

გიყვარს თუ არა რძე?

(ანუ რას გვეუბნება გენეტიკა)

მომზადდა მაია ზიბუიბაძემ

გიყვარს რძე და მისი პროდუქტები?

როგორიც არ უნდა იყოს შენი პასუხი, საინტერესოა, რომ რძის სიყვარულს განსაზღვრავს არა მხოლოდ საგემოვნო თვისებები, არამედ შენს ორგანიზმში მოლეკულურ დონეზე მიმდინარე პროცესები. ზოგიერთი ადამიანი იძულებულია, მთელი სიცოცხლის განმავლობაში უარი თქვას რძეზე ან მხოლოდ ულექტოზო რძე და მისი პროდუქტები მიიღოს. რატომ არის მათთვის რძე მავნებელი? ამ კითხვაზე პასუხის გასაცემად ბიოლოგიის სხვადასხვა მიმართულების ერთმანეთთან დაკავშირებაა საჭირო. ამ ნაწილში ვეცადოთ, კითხვას პასუხი გავცეთ მოლეკულური ბიოლოგიის ცოდნაზე დაფუძნებით. ქვემოთ ახსნილია რძის აუტანლობასთან დაკავშირებული ზოგიერთი მიზეზი. მასზე დაყრდნობით და თანმხლები კითხვების დახმარებით, შეგვიძლია ნაბიჯ-ნაბიჯ მივიღეთ პასუხამდე.

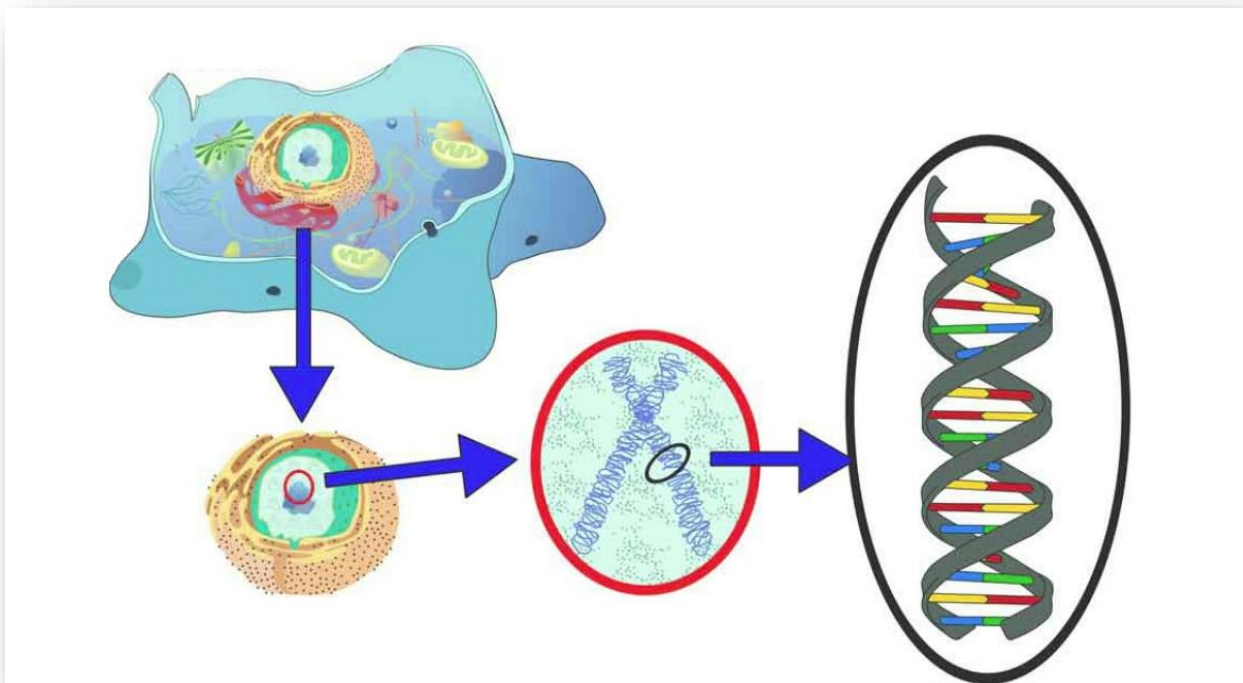
ახალშობილისათვის რძე მისი პირველი საკვები და ენერგიის მთავარი წყაროა. ამას განაპირობებს ლექტოზა, დისაქარიდი, რომელიც ბუნებრივად გვხვდება რძეში. ფერმენტი ლექტაზას მიერ ის იშლება ორ მონოსაქარიდად, გლუკოზად და გალაქტოზად, რომლებიც შეიწოვება წვრილ ნაწლავში და გადადის სისხლში. გლუკოზა ენერგიის ის წყაროა, რომელსაც ახალშობილი იღებს რძიდან. გალაქტოზა კი, იქამდე ვიდრე ორგანიზმი გადაწყვეტს მის გამოყენებას ენერგიის მისაღებად, ასევე გარდაიქმნება გლუკოზად ღვიძლში.

მსოფლიო მოსახლეობის დიდ უმრავლესობაში ძუძუთი კვების შეწყვეტის შემდეგ ორგანიზმი ბუნებრივად ამცირებს ლექტაზას, როგორც არასაჭირო ფერმენტის გამომუშავებას. ლექტოზა ვეღარ იშლება წვრილ ნაწლავში და დისაქარიდის სახითვე გადადის მსხვილ ნაწლავში. აქ კი განიცდის დუდილს ბაქტერიული ფლორის ზემოქმედებით, რასაც მოყვება ძლიერ არასასიამოვნო სიმპტომები: აირების დაგროვება, მუცლის ტკივილი, დიარეა, ბოყინი, მუცლის “ყურყური” და სხვა. ეს მდგომარეობა ცნობილია ლექტოზას აუტანლობის სახელწოდებით. სწორედ ამიტომ არის, რომ ხშირად ზრდასრულებში რძისა და მის პროდუქტების შეთვისება ჭირს.

საშუალოდ, მსოფლიო მასშტაბით, ზრდასრული ადამიანების მხოლოდ მცირე ნაწილი (35%) აგრძელებს ლექტაზას წარმოქმნას ზრდასრულობაში და შეუძლია რძის ადვილად შეთვისება. ამ მდგომარეობას უწოდებენ ლექტოზას მიმართ ტოლერანტობას.

ტოლერანტობის ნიშანი შემთხვევითი მუტაციების შედეგად გაჩნდა. იმ პოპულაციებში, რომლებშიც რძე და მისი ნაწარმი რაციონის მნიშვნელოვანი ნაწილი იყო, ლექტოზას მონელების უნარმა კონკრეტულ ინდივიდებს მნიშვნელოვანი უპირატესობა მიანიჭა. ის უზრუნველყოფდა სრულფასოვან კვებას და საჭირო ენერგიას, შედეგად ვრცელდებოდა თაობიდან თაობაში ევოლუციური ძალების მოქმედებით.

განათლების E სახლი

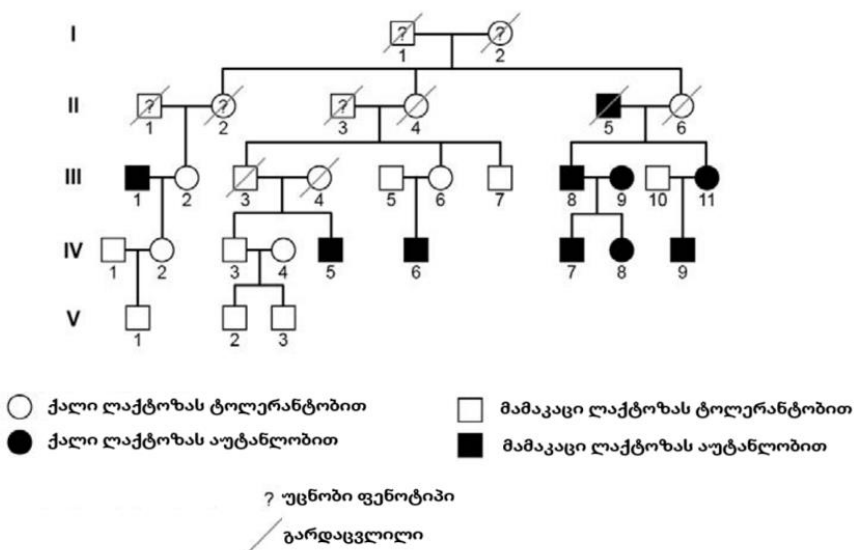


ადამიანში ლაქტაზას გენი, ანუ LCT გენი, მდებარეობს მე-2 ქრომოსომის გრძელ მხარში. ცნობილია რამდენიმე წერტილოვანი მუტაცია, რომლებიც მნიშვნელოვნად აძლიერებს გენის ტრანსკრიპციას და უზრუნველყოფს მის მუშაობას ზრდასრულობის პერიოდშიც. აღნიშნულ მუტაციებს შორის ყველაზე გავრცელებულია შემთხვევა, რომლის დროსაც LCT გენის მარეგულირებელ უბანში (ეს უბანი ლოკალიზებულია ლაქტაზას გენიდან მნიშვნელოვანი დაშორებით, აღმავალი მიმართულებით) ერთ-ერთი C ნუკლეოტიდი ნაცვლდება T ნუკლეოტიდით. შედეგად, შესაძლებელი ხდება ტრანსკრიპციის ფაქტორის დაკავშირება LCT გენთან და გენის განუწყვეტელი ექსპრესია ზრდასრულობის პერიოდშიც. საკმარისია ერთი მუტანტური ალელის (T ალელი, ნაცვლად C ალელისა) არსებობა გენოტიპში, რომ გამოვლინდეს ტოლერანტობა ლაქტოზას მიმართ.

არსებობს ლაქტოზასადმი თანდაყოლილი აუტანლობაც. ეს არის იშვიათი მემკვიდრული დაავადება, რომლის დროსაც ახალშობილები მოკლებულები არიან ლაქტაზას სინთეზის უნარს უშუალოდ ლაქტაზას გენის მუტაციის შედეგად. დაავადება საკმაოდ იშვიათია, რადგან ამისათვის ახალშობილმა ორივე მშობლიდან უნდა მიიღოს მუტანტური ალელი.

კითხვები:

- როგორი ნიშან-თვისებაა ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტობა, დომინანტური თუ რეცესიული? ახსენით პასუხი.
- გამოსახეთ ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტი და ლაქტოზას აუტანლობის მქონე ინდივიდების გენოტიპები C და T სიმბოლოების გამოყენებით.
- გაანალიზეთ საგვარტომო ნუსხა, რომელიც ასახავს ლაქტოზას აუტანლობის მემკვიდრეობით გადაცემას ხუთი თაობის განმავლობაში. დაადგინეთ, მემკვიდრეობის როგორი ტიპი ახასიათებს ლაქტოზას აუტანლობას? მოიყვანეთ მტკიცებულებები თქვენი პასუხის დასადასტურებლად.



- დაადგინეთ III თაობის 1 და 2 წყვილის, ასევე მათი შთამომავლობის გენოტიპები იგივე საგვარტომო ნუსხის გამოყენებით.
- ცხრილში მოცემულია გენეტიკური ტესტირების შედეგად მიღებული მონაცემები კონკრეტული ინდივიდებისათვის. წარმოდგენილია ნუკლეოტიდური თანმიმდევრობები ლაქტოზას გენის მარეგულირებელ უბანში, კერძოდ, -13923-დან -13902 პოზიციები მე-2 ქრომოსომაში. მუტაციას, რომელიც ცვლის ლაქტოზას მიმართ დამოკიდებულებას, ადგილი აქვს მეხუთე ტრიპლეტში. დაადგინეთ და ჩაწერეთ ცხრილში მოცემული თანმიმდევრობების შესაბამისი გენოტიპები (ჰეტეროზიგოტი/დომინანტური ჰომოზიგოტი/რეცესიული ჰომოზიგოტი) და ფენოტიპები (ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტი/ლაქტოზას აუტანლობის მქონე).

ინდივიდი	დნმ-ის თანმიმდევრობა	გენოტიპი	ფენოტიპი
ინდივიდი 1	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA		
ინდივიდი 2	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA		
ინდივიდი 3	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA		
ინდივიდი 4	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA		
ინდივიდი 5	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA		
ინდივიდი 6	ალელი 1: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA ალელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA		

6. ადამიანების უმრავლესობაში ლაქტაზას გენის ექსპრესია წყდება ან უკიდურესად მცირდება 5-10 წლის ასაკში. ცვალებადობის რომელ ფორმას მიაკუთვნებდით ამ ცვლილებას?
7. ცვალებადობის რომელ ფორმას მიაკუთვნებდით დნმ-ში განხორციელებულ ცვლილებას, რომელსაც მიჰყავართ ლაქტოზასადმი ტოლერანტობისაკენ?
8. მემკვიდრულ დაავადებას, რომელიც განაპირობებს ლაქტაზას არარსებობას დაბადებიდანვე, ეწოდება კონგენიტალური ლაქტოზას აუტანლობა. მისი მიზეზია უშუალოდ LCT გენის მუტაცია. დაავადება ვლინდება მამინ, როდესაც ახალშობილი ორივე მშობლიდან იღებს მუტანტურ ალელს. აღნიშნულ ინფორმაციაზე დაყრდნობით, დაადგინე, მემკვიდრეობის როგორი ტიპი ახასიათებს ამ დაავადებას.

კითხვები პასუხებით:

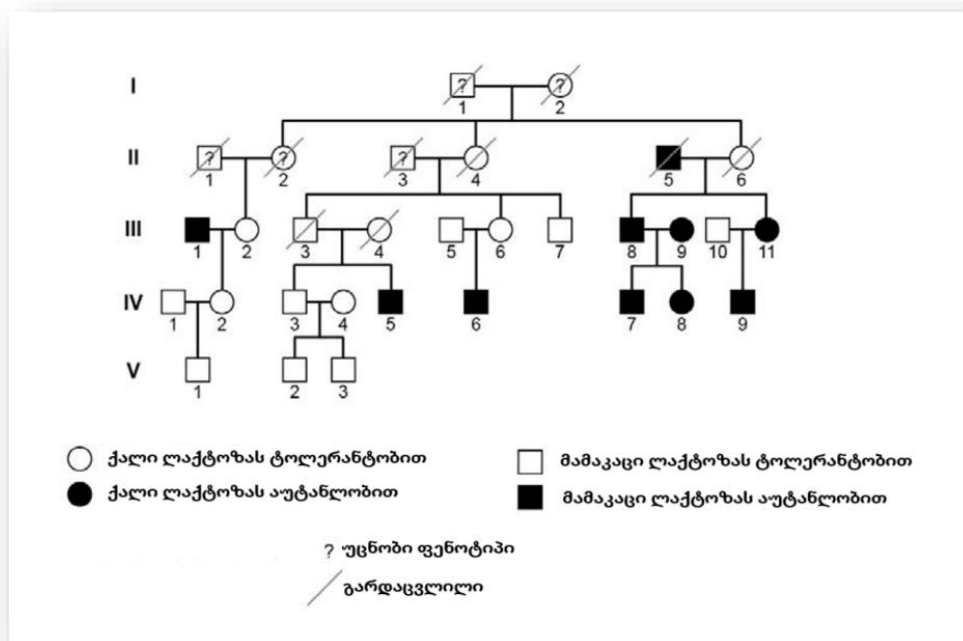
- როგორი ნიშან-თვისებაა ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტობა, დომინანტური თუ რეცესიული? ახსენით პასუხი.

ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტობა დომინანტური თვისებაა, რადგან საკმარისია ინდივიდს ჰქონდეს T ალელის მინიმუმ ერთი ასლი, რომ გამოვლინდეს ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტობა.

- გამოსახეთ ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტი და ლაქტოზას აუტანლობის მქონე ინდივიდების გენოტიპები C და T სიმბოლოების გამოყენებით.

ტოლერანტი ლაქტოზას მიმართ, CT ან TT , ლაქტოზას აუტანლობის მქონე - CC .

- გაანალიზეთ საგვარტომო ნუსხა, რომელიც ასახავს ლაქტოზას აუტანლობის მემკვიდრეობით გადაცემას ხუთი თაობის განმავლობაში. დაადგინეთ, მემკვიდრეობის როგორი ტიპი ახასიათებს ლაქტოზას აუტანლობას. მოიყვანეთ მტკიცებულებები თქვენი პასუხის დასადასტურებლად.



ლაქტოზას აუტანლობა გადაეცემა აუტოსომურ-რეცესიული ტიპით. ის თითქმის თანაბრად ვლინდება ორივე სქესში, რაც ნიშნავს, რომ ნიშანი არაა შეჭიდული სასქესო ქრომოსომასთან და მისი განმსაზღვრელი გენი ლოკალიზებულია აუტოსომაში.

ლაქტოზას აუტანლობა დომინანტური ნიშანი რომ ყოფილიყო, მშობლები ლაქტოზას ტოლერანტობით იქნებოდნენ რეცესიული ჰომოზიგოტები, შესაბამისად, ვერ გაუჩნდებოდათ დომინანტური ნიშნის მქონე შვილები (III თაობა, წყვილები 3 და 4, ასევე 5 და 6).

თუ ვივარაუდებთ, რომ ლაქტოზას აუტანლობა მემკვიდრეობს როგორც რეცესიული ნიშან-თვისება, ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტი მშობლები შეიძლება იყვნენ როგორც ჰომოზიგოტები

(TT), ასევე ჰეტეროზიგოტები (CT). ერთადერთი შესაძლებლობა, ასეთ მშობლებს გაუჩნდეთ შვილი ლაქტოზას აუტანლობით არის ის, რომ მშობლები არიან ჰეტეროზიგოტები (III თაობა, წყვილები 3 და 4, ასევე 5 და 6); ისინი ატარებენ თითო-თითო რეცესიულ გენს, რომელსაც გადასცემენ შვილს და „დააჯილდოებენ“ მას ლაქტოზას აუტანლობით.

4. დაადგინეთ III თაობის 1 და 2 წყვილის, ასევე მათი შთამომავლობის გენოტიპები იგივე საგვარტომო ნუსხის გამოყენებით.

III თაობა, 1- CC; 2 – CT ან TT

IV თაობა, 1- CT ან TT; 2-CT

V თაობა, 1- CT ან TT

5. ცხრილში მოცემულია გენეტიკური ტესტირების შედეგად მიღებული მონაცემები კონკრეტული ინდივიდებისათვის. წარმოდგენილია ნუკლეოტიდური თანმიმდევრობები ლაქტაზას გენის მარეგულირებელ უბანში, კერძოდ, -13923-დან -13902 პოზიციები მე-2 ქრომოსომაში. მუტაციას, რომელიც ცვლის ლაქტოზას მიმართ დამოკიდებულებას, ადგილი აქვს მეზუთე ტრიპლეტში. დაადგინეთ და ჩაწერეთ ცხრილში მოცემული თანმიმდევრობების შესაბამისი გენოტიპები (ჰეტეროზიგოტი/დომინანტური ჰომოზიგოტი/რეცესიული ჰომოზიგოტი) და ფენოტიპები (ლაქტოზას მიმართ ტოლერანტი/ლაქტოზას აუტანლობის მქონე).

ინდივიდი	დნმ-ის თანმიმდევრობა	გენოტიპი	ფენოტიპი
ინდივიდი 1	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA	დომინანტური ჰომოზიგოტი	ლაქტოზასადმი ტოლერანტობა
ინდივიდი 2	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA	დომინანტური ჰომოზიგოტი	ლაქტოზასადმი ტოლერანტობა
ინდივიდი 3	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA	ჰეტეროზიგოტი	ლაქტოზასადმი ტოლერანტობა
ინდივიდი 4	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA	რეცესიული ჰომოზიგოტი	ლაქტოზას აუტანლობა
ინდივიდი 5	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GTC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA	ჰეტეროზიგოტი	ლაქტოზასადმი ტოლერანტობა
ინდივიდი 6	აღელი 1: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA აღელი 2: TAA GAT AAT GTA GCC CCT GGA	რეცესიული ჰომოზიგოტი	ლაქტოზას აუტანლობა

განათლების E სახლი

--	--	--	--

6. ადამიანების უმრავლესობაში ლაქტაზას გენის ექსპრესია წყდება ან უკიდურესად მცირდება 5-10 წლის ასაკში. ცვალებადობის რომელ ფორმას მიაკუთვნებდით ამ ცვლილებას?

ონტოგენეზური ცვალებადობა.

7. ცვალებადობის რომელ ფორმას მიაკუთვნებდით დნმ-ში განხორციელებულ ცვლილებას, რომელსაც მივყავართ ლაქტოზასადმი ტოლერანტობისაკენ?

მემკვიდრული ცვალებადობა, მუტაციური ცვალებადობა, გენური მუტაცია.

8. მემკვიდრულ დაავადებას, რომელიც განაპირობებს ლაქტაზას არარსებობას დაბადებიდანვე, ეწოდება კონგენიტალური ლაქტოზას აუტანლობა. მისი მიზეზია უშუალოდ LCT გენის მუტაცია. დაავადება ვლინდება მაშინ, როდესაც ახალშობილი ორივე მშობლიდან იღებს მუტანტურ ალელს. აღნიშნულ ინფორმაციაზე დაყრდნობით, დაადგინე, მემკვიდრეობის როგორი ტიპი ახასიათებს ამ დაავადებას.

აუტოსომურ-რეცესიული.

გამოყენებული წყაროები:

1. Lactase Persistence. Colwin Yee. University of the Pacific.
[10.4: Lactase Persistence - Biology LibreTexts](#)
2. T⁻¹³⁹¹⁰ DNA variant associated with lactase persistence interacts with Oct-1 and stimulates lactase promoter activity *in vitro*. Rikke H. Lewinsky, Tine G.K. Jensen, Jette Møller, Allan Stensballe, Jørgen Olsen, Jesper T. Troelsen. *Human Molecular Genetics*. Volume 14, Issue 24, 15 December 2005, Pages 3945–3953.
<https://academic.oup.com/hmg/article-abstract/14/24/3945/2355865>
3. World-wide distributions of lactase persistence alleles and the complex effects of recombination and selection. Anke Liebert; Saioa López; Bryony Leigh Jones; Nicolas Montalva; Pascale Gerbault; Winston Lau; Mark G. Thomas; Neil Bradman; Nikolas Maniatis & Dallas M. Swallow. *Human Genetics*. Volume 136, pages 1445–1453, (2017)
<https://link.springer.com/article/10.1007/s00439-017-1847-y>
4. Why Did Europeans Evolve Into Becoming Lactose Tolerant? Brian Handwer. NATURE. 2022.
<https://www.smithsonianmag.com/science-nature/famine-and-diseases-likely-drove-europeans-ability-to-digest-milk-180980483>
5. How humans' ability to digest milk evolved from famine and disease - Landmark study is the first major effort to quantify how lactose tolerance developed. Ewen Callaway. NATURE. 2022.
<https://www.nature.com/articles/d41586-022-02067-2>
6. Got lactase? (berkeley.edu)
<https://evolution.berkeley.edu/evo-news/got-lactase/>
7. Case Study: Understanding Lactose Intolerance.
https://docs.google.com/document/d/1duo6wUs_OEtcAH9kWHJKXvNrrGDjuzmActkwJxrvls/edit?tab=t.0