

Лектор Чунетова Жанар Жумабековна

Генетика

Лекция 3 ТАҚЫРЫП: ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ ЗАҢДЫЛЫҚТАРЫ.

### МЕНДЕЛЬ ІЛІМІ

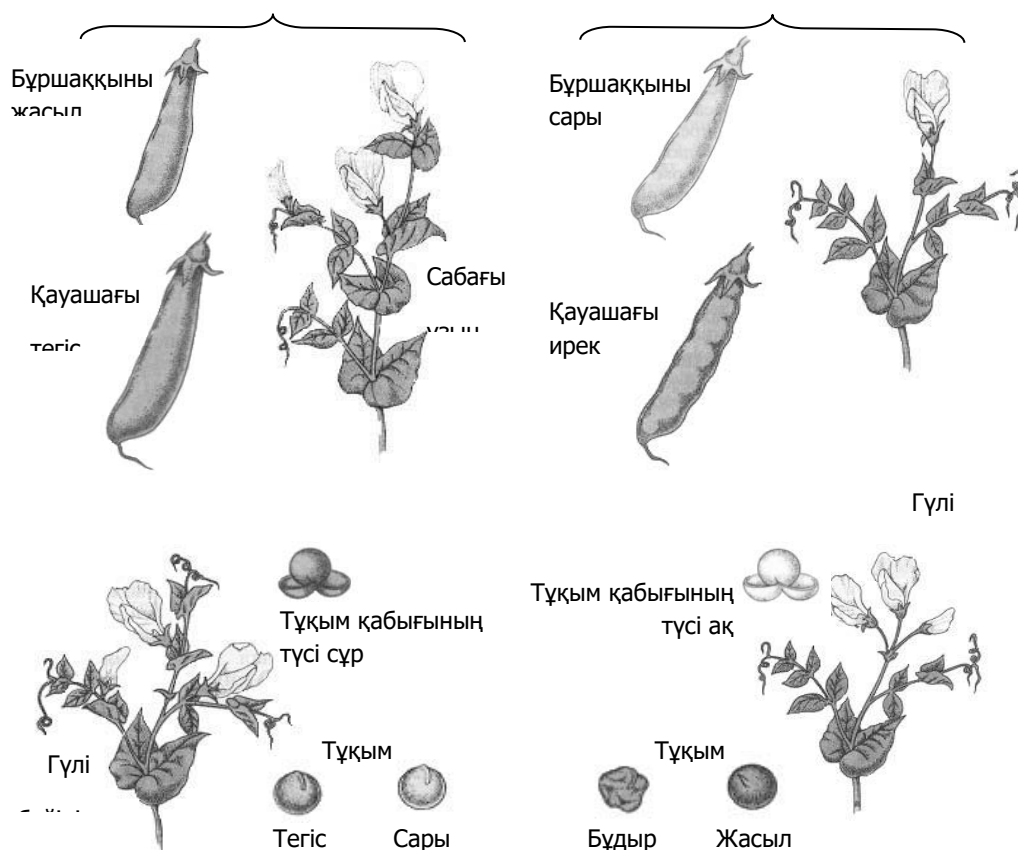
Дәрістің мақсаты: Аллельді гендер арасында өзара қатынастар: доминанттылық, аралық көрініс, кодоминанттылық, Көптік аллельдер, Қан топтарының тұқым қуалауы, адамдағы АВО жүйелері, Летальды гендермен танысу.

**Кілтті сөздер:** Аллельизм, летальды гендер, кодоминанттылық, доминанттылық.

**Дәрістің қысқаша мазмұны:** Моногибридті будандастыру, Гаметалар тазалығы заңы, Будандастырудың жолдары, Толымсыз доминанттылық, Дигибридті будандастыру, Белгілердің тәуелсіз тұқым қуалау заңы.

Тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын ең алғаш рет словак ғалымы Грегор Мендель ашқан болатын. Тұқым қуалаушылықты біртұтас деп есептеп, бүкіл белгілер мен қасиеттерді бірге қарастырған өзінен бұрынғы зерттеушілерден Мендельдің бір ерекшелігі ол мұндай күрделі құбылысты зерттегенде терең таңдау жасап отырды.

Кез – келген организмнің бойында тұқым қуалайтын белгілер мен



қасиеттер болады. Мендель олардың әрқайсысын жеке алып қарастыруды ұсынды. Өзінің тәжірибелері үшін негізгі объект ретінде бұршақты таңдап алды. Себебі, ол өсімдік өздігінен тозданады және оның бір – бірінен жақсы ажыратылатын көптеген формалары бар. **ДОМИНАНТТЫ** **РЕЦЕССИВТІ**

3.2-сурет. Мендельдің тәжірибесінде қолданылған бұршақтың жеті альтернативті белгілерінің сипаттамасы (8).

Мысалы, тұқымының пішіні тегіс немесе бұдырлы, сабағы ұзын немесе қысқа, гүлінің түсі қызыл немесе ақ, тұқымы сары немесе жасыл т.б.

Мұндай қарама – қарсы белгілерді альтернативті белгілер деп атайды.

Мендель өзінің тәжірибелерін 8 жыл бойы (1856 – 1864) Брно қаласындағы Августин монастырының бағында жүргізді. Ол өз зерттеулерінің нәтижесі туралы 1865 ж. 8 ақпанда сол Брно қаласындағы табиғат зерттеушілер қоғамының отырысында баяндады. Соның негізінде «Өсімдік гибридтерімен жүргізілген тәжірибелердің атты еңбегін жариялады.

Қандай болмасын белгі қасиеттерінде тұқым қуалайтын өзгешеліктері бар организмдерді будандастырғанда гибрид (будан) формалар алынады. Бір ғана жұп белгілерінде айырмашылығы бар ата – аналық формалар будандастырылса – моногибридті, екі жұп белгісінде болса дигибридті, ал егер ондай белгілердің саны көп болса – полигибридті будандастыру деп атайды.

Тұқым қуалаушылықты зерттеуді Мендель ең қарапайым моногибридті будандастырудан бастап, әрі қарай біртіндеп күрделендіре түскен.

Генетикалық талдау жасағанда әртүрлі будандастыру нұсқаларын жазу үшін белгілі бір ереже қолданылады. Ата – аналық формалар Р әрпімен белгіленеді (латынша parents – ата - ана), аналық жыныс - ♀ белгісімен, аталық - ♂ белгісімен, будандастыру – Х, будан ұрпақ - F әрпімен (латынша Filii 41 – ұрпағы), ал бірінші, екінші, үшінші ұрпақтары - F<sub>1</sub> F<sub>2</sub> F<sub>3</sub> т.с.с. болып белгіленеді.

## МОНОГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ

Мендель қызыл гүлді және ақ гүлді бұршақтарды алып моногибридті будандастырғанда бірінші буданда алынған будан ұрпақтың бәрінің гүлдерінің түсі қызыл, яғни осы белгі бойынша біркелкі болып шыққан.

(5 сурет). Сонда будан өсімдіктерде гүлдің қызыл түсі ғана сақталып, ақ түс байқалмайды. Мұндай белгіні (қызыл түсті) Мендель доминантты (басым), ал байқалмайтын ақ түсті рецессивті (басылыңқы) деп атайды.

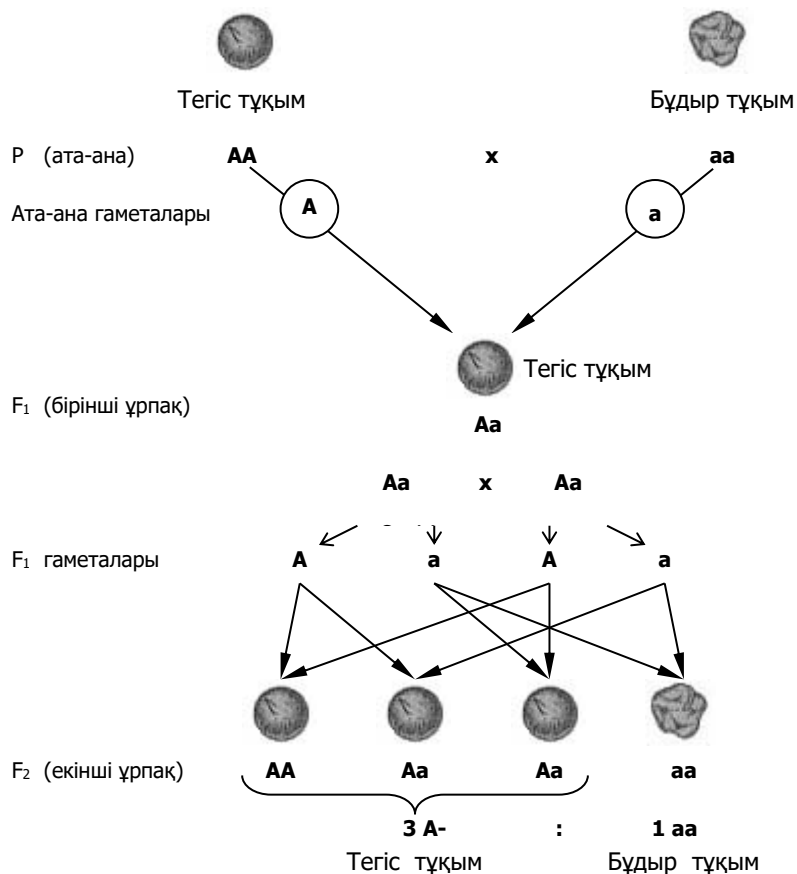
Осы зерттеулердің нәтижесінде Мендельдің бірінші заңы – бірінші буын будандары белгілерінің біркелкі болу заңы қалыптасады. Мұны немесе доминанттық заңы деп те атайды.

Одан әрі қарай F<sub>1</sub> – де алынған будандар өздігінен тозандандырылып нәтижесінде екінші ұрпақ F<sub>2</sub> – алынды. Бұл жағдайда белгілердің ажырайтындығы байқалады, яғни алынған ұрпақтың ү бөлігі қызыл, ал ө бөлігі ақ гүлділер болып шықты. Сонда доминантты өсімдіктер мен рецессивті белгісі бар өсімдіктердің ара қатынасы 3:1 болды. Осыдан келіп Мендельдің екінші заңы – белгілердің ажырау заңы қалыптасты.

Осы зерттеулерінің негізінде Мендель организмнің белгілері мен қасиеттерінің тұқым қуалауына жауапты бір фактор бар деген қорытындыға келді. Кейіннен, 1909 ж. Дания генетигі В.Иоганнсен оны ген деп атады. Мендель тұқым қуалайтын факторларды латын әрпімен белгілеуді ұсынды, яғни доминантты ген бас әріппен (А), ал рецессивті ген кіші әріппен (а) белгіленеді. Бұл факторлар әрқашанда жұп болып келеді, себебі олардың біреуі әкесінен, екіншісі шешесінен беріледі.

Гендердің мұндай жұбын аллеломорфты немесе аллельді гендер дейді. Организмдегі бүкіл гендердің жиынтығын генотип деп атайды.

Ал сол генотип арқылы анықталатын белгі қасиеттер фенотип болып есептеледі. Біркелкі аллельдерден тұратын таза линиялы организмдерді гомозиготалы организмдер дейді. Мысалы, АА – доминантты гомозигота, аа – рецессивті гомозигота. Ал екі түрлі аллельдерден (Аа) тұратын будан организмдер гетерозиготалы деп аталады.



3.4-сурет. Моногибридті будандастыру кезіндегі бастамалардың тұқым қуалауы (7).

Кесте 3.1. Моногибридті будандастырудың Пеннет торы.

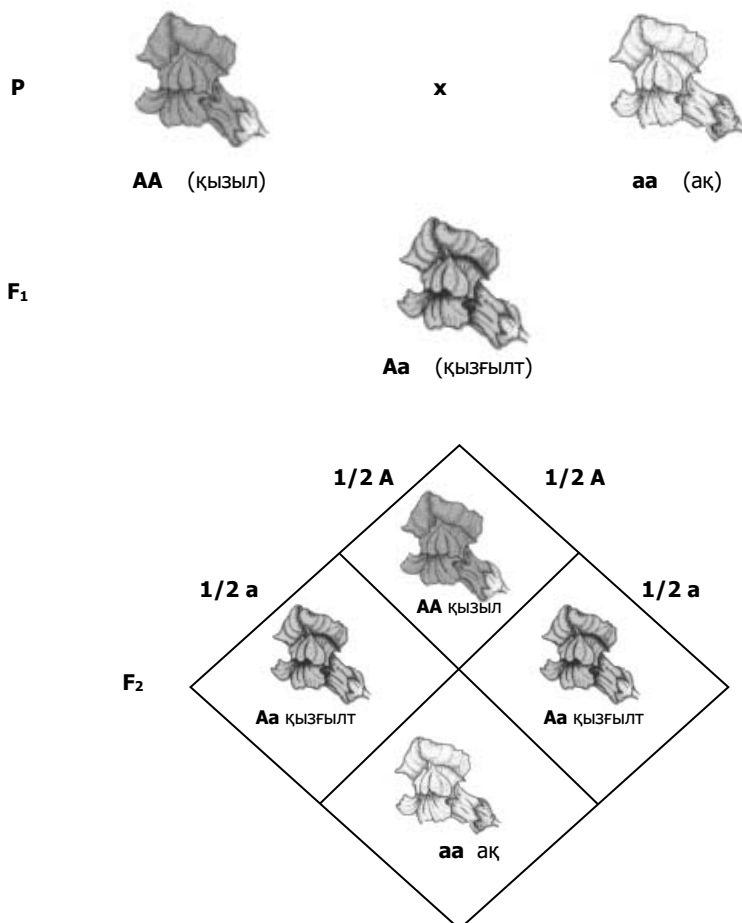
F <sub>1</sub> гаметалары			
	♀	<i>A</i>	<i>a</i>
♂	<i>A</i>	<b>AA</b>	<b>Aa</b>
	<i>a</i>	<b>Aa</b>	<b>aa</b>

### ГАМЕТАЛАР ТАЗАЛЫҒЫ ЗАҢЫ

Бірінші буында алынатын будандардың бірелкі болуымен екінші буын будандарында белгілердің ажырау құбылыстарын түсіндіру үшін Мендель гамета тазалығы гипотезасын (болжам) ұсынды. Оның мәні организмнің кез – келген белгі – қасиетінің дамуын тұқым қуалау факторы, яғни ген анықтайды. Мысалы: гүлдің қызыл түсіне доминантты, ал ақ түсіне рецессивті гендер жауапты.

Бірінші буындағы ұрпақ қызыл гүлді өсімдіктің доминантты *A* гені бар гаметасымен ақ гүлінің рецессивті *a* гені бар гаметасының қосылуы нәтижесінде пайда болады. Сондықтан олардың генотипінде гүлдің қызыл түсін де, ақ түсін де анықтайтын гендер болады. Бірақ қызыл гүлдің гені доминантты болғандықтан бірінші буындағы будан өсімдіктердің барлығы да қызыл гүлді болып шығады. Сонда, олардың фенотипі бірдей болғанымен генотипінде екі түрлі ген болады. Ал ондай будан организмнен гамета түзілгенде оған тек бір ғана доминантты *A*, немесе рецессивті *a* гені беріледі. Бұл жағдайда будан организмнің гаметасында аллельді (жұп) гендер бір – бірімен араласып кетпей таза күйінде сақталады. Гамета тазалығы дегеніміз осы.

Мендель әрине, тұқым қуалау факторлары мен олардың гамета түзілу кезінде таралу процесін клетканың нақты бір материалдық құрылымдарымен және клетканың бөліну механизмімен байланыстыра алмады. Дегенмен, генетиканың әрі қарай дамуы барысында гамета тазалығы гипотезасы негізінде, хромосомдық теория қалыптаспай тұрғанның өзінде мейоздың механизмі мен гендердің әрекеті туралы күні бұрын дұрыс болжам жасалған. Кейіннен мұның бәрі цитологиялық тұрғыда зерттеліп дәлелденді. Сондықтан да Мендельдің бұл гипотезасы гамета тазалығы туралы заң деп те аталады.



3.5-сурет. Тұн аруы өсімдігі гүлдерінің түсінің толымсыз доминанттылық кезіндегі ажырауы (8).

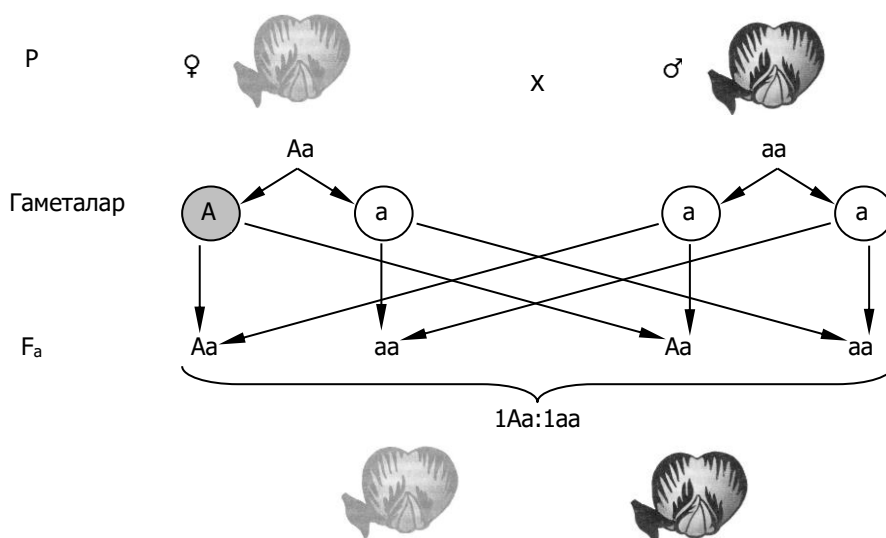
### БУДАНДАСТЫРУДЫҢ ЖОЛДАРЫ

Гибридологиялық талдау жасағанда және практикалық селекцияда реципрокты, талдау жасаушы және қайыра будандастырулар қолданылады.

Жоғарыда айтылған қызыл гүлді бұршақты ақ гүлді бұршақпен будандастырғанда алдыңғысын аналық, ал соңғысын аталық ретінде алуға болады. Ол үшін қызыл гүлді өсімдіктердің аталықтары алынып тасталған гүлдерін ақ гүлді өсімдіктің тозаңымен тозаңдандырады. Сонымен қатар олардың орнын ауыстыруға да болады. Онда керісінше ақ гүлді өсімдік қызыл гүлдің тозаңымен тозаңдандырылады. Мұны тура және кері немесе реципрокты будандастыру дейді. Осы реципрокты будандастырудың формуласын былайша жазуға болады:

$$\text{♀ AA} \times \text{♂ aa} \text{ және } \text{♀ aa} \times \text{♂ AA}$$

Бұл екі жағдайдың екеуінде де F<sub>1</sub> де алынған будан ұрпақты гүлдерінің түсі біркелкі қызыл болады.



3.7-сурет. Талдаушы будандастыру (бұршақтың гүлінің түсі бойынша) (7).

Талдаушы будандастыру деп будан организмнен тараған ұрпақты рецессивті гомозиготамен будандастыруды айтады. Мысалы генотиптері екі түрлі AA және Aa болып келетін қызыл гүлді бұршақ өсімдігін ақ гүлді өсімдіктен будандастырғанда нәтижелері әр түрлі болып шығады.

Будандастырудың жолы AAхаа болып келсе алынатын ұрпақ тек қана қызыл түсті болады, ал егер Аахаа болса ұрпақтың жартысы қызыл, жартысы ақ гүлділер болып шығады, яғни I:I қатынасындай. Сонда ұрпақтық белгі – қасиеттерінің сипатына қарай ата – аналық формалардың біреуінің генотипіне талдау жасалады. Айталық, егер алынған генотиптің құрылымы AA болса, бәрі қызыл ал егер жартысы қызыл, жартысы ақ болып келсе оның генотипі АА болғаны.

Будан даракты (особьты) бастапқы ата – аналық формалардың бірімен будандастыруды қайыра будандастыру немесе бекросс деп атайды. Мысалы AAхаа будандастыруынан алынған будан дарак Аа - ны ата - аналық формалармен будандастырса АахАА немесе Аахаа ол қайыра будандастыру болып шығады. Мұндай будандастыру тәсілі будан ұрпақта ата-аналық формалардың бәрінің тиімді белгі қасиеттерін тұрақтандыруды көздеген жағдайда қолданылады. Әсіресе селекцияда өсімдіктердің ауруға, қуаңшылыққа төзімді сорттарын, малдың мол өнімді тұқымдарын шығаруда кеңінен қолданылады.

## ТОЛЫМСЫЗ ДОМИНАНТТЫЛЫҚ

Мендельдің бұршақпен жүргізген тәжірибелеріндегі байқалған доминанттылық құбылысы – толық доминанттылық болып есптеледі. Бірақ кейде F<sub>1</sub> дегі гетерозиготалы ұрпақтан доминантты белгі толық байқалмай аралық сипатта болады. Мұндай құбылысты толымсыз доминанттылық дейді. Мысалы, түн аруы өсімдігінің қызыл және ақ гүлді формаларын алып будандастырғанда F<sub>1</sub> дегі будандардың гүлдерінің түстері қызғылт болып шығады, яғни ата-анасының ешқайсына толық ұқсамай аралық сипат алады. . Мұндай заңдылық тек өсімдіктерден ғана емес, жануарлардан да байқалады. Сонда

толымсыз доминанттылық жағдайында генотип (IAA:2Aa:Iaa) пен фенотиптің (I қызыл:2қызыл: Iaқ) ара қатынасы бір-біріне сәйкес келеді. Ал толық доминанттылықта гетерозигота мен доминантты гомозиготаның белгілері бірдей болады. Соған байланысты фенотипі бойынша 3:1 қатынасындай болады.

### **ДИГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ**

#### **БЕЛГІЛЕРДІҢ ТӘУЕЛСІЗ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ ЗАҢЫ**

Бұршақ өсімдігін дигибридті будандастырудың негізінде Мендель тәуелсіз тұқым қуалау деп аталатын тағы бір аса маңызды заңдылықты ашты. Ол тұқымы сары тегіс бұршақпен жасыл бұдырлы бұршақты будандастырды. Сонда бірінші буында алынған будан ұрпақтың барлығы да біркелкі сары тегіс болып шыққан. Екінші буында белгілердің ажырау сипаты моногибридтіге қарағанда біршама күрделірек болады. Мұнда алынған барлығы 556 тұқымның 315-сары тегіс, 101 сары бұдырлы, 108 жасыл тегіс, ал 32 жасыл бұдырлы болып шықты. Сонда бұл сандардың ара қатынасы 9 : 3; 3:1 қатынасына сәйкес келеді. (6 сурет)

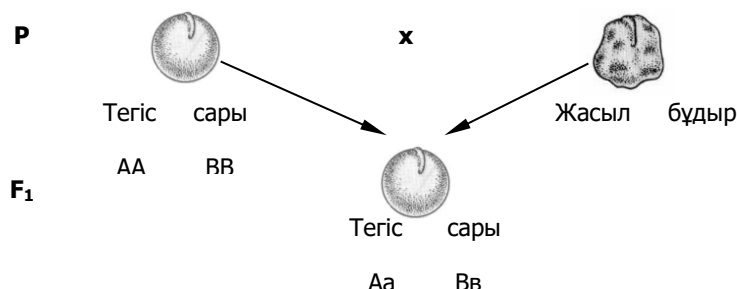
Дигибридті будандастыру кезіндегі құбылыстың мәні мынада: F<sub>1</sub>-дегі будан өсімдік дамып қалыптасатын зиготада төрт түрлі ген болады. Олар ата-ананың біреуінен берілетін тұқымның сары түсін анықтайтын (A) және оның тегістігін анықтайтын (B) доминантты гендері, ал екіншісінен - жасыл түстің (a) және бұдырлылықтың (b) рецессивті гендері. Сонда, ол зиготаның генотипі AaBb болып келеді оны қос немесе дигетерозигота деп атайды. Мұндай организмнен 4 түрлі-AB, Ab, aB және ab гаметалар түзіледі. Әр типті гаметалардың үйлесімін есептеп және белгілер ажырауының нәтижесін анықтау үшін ағылшын генетигі ұсынған, оның атымен аталатын Пеннет торы қолданылады. Ол тордың бойына тігінен аналық, ал көлденеңінен аталық гаметалар жазылады да, олардың түйіскен жерлеріндегі торларға алынатын зиготалардың генотиптері жазылады. Соның негізінде олардың фенотиптері анықталады. Дигибридті будандастырудың цитологиялық негіздері 7 суретте берілген.

F<sub>1</sub> –дегі будан өсімдіктің мейозы кезінде аллельді емес екі доминантты генді (AB) алып жүретін екі аналық хромосома мен сол тәріздес рецессивті гендері бар екі аталық хромосомалар бір-біріне тәуелсіз түрде жаңа түзілген жыныс клеткаларына ажырайды. Сол гаметалардың ұрықтануының негізінде генотиптері әртүрлі 9 типті зиготалар пайда болады. Олардың тек екеуі ғана бастапқы ата-аналардың генотиптерін толық қайталайды да, қалған жетеуінің хромосомаларында доминантты және рецессивті гендердің әр түрлі құрамы болады. Дигибридті будандастыру кезінде F<sub>2</sub> –дегі будан ұрпақтың белгілерінің ажырауына талдау жасағанда нәтижесі мынадай болады:

1. F<sub>2</sub> –дегі будандар фенотипі бойынша 4 түрлі болған. Саны жағынан алғанда олардың 9-сары тегіс, 3-сары бұдырлы, 3-жасыл тегіс, 1-жасыл бұдырлы .
2. Сол бұдырлы генотипі бойынша қарастырса, 9 түрлі болып шығады:  
1AABV : 4AaBv : 2AABv : 2AaBV : 2Aaav : 2aaBv : 1AAVv : 1aaBV : 1aavv
3. Әрбір жұп аллельдің (A-a, B-b) гендері моногибридті будандастырудағыдай 1:2:1 (4AA:8Aa:4aa және 4BB: 8Bb:4bb) болып ажырайды. Фенотипі бойынша да әр белгі өз алдына моногибридті будандастырудағыдай 3:1 (12 сары:4 жасыл және 12 тегіс:4 бұдырлы) болады.

F<sub>1</sub> –дегі будан өсімдіктер тұқымдарының түсі мен пішіні жағынан

ата – аналарынан өзгеше бірнеше комбинация түзеді. Соған байланысты екінші буында



ата – аналарынан өзгеше жаңа формалар пайда болады. Мысалы: тұқымы сары - бұдырлы, жасыл – тегіс өсімдіктер.

гаметалар ♀ гаметалар	AB	Ab	aB	ab	
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb	
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	

Tегіс сары

Бұдыр сары

Tегіс жасыл

Бұдыр жасыл

4.1-сурет. Дигибридті будандастырудағы белгілердің тәуелсіз ажырауы

Сөйтіп, Мендель өзінің жүргізген тәжірибелеріне және оларға жасалған талдаулардың нәтижесіне сүйене отырып, үшінші заңын ашты. Ол белгілердің тәуелсіз тұқым қуалау заңы деп аталады.

### ПОЛИГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ.

Бір – бірінен үш немесе одан да көп белгілерінде айырмашылықтары бар дарақтарды будандастыруды полигибридті будандастыру деп атайды. Оларда белгілердің ажырау сипаты дигибридті будандастырумен салыстырғанда біршама күрделірек болады. Мысалы, егер тұқымы сары, тегіс, қызыл гүлді бұршақ өсімдігін тұқымы жасыл, бұдырлы, ақ гүлді бұршақпен будандастырса, доминанттылық заңына сәйкес F<sub>1</sub> –де алынған будан ұрпақтың барлығы да біркелкі болып шығады, ал F<sub>2</sub> –де күрделі ажырау жүреді. Тұқымның пішінін анықтайтын гендерді (A – a), түсін

(В – в), ал гүлдің түсін (С – с) деп белгілесек, сонда ата – аналық формалардың біреуінің генотипі ААВВСС, екіншісінікі ааввсс, ал  $F_1$  –де алынатын будан организмдікі АаВвСс болып келеді. Мұндай будан өсімдік сегіз түрлі гамета түзеді: АВС, АВс, АвС, Авс, аВс, авС, авс. Олардың өздігінен тозандануы нәтижесінде  $F_2$  –де зиготалардың 64 түрлі комбинациясы түзіледі

**4.1-кесте. Гендер саны әртүрлі ата-аналық формаларды будандастырғанда  $F_2$ -дегі фенотиптік және генотиптік ажырау (4).**

Будандастыру	Ата-аналарды ажырататын жұп аллельдер саны	Гетерозиготалы дарабастарда пайда болатын гамета типтерінің саны	Толық доминанттылық жағдайда $F_2$ -гі фенотиптік кластардың саны	$F_2$ -гі әртүрлі генотиптік кластардың саны	$F_2$ -гі мүмкіндігі бар кез-келген гендер үйлесімінің біреуі бойынша гомозиготалы дарабастардың үлесі
Моногибридті	1	2	2	3	1/4
Дигибридті	2	4	4	9	1/16
Үшгибридті	3	8	8	27	1/64
Тетрагибридті	4	16	16	81	1/256
Полигибридті	n	$2^n$	$2^n$	$3^n$	$1/4^n$

Қорыта келгенде, Мендель жоғарыда келтірілген зерттеулерінің негізінде тұқым қуалаушылықтың екінші белгіге тәуелсіз екендігін дәлелдей отырып, ол тұқым қуалаушылықтың дискреттілігін, бөлшектене алатындығын және генотиптің организмдегі белгі – қасиеттерді анықтайтын бірліктердің яғни гендердің жиынтығынан тұратындығын көрсетті.

### Көп аллельділік

Бұрынғы тарауларда қарастырылған фенотип бойынша ажыраулардың нәтижелері геннің екі аллельдік жағдайда мысалы, бұршақта ген А-а және В-в болатындығы ескеріле отырып түсіндірілді. Бірақ, біраз гендердің бірнеше немесе одан да көп аллельдері болады. Мұны геннің *көп аллельділігі* деп айтады. Көп аллельділік жағдайында гаметада немесе спорада белгілі бір геннің тек жалғыз ғана аллелі, ал жоғары сатыдағы өсімдіктердің және жануарлар мен адамның дене клеткаларында ондай геннің екі аллелі болатындығын атап өткен жөн. Сондықтан көп аллельдердің ажырауы әрқашанда моногибридті болып қалады. Енді көп аллельділікке біраз мысалдар келтірейік.

Үй қояндарында жүні мен көзайнасы қабықшасының түстеріне жауапты С генінің көп аллельдері болатындығы белгілі. 3.2-кестеде сол аллельдердің кейбіреулері арқылы анықталатын фенотиптердің сипаттамасы берілген.

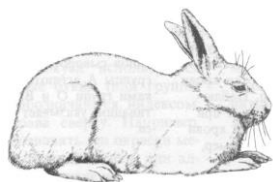
**3.2-кесте. Үй қояндары түстерінің анықтамасы (8).**

Аллель	Генотип	Фенотип
С	СС, Сс <sup>ch</sup> , Сс <sup>h</sup> , Сс	Жабайы тип (агути)
с <sup>ch</sup>	с <sup>ch</sup> с <sup>ch</sup> , с <sup>ch</sup> с <sup>h</sup> , с <sup>ch</sup> с	Ашық- сұр (шиншилла)
с <sup>h</sup>	с <sup>h</sup> с <sup>h</sup> , с <sup>h</sup> с	Гималай
с	сс	Альбинос

Бұл жағдайда әрбір атап көрсетілген аллельдер өзінен кейінгілерге басымдылық көрсетіп отырады, оны былайша жазуға болады  $C > c^{ch} > c^h > c$ . Жабайы типке тән С аллелі қалған үшеуіне қарағанда доминантты болып келеді. С гені бойынша гомозиготалы немесе жоғарыда көрсетілген



кез келген аллельдермен  $C$  гені арқылы гетерозиготалы үй қояндарының жүні жабайы қояндардікі сияқты сұр (агути) түсті болып келеді.  $c^{ch}$  аллелі бойынша гомозиготалы дарабастардың түсі шиншилланың түсіне келеді және жабайы түріне қарағанда біршама ашықтау болады. Ал  $c^{ch}$  және  $c^h$  немесе  $c$  аллельдеріне гетерозиготалыларда түсі ашық сұр (шиншилла мен ақтың аралығында) болып келеді. Олай болса  $c^{ch}$  аллелі  $c^h$  және  $c$  аллелдеріне толымсыз доминанттылық көрсетеді. Гомозиготалы  $c^h c^h$  пен гетерозиготалы  $c^{ch} c$  болып келетін қояндардың фенотиптері гималай тәрізді, яғни башпайлары мен құйрығының ұшы, құлақтары және тұмсығы қара да, денесінің қалған жерлері ақ болады. Ал  $C$  аллелі бойынша гомозиготалыларда пигмент мүлдем болмайды, олар таза ақ түсті келеді (3.8-сурет).



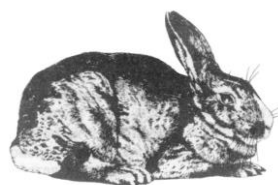
Альбинос



Гималай



Шиншилла



Агути

3.8-сурет. Үй қояндарының түсін анықтайтын ген аллельдерінің әртүрлі комбинациялары негізінде пайда болатын төрт түрлі фенотип (8).

Адамда болатын көпаллельділіктің мысалы ретінде қан топтарын анықтайтын  $ABO$  аллельдерін алуға болады. Адамда қанның төрт тобы болады:  $O, A, B$  және  $AB$ . Олар бір геннің үш түрлі аллельдері арқылы анықталады:  $I^A, I^B$  және  $i$ .  $I^A$  және  $I^B$  аллельдері  $i$  аллеліне қарағанда доминантты, бірақ олар бір-біріне *кодминантты* болып келеді, яғни  $I^A$  және  $I^B$  аллельдерінің екеуі де

3.3-кесте. Адамның  $ABO$  жүйесіндегі әртүрлі қан топтарына (фенотиптерге) сәйкес келетін генотиптер.

Қан топтары (фенотип)	Аллель	Генотип
$O$	$i$	$ii$
$A$	$I^A$	$I^A I^A, I^A i$
$B$	$I^B$	$I^B I^B, I^B i$
$AB$		$I^A I^B$

3.4-КЕСТЕ. ӘРТҮРЛІ ҚАН ТОПТАРЫ АРАСЫНДАҒЫ ЭРИТРОЦИТТЕРДІҢ АГЛЮТИНАЦИЯЛАНУ РЕАКЦИЯСЫ (1).

РЕЦИПИЕНТ-ТІҢ ҚАН ТОБЫ	ЭРИТРОЦИТ-ТЕР АНТИГЕНДЕРІ	САРЫСУ АНТИДЕНЕЛЕРІ	ЭРИТРОЦИТТЕРДІҢ САРЫСУҒА РЕАКЦИЯСЫ			
			$O$	$A$	$B$	$AB$
$O$	$O$	$\alpha$ ЖӘНЕ $\beta$	-	+	+	+
$A$	$A$	$\beta$	-	-	+	+

<b>B</b>	<b>B</b>	<b><math>\alpha</math></b>	<b>-</b>	<b>+</b>	<b>-</b>	<b>+</b>
<b>AB</b>	<b>A ЖӘНЕ B</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>

**Ескерту:** Аглютинация реакциясы «+» белгісімен белгіленген.

гетерозиготаларда бірдей мөлшерде байқалады. 3.3-кестеде осы үш түрлі аллельдердің әртүрлі үйлесімінің қанның қандай топтарына сәйкес келетіндігі көрсетілген. Көп аллельділікті зерттеудің тұқым қуалайтын өзгергіштіктің табиғатын түсіндірудегі теориялық мыңызымен қатар, таза практикалық та мәні бар.

Адамда түрлі қан топтарының болатындығы анықталғанға дейін қан құю кезінде ауыр тіпті кейде қазаға ұшыраған жағдайлар да болып тұрды. Оның себебі тобы сәйкес келмейтін қанды құйған кезде құйылған қанның эритроциттері (қызыл түйіршіктері) аглютинацияланып (желімделіп) қалады, соның салдарынан қан құйылған адамның қан тамырлары бітеліп қан жүрмейді. Мұның мәні мынада: *AB* тобына жататын эритроциттерде екі антиген болады, яғни *A* тобында - *A* антигені, *B* тобында - *B* антигені, ал *O* тобында *A* және *B* антигендері болмайды. Осы төрт түрлі топтардың қан сарысуларында мынадай айырмашылықтар болады: *O* тобында  $\alpha$  және  $\beta$  деп белгіленетін екі антидене, ал *A* тобында  $\beta$  антиденесі, *B* тобында  $\alpha$  антиденесі болса, *AB* тобының сарысуында  $\alpha$  мен  $\beta$  антиденелері болмайды. Қанның барлық төрт топтарындағы эритроциттердің антигендерімен (*A* және *B*) сарысулардағы антиденелердің ( $\alpha$  мен  $\beta$ ) өзара қарымқатынасы 3.3- және 3.4-кестелерде көрсетілген.

Адамдағы қан топтарының тұқымқуалау заңдылығының тек қан құюда ғана емес, кейбір даулы мәселелерді мысалы, баланың әкесі кім екендігін анықтауда да маңызы бар. Баланың және оның қан топтарын анықтау үшін бірнеше тамшы қан болса жеткілікті. Генетикалық анықтаулардан кейін зерттелген адамның немесе ерлі зайыптылардың бәлендей қан тобы бар баланы дүниеге келтіруі мүмкін бе деген сұрақ шешіледі. Мысалы қанның тобы *AB*, яғни генотипі  $I^A I^B$  болып келетін адамның қаны *O* тобына жататын баланың генотипі *ii*, олай болса оның әкесінде өзінің баласына беретін ең құрғанда бір *i* гені болу керек (3.3-кестені қараңыз). Бірақ ондай адам, қандары *A* немесе *B* топтарына жататын баланың әкесі бола алады. Қан тобы *A*-ға жататын, ал шешесінің қаны *O* немесе *A* болып келетін баланың әкесінің қаны *B* тобына жатуы мүмкін емес т.с.с.

Көп аллельділік жағдайында әртүрлі генотиптердің саны аллельдер санына тікелей байланысты болады. Егер аллель біреу ғана болса, онда генотипте біреу, яғни *AA*. Егер екеу болып келсе – *A<sub>1</sub>* және *A<sub>2</sub>*, онда үш түрлі генотип болуы мүмкін: *A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>* мен *A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>* - гомозиготалы және *A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>* - гетерозиготалы. Ал, аллельдер үшеу *A<sub>1</sub>*, *A<sub>2</sub>* және *A<sub>3</sub>* болған жағдайда алты түрлі генотиптің шығуы мүмкін олардың үшеуі гомозиготалы *A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>*, *A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>*, *A<sub>3</sub>A<sub>3</sub>* болса, қалған үшеуі гетерозиготалы - *A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>*, *A<sub>1</sub>A<sub>3</sub>* және *A<sub>2</sub>A<sub>3</sub>* болып келеді. Жалпы алғанда *n* аллельді болған жағдайда генотиптер мөлшері  $n(n+1)/2$  болып келуі мүмкін, олардың ішінде гомозиготалылар – *n*, ал қалғандары яғни  $n(n-1)/2$  - гетерозиготалылар (3.5-кесте).

**3.5-КЕСТЕ. БЕЛГІЛЕНГЕН АЛЛЕЛЬДЕР САНЫНА СӘЙКЕС КЕЛЕТІН ӨРТҮРЛІ ГЕНОТИПТЕРДІҢ МӨЛШЕРІ (8).**

<b>АЛЛЕЛЬДЕР</b>	<b>ГЕНОТИПТЕР</b>	<b>ГОМОЗИГОТАЛАР</b>	<b>ГЕТЕРОЗИГОТАЛАР</b>
<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>2</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1</b>
<b>3</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>3</b>
<b>4</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>6</b>
<b>5</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>10</b>
<b>N</b>	<b>N (N+1)/2</b>	<b>N</b>	<b>N (N-1)/2</b>

### **Талқылауға арналған сұрақтар:**

1. Генетика тарихындағы Мендель ілімінің алатын орны қандай?
2. Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясының мәні неде?
3. Генетиканың негізгі зерттеу әдістерін атаңыз.

4. Негізгі генетикалық ұғымдар, терминдер, символика. Шағылыстыру ережесін жазу.
5. Моногибридті шағылыстыру. Мендельдің моногибридті шағылыстыруды талдау барысында белгілердің негізгі тұқымқуалау заңдылықтарын орнатуы.
6. “Гаметалар тазалығы” заңдылығының цитологиялық негізі. Ажырау заңдылықтары. Анализді шағылыстыру, оның генетикалық талдаудағы маңызы.

**Ұсынылған әдебиеттер тізімі:**

- Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М, 1978
- Мұхамбетжанов К. Генетика және селекция негіздері. Алматы, Санат. 1996
- Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К.Қ. Генетика, Алматы, Қазақ университеті, 2002
- Мұхамбетжанов К.Қ., Далабаев Б.А., Өтешова Г.А. Генетикадан практикалық сабақтар, Алматы, Ғылым, 2003
- Монтцинг А. Генетика общая и прикладная. М, 1967
- Натали В.Ф. Основные вопросы генетики. М. 1967
- Роницкий П.Ф. Введение в статическую генетику. Минск, 1978