
6. ORGANISMU MUTATĪVĀ MAINĪBA

Ģenētika pēta ne tikai organismu iedzimtību, bet arī mainību. Mainības rezultāts ir indivīdu fenotipiskā daudzveidība. Viens no mainības galvenajiem cēloņiem ir mutāciju ceļā radušās organisma genotipa pārmaiņas. Mutācijas ir iedzimtības faktoru nenoteiktas, lēcienveidīgas pārmaiņas, kas ilgstoši reproducējas daudzās paaudzēs un noteiktā veidā ietekmē pazīmju attīstību organismā. Mutāciju izraisīto mainību sauc par mutatīvo mainību, kas ir genotipiskās mainības veids. Tā kā pārmainīts iedzimtības materiāls (mutācijas) tiek nodots nākošajai paaudzei, mutatīvā mainība ir nepieciešams organismu evolūcijas un mākslīgās izlases priekšnoteikums, tā ir organisko formu evolūcijas pirmavots.

6.1. MUTATĪVĀS MAINĪBAS VISPĀRĒJS RAKSTUROJUMS

Mutatīvā mainība ir atkarīga no genotipa pārmaiņām — mutācijām. Pēkšņas, iedzimstošas augu pārmaiņas dārzkopji pazīnusi jau antīkajā pasaulē; arī Eiropā tās aprakstītas jau sen ar nosaukumu «sporti». Zinātniskajā literatūrā 1590. gadā pieminēta īpatnēja lielās strutenes *Chelidonium majus* forma ar šaurām lapām, 1600. gadā — mājas vistas *Gallus gallus f. domestica* forma «adatspalvu vista», kuras spalvām ir tikai stumbri bez burām (6.1. att. a). Šāda tipa pārmaiņas pazina arī Č. Darvins un nosauca tās par «nenoteikto mainību». H. de Frīzs rūpīgi izpētīja šādas iedzimstošas pārmaiņas naktssvecei *Oenothera lamarckiana*, un rezultātā 1901. gadā iznāca grāmata «Mutāciju teorija». Šī darba galvenos secinājumus var formulēt šādi:

- 1) mutācija rodas pēkšņi, lēcienveidīgi;
- 2) jaunās formas ir stabīlas, paaudzēm mainoties;
- 3) mutācijas ir kvalitatīvas pārmaiņas un tādēļ neveido variācijas rindas;
- 4) mutācijas notiek dažādos virzienos, tās var būt gan derīgas, gan kaitīgas;
- 5) mutācijas ir samērā reti notikumi, tādēļ tās var atklāt, izpētot lielu indivīdu skaitu;
- 6) viena veida mutācijas var rasties atkārtoti.

H. de Frīzs ieviesa terminu «mutācija» (latīņu *mutatio* — pār-



6.1. att. Dažādas mutācijas:

a — vīsta ar adatveida spalvām, b — kokvilnas augs—himēra, kam somatiskās mutācijas rezultātā ir dažāda zieda daļu krāsa, c — milzu auguma, normāla auguma un pundura auguma tabaka, d — paipalas fizioloģiskais mutants (putns uztraukuma brīdī pieņēmis «zvaigžņu pētnieka» pozū), e — brahidaktīlija cilvēkam (katram pirkstam tikai 2 falangas).

maiņa). Mutācijas ir konstatētas visiem dzīvajiem organismiem — no vīrusiem līdz augstākajiem augiem, dzīvniekiem un cilvēkam.

Pēc rašanās vietas organismā izšķir generatīvās mutācijas, kas cēlušās dīģļceļā šūnās vai dzimumšūnās, un somatiskās mutācijas, kas radušas somatiskajās šūnās. Generatīvās mutācijas skar visa organisma pazīmes un iedzimst nākamajās paaudzēs. Somatico mutāciju rezultātā rodas organismi ar ģenētiski nevienmērīgiem audiem — himēras (6.1. att. b). Organismiem, kas vairojas tikai dzimumiski un kam ir dīģļceļš, somatiskās mutācijas nav ar evolucionāru nozīmi — tās neiedzimst. Organismiem, kam ir arī bezdzimumiskā vairošanās, somatiskās mutācijas var tikt nodotas pēcnācējiem, ja jaunā paaudze veidojas no mutācijas skartā šūnu klona. Viens no somatico mutāciju veidiem ir pumpuru mutācijas jeb sporti, kas rodas augu augšanas konusu meristēmas šūnās. Šajā

gadījumā mutants fenotips ir visam dzinumam, kas attīstījies no šīs šūnas. Uzskata, ka somatiskās mutācijas var būt arī dažu ļaundabīgo audzēju rašanās cēlonis (piemēram, mieloleikozes cēlonis).

Pēc fenotipa raksturīgākajām pārmaiņām mēdz izšķirt morfoloģiskās, fizioloģiskās un bioķīmiskās mutācijas. Morfoloģiskās mutācijas ir saistītas ar orgānu formas, izmēru vai savstarpējā izvietojuma maiņu, piemēram, sunim tāda mutācija ir iskājinība, atgremotājiem — toliņa, daudzām sugām — vispārēja izmēru pārmaiņa (6.1. att. c, e), drozofilai antenas vietā uz galvas attīstās kāja utt. Fizioloģiskās mutācijas maina organisma fizioloģiskos procesus un rezultātā ietekmē dzīvotspēju vai auglību, piemēram, šūnu dalīšanās traucējumi kukurūzai, vestibulārā aparāta defekts «valsējošām» pelēm, kas nespēj pārvietoties pa taisni, taukaudu uzkrāšanās un sterilitātes recesīvā mutācija *ob* pelēm (sk. 5.7. att.), «zvaigžņu pētnieka» poza paipalām (6.1. att. d). Bioķīmiskās mutācijas maina vielu sintēzi organismā, piemēram, daudzi mikroorganismi — auksotrofi — mutāciju dēļ nespēj sintezēt kādu aminoskābi, vitamīnu. Faktiski visu mutāciju pamatā ir bioķīmiskās pārmaiņas organismā, tādēļ šis iedalījums ir relatīvs. Piemēram, hlorofila mutāciju gadījumā neveidojas noteikta viela — hlorofils, taču šādam augam ir arī fizioloģiski traucējumi — nevar notikt fotosintēze, un mutanti viegli atšķirami arī pēc morfoloģiskām pazīmēm — lapu baltās vai dzeltenīgās krāsas.

Nereti dažādu gēnu mutācijas izraisa vienādu fenotipisko efektu. Fenilketonūrijas (tirozīna sintēzes blokādes) parastākais cēlonis cilvēkam ir tā gēna mutācija, kurš kodē fermentu fenilalanīnhidroksilāzi, taču tādu pašu klīnisko ainu izraisa arī divu citu gēnu mutācijas, kuri kodē dihidropteridīnreduktāzi un dihidrofolātreduktāzi. Abi pēdējie fermenti vajadzīgi fenilalanīnhidroksilāzes kofermenta BH_4 sintēzei. Šādas mutācijas sauc par pamatmutācijas genokopijām.

Mutācijas ir dažādas pēc to adaptīvās nozīmes. Ir derīgas, kaitīgas un neitrālas mutācijas. Derīgās mutācijas palielina organisma pielāgotību (izdzīvotību) konkrētos vides apstākļos vai nodrošina tā optimālo auglību. Kā derīgas mutācijas var minēt organisma rezistenci pret vīrusiem, baktērijām, sēnēm, tumšu tauriņu krāsu industriālajos rajonos, kā, piemēram, bērzu sprīžmetim (sk. 8.2. att.). Vairums mutāciju ir organismam kaitīgas. Kaitīgās mutācijas samazina organisma pielāgotību videi. Atkarībā no kaitīguma pakāpes izšķir letālās mutācijas, kas kādā ontogēneses posmā izraisa organisma bojāeju (hlorofila trūkums augiem, barības vada aizaugumi dzīvniekiem), subletālas mutācijas, kas pazemina dzīvotspēju, taču pašas par sevi parastos vides apstākļos indivīda bojāeju neizraisa (adatspalvu vistas iet bojā vēsās telpās), un fertilitātes mutācijas, kas samazina auglību zem optimālās robežas līdz pat pilnīgai sterilitātei (adatspalvu vistas dzīves laikā neizdēj vairāk par 10 olām, bet gaiši vispār nespēj pāroties). Pie šāda rakstura mutācijām pieskaitāma arī CVS (sk. arī 5.4. nod.). Daudzas

mājdzīvnieku un kultūraugu īpašības, ko speciāli izkopis cilvēks, faktiski novirza organismu no fizioloģiskā līdzsvara un savvaļā izraisītu organisma bojāeju. Mutāciju adaptīvo nozīmi var novērtēt tikai attiecībā uz konkrētiem dzīves apstākļiem. Cilvēkiem ar tumšu ādas krāsu ir priekšrocības tropos, jo viņi ir labi aizsargāti no intensīvā ultravioletā starojuma, bet ziemeļos šī pazīme kļūst neizdevīga, jo samazina D vitamīna sintēzi organismā saules staru ietekmē. Viegli saprast, ka virzienā no dienvidiem uz ziemeļiem eksistē tāda platuma josla, kur tumšādainie un gaišādainie indivīdi ir vienādi pielāgoti, tātad te tumšu ādas krāsu var uzskatīt par selektīvi neitrālu mutāciju. Eksistē daudzi DNS struktūras varianti, kuri nemaz vai gandrīz nemaz neatspoguļojas to proteīnu īpašībās, kurus kodē. Arī šos variantus var saukt par neitrālām mutācijām. Tādu neitrālo alēļu adaptīvā nozīme ir tik nemanāma, ka to izplatība populācijā nav atkarīga no dabiskās izlases un mainās nejauši, ģenētiskā dreifa rezultātā (sk. 8.4.3. nod.). 1958. gadā M. Kimura izteica hipotēzi, ka daudzu fermentu evolūcija notiek, lēni uzkrājoties sikām, neitrālām pārmaiņām proteīna pirmējā struktūrā, kuras neskar fermenta aktīvos centrus, un tādēļ tā varianti ir savstarpēji funkcionāli gandrīz līdzvērtīgi.

Pēc iedzimšanas veida izšķir dominantās, nepilnīgi dominantās un recesīvās mutācijas (sk. 2.4. nod.). Vairums ir pilnīgi recesīvas mutācijas (piemēram, albinisms), taču ir sastopamas arī dominantas mutācijas, it īpaši tajos gadījumos, kad tās stipri neietekmē organisma pielāgotību videi (piemēram, nokarenas ausis suņiem, kaķiem un trušiem, antociāna krāsa rudzu dīgšiem, vaska apsarme uz aveņu jaunajiem dzinumiem u. c.). Mutācijas, kas homozigotā ir letālas, bet heterozigotā dod novirzi no normālā fenotipa, sauc par nepilnīgi dominantām letālām mutācijām. Šādu mutāciju piemēri ir vistu īskājainība, svītrveida apmatojuma trūkums govīm, zvīņu redukcija karpām, brahidaktīlija cilvēkam (6.1. att. e).

Tā kā mutāciju iedalījums pēc fenotipa pārmaiņu rakstura ir visai nosacīts, tad ir pareizāk tās klasificēt pēc ģenētiskā aparāta pārmaiņu rakstura. Uz šī pamata izdala šādus mutāciju tipus:

1) gēnu mutācijas jeb punktmutācijas — mutācijas vārda šaurākajā nozīmē, kuru cēlonis ir submikroskopiskas, citoloģiski nekonstatējamas ķīmiskas vai strukturālas gēnu pārmaiņas, kas parasti skar tikai vienu gēnu;

2) hromosomu mutācijas jeb hromosomu pārveides — strukturālas hromosomu pārmaiņas: iecirkņu zaudējumi, dubultojuumi, pagriezieni par 180°, kā arī fragmentu pārvietošanās;

3) genomu mutācijas — genoma pārmaiņas par atsevišķām hromosomām vai veseliem hromosomu komplektiem.

Ja mutācijas rodas parastu vides apstākļu vai organisma normālu fizioloģisko procesu ietekmē, tās sauc par spontānām mutācijām. Mutācijas, kas rodas neparastu apstākļu ietekmē, sauc par inducētām mutācijām, bet faktorus, kas tās izraisī-

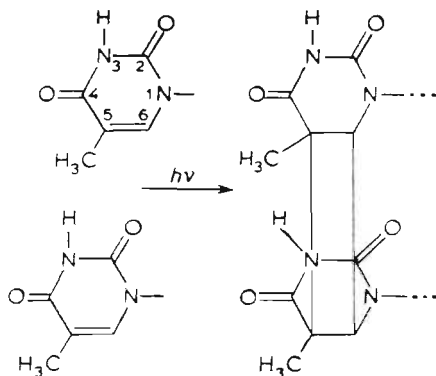
juši, — par mutagēniem. Inducēto mutāciju rašanās biežums ir daudz lielāks par spontāno mutāciju rašanās biežumu.

Organismus, kuriem jebkura tipa mutāciju rezultātā pārmaiņus īpašības, sauc par mutantiem.

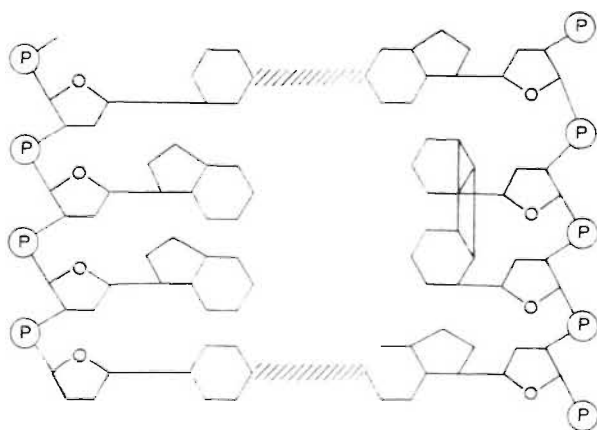
6.1.1. MUTAGĒNI UN TO DARBĪBAS MEHĀNISMI

Mutagēni ir ķīmiskas vielas vai fizikāli faktori, kas tieši vai netieši iedarbojas ar DNS un izraisa pārmaiņas tās pirmējā struktūrā. Spēcīgs mutagēns ir dažāda veida starojums. Vislabāk izpētīts ir ultravioletās gaismas efekts. DNS absorbē gaismu viļņu garuma robežās 240—300 nm ar maksimumu pie 260 nm. Absorbētā starojuma kvantu enerģija akumulējas DNS bāzēs, un ar tām var notikt dažādas fotoķīmiskas reakcijas. Galvenās no tām ir dimēru veidošanās starp blakusstāvošo pirimidīnu, visbiežāk timīnu atlikumiem un fotoprodukta veidošanās starp timīna un citozīna atlikumiem, ja to secība ir 5'-timīns-citozīns-3'.

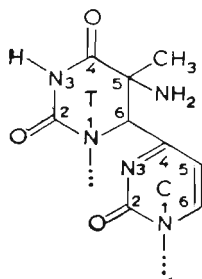
Pirimidīna dimēri veidojas, ar kovalentu saiti sasaistot abu atlikumu 5. un 6. oglekļa atomus (6.2. att.). Abu bāzu plaknes satuvinās. Palielinās attālums starp pirimidīna dimēru un komplementāra-



6.2. att. Pirimidīndimēru veidošanās ultravioletā starojuma ietekmē.



6.3. att. Pirimidīndimēru lokalizācijas vietās DNS dubultspirālē udeņraža saites ar komplementāro DNS pavedienu neveidojas.



6.4. att. Timīna un citozīna (6-4) fotoprodukta molekulas struktūra.

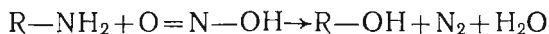
jām bāzēm otrajā DNS pavedienā. Ūdeņraža saites starp dimēru un komplementārām bāzēm neveidojas (6.3. att.). DNS replikācijas laikā šajās vietās DNS biosintēze tiek pārtraukta.

Timīna un citozīna fotoprodukts veidojas, saistot ar kovalentu saiti timīna 6. oglekļa un citozīna 4. oglekļa atomus. Šādu dimēru sauc par (6-4) fotoproduktu. Reakcijas pirmajā etapā timīna 5,6-divkāršā saite reaģē ar 3' pusē atrodošos citozīna eksociklisko aminogrupu. Pēc tam notiek iekšmolekulāra pārkārtošanās un bāzu atlikumi sasaistās ar kovalentu saiti (6.4. att.). Vēl neizpētītu iemeslu dēļ DNS replikācijas laikā pret (6-4) fotoprodukta atrašanās vietu notiek tranzīcijas vai transversijas. Tātad (6-4) fotoprodukta saits funkcionē kā mutagēns.

Korpuskulārais (α un β -daļiņas, ātrie elektroni, pozitroni) un īsviļņu (γ -stari, Rentgena stari) starojums, ko kopumā apzīmē par jonizējošo radiāciju, organismā izraisa brīvo radikāļu veidošanos un atomu jonizēšanu. Ar DNS tie var iedarboties tieši vai sekundāri, izraisot tās fragmentēšanu un bāzu oksidēšanu. Rezultātā var notikt kā strukturālas (delēcija, insercija, inversija), tā punktveida mutācijas.

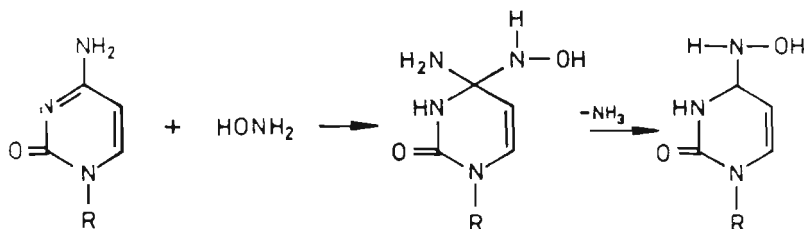
Ķīmisko vielu mutagēnais efekts var būt ļoti dažāds. Atkarībā no to iedarbības vietas un laika ķīmiskos mutagēnus iedala vairākās grupās.

Pirmajā grupā ir vielas, kas pārvērš slāpekļa bāzi vai nu citā kanoniskā bāzē, vai tādā bāzes atvasinājumā, kas nekomplementējas ar sākotnējo bāzi. Vispazīstamākā no šīs grupas vielām ir slāpekļpaskābe, kas reaģē ar aminogrupu un dezaminē to. Rezultātā veidojas atbilstošās bāzes hidroksilatvasinājums:



No adenīna rodas hipoksantīns, no guanīna — ksantīns, bet no citozīna — uracils. Sekojošā DNS replikācijā hipoksantīns komplementējas ar citozīnu, izraisot tranzīciju AT \rightarrow GC; uracils komplementējas ar adenīnu, izraisot tranzīciju GC \rightarrow AT. Līdzīgi kā slāpekļpaskābe reaģē bisulfīts (HSO_3^-), gan tikai ar aminogrupu saturošām bāzēm vienpavediena DNS molekulā vai iecirknī.

Pirmās grupas mutagēniem pieskaitāms arī hidroksilamīns, kas reaģē galvenokārt ar citozīnu:

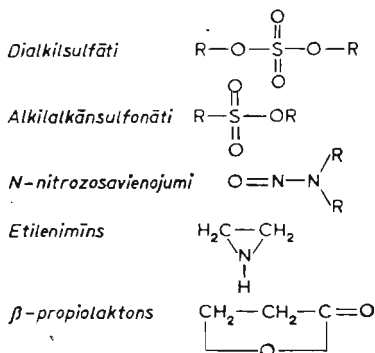


Reakcijas produkti komplementējas ar adenīnu, un sekojošā DNS replikācijā izraisa GC→ĀT tranzīciju.

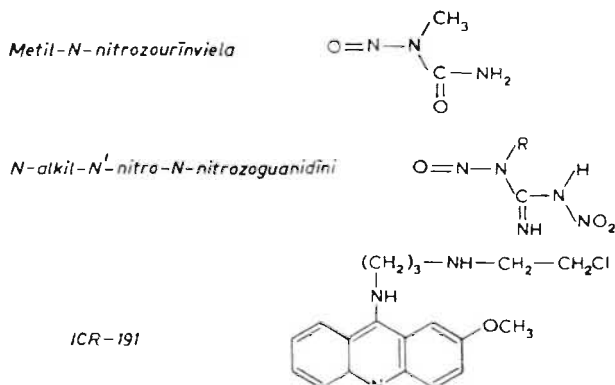
Otrajā grupā ir vielas, kas modificē slāpekļa bāzi. Vairums no tām ir alkilējoši savienojumi, kas aizvieto aktīvu (kustīgu) ūdeņraža atomu bāzu gredzenu iminogrupās vai hidroksilgrupās. Viegli alkilējas arī guanīna atlikuma septītais N atoms. Pazīstamākās šīs grupas vielas ir dialkilsulfāti, alkilalkānsulfonāti, N-nitrozosavienojumi, etilēnimīni, organisko skābju laktoni u. c. (6.5. att.). To atvasinājumi var saturēt vairākas funkcionālas, mutāciju izraisošas grupas. Tādi, piemēram, ir N-nitrozourīnvielas un N-alkil-N'-nitro-N-nitrozoguanidīna atvasinājumi, savienojums ICR-191 u. c. (6.6. att.). Polifunkcionālos mutagēnus nereti sauc par supermutagēniem. Daži no tiem var kovalenti sasaistīt divus bāzu atlikumus, kas atrodas vienā vai abās DNS dubultspirāles virknēs, visbiežāk divus guanīna atlikumus. Alkilētos purīnos pavājinās β-glikozīdīdskābe, kas savieno purīnbāzi ar dezoksiribozes pirmo oglekļa atomu, un vāji bāziskā vidē tā hidrolizējas. Izskaldās purīnbāze, pie tam jo vieglāk, jo lielāka ir alkilradikāļa masa. Reizēm šī reakcija dabiskos apstākļos notiek pat tad, ja bāze nav modificēta. Purīnu izskaldīšanos sauc par depurinēšanu, bet vietu DNS molekulā, kurā ir izskaldīta purīnbāze, — par apurīnsaiti. Depurinēšana ir viens no galvenajiem spontāno mutāciju rašanās iemesliem.

Noteiktos apstākļos alkilēties var arī fosforskābes atlikums, kā rezultātā tiek sarauta fosfodiesterseite.

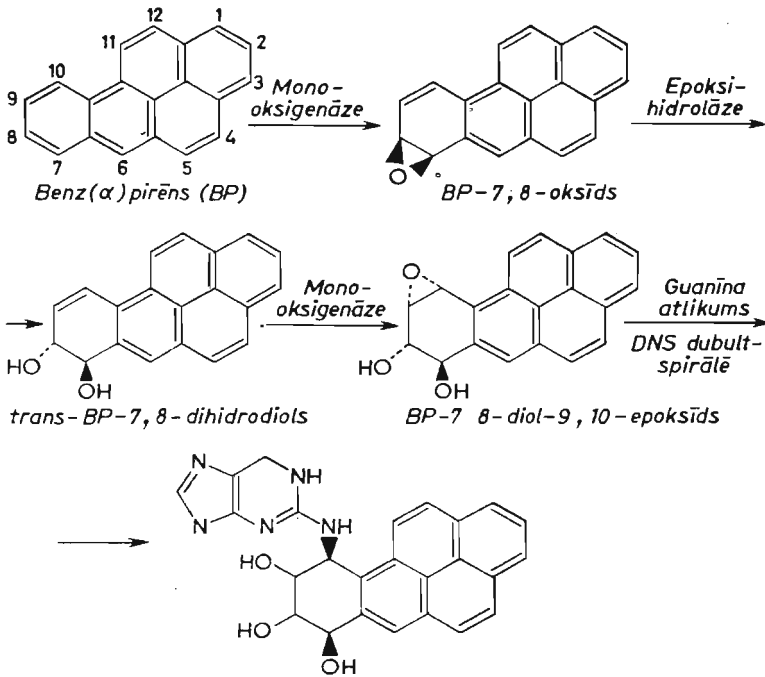
Ir vielu grupa, kuras ārpus organisma nereaģē ar DNS, bet kļūst par mutagēniem pēc tam, kad iesaistās organisma vielmaiņā. Pa-



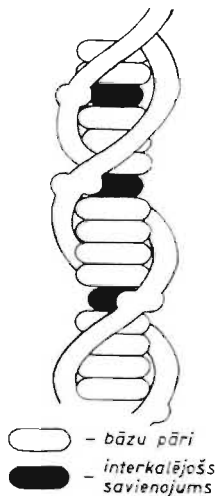
6.5. att. Alkilējošie mutagēni.



6.6. att. Alkilējošie supermutagēni.



6.7. att. Benzpirēna mutagēnās darbības mehānisms.



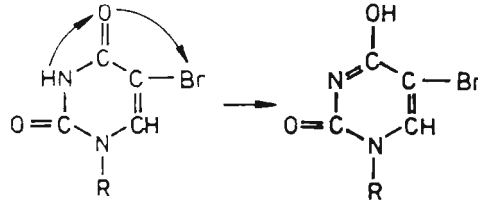
6.8. att. DNS ar interkalētām (iestarpinātām) planārām molekulām.

zīstamākās no tām ir policikliskie kancerogēnie ogļūdeņraži. Pēc oksidēšanas aknu šūnās tie reaģē ar DNS guanīna atlikuma aminogrupu (6.7. att.). No dabas produktiem šai grupai jāpieskaita sīksēņu producētais aflatoksīns B₁.

Novirzes DNS matricēs kopēšanā izraisa policikliski aromātiski savienojumi ar konjugētu divkārtīgo saiņu sistēmu. To molekulas ir plakanas (planāras) un var iespraucēties jeb interkalēties starp DNS bāzu plaknēm (6.8. att.). DNS replikācijas laikā polinukleotīdu virknē vietās, kur interkalējušies planārie savienojumi, veidojas vai nu delēcija, vai insērcija. Pazīstamākie interkalējošie savienojumi ir akridīngrupas krāsvielas profilavīns, akridīnoranžs u. c. vielas, kuras plaši izmanto citoloģijā.

Trešajā grupā ir vielas, kas iedarbojas ar DNS tās replikācijas laikā. Bāzu analogi, piemēram, 5-bromuracils vai 2-aminopurīns, kā nukleozīdtrifosfāti var kalpot par substrātu DNS polimerāzei. Bromuracils strukturāli ir timīna analogs, tātad komplementārs ade-

nīnam. Bet broma atoms ir elektronegatīvs un izraisa enolformas veidošanos:



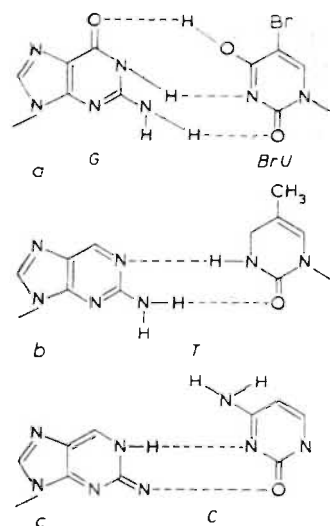
Bromuracila enolforma var komplementēties kā ar adenīnu, tā guanīnu (6.9. att. a) un izraisīt tranzīciju AT→GC. Savukārt 2-aminopurīns var komplementēties kā ar timīnu (6.9. att. b), tā citozīnu (6.9. att. c) un DNS replikācijas laikā izraisīt tranzīciju AT→GC.

6.1.2. DNS REPARĀCIJA

Prokariotu un eikariotu šūnās ir vairāku veidu reparācijas sistēmas, kas koriģē spontāno un inducēto mutāciju izraisītās pārmaiņas DNS struktūrā. *E. coli* DNS reparāciju kontrolē vairāk nekā 50 gēni. To skaitā ir apmēram 30 gēni, kas saistīti ar DNS replikāciju un rekombināciju, un vairāk nekā 20 gēni, kuru produkti tieši piedalās dažāda veida reparācijas procesos.

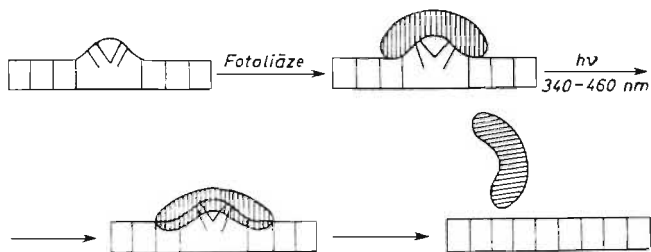
Ultravioletā starojuma inducētos pirimidīnu dimērus reparē *E. coli* gēna *phr* kodētais ferments fotoliāze. Tā ir flavoproteīns, kas sastāv no vienas polipeptīda virknes. Reakcijas pirmajā etapā, kas notiek arī tumsā, ferments specifiski saistās ar pirimidīnu ciklobutāndimēru. Reakcijas otrajā etapā, kam nepieciešama gaisma ar viļņu garumu 340—460 nm, fotoliāze kopā ar kofermentu pārvērš gaismas enerģiju ķīmiskajā, sarauj ciklobutilpirimidīna gredzenu, atjauno bāzes to sākotnējā monomērā formā un atdalās no DNS (6.10. att.). Fotoliāze ir atrasta prokariotiem un zemākajiem eikariotiem. Par tās klātbūtni dzīvnieku šūnā ziņas ir pretrunīgas.

Ķīmisko mutagēnu izraisītos DNS bojājumus reparē dažādi fermenti. Daļa no tiem ir konstitutīvi un šūnā atrodami vienmēr. Citu veidošanos inducē mutagēni. Inducēšanu var izraisīt jau neliela, subletāla mutagēna deva, un



6.9. att. Udeņraža saišu veidošanās:

a — starp guanīnu un bromuracilu, b — starp 2-aminopurīnu un timīnu, c — starp 2-aminopurīnu (imīnformā) un citozīnu.

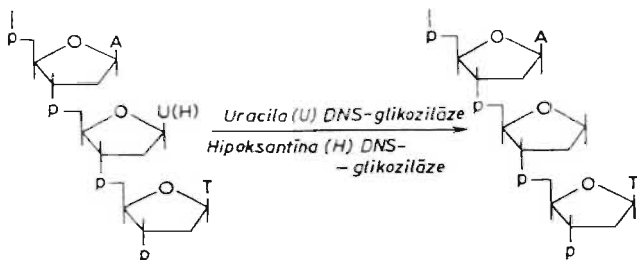


6.10. att. Fotoliāzes darbības shēma.

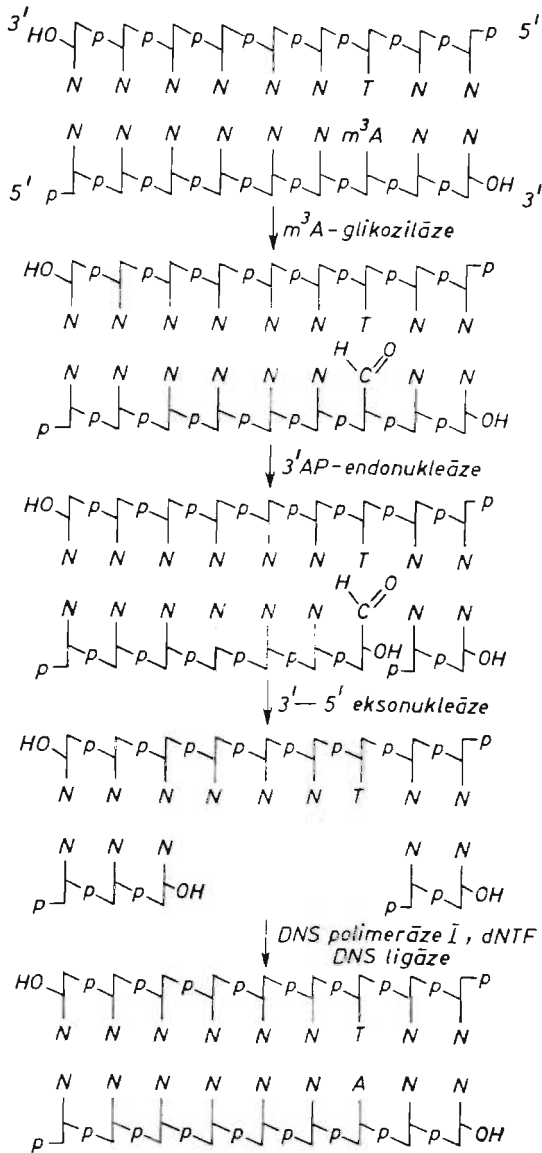
inducēta šūna kļūst rezistentā pret relatīvi lielu, tai skaitā letālu mutagēna devu. Inducētu reparāciju sauc par adaptīvo. To parasti izraisa alkilējošie mutagēni.

Universāli DNS reparācijas fermenti (tie ir atrasti gan prokariotiem, gan eikariotiem) ir glikozilāzes. Tās katalizē modificētas vai nekanoniskas bāzes izgriešanu jeb ekscīziju, šķeļot N-glikozīdisko saiti starp bāzi un dezoksiribozes atlikumu (6.11. att.). Glikozilāzes ir specifiskas modificētajai bāzei. Piemēram, *E. coli* ir identificētas 9 glikozilāzes, kas pazīst uracilu, hipoksantīnu, 3-metiladenīnu, 3-metilguanīnu, pirimidīndimērus, formilaminopirimidīnus. 3-metiladenīna un 3-metilguanīna glikozilāzes ir divu veidu, — inducējamās un konstitutīvās. Inducējamās glikozilāzes piedalās DNS reparācijas adaptīvajā atbildē.

DNS glikozilāžu katalizētās reakcijas gala produkts ir DNS, kas izšķeltās bāzes vietā satur brīvu dezoksiribozes atlikumu, veidojot AP-saitu (apurīnsaits vai apirimidīnsaits). AP-saitu var reparēt divējādi. Pirmkārt, ar fermentu (insertāžu) palīdzību, kas AP-saitā katalizē komplementāras bāzes ievietošanu. Šāda veida reparācija ir pētīta maz. Biežāk realizējas otrs AP-saita reparēšanas veids, kurā piedalās endonukleāzes, eksonukleāzes, DNS polimerāze I un DNS līgāze. Vispirms pie AP-saita piesaistās endonukleāze, kas šķeļ AP-saita fosfodiesterisaiti. DNS pavediena pārrāvuma vietu paplašina 3'-5' eksonukleāzes, un izveidojušos spraugu dezoksiribozīd-



6.11. att. Glikozilāžu darbības shēma.



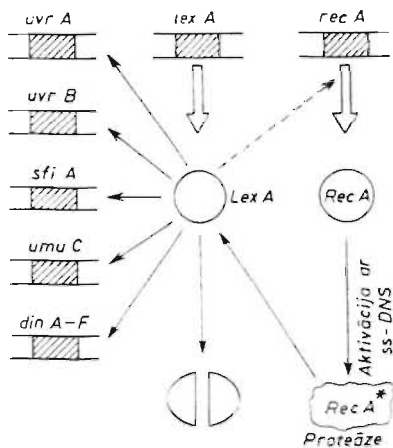
6.12. att. DNS reparācija, izgriežot ar mutagēniem modificētu DNS pavediena iecirkni.

trifosfātu klātbūtnē ar komplementāriem nukleotīdiem aizpilda DNS polimerāze I. Pēdējo fosfodiestersaiti veido DNS ligāze. Rezultātā atjaunojas DNS sākotnējā struktūra (kāda tā bija pirms mutācijas; 6.12. att.).

Atsevišķā DNS reparācijas fermentu grupā ietilpst dažas metiltransferāzes, piemēram, *E. coli* 0⁶-metilguanīn—DNS transferāze. Guanīna sestās pozīcijas skābekļa atoma metilēšana ir izteikti mutagēna un bieži letāla. 0⁶-metilguanīntransferāze šo bojājumu reparē vienā etapā, pārnesot metilgrupu uz savas polipeptīda virknes cisteīna atlikumu. Pēc cisteīna metilēšanas fermenta molekula zaudē aktivitāti. Tāpēc tas nosaukts par «pašnāvnieka» fermentu, jo katra 0⁶-metilguanīna atlikuma reparēšanai nepieciešama jauna metiltransferāzes molekula. Līdzīgi 3-metiladenīna un 3-metilguanīna glikozilāzēm, baktēriju 0⁶—metilguanīn—DNS transferāze ir inducējams ferments un piedalās šūnas adaptīvajā atbildē. Līdzīgs, bet konstitutīvs ferments atrasts eikariotu, tai skaitā cilvēka šūnās.

Prokariotu apstrāde ar lielām mutagēnu devām izraisa t. s. SOS atbildes reakciju. Tā izpaužas daudzu līdz tam represētu gēnu aktivēšanā. Mutagēnu inducēto SOS atbildes gēnu kopumu sauc par *din* gēniem (angļu *damage-induced* — bojājuma inducēts). Inducēto gēnu produkti kavē šūnas dalīšanos, bloķē DNS noārdītāju fermentu aktivitāti, samazina reparācijas specifitāti, aktivē profāgus, palielina spontāno mutāciju daudzumu. SOS atbildes rezultātā stipri palielinās DNS reparācijas aktivitāte, bet reparācija kļūst neprecīza. Piemēram, SOS atbildē inducētais gēna *umuC* produkts funkcionē kā neprecīza insertāze, kas visos DNS AP-saitos ievieto adenīnu. Ja saitā pirms apstrādes ar mutagēnu bija guanīns, notiek tranzīcija GC→AT. Citiem vārdiem, UmuC proteīns funkcionē kā mutagēns.

E. coli SOS atbildi ievada *recA* gēna aktivēšana. RecA proteīna



6.13. att. *E. coli* SOS gēni un to aktivācija.

amatfunkcija ir homologās rekombinācijas katalīze. Tomēr RecA proteīns vienpavediena DNS klātbūtnē var darboties arī kā specifiska proteāze. Šūnā vienpavediena DNS var rasties DNS bojāšanas rezultātā. RecA proteāze specifiski šķel tikai dažus proteīnus. Viens no tiem ir *lexA* gēna produkts. LexA proteīns ir represors, kas bloķē daudzu baktērijas gēnu ekspresiju. Pēc represora sašķelšanas ar RecA proteāzi visi LexA represētie gēni aktivējas. Daudzi no šo gēnu produktiem piedalās SOS atbildē (6.13. att.). LexA regulē arī *recA* gēnu (zīmējumā bulta ar pārtrauktu līniju): normāli *E. coli* šūnā ir apmēram

sākotnējā DNS molekulā uz jaunsintezētās DNS rēķina. Šādu DNS reparācijas veidu sauc par postreplikatīvo. DNS replikācijas laikā pret pirimidīndimēriem vai modificētām bāzēm komplementāro nukleotīdu polimerizācija nenotiek, un šajā vietā paliek sprauga. DNS biosintēze atjaunojas pēc tam, kad replikācijas dakša pārvietojusies aiz bojājuma vietas. Radušos spraugu reparē homologā rekombinācijā starp jaunsintezēto un sākotnējās DNS komplementāro pavedienu. Postreplikatīvās reparācijas vienkāršots modelis attēlots shēmā (6.15. att.). *E. coli* šūnā postreplikatīvo reparāciju kontrolē vismaz 17 gēni.

6.2. GĒNU MUTĀCIJAS

Gēnu mutācijas sastopamas visās organismu grupās. Jebkurā sugā gēnu mutācijas izraisa dažādas pazīmju pārmaiņas. Gēnu alēles, kas nosaka sugai savvaļas tipa pazīmju attīstību, sauc par normālajām alēlēm jeb savvaļas tipa alēlēm un parasti apzīmē ar «+» zīmi. Alēles, kas radušās mutāciju rezultātā, sauc par mutantajām alēlēm. Principiālas atšķirības starp abiem alēļu veidiem nav. Ja vides apstākļi kļūst pārmainītajam fenotipam labvēlīgi, attiecīgā mutantā alēle var sugā izplatīties un kļūt par sugai tipisko — normālo. Cilvēkam ir zināmas apmēram 3000 mutantās alēles, vairums no tām ir recesīvas. Mutācijas rezultātā ne tikai normālā alēle var pārvērsties par mutanto, bet arī mutantā alēle — par normālo. Mutācijas, kuru rezultātā rodas mutantais gēns, sauc par tiešajām mutācijām, bet tās, kuru rezultātā mutantais gēns pārveidojas par normālo, sauc par atgriezeniskajām mutācijām. Pašu pārveidošanās procesu no mutācijas uz normu sauc par reversiju.

Mutācija ir rets notikums, tās varbūtību sadalījums veido Pua-sona likni, ko raksturo formula

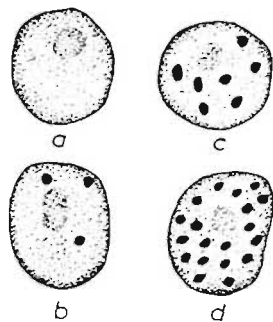
$$P(k) = \frac{x^k}{k!} e^{-x},$$

kur $P(k)$ ir varbūtība iegūt noteiktu notikumu skaitu k no dotā parauga x , bet $k! = 1 \times 2 \times 3 \times 4 \dots (k-1) \times k$. Mutācijas rašanās varbūtība kādā noteiktā gēnā vienas šūnu paaudzes laikā ir vidēji no 10^{-4} (drozofilas ķermeņa dzeltenā krāsa) līdz 10^{-10} (zarnu nūjiņas rezistence pret streptomcīnu). Taču katra organisma genomā ir ļoti daudz gēnu un savukārt individu skaits sugā ir liels, tādēļ visumā mutācijas nav visai retas. Piemēram, cilvēkam atsevišķa gēna mutācija rodas ar vidējo varbūtību apmēram 10^{-5} , bet katrā šūnā ir apmēram 10^5 gēnu pāru, tādējādi uz katru cilvēka dzimumšūnu rodas no jauna $10^{-5} \times 10^5 = 1$ mutācija, bet ik zīgota izrādās $1+1=2$ jaunradušās mutācijas katrā paaudzē. Pasaulē pašreiz dzīvo 5 miljardi cilvēku, tātad mūsdienu cilvēku populācijā no jauna radušās $2 \times (5 \times 10^9) = 10 \times 10^9 = 10^{10}$ mutācijas dažādos gēnos. Vienā gēnā

vienā cilvēku paaudzē aptuvenais jaunradušos mutāciju skaits ir $10^{10} : 10^5 = 10^5$ jeb 100 000. Šis materiāls uzskatāms par pietiekamu, lai populācija varētu pielāgoties daudzveidīgajiem eksistences apstākļiem.

Katrā gēnā mutācijas rodas ar noteiktu biežumu. Piemēram, kukurūzai pigmentēts graudu aleirons parādās ar biežumu $5 \cdot 10^{-4}$, bet krokota endosperma — $1 \cdot 10^{-6}$. Mutāciju biežumu ietekmē arī organisma genotips. Dažādās drozofilas līnijās *X* hromosomā le-tālās mutācijas rodas ar dažādu biežumu — no 1% līdz 0,15%. Starpsugu hibrīdiem mutācijas rodas biežāk nekā to vecāku sugām. Eksistē speciāli mutatorgēni, kuri palielina mutāciju rašanās biežumu citos gēnos. M. Rodss 1938. gadā aprakstījis šādu gadījumu kuku-rūzai. Tās 3. hromosomā ir gēns A_1 , kura dominantā alēle nosaka antociāna attīstību lapās un graudu aleironā, bet augiem ar geno-tipu a_1a_1 ir zaļas lapas un bezkrāsains aleirons. Kukurūzas 9. hromo-somā atrodas mutatorgēns *Dt* (angļu *dotted* — punktotš), kura do-minantā alēle palielina mutāciju rašanās biežumu no a_1 uz A_1 , iz-raisojot sarkanvioletu punktiņu parādīšanos uz graudiem. Pie tam iedarbības spēks ir atkarīgs no dominantā alēļu *Dt* skaita genotipā. To labi var novērot kukurūzai, kuras graudu endosperms ir triploī-dāls un gēnā *Dt* var būt no 0 līdz 3 dominantām alēlēm. Graudiem ar endosperma genotipu $a_1a_1a_1dt dt dt$ aleirona slānis ir bezkrā-sains. Ja auga genotips ir $a_1a_1Dt dt$, pēc pašapputes var izveidoties četri dažādi endosperma genotipi, kuriem būs arī raksturīgs graudu ārējais izskats (6.16. att.): a) $a_1a_1a_1 dt dt dt$ — dzeltenī graudi, b) $a_1a_1a_1 Dt dt dt$ — uz katra grauda vidēji 7 mutācijas, kas izpau-žas kā sarkanvioleti plankumiņi uz grauda virsmas, c) $a_1a_1a_1 Dt Dt dt$ — vidēji 22 mutācijas uz graudu, d) $a_1a_1a_1 Dt Dt Dt$ — vidēji 122 mutācijas uz katru graudu. Mutatorgēni aprakstīti arī dzīvnie-kiem un baktērijām. Mutatorgēnu iedarbība ir specifiska. Piemēram, gēns *Dt* palielina mutāciju biežumu no a_1 uz A_1 , bet gandrīz neie-darbojas uz reversijām (no A_1 uz a_1). Mutatorgēnu darbības mehānisms vēl nav noskaidrots.

Vispārējais mutāciju biežums katrā sugā ir evolucionāri izveidojies. Dažādām baktērijām, kurām katra mutācija izpau-žas fenotipiski, atsevišķa gēna mutāciju vidējais biežums ir ap 10^{-8} , bet zīdītā-jiem, kuriem recesīvās mutācijas ilgstoši var neizpausties heterozigotiskā stāvokļa dēļ, atsevišķā gēnā mutācijas rodas ar varbūtību 10^{-5} , t. i., 1000 reīžu biežāk. Mutāciju biežums atkarīgs arī no orga-nisma fizioloģiskās homeostāzes: īpaši daudz mutāciju rodas, kultivējot augstāko augu un dzīvnieku šūnas mākslīgās ba-rotnēs, kur nedarbojas organisma pašre-gulācija.

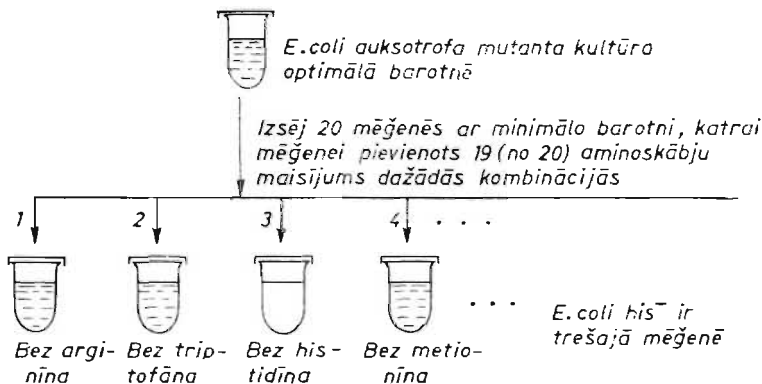


6.16. att. Gēna *Dt* izraisī-tie antociāna plankumi uz dažādu genotipu kukurū-zas graudu virsmas. Pa-skaidrojumi tekstā.

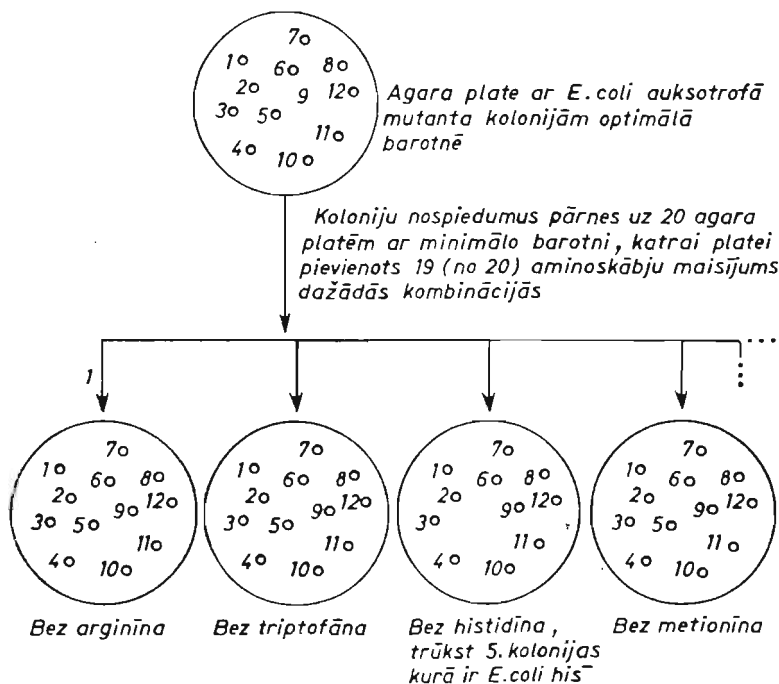
6.2.1. GĒNU MUTĀCIJU UZSKAITES METODES PROKARIOTIEM

Mutāciju uzskaites un atklāšanas metodes atkarībā no organisma vairošanās īpatnībām, pazīmes iedzimšanas veida un fenotipiskās izpausmes ir visai daudzveidīgas.

Prokariotiem ir izstrādātas speciālas mutāciju uzskaites metodes. Apmēram vienā no miliona baktēriju koloniju ģenētiskās īpašības ir pārmainītas spontāno mutāciju rezultātā. *E. coli* spontāno mutāciju biežums ir 10^{-5} — 10^{-8} . Ja mutācija notikusi gēnā, kas saistīts ar šūnas vielmaiņu, iegūto mutantu sauc par auktotrofu, jo minimālā barotnē tas augt nevar. Bet, ja barotnei pievieno mutējošā gēna produkta katalizēto metabolītu, mutējošās šūnas augšana atjaunojas. Šādu barotni sauc par selektīvu. Ilustrācijai aplūkosim piemēru tāda *E. coli* K12 celma mutanta atlasei, kurš nespēj sintezēt vienu no 20 aminoskābēm. Atsevišķas *E. coli* kolonijas no cietās optimālās barotnes pārnes mēģenēs ar minimālo šķidro barotni un atlasa kultūras, kuras šajā barotnē neviņojas. Tās satur baktērijas auktotrofu mutantu. Atlasītās kultūras pavairo optimālā barotnē un pārnes 20 mēģenēs ar minimālo barotni. Katrai mēģenei pievieno 19 no 20 aminoskābēm (6.17. att.). Mēģene, kurā baktērijas neviņojas, satur tās aminoskābes auktotrofo mutantu, kas nav pievienota barotnei. Aplūkotajā piemērā tas ir histidīna biosintēzes mutants, un to apzīmē *E. coli* K12-*his*⁻; izejas celmu šajā konsensā var apzīmēt ar *E. coli* K12-*his*⁺. Atbildi par to, kādā *E. coli* gēnā notikusi mutācija, ar selektīvo barotņu metodi iegūt nevar, jo ir zināms, ka baktērijas šūnā histidīns veidojas no glikozes 10 ķīmiskās reakcijās, un katru no tām katalizē atsevišķs ferments. Mutācijā parasti zaudējis funkciju tikai viens no tiem. Aprakstītā mutantu iegūšanas metode ir darbietilpīga. Piemēram, lai iegūtu *his*⁻



6.17. att. *E. coli* K12-*his*⁻ mutanta atlases shēma.



6.18. att. Nospieduma tehnikas izmantošana auktrotrofo mutantu atlasē.

spontāno mutantu, ir jāpārbauda apmēram 10^6 *E. coli* K12 koloniju. To skaitu var samazināt līdz apmēram 10^4 , ja mutāciju inducē.

Mutantu atlasē var ievērojami paātrināt, ja izmanto mutantu bagātināšanas metodes un koloniju nospiedumu tehniku. Vispirms *E. coli* audzē optimālajā barotnē un pakļauj mutagēna iedarbībai. Tā kā optimālā barotne satur visas 20 aminoskābes, tajā vairojas kā prototrofās baktērijas, tā arī aminoskābju auktrotrofie mutanti. Pēc tam baktēriju suspensiju pārnes minimālajā barotnē un apstrādā ar penicilīnu. Minimālajā barotnē turpina vairoties tikai prototrofās baktērijas. Penicilīna klātbūtnē tās iet bojā, jo šī antibiotika kavē šūnas sienas biosintēzi. Auktrotrofo mutantu šūnas nedalās, tāpēc penicilīna klātbūtnē izdzīvo. Rezultātā *E. coli* populācijā ievērojami pieaug mutanto baktēriju daudzums. Ar mutantiem bagātināto kultūru izsēj agara platē ar optimālo barotni. Izaugušo koloniju nospiedumus pārnes uz 20 agara platēm, kas satur minimālo barotni un 19 no 20 aminoskābēm. Platē, kas nesatur histidīnu, tā auktrotrofais mutants koloniju neveido (6.18. att.). Šo koloniju var atrast sākotnējā platē un pavairot optimālajā barotnē. Jāatzīmē, ka metode ir universāla un to var izmantot ne tikai prokariotiem, bet arī eikariotiem šūnu auktrotrofo mutantu iegūšanai.

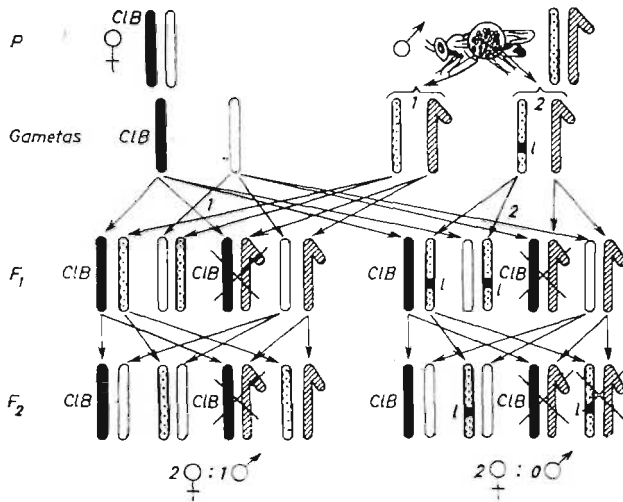
6.2.2. GĒNU MUTĀCIJU UZSKAITES METODES EIKARIOTIEM

Diploidāliem organismiem tieši var novērot tikai dominantās mutācijas, pārējos gadījumos lieto speciālus paņēmienus. Visvieglāk ir atklāt tās recesīvās mutācijas, kas radušās *X* hromosomā. Heterogametiskā dzimuma indivīdiem šīs mutācijas nonāk hemizigotiskā stāvoklī un izpaužas fenotipā. Pārējās recesīvās mutācijas var atklāt, krustojot tuvradnieciskus heterozigotiskus indivīdus. Iegūto pēcnācēju vidū izskaldīsies recesīvās mutācijas, kas būs nonākušas homozigotiskā stāvoklī.

Ģenētiski labi izpētītiem eikariotiem (drozofilai, pelei, kukurūzai) ir izstrādātas speciālas gēnu mutāciju uzskaites metodes. Visu šo metožu mērķis ir recesīvo mutāciju novešana homozigotiskā vai hemizigotiskā stāvoklī. Lai atklātu kādu zināmu, konkrētu recesīvu mutāciju, pētāmo indivīdu krusto ar analizatoru — indivīdu, kurš ir homozigotisks pēc šīs mutācijas. H. Mellers drozofilas letālo mutāciju uzskaitē ir izstrādājis vairākas metodes, tai skaitā *X* hromosomai — metodi CIB. Mušu CIB līnijā mātītēm viena no *X* hromosomām satur tikai normālās visu gēnu alēles, bet otra ir ģenētiski iezīmēta ar dominanto gēnu *Bar* (*B*), kas nosaka svītrveida acis. Šajā hromosomā ir arī liela inversija (*C*), kas homozigotiskā stāvoklī izraisa organisma bojāeju — letalitāti (1). Inversija novērš krustmiju starp *X* hromosomām. Tas nepieciešams, lai analizējamās *X* hromosomas sastāvs nepārmainītos.

CIB līnijā parasti iet bojā 50% tēviņu — tie, kas no mātes saņēmuši CIB tipa *X* hromosomu. Visiem dzīvajiem tēviņiem ir normālā *X* hromosoma, par ko liecina apaļas, normālas acis. CIB līnijas mātītēm 50% ir svītrveida acis, 50% — normālas acis. Analīzei izmanto tikai mātītes ar svītrveida acīm. Tās sakrusto ar pētāmo tēviņu. Iegūtie pēcnācēji fenotipiski ir tādi paši kā CIB līnijā. Analīzei izmanto F_1 mātītes ar svītrveida acīm (CIB nesējas). Ja viņas no sava tēva ar spermatozoīdu saņēmušas kādu letālu *X* hromosomas mutāciju, tad katrā *X* hromosomā nes pa letālai mutācijai. Šīs mātītes individuāli krusto ar normāliem tēviņiem: katrā mēģenē audzē tikai viena mušu pāra pēcnācējus. Ja mātītei abas *X* hromosomas satur letālas mutācijas, tad starp viņas pēcnācējiem nebūs F_2 tēviņu (6.19. att.).

Pēdējā laikā gēnu mutāciju atklāšanai cilvēkam sāk izmantot ontogēnētiskās, molekulārās metodes. J. Kens un E. Dozi 1978. gadā, sašķeļot DNS ar restrikcijas endonukleāzes Hpa I palīdzību, ieguva dažāda garuma restrikcijas fragmentu komplektu un parādīja, ka fragmentu garuma polimorfisms atšķiras ne tikai dažādiem gēniem, bet arī viena gēna alēlēm. Viņi konstatēja, ka sirpšūnainās anēmijas slimnieku β -globīna lokusam ir raksturīga saistība ar 13000 bp garu restrikcijas fragmentu, kādas gandrīz nav veselīem. Šo metodi sāka izmantot, lai precizētu slimības diagnozi un lai noteiktu šo slimību prenatali. Viena gēna dažādu alēļu atšķiršanu atvieglo sintētisko oligodezoksīnukleotīdu izmantošana, kuri ir spe-



6.19. att. Recessīvu, letālu, ar dzimumu saistītu mutāciju atklāšanas CIB metode drozofīlai.

cifiski gēna alēlēm, piemēram, β -globīna alēlēm β^A , β^S un β^C . Hibridizējot tos ar pacienta DNS, stabili hibrīdi veidojas tikai tad, ja nukleotīdu sastāvs pilnīgi sakrīt.

Slimības, kurām nav atklāti ģenētiskie izcelšanās mehānismi (Hantingtona horeja, nierēs policistozē, cistofibroze, Dišenna miopātija), var atklāt pēc viņu gēnu saistības ar blakusesošo DNS materiālu, kuru savukārt atklāj pēc noteikta restrikcijas fragmentu polimorfisma, kā arī pēc tandēmisko nukleīnskābju atkārtojumu skaita mainības. Izmantojot tandēmisko atkārtojumu skaita mainību, kas katram cilvēkam ir īpatnēja, E. Džefrīzs 1985. gadā izstrādājis metodi, pēc kuras var noteikt recesīvo mutāciju heterozigotas, jo tām mutantā alēle izrādās saistīta ar noteiktu tandēmisko atkārtojumu skaitu. Pēc šīs metodes jau kļuvis iespējams pirms klīnisko simptomu parādīšanās un pat prenatali noteikt Hantingtona horejas un nierēs policistozes nesējus. Metode ir perspektīva arī tiesu medicīnā, nosakot paternitāti vai identificējot cilvēka personību.

6.2.3. MULTIPLĀS ALĒLES

Katrā gēnā var notikt dažādas mutācijas, un rezultātā no vienas normālās gēna alēles var rasties daudzas mutantās alēles, kuras hromosomā ieņem vienu un to pašu lokusu. Viena lokusa dažādās alēles, ja to ir vairāk nekā divas, sauc par multiplo alēļu sēriju. Multiplā alēlisma gadījumā diploidāliem organismiem

katrā somatiskajā šūnā var būt ne vairāk kā divas alēles no sērijas, bet gametā vai sporā — tikai viena alēle (atbilstoši homologisko hromosomu skaitam). Tāpēc pazīmes, kas ir vienas multiplo alēļu sērijas locekļi, iedzimst pēc Mendeļa un Morgana likumiem. Viena indivīda genotipā var atrasties ne tikai normālā alēle un mutācija, bet arī divas dažādas mutantas alēles. Īpatni, kas ir heterozigotisks pēc viena lokusa divām mutantām alēlēm, sauc par kompaundu.

A. Vīners parādīja, ka cilvēka *ABO* sistēmas asins grupu nosaka multiplo alēļu sērija lokusā *I*. Šajā sērijā ir trīs galvenās alēles: I^A (nosaka antigēna *A* klātbūtni uz eritrocītu virsmas), I^B (nosaka antigēna *B* klātbūtni) un I^O (nosaka antigēna *O* klātbūtni). Alēles I^A un I^B ir kodominantas, t. i., kompaundam $I^A I^B$ uz eritrocītu virsmas ir gan *A*, gan *B* antigēni, tāfad tā asinis pieder *AB* grupai. Šiem cilvēkiem var pārliet jebkura donora asinis, jo viņu plazmā neveidosies antivielas ne pret *A*, ne pret *B* antigēniem. Gan I^A , gan I^B alēle pilnīgi dominē pār I^O alēli. Šīs alēļu dominēšanas attiecības var izteikt formula $I^A = I^B > I^O$. Cilvēkam ar genotipu $I^A I^A$ ir tāds pats fenotips kā cilvēkam ar genotipu $I^A I^O$ — *A* asins grupa (uz eritrocītu virsmas ir antigēns *A*). Ja šādam indivīdam pārlej *AB* vai *B* grupas asinis, kuru eritrocīti nes antigēnu *B*, pret to recipienta asins plazmā rodas β tipa antivielas un notiek svešo eritrocītu aglutinācija. Cilvēkiem ar genotipu $I^B I^B$ un $I^B I^O$ ir *B* grupas asinis, un tiem nevar pārliet ne *A*, ne *AB* grupas asinis, jo pret *A* antigēnu recipientam veidosies α tipa antivielas. Genotipa $I^O I^O$ indivīdiem uz eritrocītu virsmas ir visai vājš antigēns *O*, kurš neietekmē asins pārliedzšanas rezultātu, tādēļ *O* grupas asinis var pārliet jebkuras asins grupas cilvēkiem, bet pašiem *O* grupas cilvēkiem der tikai savas grupas asinis, jo tie veido α un β antivielas — gan pret *A*, gan pret *B* antigēniem.

Multiplo alēļu sērijas var būt visai lielas. Piemēram, vienā no gēniem, kuri nosaka drozofilas acu krāsu, — gēnā *white* (w) bez normālās alēles w^+ , kura nosaka tumšsarkanu acu krāsu, ir vēl 12 mutācijas: 1) *mottled* (w^m) — plankumainas, 2) *wine* (w^w) — vinsarkanas, 3) *coral* (w^{co}) — koraļlsarkanas, 4) *blood* (w^b) — asinssarkanas, 5) *cherry* (w^c) — ķiršsarkanas, 6) *apricot* (w^a) — aprikožu krāsā, 7) *eosin* (w^e) — eozīna krāsā, 8) *buff* (w^{bf}) — rūsganas, 9) *ivory* (w^i) — zilonkaula krāsā, 10) *tinged* (w^t) — tikko iekrāsotas, 11) *ecru* (w^{ec}) — nebalināta audekla krāsā, 12) *white* (w) — baltas acis. Šai sērijā normālā alēle w^+ pilnīgi dominē pār visām mutācijām, bet starp mutantajām alēlēm vērojama nepilnīgā dominēšana, piemēram, $w^a w$ acu krāsa ir gaišāka nekā homozigotai $w^a w^a$. J. Lūsis 1973. gadā parādījis, ka divpunktu mārītes *Adalia bipunctata* (un arī citu mārīšu sugu) segspārnu krāsa atkarīga no viena gēna multiplo alēļu sērijas, kurā ir līdz 12 locekļiem.

Svešapputes augi bieži nespēj vairoties pašapputes ceļā, kā arī ne visi īpatņi var savstarpēji apaugloties. Šo parādību sauc par gēnētisko nesavienojamību. To 1925. gadā atklāja E. Īsts un P. Mangsldorfs. Nesavienojamība konstatēta vairāk nekā 3000 ziedaugu

sugām *Fabaceae*, *Rosaceae*, *Solanaceae*, *Asteraceae*, *Brassicaceae*, *Poaceae* dzimtā, kā arī dažām hermofrodītisku dzīvnieku sugām (piemēram, ascīdijai *Ciona intestinalis*). Ģenētisko nesavienojamību nosaka multiplo alēļu sērija vienā lokusā *s*. Augam diploidālā irbuļa genotipā ir divas dažādas *s* gēna alēles, piemēram, s^1s^2 . Uz tā nokļūst putekšņi — auga haplofāze, kas nes tikai pa vienai alēlei. Putekšņa dīgstobrs spēj izaugt cauri irbulim tikai tad, ja tiem nesakrīt *s* gēna alēles. Tātad pašappute ir pilnīgi izslēgta, jo augam s^1s^2 veidojas ziedputekšņi s^1 vai s^2 , kas uz sava auga drīksnas nedīgst. Uz drīksnas s^1s^2 turpreti dīgst visi ziedputekšņi no auga ar genotipu s^3s^4 , bet no auga s^1s^3 ziedputekšņiem dīgst tikai 50% (tikai s^3). Nesavienojamības lokusā *s* mēdz būt ļoti lielas alēļu sērijas, piemēram, pļavas āboliņam *Trifolium pratense* tajā ir 212 alēļu sērija. Šādos gadījumos praktiski visi augi, izņemot viena klona augus, savstarpēji var apputeksnēties. Nesavienojamībai ir ļoti liela nozīme dabā — tā nepieļauj ģenētiski līdzīgu indivīdu krustošanos, kā arī pašapputi un tādējādi vairumu organisma gēnu uztur heterozigotiskā stāvoklī, nodrošinot indivīda plastiskumu. Multiplo alēļu sērijas nesavienojamības lokusā ir arī augļu kokiem, tādēļ bieži vien šķirnes ar radniecīgu izcelšanos ir ģenētiski nesavienojamas, kā arī pašneauglīgas (nevar notikt pašappute). Tas jāievēro, stādot augļu dārzus. Piemēram, 'Latvijas dzeltenā olplūme' ar savas šķirnes vai radniecīgās šķirnes 'Latvijas sarkanā olplūme' ziedputekšņiem neapaugļojas, turpreti labi to apaugļo 'Ulenas renklode', 'Mecas mirabele' un dažādi vietējo plūmju sēklaudži (piemēram, būkas).

Visām multiplo alēļu sērijām ir raksturīgas sekojošās īpašības: 1) vienas sērijas alēles ietekmē vienu pazīmi, 2) alēles sērijā var sakārtot pēc savstarpējām dominēšanas attiecībām, sākot no visvairāk dominantās līdz pašai recesīvākajai; pie tam normālā alēle parasti dominē pār visām pārējām sērijas alēlēm, 3) katrs diploidāls indivīds var nest tikai divas alēles no sērijas, bet var būt homozigotisks vai heterozigotisks šai lokusā, 4) populācijā var būt sastopamas vairākas vienas sērijas alēles.

Priekšstatu par multiplo alēļu sērijām papildina dati par proteīnu polimorfismu organismā. Izrādās, ka blakus «normālajai» proteīna formai eksistē vēl citas formas, kuras uzrāda nebūtiskas atšķirības primārajā struktūrā. Piemēram, cilvēkam zem kopīgā eritrocitārā antigēna *A* nosaukuma apvieno trīs proteīna paveidus, kurus kodē trīs izoalēles — I^{A1} , I^{A2} un I^{A3} , tādējādi *A* asins grupā ir trīs apakšgrupas. Arī *B* asins grupā ir trīs apakšgrupas. Līdzīga aina vērojama daudzu fermentu uzbūvē. Viena un tā paša fermenta atšķirīgās molekulārās formas ar dažādu primāro struktūru sauc par izofermentiem. Izofermentus kodējošie gēni dažādos ķermeņa audos uzrāda dažādu aktivitāti, tāpat arī ne gluži vienādi reaģē uz pārējiem organisma gēniem un uz ārējās vides faktoriem. Rezultātā palielinās gan indivīda, gan visas populācijas fenotipiskā daudzveidība.

Vienu un to pašu organisma pazīmi var ietekmēt ne tikai vienas

sērijas multiplās alēles, bet arī dažādi gēni. Lai praktiski noteiktu, vai divas mutācijas ir alēliskas (pieder vienam gēnam), T. Morgans ieteica divus kritērijus: funkcionālo (jeb komplementāro) un rekombinātīvo.

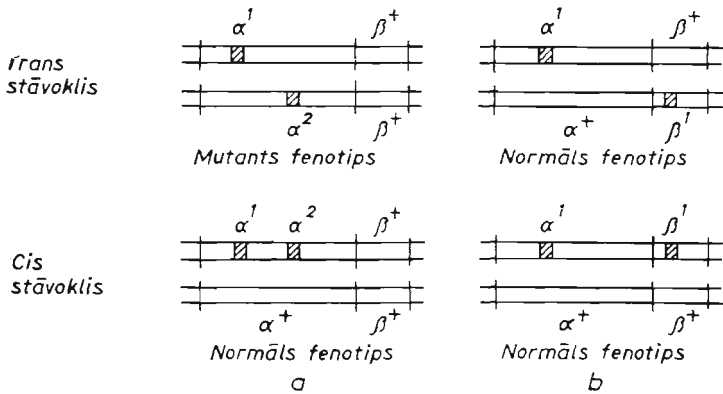
Funkcionālā kritērija pamatā ir parādība, ka viena gēna (alēliskas) mutācijas kompaundā dod mutantu fenotipu, bet dažādu gēnu mutācijas dod normālo fenotipu, jo katrs no gēniem ir heterozigotisks un abu gēnu normālās alēles ir savstarpēji komplementāras, t. i., to darbības rezultātā atjaunojas normālā pazīme. Piemēram, krustojot somu balto ūdeli (krēmkrāsas) ar palomino (gaišbrūnu) ūdeli, visi F_1 hibrīdi ir gaišbrūni, bet, krustojot jebkuru no tām ar dzintara ūdeli (gaiši sarkanbrūnu), F_1 hibrīdiem atjaunojas normālā — tumšbrūnā apmatojuma krāsa. Tātad somu baltās un palomino krāsas mutācijas ir alēliskas (pieder vienam gēnam), bet dzintars ir cita gēna mutācija (6.20. krās. att.).

Rekombinātīvā kritērija pamatā ir doma, ka krustmija var notikt tikai starp dažādiem gēniem, bet nevis gēna iekšienē — tātad savstarpēji rekombinēties var tikai nealēliskas mutācijas. Tālākā ģenētikas attīstības gaitā tomēr noskaidrojās, ka gēnam ir sarežģīta iekšēja struktūra, un T. Morgana alēlisma kritēriji tika papildināti.

6.2.4. GĒNA SMALKĀS STRUKTŪRAS ANALĪZE EIKARIOTIEM

Uz mutāciju mijiedarbības izpēti balstās gēna iekšējās struktūras analīze. No augstākajiem organismiem gēna smalkā struktūra pētīta gandrīz vienīgi drozofilai. Pirmie šī virziena darbi izstrādāti Padomju Savienībā. 1928. gadā A. Serebrovskis un N. Dubiņins izpētīja divpadsmit multiplo alēļu sēriju drozofilas X hromosomas lokusā *scute* (*sc*). Homozigotiskā stāvoklī katra mutantā alēle — sc^1 , sc^2 , sc^3 ... sc^{11} izraisa hitīna sariņu redukciju noteiktās mušas ķermeņa vietās. Piemēram, kompaundiem sc^1sc^2 vai sc^3sc^5 sariņi reducēti tikai tajos rajonos, uz kuriem iedarbojas gan viena, gan otra alēle, bet, ja alēļu iedarbības zona nesakrīt (kā kompaundam sc^5sc^6), mušai ir normālais fenotips — sariņi nav reducēti. Tādējādi radās iespaids, ka gēnā *scute* heterozigotiskais stāvoklis ir tikai daļējs un ka kompaundos homozigotiskā stāvoklī izrādās tikai daļas no mutantajām alēlēm. Šo parādību nosauca par pakāpenisko alēlismu.

Pierādījumus tam, ka eikariotu gēni tiešām sastāv no daļām, starp kurām var notikt pat krustmija, ieguva M. Grīns un K. Grīna (ASV) 1949. gadā. Viņi krustoja drozofilas, kas nesa plejotropiska gēna *lozenge* (*lz*) mutantās alēles. Šī mutācija izraisa samazinātu, rombveidīgu acu veidošanos un fasetu saplūšanu, ietekmē arī kāju morfoloģiju un auglību. Analizējoši krustojot kompaundus $lz^{BS}lz^g$, teorētiski 50% pēcnācēju var sagaidīt ar mutācijas lz^{BS} izpausmi un 50% — ar mutācijas lz^g izpausmi. Tomēr retumis no ļoti liela pēcnācēju skaita (apmēram 0,14%) parādījās normālās pazīmes vai



6.21. att. Divu mutāciju trans-stāvokļa un cis-stāvokļa sekas:
 a — mutācijas α^1 un α^2 ir alēliskas, b — mutācijas α^1 un β^2 nav alēliskas,
 Dominē normālā alēle (α^+ un β^+).

arī indivīdi ar lielākām novirzēm no normas nekā abu mutāciju homozigotām. Šo parādību 1951. gadā izskaidroja E. Ljuiss, pieņemot, ka mutācijas lz^{BS} un lz^s katra skar tikai daļu no lokusa lz . Kompaundos $lz^{BS}lz^s$ starp šīm daļām var notikt krustmija, kuras rezultātā vienā hromatīdā atjaunojas gēna lz normālā struktūra, bet otrā nokļūst abas mutācijas, izraisot pastiprinātus fenotipa defektus. Stāvokli, kad abas mutācijas atrodas vienā hromosomā, sauc par cis-stāvokli, bet tādu stāvokli, kad mutācijas atrodas dažādās hromosomās, — par trans-stāvokli. E. Ljuiss izstrādāja cis-trans-testu, kas papildina T. Morgana alēlisma testus un ļauj noteikt, vai divas mutācijas skar vienu gēnu vai divus dažādus gēnus. Ja mutācijas skārušas dažādus gēnus, heterozigotām attīstās normālais fenotips, jo katrā no lokusiem mutācijas darbību atspiež pretējās homologiskās hromosomas normālā alēle. Ja mutācijas skārušas vienu gēnu (ir alēliskas), tad heterozigotām, kurām šīs mutācijas ir trans-stāvoklī, ir mutants fenotips. Cis-stāvoklī dažos gēnos arī alēliskās mutācijas dod normālo fenotipu — ir komplementāras, līdzīgi dažādu gēnu (nealēliskām) mutācijām (6.21. att.). Šādas alēles, kuru starpā var notikt krustmija, nosauca par pseidoalēlēm, bet parādību, ka gēns sastāv no daļēji komplementārām apakšvienībām, — par pseidoalēlismu. Šis termins uzskatāms par pakāpeniskā alēlisma sinonīmu.

6.2.5. GĒNA SMALKĀS STRUKTŪRAS ANALIZE PROKARIOTIEM

Gēna smalko struktūru pilnīgāk izdevās izpētīt, par objektiem izmantojot prokariotus un vīrusus. Šie ģenētiskie pētījumi notika vienlaikus ar DNS struktūras modeļa atklāšanu un deva iespēju saistīt

organisma ģenētisko karti ar paša ģenētiskā materiāla fizisko struktūru. Rezultātā tika izveidota koncepcija par gēnu kā DNS molekulas nukleotīdu pāru secību.

Gēna smalkās struktūras analīzi ar fāga T4 mutantiem *rII* pirmais veica S. Benzers no 1955. līdz 1960. gadam ASV. Fāgs T4 parazitē zarnu nūjiņā *Escherichia coli*. Mutanti *rII* (angļu *rapid lysis* — ātrā līze) veido lielus sterilus laukumus parastajā *E. coli* kultūrā, bet normālie fāgi ar genotipu *rII*⁺ — sīkus laukumus. S. Benzers atklāja, ka fāga T4 mutants *rII* nespēj vairoties *E. coli* celmā K12, kurš ir lizogēns pēc bakteriofāga λ, jo pēc inficēšanās ar fāgu T4 K12 celma zarnu nūjiņas šūnas iet bojā, pirms fāga T4 DNS tajā reduplicējusies. Normālais T4 fāgs (genotips *rII*⁺) K12 celma šūnās vairojas labi. Šo parādību S. Benzers izmantoja, lai atlasītu *rII*⁺ fāgus no *rII* fāgu masas. Gēnam *rII* ir zināmas vairāk nekā 2000 mutācijas. S. Benzers krustoja *rII* mutantus, vienlaicīgi inficējot normālu zarnu nūjiņas celmu B ar diviem fāga mutantiem dažādās kombinācijās. Pēcnācējus izsējot uz zarnu nūjiņas celma B, noteica kopējo fāgu skaitu, bet, izsējot uz celma K12, varēja noteikt savvaļas (normālo) fāgu T4 skaitu starp pēcnācējiem, jo uz K12 celma nespēj augt neviens *rII* mutants. Normālie T4 fāgi no divu mutantu krustojuma var rasties tikai tad, ja starp mutācijām lokusa *rII* robežās ir notikusi rekombinācija. Pēc krustošanas rezultātiem S. Benzers sastādīja lokusa *rII* ģenētisko karti, izmantojot formulu

$$d = \frac{2n}{N} \cdot 100,$$

kur *d* — mutāciju attālums kartē morganīdās, *n* — savvaļas tipa (*rII*⁺) pēcnācēju skaits, *N* — kopējais pēcnācēju skaits.

Rekombinācijas rezultātā jārodas ne tikai savvaļas tipa fāgam, bet arī divkāršiem *rII* mutantiem. Tā kā šos mutantus nevar atklāt, tiek pieņemts, ka viņu skaits ir vienāds ar savvaļas tipa fāgu skaitu *n*, tāpēc savvaļas fāgu skaits formulā divkāršots.

Fenotipiski līdzīgo *rII* mutāciju analizē S. Benzers izmantoja gan funkcionālo, gan rekombinācio kritēriju. Ja divi dažādu *rII* mutantu pēcnācēji ir ar normālo fenotipu, t. i., spēj vairoties zarnu nūjiņas K12 celmā, abas mutācijas ir komplementāras — pilda dažādas ģenētiskās funkcijas. Šī funkcionālā kritērija izmantošana parādīja, ka visas gēna *rII* mutācijas var iedalīt divās grupās — A un B, kas faktiski ir patstāvīgi gēni. Šie gēni ir komplementāri, jo no tiem atkarīgo normālo fenotipu (spēju augt K12 celma šūnās) nosaka abu viņu kodēto polipeptīdu mijiedarbība: tikai savienojoties, abas apakšvienības dod aktīvu vīrusa proteīnu. Katrā no gēniem mutācijas var notikt dažādos saitos.

Ja divas pārbaudāmās mutācijas pieder vienam gēnam un atrodas trans-stāvoklī, tās nedod normālo fenotipu (fāgs T4 neaug uz zarnu nūjiņas celma K12), bet, ja šādas mutācijas ir cis-stāvoklī, rodas normālais ienotips. Turpretī, ja mutācijas skārušas dažādus

gēnus (*A* un *B*), tās dod savvaļas fenotipu gan trans-stāvoklī, gan cis-stāvoklī.

S. Benzers ieguva tūkstošiem dažādu gēna *rII* mutāciju. Pēc Votsona un Krika modeļa, mutantu fenotipu var radīt jau viena nukleotīdu pāra pārmaiņa DNS molekulā. Šādai mutācijai jādod reversijas (ar noteiktu biežumu) uz normālo fenotipu un rekombinācijas ar visām citām punktmutācijām. Daļai no gēna *rII* mutācijām, kas fenotipiski nebija atšķiramas no citām, nebija šādu īpašību; izrādījās, ka tās ir daudzu nukleotīdu pāru zaudējumi (delēcijas). Ja divām mutācijām kaut vai daļēji sakrīt pārmainītie vai zaudētie rajoni, tad to rekombinācija nevar novest pie normālās gēna struktūras atjaunošanās. Delēcijas S. Benzers izmantoja, lai atvieglotu mutāciju kartēšanu. Prasmīgi izvēloties daļēji pārsedzošās delēcijas, *rII* gēnus varēja iedalīt 47 segmentos, kuru galapunkti bija zināmi (6.22. att.). Jauniegūtos *rII* mutantus krustojot ar dažādu delēciju nesējiem, varēja noteikt, kādos krustojumos neradās rekombinantie (normālie) pēcnācēji. Attiecīgās delēcijas rajonā tad atradās pētāmā mutācija. Pēc tam kad kādas delēcijas rajonam konstatēja vairākas mutācijas, atlika noteikt tikai viņu savstarpējo lokalizāciju.

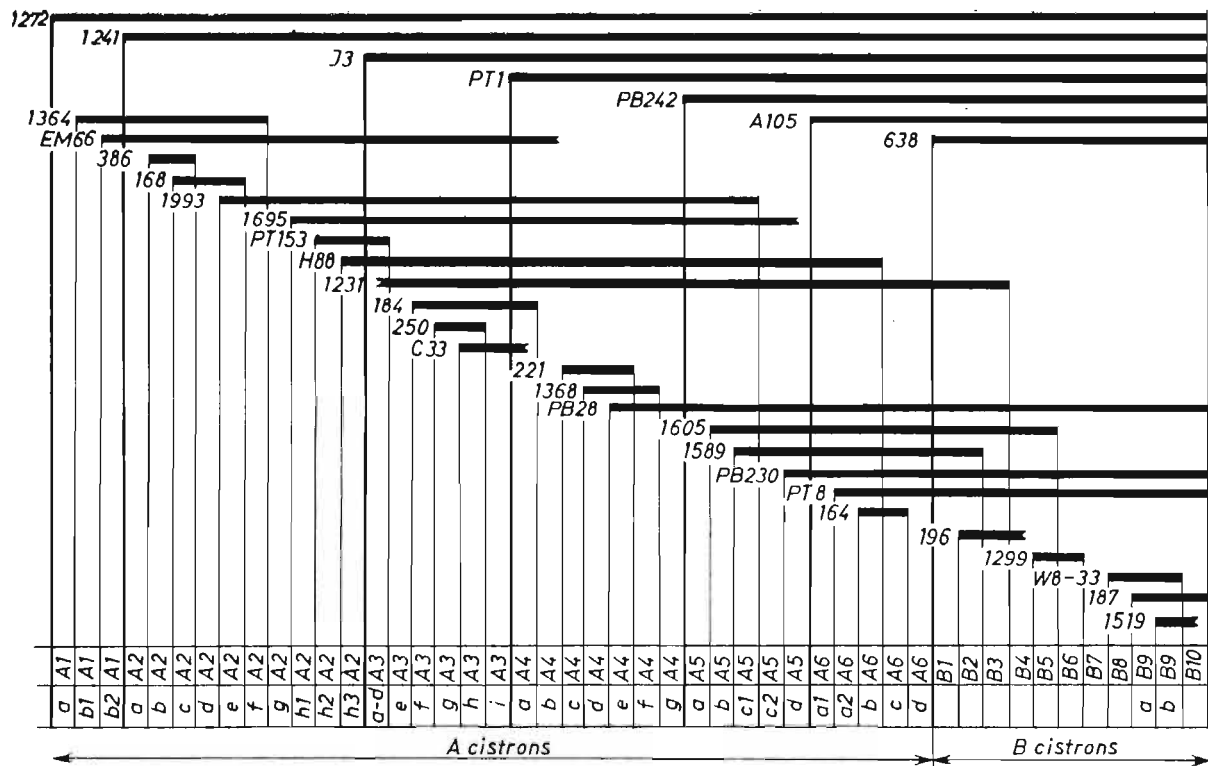
Gēna *rII* spontāno mutāciju kartē (6.23. att.) var redzēt, ka mutācijas ir vienmērīgi izvietotas gēna garumā, izņemot divus saitus — «karstos plankumus», kuros mutācijas notiek ļoti bieži. Katra punktmutācija dod reversiju uz savvaļas tipu ar atšķirīgu biežumu. Arī dažādi mutagēni dažādo mutāciju biežumu ietekmē atšķirīgi. Pavisam *rII* ģenētiskajā kartē atzīmēti 200 mutantie saiti gēnā *A* un 108 — gēnā *B*. Elektronmikroskopiskie pētījumi parādījuši, ka gēnā *rIIA* ir 1800 nukleotīdu pāri, bet gēnā *rIIB* — 850 pāri. Iespējams, ka daudzu rajonu pārmaiņas nerada pārmaiņas fenotipā, tāpat arī nukleotīdu nomaina ne vienmēr izraisa aminoskābju nomainu peptīdā. Nav šaubu, ka ļoti liela daļa no *rII* rajona nukleotīdu pāriem ir mutantie saiti.

Izsējot fāgu T4 uz *E. coli* K12 celma, iespējams atklāt pat vienu *rII*⁺ (rekombinanto) fāgu uz 10⁶ *rII* fāgiem. No tā izriet, ka teorētiski mazākais attālums ģenētiskajā *rII* kartē, ko iespējams aprēķināt, ir

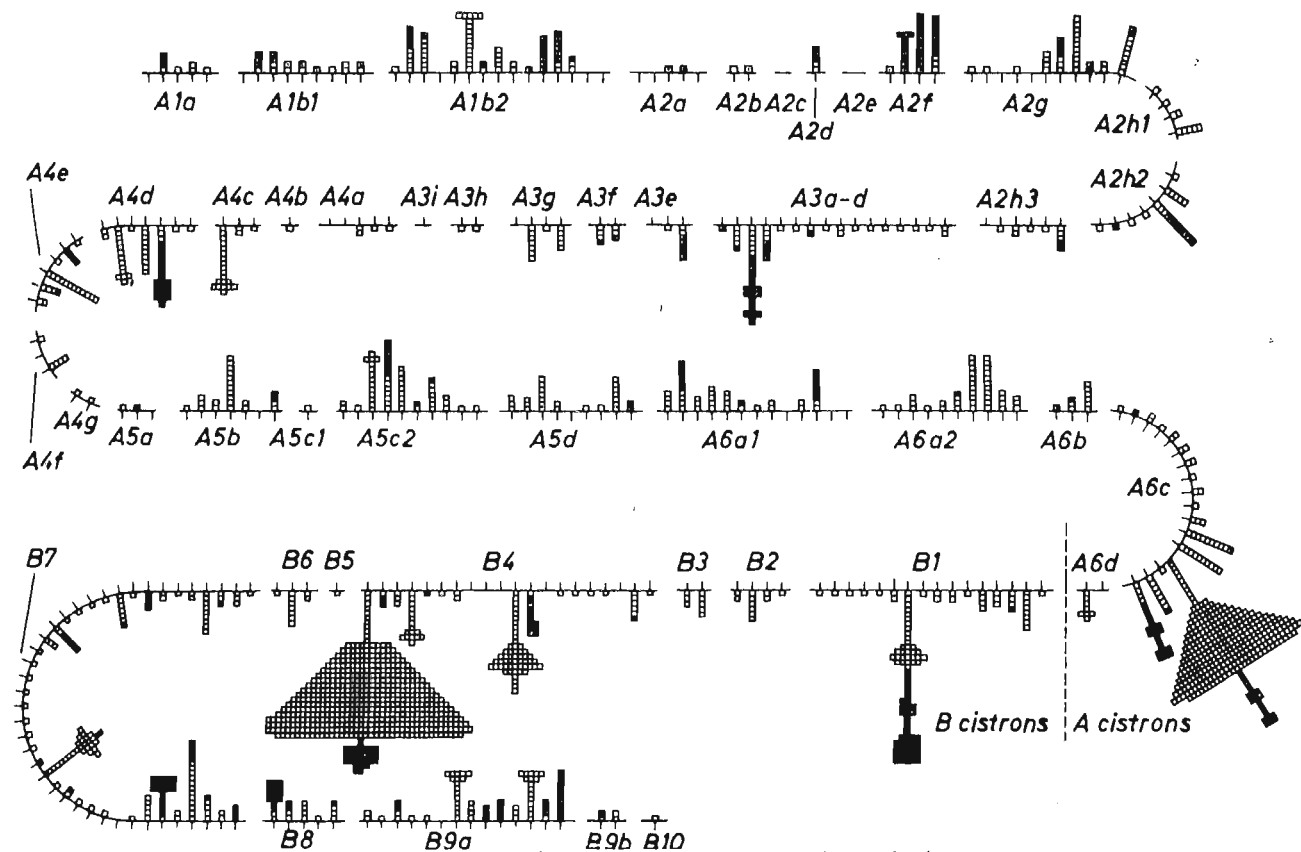
$$d = \frac{2 \times 1}{10^6} \cdot 100 = 2 \cdot 10^{-4} \text{ morganīdas.}$$

Vismazākais faktiski reģistrētais kartes attālums starp *rII* mutācijām ir tikai 2×10^{-2} morganīdas. Visa lāga T4 hromosoma satur $1,8 \times 10^5$ bp, un tās karte ir 1500 morganīdas gara. Tātad 1 morganīda atbilst aptuveni 120 nukleotīdu pāriem: $\frac{1,8 \times 10^5}{1500} = 1,2 \times 10^2$,

bet mazākais attālums starp mutācijām — 0,02 morganīdas atbilst 2,4 nukleotīdu pāriem: $(1,2 \times 10^2) \times 0,02 = 2,4$. Tas pamudināja S. Benzeru pārskatīt ģenētisko terminoloģiju. Mutācijas vienība nav gēns, bet ir mutons — gēna sīkākā daļa, kurā var notikt mutācija. Pēc S. Benzera, mutons atbilst vienam nukleotīdu pārim.



6.22. att. Daļēji pārklājošās delēcijas, kuru galapunkti ļauj iedalīt lāga T4 gēna rII rajonu 47 segmentos.

6.23. att. Fāga T4 ģēna *rII* spontāno mutāciju karte.

Ģenētiskās rekombinācijas vienība, ko S. Benzers nosauca par rekonu, tika aprēķināta kā divi DNS nukleotīdu pāri. Ņemot vērā, ka interferences dēļ krustmijas frekvence var stipri samazināties, var secināt, ka rekombinēties acīmredzot spēj jebkuri blakus atrodošies nukleotīdi.

Lai gan termini «mutons» un «rekons» neieviesās, taču gēns mūsdienu izpratnē ir DNS (vai RNS) molekulas iecirknis, kas nosaka organisma specifisku īpašību, kodējot kāda funkcionāli aktīva produkta — RNS vai tās translācijas rezultāta — polipeptīda molekulas sintēzi, tātad gēns ir tikai funkcijas elementārā vienība.

Ņemot vērā gēna struktūru, arī alēles jēdziens diferencējas. Katrā DNS saitā — nukleotīdu pāri acīmredzot ir iespējamās tikai četras īstas alēles — homoalēles A-T, T-A, G-C un C-G. Homoalēles savstarpēji nekad nerekombinējas. Vienu no tām var pieņemt par normālo tipu. Ja gēna robežās mutācijas rezultātā pārmainās dažādi nukleotīdu pāri, šīs divas gēna formas sauc par heteroalēlēm jeb pseidoalēlēm. Heteroalēlēm rekombinējoties, var izveidoties jaunas, rekombinantās alēles (no kurām vienu var apzīmēt kā savvaļas tipu). Heteroalēles var savstarpēji atšķirt ar rekombinātīvo kritēriju. Turpretī funkcionālais alēlisma kritērijs nedod iespēju atšķirt heteroalēles no homoalēlēm. Kopējais homoalēļu un heteroalēļu skaits, kas teorētiski iespējams vienā gēnā, atkarīgs no gēna izmēriem: tas ir 4^x , kur x ir nukleotīdu pāru skaits gēnā.

6.2.6. IEDZIMSTOŠĀS MAINĪBAS HOMOLOĢISKĀS RINDAS

Pētot dažādu mutāciju sastopamību radniecīgās augu sugās, N. Vavilovs atklāja vispārēju likumsakarību, par ko viņš ziņoja 1920. gadā Vissavienības III Selekcionāru kongresā.

1. Ģenētiski tuvām sugām un ģintīm raksturīgas līdzīgas iedzimstošās mainības rindas, kuru dēļ, zinot vienas sugas vai ģints formas, var paredzēt paralelu formu pastāvēšanu citās sugās un ģintīs (6.2. tab.).

2. Veselām augu dzimtām visumā raksturīgs noteikts pārmaiņu cikls, kas atkārtojas visās ģintīs un sugās, kuras ietilpst dzimtā.

N. Vavilovs paredzēja, ka, balstoties uz šo likumu, selekcionāri varēs mērķtiecīgi meklēt krustošanai vajadzīgās augu formas. Principiāli svarīgs bija N. Vavilova secinājums, ka iedzimstošās mainības process, ko agrāk uzskatīja par haotisku, likumsakarīgi izriet no sugu evolūcijas. Homoloģija ir noteikta, vispārēja mainības tendence, un tās avots ir organismu kopējās īpašības, kuras radniecīgās sugas ieguvušas no kopējiem senčiem. Homoloģiskā mainība notiek dažādos virzienos un nav adaptīva. Dabiskās izlases iedarbībā sākotnējais gēnu sastāvs var mainīties, un homoloģija samazinās. Suga, pēc N. Vavilova, ir genotipu sistēma, evolūcijas produkts, kurš atbilstoši savai priekšvēsturei un konkrētajiem vides apstākļiem.

Iedzimstošās mainības homologiskās rindas ir zināmas arī dzīvniekiem: dažādās zīdītāju dzimtās raksturīgas noteiktas apmatojuma krāsu variācijas un albinisms, liela līdzība ir dažādu fermentu normālajā ķīmiskajā struktūrā un mutantajos variantos. Divām drozofilu sugām — *Drosophila melanogaster* un *D. simulans* vismaz 26 gēnu homologija ir pierādīta arī ģenētiski — ar starpsugu krusošanas palīdzību.

6.2. tabula

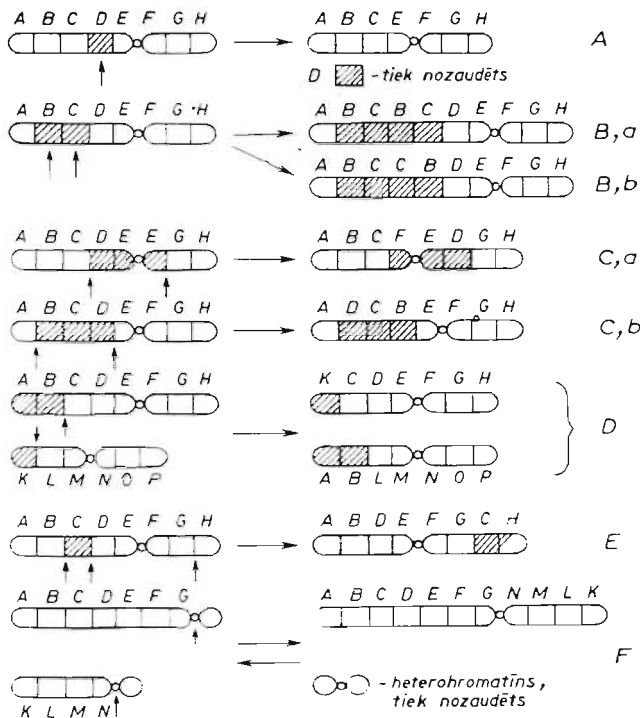
Graudzāļu dzimtas vispārējā mainība
(pēc N. Vavilova, ar grozījumiem)

Auga iedzimstošās pazīmes	Rudzi	Kvieši	Mieži	Auzas	Prosa	Kukurūza	Risi	Vārpa
Ziedkopa								
plēkšņaina	+	+	+	+	+	+	+	+
kaīta	+	-	+	+	+	+	+	-
akotaina	+	+	+	+	-	-	+	+
bezakotu	+	+	+	+	+	+	+	+
Graudi								
balti	+	+	+	+	+	+	+	-
sarkani	+	+	+	-	-	+	+	+
zaļgani	+	+	+	+	+	+	+	+
meļni	+	+	+	-	-	+	+	-
violeti	+	+	+	-	-	+	+	+
Dzīves veids								
ziemāji	+	+	+	+	-	-	+	-
vasarāji	+	+	+	+	+	+	+	-
mainīgs	+	+	+	+	+	+	+	-
Ekoloģiskais tips								
higrofilis	+	+	+	+	+	+	+	+
kserofilis	+	+	+	+	+	+	-	+
Salcietība								
zema	+	+	+	+	+	+	+	-
augsta	+	+	+	+	+	+	+	+

Tā kā nukleīnskābes kompleksā ar proteīniem ir tas substrāts, kas nodrošina visu dzīvības formu iedzimtības programmēšanu, homologisko rindu likums iegūst visplašāko jēgu kā dzīvības procesu analogijas likums. Ļoti līdzīgas visdažādākajās organismu grupās ir visas būtiskākās ģenētiskās parādības: šūnu dalīšanās, mitozes mehānisms, hromosomu reduplikācija, mejoze, apaugļošanās, rekombinācija, mutāciju rašanās un reparācija.

6.3. HROMOSOMU MUTĀCIJAS

Parasti visiem kādas sugas indivīdiem šūnu kodolos katra pāra homologiskajās hromosomās lokusu skaits un sakārtojums ir vienāds. Ja šajā ziņā rodas pārmaiņas, mainās arī indivīda fenotips,



6.24. att. Hromosomu mutāciju veidi:

A — delēcija, B — duplikācijas (a — tandēmiska duplikācija, b — apgriezti tandēmiska duplikācija), C — inversijas (a — pericentriska inversija, b — paracentriskā inversija), D — translokācija, E — transpozīcija, F — centromēru pārveide (ar bultām norādītas hromosomu pārrāvuma vietas).

tādēļ šādas hromosomu struktūras pārveides sauc par hromosomu mutācijām. Atkarībā no pārmaiņu rakstura izšķir piecu veidu hromosomu mutācijas (6.24. att.).

1. Delēcijas — hromosomas iekšējā segmenta zaudējumi; šai grupai pieskaita arī deficiences — hromosomas terminālā iecirkņa zaudējumus.

2. Duplikācijas — hromosomas iecirkņa dubultojumi.

3. Inversijas — hromosomas iecirkņa pagriešanās par 180°. Inversijas, kas neskar centromēru, sauc par paracentriskām, bet tās, kuras ietver centromēras rajonu, — par pericentriskām.

4. Translokācijas — parasti segmentu apmaiņa starp nehomoloģiskām hromosomām.

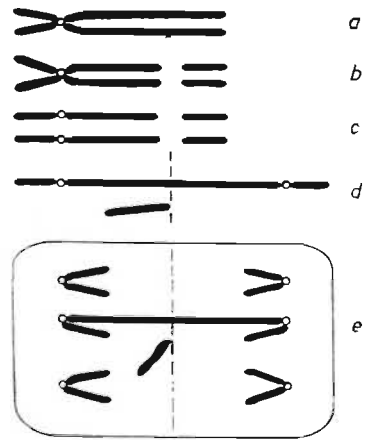
5. Transpozīcijas — hromosomas segmenta (parasti maza) pārvietošanās uz jaunu vietu bez recīprokas apmaiņas. Transpozīcijas rašanās veids atšķiras no pārējo hromosomu mutāciju rašanās veida. Lielu rajonu vienvirziena pārvietošanos sauc par inserciju.

6.3.1. DELĒCIJAS UN DEFICIENCES

Pirmo hromosomu mutāciju atklāja K. Bridžess 1917. gadā. Tā bija drozofilas *X* hromosomas delēcija, kas fenotipiski izpaužas kā robots spārna gals heterozigotiskām mātītēm. Sākumā šo delēciju uzskatīja par gēna mutāciju un nosauca par *Notch*. Homozigotiskās mātītes iet bojā, tāpat kā visi tēviņi, kas saņēmuši hromosomu ar šo delēciju. Lokusā *Notch* ir arī lokuss *white*, kas nosaka baltu acu krāsu. Ja mātītei vienā *X* hromosomā ir delēcija *Notch*, bet otrā — recesīvā alēle *white* (*w*), mušai ir baltas acis, t. i., recesīvā alēle heterozigotā sāk izpausties fenotipiski. Šis pseidodominēšanas cēlonis ir tas, ka homologiskajā hromosomā ir zudusi normālā alēle w^+ , un tādējādi recesīvā alēle nonāk hemizigotiskā stāvoklī. Pseidodominēšana ir viena no delēciju un deficienču pazīmēm.

Līdzīgi delēcijai *Notch*, arī citas delēcijas homozigotiskā stāvoklī parasti ir letālas sakarā ar vairāku gēnu pilnīgu zaudējumu. Izņēmums ir tikai ļoti nelielas delēcijas: drozofilai lielākais hromosomas materiāla iztrūkums, kas homozigotā nav letāls, ir 0,1% no kopējā genoma apjoma, bet zarnu nūjiņai — 1%. Heterozigotiskā stāvoklī delēcijām bieži vien novēro raksturīgu fenotipisko izpausmi. Piemēram, cilvēkam 5. hromosomas īsā pleca deficiences heterozigotiskā stāvoklī izraisa «kaķa brēciena» sindromu — īpatnēju augstu balsi, mikrocefāliju, garīgo atpalicību; 22. hromosomas garā pleca delēcija — t. s. Filadelfijas hromosoma (nosaukta pēc šīs hromosomas atklāšanas vietas) heterozigotiskā stāvoklī izraisa vienu no leikozes formām — hronisko mieloleikozī. Neliela delēcija — normālās alēles zaudējums homozigotiskā stāvoklī dažreiz fenotipiski imitē gēna mutāciju, taču atšķirībā no tās nekad nedod reversiju uz normālo pazīmi. Delēciju un deficienču rezultātā mainās gēnu saistības grupu sastāvs (tiek zaudēti lokusi). Deficiences var saistīties arī ar hromosomu morfoloģijas pārmaiņām: ja kodolā rodas vienlaicīgi divi DNS molekulu pārrāvumi, tad hromosomām izveidojas vienlaicīgi divi «lipīgie gali» un var izveidoties apļveida hromosoma (ja abas deficiences ir vienā DNS virknē) vai dicentriska hromosoma (ja deficiences ir divās dažādās DNS virknēs).

Dicentriskā hromosoma šūnas dalīšanās anafāzē izveido hromosomas tiltu starp šūnas poliēm, kurš vai nu pārtrūkst, vai arī tiek fiksēts meitšūnas apvaikā. Abos



6.25. att. Pārrāvumu iespējamās sekas:

a — sākotnējā hromosoma ar divām hromatidām, b — vienlaicīgs abu hromatīdu pārrāvums (jonizējošā starojuma iedarbība), c — centromēras sadalīšanās mitozē, d — «lipīgo» galu savienošanos un dicentriskās hromosomas izveidošanās, e — šūna ar dicentrisku hromosomu un acentrisku fragmentu mitozes anafāzē.



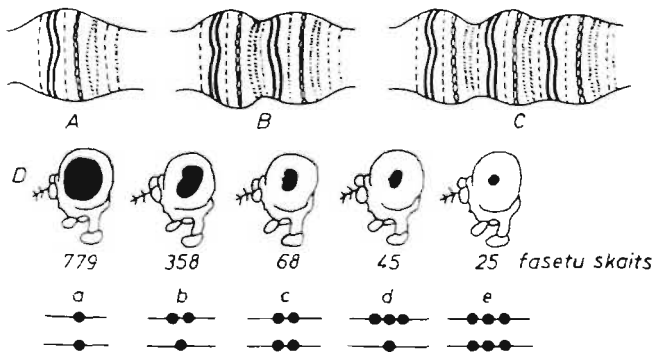
6.26. att. Delēcija *Simuliidae* kāpura politēnajā hromosomā (norādīta ar bultu).

gadījumos meitšūnas zaudē daudzus gēnus (6.25. att.), turklāt tiek zaudēti arī acentriskie fragmenti.

Mežozes laikā, kā arī politēnajās hromosomās delēcijas heterozigotās var pazīt pēc cilpas, kuru, homologiskajām hromosomām konjugējoties, izveido normālā hromosoma pret delēcijas vietu otrā hromosomā. Konjugācija notiek pēc principa «gēns pret gēnu», tādēļ delēcijai atbilstošais rajons, kam nav homologa, izliecas sāņus (6.26. att.).

6.3.2. DUPLIKĀCIJAS

Divkārstotie segmenti hromosomā var sekot viens otram — tādu duplikāciju sauc par tandēmu. Ja divkārstotajos rajonos ir savstarpēji pretēja gēnu kārtība, duplikāciju sauc par atgriezenisko tandēmu. Duplikācijas var izpausties fenotipiski. Piemēram, nelielā duplikācija *Bar* drozofilas *X* hromosomā iedzīmst kā nepilnīgi dominējoša pazīme, tā samazina fasetu skaitu mušas acīs. Mātītēm, kas heterozigotiskas pēc duplikācijas *Bar*, acis ir šauras, svītrveidīgas. Homozigotiskām mātītēm acis ir vēl šaurākas. Ir iegūti indivīdi, kuriem vienā vai pat abās *X* hromosomās ir pat trīskāršots lokuss *Bar*. Jo vairāk drozofilai ir šo segmentu, jo mazākas ir tās acis (6.27. att.). Vairums duplikāciju nav organismam kaitīgas. Pastāv uzskats, ka gēnu duplikāciju izveidošanās ir viens no organismu bioķīmiskās evolūcijas ceļiem. Piemēram, cilvēkam gēni, kas kodē hemoglobīna α , β , γ un δ ķēdes, radušies atkārtotu duplikāciju un tām sekojošu mutāciju rezultātā (sk. 8.8. att.); līdzīgi radušies gēni, kas kodē antivielu — imunoglobulīna H un L ķēdes, un citi.



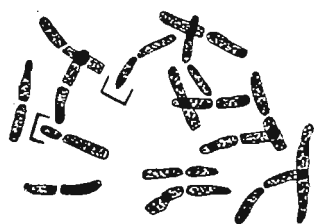
6.27. att. Drozofilas mutācija *Bar* un tās fenotipiskā izpausme:

A — normālā *X* hromosoma, B — mutācija *Bar* (duplikācija), C — divkārtšais *Bar* (lokusa trīskāršošanās), D — dažādu *Bar* genotipu letēkme uz fasetu skaitu mušas acī (a — savvaļas tips, b — heterozigota, c — *Bar* fenotips, d — heterozigota pēc divkārtšā *Bar*, e — divkārtšais *Bar*).

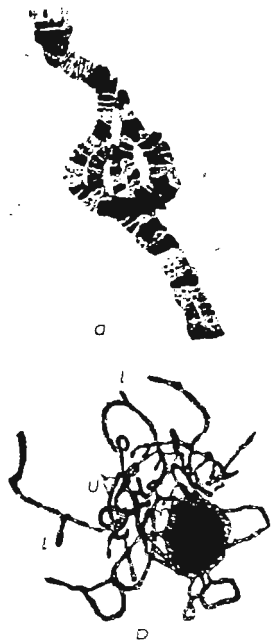
6.3.3. INVERSIJAS

Inversijas nemaina gēnu kvantitatīvo sastāvu, bet tikai lokusu savstarpējos attālumus (saistību). Pericentriskās inversijas bez tam var mainīt hromosomas plecu garuma attiecību, ja centromēra neatrodas invertētā rajona vidū (6.28. att.).

Ja inversija ir heterozigotiskā stāvoklī, mejozes profāzē I un politēnajās hromosomās, homologiskajām hromosomām konjugējot pēc lokusu atbilstības principa, inversijas rajonā abas homologiskās hromosomas veido cilpas: viena no homologiskajām hromosomām vienkāršu, bet otra — noslēgtu cilpu. Pēc šīs cilpas inversiju heterozigotas var atklāt citoloģiski (6.29. att.). Inversiju heterozigotas var konstatēt arī ar ģenētiskām metodēm, jo



6.28. att. Reibuma aireses *Lolium temulentum* heterozigota pēc pericentriskas inversijas. Ar svītrām izdalīts homologisko hromosomu pāris, kurā notikusi inversija un sakarā ar to mainījusies hromosomas morfoloģija.

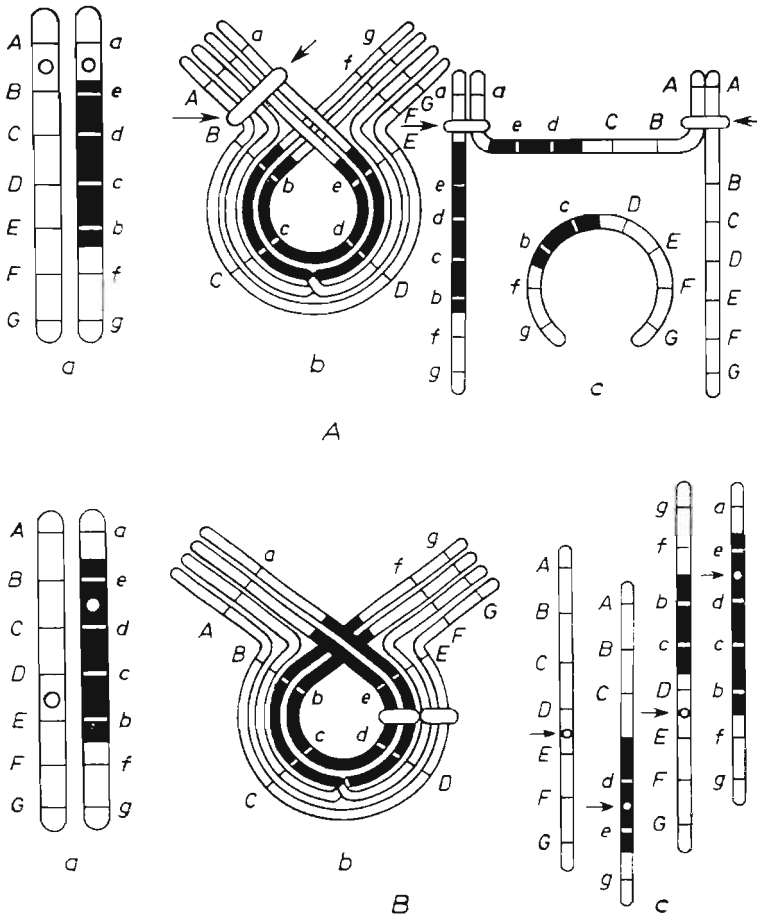


6.29. att. Heterozigotiskas inversijas:

a — *Simulidae* kāpura politēnajā hromosomā, b — *Lolium temulentum* politēnā (redzamas divas cilpas — l un viens, nekonjugēts rajons — u).

parasti invertētajā rajonā nenotiek gēnu rekombinācija. Ja paracentriskas heterozigotiskas inversijas rajonā notiek krustmija, no četrām hromosomām, kas mejozē rodas no viena homologisko hromosomu pāra, viena hromosoma ir dicentriska (ar divām centromērām), viena — acentriska (bez centromēras) un divas hromosomas ir normālas (tās nav piedalījušās krustmijā). Dzīvotspējīgi pēcnācēji parasti rodas tikai no tām gametām, kurās nokļūst normālās hromosomas (6.30. att.). Ja krustmija mejozē notiek pericentriskas inversijas rajonā, no četrām meitohromosomām viena satur delēciju, viena — duplikāciju, bet divas pārējās, kas krustmijā nepiedalījās, ir normālas. Dzīvotspējīgas zigotas parasti veidojas tikai no gametām, kas satur normālās hromosomas. Tādējādi inversiju heterozigotām parasti ir samazināta auglība, jo pēc katras krustmijas, kas notikusi invertētajā rajonā, puse no izveidotajām gametām ir nepilnvērtīgas.

Eksistē arī šī likuma izņēmumi. Ja heterozigotiskas inversijas rajonā notiek divkārša krustmija, visas četras radušās hromosomas ir pilnvērtīgas. Tāpat arī, ja delēcija un duplikācija, kas izveidojusies pēc krustmijas, ir neliela, visas gametas var būt dzīvotspējīgas. Heterozigotām pēc inversijas auglība nesamazinās arī tad, ja tām krust-



6.30. att. Mejozes norise heterozigotām pēc paracentriskas (A) un pericentriskas (B) inversijas:

a — heterozigotas struktūra, b — homologisko hromosomu konjugācija un krustmija mejozē četru hromatīdu stadijā, c — mejozes galaprodukti.

mija nenotiek vispār (kā, piemēram, drozofilu tēviņiem), kā arī tādēļ, ka olšūnu vai megasporu veidošanās laikā nepilnvērtīgās hromosomas parasti nokļūst atmirstošās šūnās, bet olšūnā vai megasporā paliek normālās hromosomas. Līdz ar to gandrīz visas sievišķās gametas ir pilnvērtīgas.

Tā kā inversiju heterozigotām pārmainītajā rajonā nenotiek gēnu rekombinācija, tad visas alēles, kas atrodas šajā rajonā vienā hromosomā, vienmēr iedzimst kopā un fenotipiski atgādina viena plejotropiska gēna darbību. Tādējādi saglabājas adaptīvās pazīmju kombinācijas. T. Dobžanska pētījumi pierāda, ka dažādos apstākļos dzīvojošo drozofilu savvaļas populācijās ASV heterozigotas pēc vienas

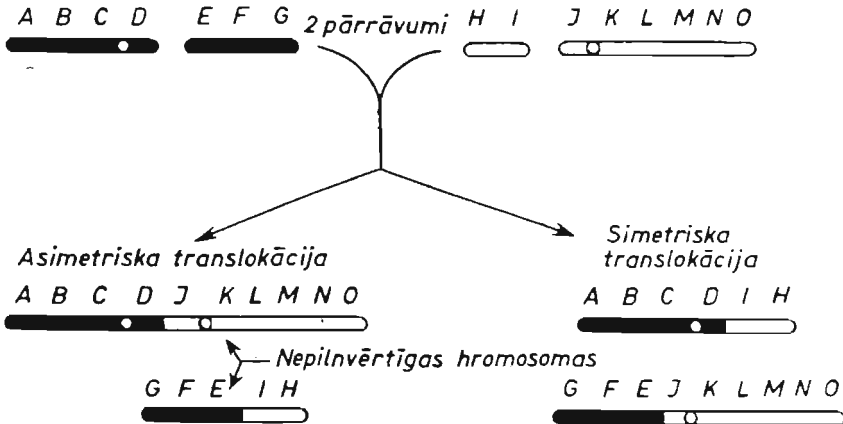
un tās pašas inversijas sastopamas ar dažādu biežumu. Acīmredzot to nosaka fenotipu pielāgotība konkrētajiem dzīves apstākļiem. Organismam bieži ir izdevīgs arī inversijā ietverto gēnu heterozigotiskais stāvoklis. Sakarā ar to augu un dzīvnieku savvaļas populācijās inversijas sastopamas ļoti bieži, veidojot populāciju hromosomālo polimorfismu.

Ja hromosoma ar inversiju ir homozigotiskā stāvoklī, krustmija notiek normāli, mejozē izveidojas normālas gametas, tāpēc auglība nav samazināta. Sakarā ar to, savstarpēji krustojoties indivīdiem, kas nes vienādu gēnu sakārtojumus, F_2 paaudzē rodas vairāk pēcnācēju nekā indivīdiem, kuri savstarpēji atšķiras ar inversijām. Rezultātā populācijā rodas indivīdu grupas, kas ir daļēji reproduktīvi izolētas no pārējās populācijas. Tādējādi homozigotiskas inversijas var būt sugas diverģences, jaunu sugu veidošanās sākums. Pierādīts, ka cilvēku un šimpanzes kariotipi atšķiras ar 9 homozigotiskām inversijām, līdzīgi atšķiras radniecīgas dzīvnieku sugas *Drosophila*, *Microtus*, *Cricetulus* ģintī.

Dažkārt inversijas galapunkts atdala kāda gēna regulējošo daļu (promoteru) no kodējošās daļas. Tad gēna darbībā rodas traucējumi, kas atgādina gēnu mutāciju. Tāda mutācija ir drozofilai *Antp* (antenu vietā uz galvas attīstās kājas). Parādību, kad ģenētiskā materiāla pārkārtošanās rezultātā mainās tā funkcijas, sauc par stāvokļa efektu.

6.3.4. TRANSLOKĀCIJAS

Translokāciju rezultātā (līdzīgi kā inversiju gadījumā) ir mainījies tikai gēnu savstarpējais izvietojums. Gēni nokļūst citā saistības grupā. Ja pārvietotie hromosomu segmenti ir ļoti atšķirīgi pēc garuma, translokācijas rezultātā mainās hromosomu plecu ga-



6.31. att. Translokācijas iespējamie varianti.

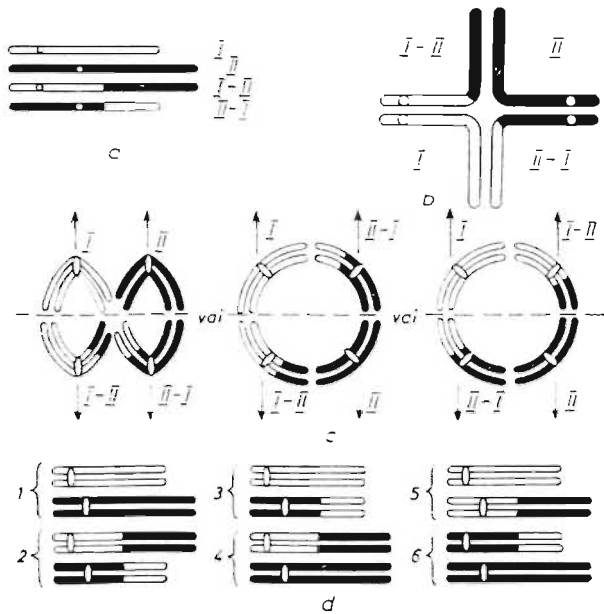
rums, un to var konstatēt mitozes metafāzē. Individu fenotips, tāpat arī dzīvotspēja paliek bez pārmaiņām. Translokācijas rezultātā var rasties arī dicentriska hromosoma un 1 vai 2 acentriski fragmenti, taču tos saturošās šūnas tuvāko dalīšanos laikā iet bojā, jo nesaņem normālu gēnu komplektu (6.31. att.).

Translokāciju heterozigotām savdabīgi norit mejoze, un pēc raksturīgās citoloģiskās ainas profāze I var atklāt šādas mutācijas. Tā kā konjugācija šajā laikā faktiski notiek starp homologiskiem lokusiem, tad hromosomas ar savstarpēju translokāciju un abu pāru normālās hromosomas pahitēnā veido nevis bivalentu, bet kvadrivalentu — krustveidīgu figūru no četrām hromosomām. Visos krusta galos veidojas hiasmas. Diplotēnas stadijā hiasmas terminalizējas — noslid uz hromosomu galiem, centromēras sāk atgrūsties, un diakinēzes laikā krusts pārvēršas par četrhromosomu apli, kas var būt vaļējs vai savērpts «8» veidā (savērpsanās notiek, ja krusta centrā izveidojas hiasma). Anafāzē I hromosomu kvadrivalenti var sadalīties trīs dažādos veidos, un rezultātā rodas sešu tipu gametas. No tām normālu genomu saņem tikai divu tipu gametas — tās, kuras satur abas nepārmainītās hromosomas vai arī abas pārveidotās hromosomas. Tādas gametas izveidojas, ja pa meitšūnām sadalās «8» veidā savērpts hromosomu kvadrivalents. Pārējās gametas saņem gēnu delēcijas vai duplikācijas, tādēļ tās parasti nav dzīvotspējīgas (6.32. att.). Sakarā ar to translokāciju heterozigotām auglība parasti ir stipri samazināta. Tā, piemēram, ģimenē, kurā viens no vecākiem ir heterozigotiskas translokācijas nesējs, 50% grūtniecību beidzas ar spontānu abortu, bet 6% dzimušo bērnu ir ar defektiem. Heterozigotisku translokāciju nesēju pēcnācēju vidū ir mazāk rekombinantu nekā parastiem indivīdiem, jo sarežģītās konjugācijas dēļ homologisko rajonu sinapse mejozē daļēji ir traucēta.

Translokāciju kaitīgo ietekmi uz pēcnācējiem izmanto cīņai ar kukaiņiem. Ar jonizējošo starojumu apstaro kukaiņu tēviņus. To gamētās rodas dažādas hromosomu mutācijas, arī translokācijas. Šādiem tēviņiem krustojoties ar savvaļas tipa mātītēm, lielākā pēcnācēju daļa ir dzīvotnespējīga. Sakarā ar to kaitēkļu daudzums tuvāko (1—2) paaudžu laikā krasi samazinās.

Ja translokācija kādā organismā ir homozigotiskā stāvoklī un šis īpatnis krustojas ar otru pēc šīs pašas translokācijas homozigotisku īpatni, tad šādi vecāki dod normālu pēcnācēju skaitu, jo hibrīdiem visas F_1 hromosomas konjugē normāli. Ja īpatnis, homozigotisks pēc translokācijas, krustojas ar īpatni bez translokācijas, visi viņu pēcnācēji būs heterozigotiski pēc translokācijas, ar samazinātu auglību. Tātad translokācijas var kalpot par daļējas reproduktīvas izolācijas faktoru un līdz ar to — par sugas diverģences faktoru. Tiešām, ir zināms, ka daudzas tuvradnieciskas augu un dzīvnieku sugas savstarpēji atšķiras ar homozigotiskām translokācijām (piemēram, *Drosophila*, *Crepis*, *Campanula*, *Pisum*, *Tradescantia* ģintī).

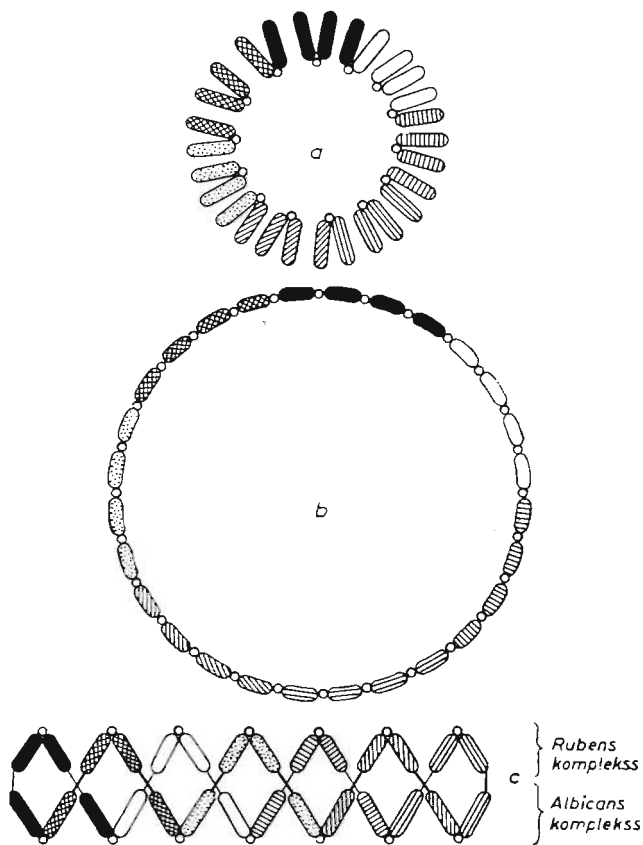
Ja savstarpējās translokācijās iesaistīti vairāk nekā divi hromo-



6.32. att. Mejoze translokāciju heterozigotām:

a — sākotnējās vecāku hromosomas (I un II — normālās hromosomas, I-II un II-I — hromosomas ar translokācijām), b — homologisko hromosomu konjugācija pahitēnā, c — homologisko hromosomu izvietojuma varianti metafāzē, d — gametu tipi (1. un 2. tipa gametas normālas, 3., 4., 5., 6. tipa gametas ir vai nu ar lieku gēnu materiālu, vai arī ar genu iztrūkumu).

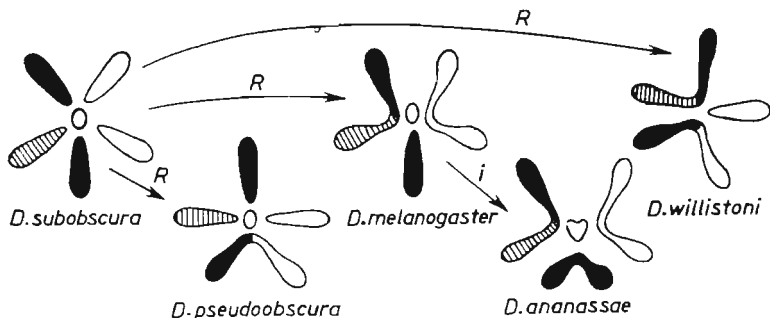
somu pāri, mejozes profāzē I veidojas gredzeni no vairāk nekā 4 hromosomām. Gredzenu veidojošās hromosomas reduktīvās dalīšanās laikā nevar brīvi kombinēties. R. Klilends aprakstījis mejozes norisi naktssvecēm *Oenothera*. Dažām to sugām, piemēram, divgadīgajai naktssvecei *O. biennis* visas 14 hromosomas ir saistītas ar savstarpējām translokācijām tādējādi, ka profāzē I izveido vienotu apli. Metafāzē I šis aplis savijas, veidojot septiņkārtīgu «8» (6.33. att.). Anafāzē I abas savītā apļa gareniskās puses (septiņu hromosomu komplekti) atvirzās no pretējiem šūnas poliēm. Tādējādi visas katra komplekta hromosomas nonāk vienā gametā. Vienu no komplektiem nosauca «rubens», otru — «albicans». Putekšņi, kas saņēmuši komplektu «albicans», nav dzīvotspējīgi. Turpretī sievišķā dzimumšūna normāli attīstās tikai tad, ja tajā nokļūst komplekts «albicans». Tātad zigota vienmēr saņem divus dažādus hromosomu komplektus — «rubens» un «albicans». Šāda sistēma neļauj pašapputes sugai — šīnī gadījumā divgadīgajai naktssvecei — kļūt homozigotiskai. Heterozigotiskais gēnu stāvoklis nodrošina sugas indivīdiem pastāvīgu heterozī (sk. 9.3. nod.). Tā acīmredzot pilnīgi kompensē 50% gametu bojāeju, jo naktssvecēm raksturīgs ekoloģiskais plastiskums, laba dzīvotspēja un auglība.



6.33. att. Divgadīgās naktssveces *Oenothera biennis* hromosomu konjugācija mejozē:

a — zigotēna, b — diakinēze, c — metafāze I (homoloģiskie hromosomu pleči iekrāsoti vienādi).

Īpašs translokāciju veids ir hromosomu centromēru pārveides jeb Robertsona pārveides (nosauktas atklājēja V. Robertsona vārdā). Divu akrocentrisku hromosomu centromērām saplūstot, rodas viena liela metacentriskā hromosoma un viena ļoti maza, kas var pazust, ja nesatur svarīgus gēnus. Metacentriskas hromosomas centromēra var arī pārdalīties šķērsām gareniskajai asij, tad izveidojas divas akrocentriskas hromosomas. Dzīvnieku filogēnēzē biežāk notikusi centromēru saplūšana, bet augiem — centromēras pārdalīšanās. Robertsona pārveišu rezultātā mainās saistības grupu (hromosomu) skaits: piemēram, šimpanzei ir 24 hromosomu pāri, bet cilvēkam — 23. Cilvēka 2. hromosoma izveidojusies, saplūstot divām akrocentriskām hromosomām, kuras bijušas ļoti līdzīgas mūsdienu šimpanzes 13. un 17. hromosomai. Hromosomu saplūšana filogēnēzē pierā-



6.34. att. Centromēru (Robertsona) pārveides *Drosophila* ģints evolūcijā:
 R — centromēru pārveide, i — pericentriska inversija, kuras rezultātā mainījies centromēras novietojums X hromosomā.

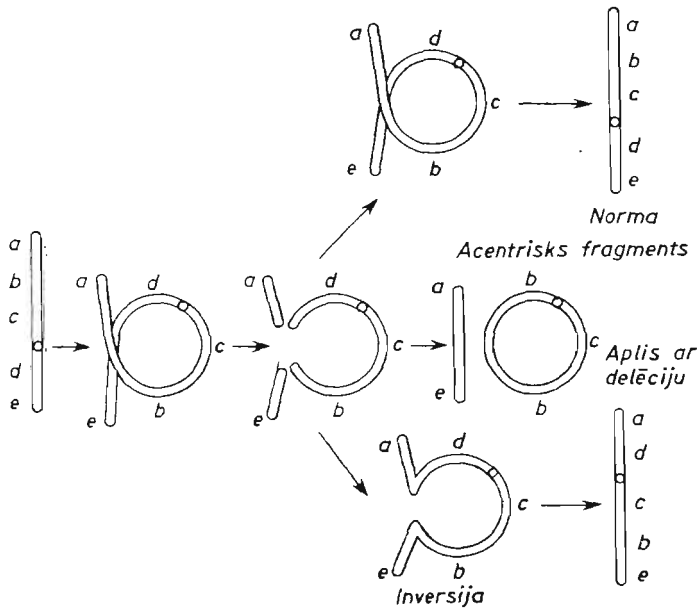
dīta *Drosophila* ģintī (6.34. att.), bet pārdalīšanās — *Crepis*, *Clarkia*, *Paeonia*, *Anolis*, *Microtus* ģintī. Ja centromēra šķērsām pārdalās, kad hromosomā ir 2 hromatīdas, var izveidoties t. s. izohromosomas — hromosomas ar identiskiem pleciem (taisnspārņiem, strupastēm). Izmantojot hromosomu diferenciālās krāsošanas metodes (sk. 10.2. nod.), ir pierādīts, ka savienoties var arī centromēra ar telomēru.

6.3.5. HROMOSOMU MUTĀCIJU RAŠANĀS MEHĀNISMI

Inversiju un translokāciju rašanās mehānisms pagaidām nav pilnīgi noskaidrots. Ir zināms, ka hromosomu mutācijas inducē visi tie faktori, kas izraisa DNS pārrāvumus. Sevišķi spēcīgi darbojas jonizējošais starojums: rentgenstari, γ stari, neitroni un citi korpuskulārā starojuma veidi, ultravioletie stari, kā arī alkilējošie savienojumi un vīrusi.

Hromosomas pārveidei rodoties, vispirms notiek hromosomas pārrāvums, pēc tam — segmentu savienošanās jaunā kārtībā, pie tam dažkārt kāds no acentriskajiem fragmentiem var zust. Ja segmenti savienojas iepriekšējā kārtībā, atjaunojas normālā hromosomas struktūra. Ja segmenti savienojas, to gali var palikt «lipīgi» vai «sadzīt».

Ja hromosoma, pārrāvumam rodoties, jau sastāv no divām hromatīdām, abu hromatīdu «lipīgie» gali var savstarpēji savienoties un anafāzē rodas hromosomu tilts — dicentriska hromosoma un acentrisks fragments. Ja viena hromatīda pārtrūkst divās vietās, «lipīgajiem» galiem savstarpēji savienojoties, rodas aplis. Ja hromosoma izveido pārkrustotu cilpu un krustojuma vietā rodas divi pārrāvumi, izveidojies fragments var iestiprināties iepriekšējā vietā. Taču tā kā tas ir pagriezies par 180° , — rodas inversija. Ja šāds fragments nepiestiprinās vecajā vietā, tur rodas delēcija (6.35. att.).



6.35. att. Delēcijas vai inversijas rašanās hromosomas pārrāvuma rezultātā.

Duplikācijas un delēcijas var rasties arī nevienādās krustmijas rezultātā. Ja homologisko hromosomu dažādos iecirkņos ir līdzīgas DNS nukleotīdu secības, hromosomas var konjugēt nepareizi, un krustmija, kas notiek šajā gadījumā, rada divas rekombinantās hromosomas — vienu ar delēciju, otru ar duplikāciju (6.36. att.). Pētot drozofilas mutāciju *Bar*, šādu mehānismu pierādījuši vairāki pētnieki Padomju Savienībā un ASV (A. Prokofjeva-Belgovska, J. Volotovs, H. Mellers, K. Bridžess). Duplikācijas un delēcijas rodas arī pēc translokācijas heterozigotisku īpatņu pēcnācējiem, kā arī tad, ja inversiju heterozigotām notiek krustmija invertētajos hromosomu rajonos (sk. 6.30. att.). Translokācija var rasties, ja pārrāvumi vienlaicīgi notiek divās nehomoloģiskās hromosomās un hromosomu iecirkņi savstarpēji apmainās vietām.



6.36. att. Delēcijas un duplikācijas rašanās nevienādās krustmijas rezultātā.

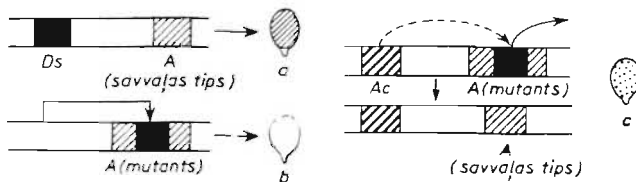
6.3.6. TRAN스포ZICIJAS

Transpozīcijas mēdz saukt arī par nerekiprokām (vienvirziena) translokācijām, taču to rašanās mehānisms ir tik īpatnējs, ka tās izdala atsevišķā hromosomu mutāciju grupā. Transpozīcijas tiek realizētas ar mobilo ģenētisko elementu starpniecību.

Par mobilo ģenētisko elementu (MGE) eksistenci eikariotiem ģenētiskus pierādījumus šī gadsimta četrdesmitajos gados ieguva amerikāņu zinātniece B. Maklintoka. Viņa aprakstīja kukurūzas MGE elementu *Ds* (angļu *dissociator* — atdalītājs), kurā rodas hromosomu pārrāvumi un kas, atrodoties tieši blakus antociāna gēnam A_1 , supresē tā darbību. Tādējādi kukurūzai ar genotipu A_1-Ds — graudi nav violetsarkani, bet balti. *Ds* elementam ir atbilstošs regulators *Ac* (angļu *activator* — aktivizētājs) citā hromosomā. Ja tas ir recesīvā stāvoklī (*acac*), elements *Ds* nepārvietojas un, paliekot blakus antociāna gēnam A_1 , inaktivē to. Alēles *Ac* klātbūtnē *Ds* atdalās no hromosomas, radot tajā pārrāvumu tieši blakus antociāna gēnam. *Ds* var iekļauties citā vietā tajā pašā hromosomā vai citā hromosomā, inaktivēt tur atrodošos gēnus, līdz ar to imitējot gēnu somatiskās mutācijas (uz kurukūzas graudiem parādās sarkanvioleti punkti). Arī *Ac* var pārvietoties tāpat kā *Ds*. Gēna izpausmes atkarību no gēna vietas hromosomā sauc par gēna stāvokļa efektu.

Tagad *Ac* un *Ds* elementi ir izdalīti un noskaidrots, ka *Ac* elements sastāv no apmēram 4500 bp. *Ac* elementa galos ir invertētas, gandrīz identiskas 11 bp garas secības. Centrālajā daļā ir divi gēni, kas kodē proteīnus transpozāzi un resolvāzi. *Ds* elements ir līdzīgs *Ac* elementam, taču transpozāzes gēnam atbilstošajā daļā tam ir dēlējijas, tādējādi šis gēns ir inaktivēts. Tādēļ *Ds* nevar patstāvīgi migrēt genomā, tas kļūst iespējams tikai tad, ja šūnā ir transpozāzes, kuras kodē normālā *Ac* alēle (6.37. att.). Pēdējos gados ir izolēti vairāki augu MGE, bet to smalkā struktūra un darbības mehānisms vēl nav izpētīti. Labāk izpētīti ir dažu citu eikariotu, piemēram, raugu un drozofilas MGE, kurus aplūkosim vēlāk.

Līdzīgus elementus sešdesmito gadu beigās atklāja baktērijām, kur tie ir plazmīdu vai baktēriju hromosomu sastāvdaļa. Dažiem



6.37. att. Kukurūzas *Ds* elementa transpozīcijas shēma. Daļā šūnu *Ds* migrē no A_1 gēna (*Ac* elementa ietekmē), un A_1 funkcijas atjaunojas. Šādas šūnas veido antociānu saturošus (sarkanvioletus) laukumus graudu aleironā:

a — gēns *A* darbojas, grauds purpurkrāsā, b — gēnu *A* inaktivē *Ds*, balts grauds, c — gēna *Ac* ietekmē *Ds* atdalās no *A*, plankumains grauds.

no tiem ir noteikta nukleotīdu secība un izpētīts transpozīcijas mehānisms.

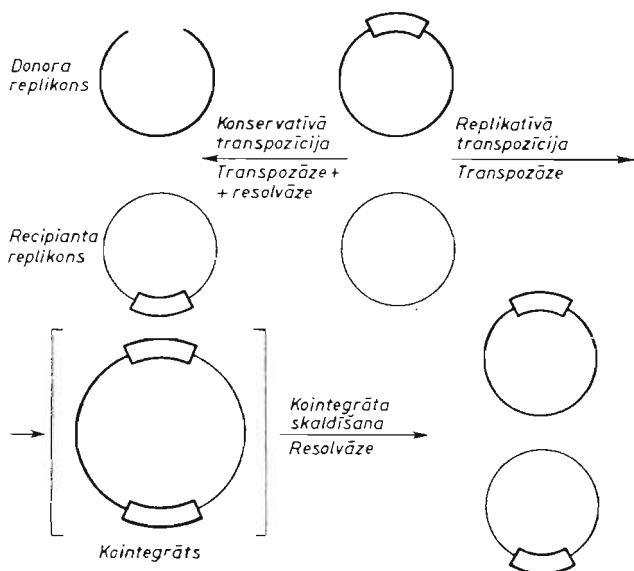
Prokariotiem ir atrasti divu veidu MGE — insērcijas jeb iestarpināmās secības (IS) un transpozoni (Tn).

Insērcijas secības satur gēnus, kas nepieciešami transpozīcijai. Šie gēni kodē specializētus rekombinācijas fermentus — transpozāzes un resolvāzes. Šo fermentu darbība nav atkarīga no baktērijas rekombinācijas gēniem. Samērā labi IS ir izpētītas dažādos *E. coli* celmos — ir atrastas apmēram 10 dažādas IS. Tās apzīmē ar ciparu vai burtu simboliem, piemēram, IS1, IS2, ..., 50R ... utt. To garums ir no 768 līdz 1750 bp. Elementa galos ir lokalizētas 20—40 bp garas homoloģiskas, bet ne identiskas nukleotīdu secības. Vismaz viena no tām ir absolūti nepieciešama transpozīcijā, jo IS delēciju mutanti atkārtotās secībās netransponējas. Ir parādīts, ka IS galu nukleotīdu secību pazīst transpozāze kopā ar *E. coli* integrācijas faktoru IHF. IS elementi parasti inhibē blakus esošā gēna transkripciju, sevišķi tad, ja ievietoti gēnu operatoros. Dažreiz, bet ļoti reti, tie transkripciju stimulē. Pēc iestarpināšanās IS nereti izraisa hromosomas aberācijas, visbiežāk delēcijas.

Transpozoni bez rekombinācijas sistēmas gēniem satur vēl arī citus gēnus. To sastāvā var būt arī viena vai divas IS, kas lokalizētas elementa galos. Vislabāk izpētīti ir Tn, kas satur gēnus, kuri kodē rezistenci pret antibiotikām. Principā par Tn sastāvdaļu var kļūt jebkurš baktērijas gēns. Par to liecina arī lielais reģistrēto Tn skaits, kas pārsniedz 4500. Transpozonu garums vidēji ir 3500—7000 bp. Bakteriofāgos Mu un D108, kas faktiski arī ir Tn, ir apmēram 40 000 bp. Transpozonus atkarībā no to ģenētiskās organizācijas iedala 3 klasēs. Pirmajā klasē ir Tn, kuru galu atkārtotās secības veido IS. Šīs klases Tn transpozīciju nodrošina elementa galos lokalizētās IS. Otrās klases Tn galos ir homoloģiski 38—40 bp gari invertēti atkārtojumi. Vislabāk izpētīts ir šīs klases *E. coli* Tn 3, kas kodē transpozāzi un β-laktamāzi. Trešajā Tn klasē ir bakteriofāgi Mu un D108. To genomu galos ir tieši nukleotīdu atkārtojumi. Mu, D108 un baktērijas gēnu kointegrāti bieži izskaldās no *E. coli* hromosomas. Rezultātā notiek baktērijas šūnas līze. Tieši šī iemesla dēļ Mu un D108 sākumā nosauca par bakteriofāgiem. Faktiski tie ir Tn, jo var replicēties tikai kopā ar baktērijas hromosomu (paši replikatoru nesatur). Mu kodē vismaz 3 transpozāzes.

IS, pirmās un otrās klases Tn transpozīcijas biežums ir mazs, vidēji 5×10^{-6} , Mu un D108 migrēšanas biežums ir daudz lielāks un notiek katrā šo elementu saturošā baktērijā.

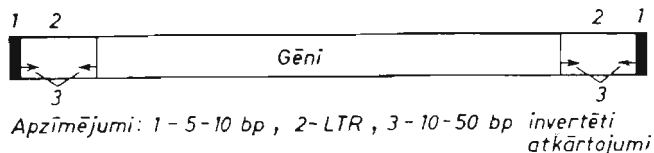
MGE transpozīcija var notikt vai nu viena genoma ietvaros, vai arī no viena genoma uz citu. MGE patstāvīgi replicēties nevar, to replikāciju nodrošina replikons, kurā atrodas MGE. Mobilo ģenētisko elementu transpozīcijas pamatā ir rekombinācija, kas ir saīstspecifiska tikai donora, bet ne recipienta DNS. Šādu rekombinācijas veidu sauc par nelikumīgu jeb nehomoloģisku. Faktiski tā ir saīstspecifiskās rekombinācijas paveids. Nehomoloģisko rekombināciju



6.38. att. Replikatīvās un konservatīvās transpozīcijas shēma.

realizē transpozāze kopā ar dažiem šūnas proteīniem, kas pazīst MGE galus. Ir divu veidu transpozīcijas — replikatīvā un konservatīvā (6.38. att.). Replikatīvās transpozīcijas laikā MGE replicējas un dod divas elementu kopijas. Viena no tām paliek sākotnējā atrašanās vietā, otra veidojas recipientās DNS replikonā. Replikācijas starpproduktus ir kointegrāts, kas satur abu replikonu un mobilo ģenētisko elementu DNS. MGE kodētā fermenta resolvāzes klātbūtnē kointegrāts var sadalīties sākotnējos replikonos. Abi satur MGE. Konservatīvās transpozīcijas laikā MGE nereplicējas, bet, piedaloties elementa kodētiem rekombinācijas sistēmas fermentiem, tiek izgriezts un pārnest uz recipientu replikonu.

Balstoties uz MGE pētījumiem prokariotiem, pēdējos gadu desmitos labāk ir izpētīti arī vairāku eikariotu MGE. Līdzīgi transpozoniem, integrācijas vietā tos norobežo 5—10 bp tiešie atkārtējumi (6.39. att. 1). MGE galos ir 250—600 bp tiešie atkārtējumi (6.39. att. 2). Tos apzīmē LTR (angļu *long terminal repeat* — garais terminālais atkārtējums). LTR galos nereti ir arī 10—50 bp



6.39. att. Eikariotu migrējošo ģenētisko elementu struktūras shēma.

invertēti atkārtojumi (6.39. att. 3). Starp abiem LTR izvietoti MGE gēni. Daudzu eikariotu MGE transpozīcijas starpforma ir RNS, uz kuras apgrieztā transkripcijā sintezējas DNS. Šādus MGE sauc par retrotranspozoniem, un tie satur gēnu apgrieztās transkriptāzes (revertāzes) sintēzei. Labi ir izpētīti raugu MGE un nosaukti par Ty elementiem (angļu *transpozon of yeast* — raugu transpozoni). Dažādas raugu rases satur dažādu Ty skaitu (no dažiem līdz pat 40). Ty var inaktivēt gēnu, ja iestarpinās tajā, vai arī stimulēt gēna ekspresiju, ja ir lokalizēti pirms gēna. Ty transpozīcijas biežums ir apmēram 10^{-5} vienā šūnas ciklā. Drozofilai ir atrastas apmēram 20 atšķirīgas MGE saimes (homoloģisku gēnu grupas). Atsevišķs MGE elements satur 5000—7200 bp, tā LTR ir 260—420 bp gari un satur promoteru. Tas liecina, ka šie MGE varētu būt retrotranspozoni. To transpozīcijas biežums ir 10^{-4} — 10^{-5} vienā paaudzē. Īpatnēji ir drozofilu P elementi. Tos satur tikai noteiktas drozofilas līnijas, kas savukārt nesatur M lokusu. Ja krusto P^+ tēviņus ar M^+ mātītēm, rodas defektīvas heterozigotas ar samazinātu auglību un palielinātu mutāciju daudzumu. Šo parādību sauc par hibrīdu disģenēzi. Uzskata, ka krustojumā $P^+ \times M^+$ aktivējas un transponējas P elementi, kā rezultātā rodas genoma defekti. P elements kodē transpozāzi. Drozofilas genomā ir 30—50 P elementa kopijas. Kopējais MGE daudzums drozofilas genomā var aizņemt līdz 10% no DNS daudzuma.

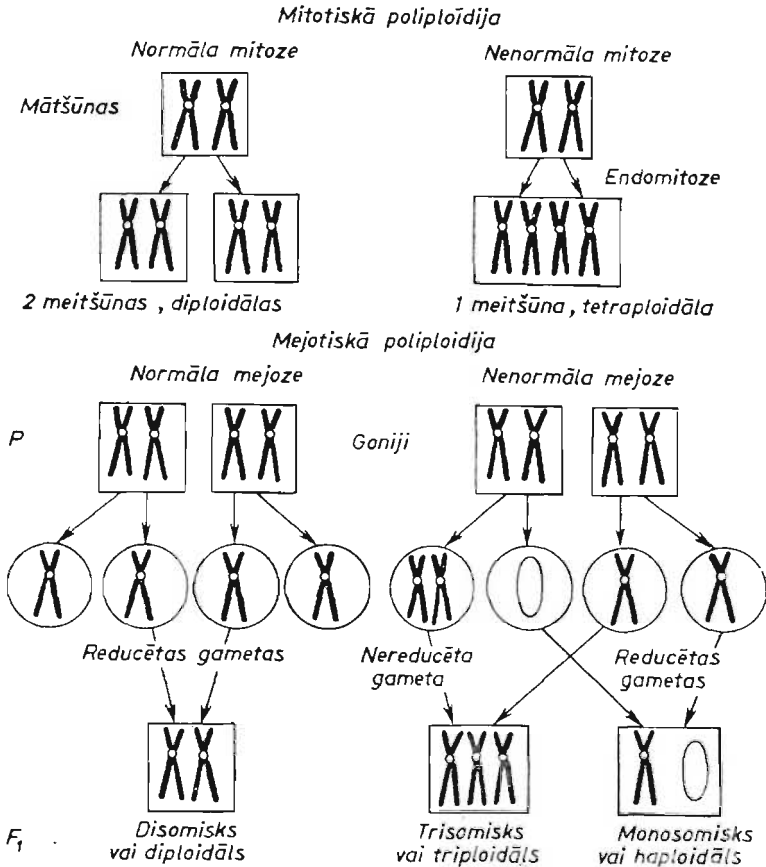
Arī zīdītājiem ir konstatēti MGE — tie ir retrotranspozoni, kas satur 5000—9000 bp, un LTR garums ir 260—570 bp. To galos ir 10—18 bp invertēti atkārtojumi. Zīdītāju MGE satur proteīnus kodējošus gēnus. Daudzi no tiem varētu būt genomā adaptēti retrovīrusu provīrusi, jo to struktūra līdzīga MGE struktūrai. Atšķirībā no MGE provīrusu DNS šūnas genomā var pārvietoties tikai ar vīrusa starpniecību.

6.4. GENOMU MUTĀCIJAS

Katrai organismu sugai ir raksturīgs noteikts kariotips. Kariotipa pamatvienība — genoms ir tāds hromosomu komplekts, kurā katra hromosoma ir īpatnēja, pārstāvēta tikai vienu reizi. No katra gēna genomā ir viena alēle. Hromosomu skaitu genomā sauc par hromosomu pamatskaitu un apzīmē ar x . Diploidāliem organismiem hromosomu pamatskaits sakrīt ar hromosomu haploidālo skaitu gamētās, ko apzīmē ar n . Tad $x = 2n$. Hromosomu skaita pastāvību nodrošina mitotiskā un meiotiskā šūnu dalīšanās, kuras ir stingri regulētas. Tomēr dažkārt šajos procesos ieviešas kļūdas. Hromosomas neattālinās uz šūnas pretējiem poliem vai arī notiek endomitoze — hromosomas reduplicējas, bet citokinēze neseko. Rezultātā rodas šūnas ar sugai neparastu hromosomu skaitu. Individus, kuriem ir mainīts hromosomu skaits, sauc par poliploīdiem. Tā kā šādiem organismiem ir pārmaiņas arī fenotipā, tad hromosomu skaita pārmaiņu — poliploīdiju pieskaita pie mutācijām. Poliploīdi-

jas gadījumā ir pārmainīts viss genoms, tādēļ to sauc par genomu mutāciju. Ja šūnu kodolā hromosomu skaits atšķiras no sugai raksturīgā tikai par vienu vai dažām atsevišķām hromosomām, organismu sauc par aneiploīdu jeb heteroploīdu. Individus, kuriem šūnu kodolā ir viens vai vairāki veseli genomi, sauc par eiploīdiem.

Atkarībā no rašanās veida izšķir mitotisko un meiotisko poliploīdiju (6.40. att.). Mitotiskās poliploīdijas gadījumā hromosomu skaits pārmainās mitozes kļūdas dēļ tikai kādā somatiskajā šūnā vai organisma daļā, kura no šādas šūnas attīstījusies. Ja kļūda notikusi mejozē, redukcijas dalīšanās laikā, var rasties t. s. nereducētās gametas ar tādu pašu hromosomu skaitu kā somatiskajās šūnās. Pēc nereducēto gametu apaugļošanās ar normālām gametām vai ar sev līdzīgām rodas organismi ar palielinātu genomu skaitu šūnā, tā ir meiotiskā poliploīdija. Gan mitozē, gan mejozē var notikt kļūdas arī tikai atsevišķu hromosomu pāru sadalē, un rezultātā radušās šūnas ir aneiploidālas.

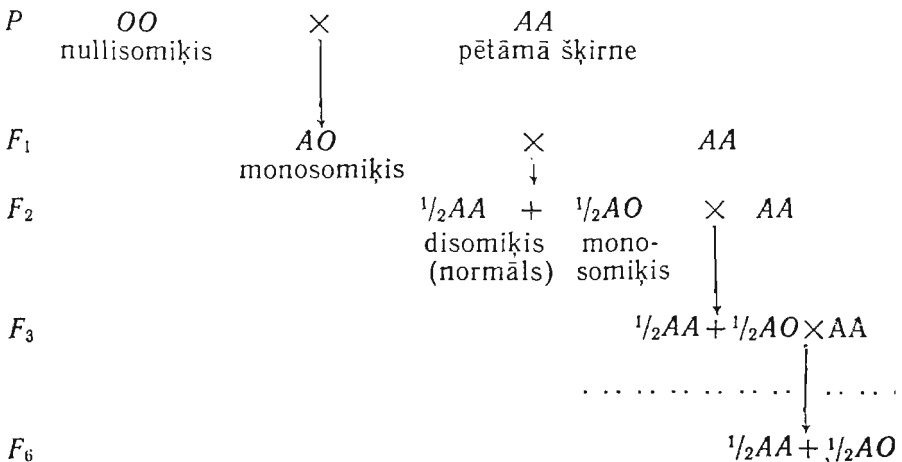


6.40. att. Mitotiskā un meiotiskā poliploīdija.

6.4.1. ANEIPLOĪDIJA

Aneiploīdi ir ģenētiski visai daudzveidīgi. Atkarībā no hromosomu sastāva pārmaiņām tiem ir speciāli nosaukumi. Ja diploidālā hromosomu komplektā zaudēta viena hromosoma, attiecīgā pāra divu hromosomu vietā paliek tikai viena no homologiskajām hromosomām. Šāda indivīda genoma formula ir $2n-1$, un pašu indivīdu sauc par monosomiķi («vienu homologisko hromosomu nesēju»). Ja genomā trūkst abu kāda pāra hromosomu, indivīdu sauc par nullisomiķi, un viņa genoma formula ir $2n-2$. Ir gadījumi, kad genomā zaudētas divas hromosomas, katra no sava pāra. Tad genoma formula ir $2n-1-1$, un īpatni sauc par divkāršu monosomiķi. Indivīdu ar vienu lieku hromosomu sauc par trisomiķi, un tā genoma formula ir $2n+1$. Ja diploidālam komplektam pievienojas divas viena pāra homologiskās hromosomas, izveidojas tetrasomiķis, kura genoma formula ir $2n+2$, utt.

Aneiploīdiju pirmais aprakstīja K. Bridžess 1916. gadā, pētot drozofilas dzimuma nosacīšanas mehānismu. Viņš konstatēja, ka atsevišķu hromosomu skaita pārmaiņas rada sterilitāti un samazina dzīvotspēju vai ir pat letālas. Šo pārmaiņu cēlonis ir dabiskā gēnu līdzsvara traucējumi. Sevišķi kaitīgs ir hromosomu iztrūkums — monosomija, bet vēl vairāk — nullisomija. Nullisomiķiem fenotipā trūkst to pazīmju, kuras kontrolē zaudētā hromosomu pāra gēni. Uz šo parādību balstās augu selekcijas metode — monosomiķu analīze, ar kuras palīdzību augu šķirnei var noteikt katras hromosomas gēnu sastāvu. Sākumā iegūst nullisomiķi (vai monosomiķi) pēc kādas hromosomas A. To krustojot ar pētāmās šķirnes augiem (normāliem), F_1 paaudzē iegūst monosomiķus. Iegūtos F_1 monosomiķus atkal krusto ar pētāmās šķirnes augiem un nākošā paaudzē iegūst gan normālus, gan monosomiskus augus. Šādu atkrustošanu atkārto līdz sestajai paaudzei, ik reizes krustošanai izvēloties monosomiķus (tos var atklāt ar citoloģiskām metodēm).

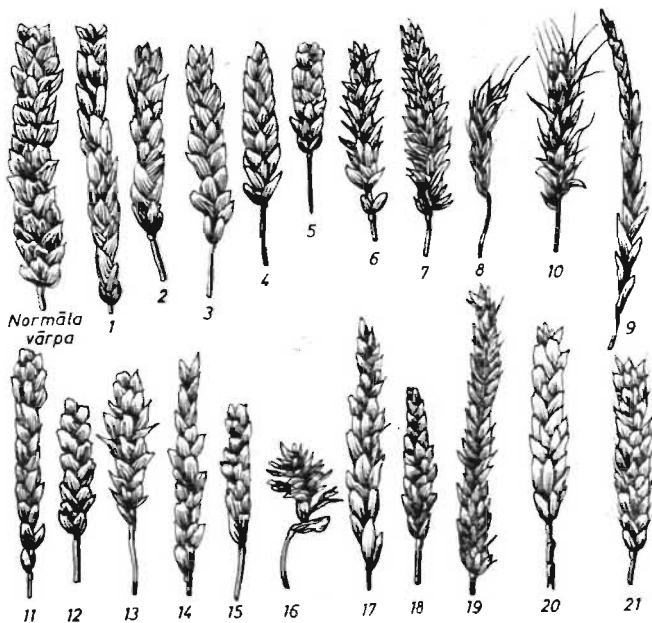


Rezultātā visas F_6 augu hromosomas pilnīgi aizvietojušās ar pētāmās šķirnes hromosomām, pie tam ir garantija, ka analizējamā hromosomā visā eksperimenta laikā nav notikusi krustmija ar otru vecākformu, jo šī forma bija nullisomiķis pēc hromosomas A . Tātad analizējamā hromosomā pēc gēnu sastāva absolūti atbilst pētāmās šķirnes hromosomai A . Pēc sestās paaudzes iegūšanas no tās atlasa monosomiskos augus un tos krusto savstarpēji. Rezultātā iegūst pētāmās šķirnes A hromosomas disomiķus (normālos augus), monosomiķus un nullisomiķus, kurus tad salīdzinoši analizē.

$$P \quad AO \times AO$$

$$F_1 \quad \frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}AO + \frac{1}{4}OO.$$

Pirmās monosomiķu un nullisomiķu sērijas izveidoja ASV selekcionārs E. Sīrss, strādājot ar miksto kviešu *Triticum aestivum* šķirni 'Chinese Spring' (6.41. att.). Dažreiz gēna lokalizāciju var jau noteikt, salīdzinot nullisomiķa un normāla šķirnes auga fenotipus. Piemēram, 'Chinese Spring' kviešiem normāli ir sarkanīgi graudi, bet 16. hromosomas nullisomiķiem graudi ir balti. Tātad gēni, kas nosaka 'Chinese Spring' graudu krāsu, atrodas 16. hromosomā. Parasti tomēr analīze ir daudz sarežģītāka, it īpaši saim-

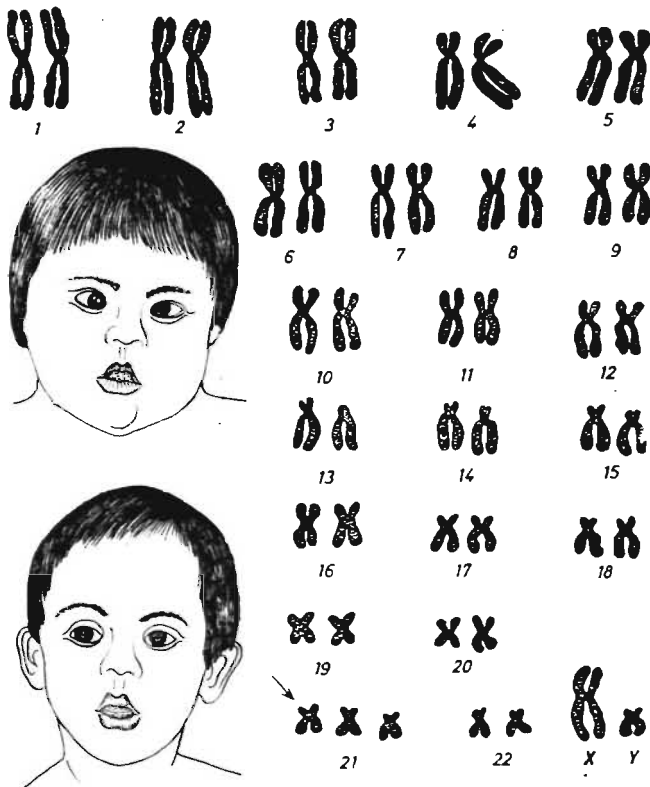


6.41. att. Kviešu šķirnes 'Chinese Spring' normāla disomiska auga vārpa un pēc 21 hromosomas nullisomisku augu vārpas.

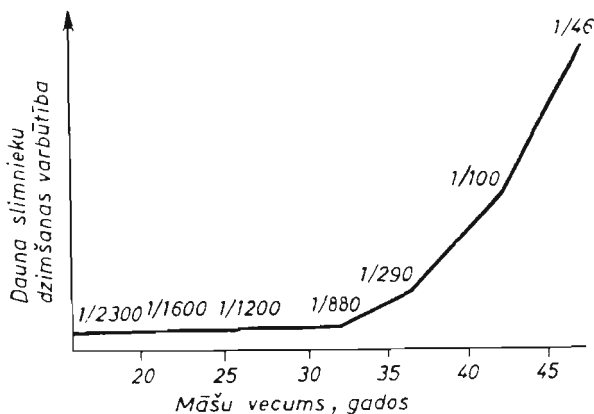
nieciski nozīmīgām kvantitatīvām augu pazīmēm. Te jālieto matemātiskā modelēšana un skaitļošanas tehnika.

Krustošanu ar aneiploīdiem plaši izmanto arī hromosomu inženierijā. Hromosomu inženierija ir genotipu mākslīga sastādīšana, kombinējot tos no dažādu šķirņu vai pat sugu hromosomām, kuras satur vēlamos gēnus. Piemēram, kviešu genomā ievēdot noteiktas rudzu hromosomas, var uzlabot kviešu ziemcietību un izturību pret slimībām. Monosomiķu analīzi izmanto kviešu, auzu, kokvilnas, tomātu, kartupeļu, saulgriežu, tabakas u. c. augu selekcijā.

Aneiploīdija ir daudzu cilvēka iedzimto slimību cēlonis. 1956. gadā J. Tjio un A. Levans pierādīja, ka normālais cilvēka hromosomu skaits ir 46. Jau pēc trim gadiem Z. Ležēns un R. Turpēns atklāja, ka Dauna sindroms ir saistīts ar 21. hromosomas trisomiju. Dauna slimniekiem raksturīga iedzimta garīgā atpalicība, daudzi fiziski defekti un īpatnēji sejas panti, kas nedaudz atgādina mongo-



6.42. att. Dauna sindroma slimnieka izskats un kario-tips. Ar bultu norādīta liekā hromosoma.



6.43. att. Normālu bērnu un Dauna slimnieku dzimšanas varbūtību sadalījums atkarībā no mātes vecuma.

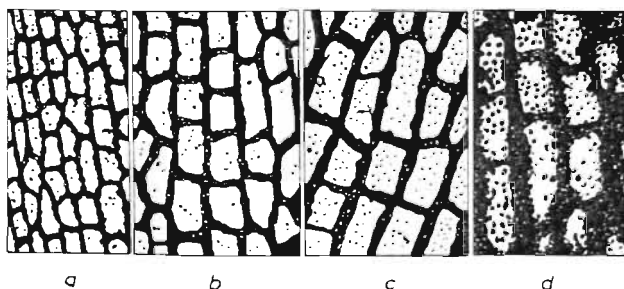
loīdās rases pazīmes (6.42. att.). Dauna slimnieku dzimšanas varbūtība ir $1/700$, bet sievietēm pēc 40 gadu vecuma varbūtība dzemdēt bērnu ar Dauna sindromu ir jau $1/70$, jo trisomiskā zigota visbiežāk rodas redukcijas dalīšanās kļūdas dēļ — olšūnā nokļūst divas 21. pāra hromosomas. Jo lielāks ir mātes vecums, jo lielāka ir mejozes kļūdu iespēja (6.43. att.). Samērā bieži ($1/5000$) sastopams aneiploīdijas gadījums ir dzimumhromosomas X monosomija (Šereševska—Ternera sindroms). Personām ar šo anomāliju ir sievišķais fenotips, taču olnīcas un arī sekundārās dzimumpazīmes neattīstās, bez tam vērojama arī garīgā atpalcība. Vēl biežāka ($1/700$) ir X hromosomas trisomija. Tādām sievietēm parasti ir smaga garīgā atpalcība un dažādas ģenitālās sistēmas anomālijas, lai gan sastopamas arī pilnīgi normālas sievietes ar trim X hromosomām. Ja cilvēkam ir vismaz viena Y hromosoma, tad X hromosomu disomijas vai trisomijas gadījumos (XXY, XXYY, XXXY u. c.) attīstās Klainfeltera sindroms — vīrišķais fenotips, garas rokas un kājas, sterilitāte un garīgā atpalcība. Vīrieši ar dzimumhromosomām XYY parasti ir liela auguma, fiziski attīstīti normāli, taču ar noslieci uz agresīvu darbību. Šā genotipa sastopamība ir $1/1000$. Individīdi ar dzimumhromosomām YY nav zināmi.

Ja aneiploīdija rodas mītozes laikā, tad organisms izveidojas par šūnu mozaiku, kurā šūnu klonu kariotipi ir dažādi. Jo agrākā embrionālās attīstības periodā radusies aneiploīdija, jo lielākā pieaugušā organisma šūnu daļā tā vērojama (sk. arī 3.4.1. nod. un 3.6. att.). Mozaicisma gadījumos fenotipisko anomāliju smagums atkarīgs no aneiploīdālo šūnu relatīvās sastopamības organismā. Visbiežāk cilvēkam sastopams mozaicisms pēc šūnām ar genotipu XY, XXY.

6.4.2. EIPLOĪDIJA

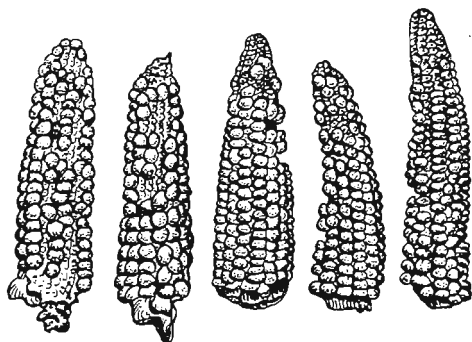
Veselu genomu skaita pārmaiņas ir samērā reta parādība dzīvnieku valstī, bet visai izplatīta augu valstī. Pēc izcelšanās poliploidālas ir vairāk nekā puse segsēkļu sugu, bet tādā progresīvā dzimtā kā *Poaceae* poliploidālas ir vairāk nekā 70% sugu. Atkarībā no poliploīda genomu izcelšanās izšķir autopoliploīdus un alopoliploīdus. Autopoliploīdi ir organismi, kuru šūnas kodolā ir vairāk nekā divi vienas un tās pašas sugas genomi. Alopoliploīdi ir organismi, kuru šūnas kodolā ir vairāk nekā divi dažādu sugu genomi.

Autopoliploīdiju pirmais aprakstīja H. de Frīzs, novērojot Lamarcka naktssveci *Oenothera lamarckiana*. Normāla auga pēcnācēju vidū parādījās augs, kas sasniedza daudz lielāku garumu un kura arī visi orgāni — lapas, stublāji, ziedi bija daudz lielāki nekā pārējām naktssvecēm. Šis pazīmes iedzima arī pēcnācējiem. Vēlāk izrādījās, ka šādiem gigantiskiem augiem šūnu kodolos nav visparastās 14 hromosomas, bet gan 28, tātad četri genomi. Individūs, kam ir četri vienas sugas genomi, sauc par autotetraploīdiem. Tetraploīdus var viegli atšķirt no diploīdiem jau pēc ārējā izskata. Vispārējās izmēru palielināšanās cēlonis ir šūnu plazmas un kodola apjoma palielināšanās (6.44. att.), bet šūnu vidējais skaits nepalielinās vai pat samazinās. Poliploīdu gigantisms visbiežāk vērojams svešapputes augu sugās. Mainās arī auga fizioloģiskās īpašības. Sakarā ar šūnas tilpuma palielināšanos relatīvi samazinās šūnas un tās iekšējo membrānu virsma, tādēļ poliploīdiem palēninās vielmaiņa. Mākslīgi iegūtiem poliploīdiem dažās pirmajās paaudzēs parasti ir samazināts šūnulas osmotiskais spiediens, šūnas lēnāk dalās, sakarā ar to samazinās auga salcietība un pagarinās veģetācijas periods. Samazinās ziedu skaits uz auga. Nekādi krasi attīstības traucējumi vai anomālijas nav vērojamas, jo indivīdam ir saglabājušās gēnu normālās skaitliskās attiecības. Dabiskajiem poliploīdiem fizioloģiskās novirzes nav vērojamas, jo organisma procesi normalizējušies ilgstošās dabiskās izlases ietekmē.



6.44. att. Šūnu izmēri sūnām ar haploidālu (a), diploidālu (b), triploidālu (c) un tetraploidālu hromosomu komplektu (d).

Svarīga poliploīdu ģenētiskā īpatnība ir tā, ka tiem katrs gēns var būt vienā šūnā vairāk nekā divu alēļu veidā. Triploīdam, kam ir pa trim homologiskajām hromosomām katrā pāri, katru gēnu pārstāv trīs alēles, bet tetraploīdam — četras utt. Tādēļ poliploīdiem ir daudzveidīgāka organisma iekšējā vide, tāpat arī kaitīgās recesīvās mutācijas var uzkrāties genotipā, ļoti ilgi neizskaldoties fenotipiski. Sakarā ar to savvaļas poliploīdi ir daudz izturīgāki par diploīdiem, parasti tie ieņem augsto kalnu rajonus vai arī ziemeļu apvidus, kur diploīdi nespēj augt. Piemēram, Sicīlijas salā poliploidālas ir tikai 37% augu sugas, bet Špicberģenas salā šādu augu ir 74%.



6.45. att. Tetraploidālas kukurūzas vāļītes ar samazinātu graudu skaitu.

Samērā bieži mākslīgi iegūtiem autopoliploīdiem sēklu skaits ir samazināts par 5—95% (6.45. att.). Viens no auglības samazināšanās cēloņiem ir mejozes īpatnības tajos. Tetraploīdam, kura ģenētiskā formula ir $4x$, katru hromosomu pārstāv četri homologi, tādēļ mejozes profāzē I veidojas ne tikai homologisko hromosomu bivalenti, bet arī kvadrivalenti (no 4 hromosomām), trivalenti (no 3 hromosomām) un bieži paliek arī atsevišķas nekonjugējušas hromosomas — univalenti. Normāli pēcnācēji parasti rodas tikai no t. s. līdzsvarotajām gametām, kuras satur visās homologisko hromosomu grupās pa vienādam hromosomu skaitam. Ja homologiskās hromosomas meitšūnā ir pa vienai, izveidojas gameta ar x hromosomām, ja tās ir pa divām, izveidojas $2x$ gameta, ja pa trim, — gameta ir $3x$, bet, ja pa četrām, veidojas līdzsvarota nereducēta gameta, jo tā satur pilnu somatiskās šūnas hromosomu komplektu $4x$. Pārējie gametu varianti ir aneiploīdi, un iegūtie pēcnācēji ir ar novirzēm no normas. Tas vairāk attiecas uz sievišķajām gametām, turpretī vīrišķās aneiploidālās gametas parasti nav spējīgas apaugļot. Autopoliploīdi ar nepārskaitļa genomiem ($3x$, $5x$) šā cēloņa dēļ ir gandrīz pilnīgi sterili. Ja genomu ir pārskaitlis, sugai dabiskās izlases ietekmē pakāpeniski izveidojas citofizioloģiski mehānismi, kas nodrošina hromosomu pareizu atvērzišanos redukcijas dalīšanās laikā, t. i., tetraploīdam veidojas tikai hromosomu kvadrivalenti, un katra meitšūna saņem divas no četrām homologiskajām hromosomām. Tādus poliploīdus sauc par funkcionāliem diploīdiem. Arī mākslīgi iegūtajiem poliploīdiem dažu paaudžu laikā mejoze normalizējas. Sakarā ar auglības samazināšanos triploīdiem daudzas poliploidālas augu sugas ir pilnīgi pārgājušas uz veģetatīvo apomiktisko vairošanos.

Apskatīsim mejozes norisi funkcionāli diploidālam tetraploīdam,

kura vecāki atšķirušies pēc vienas pazīmes $A—a$. Šāds tetraploīds ir monoheterozigota:

$$\begin{array}{ccc}
 P & AAAA & \times & aaaa \\
 \text{gametas} & (AA) & & (aa) \\
 F_1 & & & AAaa
 \end{array}$$

Tetraploīdam $AAaa$ no četrām gēna $A—a$ alēlēm mejozē redukcijas dalīšanās rezultātā katrā meitsūnā nokļūst divas alēles, pie tam parasti visas kombinācijas pa 2 alēlēm ir vienādi iespējamās. Pārskatāmības dēļ vienu no vienādajām alēlēm iezīmēsim ar svītriņu. Tad F_1 genotipu var uzrakstīt: $AA'aa'$. Šādam īpatnim ir trīs redukcijas dalīšanās varianti:

1) (AA') un (aa') , 2) (Aa) un $(A'a')$, 3) (Aa') un $(A'a)$. Tādējādi veidojas trīs gametu tipi ar nevienādām varbūtībām: $\frac{1}{6}(AA) + \frac{1}{6}(Aa) + \frac{1}{6}(aa)$. Ja hibrīds F_1 vairojas pašapputes ceļā, F_2 iegūst skaldīšanās attiecību, kas visai atšķiras no diploīdu F_2 monohibrīdiskās skaldīšanās attiecības 3:1 (6.3. tab.).

6.3. tabula

Tetraploīdu monohibrīdiskās skaldīšanās F_2

♀ \ ♂	$\frac{1}{6}(AA)$	$\frac{1}{6}(Aa)$	$\frac{1}{6}(aa)$
$\frac{1}{6}(AA)$	$\frac{1}{36} AAAA$	$\frac{2}{36} AAAa$	$\frac{1}{36} AAaa$
$\frac{1}{6}(Aa)$	$\frac{2}{36} AAAa$	$\frac{10}{36} AAaa$	$\frac{4}{36} Aaaa$
$\frac{1}{6}(aa)$	$\frac{1}{36} AAaa$	$\frac{4}{36} Aaaa$	$\frac{1}{36} aaaa$

Pilnīgas dominēšanas gadījumā F_2 paaudzes fenotipiskās skaldīšanās attiecība ir $\frac{35}{36}$ dominanto formu ($A—$) pret $\frac{1}{36}$ recesīvo formu ($aaaa$). Attiecību 35:1 pirmie novēroja A. Blekslijs un Dž. Belings 20. gs. 20. gados. Tetraploidālā velnābola *Datura stramonium* F_2 skaldījās pēc augļa dzeloņainības pazīmes attiecībā 3383 dzeloņaini pret 118 gludaugļainiem augiem. Šādu skaldīšanos novēro arī, krustojot dažādas kultūras kartupeļa *Solanum tuberos-*

sum ($2n=4x=48$) šķirnes, kas atšķiras ar bumbuļu krāsu, imunitāti, pret kartupeļu vēzi, lakstu puvi u. c. pazīmēm.

Poliploīda ģenētisko struktūru apzīmē atkarībā no dominanto alēļu skaita lokusā. Ja visas četras alēles ir dominantās (AAAA), poliploīdu sauc par kvadrupleksu, ja trīs (AAAa), — par tripleksu, ja divas (AAaa), — par dupleksu, ja viena (Aaaa), — par simpleksu, bet, ja dominanto alēļu nav (aaaa), — par nullipleksu. Šie genotipi atšķiras fenotipiski, ja alēļu starpā ir nepilnīgā dominēšana un rada plašu fenotipisko mainību.

Hromosomu skaita palielināšanās par veseliem genomiem ir svarīgs augu evolūcijas ceļš. Eksistē ģintis un sugu grupas, kurās dažādu sugu kariotipi atšķiras par veselu genomu skaitu (x). Piemēram, grupā *Crepis occidentalis* ($x=11$) ietilpst sugas ar $2x$, $3x$, $4x$, $5x$, $7x$ un $8x$ hromosomu komplektu, grupā *Rosa canina* ($x=7$) ir sugas ar $2x$, $4x$, $5x$ un $6x$ genomu, ģintī *Rubus* ($x=7$) ir $2x$, $3x$ un $4x$ kariotipi, ģintī *Potentilla* ($x=7$) ir sugas ar $2x$, $4x$, $6x$, $8x$, $10x$, $12x$, $14x$ un $16x$ hromosomu komplektu. Sugas ar nepārskaita genomu vairojas veģetatīvi vai apogāmiski. Radniecīgu sugu grupas, kurām hromosomu pamatskaits ir vienāds, bet hromosomu skaits veido aritmētiskā progresijā pieaugošu rindu, sauc par poliploīdu rindu.

Infuzorijām poliploīdija kalpo gēnu darbības regulēšanai. To makronuklejs, kuram ploīditāte var būt līdz $80x$ (kā, piemēram, *Paramecium caudatum*), rodas endomitozes ceļā no mikronukleja ($2x$). Mikronukleja gēni netranskribējas, kalpo kā organisma gēnu depo. Makronukleja poliploīdija kalpo gēnu transkripcijas intensifikācijai.

Poliploīdi ir daudzi kultūraugi. Vairums auzu, rīsa, cukurniedru, āboliņa, tabakas, kartupeļu, biešu, plūmju, ābeļu, bumbieru, citrusaugu, rožu, īrisu, krizantēmu, tulpju, gladiolu, narcišu izcilāko šķirņu ir poliploīdi. Hromosomu skaita palielināšanās parasti dod saimniecisku efektu, lai gan ir arī izņēmumi. Piemēram, kultūras miežiem *Hordeum vulgare* $2n=2x=14$, bet vairāk nekā 50 savvaļas sugām ir gan 14, gan 28, gan 42 hromosomas; triploidālas cukurbietes ($3x=27$) ir ražīgākas par tetraploidālām ($4x=36$), bet kultūras kartupeļi *Solanum tuberosum* ($4x=48$) pēc produktivitātes tālu pārspēj kartupeļu sugas ar augstāku genomu skaitu. Katrā augu ģintī ir kāds optimālais ploīditātes līmenis, kas dod labāko saimniecisko efektu. Parasti vislabākos rezultātus dod tetraploīdi. Latvijā rajonēta sarkanā āboliņa šķirne 'Priekuļu tetraploīdais'. Baltkrievijas PSR izveidota tetraploīdāla ziemas rudzu šķirne 'Belta', kurai raksturīgi rupji graudi, veldresizturība un labas miltu cepjamības (6.46. krās. att.). Vērtīgas tetraploīdālas šķirnes izaudzētas arī griķiem, turnepšiem, redīsiem, vairākām lopbarības graudzālēm. Dažām augu sugām visvērtīgākās īpašības ir triploidālām šķirnēm. Latvijā rajonētas triploidālas cukurbietes 'Mežotnes 070' un triploidālas lopbarības bietes 'Urožainij'.

Haploīdija ir īpašs autopoliploīdijas gadījums. Haploīdiem ir uz pusi samazināts hromosomu skaits, salīdzinot ar izejas formu. Izšķir

monohaploīdus, kuriem ir tikai viens genoms, un polihaploīdus, kuriem ir vairāki genomi. Haploīdus iegūst tādos gadījumos, kad augs nav attīstījies apaugļošanās rezultātā. Izplatīts paņēmieni haploīdu iegūšanai ir mātesauga apputekšņošana ar nonāvētiem putekšņiem vai ar putekšņiem no citas sugas, ar kuru apaugļošanās nav iespējama. Var arī atlasīt sēklas ar diviņu dīgļstiem. No šiem dīgļstiem viens attīstījies no apaugļotās olšūnas, bet otrs var būt attīstījies no citiem haploidālajiem dīgļsomas kodoliem. Jaunākā un perspektīvākā metode ir putekšņīcu un dīgļsomu kultivēšana mākslīgā barības vidē (9.11. krās. att.) — pēc dažām nedēļām tajās parādās embrioidi — haploidālu augu aizmetņi, kurus pārstāda un izaudzē citā barotnē. Miežiem haploīdus iegūst, krustojot *Hordeum vulgare* (mātesaugas) ar savvaļas sugu *H. bulbosum*. Rodas diploidāls embrijs, kurš ļoti ātri zaudē *H. bulbosum* hromosomas un iet bojā. Ja embriju laikus izloba no grauda, to var izaudzēt speciālā barotnē, iegūstot haploidālu augu ar *H. vulgare* genomu.

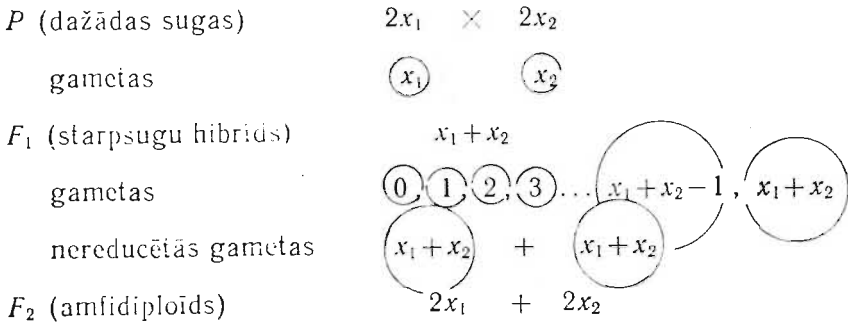
Haploīdiem šūnu kodoli un pašas šūnas ir sikas, tāpēc arī visa auga izmēri ir mazāki nekā diploīdiem. Bieži haploīdiem ir zema dzīvotspēja, jo visi gēni tiem ir hemizigotiskā stāvoklī, un tādēļ fenotipā parādās gan recesīvo subletālo, gan letālo mutāciju ietekme. Haploidālo augu meristēmas audus apstrādā ar alkaloīdu kolhicīnu, kas paralizē ahromatīna vārpstas darbību. Tā izdodas divkārtot haploīda hromosomu komplektu, jo reduplicējušās hromosomas netiek sadalītas pa meitšūnām. Rodas diploidāli augi, homozigotiski visos lokusus. Šādas homozigotiskas līnijas ar ļoti stabilām īpašībām nepieciešamas, lai, tās krustojot, iegūtu heterozos hibrīdus, kā, piemēram, kukurūzai. Lai līdzīgas homozigotiskas formas izveidotu piespiedu pašapputes ceļā, nepieciešamas 7—10 auga paaudzes.

Ja sākotnējā auga forma ir tetraploīds, tad tā hromosomu skaitam divkārt samazinoties, iegūst formu, kur katra homologiskā hromosoma pārstāvēta divreiz. Tādus organismus sauc par dihaploīdiem.

Poliploīdu genomu skaita samazināšana bieži nepieciešama, lai iegūtu hibrīdus starp sugām ar dažādu hromosomu skaitu, kuras parasti savstarpēji nekruņstojas. Piemēram, kultūras kartupeļi ir tetraploīdi ($4n=48$). Tie ļoti slikti krustojas ar citām *Solanum* sugām, tādēļ no tiem vispirms iegūst dihaploīdus ar 24 hromosomām, pēc tam tos viegli krustot ar savvaļas sugām. Piemēram, *S. tuberosum* krustojot ar *S. vernei* ($2n=24$), hibrīdi iegūst neuzņēmību pret Latvijas apstākļos sevišķi bīstamo kaitēkli — kartupeļu nematodi *Heterodera rostochiensis*. Iegūtos hibrīdus pavairo veģetatīvi. Ar šādu metodi iegūtas tādas vērtīgas kartupeļu šķirnes kā 'Agric dzeltenie', 'Olev', 'Sulev' un citas.

Alopoliploīdija ir parādība, kad šūnā ir strukturāli vai funkcionāli atšķirīgi hromosomu komplekti. Alopoliploīdi jeb hibrīdu poliploīdi rodas, krustojoties divām sugām. Starpsugu hibrīdos meiotiskās redukcijas dalīšanās ciklā hromosomas nekonjugē, jo tām nav homologisku iecirkņu. Sakarā ar to tās paliek kā univalenti, sadalās pa meitšūnām pilnīgi haotiski, un gametas saņem visdažādākos

hromosomu komplektus — no 0 līdz pilnam somatiskās šūnas hromosomu komplektam. Pēdējā gadījumā izveidojušās nereducētās gametas var apaugļoties ar sev līdzīgām, tad rodas zigota ar divkāršotu hromosomu skaitu. Tā satur 4 genomus, tātad to var saukt par tetraploīdu. Tā kā genomi pieder divām dažādām sugām, precīzāks hibrīda nosaukums ir alotetraploīds. No katras vecākāugu sugas alotetraploīds saņēmis divus genomus, tāpēc to sauc arī par amfidiploīdu.



Amfidiploīdiem ir normāla auglība, jo katrai hromosomai ir homologs, ar kuru tā mejozes profāzē I konjugē, veidojot normālus bivalentus. Visas F_2 gametas saņem pusi no hromosomu skaita — $x_1 + x_2$. Amfidiploīdus var iegūt arī mākslīgi, ja sterilā starpsugu hibrīda meristēmas audus apstrādā ar kolhicīnu.

Raksturīgi, ka amfidiploīdu pazīmes monohibrīdiskās krustojanas F_2 paaudzē skaldās pēc Mendēļa otrā likuma (3:1), nevis 35:1 kā autotetraploīdi. Alotetraploīdu fenotipā parādās abu vecāku pazīmes, kas stabili iedzimst. Bieži amfidiploīdiem izpaužas heteroze.

Ja savstarpēji sakrusto divas tuvu radnieciskas sugas, ir iespējams, ka dažos hromosomu pāros gēnu sastāvs ir ļoti līdzīgs. Tad šīs hromosomas F_1 hibrīdiem mejozes profāzē I veidos bivalentus, bet tās hromosomas, kurās gēnu sastāvs jau kļuvis atšķirīgs, paliks kā univalenti. Piemēram, ganību airesnes *Lolium perenne* ($2n=14$) un reibuma airesnes *L. temulentum* ($2n=14$) F_1 hibrīdiem veidojas 6 bivalenti un 2 univalenti (6.47. att.). Tādējādi pēc mejozes ainas var spriest par vecāksugu diverģences pakāpi un evolūcijas mehānismiem (sk. arī 6.29. att.). Starpsugu hibrīdu F_2 paaudzē gēni, kas atrodas konjugējošās hromosomās, dod autotetraploīdam



6.47. att. Segmentālais poliploīds. Mejozes profāzes I norise F_1 hibrīdiem starp ganību airesni *Lolium perenne* un reibuma airesni *L. temulentum* (ar bultām norādīti hromosomu univalenti).

tipisko skaldīšanas, bet gēni no nekonjugējošām hromosomām skaldās kā alotetraploīdiem, pēc Mendeļa likumiem. Tādus poliploīdus sauc par segmentāliem poliploīdiem.

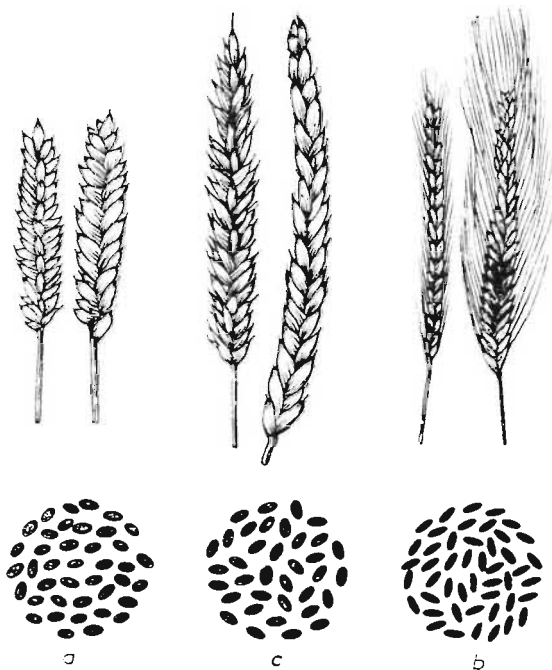
Pirmos rudzu un kviešu starpsugu hibrīdus ieguva V. Rimpau Vācijā 1888. gadā un nosauca tos par *Triticale*. Šiem hibrīdiem nebija praktiski noderīgu īpašību. Tritikāli atrada arī padomju zinātnieki G. Meisters 1918. un V. Ļebedevs 1925. gadā. Viņi novēroja, ka šo gadu karstajās, sausajās vasarās kvieši (pašapputes augi) bija ziedējuši ar atvērtām ziedu plēksnēm. Tādējādi uz to driksnas varēja nokļūt rudzu ziedputekšņi.

Alopoliploīdu rašanos un īpašības pirmais sīkāk izpētīja G. Karpečenko 1924. gadā. Viņa vadībā tika iegūts rutka *Raphanus sativus* un kāposta *Brassica oleracea* hibrīds. Abām sugām ir deviņi hromosomu pāri, taču F_1 augiem gandrīz nemaz neveidojas sēklas, jo visas viņu 18 hromosomas profāzē I veidoja univalentus un gametās nokļuva no 0 līdz 18 hromosomām. Nedaudzām nereducētājām gametām (ar 18 hromosomām) savstarpēji apaugļojoties, radās dažī F_2 augi ar 36 hromosomām. Tie bija liela auguma, ar konstantām kāposta un rutka savvaļas formu pazīmēm. Šo formu nosauca *Raphanobrassica*, tā bija fertila, un pēc pazīmēm atgādināja it kā jaunu augu sugu. 1925. gadā ASV, krustojot divas tabakas sugas — *Nicotiana tabacum* ($2n=38$) un *N. glutinosa* ($2n=24$), tika iegūta jauna tabakas «suga» ar 72 hromosomām. Šādu jaunu, dabā vēl nebijušu formu veidošanu sauc par sugu sintēzi.

Sintezētajai «sugai» tritikālei izrādījās liela nākotne. Jau divdesmitajos gados Padomju Savienībā sākās plaši eksperimenti kviešu krustošanā ar rudziem (G. Meisters, N. Meistere, G. Levitskis, N. Tjumjakovs, V. Ļebedevs). Turpinoties tritikāles selekcijas darbam visā pasaulē, tās īpašības arvien uzlabojās. Pašreiz izveidotas un tiek audzētas daudzas kviešu-rudzu hibrīdu šķirnes. Baltkrievijā A. Šulindina izveidotās tritikāles šķirnes 'Amfidiploid I' (ar 42 hromosomām) ražība pārsniedz 82 c, bet Tadžikijā — 95 c no hektāra. No kviešiem tritikāles labākās šķirnes guvušas augstu ražību, labu veldresizturību un graudu kvalitāti, bet no rudziem — augstu proteīna saturu graudos, ziemcietību, imunitāti pret slimībām un pieticīgumu pret augsnes mēslošanu un mitrumu (6.48. att.). Kviešu-rudzu hibrīdiem var būt 56 hromosomas (ja rudzi krustoti ar mīkstajiem kviešiem) vai 42 hromosomas (rudzi krustoti ar cietajiem kviešiem).

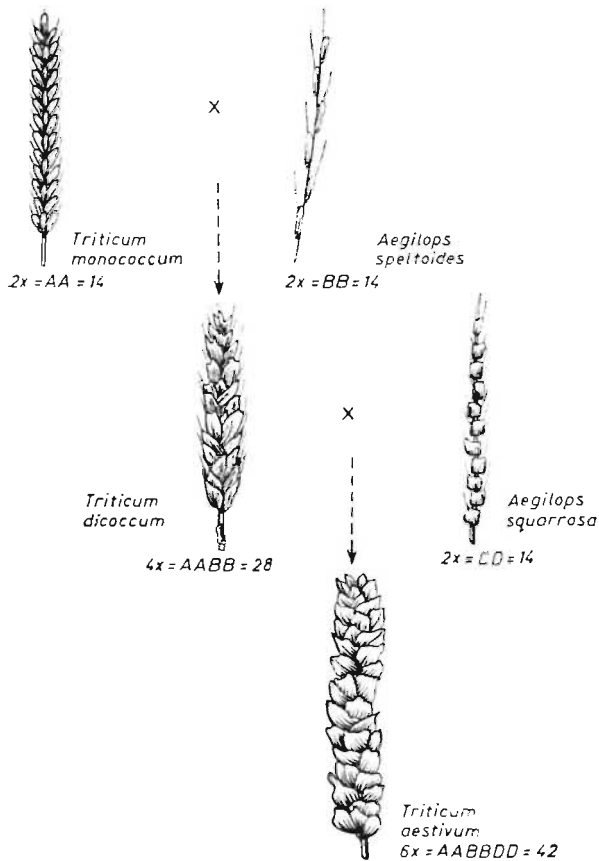
P	Mīkstie kvieši	×	Rudzi	×	Cietie kvieši
	$2n=42$	↓	$2n=14$	↓	$2n=28$
F_1	$2n=21+7=28$		$2n=7+14=21$		
F_2 (kolhicīns)	$2n \times 2 = 28 \times 2 = 56$		$2n \times 2 = 21 \times 2 = 42$		

Mākslīgi ir iegūti arī daudzi tādi alopoliploīdi, kas izrādījušies visai līdzīgi dabā eksistējošām sugām un brīvi ar tām krustojas. Krustojot turnepsi *Brassica campestris* ($2n=20$) ar kāpostu *B. ole-*



648. att. Kviešu (a), rudzu (b) un tritikāles (c) vārpas un graudi.

racea ($2n=18$), F_2 ieguva augus, kas bija ļoti līdzīgi primitīvām kāļa *B. napus* formām ar $2n=38$. Padomju ģenētiķis V. Ribins 30. gados, krustojot ērkšķu plūmi *Prunus spinosa* ($2n=32$) ar Kaukāza plūmi *P. divaricata* ($2n=16$), parādīja, ka F_2 rodas augi, kas pēc izskata nav atšķirami no mājas plūmes *P. domestica* ($2n=48$) sēklaudžiem un brīvi ar tiem krustojas. Šādu dabā jau eksistējošu formu mākslīgu iegūšanu sauc par sugu resintēzi. Sugu resintēzes gadījumi palīdz noskaidrot augu evolūcijas ceļus. Tā, piemēram, daļēji ir noskaidrota divu saimnieciski svarīgāko kviešu sugu — cieto kviešu *Triticum durum* un mīksto kviešu *T. aestivum* izcelšanās Āzijas dienvidrietumos. *Triticum* ģints hromosomu pamatskaits ir 7. Primitīvākajām sugām, piemēram, viengraudkviešiem *T. monococcum*, ko mūsdienās vairs nekultivē, $2x=14$, un šai sugai raksturīgo genomu apzīmē ar *A*. Tātad *T. monococcum* kariotips ir *AA*. Domā, ka, šai sugai krustojoties ar kādu citu graudzāļu sugu, piemēram, līdzīgu savvaļas graudzālei *Aegilops speltoides*, kurai arī $2x=14$, taču genomi atšķiras no *T. monococcum* (tos apzīmē *BB*), F_2 varētu rasties hibrīds — amfidiploīds ar $4x=28$ un genomiem *AABB* (6.49. att.). Šāda tipa hibrīds, šķiet, ir divgraudkvieši *T. dicoccum* un arī cietie kvieši. Ir pierādīts, ka, krustojot divgraud-



6.49. att. *Triticum* ģints evolūcijas iespējamā shēma.
Paskaidrojumi tekstā.

kviešus ar graudzāli *Aegilops squarrosa*, kurai $2x=14$, bet genomi ir atšķirīgi — *DD*, iegūst F_1 augus ar $3x=21$ (genomi *ABD*). Šie hibrīdi ir mazauglīgi, taču no tiem iegūtajai F_2 paaudzei ir jau 42 hromosomas ($6x$) un genomi *AABBDD*. Šīs formas fertilitāte ir normāla, un morfoloģiski tā ir visai līdzīga mīkstajiem kviešiem. Tādējādi var uzskatīt par gandrīz pierādītu, ka mīkstie kvieši ir aloheksaploīds — sarežģīts triju sugu hibrīds.

Poliploīdu rindas var izveidoties ne tikai autopoliploīdijas, bet arī aloploīdijas ceļā, piemēram, *Triticum*, *Solanum*, *Fragaria*, *Galeopsis* ģintī.

Dažādās taksonomiskās grupās poliploīdija sastopama nevienmērīgi. Sevišķi daudz poliploīdu ir starp segsēkļiem, it īpaši rožu, as-teru, rubiju, skalbju, graudzāļu dzimtā. Kailsēkļiem poliploīdija ir

reta parādība. To sastop efedrām, sekvojām, paegļiem. Ļoti bieži poliploidija sastopama paparžaugiem un sūnām, kā arī zaļajģēm un harām, bet ļoti reti — sēnēm un dzīvniekiem. Dzīvniekiem poliploidālas formas sastopamas sliekām, vēžveidīgajiem, kā arī vabolēm, tauriņiem, divspārņiem, no mugurkaulniekiem — zivīm, abiniekiem, rāpuļiem. Poliploidālās dzīvnieku formas pārgājušas uz agāmisko vai partenogēnētisko vairošanos. Mākslīgi ir iegūti mikleņu zīdvērpēja, tritona un aksolotla autopoliploīdi. Tiem neauglīgs ir homogametiskais dzimums. Acīmredzot līdzīga aina ir arī, spontāni rodoties poliploidālām dzīvnieku formām dabā.

6.4.3. PAPILDHROMOSOMAS

Dažkārt visu šūnu kodolos putniem, divspārņiem, plakantārpiem, kā arī daudzām augu sugām līdzās diploidālajam hromosomu komplektam sastop nelielus heterohromatīna veidojumus — papildhromosomas jeb B hromosomas (6.50. att.). Tās atklāja kukurūzai 1927. gadā A. Longlijs un L. Randolfs. Mežozes laikā tās nekonjugē ar pārējām hromosomām, un to klātbūtne redzami neietekmē indivīda fenotipu. Šūnām daloties, papildhromosomas pa meitšūnām sadalās neregulāri. Vairumā gadījumu papildhromosomas savam nesējam (dzelzenei, skarenēm, kukurūzai, divspārņiem, plakantārpiem) ir fizioloģiski neitrālas, taču rudzi ar vairāk nekā sešām B hromosomām kodolā ir sterili, turpretī pļavas auzenei, kas satur B hromosomas, dzīvotspēja ir labāka nekā standartformai. B hromosomu izcelšanās vēl nav noskaidrota. Uzskata, ka tie varētu būt nelieli hromosomu fragmenti ar centromēru, kas radušies Robertsona pārveīžu rezultātā.



6.50. att. Papildhromosomas Pannonijas cietpienes *Crepis pannonica* (a, b) un knišļa *Simulium morsitans* (c) šūnās (norādītas ar bultām).