



Лекция 5

АЖЫРАУ КЕЗІНДЕ ӘДЕТТЕГІ САНДЫҚ ҚАТЫНАСТАРДЫҢ АУЫТҚУЛАРЫ ЖӘНЕ ОНЫҢ СЕБЕПТЕРІ

Лектор Жунусбаева Ж.К.

Белгілердің ажырауының талдауы диплоидты организмдер деңгейінде жүргізіледі. Гаметаларға, ұрықтанудан пайда болған зиготаларға және жаңадан дамып келе жатқан организмге бір-біріне тәуелсіз көптеген жағдайлар әсер етеді. Ол жағдайлар ажырайтын белгілердің көріну мүмкіндігіне кездейсоқтық элементін енгізеді, яғни ажырау статистикалық сипатта болады. Сондықтан белгілердің ажырауына талдау жасаған кезде арнайы математикалық әдістер қолдану қажет болады. Ықтималдылық теориясы бойынша тәжірибеде алынған нақты мәліметтің, теория жүзінде күтілген мәліметтен ауытқуы көбінесе зерттеу материалының аздығынан немесе кездейсоқ басқа да себептердің әсерінен болады деп есептелінеді. Демек, математикалық әдістерді қолдану арқылы тәжірибеде алынған нақты ажыраулардың теория жүзінде болады деп есептелетін ажыраулардан (мысалы, 3:1, 1:1, 9:3:3:1 т.с.с.) ауытқуы кездейсоқтықтан болған жоқ па, деген сұраққа жауап алуға болады.

Бұршақ өсімдіктерінің F_2 ұрпағы дәндерінің бояулары бойынша ажырау қатынасы

Өсімдіктердің рет сандары	Тұқым сандары	
	сары	жасыл
1	25	11
2	32	7
3	14	5
4	70	27
5	24	13
6	20	6
7	32	13
8	44	9
9	50	14
10	44	1
Барлығы	355	123


Он өсімдіктен тәжірибе жүзінде алынған сары және жасыл тұқымдардың ажырауының ара қатынастары берілген. Осы өсімдіктердің әрқайсысының ажырау қатынастарына қарасак, олар, мысалы, 25:11 (2,27:1) және 24:13 (1,84:1), яғни теорияда күтілген фенотиптік кластардың 3:1 қатынасынан көп өзгеше болып шығады. Тәжірибеде алынған қатынастардың теория бойынша күтілген қатынастардан осылайша көп ауытқуы Мендель ашқан ажырау заңдылығына күмән келтіре алмайды. Өйткені, ықтималдылық теориясы бойынша іріктеуге алынған объектілер саны көп болғанда ғана тәжірибе мәліметтері теориялық күтілген қатынасқа дәл келе алады. Тәжірибеден алынған мәліметтердің теорияда күтілген мәліметтерге сәйкес келуі χ^2 (*хи-квадрат*) әдісімен тексеріледі. Тәжірибеде алынған және теорияда күтілген мәліметтер арасындағы ауытқулардың кездейсоқ себептен немесе заңды себептерден болғандығына статистикалық баға беріледі.

Тәжірибеде алынған сандық мәліметтер негізінде фенотиптік кластарға ажырау кестесі жасалады. Барлық кластар бойынша тәжірибеде алынған іріктеудің көлемін, онан соң әр класс бойынша теорияда күтілетін шаманы (q) ажырау формуласы (1:1, 3:1, 9:3:3:1, 9:7 т.б.) арқылы табады. Онан соң ауытқуды (d), ауытқудың квадратын (d^2) табады да, соңғысын әр класс үшін теорияда күтілетін санға (q) бөледі. Ең соңында барлық бөлінділерді қосады және χ^2 - тың мәнін табады. Σ - таңбасы қосындыны білдіреді. Мысалы, тәжірибеде дрозифиланың қара және сұр дарабастарын моногибридтік будандастырудан F_2 -де олардың 197 сұр және 79 қара дарабастарын алды дейік. Осы мәліметтер бойынша кесте жасаймыз.

F_2 -де алынған ажыраудың теорияда күтілген ажырауға сәйкестігін χ^2 әдісімен тексеру

Мәліметтер	F_2 шыбындарының фенотиптері		Барлығы
	сұр	қара	
Тәжірибеде алынғаны	197	79	276
Күтілуі q (3:1)	207	69	276
Ауытқуы d	-10	+10	
d^2	100	100	
d^2/q	0,48	1,45	

$$\chi^2 = \sum d^2/q = 0,48 + 1,45 = 1,93$$



Осы ауытқулар кездейсоқ ауытқу ма (іріктеменің аздығы, бірнеше шыбынның талдауға дейін өліп қалуы немесе ұшып кетуі т.б.) немесе заңды ауытқуы ма? Бұл сұраққа жауап беру үшін арнаулы χ^2 Фишер кестесі пайдаланылады.

Әртүрлі ерікті дәрежелер санындағы χ^2 мәні (Фишер бойынша)


Ерікті дәрежелер саны	Ықтималдылығы, P						
	0,99	0,95	0,80	0,50	0,20	0,05	0,01
1	0,000	0,004	0,064	0,455	1,642	3,841	6,635
2	0,020	0,103	0,446	1,386	3,219	5,991	9,210
3	0,115	0,352	1,005	2,366	4,642	7,815	11,345
4	0,297	0,711	1,649	3,357	5,989	9,488	13,277
5	0,554	1,145	2,343	4,351	7,289	10,070	15,086
6	0,872	1,635	3,070	5,348	8,558	12,592	16,812
7	1,239	2,167	3,822	6,346	9,803	14,067	18,475
8	1,646	2,733	4,594	7,344	10,030	15,507	20,090
9	2,088	3,325	5,380	8,343	12,242	16,919	21,666
10	2,558	3,940	6,179	9,342	13,442	18,307	23,209
15	5,229	7,261	10,307	14,339	19,311	24,996	30,578
20	8,260	10,851	14,578	19,337	25,038	31,410	37,566
25	11,52	14,611	18,940	24,337	30,675	37,652	44,314
4							
30	14,95	18,493	23,364	29,339	36,250	43,773	50,892
3							

Егер ауытқу 0,05-тен жиірек болса, статистикада ол кездейсоқтық емес деп есептелінеді. Егер тәжірибеде алынған мәліметтер мен теориялық күтілген мәліметтер арасындағы айырмашылық 0,05-тен (5%) аспаса, ол айырмашылық кездейсоқ себептерден болуы мүмкін деп есептелінеді. Біздің мысалымызда $P > 0,05$, яғни F_2 -дегі ажырау 3:1 қатынасындағы теориялық күтілген ажырауға сәйкес.



**ЛЕТАЛЬДЫ ГЕНДЕРДІҢ
ӘСЕРІНЕН БОЛАТЫН
АУЫТҚУЛАР**

Геннің жұп аллельдерінің тұқым қуалауы, әдетте ажырау заңына толық сәйкес келеді. Бірақ, әр фенотиптік класқа жататын дарабастардың өмір сүру қабілеті бірдей болмауына байланысты фенотиптік кластардың қатынасы теорияда күтілген қатынастан өзгеше болуы да мүмкін. Бұл жағдай *летальды (өлім тудыратын) гендердің* әрекетінен болады. Дарабасты пісіп жетілуге жеткізбей өлімге душар ететін гендерді *летальды гендер* деп атайды. Летальды гендер өздерінің әсерін көбінесе гомозиготалы жағдайда және организмнің дамуының әртүрлі кезеңдерінде көрсете алады.



Мысал ретінде тышқандардың сары түсін анықтайтын летальді геннің әсерін қарастырайық. Сары түсті анықтайтын доминантты генді *Y* (*yellow*) деп, басқа түсті (қара, қоныр т.б.) анықтайтын оның рецессивті аллелін *y* деп белгілейік. Талдаушы будандастырудың көмегімен сары түсті тышқандардың бәрінің генотипі *Yy*, яғни гетерозиготалы екені анықталды. Егер гетерозиготалы *Yy* сары тышқандарды өзара будандастырса, болуға тиісті екі фенотиптік класс - 3 сары : 1 сары емесінің орнына 2 сары : 1 сары емес ажырау қатынасы байқалады. Екі сары тышқанды өзара будандастырғанда зиготалар $1YY : 2Yy : 1yy$ қатынасында пайда болуы керек еді, бірақ *YY* гомозиготалары тіпті эмбрион кезінде-ақ өліп қалатын болып шықты. Нәтижесінде генотипі *Yy* дарабастар (фенотипі сары) мен генотипі *yy* дарабастар (фенотипі сары емес) ғана өсіп жетіледі де, моногибридтік будандастыруға тән емес 2:1 қатынасында ажырау байқалады

P

Доминантная мутация желтой окраски у мышей
с рецессивным летальным эффектом



Yy

×



Yy

Гаметы

Y

y

Y

y

F₁



$\frac{1}{4} YY$

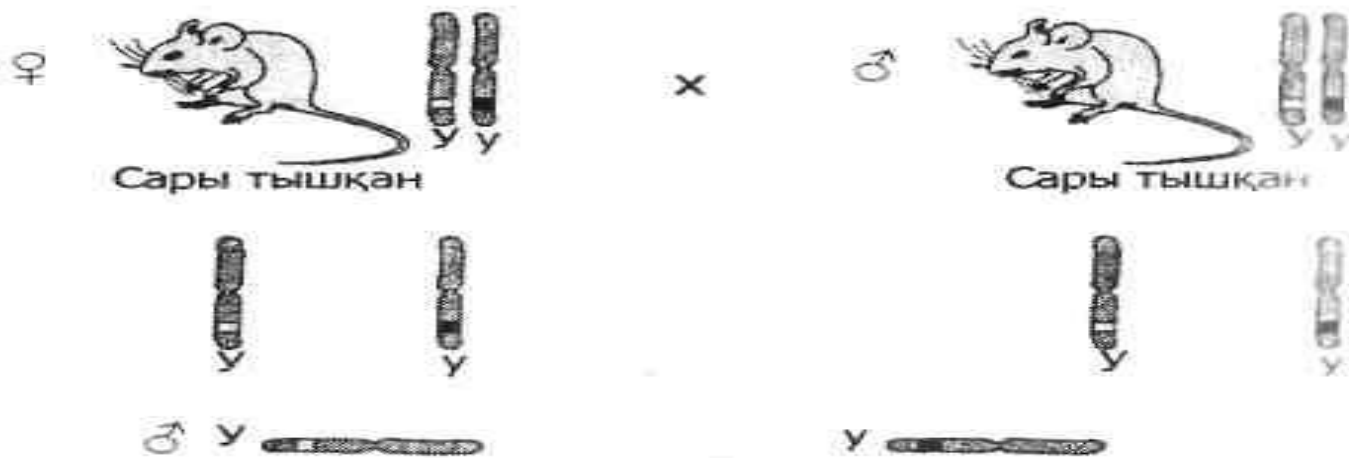


$\frac{1}{2} Yy$



$\frac{1}{4} yy$

2 желтых : 1 не желтый



♀ X	<p>Y Y</p> <p>Эмбрион кезінде өледі</p>	<p>Y y</p>
♀ Y	<p>Y Y</p>	<p>y y</p>

F₁ генотиптері

~~1 Y/Y~~

2 Y/y


1 y/y

F₂ фенотиптері

Эмбрион кезінде өледі

Сары

Агути



Летальды гендер көптеген жануарларда, адамдарда және өсімдіктерде де болатындығы белгілі. Кейде летальдылық бірнеше аллельді емес гендердің бірігіп әсер етуінен де болады. Мысалы, адамда және кейбір сүтқоректілерде шеміршектің қалыптасуына әсер ететін ген ұрықтың немесе жаңа туған нәрестенің өліміне әкеліп соғатын кемістікті тудырады. Адамдарда, туу кезінде өлімге душар ететін өкпенің ішкі өзгерістерін тудыратын рецессивті геннің болатындығы белгілі. Сол сияқты летальды гендердің әсерінен болатын Тея-Сакс ауруы да анықталған.



**Гендердің толық
көрінбеуінен
туатын ауытқулар**

Қытай бәйшешегінің (*примула*) қызғылт және ақ гүлді сорттары бар. Оларды жұп аллельдер анықтайды. Гүлдің қызғылт түсін анықтайтын аллель R , ақ түсті анықтайтын r аллеліне доминанттылық жасайды. Бірақ, R аллелі тек өсімдік жоғары 30°C температурада өсірілсе ғана көрінеді. Ал егер өсімдік онан да жоғары температурада өсірілсе, генотипінде R аллелі болғанымен тек қана ақ гүлдер өсіп дамиды.

Сондықтан егер бәйшешектің осы қызғылт және ақ гүлді сорттарын будандастырудан алынған F_2 өсімдіктерін 15°C - 25°C температурада өсірсе, онда өсірілген барлық F_2 өсімдіктерінің $3/4$ бөлігі қызғылт, ал $1/4$ бөлігі ақ гүлдер болады. Бұл генотип бойынша $1RR:2Rr:1rr$ қатынасында болатын ажырауға сәйкес. Егер осындай F_2 өсімдіктері 30°C - 35°C температурада өсірілсе, онда фенотипі бойынша ажырау мүлде болмайды: RR және Rr өсімдіктерінің генотипіндегі R генінің көрінбеуі себепті, rr өсімдіктері сияқты оларда ақ гүлді болып өседі. Егер F_2 -ні 30°C айналысындағы тұрақты температурада өсірсе, онда RR және Rr өсімдіктері қызғылт гүлді, ал rr өсімдіктері ақ гүлді болып өседі де, фенотиптік екі кластың сандық қатынастары $3:1$ -ден $0:1$ -ге дейін болуы мүмкін. Ал, зерттеулерді әрі қарай, яғни 30°C -тан төмен температурада жүргізсе, онда белгілердің тұқым қуалауы кәдімгі моногибридтік будандастыруға тән $3:1$ қатынасындай болады.

Гималай аллелінің температураға тәуелді көрінуі



20 температурада өсірілген




30 температурада өсірілген

Гендердің пенетранттылығы мен экспрессивтілігі

Егер, орта факторларының әсері аз мөлшерде немесе мүлде байқалмаса, онда, организмдегі белгілер тек қана геннің әсер ету нәтижесінде қалыптасады. Бір геннің аллелді жағдайларына тәуелді болып келетін белгілерді, **моногенді белгілер** деп атайды. Алайда, көптеген белгілер күрделі (бірінші кезекте бір белгі әртүрлі гендермен кодталатын тұтас белок молекулаларының кешеніне тәуелді болып келетін жоғары ұйымдасқан организмдер), бірнеше гендермен бақыланады, мұндай белгілер **полигенді белгілер** деп аталады. Бірақ, кей жағдайларда керісінше, бір геннің бірнеше белгілерді бақылайтын қасиетінің болатыны байқалады. Осындай гендердің әсерін **плейотропты** немесе **көптік**, ал, соған сәйкес белгілерді **плейотропты белгілер** деп атайды.

Плейотропты белгілер. Адамдарда плейотропияға қарапайым мысал ретінде, саусақтардың пішіні, буын құрылымы, көз қарашығының құрылысында және т.б. бұзылыстар байқалатын - Марфан синдромын мысал ретінде қарастыруға болады. Алайда, бұл бұзылыстар, бір геннің әсерінен пайда болады.

1927 жылы Н.В. Тимофеев-Ресовский ұсынған «экспрессивтілік» және «пенетранттылық» терминдері қолданылады.



Экспрессивтілік – бұл гетерозиготалы дараларда доминантты аллелдің фенотиптік көріну дәрежесі. Белгінің әртүрлі көріну дәрежесіне жануарлардағы тері түсінің ашық немесе ашық-сұр болып келуін мысал ретінде қарастыруға болады. Жалпы экспрессивтілікті **тұрақты** және **ауыспалы** деп екіге ажыратады. Егер, нақты аллелмен бақыланатын белгі дараларда осы аллелмен анықталатын бастапқы генотипке сәйкес бірдей болса, онда, мұндай экспрессивтілік **тұрақты** деп аталады. Мысалы, АВО жүйесі бойынша адамдардағы қан тобын анықтайтын геннің аллелдері тұрақты экспрессивтілікті көрсетеді, яғни, бір адамның қанында жартылай I жартылай II қан тобы болуы мүмкін емес. Егер, нақты аллелмен бақыланатын зерттелетін белгі өзгертін болса, онда бұл белгі **ауыспалы** экспрессивтілікке жатады, мысалы, әртүрлі температура жағдайында өсірілген қояндардың терісінің түсін анықтайтын геннің аллелдері өзгермелі болып келеді.



Пенетранттылық – бұл гетерозиготалы жағдайдағы доминантты аллелдің көріну жиілігі.

Пенетранттылық толық және толымсыз деп екіге бөлінеді. **Толық пенетранттылық** кезінде гетерозиготалы жағдайдағы нақты аллелі бар фенотиптік белгі барлық дараларда көрінеді. Ал, фенотиптік белгі гетерозиготалы даралардың жартысында ғана байқалса, онда, бұл **толымсыз пенетранттылыққа** жатқызылады.

Пенетранттылық сандық көрсеткіш болғандықтан, нақты аллель бойынша даралардағы фенотипте көрінетін белгі пайызбен есептеледі. Мысалы, пенетранттылық 90% деп көрсетілсе, демек, нақты аллель бойынша гетерозиготалылардағы доминантты белгінің көрінуі дараларда 90 % құрайды.

Есеп. Ата-аналарының бірі арахнодактилия (көп саусақтың болуы) аутосомды

доминантты

генін тасымалдаушы, ал екіншісі сау болған. Осы отбасында әртүрлі фенотиптегі балалардың туылу ықтималдылығын анықтау керек.

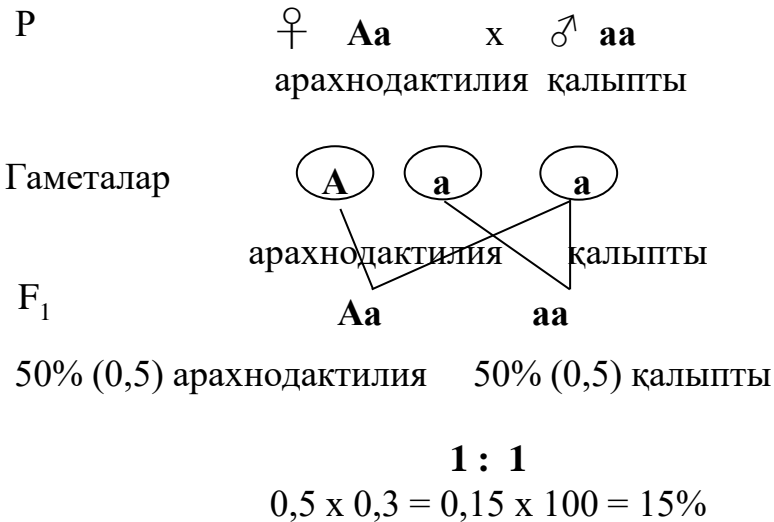
Бұл геннің пенетранттылығы 30% құрайтындығы белгілі.

Есептің шешуі:

Берілгені:

A - арахнодактилия;
a – қалыпты.

F₁ - ?



Егер, арахнодактилия генінің пенетранттылығы 100% құрайтын болса, онда, осы отбасындағы балалардың туылуы ықтималдылығы тең дәрежеде болар еді, алайда, бұл генді тасымалдаушы балаларда арахнодактилия гені 30% ғана құрайды.

Жауабы: Демек, арахнодактилия белгісі барлық балалардың 15%-ында кездеседі. Қалған 85% балалардың саусақтары қалыпты болады.