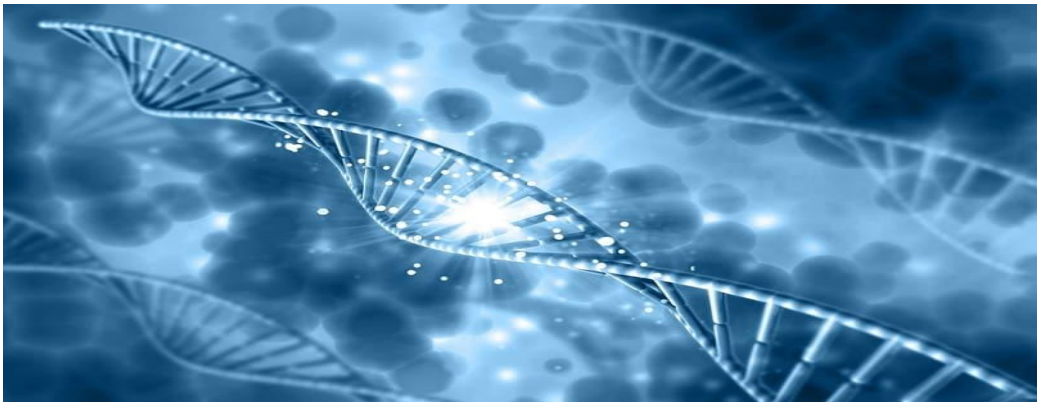
МИНИСТЕРСТВО СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «СМОЛЕНСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ СЕЛЬСКОХОЗЯЙСТВЕННАЯ АКАДЕМИЯ »
ФГБОУ ВО СМОЛЕНСКАЯ ГСХА

Н.Г. РУЗАНОВА



ВЕТЕРИНАРНАЯ ГЕНЕТИКА
ЦИКЛ ЛЕКЦИЙ

СМОЛЕНСК,
2022

УДК 575
ББК 28.04
Р-83

Рецензент: Бычкова Т.К., доцент кафедры биотехнологии и ветеринарной медицины, кандидат биологических наук, доцент ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА

Рузанова Н.Г.
Р-83Ветеринарная генетика. Цикл лекций.Учебно - методическое пособие / Н. Г. Рузанова - Смоленск: ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА, 2022. – 114 с.

В данном пособии содержится теоретический материал по ветеринарной генетике (лекции), инструментарий для проведения занятий семинарского типа: план семинаров, задания для самостоятельной работы тесты, список рекомендуемой литературы

Предназначено для студентов по специальности ветеринария 36.05.01, по направлениям подготовки 36.03.01 ветеринарная санэкспертиза, 35.03.07 технология производства с.-х. продукции, зоотехния 36.03.02.

Печатается по решению методического совета ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА, протокол № 6 от 24 июня 2022 года.

УДК 575
ББК 28.04

© Рузанова Н.Г. 2022
©Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Смоленская государственная сельскохозяйственная академия, 2022 г.

Оглавление

ВЕДЕНИЕ....4
1ЛЕКЦИОННЫЙ ЦИКЛ....5
1.1. Введение в ветеринарную генетику. Цитологические основы наследственности....5
1.2.Молекулярные основы наследственности....15
1.3.Закономерности наследования признаковпри половом размножении....21
1.4. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола....28
1.5.Мутации и мутагенез....34
1.6.Методы изучения изменчивости и генетика популяций....45
1.6.1 Статистические ошибки и оценка достоверности выборочных показателей....54
1.6.2 Критерий соответствия между наблюдаемыми и ожидаемыми частотами....56
1.6.3 Статистические взаимосвязи и способы вычисления их величин. Коэффициент фенотипической корреляции....57
1.6.4 Коэффициент генетической корреляции....58
1.6.5 Коэффициент корреляции для альтернативных признаков....59
1.6.6 Коэффициент корреляции рангов (непараметрическая корреляция)....59
1.6.7 Коэффициент регрессии....60
1.6.8 Ошибки коэффициентов корреляции и регрессии и оценка их достоверности...60
1.6.9 Реальный и практический смысл показателей связи....61
1.6.10 Дисперсионный анализ....62
1.7.Генетические основы иммунитета, группы крови, биохимический полиморфизм....72
1.8 Генетика аномалий и болезней....78
2. ИНСТРУМЕНТАРИЙ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЗАНЯТИЙ СЕМИНАРСКОГО ТИПА....84
2.1.Список рекомендуемой литературы по темам....84
2.2. Примерные тесты....87
2.3.Примерные задачи для самостоятельного решения....93
ПРИЛОЖЕНИЯ ПО ТЕМАМ ЛЕКЦИЙ....96

ВЕДЕНИЕ

Учебно методическое пособие − учебное издание. Оно содержит материалы по методике преподавания при изучении учебной дисциплины (ее раздела, части). Методика самостоятельного изучения обучающимися учебной дисциплины и подготовке к проверке знаний (включающее методические советы по изучению дисциплины по учебникам и учебным пособиям, вопросы для проверки усвоения материала, задания и методические указания к выполнению контрольных работ, лабораторных работ и практикумов; методические указания к самостоятельной работе студентов; список рекомендуемой литературы

В данном случае это материалы лекций, план семинаров, задание к самостоятельной работе, тесты, список рекомендуемой литературы. Это позволит на достаточном уровне изучить вопросы дисциплины генетика и некоторые аспекты дисциплины ветеринарная генетика. Это вопросы введения в генетику цитологические и молекулярные основы наследственности, закономерности наследования признаков при половом размножении, хромосомная теория наследственности, генетика пола, мутации и мутагенез, методы изучения изменчивости, генетика популяций

Цель данного учебно-методического пособия заключается в том, чтобы в рамках учебного времени изучать дисциплину «Ветеринарная генетика» с использованием материалов для лекций, планов семинаров, выбором самостоятельной работы, тестирования и все это при активном использовании доступных источников литературы

Задачи, решаемые при использовании учебно- методического пособия это:

1.Изучение теоретического материала лекций

2.Подготовка к семинарам по представленным вопросам

3. Проведение самостоятельного тестирования

1ЛЕКЦИОННЫЙ ЦИКЛ

1.1. Введение в ветеринарную генетику. Цитологические основы наследственности

1. ОСНОВНЫЕ ЭТАПЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИКИ

Генетика как наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов прошла несколько этапов развития. Прежде чем перейти к рассмотрению данных этапов, следует остановиться на терминах «наследственность» и «изменчивость».

Под ***наследственностью***понимают присущее всем живым организмам свойство воспроизведения в потомстве признаков родителей и более отдаленных предков, обеспечивающее преемственность поколений и сохранение характерных для данного вида особенностей строения**.** ***Изменчивостью***называют различия между особями одного вида, предками и потомством, возникающие как под влиянием наследственности и изменения самого наследственного материала, так и под влиянием внешних факторов.

Основные задачи генетики: изучение механизмов изменения генов, репродукция генов и хромосом, действия генов и контроля ими процессов образования различных признаков и свойств организма; разработка методов конструирования наследственной программы живых организмов, борьбы с наследственными болезнями, повышения продуктивности животных.

Генетика является теоретической основой для совершенствования пород сельскохозяйственных животных и птицы, определения потенциальной продуктивности, контролируемой генотипом, разработкиметодов генетической оценки популяции и отдельных особей, основой селекции новых продуктивных форм микроорганизмов, синтезирующих антибиотики, витамины и другие биологически активные соединения.

Важное значение имеет в растениеводстве. В селекции растений успешно используют гибридизацию, мутагенез, полиплоидию. Неограниченные возможности для создания новых форм растений открывают генетическая инженерия, гибридизация соматических клеток, культура клеток и тканей.

За короткую историю развития генетики сделано много открытий, выявивших материальную сущность наследственной субстанции и взаимосвязи между наследственными задатками генами и признаками организма.

Генетика как самостоятельная наука появилась на рубеже XIX-XX столетия. Основополагающим моментом возникновения научных представлений в данной области явилось открытие Г. Менделем законов наследования элементарных генетических структур, названных позднее генами, и контролируемых ими признаков. Неоценимой заслугой Г. Менделя

стало сформулированное им правило чистоты гамет, из которого следовало, что субстанция наследственности дискретна и в зиготе не смешивается с субстанцией, происходящей от другого родителя. Он ввел понятие *зачатка признака,* названного позднее *геном* (1907-1909 г. В. Иоганнсен), а наука о наследственности стала называться генетикой (Уильям Бэтсон).

В 1900 г. Г. де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э. Чермак в Австрии независимо друг от друга установили, что полученные ими результаты по наследованию признаков у растительных гибридов полностью согласуются с данными Г. Менделя. Г. де Фриз предложил установленные Г. Менделем правила называть законами наследования признаков. Этот год принято считать официальной датой появления генетики как науки.

Важную роль в генетике сыграли исследования В. Бэтсона, изучавшего наследование признаков у кур, бабочек, лабораторных грызунов; Г. Нильссона-Эле по генетике количественных признаков и полимерии; В. Иогансена, создавшего учение о чистых линиях, им же были предложены термины «генотип», «фенотип», «ген».

Цитологические исследования Т. Бовери показали наличие параллелизма в положении хромосом в мейозе и при оплодотворении с наследованием признаков у гибридов, что послужило предпосылкой для развития хромосомной теории наследственности.

Доказательство роли хромосом в процессах наследственности и создание хромосомной теории наследственности выпало на долю Т. Моргана и его школы. В 1911 г. Томасом Морганом и его учениками была сформулирована хромосомная теория наследственности. Главным объектом в их исследованиях была плодовая мушка Drosophilamelanogaster. Т. Морган не только доказал решающую роль ядра в процессах наследования, но и выяснил, что гены в хромосомах располагаются линейно, каждый ген занимает постоянное место в определенной хромосоме. Используя явления обмена гомологичными участками хромосом (кроссинговер), Т. Морган точно определил локус данного гена, положив, таким образом, начало созданию хромосомных карт. Метод, использованный для этого Т. Морганом, не потерял актуальность и в настоящее время.

В России в 1913 г. Ю.А. Филипченко впервые стал читать курс генетики в университетах, создал кафедру генетики и экспериментальной зоологии в Петроградском университете, написал серию работ по частной генетике растений и животных. Н.И. Вавиловым установлен один из значимых законов генетики - закон гомологических рядов в наследственной изменчивости. И.В. Мичурин обосновал закономерности наследования признаков у многолетних плодовых растений. В СССР были созданы генетические школы Н.К. Кольцова, А.С. Серебровского, М.Ф. Иванова. С.Н. Давиденковым была разработана проблема медицинской генетики.

Большое значение для развития генетики имели работы по получению и изучению индуцированных мутаций. В 1902 г. Г. де Фриз создал и опубликовал основные теоретические положения мутационной теории. В

1925 г. Г.А. Надсен и Г.С. Филлипов в Ленинграде наблюдали мутационные изменения у дрожжей и плесневых грибов под воздействием ионизирующего излучения. В 1927 г. В США Г. Меллером были получены мутации у Drosophilamelanogaster в результате воздействия рентгеновских лучей. Эти работы послужили началом исследований по изучению характера мутационной изменчивости. Значительный вклад в развитие мутагенеза внесли советские генетики Н.П. Дубинин, М.Е. Лобашов, В.В. Сахаров, С.М. Гершензон, И.А. Рапопорт.

Несмотря на быстрый прогресс, в первой половине XX столетия не удалось разрешить многих принципиальных вопросов генетики, в частности проблемы химической основы наследственной субстанциии связанного с ней характера генетической информации.

В 1940-50 г. XX века начинается новый этап развития генетики, связанный с установление роли ДНК как хранителя и переносчика генетической информации. В 1953 г. была расшифрована молекулярная структура ДНК (Джеймс Уотсон и Френсис Крик), что послужило импульсом для дальнейших генетических исследований на молекулярном уровне. В 1961-1965 гг. М. Ниренберг и С. Очао расшифровали генетический код. В 1969 г. Г. Корана с сотрудниками синтезировал вне организма химическим путем участок молекулы ДНК.

Современный этап развития генетики характеризуется накоплением обширной информации об особенностях геномной организации различных организмов, молекулярной структуре многих генов и механизмах регуляции их активности.

В связи с интенсивным развитием исследований наблюдается процесс дифференциации отдельных направлений генетики, приводящий к появлению специализированных областей знаний, которые рассматриваются в качестве самостоятельных генетических наук: ветеринарная генетики, популяционная генетика, молекулярная генетика, генетика вирусов, генетика развития и т. д.

Современная генетика является междисциплинарной наукой, в развитии которой участвуют не только биологи, но и биохимики, биофизики, математики, физиологи и представители прикладных биологических дисциплин.

2. РАЗДЕЛЫ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ

Основанная Г. Менделем и его последователями наука о наследственности, опирающаяся на анализ сходства родителей и потомков, исследующая расщепление признаков у гибридов последующих поколений, теперь называется классической генетикой.

Классическая генетика не представляет законченный этап истории науки о наследственности, а остается ветвью биологии, результатами которой пользуются, прежде всего, прикладные науки, в том числе и животноводство, и ветеринария.

Другим направлением генетических исследований является цитогенетика. Клетка является основным структурным элементом каждого организма и в ней сосредоточена материальная основа наследственной информации. Цитогенетика использует в исследованиях не только цитологические, но и биохимические методы, позволяющие работать с единичной клеткой.

Биохимическая (физиологическая) генетика представляет раздел науки о наследственности, изучающей механизмы передачи от поколения к поколению различных типов метаболических процессов. Изучение механизмов их наследования имеет большое значение

для животноводства и растениеводства, а также для медицины, ветеринарии и микробиологии. Четко обособленной частью биохимической генетики является иммуногенетика, которая занимается наследственной обусловленностью иммунных свойств тканей и органов.

Задачей генетики развития является выявление взаимозависимости между конкретной генетической информацией и процессами, происходящими в ходе морфологической и физиологической дифференциации организма в ходе его развития. Генетика развития тесно связана с эмбриологией. В данной ветви науки используются биохимические и гистологические методы.

Генетика тесно связана с математикой, в частности с математической статистикой. Выявление закономерностей расщепления признаков в потомстве гибридов возможно только путем количественной оценки результатов экспериментов.

Генетика популяций изучает изменения частот генотипов в последовательных поколениях, она анализирует изменчивость в популяциях, обусловленную совместным воздействием наследственности и среды.

Открытие роли нуклеиновых кислот в процессах наследования и овладение множеством очень точных методов, позволяющих изучать объекты на молекулярном уровне, создало новую обширную ветвь генетики, названную молекулярной.

Ветеринарная генетика (ветеринарная патогенетика, патогенетика сельскохозяйственных животных) является основой ветеринарии сельскохозяйственных животных. По определению Э. Визнера и З. Виллера, ветеринарная генетика это наука о важных для патологии генетических различиях домашних животных, устанавливающая роль наследственности в этиологии и патогенезе различных болезней.

Наиболее актуальными проблемами ее являются:

• изучение врожденных аномалий у разных пород и популяций;

• изучение хромосомных аберраций у разных пород и популяций, их влияние на хозяйственно полезные признаки животных;

• анализ роли наследственности в этиологии незаразных болезней и недостатках развития у животных;

• изучение влияния генетических факторов на устойчивость и восприимчивость сельскохозяйственных животных к заразным болезням;

• исследование генетики иммунного ответа;

• создание надежной системы генетического мониторинга, с целью контроля за динамикой генных и хромосомных мутаций у пород и популяций животных;

• разработка программ ветеринарной селекции. Успехи лечения и ветеринарной профилактики болезней во многом будут определяться достижениями в генетике. Сама же генетика как наука связана с большим комплексом самых разнообразных наук. В ней применяются различные методы исследования.

3. МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ В ГЕНЕТИКЕ

При изучении наследственности и изменчивости применяется ряд методов исследования.

1. Гибридологический метод, впервые разработанный Г. Менделем, является основным. Основан на использовании системы скрещиваний в ряде поколений для определения характера наследования.

2. Генеалогический метод родословных, используется для изучения закономерностей наследования признаков, в том числе и наследственных болезней. Является одним из вариантов гибридологического метода. Наследование признака при этом изучают путем анализа передачи его потомству в целых семьях или родственных группах. Для этого составляют родословные на несколько поколений предков отдельных особей и целых семей.

Применяется широко для животных, характеризующихся медленной сменой поколений, и при изучении наследственности человека, к которым обычный гибридологический метод или неприменим, или требует продолжительного времени для получения результатов опыта.

3. Цитогенетический метод применяется для изучения особенностей строения хромосом, их репликации и функционирования, выявления нарушения в строении хромосом и изменения их числа. Наиболее эффективно он используется в сочетании с гибридологическим методом.

4. Популяционно-статистический метод используется при изучении наследования признаков и распространения генетических аномалий в популяциях; для анализа генетической структуры популяции, а также для изучения связи между признаками; оценки степени надежности выводов, полученных при математическом анализе результатов исследований. Имеет значение и при изучении генетики человека.

5. Иммуногенетический метод включает серологические методы, иммунофорез, электрофорез. Используется при изучении групп крови, белков, ферментов сыворотки крови и тканей. С его помощью устанавливают иммунологическую несовместимость, выявляют иммунодефициты и мозаицизм близнецов.

6. Биохимический метод в сочетании с гибридологическим и цитологическим используется для более детального изучения процессов, происходящих в клетках при размножении и онтогенезе, а также для изучения химического строения генетического материала и возникающих в нем изменений.

7. Онтогенетический метод используют для анализа действия и проявления генов в онтогенезе различных условий среды.

8. Феногенетический метод в сочетании с цитологическим и гибридологическим применяется для установления степени влияния генов и факторов внешней среды на развитие признаков организма.

9. Биометрический метод представляет собой ряд математических приемов, позволяющих определить степень достоверности полученных данных, установить вероятность различий между показателями опытных и контрольных групп животных.

В генетике применяют и другие методы исследования: моносомный, близнецовый, мутационный, метод моделирования с помощью ЭВМ.

4. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Одно из фундаментальных свойств живых организмов состоит в их способности к размножению, обеспечивающему генетическую непрерывность жизни. Размножение любого организма связано с процессами пролиферации (размножения) клеток. В основе этих процессов лежит копирование генетической информации родительских клеток и ее передача формирующемуся клеточному потомству.

На этапе созревания половых клеток уэукариот наблюдаются два мейотических деления клеток (мейоз). Особенность полового размножения связана с процессом оплодотворения, в результате которого происходит случайное объединение хромосомных комплексов мужских и женских гамет.

4.1. МИТОТИЧЕСКИЙ ЦИКЛ. МИТОЗ

Интервал между окончанием деления родительской клетки и завершением деления ее дочерней клетки называют митотическим (клеточным) циклом.Приложение 1
Митотический цикл делится на четыре фазы: G1, S, G2 и M. Фаза S это период синтеза ДНК, фаза M митоз, а фазы G1 и G2 представляют собой интервалы между митозом и синтезом ДНК (G1) и между синтезом ДНК и митозом (G2)

В подготовительный период, предшествующий митозу (интерфаза) в клетке происходит интенсивный синтез ферментов, участвующих в репликации ДНК. В начальный отрезок интерфазы G1-периода (постмитотический, пресинтетический) митотического цикла восстанавливаются черты организации интерфазной клетки, завершается

формирование ядрышка. Образуются химические предшественники ДНК, ферменты, катализирующие реакцию редупликации ДНК, синтезируется белок, начинающий эту реакцию. Каждая хромосома соматической клетки состоит из одной хроматиды (содержит однумолекулу ДНК), а общее количество генетического материала диплоидного набора хромосом (2n) такой клетки обозначается символом 2c.Затем происходит редупликация хромосом полуконсервативным способом (S-фаза, синтетический период). Интенсивно образуется РНК и белок. После завершения синтеза ДНК и гистонов (в конце периода) количественное содержание двухроматидных хромосом и генетического материала клетки обозначают формулой 2n4c (это же количественное соотношение сохраняется и в G2-периоде, профазе и метафазе митоза).

Отрезок времени от окончания синтетического периода до начала митоза занимает G2-период (постсинтетический), он характеризуется интенсивным синтезом РНК и, особенно, белка. Завершается удвоение массы цитоплазмы по сравнению с началом интерфазы.

Процесс митоза (М-фаза) подразделяется на 4 стадии.

Профаза хромосомы спирализуются и приобретают вид нитей. Ядрышко разрушается. Распадается ядерная оболочка. В цитоплазме уменьшается количество структур шероховатой сети. Резко сокращается число полисом. Центриоли клеточного центра расходятся к полюсам клетки, между ними микротрубочки образуют веретено деления.

В метафазе заканчивается образование веретена деления. Хромосомы располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя так называемую метафазную пластинку. Каждая хромосома расщеплена на две хроматиды, соединенные только в области центромеры.

В анафазе происходит расщепление центромерного участка каждой из двухроматидных хромосом, приводящее к разделению сестринских хроматид и превращению их в самостоятельные хромосомы (количество хромосом и молекул ДНК 4n4c).

В телофазе происходит разрушение веретена деления и образование ядерной оболочки вокруг двух групп хромосом, которые деконденсируются и образуют дочерние ядра.

Биологическое значение митоза заключается в идентичном воспроизведении клетки, поддержании постоянства числа хромосом, а следовательно, копировании генетической информации.

4.2. ГАМЕТОГЕНЕЗ. МЕЙОЗ. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ

Гаметогенез процесс образования половых клеток. Подразделяется на *сперматогенез* (процесс образования сперматозоидов у самцов) и *оогенез* (процесс образования яйцеклетки). По тому, что происходит с ДНК, эти

процессы практически не отличаются: одна исходная диплоидная клетка дает четыре гаплоидные

Мейоз (или редукционное деление клетки) деление ядра эукариотической клетки с уменьшением числа хромосом в два раза. Происходит в два этапа (редукционный и эквационный этапы мейоза). Мейоз не следует смешивать с гаметогенезом образованием специализированных половых клеток, или гамет, из недифференцированных стволовых клеток.

С уменьшением числа хромосом в результате мейоза в жизненном цикле происходит переход от диплоидной фазы к гаплоидной. Восстановление плоидности (переход от гаплоидной фазы к диплоидной) происходит в результате полового процесса.

В связи с тем, что в профазе первого, редукционного, этапа происходит попарное слияние (конъюгация) гомологичных хромосом, правильное протекание мейоза возможно только в диплоидных клетках или в чётных полиплоидах (тетра-, гексаплоидных и т. п. клетках). Мейоз может происходить и в нечётных полиплоидах (три-, пентап-16лоидных и т. п. клетках), но в них, из-за невозможности обеспечить попарное слияние хромосом в профазе I, расхождение хромосом происходит с нарушениями, которые ставят под угрозу жизнеспособность клетки или развивающегося из неё многоклеточного гаплоидного организма.

Этот же механизм лежит в основе стерильности межвидовых гибридов. Поскольку у межвидовых гибридов в ядре клеток сочетаются хромосомы родителей, относящихся к различным видам, хромосомы обычно не могут вступить в конъюгацию. Это приводит к нарушениям в расхождении хромосом при мейозе и, в конечном счете, к нежизнеспособности половых клеток. Определенные ограничения на конъюгацию хромосом накладывают и хромосомные мутации (масштабные делеции, дупликации, инверсии или транслокации).

Мейоз состоит из двух последовательных делений с короткой интерфазой между ними.

Первое мейотическое деление состоит из нескольких фаз.

Профаза I профаза первого деления очень сложная и состоит из 5 стадий:

Лептотена(лептонема) наиболее ранняя стадия профазы I мейоза, в которой начинается спирализация хромосом, и они становятся видимыми в микроскоп как длинные и тонкие нити.

Зиготена(зигонема) коньюгация (соединение) гомологичных хромосом с образованием структур, состоящих из двух соединенных хромосом, называемых тетрадами или бивалентами.

Пахитена(пахинема) кроссинговер (перекрест), обмен участками между гомологичными хромосомами; гомологичные хромосомы остаются соединенными между собой.

Диплотена(диплонема) происходит частичная деконденсация хромосом, при этом часть генов может работать, происходят процессы

транскрипции (образование РНК), трансляции (синтез белка); гомо-логичные хромосомы остаются соединенными между собой. Диплотена характеризуется возникновением сил отталкивания между гомологичными хромосомами, которые начинают отдаляться друг от друга, в первую очередь, в области центромер, но остаются связанными в областях прошедшего кроссинговера хиазмах.

Диакинез ДНК снова максимально конденсируется, синтетические процессы прекращаются, растворяется ядерная оболочка. Диакинез завершающая стадия профазы I мейоза, в которой гомологичные хромосомы удерживаются вместе лишь в отдельных точках хиазм, приобретая причудливую форму колец, крестов, восьмерок и т. д.

Метафаза I бивалентные хромосомы выстраиваются вдоль экватора клетки.

Анафаза I микротрубочки сокращаются, биваленты делятся и хромосомы расходятся к полюсам. Важно отметить, что из-за коньюгации хромосом в зиготене к полюсам расходятся целые хромосомы, состоящие из двух хроматид каждая, а не отдельные хроматиды, как в митозе.

Телофаза I хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка. Образуются две дочерние клетки с гаплоидным набором хромосом (n2c), содержащим по одной двухроматидной хромосоме из каждой пары гомологичных хромосом материнской клетки.

Второе деление мейоза следует непосредственно за первым, без выраженной интерфазы: S-период отсутствует, поскольку перед вторым делением не происходит редупликации ДНК.

Профаза II происходит конденсация хромосом, клеточный центр делится и продукты его деления расходятся к полюсам ядра, разрушается ядерная оболочка, образуется веретено деления.

Метафаза II унивалентные хромосомы (состоящие из двух хроматид каждая) располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя метафазную пластинку.

Анафаза II униваленты делятся и хроматиды расходятся к полюсам. Хроматиды превращаются в самостоятельные хромосомы (формула 2n2c).

Телофаза II хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка. Генетический материал в клетке выражается формулой nc.

Оплодотворение. Процесс проникновения сперматозоидов в яйцеклетку называется оплодотворением. Яйцеклетка окружена несколькими оболочками, структура которых такова, что только сперматозоид собственного вида может попасть в яйцеклетку. После оплодотворения оболочки яйцеклетки меняются и другие сперматозоиды уже не могут в нее проникнуть.

Процесс оплодотворения складывается из трёх этапов: сближения гамет; активации яйцеклетки и слияния гамет. Яйцеклетка в момент встречи со сперматозоидом обычно находится на одной из стадий мейоза, который заблокирован с помощью специфического фактора. В большинстве случаев

блок мейоза снимается после активации яйцеклетки вследствие оплодотворения. В то время как в яйцеклетке завершается мейоз, ядро сперматозоида, проникшее в неё, видоизменяется. Оно принимает вид интерфазного, а затем профазного ядра. За это время удваивается ДНК и мужской пронуклеус получает количество наследственного материала, соответствующее 2c (с количество ДНК), т. е. содержит гаплоидный набор редуплицированных хромосом.

Ядро яйцеклетки, закончившее мейоз, превращается в женский пронуклеус, также приобретая 2c. Оба пронуклеуса проделывают сложные перемещения, затем сближаются и сливаются (синкарион), образуя общую метафазную пластинку. Это и есть момент окончания слияния гамет сингамия. Первое митотическое деление зиготы приводит к образованию двух клеток зародыша (бластомеров) с набором хромосом 2n2c (n число хромосом, с количество ДНК) в каждом.

Оценивая биологический смысл мейоза и оплодотворения, следует иметь в виду значение отмеченных выше универсальных принципов, проявляющихся во время этих процессов. Принцип гаплоидизации лежит в основе поддержания видового постоянства численности хромосом в кариотипе живых организмов в условиях их полового размножения.

Вопросы для обсуждения

1. Дать определение: генетика, наследственность, изменчивость
2. Назвать основные этапы в развитии генетики
3. Назвать разделы современной генетики
4. Какие методы исследований применяются в современной генетике?
5. В чем состоит сущность митоза?
6. Этапы митотического цикла
7. Дайте определение: гаметогенез, сперматогенез, оогенез, оплодотворение
8. В чем состоят сходство и различия в процессе образования мужских и женских гамет у млекопитающих?
9. В чем состоит биологическое значение мейоза?
10. Рассказать о хромосомах в мейозе.

1.2.Молекулярные основы наследственности

1. СТРОЕНИЕ МОЛЕКУЛ ДНК И РНК

Материальным субстратом наследственности и изменчивости являются нуклеиновые кислоты, которые были обнаружены Ф. Миллером (1869) в ядрах клеток гноя.

Нуклеиновые кислоты являются макромолекулами, т. е отличаются большой молекулярной массой. Они состоят из мономеров – нуклеотидов (пентозный сахар – дезоксирибоза или рибоза; азотистые основания – пуриновые – аденин и гуанин, пиримидиновые – тимин и цитозин; остаток фосфорной кислоты)

Соединение нуклеотидов в макромолекулу нуклеиновой кислоты происходит путем взаимодействия фосфата одного нуклеотида с гидрооксидом другого так, что между ними устанавливается фосфодиэфирная связь.

1949-1951 гг. Э. Чаргафф установил, что количество аденина в любой молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина (правило Чаргаффа).

2. СТРУКТУРА ДНК. МОДЕЛЬ ДЖ. УОТСОНА И Ф. КРИКА

Обобщив данные рентгеноструктурного анализа в 1953 г. американский биофизик Дж. Уотсон и английский биофизик и генетик Ф. Крик построили и описали молекулярную модель ДНК, основные положения которой состоят в следующем:

1. Число полинуклеотидных цепей равно двум.
2. Цепи образуют правозакрученные спирали по 10 оснований в каждом витке.
3. Цепи закручены одна вокруг другой и вокруг общей оси.
4. Последовательность атомов (по отношению к кольцу дезоксирибозы) одной цепи противоположна таковой в другой цепи, т. е. цепи антипараллельны.
5. Фосфатные группировки находятся снаружи спиралей, а основания – внутри и расположены с интервалом 0,34 нм под прямым углом к оси молекулы.
6. Цепи удерживаются вместе водородными связями между основаниями.
7. Пары, образуемые основаниями А-Т и Г-Ц, в высшей степени специфичны. Таким образом, полинуклеотидные цепи комплементарны друг другу.

На основании этой модели Дж. Уотсон и Ф. Крик предположили, что гены отличаются друг от друга чередованием пар нуклеотидов, и наследственная информация закодирована в виде последовательности нуклеотидов.

Воспроизведение генов заложено в структуре ДНК – в комплементарности ее оснований и заключается в разъединении комплементарных цепей и последующей достройке новых комплементарных цепей из нуклеотидов клетки.

3. БИОЛОГИЧЕСКИЙ (ГЕНЕТИЧЕСКИЙ) КОД

Теоретические работы, в которых рассматривались возможные варианты структуры генетического кода, отмечались вскоре после опубликования в 1953 г. Статьи Уотсона и Крика, посвященной описанию структуры ДНК.

В 1954 г. Г. Гамовым было высказано предположение, что кодирование информации в молекулах ДНК должно осуществляться сочетанием нескольких нуклеотидов. Было обнаружено 20 аминокислот. Для шифровки такого их числа достаточное количество сочетаний нуклеотидов может обеспечить лишь триплетный код, в котором каждая аминокислота шифруется тремя стоящими рядом нуклеотидами.

В этом случае из четырех нуклеотидов образуется 43=64 триплета. Полная расшифровка кода проведена в 60-е годы XX в. Из 64 возможных триплетов ДНК 61 кодирует различные аминокислоты, оставшиеся 3 получили название бессмысленных, или нонсенстриплетов. Они не шифруют аминокислот, а выполняют функцию знаков препинания при считывании наследственной информации (АТТ, АЦТ, АТЦ).

Наблюдается явная избыточность кода, проявляющаяся в том, что многие аминокислоты шифруются несколькими триплетами; это свойство кода названо вырожденностью. Это свойство имеет важное значение, так как возникновение в структуре молекулы ДНК изменений по типу замены одного нуклеотида в цепи может не изменить смысла триплета. Возникновение, таким образом, нового сочетания из трех нуклеотидов кодирует ту же самую аминокислоту.

В процессе изучения свойств кода была обнаружена его, специфичность. Каждый триплет способен кодировать только одну определенную аминокислоту.

Было выявлено полное соответствие кода у различных видов живых организмов, такая универсальность свидетельствует о единстве происхождения.

Важным свойством является триплетность, непрерывность и неперекрываемость.

4. РЕПЛИКАЦИЯ ДНК

Во время деления клеток генетическая информация должна перейти в дочерние клетки. Для достижения этого вся ДНК клетки копируется в процессе репликации во время S-фазы клеточного цикла, при этом каждая ее цепь служит матрицей для синтеза комплементарной последовательности.

В результате из одной двойной спирали ДНК образуются две идентичные двойные спирали. Такой способ удвоения молекулы ДНК называется полуконсервативным. Этот способ репликации подтвердили в 1957 году М. Мезельсоном и Ф. Сталь проведя опыт на клетках бактерий. Г. Стент предложил рассматривать три способа репликации ДНК:

1. Консервативный, при котором новые молекулы не содержат материалов родительской ДНК.

2. Полуконсервативный.

3. Дисперсный, когда материал исходной молекулы случайно распределяется в обеих дочерних молекулах. Эксперимент М. Муельсона и Ф. Сталя позволил сделать выбор между этими тремя вариантами. С помощью фермента хеликазы двойная спираль ДНК в отдельных зонах расплетается. Образующиеся при этом одноцепочечные участки связываются специальными дестабилизирующими белками.

Молекулы этих белков выстраиваются вдоль полинуклеотидных цепей, растягивая их остов и делая азотистые основания доступнымидля связывания с комплиментарными нуклеотидами, находящимися в нуклеоплазме.

Области расхождения полинуклеотидных цепей в зонах репликации называют репликационными вилками.

Разделение спирально закрученных цепей родительской ДНК ферментом хеликаза вызывает появление супервитков перед репликационной вилкой.

Это объясняется тем, что при расхождении каждых десяти пар нуклеотидов, родительская ДНК должна совершить полный оборот вокруг своей оси.

Следовательно, для продвижения репликационной вилки вся молекула ДНК перед ней должна была бы быстро вращаться, что потребовало бы больше затрат энергии.

Этого не наблюдается благодаря ферментам ДНК-топоизомеразам. Этот фермент разрывает одну из цепей ДНК и это дает ей возможность вращаться вокруг второй цепи.

В каждой области репликации при участии ДНК-полимеразы синтезируется ДНК двух новых дочерних молекул. Особенностью ДНК-полимеразы является ее неспособность начать синтез новой полинуклеотидной цепи путем простого связывания двух нуклеозидтрифосфатов, которойДНК-полимераза может лишь добавлять новые нуклеотиды. Такую цепь называют затравкой или праймером. Роль затравки выполняют короткие последовательности РНК, образуемые при участии фермента РНК-праймазы.

Эта особенность ДНК-полимеразы означает, что матрицей при репликации может служить лишь цепь ДНК, несущая спаренную с ней затравку, которая имеет свободный 3/ ОН-конец.

Синтезу каждого фрагмента предшествует образование РНК–затравки длиной около десяти нуклеотидов. Вновь образованный фрагмент с помощью

фрагмента ДНК-лигазы соединяется с предшествующим фрагментом после удаления его РНК-затравки.Одна цепь синтезируется непрерывно и получила название лидирующей.

Синтез другой идет медленнее, так как она собирается из отдельных фрагментов, требующих образование.

Конечным результатом процесса репликации является образование двух молекул ДНК, нуклеотидная последовательность которых идентична таковой в материнской двойной спирали ДНК.

5. ТРАНСКРИПЦИЯ

Транскрипция – перенос информации с двуцепочечной молекулы ДНК на одноцепочечные молекулы РНК. При этом матрицей для синтеза РНК служит только одна цепь ДНК, называемая смысловой.

- Транскрипция состоит из трех стадий:
- инициации – начало синтеза РНК;
- элонгации – удаление полинуклеотидной цепочки;
- терминации – окончание процесса.

Инициация транскрипции зависит от предварительного специфического связывания РНК-полимеразы с промотором. Промоторы многих генов прокариот имеют в своем составе универсальную последовательность 5/–ТАТААТ–3/ (блок Прибнова), которая располагается перед смотровой точкой на расстоянии 10 нуклеотидов и распознается РНК–полимеразой.

Другая последовательность 5/–ТТГАЦА–3/ обычно обнаруживается на расстоянии примерно 35 нуклеотидов от смотровой точки.
В геномах эукариот функцию узнавания для РНК-полимеразы II могут выполнять универсальные последовательности –ТАТА– (блок Хогнесса), –ЦААТ– и состоящие из повторяющихся нуклеотидов Г и Ц (ГЦ-мотивы). РНК-полимераза связывается с промотором и начинает процесс расплетения. Дальнейшее расплетение ДНК структурного гена сопровождается удлинением нити РНК (элонгация) продолжающимся до достижения РНК-полимеразной области терминатора.

У эукариот структурные гены имеют прерывистое строение, поэтому сначала образуется гетерогенная ядерная РНК (гяРНК), либо проматричная РНК (про-РНК), которая отображает мозаичную структуру гена (интронные, экзонные участки), затем протекает процесс созревания (процессинг РНК). Процессинг состоит в ферментативном разрезании про-РНК с последующим удалением его интронных участков и воссоединением экзонных участков (сплайсинг), формирующих непрерывную кодирующую последовательность зрелой м-РНК, которая в дальнейшем участвует в трансляции генетической информации.

В области терминации РНК-полимераза отделяется от матрицы ДНК и от матрицы РНК.

6.ТРАНСЛЯЦИЯ

Очередной этап реализации генетической информации заключается в синтезе полипептида на рибосоме, при котором в качестве матрицы используется молекула м-РНК.

Упрокариот, так как нуклеотид лежит в цитоплазме, процессы транскрипции и трансляции идут одновременно. Уэукариот процессы разделены во времени в связи с процессингом РНК и необходимостью их последующей упаковки и транспортировки из кариоплазмы в цитоплазму с участием специальных транспортных белков.

Процесс трансляции делится на три этапа:

- инициацию;
- элонгацию;
- терминацию.

Для инициации трансляции большое значение имеют полисомы (комплекс рибосом). В процессе трансляции участвуют также молекулы т-РНК. На Процесс присоединения каждой из 20-ти аминокислот к акцепторному концу соответствующей т-РНК связан с ее активацией определенным вариантам фермента аминоацил-т-РНК-синтетазы с использованием энергии АТФ.

Образовавшийся при этом специфический комплекс называется аминоацил-т-РНК, перемещается к рибосоме и участвует в синтезе полипептида. Началом инициации служит кодон для метионина АУГ, если он находится в начале и–РНК. Сигналами служат кодоны ГУЦ.

ЦУГ. Это воздействие происходит на рибосоме в ее аминоациальном центре (А-центр), он находится на малой субъединице рибосомы Взаимодействие и-РНК (кодон АУГ) малая частица рибосомы и формилметионил-т-РНК образует комплекс инициации, который задает фазу трансляции и-РНК триплетами.

Далее к нему присоединяется субчастица рибосомы и формилметионил-т-РНК перемещается в пептидный центр (Р–центр) рибосомы, расположенный в большой субчастице. При этом рибосома сдвигается на один триплет вдоль и-РНК и его свободным А-центром связывает следующуюаминоацил-т-РНК в соответствии с кодоном и-РНК Рибосома движется вдоль матрицы, последовательно считывая кодоны.

При этом происходит элонгация полипептида . Процесс идет до тех пор, пока на и-РНК не встретится кодон-терминатор.

Терминация полипептида заключается в диссоциации пептидил-т-РНК на полипептид и т-РНК, освобождении и-РНК и субчастиц рибосомы.

Вопросы для обсуждения:

1. Назовите нуклеиновые кислоты и их строение.
2. Что представляет собой генетический код?
3. Перечислите свойства генетического кода.
4. Поясните, почему генетический код называют вырожденным?
5. Дайте определение термину «репликация».

6. Расскажите о консервативном, полуконсервативном и дисперсном способе репликации молекулы ДНК.
7. Расскажите, какие ферменты и белки принимают участие в репликации молекулы ДНК.
8. Расскажите, как идет процесс репликации на антипараллельных цепях ДНК.
9. Дайте определение терминам «транскрипция», «трансляция».
10. Расскажите об этапах транскрипции.
11. Расскажите об этапах трансляции.

1.3.Закономерности наследования признаковпри половом размножении

1. МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Основные закономерности наследственности были открыты Г. Менделем. Он применил гибридологический метод исследования, который анализирует закономерности наследования отдельных свойств и признаков организмов при половом размножении, а также изменчивость отдельных генов при их комбинации и взаимодействии. Одна из особенностей метода Г. Менделя состояла в том, что он использовал для экспериментов чистые линии, т. е растения, в потомстве которых при самоопылении не наблюдаются разнообразия по изучаемому признаку.

Другой важной особенностью было то, что Г. Мендель наблюдал за наследованием альтернативных признаков. Математическая обработка опытных данных позволила ему установить количественные закономерности в передаче изучаемых признаков. Разработанный Г. Менделем гибридологический метод лежит в основе современной генетики.

Моногибридное скрещивание скрещивание организмов, анализируемых по одной паре альтернативных признаков; например, при спаривании крупного рогатого скота, имеющего красную (аа) и черную (АА) масти, первое поколение будет иметь черную масть

Р ♀ АА (ЧЕРНАЯ МАСТЬ) х ♂ аа (КРАСНАЯ МАСТЬ)
F1 Аа (черная масть)

Аллель, проявляющаяся у гибридной особи, является доминантной.

Таким образом, при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство в первом поколении единообразно. Этот закон доминирования, или закон единообразия гибридов первого поколения является *первым законом Г. Менделя*.

При скрещивании гибридов первого поколения потомство фенотипически и генотипически неоднородно. Этот *второй закон* Г. Менделя получил название закон расщепления:

F1 ♀ Аа (черная масть) х ♂ Аа (черная масть)

F2 АА АаАааа

черная чернаячерная красная

фенотип 3:1

генотип 1:2:1

Цитологические основы моногибридного скрещивания заключается в том, что гомологичные хромосомы и локализованные в них гены, контролирующие альтернативные признаки, распределяются по разным гаметам. Исходные родительские особи гомозиготны (АА и аа) и дают только один тип гамет А или а соответственно. При слиянии гамет в зиготу попадают гомологичные хромосомы с альтернативными признаками, поэтому все полученные потомки являются гетерозиготными гибридами с генотипом Аа, но в фенотипе проявляется только доминантный признак.

Гибриды первого поколения гетерозиготны (Аа). Так как при мейозе гомологичные хромосомы попадают в разные гаметы, то гибриды дают два типа гамет: А и а. В процессе оплодотворения происходит свободная комбинация двух типов гамет и образуются 4 варианта зигот с генотипами: АА, 2Аа и аа. В фенотипе проявляются только два признака, причем потомков с доминантными признаками в 3 раза больше, чем с рецессивными.

2. ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

В природных условиях скрещивание обычно происходит между особями, различающимися по многим признакам.

Дигибридное скрещивание - скрещивание по двум парам признаков, оно позволяет установить, как наследование одного признака влияет на характер наследования другого. Рассмотрим характер наследования признаков на примере двух пар альтернативных признаков у крупного рогатого скота: масти (черная АА, красная аа) и рогатости (комолость ВВ, рогатостьвв).

Р: ♀ *AABB* х ♂ *aabb*
ab
AB
Г:
F1: *AaBb*
PF1: ♀ *AaBb*х ♂ *AaBb*
ab
Ab
AB
ab
aB
aB
AB
Ab

Г F2:	Гамета	*AB*	*Ab*	*aB*	*ab*
AB		*AABB*	*AABb*	*AaBB*	*AaBb*
Ab		*AABb*	*AAbb*	*AaBb*	*Aabb*
aB		*AaBB*	*AaBb*	*aaBB*	*aaBb*
Ab		*AaBb*	*Aabb*	*aaBb*	*aabb*

3. ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Полигибридное скрещивание - скрещивание организмов, анализируемых по трем и более парам альтернативных признаков. Механизм наследования двух, трех и многих пар признаков, определяемый генами, лежащими в разных негомологичных хромосомах, не отличается от механизма наследования одной пары признаков. В основе этих скрещиваний лежит одна и та же закономерность.

Анализ наследования одной пары признаков в моногибридном скрещивании позволяет понять наследование двух и более пар признаков при дигибридном и полигибридном скрещиваниях.

Расщепление в F2 по фенотипу для каждой пары альтернативных признаков равно 3:1. Это исходное отношение обеспечивается точным цитологическим механизмом расхождения гомологичных хромосом в мейозе.

Принцип независимого поведения разных пар альтернативных признаков в расщеплении по фенотипу в F2 выражается формулой (3+1)n, где n число пар альтернативных признаков.

Исходя из приведенной формулы, можно рассчитать число ожидаемых классов в расщеплении по фенотипу при любом числе пар признаков, взятых в скрещивание:

- моногибридное скрещивание (3+1)1 = 3:1, т.е. 2 класса
- дигибридное скрещивание (3+1)2 = 9:3:3:1, т.е. 4 класса
- тригибридное скрещивание (3+1)3 =27:9:9:9:3:3:3:1, т. е. 8 классов.

Число фенотипических классов может быть выражено формулой 2n, где n число генов, по которым различаются родительские формы. По этой же формуле можно рассчитать число типов гамет.

4.1. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

Аллельные гены представляют собой различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом.

Полное доминирование. При этом типе доминирования доминантный аллель полностью подавляет действие рецессивного аллеля; например, ген черной масти у крупного рогатого скота полностью подавляет ген красной масти, ген карих глаз у человека подавляет ген голубых глаз, желтый цвет семян у гороха подавляет аллель, отвечающую за зеленую окраску и т. д.

Р ♀ АА (КАРИЕ ГЛАЗА) х ♂ аа (ГОЛУБЫЕ ГЛАЗА)

F1 Аа

(карие глаза)

F1 ♀ Аа (карие глаза) х ♂ Аа (карие глаза)

F2 АА АаАааа

карие глаза голубые глаза

фенотип 3:1

генотип 1:2:1

Неполное доминирование. При неполном доминировании оба аллеля проявляют свое действие, т. е. доминантный аллель не полностью подавляет действие рецессивного аллеля. Например, при скрещивании безухих овец с овцами, имеющими нормальную длину ушей, все потомство первого поколения оказывается с короткими ушами. При скрещивании потомков первого поколения между собой во втором поколении получают овец с нормальной длиной ушей, короткими ушами и без ушей в соотношении 1:2:1:

Р ♀ АА (НОРМАЛЬНАЯ ДЛИНА УШЕЙ) х ♂ аа (БЕЗУХИЕ)

F1 Aa
(короткие уши)
F1 ♀ Aa (короткие уши) x ♂ Aa (короткие уши)
F2 AA AaAaaa
НОРМАЛЬНАЯ ДЛИНА УШЕЙ короткие уши БЕЗУХИЕ
фенотип 1:2:1
генотип 1:2:1

Кодоминирование. При кодоминировании каждый из доминантных аллелей проявляет свое действие. Примером кодоминирования служит 4 группа крови у человека (у людей с данной группой крови в эритроцитах синтезируется и антиген А, и антиген В):

P ♀ AA (II ГРУППА) x ♂ BB (III ГРУППА)
F1 AB
(IV группа)

4.2. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

Взаимодействие неаллельных генов приводит к формированию новых вариантов признаков. В этом случае речь идет о полигенных признаках. Можно выделить три основные формы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз и полимерию.

Комплементарность. Тип полигенного наследования, при котором неаллельные гены взаимно дополняют друг друга. Рассмотрим пример: при скрещивании желтых волнистых попугайчиков с голубыми особями все гибриды первого поколения зеленые. При скрещивании этих зеленых попугайчиков между собой в их потомстве наблюдается расщепление 9 частей зеленые, 3 части желтые, 3 части голубые и 1 часть белые.

Родительские особи были гомозиготны, так как все гибриды первого поколения единообразны. Появление нового варианта признака (зеленая окраска) в первом поколении невозможно объяснить неполным доминированием. Во-первых, во втором поколении появляются особи с белой окраской (это еще один вариант признака, которого не было у исходных особей). Во-вторых, сумма всех частей во втором поколении равна 16, что указывает на действие двух генов. Тогда мы можем предположить, что у волнистых попугайчиков наличие желтого пигмента определяется доминантным аллелем А, а наличие голубого пигмента доминантным аллелем В. При наличии у гибридов первого поколения доминантных аллелей А и В синтезируются и желтый, и голубой пигменты, которые совместно дают зеленую окраску. При отсутствии доминантных аллелей у части гибридов второго поколения нет ни желтого, ни зеленого пигментов, в результате чего оперение становится белым:

P ♀ AAвв (ЖЕЛТЫЕ) x ♂ aaBB (ГОЛУБЫЕ)
F1AaBв
(зеленые)
F1 ♀ AaBв (зеленые) x ♂ AaBв (зеленые)

F2 9 A_B_ 3 A_вв 3 ааB_ 1 аавв
зеленые желтые голубые

Эпистаз- способ взаимодействия генов, при котором действие одного гена подавляется действием другого, неаллельного гена. При этом генподавитель называется эпистатическим геном, а подавляемый ген гипостатическим.

Различают рецессивный и доминантный эпистаз. При рецессивном эпистазе во втором поколении наблюдают расщепление 9:3:4, 9:7, а при доминантном 13:3 или 12:3:1.

Рецессивный эпистаз. При рецессивном эпистазе происходит подавление признаков, если эпистатический ген находится в рецессивно-гомозиготном состоянии.

Рассмотрим рецессивныйэпистаз на примере наследования окраски шерсти у кроликов. Доминантная аллель гена С обеспечивает синтез исходного черного пигмента, а рецессивный не обеспечивает этот синтез. В отсутствие черного пигмента появляются животные-альбиносы с белой шерстью. При наличии черного пигмента он может частично превращаться в желтый пигмент. Эту реакцию контролирует ген А. При наличии доминантного аллеля А в составе волоса, чередуются участки, окрашенные и в черный, и в желтый цвет (окраска агути). Рецессивный аллель а не обеспечивает перехода черного пигмента в желтый, и окраска шерсти становится черной. На основании рассмотренных функций генов С и А можно записать следующие генотипы:

С_А_ окраска агути (доминантный аллель С обеспечивает синтез черного пигмента, а доминантный аллель А обеспечивает переход части черного пигмента в желтый);

С_аа черная окраска (доминантная аллель С обеспечивает синтез черного пигмента, но отсутствие доминантного аллеля А не позволяет черному пигменту перейти в желтый);

ссА_ альбинизм (отсутствие доминантного аллеля С не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель А не может проявиться в фенотипе);

ссаа альбинизм (отсутствие доминантного аллеля С не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель А не может повлиять на фенотип).

Таким образом, ген С является главным геном. В доминантном состоянии он позволяет проявиться в фенотипе второстепенным генам, а в гомозиготном-рецессивном состоянии он подавляет действие всех остальных генов, не позволяя им проявиться в фенотипе:

Р ♀ ССаа (ЧЕРНЫЕ) х ♂ ссАА(АЛЬБИНОСЫ)
F1 СсАа
(агути)
F1 ♀ СсАа (агути) х ♂ СсАа (агути)

F2 9 C_A_ 3 C_aa 3 ccA_ 1 ccaa

агути черные альбиносы

Доминантный эпистаз. При доминантномэпистазе происходит подавление признаков, если эпистатический ген представлен хотя бы одним доминантным аллелем.

Рассмотрим пример. У кур окраска оперения определяется двумя генами: ген С контролирует образование основных пигментов, а ген I подавляет действие гена С.

Скрещиваются две породы кур с белым оперением: белый леггорн и белый виандот. Известно, что у леггорнов гены С и I представлены доминантными аллелями, а у виандотов – рецессивными. Первое поколение имело белую окраску оперения, во втором поколении наблюдали расщепление: 13 частей с белой окраской и 3 части окрашенные.

Все гибриды первого поколения единообразны, следовательно, исходные особи гомозиготны. Во втором поколении сумма всех частей равна 16, что подтверждает влияние на окраску двух генов. Таким образом, все гибриды первого поколения были гетерозиготны по двум генам:

P ♀ IICC (белые) x ♂ iicc (белые)

F1 IICC

(белые)

F1 ♀ IICC (белые) x ♂ IICC (белые)

F2 9 I_C_ 3 I_cc 3 iiC_ 1 iicc

белые белые окрашенные белые 40

Таким образом, генотип I_C_ дает белую окраску, поскольку доминантный аллель С обеспечивает синтез пигментов, но доминантный аллель I блокирует этот синтез. Генотип I_cc дает белую окраску, поскольку рецессивный аллель cc в гомозиготе не обеспечивает синтез пигментов, а доминантный аллель I дополнительно подавляет синтез пигментов. Генотип iicc дает белую окраску, поскольку рецессивный аллель cc в гомозиготе не обеспечивает синтез пигментов. Только особи с генотипом окрашенные iiC_, так как доминантный аллель С обеспечивает синтез пигментов, а рецессивный аллель ii в гомозиготе не подавляет действие гена С. Эпистаз широко распространен в природе. По принципу эпистаза наследуются масти у лошадей, собак, грызунов.

Полимерия - тип полигенного наследования, при котором признак определяется взаимодействием нескольких пар неаллельных генов со сходным действием. Такие гены называют гомологичными и обозначают сходными символами, например, А1, А2, А3, А4 и т. д.

Некумулятивная полимерия. Для качественных признаков характерна некумулятивная полимерия с полным доминирование и расщеплением 15:1 (при действии 2 пар аллелей).

Рассмотрим пример. Скрещиваются две породы кур: одна порода с оперенными ногами, другая с неоперенными.

Все гибриды первого поколения имели оперенные ноги. При скрещивании этих гибридов между собой в их потомстве наблюдалось расщепление: 15 частей особей с оперенными ногами и 1 часть особей с неоперенными ногами.Так как сумма всех частей равна 16, то можно предположить, что за оперенность ног у кур отвечают два гомологичных гена А1 и А2, причем, доминантным аллелям соответствуют и рецессивные а1 и а2. Гибриды первого поколения, очевидно, несут доминантные аллели каждого гена, тогда их генотип А1а1А2а2. Тогда генотип особей с неоперенными ногами а1а1а2а2. Таким образом, для появления оперенных ног у кур достаточно хотя бы одного доминантного аллеля: А1 или А2.

Кумулятивная полимерия. Для количественных признаков характерна кумулятивная полимерия с неполным доминированием и расщеплением 1:4:6:4:1 (при действии 2 пар аллелей).

По данному принципу наследуются хозяйственно полезные признаки, например, величина удоя, живая масса, длина шерсти и т.д.

Вопросы для обсуждения:

1. Дайте определение терминам «генотип», «фенотип», «гомозигота», «гетерозигота».
2. Сформулируйте первый закон Г. Медлеля.
3. Сформулируйте второй закон Г. Медлеля.
4. Сформулируйте третий закон Г. Медлеля.
5. Какие гены называют аллельными?
6. Расскажите о типах доминирования, приведите примеры.
7. Какие гены называют неаллельными?
8. Расскажите о кодоминантном типе наследования генов, приведите пример.
9. Дайте определение терминам эпистаз, гипостатичный ген, эпистатический ген.
10. Приведите пример доминантного и рецессивного эпистаза.
11. В чем суть полимерного наследования генов?

1.4. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола

1.СЦЕПЛЕНИЕ С ПОЛОМ

Параллелизм в поведении генов и хромосом послужил обоснованием хромосомной гипотезы, а в дальнейшем – теории наследственности.

Согласно этой теории гены расположены в хромосомах в линейной последовательности, и поэтому именно хромосомы представляют собой материальную основу наследственности.

Основные доказательства хромосомной теории наследственности были получены в экспериментах Т. Моргана и его сотрудников в начале XX в. В лаборатории Т. Моргана был обнаружен особый тип наследования признаков, который хорошо объяснялся связью некоторых генов с Х-хромосомой.

Согласно теории наследственности:

1. Совокупность генов, входящих в состав одной хромосомы, образует группу сцепления;

2. Число групп сцепления определяется количеством хромосом в гаплоидном наборе их половых клеток;

3.Гены расположены в хромосоме в линейном порядке;

4. Сцепление генов нарушает процесс кроссинговера;

5. Частота рекомбинаций зависит от расстояния между генами в хромосоме.

Проведя опыты с дрозофилой,

Т. Морган обнаружил такие наследования, которые отличались от менделевской схемы. Были обнаружены различия при реципрокном скрещивании (рецессивная аллель а обуславливает белый цвет глаз, доминантная А - красный цвет глаз):

Р ♀XaXa x ♂XAУ
белоглазые красноглазые
F1 ♀XAXaXaУ
красноглазые белоглазые
1:1
F1♀XAXa x ♂ XaУ
F2 ♀ XAXa ♂ XAУ ♀XaXa ♂XaУ
красноглазые белоглазые
1:1:1:1

Р ♀XAXA x ♂ XaУ
красноглазые белоглазые
F1 ♀XAXa ♂XAУ
все красноглазые

F1 ♀ XAXa x ♂XAУ
F2 ♀XAXA ♀XAXa ♂XAУ ♂XaУ
красноглазые белоглазые
2:1:1

Такое наследование получило название крисс-кросс (крест-накрест) наследования: сыновья наследуют признак матери, а дочери признак отца.

Самцы мухи дрозофилы, млекопитающие, человек несут пару различных хромосом, которые *называют половыми* (XY), а самки - пару одинаковых хромосом (XX). Самки образуют один тип гамет с X-хромосомой и этот пол называют *гомогаметным*. Самцы образуют два типа гамет с X- и Y-хромосомой и такой пол называют *гетерогаметным*. Тип наследования, когда ген локализован в X-хромосоме получил название *сцепленного с полом*, или *сцепления с полом.*

Присутствие только одной аллели и в единственном числе у диплоидного организма называется гемизиготным состоянием или гемизиготой.

Хромосомная теория наследственности, объясняя закономерности наследования признаков у животных и растительных организмов, играет важную роль в сельскохозяйственной науке и практике. Некоторые положения хромосомной теории наследственности позволяют более рационально вести сельскохозяйственное производство. На знании закономерностей хромосомных перестроек основывается изучение наследственных заболеваний.

2. НЕРАСХОЖДЕНИЕ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

К. Бриджес обратил внимание на редкое нарушение схемы крисс-кросс наследования. В первом поколении от скрещивания белоглазых самок и красноглазых самцов появлялись белоглазые самки и красноглазые самцы.

Он предположил, что это связано с нарушением расхождения хромосом в мейозе. У белоглазой самки XaXa может образовываться яйцо с двумя X-хромосомами не разошедшимися в мейозе, в результате оплодотворения такого яйца с Y -хромосомой появится самка с двумя X-хромосомами (XX) от матери и Y -хромосомой от отца:

Гамета		Яйцеклетка		
Xa		XaXa	-	
Спермия	XA	XAXa ♀красноглазые	XAXaXa обычно гибнут	XA0 ♂красноглазые
Y	XaY ♂белоглазые		XaXaY ♀белоглазые	Y0 гибель

Схема 3 P ♀ B b ♂ b b

x

V vvv

серое тело, длиннокрылые черное тело, короткокрылые

F1 B bb V B bbb

V vvvvvVv

41,5% серое тело, 41,5% черное тело, 8,5% серое тело, 8,5% черное тело,

длиннокрылые короткокрылые короткокрылые длиннокрылые

3. ТИПЫ ХРОМОСОМНОГО ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА

Обнаружение зависимости половой принадлежности развивающегося организма от дозы Х-хромосом у дрозофилы и некоторых других насекомых привело С. Бриджеса (1922) к формулировке *гипотезы генного баланса*, в соответствии с которой организм изначально бисексуален, т.е. несет в себе задатки обоих полов. Развитие признаков одного из них в ходе онтогенеза определяется балансом женских и мужских генов-детерминаторов пола.

У дрозофилы эти гены сосредоточены не только в половой Х-хромосоме, но и аутосомах. Поэтому пол организма у них зависит от соотношения этих хромосом. У дрозофилы Y-хромосома генетически инертна и в определении признаков пола не участвует.

УчеловекаХ-хромосомаиграетважнуюрольвдетерминации пола.Y-хромосомасодержитопределенноеколичествогенов,часть из которых гомологична генам Х-хромосомы, а часть не имеет в ней гомологов и наследуется только по мужской линии. Поэтому у человека присутствие Y-хромосомы в кариотипе независимо от количества Х-хромосом обеспечивает развитие мужского пола.

Проведя опыты на дрозофиле, С. Бриджес пришел к заключению, что пол у мух определяется соотношением числа Х-хромосом и наборов аутосом. Если соотношение в зиготе равно 1 (2Х:2А), то развивается самка, если 0,5 (1Х:2А) развивается самец.

При промежуточном соотношении 0,67 (2Х:3А) развиваются интерсексы- мухи, 45имеющие промежуточный фенотип. При соотношении Х:А>1(3Х:2А=1,5) - метасамки (очень слабые мухи, рано гибнут). При Х:А<0,5 (1Х:3А=0,33) метасамцы (слабые мухи, рано гибнут).

Хромосомный механизм пола широко распространен в природе. Различают несколько типов хромосомного определения пола в зависимости от того какой пол гетерогаметен, а какой гомогаметен (табл. 1).

Таблица 1.Типы соотношения половых хромосом у разных организмов

Самка	Самец	Организм
XX	XY	Человек, млекопитающие, дрозофила
XX	X0	Кузнечик
ZW	ZZ	Птицы, бабочки, рептилии
Z0	ZZ	Моль

У части животных (пчел, муравьев, ос) существует особый тип определения пола *гапло-диплоидный*. У этих животных нет половых хромосом. Самки развиваются из оплодотворенных яиц и диплоидны, а самцы из неоплодотворенных и гаплоидны. При сперматогенезе число хромосом не редуцируется. Существуют и другие способы определения пола в зависимости от условий развития оплодотворенных яиц, не связанные с хромосомным механизмом.

4. СЦЕПЛЕНИЕ И КРОССИНГОВЕР

Согласно хромосомной гипотезе наследственности закон независимого наследования признаков Г. Менделя отражает независимость расхождения негомологичных хромосом в анафазе мейоза 1.

Однако в начале XX в. У. Сэттон обратил внимание на то, что число признаков, различия по которым обнаруживают моногибридное наследование, может значительно превосходить число хромосом гаплоидного набора у исследуемого объекта. Особенно показательно это для видов с небольшим числом хромосом (аскарида n=1, дрозофила n=4, горох n=7). У. Сэттон полагал, что в таком случае каждая хромосома должна быть детерминантом не одного, а нескольких элементарных признаков. Если такое предположение верно, то должны встречаться случаи, когда аллели разных генов будут наследоваться совместно. При этом невозможна их перекомбинация в мейозе. Это явление получило название сцепления генов.

В дальнейших исследованиях Т. Морган и его сотрудники обнаружили большое число примеров сцепления генов и показали, что это сцепление, как правило, неполное.

Сцепленное наследование объясняется расположением соответствующих генов в одной и той же хромосоме.

Зависимость сцепленного наследования признаков от локализации генов в одной хромосоме дает основание рассматривать хромосомы как отдельные группы сцепления. Рассмотрим пример.

Для скрещивания были взяты мухи дрозофилы и проанализированы особенности наследования серого (B) и черного (в) тела, длиннокрылости (V) и короткокрылости (v). Результатыскрещиванийприведены на схемах 1-3.

Схема 1

P ♀ B B V Vvv ♂ b b x

серое тело, длиннокрылые черное тело, короткокрылые

F_1 B b

Vv

серое тело, длиннокрылые

Схема 2

P ♀ B b ♂ b b x

V vvv

серое тело, длиннокрылые черное тело, короткокрылые

F_1 B bbb

V vvv

50%50%

серое тело, длиннокрылые черное тело короткокрылые

Схема 3

P ♀ B b ♂ bb

x

V vvv

серое тело, длиннокрылые черное тело, короткокрылые

F_1 B bbv B bbb

V vvvvvVv

41,5% серое тело, 41,5% черное тело, 8,5% серое тело, 8,5% черное тело,
длиннокрылые короткокрылые короткокрылые длиннокрылые

Частичное нарушение сцепления (8,5 %+8,5 %) было объяснено процессом кроссинговера - обмена соответствующими участками гомологичных хромосом в профазе мейоза 1.

Изучение наследования других сочетаний признаков показало, что процент кроссоверного потомства для каждой пары признаков всегда один и тот же, но он различается для разных пар. Это дало основание для заключения, что гены в хромосоме лежат в линейном порядке.

Гомологичные хромосомы- это одинаковые группы сцепления, при коньюгации они сближаются и обмениваются участками. В результате появляются кроссоверные хромосомы с новым набором аллелей. Частота, с которой происходит обмен на участке между двумя данными генами, зависит от расстояния между ними правило Т. Моргана

Процент кроссоверных гамет косвенно отражает расстояние между генами. Это расстояние выражают в сантиморганидах (сМ). За одну сантиморганиду принимают расстояние между генами, при котором образуется 1 % кроссоверного потомства (кроссоверных гамет).

5. ИНТЕРФЕРЕНЦИЯ

Сумма мельчайших частот рекомбинации чаще всего превышает частоту рекомбинаций между наиболее удаленными друг от друга маркерами. Это объясняется тем, что между любыми двумя сцепленными генами возможен не только одиночный, но и двойной и множественный кроссинговер, что приводит к сокращению регистрируемой частоты кроссинговера.*Вместе с тем, между обменами на соседних участках хромосомсуществуютвзаимовлияния, названныеинтерференцией*.Такое взаимовлияние можно выразить количественно. Для этого сопоставляютреально наблюдаемуючастотудвойных обменовсчастотой.теоретически ожидаемой на основе предположения о том. что обмены на соседних участках происходят независимо друг от друга. Степень ихарактеринтерференцииизмеряетсявеличиной*коинциденции*(с). Коинциденциюоцениваюткакчастноеотделенияреальнонаблюдаемойчастоты двойныхкроссоверовнатеоретическиожидаемую частотудвойныхкроссоверов.Последнююювеличинуполучают,перемножаячастотыкроссинговеранасоседнихучастках.Например, величинамеждугенамиАиВ-1,3%,ВиС-32,6%,двойные рекомбинанты по А-В-С – 0,045 %. Величина коинциденци.

Величина интерференции определяется по формуле I=1-C, если C<1, то интерференция положительная, т. е. одиночный обмен препятствует обмену на соседнем участке хромосомы. ЕслиC>1, то интерференция отрицательная, т. е. один обмен как бы стимулирует дополнительные обмены на соседнихучастках.

Вопросы для обсуждения:

1. Назовитеосновныеположенияхромосомнойтеориинаследственности.
2. Объясните наследование крисс-кросс, приведитепример.
3. Какой пол называют гомогаметным, а какой –гетерогаметным?
4. Как менделевское расщепление связано с расхождением хромосом вмейозе?
5. В чем состоит гипотеза генного баланса С. Бриджеса?
6. В чем суть хромосомного механизма определенияпола?

7. Объясните явление сцепленияген ов.
8. Какой процесс нарушает сцеплениегенов?
9. Сформулируйте правило Т. Моргана.
10. Дайте определение понятию «интерференция». Какой величиной измеряется степень и характеринтерференции?

1.5.Мутации и мутагенез

1.ПОНЯТИЕ О МУТАЦИИ ИМУТАГЕНЕЗЕ

Всем живым организмам, независимо от их генетической организации, наряду с наследственностью свойственна изменчивость. Под воздействием эндогенных и экзогенных факторов в генетическом материале возникают изменения мутации, определяющие мутационную изменчивость.

Термин «мутация» был введен в генетику голландским ученым Г. де Фризом, который течение многих лет изучал явление наследственной изменчивости у растений. После обобщения своих наблюдений он разработал теорию мутаций.

Под *мутациями* понимают наследственные изменения признака, органа или свойства, обусловленные изменениями наследственных структур. Процесс возникновения мутаций называют *мутагенезом*. Животные, растения, микроорганизмы, у которых произошла мутация, называют*мутантами*.

Основные положения мутационной теории Г. де Фриза сводятся к следующему:

1. Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.

2. Новые формы устойчивы.

3. В отличие от ненаследственных изменений мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг какого-либо среднего типа. Они представляют собой качественные изменения.

4. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными.

5. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.

6. Сходные мутации могут возникать неоднократно. Основные положения мутационной теории Г. де Фриза сводятся к следующему:

7. Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.

8. Новые формы устойчивы.

9. В отличие от ненаследственных изменений мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг какого-либо среднего типа. Они представляют собой качественные изменения.

10. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными.

11. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.

12. Сходные мутации могут возникать неоднократно.

Г. де Фриз создал свою мутационную теорию на основе экспериментов с разными видами растений энотеры. Парадокс заключается в том, что в действительности он не получил мутаций, а наблюдал результат комбинативной изменчивости, поскольку формы, с которыми он работал, оказались сложными гетерозиготами по транслокациям.

Часть строгого доказательства мутаций принадлежит В. Иоганнсену, изучившему наследование в чистых (самоопыляющихся) линиях фасоли и ячменя. Большой вклад в развитие теории мутаций внесли такие отечественные ученые как Н.В. Тимофеев-Ресовский, А.С. Серебровский, Н.П. Дубинин, М.Е. Лобашов и др.

Крупнейшим обобщением работ по изучениюизменчивости в начале XX в. стал *закон гомологических рядов в наследственной изменчивостиН.И.Вавилова*,которыйбылсформулированв1920г. Согласно этому закону *близким видам иродам организмов свойственны сходные ряды наследственной изменчивости. Чем ближе таксономически рассматриваемые организмы, тем большее сходство наблюдается в ряду их изменчивости*.

Справедливость закона подтверждена не только на огромном ботаническом материале, но и при изучении изменчивости животных и микроорганизмов и не только на уровне целых организмов, но и отдельных их структур.

Закон Н.И. Вавилова имеет большое значение для селекционной практики, поскольку прогнозирует поиск определенных форм культурных растений и животных. Зная характер изменчивости одного или нескольких близких видов, можно целенаправленно искать формы, еще не известные у данного организма, но уже открытые у его таксономических родственников. Своим законом Н.И. Вавилов заложил основы нового направления сравнительной генетики.

2. ФОРМЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОРГАНИЗМОВ И ЕЕ ПРИЧИНЫ

Изменчивость можно классифицировать на*фенотипическую,* т. е. не связанную с нарушениями в генетическом материале, и *генотипическую*, обусловленную изменениями генотипа.

В свою очередь, фенотипическую изменчивость подразделяют на модификационную (вариационную) и онтогенетическую (эпигенетическую), а генотипическую на комбинативную (рекомбинантную) и мутационную.

*Модификационная*изменчивость состоит в появлении различных вариантов того или иного признака в фенотипе организма под воздействием меняющихся условий обитания. Она носит адаптивный характер; например, отличия монозиготных близнецов при их жизни в различающихся условиях среды.

Границы модификационной изменчивости, которые определяются генотипом, называют *нормой реакции*. Она может быть узкой, когда признак изменяется незначительно (жирномолочность у крупного рогатого скота), и широкой, когда признак изменяется в широких пределах (пигментация кожи у человека).

Яркий пример модификационного изменения у животных окраска шерсти гималайского кролика. Обычно при 20 ^{0}C у этой породы шерсть белая, за исключением черных ушей, лап и пятна вокруг носа. При 30 ^{0}C такие кролики вырастают сплошь белыми. Гималайскому кролику выбрить участок спины и охладить, приложив лед, то в этой области вырастает черная шерсть. Для каждой области телаестьсвойпорогтемпературы,вышекотороговырастаетбелая шерсть, а ниже, - черная. Следовательно, появление аллели c^h, по которой гомозиготен гималайский кролик, зависит от температуры.

Онтогенетическая изменчивость заключается в модификациях фенотипа многоклеточных эукариотических организмов на разных этапах онтогенеза. В основе этой формы изменчивости лежит последовательная реализация генетической программы организма на разных стадиях онтогенеза путем активации или инактивации работы определенных групп генов.

Значение фенотипической изменчивости определяется, прежде всего, тем, что в пределах индивидуальной нормы реакции обеспечивается та или иная возможность физиологических адаптаций организма к меняющимся условиям среды.

Комбинативная изменчивость связана с появлением новых сочетаний генов и хромосом. Механизмы ее следующие:

1. Рекомбинация генов при кроссинговере (рекомбинация генов при кроссинговере в первом делении мейоза, т. е. образование кроссоверныххромосом);
2. Независимое расхождение хромосом и хроматид при мейозе (независимое расхождение хромосом в мейозе при созревании половыхклеток);
3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении (случайное сочетание генов материнской и отцовской гамет при оплодотворении).

Комбинативная изменчивость является важнейшим источником бесконечно большого наследственного разнообразия, которое наблюдается у живых организмов. В ее основе лежит половое размножение живых организмов, вследствие которого возникает огромное разнообразие генотипов. Число генов у каждого организма исчисляется тысячами, поэтому комбинирование генов при половом размножении приводит к формированию нового уникального генотипа. У любого организма можно обнаружить признаки, типичные для его родителей. Тем не менее даже среди близких

родственников не найти двух абсолютно одинаковых особей, за исключением однояйцовых близнецов. Причиной такого разнообразия и является комбинативная изменчивость.

Мутационная изменчивость основана на возникновении стойкихнарушений в первичном генетическом материале (генах, хромосомах)
организмов под воздействием факторов среды, называемых мутагенами (мутагенными факторами). Появляющиеся при этом изменения называют мутациями.

Мутагенные факторы условно можно подразделить на: эндогенные факторы внутренней среды организма и экзогенные факторы окружающей среды.

В качестве причин эндогенного характера рассматривают одноцепочечные разрывы либо случайные ошибочные встраивания некомплементарных нуклеотидов, которые могут произойти во время репликации ДНК.

Обычно такие нарушения устраняются с помощью «редактирующих ферментов» (ДНК-полимеразы 1, ДНК-лигазы), т. е. имеет место исправление нарушений структуры и ее возврат в исходное состояние. Однако в результате возможных редких ошибок в работе самой системы репарации при этом появляются те или иные мутационные изменения в нуклеотидной последовательности ДНК.

В некоторых случаях может происходить химическая модификация обычных (нормальных) пуриновых или пиримидиновых оснований, присутствующих в клетке. Это приводит к появлению их вариантов с измененным характером комплементарного спаривания с основаниями матричной цепи ДНК, что увеличивает число ошибок при репликации.

Мутагенные факторы в зависимости от их природы принято классифицировать на физические, химические и биологические. К физическим мутагенным факторам относят различные виды излучений, температуру, влажность и т. д.

Механизм действия физических мутагенных факторов состоит:

1. в нарушении структуры генов ихромосом;
2. образовании свободных радикалов, которые вступают в химическое взаимодействие сДНК;
3. разрывах нитей хроматинового деления;
4. образованиидиметров.
5. *К химическим мутагенам* относятся:
6. Химическиесоединения,используемыевсельскомхозяйстве
7. (гербициды и пестициды), в медицине в качестве лекарств и антисептиков(антибиотики, формалин и т. д.), в производстве (консерванты продуктов, тяжелые металлы и др.);
8. Природныеорганическиеинеорганическиевещества(нитриты,нитраты, алкалоиды, гормоны, ферменты и др.);

9. продукты промышленной переработки природных соединений (уголь,нефть);

10. синтетические вещества, ранее не встречающиеся в природе (пестициды, инсектициды, пищевые концентраты, лекарственныевещества);

11. некоторые метаболитычеловека.

Химические мутагены обладают большой проникающей способностью, вызывают преимущественно генные мутации и действуют в период репликации ДНК. Известны соединения, получившие названия супермутагены, которые способны повышать частоту мутаций в тысячи раз и более (нитрозомочевина, нитрозогуанидин).

Механизм действия химических мутагенов состоит:

1. в дезаминировании (отщеплении аминогрупп);

2. алкилировании (метилирование, этилирование и т. д.). В результате при репликации ДНК нарушается принцип комплементарности и происходит замена нуклеотидных пар: ГЦ → АТ; ГЦ → ЦГ; ГЦ → ТА;

3. замене азотистых оснований их аналогами. Вещества, сходные с «обычными» азотистыми основаниями, однако они способны образовывать комплементарные пары с разными «нормальны- ми» основаниями, например, при репликации ДНК напротив гуанина вместо цитозина достраивается 5-бромурацил (аналог тимина). В дальнейшем напротив 5-бромурацила достраивается аденин, а напротив аденина – обычныйтимин. Этот же процесс может идти и в противоположную сторону. В результате проис- ходят замены: ГЦ → АТ или АТ → ГЦ;

4. ингибировании синтеза предшественников нуклеиновых кислот. К биологическим мутагенам относятся: вирусы (краснуха, корь, грипп);

5. невирусные паразитарные агенты (микоплазмы, бактерии, риккетсии, простейшие, гельминты). а. Механизм действия биологических мутагенов:

6. вирусы встраивают свою ДНК в ДНК клеток хозяина;

7. продукты жизнедеятельности паразитов возбудителей болезней действуют как химические мутагены.

Учитывая характер действия мутагенных факторов мутации можно классифицировать:

1. **По характеру изменения генома:**

а) *геномные* - изменение числа хромосом;

б) *хромосомные* - изменение структуры хромосом;

в) *генные* - изменение генов.

2**. По проявлению в гетерозиготе:**

а) *доминантные*;

б) *рецессивные*.

3. **По типу аллельных взаимодействий:**

а) доминантные

б) *рецессивные*.

1. По уклонению от нормы:

а) прямые приводят к отклонению признаков от так называемого дикого типа, наиболее распространенного в природе, например, изменение в окраске норок на звероферме насчитывает 30 мутаций, а дикий тип в природе имеет коричневый мех.

б) обратимые приводят к полному или частичному восстановлению дикого типа (одичавшие собаки чаще всего по внешнему виду напоминают их предков волков и шакалов).

2. В зависимости от причин, вызывающих мутации:

а) спонтанные (самопроизвольные) мутации происходят под действием естественных мутагенных факторов внешней среды без вмешательства человека;

б) индуцированные (искусственные) мутации являются результатом направленного воздействия определенных мутагенных факторов, например, ионизирующей радиации и др.

3. По локализации в клетке:

а) ядерные затрагивают хромосомы ядра;

б) цитоплазматические затрагивают генетический материал органоидов цитоплазмы (митохондрии, пластиды и др.).

4. По отношению к возможности наследования:

а) генеративные мутации происходят в половых клетках, передаются по наследству при половом размножении;

б) соматические мутации происходят в соматических клетках, проявляются у самой особи и передаются по наследству только при вегетативном размножении.

5. По фенотипическому проявлению:

а) летальные;

б) морфологические;

в) биохимические;

г) поведенческие;

д) устойчивости или чувствительности к повреждающим агентам;

е) положительные и др.

Мутации генов и хромосом могут приводить к появлению наследственных болезней человека и животных.

3. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Хромосомные мутации представляют собой перемещения генетического материала, приводящие к изменению структуры хромосом в пределах кариотипа

Дефишенси(Df) – концевые нехватки. В качестве примера можно привести тяжелое наследственное заболевание у человека синдромом кошачьего крика, названного так по характеру звуков, издаваемых больными

младенцами. Обусловлено гетерозиготностью по дефишенси в 5-й хромосоме.

Делеция(Dl) – выпадение участка хромосомы в средней ее части, содержащего обычно целый комплекс генов. В случае выпадения концевого участка возникает концевая нехватка дефишенси.

При делециителомеров обоих плеч хромосомы часто наблюдается замыкание оставшейся структуры в кольцо, в результате образуются кольцевые хромосомы. При выпадении центромерного участка образуются децентрические хромосомы.

Нехватки обычно вызывают понижение жизнеспособности и плодовитости особи. У мышей, например, делеция фрагмента 17-й хромосомы может быть доказана благодаря проявлению в гомозиготном состоянии рецессивной мутации qr (квейкинг), вызывающей сильнуюдрожьиподергивание.Делецииукорачиваютхромосому. Известна крупная делеция 21-й хромосомы, которая вызывает тяжелую форму белокровия. Делеции обычно летальны в гомозиготе. Очень короткиеделеции могут не нарушать жизнеспособность в гомозиготе.

Дупликация (Dp) представляет собой двукратное повторение одного и того же участка хромосомы. Известны случаи многократных повторений или мультипликаций какого-либо участка. Их называют также *амплификациями*.

Дупликации могут происходить в пределах одной и той же хромосомы или сопровождаться переносом копии участка генетического материала на другую хромосому. Повторы, возникшие в одной хромосоме, могут располагаться *тандемно*(*ABCBCDE*) или *инвертированно*(*ABCCBDE*). Различают *терминальные повторы*, если дупликация затрагивает конец хромосомы.

Увеличение дозы гена может вызывать фенотипическое изменение характера проявления признака, например, удрозофилы

при дупликации гена Bar (полосковидные глаза) уменьшается число фасеток в глазах и усиливается деформация глаз.

Дупликации играют существенную роль в эволюции генома, поскольку они создают дополнительные участки генетического материала, функция которых может быть изменена в результатемутаций

и последующего естественного отбора.

Инверсия (In) тип хромосомной мутации, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную. При этом происходит поворот участка хромосомы на 180^0. Инверсии могут быть большимиималенькими,возникатькакводномплечехромосомы (парацентрическая инверсия), так и в обоих (перецентрическая).

Инверсии вызывают значительные изменения положения генов, что может приводить к летальному исходу. Хорошо инверсии изучены у дрозофилы. У крупного рогатого скота инверсиями объясняют, в некоторых случаях, частичную стерильность быков.

Транслокация(Т) обмен сегментами между негомологичными хромосомами.

Транслокации подразделяют:

1. *реципрокные* две хромосомы обмениваютсясегментами;
2. *нереципроктные* сегменты одной хромосомыпереносятся в другую;
3. *робертсоновские*двеакроцентрическиехромосомысоединяются своимицентромерными районами.

Транслокации не изменяют числа генов в данном генотипе и не всегда проявляются фенотипически, но у особей гетерозиготных по транслокации, нарушается коньюгация гомологичных хромосом и образуются нежизнеспособные гаметы. Они широко распространены у крупного рогатого скота, овец, свиней, собак, грызунов, рыб.

С этими перестройками связывают интерсексуальность (сочетание мужских и женских черт в развитии) у коз, недоразвитие гонад у овец, пороки развития у собак, некоторые случаи бесплодия у крупного рогатого скота (нарушение сперматогенеза у быков).

У крупного рогатого скота описано 17 различных сочетаний хромосом, вызывающих робертсоновскиетранслокации (1/25, 1/27, 1/29, 2/4, 13/21 и т. д.), однако чаще всего происходит сочетание 1-й и 29-й хромосомы.

Сообщается о положительном эффекте некоторых робертсоновскихтранслокаций, например, у мышей, которые в итоге перестройки хромосом быстрее находили в опыте выход из лабиринта. Очевидно, положительное действие транслокаций определяется конкретным эффектом положения генов.

Транспозиции изменения локализации небольших участков генетического материала, включающих один или несколько генов. Они могут происходить как между негомологичными хромосомами, так и в пределах одной хромосомы. Поэтому они занимают промежуточное положение между внутри и межхромосомами.

4. ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Изменение числа наборов хромосом в кариотипе вызывает геномные мутации. Если такие изменения пропорциональны (кратны) гаплоидному набору (n), то говорят о *полиплоидии*. Если изменяется число экземпляров только одной или нескольких хромосом набора, то говорят об *анеуплоидии*

Наиболее распространенным типом геномных мутаций является полиплоидия увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному (3n - триплоиды; 4n -тетраплоид; 5n -пентоплоид). У полиплоидных организмов гаплоидный набор (n) хромосом в клетках повторяется не два раза, как у диплоидов, а значительно больше до 10-100 раз.

Возникновение полиплоидов связано с нарушением митоза или мейоза. Нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе приводит к формированию гамет с увеличенным числом хромосом. У диплоидных организмов в

результате такого процесса могут образовываться диплоидные гаметы, от слияния которых образуется тетраплоидный организм, например, капустно-редечный гибрид.

Полиплоидные растения в природе встречаются часто, у животныхполиплоидия встречается редко.

Автополиплоидия повторение в клетке одного и того же хромосомного набора. Свойственна простейшим и часто встречается у растений. Различают *сбалансированныеполиплоиды*с четным числом наборов хромосом: 4n, 6n, 8n и т.д. и *несбалансированные полиплоиды*с нечетной плоидностью 3n, 5n, 7n и т. д.

Последние обычно имеют пониженную фертильность, так как нечетное повторение каждой из хромосом создает препятствие для их регулярной коньюгации и последующего распределения в мейозе.

Известен случай полиплоидии у золотистого хомячка, в кариотипе которого содержится 44 хромосомы, в то время как у серого обыкновенного их 22.

Искусственные тетраплоидные формы удавалось получать у некоторых видов рыб и амфибий, но сохранить тетраплоидное число хромосом в потомстве неудавалось.

Следует отметить случай рождения мальчика -триплоида, в кариотипе которого было 66 аутосом и XXY половые хромосомы. Видимых нарушений в развитии отдельных частей тела у него не наблюдалось.

Аллополиплоидия-полиплоид, возникший при межвидовой гибридизации и содержащий несколько разных наборов хромосом. Примером аллополиплоида может служить мягкая пшеница (42 хромосомы) - основная продовольственная культура, которая является естественно возникшим гексаплоидом, т. е. содержит три пары геномов, каждый по семь хромосом.

Анеуплоидия - некратное гаплоидному уменьшение или увеличение числа хромосом (2n±1, 2n±2 и т. д.).

Виды анеуплоидии: 1) *трисомия*(2n+1) три гомологичных хромосомы в кариотипе, например, при синдроме Дауна наблюдается трисомия по 21 хромосоме; 2) *моносомия*(2n-1) в набореодна из пары гомологичных хромосом, например, при синдроме Шерешевского-Тернера наблюдается моносомия X. Моносомии по первым

крупным парам хромосом являются для человека летальными мутациями; 3) *нулисомия*(2n-2) отсутствие пары хромосом, является летальной мутацией.

Возникновение анеуплоидов происходит по следующим причинам:

- в результате отсутствия коньюгации гомологичных хромосом и образования унивалентов, которые, как правило, неориентируются надлежащим образом и могут отойти к одному полюсу;
- врезультатеотхождениядвухгомологичныххромосомкодномуполюсов анафазе мейоза1или анафаземитоза;

- из-за отсутствия разделения хромосом на хроматиды, чтоприводит к нарушению их расхождения в дочерние клетки при втором делении мейоза.

Анеуплоидию в генетике растений используют для определения групп сцепления генов, в селекции для получения межсортовых замещенных линий и создания дополнительных линий (одна пара хромосом у них замещена идентичной парой гомологичных хромосом другого сорта, в которой содержатся гены, контролирующие хозяйственно полезные признаки).

У животных анеуплоидия вызывает серьезные изменения в процессе онтогенеза. У животных встречается в виде трисомии XXY и полисомии (XXYY, XXXY, XXXXY и др.) которые относят к синдрому Клайфельтера. Синдром трисомии XXY выявлен у собак, котов черепаховой окраски, свиней.

Анеуплоидия в виде моносомии X0 получила название синдром Шерешевского-Тернера. Он описан у мышей и коз. У крупного рогатого скота трисомия по 18, 19 и 23 аутосомам. Фенотип таких особей характеризуется укорочением костей верхней челюсти, карликовостью, половой неполноценностью.

У человека встречается синдром Дауна -трисомия по 21-й паре хромосом с частотой 1: 700-800, синдром Патау-трисомия по 13-й хромосоме с частотой 1:5000-7000, синдром Эдвардса - трисомия по 18-й паре с частотой 1:7000.

Геномную мутацию, в результате которой возникают организмы с редуцированным (одинарным) числом хромосом, называют *гаплоидией*, а сами организмы -*гаплоидами*. В клетках гаплоидов содержится только половина соматического набора хромосом. Они могут возникать спонтанно или быть получены индуцированно и являются бесплодными.

5. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Генныемутации–наиболеечастовстречающийсяклассмутационных изменений. Они связаны с изменением последовательности нуклеотидов в ДНК. Они приводят к тому, что мутантный ген перестает работать, и тогда либо образуются соответствующие РНК и белок, либо синтезируется белок с измененными свойствами, что проявляется в изменении каких-либо признаков организма. Вследствие генных мутаций образуются новые аллели, что имеет важное эволюционное значение, так как образуются новые группы организмов.

Изменение структуры ДНК можно разделить на три группы.

Мутации первой группы заключаются в замене одних оснований другими (точковые мутации). Они составляют около 20 % спонтанно возникающих генных изменений. Вторая группа мутаций обусловлена сдвигом рамки считывания, происходящим при изменении количества нуклеотидных пар в составе гена. В третью группу входят мутации,

связанные с изменением порядка нуклеотидных последовательностей в пределах гена (инверсии).

Основное внимание при изучении генных мутаций уделяют изменениям чередования пар нуклеотидов в ДНК, в первую очередь изменениям, затрагивающим отдельные пары нуклеотидов, которые составляют класс точковых или точечных мутаций.

Точковые мутации представляют собой изменения пар нуклеотидов в ДНК (или нуклеотидов РНК). Они подразделяются на следующие группы:

а) *транзиции*– такие замены пар нуклеотидов (АТГЦ) которые не изменяют ориентации (пурин – пиримидин в пределах пары);

б) *трансверсии*– замены пар нуклеотидов изменяющие ориентацию (АТ ГЦ, АТ ТА, ЦГГЦ);

в) *вставка* лишней пары нуклеотидов;

г) *выпадение* пары нуклеотидов.

Мутации со сдвигом рамки считывания возникают при включении (вставки, инерции) либо выпадении (делеции) одной или нескольких пар нуклеотидов. В результате нарушается вся аминокислотная последовательность, т. е. в клетке синтезируется бессмысленный белок. Обычно такие белки подвергаются быстрому ферментативному разрушению. Большое число мутаций по типу вставок происходит вследствие включения в последовательность нуклеотидов подвижных генетических элементов, которые представляют собой нуклеотидные последовательности, встроенные в геномы эу- и прокариотических клеток, способные самопроизвольно менять свое положение.

Мутации по типу инверсии нуклеотидных последовательностей в гене происходят при инверсии (поворот участка ДНК на 180 градусов). Обычно этому предшествует образование молекулой ДНК петли, в пределах которой репликация идет в направлении, обратном правильному, в результате этого меняется аминокислотная последовательность.

Вопросы для обсуждения:

1. Дайте определение терминам «мутация», «мутаген,«мутант».
2. Назовите основные положения мутационной теории Г. деФриза.
3. Сформулируйте закон Н.И. Вавилова о гомологических рядах в наследственной изменчивости. В чем состоит значениеданного закона?
4. Дайте характеристику типам изменчивости.
5. Назовите основные источники комбинативнойизменчивости.
6. Вчемсостоитмеханизмдействияфизических,химическихи биологическихмутагенных факторов?
7. Расскажите о типах хромосомныхперестроек.
8. Дайтеопределениетермину«транслокация».Расскажитеотипахтранслокаций,приведите примеры.
9. Расскажите о типах геномныхмутаций.
10. Дайте характеристику генным мутациям.

1.6.Методы изучения изменчивости и генетика популяций

Вопросы:

1. Применение вариационно-статистического метода приобработке массовых данных количественных и качественных признаков.
2. Понятие о популяции.
3. Факторы, влияющие на генетическую структурупопуляции.

Биометрия (вариационная статистика) - наука о способах применения математических (статистических) методов для изученияживых организмов. Предметом вариационной статистики служит группа биологических объектов. Группа определенных объектов составляет совокупность. Совокупностями являются породы, стада животных, линии, семейства, дочери определенного производителя, количество эритроцитов в каком-то объеме крови животного и т. д.

Количественные и качественные признаки. В селекции признаки делятся на *простые* (1 категории), строго дифференцированные действием одного или нескольких генов, и *сложные* (2 категории), обусловленные влиянием большого числа генов.

Признаки *первой категории* носят название *качественных*, или *моногенных,* например, окраска волоса, рогатость и комолость, полиморфные системы белков и ферментов, группы крови, некоторые наследственные уродства.*Второй категории – количественных признаков*, или *полигенных,* например, яйценоскость, молочная продуктивность, состав молока, промеры тела, показатели воспроизводительной способности.

Принципиальныхразличиймеждукачественнымииколичественными признаками нет, если не считать того, что в случае качественного описания есть хорошо различимые альтернативы, а в случае количественной оценки, как правило, выстраивается непрерывный ряд фенотипических проявлений признака.

Количественным признакам невозможно дать точной качественной характеристики. По таким признакам между индивидуумами наблюдаются постепенные малозаметные переходы, а при расширении не образуются четко выделяемые фенотипические классы. Другими словами, изменчивость подобных признаков является непрерывной. Непрерывная вариация количественного признакав популяции объясняется, прежде всего, действием многих генов, которые носят название *полигены*. Каждый из полигенов оказывает незначительное влияние на изменчивость количественного признака.

Среди полигенных признаков выделяют пороговые признаки, которые проявляются лишь при достижении минимального порога действиягенов.

При обработке массовых данных количественных признаков применяют вариационно-статистическийметод.

Он позволяет систематизировать и обрабатывать данные специальных экспериментов, первичные данные учета в животноводстве и других областях сельского хозяйства.

Математический анализ массовых данных находит широкоприменение при решении теоретических и практических вопросовгенетики, селекции и племенного дела.

Средние величины. Средняя арифметическая (X) показывает, какое значение признака наиболее характерно в целом для данной совокупности. Она используется для сравнения пород, стад, производителей и т.д. покакому-либо признаку.

Мода (Мо) - наиболее часто встречающаяся варианта в совокупности. Медиана (Ме) - варианта, расположенная в середине (центре) ряда и делящая его на две равные части.

Средняя арифметическая (X) – показатель средней величины признака данной группы особей. При n<30 особей в группе вычисляется по следующей формуле:

$$\bar{X} = \frac{x_1 + x_2 + x_3 + \cdots + x_i}{n}$$

где X – средняя арифметическая;

x_1, x_2, x_3, – величина признака (вариант);

n – численность вариант.

Например, высота в холке у коров симментальской породы составляет в сантиметрах – 131, 135, 138, 140, 139,141.

X = (131 + 135 + 138 + 140 + 139 + 141) / 6=135,5 см.

Если выборка многочисленна, т. е. n>30, то сначала составляют вариационный ряд, а вычисление средней арифметической производят методом отклонения от условной средней по формуле

$$\bar{X} = A + K * \frac{\sum fa}{n}$$

где A – условная средняя;

a – отклонение классов от класса, в котором находится условная средняя;

fa – поправка или величина, на которую отличается условная средняя (A) от средней арифметической (X);

K – классовый промежуток; n – число вариант.

Показатели изменчивости признака в совокупностях. Средняя величина характеризуется одним общим показателем всю группу в целом и поэтому совершенно не учитывает разнообразия особей по изучаемому признаку.

Всякая группа состоит из неодинаковых особей, отличающихся друг от друга по каждому признаку. Различия эти иногда очень велики, иногда они

почти незаметны; практически невозможно найти даже двух особей абсолютно одинаковых. Поэтому объединение неодинаковых особей – основное групповое свойство, называемоеразнообразием.

В начале создания новых пород, породных групп, линий важно знать степень разнообразия исходного материала, т. к. чем разнообразнее племенные группы, тем больше имеется возможности для отбора и подбора.

При завершении этих работ наряду с повышением среднего качества хозяйственно полезных признаков требуется уменьшение разнообразия, создание однородных групп по экстерьерным признакам, по качеству шерсти и т. д. Поэтому недостаточно одних средних показателей при изучении групп скота, необходимы еще и показатели разнообразия.

Используютсятрипоказателяразнообразия:*лимиты,среднее квадратическое отклонение* и *коэффициент вариации.*

Лимиты показывают размах значений и тем самым характеризуют разнообразие признака в группе. Они отмечают наивысший показательпродуктивности,имеющийсявисследуемойгруппе,что представляетзначительныйинтересприобследованииживотных с точки зрения хозяйственно полезных признаков: обильно молочности, жирномолочности, мясности, шерстности и т. д. В то же время лимиты отмечают и наличие наименее продуктивных животных, нерентабельных для хозяйства. Поэтому лимиты представляют большойинтересдажеприналичииидругих,болееточныхпоказателей разнообразия.

Среднее квадратическое отклонение(σ) служит основным показателем разнообразия значений признака в группе. Используется сигма и как самостоятельный показатель, и как основа для конструирования многих других показателей биометрии – коэффициента вариации, ошибок репрезентативности, различных показателей распределения, коэффициентов корреляции и регрессии, элементов дисперсионного анализа, формулрегрессии.

Сигма – показатель именованный и выражается в тех же единицах, что и средняя величина.

Чем больше сигма, тем выше изменчивость признака. Сигма имеет два знака «+» и «-». Это свидетельствует об отклонении вариант от средней арифметической как в положительную, так и в отрицательнуюсторону.Принебольшомчислевариантсигмавычисляется по формуле:

$$\sigma = \pm\sqrt{\frac{\sum x - \bar{x}^2}{n-1}}$$

Определение среднего квадратического отклонения в больших выборках. Среднее квадратическое отклонение при больших выборках (n>30) определяют с помощью вариационного ряда по формуле:

$$\sigma = \pm K\sqrt{\frac{\sum fa}{n} - \left(\frac{\sum fa}{n}\right)^2}$$

где К – классовый промежуток;
f – число особей (частот) в каждом классе;
a – условное отклонение классов от среднего (нулевого) класса;
n – число особей (вариант) в выборке.

Определение коэффициента изменчивости. Поскольку среднее квадратическое отклонение – величина именованная, а не относи- тельная, то по ней можно судить о величине изменчивости лишь одноименных признаков. При сравнении же изменчивости различных признаков используют относительный показатель изменчивости (коэффициент вариации) – C_V, определяемый путем деления σ на среднюю величину X:

$$CV = \frac{\sigma}{x} * 100\%$$

Коэффициент вариации выражает степень изменчивости признака в процентах от величины средней арифметической.

Ошибки средних величин. Исследование больших групп животных может быть разным. Можно использовать всех животных данного массива или изучить лишь небольшую отобранную часть животных – выборочное исследование.

Количество интересующих исследователей особей (вариант) называется *генеральной совокупностью*. Объем генеральной совокупности определяется задачами исследования. Если требуется изучить какую-нибудь породу, то генеральной совокупностью будет весь скот этой породы, если же надо изучить, например, живую массу бычков этой породы в возрасте одного года, то генеральной совокупностью будут только годовалые бычки данной породы.

В производственных условиях чаще всего проводится выборочное исследование, например, надо определить удои дочерей быка и сделать заключение, получают ли от данного производителя потомство с более высокой молочной продуктивностью по сравнениюс потомством, получить

невозможно. В данном случае применяется выборочное исследование. По отношению к имеющимся дочерям вычисленные средние величины будут точными, но, характеризуя этими средними всех дочерей данного быка, с учетом рождения, допускаем определенную ошибку.

Эти ошибки называются ошибками выборочного метода, так как они свойственны только выборочному биометрическому методу исследования.

Вычисление этих ошибок необходимо для правильного суждения о средних величинах *x*, σ, C_Vпри характеристике ими всего массива особей.

Вариационной статистикой установлено, что средняя арифметическая генеральной совокупности *X* лежит в пределах ± m от средней арифметической *X*, то же для σ и C_V.

Ошибка средней арифметической m *X* вычисляется по формуле:

$$mX = \pm\frac{\sigma}{n}$$

Ошибказависитотизменчивостиичисленностивариант.Чем
больше изменчивость, тем больше ошибка, и, наоборот, чем больше численность, тем меньше ошибка указанных величин.

Ошибка среднего квадратического отклонения вычисляется поформуле:

$$m_\sigma = \frac{\sigma}{\sqrt{2N}}$$

Ошибка выборочной разности. В биометрических исследованиях исключительное значение имеет разность – результат вычитания одной величины из другой. По разности производится сравнение отдельных животных или групп между собой и намечается дальнейшееихиспользование.Поразностимеждупризнакамипотомкови признаками матерей (или других групп) определяют качество производителей. По разности между контрольной и опытной группами судят об эффективности опыта и т. д.

Вопрос достоверности разности не возникает там, где сравниваются две генеральные совокупности, но оно необходимо, когда сравнение проводят между двумя выборками.

Для правильного суждения о разности необходимо вычислитьошибку выборочной разности:

$$md = \pm\sqrt{m_1^2 + m_2^2}$$

md – ошибка выборочной разности;

m1 2 – ошибка средней арифметической признака одной группы;

m2 2 – ошибка средней арифметической признака другой группы.

$$t_d = \frac{d}{m_d}$$

где t_d – критерий достоверности разности;

d – разность между средними арифметическими;

m_d – ошибка выборочной разности.

Достоверность разности определяется по таблице Стьюдента, в которой приведены значения числа степеней свободы (V), равные $V = n_1 + n_2 - 2$.

За минимальный порог достоверности принимается первый порог. Если критерий достоверности разности равен или превышает первый порог, то это значит, что надежность не менее 0,95 (т. е. разность достоверна в 95 случаях из 100). Если критерий равен или превышает второй или третий порог, то надежность равна 0,99 и 0,999 (т. е. разность достоверна в 99 случаях из 100 или достоверна в 999 случаях из1000).

ВАРИАНТЫ РАССУЖДЕНИЙ ПО БИОМЕТРИЧЕСКОМУ АНАЛИЗУ

Среднее квадратичное отклонение (сигма) показывает, насколько в среднем каждая варианта данного ряда отклоняется от средней арифметической, вычисленной для данной совокупности. Чем больше значение сигмы, тем выше изменчивость. Сигма измеряется теми же единицами, что и изучаемый признак.

Существует много методов, по которым можно рассчитать сигму, и все они дают практически одинаковый результат. Применение той или формулы обуславливается лишь техническими удобствами расчетов. В основу этих формул заложено свойство дисперсии

$$\sigma = \sqrt{\Sigma V^2 - \frac{(\Sigma V)^2}{n}}$$

При малочисленных выборках сигму можно рассчитать прямым методом используя формулу

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{C}{n-1}},$$

где С - дисперсия (сумма квадратов центральных отклонений, т. е. квадратов разностей между каждой вариантой и средней арифметической); n - 1- число степеней свободы (число выборки без одного).

Например, для группы коров в количестве три головы ∂ по признаку жирномолочности на основании данных 3,0; 4,0 и 5,0% рассчитывают следующим образом (таблица 2.)

V	3,0	4,0	5,0	∑V=12
V2	9,0	16,0	25,0	∑V2=50

$$C=\sum V2-\frac{(\sum V)^2}{n}=50-\frac{(12)^2}{3}=2; \quad \partial = \pm\sqrt{\frac{\bar{n}}{n-1}} = \pm\sqrt{\frac{2}{3-1}} = \pm 1{,}0\%$$

Средняя арифметическая величина жирномолочности в этой группе

$$M = \frac{\sum V}{n} = \frac{12}{3} = 4\%$$

При многочисленных выборках рассчитывать сигму таким образом при безмашинной обработке очень трудоемко. В таких случаях применяют косвенный метод, используется параметры вариационного ряда и следующие основные формулы:

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\sum Da}{n} - b^2} \cdot i$$ (метод произведений - алгоритм 2);

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{S}{n} - b^2} \cdot i$$ (метод сумм - алгоритм 3).

Сигма, являясь основным показателям разнообразия значений признака в группе, имеет математическую связь со среднем арифметическим, которая определяется следующими положениями:

- в пределах M±3σ находятся все варианты совокупности (точнее 99,7%);
- в пределах M±2σ - 95,5 %;
- в пределах M±1σ - 68,3 % ;

Схематично это представлено на рисунке 1.

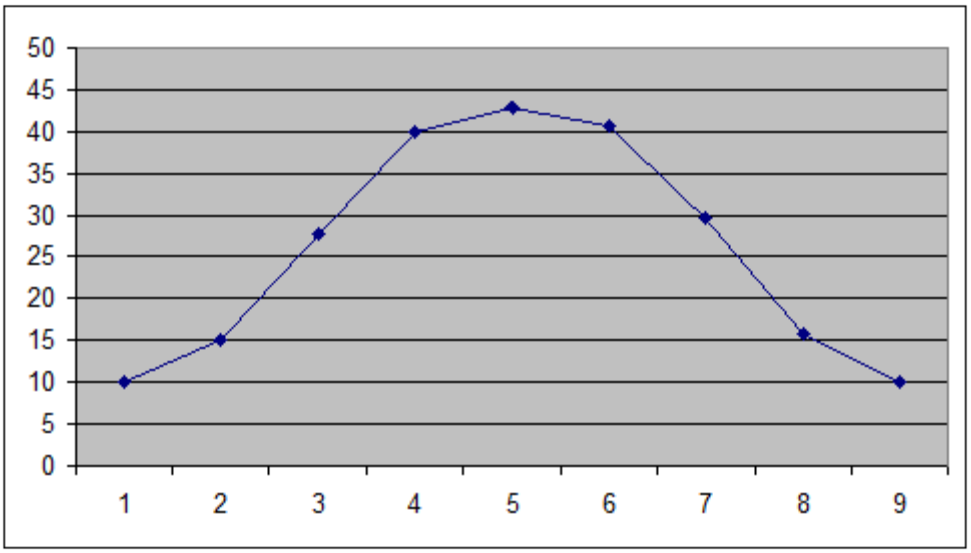


Рисунок 1

Для качественных (альтернативных) признаков среднее квадратическое отклонение определяет по формуле:

$$\sigma = \pm \sqrt{\delta q},$$

где p - доля особей, имеющих данный признак; q - доля особей, не имеющих данного признака.

Например, в отаре каракульских овец, насчитывается 570 черных и 150 серых животных, необходимо вычислить сигму по показателю наличия серой масти.

Всего животных N= 570+150=720 голов.

$$p=\frac{570}{720}=0{,}79; \quad q=\frac{150}{720}=0{,}21; \quad p+q=1.$$

$$\sigma = \pm \sqrt{0{,}71*0{,}21} = \pm 0{,}41$$

Среднее квадратичное отклонение используется для конструирования многих биометрических показателей; коэффициента вариации, ошибок репрезентативности, коэффициентов корреляции и регрессии, элементов дисперсионного анализа.

Сигма, выражающая величину изменчивости в абсолютных величинах, не обеспечивает сравнительной оценки показателей, выраженных разными единицами меры.

Например, сравнивая величину изменчивости в группах животных по данным таблицы 3, трудно выяснить, какая из них является более однородной и наоборот.

Таблица 3

Группа животных	Признак	n	M±σ
1 лошади	Высота в холке, см.	93	160,9± 3,4
2 свиньи	Многоплодие, гол.	137	12,1±2,0
3 коровы	Содержание жира в молоке, %	75	3,91±0,33

В таких случаях используют коэффициент вариации CV, который выражает сигму в процентах от средней арифметической величины по формуле

$$CV=\frac{\sigma}{M}*100$$

Чем больше значение CV, тем выше изменчивость признака в совокупности. Выделяют изменчивость сильную - CV≥15%, слабую - CV≤5%, среднюю - CV>5%, <15%.

Определив CV для нашего примера,

$$1)\ CV=\frac{3,4}{160,9}*100=2,1\%;$$

$$2)\ CV=\frac{2,0}{12,1}*100=16,5\%;$$

$$3)\ CV=\frac{0,33}{3,91}*100=8,4\%$$

можем заключить, что группы лошадей пот признаку высоты в холке является наиболее однородной, а группа свиней по признаку многоплодия – наиболее изменчивой.

Сигма и CV являются показателями разнообразия, характеризующими вариационный ряд в целом. Если необходимо получить характеристику по отдельной конкретной варианте (животному), тогда пользуется нормированным отклонением, которое представляет выраженное в долях сигмы взвешенное отклонение этой варианты от среднего арифметической

$$t=\frac{V-M}{\sigma}.$$

Нормированное отклонение находит применение при решении селекционных и ветеринарных вопросов: при оценке производителей по качеству потомства, при суждении о ходе выздоравливании животного и др.

Например, сравнивая молочную продуктивность двух коров при условии, что первая за 1 лактацию дала 3600 кг, а вторая за У-4700 кг, нельзя утверждать, что у второй коровы молочная продуктивность выше, так как эти коровы разных возрастов. Для сравнения нужно вычислить М и σ первотелок и коров пятого отдела. Предположим, что получены такие данные:

$M1=2600$кг, $\sigma 1=\pm 500$кг, $M5=3650$кг, $\sigma 5=\pm 620$кг.

Вычисляем:

$$t1=\frac{3600-2600}{500}=\pm 2;\quad t5=\frac{4700-3650}{620}=\pm 1,7.$$

Первотелка превосходит среднею арифметическую по своей группе на +2 сигмы, а корова с пятым отелом на +1,7 сигмы. Поэтому есть основания предположить, что по пятой лактации первая корова будет иметь более высокую молочную продуктивность, чем вторая.

В ветеринарной практике можно встретится с таким случаем: в сыворотке крови здоровых свиней содержится 6,52% общего белка, а

больной 4,52%. Зная величину основного отклонения по этому признаку σ =±1, можно найти нормированное отклонение

$$t=\frac{6,5-4,5}{1}=2$$

Следовательно, больная особь имеет значительные отклонения от средней величины данного признака в популяции здоровых свиней.

1.6.1 Статистические ошибки и оценка достоверности выборочных показателей

Необходимо знать, что статистическая ошибка указывает на возможные отклонения средней арифметической полученной на выборке М от средней арифметической генеральной совокупности М. Возникает она в силу тех обстоятельств, что любая выборка, являясь только частью генеральной совокупности, не может абсолютно точно отразить ее свойство.

Свойство выборочных групп с определенной точностью и достаточной надежной надёжностью характеризовать соответствующие генеральное совокупности называют репрезентативностью. Она позволяет охарактеризовать всю совокупность особей на основе изучения только ее части. Чем больше выборка, тем меньше статистическая ошибка. Фактическая выборочная средняя М отклоняется от теоретической средней генеральной совокупности М в $\sqrt{n}$ раз по сравнению с отдельными вариантами данного распределения. Ошибку репрезентативности выборочной средней вычисляют по формуле:

$$m=\pm\frac{\sigma}{\sqrt{n-1}}.$$

Для других биометрических показателей формулы вычисления ошибок будут приведены далее.

Биометрические методы учета ошибок репрезентативности дают возможности определять доверительные границы генеральных параметров и достоверность выборочных разностей.

Крайние значения, в пределах которых может находиться искомая средняя арифметическая генерального параметра, называют доверительными границами. Зная среднюю арифметическую М и ошибку m выборочной совокупности, можно с определенной степенью доверенности и точности определить те границы, в которых лежит средняя М генеральной совокупности. Доказано, что средняя арифметическая выборки (М) n>30 отклоняется от средней арифметической генеральной совокупности М в 95% случаев не более, чем на 1,96 m (≈2m). Показатель 95%, выраженный не в процентах, а в долях единицы, называется доверительной вероятностью (Р=0,95) и указывает на вероятность безошибочного суждения. В зоотехники и ветеринарии принято пользоваться тремя порогами вероятностей: Р1=0,95;

P2=0,99; P3=0,999. Вероятности, которыми принято пренебрегать, записывают как P1=0,05; P2=0,01; и P3=0,001.

Зная величину статистической ошибки и ее свойства, можно определить, насколько достоверны данные, полученные в процессе эксперимента на отдельной выборке, соответствуют истинным данным генеральной совокупности.

Показателями достоверности выборочной совокупности разностей междусредними арифметическими двух выборках являются критерий достоверности и критерий достоверности разницы. Средняя арифметическая или разность между средними двух групп считается достоверной, т. е. находится в рамках доверительных границ, если она в определенное количество, раз превосходит свою ошибку. Эта величина зависит от численности выборки, и находят ее по таблице Стьюдента (см. раздел 10). Общую ориентацию для такой оценки дает правило утроенной ошибки, из которого следует, что средняя арифметическая генеральной совокупности заключена между пределами M±3m. Критерии достоверности вычисляют по формулам:

$$tM=\frac{M}{m}; \quad td=\frac{M_1-M_2}{\sqrt{m^2_1+m^2_1}}.$$

Разность достоверна – это значит, что если в выборочном исследовании оказалась разница между выборочными группами, то такая же по знаку будет и между соответствующими генеральными параметрами. Следовательно, основной вывод исследований может быть обобщен и перенесен на соответствующие генеральные совокупности.

Пример 1 Необходимо установить, имеется ли достоверная разница между высотой в холке жеребцов и кобыл орловской породы. Для проведений измерений было взято 10 жеребцов и 10 кобыл методом случайного отбора. По результатам биометрической обработки получены следующие показатели:

n1♂=10 M1±m1= 160.9±0.9см;

n2♀=10 M2±m2= 157.4±1.1см.

Отсюда $td=\frac{160,9-157,4}{\sqrt{0,9^2+1,1^2}}=\frac{3,5}{\sqrt{2,02}}=2,46.$

Сопоставив td=2,46 со стандартным значением таблицы Стьюдента по графе ν=n1+n2-2=10+10-2=18, где t1=2,1 (при P≥0,95), t2=2,9 (P≥0,99) и t3=3.9 (P≥0,999), можно с уверенностью заключить, что данные, полученные на отдельных выборках, и имеющиеся между ними разность являются достоверными с вероятностью не менее P=0,95, так как td (2,46) превышает

принятый в исследовании показатель вероятности безошибочного суждения t1(2,1) первого порога надежности. Это означает, что при повторении исследований, вероятно, то, что аналогичные выводы можно сделать в 95 случаях из 100.

При определении достоверности средней арифметической руководствуются такой же методикой.

Пример 2 Средняя многоплодность свиноматок части стада спецхоза (выборка n=137 гол.) составляет M=12,1 гол., а ошибка m =±0,17 гол. Вычислив величину $tM=\frac{M}{m}=\frac{12.1}{0.17}=71$ и сравнив ее со значениями по графе ν =n-1=137-1=136, где t1=2,0 (P≥0,95); t2=2,6 (P≥0,99); t3=3.4 (P≥0,999), заключаем, что средняя, полученная на выборке, с высокой достоверностью приближается к средней генеральной совокупности, т. е. показательно многоплодности свиноматок всего стада.

1.6.2 Критерий соответствия между наблюдаемыми и ожидаемыми частотами

В зоотехнической и ветеринарной практике приходится сравнивать эмпирические частоты с теоретически вычисленными, или ожидаемыми частотами, оценивать фактические результаты наблюдений по отношению к норме или гипотезе. При сравнительной оценки наблюдаемого и ожидаемого результата применяют критерий хи-квадрат $\chi 2$.

Вычисления критерия хи - квадрат основано на принципах нулевой гипотезы H0, предполагающей, что между сравниваемыми выборками нет достоверных различий. Нулевую гипотезу следует опровергнуть или оставить в силе. Критерий соответствия применяют при гибридологическом анализе, при проверке различных гипотез, при оценке эффективности применения лекарственных средств и др. Этот метод весьма приближенный и поэтому применим при численности выборок не менее 20 особей. При вычислении критерия хи-квадрат используют следующие формулы:

$$\chi 2=\sum\frac{(0-A)^2}{A},$$

$$\chi 2=\sum\frac{\left[(0-E)-\frac{1}{2}\right]^2}{E},$$

где 0 - наблюдаемое число особей; E - теоретически ожидаемое число особей; $\frac{1}{2}$ -поправка Йетса в случаях, если N и ожидаемые величины малы.

Для определения теоретически ожидаемых частот E строят специальную таблицу.

Полученные значения $\chi 2$ сравнивает со стандартом критерия согласия и, если оно превышает его, то нулевую гипотезу опровергают.

Пример применения хи-квадрат.

Требуется оценить эффективность профилактического действия препарата при инфекционном заболевании кур. При испытании 35 голов получили препарат (опытная группа), а 50 голов не получали (контрольная группа). В опытной группе заболело 10 голов, а 25 осталось здоровыми. В контрольной группе заболело 20, а осталось здоровыми 30. Нулевая гипотеза - препарат действия не оказывает.

Следует доказать это или опровергнуть.

1.6.3 Статистические взаимосвязи и способы вычисления их величин. Коэффициент фенотипической корреляции

Существующие между биологическими признаками связи характеризуются тем, что определенному значению одного признака соответствует не одно, а несколько различных значений другого признака, варьирующих около своей средней величины. Такой вид связи между переменными x и y называется корреляции.

Например, между обхватом гуди у коров и их массой наблюдается определенная зависимость: животные с большим обхватом груди имеют большую живую массу. Однако из этого общего правила бывают исключения, когда животные с меньшим обхватом груди имеют большую живую массу. И только на статистически большом материале, т. е. в свете закона больших чисел, обнаруживается строгая зависимость между этими признаками.

По своей природе корреляция может быть положительной, когда с увеличением (уменьшением) одного признака соответственно изменяется другой, и отрицательной, когда с увеличением одного признака другой, связанный с ним, уменьшается.

Мерилом связи между признаками является коэффициент корреляции, который изменяется в пределах от 0 до 1.

Различают корреляцию: сильную $r \geq 0{,}75$; среднюю $r = 0{,}25 \ldots 0{,}75$ и слабую $r \leq 0{,}25$.

Знание величины и направленности корреляции имеет большое значение в практической работе селекционеров. Обеспечивая отбор по одному из признаков, всегда необходимо учитывать, какие возможные изменения и последствия будут по другому коррелирующему с ним признаку. Например, с повышением удоев у коров содержание жира в молоке снижается - отрицательная корреляция.

Для вычисления коэффициента корреляции разработано много рабочих формул в зависимости от условий - для малых и больших выборок, при малозначных и многозначных вариантах.

При вычислении коэффициента фенотипической корреляции без применения ЭВМ на многочисленных выборках ($n > 30$) прибегают к разбивке

вариант на классы по построению корреляционной решетки и используют рабочею формулу

$$r=\frac{\sum Pdxdy-nb_xb_y}{n\sigma_x\sigma_y}$$

Порядок вычислений приведен в п.9.6.

Для малочисленных выборок (n<30) наиболее приемлемы в зоотехнических исследованиях следующие формулы:

$$r=\frac{\sum V_1V_2-\frac{(\sum V_1\cdot\sum V_2)}{n}}{\sqrt{c_1c_2}};$$

$$r=\frac{c_1+c_2-c_d}{2\sqrt{c_1c_2}}$$ (алгоритм 5)

1.6.4 Коэффициент генетической корреляции

Генетическая корреляция указывает на изменчивость вторичных признаков при селекции первичных признаков.

Корреляции между признаками имеют разную природу. Признаки могут быть связаны между собой наследственными факторами в виде плейотропного и сцепленного наследования, а их связь может быть обусловлена влиянием внешней среды.

Генетическая и средовая корреляция могут быть не одинаковыми как по величине, так и по направлению. Так как из-за двойной природы фенотипической корреляции предсказать по ее показателю эффект селекции затруднительно, то весьма важно определять генетическую корреляцию между признаками. Коэффициент генетической корреляции определяет по фенотипическим показателям корреллируемых признаков у родственых особей.

Один из способов вычисления коэффициента генетической корреляции разработал в 1943г. Для вычисления генетической корреляции используют формулу

$$rGxy=\sqrt{\frac{(r_{xdyi}+r_{ddii})}{r_{ddii}\cdot r_{ydyi}}},$$

Если в числителе этой формулы у коэффициентов стоят знаки «минус», то эти знаки не учитываются. Если в числителе один знак «минус», а второй «плюс», то используют такую формулу

$$rGxy = \frac{(r_{a1y2} + r_{y1a2})/2}{\sqrt{r_{a1a2} \cdot r_{y1y2}}}.$$

Если в знаменателе один или оба знака коэффициентов корреляции «минус», то пользоваться этими формулами нельзя.

Отрицательная связь между одноименными признаками дочерей и матерей, т. е. между ХД и ХМ (УД и УМ), свидетельствует о сильном взаимодействии генотипа со средой.

Зная генетические корреляции, можно прогнозировать изменение одного признака при отборе животных по другому признаку.

Косвенный отбор более эффективен при высокой наследуемости признака, по которому он непосредственно ведется, и при высоком коэффициенте генетической корреляции.

1.6.5 Коэффициент корреляции для альтернативных признаков

В зоотехнической и ветеринарной практике часто приходится прибегать к измерению сопряженности не только между количественными признаками, но и между качественными, которые не имеют числового значения. Это, как правило, альтернативные (противоположные) признаки. Например, масть белая или рыжая, упитанность высшая или средняя, животные больные или здоровые и др.

Д. Юла предложил использовать четырехпольную таблицу с применением формулы

$$r = \frac{P_1P_4 - P_2P_3}{\sqrt{(P_1+P_2)(P_3+P_4)(P_1+P_3)(P_2+P_4)}},$$

где Р1, Р2 Р3 Р4- частоты в каждой клетке корреляционной решетки.

1.6.6 Коэффициент корреляции рангов (непараметрическая корреляция)

В том случае, когда вычисляют зависимость между качественными признаками, не имеющими числового выражения, или когда распределение одного или обоих коррелирующих признаков весьма неравномерное или неправильное, целесообразно пользоваться коэффициентом ранговой корреляции Спирмена. В этих случаях признаки ранжируют, т. е. расставляют в порядке убывания или возрастания. Порядковые номера признаков и являются рангами, которые используются как числовые значения в формуле коэффициента корреляции рангов.

$$rp = 1 - \frac{6 \cdot \sum d^2}{n(n^2 - 1)}.$$

Коэффициент Спирмена следует применять только в таких случаях: объекты по изучаемому признаку должны быть ранжированы; признак не может быть

измерен ни точно, ни приближенно; ранжирование требуется для решения зоотехнической или ветеринарной задач.

1.6.7 Коэффициент регрессии

Логическим продолжением изучения зависимости между признаками является коэффициент регрессии. Регрессия отражает динамику связей между признаками x и y и прямого отношения к развитию признаков во времени и в зависимости от других причин не имеет. Если коэффициент корреляции указывает на тесноту связей, то коэффициент регрессии количественно конкретизирует эту зависимость.

Коэффициент прямолинейной регрессии указывает, на сколько в среднем изменяется один из признаков, если другой, связанный с ним, изменяется в среднем на единицу.

Коэффициент регрессии каждой конкретной выборки имеет два значения Rxy и Ryx (т. е. прямое и обратное влияние признаков друг на друга) и вычисляется по формулам

$$Rxy = r\frac{\sigma_y}{\sigma_x};$$

$$Ryx = r\frac{\sigma_x}{\sigma_y}.$$

При изучении связи между обхватом груди и живой массы коров установлена сильная положительная корреляция r = 0,8(см. п.9.6). Вычислив Rxy=9кг и Ryx= 0,1 см, констатируем, что если в процессе селекции коров обхват груди увеличивается в среднем на 1 см, то живая масса увеличится в среднем на 9 кг.

1.6.8 Ошибки коэффициентов корреляции и регрессии и оценка их достоверности

Коэффициенты корреляции и регрессии, характеризующие зависимость между признаками групп животных, являются статистическими величинами, поэтому обладают свойством репрезентативности. Достоверность их величин устанавливают при помощи ошибок репрезентативности, вытекающих из самой сущности выборочного обследования, при котором целое характеризуется на основании изучения части.

Ошибки коэффициентов корреляции вычисляют по следующим формулам:

для коэффициента корреляции r при многочисленной выборке (n>30)

$$mr = \pm\frac{1-r^2}{\sqrt{n}} \text{ или } mr = \pm\frac{1-r^2}{\sqrt{n-1}};$$

для r при малочисленной выборке (n < 30)

$$mr = \pm\sqrt{\frac{1-r^2}{n-2}};$$

для rp

$$mrp = \pm\frac{1-r_p^2}{\sqrt{n-1}};$$

Для коэффициентов регрессии

$$m_{Rxy} = \pm r\frac{\sigma_x}{\sigma_y};\quad m_{Rxy} = \pm\frac{\sigma_y}{\sigma_x}$$

Используя величины статистических ошибок, определяют достоверность выборочных коэффициентов корреляции и регрессии:

критерий достоверности коэффициентов корреляций

$$t_r = \frac{r}{m_r}$$ (V= n1+n2-2);

критерий достоверности коэффициентов регрессии

$$t_{Rxy} = \frac{R_{xy}}{m_{Rxy}};$$

$$t_{Rxy} = \frac{R_{yx}}{m_{Ryx}}.$$

Величины корреляции и регрессии считаются достоверными, если они превышают свои ошибки в определенное количество раз, зависящие от размера выборки. Критерии достоверности сравнивают со стандартами значений по таблице Стьюдента для установленного числа степеней свободы и порога вероятности безошибочных прогнозов.

1.6.9 Реальный и практический смысл показателей связи

Показатели связи имеют реальный смысл, если они оказываются статистическими достоверными. Практическое же значение они приобретают лишь тогда, когда имеют достаточную величину. Например, коэффициент корреляции между многоплодием свиноматок и энергий роста их потомства 0,25 ±0,03 имеет вполне реальный смысл, так как он более чем в восемь раз превосходит свою квадратическую ошибку (tp = 8,3). Однако практическое значение этого показателя весьма невелико: он свидетельствует, что всего 6% общей вариации признака (r2=0,252=0,06=6%) зависит от изменчивости

другого, связанного с ним признака; 94% составляют так называемую остаточную вариацию, не зависящую от связи признаков между собой. Поэтому строить практические расчеты на основании коэффициента корреляции, значение которого не превышает 0,5, по меньшей мере, ненадежно. Однако практическая значимость показателей связи зависит от цели исследования, т. е. от того, с какой степенью точности допустимы их вычисления и какова может быть их величина в заданных условиях.

В ходе биологических исследований биометрические величины показывают, какая доля общей вариации зависит от взаимного влияния биологических признаков и какая – от случайных причин.

1.6.10 Дисперсионный анализ

На развитие и формирование биологических оснований особенностей животных влияет целый ряд различных факторов генетической и негенетической природы. Математический метод, с помощью которого можно установить долю влияния отдельных факторов на величину результативного признака, называется дисперсионным анализом. Этот метод нашел широкое применение при решении ряда генетических вопросов, в том числе и при вычислении коэфицента наследуемости. Он используется при оценке производителей по качеству потомства.

2. ПОНЯТИЕ О ПОПУЛЯЦИИ

Разработка и реализация селекционных программ по животноводству невозможны без применения популяционной генетики, в основу которой входит установление генетической структуры совокупности особей с помощью методов математической статистики.

Вгенетическомаспектепопуляцияэтопространственно- временная группа скрещивающихся между собой особей одного вида. Вживотноводствеподпопуляциейпонимаютсовокупность особей, отличающихся по своей генной структуре от других совокупностей особей данного вида, породы, линии или отдельной внутрипороднойгруппы,населяющихопределеннуютерриторию(например, определеннуюгеографическуюзону,область,район,конкретное животноводческое хозяйство) и размножающихся при свободномспаривании (панмиксии).

Формирование популяционной генетики как самостоятельного раздела генетических исследований произошло с появлением работ датского ученого В. Иоганнсена, который в 1903 г. опубликовал работу «О наследовании в популяциях и чистых линиях».

В естественных и искусственных условиях разведения животных встречаются разные типы популяций:

Генетическая, или панмиктическая, популяция, для которой характерны свободное спаривание особей, отсутствие

избирательностиприподбореживотныхиотсутствиеизбирательностислияния гамет при оплодотворении;

гетерогенная популяция искусственно созданное стадо на базе разных пород или линий одного вида животных;

«замкнутая» популяция группа особей, спаривающихся только друг с другом (разведение «в себе»). Генофонд подобной популяции определяется относительной чистотой аллелей каждого локуса популяции и называется аллелотипом;

исходная популяция исходный селекционный материал, с которым ведется целенаправленная племенная работа;

контрольная популяция специальное стадо, предназначенное для квалифицированной оценки селекционного прогресса;

*идеальная*популяцияреальнонесуществующаяпопуляция. Используется какматематическая модельдля решения вопросов популяционной генетики и теоретической селекции.

Каждаяпопуляцияхарактеризуетсяопределеннымисоотношениями генных частот и частот гомозиготных и гетерозиготных генотипов.Вгенетическомпланеразнородна,новходящиевнееособи более схожи друг с другом, чем особи из других, близких им совокупностей.

Генетическаяпопуляциясложнаябиологическаясистема, которая обладает противоположными свойствами: динамичностью и постоянством. Она непрерывно подвергается влиянию факторов, способных вывести ее из генетического равновесия:

- разные типы скрещивания и размножения;
- отбор (искусственный и естественный);
- мутационныйпроцесс;
- меняющиесяфакторысреды;
- миграцияособей;
- дрейф генов.

Для изучения генетической структуры популяций используют методы:

а) метод генетического анализа, при котором изучают фенотипические качества родителей и потомства, при этом выясняют характер наследования отдельных признаков в группах потомков;

б) метод цитогенетического анализа кариотипа у особей популяции, при котором выявляют хромосомные аномалии, влияющие на прогресс популяции. Особенно он важен при оценке производителей для предотвращения распространения хромосомных дефектов;

в) математический метод, в том числе биометрический, позволяющий выразить состояние и динамику генетической структуры, определить степень влияния генетических факторов на фенотипическое проявление признака. Математический анализ генетической структуры позволяет моделировать генетические процессы, происходящие в популяции в ряде поколений, и определятьих перспективу;

г) эколого-физиологический метод, при котором устанавливают влияние факторов среды на состояние популяции и степень реализациигенетическогопотенциалавфенотипическомпроявлениипризнаков по физиологическим, интерьерным и экстерьерным показателям. Метод может выявить приспособленность фенотипов к условиям обитания, что особенно важно при современной технологии ведения животноводства.

Наследование в панмиктической популяции. Один из путей изучения панмиктической популяции – исследование частоты распространения в ней особей различных генотипов, т. е. изучение ее структуры по отдельным генам или локусам.

Каждое поколение в популяции воспроизводится за счет сочета-ния гамет родителей. Поэтому численность особей определенного генотипа(АА,Аааиаа)будетобусловленачастотойразныхтипов гамет родителей. Представим, что в какой-то популяции встречаются гомозиготы: *АА* (черные) и *аа*(красные) и их число одинаковое. Такая группа особей будет производить равное число мужских и женских гамет содержащих гены*А*и *а* (0,5 *А* и 0,5 *а*).

При свободном спаривании будут осуществляться следующие комбинации:

Гамета	0,5 А	0,5 а
0,5 А	0,25 АА	0,25 Аа
0,5 а	0,25 Аа	0,25 аа

Доминантныегомозиготы*АА* возникают с частотой 0,25, гетерозиготы*Аа* 0,5 и рецессивные гомозиготы*аа* – 0,25. Отсюда относительная частота различных генотипов в популяции: 0,25*АА*+0,5*Аа*+0,25*аа* = 1, или 25%*АА*+50%*Аа*+25%*аа* = 100%.

Приполномдоминированиипризнака,вызываемого геном ***А***, популяцияраспадаетсянадвегруппы:однасдоминирующимпризнаком– 0,25*АА*+0,5*Аа*(черные),другая,срецессивным–0,25*аа* (красные). Наследование данного признака идет в отношении 3/75%: 1/25%.

Каким будет характер наследования в следующем поколении? Частота гамет с аллелью *А* будет равна 0,5 (0,25*АА* + 0,25*А* от гетеро- зигот Аа), с аллелью *а* – также 0,5 (0,25*аа* + 0,25*а* от гетерозиготАа), т. е. соотношение гамет будет таким же, как и в предыдущем поколении. Популяция вновь приобретает структуру: 0,25*АА* + 0,5*Аа*+ 0,25*аа*, а соотношение доминантов к рецессивам 3:1.

Однако в популяциях чаще наблюдается разная численность гомозигот:однихбольше,другихменьше.Например,впопуляции крупного рогатого скота численность сплошь окрашенных животных составляет 100, а пегих 180 голов. Их соотношение – 1,0:1,8, а соотношение частот аллелей – 0,2А : 0,8а.

При свободном спаривании следует ожидать:

Гамета	0,2 А	0,8 а
0,2 А	0,04 АА	0,16 Аа
0,8 а	0,16 Аа	0,64 аа

На каждые 100 зигот: 4% гомозиготных (АА), 32% гетерозиготных (Аа) сплошь окрашенных, 64% гомозиготных пегих (аа).

В следующем поколении гаметы с аллелью*А* будут возникать с частотой 0,2 (0,04 от гомозигот*АА*+0,16 от гетерозигот*Аа*), а гаметы с аллелью *а* – 0,8 (0,64 от гомозигот*аа*+ 0,16 от гетерозигот*Аа*). Отсюда следует, что в данной популяции поддерживается одинаковое соотношение частот генотипов (0,2А**:**0,8а) и фенотипов (64% пегих и 36% сплошь окрашенных). Подобное соотношение будет повторяться в каждой последующей генерации.

Таким образом, в популяциях каждого поколения свободного скрещивания частота генотипов с доминантной и рецессивной аллелями при любой их концентрации всегда сохраняется на одном исходном уровне.

Это свойство популяции было выявлено в 1908 г. английским математиком Дж. Харди и немецким врачом-генетиком Г. Вайнбергом, сформулировавшими закон, отражающий частоту распределения гомозигот и гетерозигот в свободно скрещивающейся популяции.

Закон Харди-Вайнберга выражается формулой

$$p^2+2pq+q^2=1,$$

где частота (соотношение) генотипов и фенотипов в популяциисоответствует формуле бинома Ньютона $(p+q)^2$;

p – частота доминантного гена (А);

q – частота рецессивного гена (а);

p^2 – частота гомозигот по аллелю*А*(генотип АА); 2pq – частота гетерозигот (генотип Аа);

q^2 – частота гомозигот по аллелю*а* (генотип аа).

Формулу Харди-Вайнберга можно воспроизвести по решетке Пеннета, если концентрацию доминантного гена *А* обозначить через p (pA), а рецессивного гена *а* – через q (qa):

Концентрация генов	pA	Qa
pA	p^2AA	pqAa
Qa	pqAa	q^2aa

Полученные в квадратах генотипы, как результат свободного соединения гамет, отражают численное соотношение гомо- и гетеро- зигот по доминантному гену*А*и гомозигот-рецессивов (а):

p^2AA+2pqAa+q^2aa=l.

Выражение представляет формулу Харди-Вайнберга, из которой следует:

1. число гомозигот-доминантов (АА) равно квадрату частоты доминантного гена(p^2);

2. число гомозигот-рецессивов(аа) равно квадрату частоты рецессивного гена(q^2);

3. число гетерозиготных особей равно удвоенному произведению частоты обеих аллелей(2pq).

Согласно закону Харди-Вайнберга в свободно скрещивающейся популяции исходное соотношение генотипов (АА, Аа и аа) из поколения в поколение остается постоянным. Эту закономерность свободно размножающейся популяции называют генетическим равновесием первым законом структуры панмиктическойпопуляции.

Рассмотрим применение формулы Харди-Вайнберга для некоторых случаев генетическогоанализапопуляций.

1. Закон Харди-Вайнберга позволяет определить соотношение генотипов в популяции в случае, если доминантные гомозиготы (АА) фенотипически неотличимы от гетерозигот (Аа). Так, наследственно обусловленная летальная бесшерстность телят у крупного рогатого скота вызывается рецессивным геном (с). Бесшерстные телята гомозиготны по этому гену (сс), здоровые – могут быть гомозиготными (СС) илигетерозиготными (Сс).

Встадеиз864родившихсятелятшестьбылибесшерстными.

Вычисляем частоту известныхгомозигот (сс):

$$c = \frac{n_1}{N} = \frac{6}{864} = 0.0069$$

Частота генотипа сс=q^2 соответствует формуле Харди-Вайнберга, откуда частота рецессивного аллеля бесшерстности будет равна:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0.0069} = 0.0833$$

При двухаллельной системе p + q = l,

тогда p = 1–q = l – 0,0833 =0,9167.

По формуле p^2 + 2pq + q^2 вычисляем частоты генотипов:

СС = p^2= $(0,9167)^2$ = 0,840 =84,0%;

Сс = 2pq = 2 × (0,9167 × 0,0833) = 0,153 = 15,3%;

сс = q^2= $(0,0833)^2$ = 0,007 = 0,7%.

Общая сумма всех частот равна: 1,00 = 100%.

В изученном стаде 15,3% животных оказались гетерозиготными (Сс) носителями гена бесшерстности, при спаривании которых может рождаться до 0,7% телят с дефектом кожи и волосяного покрова.

2. Закон Харди-Вайнберга может быть использован для установления относительного числа генотипов в популяции, когда неизвестны частоты аллелей ни доминантного, ни рецессивного гена. Так, предположим, что в стаде имеется 100 животных черной масти, от которых в небольших количествах всегда рождаются телята красной масти. Следовательно, средиэтих100головкакая-точастьгомозиготна (АА), какая-то – гетерозиготна (Аа). Для установления относительной частоты доминантного (А) и рецессивного аллеля (а) в данном стаде можно использовать схемы возможных вариантов спаривания: АА*х*АА, АА*х*Аа, Аа*х*Аа, которые позволят ориентировочно установитьчастотуаллелей.Частотааллеля*А*будетвтриразабольше, чем аллеля*а* (9 : 3 = 3 : 1), т. е. 0,75 % *А*и 0,25% *а.*

Отсюда частоты генотипов можно определить по формуле Харди-Вайнберга:

$AA = p^2 = (0,75)^2 = 0,5625 = 56,2\%,$

$Aa = 2pq = 2\times(0,75\times0,25) = 0,3750 = 37,5\%,$

$aa = q^2 = (0,25)^2 = 0,0625 = 6,3\%.$

Общая сумма всех частот равна 1,00 = 100%.

В изученных нами трех стадах подобной исходной структуры действительно рождалось 6,3% телят красной масти.

$q = q^2 = 0,0069 = 0,0833.$

Рассмотрим пример. В овчарне среди 844 овец насчитывается 729 длинноухих каракульских, 111 короткоухих и 4 безухих. Какова частота генов, детерминирующих различия по длинеушей?

Прежде всего, надо сказать, что этот признак наследуется по типу неполного доминирования. Определить частоту рецессивнойаллели можно следующим образом:

$$q = \sqrt{\frac{4}{844}} = \sqrt{0.005} = 0.07$$

Тогда p=1-0.7=0.93

Частота AA = p^2= $0{,}93^2$*844 = 730.

Частота Aa = 2pq =2 * 0,93 * 0,07 * 844 = 110.

Частота aa = q^2 = $0{,}07^2$ * 844 =4.

До сих пор речь шла об учете в популяции признаков, которые детерминируются аутосомными генами и каждый представлен двумя аллелями. Можно ли рассчитать частоту аллелей, если ген представ- лен серией множественных аллелей? В этом случае расчет надо начи-нать с той группы особей, которая представлена индивидами одного гомозиготного типа.

Например, группа крови человека системы AB0 определяется геном I, представленным системой из трех аллелей (I^A, I^B, I^0). Частоты фенотипов по группам крови в популяции следующие: A – 0,45; B – 0,13; AB – 0,06; 0 – 0,36. Рассчитаем частотуаллелей.

Преждевсего,следуетопределить,какиегенотипывозможны в каждой группе. В группе A могут быть люди двух генотипов: I^AI^A и I^AI^0, так как имеет место полное доминирование, то же в группе B– I^BI^B I^BI^0 (полное доминирование). В группах AB – один генотип I^AI^B, но две аллели, которые могут встречаться с разной частотой, и в группе 0 – тоже один I^0I^0. Следовательно, для определения частоты аллели подходит только группа 0. Обозначим частоты аллелей: I^0 – r,

I^A – p, I^B – q. Рассчитать частоту аллели I^0 можно по формуле

r = √036 = 0,60.

Суммарная частота групп крови B и 0 равна $(q + r)^2$, т. е. 0,13 +

0,36 = 0,49. Следовательно, q +r = √0,49 = 0,70. Отсюда q = (q+ r)–r = 0,70–0,60 = 0,10. Теперь легко определить p : p = 1–q– r= 1 –0,60–0,10 = 0,30. Суммарная частота групп крови A и 0 равна $(p + r)^2$, откуда p =

0,45 + 0,36–0,60 = 0,90–0,60 = 0,30, т. е. результаты совпадают.

Чтобыпроверить,находитсялипопуляцияравновесии,надо выяснить, равна ли частота людей с группой крови *AB* произведению 2pq. Исходя из

полученных значений частот 2pq = 2 * 0,30 * 0,10 = 0,06. Именно с такой частотой встречаются люди с группой крови *AB,* значит, популяция находится в равновесии.

3. ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ НА ГЕНЕТИЧЕСКУЮ СТРУКТУРУ ПОПУЛЯЦИИ

Популяция способна сохранять структуру в ряде поколений. В то же время, любая популяция может менять свою генетическую структуру под воздействием внешних и внутренних факторов.

Именно эти два процесса обеспечивают популяции генетическуюдинамику, некоторойформируетсяприспособленность особей к меняющимся условиям среды, внутренним и внешним фак- торам.

На генетическую структуру популяции влияют следующие основные факторы.

1. Генные и хромосомные мутации. Генетическая структура популяции изменяется под влиянием мутаций, происходящих на уровне аллелей в результате нарушения копирования пар азотистых оснований в молекуле ДНК (точковые или генные мутации), или на уровне хромосом в результате хромосомных перестроек (аберраций) или изменения числа хромосом (хромосомные мутации). Мутации способствуют увеличению числа гетерозиготных особей, которые могут лучше или хуже приспосабливаться к условиямобитания.

2. Миграцияособей.Впроцессемиграцииипроисходитпоступлениегеноввконкретную популяциюзасчетособейиздругихпопуляций,чтовконечномитогеспособствуетсозданиюпотокагенов.Впопуляцияхсельскохозяйственныхживотныхиптицыонобеспечиваетсязасчетзавозановыхживотныхизстаддругихххозяйства-шейстраныилииззарубежа.Следовательно,вывозивыбраковкаособейуменьшаютпотокгенов,изменяютчастотуаллелейвпопуляции.

3. *Способ размножения*. Свободное спаривание самцов и самок приводит популяцию в состояние генетического равновесия по частоте генов и генотипов. В последующих поколениях в популяции сохранятся те же концентрации аллелей и то же соотношение генотипов, что и у родителей. Это возможно лишь при отсутствии отбора, мутации или миграции особей. В панмиктической популяции коэффициент инбридинга равен нулю. Однако при работе с сельскохозяйственными животными зачастую используютинбридинг, который приводиткпостепенномуувеличениюгомозиготности,следовательно, в популяции наблюдается изменение частоты аллелей одного и того же локуса.

4. Случайный генетический дрейф. Случайный, или выборочный характер наследования, служащий причиной генетического дрейфа, оказывает определенное влияние на изменение генных частот и может привести к такой генетической изменчивости, которая не обусловлена

давлением со стороны мутаций, отбора и миграции особей. Изменение равновесия генных частот в ограниченных популяциях вызывается случайными или так называемымигенетико- автоматическими процессами, протекающими на фоне ограниченного выбора родительских гамет, участвующих в процессе оплодотворения при получении следующей генерации.

Значение генетического дрейфа в изменении генных частот в популяции определяется ее численностью. Чем меньше популяция, тем больше вероятность случайных изменений концентрации отдельных генов, тем быстрее наступает гомозиготное состояние в локусе у всех особей популяции. В небольших популяциях случайное расщепление генов в гаметах и рекомбинации их в зиготах может быть единственной причиной генетического дрейфа, а в некоторых случаях и более важным фактором, чем выборка малой величины.

Генетический дрейф может оказать большое влияние на структуру популяции при использовании родственного спаривания в течение нескольких поколений и особенно инбридинга типа «родитель х потомок» или типа «брат х сестра».

5. *Естественный и искусственный отбор*. Отборприводит к повышению концентрации одних генов и понижению концентрации других.

Влияние естественного отбора на популяцию определяется не одним геном, а их совокупностью, проявляя комплекс всех наследственных задатков в виде фенотипического состояния признаков. Естественный отбор способствует выживанию и сохранению тех особей, которые благодаря индивидуальным особенностям лучше приспосабливаются к условиям внешней среды, ограждает популяцию от действия вредных мутаций и сохраняет ее структуру.

В популяциях сельскохозяйственных животных естественный отбор дополняется действием искусственного отбора, который дает возможность оказывать давление на частоту генов и получать эффективные сдвиги генных частот уже в потомстве ближайших поколений.

В работе с животными используют следующие типы искусственного отбора: стабилизирующий, направленный, дивергентный, технологический и косвенный.

При *стабилизирующем* отборе происходит консолидация селекционного признака; в результате среднее значение признака в популяции не меняется, особей с крайними вариантами признака выбраковывают, наступает стабилизация генетическойизменчивости, и частоты генов приобретают генетическое равновесие.

Направленный,илиметодическийотборобеспечиваетизменение среднегозначения селекционногопризнака у потомковвжелательномнаправленииприодновременномсужениигенетической и фенотипическойизменчивости.Такойотборприводитзанесколько поколенийкзначительномусдвигусреднейвеличиныпризнака

всторону(максимальнуюилиминимальную),соответствующую целям селекции. Направленный отбор способствует совершенствованию существующих и выведению новых высокопродуктивных пород, линий и кроссов животных.

Если необходимо получить животных с противоположным уровнем продуктивности (например, высокой и низкой живой массы) или изучить наследственность и генетическую корреляцию количественных признаков, применяют *дивергентный отбор*, т. е. отбор в двух направлениях. При этом популяция разделяется на популяционные группы, различающиеся между собой по генотипам и фенотипам.

В условиях перевода животноводства на промышленную основу особое значение приобретает *технологический* отбор, при котором отбирают особей, приспособленных к экстремальным условиям содержанияи кормления.

При отборе сельскохозяйственных животных учитывают также и некоторые косвенные признаки, которые не имеют прямой хозяйственной ценности, но связаны с количественными хозяйственно полезными признаками. Такой отбор называют *косвенным*.

Таким образом, популяционная генетика позволяет определить генетическую долю изменчивости в общей изменчивости признаков, анализировать процесс происходящие в популяциях при различных формах отбора и подбора.

Вопросы для обсуждения:

1.Дайте определение терминам «биометрия», «генеральная совокупность».
2.Какие генетико-статистические параметры характеризуют фенотипический уровень и изменчивостьпризнака?
3.Назовите факторы, влияющие на генетическую структуру популяции.
4.СформулируйтезаконХарди-Вайнберга.
5.Дайте характеристику генетическойпопуляции.
6.Назовите методы, использующиеся для изучения генетической структурыпопуляций.
7.Расскажите о типахпопуляций.
8.Назовите типы искусственногоотбора.

1.7.Генетические основы иммунитета, группы крови, биохимический полиморфизм

1.ПОНЯТИЕ ОБ ИММУНИТЕТЕИ ИММУННОЙ СИСТЕМЕ ОРГАНИЗМА

Под *иммунитетом* понимают способ защиты организма от всех антигенно чужеродных веществ как экзогенной, так и эндогенной природы. Иммунитет выступает в качестве фактора стабильности онтогенеза необходимого условия передачи наследственного материала от поколения к поколению.

Основоположником теории иммунитета является русский ученый, лауреат Нобелевской премии И.И.Мечников.

Системаоргановиклетокорганизма,реагирующаянапоявлениечужеродн ыхсубстанцийназывается *иммуннойсистемой организма*. Она обеспечивает иммунитет, способствуя сохранению гомеостаза, и является совокупностью лимфоидных органов и тканей, генерирующих клетки, способные самостоятельно или путем синтеза антител специфически взаимодействовать с антителом. В генетическом аспекте антитело рассматривается как вещество, способное при введении в организм животного индуцировать образование специфических антител, а также специфически связываться с последним. *Антигены* полимерные вещества белковой природы или их синтетические аналоги, несущие признаки генетически чужеродной информации. *Антитела (иммуноглобулины)* белки иммуноглобулины новой природы, образующиеся в организме животных в ответ на введение антигенов и способные связывать их или гаптены, имеющие аналогичные детерминантные группы.

Свойство антигенов вызывать иммунный ответ называют *иммуногенностью*. Она зависит от структуры и степени чужеродности

антигена, а также от индивидуальных особенностей организма, его видовой принадлежности, особенностей развития и состояния к моменту поступления антигенна, т. е. от иммунологической реактивности.

Иммунологическая реактивность (иммунный статус, иммунный профиль) способность иммунной системы к ответу в данный момент времени. Ее характеризуют: концентрация иммуноглобулинов, лейкоцитов и лимфоцитов, соотношение В и Т-клеток; механизм резистентности и иммунного ответа на стимуляцию.

В иммунную систему входят центральные и периферические органы: *центральные* тимус, фабрициева сумка, пейеровы бляшки и костный мозг; *периферические* кровь, лимфатические узлы, селезенка.

Исходным началом иммунокомпетентных клеток являются стволовые клетки красного костного мозга, которые, попадая в вилочковую железу, дифференцируются в Т-лимфоциты, тогда как клетки, не прошедшие через тимус, превращаются в В-лимфоциты. Затем Т- и В-клетки выходят из

центральных органов и заселяют Т- и В-зоны периферических лимфоидных органов, обеспечивая клеточный и гуморальный иммунитет организма.

2. КЛЕТОЧНАЯ И ГУМОРАЛЬНАЯ СИСТЕМА ИММУНИТЕТА

Специфическую иммунную защиту в основном обеспечиваютлимфоциты, осуществляющие это двумя путями: **клеточным** или**гуморальным.**

Клеточныйиммунитетобеспечиваютиммунокомпетентные Т-лимфоциты, образующиеся из стволовых клеток, мигрирующих из красного костного мозга в тимус. Попадая в кровь, Т-лимфоциты создают большую частьлимфоцитовсамойкрови,атакжеоседают в периферических органах иммуногенеза (лимфатических узлах и селезенке),образуявнихтимус-зависимыезоны,которыестановятся активными точками пролиферации (размножения) Т-лимфоцитов вне тимуса.

Дифференциация Т-лимфоцитов происходит в трех направлениях. Первая группа дочерних клеток способна при встрече с «чужим» белком-антигеном(возбудителемболезни,илисобственныммутантом) вступать с ним в реакцию и уничтожать его. Такие лимфоциты называются Т-киллеры и характеризуются тем, что способны собственнымисилами,без предварительнойиммунизациииибезподключения антител и защитного комплемента плазмы крови осуществлять лизис клеток-мишеней.Такимобразом,Т-киллерыявляютсяотдельной ветвьюдифференциациистволовыхклетокипредназначенысоздавать первичный барьер в противовирусном и противоопухолевом иммунитете организма.

Другие две популяции Т-лимфоцитов: Т-хелперы и Т-супрессоры – осуществляют клеточную иммунную защиту через регуляцию уровня функционирования Т-лимфоцитов в системе гуморального иммунитета. Т-хелперы в случае появления в организме антигенов способствуют быстрому размножению эффекторных клеток (исполнителей иммунной защиты).

Популяция Т-лимфоцитов по своей функциональной направленности является гетерогенной и характеризуется сложным составом антигенных и рецепторных структур на поверхности клетки. Они имеют гладкую поверхность в связи с низким содержанием иммуноглобулиновых рецепторов на своей поверхности. В функциональном отношении Т-лимфоциты отвечают за развитие клеточного иммунитета, регулируют становление иммунного ответа, обеспечивают резитентность при ряде бактериальных и вирусных инфекций,а также служат хранителем иммунологической памяти.

Гуморальный иммунитет обеспечивают лимфоциты, которые дифференцируются из стволовых клеток мозга не в тимусе, а в других местах (в тонкой кишке, лимфатических узлах, глоточных миндалинах и т. д.) и называются В-лимфоцитами. При первом контакте с антигеном

чувствительные к нему Т-лимфоциты интенсивно размножаются. Некоторые из дочерних клеток дифференцируют в клетки иммунологической памяти и на уровне лимфоузлов в £-зонах пре- вращаются в плазматические клетки, далее способные создавать гуморальные антитела. Способствуют этим процессам Т-хелперы. Антитела представляют собой большие протеиновые молекулы, имеющие специфическое родство к тому или иному антигену, и называются *иммуноглобулинами*.

Каждая молекула иммуноглобулина составлена из двух тяжелых и двух легких цепей, связанных друг с другом дисульфидными связями, и способна активизировать клеточныемембраныантигеновиприсоединятькнимкомплементплазмы крови. Комплемент плазмы крови имеет два пути активизации: классический (от иммуноглобулинов) и альтернативный (от эндотоксинов или ядовитых веществ и от лекарств). Выделяют 5 классов иммуноглобулинов (Ig): G, A, M, D, E, различающихся по функциональным особенностям.

Ig G. Составляют большую часть (85%) иммуноглобулинов сыворотки крови. Состоит из двух тяжелых и двух легких цепей. Это основной класс иммуноглобулинов, защищающих организм от бактерий,токсиновирусов.ВнаибольшемколичествеIgG-антитела вырабатываютсянастадиивыздоровленияпослеинфекционного заболевания. Только IgG способны транспортироваться через плаценту от матери к плоду (проходить через плацентарный барьер) и обеспечивать защиту материнскими антителами плода и новорожденного.

IgM. Самая крупная молекула, представляет собой полимерныйIg из пяти субъединиц, соединенных дисульфидными связями и дополнительной J-цепью, имеет 10 антиген-связывающих центров. Составляют 5-10 % всех антител. IgM – наиболее ранний класс анти- тел, образующихся при первичном попадании антигена в организм. Наличие IgM-антител к соответствующему возбудителю свидетельствует о свежем инфицировании (текущем инфекционном процессе). IgM способны агглютинировать бактерии, нейтрализовать вирусы, активировать комплемент, активизировать фагоцитоз, связывать эндотоксины грамотрицательных бактерий.

IgA. Выделяют сывороточные IgAc и секреторные IgAs, их количество составляет около 5-10 % всех иммуноглобулинов.

*Секреторные*IgAs находятся в слюне, пищеварительных соках, секрете слизистой носа, в молозиве, молоке. Они являются первой линией защиты слизистых, обеспечивая их местный иммунитет. IgAs первыми вступают в контакт с возбудителями большинства инфекционных заболеваний, проникающими через слизистые оболочки, обеспечивая бактерицидный, вирулицидный, опсонизирующий эффект (опсонины – антитела, относящиеся к классу иммуноглобулинов G (IgG) и в значительной степениопределяющие противобактериальную, противовирусную и противоопухолевую сопротивляемостьорганизма).

Сывороточные IgAc по силе действия слабее секреторных, находятся в сыворотке крови, оказывают бактерицидное действие и вызывают нейтрализацию экзотоксинов, через плаценту не проникают.

IgE*реагины*(антителааллергии)представляютмономер, в сыворотке крови находятся в низких концентрациях 0,01 %, состоят из двух тяжелых и двух легких цепей. Они опосредуют реакции гиперчувствительности немедленного типа. Уровень IgE повышается при аллергических состояниях, гельминтозах.

IgD. В сыворотке крови находятся в низких концентрациях 0,01 %, состоят из двух тяжелых и двух легких цепей, участвуют в развитии местного иммунитета, обладают антивирусной активностью, выявляются при различных хронических заболеваниях.

3. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОНТРОЛЬ ИММУННОГО ОТВЕТА

Сутьиммунногоответазаключаетсяврапознаванииорганизмом чужеродности поступившего агента и, в соответствии со спецификой антигена, в его отторжении и разрушении. Регуляция иммунного ответа осуществляется через специфическую стимуляцию лимфоцитов, что приводит к биосинтезу антител или клеточному иммунитету.

Различают два типа иммунного ответа: гуморальный, связанный с образованием антител, и клеточный, связанный с реакцией замедленнойповышеннойчувствительности.Обатипаиммунногоответа имеют клеточную основу.

Рассматривая проблему генетического контроля антителогенеза, выделяют два аспекта: 1) изучение генетического кодирования синтеза молекул иммуноглобулинов и выяснение причин их разнообразия;

2) изучение проблемы генетического контроля силы иммунного ответа.

Доказательствогенетическойобусловленностивысотыиммунного ответа было получено в опыте на кроликах. Из популяции кроликов были выделены три группы животных: сильные, средние и слабые продуценты антител. Проведенный гибридологический анализ показал,чтосильныйилислабыйответзависитотгомозиготности генов,а средний связан с гетерозиготностью по этим генам. Следовательно, наследуемость иммунного ответаидет по доминантному типу.

Проведенные исследования на инбредных линиях мышей, морских свинках подтвердил, что генетический контроль иммунного ответа со стороны генов иммунного ответа главной системы гисто-совместимости, опосредуемых лимфоцитами эффекторами, также находится под контролем генов.

Существует определенная закономерность: один и тот же антиген вызывает иммунный ответ разной силы у организмов разных генотипов и, наоборот, один и тот же организм в разной степени реактивен по отношению к разным антигенам. Генетически детерминированные различия в силе

иммунного ответа не исчезают даже под влиянием ионизирующей радиации. Данное облучение снижает титры антител, но полностью сохраняет межлинейные различия животных.

Выяснение механизмов генетического контроля силы иммунного ответа зависит от работы одного аутосомного доминантного гена, фенотипическим продуктом которого являются молекулы II класса главного комплекса гистосовместимости, клеточным типом, экспрессирующим этот ген, являются антигенпрезентирующие клетки.

4. ГРУППЫ КРОВИ. ЗНАЧЕНИЕ ГРУПП КРОВИ ДЛЯ СЕЛЕКЦИИ

Особи любого вида различаются между собой множеством генетически обусловленных признаков, которые могут быть выявленыиммуногенетически в виде систем антигенов. *Антигены* вещества, несущие признаки генетической чужеродности, которые при введении в организм вызывают иммунныйответ.

Антигены,покоторымособиодноговидаразличаютсямежду собой, называются *аллоантигенами*.

Антигенные факторы называют кровяными факторами крови. При описании групп крови животных термин «антиген» рассматривается как наследственно обусловленная единица, имеющая антигенные свойства.

Совокупность антигенов, контролируемых одним локусом, называют *генетической системой групп крови*. Сумма всех систем групп крови одной особи *тип крови*.

Эритроцитарныеантигенызакладываютсявэмбриональный период,неменяютсявтечениеонтогенезаинезависят отусловий кормления, содержания и др. внешних факторов. Большинство аллелей генетических систем групп крови наследуется по типу кодоминирования.

Все группы крови у сельскохозяйственных животных лока лизованы в аутосомах.

Правила наследования групп крови:

1) каждая особь наследует по одному из двух аллелей от матери и отца в каждой системе групп крови;

2) особь с антигенами, не обнаруженными хотя бы у одного из родителей, не может быть потомком данной родительской пары;

3) гомозиготная особь по одному антигену не может быть потомком гомозиготной особи с противоположнымантигеном.

В настоящее время у крупного рогатого скота известно 12 систем групп крови, у свиней 17, у овец 16, у лошадей 9, у птиц 14.

Значение групп крови для селекции

Контроль достоверности происхождения. При организации племенной работы применяют иммуногенетический контроль происхождения животных. Он возможен благодаря: кодоминантному наследованию антигенных факторов; их неизменности в течение онтогенеза;

огромному числу комбинаций групп крови, которыев пределах вида практически не бывают одинаковыми у двух особей, за исключением монозиготных близнецов.

Иммуногенетический контроль при испытании производителей по качеству потомства.

Иммуногенетический анализ моно- и дизиготных близнецов. Применяется для определения относительной доли наследственной изменчивости признаков в общей изменчивости; изучения взаимодействия генотипа и среды; выяснения влияния различных факторов среды.

Межпородная дифференциация. С помощью групп крови уточняют происхождение и систематику видов, происхождение и родство пород, генетическую структуру пород и внутрипородную дифференциацию, проводят планирование и контроль селекционного процесса. *Внутрипороднаядифференциация*.Погруппамкровиизучают аллелофондлиний и семейств, выявляют генетическое сходство между ними, их гомо- и гетерогенность, оценивают сочетаемость при кроссах линий.

Построение генетических карт хромосом. Изучение сцепления локусов групп крови, биохимического полиморфизма систем и частоты кроссинговера позволяет составлять генетические карты хромосом.

Связь групп крови с продуктивностьюи устойчивостью к болезням. Предполагают связь групп крови с продуктивностью благодаряплейотропномудействиюаллелейгруппкрови.Однако сложна наследственнаяобусловленностьколичественныхпризнаковнепозволяет использовать группы крови в качествемаркеров при селекции животных на повышение продуктивности.

Устойчивость к заболеваниям имеет более простую природу наследования, поэтому более вероятна тесная связь групп крови с резистентностью к болезням, например, Н-систему групп крови свиней можно использовать для определения чувствительности к синдрому стресса и т.д.

5. БИОХИМИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ БЕЛКОВ

Полиморфизм – одновременное присутствие в популяции двух и более генетических форм одного признака в таком соотношении, что их нельзя отнести к повторным мутациям. В процессе эволюции происходят изменения генов, поэтому в популяции они встречаются не в одной, а в двух и более формах. Ген, представленный более чем одним аллелем, называют *полиморфным геном*.

В настоящее время разработаны методы разделения и идентификации белковых молекул с помощью электрофореза, иммуноэлек-трофореза, гельфильтрации и т. д.

У сельскохозяйственных животных изучены полиморфные локусы белков крови, молока, тканей.

Биохимические полиморфные системы белков используют:

1) для изучения причин и динамики генотипической изменчивости и геногеографии различных видов и пород;

2) описания межпородной и внутрипородной дифференциации, изучения филогенеза и аллелофонда пород, линий, семейств и генетических процессов в популяции животных;

3) уточнения происхождения животных;

4) определения моно- и дизиготности двоен;

5) построения генетических карт хромосом;

6) подбора гетерозисной сочетаемости;

7) выявления связи с продуктивностью и резистентностью к заболеваниям;

8) использования полиморфных систем в качестве генетическихмаркеров.

Вопросы для обсуждения:

1.Дайте определение терминам «иммунитет», «иммунная система организма», «антиген»,«иммуногенность».

2.Какие клетки обеспечивают клеточный иммунитет? Гуморальныйиммунитет?

3.В чем состоит суть иммунногоответа?

4.Дайте определение терминам «антиген», «аллоантиген», «генетическая система групп крови», «типкрови».

5.Расскажите правила наследования группкрови.

6.Дайте определение терминам «полиморфизм», «полиморфныйген».

7.В каких целях используют биохимические полиморфные системыбелков?

1.8 Генетика аномалий и болезней

1.ПРЕДМЕТ ИССЛЕДОВАНИЙ ПАТОГЕНЕТИКИ СЕЛЬСКОХОЗЯЙСТВЕННЫХ ЖИВОТНЫХ

Патогенетика сельскохозяйственных животных (ветеринарная генетика, ветеринарная патогенетика или наследственная патология) – это наука о болезнях, вызываемых определенными генами и заболеваниях, в основе которых лежит наследственная предрасположенность.

Патогенетика изучает не только закономерности возникновения, течения и распространения генетически обусловленных болезней, но и разрабатывает меры борьбысними (генетическая профилактика).

Генетическая аномалия представляет собой наследственно обусловленное, нежелательное с точки зрения здоровья популяции и

племенного использования отклонение от типичного, в возникновении которого определенную роль сыграл генотип животного (Мейер, 1967).

Аномалии могутбытьобусловлены,во-первых,генетическими факторами; во-вторых, сочетанием генетических факторов с определенными условиями внешней среды; в-третьих, внешнесредовыми факторами. В соответствии с этим аномалии подразделяют на: генетические, наследственно-средовые и экзогенные (фенокопии).

2. ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ И МОЛЕКУЛЯРНАЯ СУЩНОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ АНОМАЛИЙ

Под генетической аномалией понимают морфофункциональные нарушения в организме животных, возникающие в результате генных и хромосомных мутаций. Генные мутации могут нарушать морфогенез органов и тканей на разных этапах онтогенеза.

Отсюда столь широкий спектр врожденных аномалий, связанных с изменением молекулы ДНК. Изменение числа хромосом в клетках или их структуры приводят обычно к прекращению развития эмбриона, или рождению особей с тяжелыми пороками развития и нарушению у животных воспроизводительной функции.

Основнаярольвэтиологиипринадлежитлетальнымисублетальным генам. Так, у человека известно более двух тысяч врожденных аномалий, обусловленных мутантными генами с летальным или сублетальнымдействием.Такиежепризнакиобнаруженыуживотных.

Летальные гены имеют 100 % пенетрантность, что на практике означает 100 % смертность особей-носителей. Сублетальные гены имеют пенетрантность от 50-90 %, на практике это означает, что, при наличии в генотипе данных генов, смертность наступает в 50-90 % случаев. Субвитальные гены снижают жизнеспособность животных- носителей на 10-50 %, что на практике выражается в нарушении нормальной жизнедеятельности организма.

Летальные факторы по фазам действия подразделяются:

1) на *эмбриональные* вызывающие гибель эмбриона в утробематери;

2) *послеродовые*гибельилиуродствопроявляетсяпослеродовили прирождении;

3) *ювенильные*ведущиексмертиилипатологиидостадииполовогосозревания.

Мутантные гены могут быть доминантными или рецессивными. Доминантныегеныпроявляютсвоедействиевгетерозиготномсостоянии. Гены с неполным доминированием летальный эффект дают только в гомозиготном состоянии, а в гетерозиготном дают фенотипическое проявление без снижения жизнеспособности и нормального

функционированияорганизма.Рецессивныемутантныегеныпри гетерозиготном носительстве не имеют фенотипического проявления, их вредный эффект проявляется только в гомозиготном состоянии.

Генетические аномалии представляют собой признаки, контролируемые одной парой аллельных генов. Характерной особенностью наследования для этой категории аномалий является менделевский тип распределения, соответствующий доминантным и рецессивным качественным признакам. Для проявления генетической рецессивной аномалии достаточно наличия в обеих хромосомах одинаковых мутантных генов.

По типу наследования и степени воздействия различают полигенные и олигогенные летальные факторы, которые подразделяются на : аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, сцепленные с полом.

*Аутосомно-доминантный*типнаследованияхарактеренвпроявлении аномалии в каждом поколении у гетерозигот. Если мутация летальна с пенетрантностью 100 %, то такие животные не оставляют потомков.

К группе аутосомно-доминантных летальных факторов относят фактор,обусловливающийукрупногорогатогоскотаполноедвух- стороннее заращивание ноздрей, у свиней – гемолитическую желтуху и расщепление нёба, у уток мозговую грыжу, у овец врожденную водянку, у кур врожденное дрожание.

Доминантные летальные факторы с рецессивным летальным действием вызывают у гетерозигот аномалии развития, представляющие опасность для жизни. В случае отсутствия нормальной аллели подобная мутация становится летальным фактором. Типичным доминантным летальным фактором с летальным действием в рецессивном состоянии является фактор, обусловливающий ахондроплазию у крупного рогатого скота (бульдогообразность телят), у кур фактор коротконогости и фактор лишенности оперения.

Аутосомно-рецессивный тип наследования обусловлен рецессивным геном, который расположен в аутосоме, но для его проявления в фенотипе особи необходимо наличие данного гена в гомозиготном состоянии. Данный ген в равной степени проявляется среди мужских и женских потомков.

К данной группе относят врожденный гипотрихоз, отсутствие конечностей, мумификацию, CVM-мутацию, BLAD-мутации у крупного рогатого скота, синдром агнатиию овец (отсутствие нижней челюсти и непроходимость пищевода), укорочение клюва у цыплят и т.д.

Сцепленное с полом наследование. Наследование, сцепленное с Х-хромосомой, относится к признакам, гены которых находятся в Х-хромосоме. Как и при аутосомном наследовании, гены Х-хромосомы могут быть доминантными и рецессивными. При наследовании доминантного гена, полностью сцепленногос Х-хромосомой, признак проявляется во всех поколениях (наследование по вертикали). Но в отличие от аутосомно-доминантного наследования в этом случае доминантный признак отца

наследуется только его дочерьми, тогда как доминантный признак матери наследуется теми и другими в равной степени.

При наследовании признака, контролируемогорецессивным геном Х-хромосомы, локус которого отсутствует в Y -хромосоме, родословная характеризуется значительным преобладанием особей мужского пола среди носителей этого признака.

При локализации гена только в Y-хромосоме, признаки, детерминируемые этими генами, наследуются только от отца к сыну или от матери к дочери. Примером может служить ген HY, определяющий пол (мужской у человека и женский у птиц). Обнаружив такой тип наследования признака, сразу же можно считать задачу локализации гена выполненной. Так, у некоторых рыб пятно на плавнике есть только у самцов и передается от отца к сыну; можно сразу сказать, что ген, детерминирующий этот признак, локализован в Y-хромосоме. У человека описан признак – волосатые уши, который бывает лишь у мужчин и передается только от отца к сыну. Следовательно, ген, его обусловливающий, локализован в Y-хромосоме.

3 ПОНЯТИЕ О НАСЛЕДСТВЕННО-СРЕДОВЫХ АНОМАЛИЯХ

Отношении определенной категории врожденныханомалийможно говорить, что проявление их примерно в равной степени зависит от эндогенных и экзогенных факторов. Предполагается, что наследственно-средовые аномалии контролируются полилокусной системой. Фенотипическое проявление этих признаков зависит от количества мутантных генов, обусловливающих аномалию.

Существует понятие порога действия таких генов, что соответствует их числу или силе кумулятивного эффекта. Если число генов или сила их действия превышает порог, аномалия проявляется. Если эти показатели ниже порога, животное остается нормальным. Сила кумулятивного действия генов, а соответственно проявление аномалий, очевидно, зависят от условий среды. При изменении последней в худшую строну, вредный эффект генов проявляется, а в оптимальных условиях среды порог для проявления аномалий повышается. Примером может служить резистентность животных к инфекциям. Выделяют два типа животных: резистентные и потому выжившие ивосприимчивые и потому погибшие.

4 ЭКЗОГЕННЫЕ АНОМАЛИИ (ФЕНОКОПИИ)

Экзогенные аномалии появляются лишь под воздействиемфакторов, с которыми животное до сих пор не сталкивалось, т.е. тех, которые не свойственны его природному окружению. В результате возникают приспособленческие реакции, которые характеризуются индивидуальной генетической изменчивостью и могут иметь соответствующее значение для селекции. При этом реакция разных особей на изменение условий будет неодинаковой, что зависит от генотипа

конкретного организма. У животных известен ряд уродств, вызываемых условиями среды, их называют фенокопиями, так как фенотипически эта группа уродств или аномалий сходна с тем, что дают мутации, изменяющие наследственность

Гольдшмидтом (1935) впервые было показано, что фенотип генетической аномалии может быть скопирован факторами внешней среды у особей с определенным генотипом. Такие аномалии онназвал фенокопиями. Для ряда фенокопий установлено, что их возникновение связано с влиянием внешних условий на совершенно определенную ограниченную стадию развития, но до или после прохождения чувствительной фазы этот эффект исчезает. Один и тот же агент в зависимости от того, на какую из фаз он действует, можеткопировать разные мутации. Разные стадии развития могут реагировать на разные агенты.

Существует гипотеза Ландауэра, согласно которой образование фенокопий происходит под действием одновременно генетических и средовых факторов. Он объясняет причину фенокопий более сильной чувствительностью на тератогенные вещества гетерозиготных носителей рецессивных мутаций, а также совместным влиянием генов- модификаторов и факторов среды. При этом, отсутствующий у гетерозиготных индивидуумов второй мутантный аллель может восполняться определенными факторами среды. Так возникает характерный для гомозигот фенотип.

Так, в птицеводстве при нарушении режима инкубации яиц наблюдаются уродства цыплят, сходные с наследственными.

5. ПЕНЕТРАНТНОСТЬ И ЭКСПРЕССИВНОСТЬ

В генетике наследственных аномалий и уродств большое значение имеют пенетрантность и экспрессивность.

Пенетрантность при наследовании аномалии это частота или вероятность ее фенотипического проявления, определяется по проценту особей популяции из числа несущих данный ген, у которых он фенотипически проявился. Например, пенетрантность 30 % указывает,

что при наличии мутантного гена в популяции он имеет фенотипическое проявление лишь у 30 %генотипов.

При полной пенетрантности доминантный, или гомозиготно-рецессивный аллель проявляется у каждой особи, если он присутствует в генотипе. В случае неполной пенетрантности доминантный ген фенотипически не проявляется у определённой доли гетерозигот, у гомозиготных рецессивных форм, и при гемизиготности. Неполная пенетрантность может быть связана со значительной вариацией действия генов или же внешних воздействий, например, пенетрантность стерильности колеблется от 0,42 до 0,62.

Экспрессивность гена – это степень его фенотипического проявления, как мера силы его действия, определяемая по степени развития признака. Экспрессивность гена у обоих полов может быть разной или одинаковой, постоянной или варьирующей. Например, адактилия у крупного рогатого скота варьируется от частичного до полного отсутствия фаланг конечностей.

6. ВОЗНИКНОВЕНИЕ АНОМАЛИЙ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ТЕРАТОГЕНОВ

Аномалииимогутвозникатьвнутриутробноврезультатедействия на эмбрион или плод определенных повреждающих факторов внешнейсреды,называемых*тератогенами*.Этинарушениямогут диагностироваться уже после рождения. Аномалии, или пороки развития, возникающие в результате действия на организм факторов внешней среды, являются ненаследственными, или экзогенными.

Тератогенные факторы внешней среды подразделяют на физические, химические и биологические.

Тератогенымогутодновременнобытьимутагенами.Если повреждающий фактор действует на генетический аппарат половых клеток, он вызывает наследственную мутацию. Во втором случае при воздействии на зрелые соматические клетки возникают соматические мутации, и в третьем случае, когда воздействует на незрелые эмбриональные клетки.

Для того чтобы установить причину аномалий, необходимо провести комплексный анализ на наличие или отсутствие действия тератогенных факторов и влияния наследственности и определить тип наследования аномалии на основе анализа генеалогии.

Вопросы для обсуждения:

1. Что понимают под термином «генетическая аномалия»?
2. Дайте характеристику генетическим и наследственно-средовым аномалиям.
3. Дайте определение термину «фенокопия». В чем состоит суть гипотезы Ландауэра.
4. Расскажите об особенностях наследования аутосомно-домонантных и аутосомно-рецессивных аномалиях.
5. Расскажите об особенностях наследования сцепленных с полом аномальных генов.
6. Дайте определение терминам «пенетрантность» и «экспрессивность», «тератоген».
7. Какие мероприятия необходимо провести, чтобы установить при- чину аномалий?

2. ИНСТРУМЕНТАРИЙ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЗАНЯТИЙ СЕМИНАРСКОГО ТИПА

2.1.Список рекомендуемой литературы по темам

Литература к теме: Генетика аномалий и болезней

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. – 448 с.

2. Визнер, Э. Ветеринарная патогенетика / Э. Визнер, З. Виллер. – М.: Колос, 1979. – 424 с.

3. Петухов, В.Л. Ветеринарная генетика с основами вариационной статистики: учеб.пособие / В.Л. Петухов, А.И. Жигачёв, Г.А. Назарова. – М.: Агропромиздат, 1985. – 367с.

4. Петухов, В.Л. Генетические основы селекции животных / В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448

Литература к теме: Генетические основы иммунитета, группы крови, биохимический полиморфизм

1.Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. 448с.

2.Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. 3)Кривошеина. – М.: Академия, 2003. 256с.

Источники сетиИнтернет:

3.http://nmedicine.net/vidy-immuniteta-immunnaya-zashhita/http://bsmy.ru/2840

4http://www.studfiles.ru/preview/1856181/page:20/

5.http://vseslova.com.ua/word/%D0%9E%D0%BF%D16.http://5fan.ru/wievjob.php?id=6573

Литература к теме Введение в ветеринарную генетику. Цитологические основы наследственности

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. 448 с.

2. Данилова, Л.В. Сперматогенез и его регуляция / Л.В. Данилова, Е.С. Габец. – М.: Наука, 1983. – 98 с.

3. Ерёмина, И.Ю. Селекционно-ветеринарная генетика / И.Ю. Ерёмина. – Красноярск, 2013. – 214 с.

4. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. 591 с.

5. Райцина, С.С. Сперматогенез и структурные основы его регуляции / С.С. Райцина. – М.: Наука, 1985. 207 с.

6. Реймерс, Н.Ф. Популяционный биологический словарь / Н.Ф. Реймерс. – М.: Наука, 1991. 536 с.

7. Рузен-Ранге, Э. Сперматогенез у животных / Э. Рузен-Ранге. М.: Мир, 1980. 254 с.

8. Смирнов, В.Г. Цитогенетика / В.Г. Смирнов. – М.: Высшая школа, 1991. 247 с.

9. Тейлор, Д. Биология в 3-х т. Т. 3: пер. с англ. / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут; под ред. Р. Сопера. 3-е изд. – М.: Мир, 2005. 451 с.

10. Четвертакова, Е.В. Цитологические основы наследственности: методические указания / Е.В. Четвертакова. – Красноярск: КрасГАУ, 2010. 54 с.

11. Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Академия, 2003. 256 с.

12. Ярыгин, В.Н. Биология / В.Н. Ярыгин [и др.]; под ред. В.Н. Ярыгина. 3-е изд., стер. Т.1. М.: Высшая школа, 2000. 448 с.

Литература к теме: Молекулярные основы наследственности

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. – 448 с.

2. Глик, Б. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение: пер. с англ. / Б. Глик, Дж. Пастернак. – М.: Мир, 2002. – 589 с.

3. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.

4. Реймерс, Н.Ф. Популяционный биологический словарь / Н.Ф. Реймерс. – М.: Наука, 1991. – 536 с.

5. Тейлор, Д. Биология в 3-х т. Т. 3: пер. с англ. / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут; под ред. Р. Сопера. – 3-е изд. – М.: Мир, 2005. – 451 с.

6. Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Академия, 2003. – 256 с.

7. Ярыгин, В.Н. Биология / В.Н. Ярыгин [и др.]; под ред. В.Н. Ярыгина. – 3-е изд., стер. Т.1. – М.: Высшая школа, 2000. – 448 с.

Литература к теме: Закономерности наследования признаков при половом размножении

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. 448 с.

2. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. - 591 с.

3. Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Академия, 2003. - 256 с.

Литература к теме: Хромосомная теория наследственности. Генетика пола

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. - 448 с.

2. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. - 591 с.

3. Мамонтов, С.Г. Биология: учеб. / С.Г. Мамонтов [и др.]. – М.: Академия, 2006. – 576 с.

4. Реймерс, Н.Ф. Популяционный биологический словарь / Н.Ф. Реймерс. – М.: Наука, 1991. - 536 с.

5. Тейлор, Д. Биология в 3-х т. Т. 1-3: пер. с англ. / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут; под ред. Р. Сопера. – 3-е изд. – М.: Мир, 2005. - 451 с.

6. Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Академия, 2003. - 256 с.

7. Ярыгин, В.Н. Биология / В.Н. Ярыгин [и др.]; под ред. В.Н. Ярыгина. - 3-е изд., стер. Т.1. - М.: Высшая школа, 2000. - 448 с.

Литература к теме: Мутации и мутагенез

1.Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. – 448с.

2.Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г.Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.

3.Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Академия, 2003. – 256с.

Литература к теме: Методы изучения изменчивости и генетика популяций

1.Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. – 448с.

2.Тихомирова, М.М. Генетический анализ: учеб. пособие / М.М. Тихомирова. – Л.: Изд-во ЛТУ, 1990. – 280с.

3.Четвертакова, Е.В. Теоретические основы селекции: метод.указания / Е.В. Четвертакова; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2013. – 74с.

2.2. Примерные тесты

Вариант 1.Определите правильный ответ

1.Всостав какого из следующих органоидов клетки входит ДНК:
1. ядро
2.рибосомы
3. лизосомы

2.Укажите органоид, который синтезирует белок:
1. ядро
2. вакуоли
3. рибосомы

3.В какой период интерфазы происходит репликация ДНК:
1. G_1
2. G_2
3. S

4.В какой период клеточного цикла происходит удвоение ДНК:
1. профаза
2. профаза 1
3.интерфаза

5.В какой период клеточного цикла происходит удвоение ДНК:

6.В какой период клеточного цикла происходит удвоение хромосом:
1. профаза
2.анафаза
3.интерфаза

7.В каких органоидах клетки можно обнаружить рРНК:
1. ядрышко, рибосома
2. центриоли, аппарат Гольджи
3. лизосома, вакуоль

8.В состав каких из следующих органоидов не входит ДНК:
1. ядро
2. рибосомы
3. митохондрии

9. Укажите органоиды, которые синтезируют белок:

1. рибосомы
2. вакуоли
3. комплекс Гольджи

10.В состав каких из следующих органоидов входит ДНК:
1.рибосомы
2. митохондрии
3. лизосомы

11.Укажите функцию рибосом:
1. энергетический обмен
2. синтез белка*
3.хранение генетической информации

12.Укажите функцию митохондрий:
1. создание веретена деления
2. транспорт белка в клетке
3. участие в энергетическом обмене

13. Укажите функцию ядра:
1. хранение генетической информации
2.энергетический обмен
3. синтез белка

14.В каком органоиде клетки синтезируется тРНК:
1.рибосома
2. ядро
в) лизосома

15.В каком органоиде клетки синтезируется рРНК:
1.рибосома
2. ядро
3. лизосома

Вариант 2.Найдите правильный ответ

1. В профазе 1 мейоза гомологичные хромосомы:
а) конъюгируют;*
б) расположены в экваториальной плоскости;
в) удваиваются.

2. В профазе 1 мейоза гомологичные хромосомы:
а) укорачиваются и утолщаются*;
б) располагаются в экваториальной плоскости;

в) удваиваются.

3. Биваленты расположены в экваториальной плоскости клетки. Вы наблюдаете:

а) метафаза митоза;

б) метафаза 1 мейоза; *

в) метафаза 2 мейоза.

4. Диплоидный набор хромосом мыши 40. Сколько хромосом содержится в сперматоците 2 порядка?

а) 20

б)40

в) 80

5. Диплоидный набор хромосом мыши 40. Сколько хромосом содержится в сперматоците 1 порядка?

а) 20

б) 40

в) 80

6. Диплоидный набор хромосом мыши 40. Сколько хромосом содержится в ооците 2 порядка?

а) 20

б)40

в) 80

7. Диплоидный набор хромосом мыши 40. Сколько хромосом содержится в ооците 1 порядка?

а) 20

б)40

в) 80

8. Диплоидный набор хромосом мыши 40. Сколько хромосом содержится в оогонии?

а) 20

б) 40

в) 80

9. Гаметы содержат набор хромосом:

а) гаплоидный

б) диплоидный

10. Соматические клетки крупного рогатого скота содержат набор хромосом:

а) диплоидный*
б) гаплоидный
в) и то, и другое.

11. При анализе кариотипа хромосомы классифицируют:
а) по размеру и форме хромосом;*
б) по интенсивности окраски хромосом;
в) по количеству ДНК в хромосоме.

12. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AaBbccDDEe:

13. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AabbCCDDEe:

14. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AAbbCCDDEe:

15. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AaBbCcDdee:

Найдите правильный ответ
Вариант 3.1. Генетика – это:
1. Наука о наследственности и изменчивости
2. Наука о генах и хромосомах
3. Наука о методах разведения животных
4. Наука о наследственных заболеваниях

2. Совокупность генов организма называется:
1.Геном
2.Генотип
3.Генофонд
4.Геномика

3. Митотический цикл подразделяют на:
1.Митоз и интерфаза
2.Анафаза и телофаза
3. Митоз и анафаза
4.Профаза и интерфаза

4. Число хромосом в результате мейоза:
1.Число хромосом увеличивается вдвое
2. Число хромосом уменьшается вдвое
3. Число хромосом увеличивается в четыре раза
4. Число хромосом уменьшается в четыре раза

5. Состояние покоя между двумя делениями мейоза - это

1. Кроссинговер
2. Зиготена
3.Интеркинез
4.Профаза

6. Вид скрещивания, применяющийся для уточнения генотипа организма:

1.Анализирующее
2. Стабилизирующее
3. Возвратное
4.Поглотительное

7. Доминирование, при котором у гибридов первого поколения проявляются признаки обоих предков не мешая друг от другу:

1. Неполное
2.Кодоминирование
3. Сверхдоминирование
4. Полное доминирование

8. Полимерия – такой тип взаимодействия генов, при котором:

1. Одна пара неаллельных генов действует на несколько признаков
2.Все гены организма действуют на один признак
3.На один признак действуют несколько пар неаллельных генов*
4.На признак действуют летальные гены

9. Гены, расположенные в одной хромосоме представляют собой:

1. Группу расщепления
2 Сегменты хроматид
3.Группу сцепления
4 Одноименные гены

10. Признаки, которые обусловлены генами, расположенными в половых хромосомах называются:

1. Ограниченные полом
2. Взаимодействующие с полом
3. Зависимые от пола
4. Сцепленные с полом

11. Вырожденность генетического кода означает, что

1. Он устарел
2. Он постоянно меняется
3. Аминокислоты могут кодироваться несколькими кодонами*
4. Каждой аминокислоте соответствует только 1 триплет

12. Наука изучающая уродства:

1.Физиология
2.Биометрия
3. Генетика
4. Тератология

13. Тип наследования аномалий:

1. аутосомно-рецессивный
2. аутосомно-доминантный
3. сцепленное с Х-хромосомой
4. все ответы правильные

Необходимо найти правильное решение задач

14. Задача.найдите возможные варианты

У кошек имеется серия множественных аллелей, определяющих характер распределения темных полос и пятен на теле. Эти аллели располагаются в порядке доминирования следующим образом: *T* (нормальная аллель тэбби>*Ta* (абиссинский тэбби) >*tb* (пятнистый или мраморный тэбби). Т полностью доминирует над *tb,* но не полно доминирует над*Ta. Ta* обусловливает отсутствие рисунка. У гомозиготпо этомуаллелю (*TaTa*) никаких полос на теле не обнаруживают. У гетерозигот*Tta* полосы на хвосте, мордеи лапах, *tb* превращает поперечные полосы в завитки или разводы неправильной формы.

Сколько может быть разных генотипов при участии перечисленных аллелей?

Кот, на теле которого отсутствует рисунок, скрещен с полосатой кошкой, в потомстве встречаются мраморные котята.

15 .Объясните результаты скрещивания. У некоторых пород свиней черная масть доминирует над красной. При скрещивании дюрок-джерсейских маток красной масти с хряком крупной черной породы в потомстве получено 40 черных поросят. При спаривании свинок F_1с хряком дюрок-джерсейской породы получено 19 черных поросят и 23 красных разных оттенков. При дальнейшем разведении «в себе» в поколениях F_1 и F_2все поросята оказались красными.

Каковы Генотипы родителей и потомства?

16. Задача .

У кошек иногда встречается мутация, называемая «четыре уха» *(dp).* У животных, имеющих эту мутацию, вырастает четыре уха. При скрещивании таких животных с нормальными рождаются только нормальные особи. Если же этих нормальных потомков F_1скрестить возвратно с аномальными родителями, имеющими «четыре уха», то в потомстве от этого скрещивания появляются нормальные и аномальные котята в отношении 1:1.

Как наследуется эта аномалия?

17. Функция рибосом

1. энергетический обмен
2. синтез белка
3. хранение генетической информации
4. без функции

18. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AabbCCDDEe:

1.32
2.8
3. 4
4.10

19.Одна цепочка молекулы ДНК имеет последовательность оснований:

... - аденин - гуанин - гуанин - тимин - цитозин - аденин-...

Какое основание стоит в третьем положении комплементарной цепочки?

1. тимин
2. аденин
3. цитозин
4. гуанин

20. Задача . укажите возможные варианты

У кошек полидактилия обусловлена доминантной мутацией *Pd.* У гомо - и гетерозиготпо такой мутации появляется 1—3 нормально развитых добавочных пальцев. Количество пальцев на разных лапах может варьировать. Чаще всего аномалия характерна для передних лап.

Какова вероятность рождения нормального котенка, если оба аномальных родителя гетерозиготны по гену полидактилии? Какова вероятность рождения нормальных котят, если нормальную кошку *(pdpd)* скрестили с аномальным котом, гетерозиготным по гену полидактилии

2.3.Примерные задачи для самостоятельного решения

Вариант – 1.

Задача 1.При ротации быка Амора норвежской опландской породы в результате спаривания со своими дочерями было получено 55 телят, из которых 11 имели сильно укороченный позвоночник (бык и дочери имели нормально развитый позвоночник). Телята, рожденные с этим дефектом, погибли.

Каковы причина и тип наследования этой патологии?

Задача 2. При разведении крупного рогатого скота шортгорнской породы наиболее часто рождается потомство с красной и чалой (смесь бурых и белых шерстинок) мастью. Значительно реже рождаются белые потомки,

либо рождение белых шортгорнов регистрируют только от родителей белой масти.

Напишите генотипы родителей с красной, белой и чалой мастью. Составьте возможные варианты скрещивания и укажите масть получаемого потомства. Что необходимо сделать для создания стада шортгорнов с белой мастью и избежать рецессивной патологии проявления инбридинга?

Задача 3. Карликовость (ахондроплазия) у крупного рогатого скота обусловлена рецессивным аутосомным геном, а его аллель*А* контролирует нормальное развитие организма. В стаде черно-пестрого скота учхоза «Донское» из 694 телят двое родились карликовыми.

Какова частота гена карликовости и гетерозиготных животных в стаде? Какова частота появления карликовых телят при случайном спаривании фенотипически здоровых животных?

Вариант 2.

Задача 1. Укорочение нижней челюсти у овец связано с рецессивными генами и является существенным пороком.

Как избежать появления в потомстве особей с этой патологией, если требуется заменить барана из числа своих или закупить в других хозяйствах?

Задача 2. От скрещивания рогатого барана с рогатыми овцами получено: от одной — два рогатых потомка, от другой — один рогатый и один комолый. При скрещивании того же барана с комолой овцой получено два потомка, оба безрогие.

Как наследуется рогатость у овец? Каковы генотипы у родителей и потомков?

Задача 3. От 16 дочерей жеребцов-производителей Тревизо и Сэр Ласт — чистопородных першеронов — получено 42 жеребенка, у пятерых из которых отмечали извитость волосяного покрова. Тревизо был дедом по материнской, а мать — бабкой по отцовской линии жеребца Сэра Ласта.

Как объяснить появление в потомстве извитости волоса? Напишите схему подбора.

Вариант 3.

Задача 1. Среди лошадей чистокровных верховых пород встречается носовое кровотечение (блютерство), обусловленное аутосомным рецессивным геном *n.* Его аллель N не вызывает носового кровотечения. Среди 287 скаковых лошадей было зарегистрировано 27 блютеров, погибших во время скачек.

Определите частоту носового кровотечения, доминантного *(N)* и рецессивного (и) аллелей. Какова частота гетерозиготных лошадей — носителей гена носового кровотечения? Какова вероятность появления лошадей с носовым кровотечением в следующем поколении при случайном спаривании фенотипически здоровых лошадей? Сохранится ли в популяции генное равновесие после элиминации животных с генотипом nn?

Задача 2. Две соседние фермы занимались разведением свиней крупной белой породы. Фермы провели ротацию производителей с целью повышения продуктивности потомства. Однако в итоге на обеих фермах начали рождаться безногие поросята. Известно, что безногость поросят обусловлена рецессивными генами *аа.*

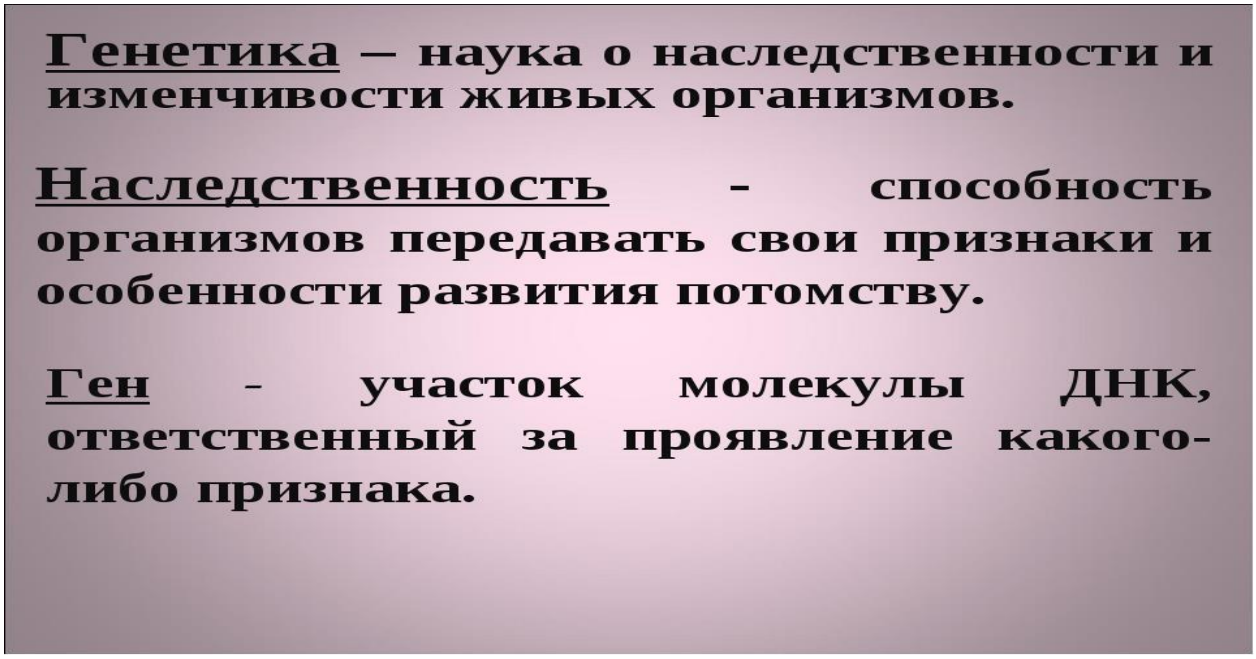
Напишите схему проявления этой паталогии у свиней. Каковы причина проявления и процент убытков от постнатальной смертности потомства? Укажите методы профилактики.

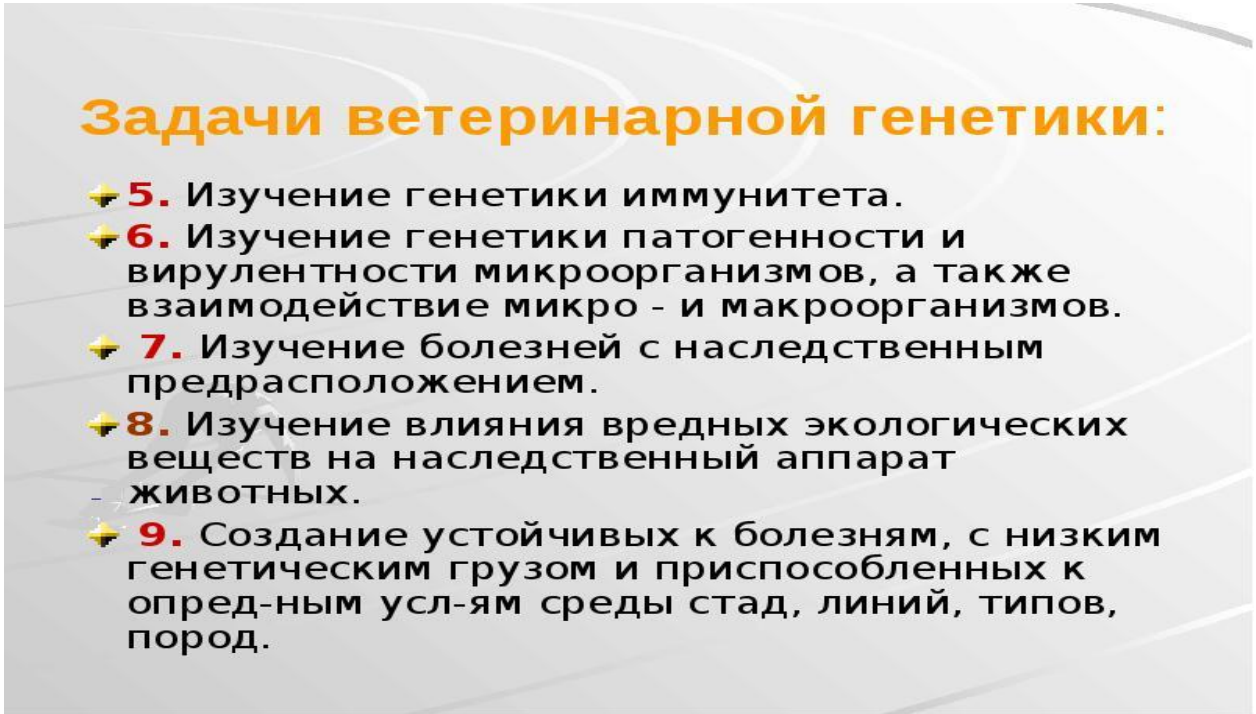
Задача 3. Один из признаков полового диморфизма у кур — форма оперения. У породы кур себрайт-бентамки (золотистые и серебристые) нормальные петухи имеют наряд, называемый куроперостью, обусловленный аутосомным доминантным геном *Нр* и встречающийся только у самцов. При кастрации куроперого петуха наблюдали маскулинизацию оперения, при пересадке каплунам семенников от нормальных пород оперение снова становилось куроперым. У других пород при кастрации петухов форма оперения приближалась к оперению самки, а при пересадке семенников от куроперого петуха себрайта восстанавливался петушиный наряд.

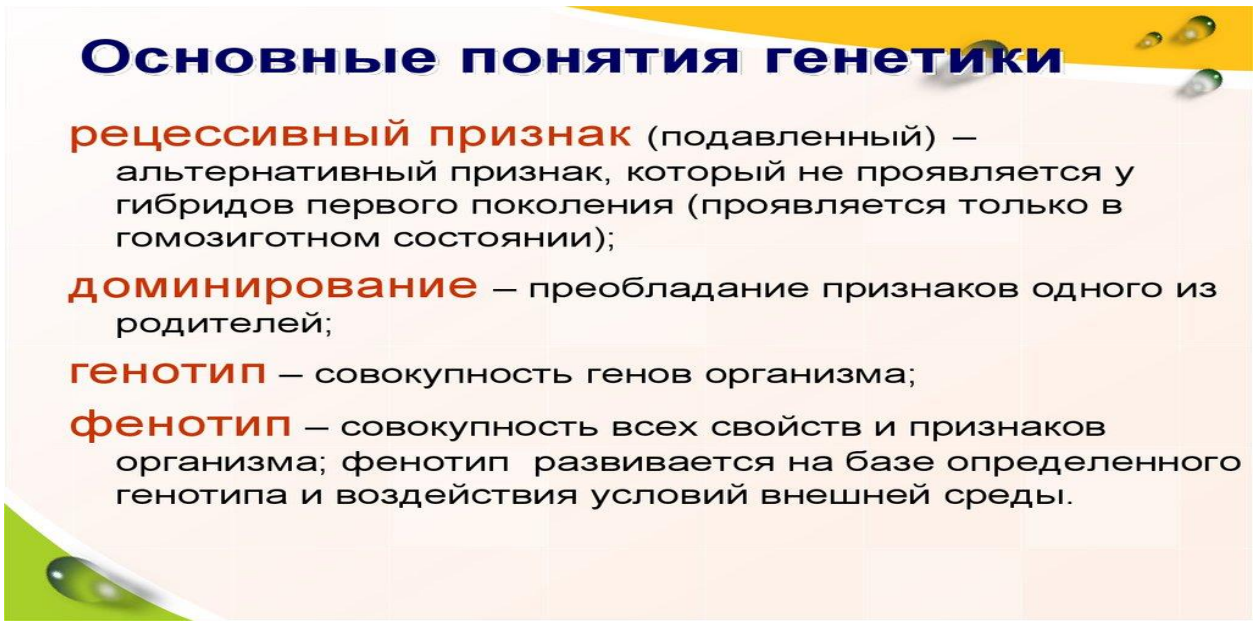
Чем можно объяснить это явление?

ПРИЛОЖЕНИЯ ПО ТЕМАМ ЛЕКЦИЙ

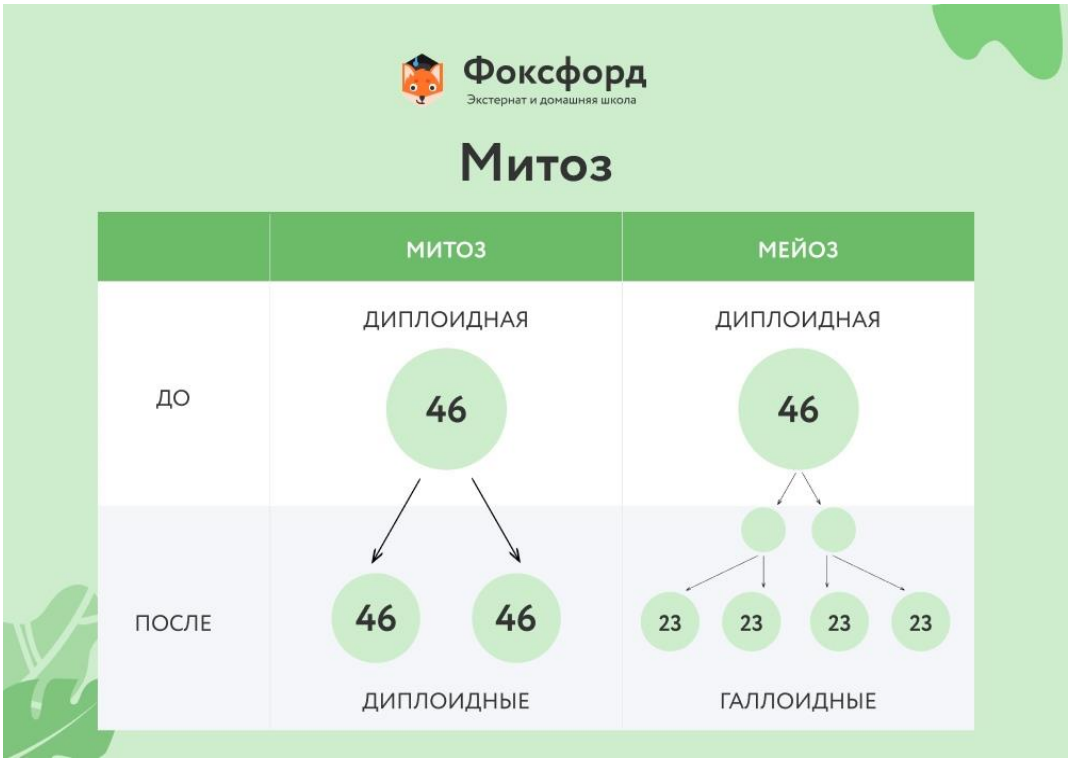
ПРИЛОЖЕНИЕ А.







МИТОЗ И МЕЙОЗ: ПОНЯТИЕ, ФАЗЫ, ОТЛИЧИЯ



В митозе одно деление, в мейозе два.
Митоз — вид клеточного деления, который происходит в процессе роста и развития организма, а мейоз — в процессе образования половых клеток.
При митозе образуются две диплоидные клетки, а при мейозе — четыре гаплоидные клетки.
Митоз лежит в основе бесполого размножения в отличие от мейоза.

В результате митоза образуются генетически идентичные клетки, а в мейозе вследствие случайного расхождения хромосом и кроссинговера дочерние клетки генетически отличаются друг от друга.
Наши клетки постоянно растут и воспроизводят самих себя. Репродуктивная функция может осуществляться двумя способами. Вы узнаете, как возникают новые клетки в процессе митоза и мейоза
ЧТО ТАКОЕ МИТОЗ
Первый способ деления соматической клетки — митоз. Материнская клетка разделяется на дочерние клетки, которые практически идентичны родительским с точки зрения генетической информации. Наследственная информация и количество хромосом у дочерних клеток такие же, как у родительской.

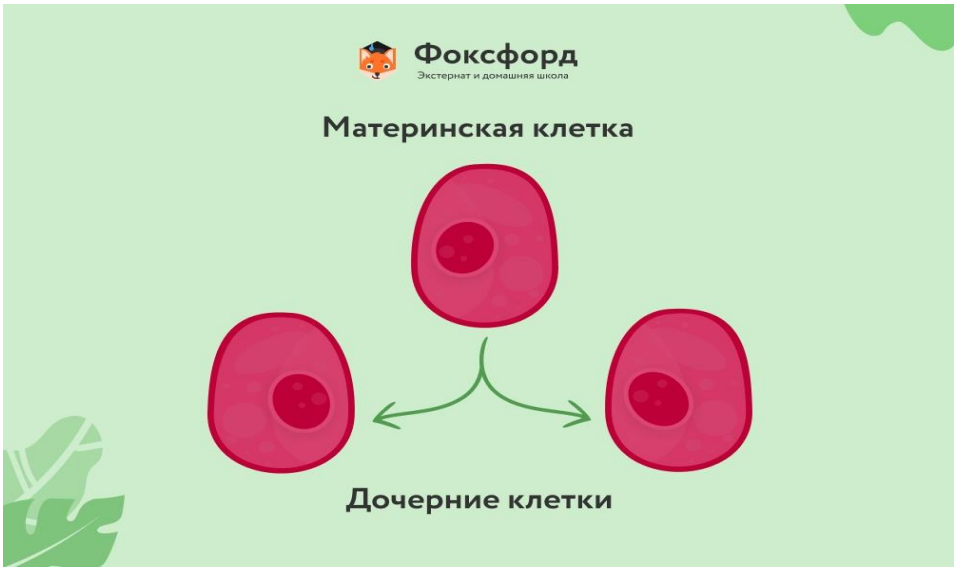
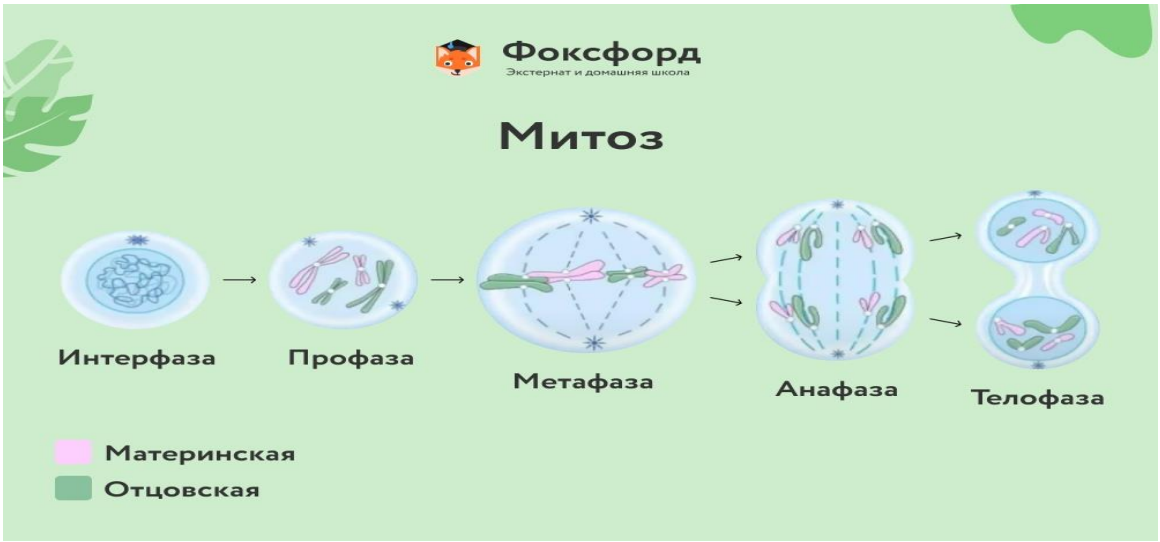


СХЕМА МИТОЗА

Митоз — это одна из фаз жизненного цикла клетки и механизм нормального роста тканей. Большую часть клеточного цикла занимает интерфаза, в течение которой протекает повседневная клеточная деятельность. Во время интерфазы происходит:
рост,
синтез белка и других органических веществ клетки,
образование новых органелл.
Во время интерфазы идёт активный синтез и накопление необходимых для деления клетки веществ. Интерфаза делится на три подфазы:
G1 — клетка становится больше, синтезируются белки, образуются одномембранные органоиды и рибосомы, готовясь к делению. В человеческой клетке 46 хромосом. Каждая хромосома, состоящая из одной хроматиды, напоминает неполую макаронину — она достаточно гибкая, чаще всего длина намного превышает ширину. Хроматида представляет собой 1 молекулу ДНК.
S — каждая хроматида копируется. Количество хромосом остаётся неизменным — 46, однако теперь каждая хромосома состоит из двух идентичных сестринских хроматид. Они соединяются в области, которая называется центромерой. В сумме в клетке получается 92 хроматиды.
G2 — продолжается рост клетки и синтез белков, нуклеиновых кислот.
После стадии G2 клетка вступает в следующую фазу деления, а именно — сам митоз. Тут есть четыре подфазы: профаза, метафаза, анафаза, телофаза.

В схемах деления гаплоидный набор хромосом обозначают буквой n, а набор молекул ДНК (то есть хроматид) — буквой c. Перед буквами указывают число гаплоидных наборов: 1n2c — гаплоидный набор удвоенных хромосом, 2n2c — диплоидный набор одиночных хромосом, 2n4c — диплоидный набор удвоенных хромосом.
Пример. В клетках человека гаплоидный набор составляют 23 хромосомы. Значит, запись 2n2c означает 46 хромосом и 46 хроматид, а 2n4c — 46 хромосом и 92 хроматиды.
РАССМОТРИМ ПОДРОБНЕЕ ФАЗЫ МИТОЗА:
Профаза (2n4c) — спирализация хромосом, уменьшение их функциональной активности; репликация практически не идёт; разрушение оболочки ядра; образование веретена деления.
Метафаза (2n4c) — прикрепление хромосом к нитям веретена деления; спирализация хромосом достигает максимума; хромосомы утрачивают свою функциональную активность, образуют экваториальную (метафазную) пластинку.
Анафаза (4n4c) — деление центромер; расхождение по нитям веретена сестринских хромосом. Анафаза заканчивается, когда центромеры достигают полюсов клетки.
Телофаза (2n2c) — деспирализация хромосом; образование ядерной оболочки; деление цитоплазмы; между дочерними клетками на экваторе образуется перетяжка. В растительных и грибных клетках в этом месте начинает закладываться клеточная стенка.
Многие клетки вступают в фазу G0 после митоза и находятся в ней всю жизнь до гибели. Обычно это высокоспециализированные клетки, которые не могут совмещать эффективное выполнение своих функций и размножение. Например, в фазе G0 находится большинство нейронов головного мозга.
Биологическое значение митоза — образование генетически одинаковых дочерних клеток с тем же набором хромосом, что был у материнской клетки. Сохраняется преемственность в ряду клеточных поколений.



Как происходит митоз

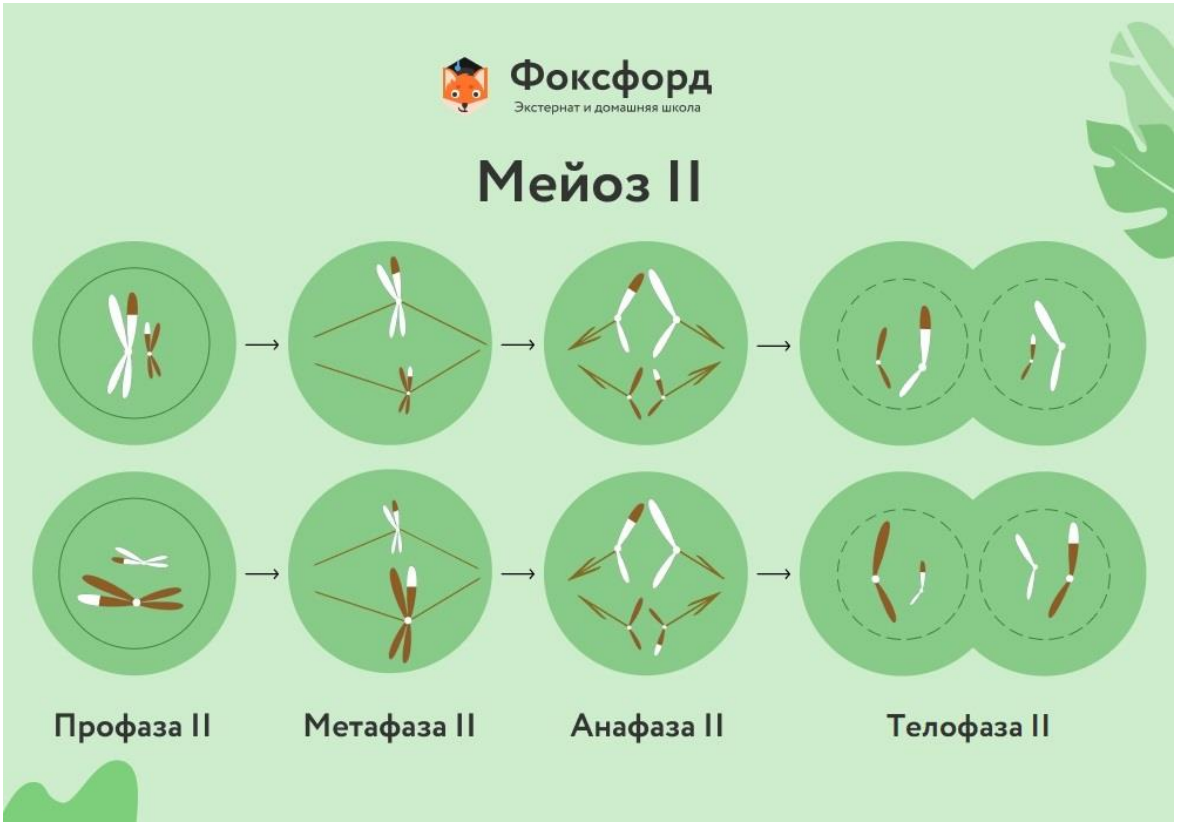
Что такое мейоз
Второй способ деления эукариотической клетки — мейоз. Это процесс деления клетки, во время которого получаются дочерние клетки — гаметы. У мужчин это сперматозоид, а у женщин яйцеклетка. Гаметы получают только половину генетической информации родительской клетки. Число хромосом уменьшается в два раза.

СХЕМА МЕЙОЗА

Затем гаметы могут объединяться, образуя новую клетку, сочетающую генетическую информацию обеих клеток-родителей — зиготу. Процесс слияния половых клеток называется оплодотворением. Если зигота совершит цепь митозов, сформируется новый организм.
Каждая гамета человека содержит 23 хромосомы — гаплоидный набор (n). Когда гаметы объединяются, получается зигота с 46 хромосомами — диплоидный набор (2n).
Во время мейоза одна клетка с 46 хромосомами делится дважды. Первое деление называется мейоз I, второе деление называется мейоз II. Интерфаза между двумя этапами деления мейоза настолько кратковременна, что практически незаметна, и в ней не происходит удвоение ДНК. В результате образуются четыре дочерние клетки, каждая с 23 хромосомами.
Мейоз I подразделяется на четыре фазы, аналогичные фазам митоза:
Профаза I (2n4c) — занимает 90% времени. Происходит скручивание молекул ДНК и образование хромосом. Каждая хромосома состоит из двух гомологичных хроматид — 2n4c. Происходит конъюгация хромосом: гомологичные (парные) хромосомы сближаются и скручиваются, образуя структуры из двух соединённых хромосом — такие структуры называют тетрады, или биваленты. Затем гомологичные хромосомы начинают расходиться. При этом происходит кроссинговер — обмен участками между гомологичными хромосомами. В результате этого процесса создаются новые комбинации генов в потомстве. Растворяется ядерная оболочка. Разрушаются ядрышки. Формируется веретено деления.
Метафаза I (2n4c) — биваленты выстраиваются на экваторе веретена деления, при этом ориентация центромер к полюсам абсолютно случайная.
Анафаза I (хромосомный набор к концу анафазы: у полюсов — 1n2c, в клетке — 2n4c) — гомологичные хромосомы отходят к разным полюсам, при этом сестринские хроматиды всё ещё соединены центромерой. За счёт случайной ориентации центромер распределение хромосом к полюсам также случайно, так как нити веретена прикрепляются произвольно.
Телофаза I (1n2c) — происходит деспирализация хромосом. Если интерфаза между делениями длительна, может образоваться новая ядерная оболочка.

МЕЙОЗ I

Мейоз II подразделяется на четыре такие же фазы:
Профаза II (1n2c) — восстанавливается новое веретено деления, ядерная мембрана растворяется, если образовывалась в телофазе I.
Метафаза II (1n2c) — хромосомы выстраиваются в экваториальной части веретена, а нити веретена прикрепляются к центромерам.
Анафаза II (хромосомный набор у каждого полюса — 1n1c, в клетке — 2n2c) — центромеры расщепляются, двухроматидные хромосомы разделяются, и теперь к каждому полюсу движется однохроматидная хромосома.
Телофаза II (1n1c) — происходит деспирализация хромосом, формирование ядерных оболочек и разделение цитоплазмы; в результате двух делений из диплоидной материнской клетки получается четыре гаплоидных дочерних клетки.



МЕЙОЗ II

Биологическое значение мейоза — образование гаплоидных клеток, отличающихся генетически друг от друга: половых клеток (гамет) у животных и спор у растений.

Профилактика наследственных патологий.

- **Медико-генетическое консультирование** - это система оказания специализированной медико-генетической помощи в виде неонатального скрининга; собственно генетического консультирования семе); пренатальной диагностики состояния плода, пренатального скрининга беременных.

Пренатальная диагностика наследственных болезней

– комплексная, быстроразвивающаяся область медицины, использующая ультразвуковую диагностику, хирургическую технику и лабораторные методы.

Методы перинатальной диагностики можно разделить на три группы:

- просеивающие,
- неинвазивные,
- инвазивные (с последующей лабораторной диагностикой).

Профилактика наследственных заболеваний

- Не допущение родственных браков
- Наиболее эффективной мерой профилактики наследственных заболеваний является выявление гетерозиготных носителей мутаций
- Предупреждение о зачатии или наличии больного ребенка
- Обследование беременной женщины

ЗООГЕН
ZOOGEN
Центр ветеринарной генетики

+7 (812) 994-41-24
8 800 707-22-80
звонок по России бесплатный
info@zoogen.org
www.zoogen.org

ДНК-тест
– это просто
ДНК-паспорт собак
генетика заболеваний
установление родства собак
пол птиц
генетика длины шерсти
группы крови кошек
генетика окрасов

194156, РФ, г. Санкт-Петербург, пр. Пархоменко, д. 24/9-Б
vk.com/zoogen | facebook.com/ZoogenLab

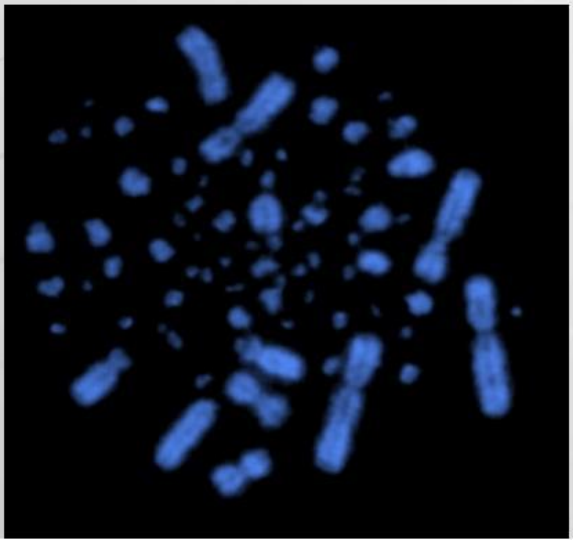
Методы селекции животных

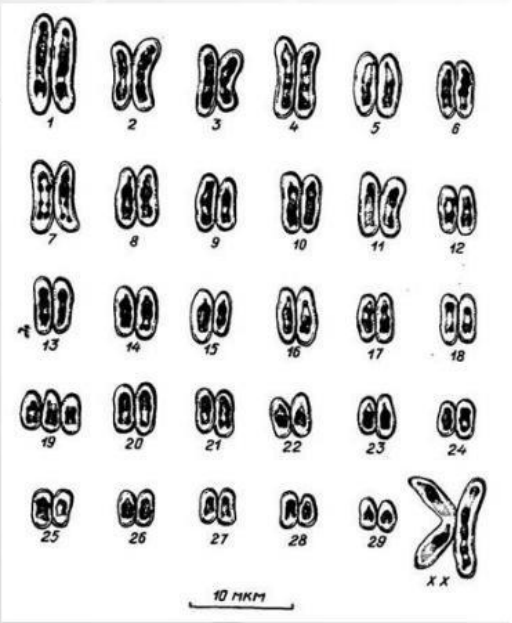
6. С помощью гормональной суперовуляции и трансплантации
у выдающихся коров можно забирать десятки эмбрионов в год, а затем имплантировать их в других коров, эмбрионы так же хранятся при температуре жидкого азота. Это дает возможность увеличить в несколько раз число потомков от выдающихся производителей.

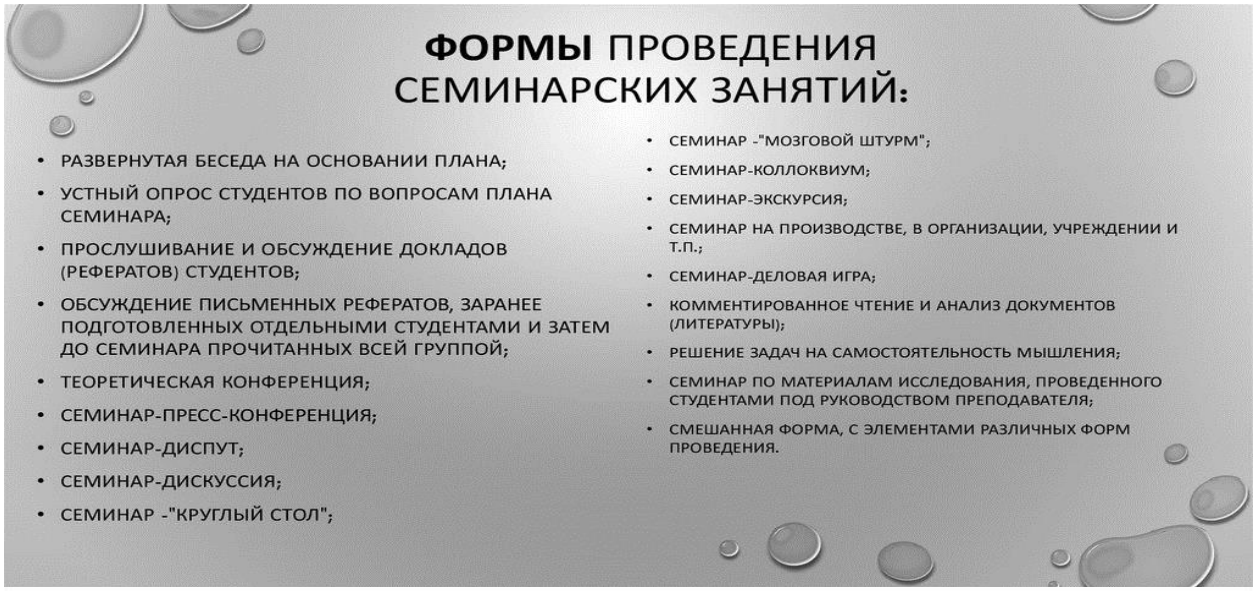
Задачи ветеринарной генетики:

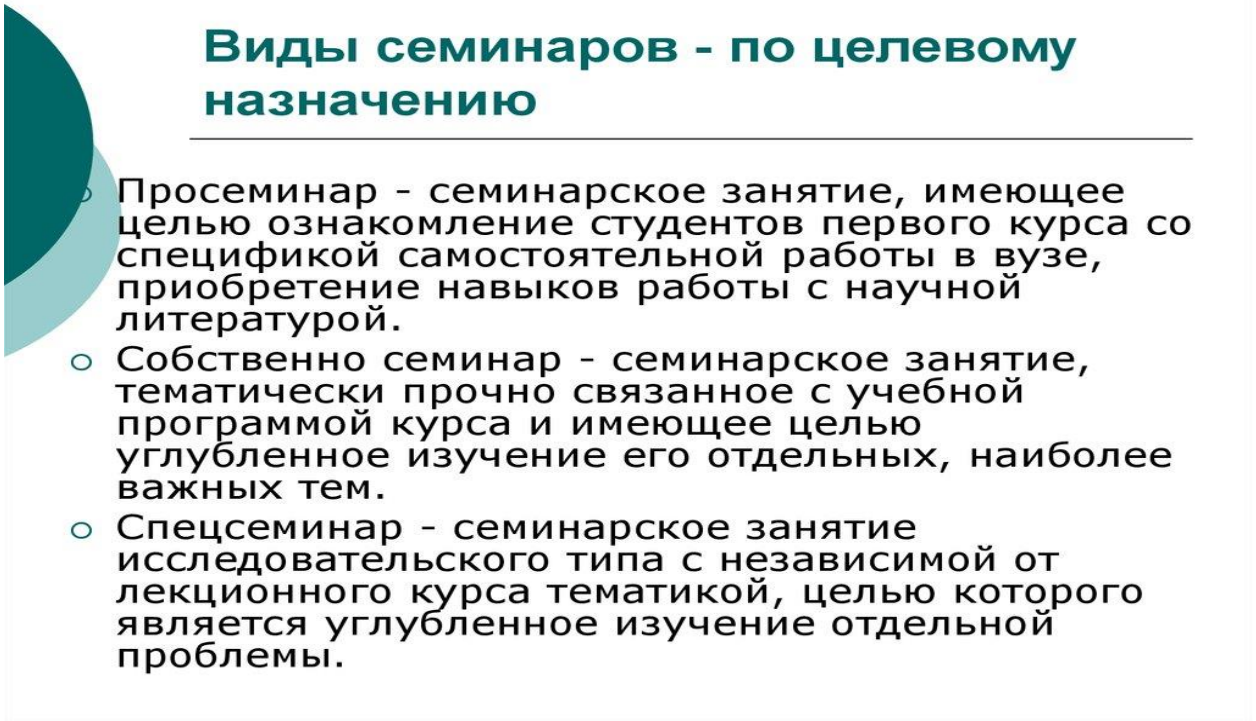
4. Цитогенетический анализ животных в связи с заболеваниями.

Метафазная пластинка курицы.
Макро и микрохромосомы n=78
FISH-анализ






ФОРМЫ ПРОВЕДЕНИЯ СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ:
РАЗВЕРНУТАЯ БЕСЕДА НА ОСНОВАНИИ ПЛАНА;
УСТНЫЙ ОПРОС СТУДЕНТОВ ПО ВОПРОСАМ ПЛАНА СЕМИНАРА;
ПРОСЛУШИВАНИЕ И ОБСУЖДЕНИЕ ДОКЛАДОВ (РЕФЕРАТОВ) СТУДЕНТОВ;
ОБСУЖДЕНИЕ ПИСЬМЕННЫХ РЕФЕРАТОВ, ЗАРАНЕЕ ПОДГОТОВЛЕННЫХ ОТДЕЛЬНЫМИ СТУДЕНТАМИ И ЗАТЕМ ДО СЕМИНАРА ПРОЧИТАННЫХ ВСЕЙ ГРУППОЙ;
ТЕОРЕТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ;
СЕМИНАР-ПРЕСС-КОНФЕРЕНЦИЯ;
СЕМИНАР-ДИСПУТ;
СЕМИНАР-ДИСКУССИЯ;
СЕМИНАР -"КРУГЛЫЙ СТОЛ";
СЕМИНАР -"МОЗГОВОЙ ШТУРМ";
СЕМИНАР-КОЛЛОКВИУМ;
СЕМИНАР-ЭКСКУРСИЯ;
СЕМИНАР НА ПРОИЗВОДСТВЕ, В ОРГАНИЗАЦИИ, УЧРЕЖДЕНИИ И Т.П.;
СЕМИНАР-ДЕЛОВАЯ ИГРА;
КОММЕНТИРОВАННОЕ ЧТЕНИЕ И АНАЛИЗ ДОКУМЕНТОВ (ЛИТЕРАТУРЫ);
РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ НА САМОСТОЯТЕЛЬНОСТЬ МЫШЛЕНИЯ;
СЕМИНАР ПО МАТЕРИАЛАМ ИССЛЕДОВАНИЯ, ПРОВЕДЕННОГО СТУДЕНТАМИ ПОД РУКОВОДСТВОМ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ;
СМЕШАННАЯ ФОРМА, С ЭЛЕМЕНТАМИ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ ПРОВЕДЕНИЯ.


Виды семинаров - по целевому назначению
Просеминар - семинарское занятие, имеющее целью ознакомление студентов первого курса со спецификой самостоятельной работы в вузе, приобретение навыков работы с научной литературой.
Собственно семинар - семинарское занятие, тематически прочно связанное с учебной программой курса и имеющее целью углубленное изучение его отдельных, наиболее важных тем.
Спецсеминар - семинарское занятие исследовательского типа с независимой от лекционного курса тематикой, целью которого является углубленное изучение отдельной проблемы.

Рузанова Нина Герасимовна

ВЕТЕРИНАРНАЯ ГЕНЕТИКА
ЦИКЛ ЛЕКЦИЙ

Учебно - методическое пособие

Печатается в авторской редакции

Физ. печ. л.6,8

ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА
214000, Смоленск, ул. Б. Советская, 10/2

109