

Взаимодействие генов

- **ГЕН** - единица генетического материала; участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов – РНК), определяющий (кодирующий) возможность развития какого-либо признака.
- **Ген** – функционально неделимая единица, т. е. один ген, как правило, отвечает за один элементарный признак.
- **Аллель** - различные варианты (формы) одного и того же гена, расположенные в гомологичных участках гомологичных хромосом.
- **Генотип** – совокупность генов
- **Фенотип** – совокупность фенов (признаков)

Генотип – система взаимодействующих генов

Взаимодействуют друг с другом как аллельные, так и неаллельные гены

Наследование:

Моногенное

(1 ген=1 признак
2 гена=2 признака)

Полигенное

(2 гена=1 признак)

- **Независимое** – это наследование признаков, гены которых локализованы в разных парах гомологичных хромосом

(2 гена в разных хромосомах)

$$F_2 = 1:1:1:1$$

- **Сцепленное** — это наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме

(2 гена в одной хромосоме близко расположенные)

$$F_2 = 1:1$$

Гены

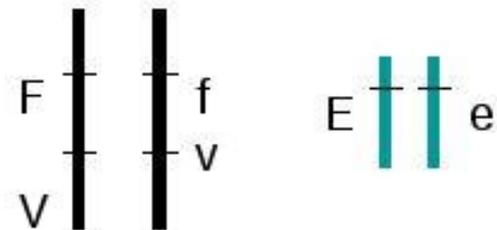
аллельные

- Лежат в одинаковых локусах гомологичных хромосом и отвечают за один признак
- Обозначаются (обычно) одинаковыми буквами латинского алфавита



неаллельные

- Лежат в разных локусах гомологичных или негомологичных хромосом и отвечают за разные признаки
- Обозначаются разными буквами латинского алфавита



Аллельные и неаллельные гены

- PP , aa , Vb – аллельные гены
- Pa , PB , Pb – неаллельные гены



Взаимодействие генов

Аллельные гены

- Полное доминирование
- Неполное доминирование
- Множественный аллелизм
- Кодоминирование
- Сверхдоминирование

Неаллельные гены

- Комплементарность
- Эпистаз
- Полимерия



Грегор Мендель (1822 – 1884 гг.) -

выдающийся чешский учёный. Основоположник генетики. Впервые обнаружил существование наследственных факторов, впоследствии названных генами.

Мендель родился в крестьянской семье.

2 года обучался в Венском университете физике химии, высшей математике, зоологии и ботанике.

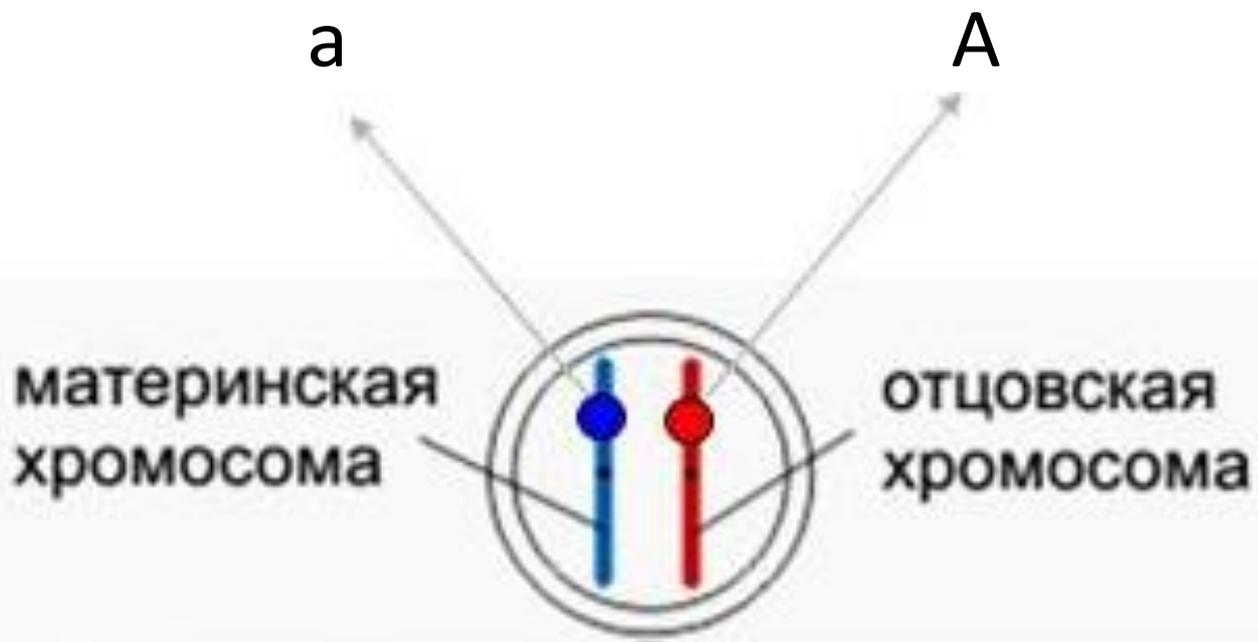
Отсутствие средств для учения побудили Менделя стать послушником Августинского монастыря в городе Брно (Чехословакия).

В 1856-1863 гг. в монастырском саду Мендель проводил свои классические опыты по скрещиванию гороха. Результаты исследований он доложил на заседании Общества естествоиспытателей в 1865 г. в Брно, а в 1866 г опубликовал небольшую книгу **«Опыты над растительными гибридами»**. Однако гениальная работа Менделя была принята скептически его современниками учёными.



Особенности опытов Менделя

- Использование чистых линий (растений, в потомстве которых при самоопылении не наблюдается расщепление по изучаемому признаку)
- Наблюдение за наследованием альтернативных признаков
- Точный количественный учёт и математическая обработка данных
- Наблюдение за наследованием многообразных признаков не сразу в совокупности, а лишь одной пары



Гомологичные хромосомы

Гомозигота...

*зигота, состоящая из
двух одинаковых
аллелей одного гена*

- AA
- aa

Гетерозигота...

*зигота, состоящая из
двух разных аллелей
одного гена*

Aa

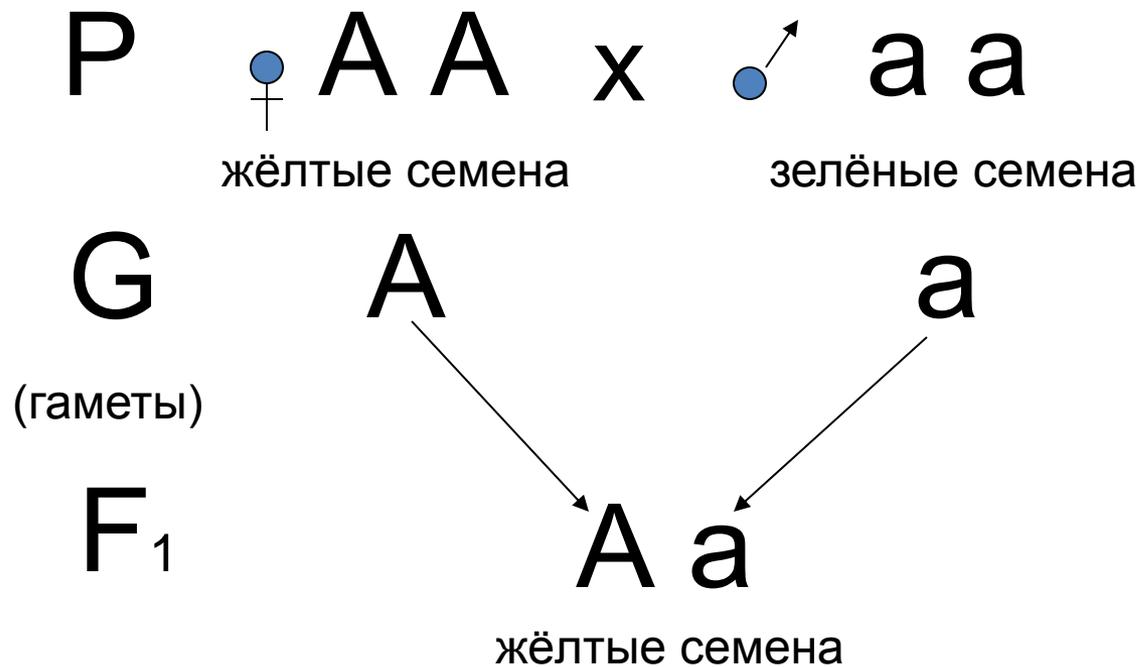
Генетические символы

- P- родители
- ♀ женская особь
- ♂ - мужская особь
- G - гаметы
- F1, F2 - потомство первого, второго поколения
- AA - доминантная гомозигота
- aa - рецессивная гомозигота
- Aa - гетерозигота
- A, B, C - доминантный признак
- a, b, c - рецессивный признак
-  - обозначение доминантной гаметы
-  - обозначение рецессивной гаметы
- X - знак скрещивания
-  линия брака

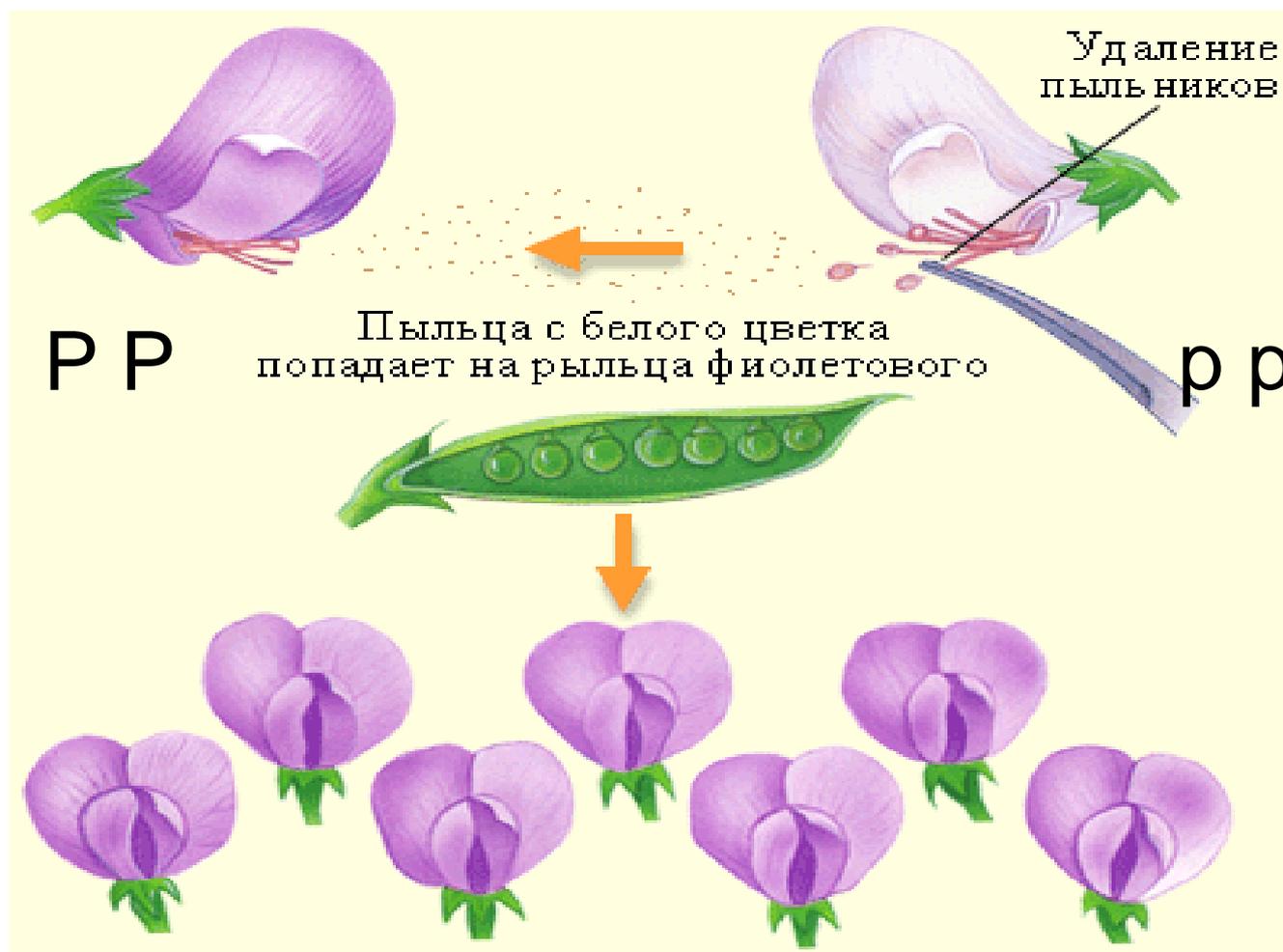
Моногибридное скрещивание

- **Моногибридное скрещивание** – это такое скрещивание, при котором исследуется наследование одного признака.
- По умолчанию подразумевается *моногенное наследование*, то есть за признак А отвечают аллели гена А. В простейшем случае рассматриваются два аллеля: А и а.

Первый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения



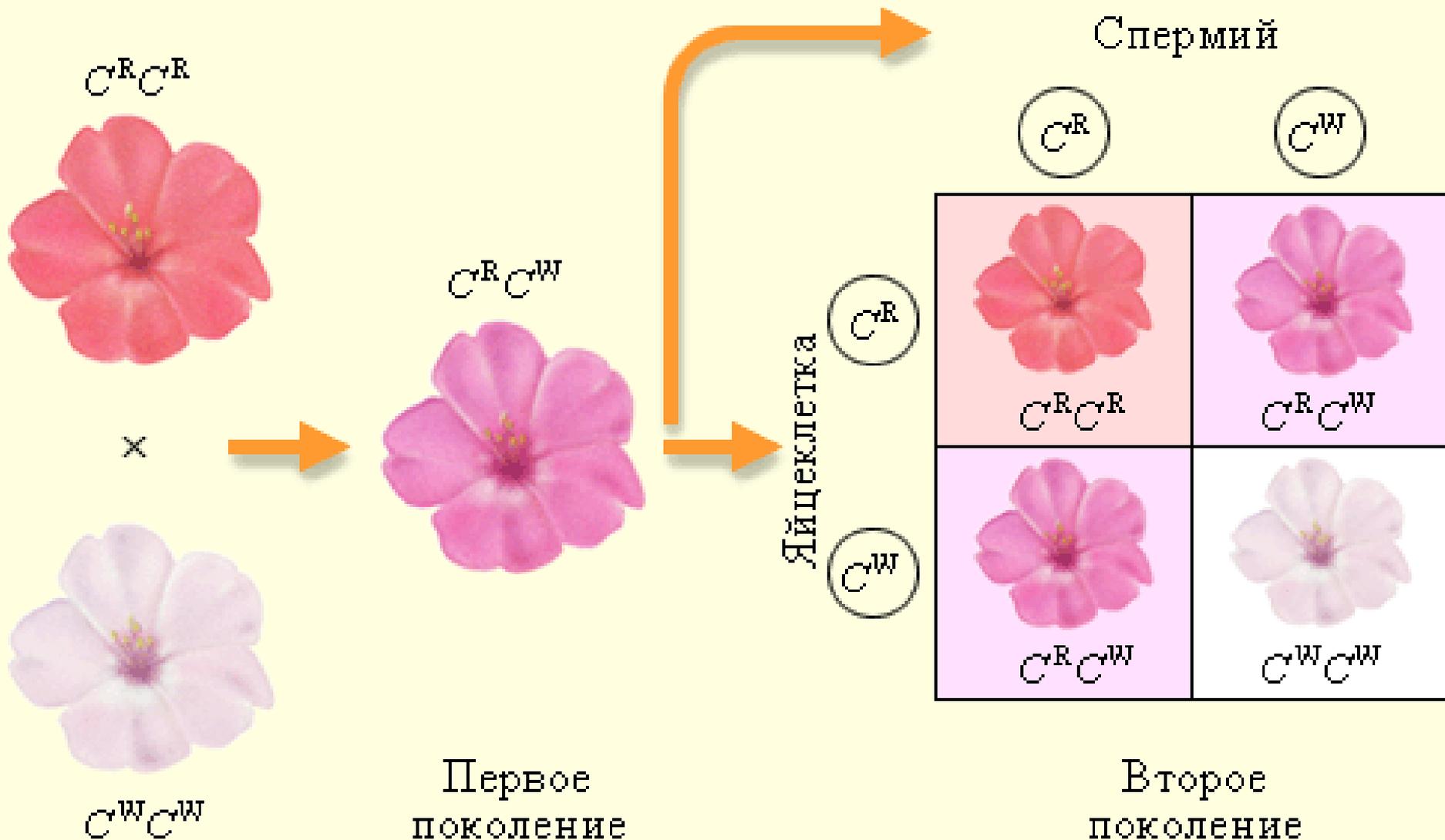
Закон единообразия гибридов первого поколения



I закон Менделя (закон единообразия гибридов первого поколения или правило доминирования) – при моногибридном скрещивании у гибридов первого поколения проявляются только доминантные признаки – оно фенотипически единообразно

II закон Менделя (закон расщепления) – в потомстве, полученном от скрещивания гибридов первого поколения, наблюдается явление расщепления: четверть особей из гибридов второго поколения несёт рецессивный признак, три четверти - доминантный

Неполное доминирование



P ♀ AA x ♂ aa

красные цветки белые цветки

G A a

(гаметы)

F₁ ♀ Aa x ♂ Aa
розовые цветки розовые цветки

G

♀ A	♂ A	AA	Aa
a	a	Aa	aa

F₂ AA Aa Aa aa (по генотипу, по фенотипу)

кр. цветки роз. цв. роз. цв. бел. цв.

1 2 1

Кодоминирование

- **Кодоминирование** — это такое взаимодействие аллельных генов, при котором в гетерозиготном состоянии оказываются и работают вместе два доминантных гена одновременно, то есть каждый аллель детерминирует свой признак

У человека группа крови определяется
множественными аллелями
гена I (I^O , I^A , I^B)

$$I^O < I^A < I^A I^B > I^B > I^O$$

доминирование кодоминирование доминирование

Фенотипические проявления:

$I^O I^O$ – 1 группа, $I^A I^A$ и $I^A I^O$ – 2 группа,
 $I^B I^B$ и $I^B I^O$ – 3 группа, $I^A I^B$ – 4 группа крови.

Иммуннохимическая детерминация аллельных отношений гена I (I^0 , I^A , I^B)

Антитела сыворотки донора (A, B) вызывают слипание эритроцитов крови реципиента с одноименными антигенами (A, B).

I^0 – антитела A и B, антигенов нет

I^A – антитела B (подавляется синтез антител A – доминирование), антигены A

I^B – антитела A (подавляется синтез антител B – доминирование), антигены B

$I^A I^B$ – антигены A и B, антител нет

(I^A подавляет синтез антител A,

I^B - антител B: кодоминирование)

Группа крови	Генотип	Фенотип
I	i^0i^0	Агглютиногены отсутствуют Агглютинины альфа и бета
II	$I^A I^A, I^A i^0$	А и бета
III	$I^B I^B, I^B i^0$	В и альфа
IV	$I^A I^B$	А и В

Реципиенты (гемоглобины)	Доноры (генотип)			
	$\begin{matrix} O \\ (i^O i^O) \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ (I^A I^A; I^A i^O) \end{matrix}$	$\begin{matrix} B \\ (I^B I^B; I^B i^O) \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ (I^A I^B) \end{matrix}$
O ($\alpha \beta$)	—	+	+	+
A (β)	—	—	+	+
B (α)	—	+	—	+
AB (O)	—	—	—	—

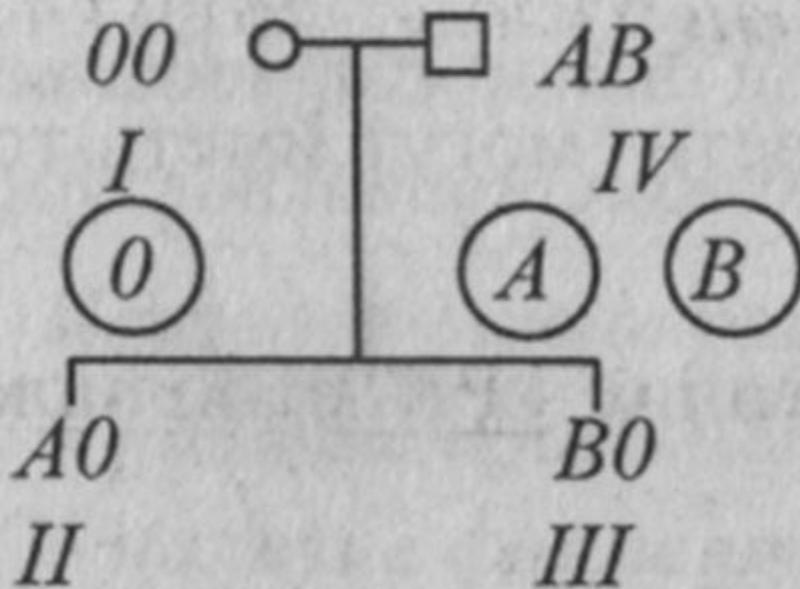
Примечание: «+» — реакция осаждения эритроцитов при переливании крови.

Кодоминирование –

наследование групп крови человека в системе АВО.

У женщины с I группой крови родился ребенок с I группой крови. Будет ли удовлетворен судом иск мужчины, у которого IV группа крови, на признание отцовства?

Решение.

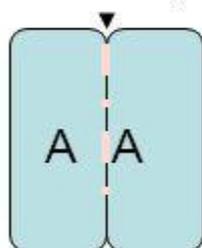


Ответ: не будет, так как у этой пары не может родиться ребенок с I группой крови.

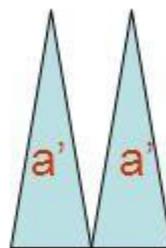
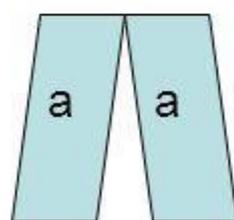
Межаллельная комплементация – редкий вид взаимодействия

- Наблюдается у генов, кодирующих белки с **четвертичной** структурой, т.е. состоящие из нескольких субъединиц, и определяется их пространственной конфигурацией.
- Пусть аллель A – норма, a и a' – разные мутации

Активный центр белка

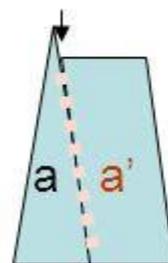


норма



Гомозиготы по мутациям a и a' ,
активный центр не функционирует

Активный центр

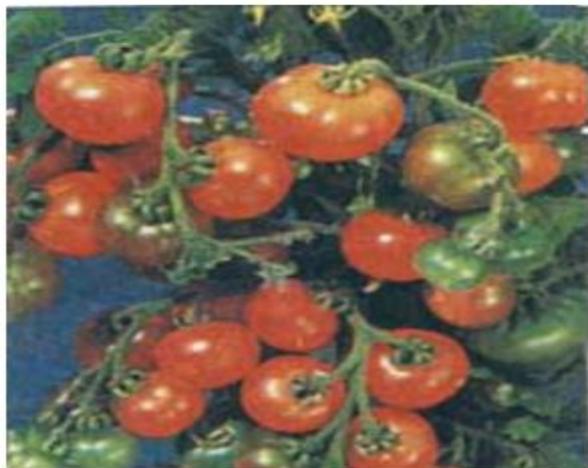


Гетерозигота aa'

AA < Aa > aa

Сверхдоминирование возникает за счет *взаимного дополняющего влияния* доминантного и рецессивного генов в гетерозисе.

Сверхдоминирование может возникать и в тех случаях, когда *рецессивный ген* обладает в гомозиготном состоянии *летальным действием*.

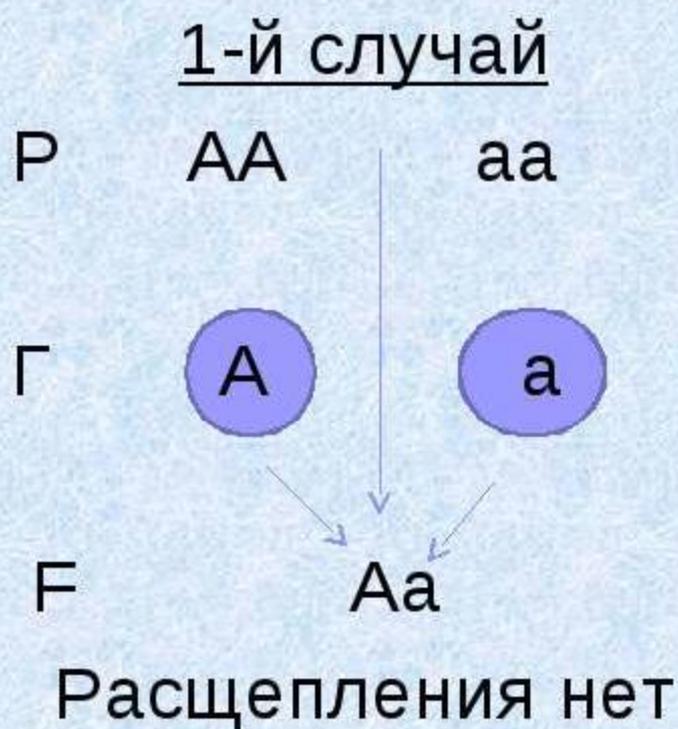


Возвратные скрещивания

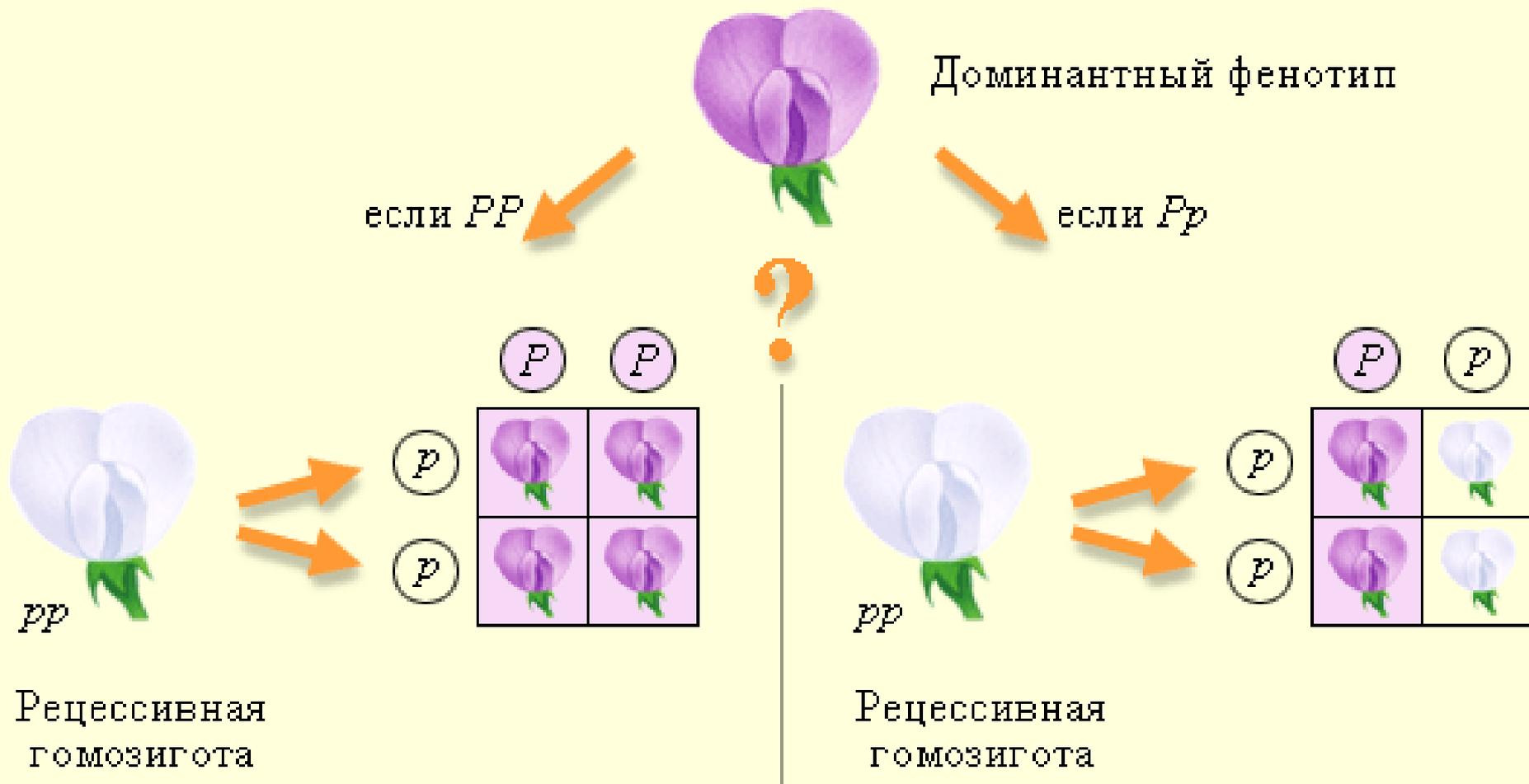
- Возвратным скрещиванием называется скрещивание, при котором гибриды **F1** скрещиваются с одной из родительских форм. Гибриды, полученные в результате возвратного скрещивания, обозначаются **Fa** или **Fb**.
- Различают два типа возвратных скрещиваний: анализирующее и насыщающее

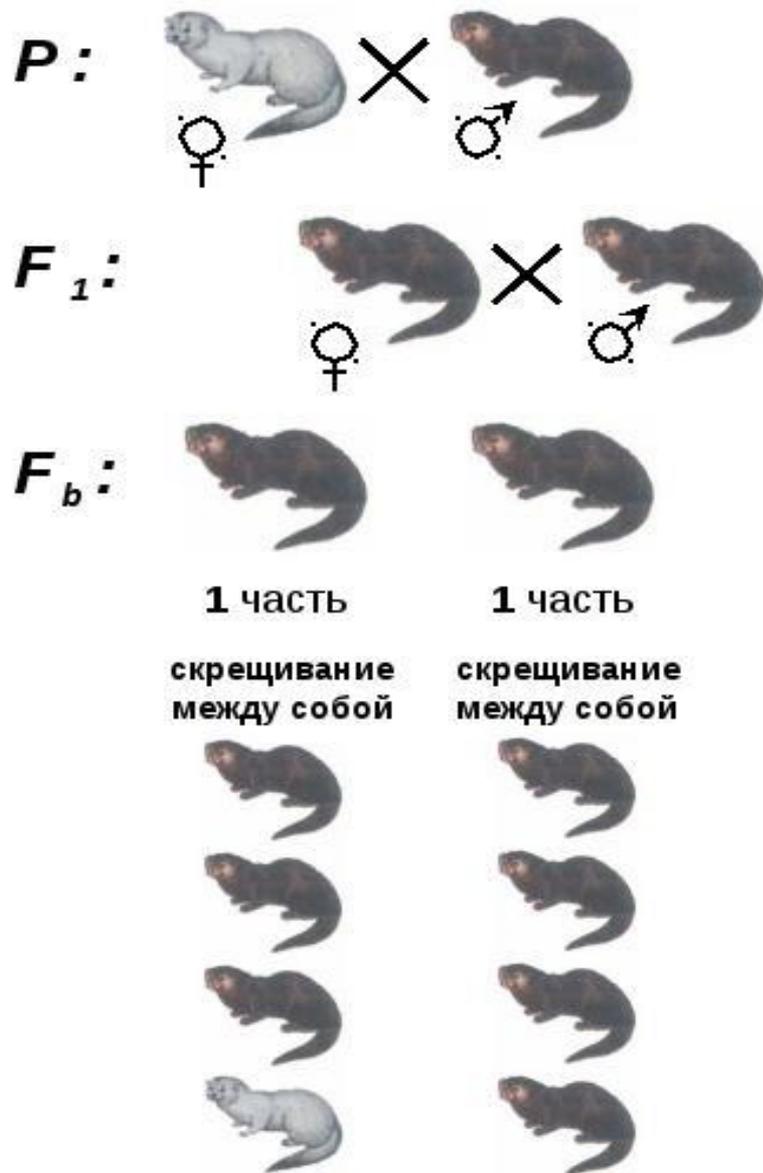
Анализирующее скрещивание

Используется для определения генотипа организма, имеющего фенотипическое проявление доминантного признака. Для этого скрещивают чисто рецессивную особь с исследуемой, генотип которой необходимо установить, так как по фенотипу нельзя установить генотип у особей с доминантными признаками.



Анализирующее скрещивание

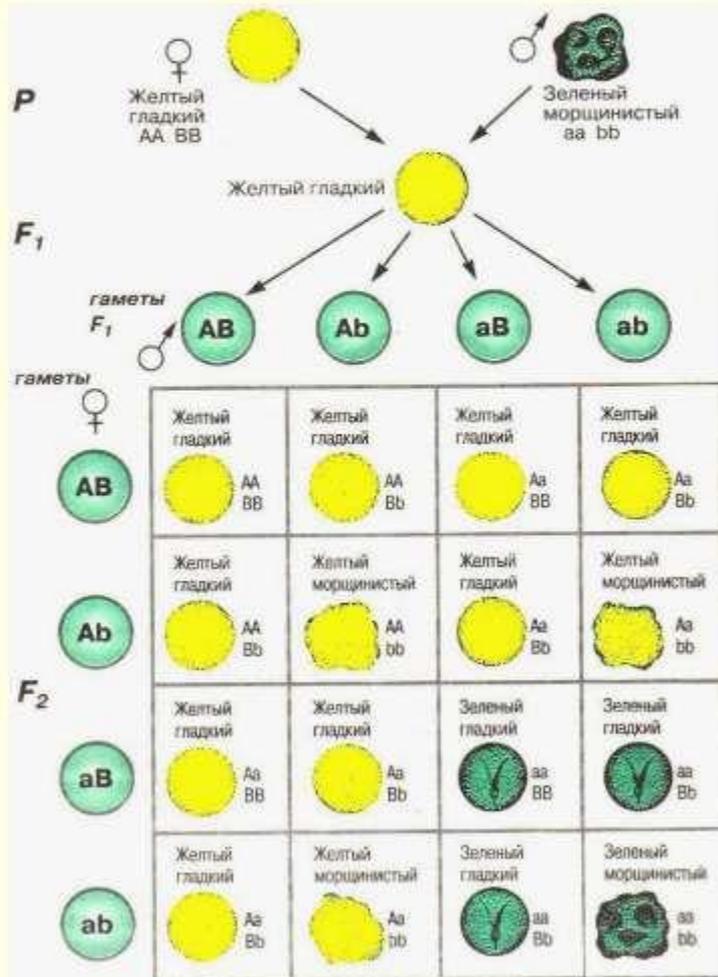




• **Насыщающие скрещивания**

- При скрещивании чистопородных коричневых и серых норок все гибриды первого поколения коричневые.
- Гибридные коричневые норки скрещиваются с чистопородными коричневыми. Все их потомки – коричневые (единообразны по фенотипу). Однако по генотипу существует расщепление – 1 часть гомозигот : 1 часть гетерозигот.
- Таким образом, при скрещивании доминантных гомозигот (AA) с любыми формами (Aa или aa) расщепление по фенотипу отсутствует. Но при скрещивании гетерозигот (Aa) с доминантными гомозиготами (AA) при единообразии по фенотипу всегда существует расщепление по генотипу в соотношении 1:1.
- Такое скрещивание используется для подавления рецессивных признаков, для выведения новых сортов и пород и насыщения их доминантными аллелями – поэтому его называют **насыщающим**.

Дигибридное скрещивание



- Скрещивание, при котором родительские формы отличаются друг от друга двумя парами взаимоисключающих признаков.
- Расщепление по фенотипу составляет **9:3:3:1**
- III закон Менделя: при скрещивании двух гомозигот, отличающихся двумя парами признаков, признаки наследуются независимо друг от друга

Взаимодействие неаллельных генов

Если **несколько генов** определяют развитие **одного признака**, они должны **«взаимодействовать»**.

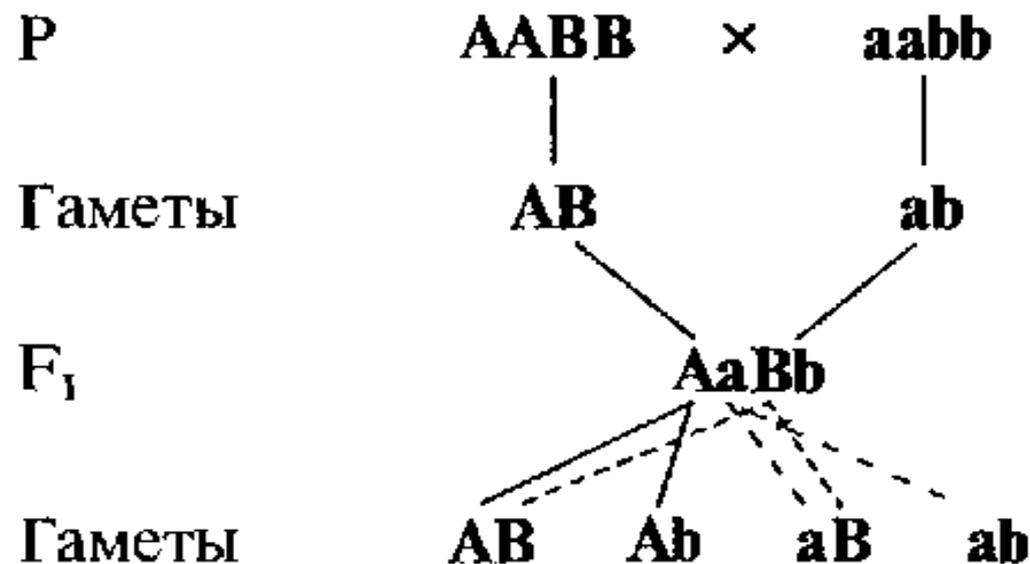
Реально взаимодействуют **белковые продукты генов**, а не гены, как участки молекулы ДНК.

Ген 1 – { первичный
белковый
продукт }

Ген 2 – { первичный
белковый
продукт }

Ген 3 – { первичный
белковый
продукт }

биохимическая
реакция - **признак**



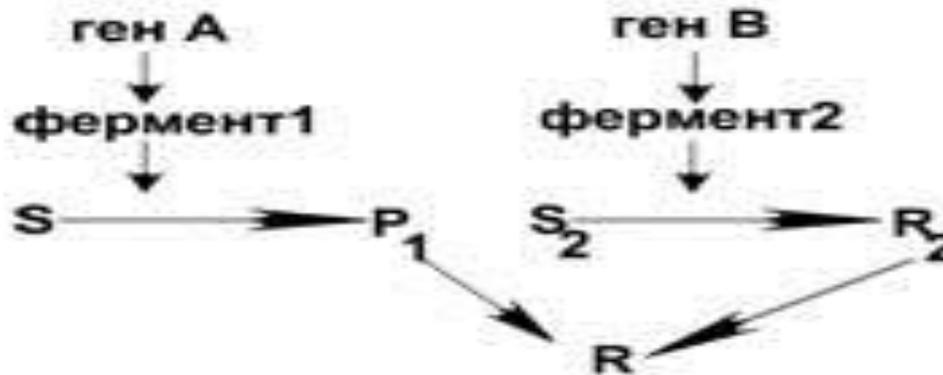
		Ж е н с к и е			
Гаметы		<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
М У Ж С К И Е	<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
	<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
	<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
	<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>
	Гаметы	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>

- 9 комбинаций *A-B-*
- 3 комбинации *A-bb*
- 3 комбинации *aaB-*
- 1 комбинация *aabb*

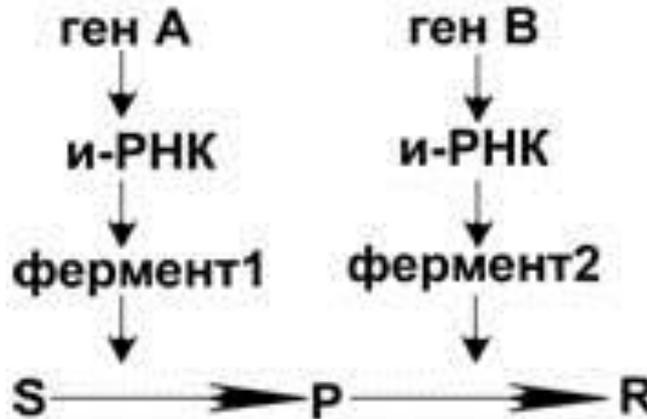
Комплиментарность – это взаимоотношение неаллельных генов, которые не сопровождаются появлением нового признака. В зависимости от того взаимодействуют эквивалентные гены, имеющие одинаковое фенотипическое проявление или неэквивалентные, имеющие разное фенотипическое проявление, характер расщепления будет различным.

Биохимические модели комплементарного взаимодействия

- Схема параллельных реакций:



- Схема последовательных реакций:



Пример параллельных биохимических реакций, окраска перьев у попугаев

A – желтый
a – белый
B – голубой
b – белый

P: ♀ AAbb X ♂ aaBB
(ж) (г)

G: A b a B

F1 AaBb

(зеленые)

♀ AaBb X ♂ AaBb

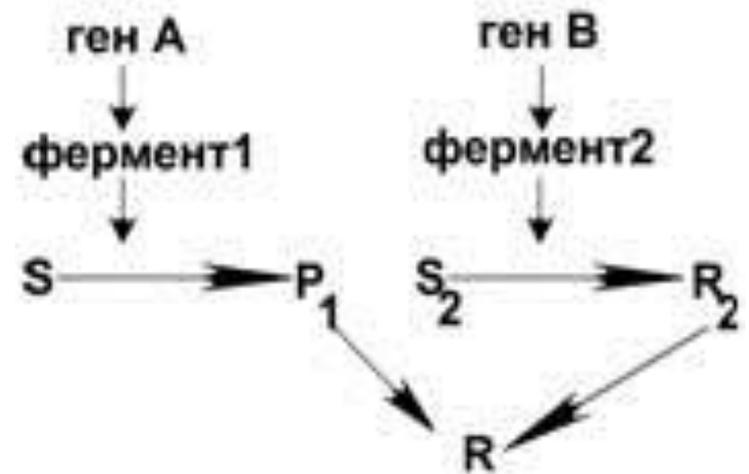
F2: 9/16 – A_B_ - зел

3/16 – aaB_ - гол

3/16 – A_bb - желт

1/16 – aabb - бел

Расщепление 9:3:3:1



Наследование окраски у норки



Форма плода у тыквы

A – сферическая

a – удлиненная

B – сферическая

b – удлиненная

A_B_ - дисковидная форма,

P: ♀ (сф) AAbb X ♂ (сф) aaBB

G: A b a B

F1 AaBb (диск)

♀ AaBb X ♂ AaBb

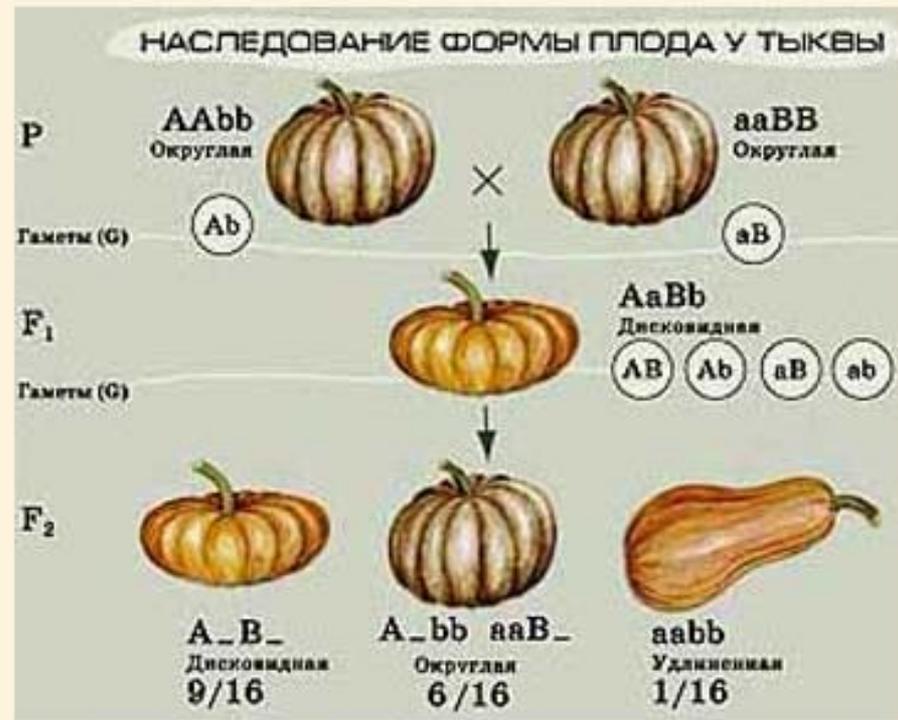
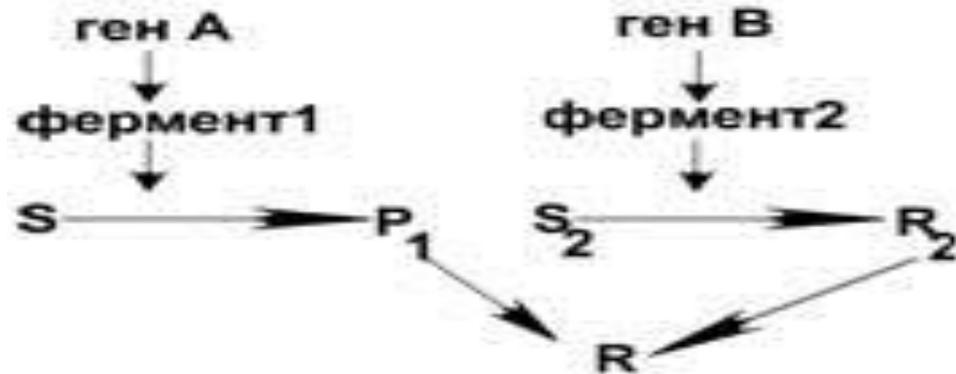
F2: 9/16 – A_B_ - диск

3/16 – aaB_ - сфер

3/16 – A_bb - сфер

1/16 – aabb – удл

Расщепление 9:6:1



Когда доминантные аллели не имеют фенотипического проявления, формируется признак, возникающий только при взаимодействии двух аллелей.

A – пропигмент 1

a – синтеза нет

B – пропигмент 2

b – не определяет синтез

A_B_ - пигмент (окраска),

P: ♀ (бел) AAbb X ♂ (бел) aaBB

G: A b a B

F1 AaBb (окраш)

♀ AaBb X ♂ AaBb

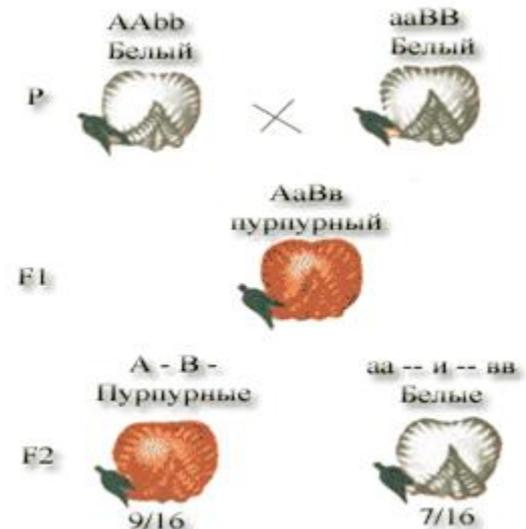
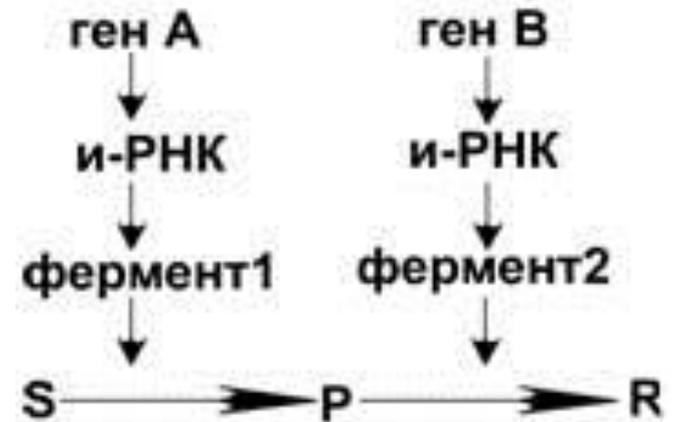
F2: 9/16 – A_B_ - окраш

3/16 – aaB_ - бел

3/16 – A_bb - бел

1/16 – aabb – бел

(9:7 – по фенотипу)



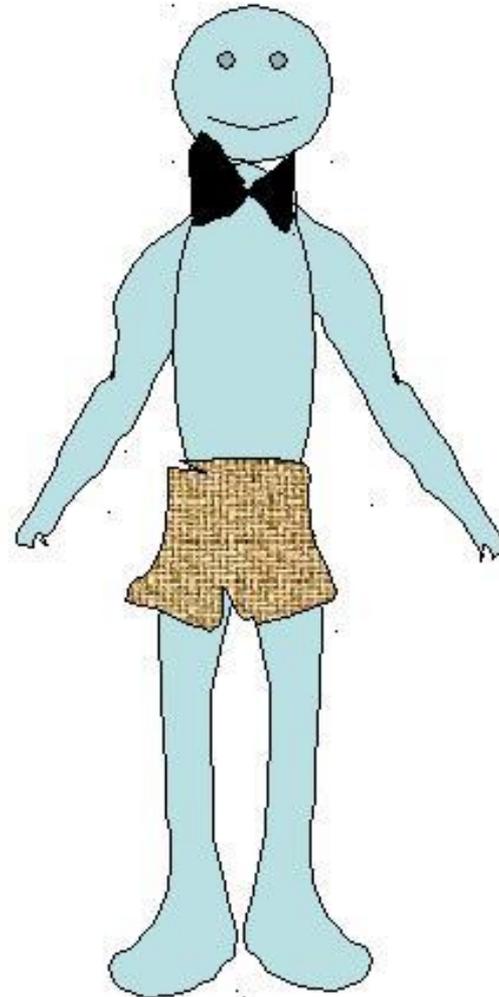
Еще пример комплементарности

X T Y S R Y

Отвечает за
синтез белка-
рецептора к
тестостерону

Отвечает за
образование
семенников и
синтез
половых
гормонов

Вместе дают
нормального мужчину



Эпистаз – тип взаимодействия неаллельных генов, когда один ген подавляет действие другого гена.

Ген, который подавляет – эпистатический (или супрессор).

Подавляемый ген – гипостатический.

В зависимости от того, является ген супрессор доминирующим или рецессивным, выделяют *доминантный и рецессивный эпистаз*.

Доминантный эпистаз

A – вороная окраска

a – рыжая

B – раннее поседение (серые)

b – не вызывают поседение.

P: ♀ (сер) AABV X ♂ (рыж) aabb

F1 AaBb (сер)

♀ AaBb X ♂ AaBb

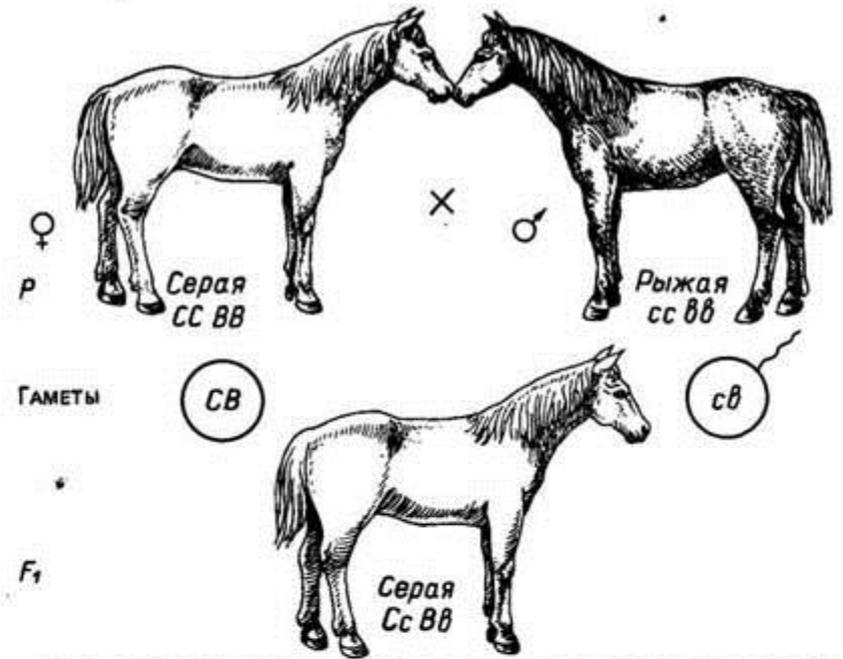
F2: 9/16 – A_B_ - серые

3/16 – A_bb - вороные

3/16 – AaB_ - серые

1/16 – aabb – рыжие

Расщепление 12:3:1



Гаметы		♂			
		CB	CB	cb	cb
♀	CB	 Серая CC BB	 Серая CC BB	 Серая Cc BB	 Серая Cc BB
	cb	 Серая CC BB	 Серая CC BB	 Серая Cc BB	 Серая Cc BB
	CB	 Серая Cc BB	 Серая Cc BB	 Вороная cc BB	 Вороная cc BB
	cb	 Серая Cc BB	 Серая Cc BB	 Вороная cc BB	 Рыжая cc bb

Возможно расщепление 13:3 – когда фенотипическое проявление гена – супрессора совпадает с фенотипическим проявлением, контролирующего одного из аллелей.

Пример, окраска кур

A – пестрая

a – белая

B – супрессор (подавление окраски)

b – не супрессор

P: ♀ (бел) AABV X ♂ (бел) aabb

F1 AaVb (бел)

♀ AaVb X ♂ AaVb

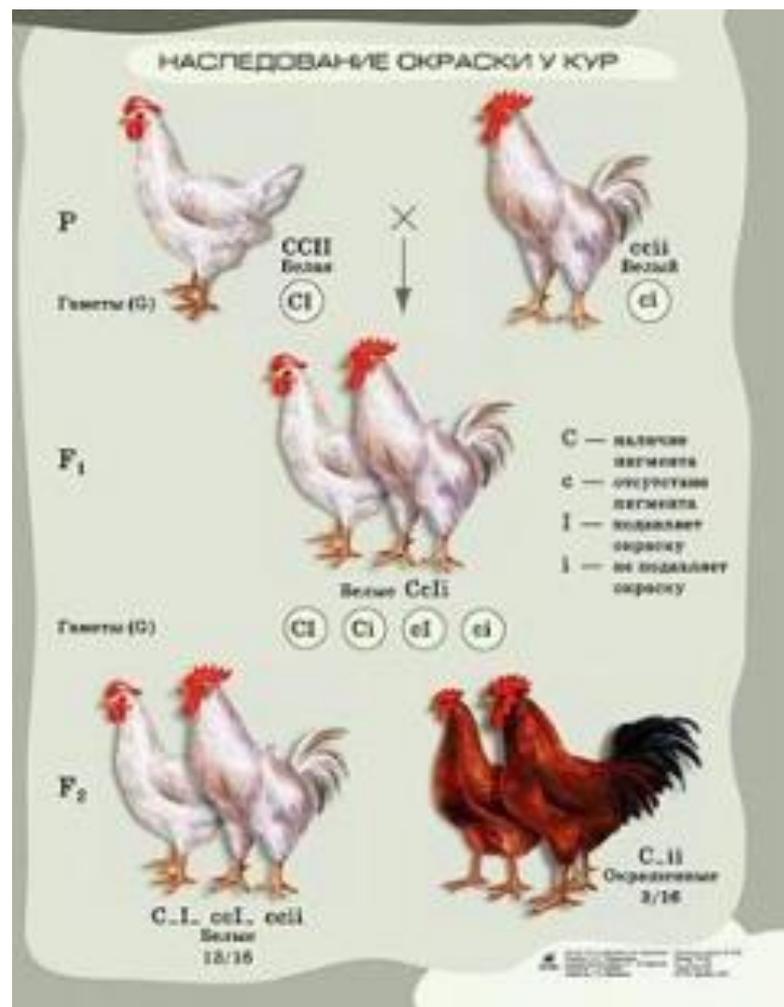
F2: 9/16 – A_V_ - белые

3/16 – A_bb - пестрые

3/16 – aaV_ - белые

1/16 – aabb – белые

(расщепление 13:3)



Рецессивный эпистаз (ген супрессор рецессивен)

Окраска тыкв:

A – желтая

a – зеленая

B – проявление цвета

b – супрессор (в его присутствии плоды не окрашены – белые)

P: ♀ (зел) aaBB X ♂ (бел) AAbb

F1 AaBb (желт)

♀ AaBb X ♂ AaBb

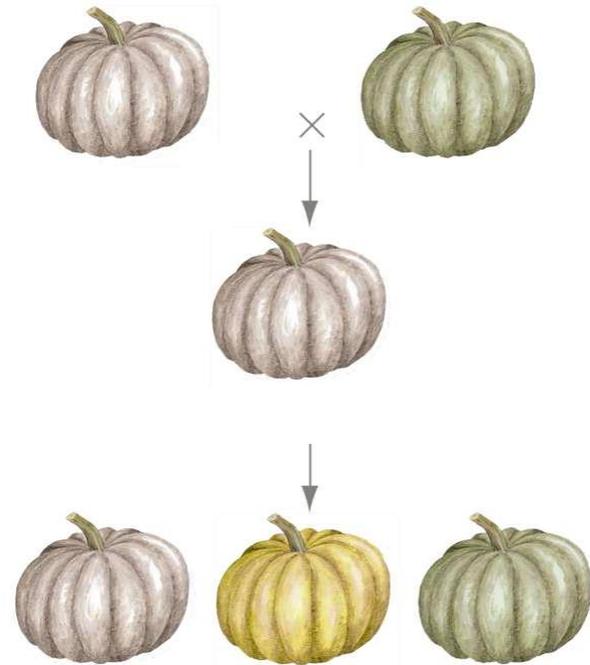
F2: 9/16 – A_B_ - желтые

3/16 – A_bb - белые

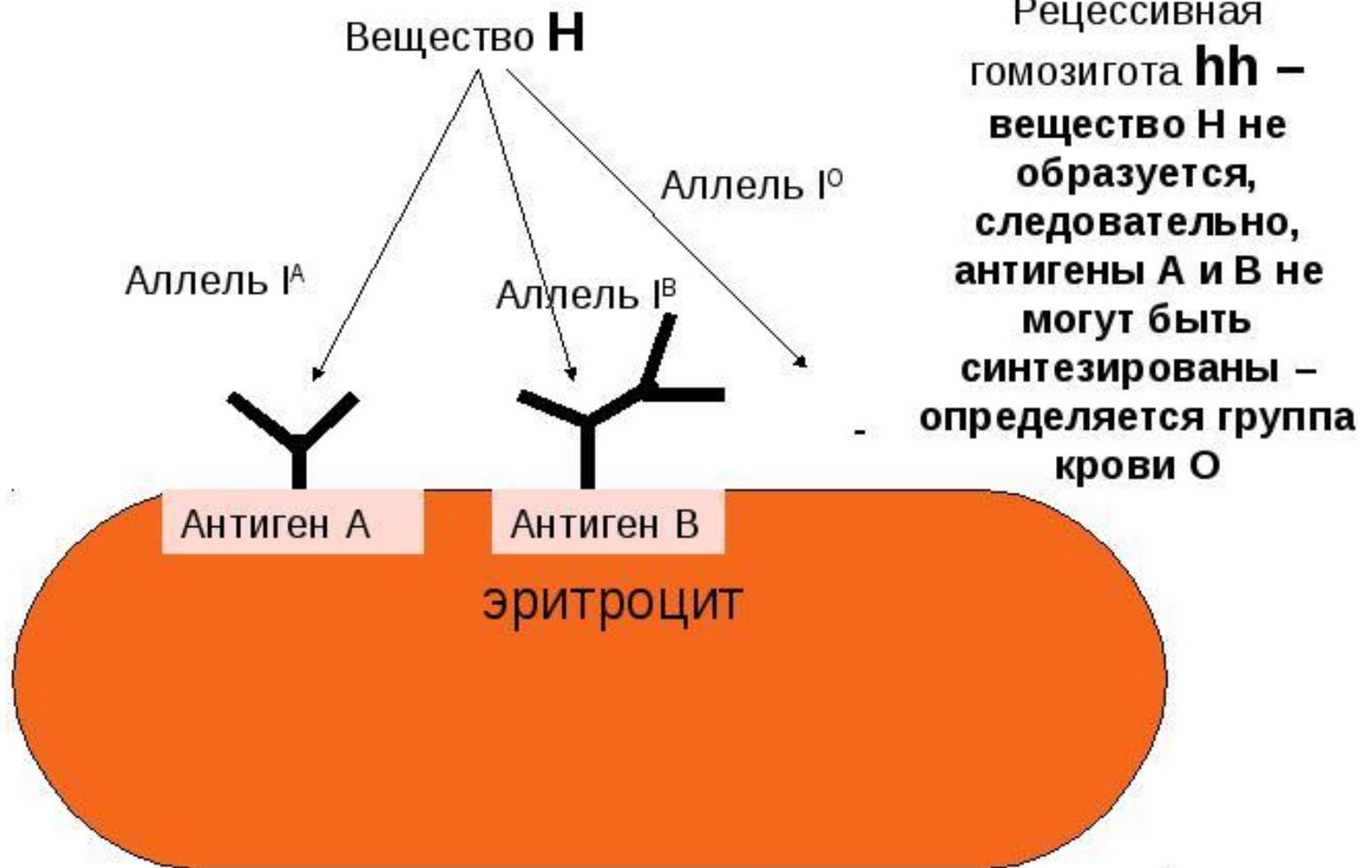
3/16 – aaB_ - зеленые

1/16 – aabb – белые

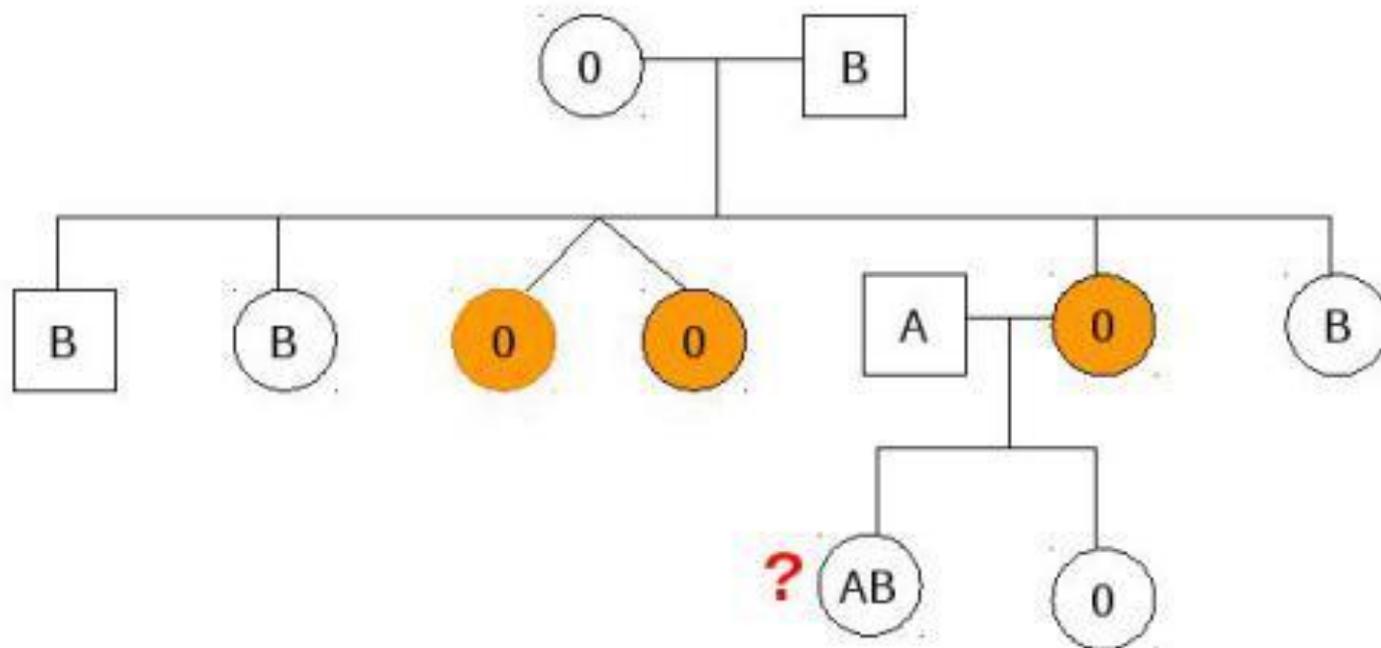
(Расщепление 9:3:4)



Пример рецессивного эпистаза: Бомбейский феномен



«Бомбейский феномен» - пример эпистаза



- В Индии была описана семья, в которой родители имели вторую (AO) и первую (OO) группу крови, а их дети — четвертую (AB) и первую (OO). Чтобы ребенок в такой семье имел группу крови AB, мать должна иметь группу крови B, но никак ни O.

Родитель АВНh (4 группа)	Родитель АВНh (4 группа)			
	АН	Ah	ВН	Bh
АН	ААНН (2 группа)	ААНh (2 группа)	АВНН (4 группа)	АВНh (4 группа)
Ah	ААНН (2 группа)	АAhh (1 группа)	АВНh (4 группа)	АВhh (1 группа)
ВН	АВНН (4 группа)	АВНh (4 группа)	ВВНН (3 группа)	ВВНh (3 группа)
Bh	АВНh (4 группа)	АВhh (1 группа)	АВНh (4 группа)	ВВhh (1 группа)

Еще примеры рецессивного эпистаза

- Рецессивный ген **альбинизма** не дает проявиться полимерным генам пигментации
- Синдром **нечувствительности к андрогенам** (тестикулярная феминизация, с-м Мориса) связан с геном t , который подавляет ген SRY



inico.usal.es → novostey.com

$X^t Y^{SRY}$

Развивается ложный мужской гермафродитизм



MyShared

Полимерия

Кумулятивная

Степень выраженности фенотипа зависит от числа доминантных аллелей разных генов однозначного действия в генотипе.

Некумулятивная

Для полной выраженности фенотипа достаточно одного доминантного аллеля одного из полимерных генов.

Полимерия кумулятивная (количественная)

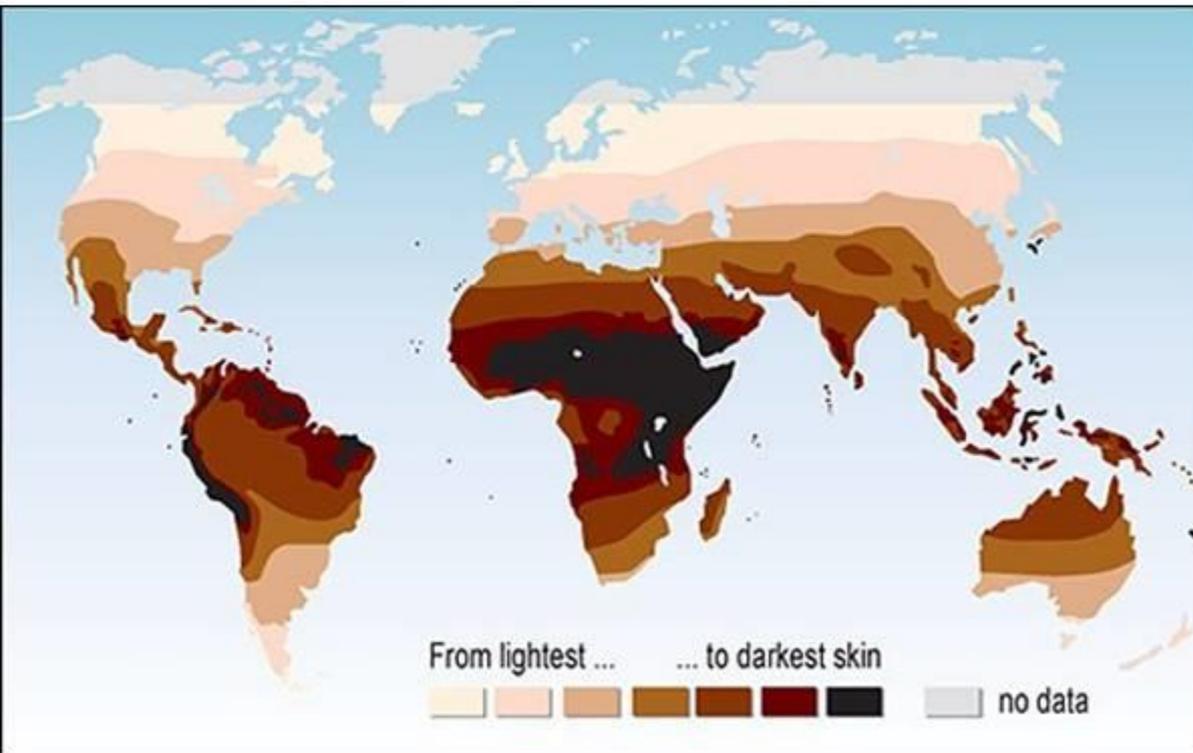
Это взаимодействие неаллельных эквивалентных генов, действие которых может взаимоусиливаться.

Пигментация кожи у человека:

- A1, A2 – пигмент,
- a1, a2 – нет



ПОЛИМЕРИЯ



From lightest to darkest skin

								no data
--	--	--	--	--	--	--	--	---------

Полимерия кумулятивная (количественная)

P : (негр) $A_1A_1A_2A_2$  —  (бел) $a_1a_1a_2a_2$

F1: $A_1a_1A_2a_2$ - мулат

$A_1a_1A_2a_2$  —  $A_1a_1A_2a_2$

У потомков F2 пигментация кожи варьирует в зависимости от количества доминантных генов.

1/16 – негры (4 доминантных аллеля)

4/16 – темные мулаты (3 доминантных аллеля)

6/16 – мулаты (2 доминантных аллеля)

4/16 – светлые мулаты (1 доминантный аллель)

1/16 – белые (нет доминантных аллелей)

Полимерия некумулятивная (качественная)

Наследование формы плода у пастушьей сумки,
расщепление 15:1 по фенотипу.

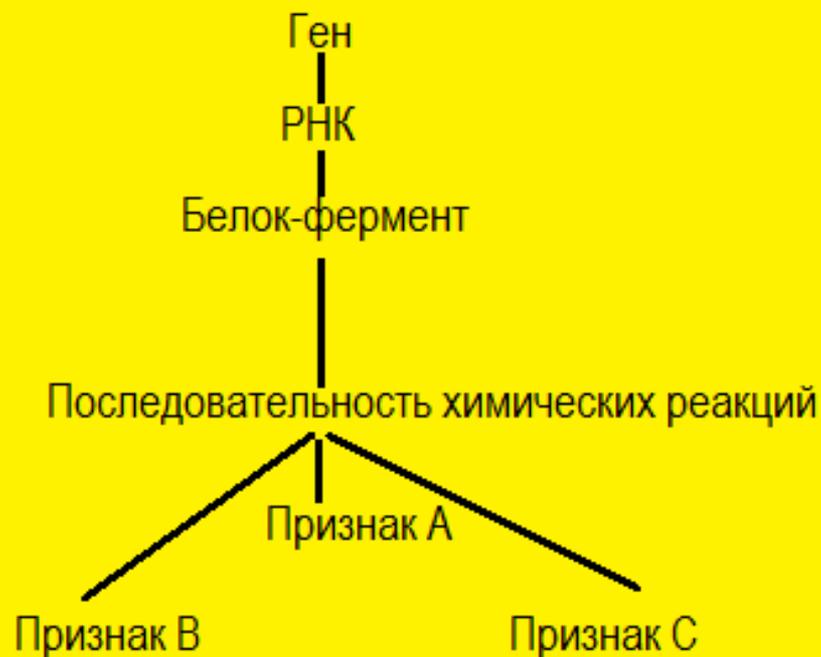
полимерии происходят путем различных хромосомных перестроек. Например, в результате неравного кроссинговера. Может произойти транслокация.

ПЛЕЙОТРОПИЯ

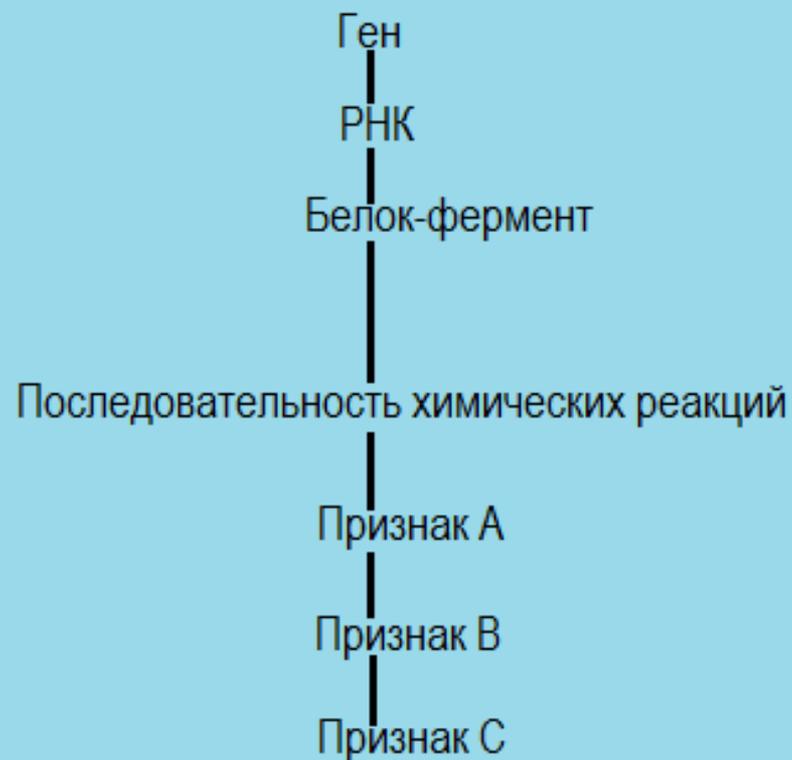
Плейотропия (от греч. Pléiōn — более многочисленный, большой и trópos — поворот, направление), множественное действие гена, способность одного наследственного фактора — гена — воздействовать одновременно на несколько разных признаков организма.

П Л Е Й О Т Р О П И Я

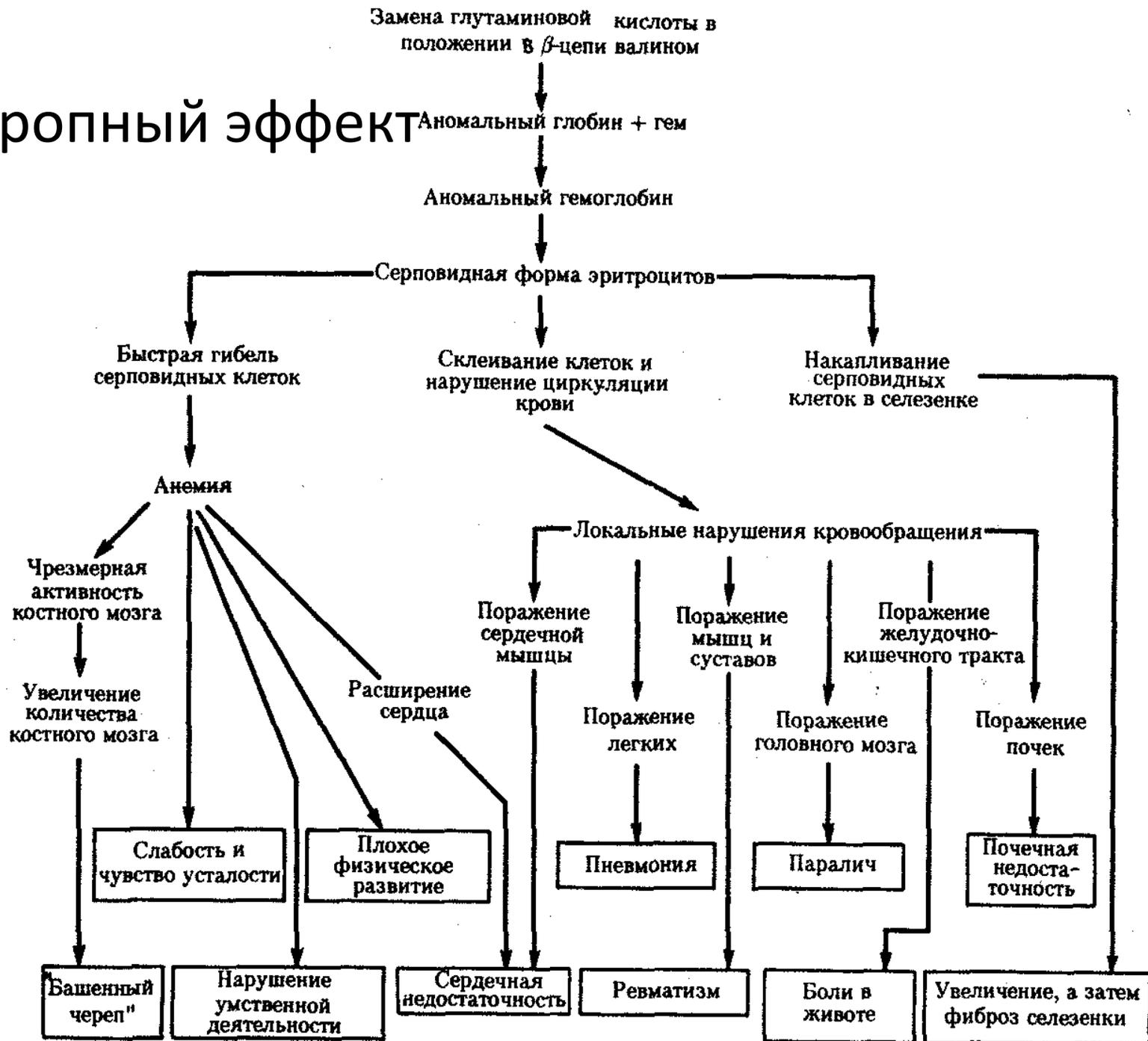
Первичная плейотропия
(**веерное проявление**)



Вторичная плейотропия
(**каскадное проявление**)



Плейотропный эффект



ЗАБОЛЕВАНИЯ ВЫЗВАННЫЕ ПЛЕОТРОПНЫМ ЭФФЕКТОМ

1) Фенилкетонурия (ФКУ)



2) Муковисцидоз



3) Галактоземия



Благодарю за внимание!