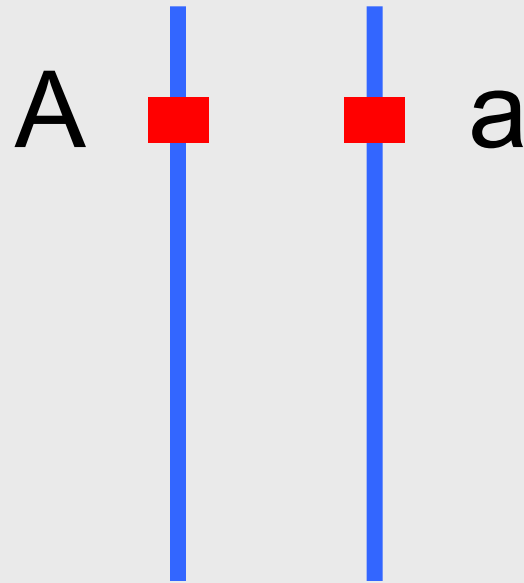


Взаимодействие **аллельных** генов

Моногибридное
скрещивание

Аллельные гены



- Отношения **генотип** → **фенотип** оказались не всегда так просты, как были в опытах Менделя.

1 ген → 1 признак

1 аллель гена → 1 значение признака

Доминантный
или
рецессивный

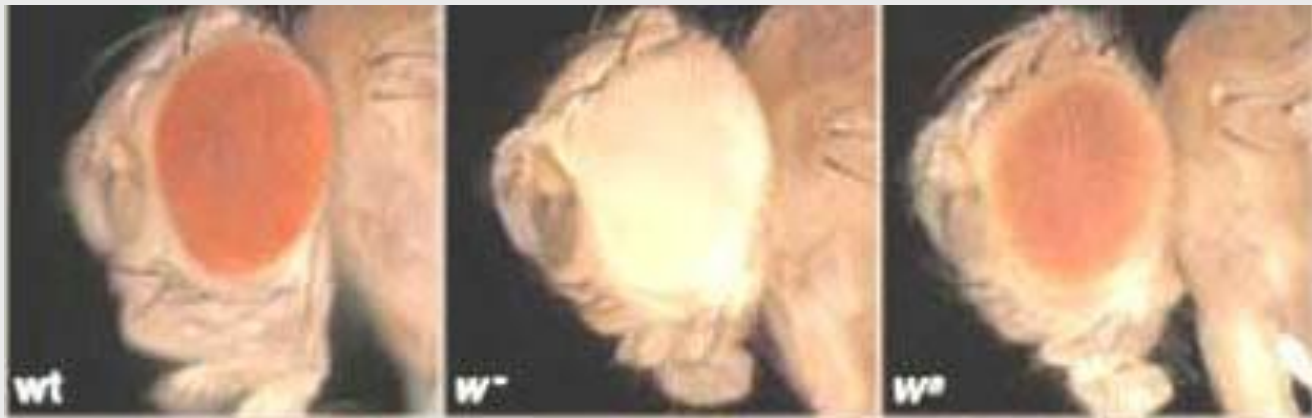
Типы действия аллельных генов на фенотип

- Доминирование
- Неполное доминирование
- Кодоминирование
- Множественный аллелизм
- Летальные и полулетальные гены
- Плейотропные гены

Множественный аллелизм

У особи всегда – ровно 2 аллеля каждого гена.

Но **в популяции** может быть **> 2 разных** аллелей



$+$ (w^+)

w (*white*)

w^a (*white^{apricot}*)

Аллели одного гена всегда обозначаются **одной буквой** с верхними индексами: A , a , a^{2006} , a^{Nsk}

a^+ = + аллель дикого типа (видовая норма)

Аллели гена окраски **C** у кроликов



$C > c^{ch}, c^h, c$
 $c^h > c$
 $c^{ch} \geq c^h, c$
неполное домин.

Серый (дикий тип) $C_$ Шиншилла $c^{ch}c^{ch}$



Светло-серый
 $c^{ch}c^h$ $c^{ch}c$

Гималайский
 $c^h c$ $c^h c^h$

Альбинос
 cc

Множественный аллелизм

- Беспрецедентным полиморфизмом обладают гены **главного комплекса гистосовместимости** у человека и других позвоночных – **более 100 аллелей** каждого локуса.
- Эти белки отвечают за распознавание **своего-чужого** и играет ключевую роль в приживании трансплантатов

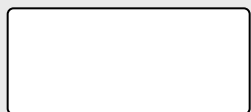
Кодоминирование

- Оба родительских признака у гетерозиготы проявляются **в полной мере**

aa

AA

Aa



Доминирование



Неполное
доминирование



Кодоминирование

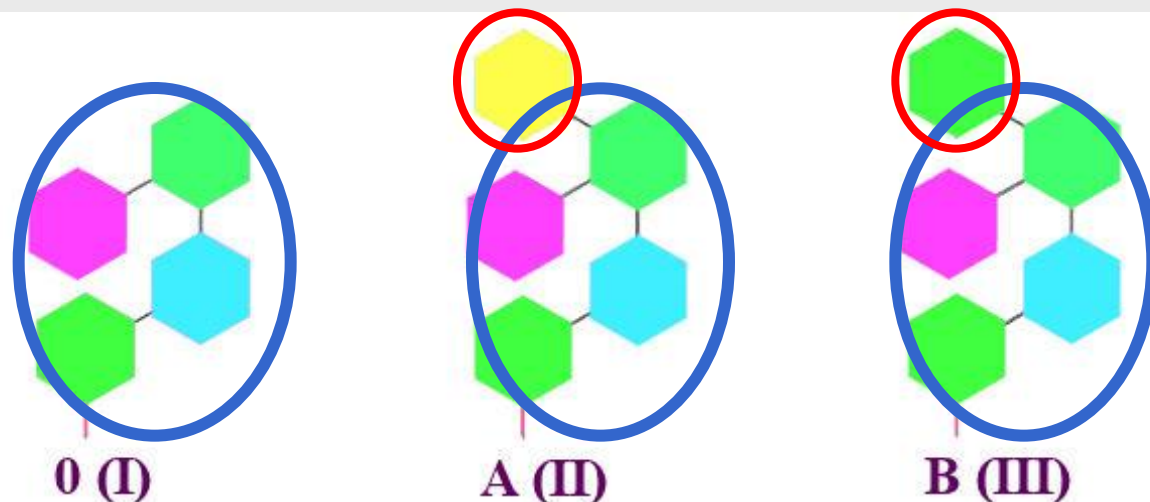
Группы крови системы АВ0

как пример

множественного аллелизма

и кодоминирования

Группы крови АВ0



Фукоза



Галактоза



N-ацетилглюкозамин



N-ацетилгалактозамин

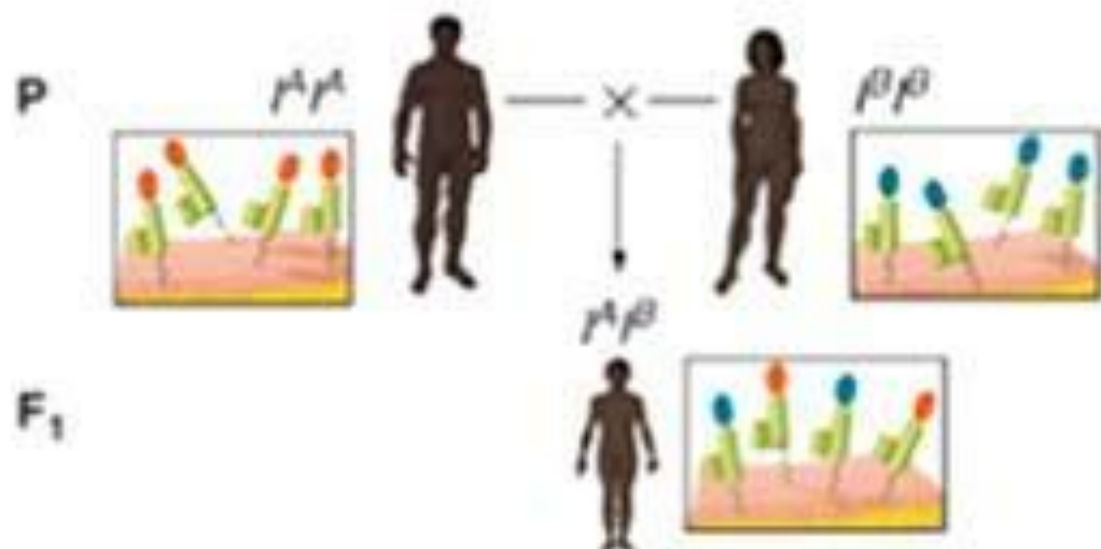
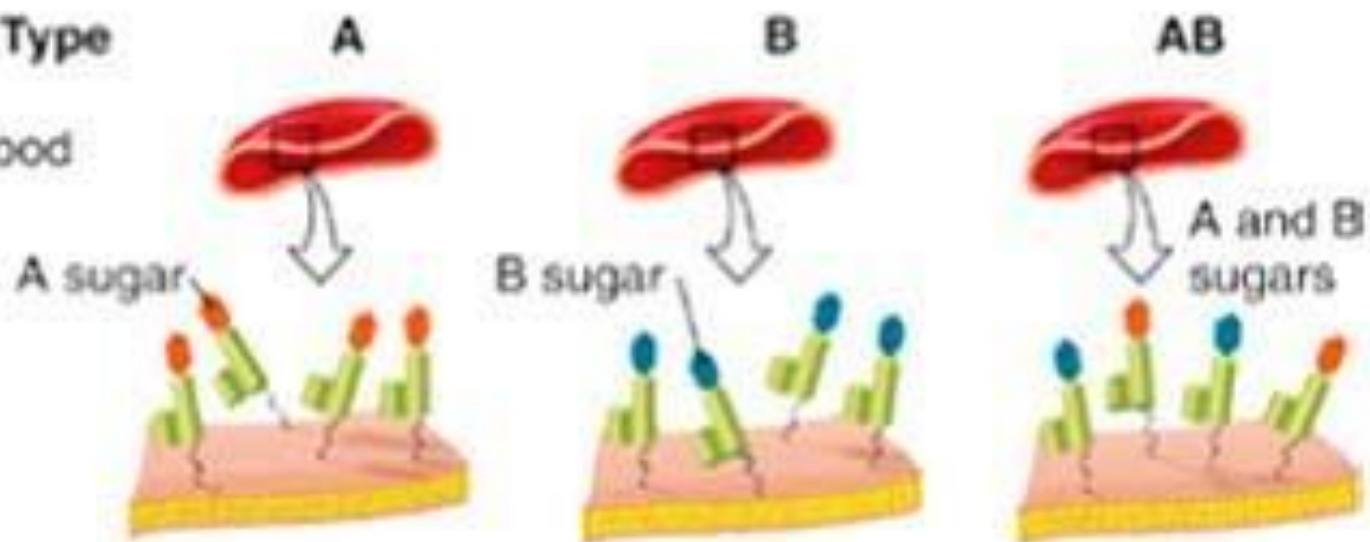
Олигосахарид H –
часть, одинаковая у
всех групп крови

Ген I кодирует
фермент,
модифицирующий
базовый
олигосахарид H

Антигенные детерминанты групп крови АВ0 – это олигосахариды на поверхности эритроцитов и других клеток

Blood Type

Red blood cell



Группы крови системы АВ0

Множественный аллелизм и кодоминирование

| Группа крови | Генотип | «Метки» на эритроцитах | Антитела в плазме крови |
|--------------|-------------------------|------------------------|-------------------------|
| I – 0 | $i^0 i^0$ | нет | анти-А и анти-В |
| II – А | $I^A i^0$ или $I^A I^A$ | А | анти-В |
| III – В | $I^B i^0$ или $I^B I^B$ | В | анти-А |
| IV – АВ | $I^A I^B$ | А и В | нет |

Задача

- В семье, где родители имеют группы крови **A** и **B**, есть ребенок с группой **0**.
- Определить генотипы родителей и возможные группы крови всех их детей.

P

$|^A i^0$

×

$|^B i^0$

A

B

Гаметы

$|^A i^0$

$|^B i^0$

F₁

$i^0 i^0$

$|^A i^0$

$|^B i^0$

$|^A |^B$

0

A

B

AB

1

:

1

:

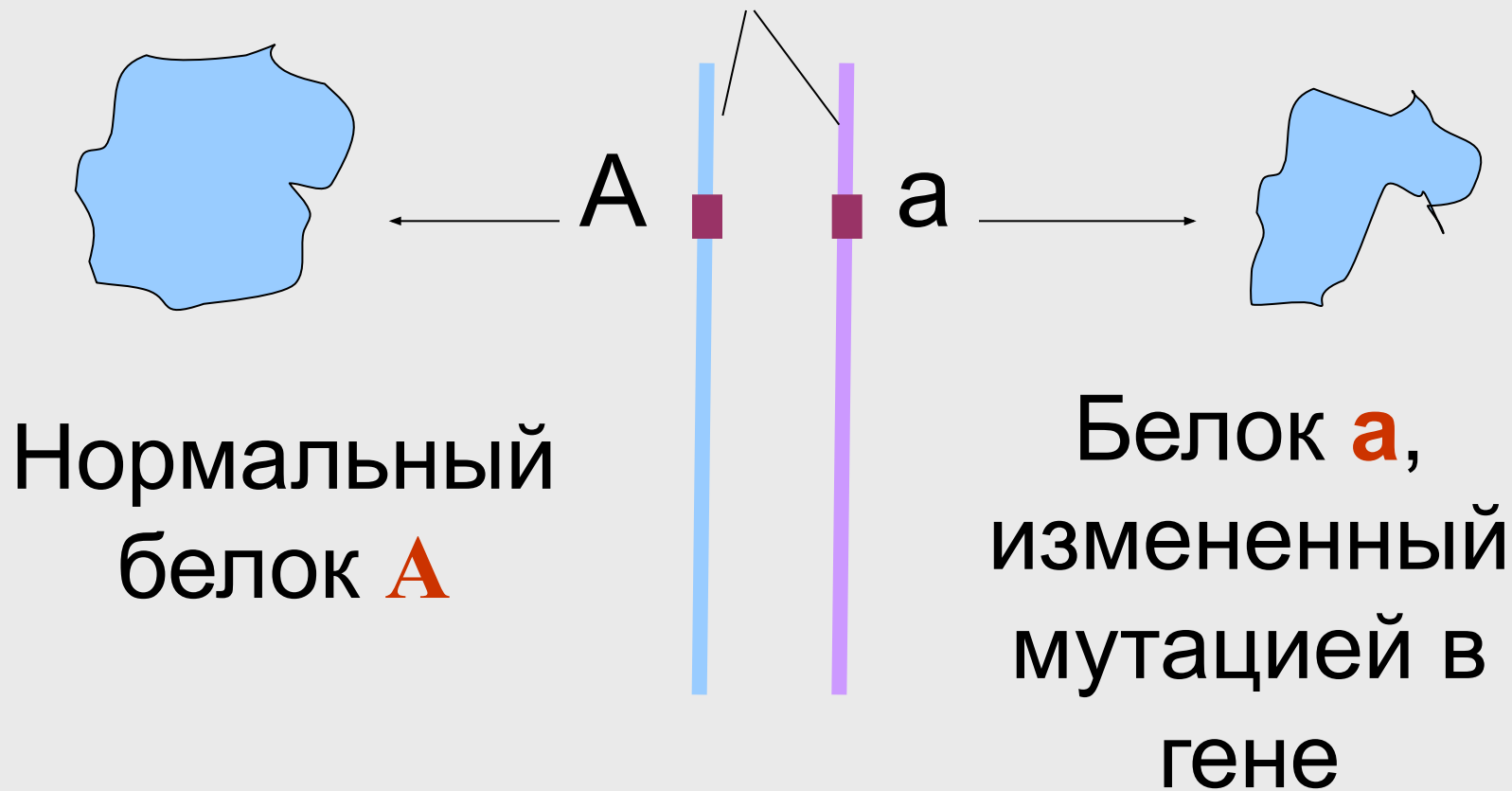
1

:

1

На **молекулярном уровне**

кодоминирование проявляют все гены.



Летальные гены

- **Летальные** гены – вызывают гибель на эмбриональной стадии.
- **Полулетальные** гены – резко снижают жизнеспособность.
- Все летали (*l*)– рецессивны.
- Доминантные летали могут возникать в результате мутаций – но элиминируются в первом же поколении (зигота, получившая такую леталь, погибнет)

В любых ли генах возможны летальные мутации?

- Нет, только в генах жизненно важных белков.
- Наличие летали в каком-то гене означает, что без этого белка нормальное развитие невозможно.

Летальные гены

не проявляющиеся в
гетерозиготе

$l +$

нормальный фенотип

проявляющиеся в
гетерозиготе

$l +$

мутантный фенотип

доминантные гены с рецессивным
летальным эффектом.

$Sy +$ – загнутые крылья

$Sy Sy$ – гибнут на эмбрион. стадии

Каким будет расщепление в скрещивании

♀ $Sy +$ × ♂ $Sy +$



Cy (Curly)



- **Ахондроплазия –**

доминантная мутация с рецессивным летальным эффектом у человека. Вызвана недоразвитием хрящевой и костной тканей.



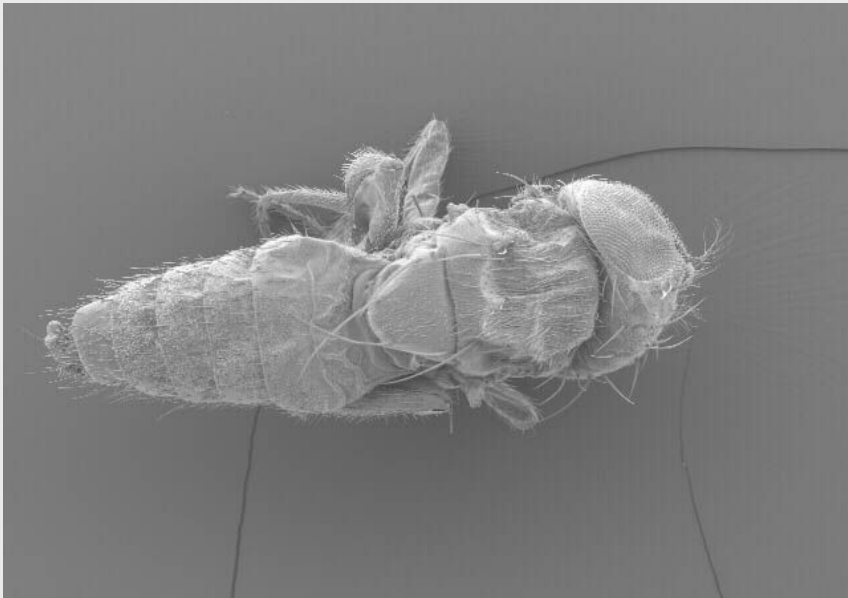
манчкин

<http://forum.academ.org/>

Гены
ахондроплазии
есть у многих
ВИДОВ

Полулетальные гены

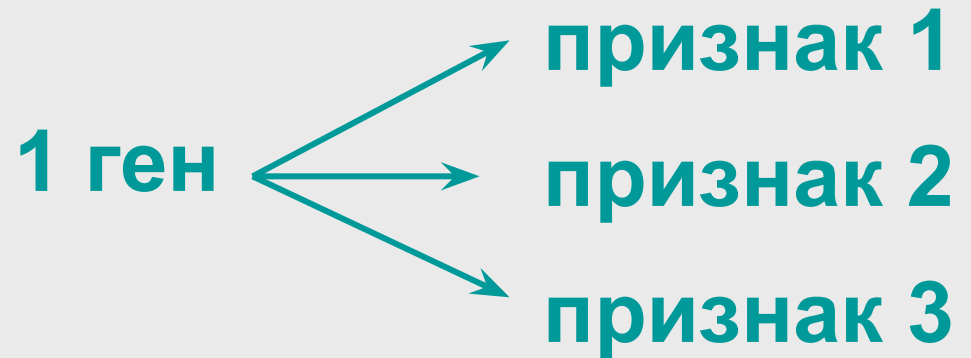
- резко снижают жизнеспособность
- К ним относятся почти все наследственные заболевания человека



apterous –
полулетальный
ген дрозофилы

Плейотропные гены

– гены, влияющие сразу на несколько признаков.

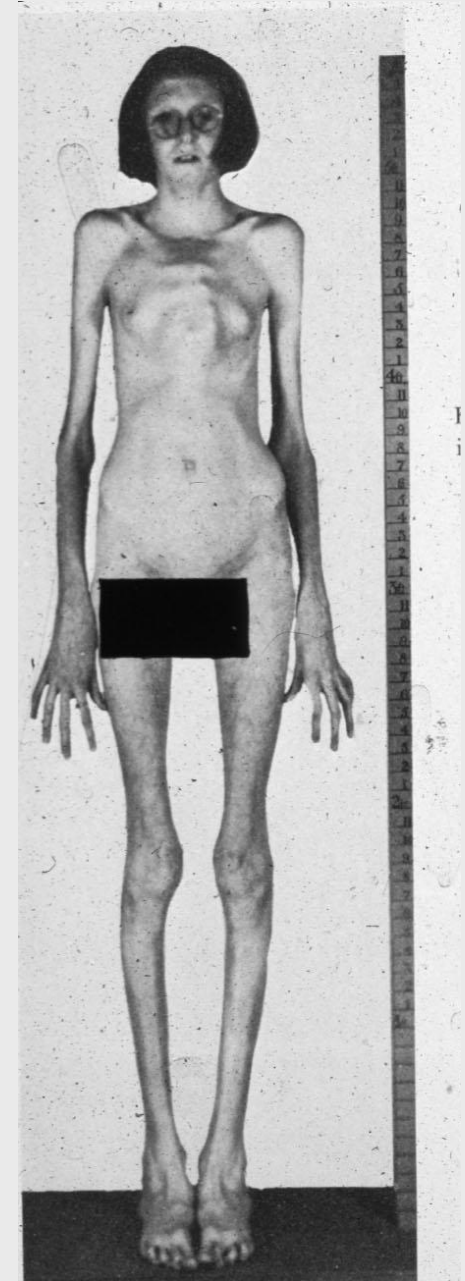


Плейотропный рецессивный ген у человека: шестипалость и короткие конечности.

Плейотропный доминантный ген человека – синдром Марфана

- крайне высокий рост
- «паучьи пальцы»
- дефект развития всей соединительной ткани ↓
 - вывих хрусталика
 - врожденный порок сердца

- **пенетрантность** неполная (есть здоровые носители гена)
- Ген кодирует **фибриллин** – белок, соединительной ткани

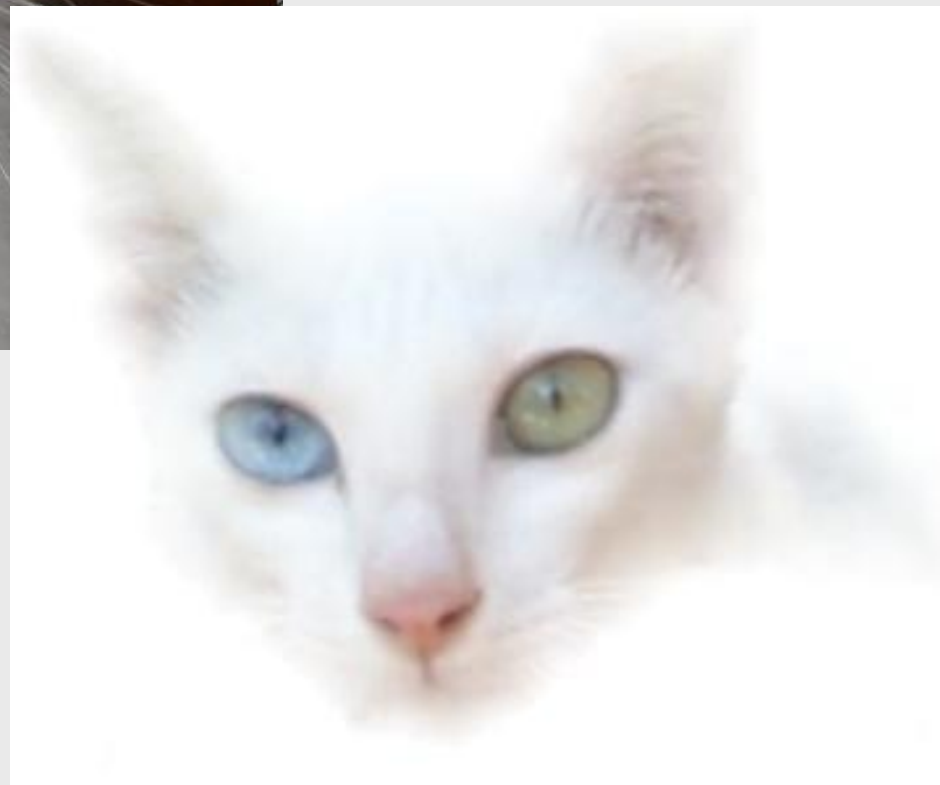


Плейотропные гены



Ген **W** (*White*) кошек –
белый цвет, голубые глаза,
глухота

- Блокирует миграцию стволовых кл. меланоцитов (пигментных клеток) к коже
- В норме слуховые рецепторы возникают из тех же стволовых клеток, что и меланоциты → их отсутствие влечет глухоту.
- Ген эпистатичен – другие гены окраски на его фоне не проявляются



Разноглазые кошки

Белая прядь волос

Доминантный
признак

У некоторых людей
вызывает глухоту

Возможно,
гомологичен гену
белой окраски W
кошек



Природа плеiotропных генов

- Это гены, **рано включающиеся в онтогенезе** → нарушение их функции влечет каскад аномалий следующих стадий развития.
 - Часто такие гены являются регуляторными – меняющими экспрессию других генов
- Гены, продукт которых необходим **во многих органах и тканях**

синдром Марфана – вся соединительная ткань

Пенетрантность и экспрессивность

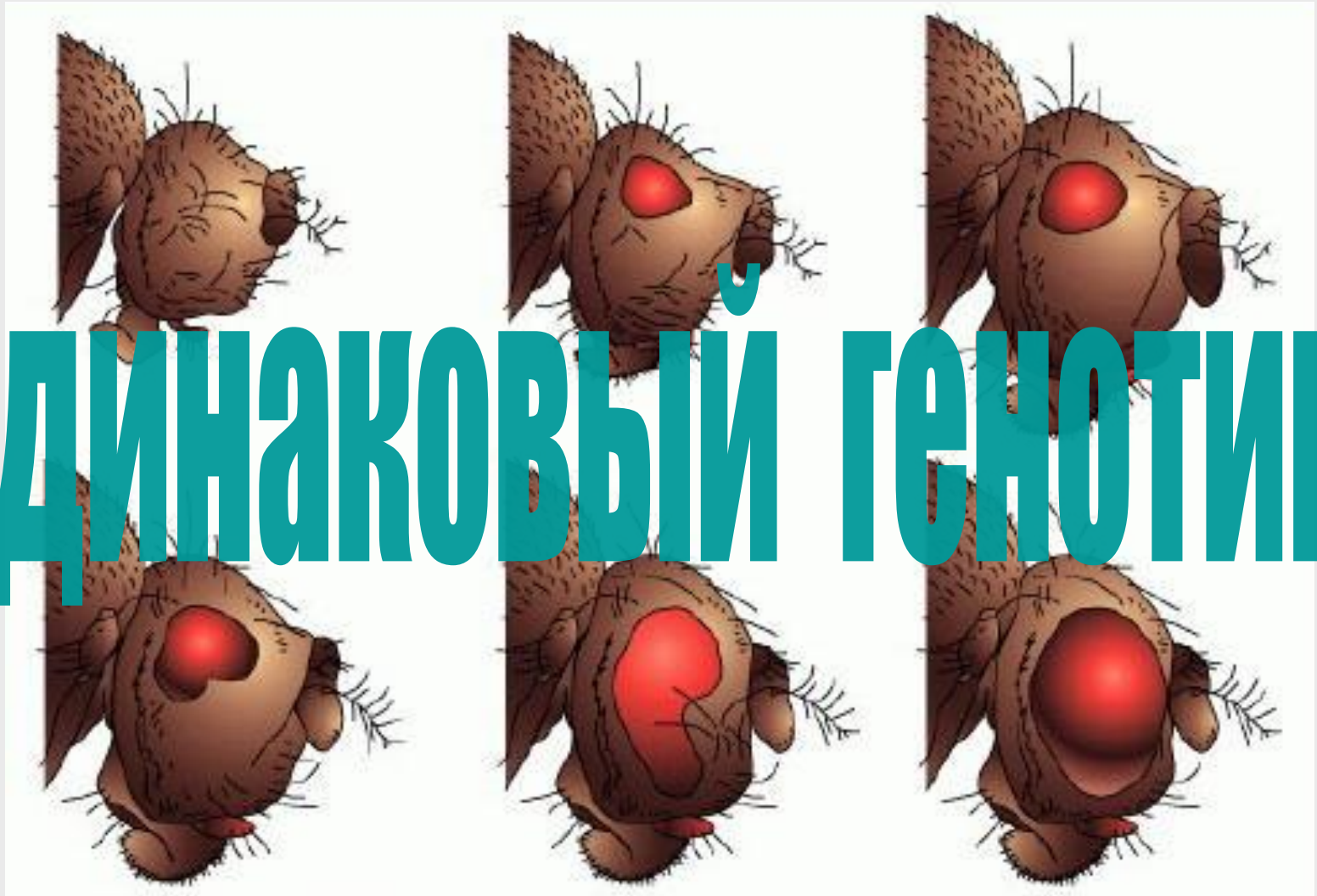
- **Пенетрантность** – процент носителей соответствующего генотипа, у которых проявляется признак
- **Экспрессивность** – варьирующее проявление признака у особей с одинаковым генотипом



- Полидактилия – **пенетрантность** 80%
Только 80% носителей генотипа AA и Aa
имеют лишние пальцы

Варьирующая экспрессивность
гена *Lobe* у дрозофилы

ОДИНАКОВЫЙ ГЕНОТИП!



Пенетрантность и экспрессивность

(овалы – особи с одинаковым генотипом)



Неполная пенетрантность ($< 100\%$)



Варьирующая экспрессивность



Неполная пенетрантность и разная экспрессивность

Взаимодействие аллельных генов - итог

- Все типы взаимодействий относятся к разным путям влияния **генов на фенотип**.
- Модель **1 ген → 1 признак** – сознательное упрощение.
- Гены кодируют **белки** с самыми разными функциями.
- **Функциями этих белков**, их взаимодействием друг с другом и определяется конечное проявление гена в фенотипе.