

Moștenirea caracterelor în cazul interacțiunii genelor

Teza că o genă determină un singur caracter și un număr relativ mic de gene din fiecare cromozom nu poate să explice marea diversitate de caractere care se moștenesc ereditar. În același timp este bine cunoscut faptul că genotipul fiecărui organism reprezintă un sistem complex. Genele interacționează între ele, fapt determinat de organizarea genomică a materialului ereditar.

Se deosebesc două tipuri principale de interacțiune a genelor: interacțiunea genelor alele și interacțiunea genelor nealele.

1. Interacțiunea genelor alele

Să ne amintim că se numesc alele acele gene care ocupă aceiași loci (locusuri) în cromozom. Se disting următoarele varietăți de interacțiune a genelor alele:

- a) dominația completă;
- b) dominația incompletă;
- c) letalitatea;
- d) codominarea
- e) alelism multiplu

a) Dominația completă

În cazul dominației complete o genă domină complet o altă genă. În această situație sunt valabile legile lui **G. Mendel**, iar homozigoții și heterozigoții nu se disting fenotipic. Drept exemplu de dominație completă poate servi moștenirea culorii galbene și verzi a bobului de mazăre (gena culorii galbene domină gena culorii verzi), moștenirea culorii ochilor la om (gena culorii ochilor căprui domină gena culorii ochilor albaștri) etc.

b) Dominația incompletă

Dominanța incompletă este un fenomen de interacțiune dintre genele alele, care determină la formele heterozigote (Aa), apariția unui fenotip intermediar al formelor homozigote parentale (AA, aa). Acest fenomen vine în concordanță cu legile lui G.Mendel și a fost descris chiar de **C.Corrrens** la planta „barba împăratului” (*Mirabilis jalapa*). La încrucișarea plantelor cu flori roșii (AA) și a plantelor cu flori albe (aa), în prima generație (F₁) toți heterozigoții (Aa) aveau plante cu flori roze. La încrucișarea hibridilor F₁ (Aa) între ei, în generația a doua s-a obținut o descendență alcătuită din circa 25% de plante cu flori roșii, 50% de plante cu flori roze și 25% de plante cu flori albe (fig.1).

În cazul dominației incomplete raportul de segregare fenotipică coincide cu raportul de segregare genotipică: 1AA : 2Aa : 1aa.

Fenomene similare de moștenire a caracterelor au fost descoperite și la alte organisme, inclusiv la plante (culoarea boabelor de porumb, culoarea florilor de gura-leului etc.) și la animale (culoarea penajului găinilor de Andaluzia, tipul părului la om etc.).

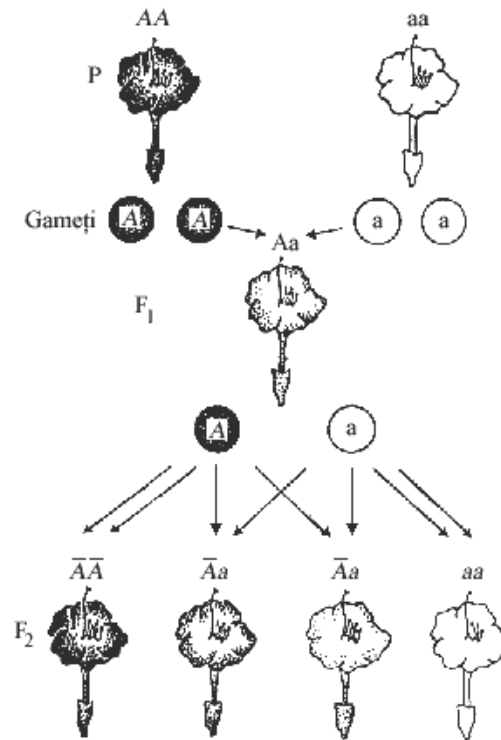


Fig.1 Segregarea în cazul dominației incomplete în baza varietăților de *Mirabilis jalapa* (barba împăratului).

c) Letalitatea

Raporturile de segregare mendeliene sunt condiționate de faptul dacă gameții care poartă alelele unei gene se unesc între ei randomizat și dacă gameții și zigoții sunt în egală măsură de viabili și viguroși. Letalitatea condiționează abaterea de la segregarea clasică mendeliană. Ea reprezintă moartea zigotului sau a unor organisme în diferite etape din dezvoltarea lor, înainte de a ajunge la vârsta reproducerii.

Fenomenul de letalitate este provocat de acțiunea unor gene care se împart în mod convențional în:

- gene letale (cauzează o mortalitate de peste 90%);
- gene semiletale (cauzează o mortalitate între 50% și 90%);
- gene subvitale (au o letalitate între 10% și 50%);
- gene cvasinormale (au o letalitate sub 10%).

De regulă, genele letale cauzează moartea organismului în primele stadii de dezvoltare. Celelalte grade de letalitate sunt determinate de natura genomului, interacțiunea dintre gene, condițiile mediului.

Genele care provoacă fenomenul de letalitate pot fi dominante sau recesive, în stare homozigotă sau heterozigotă.

Letalitatea determinată de gene homozigot dominante a fost descrisă încă în anul 1905 de către **L. Cuénot**. La încrucișarea șoarecilor de culoare galbenă în F₁ a rezultat o segregare după culoare, de 2:1 (în loc de cea teoretică așteptată de 3:1). 2/3 din descendenți aveau culoarea galbenă, iar 1/3 – culoarea neagră (fig.2).

Acest raport conduce spre concluzia că 25% din descendență de culoare galbenă au decedat până la naștere, fapt ce s-a confirmat mai apoi în urma disecțiilor făcute la femelele gravide de șoareci galbeni. Din embrionii formați, 1/4 (cu genotipul GG) se oprește din

dezvoltare și se resoarbe, în timp ce restul embrionilor se dezvoltă normal generând pui viabili.

Fenomenul de letalitate completă s-a constatat și la alte animale: vulpile platinat, oile Karakul cu blană brumărie, crapii oglindă etc.

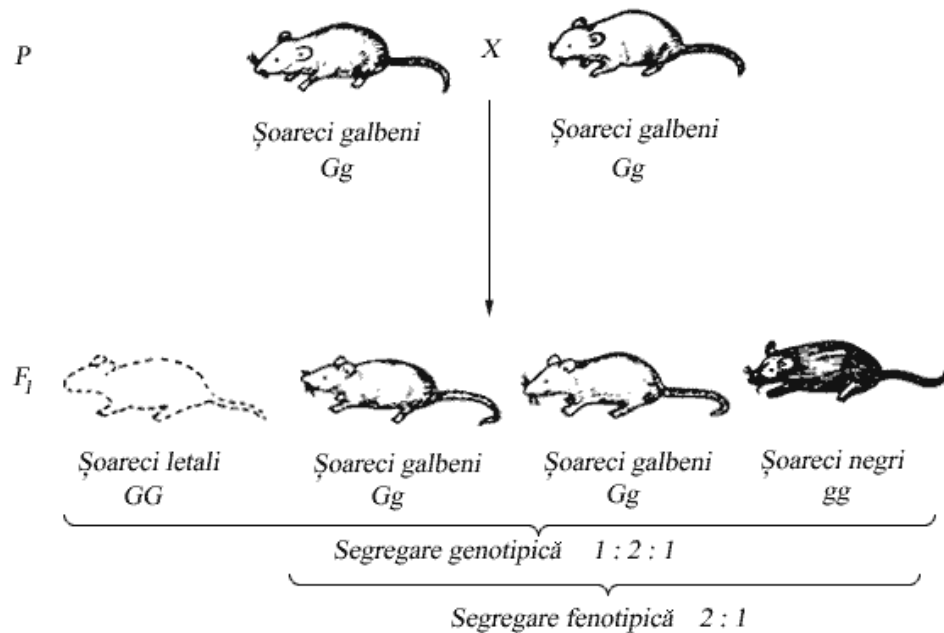


Fig. 2. Letalitatea determinată de gene homozigote dominante la încrucișarea între șoareci de culoare galbenă.

Letalitatea determinată de gene homozigot recesive a fost semnalată de **E.Baur** în 1930 la *Antirrhinum majus*. În cadrul acestei specii de plantă cu frunze verzi există o varietate „aurea” cu frunze de culoare verde-gălbuie.

La încrucișarea unor plante „aurea” în F₁, s-au obținut trei tipuri de plante: aurea, de culoare verde și de culoare galbenă (fig.3).

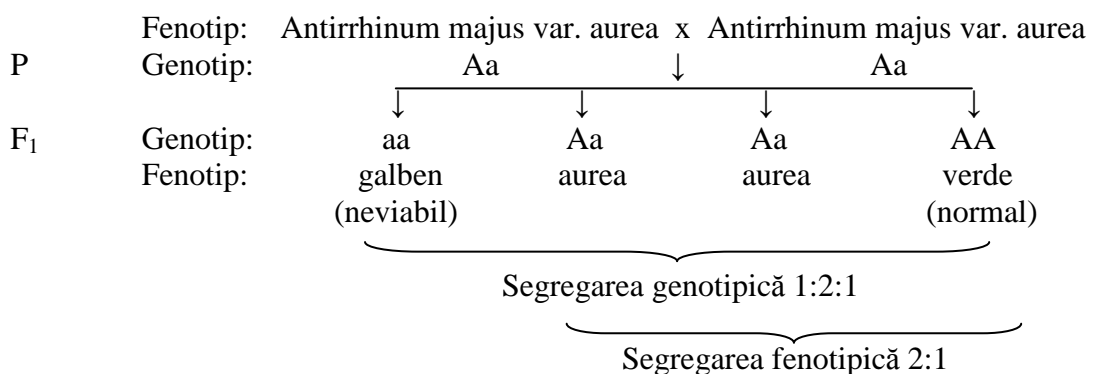


Fig.3. Letalitatea determinată de gene recesive homozigote la încrucișarea *Antirrhinum majus* var. aurea

Plantele cu frunzele de o culoare galbenă (aa) pier în primele faze ale vieții, după epuizarea substanțelor de rezervă din semințe.

Letalitatea poate fi determinată și de gene în stare heterozigotă. De exemplu, gena Epiloia la om, într-o singură doză, determină creșterea anormală a pielii, multe afecțiuni mintale și tumori, astfel că organismul heterozigot pentru această genă moare foarte tânăr.

De menționat că letalitatea poate fi influențată și de condițiile de mediu (raze ionizate, temperatura etc.).

d) Codominarea

În cazul codominării, genele unei perechi alele au o valoare semnificativă.

O genă nu suprimă acțiunea altei gene, iar dacă ambele sunt prezente în genotip, atunci ambele se exprimă fenotipic.

Drept exemplu tipic de codominare, poate servi moștenirea grupelor sanguine în cadrul sistemelor ABO și MN.

Cele patru grupe sanguine, în sistemul ABO, sunt determinate de prezența a trei alele a unei gene, și anume: I^O , I^A , I^B . În acest caz, grupa I(O) sanguină este determinată de gena recesivă $I^O(I^O I^O)$, grupa II (A) – de gena $I^A(I^A I^A$ sau $I^A I^O)$, grupa III (B) – de gena $I^B(I^B I^B$ sau $I^B I^O)$, iar grupa IV (AB) – de genele I^A și I^B ($I^A I^B$).

Gena recesivă I^O nu determină sinteza proteinelor specifice (antigenelor) în eritrocite. Gena I^A este dominantă în raport de I^O și determină sinteza în eritrocite a antigenului A. Gena I^B domină asupra genei I^O și determină sinteza în eritrocite a antigenului B. Prezența în același genotip a genelor I^A și I^B determină existența ambelor antigene A și B. În acest caz genele I^A și I^B nu se suprimă reciproc, ci sunt egale sau codominante.

Evident, moștenirea grupelor sanguine nu se supune legilor mendeliene. De exemplu, la căsătoria unei femei cu grupa I (O) sanguină cu un bărbat cu grupa IV (AB) sanguină, copiii vor avea fie grupa II (A), fie grupa III (B) sanguină.

$$P \quad \text{♀ } I^O I^O \times \text{♂ } I^A I^B$$

	♂	I^A	I^B
♀	I^O	$I^A I^O$ II	$I^B I^O$ III

F₁

Codominarea are loc și în cazul moștenirii grupelor sanguine în sistemul MN. Acest sistem este determinat de prezența a două alele L^M și L^N . Gena L^M determină prezența în eritrocitele umane a antigenului M (grupa sanguină M), iar gena L^N – a antigenului N (grupa sanguină N). Prezența ambelor gene în genotip determină grupa sanguină MN (eritrocitele conțin ambele antigene M și N).

e) Alelism multiplu

Multiple se numesc acele alele care sunt prezente în populații în mai mult de două forme. Ele apar în urma mutațiilor multiple ale unui anumit locus al cromozomului. În acest caz, de rând cu genele dominante și recesive, mai apar și o serie de alele intermediare, care se comportă față de gena dominantă ca genă recesivă, iar față de gena recesivă ca genă dominantă. Drept exemplu de alelism multiplu poate servi o anumită formă de moștenire a culorii blănii la iepuri.

La iepuri, culoarea complet neagră a blănii este determinată de gena dominantă A, iar culoarea albă este caracteristică homozigoților recesivi (aa). Culoarea sură („șensila”) este caracteristică homozigoților după gena a^{ch} , iar culoarea de himalaia (culoare albă a blănii, iar marginile urechilor, labelor, a cozii și a nasului sunt negre) – homozigoților după gena a^h .

În acest caz, gena A domină celelalte gene (a^{ch} , a^h și a), gena a^{ch} domina genele a^h și a , dar este recesivă față de gena A, iar gena a^h domină gena a și este recesivă față de genele A și a^{ch} . ($A > a^{ch} > a^h > a$).

2. Interacțiunea genelor nealele

Gene nealele se numesc acele gene care ocupă diferiți loci în cromozom. Se disting următoarele tipuri principale de interacțiune a genelor nealele:

- complimentaria;
- epistazia;
- polimeria.

a) Complimentaria

În cazul complimentariei, prezența într-un genotip a două gene dominante (recesive) nealele determină apariția unui nou caracter. Ca rezultat, pot fi obținute noi abateri de la legile mendeliene.

- segregarea 9:3:3:1 (moștenirea culorii penajului la papagali).

La papagali, culoarea penajului este determinată de două gene nealele: A, ce determină prezența pigmentului galben și B, ce determină prezența pigmentului albastru. La încrucișarea papagalilor de culoare galbenă cu cei de culoare albastră toată descendența va avea penajul de culoare verde. În schimb, la încrucișarea papagalilor de culoare verde între ei în descendență se va obține o segregare după culoare de 9:3:3:1 (fig.4).

P ♀	AAbb papagali galbeni	x	♂ aaBB papagali albaștri
F ₁	AaBb papagali verzi		

	♂	AB	Ab	aB	ab
♀	AB	AABB verzi	AABb verzi	AaBB verzi	AaBb verzi
Ab	aB	AABb verzi	AAbb galbeni	AaBb verzi	Aabb galbeni
aB	ab	AaBB verzi	AaBb verzi	aaBB albaștri	aaBb albaștri
ab	ab	AaBb verzi	Aabb galbeni	aaBb albaștri	abbb albi

Fig.4 Diagrama segregării în cazul complimentariei la încrucișarea a două rase de papagali.

- segregarea 9:7 (moștenirea culorii boabelor de porumb).

La încrucișarea a două soiuri de porumb, ambele cu boabe necolorate, dar cu genotipuri diferite (aaCCRR și AAccRR) în F₁, se obține o formă nouă cu boabe colorate (AaCcRR). În F₂ apar două grupe fenotipice în raport de 9:7 (fig.5).

P	Fenotip:	necolorat	x	necolorat
	Genotip:	aaCCRR		AAccRR
F ₁	Fenotip:	colorat		

		Genotip: AaCcRR			
Gameții	♂	ACR	AcR	aCR	acR
	♀				
F ₂	ACR	AACCRR colorat	AACcRR colorat	AaCCRR colorat	AaCcRR colorat
	AcR	AACcRR colorat	AAccRR necolorat	AaCcRR colorat	AaccRR necolorat
	aCR	AaCCRR colorat	AaCcRR colorat	aaCCRR necolorat	aaCcRR necolorat
	acR	AaCcRr colorat	AaccRR necolorat	aaCcRR necolorat	aaccRR necolorat

Fig. 5. Moștenirea culorii boabelor la porumb.

Apariția în F₁ și F₂ a unui caracter nou (boabe colorate) este determinată de prezența concomitentă a două gene nealele complementare A și C, care numai împreună pot determina apariția culorii aleuronei.

3. segregarea 9:3:4 (moștenirea culorii blănii la iepuri).

La iepuri, culoarea blănii poate fi determinată de două gene nealele complementare (C și D). Gena C determină prezența pigmentului și respectiv culoarea blănii (fie neagră, fie sură). Gena D determină repartizarea uniformă a pigmentului pe lungimea firului de păr (culoarea sură), iar gena d – repartizarea neuniformă a pigmentului la baza firului de păr (culoarea neagră).

La încrucișarea unei iepuroaice albe (ccDD) cu un iepure negru (CCdd) în F₁, descendența avea culoare sură (CcDd), iar în F₂ se obține o segregare după culoarea blănii în raport de 9:3:4 (fig.6).

P	♀ ccDD iepuoaică albă	x	♂ CCdd iepure negru		
F ₁			CcDd iepuri suri		
	♂	CD	Cd	cD	cd
	♀				
	CD	CCDD suri	CCDd suri	CcDD suri	CcDd suri
	Cd	CCDd suri	CCdd negri	CcDd suri	Ccdd negri
	cD	CcDD suri	CcDd suri	ccDD albi	ccDd albi
	cd	CcDd suri	Ccdd negri	ccDd albi	ccdd albi

Fig.6 Diagrama segregării în cazul complementării la încrucișarea a două rase de iepuri.

b) Epistazia

Epistazia reprezintă un asemenea tip de interacțiune a genelor nealele, când o genă suprimă expresia altei gene. Epistazia poate fi determinată de gene dominante (epistazie dominantă) sau gene recesive (epistazie recesivă).

1. epistazia dominantă.

Ațiunea epistatică a unei gene dominante nealele a fost semnalată de H.Nilsson-Ehle încă în 1909-1911. La încrucișarea plantelor de *Avena fatua* cu boabe negre cu *Avena sativa* cu boabe albe s-a obținut o descendență cu boabe negre (fig.7).

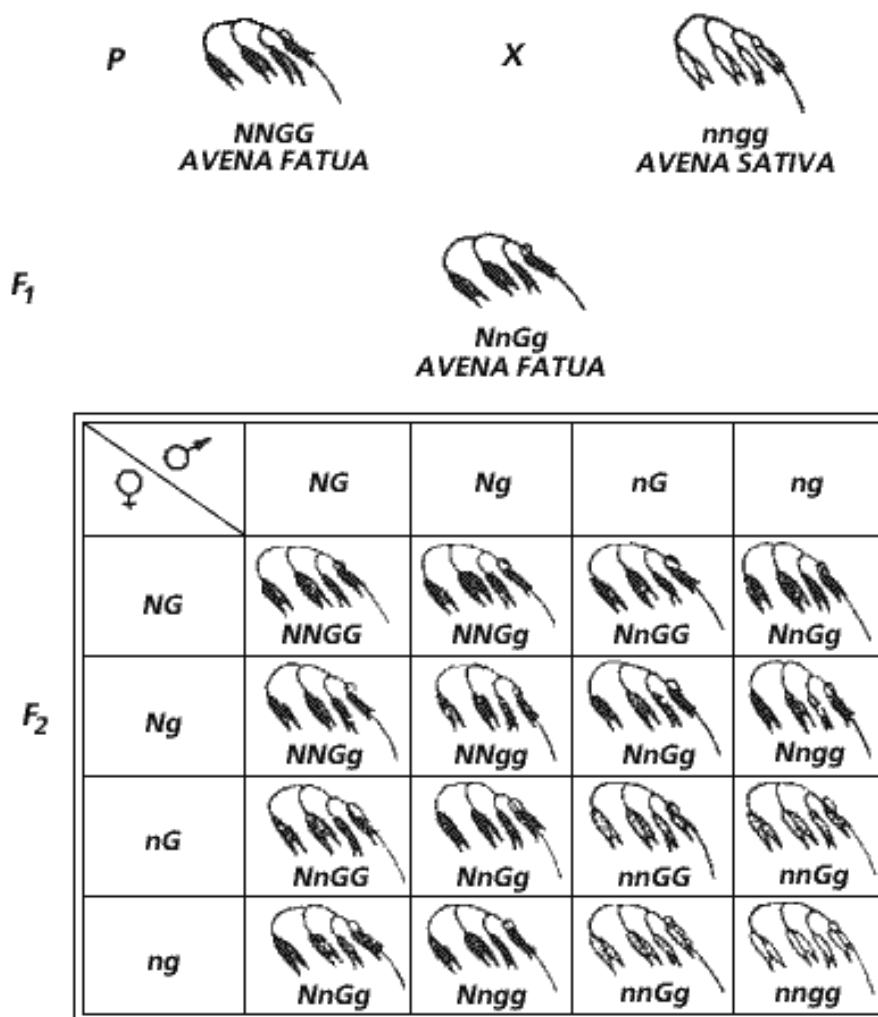


Fig. 7. Ațiunea epistatică a unei gene dominante nealele la încrucișarea între *Avena fatua* (boabe negre) × *A. sativa* (boabe albe).

Plantele dezvoltate din aceste boabe au produs la rândul lor în F_2 boabe în raport de 12 negre : 3 gri : 1 alb.

Gena N determină culoarea neagră, iar gena G – culoare gri, ambele gene recesive – culoarea albă. În acest caz, gena G determină culoarea gri numai în absența genei N.

Moștenirea complementară este proprie și unor caractere umane.

Pentru dezvoltarea normală a auzului la om, sunt necesare două gene nealele. O genă (de exemplu A) determină dezvoltarea normală a melcului, iar altă genă (de exemplu B) – dezvoltarea normală a nervului auditiv. La homozigoții recesivi (aa) nu se va dezvolta melcul, iar la cei cu genotipul bb – nervul optic. Astfel, oamenii cu genotipurile A-bb, aaB- și aabb vor fi surzi.

Două gene nealele complementare determină sinteza interferonului la om. O genă este localizată în cromozomul 2, iar altă genă – în cromozomul 5.

Sinteza hemoglobinei umane este determinată de prezența a patru gene nealele complementare. Fiecare genă determină sinteza unei catene polipeptidice a hemoglobinei.

Epistazia dominantă poate fi întâlnită și la păsări, spre exemplu, la rasele de găini albe Leghorn și Wyandotte (fig.8).

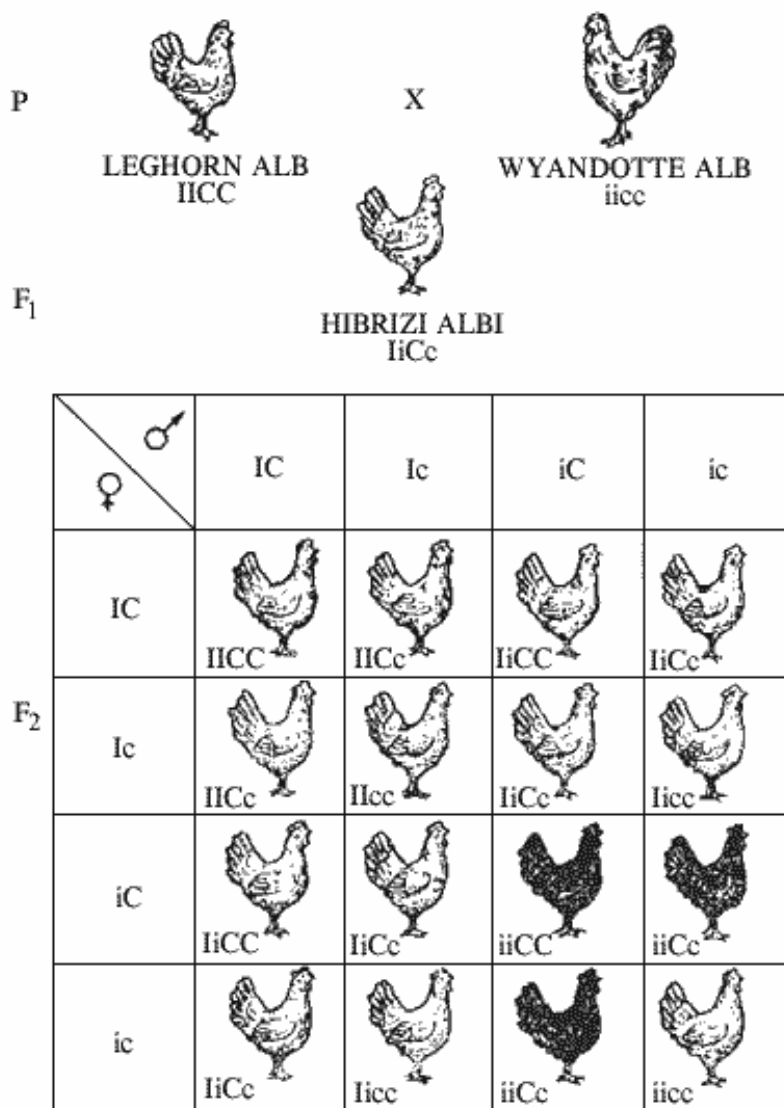


Fig. 8. Diagrama segregării în cazul epistaziei de dominanță la încrucișarea a două rase de găini: Leghorn alb × Wyandotte alb.

Gena C determină prezența culorii penajului găinii (negru sau altfel colorat), iar gena recesivă c – culoarea albă. Însă expresia culorii este determinată de o altă genă nealelă I, care inhibă acțiunea genei C. În acest caz, în F₂ se va obține o segregare după fenotip de 13:3 (13/16 din pui vor fi albi și 3/16 din pui vor fi colorați).

2. epistazia recesivă.

Acest fenotip poate fi observat la moștenirea culorii părului la șoareci. La încrucișarea a două rase: una de culoare neagră (AAcc) și alta de culoare albă (aaCC), în F₁ toți indivizii au fost de culoare cenușie (AaCc), culoare caracteristică tipului sălbatic. Când indivizii din F₁ au fost încrucișați între ei, au rezultat în F₂ trei fenotipuri în raport de 9/16 indivizi de culoare cenușie: 3/16 indivizi de culoare neagră și 4/16 indivizi de culoare albă (fig.9).

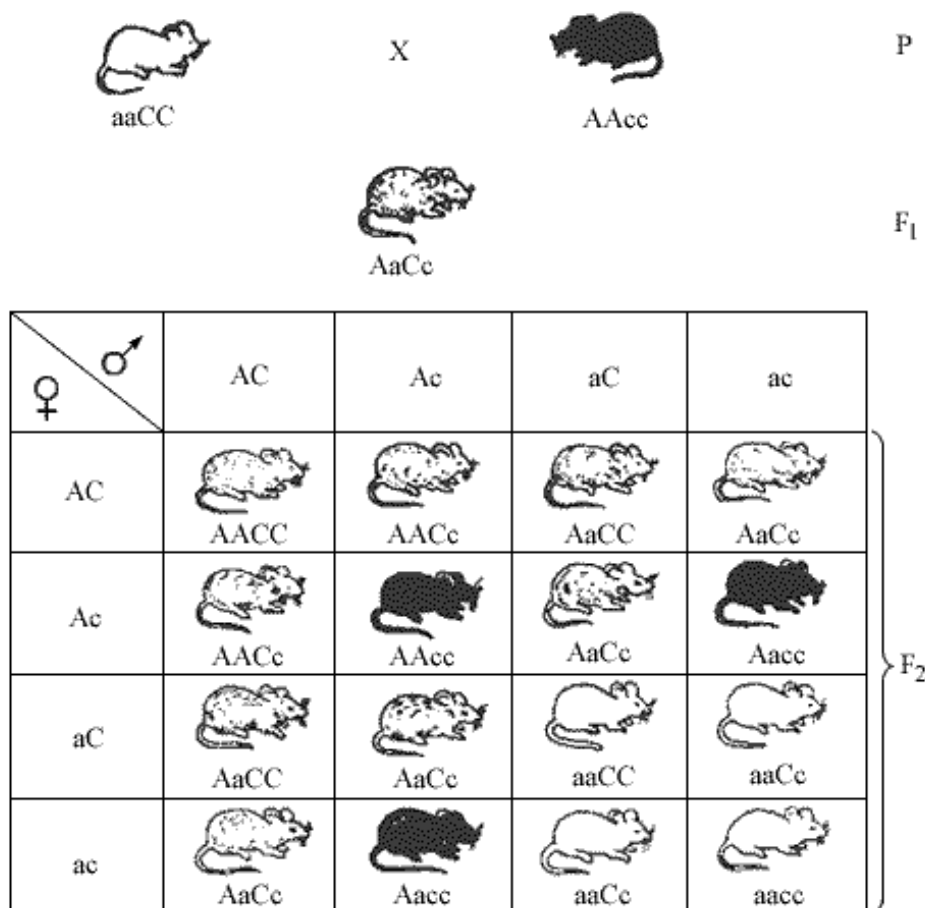


Fig. 9. Segregarea caracterelor în cazul epistaziei de recesivitate la încrucișarea a două rase de șoareci.

Rezultatele se datorează faptului că gena recesivă aa în stare homozigotă este epistatică față de gena C.

c) Polimeria

Polimeria sau poligenia reprezintă fenomenul când un caracter cantitativ sau o însușire calitativă este determinată ereditar de mai multe gene nealele cu acțiune asemănătoare și simultană. Aceste gene se numesc polimere sau poligene și, de regulă, se notează cu aceeași literă.

Polimeria poate fi:

1. cumulativă – când intensitatea fenotipului depinde de numărul de poligene dominante;
2. necumulativă – când intensitatea fenotipului nu depinde de numărul de poligene dominante.

În ambele aceste cazuri, segregarea în F₂ are loc în raport de 15:1 (dacă caracterul respectiv este determinat de două poligene).

Fenomenul polimeriei cumulative a fost observat de cunoscutul genetician și ameliorator **H. Nilsson-Ehle**. Încrucișând soiuri de grâu cu boabe roșu-intens cu soiuri de grâu cu boabe albe, în F₁ el obținea plante cu boabe de un roșu mai deschis.

În F₂ se obținea o segregare după fenotip în raport de 15:1 (15 combinații cu boabe colorate și o combinație cu boabe albe). Intensitatea culorii depinde de numărul de gene dominante A₁ și A₂ (fig.10).

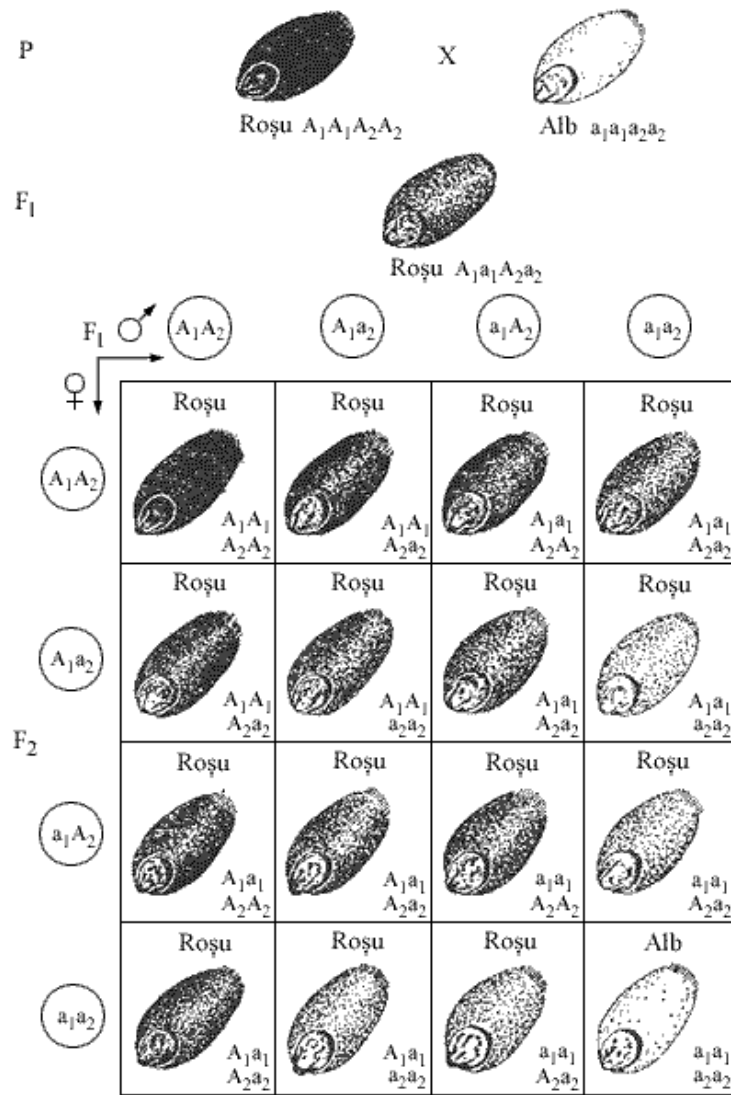


Fig. 10. Moștenirea culorii bobului la *Triticum* în cazul polimeriei cumulative.