певного типу нуклеотидного складу, наприклад, IS1-елемент вбудовується в АТ-багаті ділянки.

**453. ТРАНСПОЗОНИ** – ділянки ДНК організмів, здатні до пересування (транспозиції) та розмноження в межах геному. Т. також відомі під назвою «стрибаючі гени» і є прикладами мобільних генетичних елементів.

Т. формально належать до некодуєчої частини геному, хоча деякі класи мобільних елементів містять у своїй послідовності інформацію про ферменти, що транскрибуються та каталізують їх пересування. Наприклад, ДНК-транспозони та LINE-1 кодують ферменти транспозази, ORF1p та ORF2p. У різних видів Т. поширені різною мірою; у людини вони складають до 45% всієї послідовності ДНК, у плодової мухи *Drosophila melanogaster* частина мобільних елементів становить лише 15-20% усього геному. У рослин Т. можуть займати основну частину геному, наприклад, у кукурудзи (*Zea mays*) з розміром геному 2,3 мільярдів пар основ принаймні 85% складають різні мобільні елементи.

Американський генетик Барбара МакКлінток (англ. *Barbara McClintock*) у 1948 році в результаті цитолого-генетичних досліджень забарвлення зерна та листя кукурудзи встановила, що мобільні ділянки ДНК (*Ac/Ds*-елементи) спричиняють соматичний мозаїцизм рослин. Вона була першою, хто довів, що геном еукаріот не постійний, а містить ділянки, які можуть пересуватися. 1983 році за цю працю Барбара МакКлінток отримала Нобелівську премію.

Раніше вважалося, що Т. потенційно здатні спричинити тільки шкідливі мутації та поломки хроматину. Але з початку XXI сторіччя з'являється все більше даних про можливі сприятливі ефекти Т. для організмів та про еволюційний вплив ретротранспозонів на геном плацентарних ссавців. Наприклад, РНК L1-ретротранспозону бере участь в утворенні гетерохроматину під час інактивації Х-хромосоми. Крім того, дрозофіла не має теломерази, натомість використовує зворотну транскриптазу ретротранспозонів для подовження теломерних ділянок, які у *Drosophila melanogaster* представлені повторами Т.

Мобільні генетичні елементи відносяться до повторюваних елементів геному - тих, які мають кілька копій у нуклеотидній послідовності ДНК клітини. Повторювані елементи геному можуть розміщатися в тандемі (мікросателіти, теломери і т.д.) та можуть бути розсіяні по геному (мобільні елементи, псевдогени і т.д.).

Мобільні генетичні елементи на кшталт транспозиції можна розділити на два класи: *ДНК-транспозони*, які застосовують метод «вирізати і вставити», і *ретротранспозони*, пересування яких має в своєму алгоритмі синтез РНК з ДНК з наступним зворотним синтезом ДНК з молекули РНК, тобто метод

«копіювати і вставити»; вони поширені в геномі тварин. Новосинтезований ретротранспозон вбудовується в іншій ділянці геному. Т. також можна розділити за ступенем автономності. Як ДНК-транспозони, так і ретротранспозони мають автономні і неавтономні елементи.

ДНК-транспозони пересуваються по геному шляхом «вирізати та вставити» завдяки комплексу ферментів *транспозаза*. Інформація про амінокислотну послідовність транспозази закодована в послідовності нуклеотидів транспозону. Крім того, ця ділянка ДНК може містити інші, не пов'язані з Т. послідовності, наприклад гени чи їх частини. Більшість ДНК-транспозонів мають неповну послідовність. Такі транспозони не є автономними й пересуваються по геному завдяки транспозазі, що закодована іншим, повним, ДНК-транспозоном.

На кінцях ділянок ДНК-транспозону розташовані інвертовані повтори, які є особливими сайтами впізнавання транспозази, яка таким чином відрізняє цю частину геному від решти. Транспозаза здатна робити дволанцюгові розриви ДНК, вирізати й вставляти в ДНК-мішень транспозон. До ДНК-транспозонів належать *Ac/Ds*-елементи рослин, які були вперше відкриті Барбарою МакКлінток у кукурудзи. *Ac*-елемент (англ. *Activator*) є автономним і кодує транспозазу. Є декілька типів *Ds*-елементів (*Dissociator*), здатних до формування розривів хромосом і переміщення по геному завдяки *Ac*-елементам.

Активні ретротранспозони ссавців поділяються на три основні родини: *Alu*-повтори, *LINE-1*, *SVA*.

**Alu-елементи** — широко розповсюджені в геномі людини мобільні елементи. *Alu*-елементи мають довжину ~300 пар основ і часто розташовані в інтронах та міжгенних ділянках. Назву *Alu*-ретротранспозони отримали через те, що вони містять послідовність розпізнавання рестрикційного ензиму *AluI*. *Alu*-елементи виникли в приматів приблизно 65 мільйонів років тому від гена 7SL РНК, що входить до рибосомного комплексу; вони не мають власної зворотної транскриптази, тому для пересування необхідні ферменти елементів *LINE-1*. В *Alu*-елементах відбувається до 90% всіх випадків редагування РНК.

**Ретротранспозони LINE-1** - довгі дисперговані повтори - тип ретротранспозонів, поширений у ссавців і складає до 20% геному. *L1*-елементи мають довжину близько 6 тисяч пар основ. Процес пересування починається зі зчитування молекули РНК з елемента *L1*. РНК транспортується до цитоплазми, де з неї транслюються білки *ORF1p* (є РНК-зв'язуючим білком) та *ORF2p* (має ендонуклеазну та зворотно-транскриптазну активність). *ORF1p*, *ORF2p* та РНК транспозону формують рибонуклеопротеїн та імпортуються в ядро, де відбувається зворотна транскрипція ретротранспозону.

**SVA** (англ. *SINE-R-VNTR-Alu*) — мобільні елементи довжиною у 2-3 тисячі пар основ ДНК, що складаються з декількох частин: коротких розкиданих елементів (*SINE*), змінної кількості тандемних повторів (англ. *variable number of tandem repeat*, *VNTR*), *Alu*-послідовності та СТ-багатого повтору, з



послідовністю СССТСТ, що зустрічається частіше за все і має назву гексамер (Hex). Довжина SVA-елементів значно варіює через різну кількість складових повторів. Вони не є автономними та потребують білків, закодованих в L1-ретротранспозонах для пересування, але активні в геномі людини. SVA-елементи зазнають високого рівня метилювання ДНК у більшості тканин людини. Цікавим фактом є знижене метилювання ДНК SVA-ретротранспозонів у чоловічих статевих клітинах людини, тоді як у шимпанзе SVA-послідовності сперматозоїдів високо метильовані.

Мобільні елементи геному широко представлені в рослинних та тваринних геномах; їхня висока активність є ризиком для стабільності геному, тому експресія жорстко регулюється, особливо в тих тканинах, які беруть участь у формуванні гамет та передачі спадкової інформації нащадкам. У рослин і тварин регуляція активності мобільних елементів геному відбувається шляхом метилювання послідовності ДНК *de novo* та активності некодуючих РНК разом із білковими комплексами Аргонавт.

Основна роль малих некодуючих РНК полягає в пригніченні мобільних елементів геному в зародкових тканинах і високо консервативна в тварин. У мишей мобільні елементи геному впродовж онтогенезу перебувають переважно в неактивному стані, який досягається шляхом епігенетичних взаємодій та активності некодуючих РНК.

На відміну від вірусів, які використовують організм хазяїна для розмноження і здатні його залишити, мобільні генетичні елементи існують виключно в організмі хазяїна. Тому до певної міри Т. здатні регулювати власну активність. Прикладом цього є ДНК-транспозони *Ac* — автономні мобільні елементи рослин, що кодують власну транспозазу. *Ac*-елементи виявляють здатність знижувати активність транспозази при збільшенні її копій.

Нині виявлено більше 100 різних захворювань людини, причиною яких є вбудовування *de novo* мобільних генетичних елементів. Наприклад, Alu-повтори часто спричиняють хромосомні аберації і є причиною 50 різних захворювань (нейрофіброматоз І типу, рак легень). Якщо транспозиція, що спричиняє захворювання, відбувається в гаметах, то наступні покоління успадковують хворобу. Так гемофілія може виникати через вбудовування ретротранспозону L1 у ділянку ДНК, що кодує ген VIII фактору згортання крові. У мишей були зафіксовані випадки онкогенезу, зупинки розвитку та стерильність у зв'язку з вбудовуванням мобільних елементів геному.

Деякі етапи еволюціонування організмів спричинені активністю мобільних елементів геному. Більшість генів є похідними транспозонів. Мобільні елементи можуть впливати на організацію геному шляхом рекомбінації та входячи до складу центромери та теломери, а також впливати на сусідні гени, змінюючи патерни сплайсингу та поліаденілування або виконуючи функції енхансерів чи промоторів, впливати на структуру та функції генів шляхом вимикання та зміни функцій, структури, епігенетичного контролю.

Промоторні ділянки деяких генів ссавців походять від транспозонів. Цікавим є те, що велика кількість таких генів активна у ембріональний період. Деякі гени в рослин також можуть мати промотори які походять від транспозонів.

Важливим моментом у потенційній здатності транспозонів впливати на темпи еволюції є те, що їхня регуляція залежить від епігенетичних факторів. Це призводить до можливості транспозонів реагувати на зміни навколишнього середовища та спричиняти генетичну нестабільність. Еволюційна роль Т. може полягати також у поширенні регуляторних ділянок ДНК, таких як сайти зв'язування з транскрипційними факторами, по геному. Ще одним можливим механізмом еволюції геномів організмів є горизонтальний перенос генів.

Окрім використання транспозонів у генній інженерії, вивчення активності Т. є методом *філогенетики*. Шляхом аналізу та зіставлення нуклеотидних послідовностей геномів різних видів можна знайти Т., наявні в одних видів, але відсутні в інших. Види, в яких є однаковий ретротранспозон, скоріше за все отримали його від спільного предка. Таким чином можна отримати інформацію про еволюційний розвиток видів і будувати філогенетичні дерева.

454. **ТРАНСФЕКЦІЯ** – процес введення нуклеїнової кислоти в клітини еукаріот невірусні методом. Аналогічний процес щодо прокариотів називається *трансформація*.

Т. зазвичай включає утворення в плазматичній мембрані отворів, через які всередину клітини може проникати позаклітинний матеріал. Трансфективним може бути генетичний матеріал (ДНК або РНК), а також білки, наприклад, антитіла. Для Т. часто використовують сильне електричне поле (*електропорація*) або електростатично заряджені ліпіди, здатні до утворення *ліпосом* (структур, що зливаються з мембраною, викидаючи всередину клітини укладений в них генетичний матеріал). Відомі й інші методи Т.

Спочатку сутністю слова «трансфекція» було поняття «інфекція для трансформації», тобто введення в клітини вірусного геному, в результаті чого починається інфекція. Але, оскільки стосовно людини і тварин термін «трансформація» має інше значення (генетичні зміни, що дозволяють вести клітини в культурі протягом тривалого часу, долаючи ліміт Хейфліка, що типово, наприклад, для ракових клітин), термін «трансфекція» було запропоновано використовувати як заміну терміну «трансформація» стосовно зміни фенотипу шляхом введення чужорідної нуклеїнової кислоти. Матеріали, що використовуються для Т., відносяться до трьох основних типів: *мікрочастинки, катіонні полімери, ліпосоми*.

455. **ТРАНСФОРМАЦІЯ ГЕНЕТИЧНА** – процес поглинання бактеріальною клітиною молекули ДНК із зовнішнього середовища. Т. активно використовується в молекулярній біології і генетичній інженерії. Термін «трансформація» відноситься тільки до бактеріальних клітин. Надходження

чужорідної в еукаріотичні клітини називають *трансфекцією* (див. Трансфекція).

У нормальному стані проникненню великих молекул ДНК всередину бактеріальних клітин заважають щільні покриви, тому здатна до Т. клітина повинна бути *компетентною* (молекула ДНК має перемогти клітинний бар'єр). Т. можуть провокувати бактеріофаги (викликають вихід ДНК із клітин, що гинуть), а також пошкодження бактеріальної ДНК. Набуття клітиною компетентності - складний фізіологічний процес, у *Bacillus subtilis* він вимагає експресії близько 40 генів.

Спочатку компетентні клітини зв'язують ДНК своєю поверхнею за допомогою особливих рецепторів, причому лінійними фрагментами клітина трансформується набагато легше, ніж кільцевими. ДНК розщеплюється нуклеазами до фрагментів з масою до 4-5 мільйонів *Дальтон*, причому в клітину надходить лише один із двох ланцюгів фрагментів. Деякі бактерії (пневмококи, *Bacillus subtilis*) здатні поглинати ДНК із різних джерел, інші, такі як *Haemophilus*, поглинають ДНК клітин тільки свого виду. Фрагменти з масою менше 500 *кДа* в клітину не потрапляють. Після надходження в клітину одноланцюговий фрагмент вбудовується в геномну ДНК клітини-реципієнта та реплікується. Т. триває від 10 до 30 хвилин і в різних бактерій відбувається з частотою близько 1%.

Вперше явище Т. спостерігав у 1928 році *Фредерік Гріффін* у пневмококів (*Streptococcus pneumoniae*). Авірулентні штами, позбавлені капсули, отримували якусь речовину навіть від мертвих вірулентних капсульних клітин і в результаті також ставали вірулентними. Через 16 років *Евері, Маклеод, Маккарті* показали, що цією речовиною є ДНК, що містить гени, необхідні для формування капсули. Вони виділили ДНК із вірулентного штаму *S. pneumoniae* та показали, що введення однієї тільки цієї ДНК у клітини авірулентного штаму перетворює їх в хвороботворні. Результати *Евері* і колег визнані достовірними після опису явища *кон'югації* (у 1947 році) і *трансдукції* (у 1953 році) *Джошуа Ледербергом*.

До трансформації здатні більшість бактерій, наприклад, *Streptococcus*, *Haemophilus*, *Bacillus*, актиноміцети, ціанобактерії та інші.

У природних умовах Т. дає можливість бактеріям отримати ззовні гени, які можуть допомогти адаптуватися до цих умов. Таким чином, Т. є одним із механізмів горизонтального перенесення генів, поряд з кон'югацією (обміном клітинами генетичним матеріалом при фізичному контакті), і трансдукцією, при якій фрагмент ДНК переноситься фагом. Оскільки компетентність може спричинятися ушкодженнями ДНК і відбувається під дією агентів, що вносять у неї розриви, Т. може служити адаптивним механізмом, який сприяє репарації ушкоджень. Отримуючи фрагмент ДНК ззовні (особливо від бактерії того ж виду), бактерія може використовувати його як матрицю для репарації ушкоджень шляхом гомологічної рекомбінації.

Т. стала рутинним методом молекулярної біології для напрацювання великої кількості необхідної плазмиди. Для штучного введення клітини в стан компетентності існують два основних підходи: *електропорація*, при якій

клітини поглинають ДНК після короткочасного її знаходження під електричною напругою, та *хімічна трансформація*, при якій на клітини діють різноманітними солями двовалентних іонів, наприклад, хлоридом кальцію.

456. **ТРИПТОФАНСИНТЕТАЗА** – фермент, що каталізує заключний етап біосинтезу триптофану - реакцію сполучення серина та індолу. Синтез триптофану є найбільш енергоємним у порівнянні із синтезом інших амінокислот (80 молекул АТФ на 1 молекулу триптофану).

457. **ТРИПТОФАНОВИЙ ОПЕРОН** – оперон, що містить гени ферментів, задіяних у біосинтезі амінокислоти триптофан. Т.о. існує в багатьох бактерій, вперше був описаний у *Escherichia coli*. Т.о. є важливою експериментальною моделлю для вивчення регуляції експресії генів; він був описаний в 1953 році французьким біохіміком *Жаком Моно* та співробітниками.

Т.о. став першим опероном, для якого показана регуляція за допомогою репресії. У той час як лактозний оперон активується речовиною, на утилізацію якого він спрямований (лактозою), Т.о. пригнічується триптофаном - сполукою, за біосинтез якого відповідальний даний оперон. Він містить п'ять структурних генів (цистронів): *trpE*, *trpD*, *trpC*, а також *trpB* і *trpA*, що кодує субодиниці триптофансинтетази (див. Триптофансинтетаза). На значній відстані від оперона знаходиться ген *trpR*, що кодує білок-репресор, який пригнічує експресію Т.о. Продукт цього гена в присутності триптофану зв'язується з оператором і блокує транскрипцію оперона. На відміну від *lac*-оперону, до складу *trp*-оперона входить особлива послідовність - *атенюатор*, необхідна для тонкої регуляції транскрипції оперону. Отже, регуляція Т.о. здійснюється двома способами: за допомогою білка-репресора (*репресія*), та за допомогою особливої послідовності - *атенюатора*. При цьому в кожному з цих випадків регуляція здійснюється за принципом негативного зворотного зв'язку – *негативна репресія*.

Білок-репресор (триптофановий репресор) кодується геном *trpR*, розташованим на значній відстані від самого оперона. Ген *trpR* безперервно експресується на невисокому рівні, утворюючи мономери, які потім об'єднуються в димери. За відсутності триптофану ці димери неактивні та розпадаються в нуклеоплазмі. Якщо концентрація триптофану в клітині висока, димери зв'язуються з триптофаном, при цьому відбувається зміна конформації репресора, що дозволяє йому зв'язатися з оператором. У Т.о. нуклеотидні послідовності оператора та промотора перекриваються, тому приєднання комплексу L-триптофан • білок-репресор автоматично блокує зв'язування РНК-полімерази з промотором, транскрипція Т.о. не відбувається.

Аттенюація є ще одним механізмом регуляції *trp*-оперона. Цей спосіб регуляції можливий тому, що у прокаріотів, позбавлених ядра, процеси транскрипції і трансляції не розділені в часі і просторі, як в еукаріот, а відбуваються одночасно: поки РНК-полімераза синтезує мРНК, синтезована ділянка цієї мРНК транслюється рибосомою. У зв'язку з цим процес трансляції може безпосередньо впливати на транскрипцію оперона. Відразу після оператора в Т.о. розташована послідовність довжиною 162 п. н. -

лідерна послідовність, яка кодує лідерний пептид (з поліцистронної мРНК Т.о. цей пептид синтезується першим). До складу лідерної послідовності входить особлива аттенюаторна послідовність - *атенюатор*, яка, впливаючи на вторинну структуру синтезованої мРНК, здатна викликати передчасну термінацію транскрипції (*див.* Атенюатор).

458. **ТРИСОМІК** – анеуплоїд, в диплоїдному наборі якого одна з хромосом представлена три рази ( $2n + 1$ ). Вперше Т. описаний у дурману *A. Блакеслі* в 1922 році. Трисомія виникає при злитті нормальної гамети з гаметою, яка містить дві гомологічні хромосоми в результаті неправильного розходження хромосом у мейозі.

459. **ТРИПЛОЇД** – організм, соматичні клітини якого містять три основних (моноплоїдних) набори хромосом ( $3x$ ). Т. є незбалансованими поліплоїдами, тому частково або повністю стерильні. Іноді триплоїдія є оптимальним рівнем плоїдності, що позитивно відображається на розвитку рослин і підвищенні біохіміко-технологічних якостей рослинної продукції. Класичним прикладом ефективного поєднання триплоїдії із гетерозисом є одержання триплоїдів цукрового буряка, які відрізняються підвищеною цукровістю і продуктивністю. Культура триплоїдного цукрового буряка була одержана за схемою:  $2x (18) \times 2$  (колхіцинування)  $\rightarrow 4x (36) \rightarrow$  (тетраплоїд)  $\times 2x (18)$  (диплоїд)  $= 3x (27)$  (триплоїд).

460. **ТРИТИКАЛЕ** (*Triticale*) – міжродові гібриди пшениці з житом, які одержують, використовуючи в якості материнської форми пшеницю. В залежності від походження Т. поділяють на три групи:

1) двовидові 56-хромосомні гібриди Т., які одержують при схрещуванні м'якої пшениці *Tr. aestivum* (AABBDD) з житом *Secale cereale* (RR); AABBDD ( $2n = 42$ )  $\times$  RR ( $2n = 14$ )  $\rightarrow$  ABDR  $\times 2$  (подвоєння кількості хромосом у стерильного гібрида F<sub>1</sub> шляхом колхіцинування) – AABBDDRR ( $2n=56$ ). Одержаний житньо-пшеничний амфідиплоїд відрізняється підвищеною зимостійкістю та стійкістю до захворювань, високим вмістом білка (19-23%), але зниженою плодючістю (50-70%) внаслідок появи анеуплоїдів;

2) двовидові 42-хромосомні Т., які одержують у результаті схрещування озимої твердої пшениці *Tr. durum* (A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>V<sub>1</sub>) із житом; (A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>V<sub>1</sub>) ( $2n = 28$ )  $\times$  RR ( $2n=14$ )  $\rightarrow$  A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>R  $\times 2$  (колхіцинування) - A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>V<sub>1</sub>RR. Відрізняються підвищеною врожайністю зеленої маси та вмістом цукру і протеїну в порівнянні з пшеницею, але дають менший врожай зерна порівняно з пшеницею;

3) трьохвидові 42-хромосомні Т., які одержують від схрещування озимої твердої пшениці, озимої м'якої пшениці і жита. В результаті ці амфідиплоїди містять в собі цілий геном жита, половину геному твердої і третину геному м'якої пшениці: *Tr. aestivum* AABBDD ( $2n=42$ )  $\times$  *S. cereale* RR ( $2n=14$ )  $\rightarrow$  ABDR; *Tr. durum* A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>V<sub>1</sub> ( $2n=28$ )  $\times$  RR  $\rightarrow$  A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>R; ABR (елімінація субгеному D в яйцеклітинах)  $\times$  A<sub>1</sub>V<sub>1</sub>R ( $n=21$ )  $\rightarrow$  AA<sub>1</sub>BB<sub>1</sub>RR ( $2n=42$ ). Трьохвидові житньо-пшеничні амфідиплоїди є найбільш цінним досягненням

у селекції озимої пшениці, оскільки в них за останні роки вдалося поєднати всі позитивні якості Т. з продуктивністю, не меншою, ніж в озимої пшениці.

461. **«ТУПІ КІНЦІ» ХРОМОСОМИ** – дволанцюгові кінцеві фрагменти молекули ДНК, що утворюються в результаті розрізання її рестриктазами, симетричного по відношенню до центру впізнавання цими ферментами.

## У

462. **УНІВАЛЕНТИ** – поодинокі хромосоми, які не кон'югували в профазі першого поділу мейозу та в анафазі I розподіляються між полюсами клітини випадково.

463. **УБІКВІТИН** (від англ. Ubiquitous - «всюдисущий») - невеликий (8,5 кДа) консервативний білок еукаріот, який бере участь у регуляції процесів внутрішньоклітинної деградації інших білків, а також в модифікації їх функцій. У. присутній майже у всіх тканинах багатоклітинних еукаріот, а також в одноклітинних еукаріот. У. був відкритий в 1975 році *Гідеоном Голдштейном* із співавторами і охарактеризований в 70-80-х роках ХХ століття. У геномі людини чотири гени кодують У.

Першою відкритою функцією У. стала протеолітична деградація білків, помічених поліубіквітиновими ланцюгами (в них наступні убіквітинові ланки приєднуються до бічних аміногруп попередньої молекули У.), за допомогою протеасоми 26S. У. регулює і такі важливі процеси, як проліферація, розвиток і диференціювання клітин, реакція на стрес і патогени, репарація ДНК. У 2004 році *Аарон Чехановер, Аврам Гершко, Ірвін Роуз* були удостоєні Нобелівської премії з хімії «за відкриття убіквітин-опосередкованої деградації білка».

464. **УБІКВІТИНУВАННЯ** - (убіквітилювання) - ферментативна посттрансляційна модифікація, яка полягає в приєднанні убіквітину до білкового субстрату. Найчастіше приєднання відбувається з утворенням ізопептидного зв'язку між карбоксильною групою останнього амінокислотного залишку убіквітину (гліцин-76) та аміногрупою бічного ланцюга залишку лізину білка-субстрату. У. впливає на клітинні процеси, регулюючи деградацію білків (через протеасоми і лізосоми), координуючи субклітинну локалізацію білків, їх активацію і інактивацію та модулюючи білок-білкові взаємодії. Ці дії опосередуються різними типами У. білків-субстратів, наприклад, приєднанням до субстрату єдиної молекули убіквітину (*моноубіквітинування*) або приєднанням різноманітних убіквітинових ланцюгів (*поліубіквітинування*).

## Ф

465. **ФАГОВИЙ ВЕКТОР** – вектор, який конструюють на основі ДНК фагів з таким розрахунком, щоб в ньому збереглася інформація, яка забезпечує збірку *in vivo* фагових часток. Для клонування в клітинах *E. coli* такі вектори розроблені на базі ДНК фагів  $\lambda$  (лямбда) і M13. У першому випадку фагові головки мають строго певну геометрію, тому вектори здатні включати таку кількість чужорідної ДНК, щоб утворені рекомбінаційні ДНК могли упакуватися в головки фага. З цієї причини Ф.в. характеризується своєю ємністю. Для ниткоподібних фагів, до яких відноситься M13, поняття ємності не може бути застосовано, величина клонованих у них ДНК визначається вимогами до стабільності фагових часток в умовах експерименту.

466. **ФЕНІЛКЕТОНУРІЯ** – спадкове захворювання групи ферментопатій, спричинене порушенням метаболізму амінокислот, переважно фенілаланіну. При недотриманні низькобілкової дієти Ф. супроводжується накопиченням фенілаланіну та його токсичних продуктів у клітинах, що призводить до важкого ураження ЦНС, яке проявляється порушенням розумового розвитку (*фенілпировиноградна олигофренія*). Одне з небагатьох спадкових захворювань, що піддаються успішному лікуванню. Ф. вперше описав норвезький лікар *I.A. Фелінг* у 1934 році як гіперфенілаланінемію, асоційовану з затримкою розумового розвитку. У Норвегії захворювання також відоме під назвою «хвороби Фелінга» (норв. *Føllings sykdom*) у честь відкривача.

У більшості випадків захворювання спричинене різким зниженням або повною відсутністю активності печінкового ферменту *фенілаланін-4-гідроксилази*, який в нормі каталізує перетворення фенілаланіну в тирозин. До 1% випадків Ф. представлено атипovими формами, пов'язаними з мутаціями в інших генах, які відповідають за кодування ферментів, що забезпечують синтез кофактора фенілаланінгідроксилази - *тетрагідробіоптерина*. Захворювання успадковується за аутосомно-рецесивним типом.

Поширеність захворювання варіюється в різних групах населення. Наприклад, серед європеїдних жителів США зустрічається в середньому з частотою 1 випадок на 10 000. Найбільш високий рівень захворюваності в Туреччині - 1:2 600. У Фінляндії та Японії рівень Ф. вкрай низький: менше 1 випадку на 119 000 народжень. У Словаччині серед окремих циганських популяцій виявлені надвисокі рівні фенілкетонурії через інбридинг: 1 випадок на 40 народжень.

Встановлений патогенез захворювання. Внаслідок метаболічного блоку активуються побічні шляхи обміну фенілаланіну, в організмі відбувається накопичення його токсичних похідних - *фенілпировиноградної* і *феніломолочної кислот*, які в нормі практично не утворюються. Крім того, утворюються майже повністю відсутні в нормі *фенілетиламін* і *ортофенілацетат*, надлишок яких викликає порушення метаболізму ліпідів в головному мозку. Імовірно, це і призводить до прогресуючого зниження інтелекту таких хворих аж до ідіотії. Остаточо механізм розвитку порушень

функцій мозку при Ф. залишається неясним. Серед причин також наводять дефіцит нейромедіаторів мозку, викликаний відносним зниженням кількості тирозину та інших «великих» амінокислот, що конкурують з фенілаланином при перенесенні через гематоенцефалічний бар'єр, та пряма токсична дія фенілаланіну.

У віці від 2-4 місяців у хворих з'являються такі симптоми, як млявість, судоми, гіперрефлексія, «мишачий» запах поту і сечі або «запах вовка», екзема. Серед інших симптомів відзначені: м'язова гіпертензія, гіперкінези, нестійка хода, при недотриманні дієти світлішають очі, волосся, шкіра (через недостатню кількість в організмі меланіну, похідної тирозину); судомні напади. Ф. супроводжується глибоким ступенем розумової відсталості, зазвичай ідіотією або імбецильністю; можуть спостерігатися явища *ехопраксії* (повторення рухів оточуючих) і *ехолалії* (повторення мовлення). Для хворих на Ф. характерна млявість з рідкісними спалахами злості та дратівливості.

**467. ФЕНОКОПІЯ** – зміна фенотипу під впливом несприятливих чинників середовища; за проявом подібна мутації і відбувається лише за дії певних факторів (фізичних, хімічних або біологічних). Якщо дія припиняється, фенотип повертається до свого нормального стану. Ф. зберігається протягом усього життя тільки в тому випадку, якщо перетворюючий зовнішній фактор діяв на організм у період ембріонального розвитку. Але і в такому випадку змінена ознака не передається в спадок.

У медицині фенокопії - неспадкові хвороби, подібні спадковим. Поширеною причиною Ф. у ссавців є дія на вагітних самок тератогенів різної природи, що порушують ембріональний розвиток плоду (генотип його при цьому не змінюється). При Ф. ознака, змінена під дією зовнішніх факторів, копіює ознаки іншого генотипу (наприклад, у людини споживання алкоголю під час вагітності призводить до комплексу порушень, які до певної міри можуть копіювати симптоми хвороби Дауна).

**468. ФЕНОТИП** – сукупність всіх ознак і властивостей організму, які сформувалися на основі взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища. Відображає генотип у тому випадку, коли рецесивний алель певної ознаки знаходиться в гомозиготному стані. Ф. змінюється в процесі розвитку організму.

**469. ФІЛАДЕЛЬФІЙСЬКА ХРОМОСОМА** – назва аномальної хромосоми 22 у клітинах кісткового мозку пацієнтів із хронічним мієлоїдним лейкозом. Ця аномалія призводить до вкорочення довгого плеча хромосоми 22. Вперше така хромосома була виявлена в університеті штату Пенсільванія в м. Філадельфія, тому її назвали філадельфійською. Вже після відкриття Ф.х. встановлено, що втрачена ділянка хромосоми 22 у більшості випадків з'єднується з хромосомою 9. У свою чергу певна ділянка хромосоми 9 з'єднується з хромосомою 22, отже, відбувається обмін. Цей процес називається *збалансована транслокація*, оскільки в транслокації беруть участь практично рівні фрагменти хромосом 9 і 22.



470. **ФОРМОУТВОРЮЮЧИЙ ПРОЦЕС** – процес виникнення в популяціях в результаті гібридизації різноманітних форм рослин, які потім служать основою створення нових сортів (при використанні добору). Цей процес відображає закономірності комбінаційної і мутаційної мінливості, тому є важливим об'єктом вивчення генетики і теоретичної селекції рослин.

471. **ФОТОРЕАКТИВАЦІЯ** – один із механізмів відновлення видимим світлом (320-500 нм) пошкоджень ДНК, викликаних УФ-випромінюванням. Ф. є фотохімічним процесом.

Ф. була відкрита в 1948-1949 роках незалежно Альбертом Кельнером, І.Ф. Ковальовим, Ренато Дульбекко. Кельнер відкрив цей ефект, коли вивчав вплив ультрафіолету на кишкову паличку та стрептоміцети *Streptomyces griseus*; він виявив, що рівень відновлення активності організмів після опромінення був різним без видимих причин. Після наполегливих досліджень Кельнер з'ясував, що визначальним фактором було сонячне світло. Р.Дульбекко випадково виявив аналогічний ефект на бактеріофагах; при цьому він знав про дослідження Кельнера, що, ймовірно, вплинуло на його вірну інтерпретацію отриманих даних.

Короткохвильове ультрафіолетове випромінювання (УФ-випромінювання) має мутагенну дію, особливо на клітини шкіри. Найпоширенішими хімічними змінами, спричиненими ультрафіолетовим опроміненням, є утворення *циклобутан-піримідинових димерів* (CPD) та *піримідин-піримідинових фотопродуктів* (*6-4PP-тимідинових димерів*), коли дві сусідні піримідинові основи ковалентно зв'язуються одна з одною. Це призводить до помилок при зчитуванні ДНК під час реплікації і транскрипції.

Ф. є найпростішим механізмом репарації ДНК. Для видалення індукованих ультрафіолетом пошкоджень ДНК у багатьох мікроорганізмів застосовуються ферменти *ДНК-фотоліази*, які специфічно зв'язуються з CPD (*CPD-фотоліаза*) або з 6-4PP-тимідиновими димерами (*6-4PP-фотоліаза*) і виправляють ці пошкодження. Ці ферменти активуються під дією видимого світла. У людини такі ферменти відсутні.

472. **ФРАГМОПЛАСТ** – характерна фігура в екваторіальній площині клітини, що ділиться. Ф. утворюється залишками з'єднувальних ниток мітотичного веретена в телофазі мітозу та є основою клітинних стінок дочірніх клітин.

## X

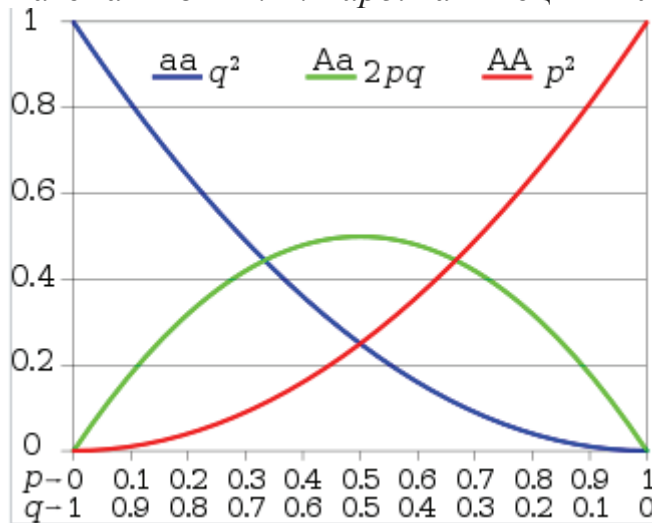
473. **ХАРДІ-ВАЙНБЕРГА ЗАКОН**, або **закон генетичної рівноваги в панміктичній популяції** (див. Панміксія) - положення популяційної генетики, згідно з яким частоти генотипів за будь-яким геном (за наявності в популяції двох алелей цього гена) підтримуватимуться постійними з покоління в покоління у популяції нескінченно великого розміру, де не діє природний добір і не відбувається мутаційний процес, відсутній обмін особинами з іншими популяціями, не відбувається дрейф генів, усі схрещування випадкові.

Нехай у популяції присутній ген, що має два алелі -  $A$  та  $a$ . Тоді генотипами особин цієї популяції є:  $AA$ ,  $aa$ ,  $Aa$ . За наведених вище умов відносна частота особин-носіїв кожного з алелів певного гену буде лишатись постійною та незмінною з покоління в покоління незалежно від зміни кількості індивідумів у популяції і від того, наскільки великі або малі значення  $p$  і  $q$ , та відповідати рівнянню:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 100\%;$$

де  $p^2$ - частка гомозигот за домінантним алелем  $A$ ;  $p$  – частота цього алеля;  $q^2$  – частка гомозигот за альтернативним алелем  $a$ ;  $q$  – частота цього алеля (рис.21.)

Цей принцип сформульований в 1908 році незалежно англійським математиком *Г. Х. Харді* та німецьким лікарем *В. Вайнбергом*.



**Рис.21.** – Закон Харді-Вайнберга для двох алелів: на вісі абсцис – частоти алелів  $p$  і  $q$ , по вісі ординат – частоти генотипів. Кожна крива відповідає одному з трьох можливих генотипів

Якщо кількість алелів гена, що аналізується, більше двох, то формула, яка описує рівноважні частоти генотипів, ускладнюється і її можна записати в загальному вигляді таким чином:  $(p + q + \dots + r)^2 = 1$ ,

де  $p, q, \dots, r$  - частоти алельних варіантів гена в досліджуваній популяції. Розклавши в лівій частині рівняння квадрат суми, отримаємо вираз, що складається з суми квадратів частот алелів і подвоєних добутоків усіх попарних комбінацій цих частот:

$$p^2 + q^2 + \dots + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr + \dots = 1$$

Закон справедливий для ідеальних популяцій, що складаються з нескінченної кількості особин, панміктичних, в яких не діють чинники добору. Цей закон являє собою модель, використовуючи яку можна кількісно визначати зміни в розподілі генів в популяції, викликані, наприклад, мутаціями або міграцією. Інакше кажучи, цей закон є теоретичним критерієм для виміру змін в розподілі генів.

Процес спадкування не впливає на частоту алелів у популяції, а можливі зміни її генетичної структури виникають внаслідок інших причин. На реальні

популяції в тій чи іншій мірі діють фактори, які порушують рівновагу частот алелей і генотипів. Наприклад, у популяціях багатьох видів рослин або тварин поширені такі явища як інбридинг і самозапліднення; в таких випадках відбувається зменшення частки або повне зникнення класу гетерозигот. Навпаки, при наддомінуванні частка класів гомозигот буде меншою за розрахункові.

Використання закону Х.-В. у *медичній генетиці* дозволяє оцінити популяційний ризик спадково обумовлених захворювань, оскільки кожна популяція має власний алелофонд і, відповідно, різні частоти несприятливих алелей. Знаючи частоти народження дітей із спадковими захворюваннями, можна розрахувати структуру алелофонду. Крім того, знаючи частоти несприятливих алелів, можна передбачити ризик народження хворої дитини.

У *селекції* закон Х.-В. дозволяє виявити генетичний потенціал вихідного селекційного матеріалу (природних популяцій, сортів і порід народної селекції), оскільки різні сорти і породи характеризуються власними алелофондами, які можуть бути розраховані за допомогою закону Х.-В. Якщо в вихідному матеріалі виявлена висока частота необхідного алеля, то можна очікувати швидкого отримання бажаного результату при дії добору. Якщо ж частота необхідного алеля низька, то потрібно або шукати інший вихідний матеріал, або вводити необхідний алель із інших популяцій (сортів і порід).

В *екології* закон Х.-В. дозволяє виявити вплив найрізноманітніших чинників на популяції. Залишаючись фенотипно однорідною, популяція може істотно змінювати свою генетичну структуру під впливом іонізуючого або електромагнітного опромінення та інших несприятливих чинників. За відхиленнями фактичних частот генотипів у популяції від теоретично очікуваних розрахункових величин можна встановити ефект дії екологічних факторів. При цьому потрібно строго дотримуватися *принципу єдиної відмінності* (варіанти досліду мають відрізнятися лише за досліджуваним фактором при постійності всіх інших факторів середовища). Наприклад, при вивченні впливу вмісту важких металів у ґрунті на генетичну структуру популяцій певного виду рослин порівнюються дві популяції з подібними умовами існування. Єдиною відмінністю в умовах існування цих рослинних популяцій має бути різний вміст певного важкого металу в ґрунті.

474. **ХІАЗМА** – фігура, що утворилася в місці переплетення двох гомологічних несестринських хроматид у місцях кросинговеру в диплотені профазі I мейозу під час їх кон'югації. Перехрест хроматид нагадує грецьку літеру  $\chi$  ("хі"), звідси і назва фігури. Вперше Х. описані *Рюккертом* в 1892 р. У кожному біваленті утворюється як мінімум одна Х.; найчастіше їх утворення спостерігається на проксимальних частинах хромосом (поблизу центромери). При збільшенні довжини хромосом число Х. теж збільшується. Хіазми продовжують втримувати хроматиди в одному біваленті аж до пізньої диплотени, коли центромера біваленту поділяється на дві сестринські центромери, які взаємно відштовхуються.

475. **ХИМЕРИ** – організми, що складаються з генетично різних клітин. У тварин Х. називають організми, клітини яких походять від двох і більше зигот. *Химеризм* у тварин потрібно відрізняти від *мозайцизму* - присутності в одному організмі генетично різних клітин, що походять від однієї зиготи. Частіше химерно побудованими є не цілі організми, а лише їх окремі органи або частини. У 1907 році термін «химера» вперше застосував німецький ботанік *Г. Вінклер* для форм рослин, отриманих у результаті зрощування пасльону і томату. У 1909 році німецький ботанік і генетик *Е. Баур*, вивчаючи пеларгонію ряболисту, з'ясував природу даного явища. Природні Х. вперше описані *М. С. Навашиним*.

Х. можуть виникати в природі в результаті мимовільних мутацій соматичних клітин, в експериментальних умовах (обробка мутагенами, колхіцином, інші впливи), а також серед рослин-регенерантів та в результаті щеплень. Х. більш поширені в рослин, що розмножуються вегетативним способом, оскільки лише при цьому способі розмноження химерність зберігається досить довго. При статевому розмноженні можливим є спадкування химерності, що виникає при нестабільності алелей. У цьому випадку спадкування ознак не підкоряється менделівським законам та спричинена нестабільною мутацією. У природі Х. рідкісні, виникають зазвичай у результаті випадкової гібридизації та механічних пошкоджень.

Х., особливо більш стабільні *периклінальні* (тканини лежать шарами один над одним), мають комплекс господарсько-цінних переваг і важливе значення для рослинництва. Вони часто вирощуються як декоративні рослини.

У практиці садівників Х., що виникли випадково в результаті щеплень (ряболисті), відтворюються вегетативним розмноженням заново з покоління в покоління (наприклад, химери між пурпуровим рокитником і золотим дощем - рокитник Адама, химери між помаранчею і лимоном). Дослідники застосовують різні Х. між мушмулою і глодом.

Втрата химерності властива як рослинам, отриманим у результаті обробки колхіцином, так і Х., що виникли мимовільно. Частота розхимерювання залежить від способу розмноження рослин: вона збільшується при розмноженні кореневими живцями, ніж при вегетативному розмноженні іншими частинами рослини.

Прикладом химеризму в тварин є фримартінізм корів. *Фримартінізм* - вид аномального гермафродитизму, що супроводжується стерильністю; при цьому в самок розвиваються одночасно і яєчники, і тестикули. Це явище спостерігається в телят жіночої статі в парах різностатевих близнюків. Фримартінізм пояснюється формуванням анастомозів (сполучень між нервами, м'язами, кровоносними або лімфатичними судинами) у різностатевих плодів, в результаті чого між ними відбувається обмін статевими гормонами та попередниками статевих клітин.

У тваринному світі химеризм може мати різну природу: 1) *ембріональну* або *онтогенетичну*, коли організм формується не з двох, як зазвичай, а з чотирьох гамет внаслідок злиття в одну зиготу двох запліднених яйцеклітин

на ранніх стадіях внутрішньоутробного розвитку; 2) при *трансплантації* виникає після пересаджування органа або тканини (наприклад, кісткового мозку, переливання крові).

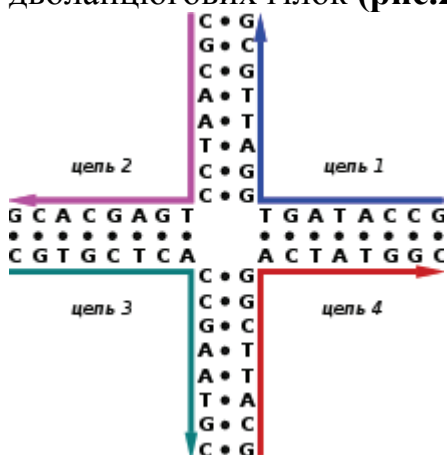
X. можуть давати потомство; тип потомства залежить від того, з якої лінії клітин розвинулися гамети. У 1980-х роках штучним шляхом отримана міжвидова X. вівці і кози. У 2017 році вченими з *Salk Institute* створений ембріон X. свині з клітинами людини.

У людей химеризм може виникати на різних стадіях онтогенетичного розвитку: в момент запліднення, ембріонального розвитку або в дорослому віці. Описано декілька випадків тетрагаметного химеризму в людини. Такі X. виникають, коли дві різні зиготи зливаються незабаром після запліднення і формують єдиний ембріон. Такі X. ідентифікують, наприклад, за наявністю двох популяцій еритроцитів, гермафродитизмом, іноді за мозаїчним забарвленням шкіри та очей. *Мікрохимеризм* виникає при проникненні клітин матері та плоду через плацентарний бар'єр ссавців і характеризується в нормі невеликою часткою «чужих» клітин в організмі. Розрізняють два види мікрохимеризму: *фетальний* - присутність клітин плоду в організмі матері та *материнський* - присутність клітин матері в організмі спочатку плоду, а потім і дитини. Мікрохимеризм внаслідок відмінності імунних властивостей надбаних клітин і клітин організму-господаря є причиною низки захворювань аутоімунного характеру (системного червоного вовчака і деяких форм раку). Якщо в крові хворого містяться клітини людини протилежної статі, химеризм легко виявити, виявивши клітини з жіночим і чоловічим каріотипами. В інших випадках проводять типування клітин крові хворого за *HLA*. Як і в деяких інших ссавців, у людини можливий обмін клітинами між близнюками під час внутрішньоутробного розвитку. Міграція клітин відбувається через загальну плаценту (*плацентарні анастомози*).

Теоретично химеризм у гомозиготних близнюків неможливий, оскільки вони генетично ідентичні і походять від однієї зиготи. Але рідкісні спостереження показують, що обмін клітинами між такими близнюками все ж відбувається. Описаний випадок монохоріональної діамніотичної вагітності, при якій в одного з близнюків на ранній стадії розвитку виникла трисомія за 21 хромосомою. При народженні один з близнюків мав фенотипні ознаки хворого на синдром Дауна, інший мав нормальний фенотип. Аналіз мікросателітної ДНК показав, що близнюки були дійсно гомозиготними. При цьому в клітинах епітелію ротової порожнини кожного близнюка були виявлені тільки його власні клітини, тоді як кров містила клітини обох близнюків. Це явище називається химеризмом клітин крові та пояснюється тим, що близнюки з монохоріональною плацентою в 70% випадків обмінюються кров'ю на тій чи іншій стадії розвитку.

В дизиготних близнюків описано кілька випадків, коли вони живилися від загальної плаценти. У такій ситуації відбувається обмін кров'ю між близнюками, які не є генетично ідентичними, що призводить до химеризму клітин крові і, можливо, інших тканин.

476. **ХОЛЛІДЕЯ СТРУКТУРА** – структура з чотирьох ланцюгів нуклеїнових кислот, з'єднаних один з одним водневими зв'язками з утворенням чотирьох дволанцюгових гілок (рис.22).



**Рис.22.** – Нерухлива структура Холлідея

Ці гілки можуть приймати кілька різних конформацій у залежності від концентрації солей в навколишньому буферному розчині і послідовності нуклеотидів, розташованих в безпосередній близькості від точки з'єднання. Структура названа на честь англійського молекулярного біолога *Робіна Холлідея*, який припустив її існування в 1964 році.

У живих клітинах Х.с. є важливими проміжними сполуками, що виникають при процесах генетичної рекомбінації і репарації дволанцюгових розривів. Зазвичай ці структури мають симетричні послідовності нуклеотидів і тому мають деяку мобільність, тобто окремі дволанцюгові гілки можуть ковзати зі збереженням структури сполуки та патерну спарювання азотистих основ. Структури з чотирьох ланцюгів, схожі на Х.с., також виявляються в деяких молекулах РНК.

Нерухомі Х.с. з несиметричними послідовностями, які фіксують структуру в строго певному положенні, створені штучно з метою вивчення їх структури як моделі природних Х.с. Пізніше такі структури знайшли застосування в якості основних будівельних структурних блоків в ДНК-нанотехнологіях.

З'єднання Холлідея є ключовим інтермедіатом, що утворюється при гомологічній рекомбінації, при сайт-специфічній рекомбінації, при репарації дволанцюгових розривів. Хрестоподібні структури, що включають сполуки Холлідея, можуть утворюватися з метою ослаблення спіральної напруги в симетричних послідовностях суперспіралей ДНК.

В еукаріот репарація дволанцюгових розривів за допомогою гомологічної рекомбінації може здійснюватися двома різними шляхами: шляхом репарації дволанцюгових розривів (модель подвійного з'єднання Холлідея), і шляхом синтезозалежного випрямлення ланцюгів. У бактерій дволанцюгові розриви в ДНК репаруються білком RecBCD за механізмом гомологічної рекомбінації. Репарація одноланцюгових розривів відбувається за спрощеним варіантом гомологічної рекомбінації. У декількох груп вірусів описана гомологічна рекомбінація. В ДНК-вірусів (наприклад, герпесвірусів) рекомбінація здійснюється шляхом розриву-з'єднання подібно до того, як це відбувається у

бактерій і еукаріот. Є докази існування рекомбінації у РНК-вірусів, особливо у вірусів, що містять одноланцюгову РНК позитивної полярності (ретровіруси, коронавіруси, пікорнавіруси).

**477. ХОРЕЯ ГЕНТИНГТОНА (хорея Хантингтона)** – аутосомно-домінантне генетичне захворювання нервової системи, що характеризується поступовим початком зазвичай у віці 30-50 років і поєднанням прогресуючого хореїчного гіперкінезу та психічних розладів. Захворювання спричинене збільшенням кількості кодону *CAG* в гені *HTT*, що кодує білок *хантінгтін* з невідомою функцією. У гені дикого типу (не мутантного) в різних людей присутня різна кількість *CAG*-повторів, проте, коли кількість повторів перевищує 36, розвивається хвороба. Нейроморфологічна картина характеризується атрофією стріатума (смугастого тіла), а на пізній стадії також атрофією кори головного мозку. Планування і корекція рухів - основна функція смугастого тіла, і порушення в цій області головного мозку провокують симптоми захворювання.

Нині від х.Г. у США страждає близько 7000 чоловік. Частота народження захворювання серед європейського населення становить 3-7: 100 000, серед інших рас - 1: 1 000 000. Захворювання назване на честь американського лікаря *Джорджа Хантінгтона*, який першим дав його класичний опис.

Ген *HTT*, присутній у всіх людей, кодує білок *хантінгтін* (*Htt*). Ген *HTT* розташований на короткому плечі 4-ї хромосоми (4p16.3) та містить ділянку з повторюваною послідовністю трьох азотистих основ - цитозин-аденін-гуанін (тобто, *CAG CAG CAG...*). Триплет *CAG* кодує амінокислоту *глутамін*, тому що синтезований білок хантінгтін містить послідовність глутамінових амінокислот - *поліглутаміновий тракт*. Кількість *CAG*-триплетів різна а окремих осіб і може змінюватися в наступних поколіннях. Якщо кодонів стає більше 36, синтезується подовжений поліглутаміновий тракт і відбувається утворення мутантного білка хантінгтіна (*mHtt*), який має токсичну дію на клітини та викликає х.Г. Зазвичай від кількості *CAG*-повторів залежить ступінь розвитку хвороби; наявність близько 60% повторів понад норму викликає появу симптомів у різному віці: 36-40 повторів призводять до редукованої пенетрантності форми цього захворювання, яка набагато пізніше проявляється і повільніше прогресує. У деяких випадках початок хвороби може бути настільки пізнім, що симптоми ніколи не виявляються. При дуже великій кількості повторів х.Г. має повну пенетрантність і може проявитися до 20 років, тоді хвороба класифікується як ювенільна форма (становить приблизно 7% випадків захворювання). Мутантний ген був імовірно завезений в США в 1630 році двома братами-емігрантами.

Подовження поліглутамінової послідовності змінює конформацію білка хантінгтіна та міцно з'єднує його з іншими білками, що призводить до агрегації хантінгтіна з утворенням внутрішньоклітинних тілець включення. Ці включення механічно перешкоджають руху везикул із нейромедіаторами через цитоскелет, що порушує передачу сигналів у нейронах. Тельця включення виявляються як в ядрах клітин, так і в цитоплазмі.

Хвороба передається у спадок. Мутантний алель домінуючий, тому в родині, де один з батьків несе таку мутацію, кожен з нащадків може отримати його з імовірністю 50%. Спадкування не залежить від статі носія або його дітей.

Симптоми х.Г. можуть проявитися в будь-якому віці, але частіше це відбувається в 35-44 роки. Для початку захворювання найбільш характерна хорея - безладні, неконтрольовані рухи. Хорея спочатку може проявлятися в неспокої, невеликих мимовільних або незавершених рухах, порушенні координації і уповільненні стрибкоподібних рухів очей. Виникають порушення координації рухів, мова стає невиразною. Поступово всі функції, що вимагають м'язового контролю, порушуються: людина починає гримасувати, відчуває проблеми з жуванням і ковтанням. Через швидкий рух очей відбувається порушення сну. Найчастіше відбувається розлад абстрактного мислення, людина перестає бути здатною планувати свої дії, дотримуватися правил, оцінювати адекватність своїх дій. Поступово з'являються проблеми з пам'яттю, можуть виникнути депресія і паніка, емоційний дефіцит, егоцентризм, агресія, нав'язливі ідеї, проблеми з впізнаванням інших людей, гіперсексуальність і посилення шкідливих звичок, таких як алкоголізм або ігроманія. Людина, яка хворіє на х.Г., не розуміє, що вона сита чи голодна, тому її потрібно годувати пропорційно 3-4 рази на день і не перегодувати. З моменту появи перших симптомів тривалість життя становить близько 15-20 років. Смерть зазвичай відбувається не через хворобу Хантінгтона, а через супутні їй ускладнення, включаючи пневмонію, захворювання серця і травми. Частою причиною смерті є самогубство.

478. **ХРОМАТИДА** – одна з двох повздовжніх половинок хромосом, яка є функціонуючою одиницею в мітозі. Кожна Х. складається з двох напівхроматид, помітних в анафазі. Х. материнської хромосоми, що розходяться до її полюсів, стають самостійними дочірніми хромосомами, а їх напівхроматиди – хроматидами дочірніх хромосом.

479. **ХРОМАТИН** – речовина клітинних ядер, що забарвлюється специфічними барвниками. Основу її складає ДНК і гістони – дезоксирибонуклеопротеїдний комплекс. Розрізняють два види хроматину – *гетерохроматин* і *еухроматин*, які є частинами хромосом, що відрізняються один від одного ступенем конденсації і функціональною активністю. *Гетерохроматин* на відміну від еухроматину інтенсивно забарвлюється барвниками, знаходиться поблизу центромер і вторинних перетинок, значно менш генетично активний. Внаслідок низької хімічної диференціації гетерохроматинових районів хромосом різні частини їх здатні кон'югувати між собою, причому втрата навіть значних частин гетерохроматину не є летальною для клітини. Є припущення, що в цих районах розміщені лише комплекси полігенів.

В *еухроматині* локалізовані всі головні гени, або *олігогени*, які розподіляються при розмноженні згідно законам Менделя. Еухроматинові



райони хромосом біохімічно високодиференційовані, внаслідок чого їх хромери кон'югують строго попарно. Втрата або зміна навіть найдрібнішої частки еухроматину призводить до життєво важливих порушень у клітині. Олігогенні частини еухроматину, штучно переміщені в гетерохроматиновий район, змінюють своє фенотипне вираження. Активність еухроматинових ділянок максимальна в інтерфазі.

480. **ХРОМОНЕМА** – субодиниця хромосом, повздовжня структурна одиниця хроматид. Хромонеми - нуклеопротейдні нитки хромосом, пучки мікрофібрил з розміщеними на них в певному порядку *хромерами*. Одна хромосома може складатися з однієї або до восьми X., які завжди функціонують як дві одиниці (хроматиди). В процесі підготовки до мітозу хромонеми спіралізуються, причому максимум цього процесу приходить на метафазу, коли хромосоми найбільш компактні та морфологічно диференційовані. Деспіралізація X. спостерігається в телофазі, максимально вона виражена в хромосом інтерфазного ядра.

481. **ХРОМОМЕРИ** – потовщення на хромонемах, які відрізняються більш щільною спіралізацією; структурні одиниці функціонування, в межах яких відбувається активація та інактивація генів. X. мають здатність інтенсивно забарвлюватися і з'єднуватися між собою ахроматиновими нитками. Вони найбільш чітко спостерігаються між лептотеною та пахітеною профазы мейозу, коли хромосоми мають вигляд тонких ниток із потовщеннями, що чергуються – хромер. Розміри, форма, вміст ДНК в окремих X. змінюються впродовж хромонеми, що надає різним хромосомам строго індивідуальний рисунок, спадково закріплений. Гомологічні хромосоми відрізняються однаковим рисунком розміщення X. – щільно упакованих відрізків молекули ДНК.

482. **ХРОМОСОМИ** – елементи клітинного ядра, здатні самовідновлюватися та забарвлюватися барвниками; головний матеріальний носій спадкової інформації. Основними хімічними компонентами X. еукаріот є ДНК і основний білок – гістон (нуклеопротейд), які разом утворюють комплекс і складають біля 90% речовини хромосом. Вміст ДНК у гаплоїдному наборі X. є величиною постійною для клітин всіх тканин даного виду організмів. До складу X. також входять РНК, кислоти, білки, ліпіди і мінеральні речовини (іони  $Ca^{2+}$  і  $Mg^{2+}$ ), фермент *ДНК-полімераза*, необхідний для реплікації ДНК.

Основа будови X. - *елементарна фібрила*, яка складається з ДНК. Гістони розміщуються у фібрилі групами, утворюючи *нуклеосоми* розміром 10 нм. Фібрила з нуклеосомами зовнішньо нагадує нитку з бусами. Така фібрила представляє *первинний рівень укладки* ДНК у хромосомі.

X. в робочому стані, коли вони виконують функції реплікації і транскрипції, знаходяться в деконденсованому (неущільненому) стані, характерному для інтерфазного ядра. Максимальна конденсація (лат. *condensatio* – ущільнення) X. відбувається в метафазі. В період поділу клітини X. виконують функцію переміщення і розподілення спадкової

інформації і відрізняються неактивним станом. Х. здатні змінювати свою структуру та довжину протягом клітинного циклу в залежності від функціонування. В пресинтетичний період вони мають більшу довжину, ніж у мітозі. В синтетичний період кожна хромосома поводить себе як полірепліконна структура, маючи свій графік реплікації. В різних хромосомах синтез ДНК триває асинхронно. Після закінчення реплікації кожна хромосома стає *дихроматидною*, такий стан зберігається до анафази мітозу.

Кожному виду рослин і тварин властивий власний *каріотип*, тобто певна постійна кількість, форма і розміри Х. У соматичних клітинах кількість Х. подвійна (диплоїдна,  $2n$ ), причому в диплоїдному наборі Х., за виключенням статевих, представлені парами відповідних один одному гомологічних хромосом. У статевих клітинах кількість хромосом вдвічі менша, ніж в соматичних (гаплоїдна,  $1n$ ).

483. **ХРОМОСОМИ ПОЛІТЕННІ** (велетенські) – хромосоми, що ендомітотично авторедуплікуються в клітинах з енергійною секреторною діяльністю, наприклад, в клітинах слинних залоз і деяких тканинах двокрилих комах, у деяких рослин (в синергідах), у найпростіших, коли кількість хромосом в хромосомах внаслідок редуплікації в інтерфазі збільшується, але вони не розходяться і не розщеплюються. Внаслідок цього явища - *політенії* – хромосоми збільшуються до великих розмірів.

484. **ХРОМОСОМИ ГОМОЛОГІЧНІ** – парні, морфологічно подібні хромосоми, які нормально кон'югують між собою в пахітені профазі I мейозу і в яких однакові локуси розміщені в тій самій лінійній послідовності. При цьому відповідні локуси гомологічних хромосом можуть нести як однакові, так і різні алелі тих самих генів. У диплоїдному хромосомному наборі Х.г. представлені парами морфологічно подібних хромосом, при цьому одна з хромосом пари привнесена чоловічою гаметою, інша – жіночою.

485. **ХРОМОСОМИ ДОДАТКОВІ** (В-хромосоми) – хромосоми, які існують як додаткові до диплоїдного набору хромосом виду. Х.д. менші за розмірами, ніж звичайні хромосоми, і відрізняються від основних (А-хромосом) за формою. Кількість В-хромосом коливається в різних видів рослин і навіть у однієї рослини від тканини до тканини. Х.д. знайдені в жита, кукурудзи, інших культур; характер їх походження та значення для виду остаточно не з'ясовані.

486. **ХРОМОСОМИ СТАТЕВІ** (алохромосоми, гетерохромосоми, гоносоми) – хромосоми, що відрізняються за структурою та функціями від звичайних хромосом (*аутосом*) і визначають розвиток статі. У порівнянні з аутосомами Х.с. пізніше або раніше розходяться до полюсів при поділі клітини, майже повністю складаються з гетерохроматину та відрізняються *дистанційною*, а не контактною, *кон'югацією*, тобто відсутністю справжнього контакту між ними при першому поділі мейозу.

Розрізняють два типи Х.с.: Х-хромосоми і Y-хромосоми. *X-хромосома* – парна статеві хромосома в клітинах особин *гомогаметної статі* (XX); містить, поряд з іншими генами, *гени-реалізатори статі* - гени, які в особин з генетичним визначенням статі та бісексуальною потенцією визначають розвиток за чоловічим, жіночим або гермафродитним типом. *Y-хромосома* – непарна статеві хромосома в клітинах особин *гетерогаметної статі* (XY); вона менша за розмірами в порівнянні з Х-хромосомою та більш генетично інертна.

**487. ХРОМОСОМНІ МУТАЦІЇ** (хромосомні перебудови, або хромосомні аберації) - тип мутацій, які змінюють структуру хромосом.

Класифікують такі види хромосомних перебудов: *делеції* (втрата ділянки хромосоми), *інверсії* (зміна порядку генів ділянки хромосоми на зворотний), *дуплікації* (повторення ділянки хромосоми), *транслокації* (перенесення ділянки хромосоми на іншу), *дицентричні, кільцеві хромосоми*, а також *ізохромосоми*, що несуть два однакових плеча. Якщо перебудова змінює структуру однієї хромосоми, то таку перебудову називають *внутрішньохромосомною* (інверсії, делеції, дуплікації, кільцеві хромосоми), якщо ж змінюється структура двох різних хромосом - *міжхромосомні* (дуплікації, транслокації, дицентричні хромосоми).

Х.м. поділяють також на збалансовані і незбалансовані. *Збалансовані перебудови* (інверсії, реципрокні транслокації) не призводять до втрати або додавання генетичного матеріалу при формуванні, тому їх носії зазвичай фенотипно нормальні. *Незбалансовані перебудови* (делеції і дуплікації) змінюють дозові співвідношення генів, тому їх носійство спричинює істотні відхилення від норми.

Х.м. відіграють важливу роль в еволюційному процесі та видоутворенні, в порушенні фертильності, у виникненні онкологічних і вроджених спадкових захворювань людини.

Основною передумовою для виникнення Х.м. є поява в клітині двониткових розривів ДНК, тобто розривів обох ниток спіралі ДНК у межах декількох пар азотистих основ. Двониткові розриви ДНК виникають у клітині мимовільно або під дією різних мутагенних чинників: фізичної (іонізуюче випромінювання), хімічної або біологічної (транспозони, віруси) природи. Двониткові розриви ДНК виникають запрограмовано під час профазі I мейозу, а також при дозріванні Т- і В-лімфоцитів під час специфічної соматичної V (D) J рекомбінації. Порушення та помилки процесу з'єднання двониткових розривів ДНК призводять до появи Х.м.

Х.м. вперше були виявлені в дрозофіли за допомогою генетичного аналізу. У деяких схрещуваннях співвідношення кількості нащадків у різних класах сильно відрізнялося від очікуваного, це пояснили наявністю перебудов у хромосомах батьків. Делеції, дуплікації і транслокації виявив *К. Бріджес* в 1916-1923 роках. Першу інверсію описав *Алфред Стертевант* у 1921 році, порівнюючи порядок розміщення генів у хромосомі 3 у *D. melanogaster* і *D. simulans*. Перші цитологічні спостереження Х.м. були зроблені на політенних хромосомах слинних залоз дрозофіли. Лише через деякий час хромосомні

перебудови були показані на мітотичних хромосомах. Цитологічно хромосомні перебудови можуть бути виявлені також у профазі першого поділу мейозу на стадії пахітени завдяки синапсису гомологічних ділянок хромосом. Подібний аналіз був вперше проведений *Барбарою МакКлінток* в 1930 році при вивченні транслокації у клітинах кукурудзи.

У медичній генетиці Х.м. виявляють і аналізують за допомогою *цитогенетичних методів*. Найчастіше аналіз хромосомних перебудов проводять цитологічно на стадії метафази. Найпоширенішим і доступним цитогенетичним методом є метод *диференціального G-зabarвлення хромосом* (G-бендінг). З кінця 1980-х років для виявлення хромосомних перебудов застосовують метод *флуоресцентної гібридизації in situ* з використанням ДНК-проб до окремих хромосом або хромосомних локусів.

Нині одним з найточніших методів виявлення невеликих дуплікацій і делецій є метод порівняльної геномної гібридизації на *препаратах метафазних хромосом* або на *ДНК-мікрочіпах*. Дуплікації і делеції можуть бути виявлені і при повногеномному *SNP-генотипуванні* (однонуклеотидний поліморфізм). Два останніх методи не дозволяють виявляти збалансовані хромосомні перебудови і, на відміну від інших цитогенетичних методів, не дозволяють проводити аналіз хромосомних аберацій на рівні окремої клітини, тобто є нечутливими для випадків мозаїцизму.

**488. ХРОМОСОМНИЙ МІСТ** – дицентрична хромосома, яка складається з двох перехрещених хроматид. На відміну від Х.м., *хроматидний міст* завжди є поодиноким та являє собою дицентричну хроматиду. За «товщиною» моста можна судити про його хромосомний чи хроматидний характер. Не завжди можна диференціювати характер моста, тому навряд чи доцільно проводити таку диференціацію при використанні тотального методу фарбування хромосом, який не дозволяє ідентифікувати окремі хроматиди.

На стадії анафази і телофази підраховуються дві класичні для цитогенетичного аналізу хромосомних мутацій категорії аберацій, що представляють собою відстаючий від полюсів хромосомний матеріал: ацентричні фрагменти та кільця, мости. Такий метод візуального обліку хромосомних аберацій (пошкодження хромосом) на стадії анафази і телофази мітотичного циклу клітини називається *ана-телофазним методом*. Ана-телофазний аналіз - простий, економічний метод, який не вимагає знання каріотипу та ідентифікації хромосом. Він дозволяє виявити лише певні типи хромосомних аберацій, але його чутливість цілком достатня для визначення мутагенності того чи іншого фактора середовища. Ана-телофазний аналіз є досить чутливим, коректним і зручним на першому етапі екотоксикогенетичного дослідження.

## Ц

**489. ЦЕНТРАЛЬНА ДОГМА МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ** –узагальнююче правило реалізації генетичної інформації у природі: інформація передається від нуклеїнових кислот до білка, але не в зворотному напрямку. Правило було сформульовано британським молекулярним біологом *Френсісом Криком* в 1958 році. Перехід генетичної інформації послідовно від ДНК до

РНК і потім від РНК до білка є універсальним для всіх без винятку клітинних організмів і лежить в основі біосинтезу макромолекул. Реплікації геному відповідає інформаційний перехід ДНК → ДНК. У природі зустрічаються також переходи РНК → РНК і РНК → ДНК (наприклад у деяких вірусів), а також зміна конформації білків, що передається від молекули до молекули.

ДНК, РНК і білки відносяться до *лінійних полімерів*, які збираються шляхом послідовного приєднання один до одного окремих елементів - *мономерів*. Послідовність мономерів кодує інформацію, правила передачі якої описуються центральною догмою. Інформація передається з високою точністю, детерміністично. Один біополімер використовується як шаблон для складання іншого полімеру з послідовністю, яка визначається послідовністю першого полімеру.

До загальних типів передачі спадкової інформації, характерних для більшості живих організмів, відносяться: *ДНК → ДНК* (реплікація), *ДНК → РНК* (транскрипція), *РНК → білок* (трансляція); до спеціальних, тих, що зустрічаються як виключення (у вірусів, мобільних елементів геному, в умовах біологічного експерименту) - *РНК → ДНК* (зворотна транскрипція), *РНК → РНК* (реплікація РНК-містких вірусів), *РНК → білок* (пряма трансляція білка на матриці ДНК у клітинних екстрактах кишкової палички).

Найбільш вивченим видом епігенетичної регуляції є метилювання ДНК за допомогою *ДНК-метилтрансферази*, що призводить до тимчасової (яка залежить від умов життя організму) інактивації метильованого гена. Оскільки первинна структура молекули ДНК при цьому не змінюється, цей виняток не можна вважати справжнім прикладом передачі інформації від білка до ДНК. Епігенетичні зміни в фенотипному проявленні генів, не обумовлені зміною генетичної інформації (мутаціями). Вони відбуваються в результаті модифікації рівня експресії генів, тобто їх транскрипції і/або трансляції.

490. **ЦЕНТРОМІРА** – механічний центр хромосоми, місце, до якого прикріплюються нитки веретена поділу в метафазі та анафазі мітозу і мейозу. Ц. є ахроматиною деспіралізованою перетинкою (первинною перетинкою). Хромосомний сегмент без центроміри опиняється нездатним до мітотичного поділу та викидається в цитоплазму. Зазвичай хромосома має одну Ц. і називається *моноцентричною*.

491. **ЦИКЛІНЗАЛЕЖНІ КИНАЗИ** (англ. *Cyclin-dependent kinases, CDK*) – група білків, які регулюються цикліном та циклінподібними молекулами. Більшість Ц.к. беруть участь у зміні фаз клітинного циклу та регулюють транскрипцію і процесинг мРНК.

Ц.к. є серин/треоніновими киназами та фосфорилують відповідні амінокислотні залишки в білках. Відомі декілька Ц.к., кожна з яких активується одним або більшою кількістю циклінів та іншими подібними молекулами після досягнення їх критичної концентрації. Ці ферменти здебільшого гомологічні та відрізняються, в першу чергу, конфігурацією ділянки зв'язування циклінів. У відповідь на зменшення внутрішньоклітинної концентрації конкретного цикліну відбувається оборотна інактивація

відповідної Ц.к. Якщо *CDK* активуються групою циклінів, кожен з них, немов би передаючи *протеїнкінази* один одному, підтримує *CDK* в активованому стані тривалий час. Такі хвили активації Ц.к. виникають протягом *G<sub>1</sub>*- та *S*- фаз клітинного циклу.

Досліди на мишах показали, що гальмування Ц.к. (зокрема, *CDK5*) зупиняє розвиток полікістозу нирок.

**492. ЦИС-ТРАНС-ТЕСТ** – метод генетичного аналізу, що дозволяє виявити належність рецесивних мутацій до того ж самого гена чи до різних генів. Ц.-т.-т. запропонований американським генетиком *Е. Льюїсом* в 1951 році.

Для проведення Ц.-т.-т. досліджувані мутації сполучають у транс- і цис-положеннях: у першому випадку схрещують форми, що несуть по одній мутації, що аналізується, у другому - схрещують особину, що несе обидві мутації, з особиною дикого (нормального) типу. Якщо мутації, сполучені в транс-положенні (*транс-тест*, або *функціональний тест на алелізм*), належать до різних генів, то гібридний організм автоматично отримує і по неушкодженій копії кожного гена. В цьому випадку рецесивні мутації не виявляються, гібрид має нормальний фенотип (мутації є комплементарними; див. *Комплементарність*). Якщо ж сполучені мутації належать тому ж самому гену, то в гібриді обидві копії даного гена пошкоджені, тому виявляється мутантний фенотип (мутації некомплементарні).

Удосконалення транс-тесту, запропоноване *Е. Льюїсом*, полягає в дослідженні сполучених мутацій також у цис-положенні для виключення артефактів за рахунок взаємодії генів на рівні генних продуктів. Якщо фенотип гібрида при Ц.-т.-т. однаковий в цис- і транс-положеннях (немає цис-транс-ефекту), то досліджувані мутації належать різним генам. Якщо ж фенотип гібрида в цис- і транс-положеннях різний (є цис-транс-ефект), то мутації належать одному гену. Американський генетик *С. Бензер* у 1957 році запропонував одиницю, яка виявляється за допомогою Ц.-т.-т., називати *цистроном* (див. *Цистрон*). Нині під час генетичного аналізу широко застосовується транс-тест для виявлення належності мутацій одному гену (цистронону).

**493. ЦИСТРОН** - одиниця біохімічної функції гена; частина гена, що несе інформацію про будову повної білкової молекули. Окремі сайти Ц. при кросинговері та мутагенезі функціонують відповідно як *рекон* і *мутон*.

Наприклад, припустимо, що мутація в положенні хромосоми *x* контролює рецесивну ознаку в диплоїдному організмі, який містить по дві гомологічні аутосоми. Фенотип організму буде «диким» (звичайний варіант ознаки), якщо обидві хромосоми з пари не матимуть гомозиготної рецесивної мутації). Аналогічно припустимо, що мутація в іншому хромосомному положенні, *y*, контролює ту ж саму рецесивну ознаку. Позиції *x* і *y* називаються такими, що *входять в один цистрон*, якщо організм, який має мутацію в *x*-положенні на одній хромосомі та мутацію в *y*-положенні на парній хромосомі того ж типу, проявляє рецесивну ознаку, навіть якщо організм не є гомозиготним за обома мутаціями. Навпаки, якщо організм

характеризується ознакою дикого типу, дані позиції належать різним цистронам (генам).

У прокаріотів гени, що виконують подібні метаболічні функції, розташовуються в функціональних одиницях – оперонах (*див.* Оперон); їх експресія регулюється спільно (поліцистронний механізм регуляції активності генів). Оперон транскрибується в молекулу РНК, яку кодують більше одного гена / цистрона.

Для еукаріот термін «цистрон» не застосовується. Для еукаріот поняття «ген» і «цистрон» нині є синонімами. В еукаріот гени, що контролюють послідовні стадії метаболічного шляху, можуть розташовуватися як поруч, так і в самих різних ділянках геному, на різних хромосомах. Поліцистронного механізму регуляції активності генів для еукаріот не існує; експресія генів, розташованих поруч, регулюються незалежно.

494. ЦИТОТИПИ – хромосомні раси одного біологічного виду.

### III

495. **ШАЙНА-ДАЛЬГАРНО ПОСЛІДОВНІСТЬ** – сайт зв'язування рибосом на молекулі мРНК прокаріотів на відстані близько 10 нуклеотидів до стартового кодону *AUG*, описаний австралійськими вченими *Джоном Шайном* і *Лінн Дальгарно*.

Послідовність складається з шести нуклеотидів *AGGAGG* (в *E. coli* – *AGGAGGU*). Комплементарна послідовність *CCUCCU* - послідовність анти-Шайна-Дальгарно - розміщена на 3'-кінці молекули 16S рРНК. Комплементарна взаємодія між послідовностями Шайна - Дальгарно і анти-Шайна-Дальгарно служить для входження старт-кодону мРНК в Р-сайт рибосоми для початку біосинтезу білка.

Мутації у послідовності Шайна - Дальгарно знижують ефективність трансляції, що зумовлено зниженням ефективності утворення комплексу мРНК-30S рибосомна субодиниця. Комплементарні мутації у послідовності анти-Шайна - Дальгарно забезпечують відновлення ефективності трансляції.

У момент утворення комплексу послідовності Шайна - Дальгарно і анти-Шайна - Дальгарно, з 30S-рибосомною субодиницею зв'язуються і фактори ініціації трансляції *IF2-GTP*, *IF1*, *IF3*, а також ініціаторна *формілметіоніл-тРНК (fMet-tRNA)*. До утвореного преініціаторного комплексу потім приєднується 50S-рибосомна субодиниця.

У грамнегативних бактерій наявність послідовності Шайна - Дальгарно не є обов'язковою для розпізнавання старт-кодону. Крім того, деякі мРНК прокаріотів взагалі не містять послідовності Шайна - Дальгарно. Припускають, що рибосомний білок S1 зв'язується з АУ-багатими послідовностями, які знаходяться на відстані 15-30 нуклеотидів до стартового кодону.

496. **ШАМБОНА ПРАВИЛО** – правило, згідно з яким всі інтрони мРНК починаються з пари *GT*, а закінчується парою *AG*, що забезпечує специфічність процесу вирізання інтронів під час сплайсингу.

497. **ШАПЕРОН** – клас білка, головна функція якого полягає у відновленні правильної нативної третинної або четвертинної структури білка, а також в утворенні та дисоціації білкових комплексів. Термін «молекулярний шаперон» вперше використаний в 1978 році в роботі *Рона Ласкей*, професора ембріології Кембриджського Університету при описі ядерного білка *нуклеоплазмину*, здатного запобігати агрегуванню білка-гістона з ДНК при утворенні нуклеосом.

Шаперони є в кожному живому організмі; механізм їх дії, нековалентне приєднання до білка та його «розплетення» з використанням енергії гідролізу АТФ також є консервативним.

Більшість видів Ш. є білком теплового шоку (англ. *Heat shock proteins, HSP*), тобто білком, експресія якого починається у відповідь на підвищення температури, а також при впливі деяких інших екстремальних факторів. Тепло сильно впливає на *фолдинг* (процес мимовільного згортання поліпептидного ланцюга з утворенням третинної структури) білків, тому деякі види Ш. беруть участь у виправленні потенційної шкоди, яка виникає через неправильне згортання білків. Інші Ш. беруть участь у фолдингу щойно створеного білка в той момент, коли він «втягується» з рибосоми. Хоча більшість видів щойно синтезованого білка можуть згортатися і при відсутності Ш., деяким видам обов'язково потрібно їх присутність.

Крім цього, білок Ш. має високі регенеративні функції. Він бореться з першопричиною старіння шкіри. Виробляючись у клітинах шкіри, шаперони сприяють нормальній укладці білка в стабільні четвертинні структури. На основі білка теплового шоку вже створюються нові покоління гелю з шаперонами, які допомагають шкірі отримати білок, якого бракує, адже продукція клітиною шаперонів зменшується з віком.

Інші типи Ш. беруть участь у транспортуванні речовин крізь мембрани мітохондрій та ЕПР в еукаріот. Рецептори глюкокортикоїдів утворюють в цитозолі комплекс із Ш., що перешкоджає зв'язуванню рецептора з молекулою ДНК.

Нині продовжують виявлятися нові функції Ш.: участь у руйнуванні білка, діяльності бактеріального адгезину, а також у реакціях при захворюваннях, пов'язаних із агрегацією білка: при муковісцидозі та лізосомних хворобах накопичення, а також при нейродегенеративних розладах (хвороба Альцгеймера, Хантінгтона і Паркінсона). Важливість нормальної роботи шаперонів для функціонування організму може бути проілюстрована на прикладі шаперона  *$\alpha$ -кришталіну*, що входить до складу кришталіка ока людини. Мутація в цьому виді білка призводить до помутніння кришталіка через агрегування білків і, як результат, до катаракти.

498. **ШЕЛТЕРІН КОМПЛЕКС (телосома)** – білковий комплекс, що захищає теломери ссавців від механізмів репарації ДНК і регулює активність *теломерази*.



У ссавців та інших еукаріотичних організмів ДНК-складова теломер представлена множинними повторами послідовності з шести нуклеотидів - *TTAGGG*, а також ділянками, багатими на гуанін, що знаходяться переважно в кінці «петлі» теломери. Субодиниці шелтеріна зв'язуються з цими ділянками і спричинюють утворення *T-петлі* - структури, яка виконує роль своєрідної «покришки», що захищає теломери (які можуть інтерпретуватися як внутрішньоланцюгові розриви) від механізмів репарації ДНК. Відсутність шелтеріна викликає розкривання теломери, сигналізуючи про пошкодження ділянки ДНК, що може призвести до гомологічного спрямованого відновлення ДНК, негомологічного з'єднання кінців ділянок ДНК, а також до старіння або апоптозу.

499. **ШЕРЕШЕВСЬКОГО-ТЕРНЕРА СИНДРОМ** – хромосомна хвороба, що супроводжується характерними аномаліями фізичного розвитку, низькорослістю та статевим інфантилізмом; моносомія за X-хромосомою (ХО) (рис.23).



**Рис.23.** – Дівчинка, хвора на синдром Шерешевського-Тернера

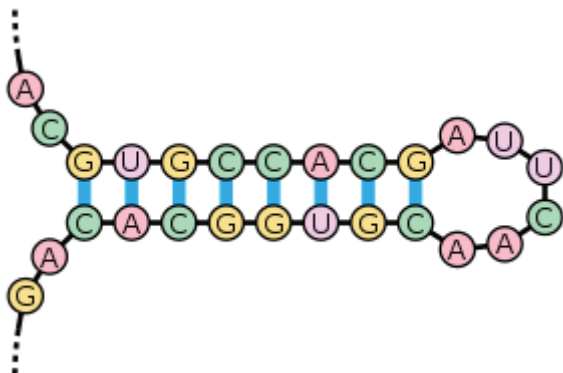
Вперше Ш.-Т.с. описаний у 1925 році радянським ендокринологом *М. А. Шерешевським*, який вважав, що ця спадкова хвороба обумовлена недорозвиненням статевих залоз і передньої долі гіпофізу та поєднується з вродженими вадами розвитку. У 1938 році *Тернер* виділив характерну для цього симптомокомплексу тріаду симптомів: статевий інфантилізм, шкірні крилоподібні складки на бічних поверхнях шиї і деформацію ліктьових суглобів. Етіологія захворювання (моносомія за X-хромосомою) була розкрита *Ч. Фордом* у 1959 році.

В ембріона при Ш.-Т.с. первинні статеві клітини закладаються майже в нормальній кількості, але в другій половині вагітності відбувається їх швидка інволюція (зворотний розвиток), і до моменту народження дитини кількість фолікулів в яєчнику в порівнянні з нормою різко зменшено або вони повністю відсутні. Це призводить до вираженої недостатності жіночих статевих гормонів, статевого недорозвинення, в більшості хворих - до первинної аменореї (відсутності менструацій) і безпліддя. Хромосомні порушення є причиною виникнення вад розвитку. Можливо також, що супутні аутосомні мутації відіграють певну роль у появі вад розвитку, оскільки існують стани, подібні до Ш.-Т.с., але без видимої хромосомної патології і статевого недорозвинення. У хворих жінок відзначаються вади серця та великих судин (коарктація аорти, незарощення боталлова протока, незарощення міжшлуночкової перегородки, звуження гирла аорти), вади розвитку нирок (подковоподібна нирка), виявляються рецесивні гени дальтонізму та інших захворювань.

Ш.-Т.с. зустрічається набагато рідше, ніж трисомія X і синдром Клайнфельтера (XXY, XXXY, XYY), що вказує на наявність сильної дії добору проти гамет, які не містять статевих хромосом, або проти зигот XO. Це припущення підтверджується наявністю моносомії X, яка досить часто діагностується, серед мимовільно абортіваних ембріонів. У зв'язку з цим допускається, що зиготи XO, які вижили, є результатом не мейотичного, а мітотичного нерозходження, або втрати X-хромосоми на ранніх стадіях розвитку зиготи. Моносомії YO у людини не виявлено. Популяційна частота 1:1500.

Прогноз для життя при Ш.-Т.с. сприятливий, виняток становлять хворі з важкими вродженими вадами серця та великих судин і нирковою гіпертензією. Лікування жіночими статевими гормонами робить хворих здатними до сімейного життя, проте абсолютна більшість із них залишаються безплідними.

500. **ШПИЛЬКА НУКЛЕІНОВИХ КИСЛОТ** – елемент вторинної структури РНК, а також одноланцюгової ДНК. Ш. утворюється в тому випадку, коли дві послідовності того ж самого ланцюга комплементарні одна одній і з'єднуються між собою, перегинаючись одна до іншої із утворенням неспареної ділянки на кінці – *петлі* (рис.24). Такі комплементарні послідовності часто є паліндромними послідовностями (див. Паліндром).

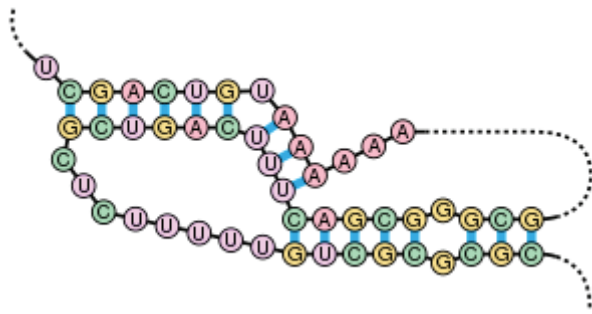


**Рис.24.** – Шпилька в РНК

Оптимальна довжина петлі становить 4-8 нуклеотидів. Найпоширеніша петля з послідовністю *UUCG*, відома як тетрапетля, частково стабільна завдяки стекінг-взаємодіям нуклеотидів, що її складають.

У деяких видів РНК шпильки мають важливе функціональне значення. Найвідоміша роль шпильок в тРНК, яка містить три справжні Ш. із загальним стеблом і за рахунок цього має форму листка конюшини. Антикodon, що розпізнає відповідний кодон мРНК під час трансляції, розташовується на одній із петель.

Трапляються шпильки і в мікроРНК; їх утворення прямо пов'язане з утворенням *псевдовузлів* - ще одним елементом вторинної структури РНК (рис.25).



**Рис.25.** – Псевдовузол РНК

Шпилькові структури виявлені й у багатьох рибозимів. Шпильки часто зустрічаються в 5'-нетрансльованій області прокаріотів; вони зв'язуються з білками і відповідають за *атенюацію* (див. Атенюатор), тим самим задіюючись у регуляцію транскрипції. У мРНК Ш. утворює сайт зв'язування рибосоми, задіяний в ініціації трансляції.

Шпильки важливі в прокаріотичній  $\rho$ -незалежній термінації транскрипції. Під час транскрипції утворюється Ш., яка змушує РНК-полімеразу відірватися від ДНК-матриці; цей процес називається  $\rho$ -незалежною термінацією транскрипції, а задіяні в цьому процесі послідовності називаються *термінаторними*.

## СПИСОК ВИКОРИСТАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика/ И.Ф. Жимулев.- Сибирское университетское издательство: Новосибирск, 2006.- 478 с.
2. Лановенко О.Г. Генетика. Закономірності та механізми спадковості: підручник у 2 частинах / О.Г. Лановенко. – Ч. 1. – Херсон : Вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2019. – 312 с.
3. Лановенко О.Г. Генетика: Лабораторний практикум. Навчально-методичний посібник для студентів біологічних спеціальностей університетів. – Херсон: ПП Вишемирський В.С., 2018.- 204 с.
4. Лишенко І.Д. Генетика з основами селекції / І.Д. Лишенко.- К: 1995.- 354 с.
5. Молоцький М. Селекція та насінництво польових культур / М. Молоцький, С. Васильківський, В. Князюк.- К.:Вища школа,1994.-454 с.
6. Ніколайчук В.І. Генетика: підруч. для вищ.навч.закл./ В.І. Ніколайчук, М.М. Вакерич. - Ужгород, Гражда, 2013.- 504 с.
7. Патрушев Л.И. Искусственные генетические системы. Т.1. Генная и белковая инженерия / Л.И. Патрушев.- М.: Наука, 2004.- 426 с.
8. Помогайбо В.М. Генетика людини: Навчальний посібник / В.М. Помогайбо, А.В.Петрушов.- К.: Академія, 2014. – 278 с.
9. Сиволоб А.В. Генетика: Підручник/ За ред. А. В. Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
10. Тоцький В.М. Генетика: Підручник для студ.біол.спец.ун-тів / В.М. Тоцький.- Одеса: Астропринт, 2008.- 712 с.
11. Тихомирова М.М. Генетический анализ:Учебное пособие / М.М. Тихомирова.-Л:ЛГУ,1990.-280 с.
- 12.<https://ru.wikipedia.org/wiki>
13. [https://uk.wikipedia.org > wiki](https://uk.wikipedia.org/wiki)

*ЕЛЕКТРОННЕ НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ*

*О. Г. Лановенко*

**СЛОВНИК-ДОВІДНИК НАЙУЖИВАНІШИХ  
ТЕРМІНІВ ІЗ ГЕНЕТИКИ ТА СЕЛЕКЦІЇ**

для студентів біологічних спеціальностей університетів

***НАВЧАЛЬНИЙ ПОСІБНИК***

**ISBN 978-617-7783-73-1**  
*(електронне видання)*

Підписано до видання 12.11.2019 р. Формат 60×84/16.

Гарнітура Times New Roman.

Ум. друк. арк. 14,3. Обл.-вид. арк. 15,37.

Замовлення № 1464.

*Видано з готового оригінал-макету*

Книжкове видавництво ФОП Вишемирський В. С.

Свідоцтво про внесення до Державного реєстру  
суб'єктів видавничої справи: серія ХС № 48 від 14.04.2005 р.  
видано Управлінням у справах преси та інформації.

Адреса: 73000, Україна, м. Херсон, вул. Соборна, 2,  
тел. (050) 133–10–13, e-mail: printvvs@gmail.com, vish\_sveta@rambler.ru