

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Кафедра молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

По теме: Анализ совместного наследования нескольких признаков.

Подготовил:

Студент 3 курса 301 группы

По направлению «Биология»

Соколова Анастасия Витальевна

Волгоград

2021

## Взаимодействие аллельных генов

Различают две основных группы взаимодействия генов: взаимодействие между аллельными генами и взаимодействие между неаллельными генами.

Гены, которые занимают идентичные (гомологические) локусы в гомологичных хромосомах, называются аллельными. У каждого организма есть по два аллельных гена. Известны такие формы взаимодействия между аллельными генами: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминированием и сверхдоминирование.

Основная форма взаимодействия - полное доминирование, которое впервые описано Г. Менделем. Суть его заключается в том, что в гетерозиготном организме проявление одной из аллелей доминирует над проявлением другой. При полном доминировании расщепления по генотипу  $1:2:1$  не совпадает с расщеплением по фенотипу -  $3:1$ . В медицинской практике с двух тысяч моногенных наследственных болезней почти в половины имеет место доминированное проявления патологических генов над нормальными. В гетерозигот патологический аллель проявляется в большинстве случаев признаками заболевания (доминантный фенотип).

Неполное доминирование - форма взаимодействия, при которой у гетерозиготного организма ( $Aa$ ) доминантный ген ( $A$ ) не полностью подавляет рецессивный ген ( $a$ ), вследствие чего проявляется промежуточный между родительскими признак. Здесь расщепление по генотипу и фенотипу совпадает и составляет  $1:2:1$ .

При кодоминировании в гетерозиготных организмах каждый из аллельных генов вызывает формирование зависимо от него продукта, то есть оказываются продукты обеих аллелей. Классическим примером такого проявления является система групп крови, в частности система АВО, когда эритроциты человека несут на поверхности антигены, контролируемые обеими аллелями. Такая форма проявления носит название

кодоминированием.

Сверхдоминирование - когда доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном. Так, у дрозофилы при генотипе AA-нормальная продолжительность жизни; Aa - удлиненная продолжительность жизни; aa - летальный исход.

#### Множественный алелизм

У каждого организма есть только по два аллельных гена. Вместе с тем нередко в природе количество аллелей может быть более двух, если какой-то локус может находиться в разных состояниях. В таких случаях говорят о множественные аллели или множественный аллеломорфизм.

Множественные аллели обозначаются одной буквой с разными индексами, например: A, A<sub>1</sub>, A<sub>3</sub> ... Аллельные гены локализируются в одинаковых участках гомологичных хромосом. Поскольку в кариотипе всегда присутствуют по две гомологичных хромосомы, то и при множественных аллелях каждый организм может иметь одновременно лишь по два одинаковых или различных аллели. В половую клетку (вместе с различием гомологичных хромосом) попадает только по одному из них. Для множественных аллелей характерное влияние всех аллелей на один и тот же признак. Отличие между ними заключается лишь в степени развития признака.

Второй особенностью является то, что в соматических клетках или в клетках диплоидных организмов содержится максимум по две аллели из нескольких, поскольку они расположены в одном и том же локусе хромосомы.

Еще одна особенность присуща множественным аллелям. По характеру доминирования аллеломорфные признаки размещаются в последовательном ряду: чаще нормальный, неизменный признак доминирует над другими, второй ген ряда рецессивный относительно первого, однако доминирует над следующими и т.д. Одним из примеров проявления множественных аллелей у человека есть группы крови системы АВО.

Множественный алелизм имеет важное биологическое и практическое

значение, поскольку усиливает комбинативную изменчивость, особенно генотипического.

### Взаимодействие неаллельных генов

Различают четыре основных типа взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерию и модифицирующее действие (плейотропия).

Комплементарность это такой тип взаимодействия неаллельных генов, когда один доминантный ген дополняет действие другого неаллельного доминантного гена, и они вместе определяют новый признак, который отсутствует у родителей. Причем соответственный признак развивается только в присутствии обоих неаллельных генов. Например, сера окраска шерсти у мышей контролируется двумя генами (А и В). Ген А детерминирует синтез пигмента, однако, как гомозиготы (АА), так и гетерозиготы (Аа) - альбиносы. Другой ген В обеспечивает скопления пигмента преимущественно у основания и на кончиках волос. Скрещивания дигетерозигот (АаВв × АаВв) приводит к расщеплению гибридов в соотношении 9:3:4. Числовые соотношения при комплементарном взаимодействии могут быть как 9:7, так и 9:6:1 (видоизменение менделевского расщепления).

Примером комплементарного взаимодействия генов у человека может быть синтез защитного белка - интерферона. Его образование в организме связано с комплементарным взаимодействием двух неаллельных генов, расположенных в разных хромосомах.

Эпистаз - это такое взаимодействие неаллельных генов, при котором один ген подавляет действие другого неаллельного гена. Угнетение могут вызывать как доминантные, так и рецессивные гены ( $A \gg B$ ,  $a \gg B$ ,  $B \gg A$ ,  $b \gg A$ ), и в зависимости от этого различают *эпистаз доминантный и рецессивный*. Подавляющий ген получил название ингибитора или супрессора. Гены-ингибиторы в основном не детерминируют развитие определенного признака, а лишь подавляют действие другого гена.

Ген, эффект которого подавляется, получил название гипостатического. При эпистатическом взаимодействии генов расщепление по фенотипу в F<sub>2</sub> составляет 13:3; 12:3:1 или 9:3:4 и др. Окрас плодов тыквы, масть лошадей определяются этим типом взаимодействия.

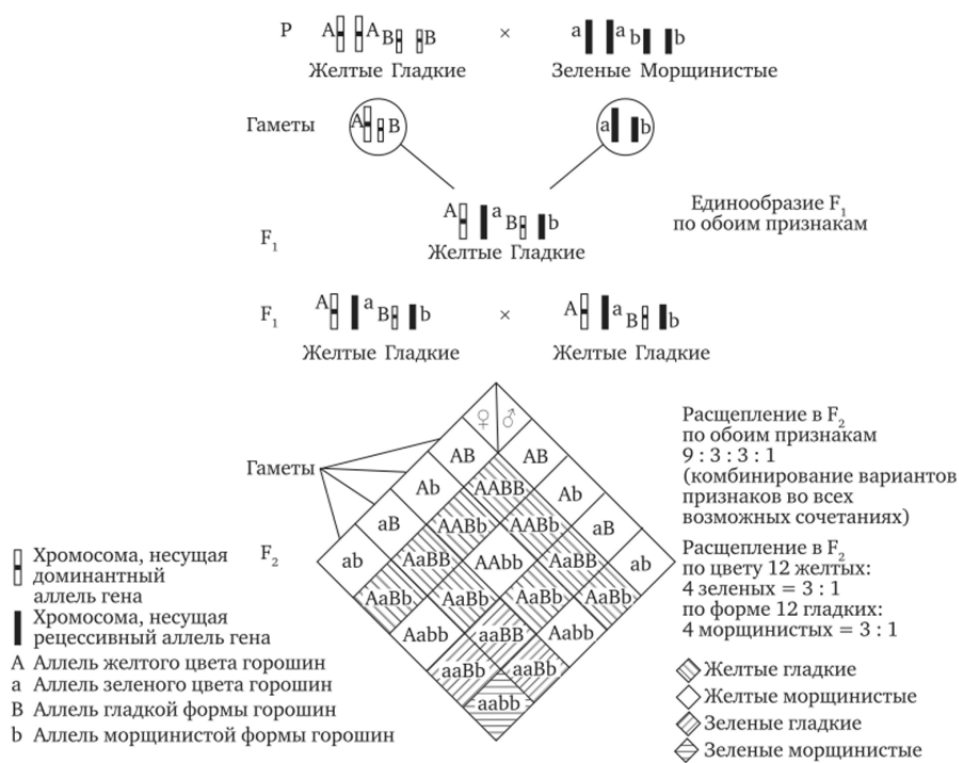
Если ген-супрессор рецессивный, то возникает криптомерия (греч. хриштад - тайный, скрытый). У человека таким примером может быть "Бомбейский феномен". В этом случае редкий рецессивный аллель "х" в гомозиготном состоянии (мм) подавляет активность гена jB (определяющий В (III) группу крови системы АВО). Поэтому женщина с генотипом jв\_хх, фенотипно имеет I группу крови - 0 (I).

Независимое наследование признаков впервые было описано Г. Менделем в опытах на горохе, когда одновременно анализировалось наследование в ряду поколений нескольких признаков, например, цвета и формы горошин. Каждый из них в отдельности подчинялся закону расщепления в F<sub>2</sub>. В то же время разные варианты этих признаков свободно комбинировались у потомков, встречаясь как в сочетаниях, наблюдаемых у их родителей (желтый цвет и гладкая форма или зеленый цвет и морщинистая форма), так и в новых сочетаниях (желтый цвет и морщинистая форма или зеленый цвет и гладкая форма). На основании анализа полученных результатов Г. Мендель сформулировал закон независимого наследования признаков, в соответствии с которым: «Разные пары признаков, определяемые неаллельными генами, передаются потомкам независимо друг от друга и комбинируются у них во всех возможных сочетаниях».

Этому закону подчиняются в первую очередь неаллельные гены, располагающиеся в негомологичных хромосомах. В мейозе эти хромосомы образуют со своими гомологами разные пары, или биваленты, которые в метафазе I мейоза случайно выстраиваются в плоскости экватора веретена деления. Затем в анафазе I мейоза гомологи каждой пары расходятся к разным полюсам веретена независимо от других пар. В результате у каждого из

полюсов возникают случайные сочетания отцовских и материнских хромосом в гаплоидном наборе. Следовательно, различные гаметы содержат разные комбинации отцовских и материнских аллелей неаллельных генов.

Разнообразие типов гамет, образуемых организмом, определяется степенью его гетерозиготности и выражается формулой  $2^n$ , где  $n$  — число локусов в гетерозиготном состоянии. В связи с этим дигетерозиготные гибриды  $F_1$  образуют четыре типа гамет с одинаковой вероятностью. Реализация всех возможных встреч этих гамет при оплодотворении приводит к появлению в  $F_2$  четырех фенотипических групп потомков в соотношении  $9 : 3 : 3 : 1$ . Анализ потомков  $F_2$  по каждой паре альтернативных признаков в отдельности выявляет расщепление в соотношении  $3 : 1$ .



Открытие независимого характера наследования разных признаков у гороха дало возможность Г. Менделю высказать предположение о дискретности наследственного материала, в котором за каждый признак отвечает своя пара наследственных задатков, сохраняющихся в ряду поколений

свою структуру и не смешивающихся друг с другом. Современные представления о надмолекулярной организации наследственного материала в хромосомах и закономерностях их передачи в ряду поколений клеток и организмов объясняют независимый характер наследования признаков расположением соответствующих генов в негомологичных хромосомах.

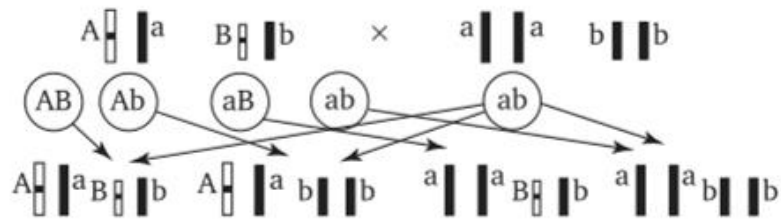
В опытах Г. Менделя наследственная конституция гибридов F<sub>1</sub> устанавливалась на основе анализа результатов их самоопыления, получаемых в F<sub>2</sub>. В настоящее время с целью выяснения генотипа организмов с доминантным фенотипом (гомо- или гетерозигота) широко применяют также анализирующее скрещивание. Оно заключается в скрещивании организма, генотип которого необходимо определить, с организмом, несущим рецессивный признак, а, следовательно, гомозиготным по рецессивному аллелю.

Так как гомозиготные организмы образуют один тип гамет: aa — (T), aabb — (ab), aabbcc — (abc) и т.д., — при анализирующем скрещивании количество фенотипов потомков зависит от числа типов гамет, образуемых организмом с доминантным фенотипом. Если последний гомозиготен по анализируемым генам, то он также образует только один тип гамет и потомство от анализирующего скрещивания единообразно и имеет доминантный фенотип.

Если анализируемый организм гетерозиготен по одному гену, он образует два типа гамет и при анализирующем скрещивании появляются потомки двух разных фенотипов с доминантным или рецессивным признаком.



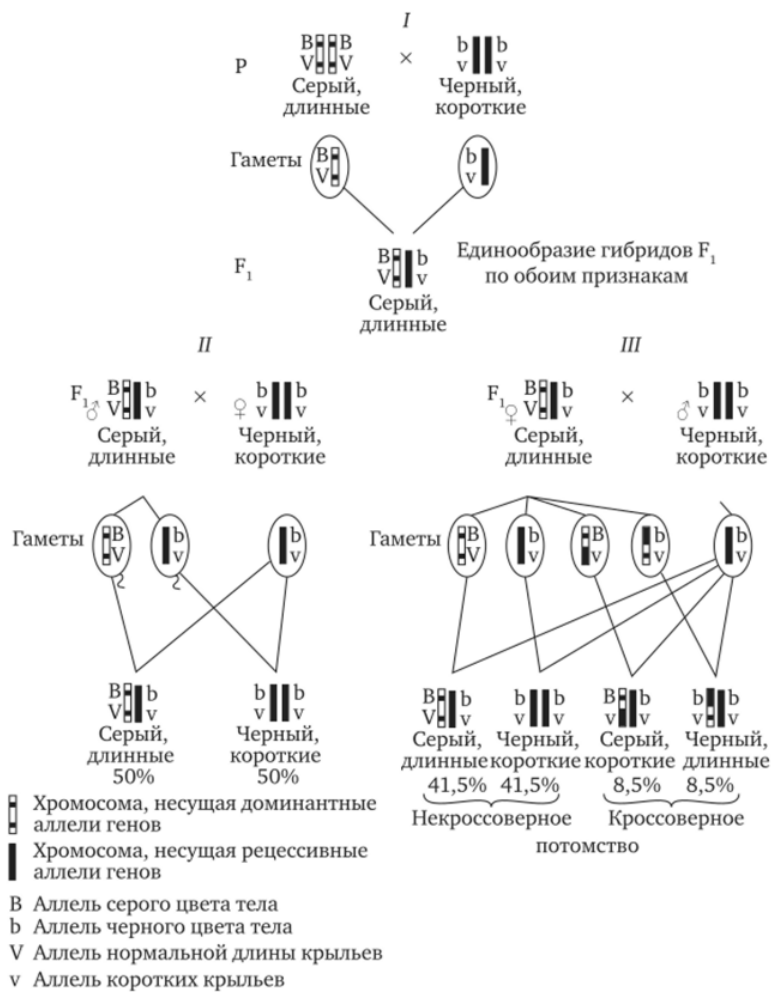
Дигетерозиготный организм при анализирующем скрещивании дает четыре вида потомков.



В том случае, когда неаллельные гены А и В наследуются независимо, располагаясь в разных хромосомах, дигетерозиготный организм образует четыре типа гамет с равной вероятностью. Поэтому в результате анализирующего скрещивания четыре фенотипически различающиеся вида потомков появляются в соотношении 1: 1 : 1:1 и несут различные сочетания вариантов двух признаков.

Анализ наследования одновременно нескольких признаков у дрозофилы, проведенный Т. Морганом, показал, что результаты анализирующего скрещивания гибридов F<sub>1</sub> иногда отличаются от ожидаемых при независимом наследовании. У потомков такого скрещивания вместо свободного комбинирования признаков разных пар наблюдали тенденцию к наследованию преимущественно родительских сочетаний признаков. Такое наследование признаков было названо *сцепленным*. Сцепленное наследование объясняется расположением соответствующих генов в одной и той же хромосоме. В составе последней они передаются из поколения в поколение клеток и организмов, сохраняя сочетание аллелей родителей.





При анализирующем скрещивании самцов из F<sub>j</sub> появлялось всего два вида потомков, сходных с родителями по сочетанию вариантов анализируемых признаков (серая окраска тела и нормальные крылья или черная окраска тела и короткие крылья) в соотношении 1:1. Это указывает на образование самцами F<sub>j</sub> всего двух типов гамет с одинаковой вероятностью, в которые попадают исходные родительские сочетания аллелей генов, контролирующих названные признаки (BV или bv).

При анализирующем скрещивании самок F<sub>a</sub> появлялось четыре вида потомков со всеми возможными сочетаниями признаков. При этом потомки с родительскими сочетаниями признаков встречались в 83%. У 17% потомков имелись новые комбинации признаков (серая окраска тела и короткие крылья или черная окраска тела и нормальные крылья). Видно, что и в этих скрещиваниях проявляется склонность к сцепленному наследованию либо доминантных признаков, либо рецессивных (83%). Частичное нарушение

сцепления (17% потомков) было объяснено процессом кроссинговера — обменом соответствующими участками гомологичных хромосом в профазе I мейоза.

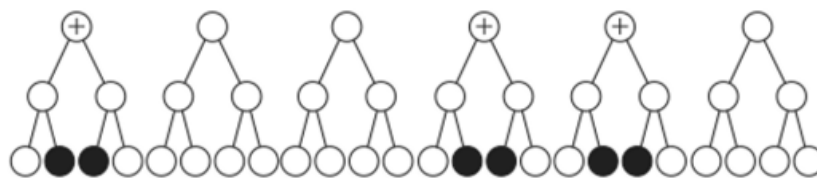
Из результатов скрещивания следует, что самки дрозофилы образуют четыре типа гамет, большинство из которых (83%) некроссоверные ((BV) и (bv)), 17% образуемых ими гамет появляются в результате кроссинговера и несут новые комбинации аллелей анализируемых генов ((Bv) или (bV)). Различия, наблюдаемые при скрещивании самцов и самок из F<sub>1</sub> с рецессивными гомозиготными партнерами объясняются тем, что по малопонятным причинам у самцов дрозофилы не происходит кроссинговера. В итоге самцы-дигетерозиготы по генам, расположенным в одной хромосоме, образуют два типа гамет. У самок кроссинговер имеет место и приводит к образованию некроссоверных и кроссоверных гамет, по два типа каждой. Поэтому в потомстве от анализирующего скрещивания появляется четыре фенотипа, два из которых обладают новыми по сравнению с родителями сочетаниями признаков.

Изучение наследования других сочетаний признаков показало, что процент кроссоверного потомства для каждой пары признаков всегда один и тот же, но он различается для разных пар. Это наблюдение стало основанием для заключения, что гены в хромосомах расположены в линейном порядке. Выше отмечалось, что хромосома является группой сцепления определенных генов. Гомологичные хромосомы — это одинаковые группы сцепления, которые отличаются друг от друга лишь аллелями отдельных генов. При конъюгации гомологи сближаются своими аллельными генами, а при кроссинговере они обмениваются соответствующими участками. В результате появляются кроссоверные хромосомы с новым набором аллелей. Частота, с которой происходит обмен на участке между двумя данными генами, зависит от расстояния между ними (правило Т. Моргана). Процент кроссоверных гамет, несущих кроссоверные хромосомы, косвенно отражает расстояние между генами. Это расстояние принято выражать в *сантиморганидах*. За одну

сантиморганиду принимают расстояние между генами, при котором образуется 1% кроссоверных гамет.

При увеличении расстояния между генами увеличивается вероятность кроссинговера на участке между ними в клетках — предшественницах гамет. Так как в акте кроссинговера участвуют две хроматиды из четырех, присутствующих в биваленте, то даже в случае осуществления обмена между генами данной пары во всех клетках — предшественницах гамет процент кроссоверных половых клеток не может превысить 50. Однако такая ситуация возможна лишь теоретически. Практически с увеличением расстояния между генами возрастает возможность прохождения одновременно нескольких кроссинговеров на данном участке. Так как каждый второй перекрест приводит к восстановлению прежнего сочетания аллелей в хромосоме, с увеличением расстояния число кроссоверных гамет может не увеличиваться, а уменьшаться. Из этого следует, что процент кроссоверных гамет является показателем истинного расстояния между генами лишь при достаточно близком их расположении, когда возможность второго кроссинговера исключается.

Нарушение сцепленного наследования родительских аллелей в результате кроссинговера позволяет говорить о *неполном сцеплении* в отличие от *полного сцепления*, наблюдаемого, например, у самцов дрозофилы.



Плюсом обозначены клетки — предшественницы гамет, в которых кроссинговер прошел на участке между двумя данными генами; зачернены кроссоверные гаметы

Использование анализирующего скрещивания в опытах Т. Моргана показало, что с его помощью можно выяснять не только состав пар неаллельных генов, но и характер их совместного наследования. В случае

сцепленного наследования признаков по результатам анализирующего скрещивания можно установить также расстояние между генами в хромосоме.

### Наследование признаков, обусловленных взаимодействием неаллельных генов

На характер наследования в ряду поколений сложных признаков определенное влияние оказывает тип взаимодействия неаллельных генов. Различные комбинации их аллелей могут обеспечивать появление нового признака или его варианта, исчезновение признака, изменение характера его проявления у потомков.

В том случае, когда сложный признак определяется несколькими парами генов в генотипе и их взаимодействие сводится к накоплению эффекта действия определенных аллелей этих генов, в потомстве гетерозигот наблюдается разная степень выраженности признака, зависящая от суммарной дозы соответствующих аллелей. Например, степень пигментации кожи у человека, определяемая четырьмя парами генов, колеблется от максимально выраженной у гомозигот по доминантным аллелям во всех четырех парах до минимальной у гомозигот по рецессивным аллелям. При браке двух мулатов, гетерозиготных по всем четырем парам, которые образуют по  $2^4 = 16$  типов гамет, получается потомство,  $1/256$  которого имеет максимальную пигментацию кожи,  $1/256$  — минимальную, а остальные характеризуются промежуточными показателями экспрессивности этого признака. В разобранный пример доминантные аллели полигенов определяют синтез пигмента, а рецессивные — практически не обеспечивают этого признака. В клетках кожи организмов, гомозиготных по рецессивным аллелям всех генов, содержится минимальное количество пигмента.

В некоторых случаях доминантные и рецессивные аллели полигенов могут обеспечивать развитие разных вариантов признаков.

Например, у растения пастушьей сумки два гена одинаково влияют на определение формы стручочка. Их доминантные аллели образуют одну, а

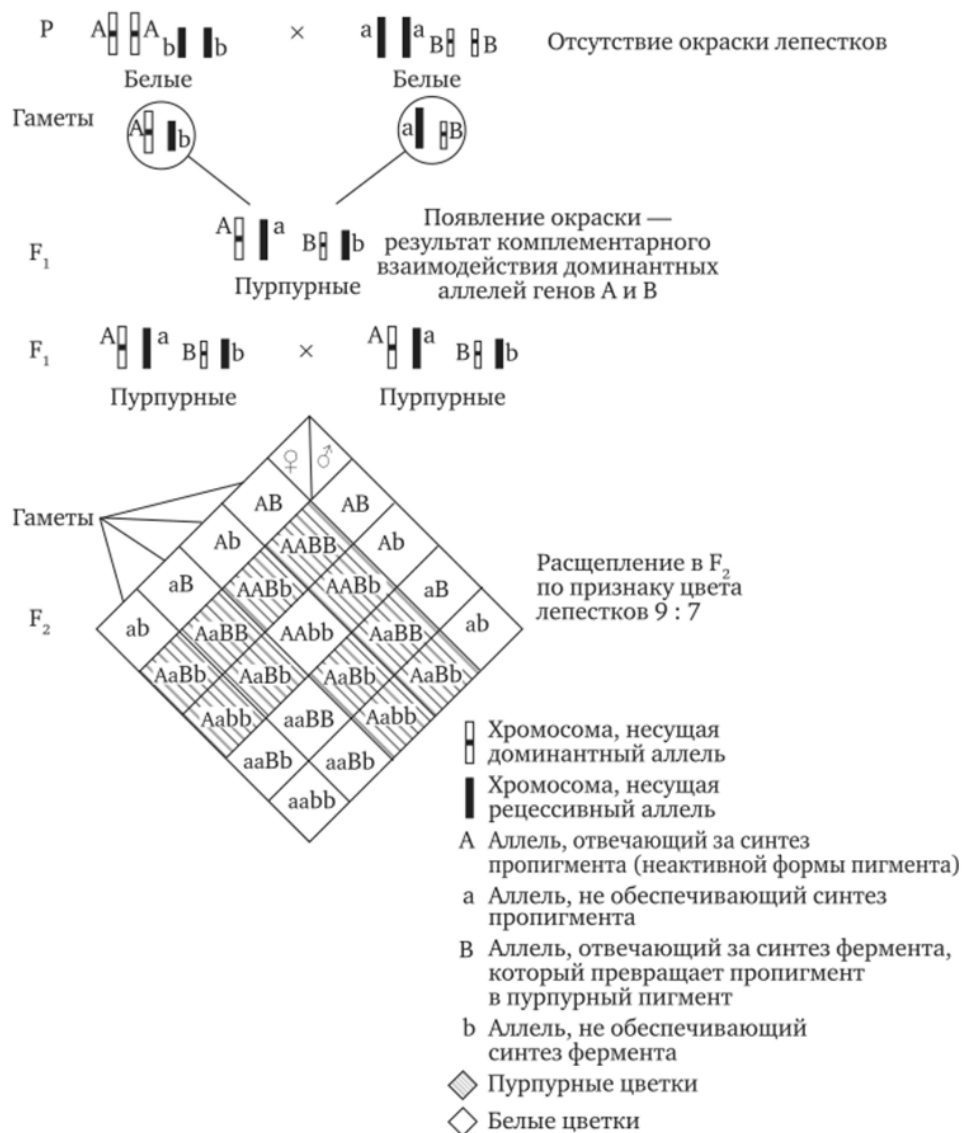
рецессивные — другую форму стручков. При скрещивании двух дигетерозигот по этим генам в потомстве наблюдается расщепление 15 : 1, где 15/16 потомков имеют от 1 до 4 доминантных аллелей, а 1/16 не имеет доминантных аллелей в генотипе.



Наследование при комплементарном взаимодействии генов.

Если сложный признак формируется в результате взаимодополняющего действия определенных аллелей неаллельных генов, то, очевидно, он будет появляться лишь у тех организмов, которые имеют в генотипе именно такую комбинацию аллелей.

Например, присутствие в генотипе доминантных аллелей обоих неаллельных генов обеспечивает развитие сложного признака, чего не происходит при отсутствии одного из них в доминантном состоянии. В этом случае при скрещивании двух дигетерозиготных организмов, имеющих данный признак, лишь у определенной части потомства (9/16) будет формироваться такой признак, а у остальных (7/16) он не разовьется.



Возможна также ситуация, когда каждый из неаллельных генов в отсутствие доминантного аллеля другого обеспечивает развитие определенного варианта признака, а вместе они формируют новый его вариант. Тогда расщепление в потомстве двух дигетерозигот будет соответствовать расщеплению при независимом наследовании признаков (9:3:3:1).

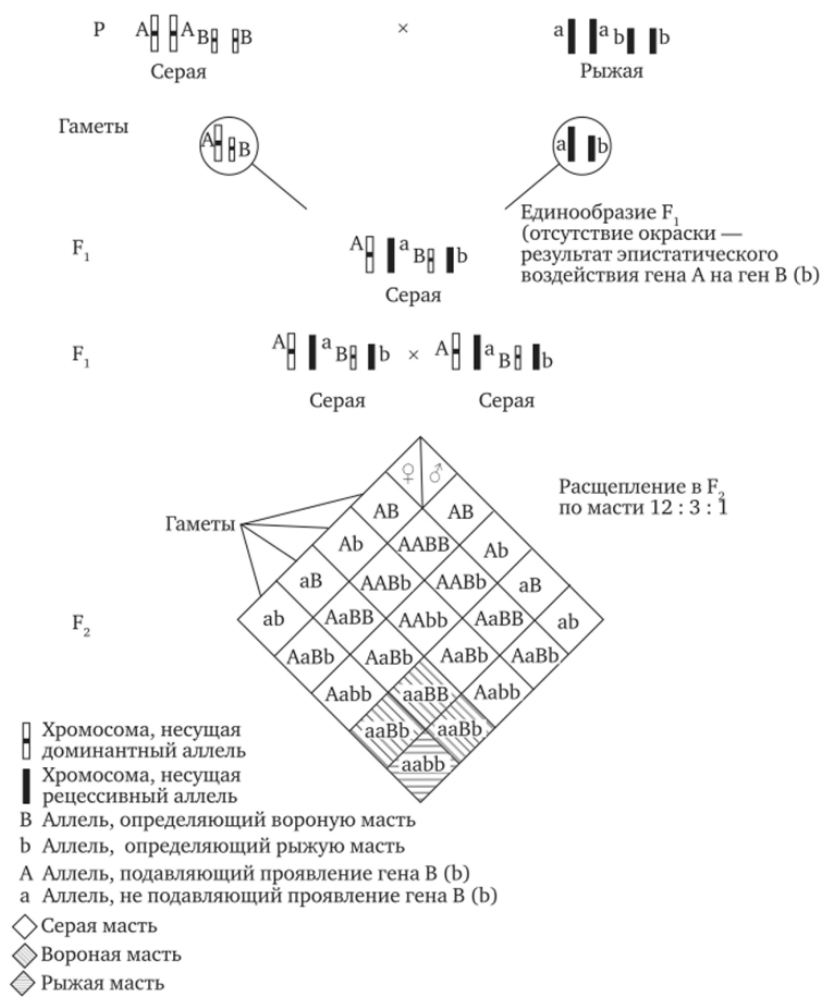
У человека два гена, детерминирующих отложение в волосах черного и красного пигментов; при определенных сочетаниях их аллелей обеспечивают появление нового признака — особого блеска волос.



Комплементарное взаимодействие генов (наследование ореховидной формы гребня у кур).

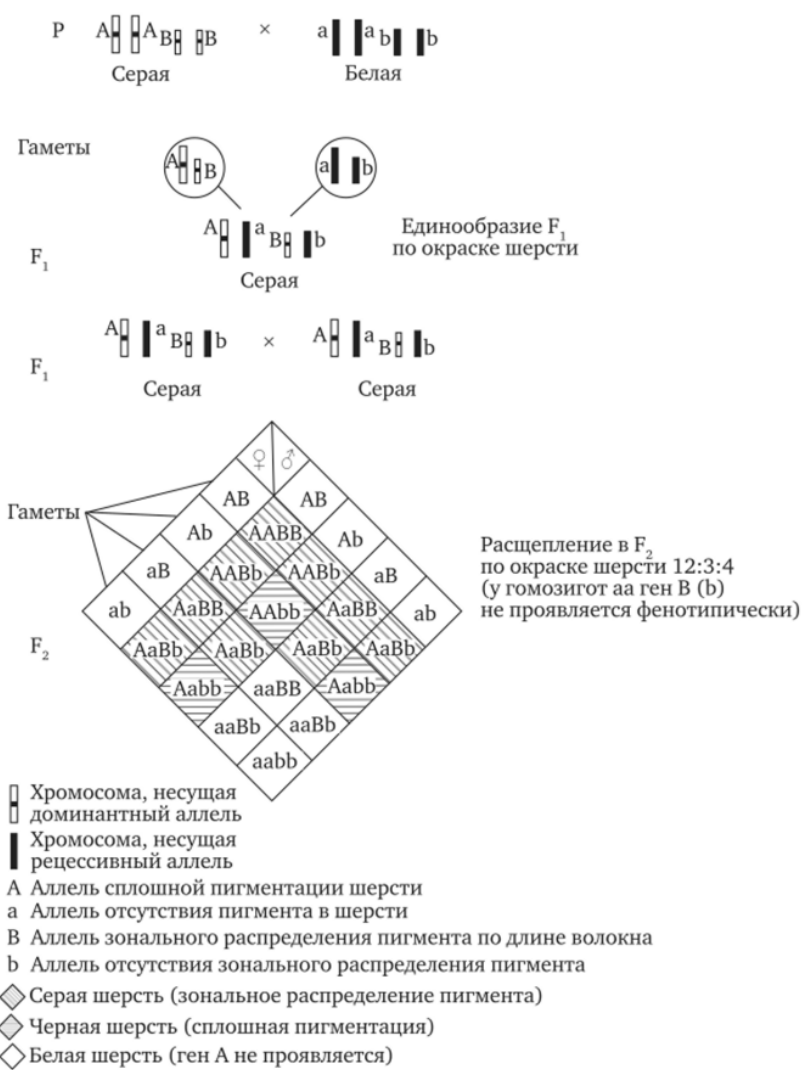
*I* —  $AAbb$  — розовидная; *II* —  $aaBB$  — гороховидная; *III* —  $AaBb$  — ореховидная; *IV* —  $aabb$  — листовидная

Рассмотренные выше расщепления по фенотипу в потомстве от скрещивания гетерозиготных родителей или анализирующего скрещивания как при моногенном типе наследования признаков, так и в случае взаимодействия неаллельных генов носят вероятностный характер. Такие расщепления наблюдаются лишь в том случае, если реализуются все возможные встречи разнообразных гамет при оплодотворении, и все потомки оказываются жизнеспособными.



Эпистатическое взаимодействие генов. Доминантный эпистаз (наследование масти у лошадей) гамет при оплодотворении, и все потомки оказываются жизнеспособными. Выявление близких расщеплений вероятно при анализе большого количества потомков, когда случайные события не способны изменить характер расщепления. Г. Мендель, разработавший приемы гибридологического анализа, впервые применил статистический подход к оценке получаемых результатов. Он анализировал большое число потомков, поэтому расщепления по фенотипу, наблюдаемые им в опытах, оказались близкими к расчетным,





Эпистатическое взаимодействие генов. Рecessивный эпистаз (наследование пигментации шерсти у мышей) которые получают при учете всех типов гамет, образуемых в мейозе, и их встреч при оплодотворении.