

**ҚР ҰҒА академигі Т.Қ. Раисов атындағы  
молекулалық биология және медициналық генетика  
кафедрасы**

**Аллельді және аллельді емес  
гендердің өзара әсерлесуі  
«Тұқымқуалаушылық және тіндер»  
КОММИТИ  
1-модуль**

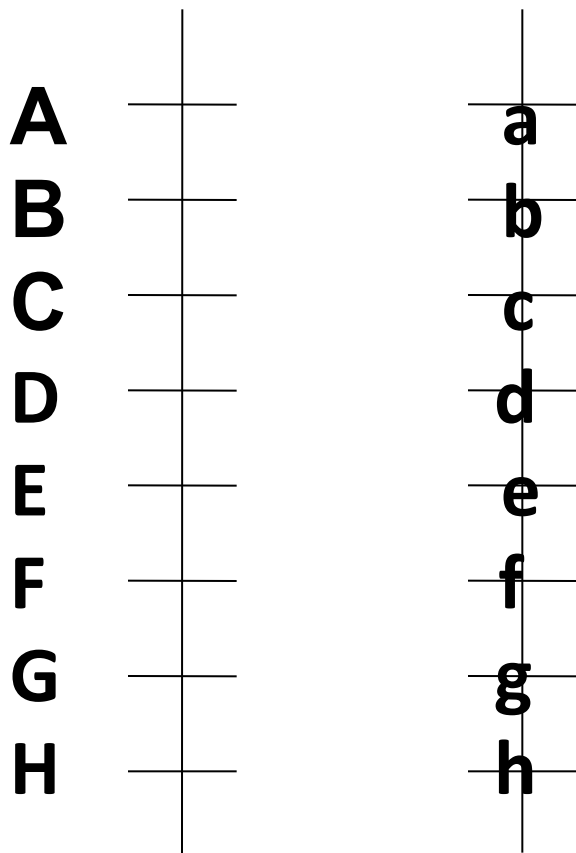
**Семей, 2021**

Оқыту мақсаты (жоғары деңгей)	Оқыту мақсаты (орташа деңгей)	Оқыту мақсаты (төменгі деңгей)	
Гендер әрекеттесуінің түрлерінде белгілердің тұқым қуалау заңдылықтарын түсіндіреді	Аллельді гендердің өзара әрекеттесу түрлерін түсіндіреді	Аллельді және аллельді емес гендердің әрекеттесуін ажыратады	
		Аллельді гендердің өзара әрекеттесу түрлерін айтады	
		Аллельді гендердің өзара әрекеттесу түрлері - толық доминанттылық/рецессивтілік пен толымсыз доминанттылықты сипаттайды	
		Аллельді гендердің өзара әрекеттесуінің түрлері – аса жоғары доминанттылық пен кодоминанттылықты сипаттап, мысалдар келтіреді	
		Көптік аллелдерді сипаттап, мысалдар келтіреді	
		Объясняет формы взаимодействия неаллельных генов/Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесу формаларын түсіндіреді/Explains forms of interaction of non-allelic genes	Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуін атайды
			Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің түрлері-комплементарлық пен эпистазды (доминантты және рецессивті) сипаттап, мысалдар келтіреді
			Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің түрі-полимерияны (полигенді тұқымқуалау) сипаттап, мысалдар келтіреді
			Плейотропия құбылысын түсіндіріп, мысалдар келтіреді
			Гендердің өзара әрекеттесуі кезінде Мендель заңдарының бұзылуын түсіндіреді. Генетикалық есептерді шешу

- **Аллель** — хромосоманың белгілі бір локусында орналасқан геннің қарама-қарсы формаларының бірі, бір геннің әртүрлі күйі (сипаты).
- **Аллельді гендер** - бір белгіге жауап беретін гомологиялық хромосомалардың бірдей локустарында орналасқан гендер.
- **Аллельді емес гендер** - гомологиялық емес хромосомаларда немесе гомологты хромосомалардың сәйкес емес локустарында орналасқан гендер.
- **Локус** - хромосомадағы ген орны.

# Аллельді және аллельді емес гендердің салыстырмалы сипаттамасы

Аллельді	Аллельді емес
1. Қарама-қарсы белгілердің көрінуіне жауап береді	1. Қарама-қарсы емес белгілердің көрінуіне жауап береді
2. Гомологты хромосомалардың сәйкес локустарыда орналасқан	2. Бір хромосомада; гомологты хромосомалардың әртүрлі локустарында; гомологты емес хромосомаларда орналасады
3. Тіркесуі мүмкін емес	3. Тіркесуі және тіркеспеуі мүмкін
4. Латын әліпбиінің бір әрпімен белгіленеді	4. Латын алфавитінің әр түрлі әріптерімен немесе бірдей әрпімен, бірақ әр түрлі төменгі индекстермен (A1, A2, A3) белгіленеді



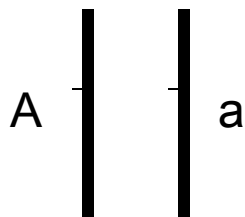
**A- a и B-b ----**  
аллельді гендер

**A, B, F, G ----**  
аллельді емес гендер

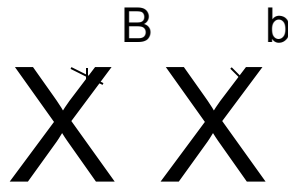
# Гендер

## аллельді

- ГОМОЛОГТЫ хромосомалардың сәйкес локустарында орналасып, бір белгіге жауап береді

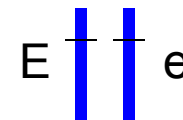
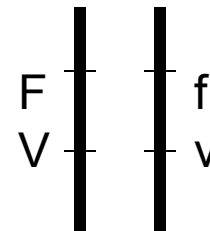


не



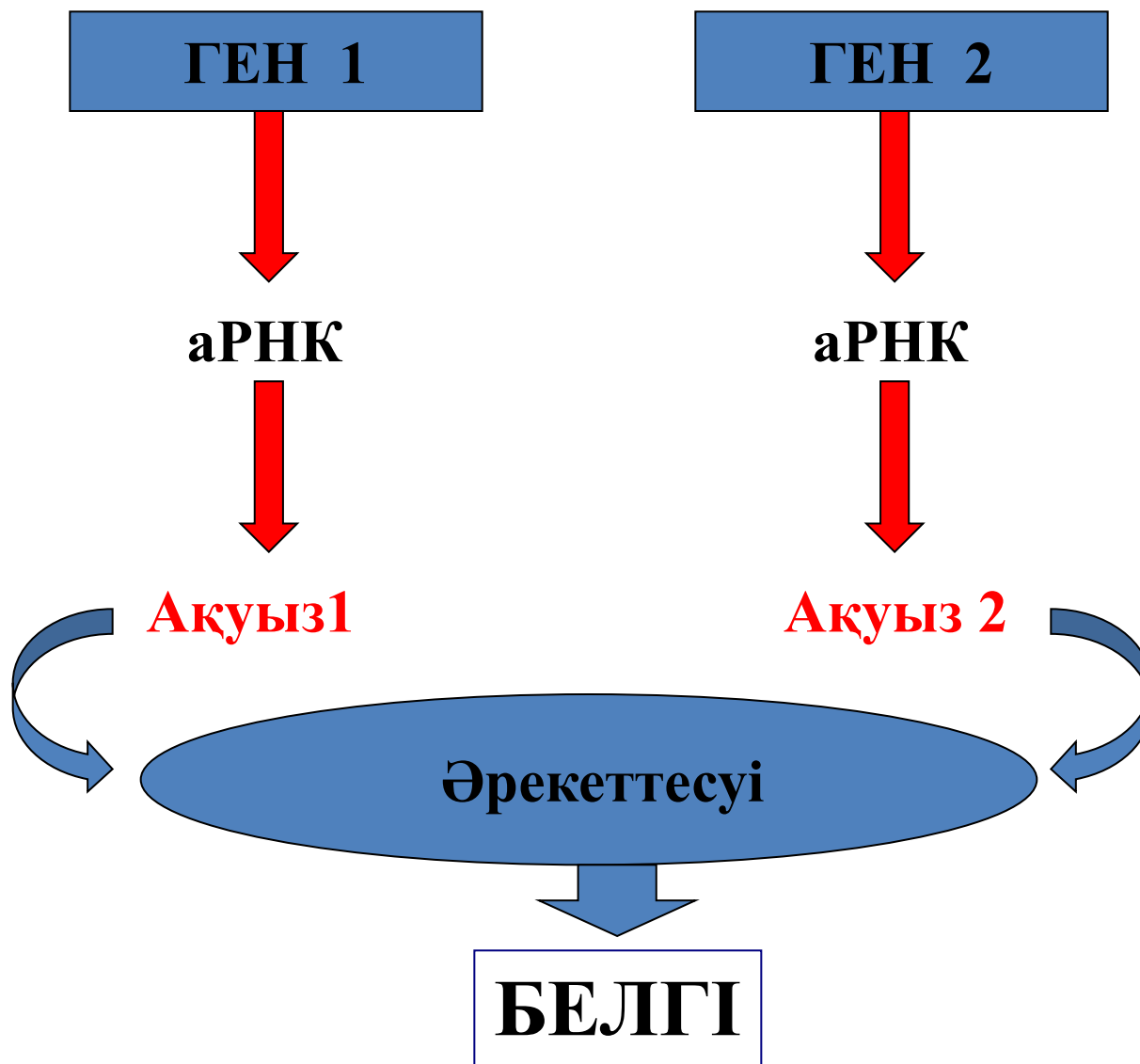
## аллельді емес

- ГОМОЛОГТЫ немесе ГОМОЛОГТЫ ЕМЕС хромосомалардың әртүрлі локустарында орналасып, түрлі белгілеріне жауап береді



# Гендердің өзара әсерлесу механизмі

- Гендердің әсерлесуінің биохимиялық негізі бар
- Гендер тікелей өзара әсерлеспейді (конъюгация мен кроссинговерден басқа жағдайда)
- Гендердің әсерлесуі - цитоплазмадағы гендер өнімдерінің өзара әсерлесуі, дәл осы жағдай белгінің қалыптасуын анықтайды.





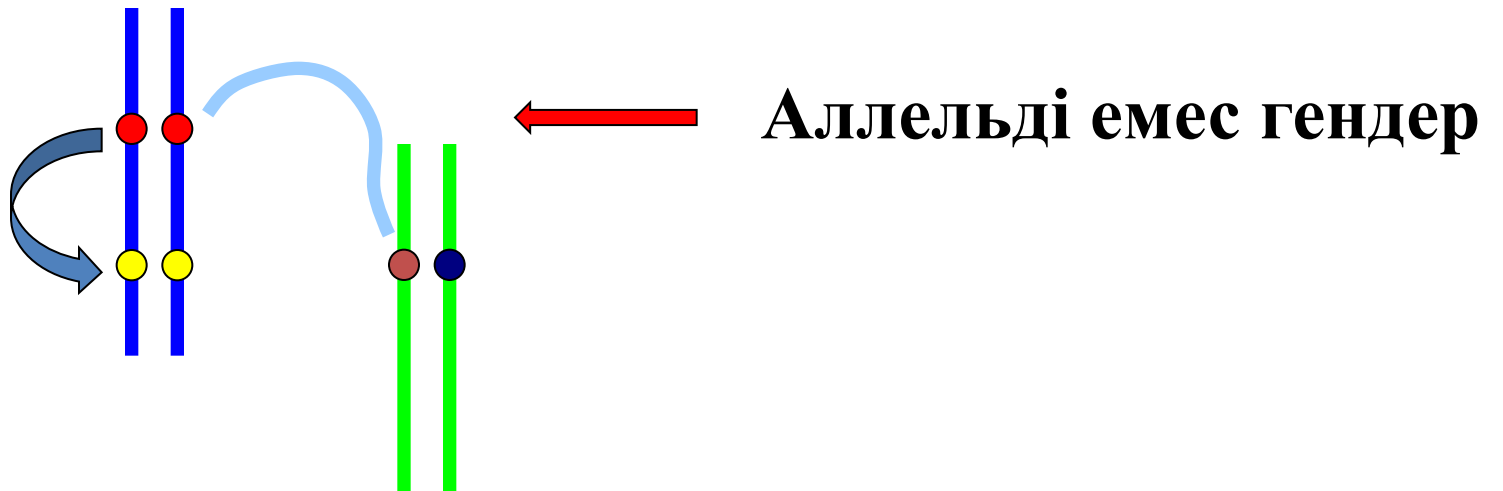
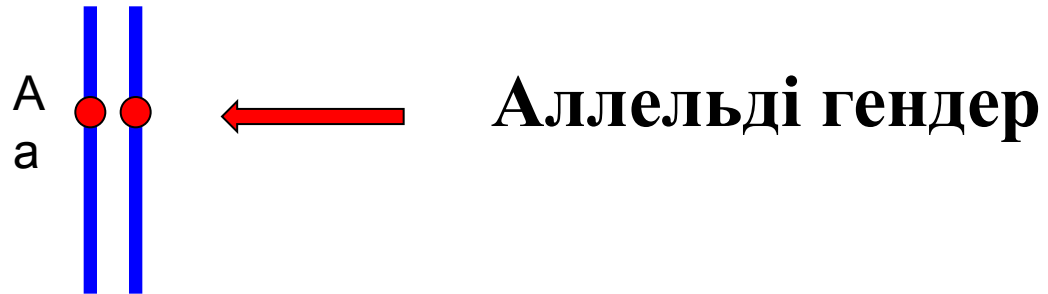
# ГЕНДЕРДІҢ ӘРКЕТТЕСУІ

Аллельді гендердің арасында

1. Доминанттылық
2. Толық емес доминанттылық
3. Аса жоғары доминанттылық
4. Кодоминанттылық

Аллельді емес гендердің арасында

1. Комплементарность
2. Эпистаз
3. Полимерия
4. Плейотропия

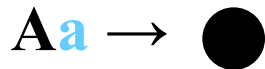


# Гендердің әрекеттесуі

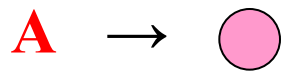
## Аллельді гендер

## Неаллельных генов

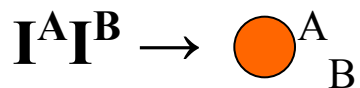
### 1. Толық доминанттылық



### 2. Толымсыз доминанттылық



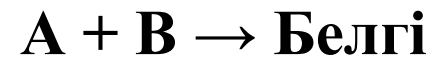
### 3. Кодоминанттылық



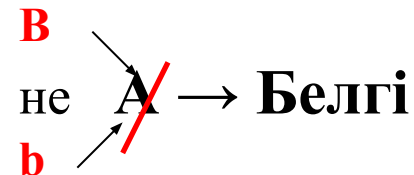
### 4. Аса жоғары доминанттылық



### 1. Комплементарлық



### 2. Эпистаз



### 3. Полимерия



### 4. Плейотропия

## Толық доминанттылық –

Гетерозиготалы жағдайда геннің бір аллелі екінші аллельді толығымен басады, яғни өзара әсерлесіп тұрған екі ферменттің бірі әлдеқайда белсенді. Сондықтан бірінші ұрпақ гибридтері генотип және фенотип бойынша бірдей.



# Толымсыз доминанттылық

Доминантты және рецессивті гомозиготалы ( $AA$  х  $aa$ ) особьтарды будандастырса, ұрпақтарында ата-анасына ұқсамайтын аралық белгі ( $Aa$ ) жарыққа шығады.

Адамда аралық доминанттылық заңы бойынша шаштың пішіні, фенилкетонурия, орақ тәрізді жасушалық анемия және т.б. белгілер тұқым қуалайды.

Адамда толымсыз доминанттылық бойынша келесі белгілер тұқым қуалайды

- мұрын мөлшері
- еріннің томпақтығы (выпуклость губ)
- ауыз қуысы мен көздің мөлшері
- көздің арақашықтығы
- орақ тәрізді жасушалық анемия
- фенилкетонурия



AA

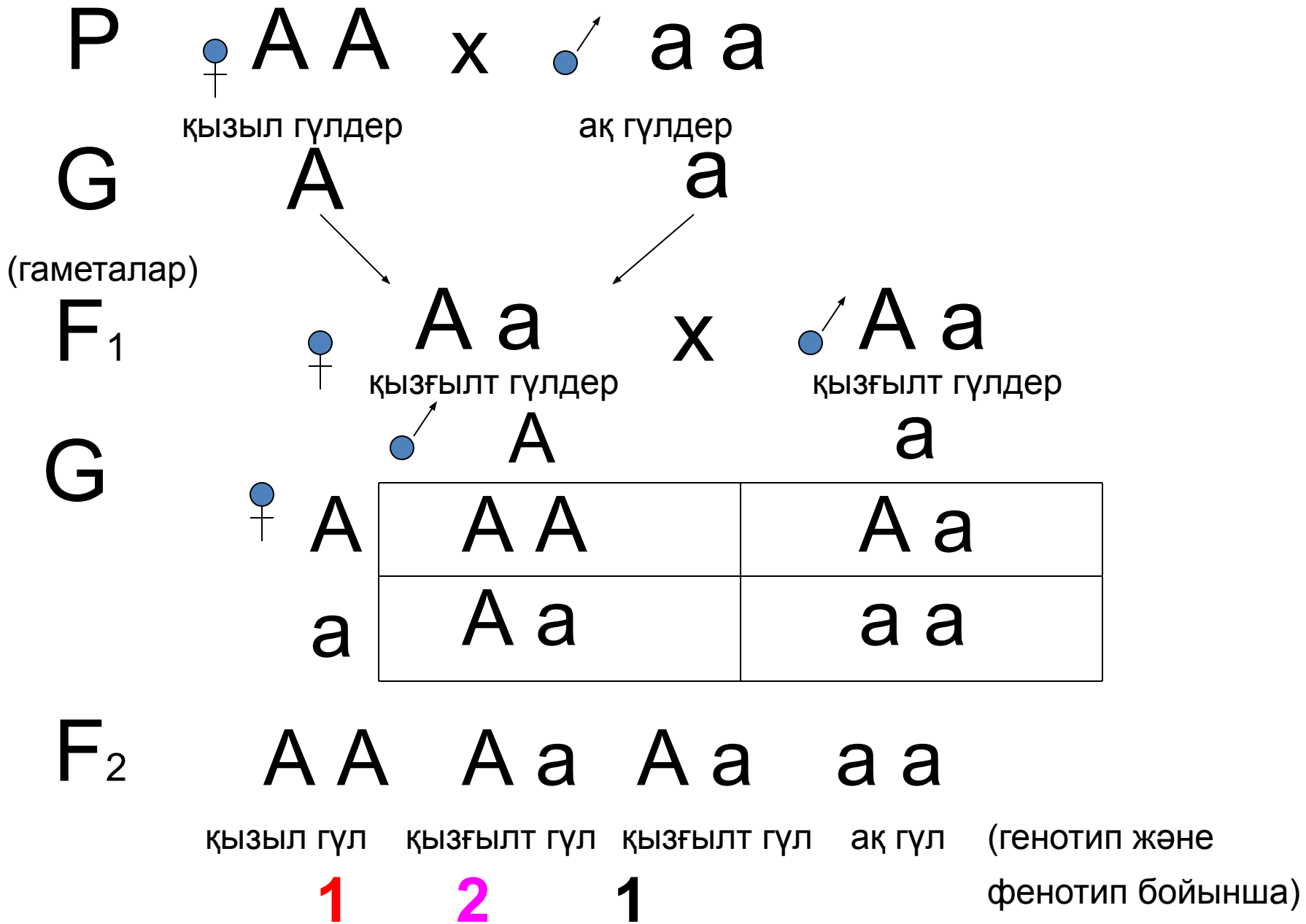
Aa  
!

aa



Намазшам (миробилис) гүлінің күлтесінің қызыл болуы **A** гені, ақ түсті болуын **a** гені анықтайды.

**Aa** генотипті дараның гүлі қыз,ылт күлтелі, яғни намазшамда күлте түсінің қызғылт болуын анықтайтын ген жоқ. Қызғылт түс қызыл мен ақ түсті анықтайтын гендердің үйлесуінен (комбинациясы) пайда болды.





Адамда орақ тәрізді жасушалық анемия аутосомды-рецессивті жолмен (фенотипінде толымсыз домнанттылықпен) тұқым қуалайды. ОЖА-ны тасымалдаушы гетерозиготалы (AS) адамның эритроциттерінде S және A гемоглобиндері тең мөлшерде болады. Қалыпты жағдайда тасымалдаушыда ешқандай симптомдар байқалмайды, тек зартханалық зерттеу жұмыстарының барысында орақ тәрізді эритроциттер кездейсоқ анықталады. Тасымалдаушыларда симптомдар гипоксия кезінде (мысалы, тауға шыққанда) немесе ауыр дәрежеде дегидратация болғанда ғана көрінеді. Гомозиготалылардың (SS) қанында тек S гемоглобині бар эритроциттер ғана болады, ауру өте ауыр дәрежеде өтіп, өлімге әкелуі мүмкін.

# Кодоминанттылық

Аллельді екі доминантты гендердің өзара әрекеттесуі. Әрбір ген өз ақуыздарын синтездегендіктен, гетерозиготалы организмде екі типті ақуыз синтезделеді, мысалы, адамда IV қан тобының жарыққа шығуы:

A – II жарыққа шығаратын доминантты аллель

B – III жарыққа шығаратын доминантты аллель

AB – IV қан тобы (кодоминанттылық)

# ABO жүйесі бойынша қан топтары

$I^A \rightarrow \text{●} \text{ A}$   
 $I \rightarrow I^B \rightarrow \text{●} \text{ B}$   
 $I^0 \rightarrow \text{●} \text{ 0}$

$A > 0$ $=$ $B > 0$
---------------------------

$I^A I^B$

Қан топтарын анықтайтын аллельді гендер **тоғызыншы жұп** хромосомаларда орналасқан



I	II	III	IV
$I^0 I^0$	$I^A I^A$ $I^A I^0$	$I^B I^B$ $I^B I^0$	$I^A I^B$

Кодоминанттылық жолымен жарыққа шыққан

# Аса жоғары доминанттылық

Гетерозиготалылардағы (Aa) доминантты аллельдің гомозиготалыларға (AA) қарағанда айқын дәрежеде көрінуі, мысалы, орақ тәрізді жасушалық анемия бойынша гетерозиготалы (As) адамның қалыпты (AA) адамға қарағанда тропикалық безгек ауруына төзімділігі.

Гемоглобин молекуласындағы амин қышқылдарының құрамының өзгеруінен туындайды: валинның орнына глутамин қышқылы.

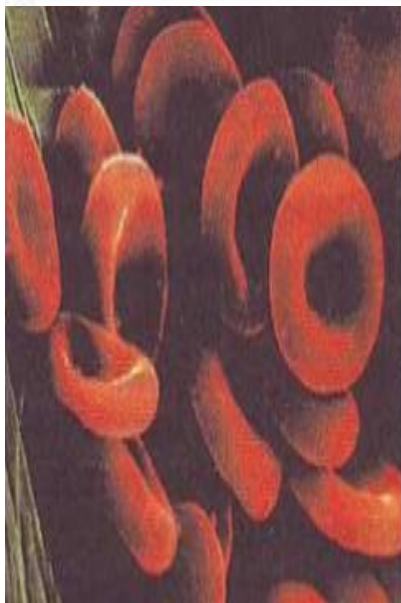


Қалыпты эритроцит



Орақ тәрізді эритроциттің қалыптасуы

Орақ тәрізді эритроцит



Normal red blood cell

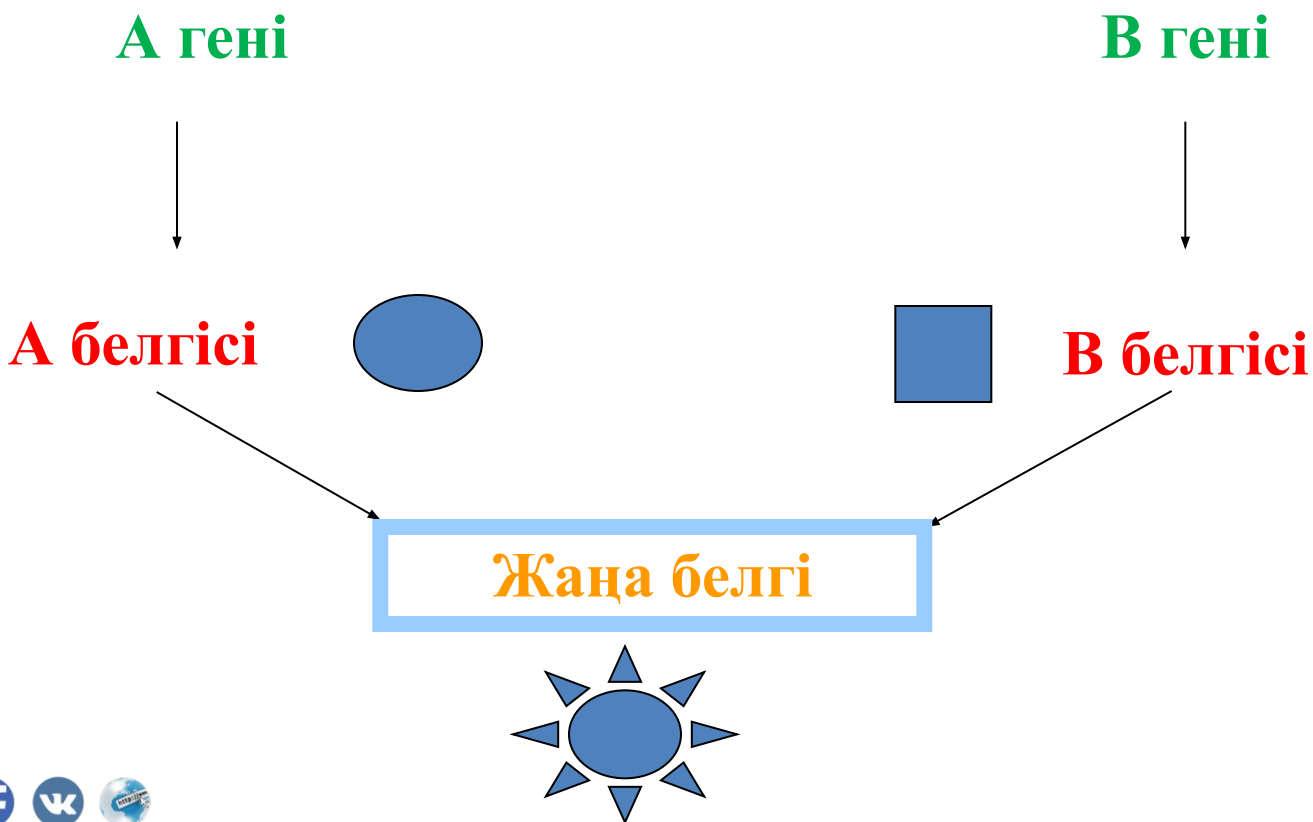


Sickled red blood cell

1 2 3 4 5 6 7 8  
 НьА : Вал-Гис-Лей-Тре-Про-Глу-Глу-Лиз.  
 НьS : Вал-Гис-Лей-Тре-Про-Вал-Глу-Лиз.

# Комплементарлық

Әртүрлі жұптағы екі доминантты аллельдер бірігіп, жаңа белгіні береді



## Гендердің комплементарлы әсері

**Комплементарлық** — бірнеше аллельді гендер өзара әрекеттесіп, бір белгіні жарыққа шығаруы.  
Мысалы,

$A\_bb \rightarrow 1$  белгі

$aaV\_ \rightarrow 3$ -ші белгі

$A\_V\_ \rightarrow 2$ -ші белгі

$aabb \rightarrow 4$ -ші белгі

Адамда шаш түсі комплементарлық бойынша тұқым қуалайды. **M** гені қара пигмент – меланиннің түзілуіне жауапты. Оның 3 аллелі бар: **M1; M2; M3**.

- **M1**- меланиннің көп мөлшерде синтезделуіне жауапты.
- **M2** – орташа (аралық) мөлшер
- **M3**- пигменттің аз синтезделуіне жауапты

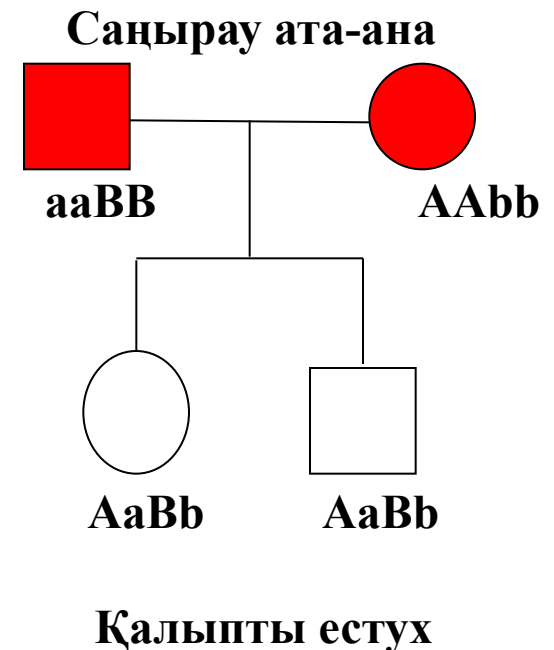
**R-R1, R2, R3** аллельдері шаштың **қызыл түсіне** жауапты

**M2** және **R2** аллельдерінің үйлесуі шаштың әртүрлі түстерін (қара, қоңыр, сары, жирен, шатен және т.б.). жарыққа шығарады.



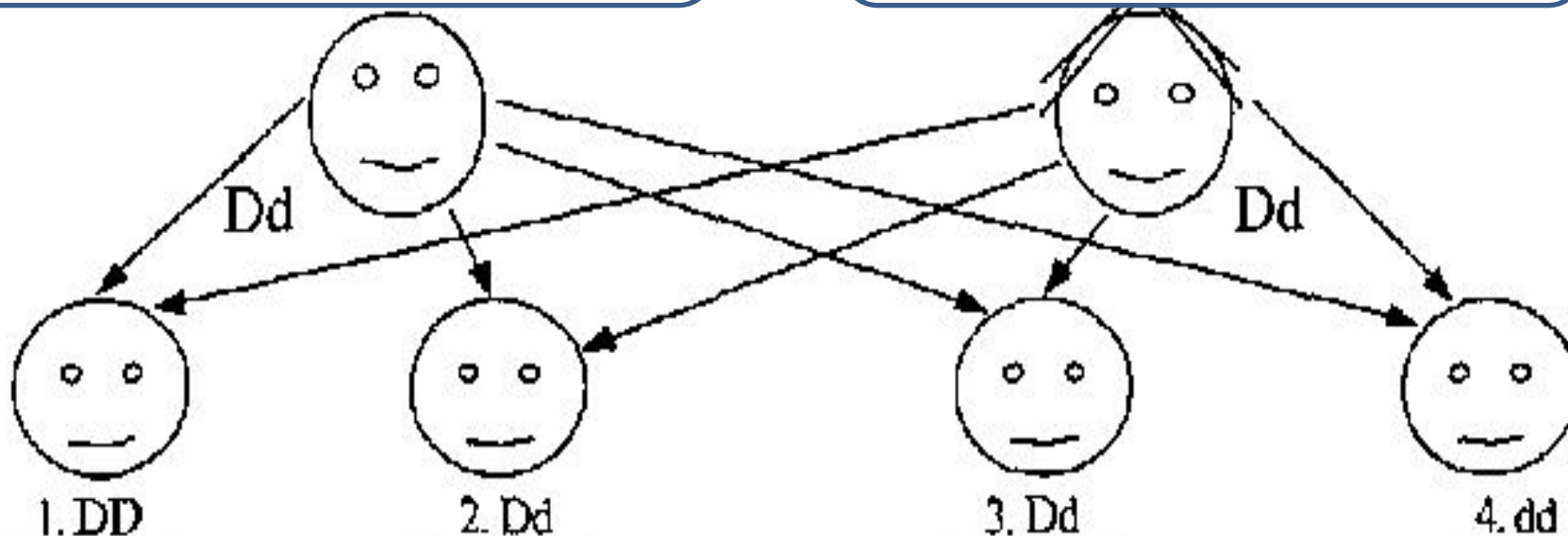
Адамда қалыпты есту де комплементарлық жолмен тұқым қуалайды: бір доминантты ген ішкі иірімнің қалыпты жетілуін, екінші доминантты ген есту нервінің қалыпты дамуын жарыққа шығарады. Ал генотипте екі доминантты геннің тек бірі ғана болса, адам естімейді, яғни саңыраулық жарыққа шығады.

- $A\_B\_ \rightarrow$  қалыпты есту
- $aa\_ \_ \rightarrow$  саңыраулық
- $\_ \_ bb \rightarrow$  саңыраулық



Сау әке  
(d – саңыраулық генін  
тасымалдаушы)

Сау ана  
(d – саңыраулық генін  
тасымалдаушы)



Сау бала,  
патологиян  
ы тасы-  
малдаушы  
емес

Сау бала,  
саңыраулық  
генін тасы-  
малдаушы

Сау бала,  
саңыраулық  
генін тасы-  
малдаушы

**Саңырау  
бала**

# Комплементарлыққа мысал

**X<sup>T</sup>Y<sup>SRY</sup>**



Тестостеронға  
рецептор ақуыз  
синтезіне  
жауапты

Аталық бездің  
түзілуі мен жыныс  
гормондарының  
синтезіне жауапты



**Бірлесе қалыпты ер адамды  
жарыққа шығарады**

Екі комплементарлы геннің әрқайсысы  
өзінің қасиетін көсете алатыны белгі. Осындай  
қаситтердің біріне  
тауықтардың айдарының тұқым қуалайтын пішіні.  
Әр доминантты геннің аллелы белгілі бір пішінді  
айдарын  
анықтайды (бұршақ тәрізді), ал осы гендердің әрекеттесуі  
жаңа айдар пішінінің (жаңғақ тәрізді) дамуын анықтайды.  
Ал доминантты гендердің арасындағы әрекеттесу жаңа  
түрлердің,  
яғни жаңа белгінің пайда болуына әкеледі.  
F2 фенотип бойынша ажырауы толығымен  
Мендельдің 9 : 3 : 3 : 1 ажырауына сай немесе  
әр 4 классы бойынша (A-B-, A-bb, aaB-, aabb)  
өзіндік фенотиптік көрінісіне ие.

# Ажырау 9 : 3 : 3 : 1.



X



F<sub>1</sub>:

*AAвв*  
қызғылт

*aaBB*  
бұршақ тәрізді



F<sub>2</sub>:

*AaBb*  
жаңғақ тәрізді



9 A-B- :  
жаңғақ тәрізді



3 A-вв :  
раушан тәрізді



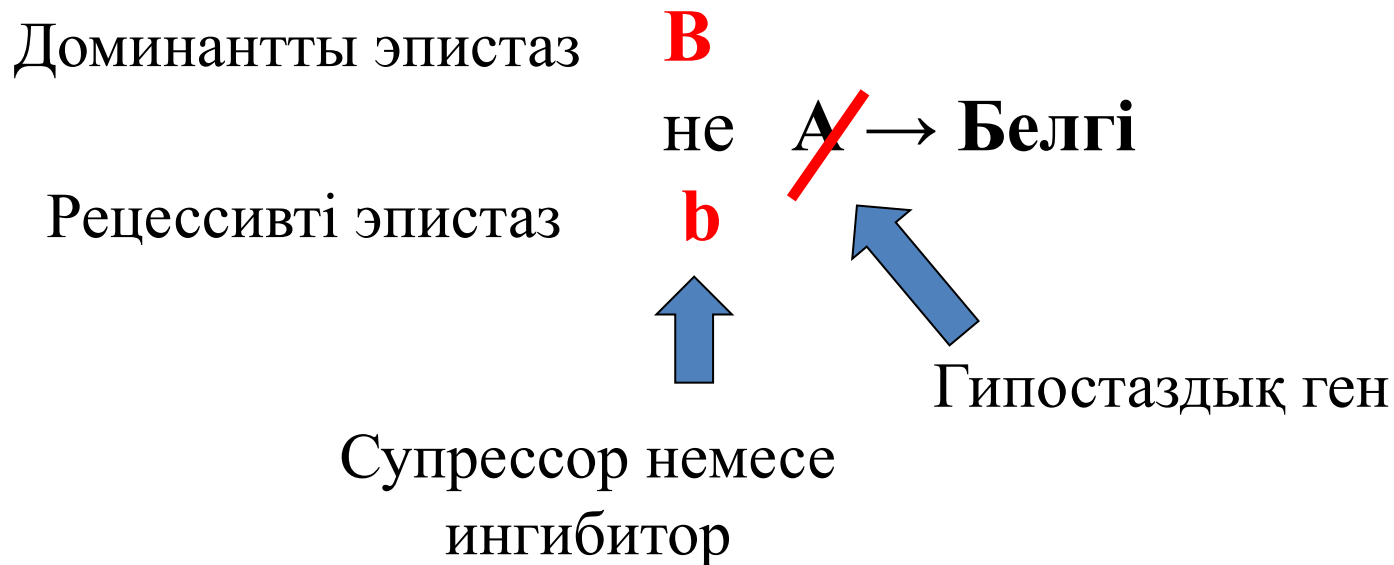
3 aaB- :  
бұршақ тәрізді



1 aавв  
қарапайым

# Эпистаз

**Эпистаз** — бір геннің екінші генді басуымен көрінетін аллельді емес гендердің әрекеттесу түрі.



**Доминантный эпистаз** ( $A > B$  немесе  $B > A$ ) [лат. *dominans* — басушы; греч. *epistasis* — тоқтау, бөгет] — бір доминантты геннің басқа генге (гипостаздық) басымдылық (эпистаздық) көрсетуі.

Ажырауы

13 : 3

12 : 3 : 1

- Эпистаздық жүйе тауықтарда табылған. Кейбір (ақ леггрон, виандот) түрлерінде ақ қауырсынды болып келеді.
- Ақ түсті қауырсындары әртүрлі аллельдермен көрсетіледі. Мысалы, доминантты ақ қауырсыны ССII генімен (ақ леггорн), ал рецессивті ақ — ссii (ақ виандоттар).

С гені қауырсынның түсін анықтайды.

с — қауырсынның түсінің боялуының жоқтығын (хромоген)

I гені - С генін басатын, ал i гені- баспайтын.

генінің 1 болмаса да тауықтарда қауырсын түске боялмайды,

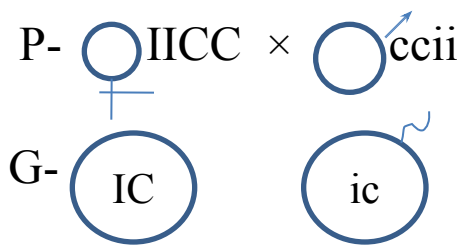
Сондықтанда ақ леггорндарда (ССII) ақтүсті виандоттармен бірге (ссii) гибридтері F1 Ақ түсті болады (CcIi).

Өзара әрекеттескенде F1-де 2ші ұрпағын алғанда

13: 3 арақатынаында болады. 13 ақ : 3 боялған.

Тежегіш гендерді I әрпімен (inhibitor – ингибитор) белгілейді.





$F_1$  –  $\text{IiCc}$ -100% - ақ

I- эпистаздық ген (ген- басатын)

i- рецессивті ген

C- гипостаздық ген (пигментация гені)

c- рецессивті ген

$F_1$  будандастыру кезінде өз арасында ажырауы жүреді

$F_1$ -  $\text{IiCc} \times \text{IiCc}$



13 : 3 ажырауы

Бұл жағдайда гн басылықы рецессивті болса, криптомерия орынды болады

(грек. криптос- құпиялы, жасырын). Адамдарда “бомбейлік феномен”.

# Тауық қауырсыны түсінің тұқымқуалауы



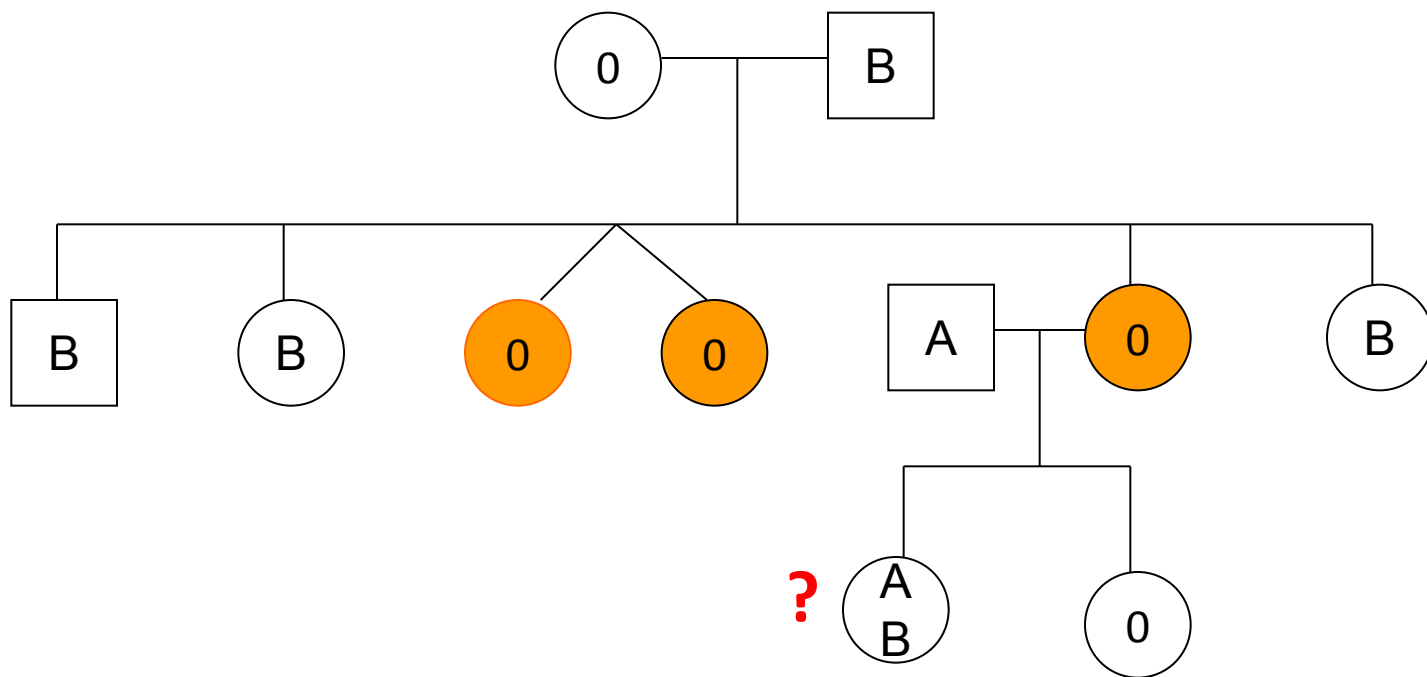
С – пигменттің болуы  
с – пигменттің болмауы  
I – түсті басады  
i – түсті баспайды



**Рецессивный эпистаз** [лат. recessus — шегіну, жойылу; грек. epistasis — тоқтау] эпистаздық геннің рецессивті аллелі гомозиготалы күйде басқа генді (гипостаздық) басады.

Рецессивті эпистазға бомбейлік феномен мысал бола алады. Алғаш рет үнділік отбасында АВ0 жүйесі бойынша қан топтарының тұқым қуалауының ерекше жолы көрінген. Әкесінің қан тобы I (0) және анасының қан тобы III (B) отбасында қан тобы I (0) қыз дүниеге келген. Ол қан тобы II (A) ер адаммен некелескен. Олардың отбасында екі қыз дүниеге келген: бірінде IV (AB), ал екіншісінде I (0) қан топтары анықталған.

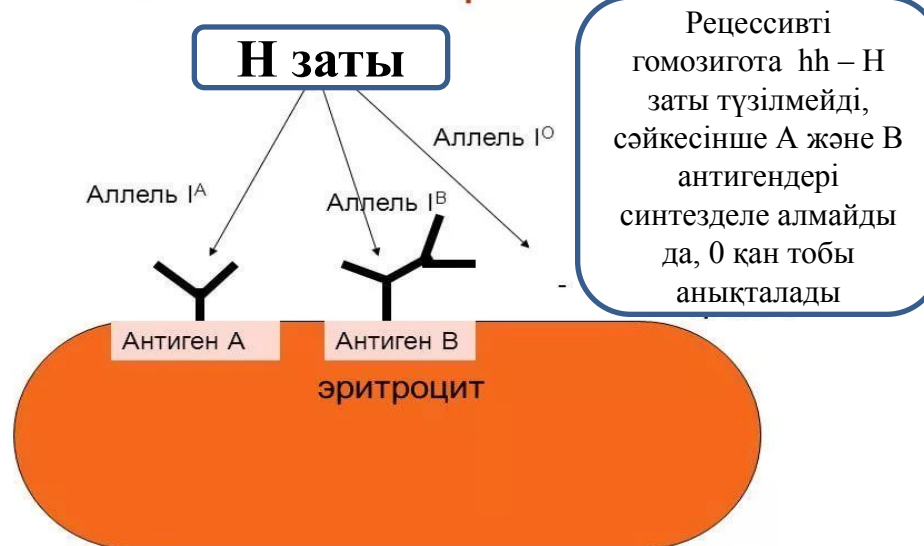
# «Бомбейлік феномен» - рецессивті эпистаз МЫСАЛЫ



Үндістан ата-анасының қан топтары екінші (A0) и бірінші (00) топқа жататын отбасында қан топтары төртінші (AB) және бірінші (00) қыздар дүниеге келген. Бұндай отбасында AB қан тобы бар бала дүниеге «келу үшін» анасының қан тобы 0 емес, B болу қажет.

Осы отбасында қан тобы IV (AB) қыздың дүниеге келуі жұмбақ болды. Генетиктер бұл феноменді былайша түсіндірді: қан тобы IV (AB) қыз IA аллелін әкесінен, ал IB аллелін анасынан қабылдаған, бірақ анасының фенотипінде IB аллелі көрінбеген, себебі оның генотипінде сирек кездесетін рецессивті эпистаздық s гені гомозиготалы күйде болып, ол фенотипте IB аллелінің көрінуін болдырған.

### Рецессивті эпистаз мысалы Бомбей феномені



- Кейіннен АВ0 қан жүйесінде гомозиготалы күйде эритроцит беткейінде антигендер экспрессиясын тежейтін/басатын **рецессивті модификатор гендердің** бар екендігі анықталды.
- Бомбейлік феноменнің жиілігі махарати тілінде сөйлейтін және Бомбей маңында өмір сүретін үнділіктер арасында 1 : 13 000.
- Белгі антиген синтезіне қатысушы ферменттердің бірінің бұзылысымен анықталады.

# Моногенді және полигенді белгілер

- Көріну ерекшеліктеріне байланысты фенотиптік белгілер екі типті болады: **сапалық** және **сандық**.
- **Сапалық белгілер (моногенді)** – нақты белгілер, олардың дамуы мен көрінуі бір аллельді жұп гендердің экспрессиясына байланысты. Бұл классикалық мендельдік қарама-қарсы белгілер. Олар мөлшері, түсі, құрылымы, жынысына байланысты болуы мүмкін.
- **Сандық белгілер (полигенді)** – өлшемді белгілер, оларда нақты альтернативті формалар жоқ, фенотиптері кең масштабты, аралық формалары көп. Олар бірнеше гендермен анықталып, қоршаған орта факторларының әсерінен өзгермелі болады.
- Сандық белгілерге адамның **бойы, салмағы, терісінің түсі, бет пішіні, ауруларды қабылдаушылық** және т.б.

# Полимерия

Әртүрлі алелльді емес доминантты гендер бір белгінің дамуына әсер етіп, оның көрінісін күшейтеді. Бұндай гендер **полимерлі**, ал олар анықтайтын белгілер **полигенді** деп аталады. Жануарлар мен өсімдіктерде өсімталдық, сүттілік, сүттің майлылығы, адамда дене салмағы, бойының мөлшері, терісінің түсі, интеллект, және т.б. белгілер полимерия заңдылығымен тұқым қуалайды.

Алғаш рет полимерлі гендерді швед генетигі Нильсон-Эле (1908 ж.) бидай дәнегі түсінің тұқым қуалауын зерттеуде анықтады.



Нильсон-Эле бидай дәнегінің түсінің тұқым қуалауы екі немесе үш жұп полимерлі гендермен анықталады деп болжаған. Қою қызыл және ақ дәнекті бидайларды будандастырғанда  $F_1$ -де белгінің аралық формасы жарыққа шықты, яғни бірінші ұрпақ гибридтері ашық қызыл түсті болды.  $F_2$  ұрпақта 1:4:6:4:1 ажырау жүрді

Бірінші тәжірибеде (15:1) ата-ананың генотипі:  $A_1A_1A_2A_2$  және  $a_1a_1a_2a_2$ . Бірінші ұрпақтың генотипі -  $A_1a_1A_2a_2$   $F_2$  ұрпақта:

1/16  $A_1A_1A_2A_2$  – қою қызыл түсті

4/16 – үш доминантты аллель  $A_1A_1A_2a_2$  - қызыл түсті

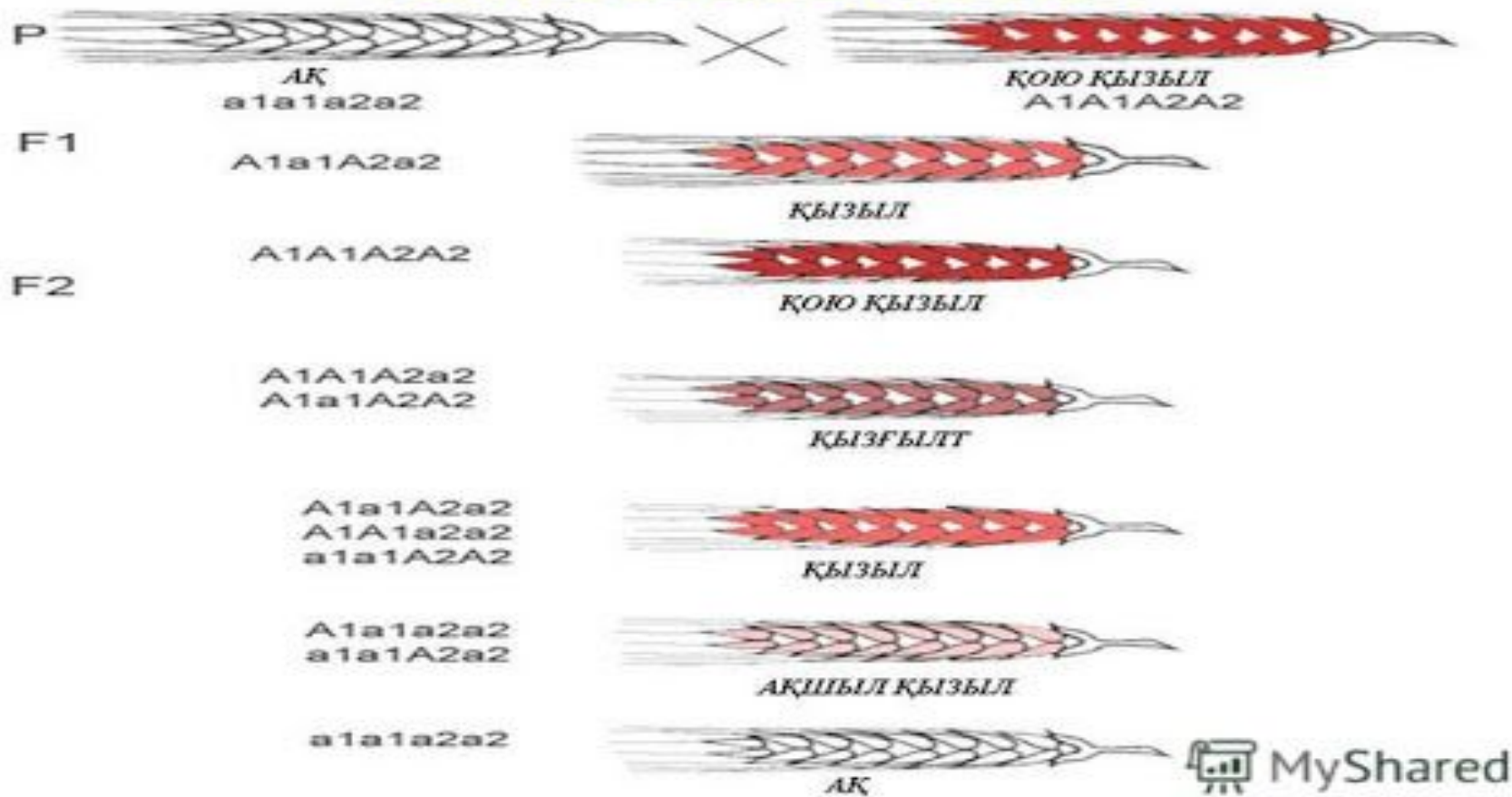
6/16 – екі доминантты аллель  $A_1a_1A_2a_2$  ашық қызыл түсті

4/16 – бір доминантты аллель  $A_1a_1a_2a_2$  солғын қызыл түсті

1/16 – тек рецессивті аллельдер  $a_1a_1a_2a_2$  ақ түсті

# Бидай дәнегінің түсінің тұқым қуалауы

## ПОЛИМЕРИЯ



MyShared

Адамда терінің түсі 4 полимерлі гендермен анықталады. Африкалықтардың генотипінде тек доминантты аллельдер  $A_1A_2A_3A_4$  бар, ал европалықтарда тек рецессивті аллельдер -  $a_1a_2a_3a_4$ . Қара нәсілді (4 доминантты гені бар) ер адам мен ақ нәсілді әйелдің (4 рецессивті гені бар) отбасындағы балаларда терінің аралық түсі жарыққа шығады.

Ал мулаттар отбасында шымқай қарадан аппақ түсті теріге дейінгі көптеген аралық түстер жарыққа шығады, яғни терінің түсі полимерлі геннің санына тікелей байланысты.

**AABB X aabb**

**қара өнді**

**ақ өнді**

**AaBb**

**мулаттар**

**AABB AABb AaBB AaBb AAbb aaBB Aabb aaBb aabb**

**1/16 2/16 2/16 4/16 1/16 1/16 2/16 2/16 1/16**

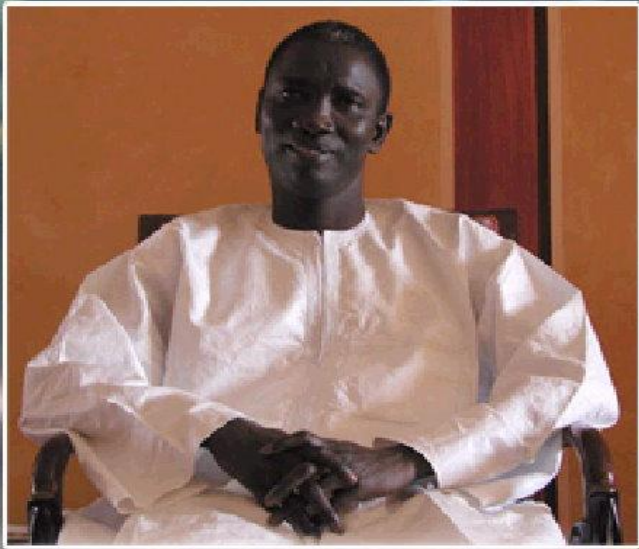
**қара  
өнділер**

**«қою қаралар»**

**мулаттар**

**«аққұбалар»**

**ақтар**



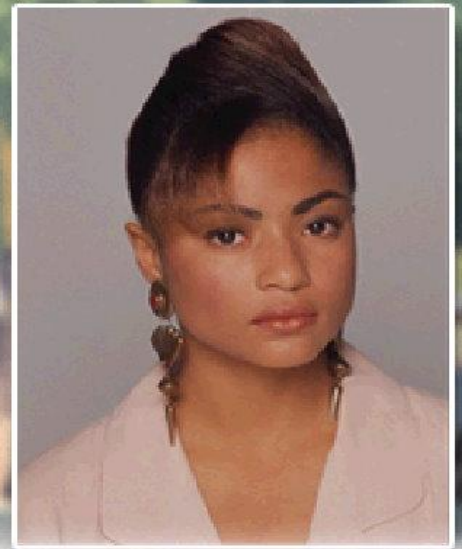
шымқай қара

$A_1A_1A_2A_2$



қара

$A_1A_1A_2a_2$



қараторы

$A_1a_1A_2a_2$



аққұба

$A_1a_1a_2a_2$



ақ

$a_1a_1a_2a_2$

Тері түсінің мүмкін болатын фенотиптері мен генотиптері



- Адамның терісінің және шашының түсі, көзінің түсі меланин пигментінің болуымен анықталады.
- Меланиннің екі типі бар: **эумеланин** (қара және қою қоңыр түс) және **феумеланин** (сары және жирен түс).
- Шаштың қою түсінен ашық түсіне дейін (жиреннен басқа) полигенді жолмен тұқым қуалайды.
- Бұл айырмашылықтар эумеланин концентрациясының деңгейіне байланысты.
- Шаштың жирен болуы феумеланин мөлшеріне байланысты.
- Шаштың түсі өзгермелі болады, тек жыныстық жетілген шақтан бастап тұрақты түс қалыптасады.

Полимерия кезіндегі гендердің бірлескен әрекеті белгінің экспрессиясының әр түрлі дәрежесін анықтайды (лат.expression өрнегі, көрнекілігі). Адамдарда **экспрессивтілік** ұғымы тұқым қуалайтын аурулардың ауырлығы туралы ұғымға ұқсас. Геннің экспрессивтігі төмен болса, адам дені сау сияқты көрінеді, яғни ауру жеңіл түрде өтеді, экспрессивтігі жоғары болса - аурудың ауыр түрі дамиды. Бұл сапалық көрсеткіш.

Белгінің көрінуінің сандық көрсеткіші пенетранттық деп аталады (лат.penetransum, ену, жету). Сол белгі кейбір организмдерде пайда болуы мүмкін, ал басқаларында пайда болмауы мүмкін.

**Пенетранттылық** - геннің пайда болу ықтималдығын сипаттайды. Ол пайыз түрінде көрсетіледі. Мысалы, егер мутантты ген барлық адамдарда кездесетін болса, онда олар 100% толық пенетранттық, жартысы - 50% пенетранттық.

«пенетранттық дәрежесі» - белгілі бір «доминантты» аллельді тасымалдаушылардың пайызы, онда аурудың айқын фенотиптік белгілері байқалады. Мысалы, BRCA1 геніндегі кейбір мутациялар әйелдердің шамамен 75% -ында сүт безі немесе аналық бездің қатерлі ісігін тудырады. Осылайша, бұл мутациялардың байланысқан пенетранттығы 75% құрайды.

# Плейотропия

Кейбір гендер тек өз белгілерін ғана емес, оған ілеспелі белгілердің де жарыққа шығуына әкеледі. Ондай ген өзінің спецификалық белгісін (негізгі эффект) және онымен байланысты басқа белгілерді (екіншілік эффект) де анықтайды. Бірнеше белгілердің бір генге тәуелділігі **плейотропия** деп аталады, ал көптік фенотиптік әсері бар ген **плейотропты ген** (гр. pleios - толық, tropos - әдіс) деп аталады.

→ 1 белгі

**Плейотропты ГЕН** → 2 белгі

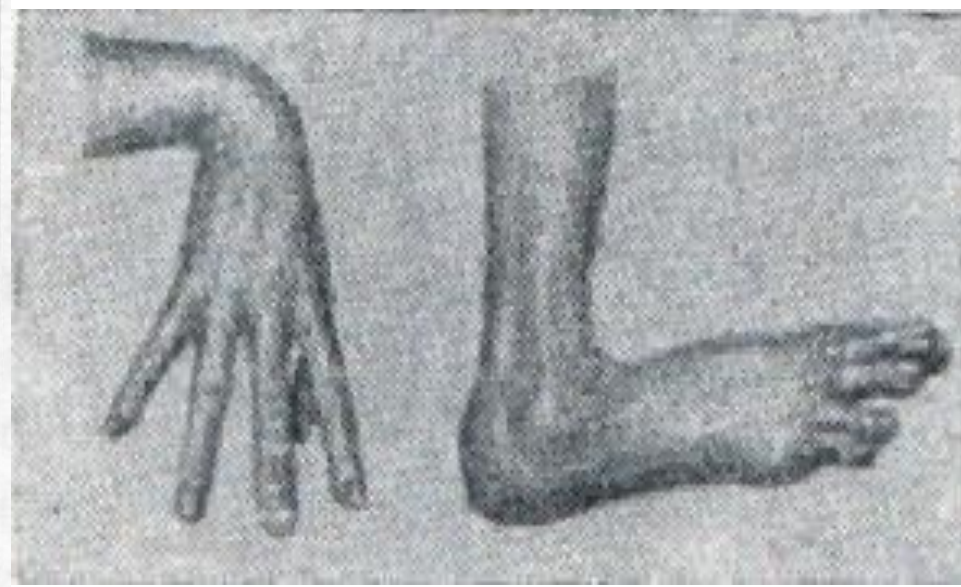
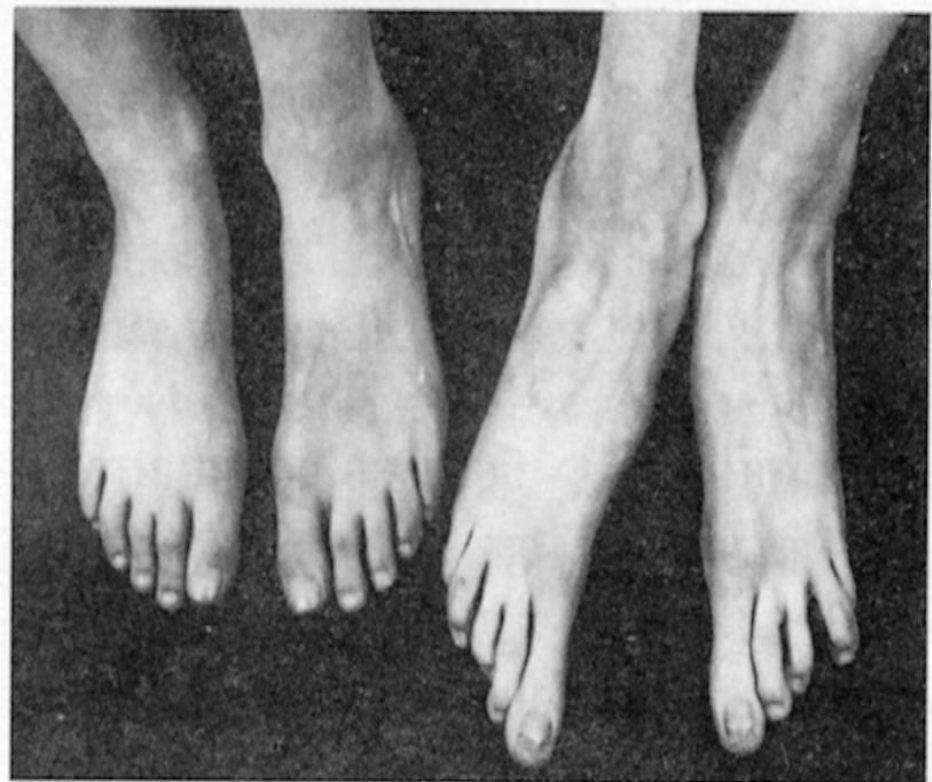
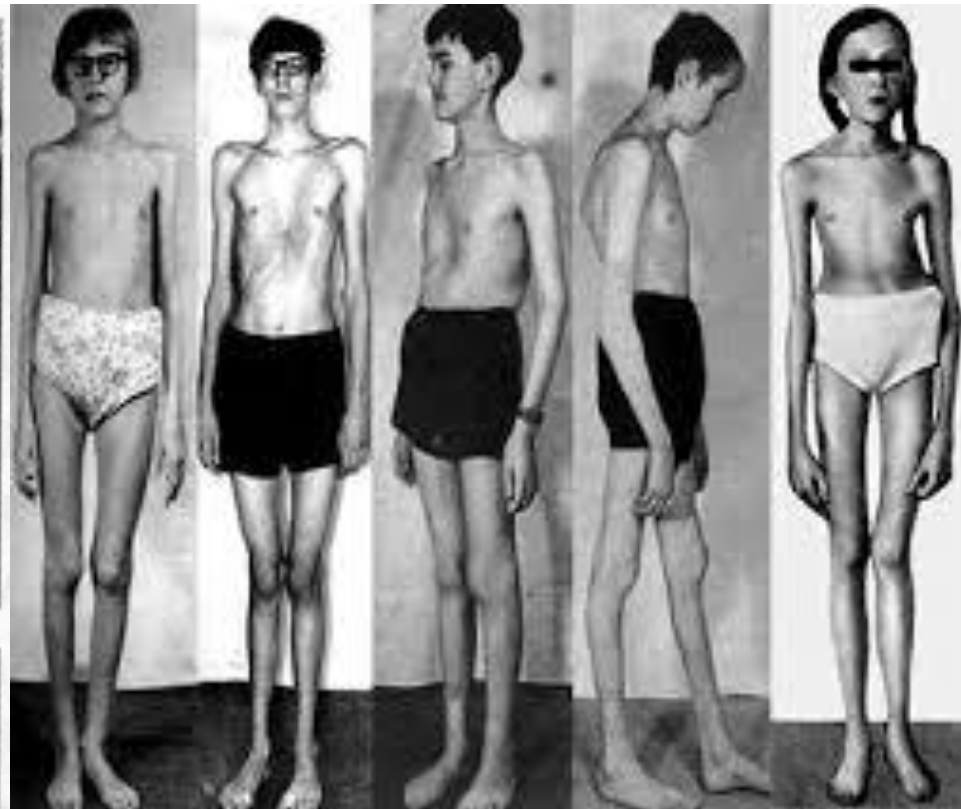
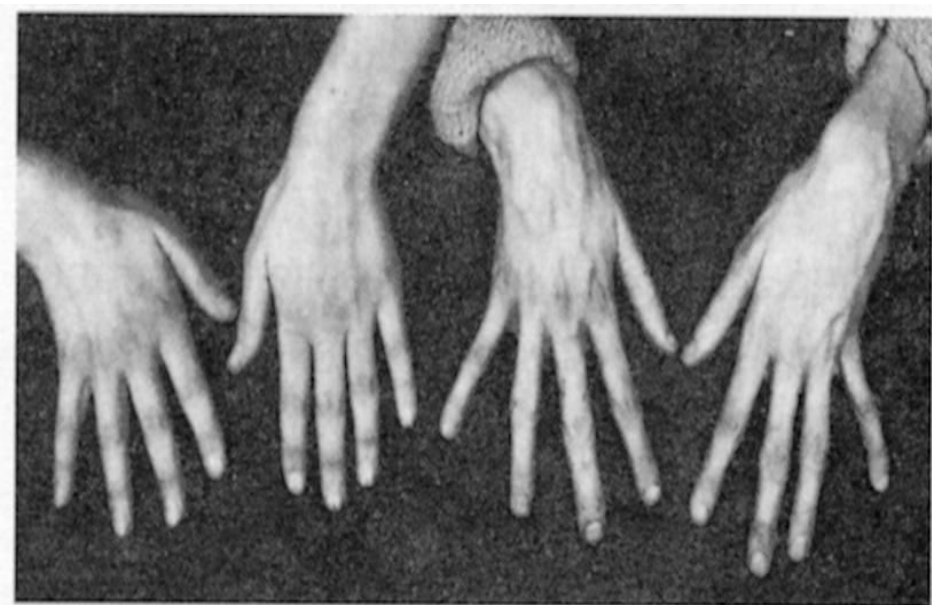
→ 3 белгі

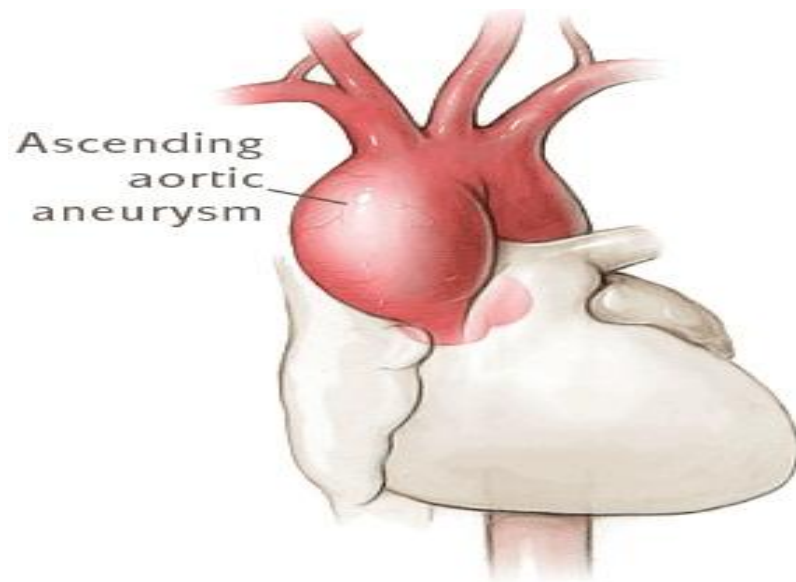
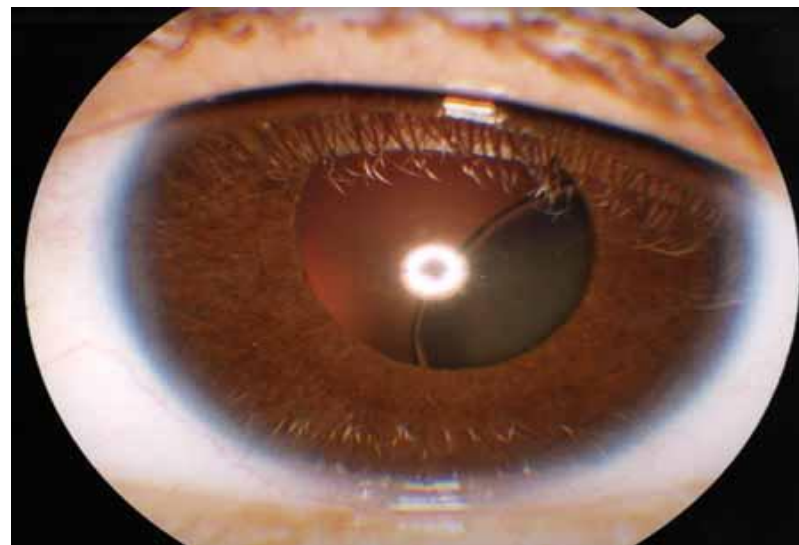
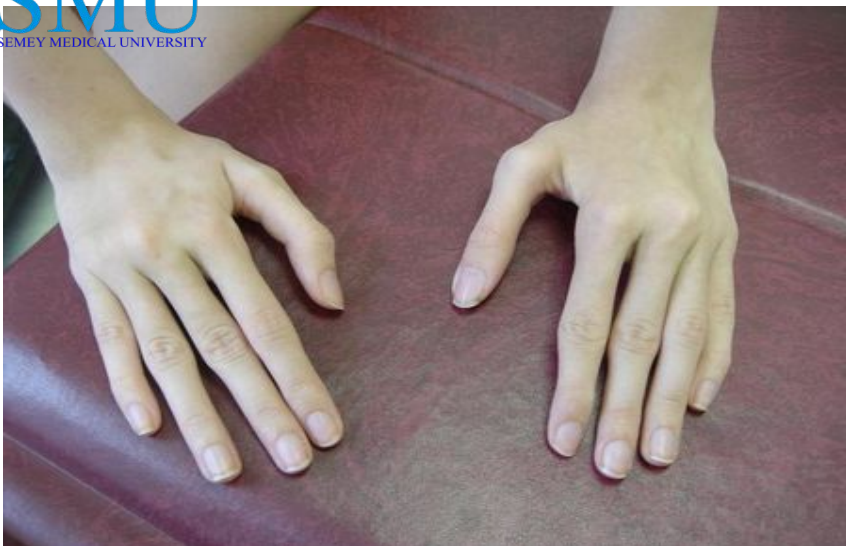


Бір генге байланысты бірнеше белгілердің дамып, көрініс беруіне мысалына Марфан синдромы, орақ тәрізді жасушалық анемия, фенилкетонурия және т.б. жатады.

Марфан синдромы – аутосомды-доминантты ТҚА. Дәнекер ұлпасы зақымдалады, нәтижесінде саусақтары ұзарады, жүрек қақпақшалары мен аорта ақаулары, көз қарашығының эктопиясы және т.б. белгілер жарыққа шығады.

**Дәнекер** байланысты қалыптасып, әкеледі.  
**ұлпасының** онтогенездің фенотиптегі  
**даму** ерте көптік  
**дефектісіне** сатысында көріністерге



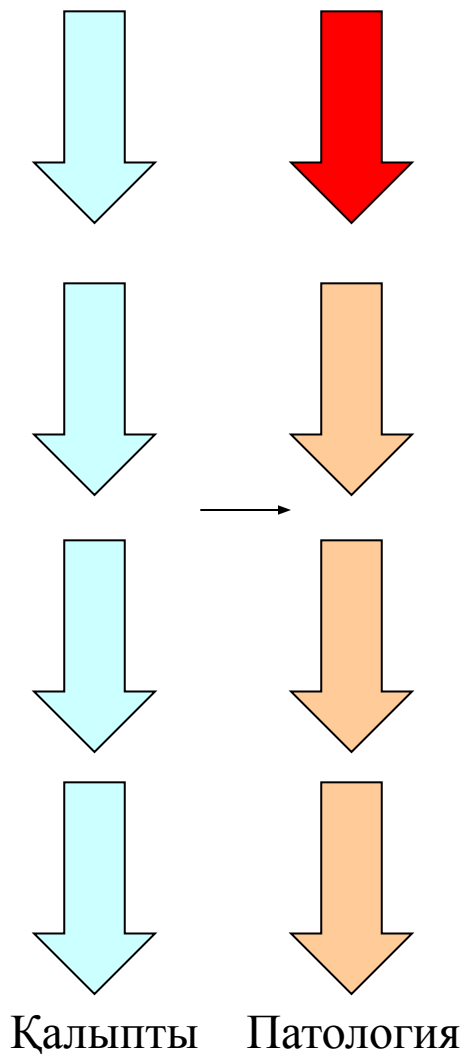


## Марфан синдромына тән белгілер

Плейотропты әсер көптеген тұқым қуалайтын патологияларға тән.

метаболизмнің белгілі бір сатыларын гендер қамтамасыз етеді.

Метаболизм реакцияларының өнімдері басқа зат алмасу реакцияларын реттейді, тіпті бақылауы да мүмкін. Сондықтан зат алмасудың бір сатысындағы бұзылыстар келесі сатыларда көрінеді, бір ген экспрессиясының бұзылысы бірнеше белгілерге әсер етеді.





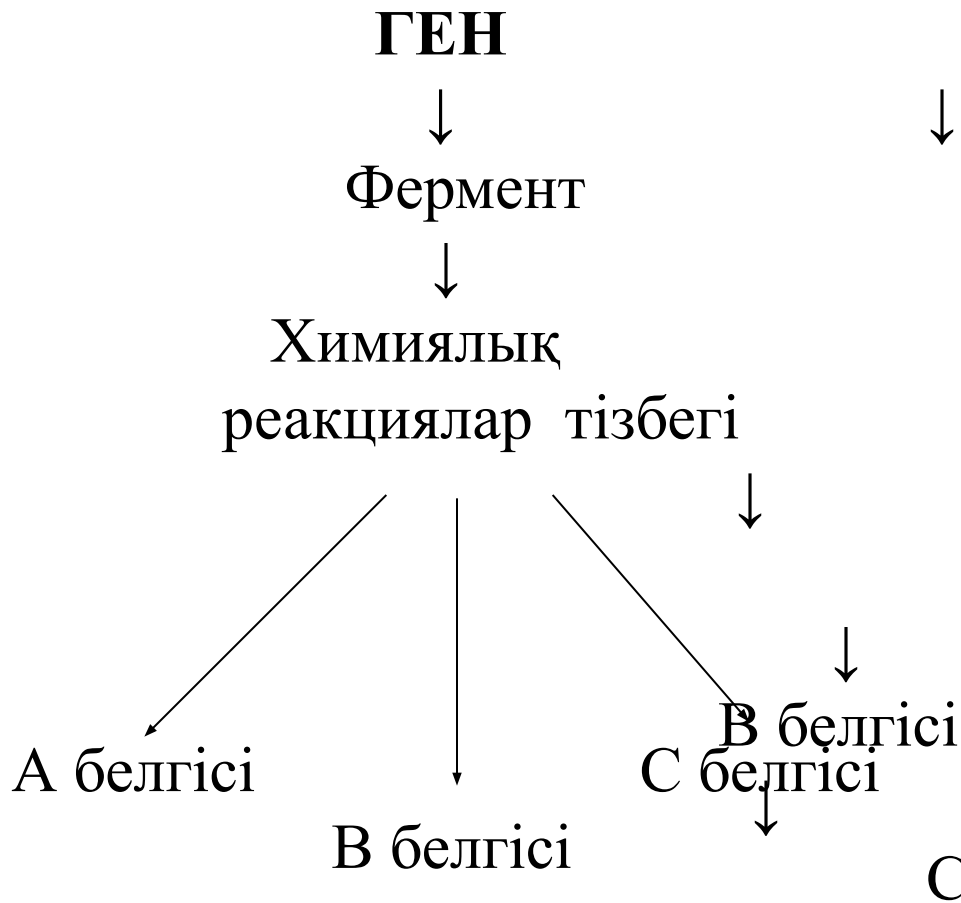
# Біріншілік және екіншілік плейотропия

**Біріншілік плейотропияда** ген өзінің көптік ісерін көрсетеді. Мысалы, Хартнуп ауруында (амин қышқылдарының (әдетте, триптофанның) алмасуының бұзылысымен сипатталатын тұқым қуалайтын сирек кездесетін ауру) ген мутациясының салдарынан триптофанның ішекте сіңірілуі мен бүйрек каналдарындағы реабсорбциясы бұзылады. Ішектің эпителий жасушаларының мембранасы мен бүйрек каналдарының бұзылыстары да байқалады.

**Екіншілік плейотропияда** геннің біріншілік фенотиптік көрінісі байқалады. Одан ары көптік әсерге әкелетін екіншілік өзгерістердің сатылық процестері дамиды. Мысалы, орақ тәрізді анемия: анемия, спленомегалия, терінің, жүректің, бауырдың және бүйректің зақымдануы, бұлардың бәрі – *екіншілік әсерлер*. *Біріншілік әсері* – гемоглобин аномалиясы.

Біріншілікке қарағанда екіншілік плейотропия кең таралған.

**Біріншілік  
плейотропия**



**Екіншілік  
плейотропия**



ОСӨЖ



# Есептерді шығару мысалдары

**1-есеп.** Орақ тәрізді жасушалық анемия аутосомды-рецессивті жолмен тұқым қуалайды. Гомозиготалар (As) эритроциті қалыпты, сондықтан безгекке төзімсіз. Гетерозиготалар (As) қанында қалыпты және орақ тәрізді эритроциттер бар. Олар безгекке төзімді. Гомозиготалар (ss) қанында тек орақ пішінді эритроциттер ғана бар, ауру ағымы өте ауыр болғандықтан, науқастардың басым көпшілігі ерте жаста көз жұмады. Ата-анасы гетерозиготалы отбасында балалардың фенотипін анықтаңыз.

**Шешуі.** Есепте ата-ананың гетерозиготалы екендігі айтылған, яғни олардың генотиптері:  $As \times As$ . Ата-ананың екеуінде де екі типті гаметалар түзіледі:  $A$  және  $s$ , гаметалар қосылуынан балаларда 4 генотип қалыптасады:  $AA$ ,  $As$ ,  $As$ ,  $ss$  (1:2:1). Генотиптері  $AA$  (25%) балалардың эритроциттері қалыпты, бырақ олар безгекпен ауырып, қайтыс болулары мүмкін, генотиптері  $ss$  (25%) балалар анемиядан көз жұмады, ал генотиптері  $As$  (50%) балаларда пішіні өзгерген эритроциттер болады және безгекке төзімді, яғни безгекпен ауырмайды. Безгек ауруы кең таралған ауру болғандықтан, Африканың жергілікті тұрғындарының жартысы ген тасымалдаушылары болып табылады.

**2-есеп.** Адамда қалыпты естуді 2 доминантты аллельді емес Д және Е гендерімен анықталады. Д гені ішкі құлақ иірімінің, Е гені есту нервінің қалыпты дамуын анықтайды. Есту қабілеттері қалыпты, дигетерозиготалы ата-ананың балалары саңырау болып туулары мүмкін бе?

**Шешуі:** қалыпты еститін дигетерозиготалы\ата-ананың генотиптері Р: ДдЕе x ДдЕе. Мендельдің 3-ші заңына сәкес ажырау 9 Д-Е-: 3Д-еe : 3 ддЕ - : 1 ддее. Генотиптерінде Д және Е гендері бар балалар (9-ы) қалыпты естиді, ал генотиптерінде бір ғана доминантты гені (не Д, не Е) бар балалар (7-еу) саңырау (естімейді). Есептің сызбасы:

Р: ДдЕе x ДдЕе.

Гаметалар	DE	De	dE	de
DE	DDEE қ.е.	DDEe қ.е.	DdEE қ.е.	DdEe қ.е.
De	DDEe қ.е.	<i>DDee</i> <i>с.</i>	DdEe қ.е.	<i>Ddee</i> <i>с.</i>
dE	DdEE қ.е.	DdEe қ.е.	<i>ddEE</i> <i>с.</i>	<i>ddEe</i> <i>с.</i>
de	DdEe қ.е.	<i>Ddee</i> <i>с.</i>	<i>ddEe</i> <i>с.</i>	<i>ddee</i> <i>с.</i>

қ.е.- қалыпты естиді

с .- саңырау

**Жауап:** бұл отбасында саңырау балалардың туу ықтималдығы 7 : 16.

# Өздігінен шығаруға арналған есептер

**1-есеп.** Адамда шаш құрылымы аралық доминанттылық заңдылығымен тұқым қуалайды. Шаштың бұйра болуы шаштың тік болуын толығымен баспайды. Гетерозиготалылардың шашы толқын тәрізді болады. Анасының шашы толқынды, әкесінің шашы тік отбасында балалардың фенотипін анықтаңыз.

**2-есеп.** Акаталазия аутосомды-рецессивті жолмен тұқым қуалайды. Гетерозиготалыларда катала белсенділігі төмендеген. 1) Гетерозиготалы ата-анадан туған балалардың фенотипін анықтаңыз. 2) Акаталеземиямен науқас әйел және каталаза белсенділігі төмен ер адамның отбасында науқас бала тууы мүмкін бе?

**3-есеп.** Талассемия толымсыз доминанттылық жолымен тұқым қуалайды. Гомозиготалылар 90 — 95% жағдайда өлімге душар болады, гетерозиготалыларда ауру жеңіл формада өтеді. 1) Ата-ананың бірі аурудың жеңіл формасымен науқас, екіншісі қалыпты отбасында дені сау балалардың туу ықтималдығы қанша? 2) Ата-ананың екеуі де аурудың жеңіл формасымен науқас отбасындағы балалардың фенотипін анықтаңыз.

**4-есеп.** Ата-анасы саңырау отбасында қалыпты еститін балалар дүниеге келген. Бұны генетикалық тұрғыдан түсіндіріңіз. Дигетерозиготалы ұлы ішкі құлақ иірімі жетілген, есту нерві жетілмеген әйелге үйленген. Отбасындағы балалардың фенотипін анықтаңыз.

# Назарларыңызға рахмет!



Университеттің [semeymedicaluniversity.kz](http://semeymedicaluniversity.kz)  
веб-сайтындағы Қазақстан Республикасы  
Ұлттық ғылым академиясының академигі  
Т.Қ.Раисов атындағы молекулалық  
биология және медициналық генетика  
кафедрасы туралы мәліметтер бар бетке өту  
үшін телефон камераңызды QR кодқа  
бағыттаңыз.