



# ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ. СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ.

Лекция 7

# ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Отклонение от законов Менделя вызывают и различные виды взаимодействия генов (за исключением полного доминирования).

Оно объясняется геномным уровнем организации наследственного материала.

Различают взаимодействие аллельных и неаллельных генов.

# Взаимодействие аллельных генов

Взаимодействие аллельных генов называется **внутриаллельным**. Выделяют следующие его виды:

- полное доминирование,
- неполное доминирование,
- сверхдоминирование
- кодоминирование.

# Взаимодействие аллельных генов

- При **полном доминировании** один ген полностью подавляет проявление другого гена (выполняются законы Менделя), при этом гомозиготы по доминантному признаку и гетерозиготы фенотипически неотличимы.

Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карего цвета глаз у человека подавляет ген голубой их окраски.

# Взаимодействие аллельных генов

- При **неполном доминировании** (промежуточном наследовании) доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование, а во втором поколении - расщепление по фенотипу и генотипу одинаково 1:2:1 (проявляется доза действия генов).

Например, если скрестить растения душистого горошка с красными и белыми цветами первое поколение будет иметь розовые цветки.

Генетическая запись:

генпризнак А - Красный цвет; а - Белый цвет; А и а - Розовый цвет

P.     Aa x Aa

G.     (A) (a) (A) (a)

F1.    AA; Aa; Aa; aa

1 : 2 : 1- расщепление по фенотипу и генотипу

# Взаимодействие аллельных генов

- При **сверхдоминировании** доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном. У мухи дрозофилы имеется рецессивный летальный ген ( $a$ ) - гомозиготы ( $aa$ ) погибают. Мухи, гомозиготные по гену  $A$  ( $AA$ ) имеют нормальную жизнеспособность, а гетерозиготы ( $Aa$ ) - живут дольше и более плодовиты, чем доминантные гомозиготы. Объяснить это можно взаимодействием продуктов генной активности.

# Взаимодействие аллельных генов

- При **кодоминировании** гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по АВО- (группа АВ) и MN- (группа MN) системам. Одновременное присутствие в генотипе генов JA и JB обуславливает наличие в эритроцитах антигенов А и В (IV группа крови). Гены JA и JB не подавляют друг друга - они являются равноценными, кодоминантными.

# Взаимодействие аллельных генов

- Своеобразные внутриаллельные взаимодействия наблюдаются в случаях **множественных аллелей**. Множественными называются аллели, которые представлены в популяции более чем двумя аллельными состояниями. Они возникают в результате многократного мутирования одного и того же локуса хромосомы. В этих случаях помимо доминантного и рецессивного генов появляются еще и промежуточные аллели, которые по отношению к доминантному ведут себя как рецессивные, а по отношению к рецессивному, как доминантные. Например, три гена  $I^0$ ,  $I^A$  и  $I^B$  детерминируют наследование четырех групп крови человека по АВО системе антигенов.



# **Взаимодействие неаллельных генов**

Взаимодействие неаллельных генов называется **межаллельным**. Различают следующие его виды:

- **комплементарность,**
- **эпистаз**
- **полимерию.**

# Взаимодействие неаллельных генов

- При **комплементарности** присутствие в одном генотипе двух доминантных (рецессивных) генов из разных аллельных пар приводит к появлению нового варианта признака.

Типичный пример - развитие слуха у человека. Для нормального слуха в генотипе человека должны присутствовать доминантные гены из разных аллельных пар - D и E. Ген D отвечает за нормальное развитие улитки, а ген E - за развитие слухового нерва. У рецессивных гомозигот (**dd**) будет недоразвита улитка, а при генотипе **ee** — недоразвит слуховой нерв. Люди с генотипами D-ee, ddE- и ddee будут глухими.

# Взаимодействие неаллельных генов

- При эпистазе доминантный (рецессивный) ген из одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена из другой аллельной пары. Это явление противоположно комплементарности. Подавляющий ген называется супрессором (ингибитором). У кур доминантный ген С детерминирует синтез пигмента, а доминантный аллель другого гена I является его супрессором, и куры с генотипом С-I- имеют белое оперение.
- У человека описан «бомбейский феномен» в наследовании групп крови по АВО системе. У женщины, получившей от матери аллель JB, фенотипически определялась I(0) группа крови. При детальном исследовании было установлено, что действие гена JB (синтез в эритроцитах антигена В) было подавлено редким рецессивным геном, который в гомозиготном состоянии оказал эпистатическое действие.

# Взаимодействие неаллельных генов

- При **полимерии** доминантные гены из разных аллельных пар влияют на степень проявления одного и того же признака. Полимерные гены принято обозначать одной буквой латинского алфавита с цифровыми индексами, например,  $A_1A_1A_2A_2a_3a_3$  и т.д. Признаки, детерминируемые полимерными генами, называются полигенными. Таким образом, наследуются многие количественные и некоторые качественные признаки у животных и человека: рост, масса тела, величина артериального давления, цвет кожи и др. Степень проявления этих признаков зависит от количества доминантных генов в генотипе (чем их больше, тем сильнее выражен признак) и в значительной мере от влияния условий среды.

# Взаимодействие неаллельных генов

У человека может наблюдаться предрасположенность к различным заболеваниям: гипертонической болезни, ожирению, сахарному диабету, шизофрении и др. Данные признаки при благоприятных условиях среды могут и не проявиться или быть слабо выраженными.

Это отличает полигенно наследуемые признаки от моногенных. Изменяя условия среды и проводя профилактические мероприятия можно значительно снизить частоту и степень выраженности некоторых мультифакториальных заболеваний.

Суммирование «доз» полимерных генов (**аддитивное действие**) и влияние среды обеспечивает существование непрерывных рядов количественных изменений. Минимальное количество полимерных генов, при котором проявляется признак, называется **пороговым эффектом**.

### 3. Сцепленное наследование

У. Сэттон и Р. Пеннет в 1908 г. обнаружили отклонения от свободного комбинирования признаков согласно третьему закону Менделя.

В 1911-1912г.г. Т. Морган и соотр. описали явление сцепления генов - совместную передачу группы генов из поколения в поколение. Опыты проводились на мухах дрозофилах с учетом двух пар альтернативных признаков - серый и черный цвет тела, нормальные и короткие крылья.

При скрещивании гомозиготных особей с серым телом и нормальными крыльями с особями с черным телом и короткими крыльями получено единообразие гибридов первого поколения, особи которого имели доминантные признаки:

P: BBVV x bbvv

G: (BV) (bv)

F1: BbVv

Ген	Фен
B	Серое тело
b	Черное тело
V	Нормальные крылья
v	Короткие крылья

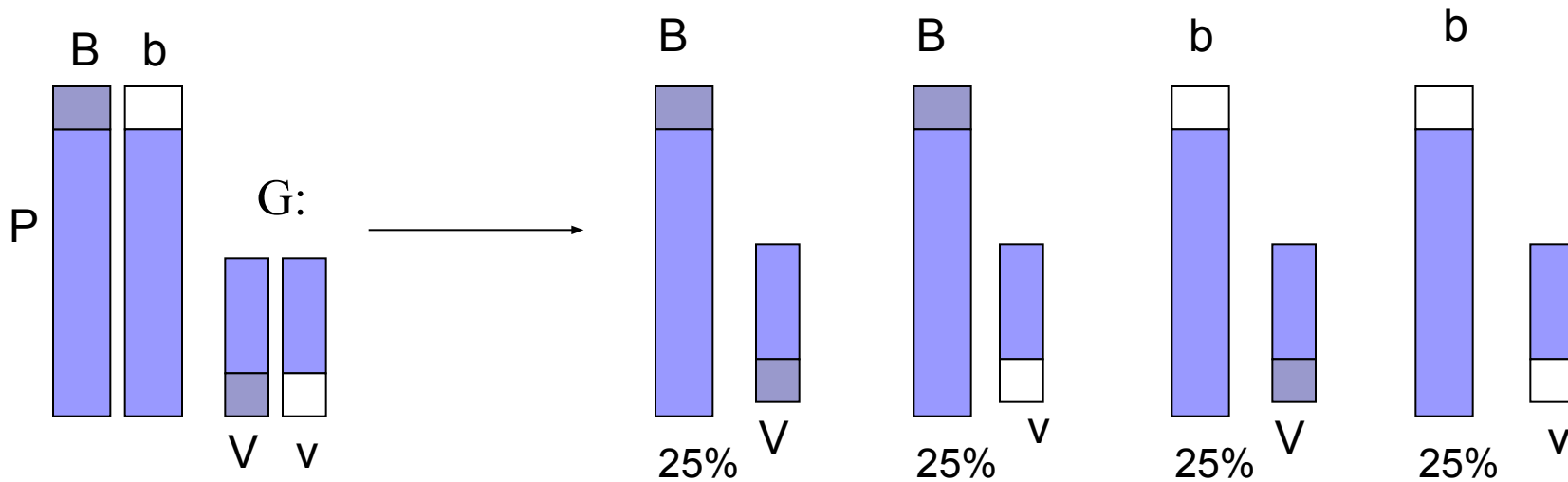
# Сцепленное наследование

Для выяснения генотипа гибридов I поколения Морган провел анализирующее скрещивание. Он взял рецессивную гомозиготную самку и скрестил ее с дигетерозиготным самцом (I), затем провел реципрокное скрещивание (II) :

(I)  
P:   bbvv   x    BbVv  
G:   (bv)       (BV) (bv)  
F1:   BbVv       bbvv  
      50%       50%

При свободном комбинировании генов согласно третьему закону Менделя в поколении должны были появиться мухи четырех разных фенотипов по 25%.

# Схема свободного комбинирования генов



При свободном комбинировании генов согласно третьему закону Менделя в поколении должны были появиться мухи четырех разных фенотипов по 25%.

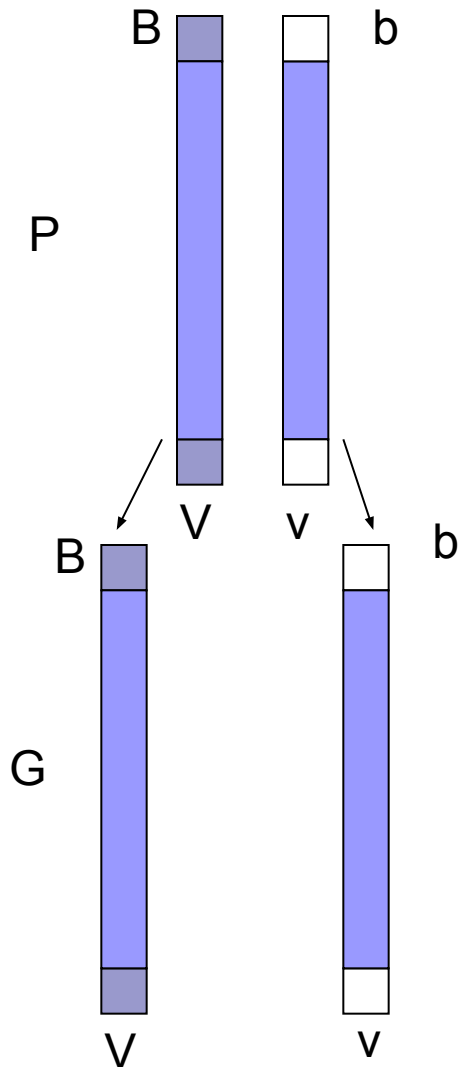
(II)

P:	BbVv	x	bbvv
G:	(BV) (Bv) (bV) (bv)		(bv)
F1:	BbVv	Bbvv	bbVv
	41,5%	8,5%	8,5%

Но гены разных аллельных пар могут находиться в одной паре гомологичных хромосом



# Схема образования гамет при полном сцеплении



Одна из пары гомологичных хромосом содержит 2 доминантных гена (**BV**), а другая – 2 рецессивных (**bv**). В процессе мейоза одна хромосома с генами **BV** попадет в одну гамету, а другая (с генами **bv**) — в другую. Таким образом, у дигетерозиготного организма образуется не четыре, а только два типа гамет и потомки будут иметь такое же сочетание признаков, как и родители. Явление, при котором гены, локализованные в одной хромосоме, всегда передаются вместе, называется **полным сцеплением**.

При изучении результатов второго скрещивания (II) было обнаружено нарушение полного сцепления генов.

# Сцепленное наследование

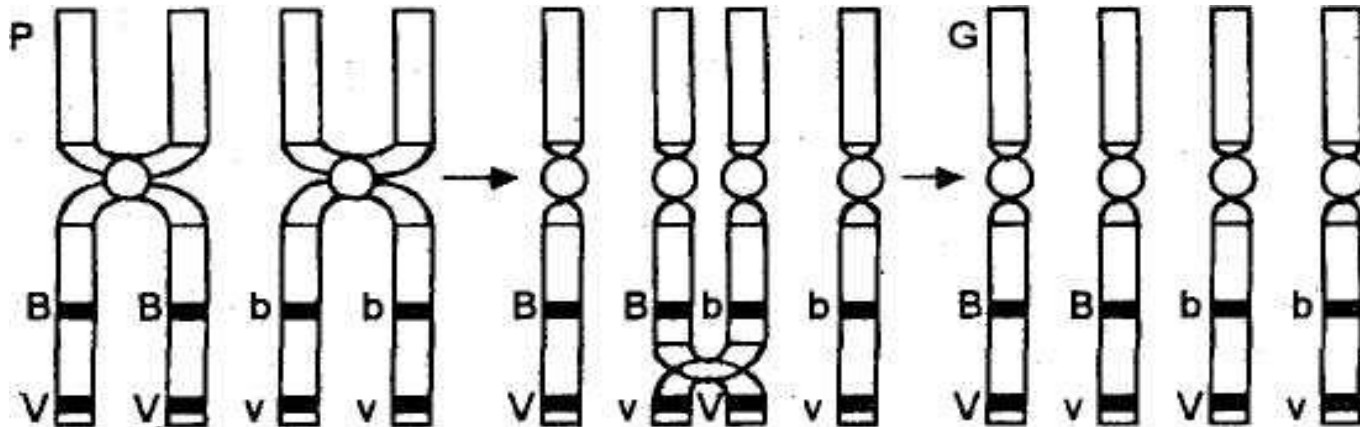
Если взять дигетерозиготную самку мухи дрозофилы и скрестить ее с рецессивным самцом, то получается 4 разновидности фенотипов потомков:

- 41,5% с серым телом и длинными крыльями,
- 41,5% с черным телом и короткими крыльями и
- по 8,5% гибридных форм - с серым телом и короткими крыльями и с черным телом и длинными крыльями.

В этом случае сцепление оказывается **неполным**, т. е. происходит рекомбинация генов, локализованных в одной хромосоме.



Это объясняется **кроссинговером** - обменом участками гомологичных хромосом в процессе их **конъюгации** в профазе мейоза I.

# Схема образования гамет при кроссинговере



Каждая из образовавшихся хроматид попадает в отдельную гамету.

Образуется четыре типа гамет, но в отличие от свободного комбинирования их процентное соотношение не будет равным, так как кроссинговер происходит не всегда. Сила сцепления между генами (частота кроссинговера) зависит от расстояния между ними: чем больше расстояние, тем меньше силы сцепления, тем чаще происходит кроссинговер. Расстояние между генами определяется по проценту кроссинговера. За единицу расстояния принимается одна **морганида** (в честь Моргана), которая равна 1% кроссинговера.

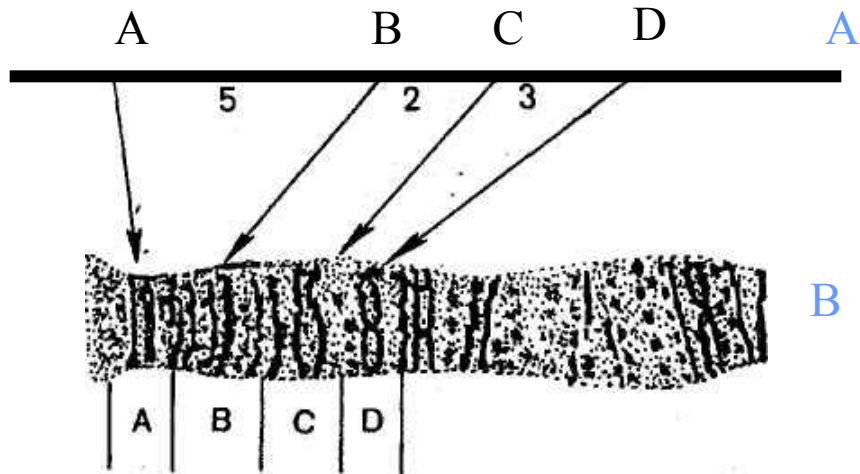
- 
- 
- Гаметы, в которые попали хроматиды не претерпевшие кроссинговер, называются **некроссоверными**, их обычно больше.
  - Гаметы, в которые попали хроматиды претерпевшие кроссинговер, называются **кроссоверными**, их обычно меньше.

- Гены, локализованные в одной хромосоме, передаются вместе (сцепленно) и составляют одну **группу сцепления**. Так как в гомологичных хромосомах локализованы аллельные гены, группу сцепления составляют две гомологичные хромосомы и количество групп сцепления равно количеству пар хромосом (или гаплоидному числу хромосом).
- Так, у мухи дрозофилы 8 хромосом - 4 группы сцепления, у человека 46 хромосом - 23 группы сцепления.

## 4. Основные положения хромосомной теории наследственности (Т.Морган и соавт., 1911г.)

1. Гены расположены в хромосомах в линейном порядке в определенных локусах. Аллельные гены занимают одинаковые локусы гомологичных хромосом.
2. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
3. Между гомологичными хромосомами возможен обмен участками - кроссинговер, который нарушает сцепление генов.
4. Процент кроссинговера пропорционален расстоянию между генами. 1 морганида - единица расстояния, равная 1% кроссинговера.

# Схема генетической (А) и цитологической (В) карт хромосом



Зная расстояние между генами можно построить карту хромосомы.

**Генетическая карта хромосомы** представляет собой отрезок прямой, на котором обозначен порядок расположения генов и указано расстояние между ними в морганидах. Она строится по результатам анализирующего скрещивания.

**Цитологическая карта хромосомы** представляет собой фотографию или точный рисунок хромосомы, на котором отмечается последовательность расположения генов. Ее строят на основе сопоставления результатов анализирующего скрещивания и хромосомных перестроек. Цитологические карты создаются путем определения локализации генов в хромосомах.

# Геном человека, содержащий больше 3 млрд. пар нуклеотидов, впервые был полностью расшифрован в 2003 году.

## Особенности генома человека.

- Гены располагаются в хромосомах достаточно скученно, предпочитая собираться в группы, между которыми могут находиться обширные незанятые области (пустыни). В разных хромосомах находится различное количество генов (максимум их в 19-ой хромосоме).
- На один человеческий ген приходится больше разновидностей белка, чем у других организмов. В то время как у других видов число различных белков приблизительно равно числу генов, то у человека на 1 ген приходится около трех разновидностей белка.
- Белки организма человека более сложны, чем белки других организмов.
- Более 200 генов напрямую унаследованы нами от бактерий.
- Повторяющиеся последовательности ДНК - «черным ящиком» эволюции, свидетельствует о предыдущих 800 млн. лет развития органического мира.
- Средняя длина повторяющихся последовательностей – 200-300 базовых нуклеотидов.
- Уровень мутаций у мужчин в 2 раза больше, чем у женщин, и своим прогрессом человечество обязано мужчинам.
- Все представители *Homo sapiens* на 99,9% идентичны по ДНК.