

The basic requirements for health-improving exercises – the duration of training is not less than 20 minutes (better than 30 minutes), at the optimal for each patient range of pulse, 3 times a week (better 4 times). Mandatory warm-up and the final part, at least 5 minutes (for persons with excess body weight due to the tendency to injuries ORA – for 7-10 minutes). Thus, the minimum duration of physical training for patients with diabetes is 30-40 minutes 3-4 times a week. The optimal magnitude of the load (at the heart rate) should be 60-75% of the tolerance threshold established during bicycle ergometry.

A separate and very important point in exercise classes with patients with diabetes is LH for the stop, as the diabetic foot is one of the most severe and disabling diabetes complications.

Physical rehabilitation programs for diabetes with the exercise therapy include massage. Conduct general massage, massage of the lumbar sacral area, collar zone, and also paravertebral in the interlooting area and the lower limb, anticipating the possibility of segmental activation of the pancreas, which (while maintaining at least minimal endocrine function) stimulates the production of insulin.

Thus, physical rehab programs are an affordable and effective means of preventing and treating diabetes.

Key words: diabetes mellitus type I (insulin dependent), type II diabetes mellitus (insulin-dependent), physical rehabilitation program, physical therapy, aerobic exercises, therapeutic exercises, massage.

Рецензент – проф. Бобирьова Л. Є.

Стаття надійшла 27.03.2019 року

DOI 10.29254/2077-4214-2019-1-2-149-14-19

УДК 57: 61 (075.8)

Передерій Н. О.

ГЕНЕТИЧНЕ ОБГРУНТУВАННЯ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ.

ПОНЯТТЯ ПРО ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ

Українська медична стоматологічна академія (м. Полтава)

perederii.nina@gmail.com

Процеси нормального функціонування і розподілу генетичного матеріалу на хромосомному рівні його організації сприяють підтримці генетичної сталості – гомеостазу в індивідуальному розвитку організму.

В онтогенезі людини порушення статевих диференціювання обумовлюють широкий спектр патологічних станів і захворювань. Їх патогенез реалізується не тільки на рівні морфології, але зачіпає також ендокринні, психічні процеси, з якими зустрічаються лікарі різної спеціалізації.

Знання специфіки спадкового матеріалу і генетичних процесів на субклітинному рівні, і, зокрема – організації хромосом, їх участі в зберіганні і розподілі інформації необхідні лікарю для розуміння нормальних та патологічних явищ, обумовлених закономірностями зчепленого успадкування. Особливо важливі ці знання при вивченні медичної генетики, акушерства і гінекології та педіатрії.

У більшості об'єктів живої природи співвідношення між статями в популяції дорівнює 1:1 (або 50% на 50%):

	♂	♀
Людина –	51	49
Кінь –	58	48
Собака –	56	44
Голуб –	50	50

Чим це пояснити? В свій час таке питання хвилювало багатьох вчених. Г. Мендель та Л. Донкастер запропонували таку гіпотезу генетичного механізму визначення статі: одна стать гетерозиготна (Aa), а інша – гомозиготна за рецесивними алелями і тоді із покоління в покоління буде зберігатися співвідношення між статями 1:1 (рис. 1).

Успадковується стать як менделююча ознака. Розщеплення за статтю відбувається аналогічно аналізуючому моногібридному схрещуванню в співвідношенні 1 : 1. Стать рослин і тварин генетично визна-

чається однією парою хромосом, ця пара хромосом називається *статевими* [1].

Виділяють чотири типи регуляції статі статевими хромосомами:

Перший тип визначення статі (XY-тип) – жіноча стать має дві XX статеві хромосоми, утворює гамети одного типу – X і називається гомозиготною, а чоловіча стать має XY статеві хромосоми. Y – чоловіча статеві хромосома, відрізняється від X-хромосоми розмірами та формою. Чоловіча стать утворює гамети двох типів – X і Y, називається гетерогаметною. Такий тип регуляції статі властивий ссавцям, комахам і більшості дводольних покритонасінних рослин.

Другий тип визначення статі (X0-тип) – при такому типі жіноча стать має дві X-хромосоми, а чоловіча тільки одну X-хромосому. X0-тип зустрічається серед комах і ссавців.

Третій тип визначення статі (ZW-тип) – жіноча стать є гетерогаметною і має одну статеву хромосому W, а іншу Z, яка відрізняється розмірами та формою. Чоловіча стать є гомогаметною, має дві однакові за формою і розмірами статеві хромосоми Z. Такий тип

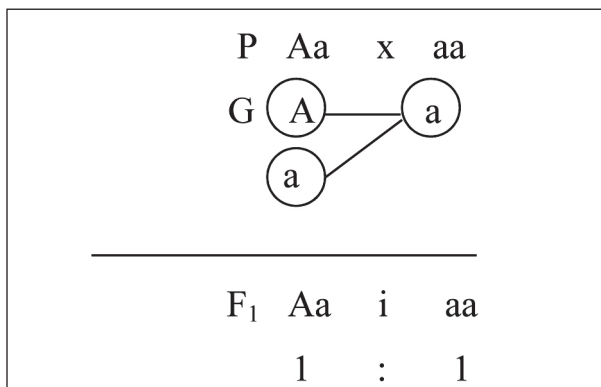


Рис. 1. Схема схрещування.

притаманний птахам, деяким видам риб, метеликам.

Четвертий тип визначення статі (ZO-тип) – при даному типі жіноча стать має одну Z-хромосому і є гетерогаметною, а чоловіча стать визначається двома Z-хромосомами і є гомогаметною. Цей тип визначення статі виявлено лише в одного із видів ящірок [2].

Варіанти механізмів визначення статі в природі:

- *прогамний* – розвиток особини чоловічої та жіночої статі визначається до запліднення (у дафнії за оптимальних умов у водоймі розвиваються самки, а при низькій температурі – самці);

- *сингамний* – визначення статі відбувається в момент запліднення шляхом комбінації статевих хромосом (у людини при поєднанні двох X-хромосом формується жіночий організм, а при комбінації X- та Y-хромосоми – чоловічий);

- *епігамний* – стать визначається після запліднення під дією факторів зовнішнього середовища (у морського черв'яка *Vonellia viridis*, самка відкладає запліднені яйця у воду, де з них розвиваються личинки. Якщо личинка потрапляє на хоботок самки, то з неї під дією певних ферментів розвивається самка, яка має великі розміри. З личинок, які опускаються на дно водойми, розвиваються дрібних розмірів самці).

В деяких випадках стать може визначатися від факту запліднення (у бджіл із заплідненої яйцеклітини формуються самки, а з незаплідненої – самці).

Стать, як і будь-яка інша ознака, генетично детермінована. В каріотипі людини 46 хромосом (23 пари): 22 пари однакові у чоловіків та жінок (аутосоми) і одна пара статевих (гетерохромосоми, гоносоми) хромосом. Статеві хромосоми представлені в кожній соматичній клітині індивіда. При утворенні гамет під час мейозу гомологічні статеві хромосоми розходяться в різні статеві клітини. Таким чином, що кожна яйцеклітина крім 22 аутосом несе одну статеву хромосому X (гаплоїдний набір хромосом дорівнює 23). Всі сперматозоїди також мають гаплоїдний набір хромосом, з яких 22-аутосоми, і одна статева. Половина сперматозоїдів містить X, а друга половина – Y хромосому. У людини стать визначається в момент запліднення (*сингамно*) і залежить від комбінації статевих хромосом від обох батьків у зиготі. При заплідненні хромосомні набори об'єднуються. Зигота буде містити 22 пари аутосом і одну пару статевих хромосом. Якщо яйцеклітину запліднив сперматозоїд з X-хромосомою, то в зиготі пара статевих хромосом буде XX, і з неї розвинеться організм жіночої статі. Якщо запліднив сперматозоїд з Y-хромосомою, то набір статевих хромосом в зиготі буде XY, і розвинеться організм чоловічої статі. Співвідношення статей при народженні, за даними статистики, становить приблизно 1:1.

Ознаки, гени яких розташовані в статевих хромосомах (X і Y), називаються *зчепленими зі статтю*, а успадкування таких ознак – успадкуванням, *зчепленим зі статтю*. Такий вид успадкування вперше встановив американський вчений Т. Морган, коли

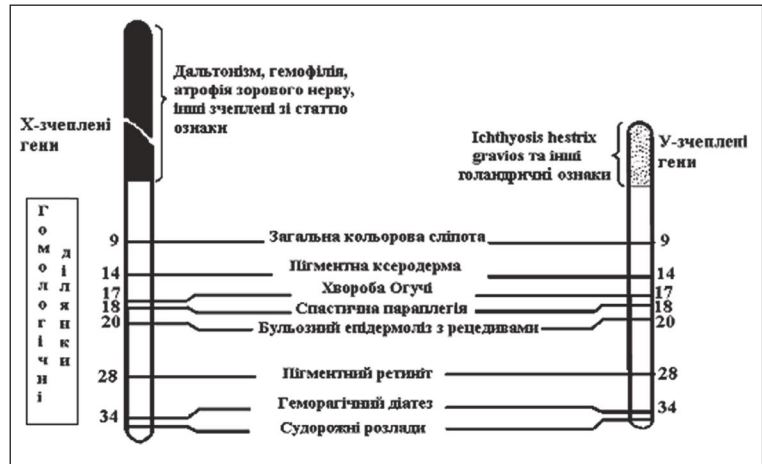


Рис. 2. Найімовірніше розташування в гомологічних ділянках X- та Y-хромосом генів, неповністю зчеплених зі статтю.

вивчав успадкування кольору очей (червоного і білого) у дрозофіли.

Розглянемо **рис. 2**: зверху ліворуч – гени, розташовані в непарній з Y-хромосомою ділянці X-хромосоми; зверху праворуч – гени, які розташовані в непарній ділянці Y-хромосоми; знизу праворуч і ліворуч – гени, що розміщуються в гомологічних ділянках X- і Y-хромосом. В *першу* групу входять гени, які повністю зчеплені зі статтю. Локалізовані вони в негомологічній ділянці X-хромосоми, яка немає гомологічної ділянки в Y-хромосомі. Передаються вони тільки через X-хромосому. До таких генів відносяться рецесивні гени гемофілії, дальтонізму, домінуючий ген гіпофосфатемії (вітамін D-резистентний рахіт). В другій групі знаходиться невелика кількість генів, які повністю зчеплені зі статтю, але розташовані у негомологічній ділянці Y-хромосоми. Вони передаються тільки від батька до всіх його синів, тому що син одержує Y-хромосому лише від батька (прикладом є успадкування перетинок між пальцями, «волосаті вуха»). Ознаки, гени яких розміщені в негомологічній ділянці Y-хромосоми, називаються *голандричними*. Гени, які неповністю (частково) зчеплені зі статтю складають *третю* групу. Вони розташовуються в гомологічних ділянках X- та Y-хромосом і можуть передаватися як з X-, так і з Y-хромосомою, і переміщатися з однієї в іншу хромосому при кросинговері [3].

Ознаки, які успадковуються через Y-хромосому у людини, можуть бути тільки у особин чоловічої статі, а успадковані через X-хромосому – зустрічаються у особин обох статей. За генами, які локалізовані в X-хромосомі особина жіночої статі може бути як гомо- так і гетерозиготною, рецесивні алелі генів проявляються тільки у гомозиготному стані. У особин чоловічої статі тільки одна X-хромосома, і всі гени локалізовані в ній, навіть рецесивні, проявляються у фенотипі. Називають такий організм *гемізиготним* [4].

Ознаки людини, успадкування яких пов'язано зі статтю поділяються на декілька категорій. Гени, які визначають ознаки статі, знаходяться не тільки в статевих хромосомах. Ознаки *обмеженні статтю*, їх розвиток обумовлений генами, які розташовуються в аутосомах обох статей, але проявляються вони лише в однієї із них. Наприклад, баритон і бас – проявляються лише в чоловіків; молочність і жирність моло-

ка-лише в корови; яйценоксність і розмір яєць – лише в курки. *Ознаки, залежні від статі* – розвиток соматичних ознак пов'язаний з генами, розташованими в аутосомах. Проявляються ці ознаки як у чоловіків так і у жінок, але по-різному, домінування цих ознак залежить від статевих гормонів. Наприклад, успадкування лисості у чоловіків і жінок: ген лисості – домінантний, його рецесивна алель визначає нормальне волосся. Домінантний ген в гомозиготному стані (AA) проявляється майже однаково у чоловіків і жінок – чоловіки будуть лисі, жінки з рідким волоссям. У рецесивних гомозигот (aa) також однакові прояви ознак в обох статей. Якщо ген лисості знаходиться в гетерозиготному стані (Aa): чоловіки будуть лисі; а жінки мають нормальне волосся. Іншим прикладом може бути захворювання подагра, у чоловіків її пенетрантність складає 80 % проти 12 % у жінок. Тобто ген, який відповідає за проявів цього захворювання, проявляється в присутності чоловічих статевих гормонів значно сильніше, ніж в присутності жіночих.

Стать – це сукупність морфологічних, фізіологічних та поведінкових характеристик, які відрізняють жіночий організм від чоловічого. За фізіологічною теорією визначення статі – організм є генетично-бісексуальним. Генотип містить гени обох статей, але їх співвідношення і характер генів у чоловічій і жіночій особин різний. У чоловіків гени чоловічої статі розміщуються не тільки в Y-хромосомі, а також в X-хромосомі та в аутосомах в невеликій кількості. Жінки також мають гени як жіночої статі, так і в незначній кількості чоловічої статі. Визначення статі зумовлене статевими гормонами, котрі виділяються не лише ендокринними залозами, а й гормонами зачаткових статевих залоз. Медуларин – гормон чоловічої зачаткової залози. Кортикальний – гормон жіночої зачаткової залози. Контроль рівня гормональної секреції контролюється *балансом генів*. До формування чоловічої статі та до підвищення секреції чоловічих статевих гормонів призводить перевага генів чоловічої статі. До розвитку особини жіночої статі та до підвищення секреції жіночих статевих гормонів призводить перевага жіночих статевих генів. На розвиток інтерсексуальних форм, які називаються *гермафродитами*, впливає зміна активності гормональної секреції однієї статі, або іншої [5].

В основу хромосомної теорії спадковості покладено дослідження хромосомного механізму визначення та успадкування ознак зчеплених зі статтю, зчеплення генів та визначення генетичних карт хромосом. Кількість генів в кожному організмі обмежена кількістю пар хромосом, які можуть незалежно комбінуватися під час мейозу. Незалежне комбінування генів відбувається якщо гени знаходяться в різних парах хромосом. Кількість генів значно більша за кількість хромосом, тому в одній хромосомі розташовується декілька генів, які успадковуються разом. Успадкування генів, які знаходяться в одній хромосомі, що обмежує їх вільне комбінування, називається *зчепленням генів* (Т. Морган). Гени, які розташовані в одній хромосомі, називаються *зчепленими* і успадковуються переважно разом. Гени, які розташовуються в одній хромосомі утворюють групу зчеплення. Гомологічні хромосоми будуть мати однакові групи зчеплення, тому в кожному організмі буде стільки

груп зчеплення, скільки пар гомологічних хромосом. Ознаки, гени яких належать до однієї групи зчеплення, не підкоряються принципу незалежного розподілу при дигібридному схрещуванні (AaBb x AaBb) у співвідношенні 9:3:3:1 і при дигібридному аналізуючому схрещуванні (AaBb x aabb) у співвідношенні 1:1:1:1. Разом зчеплені гени передаються не завжди [6].

У 1906 р. англійські вчені В. Бетсон і Р. Пеннет відкрили явище зчеплення ознак на дослідах із запашним горошком при схрещуванні двох його рас, які відрізнялися двома парами ознак – формою пилку та кольором квітів. Замість очікуваного розщеплення в другому поколінні F₂ (9:3:3:1) спостерігалось розщеплення в співвідношенні, близькому до 3:1. Тобто, ознаки не проявляли незалежного успадкування [7].

Т. Морган на дослідах з мушкою дрозофілою *Drosophila melanogaste* проаналізував явище зчеплення генів. У дрозофіли алель сірого кольору тіла (B) домінує над алелем чорного кольору тіла (b), алель нормальної довжини крил (V) – над алелем зачаткових крил (v). Схрещування гомозиготної сірої мухи з нормальними крилами (BBVV) і чорної мухи із зачатковими крилами (bbvv) дало в першому поколінні F₁ гібридів з сірим тілом і нормальними крилами (BbVv), що підтверджувало закон однаманітності гібридів першого покоління, встановлений Г. Менделем. Результати досліду не залежали від статі рецесивної гомозиготи. Далі було проведено два аналізуючих дигібридних схрещування. У першому з них самець був дигібридом F₁ (сіре тіло і нормальні крила), а самка – гомозиготою за рецесивними алелями (чорне тіло і зачаткові крила). Від цього схрещування було одержано два фенотипових класи, аналогічні вихідним батьківським формам, у рівному співвідношенні: 50% сірих з нормальними крилами (BbVv) і 50% чорних із зачатковими крилами (bbvv). У другому дигібридному аналізуючому схрещуванні самка була дигібридом F₁ (сіра з нормальними крилами), а самець – рецесивною гомозиготою (чорний із зачатковими крилами). Від цього схрещування було одержано чотири фенотипових класи в співвідношенні:

- 1) сірі з довгими крилами (BbVv) 41,5 %;
 - 2) сірі із зачатковими крилами (BbvV) 8,5 %;
 - 3) чорні з довгими крилами (bbVv) 8,5 %;
 - 4) чорні із зачатковими крилами (bbvv) 41,5 %
- (рис. 3).

Результати аналізуючих дигібридних схрещувань не співпадали з очікуваним співвідношенням фенотипів – 25 % сірих з нормальними крилами, 25 % сірих із зачатковими крилами, 25 % чорних з нормальними крилами і 25 % чорних із зачатковими крилами, як це має місце при незалежному успадкуванні (Г. Мендель). Відхилення від очікуваного розщеплення (1:1:1:1) Т. Морган пояснив тим, що гени досліджуваних ознак (B і V) розташовані в одній хромосомі і успадковуються разом (зчеплено). Сила зчеплення між генами обернено пропорційна відстані між ними в хромосомі (*закон Моргана*).

Зчеплення генів може бути повним і неповним. У першому аналізуючому схрещуванні (♀ bbvV x ♂ BbVv) мало місце повне зчеплення генів. У другому аналізуючому схрещуванні (♀ BbVv x ♂ bbvv) число особин з фенотипами, які повторюють фенотипи

батьків, переважало (83 %) і також вказувало на тісне зчеплення алелей В і V. Появу в меншій кількості (17%) потомства з фенотипами, в яких поєднувалися ознаки двох батьків, Т. Морган, опираючись на відкриття хіазм у мейозі Ф. Янсенем (1909), пояснив порушенням зчеплення в результаті перехресту хромосом у точці між генами В і V. Процес перехресту Т. Морган назвав *кросинговером*. Відмінності в результатах 1-го аналізуючого схрещування, коли дигібридом був самець, і 2-го аналізуючого схрещування, коли дигібридом була самка, пояснюються особливостями біології дрозофіли, яка полягає у відсутності кросинговеру в гаметогенезі самців. Тому дигібридний самець (BbVv) утворює тільки некросоверні гамети (BV і bv) двох сортів по 50 % кожного сорту, а дигібридна самка (BbVv) – 83 % некросоверних гамет двох сортів (41,5 % BV і 41,5 % bv) і 17 % кросоверних гамет двох сортів (8,5 % Bv і 8,5 % bV). *Кросоверними* називаються гамети, в процесі утворення яких відбувся кросинговер, *некросоверні* гамети утворилися без кросинговеру. Відповідно особини, які виникли з участю кросоверних гамет, називаються *кросоверами*, а утворені без них – *некросоверами*. Отже, в досліді Т. Моргана кросоверів у потомстві було 17%, некросоверів – 83% [8].

Кросинговер відбувається в профазі першого мейотичного поділу на стадії пахінеми при гаметогенезі (сперматогенезі та овогенезі). Відбувається обмін генетичним матеріалом, як правило, між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом, але може відбуватися і між сестринськими. Кросинговер приводить до порушення зчеплення генів. У результаті виникають *рекомбінантні* хромосоми з новими поєднаннями генів, нові групи зчеплення, що веде до появи потомства з новими комбінаціями батьківських генів. Кросинговер має значення для еволюції як один з механізмів виникнення комбінативної мінливості.

Крім мейотичного кросинговеру, який закономірно відбувається в мейозі при утворенні гамет, іноді спостерігається обмін генетичним матеріалом між хроматидами гомологічних хромосом у соматичних клітинах (*мітотичний кросинговер*). Так, аутосомно-рецесивна мутація людини, відома як *синдром Блюма*, компонується цитологічною картиною, яка нагадує кон'югацію однакових хромосом і навіть створенням хіазм.

Частоту кросинговеру вимірюють відношенням кількості кросоверів до загальної кількості особин у потомстві від аналізуючого схрещування і виражають у відсотках. *Частота кросинговеру між генами прямо пропорційна відстані між ними*. Гени, які близько розташовані один біля одного, мають менше можливих точок кросинговеру і, навпаки, чим далі розміщені гени між собою, тим більше можливих точок кросинговеру. Обмін генами між двома хромосомами може відбуватися не тільки в одній, а і в більшому числі точок – це носить назву подвійного кросинговеру. Частота кросинговеру за однакових умов завжди постійна та визначає ступінь зчеплен-

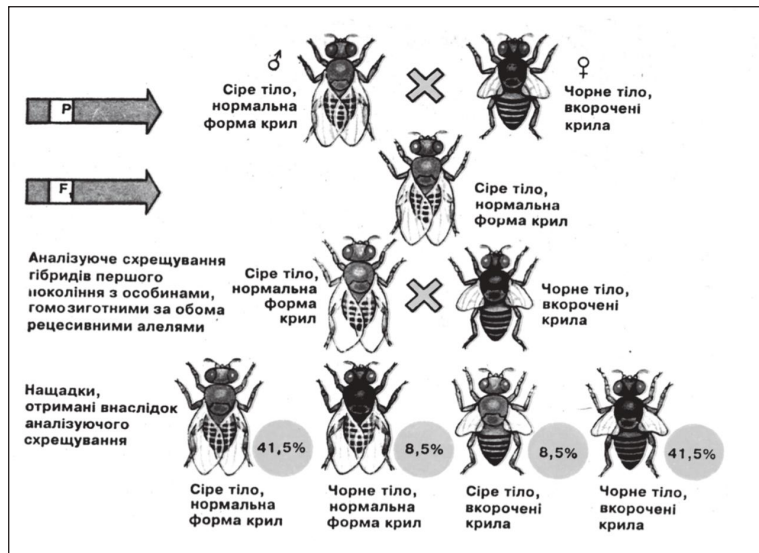


Рис. 3. Зчеплене успадкування в дрозофіли.

ня генів. Сталість частоти кросинговеру між генами використовують як показник відносної відстані між генами. Одиниця відстані між генами називається *морганіда*, яка дорівнює відстані частоти кросинговеру і становить 1 %. У досліді Моргана кросоверів у потомстві було 17%. Тоді частота кросинговеру між генами В і V дорівнює 17%, а відстань між ними буде складати 17 морганід. Використовуючи ці дані Т. Морган та його співробітники розробили положення про лінійне розміщення генів у хромосомах і запропонували принцип побудови хромосомних карт [9].

На основі досліджень проведених у 1910-1925 рр. американський генетик Т. Морган та його школа – А. Стертевант, Г. Меллер, К. Бріджес сформулювали хромосомну теорію спадковості, основними положеннями якої є:

Гени розташовані в хромосомах в лінійному порядку; різні хромосоми містять неоднакове число генів; набір генів кожної з гомологічних хромосом – унікальний.

Алельні гени займають однакові локуси (місця) гомологічних хромосом.

Гени, які розташовані в одній хромосомі, утворюють групу зчеплення, і успадковуються переважно разом. Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному набору хромосом. Зчеплення не абсолютне.

Під час мейозу, який відбувається тільки при утворенні гамет, диплоїдне число хромосом зменшується вдвічі (гаплоїдне число). Це відповідає закону розщеплення, за яким генетичний матеріал обох батьків має розщепитися і потрапити в різні гамети.

Згідно із законом незалежного розподілу батьківські й материнські набори незчеплених генів розщеплюються незалежно один від одного. Якщо незчеплені гени розташовані в різних хромосомах, то під час мейозу материнські й батьківські хромосоми повинні розподілитися між гаметами випадково.

Між генами гомологічних хромосом можливий обмін гомологічними ділянками – кросинговер, який порушує зчеплення генів.

Відстань між генами вимірюється у відсотках кросинговеру. Один відсоток кросинговеру відповідає одній морганіді.

Біологічний вид характеризується специфічним набором хромосом – каріотипом [10].

Опираючись на знання теорії лінійного розташування генів у хромосомі, на знання про кросинговер, вдалося встановити послідовність генів у хромосомі. Американський генетик та зоолог А. Стертевант склав першу карту розподілу генів в одній із хромосом дрозофіли. Деяко пізніше були складені генетичні карти і для інших хромосом, на яких позначено порядок розташування генів і вказано відстань між ними у відсотках кросинговеру на основі результатів аналізуючого схрещування [11].

Метою картування є дослідження та аналіз хромосом з визначенням розташування в них генів (в якій парі хромосом і на якій генетичній відстані (коєфіцієнт рекомбінації), або в якій частині хромосоми вони знаходяться). Генетичні карти побудовані для багатьох об'єктів живої природи. Докладні карти хромосом складені для найбільш популярних об'єктів генетичних досліджень: для покритонасінних рослин – кукурудзи, ячменю, рису, томатів; у тварин такі карти складено для дрозофіли; у ссавців – для миші; деяких вірусів та бактерій [12].

В зв'язку з неможливістю аналізу зчеплення генів у людини традиційними методами аналізуючого схрещування, для вирішення цієї задачі застосовують інші методи: метод гібридизації соматичних клітин та аналіз родоходів. Протягом тривалого часу були відомі тільки три аутосомні та Х-хромосомна групи зчеплення. Але з 1968 року розпочався новий етап вивчення, коли вдалося встановити локалізацію гена групи крові Даффі у хромосомі 1. На сьогодні відомі всі 24 групи зчеплення генів у людини. Такий стрімкий прогрес в картуванні геному людини пов'язаний з появою нових технологій в цитогенетиці та особливо в молекулярній генетиці [13].

Геном людини містить від 35000 до 40000 різних генів, 16000 з яких тепер картовані на скелетній карті геному, складеній за допомогою 1000 високополімерних ДНК-маркерів (J. Schuler et al., 1996). Генетичні карти зчеплення генів надають інформацію про положення генетичних маркерів на хромосомах. Маркером може бути люба успадкована ознака, яка потребує ідентифікації тим чи іншим методом. Маркери, які використовуються для картування, повинні бути поліморфними (мати альтернативні форми ознаки). Виявлення груп зчеплення в хромосомі

дає можливість побудови хромосомних карт. Графічно гени на хромосомних картах позначаються у вигляді цяточок. Генетична карта Х-хромосоми побудована найбільш повно.

Метод гібридизації соматичних клітин використовують для картування хромосом людини. При якому відбувається злиття соматичних клітин людини з клітинами різних гризунів: хом'яків, мишей, щурів. Культивування таких гібридів супроводжується втраченою хромосомою людини. Так отримують гібридні клітинні клони, які вміщують одну хромосому людини і повний набір хромосом іншого виду. Виявлення білків людини, специфічних мРНК, послідовностей ДНК надає можливість визначити хромосому приналежності відповідних генів [14].

Завдяки міжнародній програмі «Геном людини» с 1990 по 2003 рік була отримана цілісна картина про геном людини, який був повністю секвенований. Прочитана повністю черговість 3 мільярдів пар основ, з яких складається ДНК 23 пар хромосом людини. Генетична довжина геному людини складає 3000 сМ (сантиморганіда). Генетична карта надає інформацію про розміщення послідовності генетичних маркерів на відстані не більше 1 сантиморганіди вздовж усіх хромосом, про встановлену відносну відстань між локусами хромосом та полегшує картування всіх генів людини. Також в процесі програми «Геном людини» були створені інтегральні (фізичні) карти геному, які відображають відстань між маркерами (в кількості пар нуклеотидів). Картовано близько 40000 кодуєчих послідовностей. Загальна кількість генів складає близько 30000 [15].

Таким чином, детальне знання і розуміння геному людини надає можливість відкрити нові шляхи до успіхів в медицині. З'являються нові перспективи розуміння механізмів функціонування кожного гена, принципів розвитку організму, генетичних причин виникнення багатьох спадкових захворювань та механізмів старіння. Інформація про геном людини надасть допомогу в пошуку причин виникнення таких захворювань, як хвороба Альцгеймера, рак, кістозний фіброз та багато ін. і в майбутньому може привести к значним успіхам в їх лікуванні. Розуміння процесу захворювання на молекулярному рівні надає нові можливості і запропонування нових сучасних терапевтичних процедур.

Література

1. Yarygina VN, redaktor. *Biologiya*. M.: Meditsina; 2001. 432 s. [in Russian].
2. Pishak VP, Bazhora YI, redaktori. *Medichna biologiya*. Vinnitsya: NOVA KNIGA; 2017. 608 s. [in Ukrainian].
3. Slyusarev AO. *Biologiya*. K.: Vischa shkola; 1992. 422 s. [in Ukrainian].
4. Buzhiyvska TI. *Osnovi medichnoi genetiki*. Keiv: Zdorov'ya; 2001. 136 s. [in Ukrainian].
5. Lobashev ME. *Genetika*. Leningrad: 1969. 751 s. [in Russian].
6. Bochkov NP. *Meditsinskaya genetika*. Moskva: Meditsina; 1984. 366 s. [in Russian].
7. Dubinin SI, Vatsenko AV, Pilyugin VO. *Organizmoviy riven organizatsini zhittya. Osnovi genetiki lyudini*. Poltava: 2014. 103 s. [in Ukrainian].
8. Fedonyuk YI. *Medichna biologiya, anatomiya, fiziologiya ta patologiya lyudini*. Vinnitsya: NOVA KNIGA; 2010. 672 s. [in Ukrainian].
9. Dubinin SI, Ovcharenko OV, Perederiy NO. *Organismic level of life organization. Bases of human genetics*. Poltava: 2017. 76 p.
10. Zaporozhan VM, redaktor. *Genetichna meditsina*. Odesa: 2008. 432 s. [in Ukrainian].
11. Putintseva GY. *Medichna genetika*. K.: Meditsina; 2008. 392 s. [in Ukrainian].
12. Glazko VI, redaktor. *Vvedenie v genetiku, bioinformatika, DNK-tehnologiya, gennaya terapiya, DNK-ekologiya, proteomika, metabolika*. K.: KVITS; 2003. 640 s. [in Russian].
13. Turnpenny P. *Emery's elements of medical genetics*. Amsterdam: Elsevier; 2017. 400 p.
14. Piskun RP, Savitskaya EA, Lilevskaya AA, Klimchuk IN. *Ot genetiki cheloveka do gennoy terapii – evolyutsiya ponyatiy i terminov, znaniy i praktik. Faktori eksperimentalnoy evolyutsiyi organizmiv*. 2016;18:248-52. [in Russian].
15. Wheatley DN. *Cell biology revisited: fifty years of reflection on progress in cell biology*. Abstract book of the international symposium on cell biology jointly with 3-rd Ukrainian congress for cell biology. Yalta. 2012 May: 25.

ГЕНЕТИЧНЕ ОБГРУНТУВАННЯ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ. ПОНЯТТЯ ПРО ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ

Передерій Н. О.

Резюме. Матеріал статті присвячений вивченню і розумінню питань пов'язаних з явищами спадковості. Знання специфіки спадкового матеріалу і генетичних процесів на субклітинному рівні, і, зокрема – організації хромосом, їх участі в зберіганні і розподілі інформації необхідні при вивченні генетики людини, життєдіяльності організму людини в нормі та при різних патологічних станах, обумовлених закономірностями зчепленого успадкування: зчеплення генів, генетики статі, зчеплення зі статтю.

Ключові слова: хромосоми, ген, зчеплене успадкування, хромосомна теорія спадковості.

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ОБОСНОВАНИЕ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА. ПОНЯТИЕ О СЦЕПЛЕННОМ НАСЛЕДОВАНИИ

Передерий Н. А.

Резюме. Материал статьи посвящен изучению и пониманию вопросов связанных с явлениями наследственности. Знание специфики наследственного материала и генетических процессов на субклеточном уровне, а в частности – организации хромосом, их участия в хранении и распределении информации необходимы при изучении генетики человека, жизнедеятельности организма человека в норме и при различных патологических состояниях, обусловленных закономерностями сцепленного наследования: сцепление генов, генетики пола, сцепление с полом.

Ключевые слова: хромосомы, ген, сцепленное наследование, хромосомная теория наследования.

GENETIC SUBSTANTIATION OF DETERMINATION OF SEX. CONCEPT ABOUT SEX-LINKED INHERITANCE

Perederii N. A.

Abstract. Material of the article is devoted to the study and understanding of issues associated with the phenomena of heredity. Normal processes of functioning and distribution of genetic material at the chromosomal level of its organization contribute to the maintenance of genetic sustainability (homeostasis) in the individual development of an organism. Violations of sexual differentiation in human ontogenesis determine a wide range of pathological conditions and diseases. Their pathogenesis is realized not only at the level of morphology, but also affects the endocrine, mental processes, with which doctors of different specialities deal. Knowledge of the specificity of the hereditary material and genetic processes at the subcellular level and particularly the organization of chromosomes, their participation in storage and distribution of information is necessary for the physician to understand both the normal and pathological phenomena caused by the laws of the linked inheritance: linkage of genes, genetics of sex, linkage with sex. This knowledge is especially important in studying of medical genetics, obstetrics and gynecology as well as pediatrics. Detailed knowledge and understanding of the human genome provides an opportunity for discovering of new ways to succeed in medicine.

It was showed the new prospects for understanding the mechanisms of functioning of each gene, the principles of the development of organism, the genetic causes of many hereditary diseases and mechanisms of aging. Information about the human genome will help you find the causes of such hereditary disorders such as Alzheimer's disease, cancer, cystic fibrosis and many other. Understanding the disease process at the molecular level provides new opportunities for the treatment and offering of new modern therapeutic procedures.

Key words: chromosome, gene, genetic linkage, chromosome theory of heredity.

*Рецензент – проф. Білаш С. М.
Стаття надійшла 23.03.2019 року*