

Alelinių genų sąveika

Diploidinio organizmo branduolyje yra du haploidiniai chromosomų rinkiniai, todėl eukariotams būdingas heteroetiškumas ir alelinių genų sąveika. Tipišku atveju branduolio genome homologinėse chromosomose vienu metu gali būti tik du aleliai. Tapatūs homozigotūs ir skirtingi heterozigotūs. Dėl kartotinių genų ir įvairių genų pokyčių- chromosominių mutacijų, netolygaus krossingoverio, dėl kurio atsiranda duplikacijos, genų amplifikacijos (padvigubėjimas) tas pats genas ir jo aleliai gali būti pakartoti daug kartų arba vienu metu genome gali būti daug to paties geno alelinių variantų. Atrastos naujos alelinių genų sąveikos apraiškos, kurios netelpa į mendelizmo rėmus:

1. Genomo imprintingas (kai alelio veikla priklauso nuo to, iš ko paveldėtas alelis, iš tėvo arba motinos pusės). Nagrinėjant šį reiškinį skiriami dviejų tipų aleliai- bialeliai ir monoaleliai.
2. Transvekcija, kai vienos alelės keičia kitoje homologinėje chromosomoje esančio alelio veiklą. Tai vyksta tada, kai chromosomos yra konjugavusios.
3. Netipiškas mikrositelitų paveldėjimas. Klasikiniu atveju skiriami 4 alelinių genų sąveikų tipai:
 - Visiškas dominavimas
 - Nevisiškas dominavimas
 - Kodominavimas
 - Superdominavimas

Visiškas dominavimas yra tada. Kai heterozigotų fenotipas nesiskiria nuo homozigotų su dominuojančiais genais fenotipo.

Nevisiško dominavimo atveju heterozigotiniai individai yra tarpinio tipo. Su dominuojančiais ir recesyviniais genais.

Kodominavimas- tai atvejis, kai sąveikos tarp dominuojančių genų praktiškai nebūna. Heterozigotinis individas turi abiejų kodominuojančių genų veiklos produktą (4 kraujo grupė AB). Vienas iš didžiausių alelinių genų sąveikos tipų.

Superdominavimas- sąveika tarp alelinių genų panaši į nevisišką dominavimą tuo, kad heterozigotiniai organizmai skyriasi nuo homozigotinių tik yra netarpiniai, o požymių išsivystymu pralenkia abu tėvus.

Nealelinių genų sąveika

Atrasta Veitsono viena iš sudėtingiausių genetikos problemų. Pažymėtina, kad alelinių ir nealelinių genų sąveika yra panaši. Nes juos lemiantys mechanizmai yra tapatūs. Skiriami 2 pagrindiniai nealelinių genų sąveikos tipai:

1. Modifikacinis- reguliacinis
2. Sumavimosi

Genai modifikatoriai keičia tokias genų savybes:

- Veiklą sustiprina arba susilpnina
- Keičia penetrantiškumą ir ekspresyvumą
- Gali pakeisti alelinių genų sąveikos pobūdį ir mutavimo dažnį

Genai modifikatoriai svarbūs praktiniu atžvilgiu. Jie gali susilpninti nepageidaujamos savybės ir sustiprinti pageidaujamas.

Sąveika, kai vienos poros genai slopina kitos poros genų pasireiškimą vadinama **epistazė**.

Genai, slopinantys kitų genų pasireiškimą vadinami genais supresoriais arba inhibitoriais.

Epistatiniai genai pagal dominavimo savybes gali būti įvairūs: dominuojantys, recesyviniai, gali pasireikšti dviguba arba mišria epistaze. Kolkas dvigubos epistazės veikimą paaiškinti sunku. Recesyvi epistazė vyksta neįprastu kraujo grupių paveldėjimo atveju.

Suminės nealelinių genų sąveikos

Požymis- daugelio genų veiklos rezultatas. Apie daugelį ne tik eukariotų bet ir prokariotų požymių galima teigti, kad jie yra eilės genų veikimo išdava. Tai patvirtina *plejotropijos* reiškinys, kai vienas genas veikia kelis požymius.

Plejotropija yra geriausias įrodymas, kad vieno geno veikla yra susijusi su viso genomo veikla. Todėl nenuostabu, kad vieno geno mutacija griaua visą šią suderintą sistemą. Tai priklauso ir nuo geno svarbos, kurią vietą jis užima šioje sistemoje. Atrodo, nereikšminga vienos nukleotidų poros pakaita hemoglobino molekulėje, o nukenčia visos organizmo sistemos.

Plejotropija gali būti santykinė, kuri pasireiškia būtent tuo, kad genome veikla suderinta visų genų. Ir užtenka tik vienos mutacijos, kuri išderina visą sistemą.

Sudėtingiau yra įrodyti tikrąją plejotropiją, kai genui būdinga daugybinė veikla. Pvz. plejotropijos genas sąlygojo trumpų galūnių vystimąsi, mažina bendrą organizmo gyvybingumą, tas pats genas sąlygoja nenormalų akies lęšiuko vystimąsi, žmogaus „voro pirštų“ vystimąsi, atskirą kurtumo atvejį- otosklerozę ir padidintą kaulų trapumą.

Polimerija

Nealeliniai genai, kurie lemia tą patį požymį ir kurių veikimas sumuojasi vadinami poligenais arba adityviniais genais, o pats sumavimosi reiškinys vadinamas polimerija. Žmogaus ūgį, gabumus, odos spalvą sąlygoja polimeriniai genai. Manoma, kad žmogaus ūgį apsprendžia 10 poros polimerinių genų. Kiekvieno poligeno svarba kiekvienam požymiui yra tuo mažesnė, kuo daugiau genų nelemia šį požymį. Poligenų įnašas į bendrą fenotipą gali būti nevienodas. Buvo įrodyta, kad sumuojasi ne tik teigiamas bet ir neigiamas poligenų poveikis. Vienas genas gali neutralizuoti kito geno veikimą.

Ekologinė genetika

Dviejų stambių biologijos mokslo šakų ekologijos ir genetikos mokslo sandūroje išsivystė ekologinė genetika.

1968 metai- yra ekologinės genetikos mokslo vystimosi pradžia Lietuvoje. Skirtingai nuo populiacijų genetikos, ekologinėje genetikoje plačiau taikomi eksperimentai, gamtos stebėjimai, kiek rečiau atliekami laboratoriniai bandymai. Ši disciplina sutelkia dėmesį į vidurūšinės genetinės įvairovės vaidmenį populiacijose, jų įnašą į gyvų sistemų prisitaikymą prie besikeičiančios aplinkos. Pagrindinis klausimas ekologinėje genetikoje yra genetinis polimorfizmas (įvairovė)- vaidmuo prisitaikymui.

Polimorfizmas- tai dviejų ar daugiau ryškiai besiskiriančių vidurūšinių formų koegzistavimas vienoje gyvenamoje vietoje. Tai genetinės įvairovės populiacijos sinonimas.

Ekologinėje genetikoje vartojama ekotipo sąvoka. Tai stambesnis taksonas, jis nusako vidurūšinės paveldimas formas arba variantus prisitaikiusius gyventi vietovėse besiskiriančio savo sąlygomis. Morfos terminas laikomas genotipo sinonimu. Tai pats smulkiausias taksonas. Šiuo terminu vadinami nepertraukiamai kintančio

kiekybiniu požymiu paveldimi variantai. Ekologinė genetika traktuojama, kaip organizmų santykius su aplinka ir jų tarpusavio ryšius remiantys genetinės informacijos pasikeitimu.

Vystantis genetikai keitėsi ir ekologiniai tyrimai. Tai procesai, kuriems vykstant keičiasi, persitvarko, atsinaujina ištisu populiacijų rūšių genetinė informacija.

Kadangi organizmo gebėjimas perduoti genetinę informaciją sekančioms kartoms yra gyvybės išsilaikymo pagrindas, tai būtent ekologinių reiškinių tyrimai ir turi atskleisti biosferoje vykstančių reiškinių esmę, o tai turi padėti nustatyti ir suprasti atskiras rūšių ir biocenozų evoliucijos kryptis. Kiekvienoje organizmų biocenozeje, kurioje gyvena tik jai būdingos organizmų rūšys, vyksta tik jai būdingi reiškiniai, kuriuos nulemia kiekvienos rūšies populiacijos genofondas. Todėl ekologinė genetika būdama viena pagrindinių evoliucijos teorijų pagalbininkų daugiausia bendrauja su populiacine genetika. Rūšis, kaip biologinis vienetas išlieka tik populiacijoje kryžminantis atskiriems individams. Nuo populiacijų atsako į aplinkos sąlygų pasikeitimą ir kitų organizmų tarpusavio sąveikos priklausys tiek pačios populiacijos, tiek rūšies ekologinis likimas. Todėl pirmiausia visada reikia žinoti, kaip atskiri individai reaguos į bet kokį faktorių, nors kiekvienoje ekologinėje sąrangoje (individas, populiacija, rūšis, biosfera, biocenoze) prisidės vis naujų bendrų tik jai būdingų reagavimo į įvairius faktorius dėsningumui. Ir kuo sudėtingesnė ši sąranga, tuo sudėtingesni bus ekologiniai bei genetiniai ryšiai tiek su negyvąja gamta, tiek tarpusavyje. Kiekvienas rūšies arba jos dalies populiacijos ekologinis likimas priklausys nuo visos biocenozės ir jos abiotinių komponentų (klimatas, vandens sūrumas, rūgštingumas, kietumas, radiacija). Biologinėje nišoje (organizmo gyvenamoje vietoje, kurią jis užima bendrijoje) vykstantys procesai ir bus ta jėga, kuri nulems vienos ar kitos rūšies tolesnę evoliuciją.

Paprastai ekologinė genetika priimta skirstyti į 3 pagrindines šakas:

1. Autekologija (individo ekologija)
2. Demekologija (populiacijų ekologija)
3. sinekologija (bendrijų ekologija)

Autekologija tiria rūšies individų genetinės informacijos nulemiamų fenotipinių požymių gebėjimą prisitaikyti prie aplinkos ir įvairių ekologinių faktorių poveikio organizmo morfologijai, fiziologijai ir elgsenai. Tai ir yra autekologinių reiškinių nagrinėjimas genetiniu požiūriu. Individualus įvairių organizmų prisitaikymas prie aplinkos nepakeičiant genetinės informacijos, kurią jis perduoda ateinančioms kartoms, vadinama modifikaciniu kintamumu. Ši ekologinės genetikos šaka taip pat tiria, kaip organizmai reaguos į cheminius, fizinius ir biologinius faktorius.

Demekologija tiria populiacijoje vykstančius aplinkos sąlygų sukeltus genetinius procesus. Ypač svarbi problema, kurią nagrinėja populiacine genetika yra populiacijų reakcija į gamtos užterštumą ir ypač į jos užterštumą mutogenais.

Sinekologija tiria biologinės nišos organizmo tarprūšinių ryšių ir jų santykius su aplinka, sąlygojamus genetinius procesus. Tai mažiausiai ištirta ekologinės genetikos mokslo šaka.

Biotiniams faktoriams priklauso organizmų tarpusavio ryšiai, mitybinė ir kitokia konkurencija, ryšiai šeimininkas- parazitas, auka- plėšrūnas, infekcinės ligos ir kita.

Visus tuos faktorius biotinius ir abiotinius skirstome į:

- nemutageninius arba silpnai mutageninius
- mutageninius
- sukeliančius genų rekombinacijas

- keičiančius populiacijų genų fondą

Populiacijų ir evoliucinė genetika

Atitinkamų genų paveldėjimų dėsningumas priklauso nuo biologinės organizacijos lygio (ląstelės, organizmų populiacijos). Populiacijų lygmeniu pasireiškia, nauji genetiniai reiškiniai, nebūdingi nei pavieniems organizmams, nei vienoms ląstelėms. Johansenas pavartojęs populiacijos ir grįžtamosios linijos sąvokas pirmasis pabrėžė populiacijų heterogeniškumą. Jam priešingybė yra grynujų linijų genetinis vienodumas. Populiacijos yra genetiškai skirtingos organizmo grupės, o grynosios linijos yra homozigotės visuose lokusuose. Teoriniuose skaičiavimuose naudojamas terminas- izogeninės populiacijos, kurios atitinka grynąsias linijas. Šiuolaikinėje biologijoje populiacija apibrėžiama, kaip tam tikra organizmų visuma. Kaip ir rūšis populiacija yra realiai egzistuojantis biologijos vienetas. Šiai dienai populiacija suprantama kaip visuma vienos rūšies individų, turinčių bendrą arealą ir tapatingais būdais prisitaikiusių prie konkrečių ekologinių, geografinių sąlygų vienijamų tarpusavio santykiais erdvėje ir laike. Kaip ir rūšį populiaciją formuoja evoliucijos veiksniai:

- paveldimumas
- kintamumas
- atranka
- izoliacija

Populiacijų susidarymas yra savotiškas rūšies prisitaikymas prie konkrečios vietovės sąlygų. Genetinės populiacijos sąvybes nulemia ir dauginimosi sistemos. Pagrindinis modelis populiacijų genetikoje yra vadinamas Mendelio populiacija. Taip vadinamos individų grupės, kurių paveldimumas jungiamas laisvo kryžminimosi grupės viduje. Dažnai tokios individo bendrijos pasižymi bendrais morfologiniais bruožais. Tai ypač būdinga gyvūnams bei žmogui. Žmonių etninės grupės taip pat gali turėti bendrus atitinkamus morfologinius bruožus, kurie yra paveldimi. 1908 metais matematikas Hardis ir gydytojas Vainbergas matematiškai įrodė nepriklausomai vienas nuo kito, kad populiacijose irgi galioja Mendelio dėsniai. Jie matematiškai išanalizavo vienos alelių poros pasiskirstimą idealioje populiacijoje. Tokioje, kuri labai gausi, neizoliuota, kurioje visi individai laisvai kryžminasi, nevyksta atranka, neatsiranda naujų mutacijų arba tiesioginių ir grįžtamų mutacijų dažnumas yra lygūs, nesimaišo su kitomis populiacijomis ir kurioje visi genotipai vienodai gyvybingi. Tokiose populiacijose palaikoma pastovi alelinių genų koncentracija, ji nesikeičia. Tačiau, jei populiacija yra maža, jeigu joje nėra atrankos ir neatsiranda naujų mutacijų galimas atsitiktinis genų dažnumo poslinkis. Šis reiškinys vadinamas genų dreifu arba genetinėmis automatiniiais procesais. Šį reiškinį išaiškino nepriklausomai vienas nuo kito 1931 metais Dubinas ir Raidas.

Paveldėjimas ir paveldimumas

Paveldėjimas- organizmo gebėjimas perduoti palikuonims savo požymius ir individualias raidos savybes. Tai bendra organizmo savybė, kuri būdinga absoliučiai visiems gyviems organizmams, tame tarpe ir žmogui.

Paveldimumas- yra požymių perdavimo palikuonims būdas. Paveldimi ne požymiai, o genai. Požymis yra sudetingų sąveikų tarp įvairių genų ir tarp genų bei aplinkos veiksnių rezultatas. Požymių paveldėjimo būdas tiesiogiai priklauso nuo organizmo genetinės medžiagos struktūros ir dauginimosi ypatumų.

Genetinė homeostazė

Kiekviena biologinė sistema (ląstelė, organizmas, šeima, populiacija) turi būdingas priemones, adaptacijos mechanizmus prisitaikyti prie aplinkos ir kitų organizmų. Sistemos savybė dinamiškai pakeisti genetinę reakciją į pasikeitusias aplinkos sąlygas, kad nepakistų jos funkcionavimas vadinamas vystymosi arba fiziologinė homeostazė.

Dėl šios savybės organizmai reguluoja kūno temperatūrą ir apsisaugo nuo išorinių svyravimų. Genetinės populiacijos struktūra gali išlikti ilgą laiką nepakitusi. Altuhobas tyrinėjo juostotojų ir nejuostotojų moliuskų santykį šiuolaikinės Pietų Sahalinos ir iškasamos medžiagos. Per 3-6 tūkstančius metų turėjo pasikeisti apie 2000 moliuskų kartų. Tačiau alelių nulemiančių kriauklių spalvą dažnumas nepakito. Tai genetinės homeostazės reiškinys. Jeigu nusistovėjęs genų dažnumas pasikeistų veikiant aplinkai arba dirbtinei atrankai, dėl gamtinės atrankos genų dažnumas vėl pasiektų dinaminę pusiausvyrą.

Faktoriai lemiantys genų dažnumą populiacijoje

Padažnęjus recesyviniam genui padidėja galimybė tuoktis heterozigotiniams individams pagal tą patį geną. Tai ypač svarbu žmogui. Išplytus žalingam recesyviniam genui padidėja tikimybė pagimdyti palikuonį su įgimtais defektais ar sunkiomis anomalijomis. Genų dažnumas populiacijoje priklauso nuo atrankos, genų dreifo ir izoliacijos.

Gamtinė atranka. Atrankos formos.

Tai pagrindinis veiksnis populiacijoje. Ji yra trijų formų:

1. Kryptinga (varomoji)
2. Disruptyvinė (ardomoji, griaunamoji)
3. Stabilizuojanti

Kryptinga atranka veikia vieną kraštutinį fenotipą, todėl populiacija kinta viena kryptimi. Mikroevoliucija vyksta dėl kryptingų poslinkių populiacijų struktūroje.

Disruptyvinė atranka tuo pačiu palanki dviems kraštutiniams tipams, nors nevisuomet vienodai pašalinamas tarpinis tipas, todėl populiacija suskyla į dvi naujas polimorfines grupes arba naujas populiacijas. Taip vyksta divergencija (nukrypimas, iškrypimas). Disruptyvinė atranka efektyvi tada, kai dėl konkurencijos svarbesnis yra siauras, bet tobulesnis prisitaikymas prie aplinkos sąlygų. Šios atrankos pavyzdžiu gali būti drugių mimikrijos evoliucija. Šefardas stebėjo, kaip pagrindiniai aleliai, lemiantys šios paukščių maistui tinkamos rūšies panašumą į netinkamas maistui rūšis buvo labai neefektyvi. Tik ilgainiui dėl atrankos šie drugiai panašėjo į įvairias nevalgomas drugių rūšis. Kadangi dėl atrankos mimikrija vystėsi įvairiomis kryptimis pamegdžijant įvairių drugių spalvą veikė disruptyvinė atranka.

Stabilizuojanti atranka yra palanki normaliam fenotipui ir eliminuoja kraštutinius fenotipus. Ji eliminuoja fenotipus, apspręstus žalingų genų. Tokiu būdu tobulėja populiacijos prisitaikymas prie aplinkos. Kaip optimaliai populiacija prisitaikytų, stabilizuojančios atrankos poveikis yra nenutrūkstamas.

Adaptacinė (selekcinė) svarba atrankos koeficientas

Genotipų vertė populiacijoje matojama dviem rodykliais- gebėjimu išgyventi ir prisitaikymu.

Įvairūs genotipai nevienodai išgyvena netgi normaliomis sąlygomis, o juo labiau, jeigu jos kinta. Sąlygojančių blogesnį išgyvenimą genotipų koncentracija kitose kartose mažės, o sąlygojančių geresnį išgyvenimą- priešingai didės. Tarkime, kad dominuojantis genas „A“ visiškai stelbi recesyvų geną „a“. Homozigotinio dominuojančio geno (AA) ir heterozigotinio (Aa) išgyvenimas yra 100%, o recesyvaus geno (aa) išgyvenimas yra 90%.

Šių dydžių skirtumas yra atrankos koeficientas S.

Selekcinė vertė= 1

Recesyvaus geno S=0.9

Kai abiejų lyginamųjų išgyvenimas yra vienodas atrankos koeficientas S= 0

Kai vienas iš genotipų sąlygoja visišką letalumą arba sterilumą (neturi palikuonių) tai S= 1

Pirmuoju atveju pakitimas populiacijoje neįvyks. Antruoju atveju, kai S= 1, atrankos efektyvumas priklausys nuo to, ar požymis dominuojantis ar recesyvus.

Dominuojantys genai ir atranka

Letalumą arba sterilumą sąlyguojančius visiškai dominuojančius genus, kurių penetrantiškumas yra 100% atranka pašalina labai veiksmingai, vos tik atsiradus tokiai mutacijai. Kai genas nevisiškai dominuojantis arba letalus, penetrantiškumas ne 100%, atrankos efektyvumas yra sumažėjęs. Ypatinga situacija susidaro, kai dominuojantis genas nors ir 100% letalus pasireiškia vėlai, o individas jau yra susilaukęs palikuonių. Pvz. gali būti Hentingtono choreja. Tai sunkus nervinės sistemos pasireiškiantis galūnių ir liemens traukuliais, progresuojančia nervinio audinio degradacija, psichikos sutrikimu ir paralyžiumi. Žmonės šia liga suserga sulaukę 40-45 metų amžiaus. Beveik visi jau jie turi palikuonis, kurie bus paveldę šią ligą. Atranka nėra pajėgi pašalinti Hentingtono chorejos ligą. Žalinga recesyvinį geną atranka pašalina sunkiai. Tai yra, kai homozigotos yra arba letalės arba sterlios- tai pačios palankiausios sąlygos atrankai pašalinti tuos žalingus genus. Įrodyta, kad net palankiausiomis negatyvinei atrankai aplinkybėmis, atranka tik iš pradžių būna veiksminga.

Terminai

Genetika- mokslas, kuris tiria paveldimumą ir tinkamumą

Kariotipas- susistemintas chromosomų rinkinys pagal didį ir formą

Chromosoma- pagrindinis organoidas, kuris saugo ląstelės informaciją

Ideograma- schematinis chromosomų atvaizdavimas atitinkantis jų didį ir formą

Centromera- mechaninis chromosomos centras, esantis pirminėje persmaukoje, kuris susidaro 1-osios metafazės metu

Genas- DNR fragmentas, lokalizuotas chromosomoje

Genotipas- individo genetinės informacijos visuma

Genofondas- populiacijoje gyvenančių individų genų visuma

Genokopija- panašių požymių atsiradimas, kai turi įtakos genai, kurie yra skirtingose chromosomose, arba chromosomos skirtingose dalyse

Heterochromatinas- chromatino dalys, kurios yra kondensuotos būklės ląstelės ciklo metu

Fenotipas- išoriškai matomų požymių visuma

Krossingoveris- apsikeitimas genais 1 mejozės profazės metu

Probandas- asmuo, nuo kurio pradėtas tyrimas

Sipsai- probando giminaičiai

Lytinis chromatinas- žmogaus ir žinduolių somatinių ląstelių darinys, sudarytas iš chromatino ir matomas interfaziniuose branduoliuose. Jo randama tik moteriškose ląstelėse

Haploidas- pusinis chromosomų skaičius

Diploidas- dvigubas chromosomų skaičius

Monosominis- kai ląstelėje trūksta homologo

Mozocizmas- reiškinys, kai individo ląstelėse yra keletas ląstelių tipų

Mutacija- DNR struktūros pakitimas, sukiantis naujų požymių atsiradimą ir perduodamas palikuonims

Recesyvusis genas- tas, kurį nustelbia dominantinis genas

Dominantinis genas- tas, kuris paprastai pasireiškia gyvo organizmo fenotipe

Ekspresyvumas- genų pasireiškimo intensyvumas

Penetrantiškumas- skvarbumas, pasiraiškumas

www.bitinelis.com