

**ГЕНОТИП КАК ЦЕЛОСТНАЯ**

**ЭВОЛЮЦИОННО**

**СЛОЖИВШАЯСЯ**

**СИСТЕМА**

# П Л А Н

- Гены и признаки
- Взаимодействие аллельных генов
- Взаимодействие неаллельных генов
- Плейотропные эффекты генов
- Гены и среда
- Изменчивость модификационная и мутационная

# ГЕН и ПРИЗНАК

- Действие генов на развитие признаков определяется участием ферментов, синтез которых они контролируют, в определенных биохимических реакциях клеточного метаболизма .
- Ген в своем действии дискретен, т.е. может проявлять или не проявлять своё действие.
- Один ген может влиять на развитие нескольких признаков (плейотропное или множественное действие гена).
- Несколько неаллельных генов могут контролировать развитие одного признака (полимерное действие гена).
- Действие гена зависит от взаимодействия с другими генами.
- Гены взаимодействуют белками, синтез которых они контролируют.

Действие гена зависит от факторов среды (экспрессивность, пенетрантность).

# ТИПЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

ПОЛНОЕ  
ДОМИНИРОВАНИЕ

НЕПОЛНОЕ  
ДОМИНИРОВАНИЕ

СВЕРХДОМИНИРОВАНИЕ

КОДОМИНИРОВАНИЕ

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

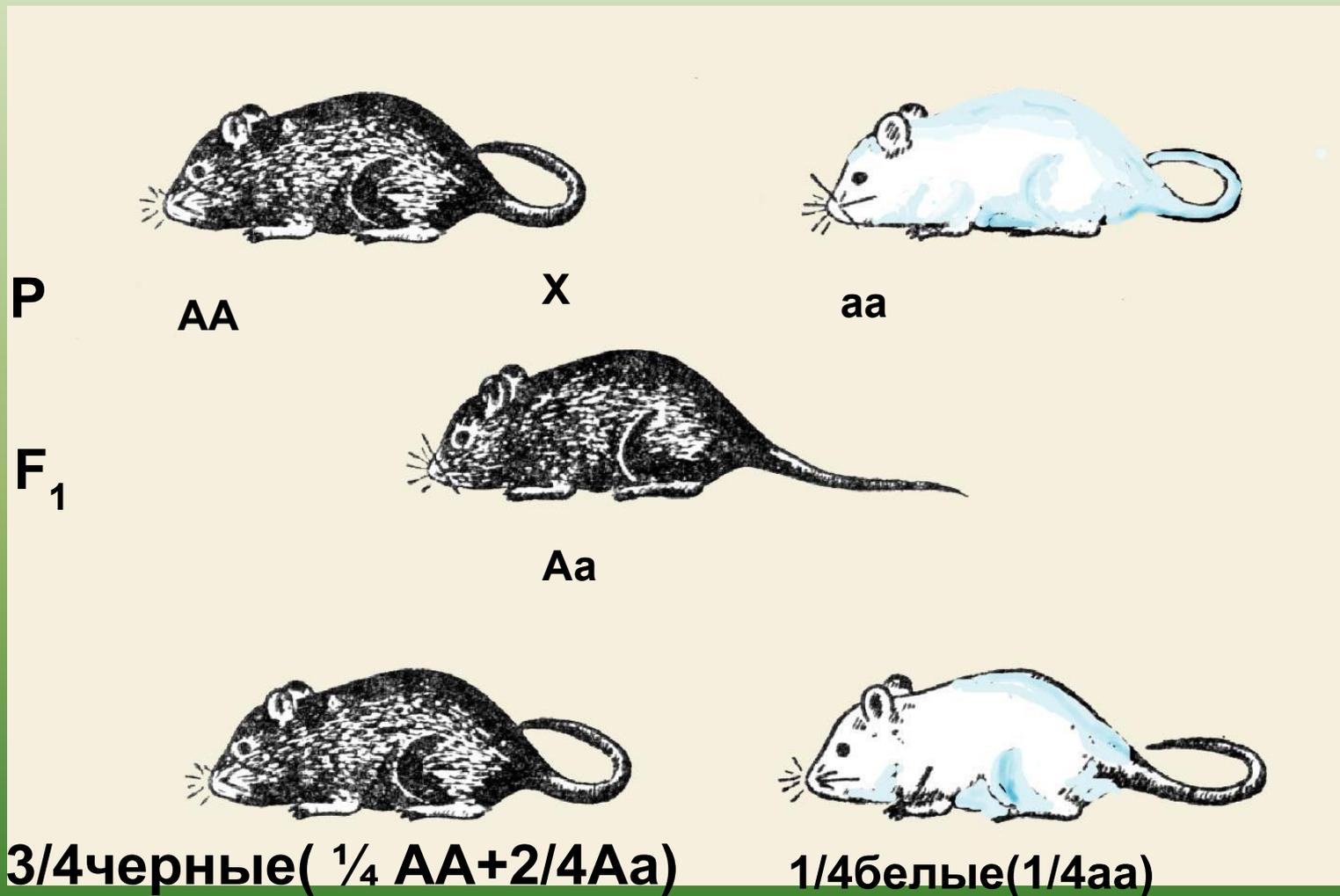
КОМПЛЕМЕНТАРНОСТЬ

ЭПИСТАЗ

ПОЛИМЕРИЯ

Плейотропное  
действие гена

# Полное доминирование



**A** – ген, контролирующий фермент, участвующий в синтезе меланина ;  
**a**– рецессивный ген, контролирует фермент, не синтезирующий меланин

# Полное доминирование

P



# Серповидноклеточная анемия



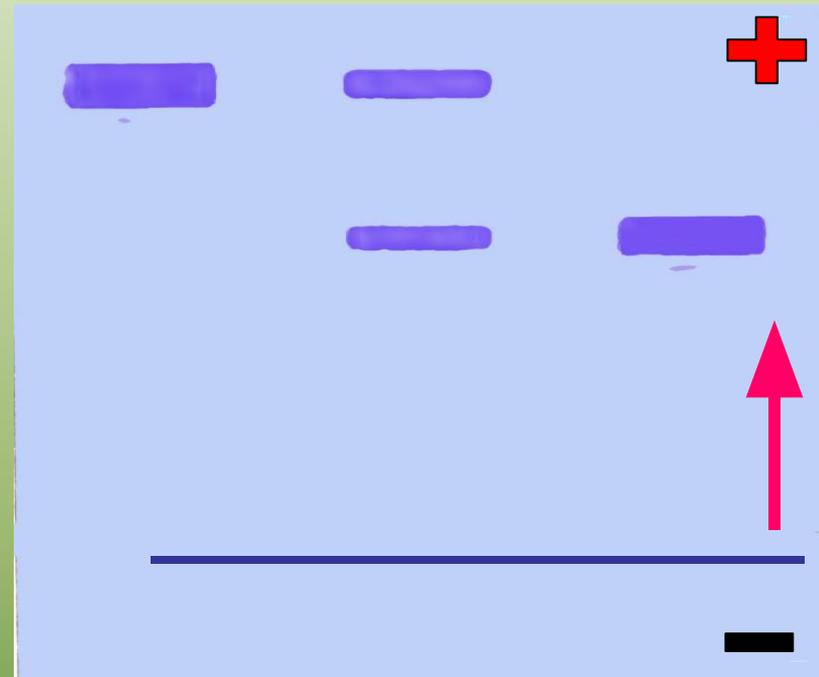
Нормальные эритроциты



Серповидные эритроциты больного указаны стрелками

# Серповидноклеточная анемия

- Серповидноклеточная анемия – хроническая гемолитическая болезнь, наследуемая аутосомно рецессивно.
- Обусловлена мутацией в гене бета-цепи гемоглобина. В результате этого изменяются свойства гемоглобина и эритроциты приобретают серповидную форму.
- Гетерозиготы **Aa** фенотипически нормальны, но в их эритроцитах при электрофорезе гемоглобина выявляются два его типа **A и S**.



|     |      |     |
|-----|------|-----|
| HbA | HbAS | HbS |
| AA  | Aa   | aa  |

Электрофореграмма трех типов гемоглобина  
Стрелка указывает направление движения молекул гемоглобина в геле

# Неполное доминирование

Hh

H- ген гемоглобина A

h -ген гемоглобина S

ГЕМОГЛОБИН A

ГЕМОГЛОБИН S



Hb A- 60%  
HbS- 40%

ЭРИТРОЦИТ

# Сверхдоминирование

- **Сверхдоминирование** – форма взаимодействия аллельных генов, когда гетерозиготы оказываются более приспособленными к действию определенных факторов среды в сравнении с доминантными гомозиготами.

Например, гетерозиготы по серповидному гемоглобину не восприимчивы к заражению малярийным плазмодием.

Аналогичными свойствами обладают гетерозиготы по недостаточности Г-6-Фосфатазы в эритроцитах.

# Генетика групп крови (по системе АВО)

| Группы крови | Генотипы  | Антигены мембр. эритроц. | Антитела ( в плазме) |
|--------------|---|--------------------------|----------------------|
| 0(I)         | <b>l<sub>o</sub>l<sub>o</sub></b>                             | -                        | альфа и бета         |
| A(II)        | <b>I<sub>A</sub>I<sub>A</sub>; I<sub>A</sub>l<sub>o</sub></b> | A                        | бета                 |
| B(III)       | <b>I<sub>B</sub>I<sub>B</sub>; I<sub>B</sub>l<sub>o</sub></b> | B                        | альфа                |
| AB(IV)       | <b>I<sub>A</sub>I<sub>B</sub></b>                             | A ; B                    | -                    |

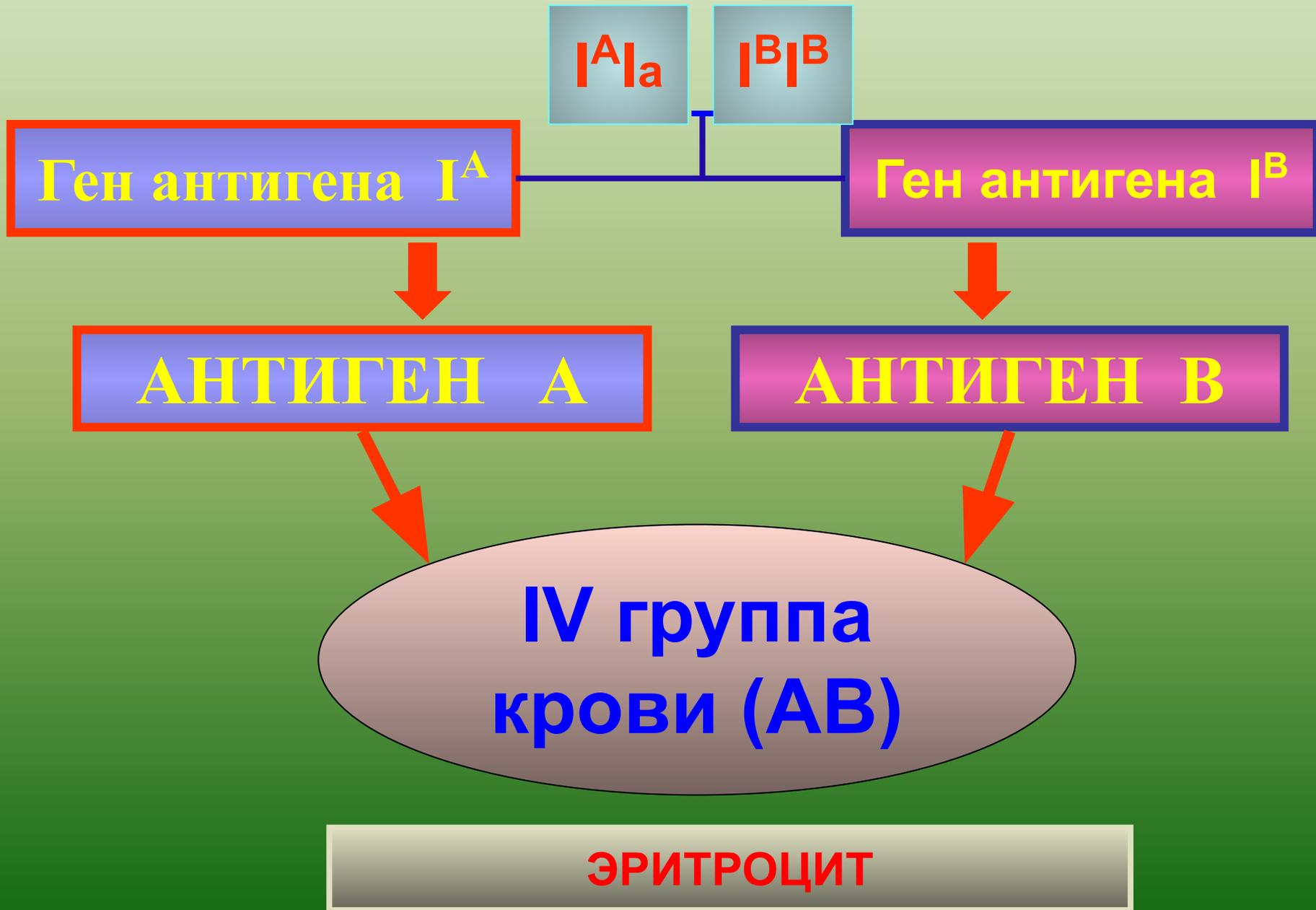
Группы крови по системе АВО определяются серией аллелей гена **I**. Аллель **l<sub>o</sub>** определяет синтез антител плазмы - **альфа** и **бета**.

Аллели **I<sub>A</sub>** и **I<sub>B</sub>** – детерминируют синтез антигенов **A** и **B** – встроенных в мембраны эритроцитов.

# Кодоминирование

- **Кодоминирование** – форма взаимодействия аллельных генов, при которой оба аллеля гена I (**I<sup>A</sup>** и **I<sup>B</sup>**) в равной мере оказывают действие на формирование признака ( **IV** группа крови - генотип **I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>**).

# Кодоминирование

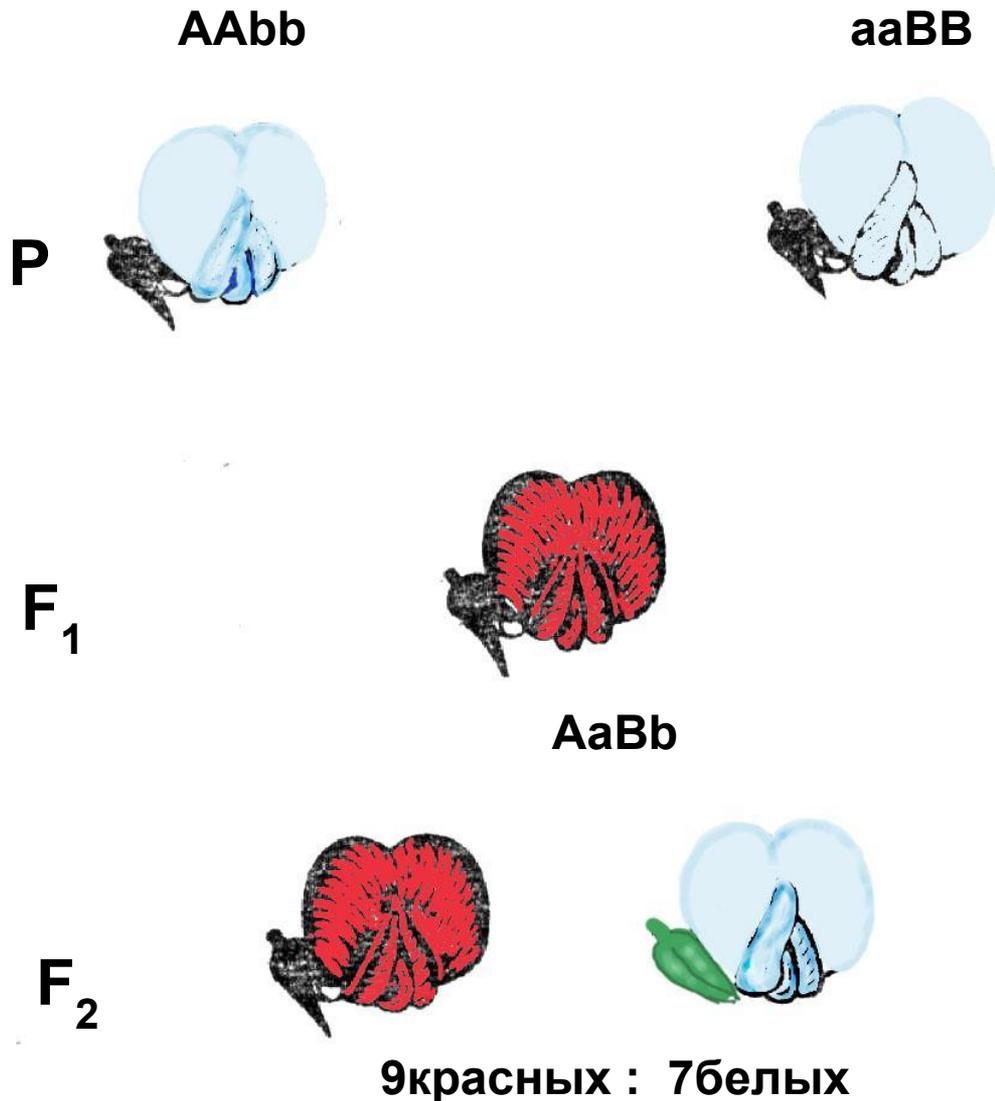


**ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ  
НЕАЛЛЕЛЬНЫХ  
ГЕНОВ**

**Комплементарность – тип взаимодействия неаллельных генов, в результате которого признака приобретает новое фенотипическое проявление, не присущее ни одному из родителей.**

**При комплементарных взаимодействиях неаллельных генов в потомстве гибридов расщепление по фенотипу отклоняется от менделевских отношений.**

# КОМПЛЕМЕНТАРНОСТЬ



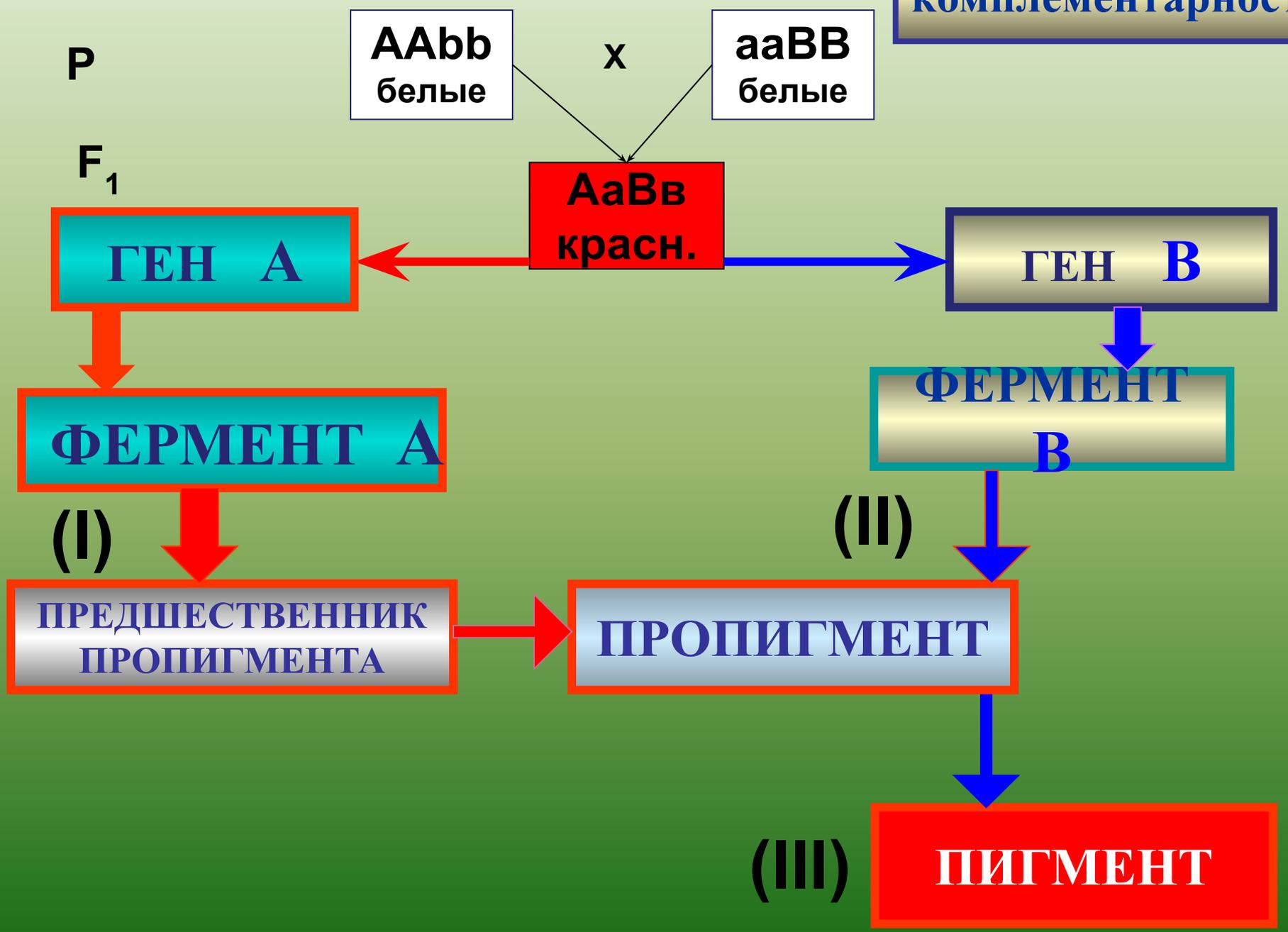
**A**– ген, контролирует фермент, превращающий предшественник пропигмента в пропигмент.

**B**–ген, контролирует фермент, превращающий пропигмент в пигмент.

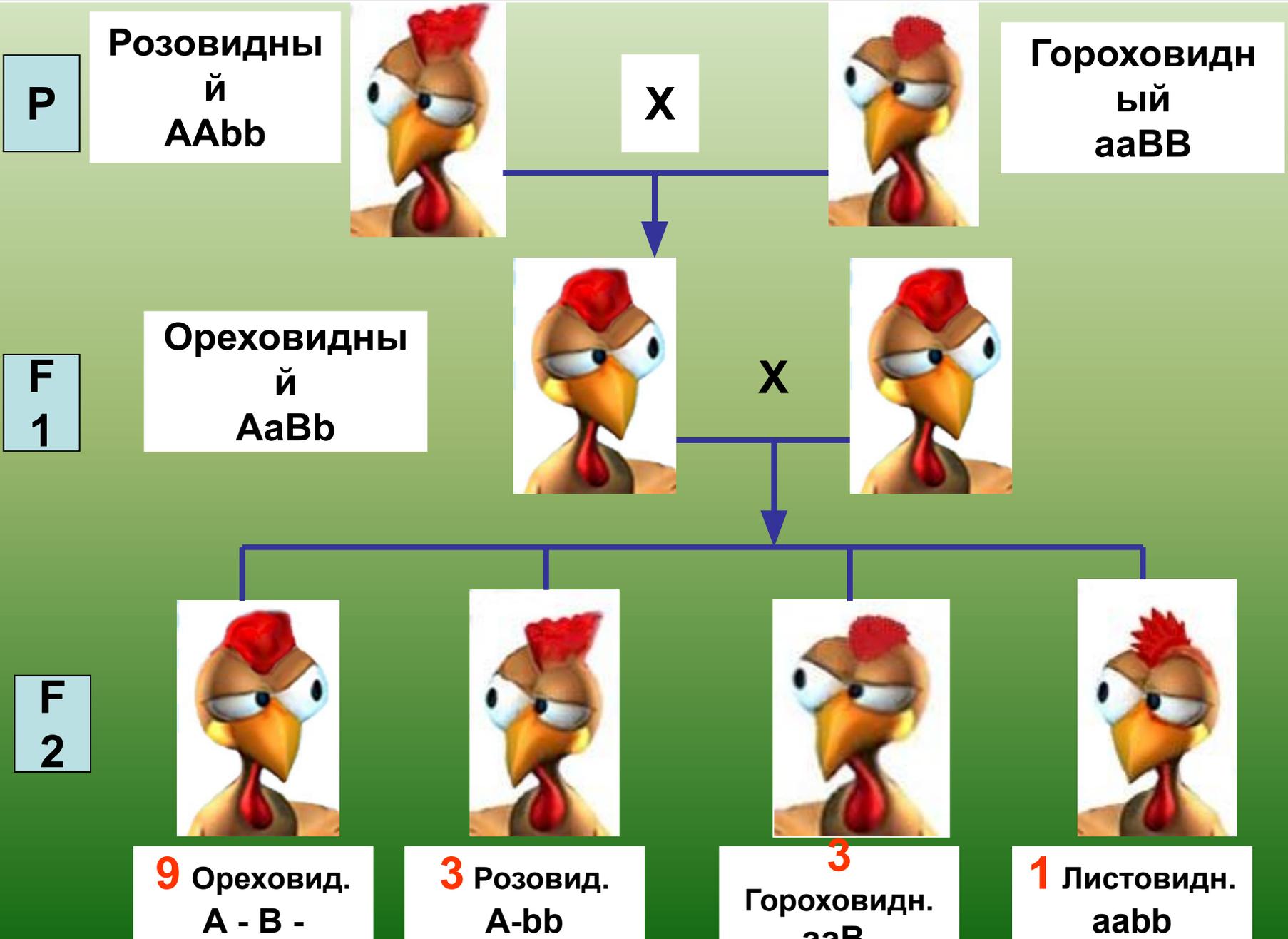
Рецессивные аллели этих генов (**a** и **b**) не активны в отношении указанных продуктов.

Растения **F<sub>2</sub>** с красными цветками имеют генотип **A-B-** и составляют 9/16 потомства, а с белыми – 7/16 (генотипы: 3/16 **A-bb**; 3/16 **aaB-** и 1/16 **aabb**)

**КОМПЛЕМЕНТАРНОСТЬ**

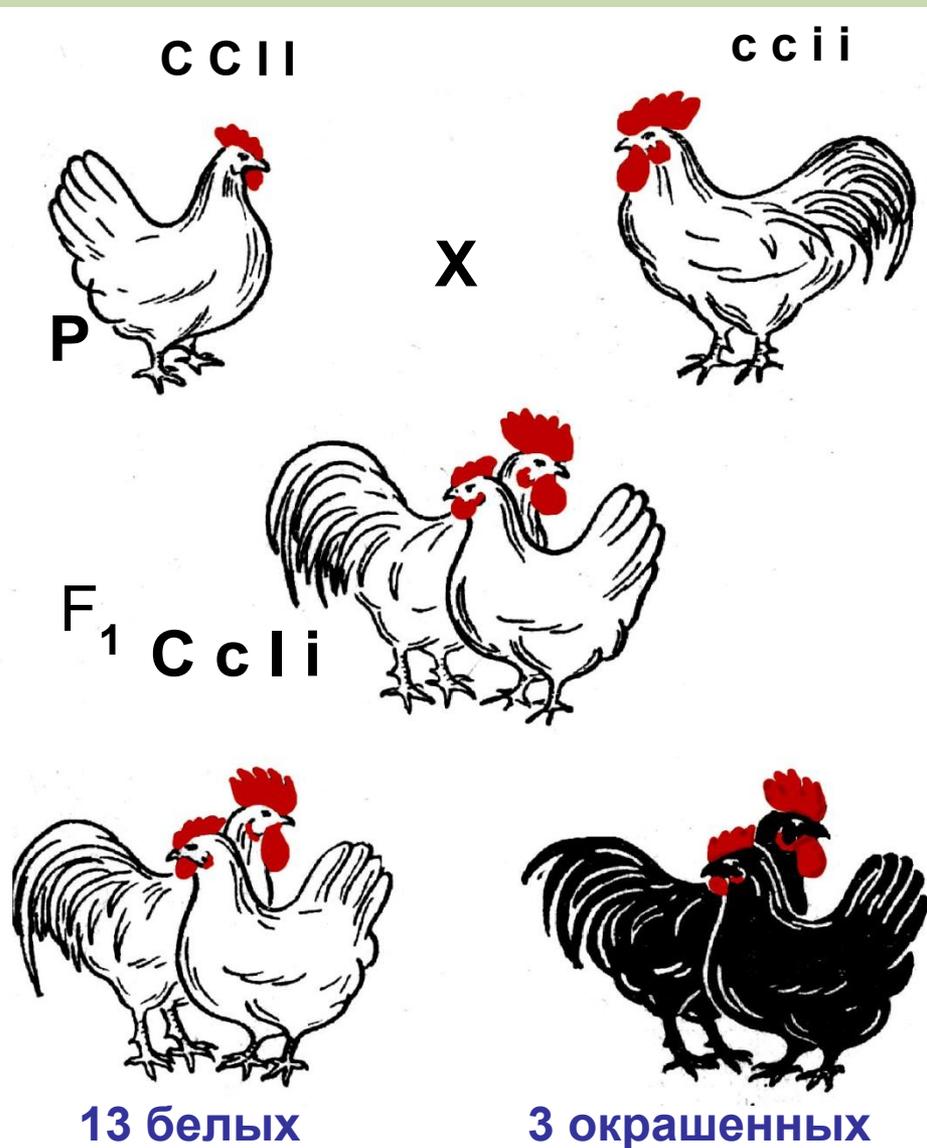


# КОМПЛЕМЕНТАРНОЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ



- Эпистаз – форма взаимодействия неаллельных генов, при которой гены одной аллельной пары подавляют действие генов другой аллельной пары.
- Эпистаз может быть доминантным и рецессивным

# Наследование при доминантном эпистазе



Ген С детерминирует синтез пигмента.

Ген I – подавляет (ингибирует) действие гена С.

Ген I – эпистатический ген.

Ген С – гипостатический ген.

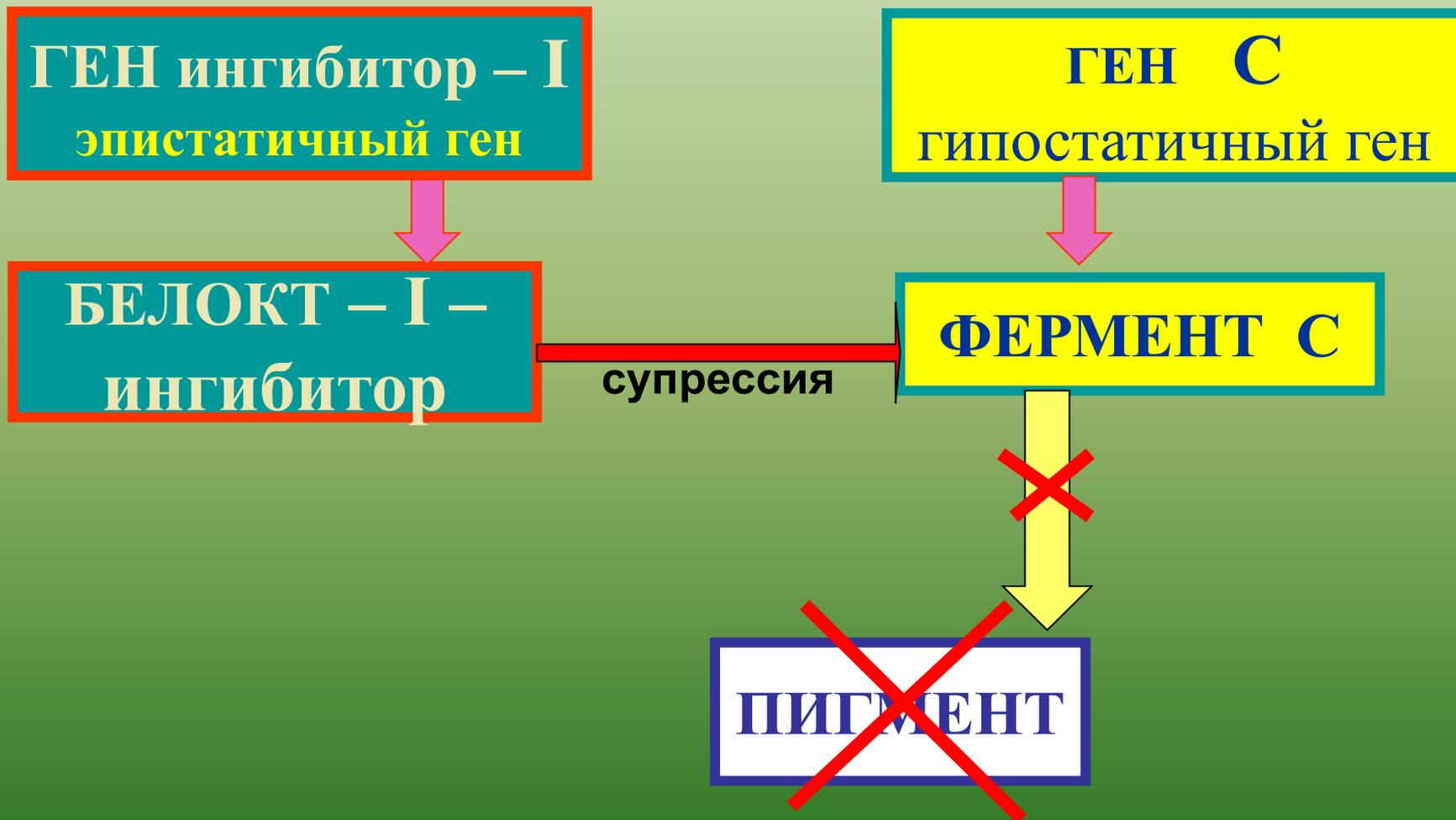
При скрещивании гомозиготных по двум парам аллельных генов белых кур, в F<sub>1</sub> все потомство было белым, а во втором поколении произошло расщепление по фенотипу: 13 белых : 3 окрашенных.

Белые куры имели генотипы:

9/16 С- I - ; 3/16 сс I - ; 1/16 сс ii;

чёрные имели генотип 3/16 С- ii.

# ЭПИСТАЗ



# Полимерия

- Полимерия – форма взаимодействия нескольких пар ( 2 и более) неаллельных генов, действующих на развитие одного признака.

Полимерия может быть кумулятивной (количественные признаки) и некумулятивной (качественные признаки)

# Полимерия

P

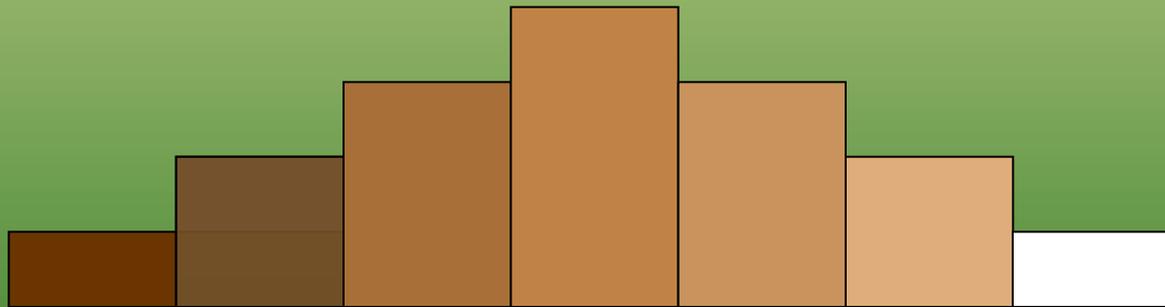
$P_1P_1P_2P_2P_3P_3 \times p_1p_1p_2p_2p_3p_3$

F1



$P_1p_1P_2p_2P_3p_3$

F2



Число  
ДОМИНАНТНЫХ  
полимерных генов

Частоты  
фенотипов

6 5 4 3 2 1 0

---

1 6 15 20 15 6 1

Наследование пигментации кожи

# Плейотропия

- Плейотропия - действие одного гена на развитие нескольких фенотипических признаков.

Примеры:

**Галактоземия** обусловлена рецессивной мутацией гена, контролирующего синтез фермента *галактозо-1- фосфатуридилтрансферазы*.

Приводит к слабоумию, циррозу печени и слепоте.

Ген, обуславливающий рыжие волосы, влияет на появление веснушек, более светлую окраску кожи.

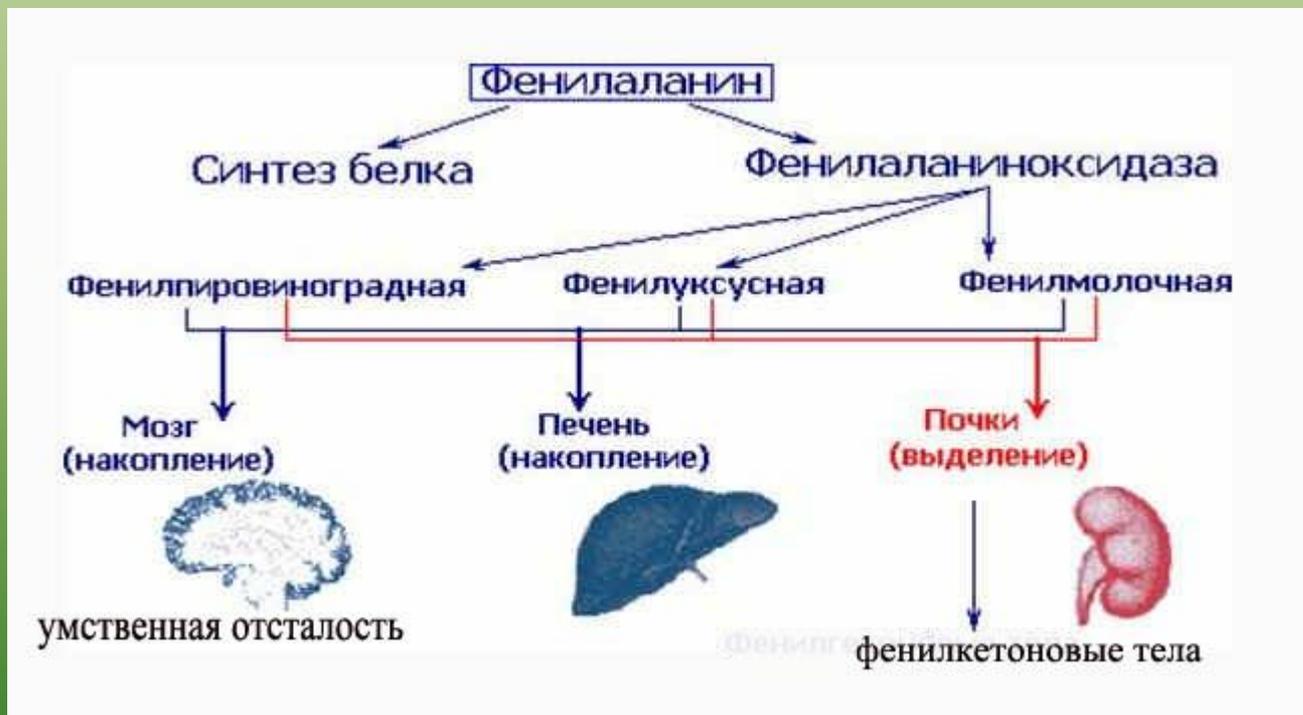
. Белые голубоглазые коты имеют склонность к глухоте.

# Фенилкетонурия

- *Фенилкетонурия* (ФКУ)-аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание обусловленное мутацией гена детерминирующего синтез фермента *фенилаланиноксидазы*.

Мутантный вариант фермента не способен метаболизировать фенилаланин, накопление которого в клетках оказывает токсическое воздействие на органы.

**Фенилкетонурия – аутосомно-рецессивное моногенное заболевание. Обусловлено блокадой превращения аминокислоты – фенилаланина в тирозин.**



# Синдром Марфана наследственное моногенное заболевание, для которого характерны множественные дефекты развития



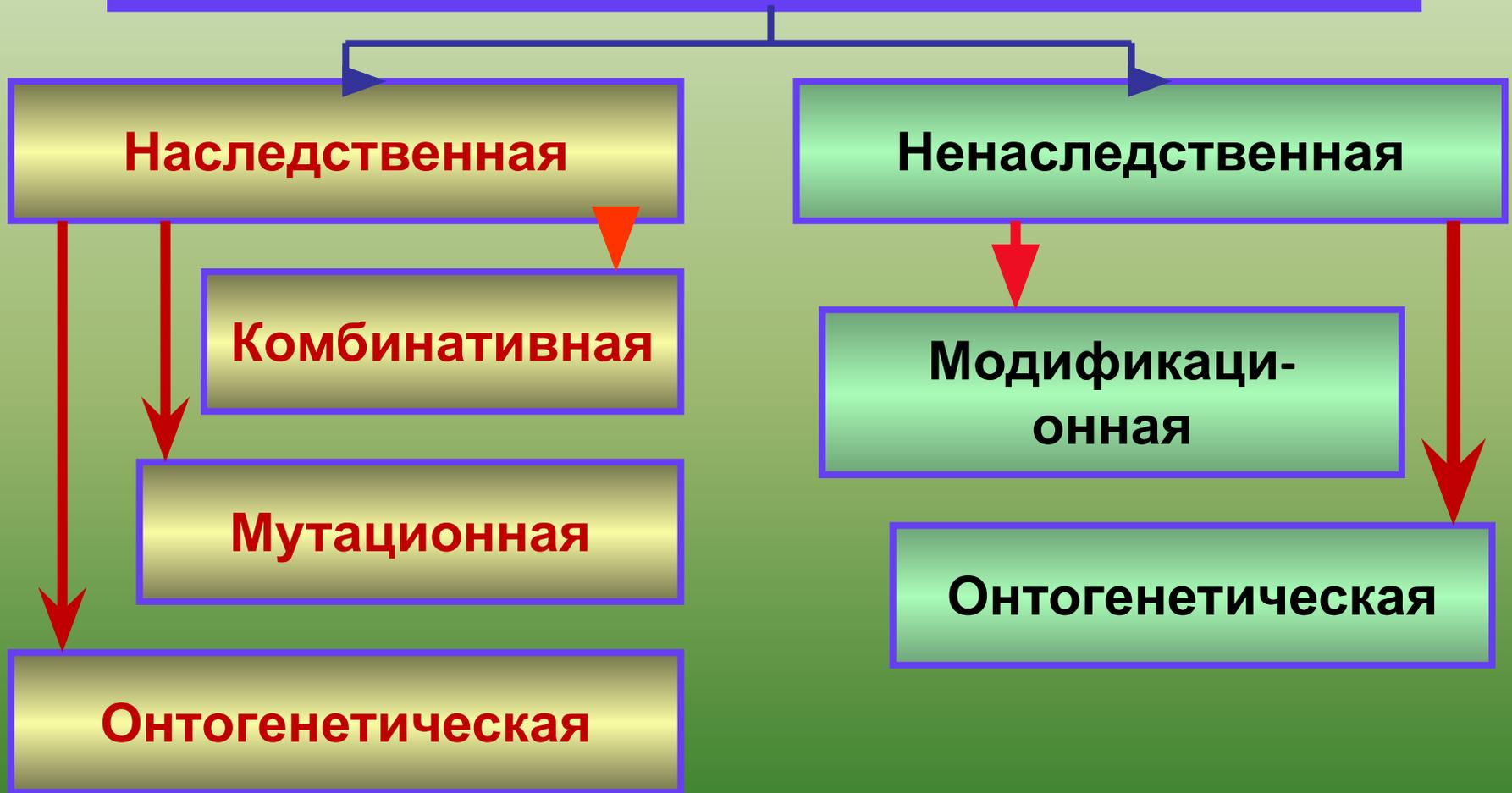
# Гены и среда

- Действие генов может изменяться под влиянием факторов среды.
- **Экспрессивность** – степень выраженности признака в зависимости от условий среды, например, вариабельность симптомов одинаковых форм наследственной патологии (клинический полиморфизм)
- **Пенетрантность** – вероятность проявления действия гена при наличии его в генотипе. Пенетрантность выражается в % и отражает отношение числа лиц, у которых ген проявляет своё действие к общему числу лиц, имеющих этот ген в генотипе.

# **ИЗМЕНЧИВОСТЬ организмов**

**Изменчивость – свойство  
живых организмов  
изменяться в процессе  
индивидуального  
и  
исторического развития.**

# Типы изменчивости



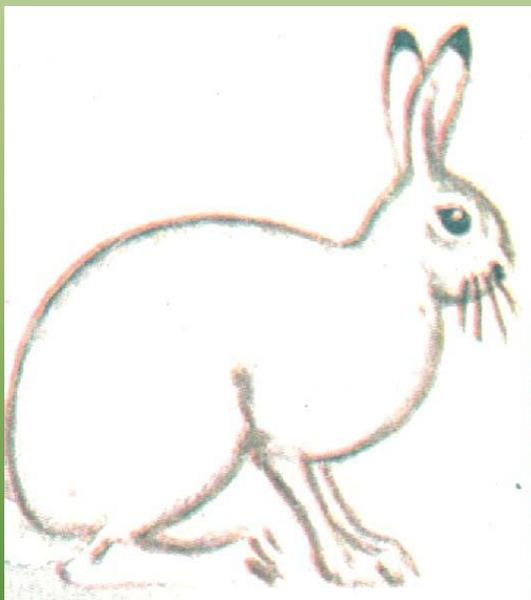
# Модификационная изменчивость

- Модификационная изменчивость – форма ненаследственной изменчивости, которая обусловлена вариабельностью проявления действия гена в пределах нормы реакции под влиянием определенных факторов среды.
- Норма реакции — способность генотипа формировать в онтогенезе, в зависимости от условий среды, разные фенотипы. Норма реакции определяется генотипом (наследуется).

# Модификационная изменчивость

- 1. Модификации не наследуются, т.к. не затрагивают генотип.
- 2. Модификации носят направленный характер.
- 3. Модификации носят групповой характер .
- 4. Модификации обратимы.

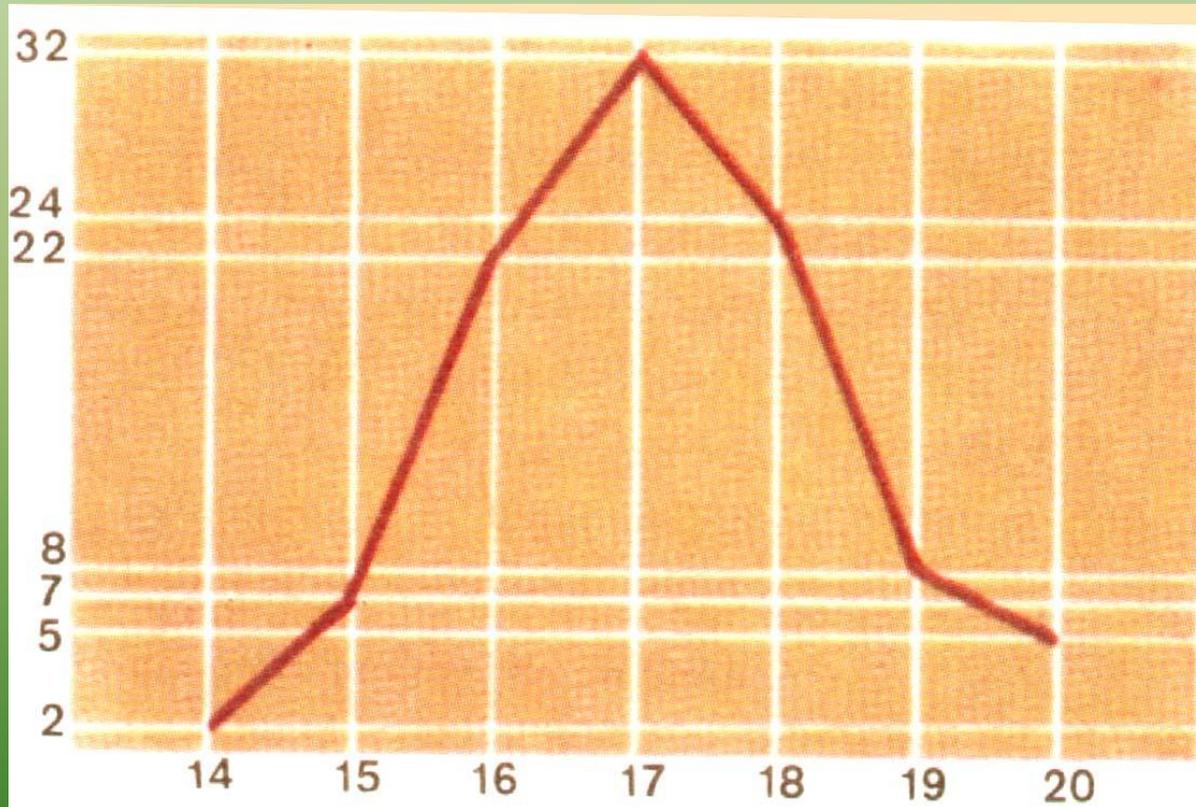
# Модификационная изменчивость



ЗИМА

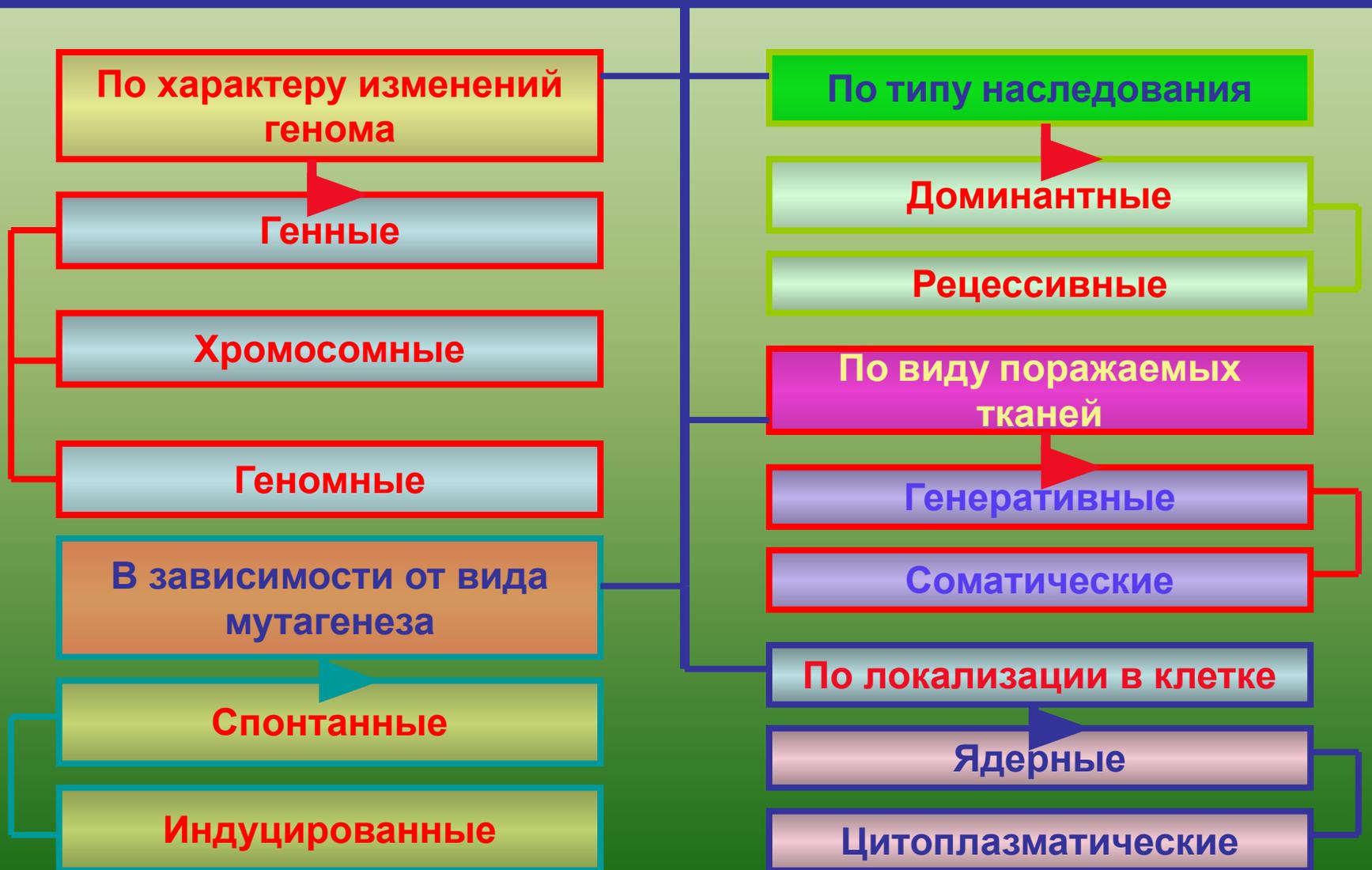
ЛЕТО

# Вариационная кривая



Изменение числа колосков в колосе пшеницы

# Классификация мутаций

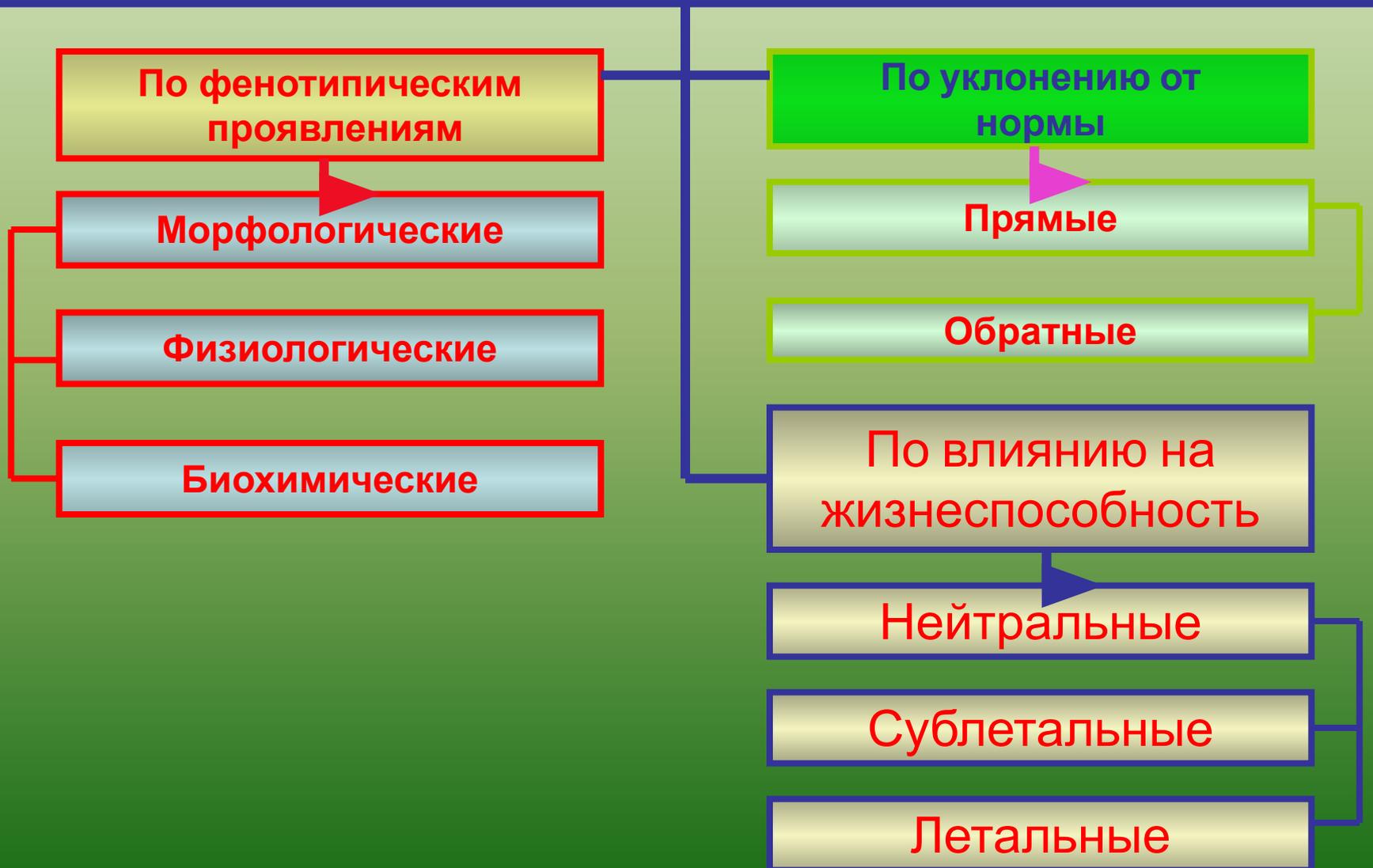


# **Мутационная изменчивость**

# Характеристика мутаций

- Мутации – внезапные, скачкообразные изменения генотипа.
- Мутации наследуются.
- Мутации не образуют вариационных рядов.
- Мутации необратимы.
-

# Классификация мутаций



# Генные (точковые) мутации

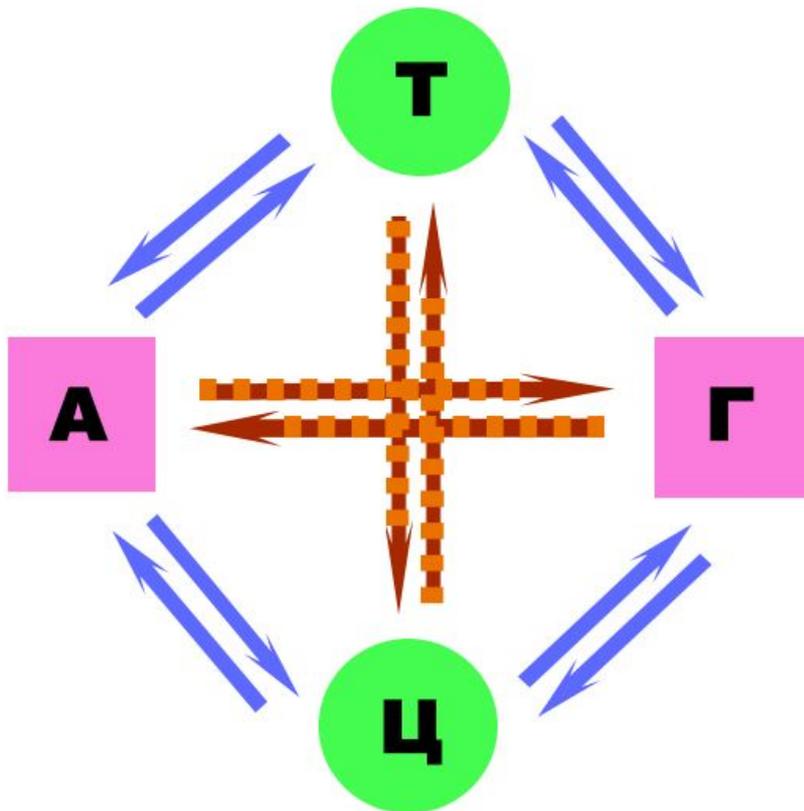
Транзиции  
пар нуклеотидов

Вставки пар  
нуклеотидов

Трансверсии  
пар нуклеотидов

Выпадения пар  
нуклеотидов

# Транзиции и трансверсии



Транзиции (А ↔ Г и Т ↔ Ц).  
Замена пурина на пурин  
Или пиримидина на пиримидин (коричневые стрелки).

Трансверзи (А ↔ Т, Т ↔ Г,  
Г ↔ Ц, Ц ↔ А)

# Генные мутации со сдвигом рамки считывания



**НОРМА**



**Вставка С**



**выпадение  
Т**

# Типы хромосомных мутаций

Внутрихромосомные  
перестройки

Делеции

Дубликации

Инверсии

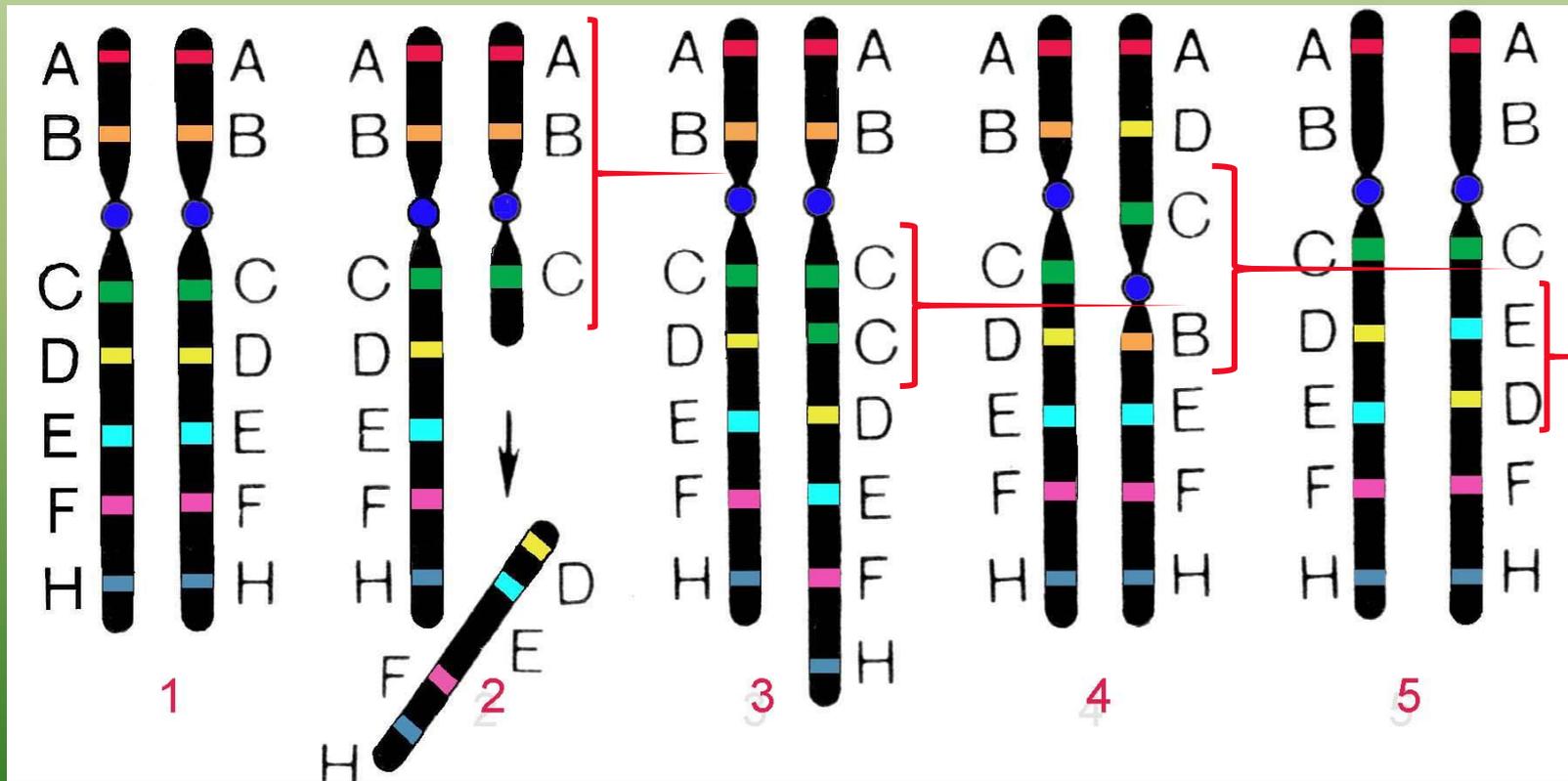
Транспозиции

Межхромосомные  
перестройки

Транслокации

Транспозиции

# Схема внутрихромосомных перестроек



1-норма; 2-делеция; 3-дупликация; 4-5-инверсия

Геномные мутации – мутации обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе вследствие их неравномерного расхождения при делении клеток.

## Геномные мутации

Полиплоидия

Аутополиплоидия

Аллополиплоидия

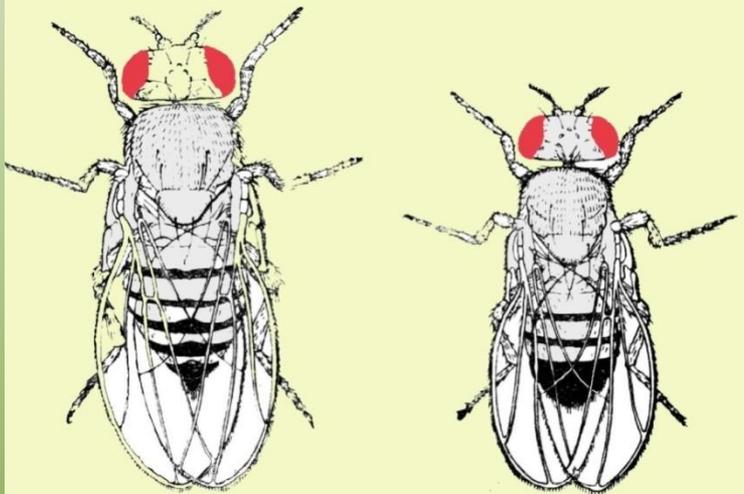
Анэуплоидия  
(гетероплоидия)

Трисомия

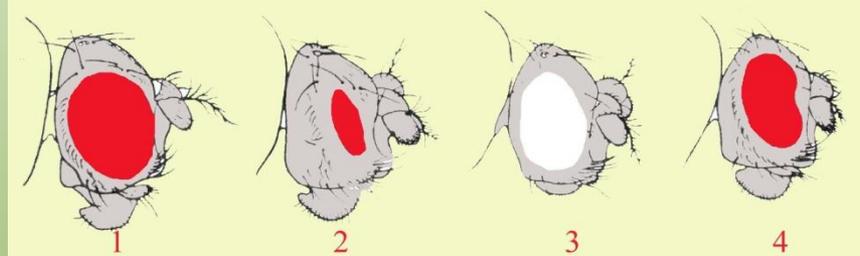
Моносомия

Нулисомия

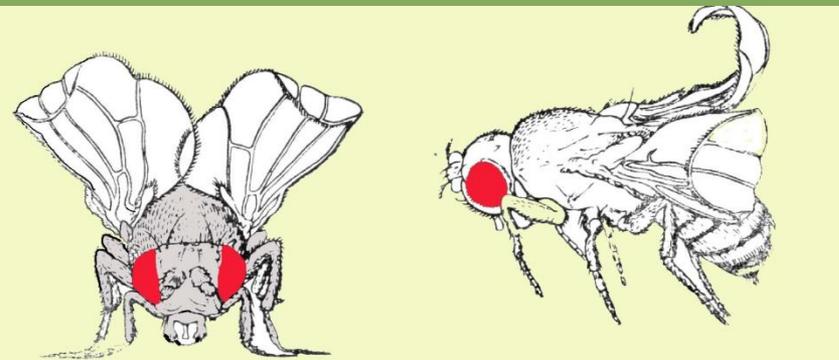
# Мутации у дрозофилы



норма



1-норма; 2-полосковидные глаза; 3- белые глаза; 4-уменьшенные глаза



Загнутые крылья

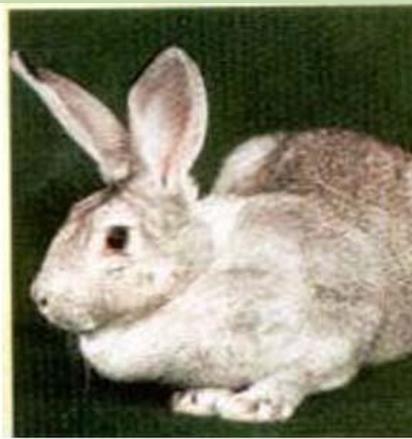
# Мутации окраски глаз дрозофилы (множественный аллелизм)



**Plate I.** Some eye colors in *Drosophila melanogaster*. (After E. M. Wallace, in *An Introduction to Genetics* by Sturtevant and Beadle, Saunders, 1938.)

# Мутации окраски шерсти у кроликов

**ЧЕРНЫЙ**  
 $CC; Cc^{ch};$   
 $Cc^h; Cc$



**ШИНШИЛА**  
 $C^{ch}C^{ch};$   
 $C^{ch}C$

**ГИМАЛАЙСКИ**  
**Й**  
 $C^hC^h;$   
 $C^hC$



**АЛЬБИНОС**  
 $cc$

СЕРИЯ МНОЖЕСТВЕННЫХ АЛЛЕЛЕЙ:  $C; C^{ch}; C^h; c.$