

2. MENDEĻA IEDZIMTĪBAS LIKUMI

Galvenos iedzimtības principus atklāja G. Mendelis, kurš 19. gadsimta otrajā pusē strādāja Brno pilsētā Čehoslovākijā (toreizējā Austrijā). Apmēram 10 gadu laikā viņš krustoja dažādas sējas zirņa *Pisum sativum* šķirnes un pētīja, kā iedzimst atsevišķas tā pazīmes. Pētījumu rezultāti tika publicēti 1866. gadā Brno Dabaszinību biedrības izdevumā rakstā «Pētījumi par augu hibrīdiem». Tie ir īsti zinātniskā pētījuma paraugdarbi pat pēc mūsdienu standartiem, tomēr plašākās tālaika zinātnieku aprindās tie palika neievēroti. Tikai 1900. gadā Mendēļa atklātās likumsakarības guva apstiprinājumu H. de Frisa, K. Korensa un Ē. Čermaka savstarpēji neatkarīgi veiktajos pētījumos (sk. 12. lpp.).

2.1. HIBRIDOLOĢISKĀS ANALĪZES METODE

Atšķirībā no iepriekšējo gadsimtu zinātniekiem, kuri pētīja organisma iedzimtību kā vienotu veselumu, Mendelis lietoja analītisko metodi, t. i., izsekoja, kā iedzimst katra atsevišķa pazīme. Metodes galvenie principi ir šādi.

1. Krustošanai G. Mendelis izvēlējās vienas sugas īpatņus, kas atšķirās ar vienu, diviem vai trim alternatīvu (savstarpēji izslēdzošu), labi atšķiramu pazīmju pāriem. Pirms krustošanas G. Mendelis divu gadu laikā pārlicinājās, ka šīs pazīmes iedzimst stabili, t. i., visiem savas šķirnes augiem. Krustošanai izmantojamiem mātesaugiem iepriekš izplūca putekšņnīcas un ziedus izolēja, lai nenotiktu neparedzēta apputē.

2. Iegūtiem augu hibrīdiem pēc pašapputes individuāli uzskaitīja alternatīvās pazīmes gan pirmajā, gan turpmākajās paaudzēs.

3. Iegūtos uzskaites rezultātus apstrādāja matemātiski.

Tā kā šādā veidā tika analizēti hibrīdi, G. Mendēļa metodi vēlāk nosauca par hibrīdoloģisko analīzi.

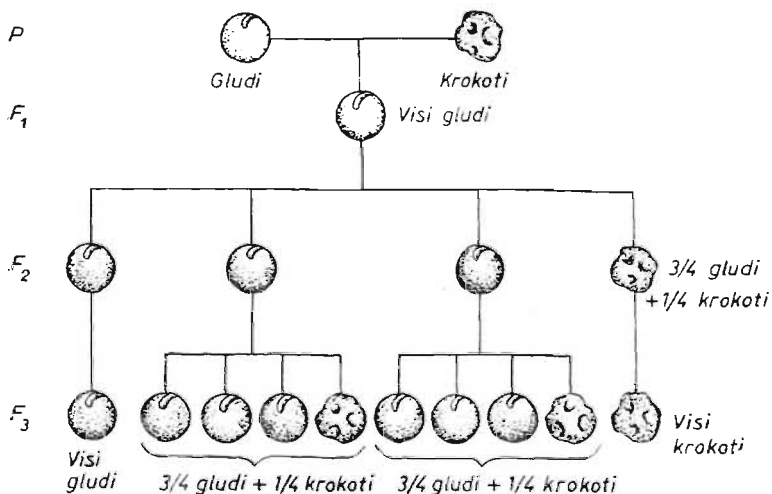
G. Mendelis savā rakstā pirmo reizi izmantoja krustojumu apzīmēšanai dažādus simbolus, kurus lietojam vēl šodien. Krustošanu apzīmē ar reizināšanas zīmi (\times), kā pirmo raksta sievišķo organismu, kuru apzīmē ar Veneras astronomisko zīmi (♀), bet kā otru — vīrišķo organismu, ko apzīmē ar Marsa zīmi (♂). Vecāku organismus, kas tiek krustoti, apzīmē ar burtu P (latīņu *parentes* — vecāki). Divu ģenētiski atšķirīgu indivīdu krustošanā radušos pēcnācējus sauc par hibrīdiem un apzīmē ar burtu F (latīņu *fili* —

dēli, *filiae* — meitas). Pie burta F raksta indeksu, kas rāda hibrīdu paaudzes kārtas skaitli, piemēram, F_1 — pirmā hibrīdu paaudze, F_2 — otrā hibrīdu paaudze. G. Mendelis pieņēma, ka organisma pazīmes ir atkarīgas no īpašiem iedzimtības faktoriem (tos tagad sauc par gēniem). Sos faktorus apzīmē ar burtiem.

Ja vecāki atšķiras pēc vienas pazīmes, krustošanu sauc par monohibrīdisku, ja atšķiras pēc divām pazīmēm, — par dihibrīdisku, ja pēc trim, — par trihibrīdisku, ja pēc vairākām pazīmēm, — par polihibrīdisku.

2.2. MONOHIRBĪDISKĀ KRUSTOŠANA

G. Mendelis veica septiņus monohibrīdiskās krustošanas variantus, kuros vecākaugi atšķirās pēc šādām alternatīvām pazīmēm: 1) sēklas formas (apaļa vai krokota), 2) dīgļlapu krāsas (dzeltena vai zaļa), 3) sēklapvalka krāsas (pelēkbrūna vai balta), 4) pāksts formas (līdzēni izvelvēta vai ar iežmaugām starp sēklām), 5) negatavas pāksts krāsas (zaļa vai dzeltenīga), 6) ziedu izvietojuma (visu lapu žāklēs vai tikai stublāja galā) un 7) stublāja garuma (normāls vai dažus cm garš). Visos variantos rezultāti bija līdzīgi: pirmās paaudzes (F_1) hibrīdiem izpaudās tikai viena no kontrastējošām pazīmēm (iepriekš iekavās norādīta kā pirmā). Šo parādību G. Mendelis nosauca par dominēšanu (latīņu *dominus* — kungs), bet pazīmi — par dominanto pazīmi. Otru pazīmi, kas F_1 hibrīdiem neizpaudās, nosauca par recesīvo pazīmi (latīņu *recessus* — atkāpšanās). Piemēram, krustojot zirņus, kas izauguši no gludām sēklām, ar zirņiem, kas izauguši no krokotām sēklām, F_1 paaudzē visas



2.1. att. Zirņu sēklas formas iedzimšana.

sēklas ir gludas, tātad gludā sēklas forma dominē pār krokoto; ja krusto zirņus ar zaļām un dzeltenām sēklām, F_1 sēklas ir tikai dzeltenas, tātad dzeltenā sēklas krāsa ir dominantā, bet zaļā — recesīva, utt. (2.1. att.). Vēlākajos pētījumos apstiprinājās, ka F_1 hibrīdi vienmēr ir vienveidīgi. So parādību nosauca par Mendelā pirmo likumu jeb par pirmās paaudzes hibrīdu vienveidības likumu.

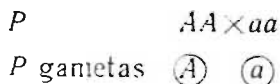
Zirņu F_1 hibrīdiem G. Mendelis ļāva vairoties dabiskajā (pašapputes) ceļā un tālāk pētīja viņu pēcnācējus — otro hibrīdu paaudzi (F_2). Izrādījās, ka F_2 paaudzē atkal daļa augu nesa recesīvo pazīmi (piemēram, krokoto sēklas formu vai zaļo sēklas krāsu). Recesīvās pazīmes parādīšanos F_2 līdztekus dominantajai sauc par skaldīšanās. G. Mendelis atklāja, ka skaldīšanās nav nejauša, bet notiek pastāvīgā skaitliskā attiecībā — recesīvās formas sastāda $1/4$ no kopējā F_2 indivīdu skaita, bet dominantās formas — $3/4$, tātad dominantā un recesīvā formu skaita attiecība F_2 ir 3:1. Pēc skaldīšanās rezultātiem G. Mendelis secināja, ka recesīvā pazīme hibrīdiem nav izzudusi, bet tikai bijusi nomāktā stāvoklī.

G. Mendelis izpētīja lielu materiālu — pavisam 19959 otrās paaudzes hibrīdu, un visos gadījumos skaldīšanās attiecība bija ļoti tuva attiecībai 3:1. Skaldīšanos F_2 noteiktā dominantā un recesīvā formu skaitliskā attiecībā sauc par skaldīšanās likumu jeb Mendelā otro likumu.

Iegūtos F_2 augus G. Mendelis pārbaudīja, ļaujot tiem tālāk vairoties pašapputes ceļā. Izrādījās, ka recesīvā forma gan F_3 , gan visās turpmākajās paaudzēs vairs neskaldās; no augiem ar dominantā pazīmi $1/3$ izturas tāpat kā augi ar recesīvā pazīmi (t. i., vairs neskaldās), turpretī pārējās $2/3$ dominantā augu F_3 paaudzē atkal dod skaldīšanos: $3/4$ ar dominantā pazīmi un $1/4$ ar recesīvā pazīmi.

Lai izskaidrotu šos rezultātus, G. Mendelis pieņēma, ka iedzimst nevis pašas pazīmes, bet īpaši aizmetņi — iedzimtības faktori. Hibrīdi saņem divus katras pazīmes aizmetņus: vienu — no tēva, otru — no mātes. Šie dažādie aizmetņi hibrīda organismā nesajaucas, lai gan ārēji izpaužas tikai viena — dominantā faktora darbība. Kad veidojas dzimumšūnas jeb gametas, katrā gametā nokļūst tikai viens pazīmes aizmetnis (vēlāk šo parādību nosauca par gametu tīrības likumu). Gametas (gan vīrišķās, gan sievišķās) ar recesīvās pazīmes aizmetni un ar dominantās pazīmes aizmetni izveidojas vienādā skaitā. Aaugļošanās notiek, savienojoties vīrišķajai gametai ar sievišķo pēc nejaušības principa.

Pazīmju aizmetņus Mendelis apzīmēja ar latīņu alfabēta burtiem: dominantos — ar lielajiem, recesīvos — ar mazajiem. Piemēram, gludo sēklas formu nosaka iedzimtības faktors A , bet krokoto — a . Tad vecākaugiem (P paaudze) ir šāda ģenētiskā uzbūve:



Apaugļojoties saplūst vīrišķā un sievišķā gameta, rodas F_1 , kas satur abu veidu aizmetņus:

$$F_1 \quad Aa.$$

F_1 hibrīdiem, kuri ir ģenētiski «jaukti» jeb «netīri», katrā gametā tomēr nokļūst tikai viens pazīmes aizmetnis — A vai a , tātad gametas vienmēr ir ģenētiski «tīras» \textcircled{A} vai \textcircled{a} . Tādas ir gan vīrišķās, gan sievišķās gametas:

$$\begin{array}{ll} \text{Sievišķās gametas } (\textcircled{\text{♀}}) & \text{Vīrišķās gametas } (\textcircled{\text{♂}}) \\ \textcircled{A} \text{ un } \textcircled{a} & \textcircled{A} \text{ un } \textcircled{a} \end{array}$$

F_1 pašapputē: $A a \times A a$ gametas savienojas sekojošās kombinācijās:

- 1) $\textcircled{\text{♀}} A + \textcircled{\text{♂}} A$, rodas AA ,
- 2) $\textcircled{\text{♀}} A + \textcircled{\text{♂}} a$, rodas Aa ,
- 3) $\textcircled{\text{♀}} a + \textcircled{\text{♂}} A$, rodas Aa ,
- 4) $\textcircled{\text{♀}} a + \textcircled{\text{♂}} a$, rodas aa ,

1., 2. un 3. tipa indivīdi ārēji nav atšķirami, jo izpaužas tikai dominantā aizmetņa darbība. Tātad ārēji iegūst F_2 skaldīšanās attiecību 3:1. Ļaujot F_2 paaudzei vairoties pašapputes ceļā, no indivīdiem aa iegūst tikai pēcnācējus ar recesīvo pazīmi, no indivīdiem AA ($1/3$ no dominantajiem F_2 augiem) — tikai ar dominantu pazīmi, bet indivīdi Aa ($2/3$ no dominantajiem F_2 augiem) dod F_3 skaldīšanos atkal attiecībā 3:1.

Jau 20. gadsimta sākumā ieviesās vairāki ģenētiskie termini, ko lieto arī mūsdienās. Pazīmju aizmetņus jeb iedzimtības faktoros sauc par gēniem. Viena gēna dažādās alternatīvās formas, kas nosaka pazīmju dažādību, sauc par alēlēm. Tādus īpatņus, kam noteikta gēna alēles ir viena tipa (ar vienādu ietekmi uz pazīmju attīstību), sauc par homozigotiskiem īpatņiem jeb homozigotām, bet īpatņus, kam noteikta gēna alēles ir dažādu tipu, sauc par heterozigotiskiem īpatņiem jeb heterozigotām. Visu organismu gēnu kopumu jeb iedzimtības konstitūciju sauc par genotipu, bet organisma ārējo un iekšējo pazīmju kopumu, ko var pētīt ar morfoloģijas, fizioloģijas un biokīmijas metodēm, sauc par tā fenotipu. Izmantojot šos terminus, var teikt, ka F_2 paaudzē notiek fenotipiskā skaldīšanās attiecībā $3/4$ dominantu formu pret $1/4$ recesīvo formu; genotipi skaldās attiecībā $1/4 AA$ — dominantās homozigotas : $2/4 Aa$ — heterozigotas : $1/4 aa$ recesīvās homozigotas, bet indivīdiem ar genotipu AA ir tāds pats fenotips kā indivīdiem ar genotipu Aa .

Lai atvieglotu dažādu gametu saplūšanas variantu uzskaiti, angļu ģenētiķis R. Pennets ieteica tos pierakstīt divdimensiju tabulas veidā, kuru vēlāk nosauca par Penneta režģi. Tabulas kreisajā vertikālajā malā raksta sievišķās gametas, bet augšējā horizontālajā malā — vīrišķās. Izveidotajos kvadrātos ieraksta gametu savienošanās rezultātus, kas rāda pēcnācēju genotipus. Piemēram, krustojumu $Aa \times Aa$ pieraksta šādi:

	♂	Ⓐ	ⓐ
♀		AA	Aa
		Aa	aa

Krustošanas rezultātus var iegūt arī, izmantojot nevis Penneta režģi, bet matemātisku pieraksta veidu. Vecāku gametu tipu relatīvo frekvenci matemātiski var izteikt kā varbūtību, kuru aprēķina, dotā tipa gametu skaitu attiecinot pret kopējo iespējamo gametu tipu skaitu. Piemēram, heterozigota Aa veido pavisam divu tipu gametas — Ⓐ un ⓐ vienādā skaitā, tātad Ⓐ tipa gametu rašanās varbūtība ir $1/2$ un ⓐ gametu — arī $1/2$. Rezultātā heterozigotas Aa

gametu sastāvu var izteikt binoma formā: $(1/2A + 1/2a)$. Apaugļošanās pamatā ir gametu nejauša saplūšana. Matemātiski divu neatkarīgu notikumu (šajā gadījumā gametu tipu) sakrišanas varbūtību izsaka kā šo notikumu varbūtību reizinājumu. Tātad, ja krustojas heterozigotas $Aa \times Aa$, to pēcnācēju genotipus var aprēķināt šādi:

$$(1/2A + 1/2a) \times (1/2A + 1/2a) = 1/4AA + 1/4Aa + 1/4Aa + 1/4aa = 1/4AA + 2/4Aa + 1/4aa.$$

Tādu pašu rezultātu iegūst arī ar Penneta režģa palīdzību. Matemātiskā pieraksta priekšrocība ir tā, ka nav jāizraksta visi iespējamie pēcnācēju genotipi, ja jāaprēķina tikai kāda viena noteikta genotipa rašanās varbūtība. Šajā gadījumā pietiek zināt tos vecāku gametu tipus un to varbūtības, kuri savienojoties dod vēlamo genotipu. Šīs varbūtības savstarpēji sareizina. Piemēram, lai krustojumā $Aa \times Aa$ aprēķinātu recesīvās homozigotas aa rašanās varbūtību, jāzina vecāku gametu sastāvs: $(1/2A + 1/2a)$ un $(1/2A + 1/2a)$.

Forma aa var rasties, tikai saplūstot gametām ⓐ, tātad tās varbūtība (relatīvā frekvence pēcnācēju paaudzē) ir $1/2a \times 1/2a = 1/4aa$.

G. Mendelis krustojānu veica arī, mainot pazīmju nesēju dzimumu, piemēram, vienā variantā dominantā pazīme bija mātesaugam (genotips AA) un recesīvā — tēvaugam (genotips aa), bet otrā, pretējā variantā šī pati dominantā pazīme (AA) bija tēvaugam, turpretī mātesaugš nesa recesīvo pazīmi (aa). Tagad šādu

krustošanu divos pretējos virzienos — $AA \times aa$ un $aa \times AA$ — sauc par reciproko krustošanu. Izrādījās, ka iedzimtības likumi darbojas neatkarīgi no krustošanas virziena (izņēmums ir pazīmes, kas iedzimst saistīti ar dzimumu; tās apskatītas nodaļā 3.2.).

2.3. ANALIZĒJOŠĀ KRUSTOŠANA

F_1 hibrīdus G. Mendelis krustoja ne vien savstarpēji, bet arī ar vecākformām. Tādu krustošanu tagad sauc par atkrustošanu un iegūtos pēcnācējus apzīmē ar F_b (angļu *back-cross* — atpakaļ krustošana). Ja atkrustošanā izmanto dominanto vecākformu, pēcnācēju paaudze pēc fenotipa ir vienveidīga, tikai ar dominanto pazīmi. Piemēram, krustojot zirņus:

P	Aa	\times	AA
	gludas sēklas		gludas sēklas
P gametas	$\frac{1}{2}A$	$\frac{1}{2}a$	A
F_b		AA	Aa
		gludas sēklas	

Citādi rezultāti ir, ja F_1 krusto ar recesīvo vecākformu:

P	Aa	\times	aa
	gludas sēklas		krokotas sēklas
P gametas	$\frac{1}{2}A$	$\frac{1}{2}a$	a
F_b	$\frac{1}{2}Aa$		$\frac{1}{2}aa$
	gludas sēklas		krokotas sēklas

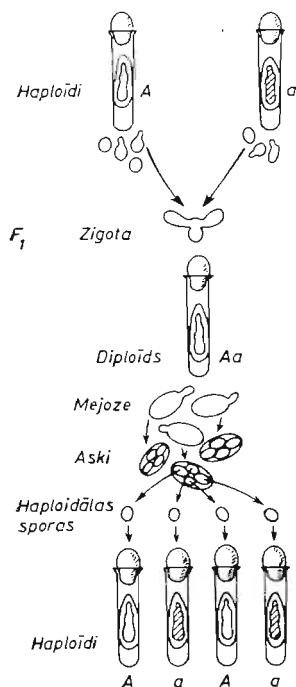
Šajā gadījumā vecākformai veidojas gametas tikai ar recesīvo alēli, un tādēļ no tām nevar būt atkarīgs pēcnācēju — F_b fenotips. F_b fenotips tātad ir atkarīgs tikai no gametas, ko veido F_1 hibrīds, un F_b skaldīšanās attiecība $\frac{1}{2}$ dominanto formu pret $\frac{1}{2}$ recesīvo formu atspoguļo F_1 gametu sastāvu: $\frac{1}{2}A$ pret $\frac{1}{2}a$. Ja F_1 hibrīda vietā ņem dominanto homozigotu, kura pēc fenotipa nav atšķirama no

heterozigotas, atkrustošanas rezultāts ir citāds — F_b ir vienveidīga:

P	AA	\times	aa	
	gludas sēklas		krokotas sēklas	
P gametas	(A)		(a)	
F_b		Aa		
		gludas sēklas		

Jau G. Mendelis secināja, ka atkrustošana ar recesīvo vecākformu ļauj atklāt, kādas gametas un kādā skaitliskā attiecībā veido pētāmais indivīds un tātad ļauj noteikt tā genotipu; tagad šādu krustošanu sauc par analizējošo krustošanu.

Augiem dažkārt izdodas tiešā ceļā noteikt gametu sastāvu jeb gametisko skaldīšanos. Tā kukurūzai ir gēns Wx (angļu *waxy* — vaskains), kura dominantā alēle Wx izraisa cietes veidošanos ziedputekšņos, bet recesīvā alēle wx — dekstrīna veidošanos. Heterozigotiskiem augiem ar genotipu $Wxwx$ ar jodu iekrāsojot ziedputekšņus, zilā krāsā iekrāsojas puse no ziedputekšņu skaita, pārējie — iesarkani. Kādā novērojumā iegūta zilo un iesarkano putekšņu skaita attiecība 3473 : 3482, kas ir ļoti tuva sagaidāmajai $1/2 Wx : 1/2 wx$.



Arī zemākajiem organismiem — sēnēm, aļģēm, aknu sūnām var tieši novērot gametisko skaldīšanos, jo no mejozes haploidālajiem produktiem — sporām attīstās auga galvenā dzīves fāze — haplofāze, kurā parādās ikkatras genotipa alēles darbība. Dažām sēnēm, piemēram, maizes raugam *Saccharomyces cerevisiae*, zigota pēc mejozes izveido asku — somu ar četrām haploidālām sporām. Asku var pāršķelt ar mikromanipulātoru palīdzību un katru no četrām sporām barotnē izsēt atsevišķi. Raugam ir gēns, kura dominantā alēle A nosaka balta rauga kolonijas krāsu, bet recesīvā alēle a — sarkana krāsu. Haploidālām šūnām saplūstot, izveidojas diploidāla heterozigota Aa . Tai pēc sporulācijas (mejozes) katrā askā ir

2.2. att. Rauga koloniju krāsas iedzimšanas tētrādu analīze.

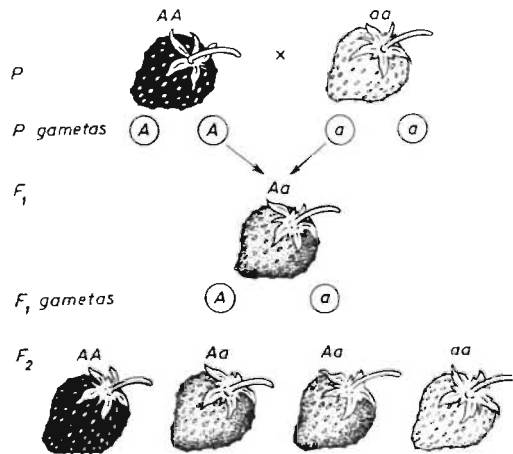
A — balta krāsa, a — sarkana krāsa.

četras haploidālas sporas, — sporu tetrāde, no kurām divas dod baltas krāsas kolonijas (genotips A), bet pārējās divas — sarkanas (genotips a). Šāda skaldīšanās 2:2 jeb 1:1 novērojama jebkurā heterozigotas askā. Šo sporu pētīšanas metodi sauc par tetrādu analīzi. Tetrādu analīze pierāda, ka F_2 monohibrīdiskā skaldīšanās ir ne tikai statistiska, bet arī bioloģiska likumsakarība, jo izriet no gametiskās skaldīšanās attiecības (1:1) F_1 hibrīdiem, kura rodas mejozē (2.2. att.).

2.4. DOMINĒŠANA

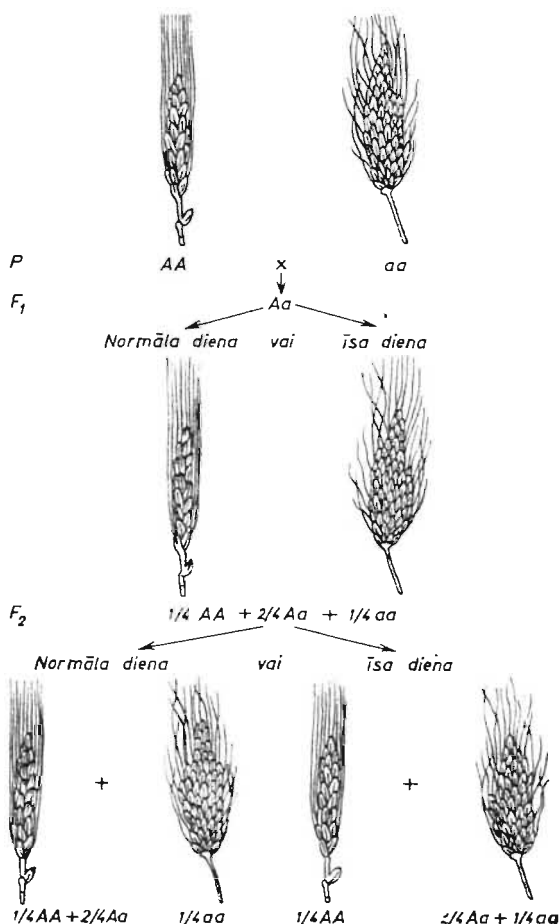
G. Mendelis zirņu F_1 hibrīdiem parasti novēroja tikai viena vecākauga pazīmes, t. i., heterozigotas Aa fenotips neatšķīrās no homozigotas AA fenotipa. Šādu dominēšanas veidu vēlāk nosauca par pilnīgo dominēšanu. Taču pēc dažām pazīmēm, piemēram, lapu formas un lieluma, G. Mendelija iegūtie zirņu F_1 hibrīdi ieņēma pārejas stāvokli starp vecāku šķirnēm, lai gan arī šajā gadījumā F_1 paaudze bija vienveidīga. Dominēšanu, kad heterozigotas Aa fenotips ir starpforma starp homozigotas AA un aa fenotipu, sauc par nepilnīgo dominēšanu (2.3. att.). Tā ir bieži sastopama. Tā, piemēram, sarkani ziedošas lielās lauvmutītes *Antirrhinum majus* formas krustojot ar balti ziedošām formām, F_1 hibrīdiem ir gaišsārti ziedi. Arī vairāk nekā 20 cilvēka iedzimtām anomālijām, kuras agrāk uzskatīja par pilnīgi recesīvām, pašreiz ar bioķīmiskām metodēm ir iespējams atšķirt heterozigotas (Aa) no normālajām homozigotām (AA), jo indivīdiem Aa fermentu koncentrācija un līdz ar to aktivitāte ir atšķirīga no homozigotu (AA) fermentu aktivitātes. Piemēram, heterozigotām pēc muskuļu distrofijas gēna plazmā ir paaugstināts fermenta kreatīnkināzes saturs, heterozigotām pēc galaktozēmijas gēna eritrocītos ir nepietiekams galaktozo-1-fosfaturidiltransferāzes daudzums utt.

Dažreiz heterozigotu fenotipā izpaužas abu alēļu darbība. Piemēram, ja mātei ir A grupas asinis un tās genotips ir $I^A I^A$, bet tēvam — B grupa ar genotipu $I^B I^B$, bērniem ir genotips $I^A I^B$ un asins grupa AB (uz eritrocītu virsmas ir gan A , gan B antigēni). Divu



2.3. att. Zemeņu augļu krāsas iedzimšana. Sarkanā krāsa (AA) nepilnīgi dominē pār balto (aa), heterozigotām (Aa) augļi ir sārti.

alēļu vienlaicīgu izpausmi heterozigotā sauc par kodominēšanu. Arī kodominēšanas gadījumā F_1 paaudze ir vientipiska. Kodominēšana un nepilnīgā dominēšana pierāda, ka heterozigotā turpina darboties abas gēna alēles. Šajā gadījumā F_2 skaldīšanās pēc fenotipa ir $1/4AA : 2/4Aa : 1/4aa$, jo heterozigota ir atšķirama no abām homozigotām. Daudzos pilnīgās dominēšanas gadījumos arī ir pierādīts, ka gēna recesīvā alēle darbojas, taču ferments, ko tā kodē, ir ar kādu defektu un tādēļ neaktīvs. Tā, piemēram, galaktozēmijas cēlonis ir galaktozo-1-fosfāturidiltransferāzes nepietiekoša aktivitāte. Tādējādi var secināt, ka dominēšana realizējas nevis gēnu, bet gan gēnu produktu — pazīmju līmenī. Tā kā pazīme atbilsts genotipa un vides mijiedarbībā, tad, mainoties gēnu darbības apstākļiem, zināmās robežās var mainīties arī dominēšanas rak-

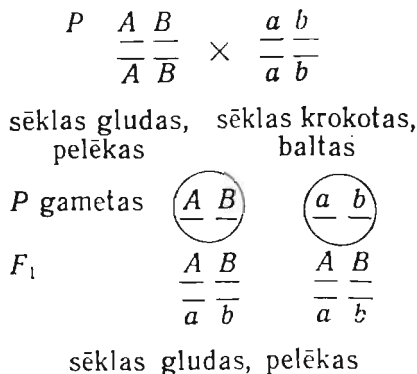


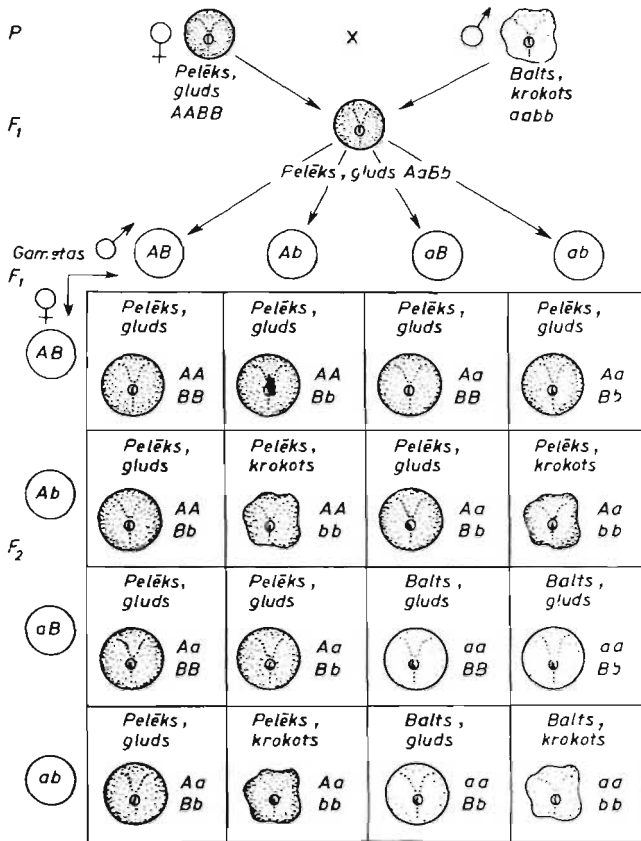
2.4. att. Kviešu vārpas tipa dominēšana atkarībā no gaismas dienas ilguma.

sturs. Tā, piemēram, dominēšana dažreiz ir atkarīga no indivīda dzimuma. Govju, aitu, kazu heterozigotām pēc tolības gēna virišķie īpatņi ir ar nelieliem radziņiem, bet sievišķie — pilnīgi toli. Te izpaužas dzimumhormonu regulējošā ietekme uz pazīmes attīstību. Krustojot parastos kviešus ar žuburotajiem kviešiem, dominēšana F_1 paaudzē atkarīga no dienas garuma: isās dienas apstākļos dominē žuburotā vārpas forma, bet garās dienas apstākļos — normālā (2.4. att.). Šo heterozigotu plastiskumu savā laikā izmantoja I. Mičurins. Viņš parādīja, ka augļu koku hibrīdos dominē tās pazīmes, kuru realizācijai ir vislabvēlīgākie apstākļi, piemēram, lai izaudzētu salcietīgus kokus, F_1 sējeņi jāaudzē bargos apstākļos.

2.5. GĒNU BRĪVĀ KOMBINĒŠANĀS

G. Mendelis krustoja arī tādas zirņu šķirnes, kas atšķīrās pēc divām un trim pazīmēm, piemēram, pēc sēklas formas, dīglapu krāsas un sēklapvalka krāsas. Arī šajā gadījumā F_1 paaudze bija vienvēidīga: dominēšana katrā kontrastējošo pazīmju pāri palika tāda pati kā monohibrīdiskajos krustojumos. F_2 paaudzē novēroja sarežģītu skaldīšanos (2.5. att.). Ja vecākaugi atšķīrās pēc diviem pazīmju pāriem (gludas vai krokotas formas sēklām un pelēka vai balta sēklapvalka), F_2 radās četras indivīdu klases: $9/16$ augu ar abām dominantajām pazīmēm — gludām, pelēkām sēklām ($A-B-$), $3/16$ — ar gludām, baltām sēklām ($A-bb$), $3/16$ — ar krokotām, pelēkām sēklām ($aaB-$) un $1/16$ augu ar abām recesīvajām pazīmēm — krokotām, baltām sēklām ($aa bb$). No 556 F_2 augiem ieguva skaldīšanās attiecību 315:108:101:32. Uzskaitot katru pazīmju pāri atsevišķi, skaldīšanās bija $3/4$ dominanto pret $1/4$ recesīvo formu. G. Mendelis secināja, ka katra pazīmju pāra izturēšanās hibrīdā ir neatkarīga no citām abu vecākaugu atšķirībām. Katra pazīmju pāra neatkarīga iedzimšana jeb brīvā kombinēšanās ir Mendēļa trešais likums. Šī likuma pamatā ir mejozes mehānisms — dažādu hromosomu pāru neatkarīga sadalīšanās anafāzē I. Krustojšanās gaitu shematiski var attēlot, atsevišķas hromosomas, kurās atrodas gēni, apzīmējot ar svītriņām.





2.5. att. Zirņu sēklas formas un sēklapvalka krāsas iedzimšana.

$$F_1 \text{ gametas } \frac{1}{4} \begin{pmatrix} A & B \\ \hline & \end{pmatrix} + \frac{1}{4} \begin{pmatrix} a & B \\ \hline & \end{pmatrix} + \frac{1}{4} \begin{pmatrix} A & b \\ \hline & \end{pmatrix} + \frac{1}{4} \begin{pmatrix} a & b \\ \hline & \end{pmatrix}$$

F_1 hibrīdiem mejozē veidojas četru tipu gametas vienādā skaitā (respektīvi katra tipa varbūtība ir $\frac{1}{4}$). To pierādījis G. Mendelis, izdarot analizējošo krustošanu starp F_1 hibrīdiem un recesīvo vecākformu un iegūstot četras pēcnācēju klases vienādā skaitā:

$$P \quad AaBb \times aabb$$

$$F_b \quad \frac{1}{4}AaBb + \frac{1}{4}Aabb + \frac{1}{4}aaBb + \frac{1}{4}aabb.$$

Pēc F_1 hibrīdu pašapputes ar vienādu varbūtību ir iespējama jebkura genotipa olšūnas apaugļošanās ar jebkura genotipa spermiju. Izveidojas dažādu genotipu zigotas ar dažādu varbūtību, ko aprēķina kā reizinājumu:

$$\underbrace{(\frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}ab)}_{\text{olšūnas}} \times \underbrace{(\frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}ab)}_{\text{spermiji}} =$$

$$\begin{aligned} & \frac{1}{16}AABB + \frac{1}{16}AaBB + \frac{1}{16}AABb + \frac{1}{16}AaBB + \\ & \frac{1}{16}AaBB + \frac{1}{16}aaBB + \frac{1}{16}AaBb + \frac{1}{16}AaBb + \frac{1}{16}AABB + \\ & \frac{1}{16}AaBb + \frac{1}{16}Aabb + \frac{1}{16}Aabb + \frac{1}{16}AaBb + \frac{1}{16}aaBb + \\ & \frac{1}{16}Aabb + \frac{1}{16}aabb = \frac{1}{16}AABB + \frac{2}{16}AaBB + \frac{2}{16}AABb + \\ & \frac{4}{16}AaBb + \frac{1}{16}aaBB + \frac{2}{16}aaBb + \frac{1}{16}AAbb + \frac{2}{16}Aabb + \frac{1}{16}aabb. \end{aligned}$$

Sāds ir skaldīšanās klašu sadalījums F_2 pēc genotipa dihibrīdiskās krustošanas gadījumā. Ja dominēšana ir pilnīga, tad klases $AABB$, $AaBB$, $AABb$ un $AaBb$ ārēji nav atšķiramas un kopā veido $\frac{9}{16} F_2$ indivīdu ar abām dominantajām pazīmēm, klases $aaBB$ un $aaBb$ kopā sastāda $\frac{3}{16} F_2$ ar recesīvo pazīmi a un dominanto B pazīmi, klases $AAbb$ un $Aabb$ — $\frac{3}{16} F_2$ ar dominanto A un recesīvo b pazīmi. Pieraksta sāsināšanas nolūkā līdzīgos fenotipus mēdz apzīmēt ar fenotipisko radikāli. Fenotipiskais radikālis ir tā organisma genotipa daļa, no kuras atkarīgs viņa fenotips. Piemēram, indivīdam $AaBb$ fenotipiskais radikālis ir $A—B—$, bet indivīdam $Aabb$ tas ir $A—bb$. Svītriņu vietā ievietojot dažādas alēles, var iegūt dažādus genotipus, kuru fenotips būs viens un tas pats. Tā $A—bb$ var būt ar genotipu $AAbb$ vai $Aabb$. Tātad fenotipisko skaldīšanas dihibrīdiskās krustošanas gadījumā var pierakstīt tā: $\frac{9}{16}A—B— + \frac{3}{16}aaB— + \frac{3}{16}A—bb + \frac{1}{16}aabb$.

Ģēnu brīvās kombinēšanās sekas ir tādas, ka F_2 paaudzē pazīmes skaldās ne tikai tādās savstarpējās kombinācijās kā vecāku paaudzē, bet visās iespējamās kombinācijās.

Dihibrīdiskās skaldīšanās skaitlisko attiecību var iegūt matemātiski, pareizinoš monohibrīdiskās fenotipiskās skaldīšanās attiecības abos alēļu pāros pilnīgas dominēšanas gadījumā: $(\frac{3}{4}A— + \frac{1}{4}aa) \times (\frac{3}{4}B— + \frac{1}{4}bb) = \frac{9}{16}A—B— + \frac{3}{16}A—bb + \frac{3}{16}aaB— + \frac{1}{16}aabb$; pēc genotipa vai arī nepilnīgās dominēšanas gadījumā:

$$\begin{aligned} & (\frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa) \times (\frac{1}{4}BB + \frac{2}{4}Bb + \frac{1}{4}bb) = \frac{1}{16}AABB + \\ & \frac{2}{16}AABb + \frac{1}{16}AAbb + \frac{2}{16}AaBB + \frac{4}{16}AaBb + \frac{2}{16}Aabb + \\ & \frac{1}{16}aaBB + \frac{2}{16}aaBb + \frac{1}{16}aabb. \end{aligned}$$

F_2 fenotipisko klašu skaitu polihibrīdiskās krustošanas gadījumā, kad uzskaita n pazīmes, var aprēķināt kā 2^n , bet genotipisko klašu skaitu — kā 3^n , kur n — heterozigotisko alēļu pāru skaits, kuri atrodas nehomolōģiskajās hromosomās un tādēļ var brīvi kombinēties. Fenotipiskās skaldīšanās proporcijas iegūst kā izteiksmes $(\frac{3}{4}A— + \frac{1}{4}aa)^n$ izvirzījuma koeficientus, bet genotipisko skaldīšanas aprēķina no izteiksmes $(\frac{1}{4}Aa + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa)^n$ koeficientiem.

Krustošanas skaitliskās likumsakarības parādītas tabulā 2.1.

Neatkarīgi var iedzimt tik daudz pazīmju pāru, cik haploidālam organismam ir hromosomu, piemēram, cilvēkam — 23. Taču arī tas jau nodrošina milzīgu sugas mainību. Piemēram, ja cilvēkam katrā hromosomā tikai viens gēns būtu heterozigotiskā stāvoklī, tad viņam varētu veidoties $2^{23} = 8\,388\,608$ dažādi gametu tipi, bet iespējamo gametu kombināciju skaits ar ģenētiski līdzīgu partneri pārsniedz $7 \cdot 10^{13} : 2^{23} \times 2^{23} = 4^{23} = 70\,368\,744\,177\,664$.

Dažas krustošanās skaitliskās likumsakarības

Parādība	Krustošanas tips		
	mono-hibridiskā	dihibridiskā	polihibridiskā
Novērojamo pazīmju pāru skaits	1	2	n
F_1 gametu tipu skaits	2	4	2^n
Gametu kombināciju skaits, veidojot F_2	4	4^2	4^n
F_2 fenotipisko klašu skaits	2	2^2	2^n
F_2 genotipisko klašu skaits	3	3^2	3^n
F_2 skaldīšanās pēc fenotipa	$\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$	$(\frac{3}{4} + \frac{1}{4})^2$	$(\frac{3}{4} + \frac{1}{4})^n$
F_2 skaldīšanās pēc genotipa	$\frac{1}{4} + \frac{2}{4} + \frac{1}{4}$	$(\frac{1}{4} + \frac{2}{4} + \frac{1}{4})^2$	$(\frac{1}{4} + \frac{2}{4} + \frac{1}{4})^n$

2.6. SKALDĪŠANĀS LIKUMU DARBĪBAS NOTEIKUMI

Kā jebkurš dabas likums, arī skaldīšanās likumi realizējas tikai noteiktos apstākļos. Īsumā tie ir šādi.

1. Visām F_1 gametām jāveidojas vienādā skaitā.

Kukurūzai ir gēns $A—a$, kura dominantā alēle A nosaka sarkanvioletā pigmenta antociāna klātbūtni graudos, bet recesīvā a pigmentu neproducē. Ar analizējošās krustošanas palīdzību ir pierādīts, ka heterozigotiskiem augiem Aa ziedputekšņi veidojas divējādi: A un a vienādā skaitā, bet olšūnas veidojas attiecībā $0,85A : 0,15a$, jo hromosoma ar alēli A parasti paliek megasporā, turpretī hromosoma ar alēli a izrādās tajā šūnā, kas deģenerējas. F_2 no krustojuma $Aa \times Aa$ skaldās attiecībā $0,92A—$ pret $0,08aa : 0,42 + 0,42 + 0,08 = 0,92(A—)$

	♂	
	0,5 A	0,5 a
♀		
0,85 A	0,42 AA	0,42 Aa
0,15 a	0,08 Aa	0,08 aa

0,43

2. Visām gametu kombinācijām jābūt vienlīdz iespējamām.

Lamarka naktssvecei *Oenothera lamarckiana* dominantā alēle R nosaka sarkanu lapu dzislojumu, recesīvā alēle r — baltu dzislojumu. Heterozigotiska augs Rr putekšņiem nokļūstot uz augs rr driksnas, putekšņiem ar alēli R dīgstobri aug straujāk, tāpēc starp

pēcnācējiem sarkandzīslotie augi ir pārsvarā. Reciprokajā variantā F_b skaldīšanās ir 1 : 1, kā tas arī sagaidāms:

$$\begin{array}{rcc}
 P & Rr & \times & rr \\
 P \text{ gametas} & \frac{1}{2} \textcircled{R} & \frac{1}{2} \textcircled{r} & \textcircled{r} \\
 F_b & \frac{1}{2} Rr & & \frac{1}{2} rr
 \end{array}$$

3. Visām F_2 zigotām jābūt vienādi dzīvotspējīgām.

Gēnu mutāciju rezultātā dažos gadījumos organisma procesi tik ļoti ir traucēti, ka tas iet bojā. Gēnus, kuru klātbūtnē organisms noteiktā attīstības stadijā iet bojā, sauc par letāliem gēniem. Letālie gēni var būt gan dominanti, gan recesīvi. Vairumā gadījumu letālie gēni ir recesīvi, jo dominantos letālos gēnus no populācijām atsijā dabiskā izlase — to nesēji iet bojā pirms pēcnācēju atstāšanas. Dažos gadījumos letālie gēni dominē nepilnīgi: homozigotiskā stāvoklī izraisa organisma bojāeju, bet heterozigotiskā stāvoklī tikai maina organisma fenotipu. Piemēram, karakula šķirnes aitām ir pazīstama vērtīga sudrāpelēka apmatojuma krāsa «širazi». Pelēkos dzīvniekus pārojot ar pelēkajiem, starp jaundzimušajiem jēriem vienmēr parādās $\frac{3}{4}$ pelēku un $\frac{1}{4}$ melnu. Tas rāda, ka pelēkā krāsa dominē pār melno, bez tam redzams, ka visi pieaugušie pelēkie dzīvnieki ir heterozigotas:

$$\begin{array}{rcc}
 P & Pp \times Pp & \text{abi pelēki} \\
 F_1 & \underbrace{\frac{1}{4}PP + \frac{2}{4}Pp + \frac{1}{4}pp}_{\frac{3}{4} \text{ pelēki}} & \text{melni}
 \end{array}$$

Apmēram divu mēnešu vecumā jēri sāk baroties ar zāli, un no šī laika līdz 4—9 mēnešu vecumam $\frac{1}{3}$ no pelēkajiem jēriem iet bojā gremošanas traucējumu dēļ, kuru pirmcēlonis ir klejotājnerva patoloģija. Bojā gājušie ir homozigotas PP . Pēc apmatojuma tie gan drīz nav atšķirami no heterozigotām Pp , taču vairumam dzīvnieku ar genotipu PP ir balta mēle un balti plankumi uz ausīm. Krustojot pelēkos dzīvniekus ar melnajiem, pastāvīgi iegūst 50% pelēko un 50% melno, pie tam izdzīvo visi pēcnācēji:

$$\begin{array}{rcc}
 P & Pp \times pp & \\
 & \text{pelēks melns} & \\
 F_1 & \frac{1}{2}Pp + \frac{1}{2}pp & \\
 & \text{pelēki melni} &
 \end{array}$$

Šādu pārošanu izmanto, lai novērstu jēru 25% krišanu. Šīs krustotības rezultāti vēlreiz apliecina, ka visi pieaugušie pelēkie dzīvnieki ir heterozigotas Pp . Redzams arī, ka p gēns uz dažādām organisma pazīmēm var sākt iedarboties dažādā laikā: balta mēle un balti

plankumi uz ausīm jēriem *PP* redzami tūlīt pēc dzimšanas, kad gēna *P* ietekme uz gremošanas sistēmu vēl neizpaužas.

4. Pazīmei jāparādās dotajos novērošanas apstākļos.

Sermuļtrušu šķirnei raksturīgā apmatojuma krāsa — balts ķermenis ar melnām ekstremitātēm, ausīm, asti un purna galu parādās tikai tad, ja dzīvniekus tur temperatūrā, zemākā par +34 °C; augstākā temperatūrā tie ir pilnīgi balti; arī jaunpiedzimušie trusēni ir balti.

5. Pēcnācēju skaitam jābūt pietiekoši lielam, lai varētu veikt krustošanas rezultātu matemātisko analīzi.

Skaldīšanās ir atkarīga no gametu veidošanās un sastāva, ko nodrošina mejoze, un tālāk no apaugļošanās un hibrīdu attīstības. Šos bioloģiskos procesus ietekmē daudzi ārvides faktori, tie izraisa nejaušas novirzes no ideālām skaldīšanās attiecībām. Šīs novirzes var novērtēt matemātiski ar K. Pīrsona kritērija χ^2 (hī kvadrātā) palīdzību, kuru aprēķina pēc formulas:

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(E_i - T_i)^2}{T_i},$$

kur E_i — empīriski iegūtā «*i*» skaldīšanās klases frekvence (indivīdu skaits), T_i — «*i*» klases teorētiski sagaidāmā frekvence, k — klašu skaits. Pīrsona kritērija lietošanas nosacījumi: a) vajadzīgs pietiekami liels pēcnācēju skaits $n > 20-30$; b) T_i frekvencei klasēs jābūt ne mazākai par 5 (ja $T_i < 5$, apvieno blakusklauses un summe to frekvences).

Kā nulles hipotēzi pieņem, ka empīriskais un teorētiskais sadalījums neatšķiras, $E_i = T_i$. Tad $\chi^2 = 0$. Speciālas tabulas rāda varbūtību, ar kādu var parādīties dažādas χ^2 vērtības, kas lielākas par nulli. χ^2 vērtība atkarīga arī no brīvības pakāpju skaita ν (nī), ko skaldīšanās analizēm aprēķina kā $\nu = k - 1$. Iegūto χ^2 vērtību salīdzina ar χ^2 2.2. tabulā norādīto dotajam brīvības pakāpju skaitam.

2.2. tabula

χ^2 vērtību tabula atbilstoši dažādam brīvības pakāpju skaitam

(pēc Fišera, saīsināts)

Brīvības pakāpju skaits ν	Varbūtība (<i>P</i>), ka aprēķinātais χ^2 vai lielāks par to, radies kā nejauša novirze no $\chi^2=0$						
	0.99	0.80	0.50	0.30	0.10	0.05	0.01
1	0,0002	0,06	0,45	1,07	2,71	3,84	6,62
2	0,02	0,45	1,39	2,41	4,61	5,99	9,21
3	0,12	1,01	2,37	3,67	6,25	7,81	11,3
4	0,30	1,65	3,36	4,88	7,78	9,49	13,3
5	0,55	2,34	4,35	6,06	9,24	11,1	15,1
6	0,87	3,07	5,35	7,23	10,6	12,6	16,8
7	1,24	3,82	6,35	8,38	12,0	14,1	18,5

Ja aprēķinātais χ^2 parādās ar varbūtību, kas pārsniedz rezultātu būtiskuma līmeni, ar ko parasti strādā ($P \geq 0,05$), tad eksperimenta dati nav pretrunā nulles hipotēzei, tātad empīriski iegūtais frekvenču sadalījums (skaldīšanās attiecība) atbilst teorētiski sagaidāmajam.

Piemērs. Sarkano un balto lauvmutiņu krustojuma F_2 paaudzē iegūta skaldīšanās; 54 augi ar sarkaniem ziediem, 122 ar sārtiem un 58 ar baltiem. Jānosaka, vai šī skaldīšanās atbilst sagaidāmajai nepilnīgās dominēšanas gadījumā (1 : 2 : 1).

Kā nulles hipotēzi pieņem, ka skaldīšanās tiešām notiek attiecībā 1 : 2 : 1, un aprēķina teorētiski sagaidāmās klašu frekvences. Individu kopskaits F_2 paaudzē: $54 + 122 + 58 = 234$. Sagaidāmais augu skaits ar sarkaniem un baltiem ziediem: $\frac{1}{4}$ no 234 ir 58,5. Sagaidāmais sārti ziedošo augu skaits: $58,5 \times 2 = 117$. Uzrakstām empīrisko (E) un teorētiski sagaidāmo (T) frekvenču sadalījumu rindas:

E	54	122	58
T	58,5	117	58,5

$$\chi^2 = \frac{(54 - 58,5)^2}{58,5} + \frac{(122 - 117)^2}{117} + \frac{(58 - 58,5)^2}{58,5} =$$

$$= \frac{4,5^2}{58,5} + \frac{5^2}{117} + \frac{0,5^2}{58,5} = 0,56$$

Brīvības pakāpju skaits: $\nu = k - 1 = 3 - 1 = 2$.

Atbilstoši 2 brīvības pakāpēm $\chi^2 \geq 0,45$ kā nejauša novirze no $\chi^2 = 0$ parādās ar varbūtību 0,80, bet $\chi^2 \geq 1,39$ — ar varbūtību 0,50.

$$0,45 < \chi^2 = 0,56 < 1,39.$$

Tātad $\chi^2 \geq 0,56$, ja $\nu = 2$, parādās ar varbūtību P , ko var ieslēgt robežās: $0,80 > P_{\chi^2=0,56} > 0,50$. Tas nozīmē, ka E rindas novirze no T rindas frekvencēm ir statistiski pieļaujamās robežās un eksperimenta dati nav pretrunā nulles hipotēzei. Skaldīšanās tātad notiek atbilstoši nepilnīgās dominēšanas gadījumam.

2.7. NOVIRZES NO KLASISKĀS SKALDĪŠANĀS ATTIECĪBAS

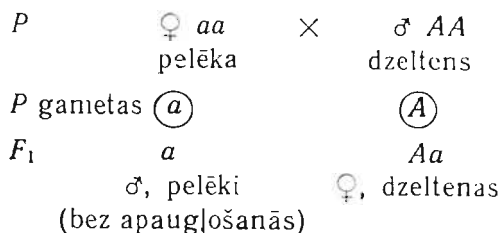
Uzkrājoties zināšanām par dažādu pazīmju iedzimšanu, jau ģenētikas attīstības sākumā noskaidrojās, ka bieži vien skaldīšanās novirzes no Mendēļa likumiem izskaidrojamas ar sugas vairošanās īpatnībām vai ar mijiedarbību starp nealēliskiem ģēniem.

2.7.1. IEDZIMSANA AGĀMIJAS UN APOMIKSES GADĪJUMĀ

Bezdzimumiskās vairošanās — agāmijas gadījumā, kuras pamatā ir šūnas mitotiskā dališanās, arī heterozigotisko augu pēcnācēji saglabā vecākauga genotipu un skaldīšanās nenotiek. Piemēram,

zemenēm, kurām sarkanā augļa krāsa dominē pār balto nepilnīgi, heterozigotiskiem īpatņiem augļi ir gaišsārti. Šos īpatņus pavairojot veģetatīvi (ar stīgām), visiem pēcnācējiem augļi ir tikai gaišsārti.

Apomikses gadījumā, vairojoties bez gametu kodolu saplūšanas, pēcnācēji visu iedzimtības informāciju saņem tikai no viena vecāka: vairojoties partenogēnētiski vai ginogēnētiski, — no mātes, bet, vairojoties androgēnētiski, — no tēva. Piemēram, bitēm tēviņi (trani) attīstās no neapaugļotām olšūnām (partenogēnētiski), tādēļ saņem tikai mātes gēnus. Bitēm pelēka ķermeņa krāsa ir recesīva attiecībā pret dzeltenu, taču, krustojot pelēku bišu māti ar dzeltenu tranu, visi vīrišķie pēcnācēji F_1 paaudzē ir pelēki, bet sievišķie pēcnācēji (darba bites un mātes) — dzeltenī, heterozigotiski (sk. arī 3.4.1. nod.).



2.7.2. NEALĒLISKO GĒNU MIJIEDARBĪBA

Pēc Mendēļa likumu otrreizējas atklāšanas daudzi zinātnieki veica krustojumus ar dažādām augu un dzīvnieku sugām. Izrādījās, ka F_2 paaudzes skaldīšanās pēc fenotipa dihibrīdīdskās un polihibrīdīdskās krustojumā ne vienmēr notiek pēc Mendēļa formulām. Ja divi vai vairāki nealēliski gēni iedarbojas uz vienu un to pašu pazīmi, tad to darbības produktu savstarpējās ietekmes dēļ pēcnācējiem var rasties pavisam jauns fenotips. Izšķir šādus galvenos nealēlisko gēnu mijiedarbības veidus: epistāzi, komplementaritāti, polimēriju, modificēšanu.

Epistāze ir dominēšanai līdzīga parādība, ko dažkārt novēro starp dažādu gēnu alēlēm. Parādību, kad viens gēns nomāc cita, nealēliska gēna fenotipisko izpausmi, sauc par epistāzi. Nomācošo gēnu sauc par epistātisko, jeb nomāko gēnu — par hipostātisko. Izšķir divus epistāzes veidus: dominantu un recesīvo. Dominantās epistāzes gadījumā uz hipostātiskā gēna izpausmi iedarbojas epistātiskā gēna dominantā alēle. Piemēram, ķirbjiem visbiežāk sastop baltu, dzeltenu un zaļu augļu krāsu. Krustojot zaļus un dzeltenus ķirbjus, F_1 paaudzē dominē dzeltenā krāsa. Ja krusto baltus ķirbjus ar zaļiem vai dzelteniem, F_1 augiem ir balti augļi, jo bez gēna $Y-y$ (augļu *yellow* — dzeltens), kas nosaka zaļu vai dzeltenu krāsu, ķirbjiem vēl ir cits, nealēlisks pirmajam epistātisks gēns $W-w$ (augļu *white* — balts), kura dominantā alēle W nomāc jebkura pigmenta rašanos ķirbju augļos. Pigmentācija var attīstī-

ties tikai tiem augiem, kuru genotipā nav šīs alēles, t. i., epistātiskais gēns ir recesīvā homozigotiskā stāvoklī (ww). Pateicoties epistāzei, krustojumos var iegūt šķietami negaidītas pazīmju izpausmes (2.6. att.).

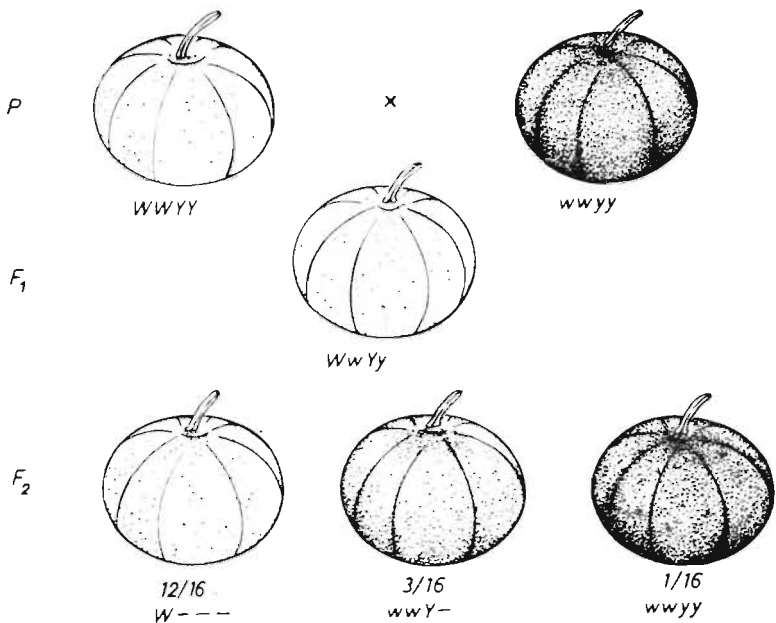
P $WWYY$ \times $wwyy$
 balts zaļš
 (jo ir $W-$) (jo ir ww un yy)
 F_1 $WwYy$ $WwYy$
 balti (jo ir $W-$)

F_1 gametas

	\textcircled{WY}	\textcircled{Wy}	\textcircled{wY}	\textcircled{wy}
\textcircled{WY}	$WWYY$	$WWYy$	$WwYY$	$WwYy$
\textcircled{Wy}	$WWYy$	$WWyy$	$WwYy$	$Wwyy$
\textcircled{wY}	$WwYY$	$WwYy$	$wwYY$	$wwYy$
\textcircled{wy}	$WwYy$	$Wwyy$	$wwYy$	$wwyy$

F_2 balti augļi ir $\frac{12}{16}$ augu, t. i., visiem kas saņēmuši alēli W . Dzeltēni vai zaļi augļi attīstās tikai augiem ar genotipu ww . Ja šādiem augiem ir alēle Y , augļi ir dzeltēni ($\frac{3}{16}$ no F_2), ja to genotips ir $wwyy$, augļi ir zaļi ($\frac{1}{16}$ no F_2). Krustošanas shēmā viegli saskatīt, ka genotipiskā skaldīšanās F_2 paaudzē notiek atbilstoši dihibrīdiskajai, pēc Mendēļa trešā likuma, taču gēnu mijiedarbības dēļ fenotipiskā skaldīšanās nav vis $\frac{9}{16}W-Y- + \frac{3}{16}W-yy + \frac{3}{16}wwY- + \frac{1}{16}wwyy$, bet ir $\frac{12}{16}W- + \frac{3}{16}wwY- + \frac{1}{16}wwyy$.

Dominantās epistāzes gadījumā F_2 paaudzē var parādīties skaldīšanās ne tikai attiecībā $\frac{12}{16} : \frac{3}{16} : \frac{1}{16}$, bet arī citādā, piemēram, $\frac{13}{16} : \frac{3}{16}$. Pēc šādas shēmas iedzimst vistu apspalvojuma krāsa. Dažādām vistu šķirnēm balto apspalvojumu nosaka dažādi gēni. Vistām ir gēns $C-c$; šī gēna dominantā alēle C nosaka pigmenta priekšteča — hromogēna attīstību, t. i., spalvu krāsainību, bet alēle c — hromogēna neattīstīšanos. Baltajām Minorķas vistām ir genotips cc , bet baltajām Leghornas vistām ir gēns C , taču tā darbību nomāc epistātiskais gēns H . Gēns C var darboties tikai tad, ja epistātiskā gēna recesīvā alēle ir homozigotiskā stāvoklī (ii).



2.6. att. Augļu krāsas iedzimšana ķirbjiem. Dominantā epistāze.

Savstarpēji krustojot abas balto vistu šķirnes, F_1 visi putni ir balti, bet F_2 paaudzē parādās skaldīšanās: $^{13}/_{16}$ ir baltu un $^3/_{16}$ krāsainu putnu:

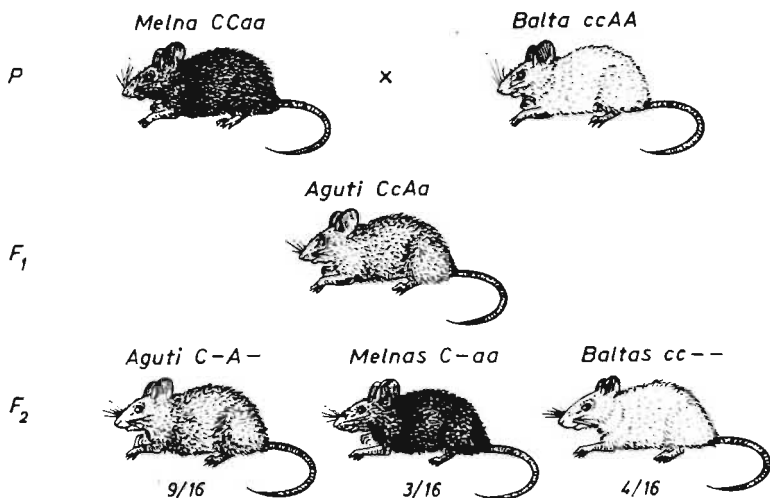
P $CCII$ × $ccii$
 Leghornas Minorkas
 baltas, jo ir $I-$ baltas, jo ir cc

F_1 $CcIi$ × $CcIi$
 baltas, jo ir $I-$

F_2 $^9/_{16}C-I-$ + $^3/_{16}cCI-$ + $^3/_{16}C-ii$ + $^1/_{16}ccii$
 baltas baltas krāsainas baltas

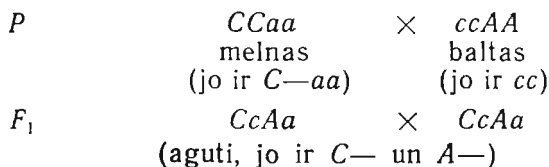
Kopējā balto un krāsaino putnu attiecība F_2 ir $(^9/_{16} + ^3/_{16} + ^1/_{16}) : ^3/_{16} = ^{13}/_{16} : ^3/_{16}$.

Recesīvās epistāzes gadījumā epistātiskā gēna recesīvā alēle homozigotiskā stāvoklī neļauj izpausties otra gēna alēļu darbībai. Šādi darbojas recesīvā albīnisma gēns pelēm un citiem zīdītājiem. Krustojot melnas peles ar baltām, F_1 īpatņiem ir savvaļas tipa krāsa «aguti», bet F_2 paaudzē iegūst skaldīšanos: $^9/_{16}$ aguti, $^3/_{16}$ melnas, $^4/_{16}$ baltas (2.7. att.). Tādu skaldīšanos nosaka divi gēni — $C-c$ un $A-a$. Gēna $C-c$ recesīvā alēle homozigotiskā stāvoklī (cc)



2.7. att. Apmatojuma krāsas iedzimšana pelēm. Recesīvā epistāze.

nomāc jebkura pigmenta attīstību, t. i., nosaka albīnismu. Gēna $A—a$ dominantā alēle A nosaka «aguti» krāsu — katrs mats ir melns gan drīz visā garumā, tikai netālu no gala ir neliela dzeltena joslā. Recesīvā alēle homozigotiskā stāvoklī (aa) nosaka vienmērīgi melnu mata pigmentāciju.



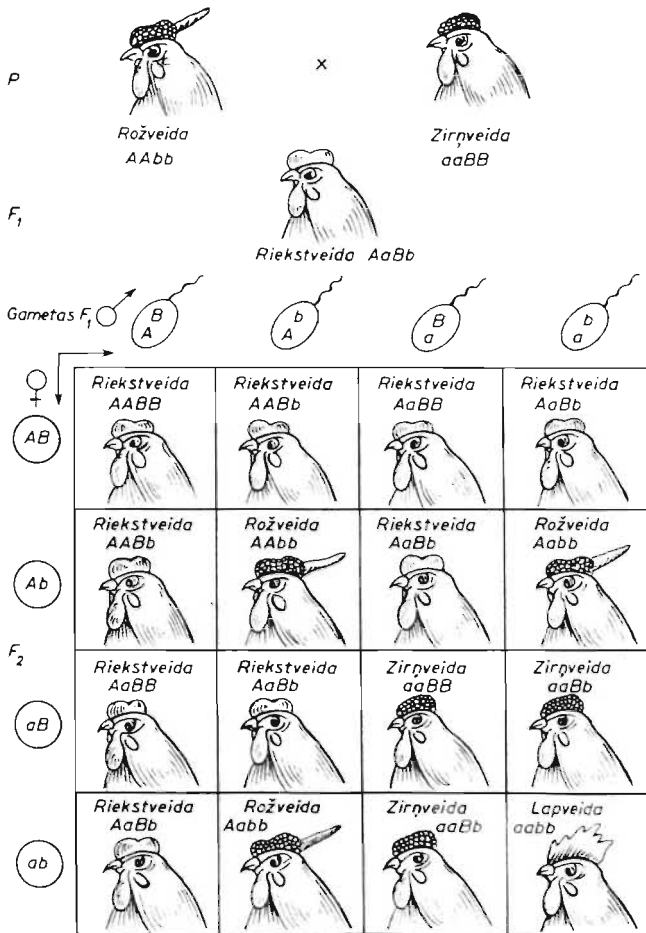
$$F_2 \frac{9}{16}C-A- + \frac{3}{16}C-aa + \frac{3}{16}ccA- + \frac{1}{16}ccaa$$

(aguti, jo ir A) (melnas, jo ir aa) (baltas, jo ir cc)

Visos epistāzes gadījumos novirzes no dihibrīdiskās skaldīšanās attiecības $F_2 \frac{9}{16} : \frac{3}{16} : \frac{3}{16} : \frac{1}{16}$ rodas tādēļ, ka indivīdi ar dažādiem genotipiem ārēji nav atšķirami.

Komplementaritāte ir tādu divu vai vairāku nealēlisku gēnu mijiedarbība, kuras rezultātā organismam attīstās jauna pazīme, kāda nav raksturīga nevienam no gēniem atsevišķi. Tas notiek gadījumā, kad vairāki gēni ietekmē vienu un to pašu organisma īpašību. Komplementaritātes gadījumā dihibrīdiskās krustošanas F_2 paaudze skaldās gan parastajā attiecībā $\frac{9}{16} : \frac{3}{16} : \frac{3}{16} : \frac{1}{16}$, gan arī citādās attiecībās.

Drozofilai ir vairāki gēni, kas ietekmē acs pigmentāciju: ir gēns *st* (angļu *scarlet* — šarlaksarkans), kura recesīvā alēle (homozigo-



2.9. att. Sekstes formas iedzimšana vistām. Komplementaritāte.

tiskā stāvoklī) nosaka spilgti sarkanu acu krāsu, un otrs gēns *bw* (angļu *brown* — brūns), kura recesīvā alēle nosaka brūnu acu krāsu. Krustojot mušas (2.8. krās. att.) ar spilgti sarkanām acīm, homozigotiskas pēc gēna *st*, un mušas ar brūnām acīm, homozigotiskas pēc gēna *bw*, F₁ paaudzē visiem pēcnācējiem ir savvaļas tipa — tumšsarkanās acis, bet F₂ paaudzē skaldās četrās fenotipiskās klasēs: $\frac{9}{16}$ ar normālās tumšsarkanās krāsas acīm, $\frac{3}{16}$ ar spilgti sarkanām acīm, $\frac{3}{16}$ ar brūnām acīm un $\frac{1}{16}$ ar baltām acīm. Pēc tradīcijas drozofilai savvaļas tipa (normālo) alēli apzīmē ar krustiņu, ko pieliek mutantā gēna simbolam.

$$\begin{array}{l}
 P \quad \quad \quad ststbw+bw+ \quad \times \quad st+st+bw bw \\
 \quad \quad \quad \text{spilgti sarkanas} \quad \quad \quad \text{brūnas acis} \\
 \quad \quad \quad \text{acis} \\
 F_1 \quad \quad \quad st+stbw+bw \quad \times \quad st+st+bw+bw+ \\
 \quad \quad \quad \text{normālas acis}
 \end{array}$$

$$\begin{array}{l}
 F_2 \quad \frac{9}{16}st+-bw+- \quad + \quad \frac{3}{16}ststbw+- \quad + \quad \frac{3}{16}st+-bw bw \quad + \quad \frac{1}{16}ststbw bw \\
 \text{normālas acis} \quad \text{spilgti sarkanas} \quad \text{brūnas acis} \quad \text{baltas acis} \\
 \quad \quad \quad \text{acis}
 \end{array}$$

Ir izpētīts abu gēnu komplementārās darbības bioķīmiskais mehānisms. Lai attīstītos normāla tumšsarkana acu krāsa, nepieciešami divi pigmenti: sarkans un brūns. Alēle *st* bloķē brūnā pigmenta attīstību, veidojas tikai sarkanais pigments, rezultātā veidojas spilgti sarkanas acis, bet alēle *bw* pārtrauc sarkanā pigmenta attīstību, tādēļ acis ir brūnas. Tā kā F_1 paaudzei abi gēni ir heterozigotiskā stāvoklī, tad to dominantās alēles nosaka pigmentu normālu attīstību un tumšsarkanas acis. Tādas pašas acis ir $\frac{9}{16}$ no F_2 indivīdiem. Tām F_2 mušām, kurās apvienojušās abu gēnu recesīvās alēles homozigotiskā stāvoklī, pigmenti neveidojas un acis ir baltas.

Līdzīgi iedzimst tomātu augļu krāsa, vistu sekstes forma (2.9. att.) un citas pazīmes. Visos gadījumos, kad katram no abiem recesīviem nealēliskiem gēniem ir patstāvīga fenotipiskā izpausme, F_2 fenotipiskā skaldīšanās skaitliski atbilst dihibridiskajai.

Arī komplementaritātes dēļ var rasties F_2 skaldīšanās attiecībā $\frac{9}{16} : \frac{7}{16}$. Piemēram, baltajam āboliņam *Trifolium repens* var būt augsts vai zems zilskābes saturs lapās. Dažreiz, krustojot divus augus ar zemu zilskābes saturu, F_1 hibrīdi satur daudz zilskābes, bet F_2 skaldās: $\frac{9}{16}$ augu ar augstu zilskābes saturu un $\frac{7}{16}$ — ar zemu. Izrādās, ka āboliņa lapās zilskābe veidojas, fermentam linamarāzei iedarbojoties uz cianogēno glikozīda linamarīna noārdīšanās starpproduktu. Linamarāzes gēna *H—h* recesīvā alēle homozigotiskā stāvoklī (*hh*) neļauj veidoties aktīvam fermentam. Linamarīna veidošanos kontrolē gēns *L—l*, kura recesīvā alēle homozigotiskā stāvoklī (*ll*) bloķē tā veidošanos, jo nav substrāta linamarāzei. Vecākformām zemais zilskābes saturs var būt dažādu cēloņu nosacīts:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \quad \quad hhLL \quad \quad \times \quad \quad \quad HHLl \\
 \quad \quad \quad \text{neaktīvs} \quad \quad \quad \text{nav substrāta} \\
 \quad \quad \quad \text{ferments} \quad \quad \quad \text{linamarāzei} \\
 F_1 \quad \quad \quad HhLl \quad \quad \times \quad \quad \quad HhLl
 \end{array}$$

aktīvs ferments, ir substrāts — veidojas zilskābe

$$F_2 \frac{9}{16}H-L- + \frac{3}{16}hhL- + \frac{3}{16}H-ll + \frac{1}{16}hhll$$

aktīvs ferments, ir substrāts	neaktīvs ferments	nav substrāta linamarāzei	neaktīvs ferments, nav substrāta
$\frac{9}{16}$ veidojas zilskābe		$\frac{7}{16}$ zilskābe neveidojas	

Tāda pati skaldišanās attiecība vērojama, krustojot divas neradnieciskas, balti ziedošas puķzirnišu *Lathyrus odoratus* šķirnes: F_1 visiem augiem ir savvaļas tips, purpursarkani ziedi, bet augiem F_2 $\frac{9}{16}$ ir purpura krāsas un $\frac{7}{16}$ — balti ziedi.

Ķirbjiem ir divi gēnu pāri, kas nosaka augļu formu. Katrā no tiem ir pilnīgi dominējoša alēle, kas saīsina augļa garenisko asi un palielina diametru. Nealēlisko dominantu alēļu ietekmes summējas. Krustojot divas dekoratīvo ķirbju šķirnes ar apaļiem augļiem, F_1 paaudzē ir tikai diskveidīgi saplacināti augļi, līdzīgi savvaļas ķirbjiem, bet F_2 paaudze skaldās: $\frac{9}{16}$ augu ar diskveidīgiem augļiem, $\frac{6}{16}$ — ar apaļiem augļiem un $\frac{1}{16}$ — ar gareniem, pudeļveida augļiem (2. 10. att.).

$$P \quad AAbb \times aaBB$$

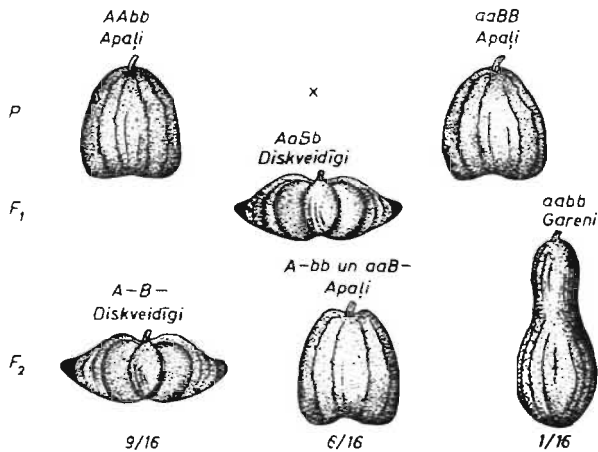
apaļi apaļi

$$F_1 \quad AaBb$$

diskveidīgi

$$F_2 \quad \frac{9}{16}A-B- + \frac{3}{16}aaB- + \frac{3}{16}A-bb + \frac{1}{16}aabb$$

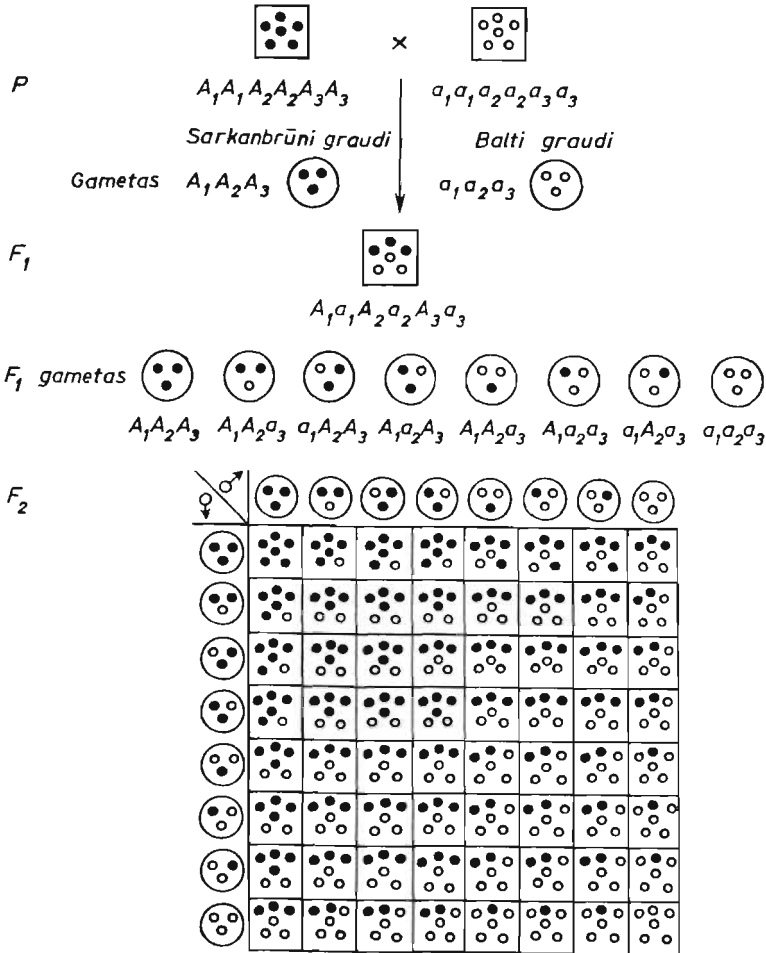
diskveidīgi $\frac{6}{16}$ apaļi gareni



2.10. att. Augļu formas iedzimšana ķirbjiem. Komplementaritāte.

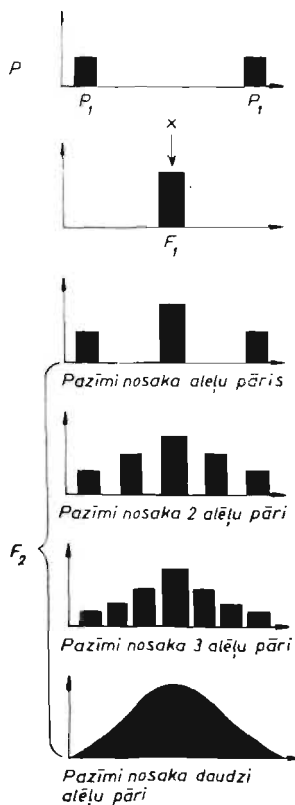
Apskatītie piemēri liecina, ka gēnu komplementārās darbības rezultātā var rasties pazīmju «jaunveidojumi», kas raksturīgi augu vai dzīvnieku savvaļas formām (tumšsarkana acu krāsa drozofilai, purpura krāsas ziedi puķzirnīšiem, diskveidīgi augļi ķirbjiem utt.). Savvaļas formām raksturīgās pazīmes veidojas tāpēc, ka mākslīgās formu izlases gaitā dominantās alēles, kuras savvaļas organismos bijušas kopā, ir atdalītas. Piemēram, genotips $AaBb$, krustojoties ar sev līdzīgu, deva genotipus $AAbb$, $aaBB$ un $aabb$.

Komplementāri var būt arī gēni, kas nosaka dzīvnieku izturēšanos. Piemēram, divu vistu šķirņu krustojumos F_1 var parādīties savvaļas pazīme — perēšanas instinkts, kurš abās vecāku šķirnēs jau sen zudis mākslīgās izlases rezultātā.



2.11. att. Kviešu graudu krāsas iedzimšana. Aditīvā polimērija.

Polimērija ir pazīmes atkarība no vairākiem līdzīgas iedarbības (polimēriskajiem) gēniem. Polimēriskos gēnus pieņemts apzīmēt ar vienu un to pašu alfabēta burtu, pievienojot indeksus, piemēram, A_1A_1 vai a_2a_2 , vai A_3a_3 utt. Polimēriju 1909. gadā pirmais aprakstīja zviedru ģenētiķis H. Nilsons-Ēle. Viņš homozigotisku kviešu līniju ar baltiem graudiem krustoja ar citām homozigotiskām līnijām, kurām bija dažādas intensitātes sarkani graudi: gaišsarkani, sarkani un sarkanbrūni. Krustojot baltas un gaišsarkanās līnijas, F_1 graudi bija pārejas krāsā, bet F_2 sastāvēja no $1/4$ baltu, $1/4$ gaišsarkanu un $2/4$ pārejas krāsas augiem. Krustojot baltus kviešus ar sarkaniem, F_1 graudi bija pārejas krāsā, bet F_2 skaldījās 5 klasēs no sarkaniem līdz baltiem graudiem, pie tam balti graudi bija apmēram $1/16$ no F_2 augiem. Krustojot baltos kviešus ar sarkanbrūniem, F_1 atkal ieņēma starpstāvokli starp vecākiem, bet F_2 skaldījās 7 klasēs — no sarkanbrūniem līdz baltiem, pie tam augi ar baltiem graudiem veidojās tikai apmēram $1/64$ no visiem F_2 .



— no sarkanbrūniem līdz baltiem, pie tam augi ar baltiem graudiem veidojās tikai apmēram $1/64$ no visiem F_2 . H. Nilsons-Ēle pareizi izskaidroja, ka šādi rezultāti rodas, pateicoties triju alēļu pāru darbībai, pie tam katra gēna dominantā alēle pastiprina graudu krāsu un visu alēļu fenotipiskais efekts sumējas.

P $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$
sarkanbrūni balti

F_1 $A_1a_1A_2a_2A_3a_3 \times A_1a_1A_2a_2A_3a_3$
vidēji tumši

F_1 gametas $1/8 (A_1A_2A_3) + 1/8 (a_1A_2A_3) +$
 $+ 1/8 (A_1a_2A_3) + 1/8 (A_1A_2a_3) +$
 $+ 1/8 (a_1a_2A_3) + 1/8 (a_1A_2a_3) + 1/8 (A_1a_2a_3) +$
 $+ 1/8 (a_1a_2a_3)$

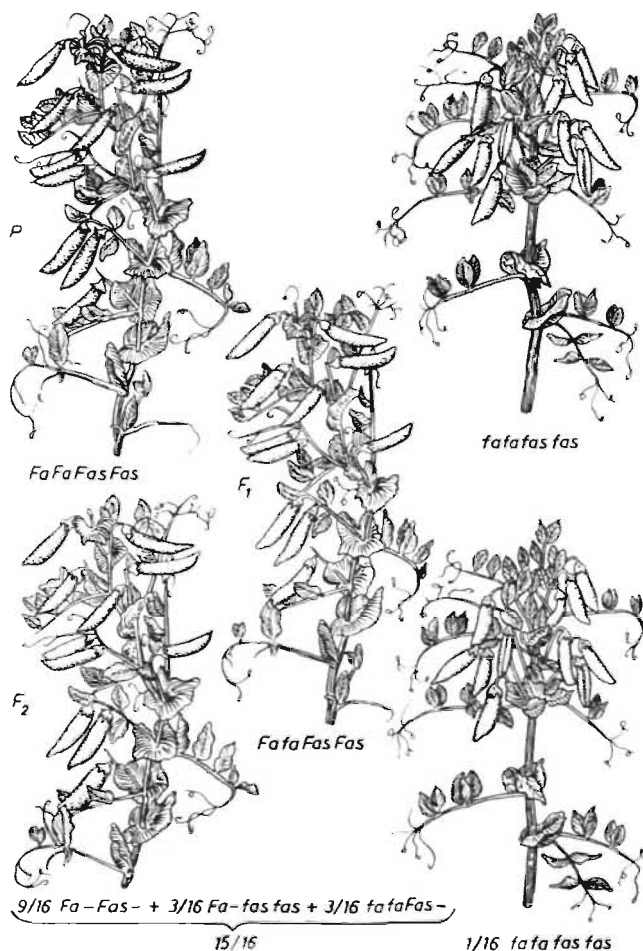
Uzrakstīsim trešās krustošanas shēmu, apzīmējot dominantā alēli ar aizkrāsotu aplīti «●», bet recesīvo ar tukšu aplīti «○» (2. 11. att.).

Polimēriju, pie kuras pazīmes izpausmes pakāpe ir atkarīga no dominantā alēļu kopējā skaita polimēriskajos gēnos, sauc par aditīvo polimēriju. Pēc šāda tipa iedzimst daudzās kvantitatīvas pazīmes — kultūraugu un mājdzīvnieku produktivitātes rādītāji (masa, izslau-

2.12. att. Fenotipisko klašu skaita un pazīmes vērtību sadalījuma atkarība no aditīvo polimērisko gēnu skaita. Uz ordinātu ass — pazīmes vērtības, uz abscisu ass — to relatīvā frekvence.

kums, piena tauku saturs, augļu lielums), cilvēka auguma garums, ādas krāsa utt. Jo lielāks gēnu skaits ietekmē kādu pazīmi, jo vairāk šīs pazīmes vērtību sadalījums tuvojās normālā sadalījuma liknei un jo grūtāk ir atšķiramas F_2 skaldīšanās fenotipiskās klases (2.12. att.). Tādēļ polimērijas gadījumā pazīmju iedzimšanu un mainību novērtē ar statistisko metožu palīdzību, aprēķinot pazīmes (X) vidējo vērtību $\bar{x} = \frac{\sum x}{n}$ un dispersiju $\left(s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1} \right)$, kur n ir indivīdu skaits.

Otrs polimērijas veids ir neaditīvā polimērija, kad polimērisko gēnu dominanto alēļu daudzums neietekmē pazīmes izpaus-



2.13. att. Ziedu izvietojuma iedzimšana zirņiem. Neaditīvā polimērija.

mes stiprumu. Sējas zirņiem ziedi normāli atrodas lapu žāklēs visa stublāja garumā, taču dažām šķirnēm tie aug tikai stublāja galā, neistā čemurā. Krustojot šādus augus ar normāliem, F_1 augi ir normāli, bet F_2 skaldās pēc fenotipa attiecībā: $^{15}/_{16}$ ar normālu ziedu izvietojumu un $^{1}/_{16}$ — ar galotnē sakopotiem ziediem (2.13. att.). Šī attiecība izskaidrojama ar to, ka zirņiem ir divi gēni, Fa — fa un Fas — fas (latīņu *fascia* — saišķis), kuri nosaka ziedu izvietojumu. Pietiek ar vienu dominanto alēli jebkurā no šiem gēniem, lai attīstītos augs ar normālu ziedu izvietojumu. Tikai divkārsām recesīvām homozigotām fa fas , kuras F_2 paaudzē parādās ar varbūtību $^{1}/_{16}$, ziedi aug stublāja galā, turpretim $^{15}/_{16}$ indivīdu ar genotipiem Fa — Fas —, fa Fas — un Fa — fas fas ziedi sakārtoti visgarām stublājam.

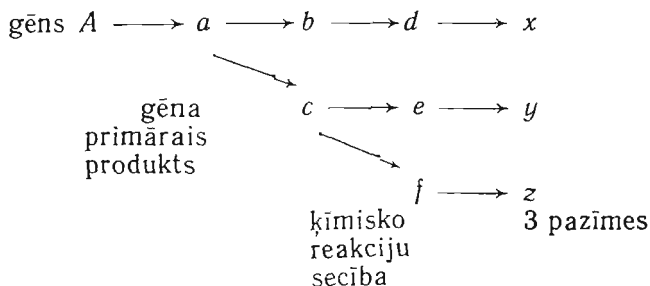
Modificēšana ir tādu gēnu darbība, kas pazīmes attīstību tieši neietekmē, bet tikai pārveido cita, nealēliska gēna izpausmi, nedaudz to pārveidojot — modificējot. Tādus gēnus sauc par modificētājiem. Modificētājiem var pazīmes izpausmi pastiprināt vai arī pavājināt. Piemēram, melnraibo govju šķirnēm ir sastopami divi modificētājiem. Viena gēna dominantās alēles klātbūtnē baltie laukumi uz dzīvnieku ķermeņa palielinās; otrā gēnā darbojas recesīvā alēle, kura homozigotiskā stāvoklī samazina balto laukumu lielumu. Abi modificētājiem parādās tikai tad, ja dzīvniekam ir plankumainības gēns, kuru šai gadījumā sauc par pamatgēnu. Tā kā plankumainība ir recesīva, tad, krustojot melnraibos dzīvniekus ar vienkāršajiem, F_1 paaudze ir vienkāršaina un modificētājiem darbība vispār neparādās, bet F_2 ir skaldīšanās: $^{3}/_{4}$ vienkāršaino un $^{1}/_{4}$ melnraibo pēcnācēju. Melnraibie indivīdi var saņemt modificētājiem arī no vienkāršainās vecākformas, tādēļ balto laukumu lielums uz to ķermeņa var būt pavisam citāds (vai nu lielāks, vai mazāks) nekā melnraibajai vecākformai. Modificētājiem ir liela nozīme selekcijā. Uzkrājot nelielas pazīmes pārmaiņas, kuras izsaukuši modificētājiem, var pastiprināt vēlāmās pazīmes izpausmi vai pavājināt kādu nevēlamu īpašību. Modificētājiem izlases nozīmi parādīja V. Kāsls, veicot melnraibo žurku selekciju. Viņš vienā no līnijām veica izlasi, lai palielinātu melnos plankumus, bet otrā —, lai tos samazinātu. Rezultātā pēc 20 paaudzēm pirmās līnijas žurkas kļuva gandrīz pilnīgi melnas, bet otras līnijas dzīvnieki — gandrīz pavisam balti. Modificētājiem ir liela nozīme arī mājdzīvnieku selekcijā. Vairumā veco šķirņu selekciju pēc pamatgēniem var uzskatīt par pabeigtu, taču pastāv vēl reālas iespējas ietekmēt saimnieciski svarīgo īpašību izpausmi, veicot modificētājiem izlasi.

Gēnu mijiedarbība parasti ir visai sarežģīta. Kaķiem apmatojuma krāsas pamatgēns ir O (angļu *orange* — oranžs), kurā ir divas kodominantas alēles. Alēle O nosaka melna pigmenta veidošanos, bet o — sarkana pigmenta veidošanos. Gēns O ir saistīts ar dzimumu (sk. 3.2. nod.). Šim gēnam ir vairāki modificētājiem. Gēna A dominantā alēle izraisa mata zonālo pigmentāciju — aguti (sk. arī epistāze), bet recesīvā alēle a nosaka vienmērīgu pigmenta

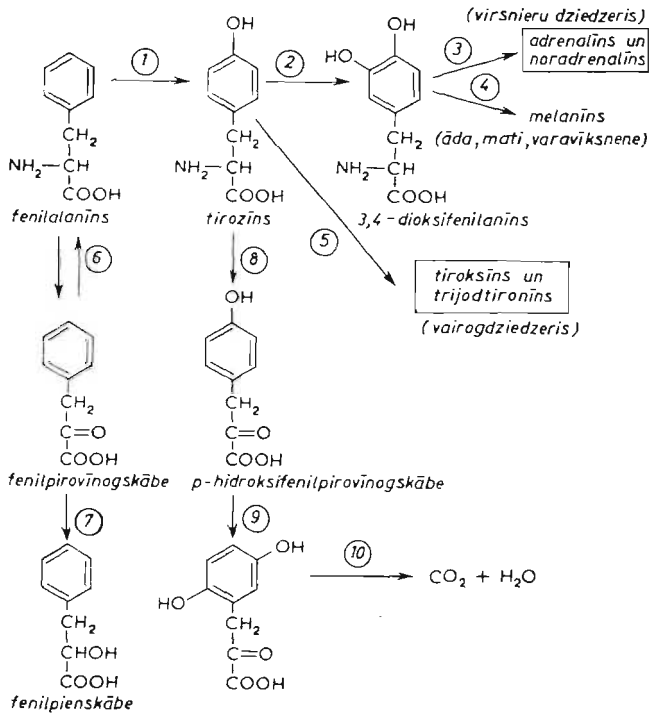
sadalījumu matā. Uz alēli A savukārt iedarbojas tās modificētājgēns T , kura dominantā alēle T^a izraisa visa ķermeņa vienlaidu pigmentāciju, alēle t^+ — svītrojumu, bet alēle t^b (angļu *blotched* — plankumains) — marmorējumu. Gēns C (angļu *colour* — krāsa) nosaka pigmenta izvietojumu uz ķermeņa: dominantā alēle C nodrošina vienlaidu pilnu pigmentāciju pa visu ķermeni, alēle c^b izraisa Barmas tipa matu daļēju depigmentāciju (gaišāks vēders), c^s — Siāmas tipa krāsojumu, kad pigmentēta tikai galva un ekstremitātes. Gēna D recesīvā alēle d (angļu *dilution* — atšķaidījums) nosaka vienmērīgu pigmentācijas pavājināšanos. Gēna S dominantā alēle izraisa baltu plankumainību (2.14. krās. att.).

2.7.3. PLEJOTROPIJA

Parādību, kad viena gēna izpausme skar vairākas organisma pazīmes, sauc par plejotropiju. Plejotropija pamatojas uz to, ka kāda gēna produkts organismā var iesaistīties ne tikai vienā, bet vairākos bioķīmiskos ciklos vai arī var tikt transportēts uz dažādiem orgāniem. Pirmais plejotropiju aprakstīja G. Mendelis. Viņš novēroja, ka zirņiem ar purpursarkaniem ziediem vienmēr ir pelēkbrūns sēklapvalks un sarkanīgi plankumi lapu žāklēs, bet zirņiem ar punduraugumu (ap 30 cm) novēroja pazeminātu dzīvotspēju. Schematiski plejotropiska gēna darbību var attēlot šādi.



Ir izpētīts aminoskābes fenilalanīna metabolisms cilvēkam (2.15. att.). Metabolismam 1. posmā ferments fenilalanīnhidroksilāze pārvērš fenilalanīnu par tirozīnu; 2. posmā tirozīns ar tirozināzes palīdzību pārvēršas 3,4-dioksifenilalanīnā, no kura vairāku reakciju rezultātā rodas adrenalīns, noradrenalīns (3. posms) un melanīns (4. posms). Tirozīns tiek izmantots hormonu tiroksīna un trijodtironīna biosintēzes ķēdē (5. posms). Tirozīna pārpalikums tiek noārdīts līdz ogļskābei gāzei un ūdenim (8., 9., 10. posms), bet alanīna pārpalikums — līdz fenilpirovīnogskābei un fenilpienskābei (6., 7. posms). Ja gēns, kas kontrolē fenilalanīnhidroksilāzi, ir recesīvā homozigotiskā stāvoklī, šis ferments ir neaktīvs un nenotiek fenilalanīna hidroksilēšana. Rezultātā pieaug fenilalanīna koncentrācija urīnā, asins plazmā un muguras smadzeņu šķidrumā. Urīnā bez tam konstatē palielinātu fenilpirovīnogskābes un fenilpienskābes

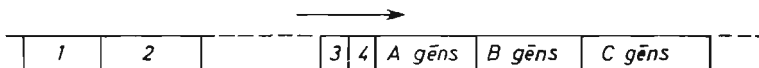


2.15. att. Fenilalanīna metabolisms cilvēka organismā (paskaidrojumi tekstā).

daudzumu. Šo slimību tādēļ sauc par fenilketonūriju. Visi šie savienojumi paaugstinātā koncentrācijā kavē mielīna veidošanos, tādējādi neatgriezeniski bojājot centrālo nervu sistēmu. Tajā pašā laikā organismā nepietiekoši veidojas adrenalīns, noradrenalīns, melanīns, tiroksīns. Šo metabolisko traucējumu rezultātā slimniekiem ir raksturīga garīgā atpalcība, krampji, muskuļu hipertonijs, kā arī ļoti gaiši mati un āda, gaišzilas acis. Fenilalanīna maiņas traucējumi var notikt arī citos posmos, izsaucot vairākas slimības: 1. posmā — fenilketonūriju, 4. — albinismu, 5. — hipotireozi (ģenētiski nosacīto kretinismu), 9. — tirozinozi (tirozīna uzkrāšanos, kas izraisa smagus nieru un aknu darbības traucējumus) un 10. — alkaptonūriju (homogentizīnskābes nenoārdīšanos, kura izsauc locītavu iekaisumu).

Var būt arī citādas izcelsmes plejotropija. Ja prokariotam vairāki gēni veido vienu operonu (2.16. att.), tad jebkura gēna pārmaiņa ietekmē ne tikai to pazīmi, ko kodē šis gēns, bet arī visus citus gēnus, kas atrodas distāli (pastrāumes secībā) no pārmainītā DNS saita. Šādu efektu izraisa nonsensmutācija.

Pēc jaunākajām atziņām, plejotropiska darbība ir ļoti daudziem organisma gēniem, iespējams, pat visiem. Jo agrākā ontogēnēzes



2.16. att. Operona pamatkomponenti:

1 — regulatorģēna promoters, 2 — regulatorģēns, 3 — operona struktūrģēnu (*A*, *B*, *C*) promoters, 4 — operators (bulīņa norāda RNS transkripcijas virzienu).

stadijā sāk darboties ģēns, jo lielāku pazīmju skaitu tas var ietekmēt.

Ir sastopamas spoguļkarpu formas ar stipri reducētu zviņojumu. Savstarpēji krustojot bezzvīņu karpas, pēcnācējos novēro skaldīšanos: $\frac{2}{3}$ bezzvīņu karpas un $\frac{1}{3}$ normāli zviņotas zivis. Attiecība 2 : 1 izskaidrojama tādējādi, ka zviņojuma redukcijas ģēns *A* nepilnīgi dominē — homozigotas *AA* iet bojā vēl ikru stadijā, heterozigotām *Aa* ir reducēts zviņojums, bet homozigotas *aa* ir normāli zviņotas:

<i>P</i>	<i>Aa</i>	×	<i>Aa</i>		
	bez zviņām		bez zviņām		
<i>F₁</i>	$\frac{1}{4}AA$		$\frac{2}{4}Aa$	$\frac{1}{4}aa$	
	iet bojā		bez zviņām	zviņoti	
			izdzīvo		

Nepilnīgi dominē arī hlorofila trūkums augiem. Homozigotiskie dīgsti ir pilnīgi balti un pēc sēklas barības vielu iztērēšanas iet bojā, jo nespēj fotosintezēt organiskās vielas, bet heterozigotisko augu lapas ir dzeltenzaļas, tajās samazināts hlorofila daudzums.

Vairumā gadījumu letālie ģēni ir pilnīgi recesīvi, un viņu heterozigotiskie nesēji nav atšķirami no organismiem ar normālu ģenotipu. Ja notiek krustošānās starp šādām divām heterozigotām, apmēram $\frac{1}{4}$ viņu pēcnācēju iet bojā:

<i>P</i>	<i>Aa</i>	×	<i>Aa</i>		
<i>F₁</i>	$\frac{1}{4}AA$	+	$\frac{2}{4}Aa$	+	$\frac{1}{4}aa$
			$\frac{3}{4}$ normāli	iet bojā	

Pēc šāda tipa iedzimst teļu pakaļkāju paralīze, teļu un kazlēnu mugurkaula saīsināšanās, ekstremitāšu «amputācija» sivēniem, mikrocefālija, leicinoze (nespēja noārdīt leicīnu) cilvēkam un daudzas citas letālas pazīmes. Daži ģēni ir nosacīti letāli (sk. 6. nod.) — izraisa organisma bojāeju tikai noteiktos apstākļos. Piemēram, adatspalvu vistas (sk. 6.1. att. a), turot ļoti siltās telpās, izdzīvo, bet parastajā temperatūrā iet bojā.

Bez letāliem ģēniem izšķir vēl subletālos ģēnus. Tie ir ģēni, kas samazina organisma dzīvotspēju, bet ne vienmēr izraisa tā bojāeju. Šādi ģēni ir, piemēram, hemofilijas ģēns cilvēkam un citiem zīdītājiem, pundurauguma ģēni zirņiem, lauvmutītēm un citiem augiem, kā arī dzīvniekiem un cilvēkam. Individī ar šādām pazīmēm labvēlīgos vides apstākļos izdzīvo, taču parasti atstāj mazāk pēcnācēju nekā normālie īpatņi.