

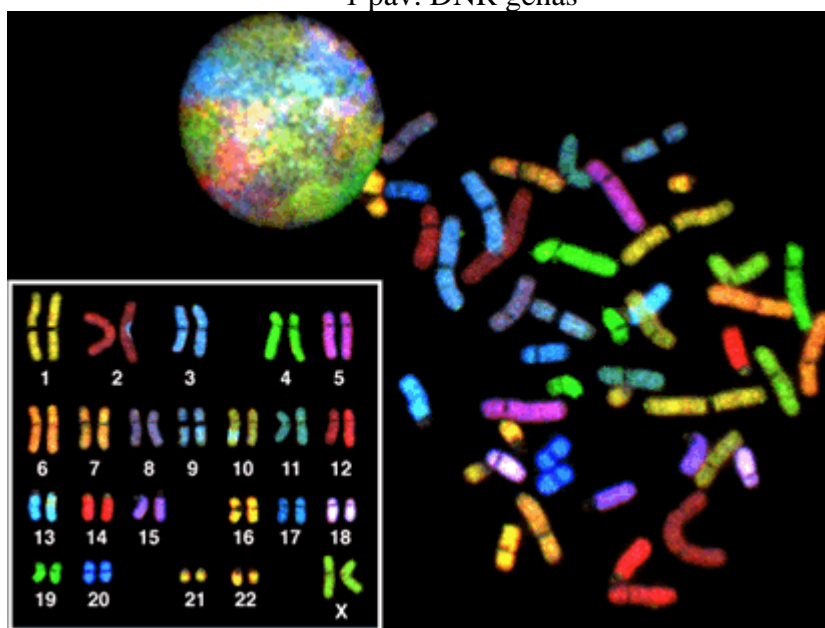
## Aleliniai genai

Organizmai, kurie dauginasi lytiškai, yra diploidai ir turi homologinių chromosomų poras. Viena poros chromosoma yra gauta iš tėvo, o kita – iš motinos. Homologinėse chromosomose tose pačiose vietose išsidėstę genai yra vadinami aleliniais genais arba aleliais. Jeigu genai yra skirtingose homologinių chromosomų vietose arba nehomologinėse chromosomose, jie vadinami nealeliniais.

Alelių pora, esanti homologinėse chromosomose, lemia vieną požymį. Dominuojantis alelinis genas gali nustelbti recesyvinio alelinio geno veikimą. Gana paprastai tai parodo akių spalvos pavyzdys: dominuojantis alelinis genas lemia rudą akių spalvą ir žymimas didžiąja raide (A), o recesyvinis – mėlyną akių spalvą ir žymimas mažąja raide (a).



1 pav. DNR genas



2 rys. Moters homologinių chromosomų poros

## Genotipas ir fenotipas

Genotipas būdingas kiekvienam organizmui. Jį sudaro alelinių genų deriniai, susidarę po apvaisinimo.

Genotipas būdingas kiekvienam organizmui. Jį sudaro alelinių genų deriniai, susidarę po apvaisinimo. Lytinėse ląstelėse yra po vieną alelį iš kiekvienos alelinių genų poros. Genotipas nurodomas raidėmis (AA, Aa, aa) arba nusakomas žodžiais (dominuojanti homozigota (AA), heterozigota (Aa), recesyvinė homozigota (aa)). Pavyzdžiui, A – ruda akių spalva yra dominuojantis požymis. Todėl rudakių genotipas gali būti dviejų tipų: AA ir Aa. Mėlynakiai turi tik aa – recesyvinę homozigotą.

Fenotipas nusako organizmo išorinius ir vidinius požymius, lemiamus genotipo ir aplinkos sąveikos.

1 lentelė. Genotipo ir fenotipo palyginimas

Genotipas	Genotipas	Fenotipas
AA	<b>Dominuojanti homozigota</b>	<b>Rudos akys</b>
Aa	<b>Heterozigota</b>	<b>Rudos akys</b>
aa	<b>Recesyvinė homozigota</b>	<b>Mėlynos akys</b>

1. Aleliniai genai.  
2. Heterozigotinis organizmas.  
3. Homozigotinis organizmas.

## Monohibridinis kryžminimas

Atliekant **monohibridinį kryžminimą**, stebimas tik vieno požymio paveldėjimas, pavyzdžiui, žirnių žiedų spalva. Kryžminant homozigotinį organizmą, turintį dominuojantį požymį (BB), su homozigotiniu organizmu, turinčiu recesyvinį požymį (bb), jų pirmos kartos palikuonys turės heterozigotinį genotipą (Bb) su dominuojančiu požymiu. Tai – G. Mendelio pirmos kartos palikuonių vienodumo taisyklė.

Tarpusavyje sukryžminus du F11 kartos heterozigotinius organizmus (Bb), F22 kartos palikuonių požymiai pagal fenotipą išsiskiria santykiu 3:1, o pagal genotipą – 1:2:1. Tai – G. Mendelio požymių išsiskyrimo dėsnis.

### 2 lentelė. Monohibridinio kryžminimo atvejai

Tėvų genotipai	Gametos	F11 genotipai	Susidariusių genotipų santykis	F11 fenotipai
AA X AA	Visos A	Visi AA	Visi su dominantiniu požymiu	
AA X Aa	A; A ir a	AA; Aa	1:1	Visi su dominantiniu požymiu
AA X aa	A; A ir a	Visi Aa	Visi su dominantiniu požymiu	
Aa X Aa	A; a ir A; a	AA; 2Aa; aa	1:2:1	3:1
Aa X aa	A; a ir a; a	Aa; aa	1:1	1:1
aa X aa	Visos a	Visi aa	Visi su recesyviniu požymiu	

### Uždavinių sprendimo tvarka:

1. užrašyk alelinius genus;
2. P (nurodyk tėvų genotipus: ♀ – žymima moteriška lytis, ♂ – vyriška lytis). Kryžminimo ženklas – X;
3. nurodyk, kokias gametas suformuoja tėvų genotipai. Aleliniai genai mejozės metu patenka į skirtingas gametas;
4. F11 – pirmos kartos palikuonys. Jų genotipą lemia apvaisinimo metu susijungusios gametos.  
Rekomenduojama naudoti Peneto gardele;
5. pateik atsakymą į iškeltą uždavinio klausimą.

## Dihibridinis kryžminimas

Atliekant dihibridinį kryžminimą, stebimas **dviejų požymių paveldėjimas**, pavyzdžiui, kailio spalva ir uodegos ilgis. Kryžminant homozigotinį pagal du dominantinius požymius individą, turintį genotipą AABB, su homozigotiniu pagal recesyvinius požymius individu (aabb), kiekvienas iš abiejų požymių paveldimas, nepriklausomai vienas nuo kito. Gametose susidaro visi galimi genų deriniai, iš kiekvienos genų poros į lytines ląsteles patenkant po vieną geną. Šiuo atveju visi pirmos kartos palikuonys bus vienodi heterozigotiniai individai (AaBb), turintys abu dominantinius požymius. Šiuos individus (AaBb) kryžminant tarpusavyje, bus gautos keturios fenotipų grupės santykiu 9:3:3:1.

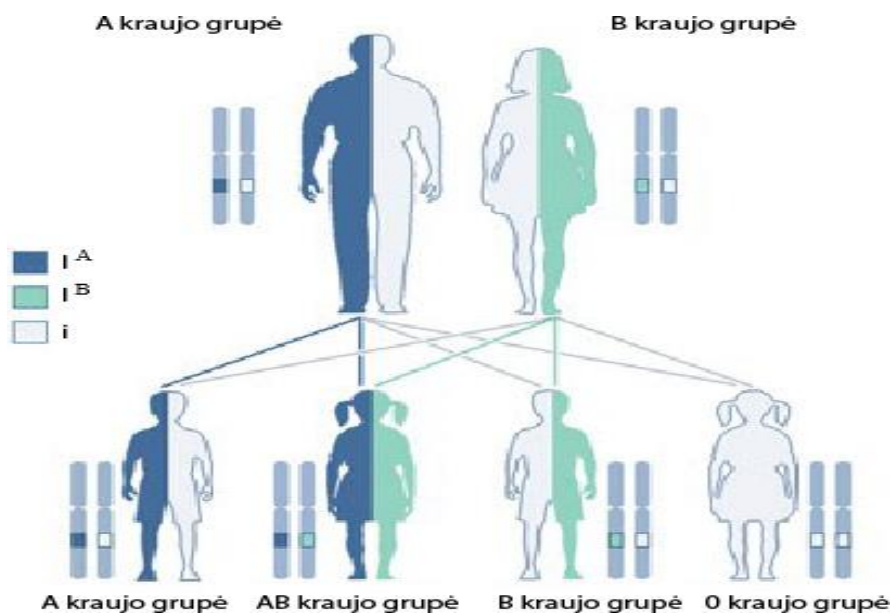
**3 lentelė.** Dihibridinio kryžminimo galimi genotipai ir gametos

Genotipai	Gametos
AABB	Visos AB
AABb	AB; Ab
AaBB	AB; aB
AaBb	AB; Ab; aB; ab
Aabb	Ab; ab
aaBB	Visos aB
aaBb	aB; ab
aabb	Visos ab

## Kraujo grupių paveldėjimas

Kraujo grupę ABO sistemoje lemia vienas genas (I), galintis turėti tris skirtingus alelius (IA, IB arba i). Kiekvienas individas paveldi tik du alelius iš trijų. Aleliniai genai IA ir IB dominuoja i atžvilgiu. Šie abu genai heterozigotoje (IAIB) pasireiškia nenustelbdami vienas kito veikimo ir yra kodominavimo pavyzdys.

**Rezus** faktorius (Rh) paveldimas neatsižvelgiant į kraujo grupių paveldėjimą. Rh++ genas dominuoja Rh-- atžvilgiu.



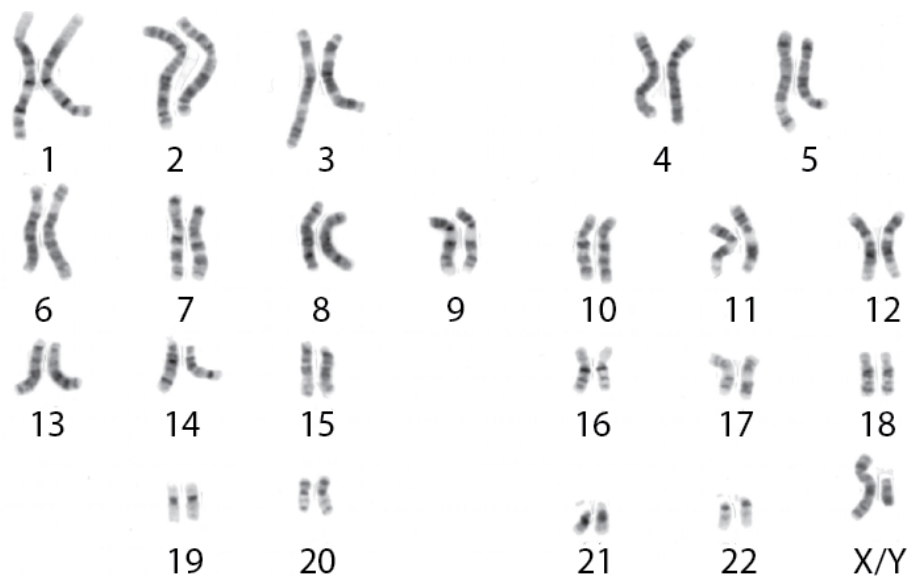
3 pav. Kraujo grupių paveldėjimas

**5 lentelė.** Kraujo grupių galimi genotipai

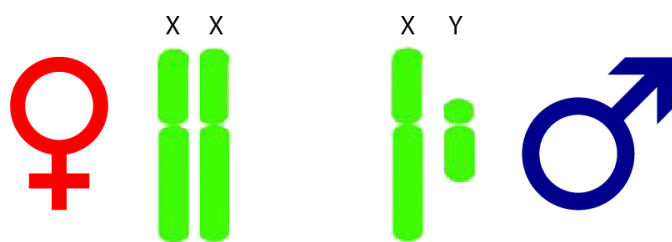
Kraujo grupė	Genotipas
A	IAIA , IAi
B	IBIB , IBi
AB	IAIB
O	ii

## Su lytimi sukibusių požymių paveldėjimas

Vykstant apvaisinimui, nulemiama organizmo lytis. Ją lemia genai, esantys žmogaus kariotipo paskutinėje chromosomų poroje. Šios chromosomos (X ir Y) vadinamos lytinėmis. Visos kitos chromosomos, sudarančios homologinių chromosomų poras, vadinamos autosomomis. Pavyzdžiui, moters somatinių ląstelių chromosomų rinkinys yra 44 autosomos ir XX, o vyro – 44 autosomos ir XY.

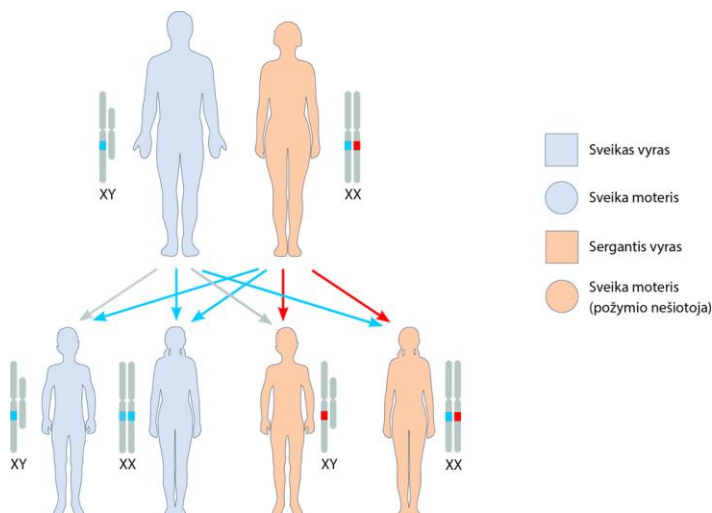


4 pav. Žmogaus kariotipas



5 pav. Lytinės chromosomos

Y chromosoma yra mažesnė, todėl joje yra mažiau genų, o X chromosomoje yra recesyvinių alelinių genų, kurie neturi poros Y chromosomoje. Kai kurie iš jų lemia ligas, pavyzdžiui, daltonizmą, Diušeno raumenų distrofiją, hemofiliją.



Su lytimi sukibusio požymio paveldėjimas. Raudona rodykle pažymėtas motinos perduodamas recesyvinis genas.

## Analizuojamasis kryžminimas

Analizuojamasis kryžminimas taikomas, norint nustatyti, ar tiriamas organizmas, turintis dominantinį fenotipą, yra **homozigotinis** (AA) ar **heterozigotinis** (Aa). Sukryžminus jį su recesyvine homozigota (aa) gaunami visi vienodi palikuonys, turintys dominuojantį požymį, arba gauti palikuonys išsiskirs santykiu 1:1. Pirmu atveju gauti rezultatai (1 lentelė) rodo, kad dominantinį požymį turintis tiriamas individas yra homozigotinis pagal dominantinį alelį (AA), antru atveju (2 lentelė) – heterozigotinis (Aa).

### 6 lentelė. Analizuojamasis kryžminimas

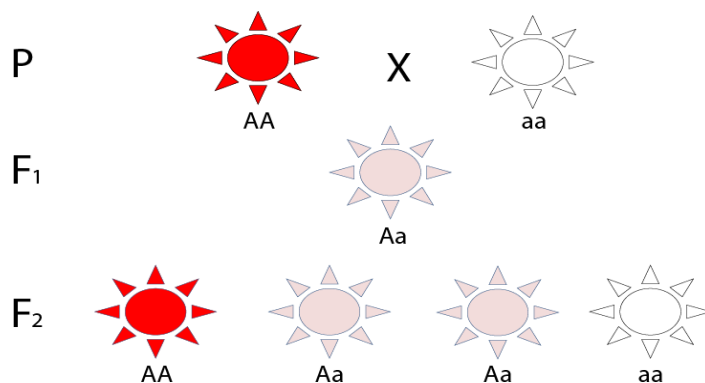
Fenotipas	Aukšti žirniai	Žemi žirniai
P	AA	aa
Gametos	A	a
F <sub>1</sub>	Aa	
	Visi aukšti žirniai	

### 7 lentelė. Analizuojamasis kryžminimas

Fenotipas	Aukšti žirniai	Žemi žirniai
P	Aa	aa
Gametos	A; a	a
F <sub>1</sub>	1Aa:1aa	
	Aukšti žirniai ir žemi žirniai	

## Nevisiškas alelių dominavimas

Jei alelių dominavimas yra nevisiškas, heterozigotiniai organizmai turės kitokį fenotipą negu tėvai. Pavyzdžiui, sukryžminus tarpusavyje vienos rūšies augalus, turinčius raudonus ir baltus žiedus, F<sub>1</sub> kartos palikuonys turės rožinius žiedus.



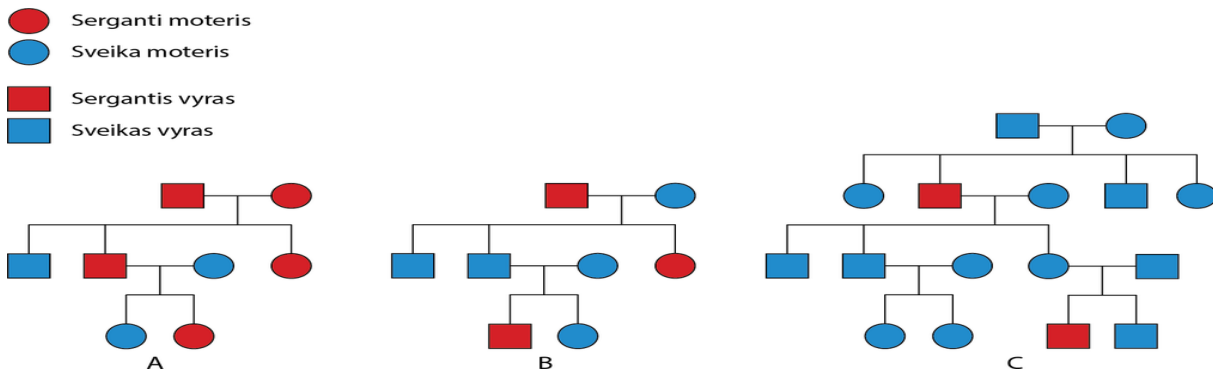
6 pav. Augalų žiedų spalvos paveldėjimas nevisiško alelių dominavimo atveju

Nevisiškas alelių dominavimas. F<sub>2</sub> kartos palikuonys pagal fenotipą išsiskiria santykiu 1:2:1

## Genealoginiai medžiai

Norint įsitikinti, ar šeimoje konkretus požymis arba liga yra paveldimi, sudaromas šeimos arba visos giminės genealoginis medis. Apie šeimą duomenys pradkami rinkti nuo **probando** – asmens, kuris kreipėsi į genetiką.

Genealoginis medis yra vienas iš žmogaus genetikos tyrimų. Jį taikant galima nustatyti šeimoje pasireiškiančio požymio paveldimumo pobūdį, požymio tipą (autosominis dominantinis, autosominis recesyvinis ar recesyvinis požymis, sukibęs su X chromosoma), prognozuoti ligas.



7 pav. Požymių paveldimumo tipai genealoginiuose medžiuose

Genealoginių medžių schemas:

A – autosominio dominantinio požymio paveldėjimo tipas (sutrikimą turės homozigotinis (AA) ir heterozigotinis (Aa) organizmai);

B – autosominio recesyvinio požymio paveldėjimo tipas (sutrikimą turės tik recesyvinė homozigota (aa));

C – su X chromosoma sukibusio recesyvinio požymio paveldėjimas (sutrikimą paveldės vyrai, kurių genotipas – XaaY, ir moterys, turinčios genotipą XaaXaa).

### Genealoginio medžio schemas sudarymas

**Tikslas** – remiantis strazdanotumo požymio paveldėjimu, sudaryti šeimos genealoginį medį.

### Darbo eiga

1. Perskaityk informaciją apie pateiktą šeimą.

Rytis vedė Aldoną ir susilaukė trijų dukrų bei sūnaus. Jis taip pat turi seserį Rūtą, kuri su vyru susilaukė dviejų dukterų. Jo senelis Juozas turėjo keturis vaikus: tris dukras ir vieną sūnų. Viena iš jo dukrų, Ona, yra Ryčio mama. Rytis, jo sesuo bei žmona yra strazdanoti. Strazdanų turi ir Ryčio dvi dukros, sūnus bei viena iš Rūtos dukrų. Kiti asmenys nėra strazdanoti.

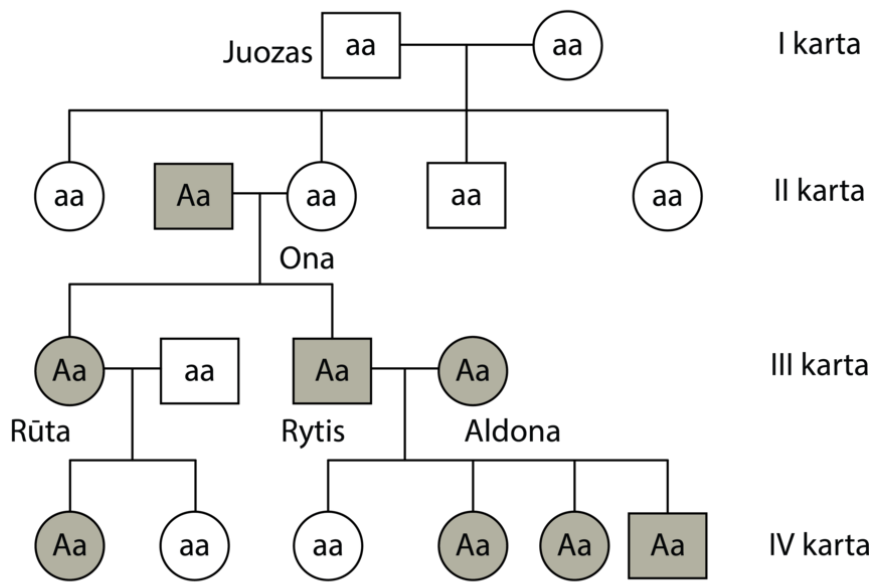
2. Nubraižyk Ryčio šeimos genealoginį medį.
3. Surašyk giminių genotipus.

### Rezultatai:

A – strazdanota oda;

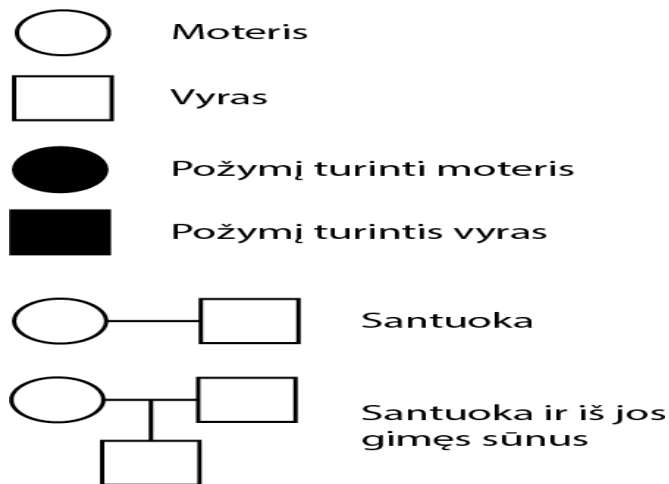
a – oda be strazdanų.





8 pav. Genealoginio medžio schema

### Genealoginio medžio simboliai



10 pav. Genealoginio medžio simboliai

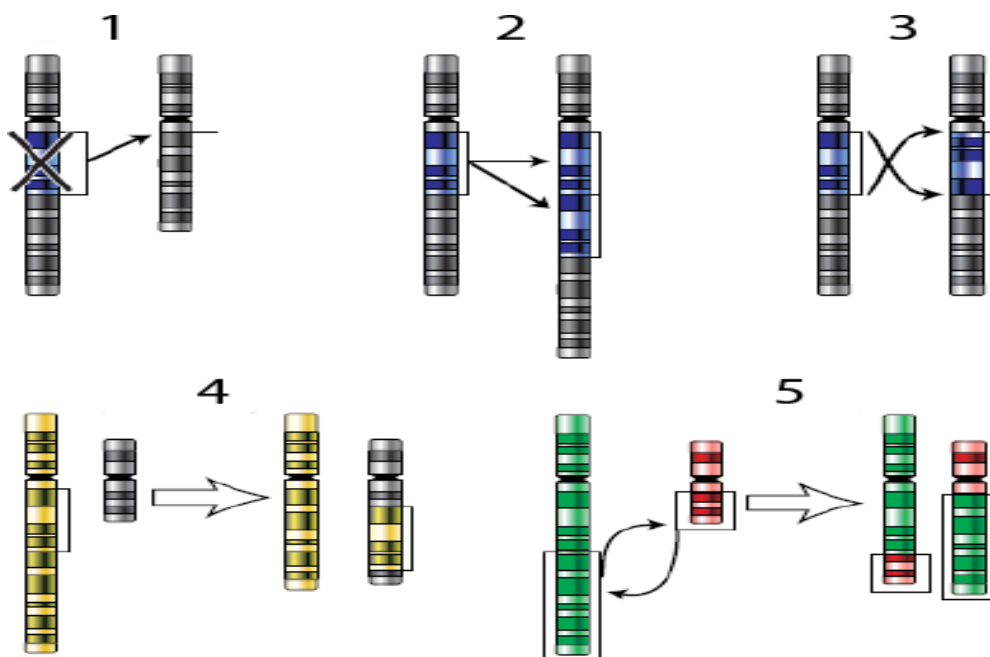
## Chromosomų mutacijos

Chromosomų mutacijos keičia chromosomų sandarą arba chromosomų skaičių (genomą) ląstelėje. Jas galima stebėti pro mikroskopą.

Chromosomų mutacijoms būdingi atskirų chromosomų vidiniai ir tarpchromosominiai persitvarkymai.

Chromosomų sandaros pokyčiai gali būti šie:

- delecija (1) – chromosoma praranda didelę nukleotidų seką, paprastai turinčią vieną ar daugiau genų;
- duplikacija (2) – chromosomos atkarpa padvigubėja;
- inversija (3) – chromosomos viduje nutrūkusi ilga nukleotidų seka vėl prijungiama toje pačioje vietoje, tačiau apversta 180 laipsnių kampu;
- insercija (4) – į chromosomą įsiterpia didelė nukleotidų seka, turinti vieną ar daugiau genų. DNR molekulės atkarpa persikelia iš vienos chromosomos į kitą, kartu pernešdama tam tikrą skaičių genų;
- translokacija (5) – dvi nehomologinės chromosomos apsikeičia savo dalimis, t. y. atitrūkusi chromosomos atkarpa prisijungia prie nehomologinės chromosomos. Informaciniu požiūriu išskiriami du atvejai: chromosomoje ar homologinėse chromosomose pakinta informacijos kiekis (delecija, duplikacija, insercija) arba informacija lieka chromosomose ta pati, bet ji pertvarkoma (inversija, translokacija).



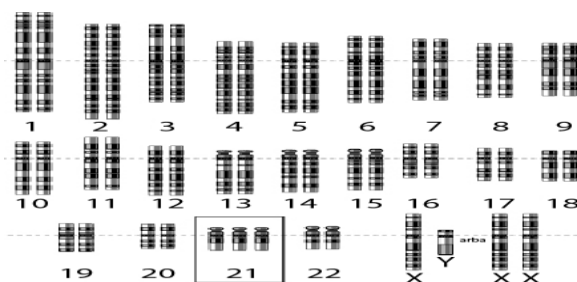
11 pav. Chromosomų mutacijos: delecija (1), duplikacija (2), inversija (3), insercija (4), translokacija(5)

Genomo mutacijos susijusios su chromosomų skaičiaus pokyčiais ląstelėje. Galimi toliau aptariami chromosomų rinkinio pasikeitimai.

- Poliploidija. Chromosomų mutacija, kai mutanto ląstelės branduolyje yra daugiau nei du chromosomų rinkiniai. Atsižvelgiant į tai, kiek chromosomų rinkinių turi organizmas, jis gali būti triploidas (3n), tetraploidas (4n), pentaploidas (5n). Pavyzdžiui, kietieji kviečiai, turintys 28 chromosomas, yra tetraploidai. Apie 50 proc. kultūrinių augalų (kviečiai, kukurūzai, bulvės, avižos, obelys, braškės, arbūzai, bananai ir kt.) yra poliploidai, todėl jie esti stambesni, išsiskiria didesniu produktyvumu. Poliploidai atsiranda sutrikus mejozei, kai homologinių chromosomų poros

neatsiskiria I dalijimosi metu arba chromatidės neatsiskiria II dalijimosi metu. Poliploidai taip pat gali susidaryti ir dėl chromatidžių neišsiskyrimo vykstant mitozei. Tokio neišsiskyrimo priežastis – dalijimosi verpstės nesudarymas.

- **Aneuploidija.** Tai atskirų chromosomų skaičiaus pakitimai, kai pavienių chromosomų chromatidės neatsiskiria mitozės arba mejozės II dalijimosi metu bei homologinės chromosomos neišsiskiria mejozės I dalijimosi metu. Gali pasireikšti monosomija ( $2n-1$ ), trisomija ( $2n+1$ ) ir t. t. Pavyzdžiui, Dauno sindromo priežastis yra 21-os chromosomos trisomija, t. y. 21 chromosoma yra patrigubėjusi ir žmogus turi tris chromosomas vietoj dviejų, todėl jo chromosomų rinkinį sudaro 47 chromosomos, o ne 46, kaip įprasta žmogaus genome.



12 pav. 21-os chromosomų poros trisomija