

УНИВЕРЗИТЕТ „ГОЦЕ ДЕЛЧЕВ“ - ШТИП
ЗЕМЈОДЕЛСКИ ФАКУЛТЕТ



ПРАКТИКУМ ПО ГЕНЕТИКА

ЗА СТУДЕНТИТЕ НА ЗЕМЈОДЕЛСКИ ФАКУЛТЕТ
(ЗА ИНТЕРТНА УПОТРЕБА)

Проф. д-р Верица Илиева
Помл.асс. м-р Наталија Маркова

Штип, 2010год.

СОДРЖИНА

ВЕЖБА БР. 1	3
1.1. МИКРОСКОП И МИКРОСКОПИРАЊЕ.....	3
1.2. МОРФОЛОГИЈА НА ХРОМОЗОМИ.....	5
ВЕЖБА БР. 2	11
2.1. МИТОЗА.....	11
ВЕЖБА БР. 3	15
3.1. МЕЈОЗА (РЕДУКЦИОНА ДЕЛБА).....	15
ВЕЖБА БР. 4	21
4.1. СОЗДАВАЊЕ И ОДРЕДУВАЊЕ ГАМЕТИ	21
4.2. МОНОХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ	23
4.3. ДИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ.....	27
ВЕЖБА БР. 5	30
5.1. ТРИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ	30
5.2. ПОЛИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ	33
5.3. ИНТЕРМЕДИЈАРНО НАСЛЕДУВАЊЕ	33
ВЕЖБА БР. 6	37
6.1. МУЛТИПЛИ АЛЕЛИ.....	37
6.2. ПОЛИГЕНО НАСЛЕДУВАЊЕ	40
ВЕЖБА БР. 7	44
7.1. НАСЛЕДУВАЊЕ ВРЗАНО СО ПОЛОТ	44
ВЕЖБА БР. 8	49
8.1. ПРОМЕНА ВО БРОЈОТ И СТРУКТУРАТА НА ХРОМОЗОМИТЕ.....	49
8.1.1. ПРОМЕНИ ВО БРОЈОТ НА ХРОМОЗОМИ.....	49
8.1.2. ПРОМЕНИ ВО СТРУКТУРАТА НА ХРОМОЗОМИ.....	54
ВЕЖБА БР. 9	58
9.1. СТРУКТУРА И ФУНКЦИЈА НА ГЕНЕТСКИ МАТЕРИЈАЛ.....	58
9.2. РЕПЛИКАЦИЈА НА ДЕОКСИРИБОНУКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (DNA)	62
9.3. ТРАНСКРИПЦИЈА НА РИБОКУНКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (RNA).....	64
9.4. СИНТЕЗА НА ПРОТЕИНИ.....	67

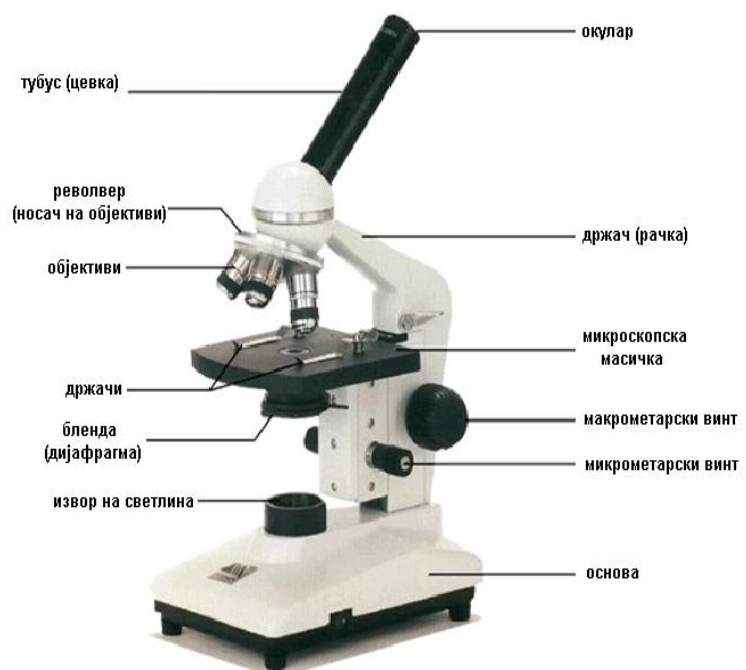
ВЕЖБА БР. 1

1.1. МИКРОСКОП И МИКРОСКОПИРАЊЕ

Микроскопот е оптички инструмент кој овозможува зголемување на објекти и предмети кои се невидливи со голо око. Денес постојат различни видови на микроскопи (електронски, поларизационен, рендгенски и др.), но најчесто употребуван за едукативни цели е светлосниот микроскоп.

Светлосниот микроскоп е изграден од механички и оптички делови (сл.1).

Во механички делови спаѓаат: основа на микроскопот, држач (рачка), тубус (цевка), макрометарски винт, микрометарски винт, микроскопска масичка и (револвер) носач на објективи, додека оптички делови на микроскопот се: окулар, објективи, бленда (дијафрагма), огледало и кондензор.



Слика 1. Основни делови на светлосен микроскоп

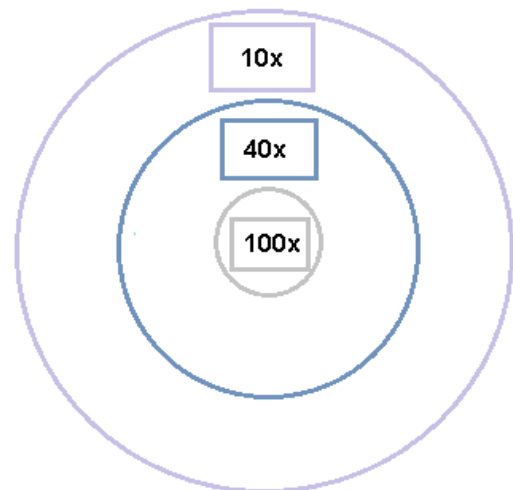
Пред да се започне со микроскопирање потребно е да се знаат некои општи правила. Микроскопирањето претставува систем од постапки на подготвување и набљудување на микроскопски препарати од еден објект. Објектот најчесто е со микроскопски димензии (пр. дел од орган, ткиво) кои неможат да се видат со човечко око.

Пред да се започне со микроскопирање потребно е објективот да биде со најмало зголемување а огледалото да се доведе во позиција која ќе даде најдобро осветлување на видното поле на микроскопот. Потоа на предметната масичката на микроскопот се поставува препаратот што треба да се

набљудува и во зависност од потребите се фиксирасо држачи. Со помош на макрометарскиот винт објективот постепено се придвижува кон/од препаратот, се додека не се појави слика на објектот во видното поле која се изострува со помош на микрометарскиот винт. Во зависност од она што се микроскопира се користат и објективи со поголемо зголемување.

Препаратите според начинот на подготвување и трајноста можат да бидат водени (нативни) и трајни. Нативните препарати се всушност привремени за разлика од трајните кај кои постапката на припрема е посложена.

Големината на сликата која се добива со набљудување на објектот зависи од неговата моќ за зголемување. Моќта за зголемување се добива со множење на поединечни зголемувања на објективот и окуларот (пр. ако се набљудува со окулар кој зголемува 10 пати и со објектив кој зголемува 40 пати се добива слика на објект зголемена за 400 пати). Големината на видното поле е обратнопропорционална од зголемувањето на објективот (сл. 2). На пример при помало зголемување се добива поголемо видно поле и обратно, колку зголемувањето е поголемо, толку е помало видното поле.



Слика 2. Зависност на големината на видното поле од зголемувањето на објективот

1.2. МОРФОЛОГИЈА НА ХРОМОЗОМИ

Хромозомите се постојани и задолжителни компоненти на морфолошки диференцираните јадра. Хроматинот всушност претставува интерфазна форма на хромозомите односно хромозоми во деспирилизирана состојба. Бидејќи се способни да се самореплицираат и во клеточни делби правилно се делат, овозможуваат одржување на нивниот континуитет а со тоа и пренесување на наследните својства од една на друга генерација.

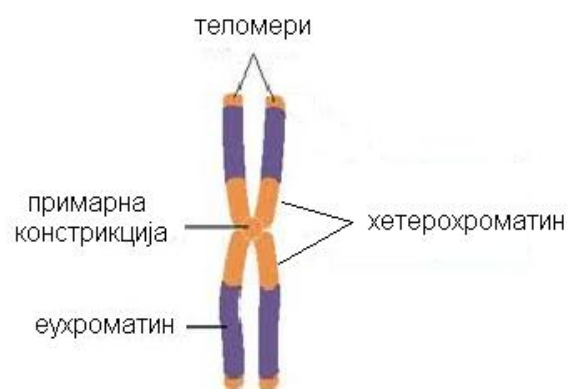
Морфологијата на хромозомите најдобро може да се набљудува за време на делба на јадрото, и тоа во метафаза кога имаме дефинитивно формирани односно морфолошки најдиференцирани хромозоми. Бројот на хромозоми кај различни организми е различен, меѓутоа за секој вид е специфичен и константен, односно служи како таксономска карактеристика.

Во интерфаза хромозомите се долги и тенки конци во деспирилизирана состојба и неможат поединечно да се разликуваат. Во интерфаза хромозомите се биохемиско-физиолошки многу активни и затоа за нив се вели дека се во функционална форма.

За време на делбата на јадрото (кариокинеза), хромозомите се спирализираат, имаат форма на стапчеста структура и уште се познати како транспортна форма.

Хромозомите во метафаза како дефинитивно формирани структури, се максимално спирализирани односно најкратки и се карактеризираат со одредени морфо-функционални диференцијации (сл. 3):

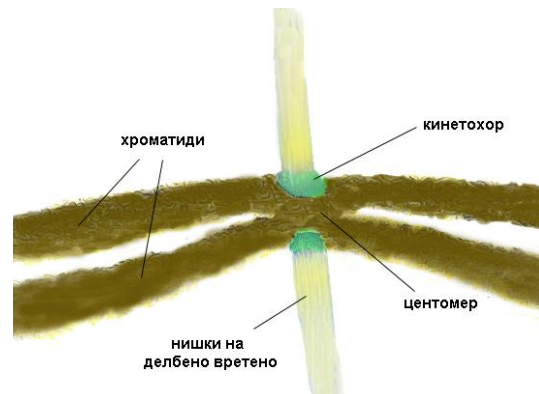
1. Констрикции (стеснувања);
2. Хетерохроматински региони (сегменти);
3. Теломери



Слика 3. Морфо-функционални диференцијации на хромозом

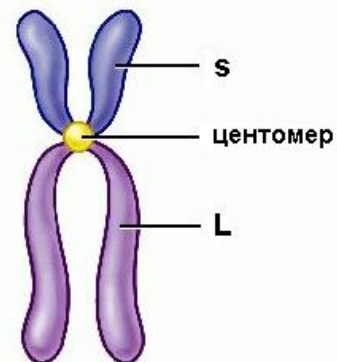
1. Констрикциите (стеснувања) се најважна морфолошка диференцијација кои можат да бидат диференцирани на *примарни* и *секундарни*.

Примарната констрикција е карактеристична за сите хромозоми, со која хромозомите се поделени на два еднакви или нееднакви крака. Во примарното стеснување се наоѓаат *центомерот* (*центомерен регион*) и *кинетохорот* (сл. 4).



Слика 4. Примарно стеснување на хромозом

Центомерниот регион (*центомерот*) е најчувствителен дел на хромозомот. Центромерот за време на делбата на јадрото овозможува хромозомите да се поврзаат за влакната на делбеното вретено, со што се овозможува движење на хромозомите кон половите. Со примарното стеснување хромозомите се поделени на два различни или исти по должина крака (сл. 5). Односот на краците се изразува со т.н. центомерен индекс и индекс на краците.



Центомерниот индекс (I_c) е однос на еден од краците спрема вкупната должина на хромозомите, додека индексот на краците (A_l) е однос на долгиот (L) спрема краткиот (S) крак.

Слика 5. Краци на хромозом

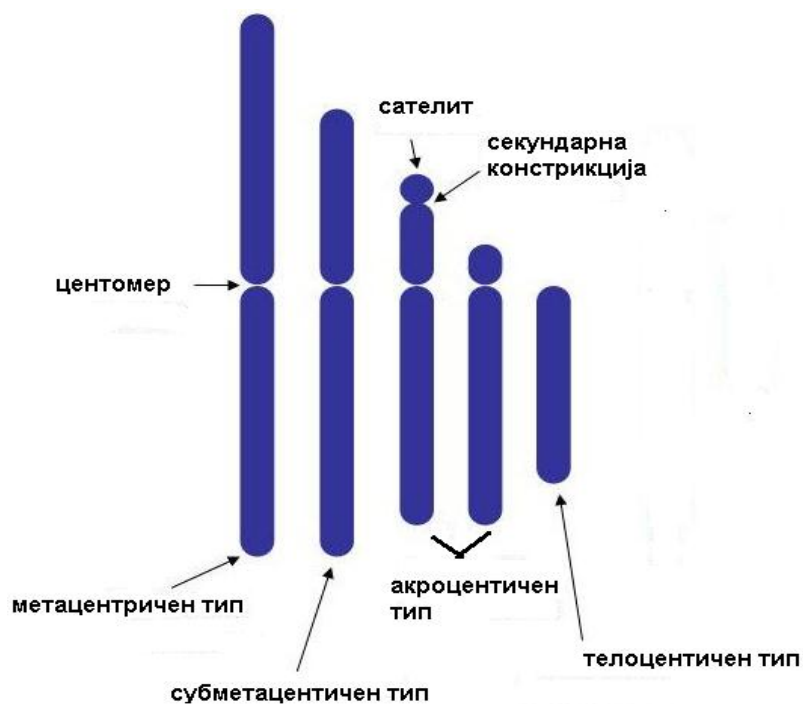
Според индексот на краците постојат две класификации и тоа едната на Albert Leven (1963) и другата на GiorgiBozzini (1969) (Таб. 1).

Табела 1. Класификација на хромозоми по Albert Leven (1963) и GiorgiBozzini (1969)

A_l	Albert Levan	GiorgiBozzini
метацентрик	1,0-1,7	1,00-1,25
субметацентрик	1,7-3,0	1,26-1,75
acroцентрик	3,0-7,0	>7,76
телоцентрик	>7,0	

Според положбата на примарното стеснување (односно центромерот) се разликуваат следниве типови на хромозоми: *ателоцентрични* и *телоцентрични*.

Ателоцентричните хромозоми, примарното стеснување ги дели на два хромозомски крака. Овие хромозоми во зависност од положбата на примарното стеснување се поделени на: метацентричен тип - кога центромерното стеснување е во средината и хромозомот го дели на два еднакви крака, субметацентричен тип - кога центромерното стеснување е оддалечено од средината и хромозомот го дели на два нееднакви по должина крака, акроцентричен тип - кога центромерното стеснување е субтерминално и едниот крак има изразито помали димензии од другиот крак, и *телоцентричен* хромозоми кога нема два крака бидејќи центромерот е на самиот крај (сл. 6).



Слика 6. Типови на хромозоми

Кинетохорот претставува место каде што се прикачуваат нишките на делбеното вретено поради што кинетохорот е директно поврзан со движењето на хромозомите. Кинетохорот има дисковидна структура изградена од три слоја. При третирање на кинетохорот со колхицин или други агенси со слично дејство, изостанува движењето на хромозомите кон половите, хромозомите остануваат во истата клетка, но со удвоен број.

Освен примарното стеснување, на хромозомите можат да постојат и едно или повеќе секундарни стеснувања. Ова стеснување нема способност да се врзува со нишките (микротубулите) на делбеното вретено. Доколку ова стеснување се наоѓа во близина на едниот крај (терминално), тој сегмент е наречен сателит или трабант а хромозомите кои го поседуваат се наречени сателитски хромозоми (SAT – хромозоми). Главната улога на сателитите е нивното учество во формирањето на нуклеолусот (јадренцето) а поради ова уште се познати како нуклеоларни организатори. Секоја диплоидна хромозомска гарнитура има најмалку еден пар хомоложни SAT – хромозоми. Според понови истражувања се смета дека секундарното стеснување претставува дел од DNA која ја носи информацијата за синтезата на r-RNA.

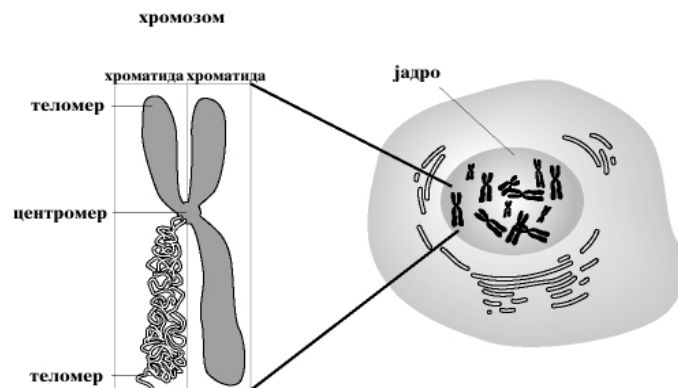
2. Хетерохроматинските региони иако по состав не се разликуваат од еухроматинот сепак во интерфаза останува јако кондензиран (спирализиран) односно генетски неактивен или слабо активен. За хетерохроматинската DNA карактеристично е што касно се реплицира и претставува сателитска DNA, која се одликува со висока содржина на повторувачки нуклеотидни секвенци.

3. Теломерите се невидливи хетерохроматински морфолошки структури на хромозомите кои овозможуваат заштита на интегритетот и индивидуалноста на хромозомите во текот на делбениот циклус. Благодарение на нив отсуствува хаотичното и неконтролираното спојување на хромозомите. Посебно важно за теломерите е дека за време на кариокинезата поточно во анафазното движење двата теломерни делови на секој хромозом се ориентираат и движат кон едниот пол односно се униполарни (сл. 7). Секако дека со негативен ефект би било кога теломерите би имале спротивна ориентација односно би биле биполарни.



Слика 7. Теломери на хромозом

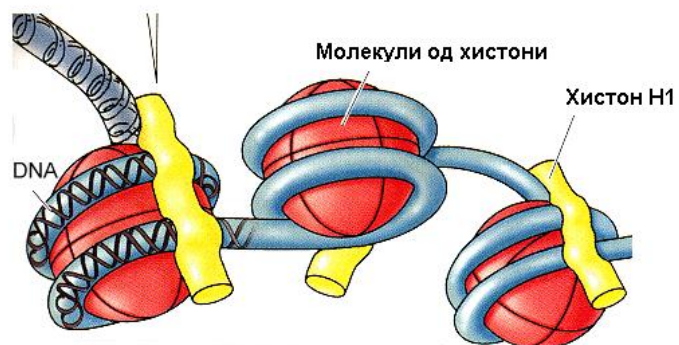
Внатрешната градба на хромозомот е доста сложена. Секој хромозом содржи по две хроматиди, кои се држат во центромерот, а секоја хроматида се состои од по две хромонеми (полухроматиди) од кои едната се јавува како примарна (останата од претходната делба на јадрото), а другата е настаната со редупликација, во интерфазата помеѓу две делби (сл. 8). Хромонемата има способност да се спирализира и деспирализира со што се менува должината на хромозомите во кариокинезата. По должина на хромонемата се забележуваат задебелувања познати како **хромомери**, чиешто број и распоред се постојани за секој хромозом.



Слика 8. Градба на хромозом со јадро

Според теоријата за унифибриларна структура на хромозомите, прифатено е дека секоја хроматида е изградена од спирално извиткана хромонема, која претставува елементарна хромозомска фибрила. На молекуларно ниво хроматидата се изедначува со хромонемата. Една хромонема носи една DNA молекула. Ваквата структура преку семиконзервативната репликација на DNA, овозможува структурно удвојување на хромозомите односно од еднохроматидни преминуваат во двохроматидни структури. Репликацијата или структурното удвојување на хромозомите настанува во интерфаза од клеточниот циклус.

По хемиски состав хромозомите се составени главно од DNA и хистони, којшто комплекс е познат како нуклеохистон (сл. 9). Но освен DNA и хистони застапени се и RNA и нехистонски протеини.



Слика 9. Нуклеохистон

Работа на вежби:

Хромозомите се _____.

Бројот на хромозоми променлив/константен за секој вид.

Бројот на хромозоми се менува само во текот на _____ делба, од _____ на _____.

Големината на хромозомите е променлива/константна за секој вид и се менува само во текот на делбата: во _____ се најдолги, во _____ се најкуси.

Кај секој хромозом постои барем едно примарно стеснување - _____, чија функција е _____.

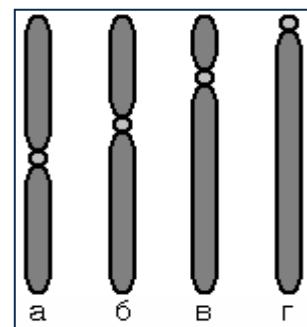
Зависно од тоа каде се наоѓа, хромозомите се делат на:

а) _____

б) _____

в) _____

г) _____



Покрај примарното, некои хромозоми имаат и _____ стеснување, кое обично се наоѓа при крај.

Секој хромозом е составен од две спирално свиткани нишки _____ . На хромонемите има бројни задебелувања, т.н. _____ (места со поголема концентрација на ДНК).



Хроматинот е _____.

Според хемискиот состав, хромозомите содржат: _____.

ВЕЖБА БР. 2

2.1. МИТОЗА

Комплексот животни процеси во клетката вклучувајќи го и нејзиното делење се означени како клеточен циклус. Бидејќи опфаќа два важни процеса: **репликацијана DNA и делба на хромозомите**, клеточниот циклус е поделен на:

– **ИНТЕРФАЗА и ДЕЛБА НА КЛЕТКАТА**

Интерфазата е подготовка на јадрото и клетката на молекуларно ниво, во која се опфатени сите промени кои се одвиваат помеѓу две последователни делби на клетката. Овој период временски е подолготраен во споредба со делбениот стадиум. Во интерфаза клетката нараснува поради засилените процеси на синтеза на протеини и нуклеински киселини. Интерфазата се дели на три периода:

1. Предсинтетички (или G-1) период,
2. Период на синтеза на DNA (или S) период,
3. Постсинтетички (или G-2) период.

Она што е значајно за интерфазата е дека во неа се врши: **структурно реплицирање на хромозомите а не се удвојува бројот на хромозомите, односно од еднохроматидни се добиваат двохроматидни хромозомски структури.**

Доколку е инхибиран некој од процесите во било кој од трите периоди на интерфазата (изостанок на синтеза на RNA, DNA, редупликација на хромозомите, довод на енергија), делбената активност неможе да се изведува.

Делбата на клетката опфаќа два процеса:

– **Делба на јадрото (кариокинеза) и делба на цитоплазмата (цитокинеза).**

Овие два процеса обично се синхронизирани и временски тесно поврзани.

Разликуваме два основни типа на делби на јадрото: ***Митоза (митотична) и мејоза (мејотична).***

Митозата главно е карактеристична за јадрото на телесните (соматските) клетки и претставува делба која е пропратена со сложени промени на јадрото. **Смислата на митозата се состои во тоа што овозможува правилно и точно делење и рамномерна распределба на генетскиот материјал, бидејќи**

двете новодобиени јадра по генетска конституција се потполно идентични со матичното јадро. За полесно објаснување на промените и митозата е поделена на три периоди со неколку фази: *период на реорганизација (со профазата), период на делба и движење (метафаза и анафаза) и период на реконструкција (со телофаза).*

Митозата е поделена на четири фази : **ПРОФАЗА, МЕТАФАЗА, АНАФАЗА и ТЕЛОФАЗА.**

Објект на микроскопирање: делба на јадрото - митоза

Приготвување на препарат: се користи траен препарат на надолжен пресек од коренов врв на *Zea mays* (пченка).

Микроскопирање: на мало и големо зголемување детално се разгледуваат поединечните фази од митозата и промените кои се случуваат во секоја од нив.

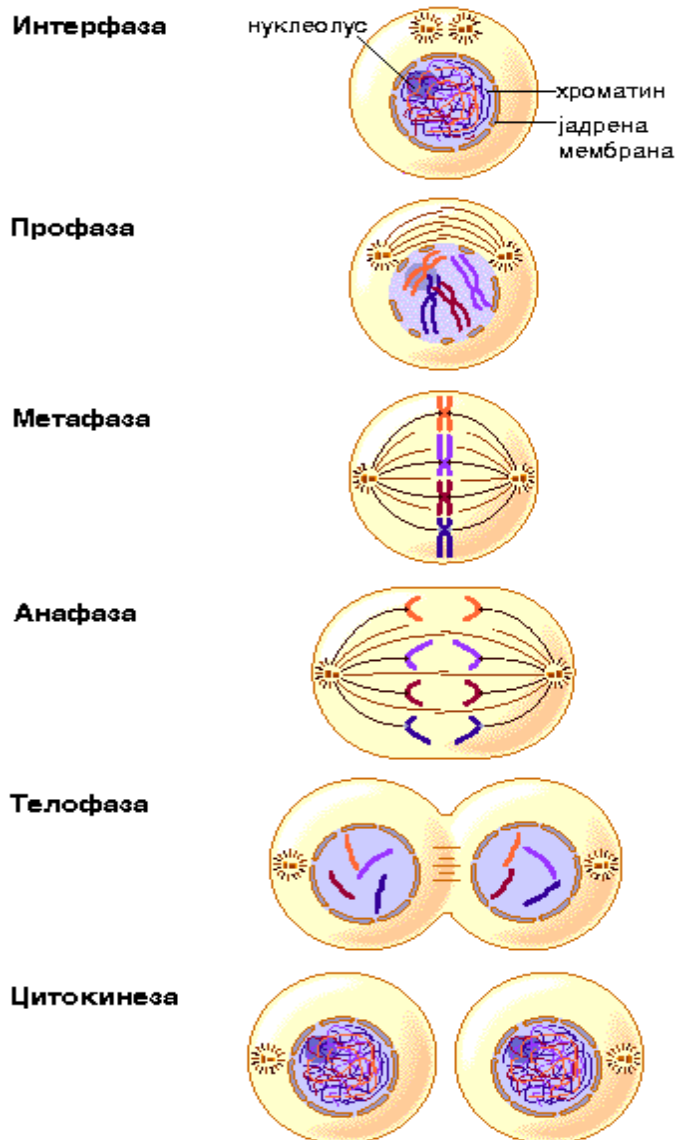
Во **профаза** хромозомите се во деспирилизирана состојба, тие се долги и тенки расфрлани по целото јадро. Јадрото го зголемува својот обем и доаѓа до формирање на делбено вретено и појава на матрикс на хромозомите. Како краен степен на профазата е фрагментирањето на јадрената мембрана во ситни везикули и исчезнување на јадренцето. Пред да заврши профазата започнува образување на митотичниот апарат, чијшто најважен дел е делбеното вретено кое е изградено од фибрилари протеини, синтетизирани во предсинтетичкиот период.

Во **метафаза** хромозомите се максимално спирализирани и најкуси, поради што јасно се гледа дека секој хромозом е изграден од две хроматиди кои се споени во центромерниот регион на примарното стеснување. Распоредени во екваторијална рамнина на делбеното вретено, образуваат метафазна плоча. Метафазата трае кратко, односно до моментот кога центромерниот регион се дели надолжно, со што се овозможува хроматидите да станат независни една од друга и како такви се раздвојат.

Анафазата започнува со целосно одделување на двете хроматиди и нивно движење кон соодветните полови на делбеното вретено. Секоја хроматида како еднохроматиден хромозом има центромерен регион со кој се врзува за хромозомските нишки од делбеното вретено. Врзани за нишките,

еднохроматидните хромозоми (хроматидите), постепено се движат кон двата спротивни пола. Во една клетка сите хромозоми во анафаза се движат индивидуално, меѓутоа синхронизирано, свртени со центромерот кон напред.

Телофазата е завршна фаза од митозата. Таа настанува кога хромозомите (како еднохроматидни) ќе стигнат до двата спротивни пола на делбеното вретено. Нивниот број на двата пола е еднаков, односно ист диплоиден број на хромозоми како во јадрото на мајчината клетка. Паралелно со процесот на декондензација доаѓа до реконструирање на јадрените мембрани околу нивните јадра и на јадренцата. По завршување на телофазата на двата пола се добиваат две нови јадра со идентичен генетски материјал. Овој период на реконструкција по правило завршува и со делба на цитоплазмата (процес познат како цитокинеза), со што се добиваат две нови клетки (сл. 10).



Слика 10. Митоза

ВЕЖБА БР. 3

3.1. МЕЈОЗА (РЕДУКЦИОНА ДЕЛБА)

Кај половото размножување развитокот на новиот организам започнува од една клеткана зигот која се добива како резултат на оплодување (сингамија), кога освен плазмोगамија (фузија на две цитоплазми) настанува и кариогамија (соединување на две јадра). Добиениот зигот содржи диплоиден број на хромозоми ($2n$), што значи гаметите имаат хаплоиден број на хромозоми (n). Од ова произлегува и дека сите соматски (телесни) клетки на новиот организам, добиени со митотска делба на јадрото од зиготот, ќе имаат диплоиден број на хромозоми ($2n$). Во колку гаметите на новиот организам би имале ист број на хромозоми како и соматските клетки, тогаш по извесен број на генерации бројот на хромозомите во соматските клетки би се зголемил. Од друга страна познато е дека бројот на хромозомите на даден вид е константен, па оттука произлегува дека при формирањето на гаметите, мора да дојде до редукција (намалување) на бројот на хромозомите од диплоиден ($2n$) на хаплоиден (n), за да при следната кариогамија се добие повторно нормален диплоиден број на хромозоми. Ваквиот процес се одвива преку мејотска (редуцирачка) делба на јадрото во клетките, а краен продукт од овој процес се секако гаметите (половите клетки).

За мејозата битни се два процеса: **редукција на бројот на хромозомите** и **процес на рекомбинација на генетскиот материјал**. Редукцијата на бројот на хромозомите настанува во првата анафаза, кога хромозомите патуваат кон половите како двехроматидни структури, а во текот на втората делба доаѓа до одвојување на сестринските хроматиди, кој што процес е идентичен со миточната делба на хромозомите. Рекомбинацијата на генетскиот материјал е познат како **Crossing – over**, кој настанува помеѓу хомологните не сестрински хроматини.

Во текот на предмејотската интерфаза настанува еднократна синтеза на DNA а потоа јадрото се подложува на две последователни мејотски делби, кои можат да бидат разгледувани како серија од фази слични со митотските, со таа разлика што фазите од првата делба се означуваат со индекс еден (I) а од втората делба со индекс два (II).

Една од најзначајните разлики помеѓу митозата и мејозата е во **профаза I**, бидејќи истата во мејоза е подолготрајна и со многу посложени промени во хромозомите. Промените кои се случуваат во **профаза I**, се поделени во неколку стадиуми: **лептотен**, **зиготен**, **пахитен**, **диплотен** и **дијакинеза**.

Во **лептотен** хромозомите се деспирализирани, долги, тенки, составени од две хроматиди и на нив се забележуваат извесни задебелувања (хромомери), кои всушност претставуваат места со концентриран хроматин. Бројот на хромозомите во овој стадиум е диплоиден ($2n$) (сл.11).

Во следниот стадиум **зиготен** настанува зближување на хомологните хромозоми по нивната должина во парови односно **биваленти**. Спојувањето најчесто започнува од теломерите но може и од центомерниот регион, а потоа продолжува по целата должина. Ваквото взаемно привлекување и спарување на хомологните хромозоми во биваленти се нарекува **коњугација** или **синапсис**. Секој бивалент се состои од два хромозома, односно од четири хроматиди. Хомологните хромозоми се со иста морфологија и со исти својства а потекнуваат од родителите. Одржувањето на коњугираните хромозоми како стабилни биваленти е овозможено од **синаптичкиот комплекс**, кој содржи протеини, RNA и DNA. Преку овој комплекс всушност се врши размена на делови од хомологните хромозоми, односно настанува **Crossing – over** (т.е. реципрочна размена на хомологните нуклеотидни секвенци помеѓу DNA од несестрински хомологни хроматиди). Неспособноста за образување на синаптички комплекс условува појава на **асинапсис** (неспарување на хромозомите) а со тоа и намалување на фреквенцијата на Crossing – over.

Во **пахитен** хромозомите продолжуваат да се спирализираат и јасно се гледа со светлосен микроскоп дека секој хромозом е составен од две хроматиди а секој бивалент од четири хроматиди и често бивалентите се нарекуваат тетради со две центомерни стеснувања. Во овој стадиум настанува размена на генетскиот материјал помеѓу несестринските хомологните хроматиди во бивалентите.

Во **диплотен** хромозомите се уште посилно спирализирани и започнува исчезнувањето на синаптичкиот комплекс, а со тоа започнува и одвојување на хомологните хромозоми од бивалентите. Но во овој стадиум не настанува целосно одвојување на двата хомолога, бидејќи во некои места хомологните

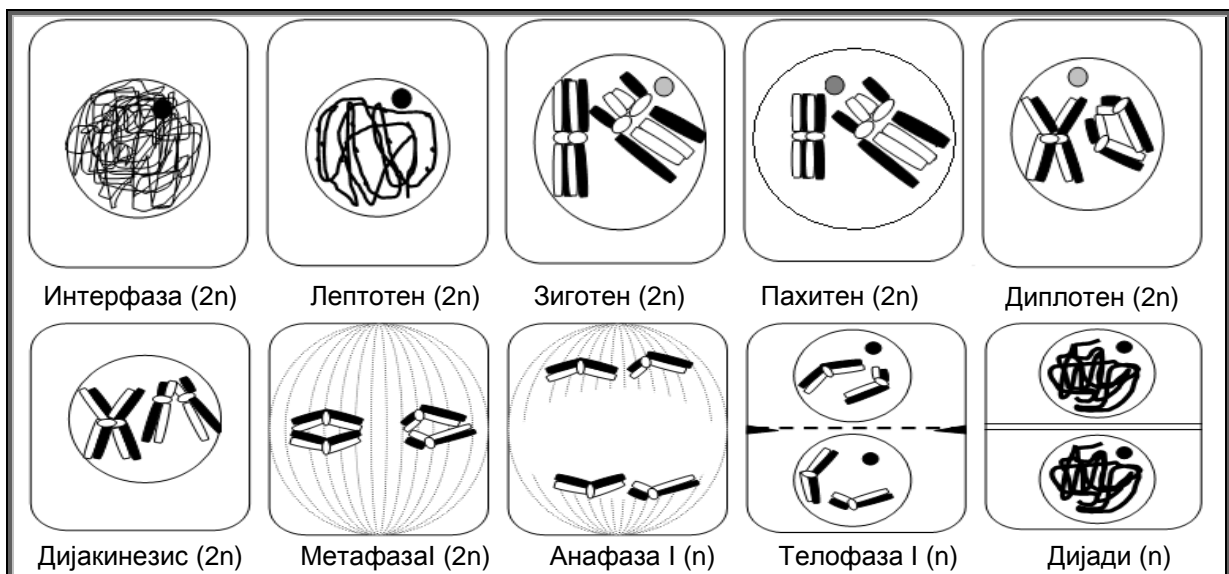
несестрински хроматиди остануваат споени. Ваквите места се нарекуваат **хијазми**, чиј број и местоположба може да биде различна.

Во последниот стадиум од **профаза I**, **дијакинеза**, има максимална кондензација (спирализација) на хромозомите и бројот на хијазмите во овој стадиум е помал во однос на диплотен. Крајот на **профаза I** се манифестира со фрагментирање на јадрената мембрана и јадренцето и формирање на делбеното вретено.

Во **метафаза I**, бивалентите се редат во екваторијална рамнина, со центомерите поврзани со нишките на делбеното вретено (сл.11). За оваа фаза карактеристично е што хромозомите се максимално кондензирани (скусени) а со тоа и бројот на хијазмите е максимално редуциран.

Анафаза I е третата фаза од првата мејотска делба во која настанува одделување на хомологните хромозоми и како такви се движат кон половите на делбеното вретено (сл.11). Во оваа фаза настанува движење на цели хромозоми и во оваа фаза се врши редукција на бројот на бројот на хромозомите.

Во **телофаза I**, хромозомите стигнуваат на половите и започнува формирањето на јадрената мембрана и јадренцето. Оваа фаза трае најкратко, а крајниот резултат од оваа фаза е формирање на две нови јадра (сл.11), во кои хромозомите се деспирализирани. Со делба на заедничката цитоплазма се добиваат две нови клетки (дијади) кои по кратката интерфаза која може и да отсутствува, клетките поминуваат во втората редукциона делба.



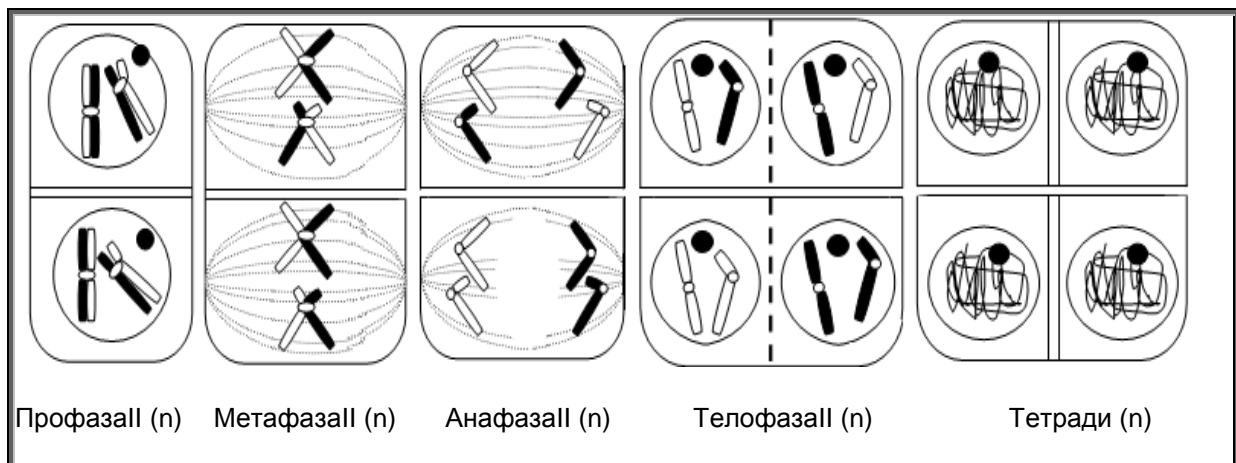
Слика 11. Редуциона делба - мејоза I

Мејоза II обично се случува брзо. Фазите од оваа редукциона делба се потполно идентични со митотичната делба, со разлика што почетните клетки (дијади) се хаплоидни (сл.12).

Во **профаза II** секој хромозом е хаплоиден составен од две хроматиди, а за кратко време започнува и формирањето на делбеното вретено, за чии нишки се прикачуваат центомерните региони од хромозомите (сл.12).

Во **метафаза II** хромозомите се редат во екваторијална рамнина со што започнува надолжно делење на центомерниот регион и на тој начин оддвојување на сестринските хроматиди (сл.12).

Во **анафаза II** настанува потполно одделување на хроматидите и одделените хроматиди патуваат кон половите. Овие процеси се случуваат истовремено во двете дијади за да на крај во **телофаза II** се добијат четири клетки со хаплоиден број на еднохроматидни хромозоми односно се добијат тетради (сл.12). Во оваа фаза настанува и формирање на јадрената мембрана и јадренцето а хромозомите се деспирализираат.



Слика 12. Редукциона делба - мејоза II

Работа на вежби:

Мејозата е _____. Кај растенијата мејозата се одвива во _____, а кај животните во _____. Цел на мејозата е _____. Мејозата се состои од две последователни делби: _____.

ПРОФАЗА I - долга, сложена фаза која се состои од 5 стадиуми:

1. _____ - Хромозомите се деспирализирани, долги, испреплетени и на нив се забележуваат точкести задебелувања - _____.
2. _____ - Хромозомите се спирализираат и се спаруваат во парови - _____. Овој процес е наречен _____ или _____. Се спаруваат меѓу себе само _____ хромозоми.
3. _____ - Хромозомите се сосема спирализирани, јадровата мембрана и јадренцето започнуваат да се губат. Паровите цврсто се држат меѓу себе, а местата каде врските се најцврсти се наречени _____. Во нив се одвива _____, односно измена на одделни сегменти од хроматидите меѓу хомологните хромозоми.
4. _____ - Хромозомите во паровите започнуваат да се одвојуваат едни од други, но се држат за хијазмите. Зависно од тоа колку хијазми имаат бивалентите формираат осмици, кругови или X.
5. _____ - Хромозомите се држат само на крајните, терминалните хијазми. Јадровата мембрана и јадренцето се сосема изгубени.



МЕТАФАЗА I - Хромозомите се редат во средината на _____ рамнина, свртени со краевите на хромозомите кон половите. При крај, паровите се делат на местото на _____.

АНАФАЗА I – Хромозомите се _____ кон половите, и тоа едниот хромозом од парот оди кон едниот пол, а другиот хромозом кон другиот пол. Со тоа бројот се редуцира од _____ на _____ (од $2n$ на n).

ТЕЛОФАЗА I - Околу хромозомите на секој пол се формира _____ и _____, при крај клетката се дели со средна ламела, со што се добиваат дијади со _____ број хромозоми, кои не се одвојуваат една од друга, туку преку куса интерфаза (во која нема репликација) влегуваат во II редукциона делба.

Дијадите, со кои заврши I редукциона делба, преку кратка интерфаза (интрамејотска интерфаза) влегуваат во II редукциона делба. Во интрамејотската интерфаза нема репликација на хромозомите, бидејќи тој процес е завршен во предмејотската интерфаза. Делбата започнува со _____ број хромозоми и тој цело време не се менува.

ПРОФАЗА II - Хроматидите од секој хромозом и во двете клетки почнуваат да се одвојуваат една од друга, но сеуште се држат за _____. При крај јадровата мембрана и јадренцето се _____.

МЕТАФАЗА II - Хромозомите се редат во средината на екваторијалната рамнина, со центромерите на средина, а со краевите на хроматидите свртени кон _____.

АНАФАЗА II - Од секој хромозом едната _____ оди кон едниот пол, другата кон другиот пол. Се движат свртени со центромерот кон половите.

ТЕЛОФАЗА II - Околу хромозомите, кои повторно се спирализираат / деспирализираат, на секој пол се формира _____ и _____. При крај клетките се делат со средна ламела, со што се добиваат 4 клетки - тетради, со _____ број хромозоми.

ВЕЖБА БР. 4

4.1. СОЗДАВАЊЕ И ОДРЕДУВАЊЕ ГАМЕТИ

Редукцијата на диплоидниот број хромозоми на хаплоиден е резултат на раздвојувањето на хромозомите во анафаза I од мејоза. Со натамошна диференцијација се создаваат гамети способни за оплодување. Раздвојувањето на хомологните хромозоми во анафаза I е случајно, при што се добиваат голем број комбинации при раздвојувањето, односно различни гамети.

Ако еден организам има $2n=10$ хромозоми, а хромозомите се означат со буквите А, В, С, D и Е, тогаш во соматските клетки ќе има AA BB CC DD EE, бидејќи секој хромозом е застапен по два пати, т.е. постојат два хомоложни хромозоми (едниот потекнува од мајката, а другиот од таткото). Во гаметите бројот на хромозоми е хаплоиден ($n=5$), па гаметата ќе ги содржи хромозомите А В С D Е, т.е. од секој хомологен хромозом по еден. Во случај да нема разлика помеѓу хомологните хромозоми, сеедно е кој од нив на кој пол ќе отиде во анафаза I, ќе се добие само еден вид гамети. Доколку организмот се разликува за сите пет наведени хомоложни хромозоми, постојат бројни можности за создавање различни гамети.

Кога еден организам има хромозоми Aa Bb Cc Dd Ee, тогаш не е сеедно како ќе се раздвојат хомологните хромозоми. Ако на еден пол отидат хромозомите А В С D Е, на другиот ќе отидат хромозомите а b c d e, или А b C D e на едниот пол, а В c d E на другиот итн. Хомозиготните организми продуцираат само еден вид гамети. Хетерозиготните организми продуцираат различни гамети. Колку организмот е хетерозиготен за повеќе својства, толку ќе продуцира и повеќе различни гамети.

Во случаи кога организмот е хомозиготен или хетерозиготен за 1 или најмногу 2 хромозоми, сите различни гамети брзо и точно можат да се напишат. Кога организмот е хетерозиготен за повеќе хромозоми, тешко се одредуваат сите можни различни гамети. Затоа, прво се одредува точниот број гамети, а потоа со комбинаторика, се одредуваат сите гамети.

Бројот на можните различни гамети е 2^n , каде n го претставува бројот на хомоложни хромозоми за кои организмот се разликува. Откако ќе се одреди бројот на гамети кои организмот ги создава, едноставно е да се напишат сите

гамети. При тоа, мора да се внимава како одредени хромозоми (букви) ќе се комбинираат.

Примербр. 1: AA BB CC DD EE
Бројнагамети: $2^0 = 1$
Гамети: A B C D E

Примербр. 4: AA BB Cc Dd Ee
Бројнагамети: $2^3 = 8$
Гамети: A B C D E, A B C D e
A B C d E, A B C d e
A B c d E, A B c d e
A B c D E, A B c D e

Примербр. 2: AA BB CC DD Ee
Бројнагамети: $2^1 = 2$
Гамети: A B C D E, A B C D e

Примербр. 5: AA Bb Cc Dd Ee
Бројнагамети: $2^4 = 16$
Гамети: A B C D E, A B C D e
A B C d E, A B C d e
A B c d E, A B c d e
A B c D E, A B c D e
A b C D E, A b C D e
A b C d E, A b C d e
A b c d E, A b c d e
A b c D E, A b c D e

Примербр. 3: AA BB CC Dd Ee
Бројнагамети: $2^2 = 4$
Гамети: A B C D E, A B C D e
A B C d E, A B C d e

Со спојување на гаметите, т.е. со оплодување, настанува зигота или нов организам, кој е диплоиден. Зависно од споените гамети, се добива различно потомство.

4.2. МОНОХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ

Грегор Мендел во текот на своите експерименти, го насочил вниманието кон одредување алтернативни својства, независно од другите својства, следејќи го нивното наследување кај хибридните потомства низ генерациите. Тој ги поставил и основните законитости за наследување на својствата при хибридизација а истите ги потврдиле и други научници а тие гласат:

✓ Во F_1 генерацијата секогаш се добива униформно потомство (еден фенотип кој е хетерозиготен, што значи содржи еден доминантен и еден рецесивен алел).

✓ Во F_2 генерацијата доаѓа до цепенје или сегрегација на својствата како резултат на слободното и случајното комбинирање на гаметите.

При монохибридно наследување се вкрстуваат единки од две сорти или раси, при што следува наследување само на едно својство а другите се занемаруваат. На пример Мендел го следел наследувањето на формата на зрното кај грашокот. Како мајчина компонентата користел грашок со мазна форма на зрното а како таткова, грашок со набрчкана форма. Во F_1 генерација добил униформно потомство, односно сите хибридни единки имале мазна форма на зрното, што значи дека ова алтернативно својство (алел) е доминантно, а набрчканата форма рецесивно (сл. 13, 15).

Пример број. 1: Вкрстување на грашок со мазна и набрчкана форма на зрно



Слика 13. Монохибридно доминантно-рецесивно наследување

Со самооплодување на единките од F_1 генерацијата се добиваат вкупно четири комбинации и тоа:

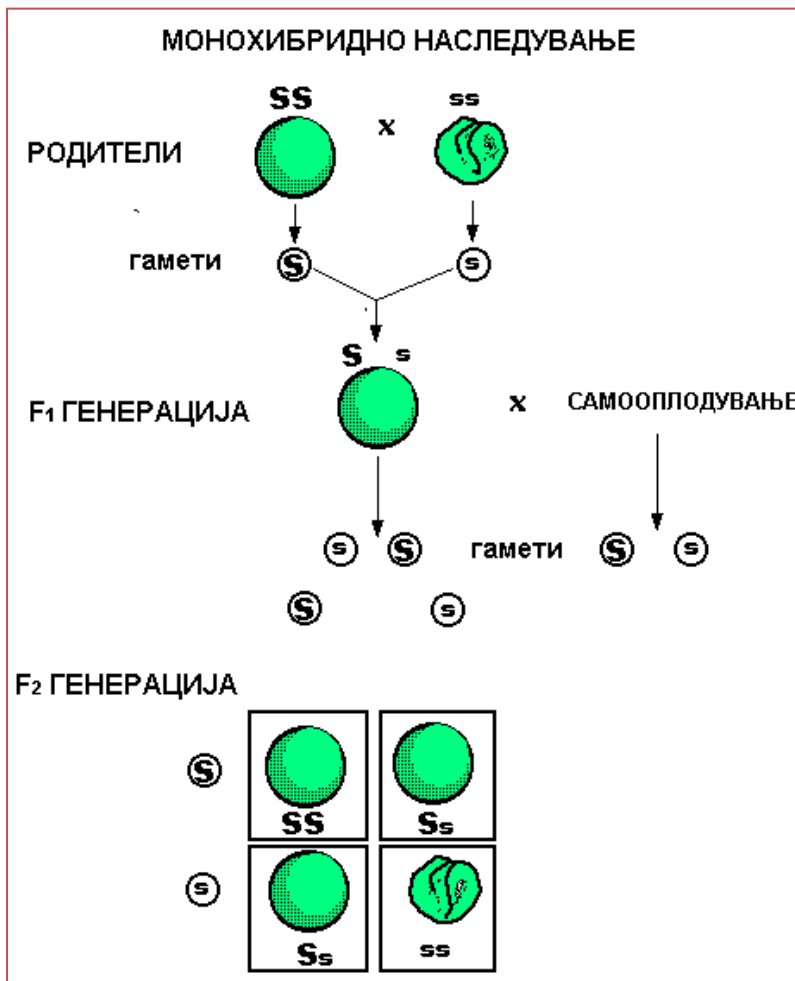
- хомозиготно доминантни единки со мазна форма на зрна – AA, со релативна фреквенција 1;

- хетерозиготни единки со мазна форма на зрна – Aa, со релативна фреквенција 2;
- хомозиготно рецесивни единки со набрчкана форма на зрна – aa, со релативна фреквенција 1.

Тоа значи дека во F₂ генерацијата настанува цепенје на својствата каде теоретскиот однос на генотиповите е 1AA: 2Aa : 1aa, односно 25% хомозиготни единки со мазна форма на зрна, 50% хетерозиготни единки со мазна форма и 25% единки со набрчкана форма на зрна, додека нивниот фенотипски однос е 3:1, односно 75% со мазна форма и 25% со набрчкана форма на зрното, т.е. два фенотипа (сл.14, 15).



Слика 14. Самооплодување на хибриди од F₁ генерација



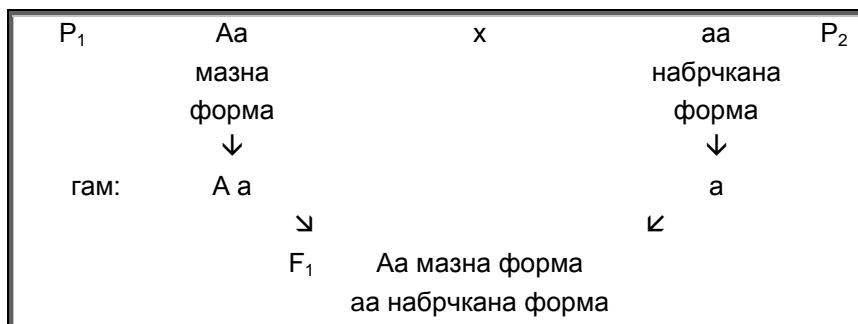
Слика 15. Монохибридно наследување

ТЕСТВКРСТУВАЊЕ

За да се докаже дека единките од F₁ генерација се навистина хибриди, се врши тест или повратно вкрстување. При тоа се вкрстуваат хетерозиготни единки од F₁ генерацијата со еден од родителите.

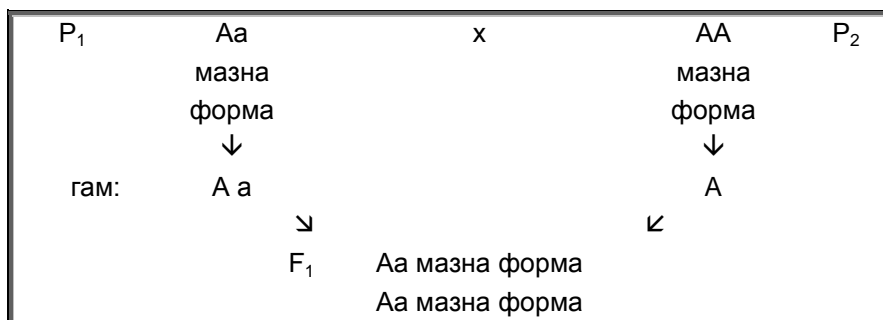
Во колку настане вкрстување на единки добиени од F₁ генерација со родител кој за даденото својство (форма на зрно) има рецесивен алел, тогаш ќе се добијат два генотипа (со мазна и набрчкана форма на зрно) во однос 1:1 односно 50% : 50% и исто толку генотипа односно два - Aa и aa (сл. 16).

Пример број 2. Вкрстување на хибрид од F₁ генерација со еден од родителите (рецесивен).



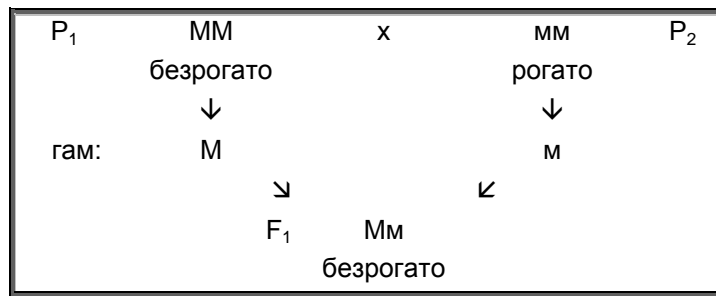
Слика 16. Повратно вкрстување со рецесивен родител

Но во колку добиените хибриди од F₁ генерација се вкрстат со родител кој за даденото својство (форма на зрно) има доминантен алел, тогаш се добива еден фенотип (мазна форма на зрно) а два генотипа – AA и Aa (сл. 17).

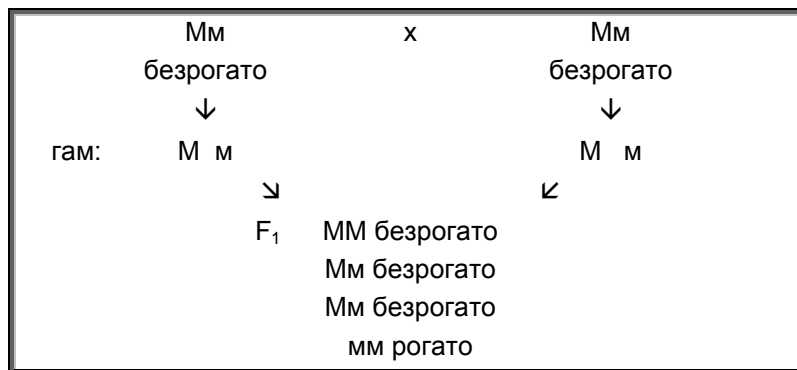


Слика 17. Повратно вкрстување со доминантен родител

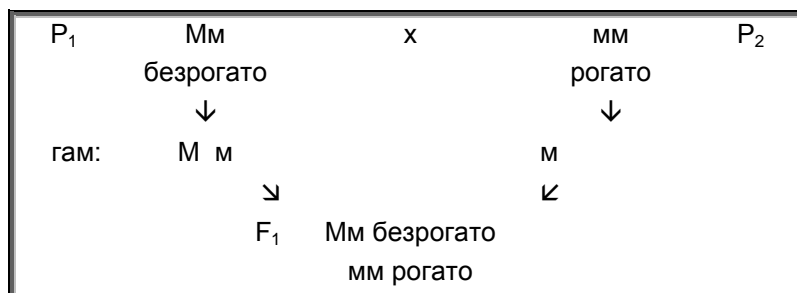
Пример број. 3: Вкрстување на безрогата со рогата говедо



Ако се дозволи самооплодување се добива:



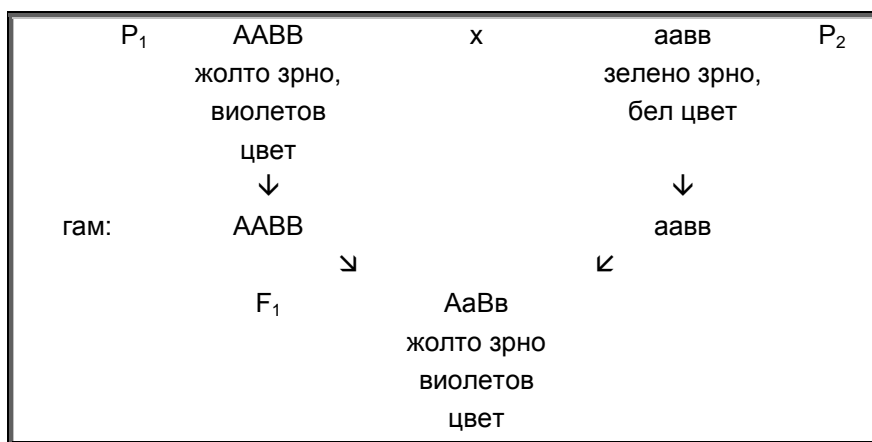
Ако сакаме да провериме дали добиените хибриди од F_1 генерација се вистински хибриди тогаш се добива:



4.3. ДИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ

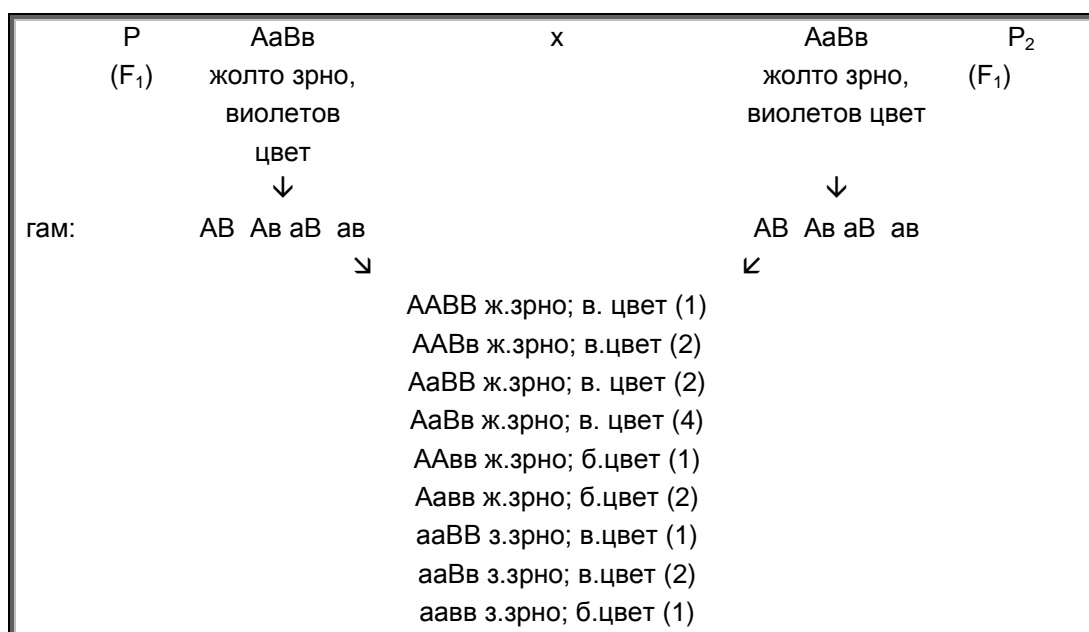
Кога при хибридизацијата се следи наследувањето на две својства, тогаш се работи за дихибридно наследување. На пример кога се следи наследување на бојата на зрното и бојата на цветот кај грашокот. Ако се вкрсти мајка со жолто зрно и виолетов цвет (AABB) со татко кој има зелено зрно и бел цвет (aabb) во F₁ генерацијата се добиваат хетерозиготни единки кој ќе имаат жолто зрно и виолетов цвет (AaBb) (сл. 18).

Пример бр. 1: Наследување на боја на зрно и боја на цвет кај грашок.



Слика 18. Дихибридно доминантно-рецесивно наследување

Ако се дозволи самооплодување односно вкрстување на единки од F₁ генерацијата (AaBb) се добива следново (сл.19).

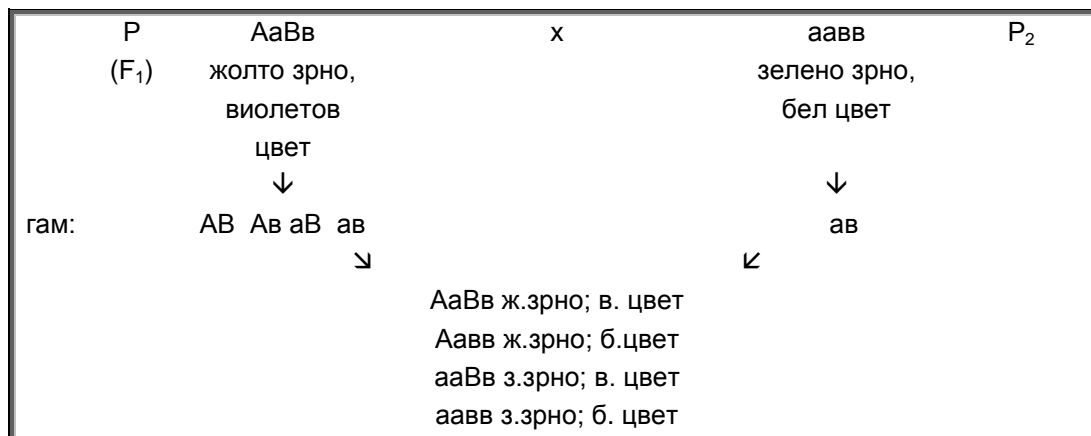


Слика 19. Самооплодување на хибриди од F₁ генерација

Со слободно и случајно комбинирање на 4 вида гамети (AB, Ав, аВ и ав) во F₂ генерацијата се добиваат 16 комбинации. Фенотипски ќе се добијат комбинации во однос 9:3:3:1, односно 9 единки ќе имаат жолто зрно и виолетов цвет, 3 единки ќе имаат жолто зрно но бел цвет, 3 единки ќе имаат зелено зрно и виолетов цвет и 1 единка ќе има зелено зрно и бел цвет (сл.19).

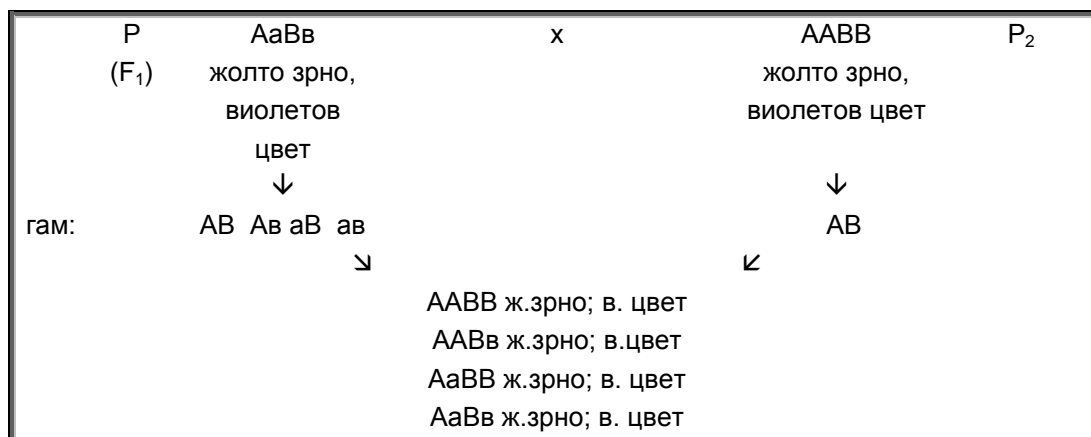
ТЕСТВКРСТУВАЊЕ

Тест или повратно вкрстување се врши меѓу хетерозиготни единки од F₁ генерацијата со еден од родителите (рецесивен). При тоа се добиваат четири можни комбинации и исто толку фенотипови и генотипови во однос 1:1:1:1 (сл. 20).



Слика 20. Повратно вкрстување со рецесивен родител

При вкрстување на добиените хибриди од F₁ генерацијата со доминантен родител се добиваат четири можни комбинации, само еден фенотип и четири генотипови во однос 1:1:1:1 (сл. 21).



Слика 21. Повратно вкрстување со доминантен родител

Работа на вежби:

1. Кај кокошките генотипот за обраснати нозе е доминантен над генот за голи нозе. Родители со познат фенотип, а непознат генотип го дале следново потомство:

родители		ПОТОМСТВО	
мајка	татко	обраснати	голи
обраснати	обраснати	60	21
обраснати	голи	52	50
обраснати	голи	70	/

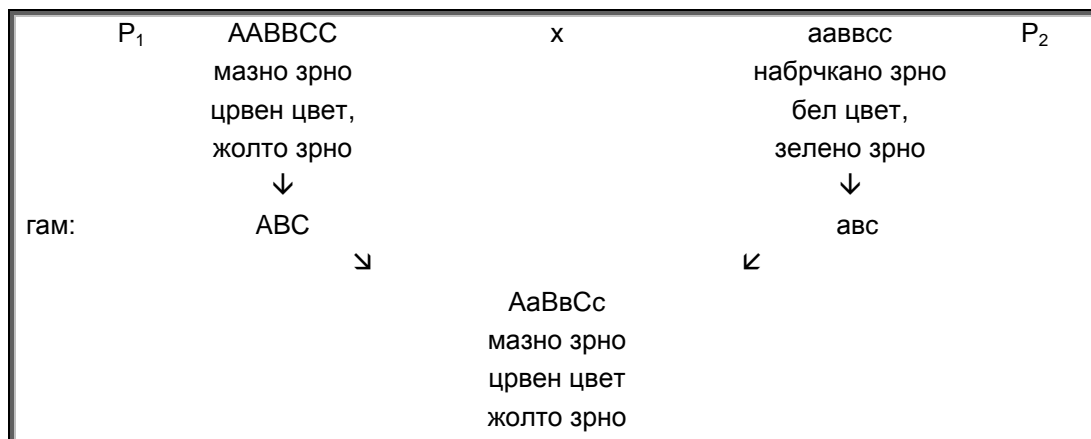
2. Способноста за надолжно свивање на јазикот се наследува доминантно наспроти неспособноста за надолжно свивање, која се наследува хомозиготно рецесивно. Јана, Бојан и Мартин имаат способност за надолжно свивање на јазикот исто како нивниот татко. Нивната мајка е хомозигот за рецесивни гени. Да се покаже која е можната генетска конституција на таткото.

3. Кај кучињата, тврдото, оштрото крзно се наследува доминантно над мекото. Од родителска двојка кучиња со тврдо крзно, во F_1 генерацијарта се добиени кученца, сите со тврдо крзно. Како може да се провери дали родителите се хомозиготни или се хетерозиготни?

ВЕЖБА БР. 5

5.1. ТРИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ

Трихибридно наследување е кога при вкрстувањето на две единки се следат три својства. На пример трихибридно наследување е кога кај грашокот се следат својствата: форма на зрното (мазно и набрчкано), боја на цветот (црвена и бела) и боја на зрното (жолта и зелена). Во F_1 генерацијата ќе се добијат хетерозиготни растенија кои ќе бидат со мазна форма на зрното, црвен цвет и жолта боја на зрното, (сл. 22) бидејќи овие својства (алели) се доминантни.



Слика 22. Трихибридно доминантно-рецесивно наследување

Добиените хибриди во F_1 генерацијата ќе продуцираат по осум вида гамети (ABC, ABc, AbC, Abc, aBC, avC, aBc, avc) кои со нивно меѓусебно и слободно комбинирање ќе дадат вкупно 64 комбинации во F_2 генерацијата (Таб. 2) меѓу кои ќе се добијат 8 различни фенотипови во однос 27:9:9:9:3:3:3:1.

Табела 2. Самооплодување на хибриди од F_1 генерација

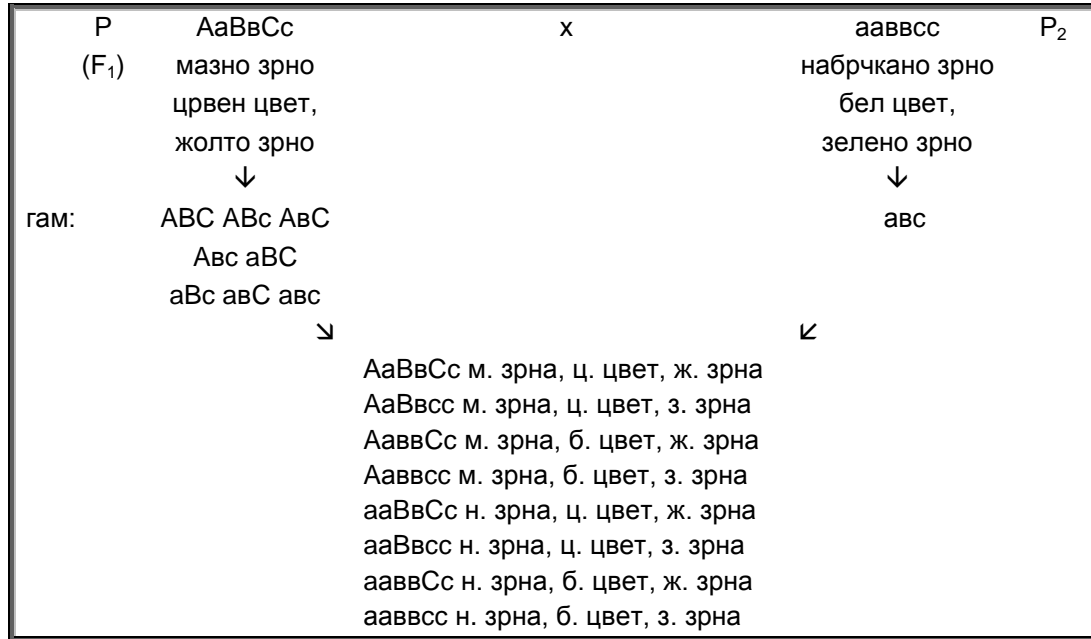
гам: P_2 / P_1	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	avC	aBc	abc
ABC	AABBCC	AABbCc	AAbBCC	AAbBcC	aABBCC	aAbBCC	aABbCc	aAbBcC
ABc	AABbCc	AABbcc	AAbBcC	AAbbcc	aABbCc	aAbbCc	aABbcc	aAbbcc
AbC	AAbBCC	AAbbCc	AAbbCC	AAbbcC	aAbBCC	aAbbCC	aAbbCc	aAbbcC
Abc	AAbbCc	AAbbcc	AAbbcC	AAbbcc	aAbbCc	aAbbcc	aAbbcC	aAbbcc
aBC	AaBBCC	AaBbCc	AaBbCC	AaBbCc	aaBBCC	aaBbCC	aaBbCc	aaBbCc
avC	AaBbCC	AaBbcc	AaBbCC	AaBbcc	aaBbCC	aaBbcc	aaBbCc	aaBbcc
aBc	AaBBcC	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBBcC	aaBBcc	aaBbCc	aaBbcc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBbCc	aaBbcc	aaBbCc	aaBbcc

Од табела 2 се гледа дека од овие 64 комбинации во F_2 генерација ќе се добијат следниве единки:

- 27 единки со мазни зрна, црвен цвет и жолти зрна,
- 9 единки со мазни зрна, црвен цвет и зелени зрна,
- 9 единки со мазни зрна, бел цвет и зелени зрна,
- 9 единки со набрчкани зрна, црвен цвет, жолти зрна,
- 3 единки со мазни зрна, бел цвет и жолти зрна,
- 3 единки со набрчкани зрна, црвен цвет и зелени зрна,
- 3 единки со набрчкани зрна, бел цвет и жолти зрна и
- 1 единка со набрчкани зрна, бел цвет и зелени зрна.

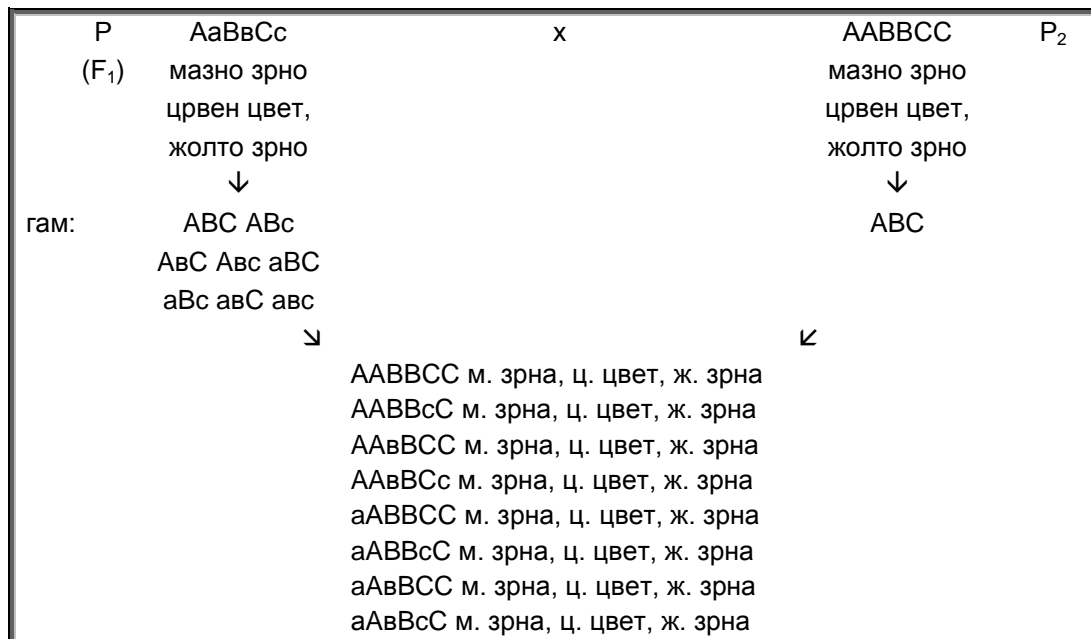
ТЕСТ ВКРСТУВАЊЕ

При тест вкрстувањето кај трихибридното наследување со рецесивен родител осум фенотипови во однос 1:1:1:1:1:1:1:1 (сл. 23).



Слика 23. Повратно вкрстување со рецесивен родител

При повратно вкрстување со доминантен родител се добива само еден фенотип (мазни зрна, црвен цвет и жолти зрна) и осум генотипови во однос 1:1:1:1:1:1:1:1 (сл. 24).



Слика 24. Повратно вкрстување со доминантен родител

5.2. ПОЛИХИБРИДНО НАСЛЕДУВАЊЕ

Ако при вкрстување се следат повеќе својства тогаш станува збор за полихибридно наследување. Но без разлика на кое наследување се работи во F_2 генерацијата бројот на вкупните комбинации, бројот на фенотиповите и генотиповите се пресметува по следниве формули:

Број на фенотипови – 2^n

Број на генотипови – 3^n

Вкупен број на комбинации – 4^n

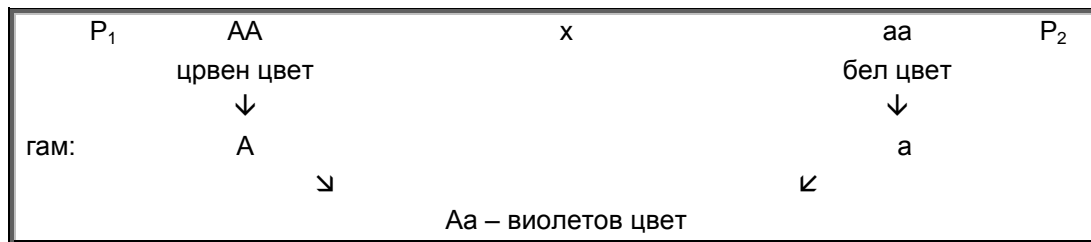
каде n е бројот на својствата кои се следат при соодветното наследување.

Пример ако станува збор за монохибридно наследување, бројот на фенотипови е 2, бројот на генотипови е 3 а можни се 4 комбинации. При дихибридното наследување бројот на фенотипови е 4, бројот на генотипови е 9 а можни се 16 комбинации, при трихибридно наследување бројот на фенотипови е 8, бројот на генотипови е 27 а можни се 64 комбинации, додека при четирихибридно наследување бројот на фенотипови е 16, бројот на генотипови е 81 а можни се 256 комбинации.

5.3. ИНТЕРМЕДИЈАРНО НАСЛЕДУВАЊЕ

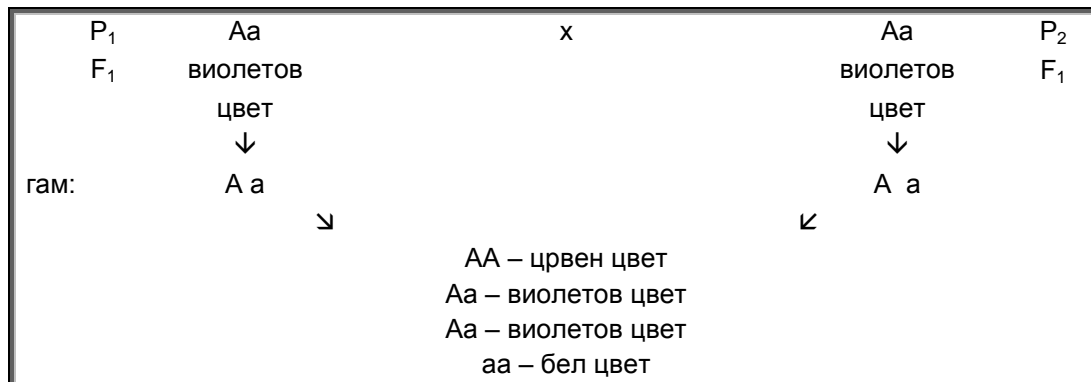
При моно, ди и полихибридното наследување се наследувања каде едното својство (ген) е во целост доминантно над другото својство. Но постојат и случаи каде едно својство само делумно доминира над друго својство. При вакви наследувања во F_1 генерацијата се добиваат хибриди со својство кое претставува средина помеѓу родителските својства. Ова наследување се нарекува парцијално или интермедијарно наследување. Пример за ваков вид на наследување се јавува кај растението *Mirabilis jalapa*, каде при вкрстување на мајка која има црвена боја на цветовите со татко кој има бела боја на

цветовите, во F_1 генерација се добиваат хибриди кои имаат виолетова боја на цветовите (сл. 25).



Слика 24. Интермедијарно наследување

Во F_2 генерацијата со случајно меѓусебно комбинирање на гаметите ќе се добијат три фенотипа (растенија со црвена боја на цветовите, со виолетова боја и растенија со бела боја на цветовите) во однос 1:2:1 и исто толку генотипови со ист однос (сл. 25).



Слика 25. Самооплодување на хибриди од F_1 генерација

Работа на вежби:

1. Двајца хетерозиготни родители се со темна коса, со нерамен раб на косата на челото и без бенки (својства кои се наследуваат доминантно). Која е веројатноста во потомството да се појави дете со црвена коса, рамен раб на коса на челото и со присуство на бенки (својства кои се наследуваат хомозиготно рецесивно).

2. Ако генотипот $AaBbSs$ се самооплоди, колку единки во F_2 генерацијата ќе имаат генотип $AABbSs$?

3. Вкрстени се родители со следниве генотипови $AaBbCcDdEei$ и $aaBbccDdee$. Колку единки во потомството фенотипски ќе бидат:

- ✓ исти како мајката
- ✓ исти како таткото
- ✓ различни од родителите

4. При вкрстување на кокошка со екстремно кадрави пердуви со петел со прави пердуви сите единки во F_1 генерација имале умерено кадрави пердуви. При тоа за нормален ген се смета оној кој условува екстремно кадрави пердуви, а негова мутирана форма е оној кој условува прави пердуви. При едно вкрстување во F_1 генерација добиени се 10 единки со екстремно кадрави пердуви, 20 со умерено кадрави и 12 со прави пердуви. Која е можната генетска конституција на родителите за вакво потомство.

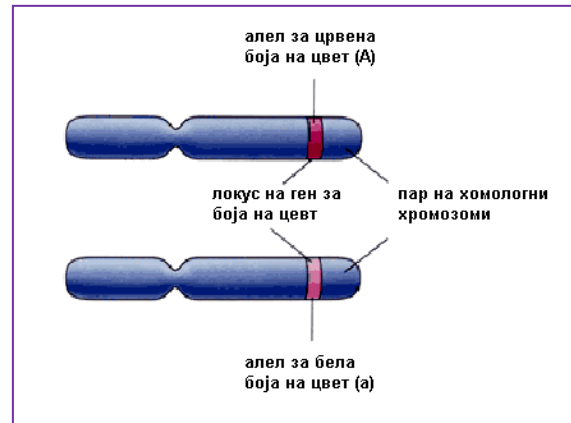
5. Кај растението *Anthyrium majus*, генот за црвена боја е парцијално доминантен над генот за бела боја. Со вкрстување на единки од F_1 генерација во F_2 се добиваат 10 црвени, 20 виолетови и 12 бели растенија. Какво потомство ќе се добие со вкрстување на :

- ✓ црвени со црвени растенија;
- ✓ црвени со виолетови растенија;
- ✓ виолетови со виолетови растенија;
- ✓ бели со виолетови растенија.

ВЕЖБА БР. 6

6.1. МУЛТИПЛИ АЛЕЛИ

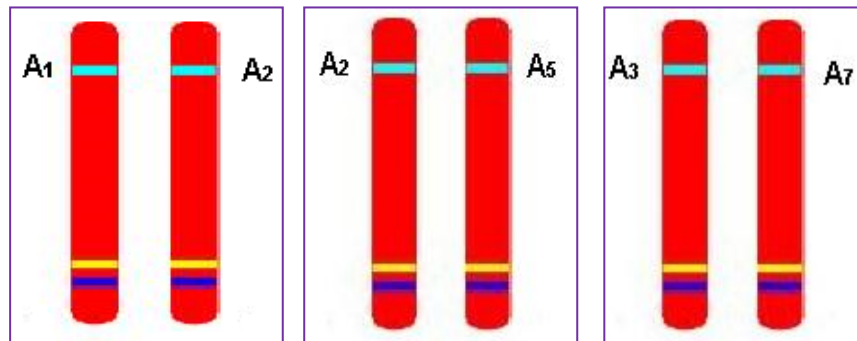
Познато е дека секој ген е лоциран на одредено место во хромозомот и има најчесто два алели. На пример алелот за црвена боја на зрното кај грашокот (A) е лоциран на едниот хромозом од парот на хомологни хромозоми, а алелот за бела боја на зрното од грашок (a) се наоѓа на другиот хромозом од истиот хомологен пар. Според тоа алелите се алтернативни форми на генот што се лоцирани на ист локус (место) на хромозомите од хомологниот пар (сл. 26).



Слика 26. Пар на хомологни хромозоми

Често пати во ист локус постои еден алел за едно својство, но за некои својства постојат повеќе алтернативни алели кои можат да бидат лоцирани во еден локус и

истите се наречени мултупли алели (сл. 27). На пример ако еден ген има повеќе алели за исто својство (A₁,



A₂, A₃, A₄, A₅, A₆, A₇ ...)

Слика 27. Парови хомологни хромозоми

Пример за мултупли алели постои и кај дивата мушичка (*Drosophila*) која има црвена боја на очите. Алелот за црвена боја на очите е доминантен над останатите алели и може да мутира во боја на кајсија, боја на мед, бела боја и др (сл. 28).

Слика 28. Див тип на мушичка (*Drosophila*) со различна боја на очи

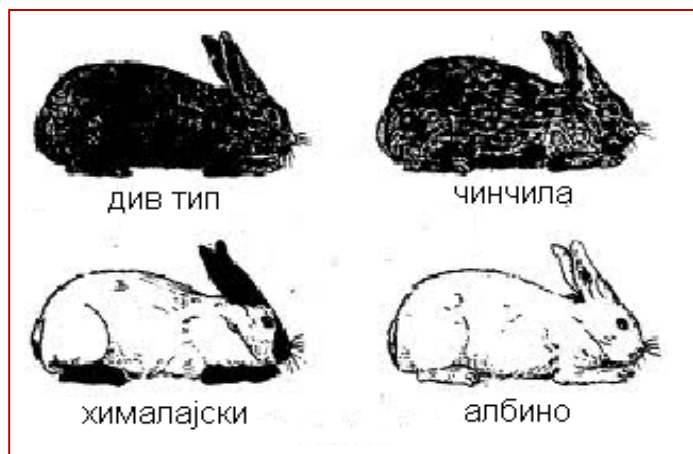


Кај овој тип на мушичка утврдени се 15 различни алели кои можат да бидат лоцирани во генот за боја на очите. Потемните бои се поддоминантни над посветлите. Пример алелот за црвена боја на очите (w^+) е поддоминантен над алелот со боја на крвта (w^{bl}), а овој е поддоминантен над алелот за боја на кајсија (w^a) (таб. 3).

Табела 3. Мултипли алели за детерминација на бојата на очите кајмушичка (*Drosophila*)

Боја на очи	Алели	Боја на очи	Алели
див тип (црвена)	w^+	боја на мед	w^h
боја на корали	w^{co}	темно жолта	w^{bf}
боја на крв	w^{bl}	светло жолта	w^t
еозин	w^e	бисерна	w^p
боја на кајсија	w^a	слонова коска	w^l
боја на вишна	w^{ch}	бела	w

Друг пример за постоење на мултипли алели е наследувањето на бојата на крзното кај чинчилите. Степенот на доминантниот се движи од дивниот тип кој има сива боја на крзното до чинчили кои имаат бела боја на крзното (албино) како што е прикажано на сл. 29 и таб. 4.



Слика 29. Фенотипови на чинчили како резултат на алелно варирање на генот за боја на крзното

Табела 4. Наследување на боја на крзно кај чинчили

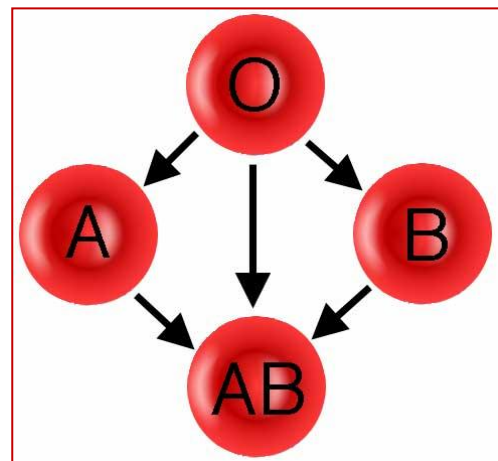
Алел	Генотип	Фенотип
c^+	$c^+ c^+, c^+ c^{ch}, c^+ c^h, c^+ c^a$	див тип
c^{ch}	$c^{ch} c^{ch}$	чинчила
	$cc^h c^h, cc^h c^a$	светлосиви
c^h	$c^h c^h, c^h c^a$	хималајски
c^a	$c^a c^a$	албино

Денес се знае дека постојат четири крвни групи кај човекот. Црвените крвни клетки (еритроцити) од еден организам помешани со серум од друг организам можат да аглутинараат. Зависно од тоа кои антигени се присутни во крвта а кои антитела се присутни во серумот, четирите крвни групи се дадени во табела 5.

Табела 5. Карактеристики на А В О крвните групи кај луѓето

Крвна група	Антигени во еритроцити	Антитела во серум
A	A	анти - B
B	B	анти - A
AB	A, B	нема
O	нема	анти – A, анти - B

Ова покажува дека не секоја личност може да прими крв од било која друга личност. Имено луѓето со крвна група A можат да примат крв само од луѓе со иста крвна група (A) и од луѓе со крвна група O, додека луѓето со крвна група B, можат да примат крв од луѓе кои имаат крвна група B или O. Луѓето кои имаат крвна група AB, можат да примат крв од сите крвни групи, а оние со крвна група O, само од истата (O). Со други зборови луѓето со крвна група O се донори а луѓето со AB се универзални примачи (сл. 30).



Слика 30. Шема крвни групи - донори и примачи

Во наследувањето на крвните групи учествуваат три алели: доминантните A и B и рецесивниот – O. A и B крвните групи можат да се јават како хомозиготни (AA, BB) или хетерозиготни (AO, BO), додека крвната група O е само хомозиготна рецесивна (OO). A и B алелите имаат исто доминантно дејство и кога ќе се најдат во ист генотип формираат нова крвна група (AB). Ваквите гени се наречени **кодоминантни гени**.

Но кај луѓето освен постоењето на ABO системот постои и MN систем кој е независен од наследувањето на крвните групи од ABO системот. Карактеристиките на MN системот се дадени во табела 6.

Табела 6. Карактеристики на M N серија крвни групи кај луѓето

крвна група	генотип	Крвта содржи	
		антигени во еритроцитите	антитела во еритроцитите
M	M/M	M	нема
MN	M/N	M, N	нема
N	N/N	N	нема

6.2. ПОЛИГЕНО НАСЛЕДУВАЊЕ

Гените можат да бидат со силно изразен ефект (мајор гени) и тие најчесто ги детерминираат квалитативните својства на кои надворешната средина не влијае. Квантитативните својства се наследуваат во зависност од повеќе гени со слабо изразен ефект (минор гени) или полигени гени на кои надворешната средина има големо влијание. На пример ако една крава со генотип за висока млечност и црно-бело влакно се одгледува во услови на лоша исхрана, таа ќе има црно-бело влакно, бидејќи тоа е предодредено од мајор гените, и е квалитативно својство, но ќе има ниска млечност, што е квантитативно својство и е детерминирано од полигени на кои влијаат надворешните услови (лоша исхрана).

Ако се вкрстат пченица со црвено зрно и пченица со бело зрно што е зависно од два гена (A и B), во F₁ генерација сите хибриди ќе имаат црвена боја на зрното. Во F₂ генерацијата ќе се добијат 16 комбинации од кои, 15 ќе имаат црвена боја на зрното и една со бела боја на зрното. Но и тие 15 комбинации не се со ист интензитет на црвена боја, односно со најсилен интензитет ќе бидат оние кои имаат доминантни гени (AABB), а со најслаб интензитет генотиповите со најмалку доминантни гени (aavB, Aавв). Тоа значи дека нема точна поделба и однос како кај квалитативните својства (3:1) или (9:3:3:1), туку се добива континуирано варирање на својствата (таб. 7).

Табела 7. Наследување на бојата на зрното кај пченицата

Родители	$R_1R_1R_2R_2$ црвено зрно	$r_1r_1r_2r_2$ бело зрно				
Гамети	R_1R_2	r_1r_2				
F_1	$R_1r_1R_2r_2$	F_2	R_1R_2	R_1r_2	r_1R_2	r_1r_2
		R_1R_2	$R_1R_1R_2R_2$	$R_1R_1R_2r_2$	$R_1r_1R_2R_2$	$R_1r_1R_2r_2$
		R_1r_2	$R_1R_1R_2r_2$	$R_1R_1r_2r_2$	$R_1r_1R_2r_2$	$R_1r_1r_2r_2$
		r_1R_2	$R_1r_1R_2R_2$	$R_1r_1R_2r_2$	$r_1r_1R_2R_2$	$r_1r_1R_2r_2$
		r_1r_2	$R_1r_1R_2r_2$	$R_1r_1r_2r_2$	$r_1r_1R_2r_2$	$r_1r_1r_2r_2$

Ако својството е детерминирано од два полигена, екстремните фенотипови ќе бидат застапени со по 1/16, а ако е детерминирано од три полигена, екстремните фенотипови ќе бидат застапени со по 1/64. Односно фенотиповите ќе можат да се пресметаат по следнава формула:

Број на фенотипови = $(1/4)^n$, каде n е број на полигени

Експресијата на квантитативните својства многу зависи од делувањето на факторите на надворешната средина, односно овие фактори можат да го модифицираат делувањето на полигените. Поради тоа, квантитативните својства не можат да се изразат со алтернативна оцена, како црвено-црно или тркалезно-јајцевидно, туку мораат да се анализираат, измерат и изразат во метрички вредности.

Работа на вежби:

1. За наследувањето на бојата на перикарпот кај *Zea mays* одговорни се серија алели означени како P^r – црвен перикарп, P^c – црвен перикарп со бел врв, P^v – вариегате, P^m – мозаик, P^o – портокалов, P^w – безбоен перикарп. Да се одреди потомството ако се вкрсти пченка со следниве родители:

Родители	Потомство	
	генотип	генотип
$P^r P^r \times P^o P^o$		
$P^r P^v \times P^w P^w$		
$P^r P^m \times P^m P^o$		

2. Кај луѓето, 3 алели во ABO локусот ги детерминираат крвните групи A, B, AB и O. Колку генотипски и фенотипски комбинации се можни во потомството од маж со кафени очи, црвена коса и AB крвна група ($KkTtAB$), кој се оженил со жена со сини очи, темна коса и A крвна група ($kkTtAO$)?

3. Бојата на кожата кај морското прасе е детерминирана од мултипли алели. Кога алелите се во хомозиготна состојба ги експресираат следниве фенотипови: C_C - црна, $C_K C_K$ - сепија, $C_D C_D$ - крем, $C_A C_A$ - албино. Во однос на доминантноста, алелот C е доминантен над сите други алели, C_K е доминантен над C_D и C_A , а C_D е доминантен над C_A . Какви односи на фенотипска експресија се очекуваат во потомството ако се вкрсти женка $C_D C_A$ со мажјак $C_C C_K$?

4. Крвните групи кај човекот од ABO системот опфаќаат четири фенотипа – A, B, AB и O. Во случај на спорно татковство одредете кој е таткото на детето со O крвна група ако мајката е со B а едниот можен татко со A, а другиот можен татко со AB крвна група.

5. Каков генотип имаат родителите дадени во табела?

1	Крвна група на родителите	Потомство			
		A	B	AB	O
2	B x B	/	3/4	/	1/4
3	B x AB	/	1/2	1/2	/
4	B x A	/	1/2	1/2	/
5	B x A	1/4	1/4	1/4	1/4
6	B x AB	1/4	1/2	1/4	/
7	B x O	/	1	/	/

6. Бојата на влакната кај говедата е условена од серија мултипли алели со следниов степен на доминантност: **S** (бели ленти на средината од телото на животното, т.н. холандски појас) > **s^h** (херефорд тип на шара) > **s^c** (еднобојни) > **s** (холштајн тип на шара). Хомозиготни бикови за тип „холандски појас“ се вкрстени со крави со холштајн тип на шара. Кравите од F₁ генерација се вкрстени со бик со херефорд тип на шара s^hs^c. Одредете ги фенотиповите и генотиповите на потомството.

ВЕЖБА БР. 7

7.1. НАСЛЕДУВАЊЕ ВРЗАНО СО ПОЛОТ

Најголем број на живи организми се размножуваат полово, односно продуцираат морфолошко диференцирани машки и женски полови клетки. Во контекст на ова организмите кои се размножуваат полово можат да бидат двополови односно хермафродитни кои продуцираат и машки и женски гамети и еднополови во кои се формираат само машки или само женски гамети.

Според тоа кога се врши детерминирање на полот, постојат три типови на одредување и тоа: прогамно, сингамно, епигамно.

Прогамниот тип на детерминација на полот значи одредување на полот пред оплодување. Овој тип на одредување на полот е карактеристичен за видови кај кои пред оплодувањето т.е. спојувањето на машката со женска клетка, може да се предвиди од каков пол ќе биде новоформираната единка. Поточно кај прогамниот тип, полот е детерминиран од генотипот на јајце клетката. Ваков тип на одредување на полот постои кај морскиот црв од родот *Dinophulus* каде женските единки продуцираат два типа на јајце клетки, односно едниот тип на јајце клетки се поголеми со повеќе цитоплазма од кои после оплодувањето се формира женска единка и вториот тип на јајце клетки кои се помали со помалку цитоплазма кои по оплодувањето формираат машки единки. Се претпоставува дека големината на јајце клетката и количината на цитоплазмата ги контролираат генетски фактори. Прогамниот тип на детерминација на полот е карактеристичен за еволуционо понижите организми.

Сингамен тип на детерминирање на полот е во моментот на оплодување. Овој тип на одредување на полот е карактеристичен за најголем број на организми и зависи од типот на гаметите т.е. од геномот на гаметите, кои учествуваат во оплодувањето. Се сретнува кај организми каде едниот родител е хетерогаметен, како кај птици, цицачи и др.

Епигамно полот се одредува по оплодувањето и е во зависност од факторите т.е. условите во средината во која се развива зиготот. Епигамно полот се одредува кај морскиот црв *Bonellia viridis* кој има изразен полов диморфизам. За време на оплодувањето кај овој вид се создаваат ларви со хермафродитен потенцијал, кој натаму во зависност од условите во кој се

развија, ќе се формира како женска или машка единка. Младите ларви кои ќе се одвојат од мајката и ќе се прикрепат за дното ќе се формираат женски единки, додека ларвите кои се сеуште поврзани со мајката се формираат во машки единки. Од изнесеното може да се заклучи дек развојот на зиготот зависи од генотипот на гаметите и факторите на животната средина. Ваков тип на одредување на полот се среќава и кај коњската опашка (*Equisetum arvense*) каде поволните услови влијаат врз формирање на женски единки, додека неповолните надворешни услови врз машките единки. Кај пеперутките *Talae paria tubulosa* повеќе машки единки ќе се добијат доколку јајцата се изложени на температура од 40°C, а повеќе женски единки на температура од 6°C.

Постојат три типа на детерминација на полот со полови хромозоми. Првиот тип е Protenor (XX и XO), кој се среќава кај некои видови инсекти. Имено кај стеницата *Anasa tristis* женската единка има $2n=22$ хромозоми од кои 20 хромозоми се автосомни односно телесни и еден пар хромозоми (два хромозома) се полови (XX). Машката единка има $2n=21$ хромозоми од кои 20 хромозоми се автосомни односно телесни и еден хромозом е полов (X). Кај овој организам женската единка е хомогаметна а тоа значи дека продуцира еден тип на полови клетки кои содржат (X) хромозом, додека машките единки се хетерогаметни бидејќи продуцираат два типа на гамети, односно 50% од гаметите ќе имаат полов хромозом X а 50% од гаметите ќе немаат полов хромозом (50% X и 50% O). Согласно на ова од потомството во F₁ генерација 50% би биле женски единки (XX) и 50% машки единки (XO) слика 31.

♀ $2n=20+XX$	x	$2n=20+XO♂$
гам: (X) 100%		(X) 50% (O) 50%
	(XX) 50%♀(XO) 50% ♂	

Слика 31. Protenor тип на одредување на полот кај стеницата *Anasa trisis*

Друг тип на детерминација на полот со полови хромозоми е утврден кај винската мушичка *Drosophila* кај која и машките и женски единки имаат ист број на хромозоми (како автосомни така и полови). Женските единки имаат $2n=8$ од кои шест хромозоми се автосомни и два полови ($2n=6+XX$) а исто толку имаат и машките единки но со различни полови хромозоми во однос на женските форми ($2n=6+XY$). И кај овој тип на одредување на полот женските единки се

хомогаметни, бидејќи продуцираат еден тип на гамети кои го носат X хромозомот, а машките единки се хетерогаметни, затоа што продуцираат два типа на гамети и тоа 50% гамети кои го содржат X хромозомот и 50% гамети кои го носат Y хромозомот (50% X и 50% Y). Согласно на ова од потомството во F₁ генерација 50% би биле женски единки (XX) и 50% машки единки (XY) слика 32. Ваквиот тип на детерминирање на полот се нарекува Drosophila тип (XX и XY).

$\text{♀}2n=6+XX$	x	$2n=6+XY\text{♂}$
гам: (X) 100%		(X) 50% (Y) 50%
	(XX) 50%♀(XY) 50% ♂	

Слика 32. Drosophila тип на одредување на полот кај мушичката *Drosophila melanogaster*

Drosophila тип на одредување на полот се сретнува кај голем број на видови инсекти, влечуги цицачи вклучувајќи го и човекот (слика 33).

$\text{♀}2n=44+XX$	x	$2n=44+XY\text{♂}$
гам: (X) 100%		(X) 50% (Y) 50%
	(XX) 50%♀(XY) 50% ♂	

Слика 33. Drosophila тип на одредување на полот кај човек

Третиот тип на детерминација на полот е Abrahas тип кој се среќава кај молците, пеперутките, птиците а го добива името по пеперутката *Abrahas grassulariata*. Кај овој тип, женските единки се хетерогаметни бидејќи продуцираат два типа на јајце клетки, односно 50% од гаметите содржат Z хромозом а 50% од гаметите го содржат хромозомот. Машките единки се хомогаметни и продуцираат еден тип на гамети со Z хромозом (слика 34). За да се разликува од останатите типови на детерминација означувањето на половите хромозоми се врши со ZW и ZZ наместо XY и XX.

$\text{♀}ZW$	x	$ZZ\text{♂}$
гам: (Z) 50% (W) 50%		(Z) 100%
	(ZW) 50%♀(ZZ) 50% ♂	

Слика 34. Abrahas тип на одредување на полот

Наследување на полово врзани својства кај човек

Кај човекот досега се познати многу својства кои се наследуваат полово врзано, меѓу кои болестите хемофилија и далтонизам.

Хемофилијата е болест при што не доаѓа до коагулација на крвта при повреда на крвните садови како резултат на недостаток на антихемофиличен глобулин (АНФ). Синтезата на овој глобулин е условена од генот H кој се наоѓа на X хромозомот. Кога алелот во овој ген се наоѓа во рецесивна состојба (h) синтезата на глобулинот е намалена и се манифестира хемофилија. Женските единки се болни од хемофилија само кога на двата X хромозома се лоцирани рецесивни алели (хомозиготни), а машките единки се болни и кога само на X хромозомот се наоѓа рецесивен алел затоа што на Y хромозомот воопшто нема таков ген. Пренесувањето на алелите е прикажано на слика 35.

XX здрава ж.	x	$х^hY$ болен м.	$х^hX$ з.ж.преносител	x	XY здрав м.	$х^hX$ з.ж.преносител	x	$х^hY$ болен м.
гам: X		$х^h$ Y	гам: $х^h$ X		X Y	гам: $х^h$ X		$х^h$ Y
XX^h з.ж.п.		XY з.м.	$х^hX$ $х^hY$ з.ж.п. б.м.		XX XY з.ж. з.м.	$х^hX^h$ $х^hY$ б.ж. б.м.		XX^h XY з.ж.п. з.м.

Слика 35. Полово врзани својства - хемофилија

Далтонизмот е неразликување на црвена и зелена боја предизвикан од рецесивен алел лоциран на X хромозомоти и се наследува на ист принцип како хемофилијата.

Работа на вежби:

1. Според тоа кога се врши детерминирање на полот, постојат три типови на одредување и тоа: _____.
2. Постојат три типа на детерминација на полот со полови хромозоми и тоа: _____.
3. За каков тип на детерминација со полови хромозоми станува збор во дадената табела: _____

$\text{♀} 2n=20+XX$	x	$2n=20+XO \text{ ♂}$
гам: (X) 100%		(X) 50% (O) 50%
	(XX) 50% ♀ (XO) 50% ♂	

4. Каков тип на детерминација на полот со полови хромозоми се среќава кај човекот?

5. Девојка чиј татко бил болен од хемофилија се омажила за здрав маж. Каква е веројатноста за појава на хемофилија кај нивните деца?

6. Болна жена од хемофилија се омажила со здрав маж. Каква е веројатноста да се јави хемофилија во потомството?

ВЕЖБА БР. 8

8.1. ПРОМЕНА ВО БРОЈОТ И СТРУКТУРАТА НА ХРОМОЗОМИТЕ

8.1.1. ПРОМЕНИ ВО БРОЈОТ НА ХРОМОЗОМИ

Познато е дека бројот, формата и димензиите на хромозомите во рамките на даден вид се карактеристични односно константни. Правилната кариокинеза (при митоза и мејоза) ја осигуруваат постојаноста на хромозомскиот број кај единките во различни генерации на даден вид. Промените кои можат да бидат предизвикани со зголемување или намалување во хромозомскиот број за цели хаплоидни хромозомски гарнитурни или геноми се нарекува полиплоидија а самите организми полиплоиди. Додека зголемувањето или намалувањето на бројот на одделни хомоложни хромозоми е позната како анеуплоидија. Причините за промените во хромозомскиот број воопшто, се најчесто резултат на нарушување на мејотичката делба при што се продуцираат диплоидни или анеуплоидни гамети, потоа нарушувања во митозата кога репликацијата на хромозомите и одделувањето на хроматидите не е пропратено со цитокинеза. Постојат природни и вештачки полиплоидии зависно од причините што придонесуваат до промена на нормалниот (исходен) диплоиден хромозомски број во рамките на еден вид.

Полиплоидија (еуплоидија)

Полиплоидијата претставува промена проследена со зголемување на хромозомскиот број за еден или повеќе хаплоидни (основни) хромозомски гарнитурни ($2n$, $3n$, $4n$, $5n$, $6n$ итн). При овие промени се добиваат правилни полиплоидии па затоа уште е позната како еуплоидија. Поделбата на еуплоидиите според тоа колку пати им е зголемена хромозомската гарнитура е дадена во табела 8.

Табела 8. Видови еуплоидии

Име на пloidот	Хромозомска формула	Хромозомски комплет
хаплоид	n	(ABCD)
диплоид	$2n$	(ABCD) (ABCD)
триплоид	$3n$	(ABCD) (ABCD) (ABCD)
тетраплоид	$4n$	(ABCD) (ABCD) (ABCD) (ABCD)
хексаплоид	$6n$	
октаплоид	$8n$	

Според потеклото на геномите еуплоидите односно полиплоидите можат да се поделат на автополиплоидии (кои се добиваат со умножување на геномот од истиот вид) и алополиплоидии (кога умножените геноми водат потекло од различни видови). Автополиплоидиите се одликуваат со поголема бујност, односно зголемување на диманзиите, зголемена содржина на некои важни биохемиски продукти, но не секогаш полиплоидното зголемување на хромозомскиот број доведува до позитивен ефект, затоа што по правило автотетраплоидиите имаат намалена фертилност односно имаат гамети неспособни за живот. Позначајни автополиплоидии кои се застапени во производството се: тетраплоидната 'рж (*Secale cereale* $4n=28$), тетраплоидната црвена детелина (*Trifolium pratense* $4n=28$), триплоидната шеќерна репа (*Beta vulgaris* $3n=27$), триплоидниот и тетраплоидниот грозје (*Vitis vinifera* $3n=57$, $4n=76$).

Алополиплоидијата најчесто настанува со дуплирање на бројот на хромозоми од различни геноми при вкрстување на различни видови или родови. На пример ако еден диплоиден вид има геном AA а другиот е со геном BB единките од F_1 , ќе бидат хетерозиготни (AB). По правило овие F_1 хибриди се стерилни бидејќи помеѓу хромозомите од двата генома нема хомологност, односно истите не можат во мејоза да конјугираат. Неможноста за конјугирање значи формирање на гамети со небалансиран хромозомски број. Но понекогаш може да се добијат и гамети со нередуциран хромозомски број, кои гамети кога ќе се оплодат формираат зигот кој претставува алотетраплоид или амфидиплоид бидејќи и двата родитела се претставени двојно. Алополиплоидијата уште е позната како хибридна полиплоидија и се карактеризира со две основни важни предности. Прво, амфиполиплоидиите ги задржуваат своите хибридни својства кои се условени од двата различни родителски генома и второ, амфидиплоидите имаат висока фертилност. Примери за алополиплоидии се тврдата и меката пченица, октоплоидното и хексаплоидното тритикале и др.

Природните полиплоидни форми можат да се јават спонтано пред се како резултат на неправилна мејотска делба при што се формираат гамети со сосматски број на хромозоми. Ако гамета со нередуциран број на хромозоми ($2n$) се фузира со нормална гамета која има хаплоиден број на хромозоми (n) се добива зигот кој е триплоиден ($3n$), или пак доколку настане фузија на две

гамети со нередуциран број на хромозоми ($2n$), тогаш новоформируваниот зигот е тетраплоиден ($4n$). Вториот начин за добивање на полиплоидни организми е преку спонтано удвојување на хромозомите во соматските клетки, односно како резултат на отсуство на структурно реплицирање на хромозомите и отсуство на цитокинеза. Вака добиените тетраплоидни единки продуцираат диплоидни гамети кои при оплодување формираат тетраплоидни зиготи. Често пати и температурните шокови се причина за појава на спонтани полиплоидни форми.

Полиплоидијата може да се индуцира со различни мутагени агенси, кои пред се оневозможуваат формирање на делбеното вретено а со тоа не доаѓа до анафазно движење на хромозомите. Засега најдобри третмани се постигнати со третман со колхицин, потоа со хлорен хидратацет нафтен и други хемиски агенси.

Анеуплоидија

Анеуплоидијата претстваува зголемување или намалување на бројот на одделни хромозоми во хомологните хромозомски парови. Причината за појава на анеуплоидија е нераздвојувањето на коњугираните хомологни хромозоми во анафаза за време на делбата на јадрото на клетката. Првите анеуплоидии се откриени кај *Datura stramonium* а потоа и кај *Drosophila*. Анеуплоидиите се делат на хиперанеуплоидии и хипоанеуплоидии (табела 9 и 10).

Табела 9. Класификација на хиперанеуплоидии

Име на анеуплоидот	Хромозомска формула	Хромозомски комплет
трисомија	$2n+1$	AA BBB CC DD
двојна трисомија	$2n+1+1$	AA BBB CCC DD
тетрасомија	$2n+2$	AA BBBB CC DD

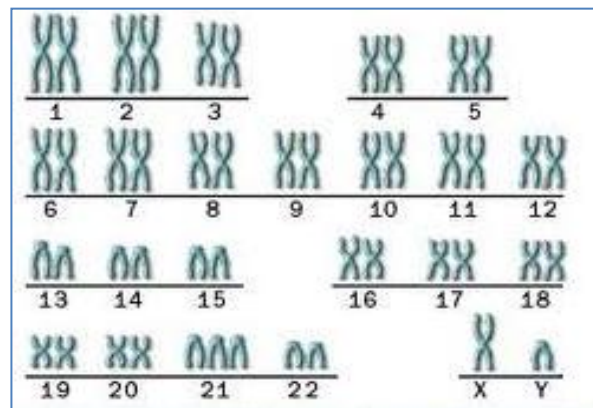
Табела 10. Класификација на хипоанеуплоидии

Име на анеуплоидот	Хромозомска формула	Хромозомски комплет
моносомија	$2n-1$	AA B CC DD
двојна моносомија	$2n-1-1$	AA B C DD
нулисомија	$2n-2$	AA CC DD
моно-трисомија	$2n-1+1$	AA B CCC DD
нули-тетрасомија	$2n-2+2$	AA CCCC DD

Кај анеуплоидните форми при гаметогенеза има продукција на нормални гамети (n) но и анеуплоидни гамети ($n-1$ или $n+1$). Овие анеуплоидни гамети за разлика од еуплоидните се понеспособни за живот.

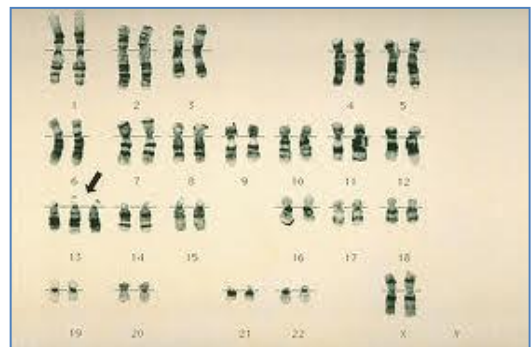
Трисомик претставува организам кој има еден хомологен хромозом повеќе во парот со хромозомска формула $2n+1$. За прв пат трисомијата била забележана кај *Datura stramonium* додека кај човекот денес се познати трисомија на 21 хромозом уште позната како Down - ов синдром или монголоидна идотија, трисомија на 13 хромозом, познат како Patau - синдром и трисомија на 18 хромозом позната како Edvards – ов синдром.

Down - ов синдром претставува трисомија на 21 хромозом (сл. 36) кој се јавува кај хуманата популација и се карактеризира со ментална и физичка заостанетост (низок раст, кратки раце и прсти, мал нос). Синонимот за монголоидна идотија произлегува од фактот што овие лица имаат тркалезно лице со косо поставени очи. Машките се секогаш стерилни но женските индивидуи можат да имаат деца.



Слика 36. Трисомија на 21 хромозом кај човек (Down - ов синдром)

Трисомијата на 13 хромозом кај човекот е позната како Patau синдром (сл. 37). Овие лица се карактеризираат со ниско поставени уши, имаат хексадактилија (6 или повеќе прсти), дефекти на кожата, зајачка уста и др.



Слика 37. Трисомија на 13 хромозом кај човек (Patau - синдром)

Во хуманата популација констатирана е и трисомија на 18 хромозом уште позната како Edvards – ов синдром (сл. 38). Симтомите се слични како кај Патау синдромот со поголем процент на смртност уште на тримесечна возраст.



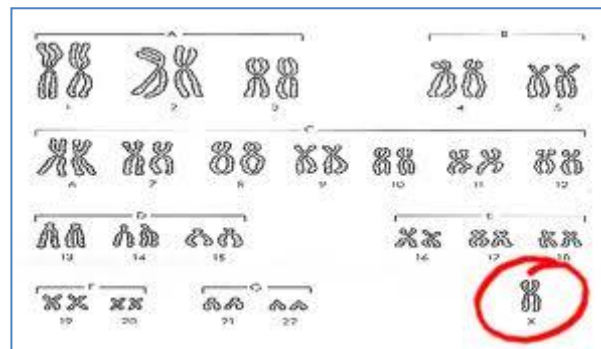
Слика 38. Трисомија на 18 хромозом кај човек (Edwards – ов синдром)

Тетрасомик е ораганизам кој има два хромозома повеќе односно еден пар на хомологни хромозоми ($2n+2$). Зголемувањето на бројот на поединечни хромозоми генерално нема позитивен ефект.

Момосомик е организам во чиј кариотип недостасува само еден хромозом ($2n-1$) додека кај нулосомикот недостасуваат два хомологни хромозоми ($2n-2$) односно еден хомологен пар.

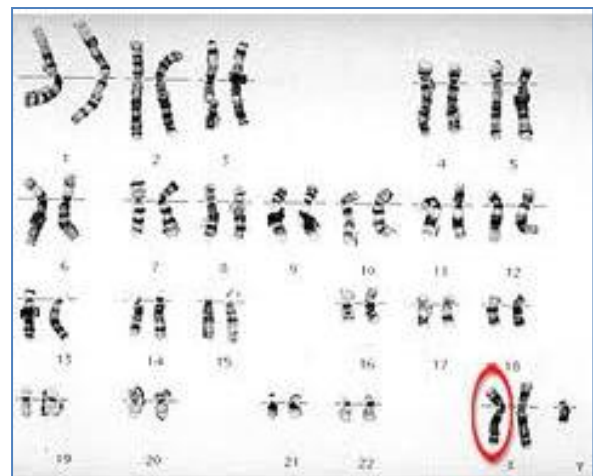
Освен што постојат анеуплоидии кај автосомните хромозоми, во хуманата популација постојат и анеуплоидии кај половите хромозоми.

Имено кај женски единки таков синдром е Тарнеровиот синдром (сл. 39). Кај ваквите единки се продуцираат гамети кои го содржат X хромозомот и гамети кои се без X хромозом. Најчесто женските единки се полово несозреани и се со низок раст.



Слика 39. Тарнеров синдром

За разлика од тоа кај машките единки, трисомијата на полови хромозоми, односно трисомија на X хромозомот е позната како Клинефелтеров синдром (XXY) (сл. 40). Овие машки единки се со слабо изразени полови карактеристики и се најчесто стерилни.



Слика 40. Клинефелтеров синдром

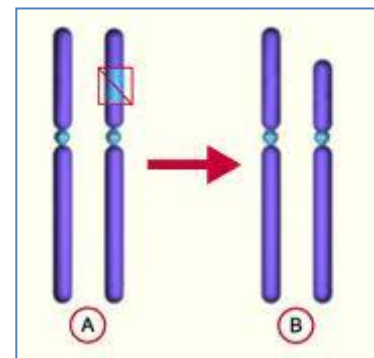
8.1.2. ПРОМЕНИ ВО СТРУКТУРАТА НА ХРОМОЗОМИ

Покрај промената во бројот на хромозомите, често пати се случува да настане и промена во структурата на хромозомите. Овие структурни промени уште се познати како хромозомски аберации. Хромозомските аберации се јавуваат како резултат на раскинување на хроматидно или хромозомско ниво а од своја страна можат да бидат хроматидни доколку ја опфаќаат само едната хроматида и обично настануваат за време на синтетскиот период и хромозомски аберации кога промените ги опфаќаат двете хроматиди и најчесто настануваат после синтетскиот период. Кога промените опфаќаат само еден хромозом се нарекуваат внатрехромозомски аберации, а кога се опфатени повеќе нехомологни хромозоми, се нарекуваат меѓухромозомски аберации.

Внатрехромозомски промени

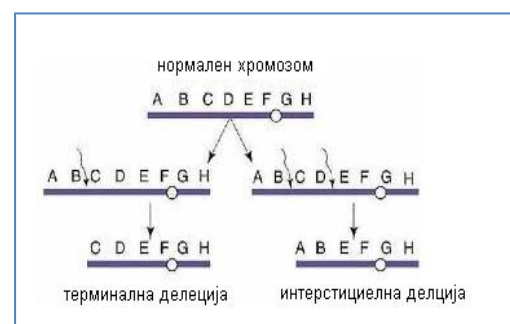
Во групата на интрахромозомски односно внатрехромозомски промени спаѓаат делеции, дупликации и инверзии.

Делеции се промени во кои доаѓа до отпаѓање односно губење на одредени сегменти од хромозомот. Обично се јавуваат како резултат на две раскинувања а потоа со врзување на краевите од фрагментите и со елеминирање на делецираниот сегмент. Шематски може да се прикаже на следниот начин. Ако во исходниот хромозом со сегмент (A-B-C-D-E) дојде до формирање на јамка со двојно прекинување, тогаш се добива делециран хромозом (A-B-E) и фрагмент (C-D) кој е без центомерно стеснување и како таков се елеминира во наредните клеточни делби (сл. 41).



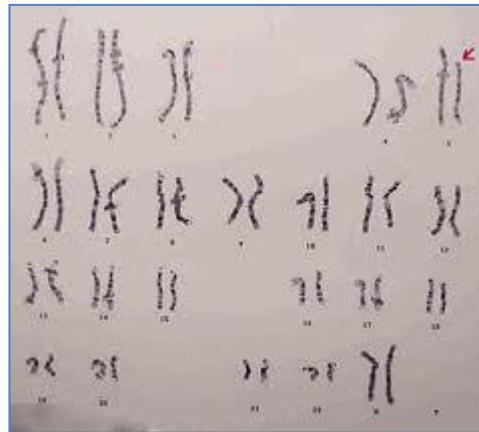
Слика 41. Делеции

Во случај кога се делецираат и опаѓаат темомерните сегменти на хромозомите се добиваат терминални делеции односно со едно прекинување, а доколку делециите настануваат со два прекина, тогаш станува збор за интерстециелни делеции (сл. 42).



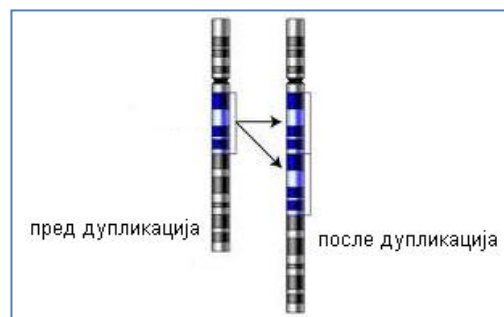
Слика 42. Терминална и интерстециелна делеција

Познат синдром кај луѓето кој се јавува како резултат на делеција на краткиот крак на петтиот хромозом е мачкин плач (Cri-du-Chat) (сл. 43). Синдромот е наречен по специфичното плачење на заболеното дете, кое потсетува на мјаукање а се јавува како резултат на несоодветна градба на гласовниот апарат. Болеста се карактеризира со намалена глава, пореметен рас и намалена ментална активност.



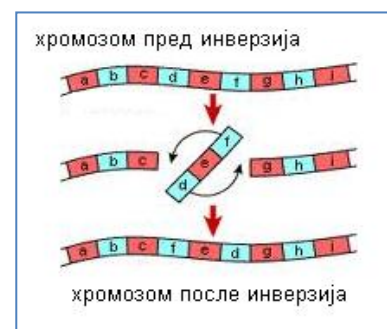
Слика 43. Делеција на 5 хромозом кај човек (Cri-du-Chat)

Дупликациите се хромозомски аберации кои за прв пат биле откриени кај винската мушичка. Овие хромозомски аберации значат постоење на даден сегмент повеќе од еднаш во еден ист хромозом (сл. 44).



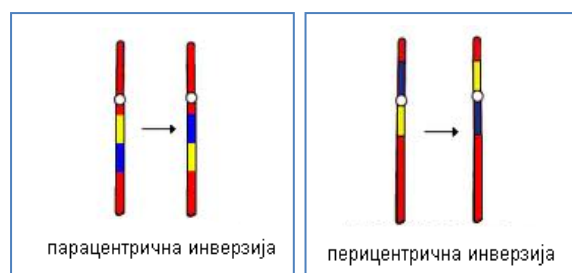
Слика 44. Дупликации

Инверзиите се структурни промени кај кои даден сегмент во хромозомот се наоѓа во инвертирана односно обратна позиција. Овој тип на промена се остварува како резултат на две прекинувања на хромозомот. Повторното спојување на сегментот е проследено со ротирање на секвенцата за 180° (сл. 45).



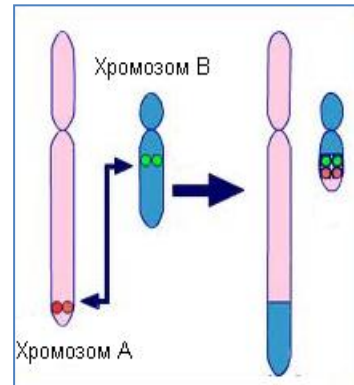
Слика 45. Инверзи

Во зависност од тоа кој сегмент инвертира, инверзиите можат да бидат парацентрични и перицентрични инверзии. Во парацентричните инверзии обично инвертира сегмент од едниот хромозомски крак, во кој не е вклучен центомерот, а при перицентричните инверзии во ротираниот сегмент е вклучен и центомерот (сл. 46).



Слика 46. Парацентрични и перицентрични инверзии

Транслокациите се структурни промени кои настануваат како резултат на размена на сегменти помеѓу два нехомологни хромозома (сл. 47). Транслокациите можат да бидат симетрични кога после транслоцирањето на сегменти се добиваат хромозоми со центомерно стеснување и асиметрични кога после транслокацијата се добиваат хромозоми без центомерно стеснување и хромозоми со два центромера. Транслокациите настануваат кога ќе се појават два истовремени прекина на двата нехомологни хромозоми, при што настанува транслоцирање на гените.



Слика 47. Транслокации

Работа на вежби:

1. Ако хаплоидниот број на хромозоми на некој растителен вид изнесува 24, колку хромозоми има:

- а. Тетраплоид _____
- б. Диплоид _____
- в. Трисомик _____
- г. Нулисомик _____
- д. Тетрасомик _____
- ѓ. Моносомик _____
- е. Триплоид _____

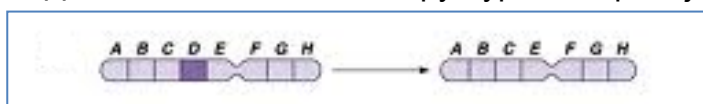
2. Објаснете ги поимите:

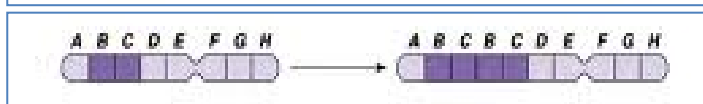
- а. Амфидиплоид _____
- б. Автотетраплоид _____
- в. Алотетраплоид _____

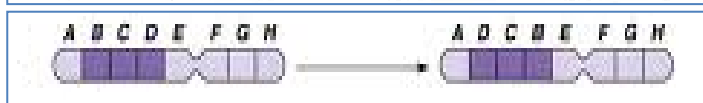
3. Дополнете ги поимите:

Име на пloidот/анеуплоид	Хромозомска формула
	n
	2n
триплоид	
	2n+1
нулисомија	
	4n
	2n-1+1
тетрасомија	
	6n
	8n
	10n

4. Дополнете го типот на структурна аберација:







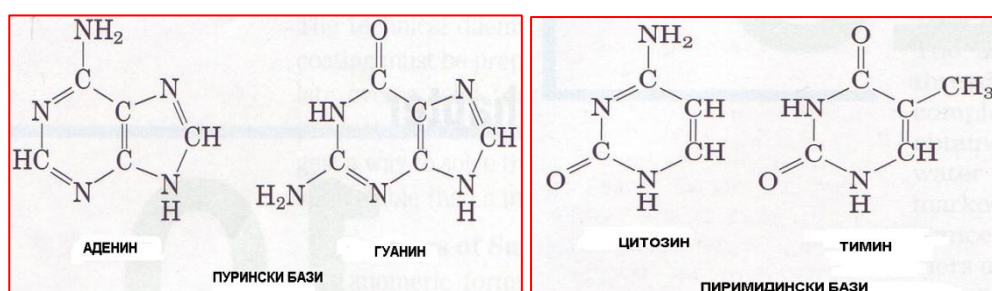
ВЕЖБА БР. 9

9.1. СТРУКТУРА И ФУНКЦИЈА НА ГЕНЕТСКИ МАТЕРИЈАЛ

Познато е дека носители на наследните својства се хромозомите и гените кои се распоредени по нивна должина односно деоксирибонуклеинската киселина (DNA). Кај вишите организми застапени се деоксирибонуклеинската киселина (DNA) и рибонуклеинската киселина (RNA). Во структурата на хромозомите влегуваат деоксирибонуклеинската киселина (DNA) и протеините (хистони). Кај бактериите, модрозелените алги и некои габи хромозомот се состои од деоксирибонуклеинската киселина која не е врзана со хистони. Кај вирусите начесто е присутна или само деоксирибонуклеинската киселина или рибонуклеинската киселина.

ДЕОКСИРИБОНУКЛЕИНСКА КИСелиНА (DNA)

Деоксирибонуклеинската киселина (DNA) е составена од голем број на нуклеотиди. Секој нуклеотид содржи азотна база, шеќер (пентоза) и фосфорна група. Од азотните бази во состав на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) влегуваат пуринските бази (аденин и гуанин) и од пиримидинските (тимин и цитозин) (сл. 48).

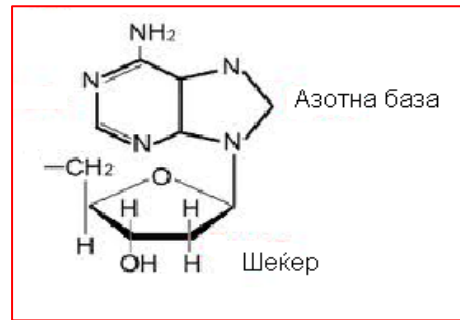


Слика 48. Структура на азотни бази

Шеќерот (деоксирибоза) е составен од пет јаглеродни атоми чии позиции во прстенот се означени како 1',2',3',4', и 5' (сл. 49). Јаглеродниот атом од шеќерот (деоксирибоза) на позиција 1' се поврзува со азотниот атом од пуринската база на позиција 9 а со пиримидинската база со азотот на позиција 3. Ваквиот комплекс од шеќер и азотна база се нарекува нуклеозид (сл. 50).

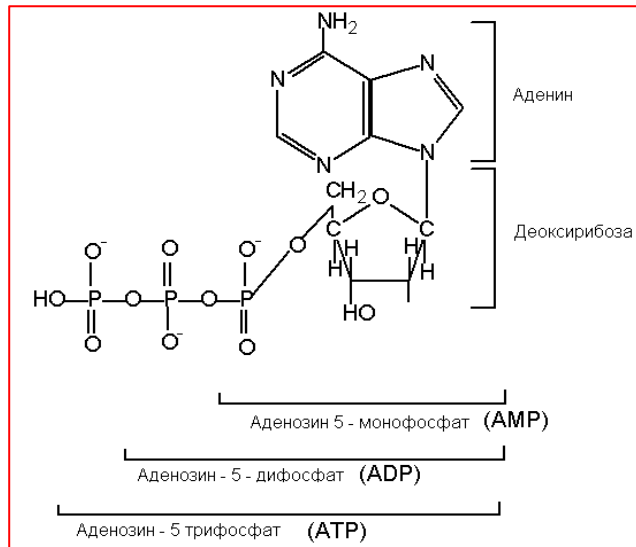


Слика 49. Структура на деоксирибоза



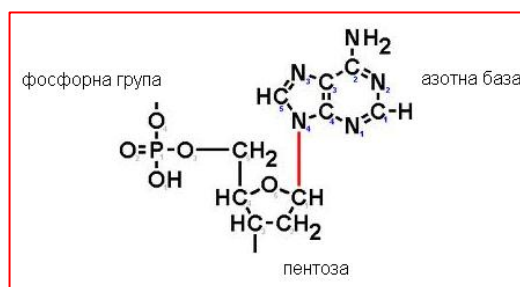
Слика 50. Нуклеозид

Фосфорната група (PO_4) е остаток од фосфорната киселина. Поврзувањето на една фосфорна група со нуклеозидот значи формирање на нуклеотид монофосфат како што е аденозин монофосфат (AMP), гуанин монофосфат (GMP). Поврзувањето на нуклеозидот со две фосфорни групи, сочинува нуклеотид дифосфат, со три фосфорни групи нуклеотид три фосфат (ATP, GTP) (сл. 51).

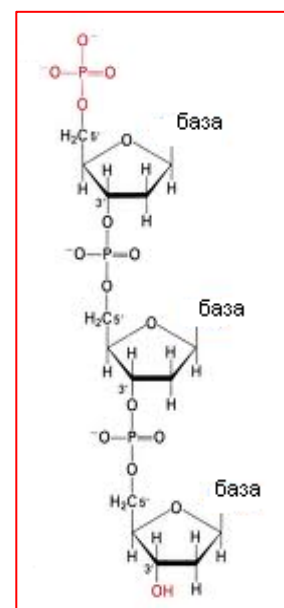


Слика 51. Структура на AMP, ADP и ATP

Поврзувањето на фосфорната група со нуклеозидот значи формирање на нуклеотид (сл. 52). Фосфорната група се поврзува со шеќерот од едниот нуклеозид на 5' C атом, а со другиот нуклеозид со шеќерот на 3' C атом. Врските се цврсти, коваленти и овозможуваат стабилност на полинуклеотидниот синџир. Со поврзување на два нуклеотида се добива динуклеотид, со три нуклеотида тринуклеотид, до n нуклеотида се добива полинуклеотид (сл. 53).

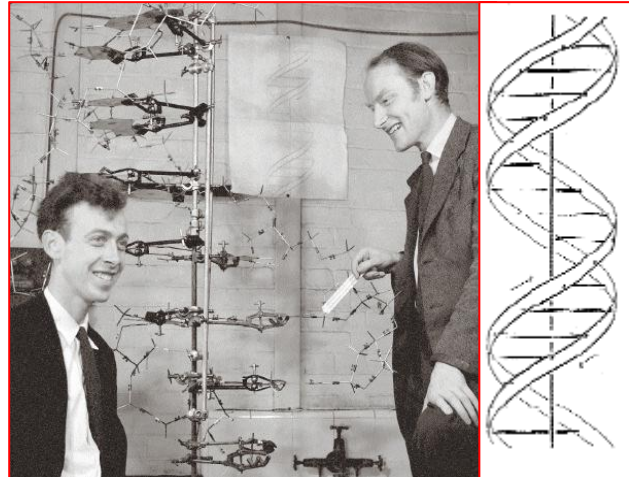


Слика 52. Нуклеотид



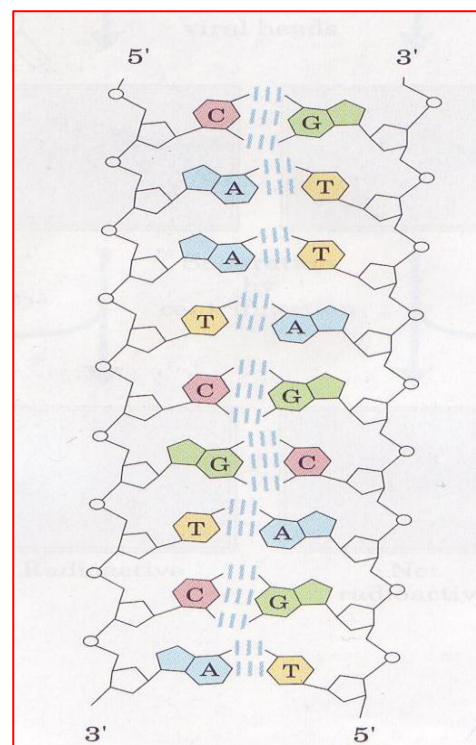
Слика 53. Полинуклеотид

Распоредот на нуклеотидите во полинуклеотидниот синџир е строго специфичен и постојан за секој вид. Порано се сметало дека молекулата на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) е составена од еден полинуклеотиден синџир. Но на ваков начин неможела да се објасни репликацијата на DNA молекулата. Познатиот модел на Watson и Crick за структурата на DNA се состои од два паралелно поставени полинуклеотидни синџири спирално извиткани еден околу друг со спротивен правец (сл. 54). Едниот синџир оди во правец 3' - 5', а другиот 5' - 3'.



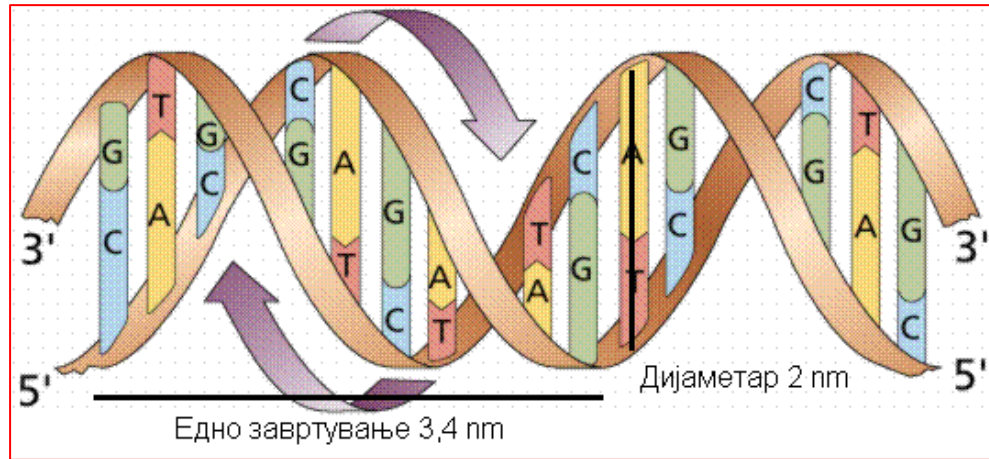
Слика 54. Модел на DNA

Сиџирите се поврзани меѓу себе преку базите со помош на водородни врски односно мостови. Овие врски се лабави и лесно можат да бидат раскинати под дејство на висока температура, со што настанува денатурација и одвојување на синџирите. Поврзувањето на базите е строго специфично, односно комплементарно. Имено, едната пуринска база секогаш се поврзува со една пиримидинска база. Аденинот (A) се поврзува со тиминот (T) со две водородни врски, додека гуанинот (G) со три водородни врски се поврзува со цитозинот (C) (сл. 55). Тоа значи дека односот на базите A:T и G:C мора да изнесува 1.



Слика 55. Двоен синџир на DNA

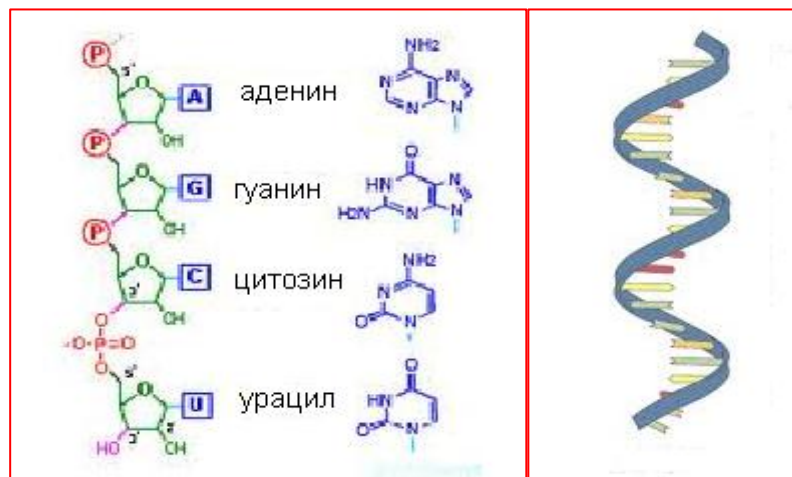
Дијаметарот на спиралниот синџир обично изнесува 2 nm ($1\text{nm}=10^{-9}\text{ m}$). Меѓунуклеотидното растојание изнесува 0,34 nm а бидејќи во еден свивок од спиралата има 10 нуклеотиди, тоа значи дека еден свивок има 3,4 nm (сл. 56).



Слика 56. Двоен синџир на DNA

РИБОНУКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (RNA)

Рибонуклеинската киселина (RNA) има слична градба со деоксирибонуклеинската киселина (DNA) со одредени разлики. Разликите се состојат во шеќерот рибоза и пиримидинската база урацил (U) наместо тимин (T). Молекулот на рибонуклеинската киселина (RNA) за разлика од деоксирибонуклеинската киселина (DNA) е едноверижен (сл. 57).



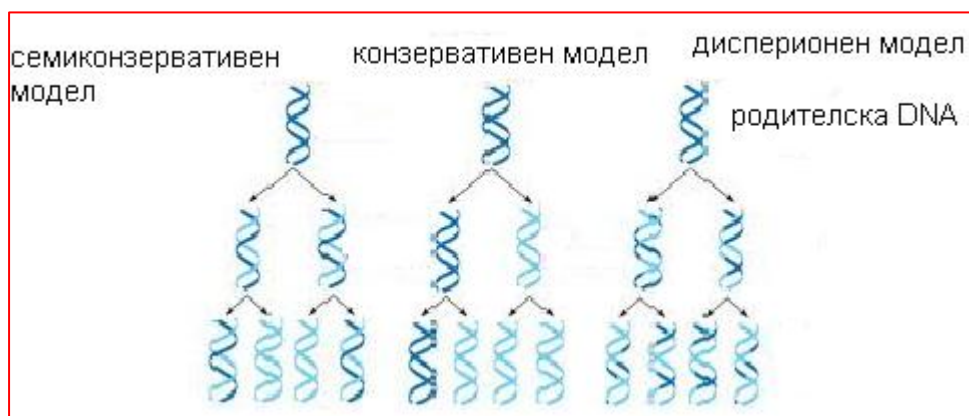
Слика 57. Структура на рибонуклеинска киселина (RNA)

Постојат неколку типови на рибонуклеинска киселина (RNA): информациска или messenger рибонуклеинската киселина (iRNA или mRNA), транспортна рибонуклеинската киселина (tRNA) и рибозомална рибонуклеинската киселина (rRNA).

9.2. РЕПЛИКАЦИЈА НА ДЕОКСИРИБОНУКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (DNA)

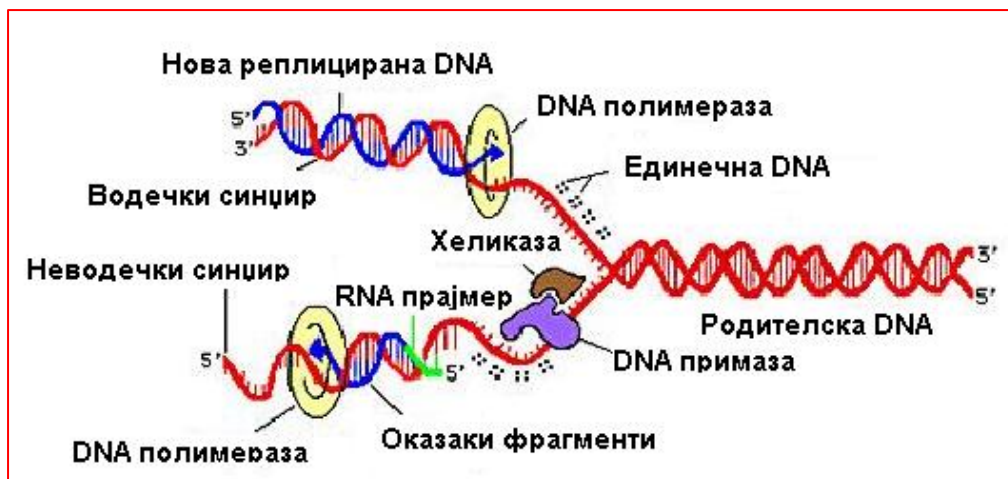
Репликацијата на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) се одвива во синтетскиот период (S) од интерфазата. Во синтетскиот период се врши синтеза на нова молекула на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) при што едната молекула од деоксирибонуклеинската киселина (DNA) служи како матрица за синтеза на новата. Новосинтетизираната деоксирибонуклеинската киселина (DNA) претставува препис на редоследот на нуклеотидите на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) од која настанала. Постојат три хипотези за репликацијата на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) (сл. 58):

- ✓ Семиконзервативен – од секој синџир на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) настанува новиот синџир;
- ✓ Конзервативен – на оригиналниот дуплекс на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) се реплицира нов дуплекс, комплементарен на стариот;
- ✓ Дисперзионен – делови од старите синџири на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) синтетизираат нови комплементарни синџири.



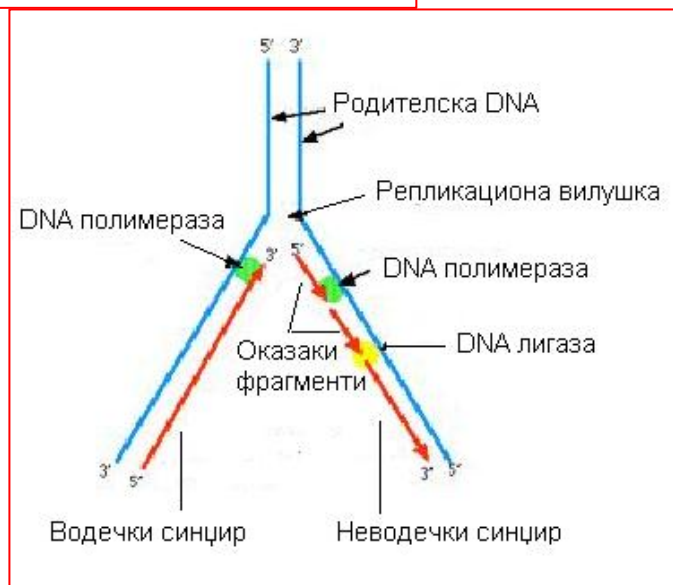
Слика 58. Шематски приказ на трите модели на репликација на деоксирибонуклеинска киселина (DNA)

Репликацијата има три последователни етапи: иницијација, елонгација и раскинување – соединување. Процесот на репликација започнува со одвојување на водородните врски кај старите (родителски) синџири со што се формира репликациона вилјушка (сл. 59). Под дејство на ензими настанува иницирање на двојниот хеликс на деоксирибонуклеинската киселина (DNA).



Слика 59.
Репликација на деоксирибонуклеинска киселина (DNA)

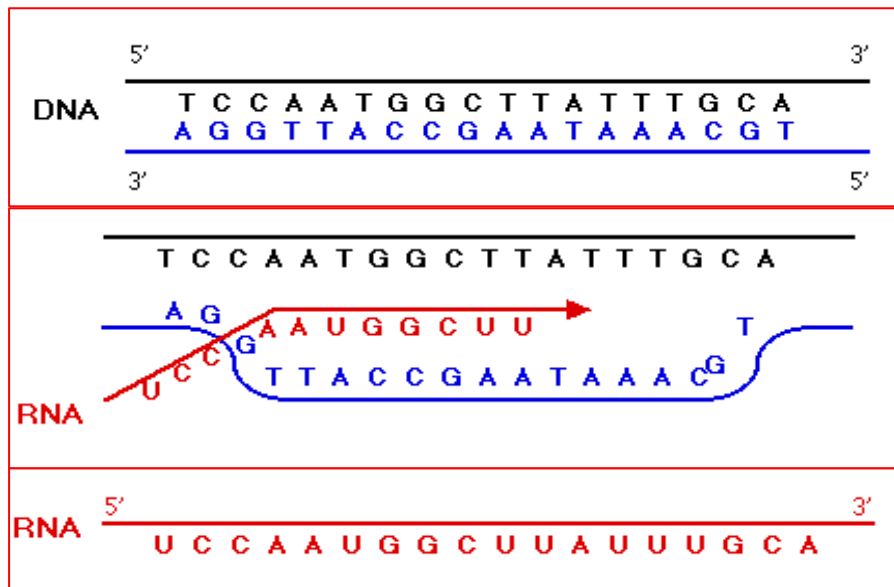
Новите синџири се изградуваат на матрица на родителските синџири од деоксирибонуклеозидните трифосфати (ATP, GTP, TTP и CTP). Тие при вградувањето во синџирот испуштаат пирофосфат при што се ослободува енергија која се користи во синтетскиот процес за полимеризација на новите синџири.



Полимеризацијата секогаш оди во правец 5' кон 3'. Тоа значи дека синтезата се одвива во спотивни правци, односно новите нуклеотиди се додаваат кон 3' крај од родителските синџири. Родителскиот синџир од 3' крај се нарекува водечки синџир (сл. 59), и на него се синтетизира нов синџир. Другиот родителски синџир е означен како неводечки и на него се синтетизираат прекинати синџири наречени okazaки фрагменти. Овие фрагменти секогаш се надоврзуваат на кратките RNA прајмери (фрагменти) кои се синтетизираат пред нив на неводечкиот синџир од 5' крај. Синтезата на двата краци се одвива независно. Процесите на изградување на нови синџири се одвиваат во присуство на ензими меѓу кои најважни се DNA полимеразите кои вршат препознавање на една од почетните бази во одмотаните синџири и во исто време ги препознава комплементарните бази кои се слободни во јадрото, потоа DNA лигазите кои го катализираат формирањето на ковалентните врски и други ензими.

9.3. ТРАНСКРИПЦИЈА НА РИБОКУНКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (RNA)

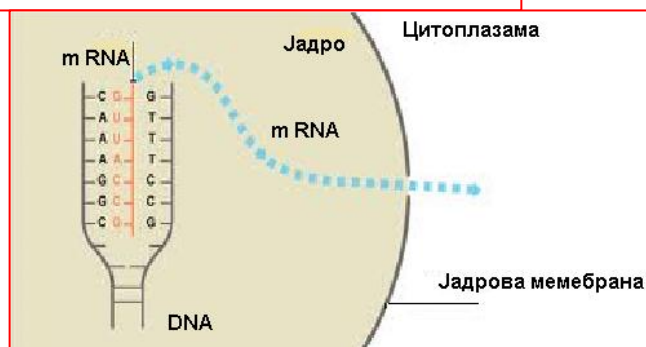
Деоксирибонуклеинската киселина (DNA) има способност освен да се самореплицира и да реплицира рибонуклеинска киселина (RNA). Имено од двојниот молекул на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) се транскрибира единечен молекул на рибонуклеинска киселина (RNA), со таа разлика што наместо базата тимин (T) се врзува базата урацил (U) (сл. 60).



Слика 60. Транскрипција на рибонуклеинска киселина (RNA)

Транскрипцијата всушност значи препишување на рибонуклеинската киселина (RNA) со помош на ензимот DNA-

зависна RNA полимераза само од едниот синџир на деоксирибонуклеинската киселина (DNA). Во транскрипцијата учествува само едниот синџир од деоксирибонуклеинската киселина (DNA) и на тој начин се кодира единечна рибонуклеинската киселина (RNA), затоа што во колку би се транскрибирале и двата синџира од деоксирибонуклеинската киселина (DNA) би се кодирале две различни рибонуклеински киселини (RNA), а тие понатаму би учествувале во синтезата на два различни протеини. И транскрипцијата како и репликацијата е процес во кој учествуваат систем на ензими.



ИНФОРМАЦИСКА РИБОНУКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (iRNA)

По извршената транскрипција се добива еднинечен молекул на информациската рибонуклеинска киселина (RNA). Новосинтетизираната рибонуклеинска киселина (RNA) не го напушта веднаш јадрото за да помине во цитоплазмата каде ќе треба да започне процес на транслација односно синтеза на протеини, туку претрпува промени односно истата треба да се преработи (processing) и тоа на следниот начин (сл. 61):

- ✓ Петтиот крај на новосинтетизираната RNA се затвара со додавање на капа, кој се нарекува лидер односно водач;
- ✓ На третиот крај од новосинтетизираната RNA се формира полиаденинска опашка;
- ✓ Потоа следи сечење (splicing) на фрагменти, со што се отстрануваат интроните (фрагменти) од транскриптот;
- ✓ Со сечењето на интроните се добива зрела информациска рибонуклеинска киселина (iRNA) која е пократка од претходната за 10%.

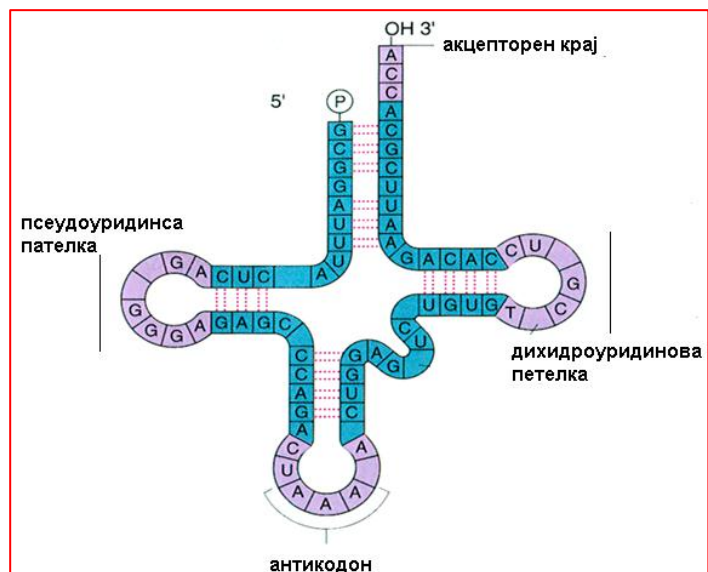


Слика 61. Преработка на транскибираната рибонуклеинска киселина (iRNA)

ТРАНСПОРТНА РИБОНУКЛЕИНСКА КИСЕЛИНА (tRNA)

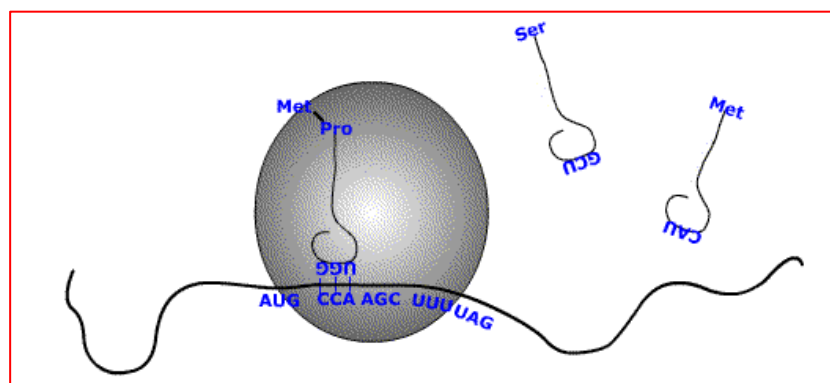
Транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA) освен вообичаените бази, аденин, гуанин, цитозин и урацил содржи и невообичаени бази како што се метилгуанозин, инозил и други кои се некомплементарни, неможат да се спарат па затоа на одредени места молекулата на транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA) како да формира двоен синџир и добива изглед на детелина (сл. 62). Поважни морфолошки и функционални делови на транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA) се: акцепторен дел (3' крај), псеудоуридинова петелка, антикодон и дихидроуридинова петелка (сл. 62).

Акцепторниот крај се наоѓа на 3' крајот и за сите видови на транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) е ист. Овој крај служи за поврзување на активирани аминокиселини. Најчесто една аминокиселина се врзува со една транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) по која го добива и името (сл. 62). Но можно е и една аминокиселина да се прифати од повеќе транспортни рибонуклеински киселини (tRNA), при тоа тие се означени како изоакцептори (сл. 63).



Слика 62. Транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA)

Антикодовата петелка е спротивно од овој акцепторен крај и го одредува типот на аминокиселината која влегува во синтеза на протеините (сл. 62).



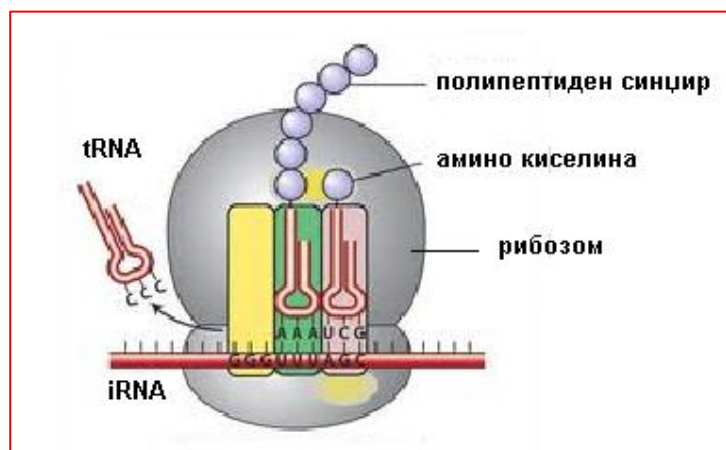
Слика 63. Врзана аминокиселина со транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA)

9.4. СИНТЕЗА НА ПРОТЕИНИ

Транскрибираната информациона рибонуклеинска киселина (iRNA) по процесот на процесирање излегува од јадрото на клетката и поминува во цитоплазмата каде со помош на ензими се поврзува со рибозомите каде ќе послужи како образец за синтеза на протеините. Но поврзувањето на слободните аминокиселини со информациската рибонуклеинска киселина (iRNA) не е директно, туку преку акцептори односно молекули на транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA). Со оглед на тоа треба да постојат најмалку 20 молекули на транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA), колку што е бројот на аминокиселините застапени во протеините. Познати се околу 30-40 аминокиселини, што значи дека за една аминокиселина можат да постојат две транспортни рибонуклеински киселини (tRNA).

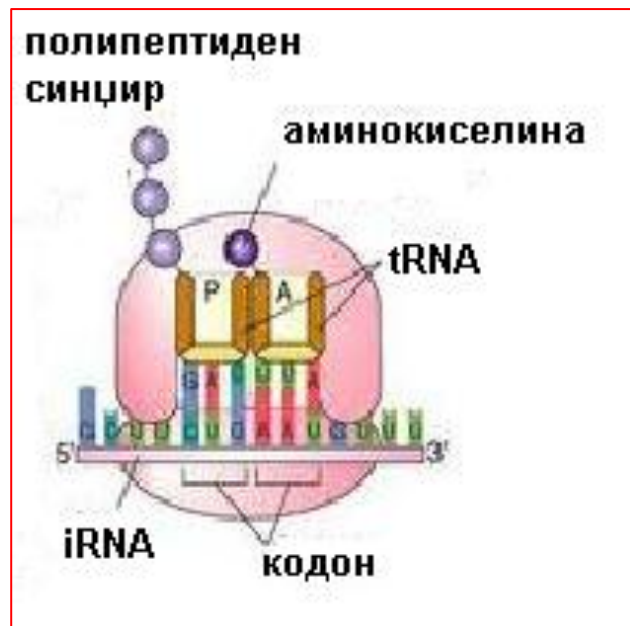
Поврзувањето на аминокиселините во полипетиниот синџир, односно синтезата на протеините е процес наречен траслација. Процесот на траслација се одвива благодарение на препознавањето на аникодонот од транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA), врзана со соодветната аминокиселина, со кодонтот од информациската рибонуклеинска киселина (iRNA). Транслацијата се одвива во рибозомите а ги офаќа следниве фази (сл. 64):

1. Активација на аминокиселините и нивно пренесување до рибозомите;
2. Почеток на полимеризација на аминокиселините или иницијација;
3. Создавање на пептидни врски и растење на полипептидниот синџир (елонгација);
4. Крај на синтезата и ослободување на протеинот (терминација).



Слика 64. Транслација

Активацијата на аминокиселината се состои во врзување на аминокиселината со транспортната рибонуклеинска киселина (tRNA) и тоа со нејзиниот 3' крај кој завршува со CCA (акцепторен дел). Оваа активација се врши со помош на ензимот аминокил tRNA-синтетаза кој е специфичен за секоја аминокиселина во присуство на ATP и јони на магнезиум. Ваквиот комплекс со аминокиселина и транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) во присуство на аминокил tRNA-синтетаза се нарекува аминокиладенилат. Потоа следи поврзување на антикодоните од транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) со кодоните од информациската рибонуклеинска киселина (iRNA). Во големата подединица на рибозомите постои пептидно место и аминокилно место на кое молекулите на транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) ги носат аминокиселините (сл. 65).

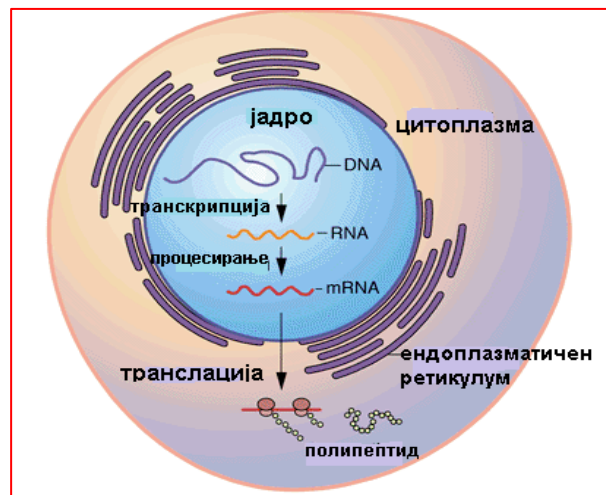


Слика 65. Синтеза на протеини

Молекулите на транспортна рибонуклеинска киселина (tRNA) со својот антикодон влегуваат во пептидното место, додека молекулите за останатите аминокиселини влегуваат во ацилното место, а потоа се транслоцираат во пептидното место. Тогаш под дејство на ензимот пептидил трансфераза доаѓа до формирање на пептидна врска (CO – OH) помеѓу COOH групата од едната аминокиселина и NH₂ групата од другата аминокиселина. Со поврзување на две аминокиселини се добива дипептид. На тој начин со формирање на следната пептидна врска полипептидниот синџир расте (елеонгација). Откако во полипептидниот синџир ќе се вградат одреден број на аминокиселини колку што содржи протеинот, синтезата се завршува. Знак за терминализација на синтезата е влегувањето на еден од терминалните кодони на информациската рибонуклеинска киселина (iRNA) (UAA, UAG, UGA) во рибозомот, бидејќи тие

неможат да врзат ниту една аминокиселина. Овие кодони влегуваат во аминоксилното место во реакција со ослободувачки фактор со што се блокира понатамошната реакција. Процесот е строго контролиран и е детерминиран од редоследот на нуклеотидните секвенци на деоксирибонуклеинската киселина (DNA).

Всушност и централната догма во молекуларнат биологија лежи во овие три процеси, репликација на деоксирибонуклеинската киселина (DNA), транскрипција на рибонуклеинската киселина (RNA) по моделот на деоксирибонуклеинската киселина (DNA), и транслација односно синтеза на протеините. Овие процеси како што се гледа од слика 66 се и временски и просторно одвоени.



Слика 66. Просторна изолираност на транскрипција и транслација

Работа на вежби:

1. Во составот на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) влегуваат азотните бази:_____.

2. Деоксирибонуклеинската киселина (DNA) е изградена од _____ синџири.

3. Двата синџира на деоксирибонуклеинската киселина (DNA) меѓу себе се поврзани со _____ врски.

4. Деоксирибонуклеинската киселина (DNA) се состои од нуклеотиди а секој нуклеотид е составен од _____.

5. Нуклеозидите се составени од _____.

6. Што е репликација и каде се одвива?

7. Што е транскрипција и каде се одвива?

8. Што е транслација и каде се одвива?

9. Дополнете:

Единечен синџир на ДНК	T G A C T A A T C C G G A C T
------------------------	-------------------------------

Комплементарен _____

DNA секвенца	TAC GAA TAA ATG ACA CAT CGC ACT
--------------	---------------------------------

iRNA секвенца	_____
---------------	-------

10. Наведете ги разликите меѓу деоксирибонуклеинската (DNA) и рибонуклеинската (RNA) киселина

ДНК:	РНК:
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____