

Аллельные гены, аллели (лат. *allelos* - противоположный) - разные формы одного и того же гена, они занимают одно и то же место (локус) гомологических хромосом и определяют альтернативные состояния одной и того же признака. Гены, как и хромосомы, парные. В каждой клетке диплоидного организма любой ген представлен двумя аллельными генами (аллелями), один из которых организм получил от отца, второй - от матери. Исключение составляют половые клетки - гаметы, в которых содержится лишь один аллель данного гена. Аллельные гены - парные гены, или гены одной аллельной пары. Неаллельные гены - гены разных аллельных пар, они находятся в разных локусах хромосом.

Аллельные гены бывают доминантные и рецессивные. Доминантный ген (аллель) - ген, который определяет фенотип гетерозиготного организма. Рецессивный ген (аллель) - ген, который не проявляется в фенотипе гетерозиготного организма. Доминантный и рецессивный аллели одного гена обозначают одинаковой буквой латинского алфавита, доминантный аллель обозначают большой буквой, а рецессивный - маленькой. Например, у человека нормальная пигментация кожи определяется доминантным аллелем А, а ее отсутствие (альбинизм) - рецессивным аллелем того же гена а.

Соответственно современной генетической терминологии, закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем, базируются на следующих положениях:

1. Каждый признак в организме контролируется парой аллелей определенного гена. аллельный ген рецус кумулятивный
2. При мейозе каждая пара аллелей расщепляется и каждая гамета получает по одному аллелю из каждой пары.
3. При образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель с одной пары вместе с любым аллелем из другой пары.
4. Каждый аллель передается из поколения в поколение как дискретная неизменная единица наследственности.
5. Материнский и родительский организмы в равной мере принимают участие в передаче своих наследственных факторов потомкам. Новое поколение получает не готовые признаки, а только материальные факторы - по одному аллелю (для каждого признака) от каждой родительской особи.

Менделирующие признаки человека и типы их наследования

Признаки, наследование которых подчиняется закономерностям, установленным Г. Менделем, называются менделирующими.

Все менделирующие признаки дискретные и контролируются одним геном (моногоенное наследование). Различают следующие типы наследования менделирующих признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-

сцепленный (доминантный и рецессивный), Y-сцепленный. При аутосомном наследовании ген исследуемого признака расположен в аутосоме (неполовой хромосоме), при сцепленном с полом наследовании - в половых хромосомах (X, Y).

Множественные аллели

В опытах Менделя гены существовали лишь в двух формах - доминантной и рецессивной. Но большинство генов представлено не двумя, а большим числом аллелей. Кроме основных аллелей (доминантного и рецессивного) существуют еще промежуточные аллели. Серию аллелей (три и больше) одного гена называют множественными аллелями, а такое явление - множественным аллелизмом.

Множественные аллели возникают вследствие многократных мутаций одного и одного и того же локуса хромосомы. В генотипе диплоидного организма представлены лишь два аллеля одного гена, в популяции число их практически не ограниченное. Особенность взаимодействий между множественными аллелями та, что их можно разместить в один последовательный ряд, в котором каждый аллель будет доминантной по отношению ко всем последующим и рецессивным по отношению к предыдущим.

Значение. Множественный аллелизм увеличивает генофонд популяции, ее генотипический и фенотипический полиморфизм, который имеет значение для эволюции.

Наследование групп крови АВО и резус-фактора

Система групп крови АВО у человека наследуется по типу множественных аллелей одного аутосомного гена, локус которого обозначают буквой I (от слова изогемаглютиноген). Множественных аллелей - три: IA, IB, i (аллель i обозначают через IO). Аллели IA, IB доминируют над аллелем i, а между собою они кодоминантные. Аллель IA контролирует синтез антигена А, аллель IB - антигена В, аллель i - никакого. Антигены содержатся на поверхности эритроцитов и других клеток (лейкоциты, тромбоциты, клетки тканей). Каждый человек может унаследовать любые аллели с трех возможных, но не больше двух. В зависимости от их комбинации существуют 4 группы крови (4 фенотипы), отличия между которыми связаны с наличием или отсутствием особых веществ: агглютиногенов (антигенов) А и В на поверхности эритроцитов и агглютининов (антител) а и b в плазме крови. Четырем фенотипам отвечают шесть генотипов.

Вместе антиген А и антитело а не содержатся никогда, как и антиген В с антителом b. При взаимодействии антигенов с одноименными антителами происходит склеивания и выпадения в осадок эритроцитов (агглютинация), что свидетельствует про несовместимость крови донора и реципиента. При переливании крови необходимо, чтобы антигены донора не встретились с одноименными антителами реципиента. Поскольку первая группа не имеет антигенов, то люди с такой кровью называются универсальными донорами, а люди с четвертой группой - универсальными реципиентами.

Наследования двух аллелей из трех возможных подчиняется менделевским закономерностям. Группы крови I (А) и II (В) наследуются по аутосомно-доминантному типу, I (0) группа - по аутосомно-рецессивному. Если родители имеют

группу крови II (A), то их дети могут иметь II (A) и I (0), но не III (B) и не IV (AB). Четвертая группа крови (AB) наследуется не по правилам Г. Менделя, а за типом кодоминирования. Поскольку группы крови генетически обусловлены и не изменяются на протяжении жизни, то их определения может помочь в случае спорного отцовства. При этом необходимо помнить, что за группой крови нельзя установить, что именно данный мужчина является отцом ребенка. Можно лишь сказать, что он возможный отец ребенка или отцовство исключено.

У лиц с IV (AB) группой крови в 0,1-0,2 % случаев наблюдается особое положение генов - цис-положение, когда оба гена IA и IB находятся в одной хромосоме. Тогда в браке такого человека с лицом, которое имеет I (0) группу крови, возможно рождение детей с I (0) группой крови, что необходимо учитывать при медико-генетическом консультировании, проведении судебно-медицинской экспертизы.

Наследования резус-фактора. Резус-фактор - белок (антиген), названный так потому, что впервые (1940) был выделен из эритроцитов обезьяны макаки-резус (*Macacus resus*), а потом у человека. Около 85 % европейцев способны его синтезировать и составляют резус-положительную группу (Rh+), 15 % - неспособны и называются резус-отрицательными (Rh-). Резус-фактор обусловлен тремя доминантными тесно сцепленными генами (C, D, E), размещенными в первой хромосоме. Наследуются они как при моногибридном скрещивании. Основная роль принадлежит антигену D, если он определяется, то кровь относится к резус-положительной (DD или Dd), если не определяется - к резус-отрицательной (dd). Резус-фактор необходимо учитывать при переливании крови и трансплантации, так как на него в организме вырабатываются антитела. Резус-фактор может быть причиной резус-конфликта между матерью и плодом. При браке женщины, которая имеет резус-отрицательную кровь, с мужчиной, который есть резус-положительной гомозиготой, все дети будут резус-положительными, а при его гетерозиготности - 50 % резус-положительные и 50 % резус-отрицательные.

Конфликт возникает в том случае, если женщина имеет резус-отрицательную кровь, а ребенок получил доминантный аллель D от отца и есть резус-положительной.

Кровь матери и плода не смешивается. Поэтому первая беременность завершается нормально. Но во время рождения первого ребенка, когда плацента отслаивается, эритроциты ребенка попадают в организм матери, где на резус-антиген образуются антитела. При следующей беременности эти антитела через барьер плаценты проникают в кровь плода, соединяются с резус-антигеном, вызывая склеивание эритроцитов и их лизис (эритробластоз, или гемолитическая болезнь новорожденных). Причем с каждым следующими родами заболевания у детей оказывается в более тяжелой форме. Если резус-отрицательной девушке до беременности было сделано переливание резус-положительной крови, то уже первый ребенок (если он резус-положительный) будет нежизнеспособным. Поэтому даже однократное переливание резус-положительной крови девушкам с резус-отрицательной кровью абсолютно недопустимо.

Гемолитическая болезнь новорожденных описана более 400 лет назад. Она возникает при несовместимости не только по резус-системе, но и по системе ABO:

наиболее часто это случается, когда у матери I (O) группа, а у ребенка II (A) или III (B). Генотип функционирует как единая целостная система взаимодействующих генов. Различают взаимодействие аллельных генов (генов одной аллельной пары) и взаимодействие неаллельных генов (генов разных аллельных пар).

Кумулятивная полимерия. Значительная часть признаков у эукариот, наследуемых по-лигенно, находится под контролем не двух-трех, а большего числа генов (их количество пока еще трудно определить). При моногенном типе наследования в моногибридном скрещивании один ген проявляется в двух альтернативных состояниях без переходных форм. Такие признаки относятся к качественным, при их анализе, как правило, не проводится никаких измерений. При неаллельном взаимодействии двух несцепленных генов даже при сохранении менделевского отношения 9:3:3:1 фенотип первого поколения гибридов зависит от действия обоих генов. Однако наследование качественных признаков может определяться взаимодействием трех и более генов. При этом каждый из этих генов имеет свою долю влияния на развитие признака. Примером может служить наследование красной и белой окраски зерен пшеницы в опытах шведского генетика Нильсона-Эле. Результаты этих опытов были опубликованы в 1909 г. При скрещивании сорта пшеницы, зерна которой имели темно-красную окраску, с сортом, имеющим белые зерна, гибриды первого поколения имели красную окраску более светлых тонов. Во втором поколении получилось такое соотношение по фенотипу: на 63 окрашенных зерна с различными оттенками красного цвета приходилось 1 белое зерно (неокрашенное). Эти результаты были объяснены Нильсоном-Эле следующим образом. Темно-красная окраска зерен пшеницы обусловлена действием трех пар доминантных генов, а белая - трех пар рецессивных, при этом по мере увеличения числа доминантных генов окраска становится более интенсивной. Обозначим доминантные аллели трех генов, локализованных в разных хромосомах, прописными буквами A1 A2 A3 а рецессивные - строчными a1 a2 a3, тогда генотипы исходных форм будут: A1A1 A2A2 A3A3 x a1a1 a2a2 a3a3. Окраска зерен у гибридов первого поколения A1a1 A2a2 A3a3 при наличии трех доминантных аллелей будет промежуточной светло-красной. При скрещивании гибридов первого поколения A1a1 A2a2 A3a3 x A1a1 A2a2 A3a3 у каждого из гибридов образуется по 8 типов гамет, поэтому во втором поколении ожидается расщепление в 64-х долях (8 x 8). Среди 63/64 растений с окрашенными зернами интенсивность окраски усиливается по мере увеличения числа доминантных аллелей различных генов в генотипе. Видимо, каждый доминантный ген способствует увеличению количества синтезированного пигмента, и в этом смысле такой признак можно отнести к количественным. Тип аддитивного действия генов, каждый из которых оказывает свою, часто небольшую, долю влияния на признак, называется кумулятивной полимерией. Используя решетку Пеннета, можно подсчитать частоты доминантных генов среди генотипов второго поколения. Для этого в каждой из 64 клеток вместо генотипа записывается число присутствующих в нем доминантных аллелей. Определив частоты доминантных аллелей, можно убедиться, что генотипы с числом доминантных генов 6,5,4,3, 2, 1,0 встречаются 1,6,15,20,15,6,1 раз соответственно. Эти данные

представлены в виде графика на рисунке. На горизонтальной оси указано число доминантных генов в генотипе, а на вертикальной - частоты их встречаемости. С увеличением числа генов, определяющих один признак, этот график приближается к идеальному нормальному распределению. Такого типа графики характерны для количественных признаков, таких как рост, вес, длительность жизни, яйценоскость и других признаков, показатели которых можно измерить. К количественным относятся признаки, варьирующие более или менее непрерывно от одной особи к другой, что позволяет распределить особей по классам в соответствии со степенью выраженности признака. На рисунке приведен пример распределения по росту у мужчин. Эта выборка разделена на 7 классов с 5 см-интервалом. Мужчины со средним ростом (171-175 см) составляют большую часть выборки. С наименьшей частотой встречаются мужчины, которые включены в класс с ростом 156--160 см и 186--190 см. С увеличением выборки и с уменьшением классового интервала график может приблизиться к нормальному распределению по росту. Фенотипическая изменчивость без разрывов в проявлении, представленная на графике нормального распределения признака, называется непрерывной. Непрерывная изменчивость количественных признаков зависит от двух причин: 1) от генетического расщепления по большому числу генов, 2) от влияния среды, как причины модификационной изменчивости. Впервые датский генетик Иогансен показал, что непрерывная изменчивость такого количественного признака как масса бобов фасоли *Phaseolus vulgaris* зависит как от генетических, так и средовых факторов. Путем инбридинга в течение ряда поколений он вывел несколько чистых (гомозиготных) линий, различающихся по средней массе бобов. Например, средняя масса бобов в линии 1 была 642 мг, в линии 13 --454 мг, в линии 19 -- 351 мг. Далее Иогансен вел отбор крупных и мелких бобов в каждой линии с 1902 по 1907 г. Вне зависимости от массы родительских семян средняя масса бобов после 6 лет отбора была такой же, как и в исходной линии. Так в линии № 13 при массе родительских семян от 275 мг до 575 мг средняя масса семян в потомстве сохранилась на том же уровне ± 450 мг. При этом в каждой линии масса бобов варьировала от минимальных до максимальных значений, а наиболее многочисленным был класс со средней массой, что характерно для количественных признаков. Отбор в чистых линиях оказался невозможен. Еще один пример, в 1977 г. Д.С. Билева, Л.Н. Зимица, А.А. Малиновский изучали влияние генотипа и среды на продолжительность жизни двух инбредных линий *Drosophila melanogaster*. Путем инбридинга и отбора были выведены две линии № 5 и № 3, четко различающиеся по длительности жизни. Продолжительность жизни определялась на трех вариантах корма: полноценном (дрожжи, манная крупа, сахар, агар-агар), обедненном (манная крупа, сахар, агар-агар) и сахарном (сахар, агар-агар). Обеднение состава корма приводило к уменьшению длительности жизни. Продолжительность жизни самок 5-й линии на сахарном корме (в днях) снизилась с $58 \pm 2,1$ до $27,2 \pm 1,8$, а самцов с $63,7 \pm 2,9$ до $34,8 \pm 1,5$, т.е. оказалась примерно в 2 раза меньше, чем на полноценном корме. Такая же закономерность была характерна и для самок и самцов 3-й линии. Длительность жизни самок этой линии снизилась с $50,7 \pm 1,9$ до $24,3 \pm 1,2$, а самцов с $32,9 \pm 2,9$ до

21,6±1,5 дня. При этом гистограмма, отражающая изменчивость по данному признаку на полноценном корме, близка к гистограмме представленной на рисунке, а на обедненном и сахарном наблюдается ассиметричное распределение со сдвигом средней величины в сторону уменьшения длительности жизни. Некумулятивная полимерия. Наряду с кумулятивной (аддитивной) полимерией известны случаи наследования по типу некумулятивной (неаддитивной) полимерии, когда характер проявления признака не меняется в зависимости от числа доминантных полимерных генов. Так у кур оперенность ног определяется доминантными аллелями двух генов A1 и A2: P A1A1 A2A2 x a1a1a2a2 оперенная неоперенная оперенные F2 9 A1_A2_; 3 A1_a2a2::; 3 a1a1 A2_; 1 a1a1 a2a2 оперенные (15) неоперенные (1) В F2 среди 15/16 гибридов с оперенными ногами есть такие, которые имеют четыре доминантных аллеля (A1A1 A2A2), три (A1A'1 A2a2), два (A1a1 A2a2) или всего один (A1a1 a2a2), характер оперенности ног в этих случаях один и тот же. Главные гены в системе полигенов. Среди генов, влияющих на количественный признак, может оказаться «сильный» или главный ген, и более «слабые» гены. Действие главного гена иногда настолько существеннее действия других генов, что признак, кодируемый им, наследуется по менделевским законам. Изменчивость одного и того же признака может находиться под контролем как одного главного гена, так и полигенов. Например, карликовость у человека в случае ахондроплазии обусловлена специфическим главным геном, в то время как изменчивость по росту в нормальной популяции индивидов является примером полигенной изменчивости. Гены, действие которых заметно сильнее действия других генов на этот признак, можно изучать по отдельности от действия других генов. С другой стороны, один и тот же ген вследствие плейотропного действия, может оказывать сильное влияние на один признак и менее значительное на другой признак. К тому же к главным генам могут быть отнесены те, которые определяют признаки, наследуемые по законам Менделя, без их отношения к системе полигенов. Подразделение генов на главные и неглавные не всегда обосновано, хотя бесспорно, что их роль в определении признака может быть различна. Широко распространенные болезни человека, например, артериальная гипертензия, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, язвенная болезнь желудка, наследуются полигенно. При этом тяжесть заболевания зависит не только от совокупного действия множества генов, но и от провоцирующих средовых факторов.

Кумулятивная полимерия. Значительная часть признаков у эукариот, наследуемых по-лигенно, находится под контролем не двух-трех, а большего числа генов (их количество пока еще трудно определить). При моногенном типе наследования в моногибридном скрещивании один ген проявляется в двух альтернативных состояниях без переходных форм. Такие признаки относятся к качественным, при их анализе, как правило, не проводится никаких измерений. При неаллельном взаимодействии двух несцепленных генов даже при сохранении менделевского отношения 9:3:3:1 фенотип первого поколения гибридов зависит от действия обоих генов. Однако наследование качественных признаков может определяться взаимодействием трех и более генов. При этом каждый из этих генов имеет свою

долю влияния на развитие признака. Примером может служить наследование красной и белой окраски зерен пшеницы в опытах шведского генетика Нильсона-Эле. Результаты этих опытов были опубликованы в 1909 г.

При скрещивании сорта пшеницы, зерна которой имели темно-красную окраску, с сортом, имеющим белые зерна, гибриды первого поколения имели красную окраску более светлых тонов. Во втором поколении получилось такое соотношение по фенотипу: на 63 окрашенных зерна с различными оттенками красного цвета приходилось 1 белое зерно (неокрашенное). Эти результаты были объяснены Нильсоном-Эле следующим образом. Темно-красная окраска зерен пшеницы обусловлена действием трех пар доминантных генов, а белая - трех пар рецессивных, при этом по мере увеличения числа доминантных генов окраска становится более интенсивной. Обозначим доминантные аллели трех генов, локализованных в разных хромосомах, прописными буквами A1 A2 A3 а рецессивные - строчными a1 a2 a3, тогда генотипы исходных форм будут: A1A1 A2A2 A3A3 x a1a1 a2a2 a3a3.

Окраска зерен у гибридов первого поколения A1a1 A2a2 A3a3 при наличии трех доминантных аллелей будет промежуточной светло-красной. При скрещивании гибридов первого поколения A1a1 A2a2 A3a3 x A1a1 A2a2 A3a3 у каждого из гибридов образуется по 8 типов гамет, поэтому во втором поколении ожидается расщепление в 64-х долях (8 x 8). Среди 63/64 растений с окрашенными зернами интенсивность окраски усиливается по мере увеличения числа доминантных аллелей различных генов в генотипе. Видимо, каждый доминантный ген способствует увеличению количества синтезированного пигмента, и в этом смысле такой признак можно отнести к количественным.

Тип аддитивного действия генов, каждый из которых оказывает свою, часто небольшую, долю влияния на признак, называется кумулятивной полимерией. Используя решетку Пеннета, можно подсчитать частоты доминантных генов среди генотипов второго поколения. Для этого в каждой из 64 клеток вместо генотипа записывается число присутствующих в нем доминантных аллелей. Определив частоты доминантных аллелей, можно убедиться, что генотипы с числом доминантных генов 6,5,4,3, 2, 1,0 встречаются 1,6,15,20,15,6,1 раз соответственно. Эти данные представлены в виде графика на рисунке. На горизонтальной оси указано число доминантных генов в генотипе, а на вертикальной - частоты их встречаемости. С увеличением числа генов, определяющих один признак, этот график приближается к идеальному нормальному распределению.

Такого типа графики характерны для количественных признаков, таких как рост, вес, длительность жизни, яйценоскость и других признаков, показатели которых можно измерить.

К количественным относятся признаки, варьирующие более или менее непрерывно от одной особи к другой, что позволяет распределить особей по классам в соответствии со степенью выраженности признака. На рисунке приведен пример распределения по росту у мужчин. Эта выборка разделена на 7 классов с 5-интервалом. Мужчины со средним ростом (171-175 см) составляют большую часть выборки. С наименьшей частотой встречаются мужчины, которые включены в класс

с ростом 156--160 см и 186--190 см. С увеличением выборки и с уменьшением классового интервала график может приблизиться к нормальному распределению по росту.

Фенотипическая изменчивость без разрывов в проявлении, представленная на графике нормального распределения признака, называется непрерывной.

Непрерывная изменчивость количественных признаков зависит от двух причин: 1) от генетического расщепления по большому числу генов, 2) от влияния среды, как причины модификационной изменчивости.

Впервые датский генетик Иогансен показал, что непрерывная изменчивость такого количественного признака как масса бобов фасоли *Phaseolus vulgaris* зависит как от генетических, так и средовых факторов. Путем инбридинга в течение ряда поколений он вывел несколько чистых (гомозиготных) линий, различающихся по средней массе бобов. Например, средняя масса бобов в линии 1 была 642 мг, в линии 13 --454 мг, в линии 19 -- 351 мг. Далее Иогансен вел отбор крупных и мелких бобов в каждой линии с 1902 по 1907 г. Вне зависимости от массы родительских семян средняя масса бобов после 6 лет отбора была такой же, как и в исходной линии. Так в линии № 13 при массе родительских семян от 275 мг до 575 мг средняя масса семян в потомстве сохранилась на том же уровне ± 450 мг. При этом в каждой линии масса бобов варьировала от минимальных до максимальных значений, а наиболее многочисленным был класс со средней массой, что характерно для количественных признаков. Отбор в чистых линиях оказался невозможен.

Еще один пример, в 1977 г. Д.С. Билева, Л.Н. Зимина, А.А. Малиновский изучали влияние генотипа и среды на продолжительность жизни двух инбредных линий *Drosophila melanogaster*. Путем инбридинга и отбора были выведены две линии № 5 и № 3, четко различающиеся по длительности жизни. Продолжительность жизни определялась на трех вариантах корма: полноценном (дрожжи, манная крупа, сахар, агар-агар), обедненном (манная крупа, сахар, агар-агар) и сахарном (сахар, агар-агар). Обеднение состава корма приводило к уменьшению длительности жизни.

Продолжительность жизни самок 5-й линии на сахарном корме (в днях) снизилась с $58 \pm 2,1$ до $27,2 \pm 1,8$, а самцов с $63,7 \pm 2,9$ до $34,8 \pm 1,5$, т.е. оказалась примерно в 2 раза меньше, чем на полноценном корме. Такая же закономерность была характерна и для самок и самцов 3-й линии. Длительность жизни самок этой линии снизилась с $50,7 \pm 1,9$ до $24,3 \pm 1,2$, а самцов с $32,9 \pm 2,9$ до $21,6 \pm 1,5$ дня. При этом гистограмма, отражающая изменчивость по данному признаку на полноценном корме, близка к гистограмме представленной на рисунке, а на обедненном и сахарном наблюдается ассиметричное распределение со сдвигом средней величины в сторону уменьшения длительности жизни.

Некумулятивная полимерия. Наряду с кумулятивной (аддитивной) полимерией известны случаи наследования по типу некумулятивной (неаддитивной) полимерии, когда характер проявления признака не меняется в зависимости от числа доминантных полимерных генов. Так у кур оперенность ног определяется доминантными аллелями двух генов A_1 и A_2 : $P A_1A_1 A_2A_2 \times a_1a_1a_2a_2$ оперенная неоперенная F_2 $9 A_1_A_2_; 3 A_1_ a_2a_2; 3 a_1a_1 A_2_; 1 a_1a_1 a_2a_2$ оперенные

(15) неоперенные (1) В F₂ среди 15/16 гибридов с оперенными ногами есть такие, которые имеют четыре доминантных аллеля (A₁A₁ A₂A₂), три (A₁A'₁ A₂a₂), два (A₁a₁ A₂a₂) или всего один (A₁a₁ a₂a₂), характер оперенности ног в этих случаях один и тот же.

Главные гены в системе полигенов. Среди генов, влияющих на количественный признак, может оказаться «сильный» или главный ген, и более «слабые» гены. Действие главного гена иногда настолько существеннее действия других генов, что признак, кодируемый им, наследуется по менделевским законам. Изменчивость одного и того же признака может находиться под контролем как одного главного гена, так и полигенов. Например, карликовость у человека в случае ахондроплазии обусловлена специфическим главным геном, в то время как изменчивость по росту в нормальной популяции индивидов является примером полигенной изменчивости. Гены, действие которых заметно сильнее действия других генов на этот признак, можно изучать по отдельности от действия других генов. С другой стороны, один и тот же ген вследствие плейотропного действия, может оказывать сильное влияние на один признак и менее значительное на другой признак. К тому же к главным генам могут быть отнесены те, которые определяют признаки, наследуемые по законам Менделя, без их отношения к системе полигенов. Подразделение генов на главные и неглавные не всегда обосновано, хотя бесспорно, что их роль в определении признака может быть различна.

Широко распространенные болезни человека, например, артериальная гипертензия, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, язвенная болезнь желудка, наследуются полигенно. При этом тяжесть заболевания зависит не только от совокупного действия множества генов, но и от провоцирующих средовых факторов.

Взаимодействие аллельных генов

Основные формы взаимодействия аллельных генов - полное и неполное доминирование, сверхдоминирование и кодоминирование

Полное доминирование (доминантность) - полное преобладание в фенотипе гетерозиготного организма одного аллеля (доминантного) над другим (рецессивным) аллелем одного и того же гена. Рецессивность - угнетение в фенотипе гетерозиготного организма одного аллеля (рецессивного) другим аллелем (доминантным) одного и того же гена. Доминирование может быть полным и неполным. В случае полного доминирования доминантная гомозигота (AA) и гетерозигота (Aa) имеют одинаковый фенотип. Явление полного доминирования наблюдалось в опытах Г. Менделя, где один аллельный ген всегда был доминантным, другой - рецессивным. Поэтому семена гороха по цвету всегда были или желтыми, или зелеными и не имели другого, например, синего цвета. При полном доминировании в скрещивании гетерозигот (Aa x Aa) расщепления за фенотипом было - 3:1, за генотипом - 1:2:1.

По типу полного доминирования у человека наследуются менделирующие признаки (моногоенное наследования): ямочки на щеках, способность свертывать язык трубочкой, свойство загигать язык назад, свободная мочка уха, а также много наследственных болезней: полидактилия, полидактилия, миопатия, кистозно-

аденоидная эпителиома, ахондроплазия, др.

Неполное доминирование - взаимодействие аллельных генов, при котором у гетерозиготного организма доминантный аллель не проявляет полностью своей доминантности, а рецессивный аллель одного и того же гена - своей рецессивности. При неполном доминировании фенотип гетерозиготы Aa есть промежуточным между фенотипом доминантной AA и рецессивной aa гомозигот. Так, в скрещивании ночной красавицы с красными цветками (AA) и ночной красавицы с белыми цветками (aa), все гибриды (Aa) первого поколения F_1 имели розовую окраску цветков. В скрещивании гибридов первого поколения F_1 между собою ($Aa \times Aa$) во втором поколении F_2 происходит расщепления за фенотипом в соотношении $1:2:1$, которое совпадает со соответствующим по генотипу $1AA:2Aa:1aa$, но отличается от расщепления по фенотипу при полном доминировании ($3:1$).

По типу неполного доминирования у человека наследуются цистинурия, пильгерова анемия, талассемия, атаксия Фридрейха, др. В гомозигот за рецессивным геном цистинурии aa в почках образуются цистиновые камни, в гетерозигот Aa наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, гомозиготы AA - здоровые.

Сверхдоминирование - взаимодействие аллельных генов, при котором доминантный аллель в гетерозиготном состоянии проявляется в фенотипе сильнее, чем в гомозиготном ($Aa > AA$). При этом типе имеет место действие летальных генов. У человека, например, укороченные пальцы рук - брахидактилия - аутосомно-доминантный признак. При чем гомозиготы доминантные погибают еще на ранних стадиях эмбриогенеза. Следовательно, гетерозиготы являются больными брахидактилией, а гомозиготы доминантные имеют нормальное строение кисти. В результате брака у родителей, страдающих брахидактилией могут быть дети больные этим заболеванием и здоровые в соотношении $2:1$.

Кодоминирование - взаимодействие аллельных генов, при котором в фенотипе гетерозиготного организма проявляются оба аллеля одного и того же гена. По типу кодоминирования у человека наследуется четвертая группа крови (генотип $IAIB$). У людей с этой группой в эритроцитах крови одновременно имеются антиген A , который контролируется аллелем IA и антиген B - продукт экспрессии аллеля IB . Аллели IA и IB - кодоминантные.

Взаимодействие неаллельных генов

Основные формы взаимодействия неаллельных генов - комплементарность, эпистаз и полимерия. Они преимущественно видоизменяют классическую формулу расщепления за фенотипом, установленную Г. Менделем для дигибридного скрещивания ($9:3:3:1$).

Комплементарность (лат. complementum - дополнения). Комплементарными, или взаимодополняющими, называются неаллельные гены, которые поодиночке не проявляют своего действия, но при одновременном наличии в генотипе определяют развитие нового признака. У душистого горошка окраски цветков обусловлена двумя доминантными неаллельными генами, из них один ген (A) обеспечивает синтез бесцветного субстрата, другой (B) - синтез пигмента. Поэтому

при скрещивании растений с белыми цветками ($AAbb \times aaBB$) все растения в первом поколении F_1 ($AaBb$) имеют окрашенные цветки, а во втором поколении F_2 происходит расщепления за фенотипом в соотношении 9:7, где 9/16 растений имеют окрашенные цветки и 7/16 - неокрашенные.

У человека нормальный слух обусловлен комплементарным взаимодействием двух доминантных неаллельных генов D и E , из них один определяет развитие завитка, другой - слухового нерва. Люди с генотипами $D-E$ имеют нормальный слух, с генотипами $D-ee$ и ddE - глухие. В браке, где родители глухие ($DDee \times ddEE$), все дети будут иметь нормальный слух ($DdEe$).

Эпистаз - взаимодействие неаллельных генов, при котором один ген подавляет действие другого, неаллельного, гена. Первый ген называется эпистатическим, или супрессором (ингибитором), другой, неаллельный, ген - гипостатическим. Если эпистатический ген - доминантный, эпистаз называют доминантным ($A > B$). И, наоборот, если эпистатический ген рецессивный, эпистаз - рецессивный ($aa > B$ или $aa > bb$). Взаимодействие генов при эпистазе противоположно комплементарности.

Пример доминантного эпистаза. У кур доминантный аллель C одного гена обуславливает развитие окраски перья, но доминантный аллель I другого гена является его супрессором. Поэтому куры с генотипом $I-C$ - белые, а с генотипами $iiCC$ и $iiCc$ - окрашенные. В скрещивании белых кур ($IIcc \times iicc$) гибриды первого поколения F_1 окажутся белыми, но при скрещивании F_1 между собой во втором поколении F_2 состоится расщепления за фенотипом в соотношении 13:3. Из 16 особей 3 будут окрашены ($iiCC$ и $iiCc$), так как в них отсутствует доминантный ген-супрессор и есть доминантный ген окраски. Другие 13 особей будут белыми.

Примером рецессивного эпистаза может быть бомбейский феномен - необыкновенное наследование групп крови системы АВО, впервые выявленное в одной индийской семье. В семье, где отец имел группу крови I (O), а мать - III (B), родилась девочка с группой I (O), она вступила в брак с мужчиной с группой крови II (A) и у них родилось две девочки: одна из группой крови IV (AB), другая - с I (O). Рождение девочки с IV (AB) группой крови в семье, где отец имел II (A), а мать - I (O) было необыкновенным. Генетики объяснили этот феномен так: девочка с группой IV (AB) унаследовала аллель IA от отца, а аллель IB - от матери, но у матери аллель IB фенотипически не проявлялся, так как в ее генотипе присутствовал редкий рецессивный эпистатический ген s в гомозиготном состоянии, который спровоцировал фенотипичное проявление аллеля IB .

Гипостаза - взаимодействие неаллельных генов, при котором доминантный ген одной аллельной пары подавляется эпистатическим геном из другой аллельной пары. Если ген A подавляет ген B ($A > B$), то по отношению к гену B взаимодействие неаллельных генов называется гипостазом, а по отношению к гену A - эпистазом.

Полимерия - взаимодействие неаллельных генов, при котором один и тот же признак контролируют несколько доминантных неаллельных генов, которые действуют на этот признак однозначно, в равной степени, усиливая его проявление. Такие однозначные гены называют полимерными (множественными, полигенами) и их обозначают одной буквой латинского алфавита, но с разными цифровыми

индексами. Например, доминантные полимерные гены - A1, A2, A3 и т.д., рецессивные - a1, a2, a3 и т.д. Соответственно обозначают генотипы - A1A1A2A2A3A3, a1a1a2a2a3a3. Признаки, которые контролируются полигенами, называют полигенными, а наследования этих признаков - полигенным, в отличие от моногенного, где признак контролируется одним геном. Явление полимерии впервые описал в 1908 г. шведский генетик Г. Нильсон-Эле при изучении наследования цвета зерна пшеницы.

Полимерия бывает кумулятивной и некумулятивной. При кумулятивной полимерии каждый ген в отдельности имеет слабое действие (слабую дозу), но количество доз всех генов в конечном результате суммируется, так что степень выражения признака зависит от числа доминантных аллелей. За типом полимерии у человека наследуются рост, масса тела, цвет кожи, умственные способности, величина артериального давления. Так, пигментация кожи у человека определяется 4-6 парами полимерных генов. В генотипе коренных жителей Африки имеются преимущественно доминантные аллели (P1P1P2P2P3P3P4P4), у представителей европеоидной расы - рецессивные (p1p1p2p2p3p3p4p4). От брака темнокожего и белой женщины рождаются дети с промежуточным цветом кожи - мулаты (P1p1P2p2P3p3P4p4). Если супруги - мулаты, то возможное рождение детей с пигментацией кожи от максимально светлой к максимально темной.

Полигенно в типичных случаях наследуются количественные признаки. Тем не менее в природе существуют примеры полигенного наследования качественных признаков, когда конечный результат не зависит от числа доминантных аллелей в генотипе - признак или проявляется, или не проявляется (некумулятивная полимерия).

Плейотропия - способность одного гена контролировать несколько признаков (множественное действие гена). Так, синдром Марфана в типичных случаях характеризуется триадой признаков: подвывихом хрусталика глаза, пороками сердца, удлинением костей пальцев рук и ног (арахнодактилия - паучьи пальцы). Этот комплекс признаков контролируется одним аутосомно-доминантным геном, который вызывает нарушения развития соединительной ткани....