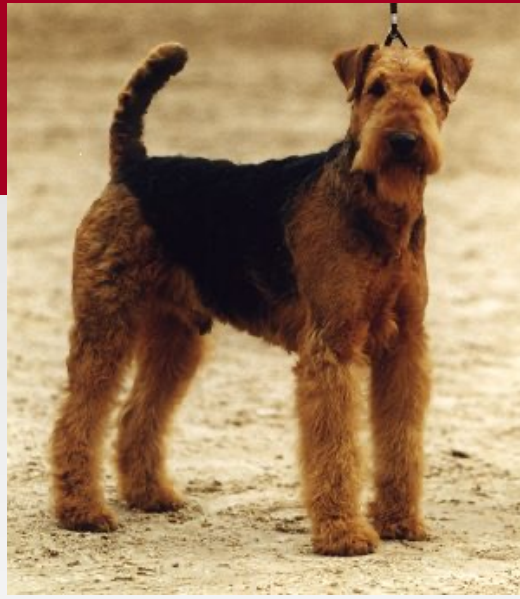


BIHEJVIOURALNA GENETIKA

- PREDMET PROUČAVANJA, PITANJA I
KONTROVERZE -

Šta proučava bihejvioralna genetika

- kvantitativna bihejvioralna genetika: procena **proporcionalnog udela različitih vrsta genetskih i sredinskih faktora u oblikovanju** fenotipskih karakteristika
- molekularna bihejvioralna genetika: **nastoji se da se identifikuju geni „odgovorni“ za specifične karakteristike**



Istraživanja sa životinjama - selekcija

- selekcija – odgajanje pasmina (izgled, temperament...)
- "pripitomljavanje" lisica u Rusiji
- selekcija u okviru vrste – može biti uspešna samo ako su u pitanju nasleđene karakteristike

Pitanje genetskog determinizma

- gledište da su geni primarni faktori koji određuju to kako izgledamo i kako se ponašamo, a da sredina igra samo minimalnu modifikujuću ulogu
- suprotnost - enviromentalizam: sredinski faktori oblikuju ponašanje
- istorijat debate "urođeno-stečeno"; Galton; eugenika; dominacija kulturalnih i enviromentalističkih objašnjenja; ponovni porast interesovanja za gene, ali uz odbacivanje genetskog determinizma

Da li to znači da je debata zatvorena?

- Ne!
- sukob interakcionizama
- shvatanje *teorije razvojnih sistema*: kompleksnost, inherentna međuzavisnost i nepredvidljivost uticaja – efekti gena i sredine nikada se ne mogu razdvojiti, prediktivnost nemoguća

Kako onda sagledavati nalaze koji će uslediti?

- **biologija nije sudbina**
- geni nemaju "ontološki prioritet", ali mogu imati "informacioni prioritet"
- važno je da se uloga gena u ponašanju posmatra i interpretira u kontekstu drugih kauzalnih faktora.
- ne može se odjednom istražiti svaki faktor relevantan za neko ponašanje
- ako se istraživanja ponašanja zadrže samo na opštim terminima, neće mnogo ponuditi u objašnjenju ponašanja

Šta je važno pri istraživanju i interpretaciji nalaza?

- Geni povezani s ponašanjem moraju se interpretirati u kontekstu drugih gena i sredine, i uzeti u obzir da postoji složena mreža uzroka ponašanja
- Genetska komponenta u ponašanju ne znači da se ponašanje ne može menjati
- Izuzetno retke će biti okolnosti kada je jedan tip gena blisko povezan sa jednim tipom ponašanja.
- Bihejvioralni fenotipovi ne mogu biti potpuno predvidljivi iz genetičkih informacija
- Važan način prezentacije i korišćenja nalaza u ovoj oblasti

Homozigotni i heterozigotni genotipi

- dve kopije istog alela (genotip AA ili aa) – organizam je **homozigot**
- po jedna kopija svakog od dva različita alela (genotip Aa) - organizam je **heterozigot**
- roditelj heterozigot: polovina gameta će sadržati A a polovina a .
- roditelj homozigot proizvodi 100% jednakih gameta.

Dominantni i recesivni aleli

alel je dominantan ukoliko je dovoljno da individua poseduje jednu kopiju alela a da on produkuje svoj fenotipski efekat

alel je recesivan ukoliko je potrebno da individua poseduje dve kopije alela kako bi se ispoljio njegov fenotipski efekat

1. Mendelov zakon: zakon segregacije

Kada individua produkuje gamete,
dve kopije jednog gena se razdvajaju
tako da svaki gamet zadržava samo jedan alel

- Tako svaki roditelj prenosi jedan slučajno odabran alel svom potomku

2. Mendelov zakon: nezavisno svrstavanje

Svaki **par alela razdvaja se nezavisno od drugih parova alela** tokom formiranja gameta

- zato što se u toku mejoze **selekcija kopije koja će se sadržati u gametu vrši nezavisno za svaki hromozom – važi za gene koji ne leže na istom hromozomu**

Obrasci nasleđivanja

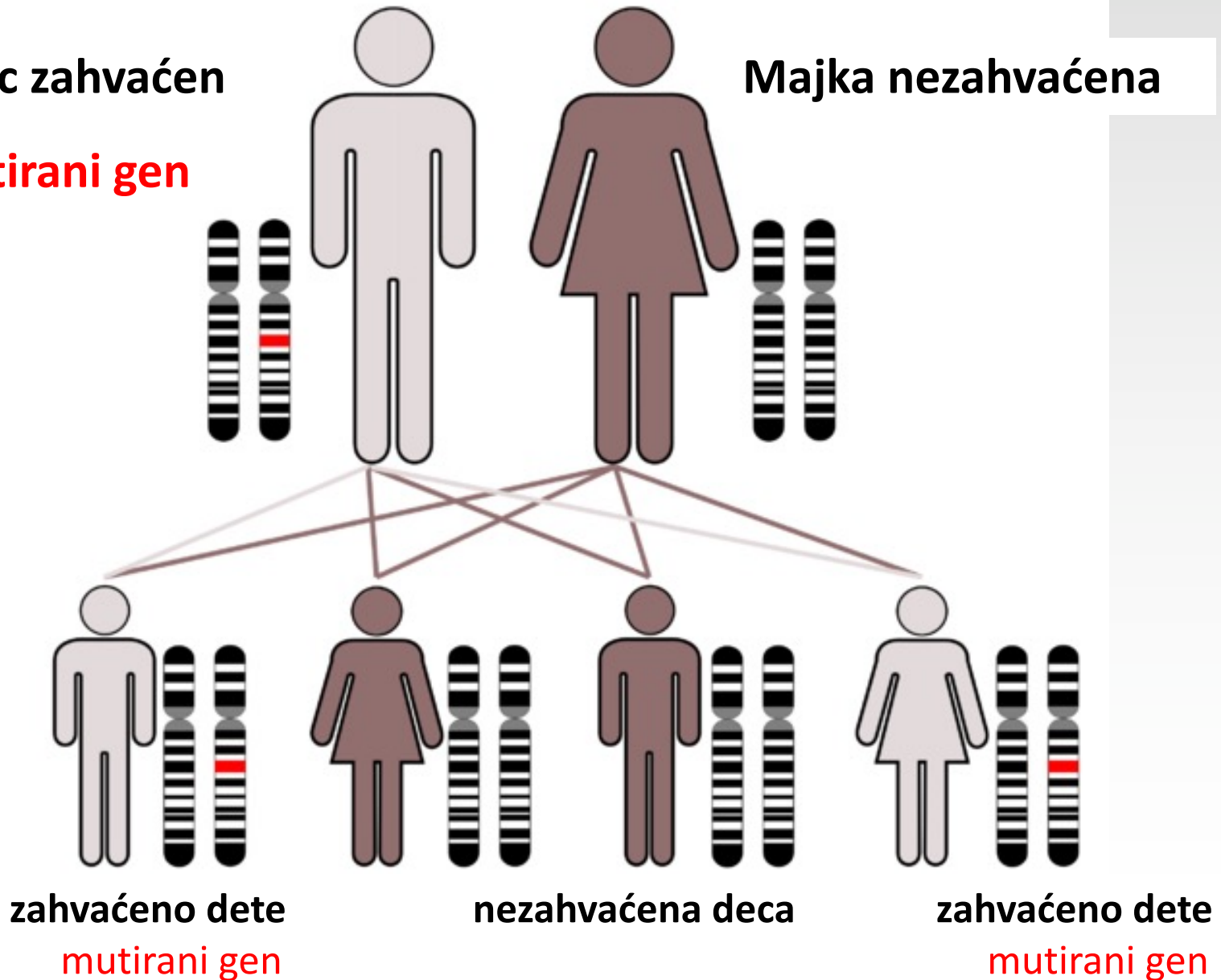
- **pravila koja objašnjavaju uobičajene obrasce monogenske transmisije** - izvedena iz Mendelovih zakona
- Način nasleđivanja zavisi od toga
 - da li je gen koji determiniše osobinu **na autozomnom ili polnom hromozomu**
 - i da li je određen alel **recesivan ili dominantan**

Autozomno dominantno nasleđivanje

Otac zahvaćen

mutirani gen

Majka nezahvaćena



verovatnoća 50%

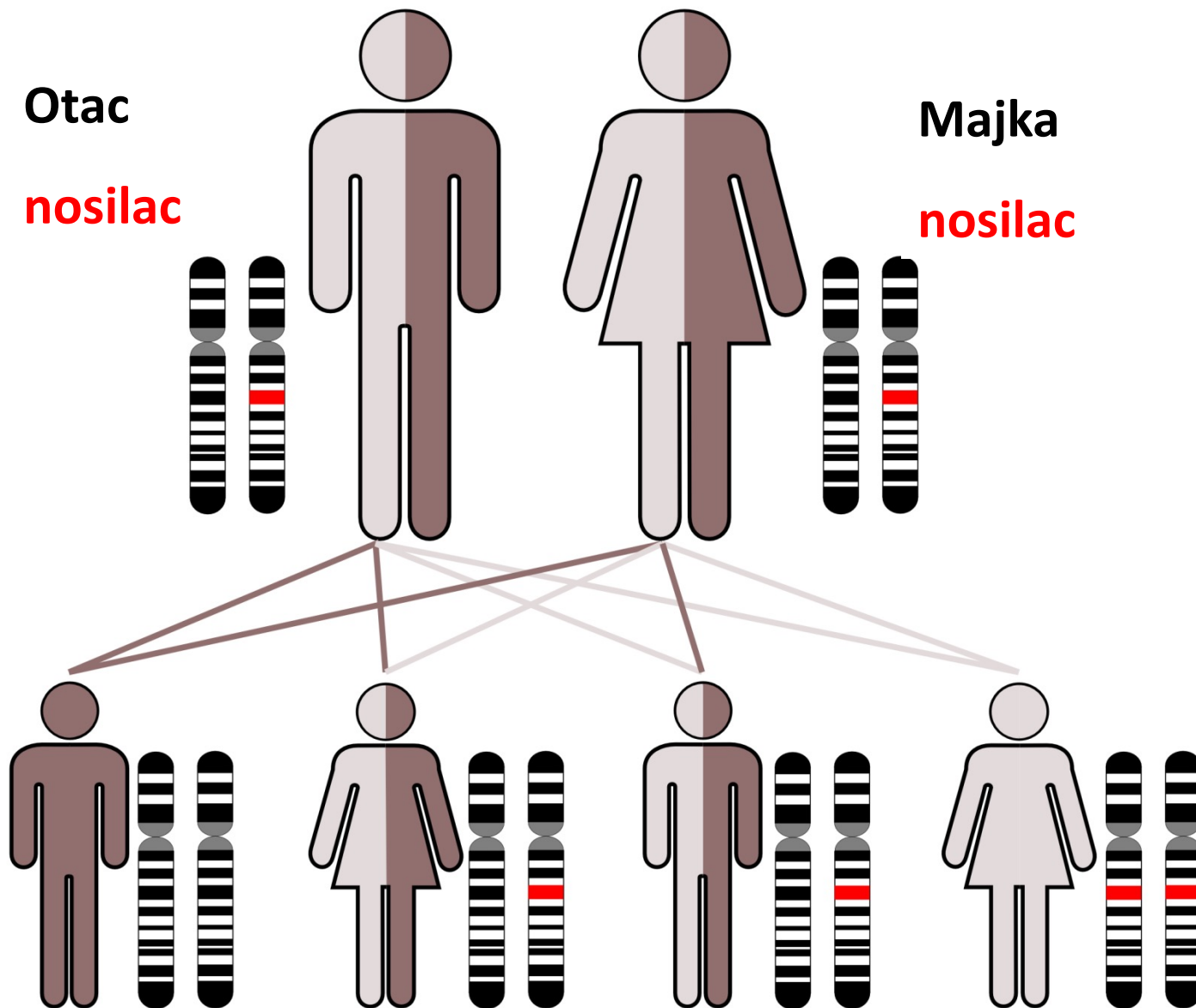
Autozomno recesivne karakteristike

Otac

nosilac

Majka

nosilac

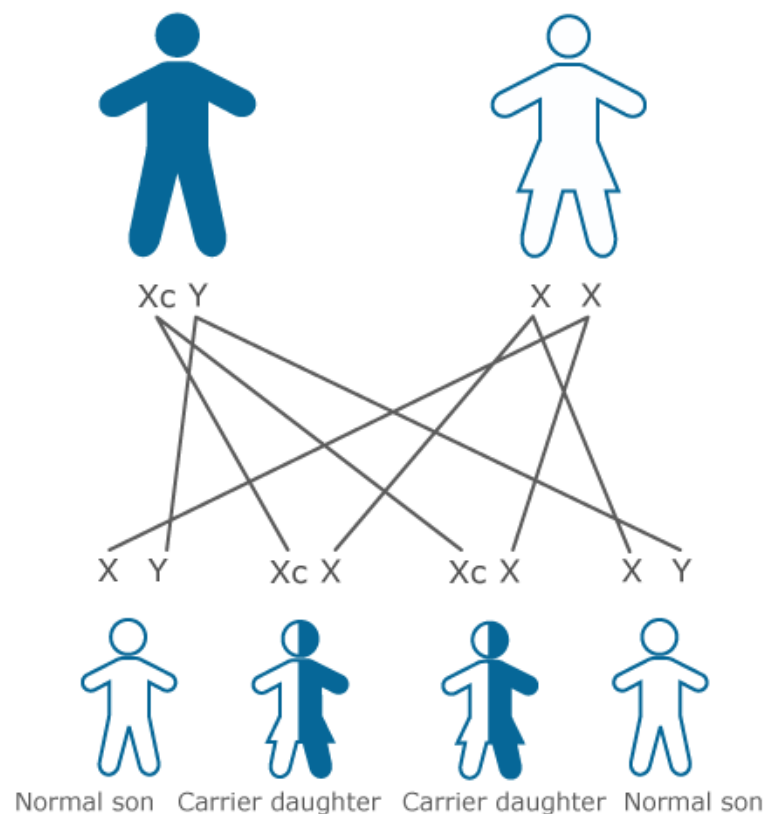
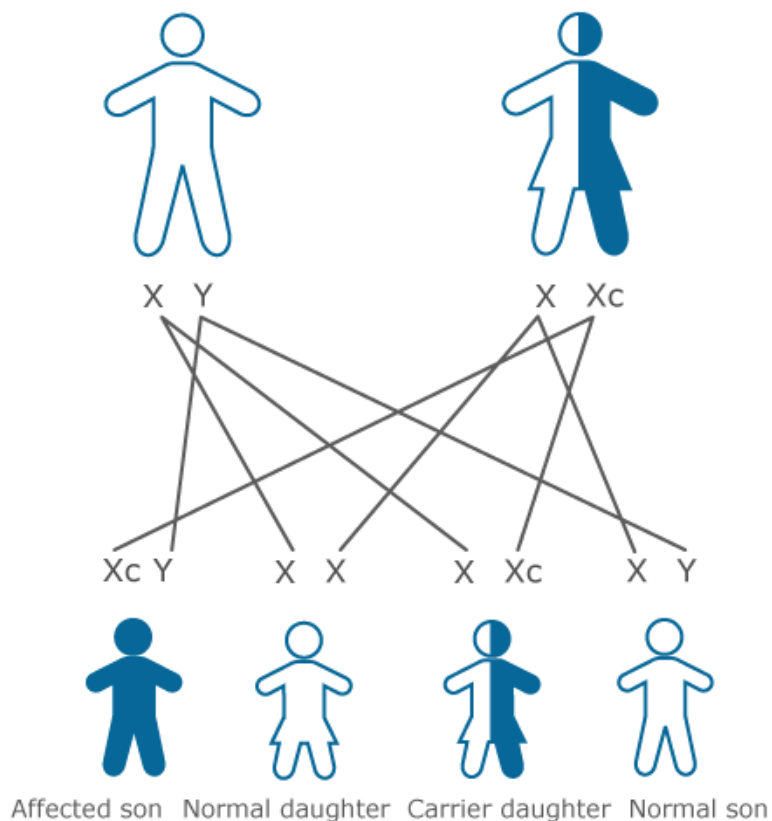


dete bez osobine

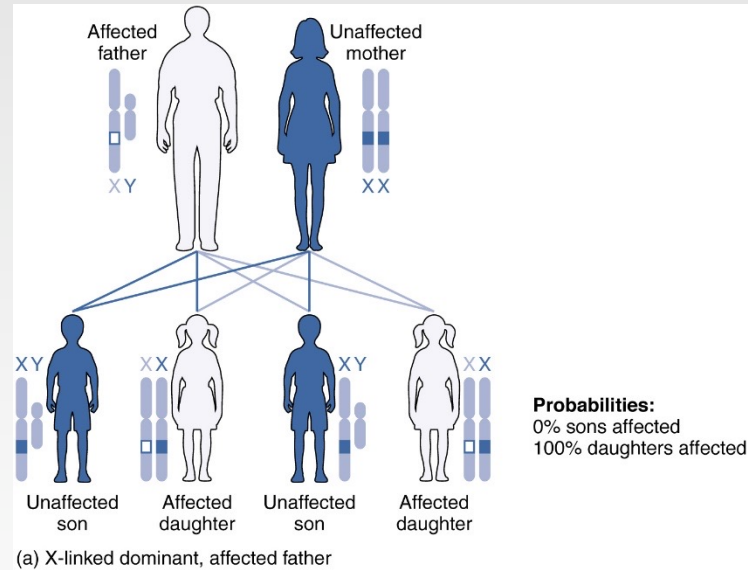
deca nosioci heterozigoti

dete sa osobinom

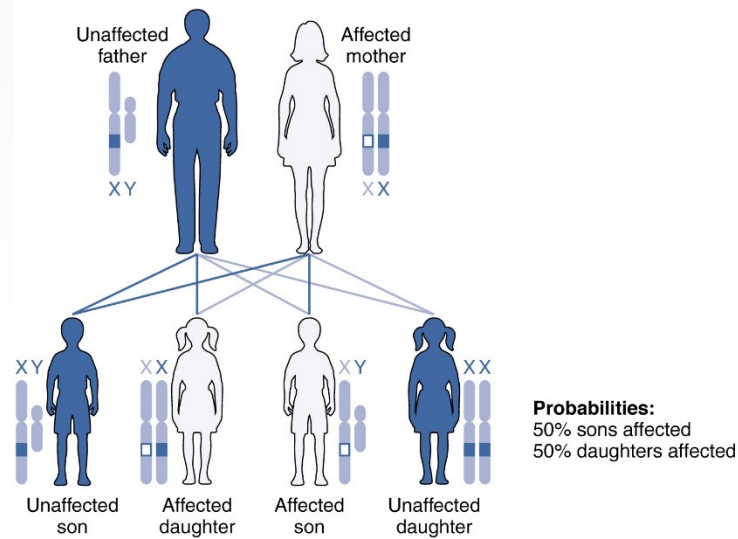
X-vezano recesivno nasleđivanje



X-vezano dominantno nasleđivanje



(a) X-linked dominant, affected father



(b) X-linked dominant, affected mother

Proširenje i izuzeci od Mendelovih pravila

- Varijacije u ekspresiji gena i u interakciji alela i gena mogu izmeniti očekivani odnos fenotipova, iako Mendelovi zakoni važe
- U nekim situacijama Mendelovi zakoni nisu primenljivi

Letalne kombinacije alela

U populacionom i evolucionom smislu, letalni genotip **uzrokuje smrt pre nego što individua može da se reprodukuje**

- uklanja jednu kategoriju potomstva
- letalni aleli koji rano deluju uzrokuju mnogo spontanih pobačaja
- letalni aleli su skoro uvek recesivni

Homozigoti za dominantni alel: boja krzna kod miševa

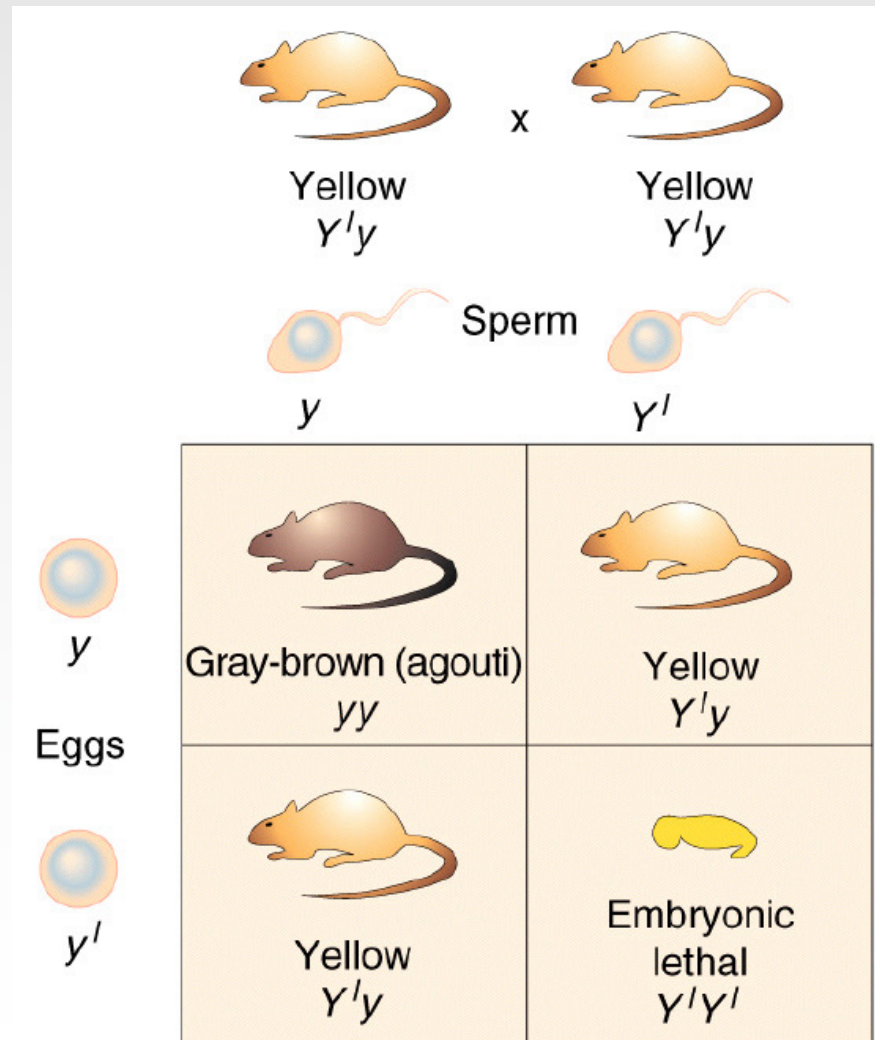


Figure 4.7 Y' , the yellow-lethal mutation in mice: a dominant visible that is also a recessive lethal. A cross between carriers of this mutation produces yellow heterozygotes and gray-brown (agouti) homozygotes in a ratio of 2:1. The yellow homozygotes die as embryos.

Multipli aleli

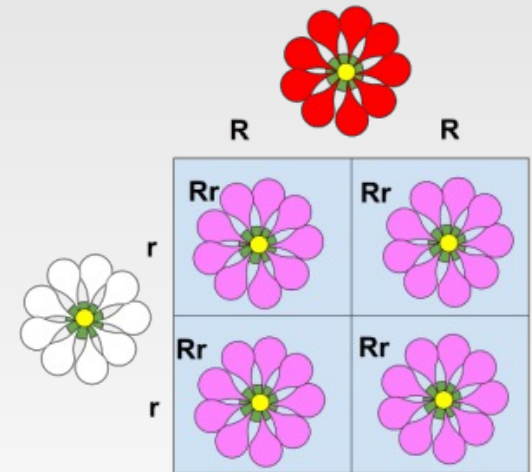
Gen može egzistirati **u više od dve alelne forme** u populaciji

Različite alelne kombinacije mogu proizvoditi **varijacije u fenotipu**

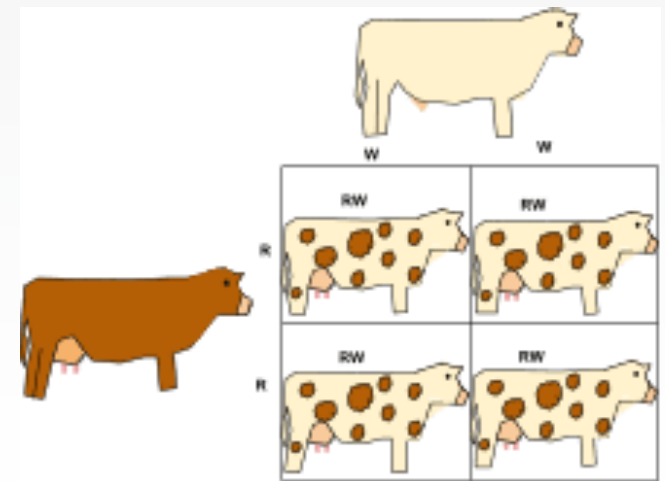
- Korelacije između genotipova i fenotipova osposobljavaju lekare da predvide tok određene bolesti (primeri metaboličkih poremećaja – veliki broj alela koji ih prenose, vrsta alela ima veze s težinom simptoma)

Različiti odnosi dominantnosti

**Nepotpuna dominacija:
heterozigotni fenotip je
sredina između dva
homozigotna fenotipa**



**Različiti aleli koji su, oba,
izraženi kod heterozigota
nazivaju se kodominantni**



Epistaza – kad jedan gen utiče na ekspresiju drugog

Epistaza je pojava interakcije među različitim genima, kada jedan gen maskira ili na drugi način utiče na ekspresiju nekog drugog gena

- primer tzv. Bombaj fenotipa - rezultat dva gena u interakciji: I i H gena - osoba homozigot hh ima O krvnu grupu bazirano na fenotipu (testu krvi), iako može imati bilo koji ABO genotip

Penetrantnost i ekspresivnost: stepeni ekspresije gena

- Ista kombinacija alela može proizvoditi različite stepene fenotipa kod različitih osoba - jedan gen ne deluje sam
- Genotip je **nepotpuno penetrantan ako neke individue ne izražavaju fenotip** ili nemaju simptome
- Genotip je **varijabilno ekspresivan ako simptomi variraju po intenzitetu kod različitih ljudi** (polidaktilija, porodična hiperholesterolemija)

Plejotropija – jedan gen, mnogo efekata

Mendelijanski poremećaji s mnogo simptoma, ili gen koji kontroliše nekoliko funkcija ili ima više od jednog efekta, nazivaju se plejotropni

- Plejotropija se pojavljuje kada **jedan protein deluje na različite delove tela ili učestvuje u više od jedne biohemijske reakcije**

Genetska heterogenost – više načina da se nasledi osobina

**Različiti geni mogu proizvesti isti fenotip,
i taj fenomen se naziva genetska heterogenost**

- Genetska heterogenost može da se pojavi kada geni enkodiraju različite enzime koji učestvuju u istom biohemijskom procesu

Kada Mendelovi zakoni zaista ne važe

- Kada geni koji određuju neke osobine nisu locirani na različitim hromozomima (vezani geni) ili se ne nalaze u jedru (mitohondrijski geni),
- mitohondrije u ljudskoj ćeliji sadrže nekoliko kopija “mini-hromozoma” koji nosi 37 gena; **mitohondrijski geni se nasleđuju od majke**
- geni locirani blizu jedan drugom na istom hromozomu obično se ne odvajaju tokom mejoze, već se smeštaju u iste gamete – **vezani geni se ne svrstavaju nezavisno**