

Тема 3. Частина II

- Взаємодія генів.
- Генетика кількісних ознак.
- Пенетрантність, експресивність, плейотропна дія генів.

Іноді можна спостерігати відхилення у співвідношенні фенотипових класів серед нащадків F2.

Відхилення, що спостерігається за незалежного (Менделівського) успадкування (летальна дія генів)

Відхилення, що пояснюються особливостями успадкування окремих генів.

При незалежному успадкуванні найчастіше можна спострегіти відхилення при:

- Деференційній смертності деяких генотипів
- Особливостях прояву гена за даних умов
- Особливостях взаємодії генів за даних умов

Взаємодія генів як одна з причин відхилень у розщепленні за фентипом
Жоден ген не функціонує сам по собі, незалежно від інших генів. Кожен ген тісно пов'язаний з іншими генами і сукупність генів у генотипі складає геній баланс.
Наприклад, типи взаємодії алелів одного ж того локусу — міжалельна компліментація.

Як правило гени не взаємодіють один з одним, а взаємодіють продукти їх дії.
Наприклад, якщо схрестити жовту попугу з сининім попугою то в F1 то F2 розщеплення буде 9/16 зелених : 3/16 жовтих : 3/16 синіх : 1/16 білих

A — обумовлює виробку синього пігменту

B — обумовлює виробку жовтого пігменту

P ♀ **AAbb** x ♂ **aaBB**

G A b a B

F1 **AaBb**

Це компліментарна (доповнююча) дія генів

P2 ♀ **AaBb** x ♂ **AaBb** (синій та жовтий пігменти доповнюють один одного до зеленого пігменту)

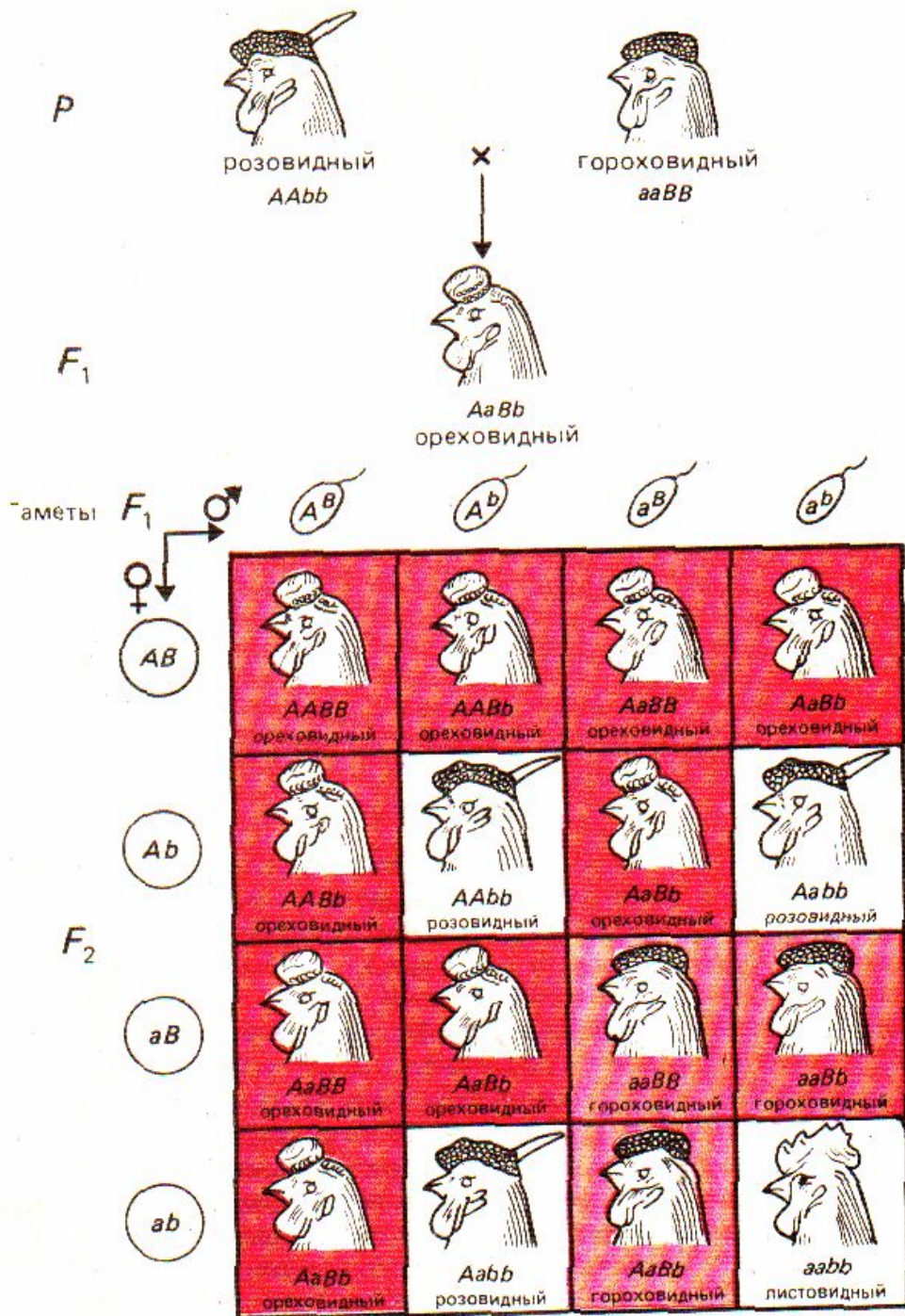
A-B- — **зелені** (жовтий + синій) $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$

A-bb — **сині** $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$

aaB- — **жовті** $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$

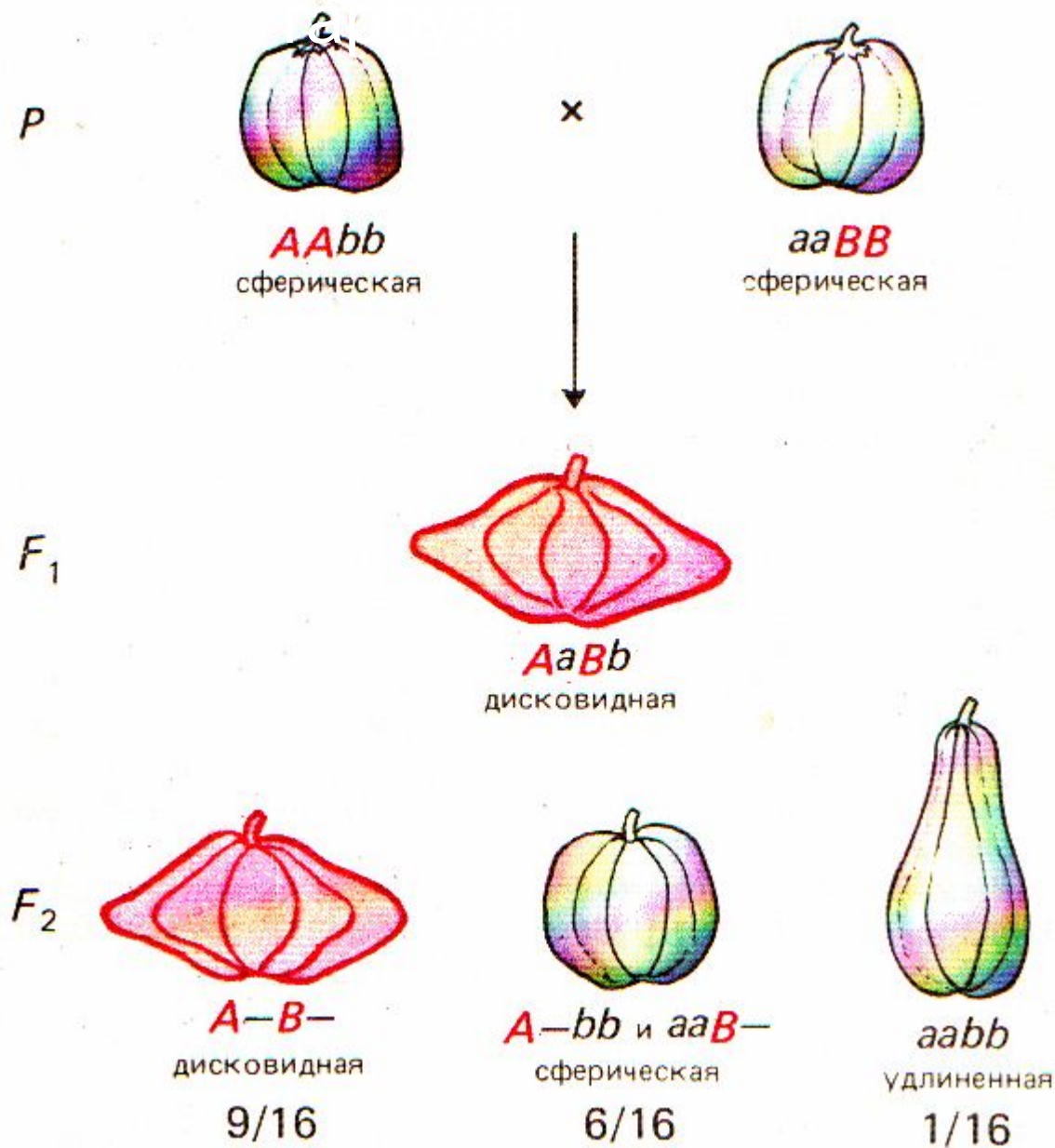
aabb — **білі** $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

Приклад компліментарності дії генів, що обумовлюють форму гребеня курей



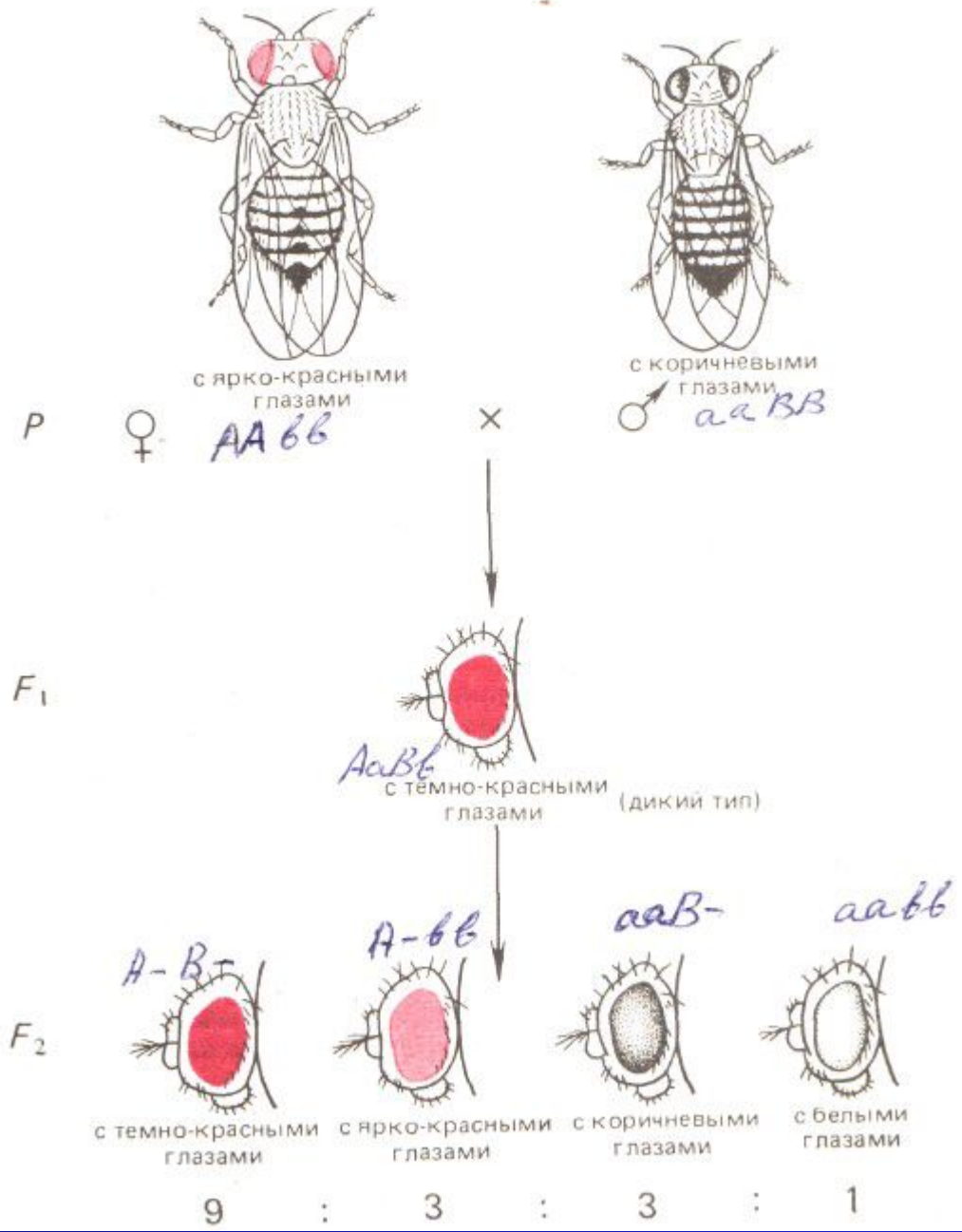
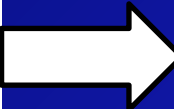
Розщиплення 9 : 3 : 3 : 1

Успадкування, що обумовлює форму



Співвідношення 9 : 6 :
1

Класичний приклад
взаємодії генів –
забарвлення очей у
дрозофіли



Механізм цієї взаємодії –
компліментарність

Різновид компліментарної взаємодії генів у кролів (криптомерія)

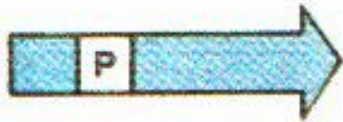
Пример взаимодействия неаллельных генов у кроликов



ССАА



ссaa



СсАа



ССАА
ССАа
СсАА
СсАа

9/16



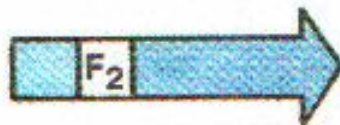
ссАА
ссАа
ссaa

4/16



ССaa
Сcaa

3/16



Компліментарна дія генів призводить до того, що у гібрида з'являються ознаки, відсутні у батьківських форм, що є новоутворенням. Часто буває що при взаємодії з'являються ознаки притаманні диким предкам, наприклад, забарвлення очей у дрозоді. Теж саме у кролів, де більшість має сіру окраску.

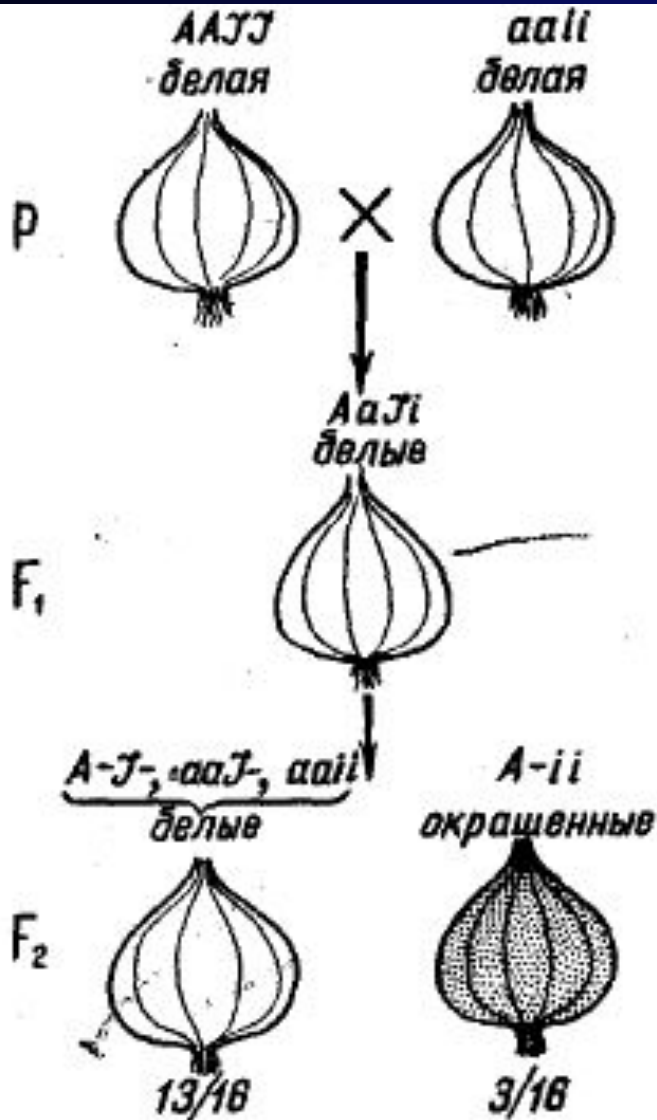
Як правило у диких предків свійських тварин та рослин домінують гени компліментарної дії підтримуються природним доббором разом. Коли відбувалося одомашнювання

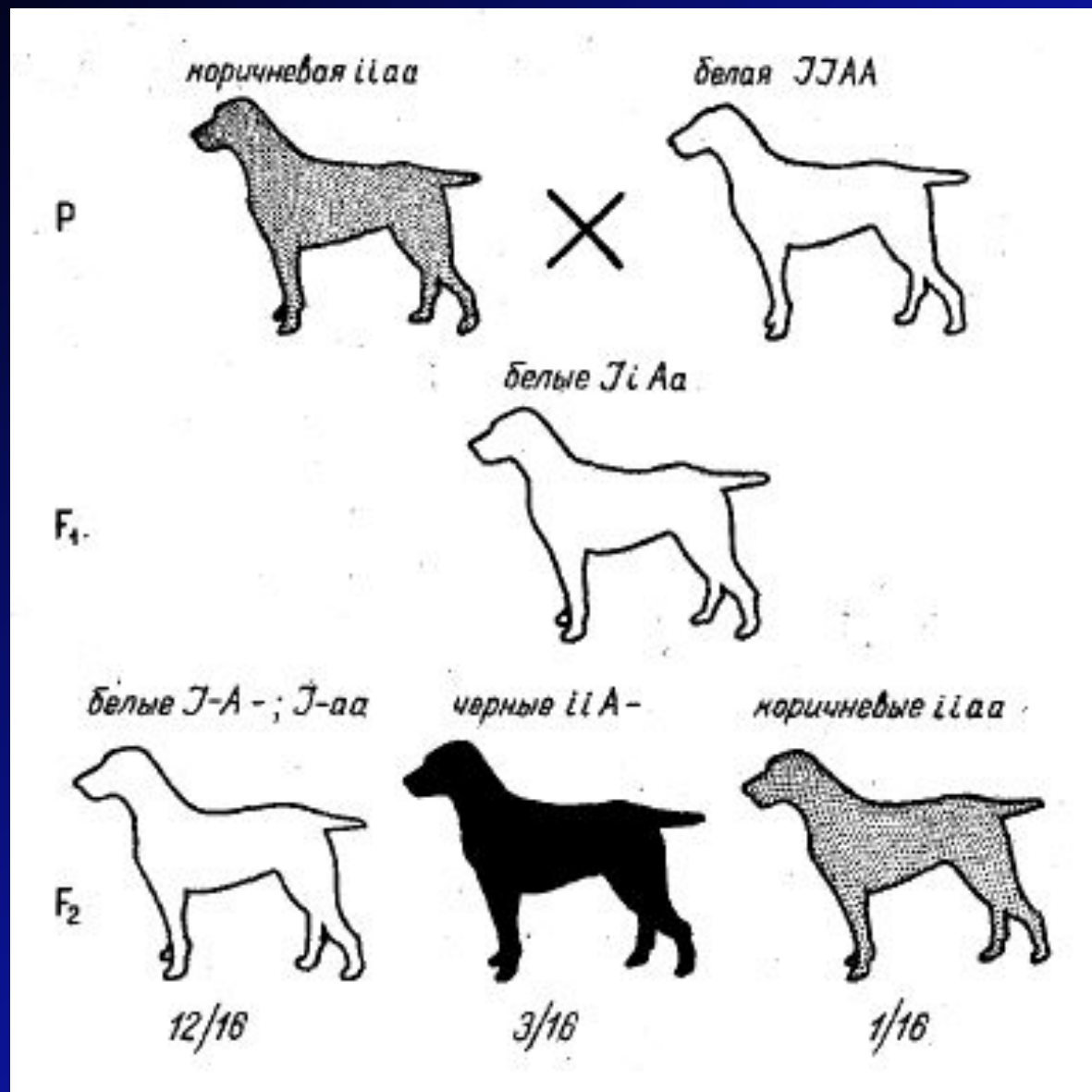
Епіста

3

Якщо при домінуванні дія однієї алелі подавляється дією іншої алелі цього ж гену. Це коли $A > a$ $B > b$ $C > c$, але іноді один домінуючий ген пригнічує інший домінуючий алель $A > B$, або $aa > B$, чи навпаки.

Домінуючий епістаз — успадкування забарвлення цибулі *Allium* сера.





Домінантний епістаз, розщеплення 12 : 3 : 1

Іноді відбувається подвійний рецесивний епістаз, коли $aa \gg B$, співвідношення 9 : 7. Часто спостерігається у квітів та цибулі.

Генетика кількісних ознак

Кількісні ознаки або полімерія, це явище коли одна і та ж ознака залежить від двох або більшої кількості ознак. Це залежить від 2, 3, 4 або більше генів різних локусів.

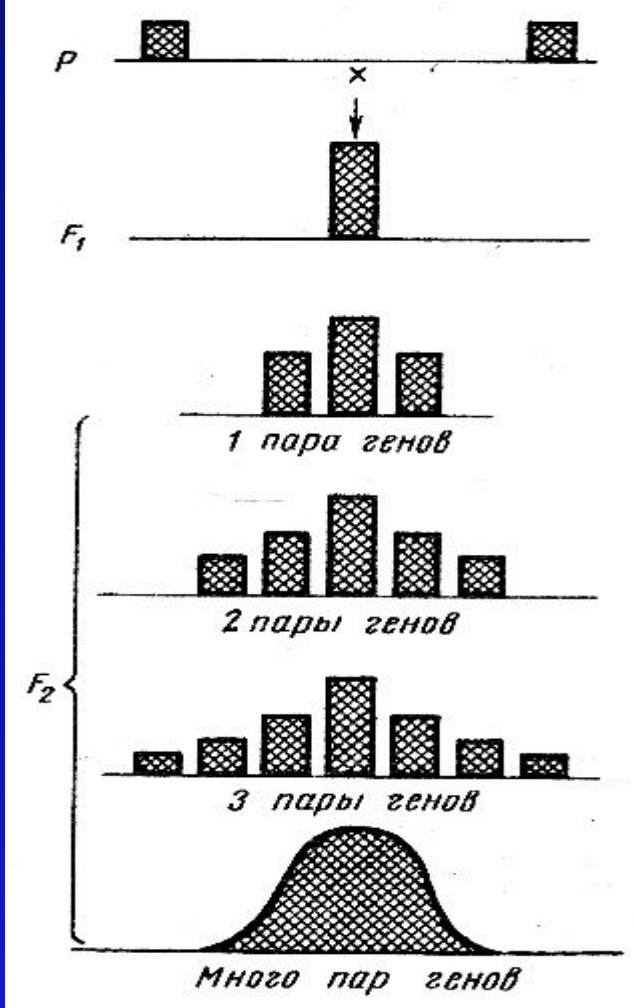
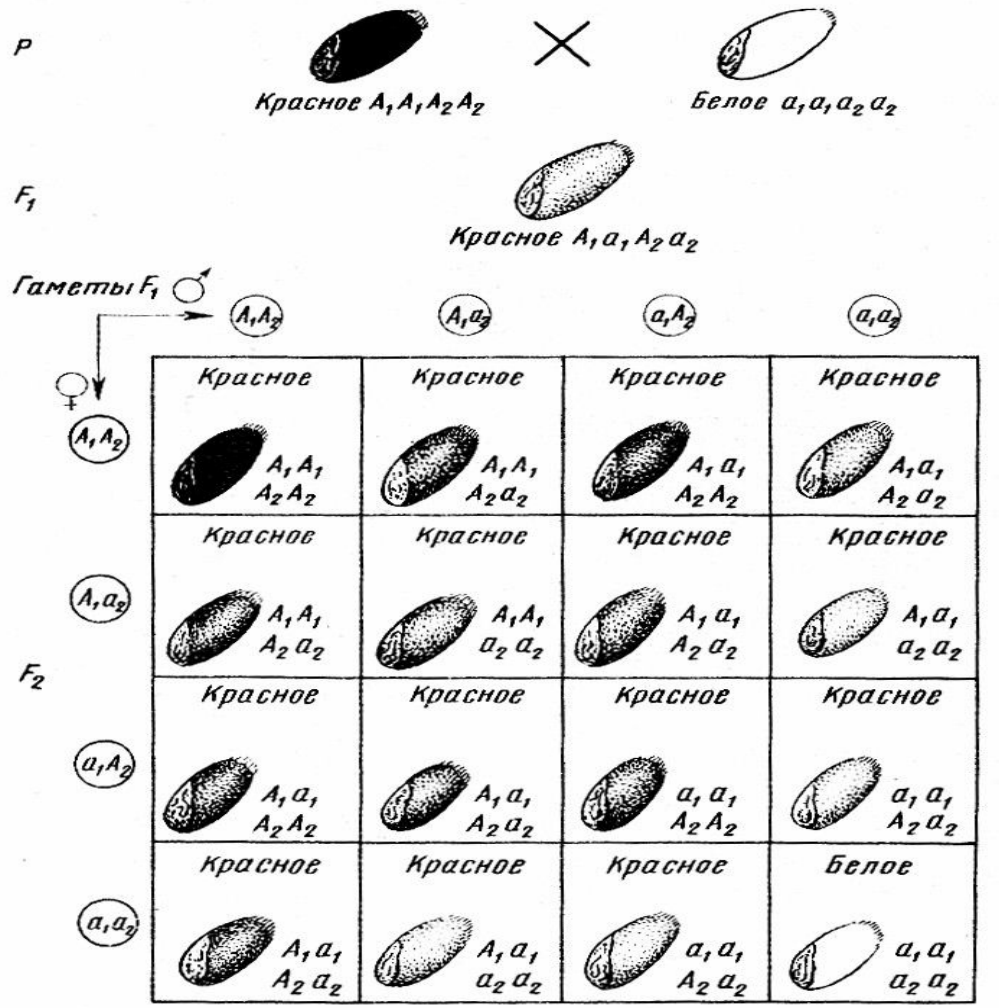
Більшість ознак у нашому світі є кількісні.

Наприклад маса тіла, зріст, вага, кількість жиру в молоці, яйценоскість, об'єм удоїв та інш.

Наприклад, при кількісних ознаках спостерігається не менделівське розщеплення, а прояву генів в залежності від кількості домінантних генів.

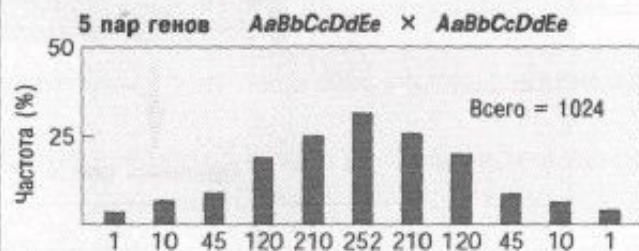
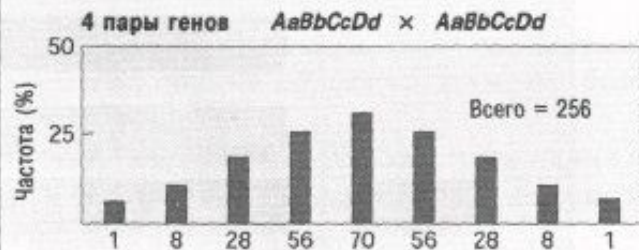
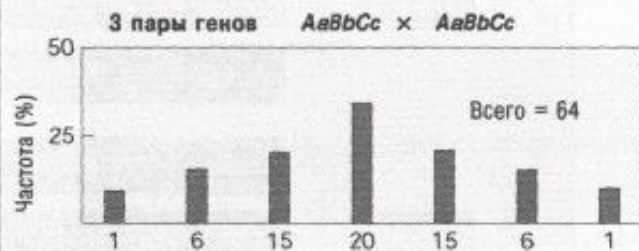
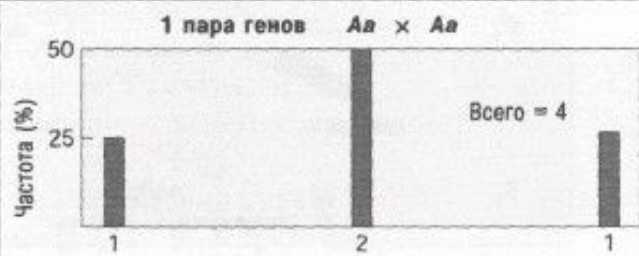


Відносна частота рослин
табаку різної висоти у другому
поколінні від схрещування між
карликовими та високими
рослинами



Успадкування кольору зерна у пшениці (полімерія), та розподіл частот генотипів в F₂ у випадку кумулятивної полімерії, якщо за ознаку забарвлення відповідає декілька генів. В данному випадку дві пари алельних генів.

Розщеплення при великій кількості ознак наближається до нормального розподілу.



Успадкування ознаки, що контролюється від 1 до 5 пар генів у потомстві двох гетерозигот

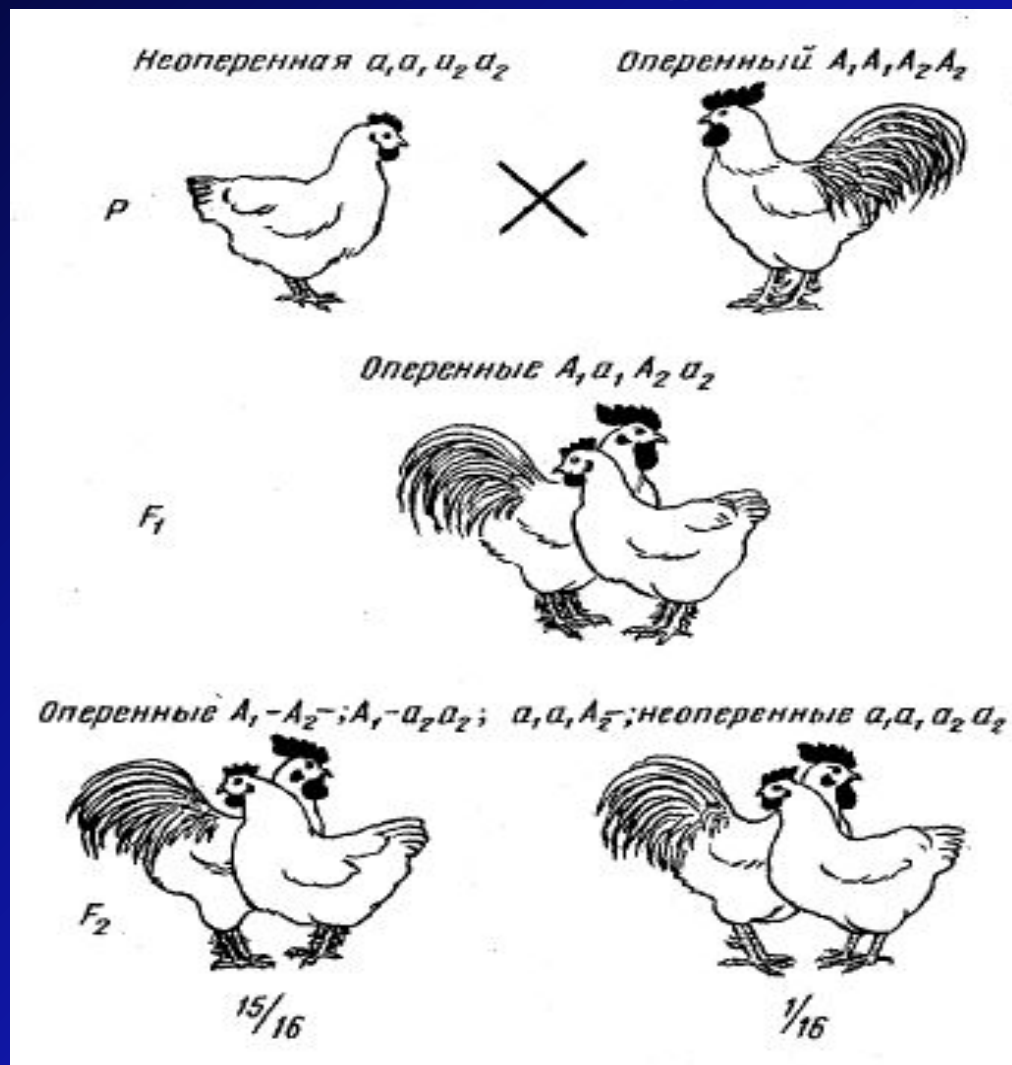
Таким чином, ознаки, що корисні для господарства, успадковуються кумулятивною полімерією.

За типом кумулятивної полімерії успадковується чимало кількісних ознак — колір шкіри у людини, удійність корів, яйценіскість курей, врожай злаків та інші ознаки. Полімерні ознаки необхідно вимірювати або рахувати. Тому вони не є якісними, а є кількісними ознаками. Аналіз успадкування кількісних ознак важкий, але він має важливе практичне значення, тому що усі цінні ознаки у тварин і рослин є кількісними. Проява кількісних ознак залежить від умов розвитку організму. Таким чином на фенотип впливає як генотип так і зовнішнє середовище. Також існує некумулятивна полімерія — якщо присутність одного гену надає повну вираженість гену.

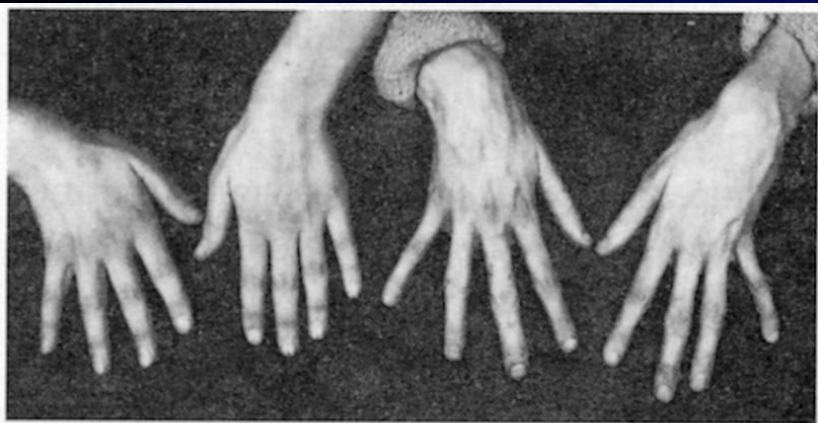
Оцінка кількісних ознак вимагає використання статистичних методів, розроблених Гальтоном і зараз називається біометрією.



Успадкування оперення ніг у курей – некумулятивна полімерія



Розщеплення 15 : 1



Хвороба
Марфана



Наприклад, при хворобі Хартнупа мутація гена призводить до порушення всмоктування амінокислоти триптофану в кишках і його реабсорбції у ниркових каналцях. При цьому вражаються одночасно мембрани епітеліальних клітин кишок і ниркових каналців з розладами травної і видільної систем.

Плейотропна дія генів

Плейотропна дія генів - це залежність кількох ознак від одного гена, тобто множинна дія одного гена. У дрізофіли ген білого кольору очей одночасно впливає на колір тіла, довжину крил, будову статевого апарату, знижує плодючість, зменшує тривалість життя. У людини відома спадкова хвороба - арахнодактилія ("павучі пальці" - дуже тонкі і довгі пальці), або хвороба Марфана. Ген, який відповідає за цю хворобу, викликає порушення розвитку сполучної тканини й одночасно впливає на розвиток кількох ознак: порушення будови кришталика ока, аномалії у серцево-судинній системі.

Плейотропна дія гена може бути первинною і вторинною. При первинній плейотропії ген проявляє свій множинний ефект.

При вторинній плейотропії є один первинний фенотипний прояв гена, за яким розвивається ступінчастий процес вторинних змін, які призводять до множинних ефектів. Так, при серпоподібноклітинній анемії у гомозигот спостерігається кілька патологічних ознак: анемія, збільшена селезінка, ураження шкіри, серця, нирок і мозку. Тому гомозиготи за геном серпоподібноклітинної анемії гинуть, як правило, в дитячому віці. Всі ці фенотипні прояви гена складають ієрархію вторинних проявів.

Першопричиною, безпосереднім фенотипним проявом дефектного гена є аномальний гемоглобін і еритроцити серпоподібної форми. Внаслідок цього відбуваються послідовно інші патологічні процеси: злипання і руйнування еритроцитів, анемія, дефекти в нирках, серці, мозку. Ці патологічні ознаки є вторинними. Більш розповсюджена вторинна плейотропія. При плейотропії ген, що впливає на якусь одну основну ознаку, може також змінювати, модифікувати прояв інших генів, у зв'язку з чим запроваджено поняття про гени-модифікатори. Останні підсилюють або послаблюють розвиток ознак, які кодуються "основним" геном.

Первинна плейотропія



Вторинна плейотропія



Варіанти дії плейотропних генів



Плейотропна дія генів – арахнодактилія у людини

Ми спостерігаємо що жителі півдня мають невеликій зріст, темне волосся, карі очі та більш темпераментні ніж люди, які мешкоють на півночі, де люди мають більш високий зріст, світле волосся, голубі або сіре волосся та стриманий темперамент (наприклад грузини та скандинави) Це залежить від того що у жителів півдня виробляється більше меланіну, що є генетично закріпленим, а з меланіну виробляється адреналін і норадреналін тому люди з темними очами більш темпераментні, ніж люди півночі. В них менше меланіну і внаслідок цього вони менш темпераментні.

Експресивність та пенетрантність

Показниками залежності функціонування спадкових задатків від характеристик генотипу є **пенетрантність** і **експресивність**. Ці терміни були запропоновані російським ученим М. В. Тимофєєвим-Ресовським у 1925 р.

Розглядаючи дію генів, їх алелів необхідно врахувати і модифікуючий вплив середовища, в якому розвивається організм.

Поняття "експресивність" і "пенетрантність" стосуються аутосомно-домінантних генів і ознак, що визначаються ними.

Отже, **пенетрантність** (від лат. *penetrans* -проникнення, досягнення) - це частота прояву гена, явище появи або відсутності ознаки в організмів, однакових за генотипом. Пенетрантність підпорядкована принципу "все або нічого".

Пенетрантність значно коливається як серед доміантних, так і серед рецесивних генів. Поряд з генами, фенотип яких з'являється тільки за поєднання певних генів і досить рідкісних зовнішніх умов (*низька пенетрантність*), у людини є гени, фенотипний прояв яких відбувається за будь-яких поєднань зовнішніх умов (*висока пенетрантність*).

Пенетрантність вимірюється відсотком організмів з фенотипною ознакою від загальної кількості обстежених носіїв відповідного алеля.

Якщо ген регулярно визначає фенотиповий прояв, то він має пенетрантність 100 відсотків. Проте деякі домінантні гени проявляються менш регулярно. Так, полідактилія має чітке вертикальне успадкування, але бувають пропуски поколінь. Домінантна аномалія - передчасне статеве дозрівання - властиве тільки чоловікам,

проте іноді може передатися захворювання від чоловіка, який не страждав цією патологією. Пенетрантність показує, в якого відсотка носіїв гена виявляється відповідний фенотип. Так, у гомозигот шизофренія проявляється у 100 % - це повна пенетрантність. Якщо в носіїв певного гена ознака виявляється тільки у частини особин - це неповна пенетрантність. Наприклад: шизофренія у гетерозигот складає 20 %, цукровий діабет - 20 %, уроджений вивих стегна - 25 %, ретинобластома - 60 %. Аутосомно-рецесивні ознаки, які виявляються у гомозигот, здебільшого, повністю пенетрантні і мають високу експресивність. Отже, пенетрантність залежить від генів, від середовища, від того й іншого. Таким чином, це не константна властивість гена, а функція генів у певних умовах середовища.

Експресивність (від лат. *expressio* - вираз) - це ступінь кількісного прояву ознаки у різних особин - носіїв відповідного алеля.

При домінантних спадкових захворюваннях експресивність може коливатися. В одній і тій самій родині можуть проявлятися спадкові хвороби за перебігом від легких, ледь помітних до тяжких: різні форми гіпертонії, шизофренії, цукрового діабету тощо.

Рецесивні спадкові захворювання в межах сім'ї проявляються однотипно і мають незначні коливання експресивності.



Полідактилі
я



Полідактилі я

На картині Рафаеля «Сикстинська мадонна» видно, що у Папи Римського Сикста II на правій руці шість пальців





Синдактилія

Дякую за увагу!

Література

1. Тоцький В.М. **Генетика**. Одеса : Астропринт, 2008. – 709 с.
2. Стрельчук С.І., Демідов С.В., Бердишев Г.Д., Голда Д.М. **Генетика з основами селекції**. Київ.: Соціофітоцентр, 2000. – 290 с.
3. Клаг У., Каммингс М. **Основы генетики и медицины**. М.: Техносфера, 2007. – 896 с.
4. Инге-Вечтомов С.Г. **Генетика с основами селекции**. М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.
5. Мюнтциг А.М. **Генетика**. М.: Мир, 1967. – 610 с.
6. Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. **Генетика с основами селекции**. М. : Просвещение, 1979. – 304 с.