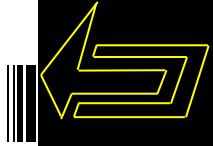




# Геннің әсері





## *ДӘРІС ЖОСПАРЫ:*

- 1. Аллельді және аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуі. Көптік аллелизм.*
- 2. Гендердің әсері.*
- 3. Гендік және орта факторларының өзара әсері. Мультифакториальды белгілердің полигенді тұқым қуалауы.*

Қалыпты және патологиялық сыртқы белгілердің (фенотиптің) жарыққа шығуы, бір жағынан **гендердің өзара күрделі әрекеттесуінің**, екінші жағынан генетикалық факторлар (генотиптің) мен сыртқы орта факторларының әсерлесуінің нәтижесі болып табылады.

Гендердің өзара әрекеттесуінің **екі түрін** ажыратады:

1. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуі
2. Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуі

Бір белгілі белгінің дамуын анықтайтын және гомологтық хромосомалардың бірдей локусында орналасқан гендерді **аллельді гендер** деп атайды. (А, а – бұршақ түсі)

Әр түрлі белгілердің дамуын анықтайтын және гомологты хромосомалардың әртүрлі локустарында, сонымен бірге әртүрлі гомологты емес хромосомаларда орналасқан гендер **аллельді емес гендер** деп аталады. (А- бұршақ түсі, В- бұршақ пішіні)

## **Аллельді гендердің өзара әрекеттесуінің түрлері:**

- Толық доминанттылық
- Толымсыз доминанттылық
- Кодоминанттылық
- Аса жоғары доминанттылық
- Аллельаралық комплементация
- Аллельдік белсенділігін жоғалту

## **Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің түрлері:**

- Комплементарлық
- Эпистаз
- Полимерия
- Гендердің орнының әсері

# Толық доминанттылық

- Доминантты аллель рецессивті аллельдің әсерін толық басып, гомо- және гетерозиготалық жағдайда жарыққа шығады.

$$AA = Aa$$

Мысалы: бет сепкілінің болуы – А  
бет сепкілінің болмауы - а

# ТОЛЫМСЫЗ ДОМИНАНТТЫЛЫҚ

Доминантты аллель рецессивті аллельдің әсерін толық баса алмайды, гетерогизоталардың өз фенотиптері болады.

$$AA \neq Aa$$

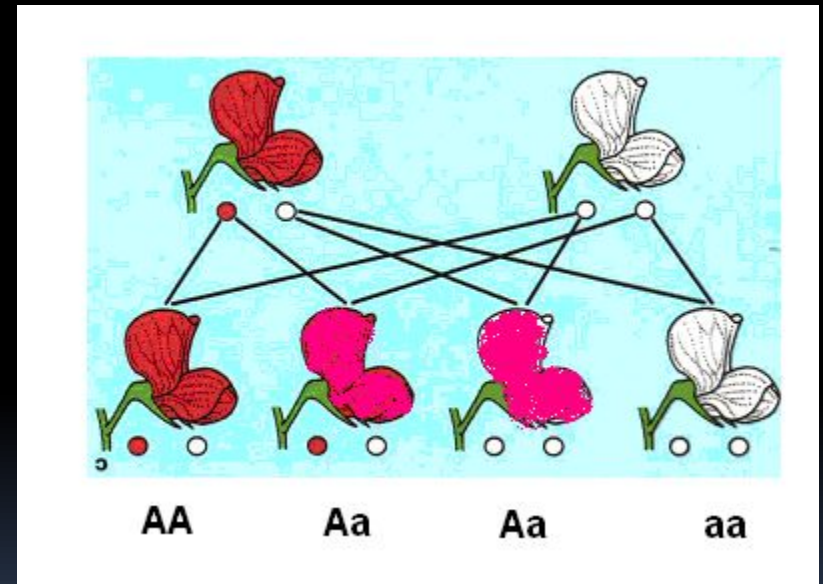
мысалы:

AA- қалыпты көз

алмасының дамуы

Aa- микроофтальмия

aa - анофтальмия



## Кодоминанттылық

Әр аллель жеке бір белгінің жарыққа шығуына жауап береді, бірге екі аллельде бірдей дәрежеде жарыққа шығады. Мысалы: АВО жүйесі бойынша IV қан тобы.

$I^0 I^0$  - I топ

$I^A I^A$ ,  $I^A I^0$  – II топ

$I^B I^B$ ,  $I^B I^0$  – III топ

$I^A I^B$  – IV топ

MN жүйесі бойынша:

MM – қан тобы    NN – қан тобы    MN – қан тобы



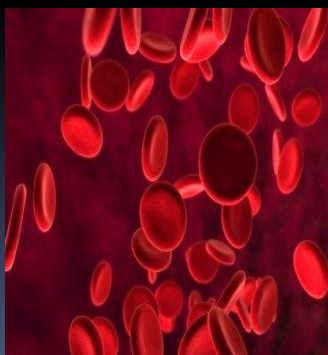
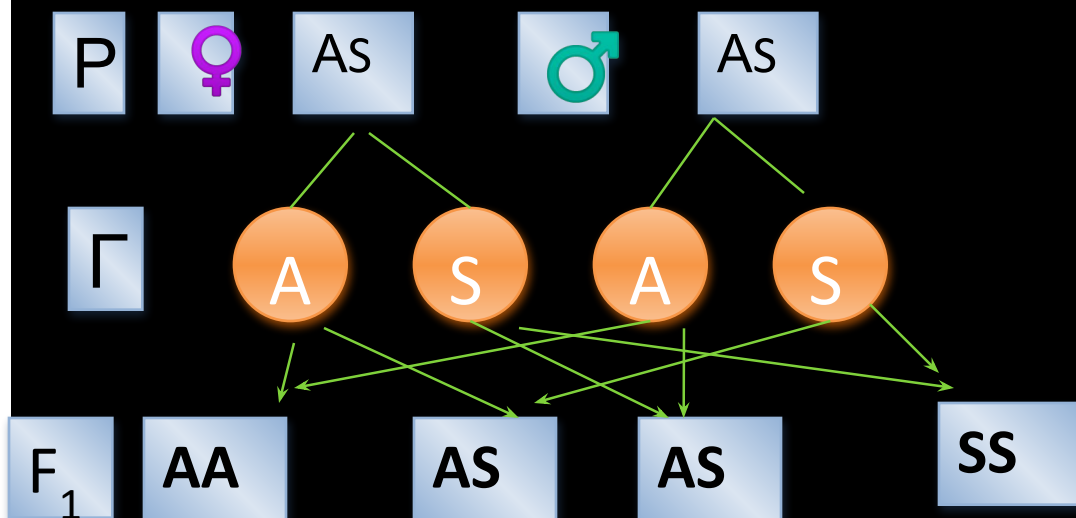
# Аса жоғары доминанттылық

Доминантты аллель гетерозиготалық жағдайда гомозиготалық жағдайына карағанда айқын дәрежеде көрініс береді

$$Aa > AA$$

**Мысалы:** дрозофила шыбындарында летальды рецессивті аллель бар— а  
аа – тіршілігін жояды,  
AA – тіршілік қабілеті қалыпты  
Aa – ұзақ тіршілік етеді, ұрпақ көп береді

# Аса жоғары доминанттылық Орақ тәрізді жасушалық анемия





## Аллеларалық комплементация

Аллельдік гендердің өзара әрекеттесуінің сирек әдісі болып табылады.

Бұл жағдайда гомозиготалы рецессивті, бірақ өзара әртүрлі аллельдер генотипі фенотипі бойынша гетерозиготалы ағзадағыдай көрініс береді, **доминантты аллельдің болмауына қарамастан белгінің қалыпты қалыптасуы жүреді.**

**$V$**  – қалыпты ақуыздың түзілуіне жауап береді

**$v'$**  –  $v'$  патологиялық ақуыздың түзілуіне жауап береді

**$v''$**  –  $v''$  патологиялық ақуыздың түзілуіне жауап береді

**$v'v''$**  – қалыпты ақуыздың түзілуіне жауап береді

## Аллельдік белсенділігін жоғалту

Ағзаның генотипінде хромосома құрамындағы аллельдердің бірінің **инактивациясы** жүреді.

Мысалы: Аналық дарада (гомогаметалы) X хромосомасының бірінің инактивациясы.

XX – гомогаметалы

XУ –гетерогаметалы

Эмбриогенездің 16 тәулігінде X хромосомасының бірі өзінің белсенділігін жойып, **Барр денешігін** түзеді.

# Көптік аллелизм

Көптік аллелизм хромосомадағы геннің бір локусының мутацияға ұшырауының дамиды, аралық аллельдер пайда болады.

мысалы: **ABO жүйесі бойынша қан тобы**  
( I генінің локусының мутацияға ұшырауынан  $I^A, I^B$  ).

**қояндардың түсі** →

$AA > \underline{a^{ch}} \underline{a^{ch}} \geq \underline{a^h} \underline{a^h} > aa$



## Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуі

**Комплементарлық** – аллельді емес гендердің бір - бірін толықтырып, бір белгіні жарыққа шығаруы.

**Мысалы: интерферон синтезі**

**А және В гендері**

- адамның қалыпты есту қабілеті:

**Е гені – есту нервінің дамуына**

**Д гені – есту иірімінің дамуына жауап береді**

# Комплементарлық



**D-гені иірім түтігі  
E-есту жүйкесі  
қалыпты**

**DDEE, DdEE, DDEe,  
DdEe**

**Естуі дұрыс**



**d - иірім түтігі жоқ не  
e - есту жүйкесі  
қалыптаспаған**

**DDee, ddEE, ddEe, Ddee.**

**Саңырау**

# Эпистаз

Комплементарлыққа қарсы құбылыс. Бір аллельді емес ген басқа бір аллельді емес геннің әсерін басып тастайды.

Эпистаздық ген – ген супрессор

Екі түрін ажыратады :

1. Доминантты эпистаз
2. Рецессивті эпистаз



# Доминантты эпистаз

**C – пигменттің синтезіне жауап береді**

**c – пигменттің болмауы**

**I - супрессор гені**

**i – ген әсерін баспайды.**

**ССII, СсII, СсIi, ссii – ақ түсті**

**Ссii, ССii, - түрлі-түсті қауырсынды**

# Рецессивті эпистаз

**Бомбей феномені** - генотипі бойынша III қан тобы бар, ал бірақ фенотипі бойынша I қан тобы бар баланың туылуы.

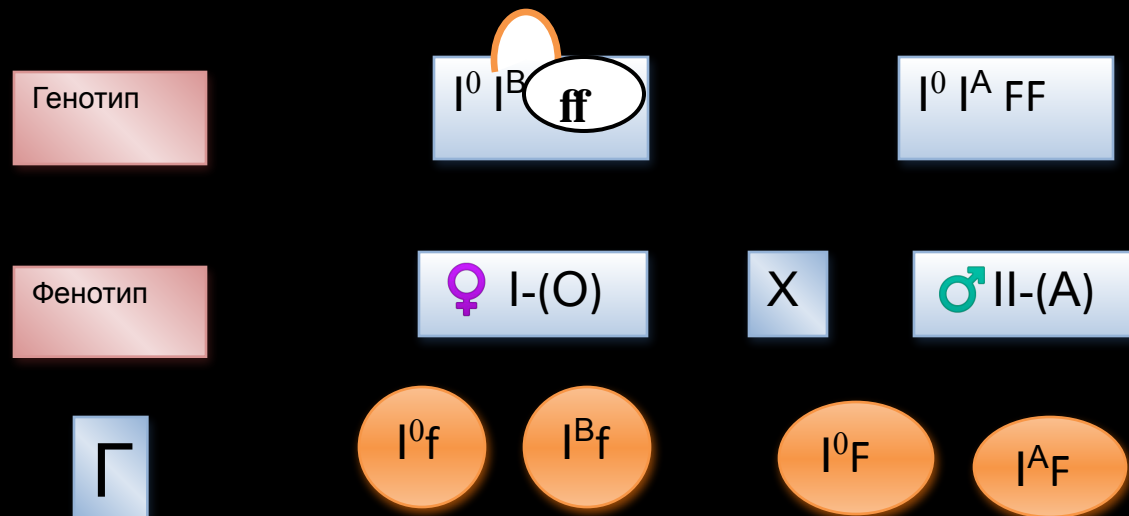
генотипі-  $I^B I^O ff$  - (III)

фенотипі - (I)

**$ff$  - каппа гені рецессивті гомозиготалық жағдайда**

$I^B$  генінің әсерін басып тастайды.

# Рецесивті епістаз «Бомбейлік феномен»



$I^0 I^0 Ff$	$I^A I^0 Ff$
I - топ	II - топ
$I^B I^0 Ff$	$I^A I^B FF$
III - топ	IV - топ



# Полимерия

Адамның көптеген белгілері **сандық белгілер** деп аталады, мысалы, адам бойы, салмағы, терісінің түсі, интеллектуальды қабілеті –IQ, артериальды қысымы.

Бұл белгілер полигендермен анықталады, **полигендер** бір белгінің қалыптасуына бірдей қатысатын аллельді емес гендердің жүйесі. Мұндай белгілер **полимерлі белгілер** деп аталады.

Мысалы: адамның бойы 4 гендермен анықталады.  $A_1 A_2 A_3$   
 $A_4$

# Полимерия



P

P<sub>1</sub>P<sub>1</sub>P<sub>2</sub>P<sub>2</sub>P<sub>3</sub>P<sub>3</sub>P<sub>4</sub>

p<sub>1</sub>p<sub>1</sub>p<sub>2</sub>p<sub>2</sub>p<sub>3</sub>p<sub>3</sub>p<sub>4</sub>p

Г

P<sub>1</sub>P<sub>2</sub>P<sub>3</sub>

p<sub>1</sub>p<sub>2</sub>p<sub>3</sub>p

F<sub>1</sub>



P<sub>1</sub>p<sub>1</sub>P<sub>2</sub>p<sub>2</sub>P<sub>3</sub>p<sub>3</sub>P<sub>4</sub>

F<sub>2</sub>



# Ген орнының әсері

- Бұл геннің генотип жүйесіндегі орналасуына байланысты аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің ерекше түрі.

Геннің қоршаған ортасы, оның экспрессиясына әсер етуі мүмкін.

# Гендердің әсері

**Пенетранттылық** – белгінің жарыққа шығу мүмкіндігін көрсететін сандық көрсеткіш.

Мысалы: АВО жүйесі бойынша қан тобын анықтайтын гендердің пенетранттылығы – 100%

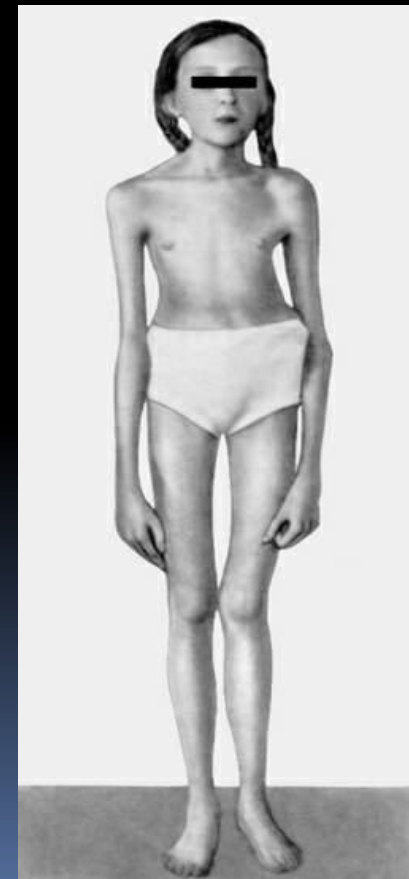
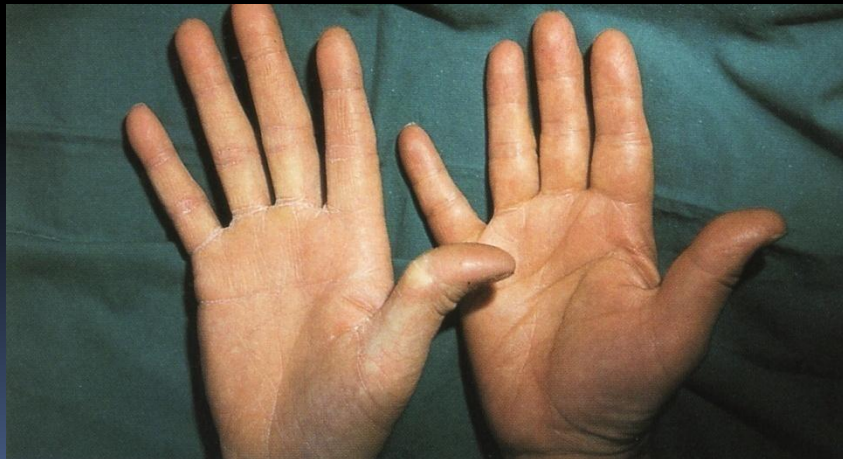
**Экспрессивтілігі** – гендердің көрініс беру дәрежесін көрсететін сапалық көрсеткіш.

# Гендердің плейотропты әсері



*Бір геннің зақымдалуынан бірнеше белгілердің жарыққа шығуы.*

*Мысалы: Марфан синдромы*





# Қорытынды

- **Адамның көпшілік қалыпты және патологиялық белгілері гендердің өзара әрекеттесу нәтижесінде қалыптасады.**
- **Аллельді және аллелді емес гендердің өзара әрекеттесуін білу белгілердің тұқым қуалау ерекшелігін білуге мүмкіндік береді.**

# Кері байланыс

- қандай гендер әсерлесу типіне тән және типі?
- $AA = Aa$  –
- $AA = Aa$  –
- $Aa > AA$  –
- генотипі-  $I^B I^O ff$  -
- $A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3 A_4 a_4$  -