

Министерство сельского хозяйства Российской Федерации  
ФГБОУ ВО «Красноярский государственный аграрный университет»

**Е.В. Четвертакова**

## **Ветеринарная генетика**

*Рекомендовано учебно-методическим советом федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Красноярский государственный аграрный университет» для внутривузовского использования в качестве учебного пособия для студентов, обучающихся по специальности 36.05.01 «Ветеринария»*

*Электронное издание*

Красноярск 2018

ББК 48.31я73

Ч 52

*Рецензенты:*

*А.И. Голубков, д-р с.-х. наук, профессор, заведующий Красноярской лабораторией разведения крупного рогатого скота  
ФГБНУ ВНИИплем*

*С.В. Шадрин, канд. с.-х. наук, генеральный директор  
ОАО «Красноярскагроплем»*

Ч 52 *Четвертакова, Е.В.* Ветеринарная генетика: учеб. пособие [Электронный ресурс] / *Е.В. Четвертакова*; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2018. – 259 с.

В издании рассматриваются основные разделы общей и ветеринарной генетики. Дана характеристика наследственности и изменчивости на уровне клетки, молекулы, организма, популяции. Теоретический учебный материал дополнен решением задач, заданиями для самостоятельной работы.

Предназначено для студентов, обучающихся по специальности 36.05.01 «Ветеринария».

ББК 48.31я73

© Четвертакова Е.В., 2018

© ФГБОУ ВО «Красноярский государственный аграрный университет», 2018

## ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ .....	7
Модуль 1. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ, УРОВЕНЬ КЛЕТКИ И МОЛЕКУЛЫ.....	9
Модульная единица 1.1. Введение в ветеринарную генетику. Цитологические основы наследственности .....	9
1. Основные этапы развития генетики.....	9
2. Разделы современной генетики .....	15
3. Методы исследования в генетике.....	16
4. Цитологические основы наследственности .....	18
4.1. Митотический цикл. Митоз .....	18
4.2. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение.....	20
Занятие 1. Митоз. Мейоз. Генетические процессы. Норма и патология. Гаметогенез .....	25
Занятие 2. Кариотипирование. Построение кариограмм.....	36
Тема для самостоятельной работы .....	43
Литература .....	44
Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности ..	45
1. Строение молекул ДНК и РНК.....	45
2. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика .....	46
3. Биологический (генетический) код.....	47
4. Репликация ДНК .....	48
5. Транскрипция .....	52
6. Трансляция.....	53
Занятие 3. Основные матричные процессы при реализации генетической информации (1).....	57
Занятие 4. Основные матричные процессы при реализации генетической информации (2).....	59
Темы для самостоятельной работы .....	66
Литература .....	66
Модуль 2. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ, УРОВЕНЬ ОРГАНИЗМА .....	68
Модульная единица 2.1. Закономерности наследования признаков при половом размножении .....	68

1. Моногибридное скрещивание.....	68
2. Дигибридное скрещивание .....	69
3. Полигибридное скрещивание .....	71
4. Формы взаимодействия генов.....	72
4.1. Взаимодействие аллельных генов.....	72
4.2. Взаимодействие неаллельных генов .....	74
Занятие 5. Моногибридное скрещивание .....	79
Занятие 6. Полигибридное скрещивание.....	85
Занятие 7. Взаимодействие аллельных генов (неполное доминирование, промежуточный тип наследования).....	91
Занятие 8. Взаимодействие аллельных генов (доминирование, связанное с полом, сверхдоминирование, кодоминирование).....	94
Занятие 9. Взаимодействие аллельных генов (множественный аллелизм).....	98
Занятие 10. Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность) .....	102
Занятие 11. Взаимодействие неаллельных генов (эпистаз).....	107
Занятие 12. Взаимодействие неаллельных генов (полимерия) .....	112
Темы для самостоятельной работы .....	114
Литература .....	115
Модульная единица 2.2. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола .....	116
1. Сцепление с полом.....	116
2. Нерасхождение половых хромосом .....	117
3. Хромосомное определение пола.....	118
4. Сцепление и кроссинговер .....	120
5. Интерференция .....	122
Занятие 13. Генетика пола.....	124
Занятие 14. Хромосомная теория наследственности .....	131
Темы для самостоятельной работы .....	136
Литература .....	137
Модульная единица 2.3. Основы биотехнологии и генетической инженерии.....	138
Темы для самостоятельной работы .....	138

Литература .....	139
<b>Модуль 3. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ НА УРОВНЕ ОРГАНИЗМА И ПОПУЛЯЦИИ.....</b>	<b>140</b>
Модульная единица 3.1. Мутации и мутагенез .....	140
1. Понятие о мутации и мутагенезе.....	140
2. Формы изменчивости организмов и ее причины .....	141
3. Хромосомные мутации.....	146
4. Геномные мутации .....	150
5. Генные мутации.....	153
Методы изучения изменчивости и генетика популяций .....	155
1. Применение вариационно-статистического метода.....	155
2. Понятие о популяции.....	161
3. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции.....	167
Занятие 15. Применение популяционно-статистического метода в ветеринарной генетике .....	171
Темы для самостоятельной работы .....	174
Литература .....	175
Модульная единица 3.2. Генетические основы иммунитета, группы крови, биохимический полиморфизм .....	176
1. Понятие об иммунитете и иммунной системе организма .....	176
2. Клеточная и гуморальная системы иммунитета.....	177
3. Генетический контроль иммунного ответа.....	180
4. Группы крови. Значение групп крови для селекции.....	182
5. Биохимический полиморфизм белков .....	184
Занятие 16. Биохимический полиморфизм групп крови, белков и ферментов.....	186
Темы для самостоятельной работы .....	189
Литература .....	189
Модульная единица 3.3. Генетика аномалий и болезней .....	190
1. Предмет исследований патогенетики сельскохозяйственных животных.....	190
2. Причины возникновения и молекулярная сущность генетических аномалий .....	191
3. Понятие о наследственно-средовых аномалиях .....	194

4. Экзогенные аномалии (фенокопии) .....	195
5. Пенетрантность и экспессивность.....	195
6. Возникновение аномалий под действием тератогенов .....	196
Занятие 17. Генетика уродств и врожденных аномалий.....	198
Темы для самостоятельной работы .....	204
Литература .....	205
ЗАКЛЮЧЕНИЕ .....	206
ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ.....	207
СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ.....	234
ПРИЛОЖЕНИЯ .....	237

## ВВЕДЕНИЕ

Формирование современного специалиста происходит в новых социально-экономических условиях. Эти условия предъявляют к выпускникам высших учебных заведений достаточно высокие требования.

*Целью дисциплины «Ветеринарная генетика»* является получение будущими специалистами в области ветеринарно-биологических наук глубоких знаний по основам современной генетики, ветеринарной генетики, являющихся базисом для успешной разработки ветеринарно-биологических проблем. В связи с этим *задачами дисциплины* являются:

- мониторинг распространения вредных генов в популяциях и их элиминация;
- изучение болезней с наследственной предрасположенностью;
- изучение влияния вредных экологических веществ на наследственный аппарат животных;
- изучение методов биотехнологии для повышения резистентности животных к болезням;
- формирование представлений о пороках развития животных и их профилактике;
- знакомство студентов с основными явлениями наследственности и изменчивости живых организмов.

На реализацию этой цели и задач ориентирован курс «Ветеринарная генетика». В результате изучения дисциплины студенты должны:

### ***Знать:***

- фундаментальные законы наследования и закономерности изменчивости;
- полное представление о структурно-функциональной единице наследственности – гене;
- генетические основы селекции;
- историю становления генетики и ее место в системе естественных наук.

### ***Уметь:***

- решать генетические задачи по основным разделам генетики;
- давать краткие, четкие и исчерпывающие ответы на все предложенные преподавателем вопросы;
- находить логичную связь между основными разделами курса;
- составлять схемы скрещиваний, родословной, расположения генов, генетические рисунки и т. д.

***Владеть:***

- навыками по постановке опытов по скрещиванию животных;
- принципами селекционно-генетической работы.

Дисциплина нацелена на формирование *профессиональных компетенций* выпускника:

**ПК-1** – способность и готовность использовать методы оценки природных и социально-хозяйственных факторов в развитии болезней животных, проводить их коррекцию, осуществлять профилактические мероприятия по предупреждению инфекционных, паразитарных и неинфекционных патологий, осуществлять общеоздоровительные мероприятия по формированию здорового поголовья животных, давать рекомендации по содержанию и кормлению, оценивать эффективность диспансерного наблюдения за здоровыми и больными животными;

**ПК-25** – способность и готовность осуществлять сбор научной информации, подготовку обзоров, аннотаций, составление рефератов и отчетов, библиографий, участвовать в научных дискуссиях и процедурах защиты научных работ различного уровня, выступать с докладами и сообщениями по тематике проводимых исследований, анализировать отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования, разрабатывать планы, программы и методики проведения научных исследований, проводить научные исследования и эксперименты.

# Модуль 1. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ, УРОВЕНЬ КЛЕТКИ И МОЛЕКУЛЫ

## Модульная единица 1.1. Введение в ветеринарную генетику. Цитологические основы наследственности

Вопросы:

1. Основные этапы развития генетики.
2. Разделы современной генетики.
3. Методы исследования в генетике.
4. Цитологические основы наследственности.
- 4.1. Митотический цикл. Митоз.
- 4.2. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение.

### *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 таких понятиях, как 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.

Основными задачами генетики являются 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, повышение продуктивности животных.

Генетика является теоретической базой для совершенствования пород сельскохозяйственных животных и птицы, определения потенциальной продуктивности, контролируемой генотипом, разработки методов генетической оценки популяции и отдельных особей, основной селекции новых продуктивных форм микроорганизмов, синтези-

рующих антибиотики, витамины и другие биологически активные соединения. Важное значение генетика имеет в растениеводстве. В селекции растений успешно используют гибридизацию, мутагенез и 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 столетий. 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* В. Иоганнсенем в 1907–1909 гг., а наука о наследственности стала называться генетикой (Уильям Бэтсон) (рис. 1–2).



*Рисунок 1 – Грегор Иоганн Мендель  
(1822–1884 гг.)  
(фото с сайта [thefamouspeople.com](http://thefamouspeople.com))*



*Рисунок 2 – Вильгельм Людвиг  
Иоганнсен (1857–1927 гг.)  
(фото с сайта <http://publ.lib.ru>)*

В 1900 году Гуго де Фриз в Голландии (рис. 3), Карл Корренс в Германии и Эрих Чермак в Австрии независимо друг от друга уста-

новили, 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.



*Рисунок 3 – Гуго де Фриз  
(1848–1935 гг.)  
(фото с сайта Home.iitm.ac.in)*



*Рисунок 4 – Уильям Бэтсон  
(1861–1926 гг.)  
(фото с сайта Czeshop.info)*

Важную роль в генетике сыграли исследования Уильяма Бэтсона (рис. 4), изучавшего наследование признаков у кур, бабочек, лабораторных грызунов, а также Германа Нильссона-Эле по генетике количественных признаков и полимерии, В. Иогансена, создавшего учение о чистых линиях и впервые применившего термины «генотип», «фенотип», «ген».

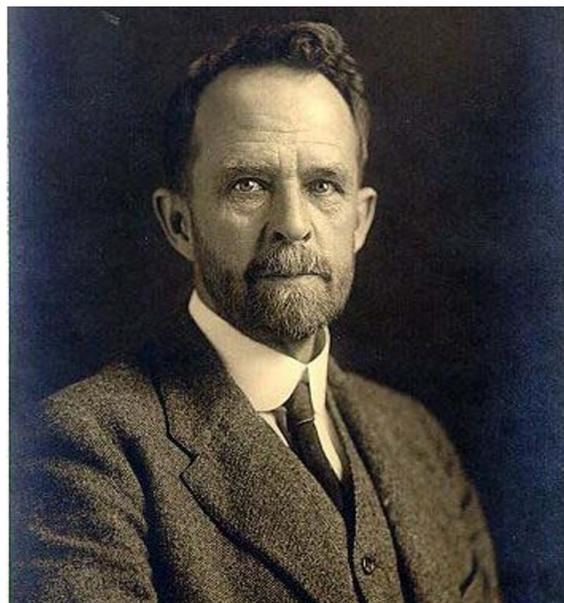
Цитологические исследования Теодора Бовери (рис. 5) показали наличие параллелизма в положении хромосом в мейозе и при оплодотворении с наследованием признаков у гибридов, что послужило предпосылкой для развития хромосомной теории наследственности.

Доказательство роли хромосом в процессах наследственности и создание хромосомной теории наследственности выпало на долю Томаса Моргана (рис. 6) и его школы. В 1911 году Т. Морганом и его учениками была сформулирована хромосомная теория наследственности. Главным объектом их исследований была плодовая мушка

*Drosophila melanogaster*. 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, не потерял актуальность и в настоящее время.

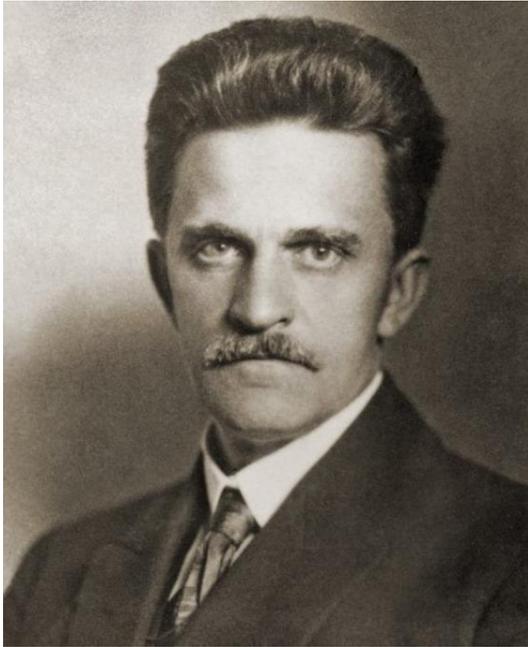


*Рисунок 5 – Теодор Генрих Бовери  
(1862–1915 гг.)  
(фото с сайта [Gambarkataoke.online](http://Gambarkataoke.online))*



*Рисунок 6 – Томас Хант Морган  
(1866–1945 гг.)  
(фото с сайта [Infourok.ru](http://Infourok.ru))*

В России в 1913 г. Ю.А. Филипченко (рис. 7) 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 (рис. 8) был 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, а С.Н. Давиденковым была разработана проблема медицинской генетики.



*Рисунок 7 – Юрий Александрович  
Филипченко (1882–1930 гг.)  
(фото с сайта Arran.ru)*



*Рисунок 8 – Николай Иванович  
Вавилов (1887–1943 гг.)  
(фото с сайта <http://ross-bel.ru>)*

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 году в США Г. Меллером были получены мутации у *Drosophila melanogaster* 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.

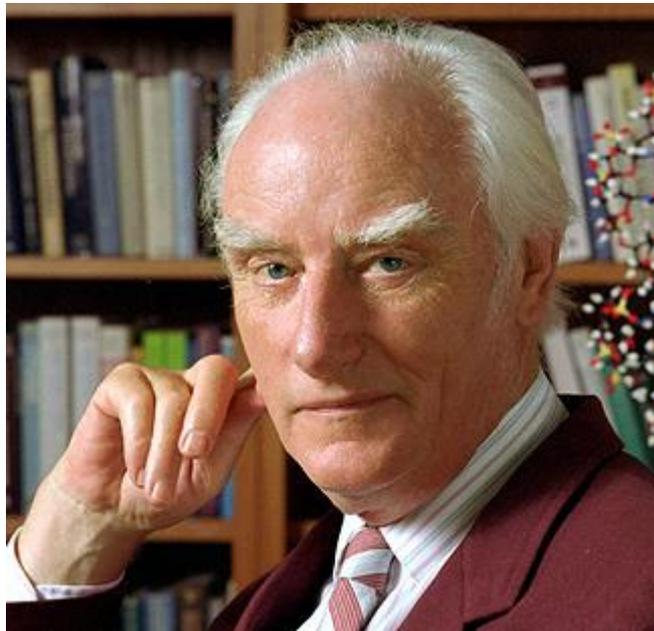
Несмотря на быстрый прогресс, в первой половине XX столетия не удалось разрешить многих принципиальных вопросов генетики, в частности, проблемы химической основы наследственной субстанции и связанного с ней характера генетической информации.

В 1940–1950 гг. XX века начинается новый этап развития генетики, связанный с установлением роли ДНК как хранителя и переносчика генетической информации. В 1953 г. была расшифрована молекулярная структура ДНК (Джеймс Уотсон и Френсис Крик (рис. 9–10)), что послужило импульсом для дальнейших генетических исследований на

молекулярном уровне. В 1961–1965 гг. Маршалл Ниренберг и Северо Очао расшифровали генетический код. В 1969 г. Гобинд Корана и его соавторы синтезировали вне организма химическим путем участок молекулы ДНК.



*Рисунок 9 – Джеймс Дьюи Уотсон  
(1928 – н. в.)  
(фото с сайта Openlibrary.org)*



*Рисунок 10 – Френсис Крик  
(1916–2004 гг.)  
(фото с сайта Lichnosti.net)*

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, таких, как ветеринарная генетика, популяционная генетика, молекулярная генетики, 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 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 Эккегарда Визнера и Зигфрида Виллера, ветеринарная генетика – это наука о важных для патологии генетических различиях домашних животных, устанавливающая роль наследственности в этиологии и патогенезе различных болезней.

Наиболее актуальными ее проблемами являются:

- изучение врожденных аномалий у разных пород и популяций;
- изучение хромосомных aberrаций у разных пород и популяций, их влияние на хозяйственно полезные признаки животных;
- анализ роли наследственности в этиологии незаразных болезней и изучение недостатков развития у животных;
- изучение влияния генетических факторов на устойчивость и восприимчивость сельскохозяйственных животных к заразным болезням;
- исследования 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. Он основан на использовании системы скрещиваний в ряду поколений для определения характера наследования.

2. *Генеалогический* метод родословных используется для изучения закономерностей наследования признаков, в том числе и наслед-

ственных 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.

Широко применяется для животных, характеризующихся медленной сменой поколений, и при изучении наследственности человека, когда обычный гибридологический метод не применим, 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; при оценке 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 условиях 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 по-

лученных 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 компьютерных программ.

#### ***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 у эуариот 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.

Митотический цикл делится на четыре фазы: *G1*, *S*, *G2*, *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*) (рис. 11).

В подготовительный период, предшествующий митозу (интерфаза), в клетке происходит интенсивный синтез ферментов, участвующих в репликации ДНК. В начальный отрезок интерфазы  $G_1$ -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 одну молекулу ДНК), а общее количество генетического материала диплоидного набора хромосом ( $2n$ ) такой клетки обозначается символом  $2c$ .

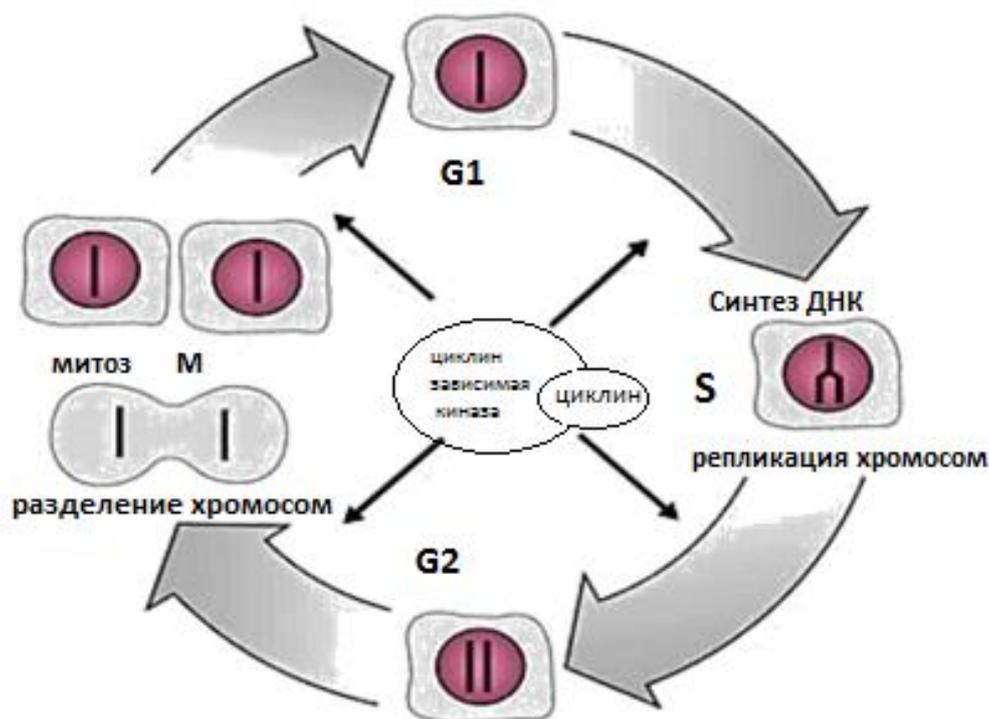


Рисунок 11 – Митотический цикл

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  $G_2$ -периоде, профазе и метафазе митоза).

Отрезок времени от окончания синтетического периода до начала митоза занимает  $G_2$ -период (постсинтетический), он характеризуется интенсивным синтезом РНК и особенно белка. Завершается удвоение массы цитоплазмы по сравнению с началом интерфазы. Процесс митоза (M-фаза) подразделяется на четыре стадии.

*Профаза* – хромосомы спирализуются и приобретают вид нитей. Ядрышко разрушается. Распадается ядерная оболочка. В цитоплазме уменьшается количество структур шероховатой эндоплазматической 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 метафаз-

ную пластинку. Каждая хромосома расщеплена на две хроматиды, соединенные только в области центромеры.

В *анафазе* происходит расщепление центромерного участка каждой из двуххроматидных 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). Судя по тому, что происходит с ДНК, эти процессы практически не отличаются: одна исходная диплоидная клетка дает четыре гаплоидные (рис. 12).

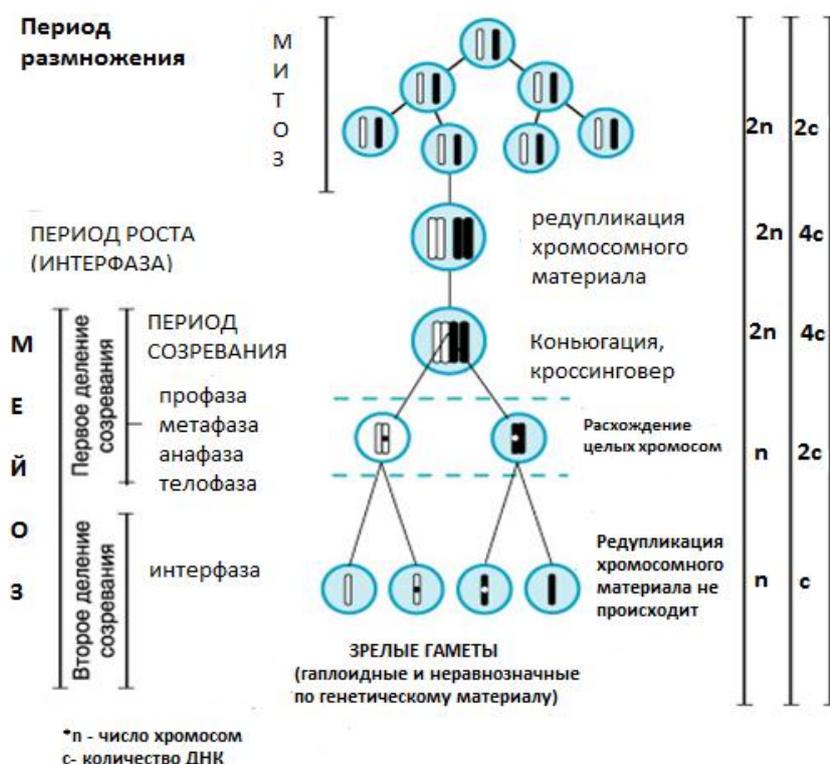


Рисунок 12 – Схема гаметогенеза у млекопитающих (фото с сайта <http://vbibl.ru>)

Схема сперматогенеза и оогенеза представлена на рисунке 13.

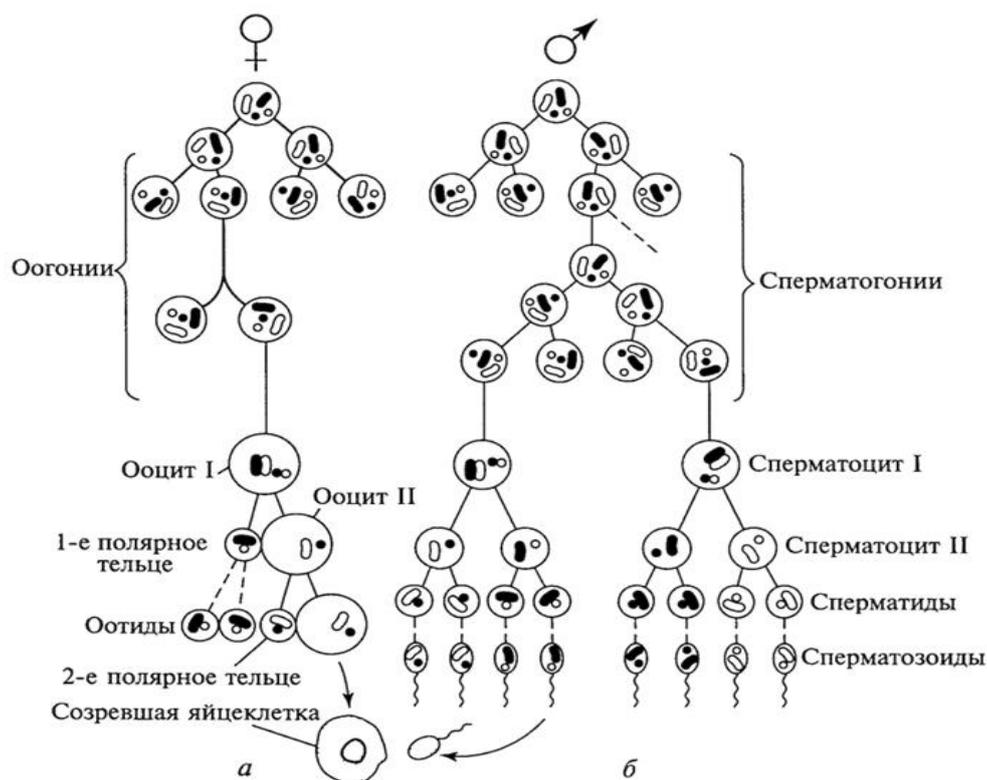


Рисунок 13 – Схема сперматогенеза и оогенеза  
(фото с сайта [Citologija-gistologija-embriologija.od](http://Citologija-gistologija-embriologija.od))

**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 других клетках). Мейоз может происходить и в нечётных полиплоидах (три-, пентаплоидных и других 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 (массштабные 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 – профазы 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) – конъюгация (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); гомологичные 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 конъюгации 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 двуххроматидной 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  $2c$  ( $c$  – количество ДНК), то есть содержит гаплоидный набор редуцированных хромосом.

Ядро яйцеклетки, закончившее мейоз, превращается в женский пронуклеус, также приобретая  $2c$ . Оба пронуклеуса прodelывают 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,  $c$  – 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.

### Контрольные вопросы

1. Дайте определение терминам «генетика», «наследственность», «изменчивость».
2. Назовите основные вехи в развитии генетики.
3. Назовите разделы современной генетики.
4. Какие методы исследований применяются в современной генетике?
5. В чем состоит биологическая сущность митоза?
6. Назовите этапы митотического цикла.
7. Дайте определение терминам «гаметогенез», «сперматогенез», «оогенез», «оплодотворение».
8. В чем состоит сходство и различие в процессе образования мужских и женских гамет у млекопитающих?
9. В чем состоит биологическое значение мейоза?
10. Расскажите о поведении хромосом в мейозе.
11. Расскажите о поведении хромосом при оплодотворении.

## Занятие 1. Митоз. Мейоз. Генетические процессы. Норма и патология. Гаметогенез

**Цель занятия:** изучить стадии митоза и мейоза, поведение хромосом.

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

Митоз является частью клеточного цикла, в его составе выделяют четыре фазы: профазы, метафазы, анафазы и телофазы (см. модульную единицу 1.1, вопрос 4.1).

**Варианты митоза.** Следует отметить, что в разных группах живых организмов митоз протекает несколько по-разному. Описанный выше вариант митоза называется *открытый ортомитоз* (ядерная оболочка разрушается, веретено деления прямое, поскольку продукты деления клеточного центра располагаются на противоположных полюсах ядра). Характерен для многоклеточных животных, многоклеточных растений и ряда простейших.

*Амитоз* (или прямое деление клетки) – деление клетки без образования веретена деления. Долгое время наряду с митозом и мейозом считался одним из основных способов деления клеток.

В настоящее время считается, что все явления, относимые к амитозу, – результат неверной интерпретации недостаточно качественно приготовленных микроскопических препаратов или интерпретации деления клетки как явлений, сопровождающих разрушение клеток или иные патологические процессы. В то же время некоторые варианты деления ядер эукариот нельзя назвать митозом или мейозом. Таково, например, деление макронуклеусов многих инфузорий, где без образования веретена происходит сегрегация коротких фрагментов хромосом.

*Митоз абортивный* – патологический, в ходе которого хромосомы преждевременно деспирализуются или подвергаются пикнозу (процесс, выражающийся в уплотнении и сморщивании ядра клетки).

*Митоз асинхронный* – патологический, при котором разные ядра в многоядерной клетке начинают делиться неодновременно.

*Митоз колхициновый* – патологический, характеризующийся остановкой в прометафазе вследствие частичной или полной дезорганизации митотического аппарата; возникает при различных патологиче-

ских процессах (особенно в злокачественных опухолях) или в результате воздействия некоторых ядов, например, колхицина (алкалоид, получаемый из корневища крокуса осеннего (*Colchium autumnale*)).

*Митоз многополюсный* – патологический, характеризующийся образованием нескольких полюсов и веретен деления и неравномерным распределением хромосом между дочерними клетками: обусловлен аномалией репродукции центриолей.

*Митоз однополюсный* – патологический, обусловленный нарушением разделения центриолей с образованием только одного полюса, в результате чего хромосомы не расходятся, а формируют одно полиплоидное ядро.

**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) (см. модульную единицу 1.1, вопрос 4.2).

**Фазы мейоза.** 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 (рис. 14).



Рисунок 14 – Этапы профазы мейоза I [Инге-Вечтомов, 1989]

*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) – конъюгация (соединение) гомологичных хромосом с образованием структур, состоящих из двух соединенных хромосом, называемых 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); гомологичные 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 конъюгации 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.

Второе деление мейоза следует непосредственно за первым, без выраженной интерфазы: S-период отсутствует, поскольку перед вторым делением не происходит редупликации ДНК (см. модульную единицу 1.1, вопрос 4.2).

## Гаметогенез

Гаметогенез – процесс образования половых клеток, гамет. Он 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 (рис. 15).

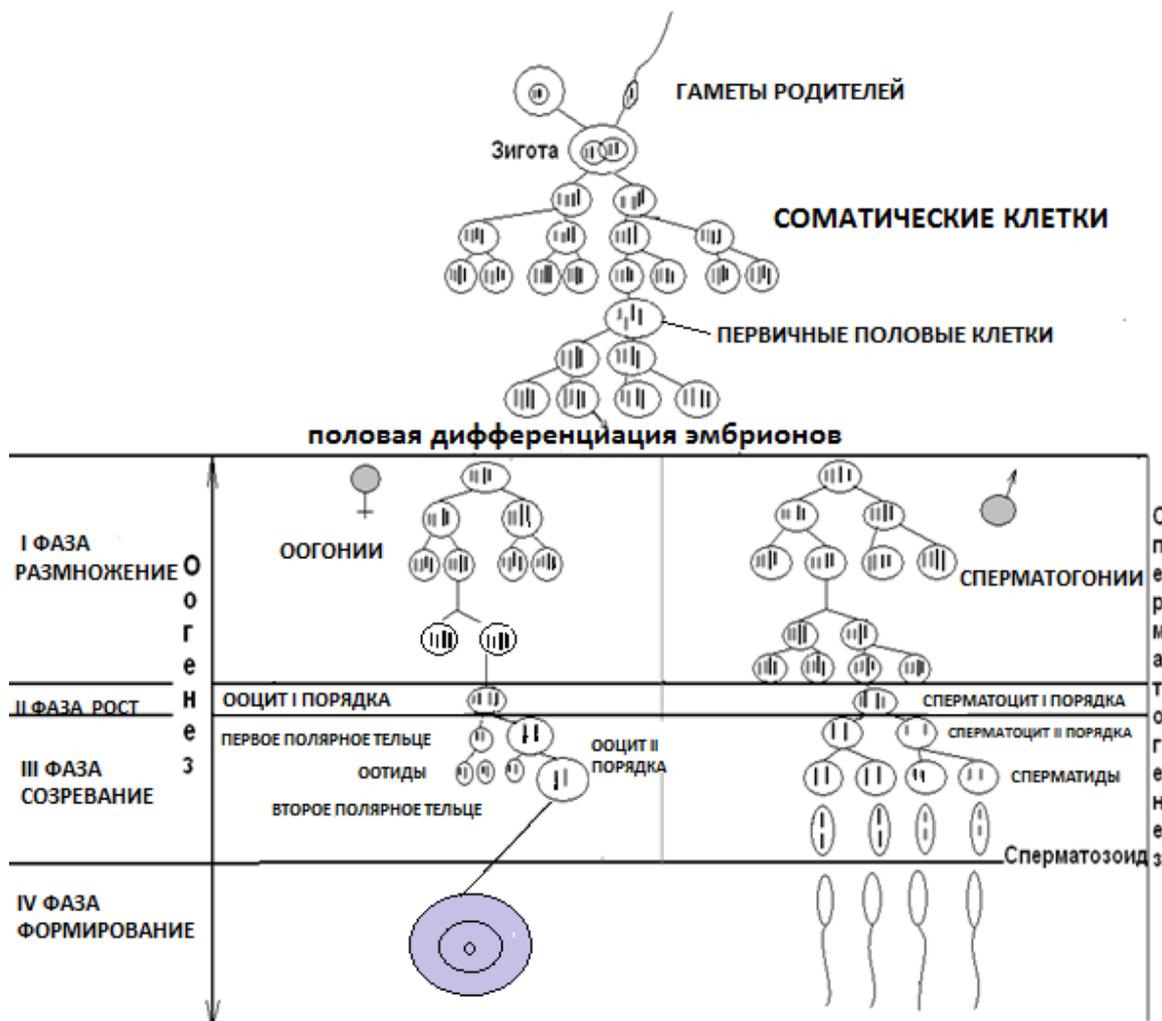


Рисунок 15 – Схема гаметогенеза [Тейлор, Грин, Стаут, 2005]

## Сперматогенез

Развитие первичных половых клеток происходит у зародыша вне гонады. В этот период мужские и женские половые клетки морфологически не различаются, за исключением их хромосомных наборов. Эти половые клетки делятся митотически и обладают амебоидным движением, что позволяет им достичь гонады. В течение первого периода развития диплоидные половые клетки делятся путём митоза. Сперматогонии образуются у самцов в эмбриональном периоде развития и входят в состав извитых семенных канальцев.

С наступлением половой зрелости происходит редукция, и число хромосом уменьшается вдвое. На третьем этапе, в ходе которого сперматиды подвергаются цитологическим трансформациям, происходит образование сперматозоида.

Процесс развития спермиев происходит непрерывно и повсеместно в извитых канальцах семенника (рис. 16). Местом скопления, созревания и хранения спермиев служит придаток семенника. Внутри канала придатка недостаток кислорода и слабокислая реакция среды. Поэтому спермии находятся в состоянии анабиоза и тем самым сохраняют свою энергию. Важнейшей особенностью обменных процессов сперматозоидов является то, что они не способны к ассимиляции. Спермии, являясь конечным продуктом эпителия семенников, сами к дальнейшему делению и росту не способны. Продолжительность сперматогенеза быка составляет 62–63 дня.

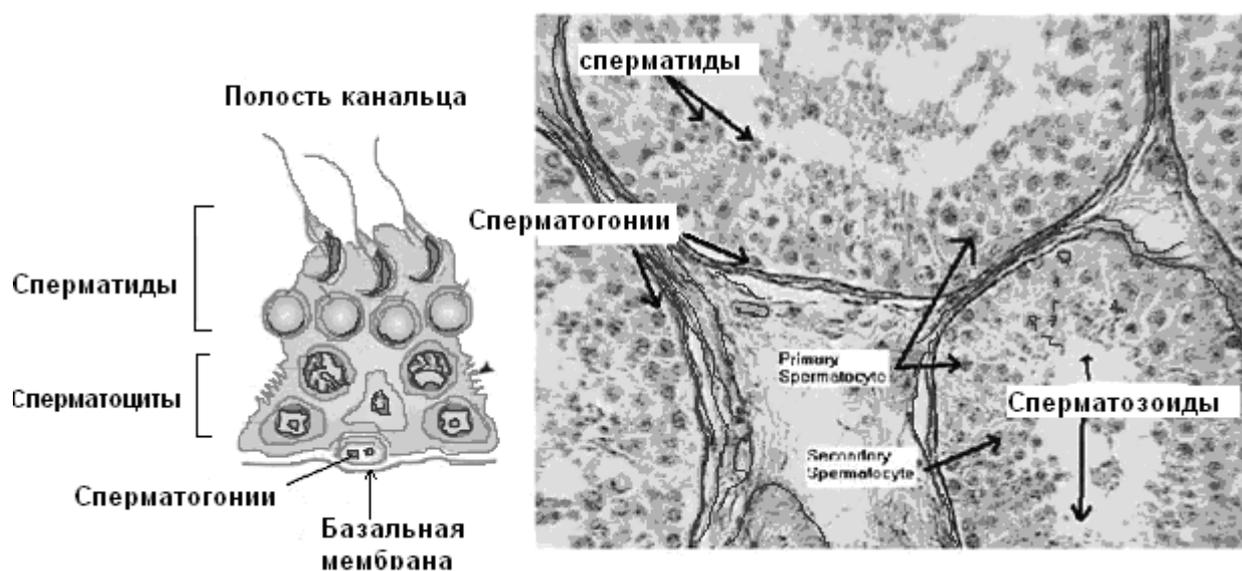


Рисунок 16 – Созревание сперматозоидов в семенных канальцах семенника [Рузен-Ранге, 1980; Данилова, 1983; Райцина, 1985]

При сперматогенезе цитоплазма исходного сперматоцита первого порядка делится (первое деление мейоза) поровну между клетками, давая сперматоциты второго порядка. Второе деление мейоза приводит к образованию гаплоидных сперматоцитов второго порядка. Затем происходит созревание без деления клетки, большая часть цитоплазмы отбрасывается, и получают сперматозоиды, содержащие гаплоидный набор хромосом, очень мало цитоплазмы. Сперматозоиды животных имеют одинаковое принципиальное строение, но могут отличаться формой и размером.

В норме спермий состоит из головки, шейки, тела и хвоста. Головка спермия имеет форму пластинки, слегка изогнутой на переднем конце и несколько вогнутой в средней части. Поверхность головки покрыта мембраной, которая продолжается на шейку, тело, хвост спермия. Строение сперматозоида приведено на рисунке 17.

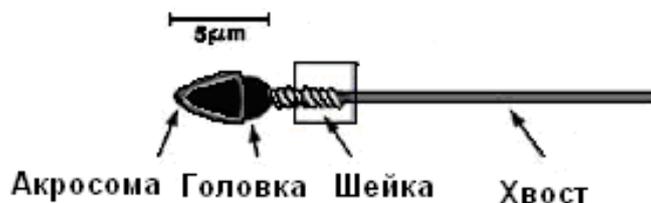


Рисунок 17 – Строение сперматозоида [Справочник по искусственному..., 1983]

Большую часть головки спермия занимает ядро. В нём находится хроматин, представляющий собой нуклеопротеид, состоящий из ДНК и ядерного белка. В головке спермия содержится большое количество аргинина, он защищает цепь ДНК от повреждений при эякуляции и движении спермиев.

У сперматозоидов быка на головку приходится 51 % общей массы, на шейку и тело – 16, на хвост – 33 %. Шейка, тело, хвост сперматозоида представляют части единой моторной системы клетки и резко отличаются от головки по составу. В основании головки имеется углубление, в котором расположены структуры шейки сперматозоида. Шейка сперматозоида расположена сразу за ядром, эта часть чувствительна к внешним воздействиям. В зоне шейки находятся одна или две центриоли. Основу шейки, тела и хвоста составляет осевая нить, состоящая из фибрилл.

В сперматогенезе из гранул комплекса Гольджи формируется акросома, которая находится под мембраной и прикрывает на 2/3 головку в передней её части.

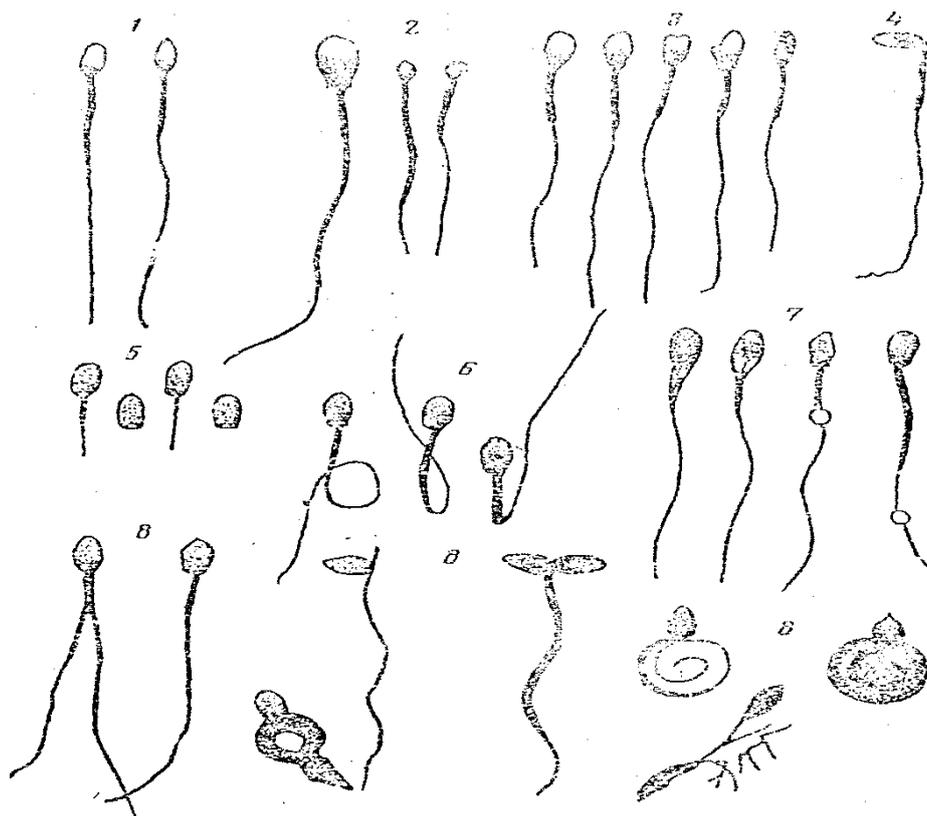
*Акросома* – специфическая для сперматозоидов органелла, представляет собой видоизменённую лизосому. Она содержит белки, сахара, фосфотиды и нуклеиновые кислоты, кроме того, набор гидролитических ферментов, необходимых для оплодотворения яйцеклетки и начальных этапов развития эмбрионов: гиалуронидазу, трипсиноподобную протеиназу, щелочную и кислую фосфотазы,  $\beta$ -глюкоурамидазу,  $\beta$ -амилазу.

Ферменты осуществляют гидролиз лучистого венца яйцеклетки и способствуют проникновению спермиев через зону *Pellucida* в яйцеклетку. Акросома в отличие от других структур спермия насыщена водой, что является одной из причин ее высокой чувствительности к охлаждению и замораживанию. Акросома, а также цитологическая мембрана, являются наиболее лабильными структурами спермия, и они в первую очередь повреждаются при неблагоприятных изменениях среды.

Часто процесс сперматогенеза нарушается, что приводит к отклонениям в морфологическом строении сперматозоидов.

Состав популяции сперматозоидов имеет специфические индивидуальные особенности и в норме остаётся стабильным. Частоты встречаемости классов различных атипичных форм фактически постоянны, очевидно, что это четко наследуемый признак. Термин «полиморфизм сперматозоидов» показывает, что у одного животного встречается не один, а два или более типов сперматозоидов. Один из них нормален и способен к оплодотворению, тогда как атипичные сперматозоиды являются результатом aberrаций клеточной дифференцировки. Исследователи генетически подтвердили, что полиморфизм спермиев генетически детерминирован. В процессе сперматогенеза идёт отсеивание непригодных для размножения гамет.

Формы нормальных и атипичных форм сперматозоидов приведены на рисунке 18.



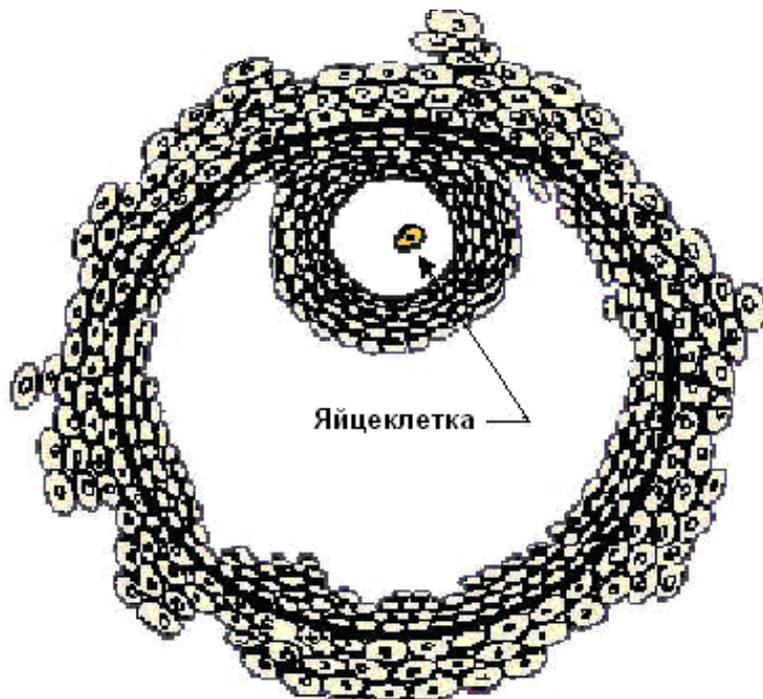
*Рисунок 18 – Нормальные и патологические формы спермиев:  
1 – нормальные; 2 – гигантские и карликовые; 3 – с деформацией головки;  
4 – с надломом шейки; 5 – отдельные головки (нормальные по форме)  
и бесхвостые спермии; 6 – с закручиванием хвоста; 7 – с каплей  
и утолщением; 8 – прочие патологические формы  
[Паршутин, Михайлов, Козлов, 1983]*

## Оогенез (овогенез)

В яйцеклетке накапливаются питательные вещества, необходимые в дальнейшем для развития зародыша, поэтому яйцеклетка – это очень крупная клетка, и когда она делится, цель – сохранить питательные вещества для будущего зародыша, поэтому деление цитоплазмы несимметрично. Для того чтобы сохранить все запасы цитоплазмы и при этом избавиться от ненужного генетического материала, от цитоплазмы отделяются полярные тельца, которые содержат очень мало цитоплазмы, но позволяют поделить хромосомный набор. Полярные тельца отделяются при первом и втором делении мейоза.

Исходная клетка, из которой впоследствии образуется зрелая яйцеклетка, называется ооцитом первого порядка. После деления из него образуются ооцит второго порядка и первое полярное тельце. Затем происходит второе деление мейоза, в результате образуется гаплоидный оотид и второе полярное тельце. Первое полярное тельце за это время тоже успевает поделиться, таким образом, всего получается три гаплоидных полярных тельца. В ооците происходят некоторые процессы созревания, и он превращается в яйцеклетку. Она содержит почти всю цитоплазму исходного ооцита, но гаплоидный набор хромосом. Эти хромосомы уже прошли рекомбинацию, то есть если исходно клетки содержат одну хромосому от мамы, одну от папы, то в зрелой яйцеклетке в каждой хромосоме чередуются куски, полученные от одного и второго родителя.

Существенно отличается процесс созревания яйцеклетки – оогенез. Во время эмбрионального развития млекопитающих возникает большое количество яйцеклеток, и к рождению самки в ее яичниках уже находится порядка 200–300 тысяч яйцеклеток, остановившихся на первой стадии деления мейоза. В период полового созревания яйцеклетки начинают реагировать на половые гормоны. Регулярные циклические изменения гормонов впоследствии вызывают созревание яйцеклетки, обычно одной, иногда двух и более. Когда для лечения бесплодия женщине делают инъекции половых гормонов, чтобы индуцировать созревание яйцеклеток, избыток этих гормонов может привести к созреванию нескольких яйцеклеток и, как следствие, к многоплодной беременности. Яйцеклетка созревает в пузырьке, называемом фолликулом (рис. 19).

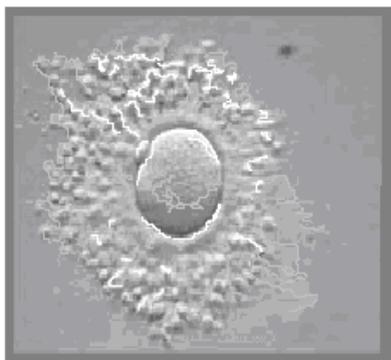


Зрелый фолликул перед овуляцией

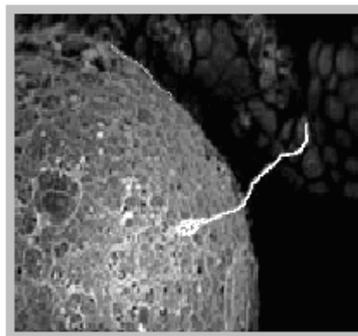
Рисунок 19 – Фолликул перед овуляцией

## Оплодотворение

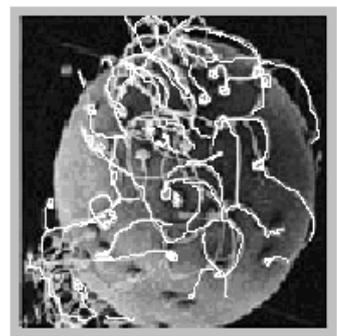
Процесс проникновения сперматозоидов в яйцеклетку называется оплодотворением. Яйцеклетка окружена несколькими оболочками, структура которых такова, что только сперматозоид собственного вида может попасть в яйцеклетку. После оплодотворения оболочки яйцеклетки меняются и другие сперматозоиды уже не могут в нее проникнуть (рис. 20).



Яйцеклетка перед оплодотворением  
"лучистый венец" и одно полярное тельце



Оплодотворяемая яйцеклетка



Яйцеклетка и сперматозоиды  
моллюска

Рисунок 20 – Оплодотворение яйцеклетки [Рузен-Ранге, 1980]

У некоторых видов внутрь яйцеклетки могут проникнуть несколько сперматозоидов, но все равно в слиянии ядер участвует только один из них. При оплодотворении в яйцеклетку проникает только

ядро сперматозоида, хвост же вместе с митохондриями отбрасывается и в клетку не попадает. Поэтому митохондриальную ДНК все животные наследуют только от матери. Оплодотворенное яйцо называют зиготой.

Процесс оплодотворения складывается из трех этапов: сближения гамет; активации яйцеклетки; слияния гамет. В момент контакта сперматозоида с оболочкой яйцеклетки происходит *акросомная реакция*, во время которой под действием протеолитических ферментов акросомы яйцевые оболочки растворяются. Далее плазматические мембраны яйцеклетки и сперматозоида сливаются и через образующийся вследствие этого цитоплазматический мостик цитоплазмы обеих гамет объединяются. Затем в цитоплазму яйца переходят ядро и центриоль сперматозоида, а мембрана сперматозоида встраивается в мембрану яйцеклетки. Хвостовая часть сперматозоида у большинства животных тоже входит в яйцо, но потом отделяется и рассасывается, не играя какой-либо роли в дальнейшем развитии.

В результате контакта сперматозоида с яйцеклеткой происходит ее активация. Она заключается в сложных структурных и физико-химических изменениях. Благодаря тому, что участок мембраны сперматозоида проницаем для ионов натрия, последние начинают поступать внутрь яйца, изменяя мембранный потенциал клетки. Затем в виде волны, распространяющейся из точки соприкосновения гамет, происходит увеличение содержания ионов кальция, растворяются кортикальные гранулы. Выделяемые при этом специфические ферменты способствуют отслойке желточной оболочки (она затвердевает), это оболочка оплодотворения. Все описанные процессы представляют собой так называемую *кортикальную реакцию*.

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 2с (количество ДНК), то есть содержит гаплоидный набор редуцированных хромосом.

Ядро яйцеклетки, закончившее мейоз, превращается в женский пронуклеус, также приобретая 2с. Оба пронуклеуса прodelывают сложные перемещения, затем сближаются и сливаются (синкарион), образуя общую метафазную пластинку. Это и есть момент окончания слияния гамет – сингамия. Первое митотическое деление зиготы при-

водит к образованию двух клеток зародыша (бластомеров) с набором хромосом  $2n2c$  ( $n$  – число хромосом,  $c$  – количество ДНК) в каждом.

**Партеногенез** – развитие без оплодотворения. В случае естественного партеногенеза развитие идёт на основе цитоплазмы и пронуклеуса яйцеклетки. Он обнаружен у коловраток, пчёл, ос, скальных ящериц Армении.

Естественный партеногенез чаще всего случается при незавершённом оплодотворении, то есть в тех случаях, когда имела место активация яйцеклетки, но ядро сперматозоида не участвовало в оплодотворении. В активированных яйцах используется информация только женского пронуклеуса. Такой вид партеногенеза называется *гиногенезом*. При искусственном партеногенезе можно удалить женский пронуклеус, тогда развитие осуществляется только за счёт мужских пронуклеусов – *андрогенез*.

Искусственный партеногенез возможен, по-видимому, у всех животных. После оплодотворения происходит деление клетки, восстановившей диплоидный набор хромосом. Первое и несколько последующих делений яйцеклетки происходят без увеличения размера клеток, поэтому процесс называется дроблением яйцеклетки.

### Задания

1. Проанализируйте и оформите в виде таблицы принципиальное сходство и различие процессов митоза и мейоза.
2. Проанализируйте и оформите в виде таблицы принципиальное сходство и различие процессов сперматогенеза и оогенеза.
3. Объясните, почему яйцеклетки и сперматозоиды содержат в два раза меньше ДНК, чем соматические клетки организма.
4. Какие типы гамет и в каком соотношении образуются у животных гомо- и гетерогаметных по двум, трем и четырем парам генов?
5. Сколько яйцеклеток образуется у млекопитающих из 150 ооцитов первого порядка?
6. Сколько ооцитов первого порядка участвовало в образовании 350 яйцеклеток?
7. Какое количество сперматоцитов первого порядка участвовало в образовании 10 000 000 сперматозоидов?
8. Сколько сперматозоидов образуется у млекопитающих из 2000 сперматоцитов первого порядка?
9. Сколько зрелых яйцеклеток дадут 220 оогоний в процессе оогенеза?
10. Сколько разных типов спермы с разными комбинациями хромосом может дать организм с двумя, четырьмя хромосомами в соматических клетках?

## Занятие 2. Кариотипирование. Построение кариограмм

**Цель занятия:** научиться получать метафазную пластинку и анализировать кариотип сельскохозяйственных животных, строить кариограмму.

**Хромосомы.** Все клетки тела, кроме половых, называются соматическими. Соматические клетки, как правило, имеют двойной набор хромосом. Он называется диплоидным и обозначается  $2n$ . Так, у человека 23 пары хромосом, то есть  $2n = 46$ . В половых клетках содержится в два раза меньше хромосом – гаплоидный набор (у человека  $n = 23$ ).

Все хромосомы в соматических клетках, в отличие от хромосом в половых клетках, парные. Хромосомы, составляющие одну пару, идентичны друг другу. Парные хромосомы называют *гомологичными*. Хромосомы, которые относятся к разным парам и различаются по форме и размерам, называют *негомологичными*.

В хромосомах каждой клетки многоклеточного организма содержатся все гены, необходимые для обеспечения морфофункциональной целостности организма.

Хромосомы представляют собой самостоятельные ядерные структуры, состоящие из одной или нескольких одинаковых молекул ДНК, соединенных в области первичной перетяжки, – *центромеры*, которая делит хромосому на два плеча (строение хромосомы приведено на рисунке 21).

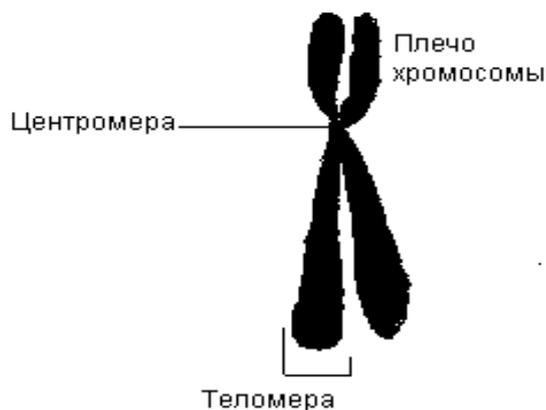


Рисунок 21 – Строение хромосомы

Расположение центромеры определяет типы хромосом (рис. 22).

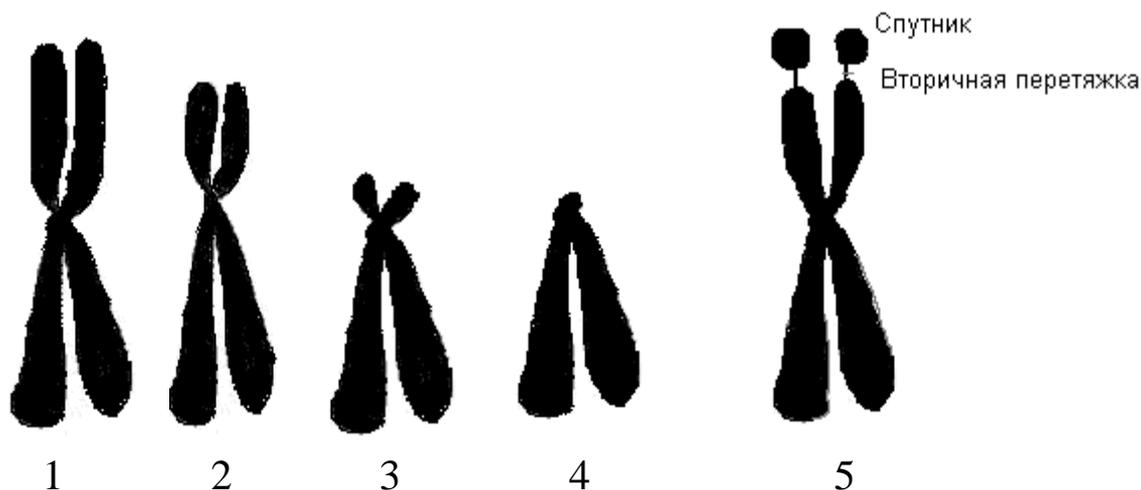


Рисунок 22 – Виды хромосом:  
 1 – метацентрик; 2 – субметацентрик; 3 – акроцентрик;  
 4 – телоцентрик; 5 – спутничковая

**Химическое строение хромосом.** Хромосомы эукариот состоят из ДНК и белка, а также небольшого количества хромосомной РНК, липидов, полисахаридов, ионов металлов. Молекула ДНК несет отрицательные заряды, распределенные по всей ее длине, а присоединенные к ней белковые молекулы – гистоны – заряжены положительно. Этот комплекс ДНК-белок называется *хроматином*. Белки составляют значительную часть вещества хромосом. На их долю приходится 65 % массы этих структур. Все хромосомные белки разделяются на две группы: гистоны и негистоновые белки. Гистоны представлены пятью фракциями: Н1, Н2А, Н2В, Н3, Н4. Эти белки плотно соединяются с молекулой ДНК, чем препятствуют считыванию заключенной в ней биологической информации. В этом состоит их регуляторная роль. Кроме того, они выполняют структурную функцию, обеспечивая пространственную организацию ДНК в хромосомах.

Число негистоновых (кислые белки) белков превышает 100. Кислые белки хромосом также выполняют структурную и регуляторную роль. Спираль ДНК соединяется с группами гистоновых молекул и образует структуру – *нуклеосому*.

Число хромосом не зависит от уровня организации и не всегда указывает на родство организмов (табл. 1).

Таблица 1 – **Число хромосом в диплоидном наборе у некоторых видов растений, животных и человека**

Показатель	Число хромосом
Комнатная муха. Шпинат огородный	12
Жаба. Сосна	24
Человек	46
Окунь. Шимпанзе	48
Собака домашняя. Куры домашние	78
Овца домашняя	54
Муфлон европейский и азиатский	54
Свинья домашняя. Соболь. Кошка	38
Лисица	38–40
Нутрия. Крыса	42
Песец	48–50
Бобр канадский	40
Бобр европейский	48
Кролик. Хомячок золотистый	44

Таким образом, число хромосом не является видоспецифическим признаком. Однако хромосомный набор в целом видоспецифичен, то есть свойствен только одному какому-то виду организмов растений или животных.

**Кариотип** – совокупность признаков, по которым можно идентифицировать данный хромосомный набор: число хромосом, их форма, определяемая, прежде всего, расположением центромера, наличие вторичных перетяжек, спутников, чередование эухроматиновых и гетерохроматиновых участков и т. д. Таким образом, кариотип является паспортом организма.

**Основы хромосомного анализа. Приготовление препаратов хромосом.** Препараты хромосом могут быть приготовлены из любой живой ткани, клеток, которые активно делятся, или деление их может быть стимулировано. В большинстве случаев для этих целей используются клетки костного мозга, селезенки, периферической крови, фибробластов или семенников.

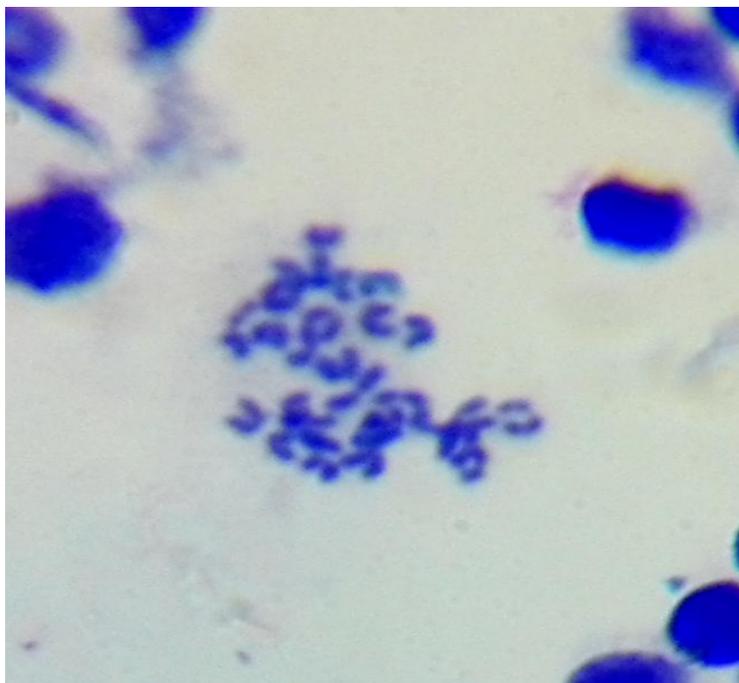
*Костный мозг.* В тех случаях, когда имеют дело с грызунами или хищниками, предназначенными на забой, для приготовления

препаратов хромосом используются клетки костного мозга. Животному за 1–1,5 ч до забоя внутрибрюшинно вводится 0,04 %-й раствор колхицина из расчета 1 мл на 100 г массы. Количество колхицина может быть и меньшим. После забоя у мелких животных вырезаются трубчатые кости конечностей, чаще всего задних, отрезаются эпифизы, и костный мозг вымывается с помощью шприца гипотоническим раствором в центрифужную пробирку. Объем гипотонического раствора должен примерно в 10 раз превышать объем вымытого костного мозга. Вымытый костный мозг тщательно суспендируется с помощью пастеровской пипетки и подвергается гипотонической обработке. Как правило, для гипотонии используется раствор КС1 (560 мг / 100 мл дистиллированной воды). Пробирки с клеточной суспензией помещают в водяную баню или стакан с теплой водой (37–39 °С), при этой температуре клетки гипотонируются 5–7 мин. В некоторых случаях используется более мягкая гипотоническая обработка клеток раствором трехзамещенного цитрата натрия (900 мг / 100 мл воды). Время гипотонии в этом случае составляет 15–18 мин при 37–39 °С. После гипотонической обработки суспензия клеток центрифугируется в течение 5 мин при 1000 об/мин, надосадочная жидкость осторожно сливается, и осадок фиксируется в смеси метанол – ледяная уксусная кислота (3:1). Два-три раза надо сменить фиксатор с промежуточным ресуспендированием и центрифугированием клеток. Общее время фиксации клеток должно быть не менее 40 мин. Фиксатор должен быть свежим, храниться в холодильнике. Зафиксированные клетки можно долго держать на холоде. Качество препаратов от этого не страдает, а иногда и улучшается. Однако долгое хранение клеток в фиксаторе может потребовать изменения режима предобработок препаратов при дифференциальном окрашивании.

Зафиксированные клетки тщательно ресуспендируются в фиксаторе, и несколько капель суспензии наносится с помощью пастеровской пипетки на холодное и мокрое предметное стекло. Затем стекло быстро проносится через пламя спиртовки для выжигания фиксатора. Выжигание должно быть полным, но долгое пребывание стекла в пламени плохо отражается на качестве препарата и способности хромосом к окрашиванию. После сгорания фиксатора стекло высушивается в струе теплого воздуха. Данная процедура значительно улучшает качество препаратов и способствует хорошему дифференциальному окрашиванию хромосом.

Обычно сначала суспензия фиксированных клеток наносится на одно предметное стекло и анализируется под микроскопом. Если гус-

тота клеток и разброс хромосом оказываются удовлетворительными, то готовится максимально возможное число препаратов. Готовые препараты лучше всего хранить в специальных коробках с целью предохранения их от пыли. Препарат метафазной пластинки мыши представлен на рисунке 23.



*Рисунок 23 – Метафазная пластинка мыши (рутинная окраска)*

*Селезенка.* Селезенка колхицинированного животного помещается в чашку Петри с гипотоническим раствором, тщательно измельчается ножницами, или клетки выщелушиваются пинцетом. Затем взвесь клеток без крупных кусочков переносится в центрифужную пробирку, и клетки подвергаются гипотонической обработке и фиксации, как это было описано для костного мозга.

Для окрашивания хромосом используют два вида окраски – рутинную и дифференциальную.

*Рутинная окраска* применяется для установления числа хромосом и описания их морфологии. Чаще всего хромосомы окрашивают азур-эозином (основной ядерный краситель).

*Дифференциальная окраска* применяется для выявления структурного гетерохроматина.

После окраски метафазной пластинки можно построить кариограмму и (или) идиограмму.

*Идиограмма* – схема, на которой хромосомы располагаются в ряд по мере убывания их длины, на идиограмме принято изображать по одной из каждой пары гомологичных хромосом.

### Правило построения кариограммы

При построении кариограммы хромосомы разбивают на пары (гомологичные хромосомы) и ставят в определенные ряды в соответствии со следующими правилами:

- 1-й ряд: метацентрические и субметацентрические (самые большие) хромосомы;
- 2-й ряд: субметацентрические хромосомы;
- 3-й ряд: акроцентрические хромосомы;
- 4-й ряд: хромосомы точечные и неясной морфологии.

Пару половых хромосом ставят либо в начале, либо в конце кариограммы. Хромосомы ставят короткими плечами вверх. Каждую пару гомологичных хромосом нумеруют (рис. 24).

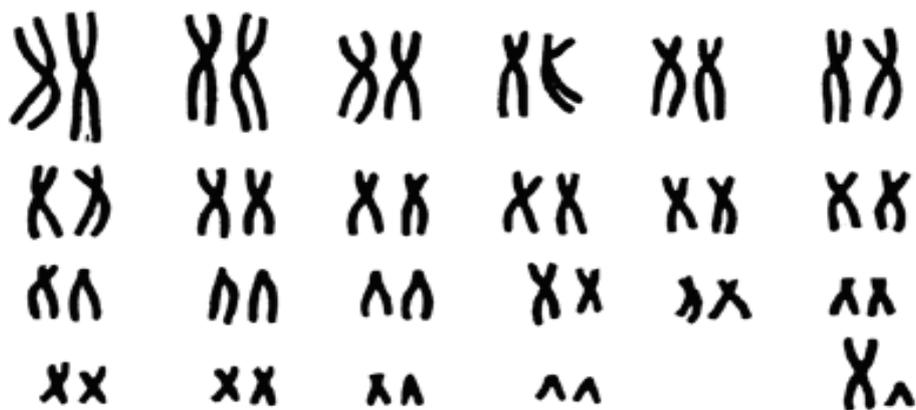


Рисунок 24 – Кариограмма мужчины

### Задания

11. Определите число аутосом и половых хромосом, содержащихся в соматических клетках и зрелых гаметах следующих организмов: 1) плодовой мушки дрозофилы; 2) овцы; 3) кошки домашней; 4) человека.

12. В случае человека, имеющего в соматических клетках 46 хромосом, можно условно обозначить хромосомный набор лиц женского пола формулой  $44A+XX$ , а лиц мужского пола –  $44A+XY$  (символ А обозначает «аутосомы»). Пользуясь этой символикой, за-

пишите формулы для хромосомных наборов зрелых половых клеток (гамет), образующихся у мужчин и женщин.

13. По аналогу с предыдущим заданием сделайте символические обозначения хромосомных наборов соматических клеток и гамет самок и самцов следующих млекопитающих: свиньи ( $2n = 40$ ); кролика ( $2n = 44$ ); шимпанзе ( $2n = 48$ ).

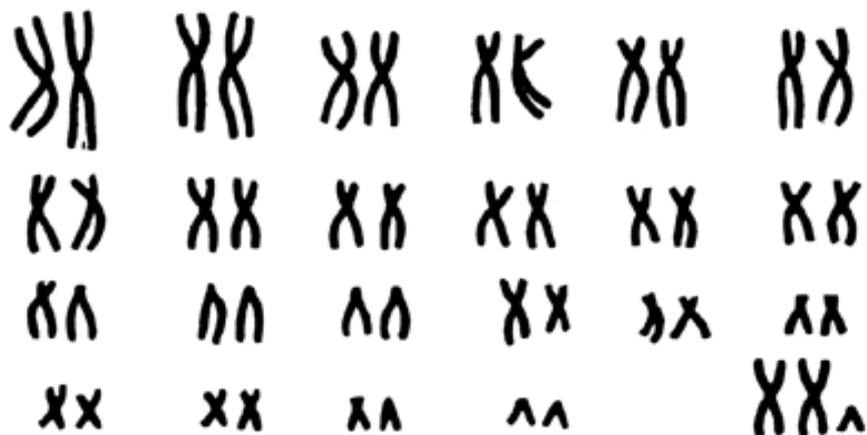
14. Составьте схему распределения хромосом (и содержания в них генов) во время митотического цикла для гипотетической клетки, содержащей две пары гомологичных хромосом ( $2n = 4$ ). Гетерологичные хромосомы изобразите так, чтобы были видны их морфологические различия, и маркируйте их символами разных вариантов генов (А-а, В-в).

15. Определите, сколько сперматозоидов и с каким числом хромосом образуется из одной сперматогонии у самцов мыши ( $2n = 40$ ), кролика ( $2n = 44$ ) и морской свинки ( $2n = 64$ ). Сколько яйцеклеток и с каким числом хромосом может образоваться у самок этих животных из одной оогонии? Сколько аутосом и половых хромосом будет находиться в одной гамете самца и самки мыши, кролика, морской свинки?

16. Определите число аутосом и половых хромосом в соматической и зрелой половой клетке мужчины и женщины (у человека  $2n = 46$ ). Установите вероятность существования женских и мужских гамет, содержащих X-хромосому либо Y-хромосому.

17. Составьте упрощенную схему распределения хромосом (и содержания в них генов) для гипотетического организма, имеющего четыре пары гомологичных хромосом ( $2n = 8$ ).

18. По кариограмме определите вид, пол. Установите по кариотипу заболевание:



## Тема для самостоятельной работы

### *Особенности кариотипов сельскохозяйственных животных*

Препараты хромосом можно приготовить из любой живой ткани, клетки которой активно делятся, или деление может быть стимулировано.

#### *Описание хромосомных наборов*

*Крупный рогатый скот* –  $2n = 60$ . Все аутосомы представлены акроцентриками, постепенно убывающими в размере. X-хромосома – крупный субметацентрик, Y-хромосома – самая мелкая хромосома набора.

*Коза* –  $2n = 60$ . Двуплечих хромосом в кариотипе нет. X-хромосома – крупный акроцентрик, Y-хромосома – самая мелкая хромосома набора.

*Овца* –  $2n = 54$ . В наборе присутствуют три пары крупных двуплечих аутосом, остальные аутосомы и X-хромосома являются акроцентрическими, Y-хромосома – самая мелкая хромосома набора.

*Свинья* –  $2n = 38$ . Набор состоит из 12 пар двуплечих и 6 пар акроцентрических аутосом, X-хромосома – средний субметацентрик, Y-хромосома – мелкая двуплечая хромосома.

*Лошадь* –  $2n = 64$ . Набор состоит из 13 пар двуплечих хромосом 18 пар акроцентриков. X-хромосома – субметацентрик среднего размера, Y-хромосома – мелкий акроцентрик.

*Кролик* –  $2n = 44$ . Набор состоит из 17 пар двуплечих аутосом и 4 пар – акроцентриков. X-хромосома – средних размеров субметацентрик, Y-хромосома – мелкий субметацентрик.

### **Вопросы для самопроверки**

1. Как приготовить препарат из костного мозга?
2. Как приготовить препарат из периферической венозной крови?
3. Как приготовить фиксированный препарат?
4. Дайте описание хромосомного набора крупного рогатого скота.
5. Дайте описание хромосомного набора козы.
6. Дайте описание хромосомного набора овцы.
7. Дайте описание хромосомного набора лошади.
8. Дайте описание хромосомного набора кролика.

9. Какие виды перестроек встречаются у сельскохозяйственных животных?

### Литература

1. *Графодатский, А.С.* Хромосомы сельскохозяйственных и лабораторных млекопитающих / *А.С. Графодатский, С.И. Раджабли.* – Новосибирск: Наука, 1988. – 128 с.

2. *Коряков, Д.Е.* Хромосомы. Структура и функции / *Д.Е. Коряков, И.Ф. Жимулев.* – Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009. – 258 с.

3. Генетические основы селекции животных / *В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст, И.И. Гудилин* [и др.]. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.

4. *Соколов, В.И.* Цитология, гистология, эмбриология / *В.И. Соколов, Е.И. Чумасов.* – М.: КолосС, 2004. – 350 с.

## Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности

Вопросы:

1. Строение молекул ДНК и РНК.
2. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.
3. Биологический (генетический) код.
4. Репликация ДНК.
5. Транскрипция.
6. Трансляция.

### 1. Строение молекул ДНК и РНК

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

Нуклеиновые кислоты являются макромолекулами, то есть 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) (рис. 25).

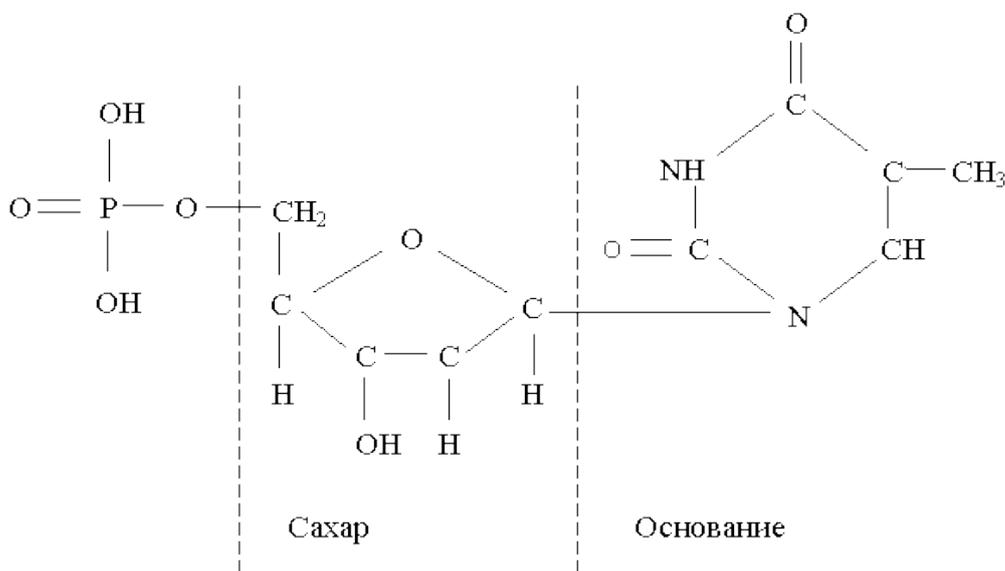


Рисунок 25 – Строение нуклеотида (рисунок с сайта [keldysh.ru](http://keldysh.ru))

Соединение нуклеотидов в макромолекулу нуклеиновой кислоты происходит путем взаимодействия фосфата одного нуклеотида с гидроксидом другого так, что между ними устанавливается фосфодиэфирная связь (рис. 26).

Э. Чаргаф в 1949–1951 гг. установил правило эквивалентности, что количество аденина в любой молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина (правило Э. Чаргафа).

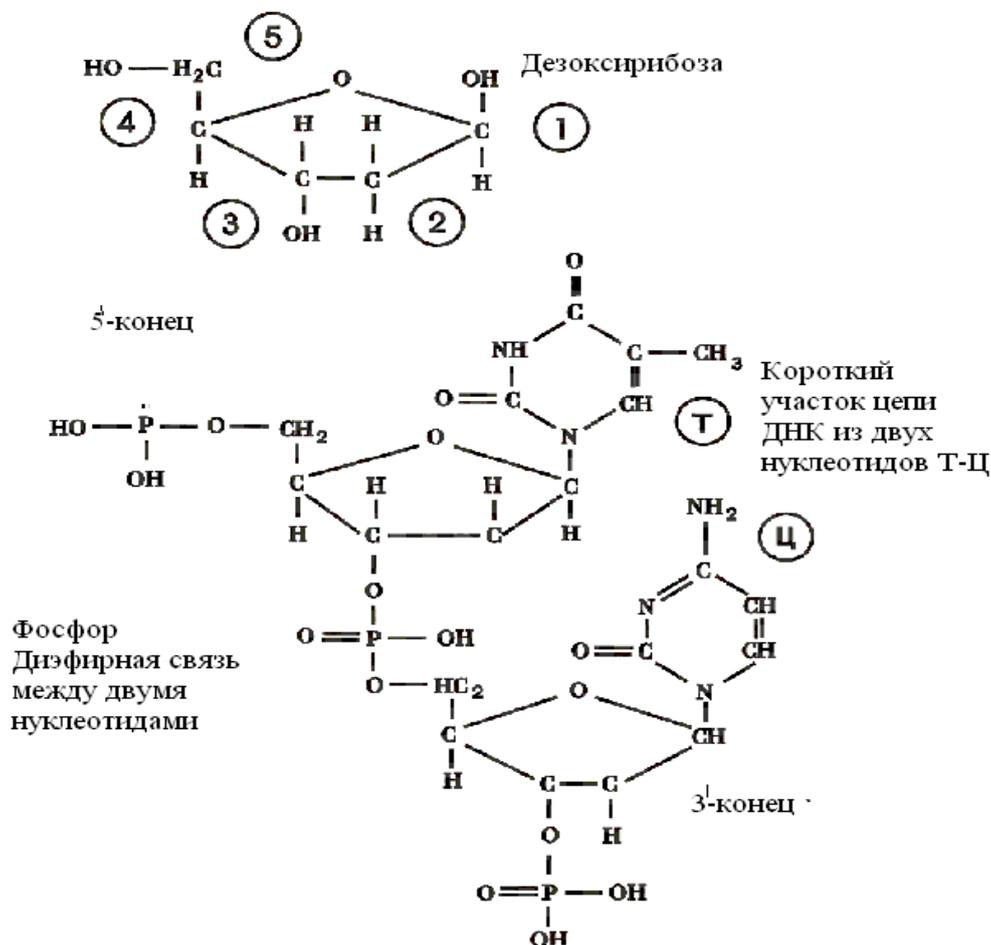


Рисунок 26 – Структура нуклеотидов в цепи (рисунок с сайта [www.himhelp.ru](http://www.himhelp.ru))

## 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, то есть 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 Дж. Уотсона и Ф. Крика, посвященной описанию структуры ДНК.

В 1954 году Г. Гамовым было высказано предположение, что кодирование информации в молекулах ДНК должно осуществляться сочетанием нескольких нуклеотидов. Были обнаружены 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 образуются  $4^3 = 64$  триплета. Полная расшифровка кода была проведена в 60-е годы XX в.

Из 64 возможных триплетов мРНК 61 кодируют различные аминокислоты, оставшиеся 3 (УАА, УАГ, УГА) получили название терминирующих, или стоп-триплетов.

Наблюдается явная избыточность кода, проявляющаяся в том, что многие аминокислоты шифруются несколькими триплетами. Это свойство кода названо *вырожденностью*. Оно имеет важное значение, так как возникновение в структуре молекулы ДНК изменений по

типу замены одного нуклеотида в цепи может не изменить смысла триплета. Возникшее таким образом новое сочетание из трех нуклеотидов кодирует ту же самую аминокислоту. Различные триплеты для одной и той же аминокислоты называют триплетами-синонимами.

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 *неперекрываемость* кода – способность каждого нуклеотида мРНК входить в состав всего лишь одного информационного триплета.

*Непрерывность* кода связана с тем, что между линейно расположенными триплетами, составляющими одну группу считывания информации в молекулах нуклеиновых кислот, отсутствуют какие-либо физические интервалы, способные прервать процесс считывания.

*Триплетность* – единица кодирования, которая представляет собой тройку нуклеотидов (триплет), определяющую место соответствующей аминокислоты в полипептидной цепочке.

Успехи в изучении генетического кода и связанного с ним процесса биосинтеза послужили основой для создания нового направления современной генетики – теории генетической информации.

#### **4. Репликация ДНК**

Во время деления клеток генетическая информация должна перейти в дочерние клетки. Для достижения этого все 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 Мэтью Мезельсон и Франклин Сталь, проведя опыт на клетках бактерий.

Гюнтер Зигмунд 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 (рис. 27).

Эксперимент М. Мезельсона и Ф. Сталя позволил сделать выбор между этими тремя вариантами.

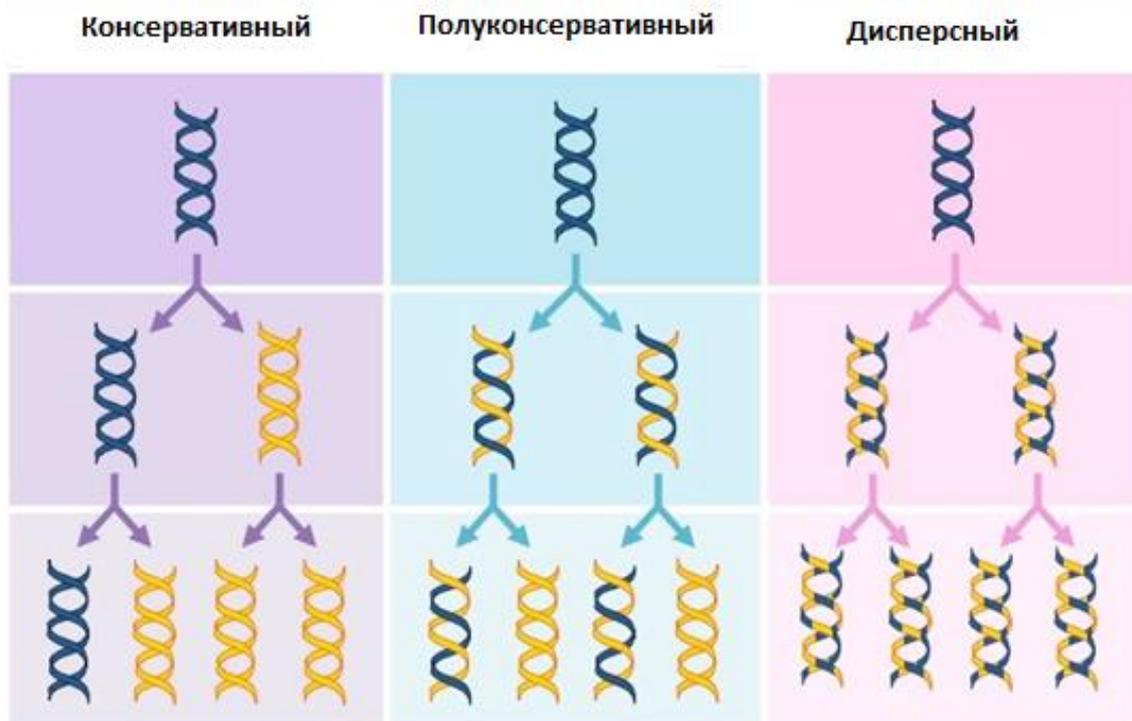


Рисунок 27 – Способы репликации ДНК (рисунок с сайта [Darwin.wcupa.edu](http://Darwin.wcupa.edu))

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 доступными для связывания с комплементарными нуклеотидами, находящимися в нуклеоплазме.

Области расхождения полинуклеотидных цепей в зонах репликации называют *репликационными вилками* (рис. 28).

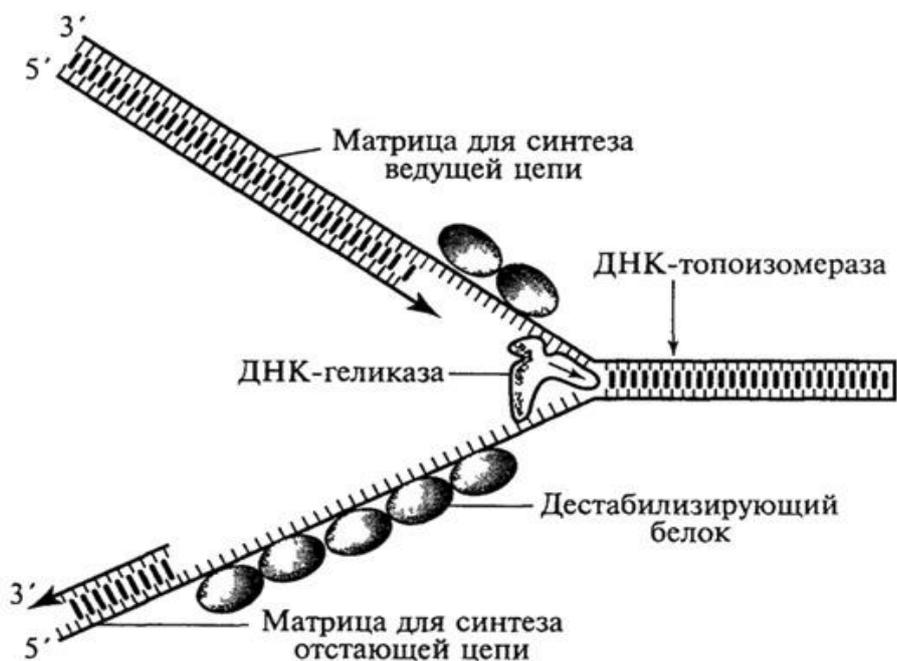


Рисунок 28 – Схема образования репликационной вилки ДНК  
(рисунок с сайта <http://www.medicalbrain.ru>)

Разделение спирально закрученных цепей родительской ДНК ферментом хеликазы вызывает появление супервитков перед репликационной вилкой. Это объясняется тем, что при расхождении каждой пары нуклеотидов родительская ДНК должна совершить полный оборот вокруг своей оси. Следовательно, для продвижения репликационной вилки вся молекула ДНК перед ней должна была быстро вращаться, что потребовало бы больше затрат энергии.

Этого не наблюдается, благодаря ферментам ДНК-топоизомеразам. Данный фермент перемещается вдоль двухспиральной родительской ДНК перед вилкой репликации и разрывает одну из цепей ДНК, присоединяется к разорванному концу, и это дает возможность одной нити ДНК вращаться вокруг второй.

В каждой области репликации при участии ДНК-полимеразы синтезируется ДНК двух новых дочерних молекул.

ДНК-полимераза присоединяет очередной нуклеотид к ОН-группе в 3'-положении предшествующего нуклеотида.

Особенностью ДНК-полимеразы является ее неспособность начать синтез новой полинуклеотидной цепи путем простого связывания двух нуклеозидтрифосфатов: необходим 3'-ОН-конец какой-либо полинуклеотидной цепи, спаренной с матричной цепью ДНК, с кото-

рой ДНК-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.

В связи с этим процесс репликации на антипараллельных цепях ДНК применяют по-разному (рис. 29).



Рисунок 29 – Синтез ведущей и отстающей цепей ДНК в области репликационной вилки (рисунок с сайта <http://www.medicalbrain.ru>)

На одной из матриц сборка новой цепи происходит неправильно от 5' к 3'-концу и постепенно уменьшается на 3'-конце.

Синтез второй цепи ДНК осуществляется короткими фрагментами (100–200 нуклеотидов), получившими название фрагментов «оказаки», также в направлении от 5' к 3'-концу (по типу шитья «назад иголкой») (рис. 29).

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, а затем удаление РНК-затравки (*запоздывающая*). Хотя отдельные фрагменты образуются в направлении  $5' \longrightarrow 3'$ , в целом цепь растет в направлении  $3' \longrightarrow 5'$ .

На заключительном этапе ДНК-лигаза соединяет  $3'$ -конец одного из фрагментов «оказки» с  $5'$ -концом соседнего фрагмента с образованием фосфорноэфирной связи. Дальнейшая спирализация появившегося участка ДНК происходит с участием ДНК-гиразы (фермент из группы топоизомераз, вызывающий образование отрицательных супервитков в релаксированной кольцевой молекуле ДНК) и некоторых других белков.

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.

Процесс транскрипции обеспечивается комплексным действием ряда ферментов, в частности, РНК-полимеразой. У эукариот установлено наличие ядерной РНК-полимеразы трех типов (I, II, III) и РНК-полимераз клеточных органелл. РНК-полимераза I типа находится в ядрышке и участвует в синтезе большинства молекул рРНК, РНК-полимераза II типа обеспечивает синтез мРНК и мяРНК (малые ядерные РНК), РНК-полимераза III типа осуществляет синтез тРНК и одного варианта молекул рРНК.

Транскрипция подразделяется на три стадии:

- *инициации* – начало синтеза РНК;
- *элонгации* – удлинение полинуклеотидной цепочки;
- *терминации* – окончание процесса.

*Инициация* транскрипции зависит от предварительного специфического связывания РНК-полимеразы с промотором, который расположен перед стартовой точкой структурного гена, с которого начинается синтез РНК. Промоторы многих генов прокариот имеют в своем составе универсальную последовательность  $5'$ -ТАТААТ- $3'$  (блок Прибнова), которая располагается перед стартовой точкой на расстоянии 10 нуклеотидов и распознается РНК-полимеразой. Другая

последовательность 5'-ТТГАЦА-3' обычно обнаруживается на расстоянии примерно 35 нуклеотидов от стартовой 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). При этом промоторная область может содержать одну последовательность либо их комбинацию.

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 (нуклеотидная последовательность ДНК). Терминатор находится, как правило, в конце структурного гена.

У эукариот структурные гены имеют прерывистое строение, поэтому сначала образуется гетерогенная ядерная РНК (гяРНК), либо проматричная РНК (про-мРНК), которая отображает мозаичную структуру гена (интронные, экзонные участки), затем протекает процесс созревания (процессинг РНК).

В процессинге принимают участие и короткие молекулы мяРНК (малые ядерные РНК), представляющие собой последовательности, являющиеся комплементарными последовательностями и на концах интронных участков гяРНК. Спаривание комплементарных нуклеотидов мяРНК и гяРНК способствует сворачиванию в петлю интронных участков и сближению экзонных участков гяРНК, что делает их доступными действию нуклеаз (разрезающие ферменты). Молекулы мяРНК обеспечивают правильность вырезания интронов из гяРНК. Во время процессинга происходит модификация 5'- и 3'-концов формирующейся зрелой молекулы мРНК. Зрелая мРНК в дальнейшем участвует в трансляции генетической информации.

## **6. Трансляция**

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

У прокариот, так как нуклеотид лежит в цитоплазме, процессы транскрипции и трансляции идут одновременно. У эукариот 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 состоит из трех этапов:

- инициации;
- элонгации;
- терминации.

Для инициации трансляции важное значение имеют полисомы (комплекс рибосом). В процессе трансляции участвуют также молекулы тРНК. На рисунке 30 приведена структурная модель тРНК.

Процесс присоединения каждой из 20 аминокислот к акцепторному концу соответствующей тРНК связан с ее активацией определенным вариантом фермента аминоксил-тРНК-синтетазы с использованием энергии АТФ.

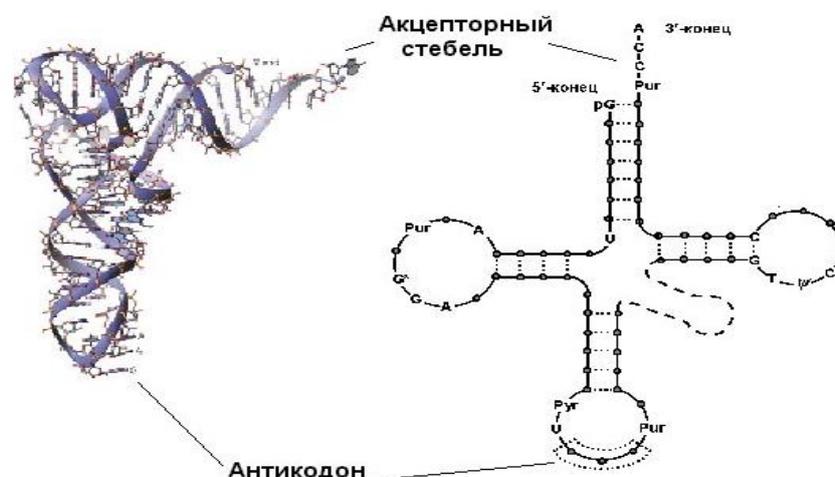


Рисунок 30 – Структура тРНК (рисунок с сайта <http://bio.fizteh.ru>)

Образовавшийся при этом специфический комплекс тРНК и аминокислоты называется аминоксил-тРНК, перемещается к рибосоме и участвует в синтезе полипептида.

Начало инициации трансляции у эукариот обеспечивается точным соединением 5'-конца молекулы мРНК с определенной областью малой субъединицы рибосомы. В Р-участке (один из тРНК-связывающих участков – пептидил-тРНК-связывающий участок) оказывается стартовый кодон АУГ этой молекулы. Функциональная особенность данного участка состоит в том, что он может быть занят только иницирующей аминоксил-тРНК с антикодоном УАЦ, которая у эукариот несет аминокислоту метионин.

После образования иницирующего комплекса в Р-участке становится возможным воссоединение малой и большой субъединиц рибосомы (рис. 31).

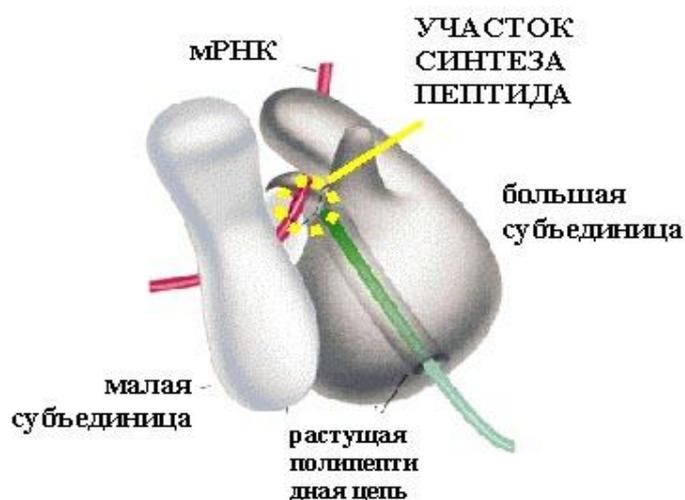


Рисунок 31 – Участок синтеза пептида на рибосоме (рисунок с сайта <http://bio.fizteh.ru>)

Элонгация полипептида начинается с образования пептидной связи между иницирующей и последующей аминокислотами. Рибосома движется вдоль матрицы в направлении  $5' \rightarrow 3'$ , что сопровождается отсоединением иницирующей тРНК от мРНК от иницирующей аминокислоты и выходом ее в цитоплазму. При этом рибосома сдвигается на один триплет вдоль иРНК и его свободным А-центром (тРНК-связывающий участок – аминоацил-тРНК) связывает следующую аминоацил-тРНК в соответствии с кодоном иРНК (рис. 32).

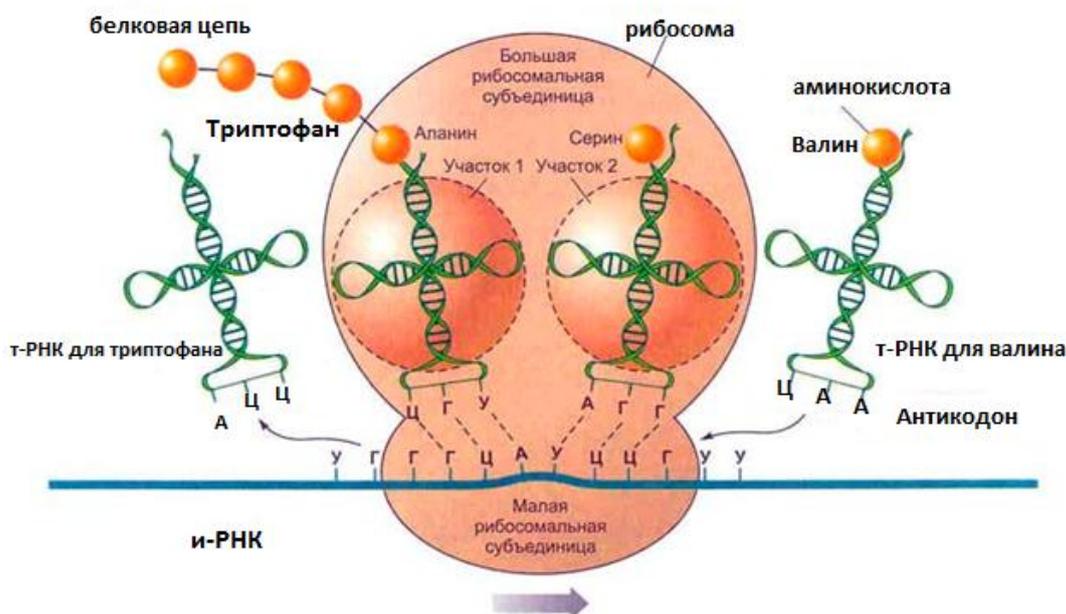


Рисунок 32 – Синтез белка на рибосоме (рисунок с сайта <http://sistemurynes.ru>)

Процесс идет до тех пор, пока на иРНК не встретится кодон-терминатор. После выхода из функциональной рибосомы свободный

5'-конец мРНК может вступить в контакт со следующей рибосомой полисомной группы, иницируя синтез еще одного полипептида. Эпицикл трансляции представлен на рисунке 33.

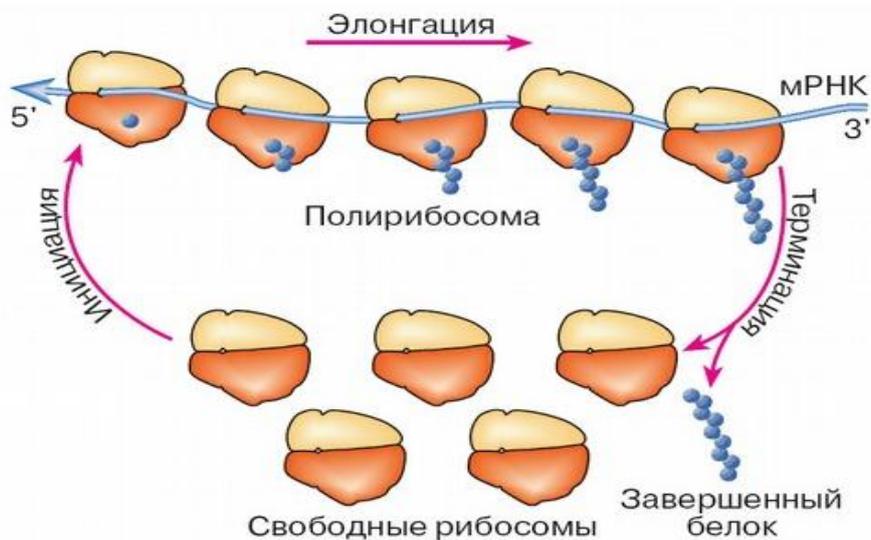


Рисунок 33 – Эпицикл трансляции (рисунок с сайта <http://bio.fizteh.ru>)

### Контрольные вопросы

1. Дайте характеристику нуклеиновым кислотам. Назовите сходство и различие между ними.
2. Дайте определение понятию «генетический код». Кем и когда он был расшифрован?
3. Перечислите свойства генетического кода.
4. Поясните, почему генетический код является 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. Как идет процесс репликации на антипараллельных цепях ДНК.
9. Дайте определение терминам «транскрипция», «трансляция».
10. Расскажите об этапах транскрипции.
11. Расскажите об этапах трансляции.
12. Как происходит синтез белка на рибосомах?
13. Назовите виды РНК и их функции.
14. Дайте определение терминам «кодон» и «антикодон».
15. Расскажите о процессинге РНК.

### Занятие 3. Основные матричные процессы при реализации генетической информации (1)

**Цель занятия:** изучить строение и функции нуклеиновых кислот. Научиться применять принцип комплементарности азотистых оснований и использовать правило Э. Чаргаффа.

Нуклеиновые кислоты являются макромолекулами, то есть отличаются большой молекулярной массой. Они состоят из мономеров – нуклеотидов.

В состав нуклеотида входят остаток фосфорной кислоты (фосфат), ароматический сахар – дезоксирибоза (в ДНК) или рибоза (в РНК) и одно из азотистых оснований. В состав нуклеотида молекулы ДНК может входить любое из четырех гетероциклических азотосодержащих соединений: аденин (А) и гуанин (Г) – пурины, тимин (Т) и цитозин (Ц) – пиримидины. Азотистое основание, связанное с сахаром (рибозой или дезоксирибозой), называют нуклеозидом (рис. 34).

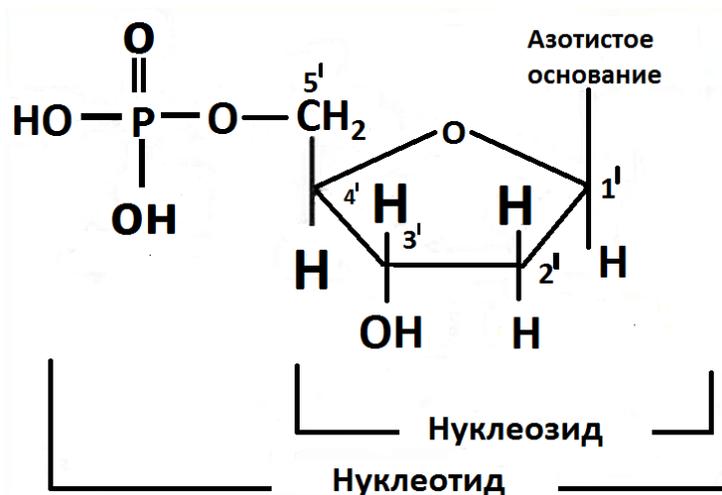


Рисунок 34 – Строение нуклеотида и нуклеозида

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

#### Пример решения задачи

**Условие задачи.** Один фрагмент цепочки ДНК имеет последовательность нуклеотидов ТТЦГАААТТЦГААТ. Составьте схему структуры двуцепочечной молекулы ДНК.

**Решение.** При решении этой задачи вы должны воспользоваться принципом комплементарности азотистых оснований, то есть аденин образует две водородные связи с тиминном, а гуанин – три водородные связи с цитозином:

Т-Т-Ц-Г-А-А-А-Т-Т-Ц-Г-А-А-Т  
А-А-Г-Ц-Т-Т-Т-А-А-Г-Ц-Т-Т-А.

### Задания

19. Одна из цепочек молекулы ДНК имеет следующее строение:

а) ЦГГ ААТ ЦГТ ГАТ ЦАГ ГАЦ АЦА ... ;

б) ГТГ ЦЦЦ АЦГ АТТ ААЦ ЦЦГ ... .

Каким образом будут расположены нуклеотиды во второй цепочке той же молекулы ДНК?

20. Участок гена имеет следующее строение:

а) ГГЦ ГЦТ ЦАА ААТ ЦГЦ ... ;

б) ЦГЦ АТГ ТТТ ГЦГ ТАГ АТА ... .

Определите, как будут расположены нуклеотиды в синтезируемой на этом участке молекуле информационной РНК.

21. В одной молекуле ДНК гуаниновый нуклеотид занимает 13 % от общего количества нуклеотидов. Определите количество тиминового, аденинового и цитозинового нуклеотидов.

22. Один фрагмент цепочки ДНК имеет последовательность нуклеотидов ААТТГЦАТЦЦАГААГ. Пользуясь принципом комплементарности азотистых оснований, составьте схему структуры двуцепочечной молекулы ДНК.

23. Определите нуклеотидную последовательность и ориентацию концов фрагмента одной из нитей молекулы ДНК, если известна последовательность и ориентация комплементарного участка другой нити этой молекулы: 3'-А-Г-Т-Т-Ц-А-Т-5'.

24. Определите направление синтеза и нуклеотидную последовательность каждой из двух дочерних нитей, которые возникнут при репликации двуцепочечного фрагмента ДНК:

а) 3'-Ц-Ц-А-Г-Т-А-Т-Ц-А-Т-А-5'; б) 5'-Г-Г-Г-Ц-Ц-Т-Т-Ц-А-Т-Ц-3'.

25. При анализе нуклеотидного состава ДНК бактериофага М13 было обнаружено следующее количественное соотношение азотистых оснований: А – 23 %, Г – 21, Т – 36, Ц – 20 %. Как можно объяснить причину того, что в этом случае не соблюдается принцип эквивалентности, установленный Э. Чаргаффом?

## Занятие 4. Основные матричные процессы при реализации генетической информации (2)

**Цель занятия:** научиться расшифровывать структуру ДНК и белка.

Кодирование информации в молекулах ДНК осуществляется сочетанием нескольких нуклеотидов. Были обнаружены 20 аминокислот. Обеспечить шифровку такого числа аминокислот может лишь триплетный код, в котором каждая аминокислота шифруется тремя стоящими рядом нуклеотидами.

В этом случае из четырех нуклеотидов образуются  $4^3 = 64$  триплета. Из 64 возможных триплетов ДНК 61 кодируют различные аминокислоты, оставшиеся три получили название бессмысленных, или нонсенс-триплетов. Они не шифруют аминокислоты, а выполняют функцию знаков препинания при считывании наследственной информации.

### *Генные мутации*

Нескорректированные изменения химической структуры генов, воспроизводимые в последовательных циклах репликации и проявляющиеся у потомства в виде новых вариантов признаков, называются *генными мутациями*.

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 (АТ  $\longleftrightarrow$  ГЦ), которые не изменяют ориентации (пурин – пиримидин в пределах пары);

б) *трансверсии* – замены пар нуклеотидов, изменяющие ориентацию

(АТ  $\longleftrightarrow$  ГЦ, АТ  $\longleftrightarrow$  ТА, ЦГ  $\longleftrightarrow$  ГЦ);

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, то есть 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.

### *Репарация ДНК*

Стабильность генетического материала связана с системой репарации, которая устраняет из ДНК возникшие в ней повреждения. Явление репарации было открыто в 1958 году В.И. Корогодиным у диплоидных дрожжей.

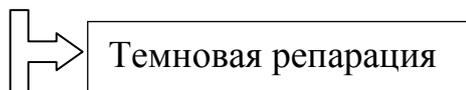
Повреждения ДНК, возникающие при действии повреждающих агентов, в результате приводят к нарушению Уотсон-Криковской структуры, что выражается в локальной денатурации молекулы и приводит к частичному или полному блокированию репликации.

В настоящее время выявлены три основных механизма репарации ДНК:

1. **Фотореактивация.**

2. **Эксцизионная.**

3. **Пострепликативная.**



*Фотореактивация* заключается в восстановлении биологической активности клеток или молекул ДНК, поврежденных ультрафиолетовым излучением в результате последующего воздействия видимого цвета.

Фотореактивация при действии видимого света (300–400 нМ) была обнаружена в 1949 году в нескольких лабораториях. Ее механизм раскрыт в начале 60-х годов, когда К. Рупертом был выделен фермент дезоксирибопиримидинфотолиазы. Экстракты дрожжей оказались способными восстанавливать трансформирующую активность ДНК *Haemophilus influenzae* на свету.

Субстратом фермента фотореактивации служат димеры (сложная молекула, составленная из двух более простых молекул) пиримидиновых оснований, с которыми он образует комплекс в темноте (с неповрежденной ДНК фермент не связывается). На свету комплекс распадается, при этом происходит мономеризация димеров. В клетке эукариот фермент локализован в ядре, у прокариот – в непосредственной близости к нуклеоиду. Этот фермент не обнаруживается в безнуклеоидных мини-клетках, которые образуют некоторые мутанты *E. coli*. Известен мутант *r-hr E. Coli*, у которого блокирована фотореактивация. При облучении видимым светом у этого мутанта не исчезают тиминовые димеры из ДНК. Фермент фотореактивации широко распространен, обнаружен даже у примитивных микроорганизмов (микоплазма).

*Эксцизионная*, то есть связанная с удалением поврежденного участка ДНК, называется также репарацией по типу выщепление–замещение. Она не столь специфична в отношении поврежденной ДНК, как фотореактивация.

Эксцизионная репарация представляет собой многоэтапный процесс и заключается:

1) в «узнавании» димера;

2) надрезании одной цепи ДНК вблизи димера – инцизии;

3) удалении димера – эксцизии;

4) ресинтезе ДНК;

5) восстановлении непрерывности репарируемой цепи за счет образования ковалентных связей сахарофосфатного скелета молекулы.

Узнавание повреждения в ДНК осуществляет фермент УФ-эндонуклеаза. Она ответственна и за инцизию, то есть надрезание одной цепи ДНК непосредственно около димера с 5'-конца в поврежденной цепи. Эксперименты *in vitro* с облученной ДНК показали, что число односторонних разрывов оказывается равным числу димеров в молекуле.

Эксцизию (вырезание димера) осуществляет другая нуклеаза. Димер удаляется в составе короткого олигонуклеотида (3–5 оснований), что может сопровождаться дальнейшей деградацией поврежденной спирали. Деградацию ДНК осуществляет АТФ-зависимая ДНКаза. В результате эксцизии и дальнейшей деградации ДНК образуются односторонние бреши.

Ресинтез ДНК, в результате которого заполняются бреши (пробелы), идет с использованием в качестве матрицы интактной цепи. Последний этап восстановления идет с помощью фермента ДНК-лигазы.

Различные варианты эксцизионной репарации широко распространены у про- и эукариотических организмов. Она обнаружена у простейших в культуре клеток млекопитающих.

Нарушение процессов репарации ДНК обнаружены у людей, пораженных наследственными заболеваниями, – пигментной ксеродермой. Известно несколько типов этой болезни: ХРІ, ХРІІ, ХР<sub>var</sub>, общими симптомами которой служит повышенная чувствительность к солнечному свету, приводящая к развитию рака кожи. Культура клеток ХРІ чувствительна ультрафиолетовому свету, но не к ионизирующему излучению. У этих больных дефект эксцизионной репарации связан с отсутствием активности УФ-эндонуклеазы. В культуре клеток здоровых людей после облучения ультрафиолетовым светом в дозе 10 Дж/м<sup>2</sup> через 20 ч из ДНК исчезает до 90 % тиминовых димеров, в то время как в клетках больных ХРІ димеры вообще не удаляются из ДНК.

Тип ХРІІ чувствителен как к ультрафиолетовому, так и рентгеновскому излучению. Клетки ХРІІ не способны репарировать ДНК, имеющую односторонние разрывы. В клетках больных ХР<sub>var</sub> выщепление димеров идет нормально, а дефект связан с иным типом репарации – пострепликативной.

Таким образом, биологический смысл эксцизионной репарации состоит в том, чтобы предупредить закрепление у потомства мутаций и последующее размножение измененных форм.

*Пострепликативная* репарация – это быстрый способ восстановления нативной структуры, по крайней мере, части дочерних ДНК. При этом тиминовые димеры остаются в исходных родительских нитях. Эта репарация происходит уже в первые минуты после облучения.

Существует *медленная пострепликативная репарация*, для осуществления которой требуется несколько часов. Ее проводит система ферментов, которых нет в необлученных клетках и которая индуцирует облучение. Этот механизм называется *SOS-репарация*. Его характерная черта – неточность восстановления первичной структуры ДНК, в связи с чем он получил также название репарации, склонной к ошибкам.

При этом возможен репаративный синтез ДНК «в обход» тиминовых димеров, или, точнее, за счет использования в качестве матрицы цепи ДНК, содержащей димеры.

Если в клетке, несмотря на осуществленную репарацию, количество повреждений и структуры ДНК остается высоким, в ней блокируются процессы репликации ДНК. Такая клетка не делится.

### Пример решения задачи

**Условие задачи.** Одна из цепей рибонуклеазы поджелудочной железы состоит из следующих аминокислот: глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-гистидин-фенилаланин-аспарагин-аланин-серин-валин. Определить структуру участка ДНК, кодирующего часть рибонуклеазы.

**Решение.** Для решения этой задачи необходимо воспользоваться таблицей генетического кода.

В тетрадь в строчку выписываем аминокислотную последовательность: глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-гистидин-фенилаланин-аспарагин-аланин-серин-валин. В таблице генетического кода находим триплеты в иРНК, которые направляют включение аминокислот в белок (первая аминокислота – глутамин, ей соответствуют два триплета ЦАГ и ЦАА, так как они оба кодируют эту аминокислоту, берем любой один из них, например ЦАГ). Выписываем в строчку триплеты, направляющие включение аминокислоты в белок: ЦАГ-ГГУ-ГАЦ-ЦЦУ-УАУ-ГУУ-ЦЦЦ-ЦАЦ-УУУ-ААУ-ГЦУ-УЦГ-ГУГ.

Далее, пользуясь принципом комплементарности азотистых оснований, определяем нуклеотидную последовательность в молекуле ДНК.

В записи решение задачи может быть представлено в следующем виде:

**Белок:** глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-гистидин-фенилаланин-аспарагин-аланин-серин-валин.

**И-РНК:** ЦАГ-ГГУ-ГАЦ-ЦЦУ-УАУ-ГУУ-ЦЦЦ-ЦАЦ-УУУ-ААУ-ГЦУ-УЦГ-ГУГ.

**ДНК:** ГТЦ-ЦЦА-ЦТГ-ГГА-АТА-ЦАА-ГГГ-ГТГ-ААА-ТТА-ЦГА-АГЦ-ЦТЦ.

### Задания

26. Укажите, какие аминокислоты кодируются следующими кодами иРНК: а) ААА; б) УГЦ; в) АГЦ; г) ЦУУ; д) УУА; е) АУУ; ж) ГУУ; з) УУУ. Определите соответствующие им кодогены в ДНК.

27. Участок гена состоит из следующих триплетов (кодогенов):

а) ЦАГ ТТТ АЦА ТГГ ТАЦ ГГТ ТЦГ АГЦ;

б) ТТЦ ГТЦ ААЦ ГАА ЦАТ ЦТГ.

Укажите соответствующие им коды в иРНК и расшифруйте последовательность расположения аминокислот в части молекулы белка, кодируемой этим участком.

28. Фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ААА-АГА-ТЦА-ЦГА-ТТТ-ЦТГ-ТТА-ЦТТ. Напишите строение молекулы иРНК, образующейся в процессе транскрипции на этом участке молекулы ДНК.

29. Участок цепи ДНК, служащий матрицей для образования иРНК, включает следующие нуклеотиды: ААА-ЦТТ-АЦЦ-ГТА-ГТТ-АГА-ГТГ-АЦА-ЦТТ. Напишите, какие нуклеотиды будут использованы для построения иРНК на этом участке молекулы ДНК, если иРНК строится по принципу комплементарности.

30. Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: АГА-АЦТ-ГЦГ-ААА-ТЦТ-ГАА-ГТЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

31. Фрагмент молекулы белка миоглобина содержит аминокислоты, расположенные в следующем порядке: валин-аланин-глутаминовая кислота-тирозин-серин-глутамин. Напишите структуру участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот.

32. Участок гена, кодирующего одну из полипептидных цепей гемоглобина, состоит из кодонов следующего состава: АЦЦ-АТТ-ГАЦ-ЦАТ-ГАА. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи.

33. В результате мутации на участке гена, содержащем 6 триплетов ААЦ-ТАТ-ГАЦ-АЦЦ-ГАА-ААА, произошло замещение в третьем триплете: вместо гуанина обнаружен цитозин. Напишите состав аминокислот в полипептиде до мутации и после нее.

34. Какие изменения произойдут в строении белка, если в фрагменте молекулы иРНК, имеющем состав АУГ-УЦА-УГУ-УАЦ-УГГ, произойдет замена нуклеотида в положении 7 на цитозин, а в положении 2 на аденин?

35. Известно, что один из белков состоит из 450 аминокислот. Определите количество триплетов, которыми он контролируется, и длину гена, если в ДНК один нуклеотид занимает длину 3,4 нм.

36. Участок гена имеет следующий состав триплетов: ТЦГ-ТГГ-ГАГ-ЦАГ-ТТТ-ГГГ. Воздействие ионизирующей радиации «выбивает»: а) девятый (слева) нуклеотид; б) второй триплет (ТГГ); в) второй и пятый триплет (ТГГ и ТТТ). Напишите, как это отразится на белке, который синтезируется под контролем данного гена?

37. Подсчитайте, что тяжелее: белок или контролирующий его ген, если известно, что молекулярная масса одного нуклеотида около 300 а.е.м., а аминокислоты – около 110 а.е.м.

38. Напишите первичную структуру белка, который строится на молекуле и-РНК, имеющей следующий состав нуклеотидов: АУЦ-ГУУ-ЦУЦ-УАЦ-АУА-ГУГ-ЦУУ.

39. Сколько типов тРНК может быть использовано для включения в полипептидную цепь аминокислоты триптофан?

40. При репликации ДНК в клетках бактерий скорость полимеризации составляет примерно 500 нуклеотидов в секунду, а в клетках млекопитающих – около 50 нуклеотидов в секунду:

1) определите время, которое понадобится для полного копирования одnoreпликонной молекулы ДНК бактериального вируса (бактериофага) среднего размера, содержащей  $3 \cdot 10^4$  пар нуклеотидов;

2) сделайте аналогичный расчет для молекулы ДНК одной из хромосом человека, содержащей примерно  $10^8$  пар нуклеотидов, при условии, что такая молекула представляла бы собой всего лишь один репликон.

41. Рассчитайте число аминокислот в полипептидной цепочке, кодируемой м-РНК, состоящей из 180 нуклеотидов и фрагмента молекулы ДНК, содержащей 300 пар нуклеотидов.

42. Определите, каким числом триплетов мРНК записана информация о полипептиде, состоящем из 900 аминокислотных остатков, и каково число нуклеотидов в соответствующем участке кодирующей нити ДНК.

43. При анализе нуклеотидного состава ДНК бактериофага М13 было обнаружено следующее количественное соотношение азотистых оснований: А – 23 %, Г – 21, Т – 36, Ц – 20 %. Как можно объяснить причину того, что в этом случае не соблюдается принцип эквивалентности, установленный Э. Чаргаффом?

### **Темы для самостоятельной работы**

Рекомбинации у бактерий и вирусов. Передача наследственной информации у бактерий: трансформация, трансдукция, конъюгация.

### **Контрольные вопросы**

1. Расскажите о структурно-функциональной организации бактериальной клетки и вирусов.
2. Расскажите о генетическом анализе бактерий.
3. Расскажите о нуклеиновых кислотах как генетическом материале бактерий и генетической организации бактериальной хромосомы.
4. Расскажите о трансформации у бактерий.
5. Расскажите о трансдукции у бактерий.
6. Расскажите о конъюгации у бактерий.
7. Назовите отличия специфической трансдукции от неспецифической.

### **Литература**

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. *Пехов, А.П.* Генетика бактерий / *А.П. Пехов.* – М.: Медицина, 1977. – 408 с.

4. Поздеев, О.К. Медицинская микробиология: учеб. пособие / О.К. Поздеев; под ред. В.И. Покровского. – М.: Медиа, 2010. – 768 с.
5. Прозоркина, Н.В. Основы микробиологии, вирусологии и иммунологии: учеб. пособие / Н.В. Прозоркина. – Ростов н/Д.: Феникс, 2002. – 416 с.
6. Теппер, С.З. Практикум по микробиологии / С.З. Теппер, В.К. Шильников, Г.И. Переверзева. – М.: Дрофа, 2004. – 256 с.
7. Тейлор, Д. Биология: в 3 т.: пер. с англ. / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут. – 3-е изд. – М.: Мир, 2005. – Т. 3. – 451 с.
8. Биология / В.Н. Ярыгин [и др.]. – 3-е изд., стер. – М.: Высшая школа, 2000. – Т. 1. – 448 с.
9. <http://www.vetlib.ru/genetik>.
10. <http://www.medical911.ru>.

## Модуль 2. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ, УРОВЕНЬ ОРГАНИЗМА

### Модульная единица 2.1. Закономерности наследования признаков при половом размножении

Вопросы:

1. Моногибридное скрещивание.
2. Дигибридное скрещивание.
3. Полигибридное скрещивание.
4. Формы взаимодействия генов.
  - 4.1. Взаимодействие аллельных генов.
  - 4.2. Взаимодействие неаллельных генов.

#### *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, то есть 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, имеющих красную (aa) и черную (AA) масти, первое поколение будет иметь черную масть:

P ♀ AA (ЧЕРНАЯ МАСТЬ) x ♂ aa (КРАСНАЯ МАСТЬ)

F<sub>1</sub> Aa  
(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 ( $F_1$ ) 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 *закона расщепления*.

	$F_1$	♀	Aa	(черная масть)	x	♂	Aa	(черная масть)	
$F_2$			AA				Aa		aa
			черная				черная		черная
							3:1		
							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 (AA и aa) 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 Aa, но в фенотипе проявляется только доминантный признак.

Если гибриды первого поколения гетерозиготны (Aa), 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 варианты зигот с генотипами AA, 2Aa и aa. В фенотипе проявляются только два признака, причем потомков с доминантными признаками в три 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 – AA, красная – aa) и рогатости (комолость – BB, рогатость – bb).

P: ♀ AABV x ♂ aabb

Г: (AB) (ab)

F<sub>1</sub>: AaBb

P<sub>F1</sub>: ♀ AaBb x ♂ AaBb

Г (AB) (Ab) (aB) (ab) (AB) (Ab) (aB) (ab)

F<sub>2</sub>:

Гаметы	AB	Ab	aB	ab
AB	AABV	AABb	AaBV	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBV	AaBb	aaBV	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

При анализе второго поколения видно, что образуются девять генотипов: AABV, AABb, AaBV, AaBb, AAbb, Aabb, aaBV, aaBb, aabb и четыре фенотипа: черный комолый; черный рогатый; красный комолый; красный рогатый. Данные установленные закономерности получили название *третьего закона Г. Менделя – закона независимого комбинирования признаков*: при скрещивании гомозиготных особей, анализируемых по двум или нескольким парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое комбинирование генов разных аллельных пар и соответствующих им признаков.

В целях сокращения записи сходные фенотипы иногда обозначают **фенотипическим радикалом** – это та часть генотипа организма, которая определяет его фенотип. Для дигибридного скрещивания он будет следующим:

$$9 A\_B\_ : 3 A\_bb : 3 aaB\_ : 1 aabb.$$

Таким образом, отдельные пары признаков при дигибридном скрещивании ведут себя в наследовании независимо, свободно сочетаясь друг с другом во всех возможных комбинациях.

*Цитологические основы дигибридного скрещивания.* В профазе мейоза 1 гомологичные хромосомы конъюгируют, а в анафазе одна из гомологичных хромосом отходит к одному полюсу клетки, а вторая – к другому. При расхождении к разным полюсам негомологичные хромосомы комбинируются свободно и независимо друг от друга. При оплодотворении в зиготе восстанавливается диплоидный набор хромосом и гомологичные хромосомы, оказавшиеся в процессе мейоза в разных половых клетках родителей, соединяются вновь.

### 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  $F_2$  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  $F_2$  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  $(3+1)^1 = 3:1$ , то есть 2 класса;
- дигибридное скрещивание  $(3+1)^2 = 9:3:3:1$ , то есть 4 класса;
- тригибридное скрещивание  $(3+1)^3 = 27:9:9:9:3:3:3:1$ , то есть 8 класса.

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

Количественные закономерности образования гамет и расщепления гибридов при разных типах скрещивания представлены в таблице 2.

**Таблица 2 – Количественные закономерности образования гамет и расщепления гибридов при разных типах скрещивания**

Показатель	Тип скрещивания			
	Моно-гибридное	Ди-гибридное	Три-гибридное	Поли-гибридное
Число типов гамет, образуемых гибридом $F_1$	21	22	23	2n
Число зигот при образовании $F_2$	41	42	43	4n
Число фенотипов в $F_2$	21	22	23	2n
Число генотипов в $F_2$	31	32	33	3n
Расщепление по фенотипу	$(3+1)^1$	$(3+1)^2$	$(3+1)^3$	$(3+1)^n$
Расщепление по генотипу	$(1+2+1)^1$	$(1+2+1)^2$	$(1+2+1)^3$	$(1+2+1)^n$

#### **4. Формы взаимодействия генов**

Генотип любого организма включает огромное количество разных генов, которые находятся в постоянном взаимодействии. Развитие большого количества признаков связано с действием не одного, а нескольких генов. С другой стороны, действие гена на признак может зависеть от того, в комплексе с какими генами он оказывает влияние на развитие данного признака. Таким образом, существует постоянная и сложная система взаимодействий между генами (аллельными и неаллельными) и признаками.

##### *4.1. Взаимодействие аллельных генов*

Аллельные гены представляют собой различные формы одного и того же гена, расположены 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.

P ♀ AA (КАРИЕ ГЛАЗА) x ♂ aa (ГОЛУБЫЕ ГЛАЗА)  
 F<sub>1</sub> Aa  
 (карие глаза)

F<sub>1</sub> ♀ Aa (карие глаза) x ♂ Aa (карие глаза)  
 F<sub>2</sub> AA Aa Aa aa  
 карие глаза голубые глаза  
 фенотип 3:1  
 генотип 1:2:1

**Неполное доминирование.** При неполном доминировании оба аллеля проявляют свое действие, но 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 и без ушей в соотношении 1:2:1:

P ♀ AA (НОРМАЛЬНАЯ ДЛИНА УШЕЙ) x ♂ aa (БЕЗУХИЕ)  
 F<sub>1</sub> Aa  
 (короткие уши)

F<sub>1</sub> ♀ Aa (короткие уши) x ♂ Aa (короткие уши)  
 F<sub>2</sub> AA Aa Aa aa  
 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 IV 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)

F<sub>1</sub> 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, полимерия.

**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 – желтые, 3 – голубые, 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 ♂ aaВВ (ГОЛУБЫЕ)

F<sub>1</sub> AaВв  
(зеленые)

F<sub>1</sub> ♀ AaВв (зеленые) x ♂ AaВв (зеленые)  
F<sub>2</sub> 9 A\_В\_      3 A\_вв      3 aaВ\_      1 aавв  
зеленые      желтые      голубые      белые.

**Эпистаз** – способ взаимодействия генов, при котором действие одного гена подавляется действием другого неаллельного гена. При этом ген-подавитель 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 рецессивный эпистаз на примере наследования окраски шерсти у кроликов. Доминантная аллель гена *C* обеспечивает синтез исходного черного пигмента, а рецессивный *c* 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 *A*. При наличии доминантного аллеля *A* в составе волоса чередуются участки, окрашенные и в черный, и в желтый цвет (окраска агути). Рецессивный аллель *a* не обеспечивает перехода черного пигмента в желтый, и окраска шерсти становится черной. На основании рассмотренных функций генов *C* и *A* можно записать следующие генотипы:

- *C\_A\_* – окраска агути (доминантный аллель *C* обеспечивает синтез черного пигмента, а доминантный аллель *A* обеспечивает переход части черного пигмента в желтый);

- *C\_aa* – черная окраска (доминантная аллель *C* обеспечивает синтез черного пигмента, но отсутствие доминантного аллеля *A* не позволяет черному пигменту перейти в желтый);

- *ссA\_* – альбинизм (отсутствие доминантного аллеля *C* не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель *A* не может проявиться в фенотипе);

- *ссaa* – альбинизм (отсутствие доминантного аллеля *C* не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель *A* не может повлиять на фенотип).

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

P ♀ CCaa (ЧЕРНЫЕ) x ♂ ccAA (АЛЬБИНОСЫ)

F<sub>1</sub> CcAa  
(агути)

F<sub>1</sub> ♀ CcAa (агути) x ♂ CcAa (агути)  
F<sub>2</sub> 9 C\_A\_      3 C\_aa      3 ccA\_      1 ccaa  
агути            черные            альбиносы.

**Доминантный эпистаз.** При доминантном эпистазе 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 ген 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 частей окрашенных.

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 ♀ IISS (белые) x ♂ iicc (белые)

F<sub>1</sub> IiSs  
(белые)

F<sub>1</sub> ♀ IiSs (белые) x ♂ IiSs (белые)  
F<sub>2</sub> 9 I\_C\_      3 I\_cc      3 iiC\_      1 iicc  
белые            белые            окрашенные      белые.

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 с в гомозиготе (cc) не обеспечивает синтез пигментов, а доминантный аллель I дополнительно подавляет синтез пигментов. Генотип iicc дает белую окраску, поскольку рецес-

сивный аллель  $c$  в гомозиготе не обеспечивает синтез пигментов, а только особи с генотипом окрашенные  $iiC_$ , так как доминантный аллель  $C$  обеспечивает синтез пигментов, а рецессивный аллель  $i$  в гомозиготе ( $ii$ ) не подавляет действие гена  $C$ .

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,  $A_1, A_2, A_3, A_4$  и т. д.

**Некумулятивная полимерия.** Для качественных признаков характерна некумулятивная полимерия с полным доминированием 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  $A_1$  и  $A_2$ , причем, доминантным аллелям соответствуют и рецессивные  $a_1$  и  $a_2$ . Гибриды первого поколения, очевидно, несут доминантные аллели каждого гена, тогда их генотип  $A_1a_1A_2a_2$ , а генотип особей с неоперенными ногами –  $a_1a_1a_2a_2$ . Таким образом, для появления оперенных ног у кур достаточно хотя бы одного доминантного аллеля  $A_1$ , или  $A_2$ .

**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.

### Контрольные вопросы

1. Дайте определение терминам «генотип», «фенотип», «гомозигота», «гетерозигота».
2. Сформулируйте первый закон Г. Менделя. Приведите примеры.
3. Сформулируйте второй закон Г. Менделя. Приведите примеры.

4. Сформулируйте третий закон Г. Менделя. Приведите примеры.
5. Какие гены называют аллельными?
6. В чем различие между полным доминированием и промежуточным типом наследования? Приведите примеры.
7. Какие гены называют неаллельными?
8. Поясните, в чем состоит особенность наследования признаков при кодоминировании?
9. Дайте определение терминам «эпистаз», «гипостатичный ген», «эпистатический ген».
10. Приведите пример доминантного и рецессивного эпистаза.
11. Какое соотношение фенотипов наблюдается при доминантном эпистазе во втором поколении?
12. Какое соотношение фенотипов наблюдается при рецессивном эпистазе во втором поколении?
13. В чем суть полимерного наследования генов?
14. Приведите пример кумулятивной и некумулятивной полимерии.

## Занятие 5. Моногибридное скрещивание

**Цель занятия:** изучить основные закономерности наследования моногенных признаков.

*Генетическая символика и номенклатура (правила и рекомендации)*

1. В генетике широко используют следующую символику:
  - а) скрещивание – (x) – знак умножения;
  - б) женский пол – ( $\text{♀}$ ) – астрономический знак планеты Венера;
  - в) мужской пол – ( $\text{♂}$ ) – астрономический знак планеты Марс;
  - г) знак доминирования – (>) – математический знак больше;
  - д) исходные родительские организмы – (P) – (родители);
  - е) поколения – ( $F_1, F_2, F_3$  и т. д.) – дети. Цифровой индекс соответственно указывает первое, второе поколение и так далее.
2. Организмы, полученные от спаривания особей с разными признаками, называют *гибридами*.
3. При записи скрещиваний генотип женского родителя пишется *первым*.
4. Гены обозначаются на латинском или английском языке.
5. В качестве названий генов используются слова, характеризующие их основное проявление (признак).
6. Гены описываются в соответствии с производными ими эффектами обычно одним словом либо несколькими словами, характеризующими эти эффекты.
7. Названия генов принято сокращать до 1–4 букв (символ гена), при этом сокращенное обозначение не должно совпадать с любым другим для генов организмов данного вида. При сокращении в качестве первой берется первая буква названия, к которой, если необходимо, добавляются непосредственно следующие за ней буквы из других слов, входящих в название.
8. Для генов, имеющих одинаковое или сходное проявление, но расположенных в разных локусах, принято использовать одинаковое название, но с цифровыми индексами, которые пишутся в строку или ниже строки, например,  $A_1A_1A_2A_2$ .
9. Каждый ген представлен, по крайней мере, двумя аллельными состояниями, одно из них считается аллелем дикого типа, который обозначается символом с индексом <<+>>.

10. В качестве дикого типа принимается либо действительно дикая форма – предок культурных форм, либо наиболее примитивная из культурных форм.

11. Если имеется серия множественных аллелей, то их символы различаются индексами, цифровыми или буквенными, приписываемыми сверху, например,  $c^{ch} > c^h$ .

12. При обозначении сложных генотипов рекомендуется вначале писать символы генов первой хромосомы, затем второй и так далее, а внутри группы сцепления размещать их в порядке локализации, отделяя промежутками без запятой. Гены разных групп сцепления разделяют точкой с запятой, например,  $u\ st\ v; ss$  ( $u\ st\ v$  относятся к генам I группы сцепления,  $ss$  – к генам II группы).

13. При составлении родословных применяют следующие символы:  $\circ$  – женский пол;  $\square$  – мужской пол;  $\diamond$  – пол не определен;  $\blacksquare$ ,  $\bullet$  – обладатели признака;  $\odot$  – носительница признака сцепленного с X-хромосомой;  $\circ—\square$  – брак;  $\triangle$  – рано умер;  $\circ—\square—\circ, \square—\circ—\square$  – двойной брак.

При моногибридном скрещивании в анализ включается только одна пара аллельных генов, то есть родительские организмы различаются по одной паре контрастных альтернативных признаков. Например, мухи-дрозофилы одной линии имеют серую окраску тела, другой – черную; кролик одной породы имеет черный окрас меха, другой – белый и т. д.

Организмы, имеющие одинаковые аллели одного гена (обе доминантные –  $AA$  или рецессивные –  $aa$ ), называют *гомозиготами*. Организмы с разными аллелями гена ( $Aa$ ) называют *гетерозиготами*.

Основным методом генетического анализа является гибридологический. Его основу заложил Г. Мендель в 1865 г., сформулировав необходимую систему гибридологического анализа.

Сущность метода заключается в следующем:

1) для скрещивания берутся особи (растения – чистых линий, животные – чистопородные), различающиеся между собой небольшим числом контрастных, альтернативных признаков, например, комолость и рогатость; черная масть и белая масть и т. д. Для того что-

бы быть уверенным в «чистоте» генотипа, проверяют признак в течение 2–3 поколений на константность (гомозиготность исходного материала);

2) гибриды каждого поколения анализируются только по определенным признакам, без учета всех других;

3) потомство от каждого скрещивания анализируется индивидуально;

4) проводится количественный учет всего гибридного потомства в ряду поколений.

При генетическом анализе применяют разные виды скрещивания.

*Возвратные скрещивания* ( $F_b$ ) – это скрещивания гибрида  $F_1$  с одной из родительских форм ( $P$ ).

*Анализирующее скрещивание* – скрещивание гибрида  $F_1$  (или любого организма неизвестного происхождения) с гомозиготной рецессивной формой, потомки в данном случае обозначаются  $F_a$ .

*Реципрокные скрещивания* – два скрещивания, в которых родительские организмы выступают в одном случае в роли материнской, в другом – отцовской формы.

В некоторых случаях генотип особей можно определить по их фенотипу:

1) особи с рецессивным признаком всегда гомозиготны ( $aa$  – красная масть у крупного рогатого скота);

2) при промежуточном наследовании и неполном доминировании особи с генотипами  $AA$ ,  $AA^1$  и  $A^1A^1$  фенотипически различимы (красная окраска цветов у ночной красавицы –  $AA$ : розовая окраска цветов –  $AA^1$ : белая окраска цветов –  $A^1A^1$ );

3) особи с двумя кодоминантными аллелями ( $AB$  – 4 группа крови) отличаются по фенотипу от особей гомозиготных по каждому аллелю ( $AA$  – 2 группа крови и  $BB$  – третья группа крови).

### Пример решения задачи

*Условие задачи.* Скрещиваются гомозиготная черная морская свинка с белым самцом. Известно, что у морских свинок черная масть ( $A$ ) доминирует над белой ( $a$ ). Требуется установить, какой масти будет потомство  $F_1$  и  $F_2$ .

Дано:

черная масть – А

белая масть – а

$F_1$  – ?

Решение задачи:

Р ♀ АА × ♂ аа

Гаметы А а

$F_1$  Аа

Фенотип все свинки черные

Единообразие  $F_1$

Р ♀ Аа × ♂ Аа

Гаметы А а А а

$F_2$  АА : Аа : Аа : аа

Фенотип чер : чер : чер : бел

3 : 1.

*Ответ.* От скрещивания черной морской свинки с белым самцом в  $F_1$  получено потомство черной масти (Аа); от скрещивания черных морских свинок, полученных в  $F_1$ , получено потомство в  $F_2$ ; 3 черных (АА, 2Аа) и 1 белая (аа).

### Задания

44. Какой генотип и фенотип будут иметь потомки  $F_1$  и  $F_2$ , полученные при скрещивании особей с генотипом АА × аа?

45. У дрозофилы нормальные по длине крылья (vg<sup>+</sup>) доминируют над зачаточными (vg). При спаривании между собой нескольких пар (самок и самцов) длиннокрылых мух среди потомков оказались 77 особей с длинными (нормальными) крыльями и 24 с короткими. Объясните эти результаты. Каковы были генотипы родителей?

46. Две черные самки мыши были спарены с коричневым самцом. Первая самка в нескольких пометах принесла 9 черных и 7 коричневых мышат, вторая – 17 черных. Какие выводы можно сделать относительно наследования черной и коричневой окраски у мышей? Введите буквенные обозначения и определите генотип родителей. Каков будет генотип и фенотип потомков, полученных от возвратного скрещивания (Fв) сына второй самки со своей матерью?

47. От скрещивания серых мышей с белым самцом (альбинос) (реципрокные варианты) все потомство в  $F_1$  было серым, а в  $F_2$  родились 198 серых и 72 белых мышонка. Как наследуется серая и белая (альбинизм) окраски у мышей? Введите буквенные обозначения и определите генотипы родителей и потомства.

48. У морских свинок курчавая (всклокоченная, розеточная) шерсть (R) доминирует над гладкой (r). Какой фенотип и генотип будут иметь особи  $F_1$ , полученные в результате скрещивания гомози-

готных розеточных животных с гомозиготными гладкими? Какими будут особи  $F_2$ ? С помощью цветных карандашей изобразите весь ход наследования хромосом с геном R и с геном r.

49. Розеточные морские свинки при спаривании с гладкошерстными самцами дали 8 розеточных и 7 гладкошерстных потомков. Каковы генотипы родителей и потомков?

50. У кроликов нормальная длина шерсти доминирует над ангорской (длинной). Каков будет фенотип потомков  $F_1$  и  $F_2$ , если скрестить нормальную гомозиготную самку с гомозиготным ангорским самцом? Введите буквенные обозначения и объясните полученные результаты.

51. При скрещивании самцов кроликов рекс (с укороченной шерстью) с нормальными крольчихами в  $F_1$  получено потомство с нормальной шерстью, а в  $F_2$  наблюдалось расщепление на нормальных и рекс в соотношении 430:135. Скрещивание животных  $F_1$  с породой рекс (Fв) дало 65 нормальных потомков и 55 породы рекс. Какой признак является доминантным? Введите буквенные обозначения и определите генотипы родителей и потомства.

52. У норок платиновая окраска меха является рецессивной по отношению к стандартной (коричневой). Составьте план подбора, с помощью которого от платиновой самки и стандартного самца можно было бы получить нерасщепляющуюся линию платиновых норок. Сколько поколений на это потребуется?

53. Скрещивание платиновых норок со стандартными самцами в  $F_1$  дает всех стандартных потомков. При разведении «в себе» потомков  $F_1$  в  $F_2$  были получены 50 стандартных и 16 платиновых щенков. Введите буквенные обозначения, напишите схему скрещивания и проанализируйте ее. Сколько будет гомозигот и гетерозигот среди потомков  $F_2$ ? Какие они будут иметь генотипы и фенотипы?

54. При спаривании стандартных норок с серыми все потомство в  $F_1$  имеет стандартную окраску, а в  $F_2$  получены 53 стандартных и 17 серых животных. Какой признак доминирует? Введите буквенное обозначение и определите генотипы родителей. Сколько гомозигот будет в  $F_2$  среди стандартных и серых потомков?

55. У собак жесткая шерсть доминирует над мягкой. От спаривания жесткошерстных родителей появился жесткошерстный щенок. Как выявить его генотип? С какой особью в дальнейшем его надо спарить, чтобы выяснить, имеет ли он в генотипе аллель мягкошерстности?

56. Среди собак встречается особый вид пятнистой окраски. От спаривания таких пятнистых животных с черными получается поло-

вина черных, половина пятнистых щенков. При разведении «в себе» черных животных рождаются только черные потомки. Какое потомство следует ожидать от спаривания между собой пятнистых собак?

57. У кур нормальное оперение доминирует над шелковистым. От гетерозиготных курицы и петуха были получены 120 цыплят. Введите буквенное обозначение и определите фенотип курицы и петуха. Какое количество цыплят будет иметь нормальное и шелковистое оперение? Какое потомство следует ожидать от спаривания птицы  $F_1$  с шелковистым оперением со своими родителями?

58. От спаривания кур, имеющих листовидный гребень, с петухом, имеющим розовидный гребень, были получены 80 цыплят, из которых в дальнейшем 40 имели листовидный и 40 розовидный гребень. Объясните причину этого явления. Какая форма гребня является доминантной?

59. Черный бык был спарен с тремя коровами. Красная корова «А» отелилась черным теленком, черная корова «Б» – черным, а корова «В» – красным. Напишите генотипы всех животных.

60. При спаривании между собой рыжих и вороных кобыл и жеребцов (реципрокные варианты) в  $F_1$  рождаются все вороные жеребята, а в  $F_2$  многие имеют вороную масть и небольшое количество рыжую. Какой признак доминирует? Введите буквенные обозначения и объясните полученные результаты.

61. У кошек шерсть нормальной длины доминирует над ангорской. При спаривании нормальношерстной кошки с ангорским котом были получены 8 котят: 6 нормальных и 2 ангорских. Объясните причину этого. Соответствует ли данное расщепление ожидаемому вами соотношению?

62. Голубоглазый мужчина, родители которого имеют карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой были голубые глаза. С каким цветом глаз могут родиться дети в этом браке? Изобразите схематически возможную родословную этого рода.

63. Мать, отец и дочь имеют русые волосы. Сын – рыжеволосый. Дочь вышла замуж за рыжеволосого мужчину, сын женился на русоволосой женщине. У дочери родились рыжеволосая девочка и русоволосый мальчик, у сына – русоволосый мальчик. Определите генотипы всех членов семьи.

64. У двух сестер с нормальными слухом и речью отец был глухонемым. Их мать и родители отца были нормальны по этим признакам. Одна из сестер имеет здоровую дочь, другая здорового сына. Какие дети могут родиться в браке этих двоюродных сестры и брата? Изобразите возможную родословную рода.

## Занятие 6. Полигибридное скрещивание

**Цель занятия:** освоить технику анализа ди- и тригибридного скрещивания, изучить основные закономерности наследования полигенных признаков.

**Техника анализа ди- и тригибридного скрещивания.** Анализ результатов скрещивания начинается с определения типов гамет, образуемых родительскими особями. Точное установление типов гамет облегчает генетические расчеты. Гетерозиготные организмы ( $AaBb$  или  $AaBB$  и  $AABb$ ) образуют несколько типов гамет. Моногетерозиготный ( $AaBB$ ) продуцирует гаметы двух типов  $AB$  и  $aB$ . Дигетерозиготный (гетерозигота по двум признакам –  $AaBb$ ) – четыре типа гамет:  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$ ,  $ab$ .

При гетерозиготности по трем парам генов ( $AaBbCc$ ) возникают восемь типов гамет:  $ABC$ ,  $abc$  (рис. 35).

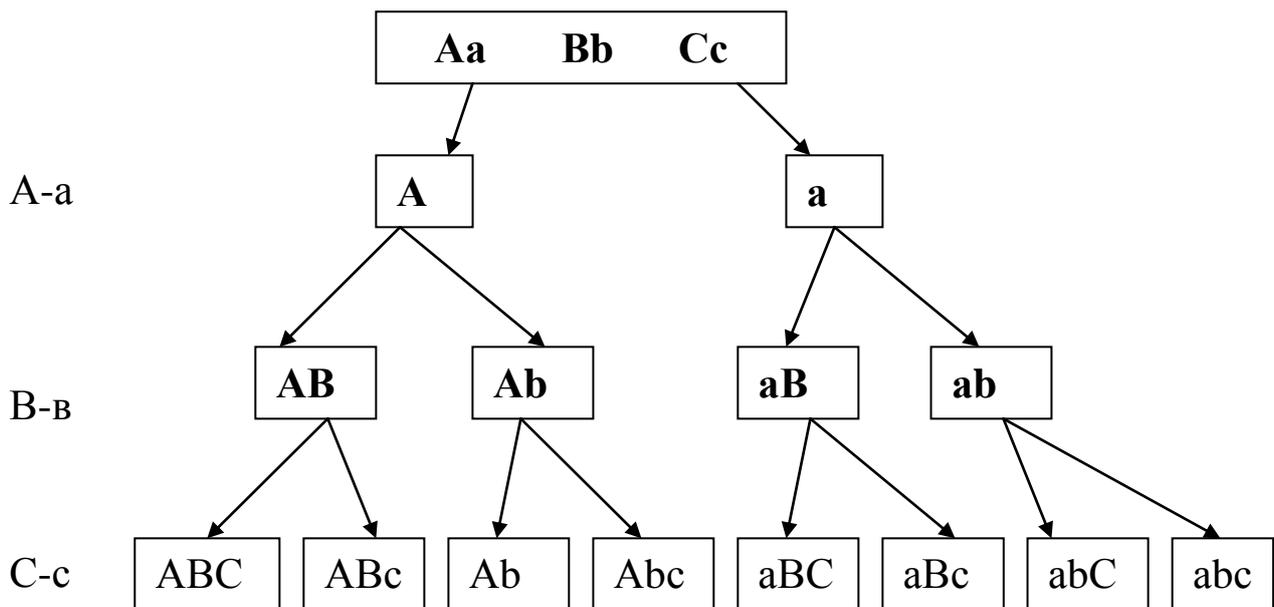


Рисунок 35 – Схема независимого расщепления трех пар генов

Решение задач на дигибридное скрещивание облегчается использованием графического метода решетки Пеннета. Применение такой решетки в сложных случаях уменьшает возможность ошибок. Решетка соответствует числу возможных типов гамет у спариваемых особей. При дигибридном скрещивании она будет включать четыре типа мужских и четыре типа женских гамет. Запись гамет должна производиться в определенном порядке:  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$ ,  $ab$ .

**Дигибридное скрещивание.** Селекционеры в своей работе стремятся соединить в потомстве ряд хозяйственно ценных качеств, ведут многогранную селекцию по двум и более признакам. Поэтому знание закономерностей наследования и комбинирования признаков приобретает особую важность.

### Пример решения задачи

**Условие задачи.** У родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи и курчавые волосы, ребенок-альбинос с гладкими волосами. Определите генотипы родителей и проанализируйте возможные генотипы и фенотипы у детей от этого брака в дальнейшем.

**Решение.**  $A$  – нормальная пигментация (н.п.),  $a$  – альбинос (а.),  $B$  – курчавые волосы (к.),  $b$  – гладкие волосы (гл.). Генотип ребенка-альбиноса с гладкими волосами будет  $aabb$ . Такой ребенок может родиться у родителей, гетерозиготных по двум этим признакам, поэтому генотипы родителей  $AaBb$ .

Составляем решетку Пеннета и определяем типы гамет отца и матери. Так как они дигетерозиготы, то образуют по четыре типа гамет –  $AB$ ,  $Ab$ ,  $aB$ ,  $ab$  – в равных соотношениях. При их случайном слиянии образуются 16 комбинаций, которые вписываем в квадраты решетки. Анализируем данные решетки и определяем генотипы и фенотипы детей. С нормальной пигментацией кожи, курчавыми волосами (н.п., к.) будет 9, с нормальной пигментацией кожи, гладкими волосами (н.п., гл.) – 3, альбиносы курчавые (а.к.) – 3, альбиносы с гладкими волосами (а., гл.) – 1.

P:

♀ \ ♂	$AB$	$Ab$	$aB$	$ab$
$AB$	$AABB$ н.п., к.	$AABb$ н.п., к.	$AaBB$ н.п., к.	$AaBb$ н.п., к.
$Ab$	$AABb$ н.п., к.	$AAbb$ н.п., гл.	$AaBb$ н.п., к.	$Aabb$ н.п., гл.
$aB$	$AaBB$ н.п., к.	$AaBb$ н.п., к.	$aaBB$ а., к.	$aaBb$ а., к.
$ab$	$AaBb$ н.п., к.	$Aabb$ н.п., гл.	$aaBb$ а., к.	$aabb$ а., гл.

При решении задач можно использовать простые формулы, позволяющие определить типы гамет у гибридов  $F_1$ , количество фенотипических классов и генотипов у  $F_2$ .

По формуле  $2^n$ , где  $n$  – число пар альтернативных признаков, определяются типы гамет. Так как родительские формы при моногибридном скрещивании различаются по одной паре признаков, формула принимает вид:  $2^1 = 2$ , то есть гибриды  $F_1$  образуют два типа гамет – А и а; при дигибридном –  $2^2 = 4$ , гибриды  $F_1$  образуют четыре типа гамет – АВ, Ав, аВ, ab, при тригибридном –  $2^3 = 8$  и т. д.

По этой же формуле можно подсчитать и количество фенотипических классов. Число типов гамет у гибридов  $F_1$  и количество фенотипических классов у  $F_2$  совпадает.

Число генотипов у  $F_2$  можно определить по формуле  $3^n$ . У моногибридов в  $F_2$  образуются три генотипа, или  $3^1 = 3$  (АА, Аа, аа), у дигибридов –  $3^2 = 9$ , тригибридов –  $3^3 = 27$  и т. д.

### Задания

65. Курица и петух – черные хохлатые. От них получены 13 цыплят: 7 черных хохлатых, 3 бурых хохлатых, 2 черных без хохла и 1 бурый без хохла. Каковы генотипы петуха и курицы?

66. Кареглазый (доминант) левша (рецессив) женился на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой. У них родился голубоглазый ребенок-левша. Каковы генотипы матери, отца и ребенка?

67. Если отец глухонемой (рецессив) с белой прядью волос (доминант), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белой прядью, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки от отца? Какие еще могут родиться дети в этой семье?

68. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Определите возможные генотипы родителей и детей.

69. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак), без веснушек и мать с прямыми волосами и веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и волнистые волосы. Определите генотипы родителей и детей.

70. Скрещивались две породы тутового шелкопряда, которые отличались двумя парами признаков: у одной породы – одноцветные гусеницы, плетущие желтые коконы, у другой – полосатые гусеницы,

плетущие белые коконы. В первом поколении все гусеницы были полосатыми и плели желтые коконы. Во втором поколении получилось следующее расщепление: 6385 полосатых гусениц, плетущих желтые коконы; 2147 полосатых с белыми коконами; 2099 – одноцветных с желтыми коконами и 691 одноцветная с белыми коконами. Определите генотипы исходных форм и потомства первого и второго поколений.

71. Охотник купил собаку черную с короткой шерстью. Какого партнера по фенотипу и генотипу надо подобрать для скрещивания, чтобы проверить генотип купленной собаки? Введите буквенное обозначение генов и напишите схемы скрещиваний.

72. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определите вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, лучше владеющих левой рукой.

**Тригибридное скрещивание.** При тригибридном скрещивании, в котором участвуют три пары свободно комбинирующихся признаков, первое поколение однородно и имеет доминирующие признаки родителей. Расщепление во втором поколении носит более сложный характер, так как образуются 8 сортов гамет, которые дают 64 комбинации, включающие 8 фенотипов и 27 генотипов.

Расщепление по генотипу при полном доминировании признаков происходит во втором поколении в отношении  $27 ABC : 9 ABc : 9 AbC : 9 aBC : 3 Abc : 3 aBc : 3 abC : 1 abc$ . При этом каждый признак наследуется независимо. Если условно обозначить у крупного рогатого скота все три признака – А – черная масть, В – комолость, С – белоголовость (соответственно их рецессивные аллели: а – красная масть, в – рогатость, с – окрашенная голова), то характер расщепления в  $F_2$  по каждому из них будет соответствовать 3 : 1:

черных  $(27+9+9+3) = 48$

красных  $(9+3+3+1) = 16$

$48:16 = 3:1;$

комолых  $(27+9+9+3) = 48$

рогатых  $(9+3+3+1) = 16$

$48:16 = 3:1;$

белоголовых  $(27+9+9+3) = 48$

окрашенноголовых  $(9+3+3+1) = 16$

$48:16 = 3:1.$

Чем большим количеством признаков отличаются скрещиваемые особи, тем сложнее расщепление и сильнее возрастает число возможных комбинаций.

В любой породе домашних животных, пушных зверей, птиц число гетерозиготных пар генов очень велико, вероятно, несколько тысяч. Поэтому в пределах породы практически никогда не найти двух, полностью фенотипически или генетически сходных друг с другом особей.

### Задания

73. Напишите все типы гамет, образуемых организмами с генотипами: а)  $AaBbCc$ ; б)  $AaCcDD$ ; в)  $bbCcdd$ ; г)  $DdEEffXX$ ; д)  $aabbccXY$ ; е)  $aaBbCcDdEEff$ .

74. Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как аутосомные, рецессивные признаки, несцепленные между собой. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти может передаваться как рецессивный признак, несцепленный с катарактой и глухонемотой. Ответьте на вопросы:

- Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по всем трем парам генов?

- Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемотой и гетерозиготен по третьему признаку, а второй гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?

75. Близорукий (доминантный признак) левша (рецессивный признак) вступает в брак с женщиной, нормальной по обоим признакам. У обоих супругов есть братья и сестры, страдающие фенилкетонурией, но сами они здоровы. Первый ребенок родился нормальным в отношении всех трех признаков, второй был близоруким левшой, третий оказался больным фенилкетонурией. Определите генотип родителей и детей и вероятность того, что следующий ребенок будет нормален по всем трем признакам.

76. Самец морской свинки, имеющий длинную черную курчавую шерсть, скрещен с самкой, шерсть которой курчавая, короткая, белая. В нескольких пометах от этой пары получены 15 курчавых короткошерстных черных свинок, 13 курчавых длинношерстных черных, 4 гладких короткошерстных черных и 5 гладких длинношерстных черных. Каковы генотипы родителей? Какое соотношение можно ожидать среди потомства? Докажите статистически, соответствует ли расщепление ожидаемому отношению.

77. У кур белое оперение доминирует над окрашенным, оперенность голени – над голоногостью, гороховидный гребень – над листовидным. Скрещена гомозиготная белая с оперенными ногами и гороховидным гребнем курица с окрашенным голоногим с листовидным гребнем петухом. Какая часть белых оперенных с гороховидным гребнем потомков  $F_2$  от этого скрещивания не даст расщепления при скрещивании с окрашенными голоногими с простым гребнем птицами?

78. Курица и петух черные, хохлатые с листовидным гребнем. От них получены 16 цыплят: 9 черных хохлатых с листовидным гребнем, 2 бурых хохлатых с листовидным гребнем, 4 черных без хохла с листовидным гребнем и 1 бурый без хохла с листовидным гребнем. Каковы генотипы петуха и курицы и полученных потомков?

79. Полидактилия, близорукость и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные аутосомные признаки. Гены всех трех признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают всеми тремя аномалиями и гетерозиготны по всем парам генов?

Определите вероятность рождения детей без аномалий в семье, о которой известно следующее: мать жены шестипалая, а отец жены близорукий. В отношении признаков родители жены нормальны. Жена же унаследовала от родителей обе аномалии. Мать мужа не имеет малых коренных зубов, имеет нормальное зрение и пятипалую кисть. Отец мужа нормален в отношении всех трех признаков. Муж унаследовал аномалию своей матери.

## **Занятие 7. Взаимодействие аллельных генов (неполное доминирование, промежуточный тип наследования)**

**Цель занятия:** изучить типы взаимодействия аллельных генов при неполном доминировании и промежуточном типе наследования, особенности в расщеплении при скрещивании гетерозигот.

При **неполном доминировании** доминантный ген не полностью подавляет действие своего аллельного партнера. У гетерозигот (Аа) функционируют оба гена аллельной пары, поэтому фенотип (признак) приобретает промежуточную форму. Закон единообразия первого поколения при этой форме доминирования не теряет своего значения.

Во втором поколении ( $F_1 \times F_1$ ) появляются потомки трех фенотипических классов в отношении 1:2:1, соответствующие генотипам АА, Аа, аа. Гетерозиготные организмы (Аа), хотя и имеют доминантный ген (А), но фенотипически отличаются от гомозигот (АА) меньшей степенью развития доминантного признака.

При возвратном скрещивании потомство по генотипу и фенотипу расщепляется в отношении 1:1. Однако при беккроссе ( $F_1 \times P_{AA}$ ) одна половина особей получается с доминирующим признаком, а другая половина – с промежуточным. При анализирующем скрещивании ( $F_1 \times P_{aa}$ ) одна половина потомков имеет рецессивный признак, а другая половина – промежуточный.

**Промежуточный тип наследования.** При этой форме взаимодействия генов ни один из двух аллелей не подавляет действия другого. Доминирование отсутствует, оба аллеля равноценны. В таком случае для обозначения аллелей используют один и тот же символ, помеченный цифровыми индексами, например: В, В<sup>1</sup>, В<sup>2</sup>. Гетерозиготы ВВ<sup>1</sup> по фенотипу занимают промежуточное положение между гомозиготами ВВ и В<sup>1</sup>В<sup>1</sup>.

Промежуточное наследование весьма сходно с неполным доминированием и различается лишь тем, что при взаимодействии двух аллелей возникает как бы «смесь» двух равноценных элементов признака.

### **Пример решения задачи**

**Условие задачи.** При скрещивании между собой кур, имеющих курчавое оперение, с курами с нормальным оперением первое поко-

ление имеет ослабленную курчавость. Какое соотношение генотипов и фенотипов мы можем ожидать во втором поколении?

Дано:

курчавое оперение – А

нормальное оперение – а

$F_2$  – ?

**Решение задачи:**

1. P ♀ AA x ♂ aa

Гаметы А а

$F_1$  Aa

Фенотип: все с ослабленной курчавостью

Единообразие  $F_1$

2. P ♀ Aa x ♂ Aa

Гаметы А а А а

AA Aa Aa aa

Генотип: 1 : 2 : 1

Фенотип:

1 курчавая : 2 ослабленная курчавость : 1 нормальное оперение.

*Ответ:* во втором поколении соотношение генотипов и фенотипов одинаковое – 1:2:1.

### Задания

80. От скрещивания горностаевых петуха и курицы получены 46 цыплят. Из них 24 горностаевых, 12 черных и 10 белых. Как наследуется горностаевая окраска? Какими скрещиваниями можно проверить эту гипотезу? Каких надо брать родителей, чтобы получать только горностаевых цыплят?

81. У мужа и жены волнистые волосы. У их сына – курчавые, а у дочери – прямые (гладкие). Сын женится на женщине с волнистыми волосами, дочь выходит замуж за курчавого мужчину. Какие дети могут родиться в этих браках?

82. Кохинуровые норки (светлая окраска с черным крестом на спине) получают в результате скрещивания белых норок с темными. Скрещивание между собой белых норок дает белое потомство, а скрещивание между собой темных норок – темное. Ответьте на вопросы:

- Какое потомство получится от скрещивания кохинуровых норок с белыми?

• На звероферме от скрещивания кохинуровых норок получено потомство: 74 белых, 77 черных и 152 кохинуровых. Какие потомки будут гомозиготными?

83. При спаривании желтых морских свинок с белыми самцами все потомки получаются кремовыми. Разведение кремовых животных «в себе» дает среди потомков расщепление в следующем соотношении: 1 часть желтых, 2 части кремовые и 1 часть белых. Введите буквенные обозначения и объясните полученные результаты.

84. У андалузских кур фактор черного оперения (В) и белого (в) в гетерозиготном состоянии (Вв) вызывает голубую окраску оперения. Какое потомство будет получено от спаривания голубых кур с белыми, черными и голубыми петухами? Можно ли в случае промежуточного наследования по фенотипу судить о генотипе особи? Можно ли вывести чистую (нерасщепляющуюся) породу голубых андалузских кур?

85. Какова вероятность того, что при спаривании чалых шортгонских коровы и быка полученный потомок будет также чалой масти? Введите буквенное обозначение генов, приведите схему скрещивания. Какова вероятность получения телят белой и красной мастей?

86. Среди овец каракульской и некоторых других пород встречаются животные с ушами нормальной длины и безухие. Разведение тех и других в чистоте дает потомство полностью безухое или с ушами нормальной длины. От спаривания между собой длинноухих (нормальных) и безухих животных рождаются потомки с ушами средней (промежуточной) длины. Введите буквенные обозначения.

87. От коровы шортгорнской породы за несколько отелов были получены 5 телят, из которых 2 телочки имели белую масть, 2 чалую и 1 бычок красную. Определите генотипы и фенотипы коровы и быка, от которых были получены эти телята.

88. Составьте программу отбора, с помощью которого от белой коровы и чалого быка можно получить нерасщепляющуюся линию красного шортгорнского скота.

## Занятие 8. Взаимодействие аллельных генов (доминирование, связанное с полом, сверхдоминирование, кодоминирование)

**Цель занятия:** изучить типы взаимодействия аллельных генов — доминирование, связанное с полом, сверхдоминирование, кодоминирование и особенности в расщеплении при скрещивании гетерозигот.

**Доминирование, связанное с полом.** В ряде случаев наблюдается явление, когда один и тот же ген у самцов доминирует над своим аллелем, а у самок оказывается рецессивным. Так, у овцематок доминирует комолость (ген  $P$ ), а у баранов рогатость ( $P^1$ ); у мужчин ген раннего облысения ( $O$ ) доминантен, у женщин он рецессивен ( $O^1$ ). Наличие бородки у козлов обусловлено доминантным геном, у самок этот ген рецессивен.

Характер наследования таких признаков (генов) несколько необычный. Во-первых, гетерозиготные самцы и самки имеют одинаковый генотип  $PP^1$ , тогда как фенотипически они различны: баран рогатый, матка безрогая (комолая). Во-вторых, расщепление по фенотипу у ярок  $F_2$  составляет три комолых к одной рогатой, а у баранов — три рогатых к одному комолу:

$P$	генотип	$\text{♀} PP^1 \times \text{♂} PP^1$			
	<i>фенотип</i>	<i>комолая</i>		<i>рогатый</i>	
гаметы		$P$	$P^1$	$P$	$P^1$
$F_1$	ярки	$PP$	$PP^1$	$PP^1$	$P^1P^1$
		<i>комолые</i>		<i>рогатая</i>	
	баранчики	$PP$	$PP^1$	$PP^1$	$P^1P^1$
		<i>комолый</i>	<i>рогатые</i>		

Подобный тип наследования касается и других признаков, связанных с половой дифференциацией признаков продуктивности и полового диморфизма.

**Сверхдоминирование.** Сущность сверхдоминирования заключается в превосходстве  $F_1$  над исходными родительскими формами.

При сверхдоминировании доминантный ген в одной дозе (в гетерозиготе) более благоприятно влияет на развитие признака, чем в двойной (в гомозиготе). Поэтому можно считать, что всякая гетерози-

гота ( $aa^1$  или  $A^1A^2$ ) лучше по развитию контролируемого «сверхдоминантным» геном признака, чем гомозигота ( $AA$  или  $A^1A^1$ ). Такие гены в гетерозиготном состоянии усиливают развитие признака, в гомозиготном ослабляют и даже вызывают отрицательный (вредный) эффект. Так, ген, обуславливающий выработку гемоглобина S у человека, находясь в гомозиготном состоянии ( $SS$ ), вызывает гибель от серповидно-клеточной анемии, а гетерозиготы ( $Ss$ ) легко переносят эту болезнь, а, кроме того, практически не поражаются малярией, от которой часто погибают люди с генотипом  $ss$ .

Явление сверхдоминирования широко используется при производстве гибридных сортов растений, межпородном и межвидовом скрещивании животных.

**Кодоминирование.** Сущность этого типа взаимодействия аллельных генов заключается в том, что у гетерозиготного потомства ( $F_1$ ) оба аллеля проявляют свое действие в полной мере и независимо друг от друга. При кодоминировании у гомозигот  $AA$  развивается признак  $A$ , у гомозигот  $A'A'$  – признак  $A'$ , а у гетерозигот  $AA'$  развиваются оба признака. По типу кодоминирования наследуются, в частности, структуры белков, антигенов, ферментов, группы крови животных и человека.

Кодоминантные признаки позволяют уточнять происхождение, родство линий и семейств, генетическое сходство и различие пород. Кодоминирование может быть использовано и для решения теоретически и практически важного вопроса о влиянии гомозиготности на жизнеспособность, эмбриональную смертность, возникновение аномалий и дефектов у животных. При кодоминантном типе наследования характер расщепления потомства соответствует расщеплению при неполнодоминантном типе наследования ( $1 : 2 : 1$ ).

Пример наследования групп крови (система АВ0) у человека:

Р	генотип	♀ $I^A I^A$	×	♂ $I^B I^B$	
	фенотип	группа крови А (II)		группа крови В (III)	
	гаметы	$I^A$		$I^B$	
$F_1$	генотип	♀ $I^A I^B$	×	♂ $I^A I^B$	
	фенотип	группа крови АВ (IV)			
	гаметы	$I^A$		$I^A$	$I^B$
	$F_2$ генотип	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$
	фенотип	II гр.	IV гр.		III гр.
		1	2		1

Таким образом, в генетике имеется много вариантов наследования признаков, при которых наблюдается иное, чем это указано в законах Г. Менделя, расщепление по фенотипу, однако следует помнить, что генотипы при этом остаются те же.

### Задания

89. Родители имеют группы крови II (A) и III (B). Какие группы крови могут быть у их детей, если оба родителя являются гомозиготами или гетерозиготами?

90. У матери II (A) группа крови, у сына I (0), у дочери III (B). Какая группа крови у отца? Напишите генотипы родителей и детей.

91. У человека группы крови систем ABO и MN контролируются несцепленными аутосомными генами, аллели в парах  $I^A-I^B$  и  $L^M-L^N$  взаимодействуют по типу кодоминирования. Составьте схемы наследования генов и установите вероятность разных фенотипов у детей в следующих семьях: 1) у одного из родителей группы крови I (0) и MN, а у другого – IV (AB) и MM; 2) оба родителя с группой крови IV (AB), но в эритроцитах мужа имеется антиген M, а у жены – антиген N; 3) муж и жена являются дигетерозиготами, один из них с группами крови II (A) и MN, а другой – III (B) и MN.

92. У сына первая группа крови, у его сестры – четвертая. Напишите группы крови и генотипы родителей.

93. На двух новорожденных мальчиков с I (0) и IV (AB) группами крови претендуют две пары родителей. У родителей одной пары II (A) и III (B) группы крови, у другой родительской пары – II (A) и IV (AB). Определите, кто чей сын?

94. У матери и ее сына II (A) группа крови, у дочери I (0), у отца III (B) группа. Сын женится на женщине с IV (AB) группой крови. Какие дети могут родиться в этом браке? Нарисуйте возможную родословную.

95. Мать гомозиготна, имеет A (II) группу крови, отец гомозиготен, имеет B (III) группу крови. Какие группы крови возможны у их детей?

96. Ген третьей группы крови ( $I^B$ ) доминирует над геном первой группы ( $I^0$ ). Мужчина, гомозиготный по третьей группе крови, женился на женщине с первой группой крови. Определите генотипы их детей.

97. Женщина, гетерозиготная по второй группе крови, вышла замуж за мужчину с четвертой группой крови. Какие группы крови могут иметь их дети?

98. У овец ген  $K$  обуславливает комолость, а ген  $K^1$  – рогатость. Какое расщепление ожидается в первом поколении при спаривании рогатой овцы с комолым бараном?

Какое соотношение комолых и рогатых овец и баранов ожидает селекционер при спаривании потомков первого поколения между собой?

99. В крови крупного рогатого скота выявлены два типа церулоплазмина (регулятор обмена меди) – А и В. Их присутствие обусловлено аллелями  $C_p^A$  и  $C_p^B$ , наследуемыми кодоминантно.

Каким будет расщепление по типам церулоплазминов, если родители гетерозиготны? Если родители гомозиготны? Если родители  $C_p^B C_p^B$  и  $C_p^A C_p^B$ ?

100. В крови крупного рогатого скота европейских пород обнаружены трансферрины (белок, отвечающий за связывание железа, всосавшегося в кровь и его транспортировку) трех типов А, D, E, обусловленные тремя аллелями гена Tf.

Определите типы трансферрина у животных с генотипами  $Tf^A Tf^A$ ,  $Tf^D Tf^E$ ,  $Tf^D Tf^D$ . Каким будет расщепление в потомстве по генотипу и фенотипу при спаривании особей  $Tf^A Tf^A$  и  $Tf^D Tf^E$ ;  $Tf^A Tf^E$  и  $Tf^D Tf^E$ ?

## Занятие 9. Взаимодействие аллельных генов (множественный аллелизм)

**Цель занятия:** изучить типы взаимодействия аллельных генов – множественный аллелизм и особенности в расщеплении при скрещивании гетерозигот.

**Множественный аллелизм.** До сих пор во всех примерах были рассмотрены принципы наследования одного альтернативного признака, обусловленного взаимодействием одной пары аллельных генов: рогатый и комолый, черный и белый. Иными словами, в рассмотренных случаях наследования ген существовал только в двух аллельных состояниях, например, А и а, или В и В'.

Между тем в популяции признак контролируется чаще не двумя аллельными генами, а тремя, четырьмя и более: А, а, а<sub>1</sub>, а<sub>2</sub>. Такое состояние генов называют *множественным аллелизмом*, или серией аллелей.

Аллели возникают в результате мутаций гена. В паре аллелей один ген – нормальный (дикий тип), второй – измененный, мутантный либо оба мутантные. Оба аллеля располагаются в одном локусе (участке) хромосомы. Как и в случае пары аллелей, при множественном аллелизме организм имеет одновременно лишь два аллеля из общей серии данного гена. У каждой особи их может быть не более двух, у спариваемых особей – не более четырех, в популяции (большой группе) при их сочетаниях возможны довольно многочисленные и разнообразные комбинации.

Все множественные аллели данного гена обозначаются одной и той же буквой, а отдельные аллели – цифровыми индексами к этой букве (А<sub>1</sub>, А<sub>2</sub> или а<sub>1</sub>, а<sub>2</sub> и т. д.). Наследование членов серии множественных аллелей подчиняется менделевским закономерностям. Сочетание двух разных членов серии в гетерозиготном состоянии называют *компаундом*. В компаунде одна аллель ведет себя по отношению к другой аллели как доминантная к рецессивной. Причем одна и та же аллель в различных сочетаниях может быть либо доминантной, либо рецессивной. Это позволяет составить серию из ряда аллелей по степени доминирования. Например, у кроликов ген С, вызывающий темную окраску шерсти, может находиться в четырех аллельных состояниях. Аллель С определяет «дикую» окраску (агути – черная с желтыми перетяжками), доминирует над тремя другими аллелями: шин-

шилловой ( $c^{ch}$ ), гималайской ( $c^h$ ) и аллелью ( $c$ ), обуславливающей отсутствие пигмента меланина (альбинизм). Символически взаимодействие этой альбиносерии выглядит так:  $C > c^{ch} > c^h > c$ .

Не всегда в серии при взаимодействии ее членов наблюдается полное доминирование. Например, у некоторых пород собак аллель  $S$  обуславливает сплошной окрас без отметин, доминирует над  $s^i$  (ирландская пятнистость, обуславливает единичные белые участки малой площади с четкими границами), над  $s^p$  (определяет пегость, около 80 % белого окраса), над  $s^w$  (единично окрашенные участки на белом фоне – крайняя степень пегости). Однако аллель  $S$  не полностью доминирует над  $s^p$  и  $s^w$ , а между аллелями  $s^i$  и  $s^w$  наблюдается неполное доминирование.

**Пример.** Кролик окраски агути, гетерозиготный по гену альбинизма, спарен с самкой окраски шиншилла, гетерозиготной по гималайской окраске:

	P	♀ Cc	×	♂ $c^{ch} c^h$	
гаметы		C    c		$c^{ch}$ $c^h$	
$F_1$		$Cc^{ch}$ $Cc^h$		$c^{ch}c$	$c^hc$
<i>фенотип</i>		<i>агути</i>		<i>светлая шиншилла</i>	<i>гималайский</i>
				2	: 1 : 1.

Явление множественного аллелизма широко распространено в природе и имеет большое эволюционное значение, так как увеличивает резерв мутационной и комбинативной изменчивости, играет важную роль в медицине и судебно-следственной практике (группы крови), племенной работе с сельскохозяйственными животными при использовании иммуногенетических маркеров в селекции.

### Задания

101. У кроликов аллели нескольких типов окраски находятся в одних и тех же локусах и являются видоизменениями доминантного гена сплошной окраски. Ген сплошной окраски ( $C$ ) доминирует над всеми остальными окрасками. Гены шиншиловой ( $c^{ch}$ ) и гималайской ( $c^h$ ) окрасок доминируют над геном альбинизма ( $c$ ). Гетерозиготы от шиншиловой и гималайской окрасок ( $c^{ch}c^h$ ) светло-серые.

а) Селекционер скрещивал кроликов шиншиловой окраски с гималайскими. Все первое поколение было светло-серым. Получен-

ные гибриды скрещивались между собой. При этом были получены крольчата светло-серые, гималайские и шиншилловые. Составьте генотипы родителей и потомков первого и второго поколений.

б) Зверовод-любитель, желая создать стадо из кроликов светло-серой окраски, скрещивал их между собой, но получил только половину светло-серых крольчат, остальные были гималайской и шиншилловой окрасок. Определите генотипы скрещиваемых животных и их потомков.

102. Школьники в живом уголке скрестили сплошь окрашенных кроликов с гималайскими и получили 81 крольчонок. Из них 41 сплошь окрашенный, 19 – гималайских и 21 – альбинос. Определите генотипы родительских форм и потомков.

103. При скрещивании кроликов шиншилловой окраски с гималайскими в приплоде оказалось по 25 % светло-серых, шиншилловых, гималайских и альбиносов. Определите генотипы родителей крольчат.

104. На резус-отрицательного ребенка, имеющего группу крови MN, претендуют две родительские пары:

а) мать резус-отрицательная с группой крови MM и отец резус-положительный с группой крови MM;

б) мать резус-положительная с группой крови NN и отец тоже резус-положительный с группой крови MM.

Какой паре принадлежит ребенок?

105. Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача: выяснить, является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Р, родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена – Rh-, АВ (IV) группа крови с антигеном M, муж – Rh-, 0 (I) группа крови с антигеном N; ребенок – Rh+, 0 (I) группа крови с антигеном M. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно основано?

106. Колумбийский тип оперения у кур пород суссекс, виандот и первомайские определяется гомозиготным состоянием второго члена серии гена E – образователя черного пигмента. Определите генотипы черных петухов и кур породы суссекс, если в их потомстве наблюдалось расщепление по фенотипу 2:1:1. Определите генотипы потомков и всех членов серии гена E у кур этих пород.

107. В популяции камбалы есть серия аллелей, определяющих особенности окраски, состоящая из семи членов (P<sub>o</sub>, P<sub>m</sub>, P<sub>mc</sub>, P<sub>sc</sub>, P<sub>co</sub>, P<sub>t</sub>, P). Какие генотипы рыб возможны в этой популяции?

108. У мышей длина хвоста определяется серией аллелей одного локуса:  $A$ ,  $a$ ,  $a_1$ ,  $a_2$ . Гетерозиготы имеют различное выражение признака:  $Aa$  – укороченный хвост,  $Aa_1$  – бесхвостые, рецессивные гетерозиготы – нормальные.

Определите вероятные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания бесхвостых мышей с нормальными; бесхвостых мышей с мышами, имеющими укороченные хвосты.

109. У мышей имеется серия из четырех аллелей окраски шерсти (светлобрюхий агути –  $A^y$ ; серобрюхий агути –  $A$ ; черно-огненный –  $a^t$ ; черный –  $a$ ). Определите фенотипы родителей, генотипы и фенотипы потомков при скрещивании:  $A^yA \times Aa^t$ ;  $Aa^t \times A^ya$ ;  $Aa^t \times a^ta$ ;  $A^ya \times aa$ ;  $a^ta \times a^ta$ .

110. У дрозофилы имеется серия из трех аллелей развития крыльев (обрезанные –  $T$ ; нормальные –  $T^N$ ; укороченные –  $t$ ). Определите фенотипы родителей, генотипы и фенотипы потомков при скрещивании:  $TT^N \times T^Nt$ ;  $T^NT^N \times tt$ ;  $Tt \times T^Nt$ .

111. В популяции норок серия аллелей определяет окраску меха и состоит из четырех членов (темная крестовка –  $S^H$  > крестовка –  $s_1$  > королевская серебристая –  $s^R$  > альбинос –  $s$ ). Какие генотипы норок возможны в этой популяции?

Определите фенотипы родителей, генотипы и фенотипы потомков при скрещивании:  $S^Hs_1 \times s^Rs$ ;  $s_1s^R \times s^Rs$ .

## Занятие 10. Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность)

**Цель занятия:** изучить типы взаимодействия неаллельных генов – комплементарность: особенности при расщеплении, отклонение от классического менделевского расщепления.

Существование принципа независимого наследования признаков у дигибридов обусловлено отсутствием взаимодействия между аллелями разных генов. Однако у многих организмов почти любой фенотипический признак или свойство может быть результатом взаимодействия двух-трех и более пар неаллельных генов, действие которых взаимно накладывается, кооперируется, дополняется, вступает в антагонизм на физиологическом или биохимическом уровне. В некоторых случаях возможно прямое влияние одного гена на способность функционирования другого неаллельного гена. Такие «функционально» взаимосвязанные гены, взаимодействуя в системе генотипа, приводят к изменению признака, а отсюда и к изменению соотношения фенотипов у гибридов второго, а иногда и первого поколения. Поэтому в потомстве дигетерозигот ( $F_2$ ) могут наблюдаться необычные отношения – 9 : 3 : 4, 9 : 7, 9 : 6 : 1, 12 : 3 : 1, 15 : 1, 1 : 14 : 1 и другие – в зависимости от характера взаимодействия генов. Данные соотношения представляют собой видоизменение общей формулы 9 : 3 : 3 : 1.

Таким образом, при всех типах взаимодействия наследование признаков происходит в полном соответствии с правилами Г. Менделя, меняется лишь число классов и характер расщепления по фенотипу. Установлено несколько типов взаимодействия неаллельных генов: комплементарное, эпистатическое, модифицирующее, полимерное.

**Комплементарность.** Комплементарным называют взаимодействие доминантных неаллельных генов (разных аллелей), которые при совместном нахождении в генотипе (А-В-) вызывают развитие нового признака, отсутствовавшего у родителей. К числу таких признаков относятся: форма гребня и некоторые окраски оперения у кур, серая окраска (агути) шерсти у мышей и кроликов, окраска глаз у дрозофилы и другие.

Для развития, например, окраски агути у кроликов необходимо наличие двух доминантных неаллельных генов – А и В. Ген А – образователь черной пигмента; при его отсутствии (а) меланин не образуется, шерсть остается белой. Ген В непосредственно не образует

пигмента, но способствует его неравномерному (зональному) распределению по волосу, а его рецессивная аллель (b) обуславливает равномерное распределение пигмента. При сочетании этих генов (А-В-) у животных проявляется дикая окраска агути:

$$\begin{array}{ccc}
 P \text{ ♀ } AA bb & \times & \text{♂ } aa BB \\
 \text{черный} & & \text{белый} \\
 \text{гаметы } Ab & & aB \\
 F_1 Aa Bb & & \\
 \text{агути} & & \\
 F_1 \text{ ♀ } Aa Bb & \times & \text{♂ } Aa Bb \\
 \text{агути} & & \text{агути}
 \end{array}$$

$F_2$ :

Гаметы	AB	Ab	aB	a b
AB	AA BB агути	AA Bb агути	Aa BB агути	Aa Bb агути
A b	AA Bb агути	AA bb черный	Aa Bb агути	Aa bb черный
aB	Aa BB агути	Aa Bb агути	aa BB белый	aa Bb белый
a b	Aa Bb агути	Aa bb черный	aa Bb белый	aa bb белый

Фенотипы: агути – 9, черные – 3, белые – 4.

Вместо обычного для дигибридного расщепления (9:3:3:1) при комплементарности рождается потомство трех фенотипов в соотношении 9:3:4. Подобное соотношение наблюдается во всех случаях, когда и доминантные, и рецессивные аллели обладают самостоятельным фенотипическим проявлением.

При комплементарном взаимодействии, когда доминантные аллели не имеют самостоятельного фенотипического действия, а каждая рецессивная аллель проявляет свой фенотип, наблюдается расщепление 9:3:3:1. Примером подобной комплементарности может служить наследование окраски глаз у дрозофилы. Мухи с ярко-красными глазами – aa, с коричневыми – bb, с красными (дикий тип) – А-В-. Генетический анализ идет по следующей схеме:

$$\begin{array}{ccc}
 P \text{ ♀ } aa BB & \times & \text{♂ } AA bb \\
 \text{фенотип } \text{ярко-красные} & & \text{коричневые} \\
 F_1 Aa Bb & & \text{красные (дикий тип)}
 \end{array}$$

$F_2$  9 – красные, 3 – коричневые, 3 – ярко-красные, 1 – белые глаза.

Подобный характер расщепления наблюдается и в случаях комплементарного взаимодействия, когда каждый доминантный ген проявляется фенотипически, а их совместное действие дает новый фенотип, как и взаимодействие рецессивных аллелей. Например, наследование формы гребня у кур. Куры с розовидным гребнем –  $ccRR$ , со стручковидным (гороховидным) –  $CCrr$ ,  $CCRR$  – ореховидным,  $ccrr$  – листовидным (рис. 36).



Рисунок 36 – Формы гребней: а – розовидный; б – гороховидный (стручковидный); в – простой (листовидный); г – ореховидный (рисунок с сайта D.120-bal.ru)

Схема наследования:

$$\begin{array}{c}
 P \quad \text{♀ } ccRR \times \text{♂ } CCrr \\
 \text{розовидный} \quad \text{стручковидный} \\
 \text{гаметы} \quad cR \quad Cr \\
 F_1 \quad CcRr \\
 \text{ореховидный} \\
 F_2 \quad 9 \text{ ореховидных } (C-R-) : 3 \text{ – стручковидных } (C-rr) : 3 \text{ – розовидных } (ccR-) : 1 \text{ – листовидный гребень } (ccrr).
 \end{array}$$

При комплементарном взаимодействии, когда и доминантные, и рецессивные гены не имеют самостоятельного фенотипического действия, расщепление в  $F_2$  сужается, появляются только два фенотипических класса. Например, окраска кокона у тутового шелкопряда обусловлена двумя доминантными неаллельными генами (А и В), а бесцветная (белая) зависит от рецессивных аллелей а и в:

$$\begin{array}{c}
 P \quad \text{♀ } AA\text{bb} \times \text{♂ } aa\text{BB} \\
 \text{белые} \quad \text{белые} \\
 \text{гаметы} \quad Ab \quad aB \\
 F_1 \quad AaBb \\
 \text{желтые коконы} \\
 F_2 \quad 9 \text{ A-B-;} \quad 3 \text{ A-bb;} \quad 3 \text{ aaB-;} \quad 1 \text{ aabb} \\
 \text{желтые} \quad \text{белые} \\
 \text{Соотношение фенотипов } 9 : 7.
 \end{array}$$

При взаимодействии дубликатных рецессивных генов соотношение фенотипов может быть 9 : 6 : 1. Например, две коричневые разновидности норок ройаль-пастель и империал-пастель фенотипически не отличимы, как и две неаллельных мутации платиновой окраски (соотношение последних – 9 : 7).

### Задания

112. От скрещивания кур с розовидными гребнями и петухов с гороховидными в потомстве получили следующее соотношение форм гребня: 1 ореховидный, 1 гороховидный, 1 простой. Определите генотипы родителей.

113. Порода кур шантеклер, полученная от скрещивания пород с розовидным (--RR) и гороховидным гребнем (СС--), имеет ореховидный гребень. Можно ли вести селекцию в стаде шантеклеров, чтобы иметь гарантию, что все последующие поколения от кур этого стада будут устойчиво наследовать ореховидный гребень? Приведите схемы скрещиваний.

114. При скрещивании черной нормальношерстной крольчихи с белым короткошерстным самцом в  $F_1$  все крольчата черные нормальношерстные, а в  $F_2$  получается следующее расщепление: 31 черный нормальношерстный, 9 голубых нормальношерстных, 13 белых нормальношерстных, 8 черных короткошерстных, 3 голубых короткошерстных и 4 белых короткошерстных. Определите генотипы родителей и характер наследования окраски и длины шерсти.

115. Скрещиваются две линии норок бежевой и серой окрасок, потомки  $F_1$  имеют коричневую окраску меха. В  $F_2$  наблюдается следующее расщепление: 14 серых, 46 коричневых, 5 платиновых и 16 бежевых норок. Как наследуются эти окраски? Какое может быть потомство от скрещивания гибридных коричневых норок с платиновыми?

116. От скрещивания черных собак породы кокер-спаниель получилось потомство: 9 черных, 3 рыжих, 3 коричневых, 1 светло-желтый. Какое соотношение мастей в потомстве можно ожидать от скрещивания черного кокер-спаниеля со светло-желтым потомком ( $F_B$ )? Какое соотношение мастей в потомстве можно ожидать от скрещивания черного спаниеля с собакой одинакового с ним генотипа?

117. У человека врожденная глухота может определяться генами  $d$  и  $e$ . Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обоих

доминантных аллелей (*DE*). Определите генотипы родителей в следующих двух семьях: а) оба родителя глухи, а их семеро детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

118. У собак известны две пары генов, обуславливающих основные масти. Ген В определяет черную масть, а его рецессивная аллель (b) – коричневую или бурую в присутствии гена Е. Ген черной масти (В) дает рыжую, а его рецессивный аллель (b) – желтую в присутствии гена е. Такое взаимодействие двух пар генов не позволяет иногда определить масть щенят по масти родителей. Масть у собак определяется их собственным генотипом. При спаривании черных собак каких генотипов в потомстве можно ожидать черных, рыжих, коричневых и желтых щенят? В каком соотношении произойдет расщепление по фенотипу в потомстве из 64 щенят? Каким будет расщепление по фенотипу при спаривании гетерозиготных черных самок с гетерозиготными рыжими самцами?

119. При скрещивании черных и белых мышей в потомстве наблюдалось расщепление: 10 черных и 9 белых мышат. Каковы генотипы спариваемых особей? Каковы должны быть генотипы родителей, если среди черных и белых потомков были мышата дикой окраски – агути?

120. От кролика-альбиноса и черной самки получены пять крольчат агути. Какие генотипы имели родители и крольчата? Какие фенотипы ожидаются во втором поколении?

121. При скрещивании двух разновидностей коричневых норок во втором поколении получено расщепление: 9 стандартных, 6 пастелевых и 1 топаз. Каковы генотипы и фенотипы исходных родительских форм?

## Занятие 11. Взаимодействие неаллельных генов (эпистаз)

**Цель занятия:** изучить типы взаимодействия неаллельных генов – эпистаз: особенности при расщеплении, отклонение от классического менделевского расщепления.

**Эпистаз.** Под эпистазом следует понимать такой тип взаимодействия, при котором доминантный или рецессивный ген одной пары аллелей подавляет действие доминантного или рецессивного гена другой пары. Иными словами, одна пара генов влияет на возможность обнаружения эффекта другой пары. Обе пары обуславливают один и тот же признак.

Ген, подавляющий действие другого гена, называют эпистатическим, а подавляемый – гипостатическим.

Эпистаз широко распространен в природе. Различают *доминантный* и *рецессивный* эпистаз.

В первом случае геном-подавителем является доминантный ген, во втором – рецессивный. Гены-подавители называются ингибиторами, или супрессорами.

При доминантном эпистазе дигибридного скрещивания могут быть два типа расщепления в  $F_2$ :  $12 : 3 : 1$  или  $13 : 3$ , то есть во всех случаях, где присутствует доминантный ингибитор, подавляемый ген не проявляется.

При *доминантном эпистазе* в качестве ингибитора может служить доминантный ген, не обладающий фенотипическим проявлением (то есть не является прямым участником образования признака). Например, у кур породы леггорн белая окраска оперения обусловлена ингибитором – геном  $I$ , препятствующим образованию пигмента в перьях. При скрещивании белых леггорнов с другими породами белой окраски (виандот, плимутрок и др.) все особи  $F_1$  белые, в  $F_2$  они расщепляются в соотношении  $9 I-C- : 3 I-cc : 3 iiC- : 1 iicc$ . Освободившись от ингибитора  $I$ , ген  $C$  способен проявить свое действие: особи с генотипами  $iiCc$  или  $iiCC$  окажутся пигментированными, в результате чего численное соотношение фенотипов оказывается  $13$  (белых) :  $3$  (окрашенных). Ген  $C$  (образователь пигмента) в присутствии гена  $I$  будет подавленным; ген  $I$  эпистатичен к гену  $C$ . Следовательно, рецессивная подавляемая аллель  $c$  (у виандотов) имеет тот же фенотипический эффект, что и доминантный ингибитор  $I$  у леггорнов, это и обуславливает расщепление  $13 : 3$ .

При *рецессивном эпистазе* геном-подавителем может служить рецессивный ингибитор в двойной дозе (в гомозиготе).

Многие гены, влияющие на окраску шерсти у мышей и других грызунов, при взаимодействии создают большое разнообразие окрасок. При этом особую роль играет ген *c*, определяющий альбинизм. Грызуны с геном *c* всегда альбиносы (*cc*) независимо от наличия остальных генов окраски. Альбиносы среди людей имеют белую кожу, белые волосы и розоватые глаза независимо от того, какие у них гены, окраска кожи, глаз и волос. Следовательно, рецессивный ген альбинизма обуславливает неаллельный рецессивный эпистаз. Поэтому при скрещивании альбиносов неизвестного генотипа можно получить самое неожиданное потомство.

Так, при скрещивании мышей-альбиносов с мышами шоколадной окраски в  $F_1$  рождаются только агути, в  $F_2$  расщепление соответствует  $27 : 9 : 9 : 3 : 16$ . В этом случае участвуют три пары неаллельных генов, где ген альбинизма (*c*) является ингибитором других генов окраски:

$$\begin{array}{l}
 \text{P } \quad \text{♀ } CcAabb \times \text{♂ } ccAABB \\
 \text{шоколадный} \quad \quad \quad \text{альбинос} \\
 \text{гаметы} \quad \quad \quad CAb \quad \quad \quad cAB \\
 \text{F}_1 \quad CcAaBb \\
 \text{агути} \\
 \text{F}_2: 27 A-B-C- \text{ – агути} : 9 A-bbC- \text{ – коричневые} : \\
 : 9 aaB-C- \text{ – черные} : 3 aabbC- \text{ – шоколадные} : \\
 : 16 A-B-cc, A-ввсс, aaB-cc, aabbcc \text{ – альбиносы.}
 \end{array}$$

При суммировании всех окрашенных особей отношение их числа к числу альбиносов оказывается равным  $48 : 16 = 3 : 1$ , что соответствует второму закону Г. Менделя.

**Модифицирующее действие генов.** Модификация – такой тип взаимодействия, при котором одни гены видоизменяют действие других, подавляя, интенсифицируя или ослабляя их. Часто гены-модификаторы усиливают или ослабляют действие одного гена, определяющего развитие признака или свойства. Например, выработку пигментов, устойчивость или чувствительность к заболеваниям и т. д. Так, у черно-пестрых коров, гомозиготных по рецессивному гену, вызывающему образование белых пятен на туловище, голове и других частях тела, размеры и положение пятен сильно варьируют. Особенности распространения белых пятен наследственны; они зависят от двух пар генов-модификаторов: один из них доминантный ген одной

аллельной пары сокращает размеры окрашенных участков шерсти; рецессивный ген другой пары усиливает их распространение.

У крупного рогатого скота известно не менее трех пар генов-модификаторов, влияющих на количество красного пигмента в волосе. У гомозиготных по рецессивному гену животных красной масти интенсивность окраски колеблется от вишневой (красная горбатовская порода) до палевой и почти белой с желтоватым оттенком (симментальская, сычевская породы).

Гены-модификаторы имеют большое селекционное значение. В результате отбора желательных небольших изменений признака, вызванных генами-модификаторами, можно усилить степень его развития или подавить нежелательные признаки.

Крупному рогатому скоту герефордской породы свойственна белоголовость. При пастбищном содержании и сильной солнечной инсоляции у животных часто возникает заболевание глаз раком. Животные с пигментированной головой и веками такому заболеванию не подвержены. Интенсивность пигментирования участков кожи вокруг глаз наследственна, что позволяет с помощью селекции избавиться от этого заболевания.

### Пример решения задачи

**Условие задачи.** У лошадей серая доминирующая масть, связанная с ранним поседением, перекрывает все другие масти. При скрещивании серой лошади генотипа  $CCBB$  с рыжей генотипа  $ccbb$  в  $F_1$  все потомки будут серыми с генотипом  $CcBb$ . При скрещивании потомков  $F_1$  между собой в  $F_2$  наблюдается расщепление по фенотипу: 12 серых, 3 вороных и 1 рыжая. Аллель серой масти ( $C$ ) перекрывает действие других независимых генов окраски. Все лошади, имеющие в генотипе аллель  $C$ , будут серыми. Если аллель  $C$  отсутствует, при наличии в генотипе аллеля  $V$  лошадь будет вороной. Объясните результаты, определите генотипы исходных родительских форм.

Дано:  
 ингибитор окраски –  $C$   
 проявление окраски –  $V$

---

$P$  – ?  
 $F_1$  – ?

**Решение задачи:**  
 $P$  ♀  $CCBB$  × ♂  $ccbb$   
 Гаметы  $CB$                        $cb$   
 $F_1$   $CcBb$   
 Фенотип серая  
 единообразия  $F_1$

$P$  ♀  $CcBb$  × ♂  $CcBb$   
 Гаметы  $CB, Cb, cB, cb$      $CB, Cb, cB, cb$

♀ ↙	♂	СВ	Сb	сВ	сb
СВ		ССВВ серая	ССVb серая	СсВВ серая	СсVb серая
Сb		ССVb серая	ССbb серая	СсVb серая	Ссbb серая
сВ		СсВВ серая	СсVb серая	ссВВ вороная	ссVb вороная
сb		СсVb серая	Ссbb серая	ссVb вороная	ссbb рыжая

### Ответ

1. Масть у лошадей контролируется двумя независимо наследуемыми генами, взаимодействующими по типу доминантного эпистаза с расщеплением 12 : 3 : 1.

2. Генотип родителей: серая масть – ССВВ, рыжая – ссbb; генотип гибридов  $F_1$  – СсVb.

### Задания

122. Цветовые вариации в окраске лошадей определяются сочетанием трех пар несцепленных неаллельных генов. Различным мастям соответствуют следующие генотипы: А-В-Е- – саврасая; А-В-е-е – мышастая; А-bbее – соловая; ааВ-е-е – гнедая; А-bbЕ- – буланосаврасая; ааВ-Е- – бурая; аabbЕ- – буланая; аabbее – рыжая. Ответьте на вопросы:

- Скрещивались гомозиготные саврасые и рыжие лошади. Каковы вероятные соотношения мастей от скрещивания их потомков между собой?

- При скрещивании рыжей и саврасой лошадей родился рыжий жеребенок. Какова вероятность, что второй жеребенок от этого скрещивания тоже будет рыжим?

123. От скрещивания оранжевых и шоколадно-коричневых кроликов во втором поколении получены 214 крольчат: 94 черных, 10 светло-серых, 32 голубых, 12 черепаховых, 25 шоколадно-коричневых, 9 оранжевых, 30 желтых, 2 песочных. Каковы возможные генотипы родителей и потомков первого поколения? Каково соотношение окраски в  $F_2$ ? Как наследуются окраски родительских форм?

124. При скрещивании собак коричневой масти с собаками белой все потомство оказалось белой масти. Среди потомства большого числа скрещиваний между собой собак  $F_1$  получены 40 белых, 11 черных, 3 коричневых. Каковы генотипы родительских форм,  $F_1$  и  $F_2$ ? Как наследуются эти окраски шерсти?

125. От скрещивания черных и бурых кроликов родились 48 крольчат: 35 черных, 11 бурых и 2 желтых. Каковы генотипы родителей,  $F_1$  и  $F_2$ ?

126. При скрещивании хохлатых кур белого оперения с белыми без хохлов петухами в  $F_1$  все цыплята были белыми хохлатыми. Какое расщепление ожидается в  $F_2$  среди 64 потомков? Как наследуются анализируемые признаки?

127. От скрещивания потомков от чалых и вороных лошадей в  $F_2$  произошло расщепление: 12 : 3 : 1. Каковы генотипы исходных форм,  $F_1$  и  $F_2$ ? Какая масть является гипостатичной? Каковы фенотипы потомков  $F_2$ ?

128. Доминантный ген одной пары обуславливает у мышей серый цвет, его рецессивный аллель – черный. Доминантный ген другой пары способствует проявлению цветности, его рецессивный аллель подавляет цветность. Каким будет расщепление по фенотипу среди 144 мышат, полученных от серых мышей? Каковы генотипы серых мышей, если в потомстве было 58 серых и 19 черных мышей?

## Занятие 12. Взаимодействие неаллельных генов (полимерия)

**Цель занятия:** изучить тип взаимодействия неаллельных генов – полимерию, особенности при расщеплении.

**Полимерия** – это такое взаимодействие генов, при котором развитие признака обуславливается двумя и более парами однозначно действующих неаллельных генов. Такие гены называют полимерными и обозначают одной буквой с индексами для каждой пары ( $A_1, A_2$  или  $A^1, A^2$ ).

В природе наблюдаются два типа полимерии: *кумулятивная* (аддитивная) и *некумулятивная*. Если каждый полимерный ген в отдельности оказывает такое же действие на развитие признака, как и сумма нескольких полимерных генов, это некумулятивная полимерия. Например, у кур оперенность ног определяется доминантными аллелями двух пар полимерных генов ( $A_1$  и  $A_2$ ), наследуемых по типу некумулятивной полимерии:

$$\begin{array}{rcc}
 P & \text{♀ } A_1A_1A_2A_2 & \times & \text{♂ } a_1a_1a_2a_2 \\
 & \text{оперенная} & & \text{неоперенный} \\
 \text{гаметы} & A_1A_2 & & a_1a_2 \\
 F_1 & A_1a_1A_2a_2 & & \\
 & \text{Оперенные} & & \\
 F_2 & 9 A_1A_2- : 3 A_1-a_2a_2 : 3 a_1a_1A_2- : 1 a_1a_1a_2a_2 & & \\
 & \text{оперенные (15)} & & \text{неоперенные (1)}.
 \end{array}$$

В  $F_2$  среди 15 потомков с оперенными ногами есть особи, в генотипе которых четыре доминантных аллели ( $A_1A_1A_2A_2$ ) – три, две и одна ( $A_1$  или  $A_2$ ), однако характер оперенности ног один и тот же.

В случае кумулятивной полимерии в  $F_2$  практически трудно выявить четко различимые фенотипические группы, получается непрерывный ряд изменчивости по полимерному признаку.

К признакам с полигенной природой относят продуктивность сельскохозяйственных животных, степень проявления которой в фенотипе животных в большей степени зависит от факторов среды, чем от генотипа животных (табл. 3).

**Таблица 3 – Число фенотипов потомков в  $F_2$   
и вероятность получения крайних вариантов признаков**

Число пар полимерных генов	Символ	Минимальное число особей, необходимых для всех комбинаций аллелей	Число фенотипических классов	Вероятность крайних вариантов
1	$A_1A_1$	4	3	2 из 5
2	$A_1A_1A_2A_2$	16	5	2 из 16
3	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$	64	7	2 из 64
4	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4$	256	9	2 из 256
n	–	$4^n$	$2n+1$	2 из $4^n$

### Задания

129. Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар генов по типу кумулятивной полимерии, то есть цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. С какой вероятностью можно ожидать рождения детей полных негров, мулатов и белых в браке негритянки ( $A_1A_1A_2A_2$ ) и белого мужчины ( $a_1a_1a_2a_2$ )?

130. Если два мулата ( $A_1a_1A_2a_2$ ) имеют детей, то можно ли ожидать среди них полных негров, белых, мулатов? С какой вероятностью могут родиться дети каждого типа? Можно ли ожидать у супругов негров детей более светлых, чем они сами? Можно ли ожидать от белых родителей детей более темных, чем они сами?

131. Рост человека контролируется несколькими несцепленными генами, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя генами, можно допустить, что низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 160 см, самые высокие – все доминантные гены и рост 180 см. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем генам роста. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста, у них четверо детей, рост которых 165, 160, 155, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

132. У человека имеются несколько форм наследственной близорукости. Умеренная (от  $-2,0$  до  $-4,0$ ) и высокая (выше  $-5,0$ ) формы передаются как аутосомные доминантные несцепленные между собой

признаки. В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родились двое детей: дочь и сын. У дочери оказалась умеренная форма близорукости, а у сына высокая. Какова вероятность рождения следующего ребенка в семье без аномалий, если известно, что у матери близорукостью страдал только один из родителей? Следует иметь в виду, что у людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая.

133. Уши кроликов породы баран имеют длину 30 см, у других пород – 10 см. Предположим, что различия в длине ушей зависят от двух пар генов с однозначным действием. Генотип кроликов породы баран –  $A_1A_1A_2A_2$ , обычных кроликов –  $a_1a_1a_2a_2$ . Определите длину ушей кроликов в  $F_1$  и всех возможных генотипов в  $F_2$ .

134. Овцы одной породы имеют длину шерсти в среднем 40 см, а другие – 10 см. Предположим, что различия между этими породами зависят от трех пар генов с однозначным действием. Какова длина шерсти у потомков  $F_1$  и  $F_2$ ?

135. Какое будет  $F_1$  от скрещивания кроликов живой массой 1500 г с кроликами массой 5000 г? Какое расщепление возможно ожидать в  $F_2$  от скрещивания этих форм, если известно, что масса тела у кроликов определяется тремя парами аддитивных генов?

### Темы для самостоятельной работы

Критерий хи-квадрат. Наследуемость хозяйственно полезных признаков. Генетические основы гетерозиса. Инбредная депрессия. Наследование количественных признаков. Коэффициент наследуемости и повторяемости.

### Вопросы для самопроверки

1. С какой целью в ветеринарии используют критерий хи-квадрат?
2. Дайте определение понятию «наследуемость».
3. Какие признаки относятся к хозяйственно полезным?
4. Объясните явления гетерозиса, опираясь на закономерности генетики.
5. Дайте характеристику типам гетерозиса.
6. Объясните, чем истинный гетерозис отличается от гипотетического и относительного?

7. Дайте определение терминам «инбридинг» и «инбредная депрессия».
8. Объясните причины возникновения инбредной депрессии.
9. С какой целью в селекции применяют инбридинг?
10. В чем состоит опасность бесконтрольного инбридинга? Приведите примеры.
11. С какой целью и как рассчитывается коэффициент наследуемости и повторяемости?

### **Литература**

1. *Бодрова, С.В.* Разведение с основами частной зоотехнии: учеб.-метод. пособие / *С.В. Бодрова, Н.М. Бабкова*; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2010. – 186 с.
2. *Жигачев, А.И.* Разведение сельскохозяйственных животных с основами частной зоотехнии / *А.И. Жигачев*. – М.: КолосС, 2009. – 408 с.
3. *Красота, В.Ф.* Разведение сельскохозяйственных животных / *В.Ф. Красота, Т.Г. Джанаридзе*. – М.: ВНИИплем, 1999. – 376 с.
4. *Лакин, Г.Ф.* Биометрия / *Г.Ф. Лакин*. – М.: Высшая школа, 1990. – 351 с.
5. *Петухов, В.Л.* Генетические основы селекции животных: учебник / *В.Л. Петухов* [и др.]. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
6. *Тихомирова, М.М.* Генетический анализ: учеб. пособие / *М.М. Тихомирова*. – Л.: Изд-во ЛТУ, 1990. – 280 с.
7. *Четвертакова, Е.В.* Ветеринарная генетика: курс лекций / *Е.В. Четвертакова*; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2016. – 99 с.
8. *Четвертакова, Е.В.* Теоретические основы селекции: курс лекций / *Е.В. Четвертакова*; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2012. – 92 с.

## Модульная единица 2.2. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола

Вопросы:

1. Сцепление с полом.
2. Нерасхождение половых хромосом.
3. Хромосомное определение пола.
4. Сцепление и кроссинговер.
5. Интерференция.

### *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, 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 X-хромосомой.

Согласно теории наследственности:

- совокупность генов, входящих в состав одной хромосомы, образует группу сцепления;
- число групп сцепления определяется количеством хромосом в гаплоидном наборе их половых клеток;
- гены расположены в хромосоме в линейном порядке;
- сцепление генов нарушает процесс кроссинговера;
- 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 *a* обуславливает белый цвет глаз, доминантная *A* – красный цвет глаз):

$P \text{ ♀ } X^a X^a \times \text{♂ } X^A Y$   
 белоглазые      красноглазые  
 $F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \quad \text{♂ } X^a Y$   
 красноглазые      белоглазые  
 1:1  
 $F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^a Y$   
 $F_2 \text{ ♀ } X^A X^a \quad \text{♂ } X^A Y \quad \text{♀ } X^a X^a \quad \text{♂ } X^a Y$   
 красноглазые      белоглазые  
 1:1:1:1

$P \text{ ♀ } X^A X^A \times \text{♂ } X^a Y$   
 красноглазые      белоглазые  
 $F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \quad \text{♂ } X^A Y$   
 все красноглазые  
 $F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^A Y$   
 $F_2 \text{ ♀ } X^A X^A \quad \text{♀ } X^A X^a \quad \text{♂ } X^A Y \quad \text{♂ } X^a Y$   
 красноглазые      белоглазые  
 2:1:1.

Такое наследование получило название крисс-кросс (крест-накрест): сыновья наследуют признак матери, а дочери признак отца. При таком скрещивании во втором поколении появляются в равном соотношении как красноглазые самки и самцы, так и белоглазые самки и самцы.

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

Кэлвин 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

ем расхождения хромосом в мейозе. У белой самки  $X^aX^a$  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:

Гаметы		Яйцеклетки		
		$X^a$	$X^aX^a$	-
Спермии	$X^A$	$X^AX^a$ ♀красноглазые	$X^AX^aX^a$ обычно гибнут	$X^A0$ ♂красноглазые
	Y	$X^aY$ ♂белоглазые	$X^aX^aY$ ♀белоглазые	Y0 гибель

Белоглазые самки имеют Y-хромосому наряду с двумя X-хромосомами, а красноглазые самцы одну X-хромосому. Этим было доказано, что определенный ген находится в X-хромосоме.

Распределение хромосом может нарушаться и в митозе. В первом поколении от скрещивания красноглазых самок с белоглазыми самцами изредка появляются мухи, у которых один глаз белый, а другой красный. При более внимательном рассмотрении оказывается, что эти мухи симметрично представлены женскими и мужскими половинками тела. Таких мух называют *билатеральными гинандроморфами*. При этом белый глаз находится на мужской половине. Эти особенности возникают в результате потери одной X-хромосомы при первом делении зиготы, которая должна дать начало самке.

Потери хромосом могут быть на более поздних стадиях развития. Тогда появляются организмы-мозаики, у которых в разных пропорциях представлены участки тела, состоящие из клеток с неодинаковыми числами хромосом.

### 3. Хромосомное определение пола

Обнаружение зависимости половой принадлежности развивающегося организма от дозы X-хромосом у дрозофилы и некоторых других насекомых привело К. Бриджеса (1922) к формулировке *гипотезы генного баланса*, в соответствии с которой организм изначально бисексуален, то есть 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 X-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.

У человека Y-хромосома играет важную роль в детерминации пола. Y-хромосома содержит определенное количество генов, часть из которых гомологична генам X-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 X-хромосом обеспечивает развитие мужского пола.

Проведя опыты на дрозофиле, К. Бриджес пришел к заключению, что пол у мух определяется соотношением числа X-хромосом и наборов аутосом. Если соотношение в зиготе равно 1 (2X:2A), то развивается самка, если 0,5 (1X:2A), то развивается самец. При промежуточном соотношении 0,67 (2X:3A) развиваются интерсексы – мухи, имеющие промежуточный фенотип, при соотношении  $X:A > 1$  (3X:2A = 1,5) – метасамки (очень слабые мухи, рано гибнут), при  $X:A < 0,5$  (1X:3A = 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. 4).

**Таблица 4 – Типы соотношения половых хромосом у разных организмов**

Самки	Самцы	Организм
XX	XУ	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. Уолтер 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 рекомбинация 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 (В) и черного (в) тела, длиннокрылости (V) и короткокрылости (v). Результаты скрещиваний приведены на рисунке 37.

Частичное нарушение сцепления (8,5 % + 8,5 %) было объяснено процессом кроссинговером – обменом 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 конъюгации 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 хромосом существует взаимовлияние, названное интерференцией.* Такое взаимовлияние можно выразить количественно. Для этого сопоставляют реально наблюдаемую частоту двойных обменов с частотой, теоретически ожидаемой на основе предположения о том, что обмены на соседних участках происходят независимо друг от друга. Степень и характер интерференции измеряются величиной *коинциденции* (с). Коинциденцию оценивают как частное от деления реально наблюдаемой частоты двойных кроссоверов на теоретически ожидаемую частоту двойных кроссоверов. Последнюю величину получают, перемножая частоты кроссинговера на соседних участках. Например, величина между генами А и В – 1,3 %, В и С – 32,6 %, двойные рекомбинанты по А-В-С – 0,045 %. Величина коинциденции:

$$C = \frac{0,00045}{0,013 \times 0,326} = \frac{0,00045}{0,00424} \leq 1.$$

Величина интерференции определяется по формуле  $I=1-C$ , если  $C < 1$ , то интерференция положительная, то есть одиночный обмен

препятствует обмену на соседнем участке хромосомы. Если  $C > 1$ , то интерференция отрицательная, то есть один обмен как бы стимулирует дополнительные обмены на соседних участках.

### Контрольные вопросы

1. Назовите основные положения хромосомной теории наследственности.
2. Объясните наследование крисс-кросс. Приведите примеры.
3. Какой пол называют гомогаметным и гетерогаметным?
4. Как менделевское расщепление связано с расхождением хромосом в мейозе?
5. В чем состоит гипотеза генного баланса К. Бриджеса?
6. В чем суть хромосомного механизма определения пола?
7. Объясните явление сцепления генов.
8. Какой процесс нарушает сцепление генов?
9. Сформулируйте правило Т. Моргана.
10. Дайте определение понятию «интерференция». Какой величиной измеряется степень и характер интерференции?

## Занятие 13. Генетика пола

**Цель занятия:** изучить механизм детерминации пола, научиться решать задачи на форму наследования «сцепление с полом».

Хромосомы, определяющие половой диморфизм по признаку структуры кариотипа, называют половыми, а остальные хромосомы – аутосомами. По составу половых хромосом различают гомогаметный пол (у женщин содержатся XX половые хромосомы) и гетерогаметный пол (у мужчин содержатся XY половые хромосомы).

Пол, продуцирующий два типа гамет в отношении половых хромосом, назван гетерогаметным, а пол, образующий один сорт гамет, – гомогаметным.

Тип наследования пола, при котором у самок XX хромосомы, а у самца – XY, является широко распространенным. Он характерен для человека, млекопитающих, многих насекомых, а также для большей части двудомных покрытосеменных растений, у которых известны половые хромосомы.

В описанных типах определения пола гетерогаметным является мужской пол, однако у ряда организмов гетерогаметность характерна и для женского пола. Так, у всех изученных бабочек и птиц самцы имеют две одинаковые половые хромосомы, а у самки они морфологически различны.

При гетерогаметности женского пола половые хромосомы обозначают буквами Z и W: половые хромосомы самки в этом случае записывают ZW, а самца – ZZ.

Половые хромосомы, обнаруженные у многих животных и растительных организмов, кроме определения пола, выполняют и другие функции, так как в них локализовано множество генов, контролируемых самые различные признаки. Гены, находящиеся в половых хромосомах, обуславливают своеобразную форму наследования, которое получило название «сцепление с полом». Указанное наследование было открыто Т. Морганом и послужило ярким доказательством локализации генов в хромосомах.

## Пример решения задачи (1)

**Условие задачи.** Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Какова вероятность рождения следующего сына с аномалией зубной эмали?

Дано:

гипоплазия – А  
нормальные зубы – а  
F<sub>1</sub> – ?

**Решение задачи:**

Р ♀ X<sup>A</sup>X<sup>a</sup> × ♂ X<sup>A</sup>Y  
Гаметы X<sup>A</sup> X<sup>a</sup> X<sup>A</sup> Y  
F<sub>1</sub> X<sup>A</sup>X<sup>A</sup> : X<sup>A</sup>X<sup>a</sup> : X<sup>A</sup>Y : X<sup>a</sup>Y.

**Ответ:** вероятность рождения сына с аномалией равна 50 %.

## Пример решения задачи (2)

**Условие задачи.** При скрещивании кур, различающихся по окраске оперения (бурое – полосатое) и цвету ног (черные – желтые), получены следующие результаты:

<p>Р ♀ бурые, черные × ♂ полосатые, желтые</p> <p>F<sub>1</sub> ♀ полосатые, желтые : ♂ полосатые, желтые</p> <p>♀ полосатые, желтые × ♂ бурые, черные</p> <p>F<sub>2</sub> ♀ бурые, черные</p> <p>♂ полосатые, желтые</p>	<p>♀ бурые, черные × ♂ полосатые, желтые</p> <p>♀ и ♂ одинаковые:</p> <p>полосатые, желтые 35 %</p> <p>бурые, черные 35 %</p> <p>полосатые, черные 15 %</p> <p>бурые, желтые 15 %.</p>
--	--

Чем можно объяснить полное сцепление в наследовании признаков в одном из направлений реципрокных анализирующих скрещиваний?

Прежде всего, обращает на себя внимание различие результатов таких скрещиваний, следовательно, признаки сцеплены с полом. Если это так, то остается обозначить гены, исходя из результатов, полученных в F<sub>1</sub>, – А – полосатое оперение, а – бурое, В – желтые ноги, в – черные – и записать скрещивание, используя символы половых хромосом.

$$\begin{array}{l}
P \quad \text{♀ } Z^{ab}W \times \text{♂ } Z^{AB}Z^{AB} \\
F_1 \quad \text{♀ } Z^{AB}W : \text{♂ } Z^{AB}Z^{ab} \\
\text{♂ } Z^{ab}Z^{ab} \times \text{♀ } (F_1) \\
F_b \quad \text{♂ } Z^{AB}Z^{ab} \\
\text{♀ } Z^{ab}W \\
\text{♂ } (F_1) \times \text{♀ } Z^{ab}W \\
\text{♂ } Z^{AB}Z^{ab}; \text{♂ } Z^{Ab}Z^{aB} \\
\text{♂ } Z^{ab}Z^{ab}; \text{♂ } Z^{aB}Z^{aB} \\
\text{♀ } Z^{AB}W; \text{♀ } Z^{Ab}W \\
\text{♀ } Z^{ab}W \text{ (некроссоверные)} \\
\text{♀ } Z^{aB}W \text{ (кроссоверные)}.
\end{array}$$

Согласно теоретически ожидаемым результатам, в одном из направлений должно быть полное сцепление, так как у самок гены Z-хромосом находятся в гемизиготном состоянии, рекомбинировать им не с чем, а потому в  $F_b$  образуются только две группы особей, различающихся по фенотипу. Иное дело в реципрокных скрещиваниях другого направления: у гетерозиготного самца пойдет кроссинговер.

Таким образом, причиной полного сцепления послужило гемизиготное состояние генов у особей ZW.

### Пример решения задачи (3)

**Условие задачи.** При скрещивании кошек с разной окраской шерсти было получено:

$P \quad \text{♀ } \text{черные} \times \text{♂ } \text{рыжие}$	$\text{♀ } \text{рыжие} \times \text{♂ } \text{черные}$
$F_1 \quad \text{♀ } \text{черепаховые, } \text{♂ } \text{черные}$	$\text{♀ } \text{черепаховые, } \text{♂ } \text{рыжие}$
$F_2 \quad \text{♀ } \text{черепаховые и черные}$	$\text{♀ } \text{черепаховые и рыжие}$
$\text{♂ } \text{черные и рыжие}$	$\text{♂ } \text{черные и рыжие.}$

Определите генотипы скрещиваемых форм и локализацию генов. Если сравнить результаты реципрокных скрещиваний, то их различия не оставляют сомнения. Это свидетельствует о том, что гены, детерминирующие признаки, локализованы не в аутосомах. Следующая гипотеза – гены локализованы в половых хромосомах. Но, как известно, существуют три группы таких генов. С какой из них имеем дело в этом случае? В первом скрещивании в  $F_1$  и  $F_2$  появились самки черепаховой окраски, которая определяется смесью черных и рыжих волос. Можно считать, что в этом случае в гетерозиготе проявляются признаки обоих родителей, то есть имеет место кодоминирование. Если это так, то результаты скрещивания легко объяснить, предполо-

жив, что аллели, детерминирующие черную и рыжую окраску, локализируются в X-хромосоме, отсутствуют в Y-хромосоме, то есть признак окраски шерсти у кошек сцеплен с полом. Усложнение анализа: расщепление в F<sub>1</sub> связано с тем, что обе аллели проявляются в гетерозиготном фенотипе. Действительно, будь доминирование полным, можно было бы ожидать единообразия в F<sub>1</sub> (все черные), в F<sub>2</sub> – расщепления 3 : 1, и рецессивные формы – только самцы, то есть внуки в деда. Учитывая сказанное, можно записать генотипы – A – черная окраска, a – рыжая – и обозначить половые хромосомы:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀ } X^A X^A \quad \times \quad \text{♂ } X^a Y \\
 \text{черная} \quad \text{рыжий} \\
 F_1 \quad \text{♀ } X^A X^a; \quad \text{♂ } X^A Y \\
 \text{черепаховая} \quad \text{черный} \\
 F_2 \quad \text{♀ } X^A X^A; \quad \text{♀ } X^A X^a; \quad \text{♂ } X^a Y; \quad \text{♂ } X^A Y \\
 \text{черные} \quad \text{черепаховые} \quad \text{рыжие} \quad \text{черные.}
 \end{array}$$

Если наше предположение верно, то в другом направлении реципрокных скрещиваний можно записать ожидаемые результаты и сверить с полученными в опыте:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀ } X^a X^a \quad \times \quad \text{♂ } X^A Y \\
 \text{рыжие} \quad \text{черные} \\
 F_1 \quad \text{♀ } X^A X^a; \quad \text{♂ } X^a Y \\
 \text{черепаховые} \quad \text{рыжие} \\
 F_2 \quad \text{♀ } X^A X^a; \quad \text{♀ } X^a X^a; \quad \text{♂ } X^a Y; \quad \text{♂ } X^A Y \\
 \text{черепаховые} \quad \text{рыжие} \quad \text{черные} \quad \text{рыжие.}
 \end{array}$$

Полное совпадение с условием задачи. Следовательно, высказанная нами гипотеза о сцепленном с полом наследовании признака – окраска шерсти – была справедлива, а ген A–a локализован в X-хромосоме. Так, без дополнительных скрещиваний можно определить локализацию генов в половых хромосомах.

### Задания

136. Ген окраски глаз у мухи-дрозофилы находится в X-хромосоме. Красные (нормальные) глаза доминируют над белоглазием. Определите фенотип и генотип у потомства F<sub>1</sub>, если скрестить белоглазую самку с красноглазым самцом.

137. В лаборатории скрещивали красноглазых мух-дрозофил с красноглазыми самцами. В потомстве оказалось по 69 красноглазых и белоглазых самцов и 71 красноглазая самка. Определите генотипы родителей и потомства, напишите схему скрещивания, если известно, что красный цвет глаз доминирует над белым, а гены цвета глаз находятся в X-хромосоме.

138. У некоторых пород кур гены, определяющие белый цвет и полосатую окраску оперения, сцеплены с Z-хромосомой, полосатость доминирует над белой сплошной окраской. На птицеферме белых кур скрестили с полосатыми петухами, получили полосатое оперение как у петухов, так и у кур. Затем особей, полученных от первого скрещивания, скрестили между собой и получили 594 полосатых петуха и 607 полосатых и белых кур. Определите генотипы родителей и потомков первого и второго поколений.

139. При разведении полосатых петухов и белых кур получены 40 полосатых петухов и кур и 38 белых петухов и кур. Определите генотипы родителей и потомства.

140. У кошек имеется сцепленный с полом ген, определяющий цвет шерсти:  $A$  – рыжий,  $a$  – черный. У гетерозигот – черепаховая окраска (черные и рыжие пятна). Какие могут родиться котята, если скрестить: а) рыжую кошку с черным котом; б) черепаховую кошку с черным котом; в) черепаховую кошку с рыжим котом; г) черную кошку с рыжим котом?

141. У канареек сцепленный с полом ген  $B$  определяет зеленое оперение,  $b$  – коричневое. Аутомомный ген  $C$  определяет хохлатость,  $c$  – отсутствие хохолка. Какое потомство в первом и втором поколениях можно ожидать от скрещивания гомозиготного зеленого хохлатого самца с коричневой самкой без хохолка?

142. Гемофилия – сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм – аутомомный признак. У супругов, нормальных по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье нормальных по обоим признакам сына и дочери?

143. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине с нормальными зрением и слухом. У них родился сын глухой с нормальным зрением и дочь-дальтоник с нормальным слу-

хом. Определите генотипы родителей и детей, если известно, что оба признака рецессивные, но глухота – аутосомный признак, а дальтонизм сцеплен с X-хромосомой.

144. У человека дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой, талассемия – аутосомный признак. У гомозигот талассемия проявляется в тяжелой форме, у гетерозигот – в легкой. В браке женщины с нормальным зрением и легкой формой талассемии и мужчины-дальтоника без талассемии родился сын-дальтоник с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения нормальных по обоим признакам сына и дочери в этом браке?

145. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых находится в аутосоме, другой – в X-хромосоме. У мужа и жены, имеющих темные зубы, родились сын и дочь с белыми зубами. У отца мужа были темные зубы, а у его матери – белые. У матери жены были темные зубы. Какова вероятность рождения следующего ребенка без аномалий, если установлено, что данный дефект обусловлен сцепленным с полом геном? Нарисуйте возможную родословную и подпишите генотипы всех ее членов.

146. Женщина-правша кареглазая с нормальным зрением вышла замуж за мужчину-правшу голубоглазого и дальтоника. У них родилась голубоглазая дочь-левша и дальтоник. Каковы генотипы родителей? Какие еще дети могут родиться в этой семье и с какой вероятностью? Цвет глаз и способность владения правой или левой рукой – аутосомные признаки.

147. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Ангидротическая эктодермальная дисплазия – сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У супругов, нормальных по обоим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения у этих супругов нормальных по обоим признакам дочери и сына?

148. Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения) может быть обусловлен тремя несцепленными генами: аутосомным доминантным, аутосомным рецессивным и рецессивным, сцепленным с X-хромосомой. Какова вероятность рождения больных детей в семье, в которой мать гетерозиготна по всем трем генам, а отец здоров и не является носителем?

149. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж – IV, родился сын-дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвет нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и возможные группы крови. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой.

150. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения следующего ребенка здоровым и возможные группы крови.

151. Отосклероз – доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30 %. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность появления детей с обеими аномалиями одновременно, где мать гетерозиготна по генам обоих признаков, а отец нормален по обеим парам генов.

## Занятие 14. Хромосомная теория наследственности

**Цель занятия:** на основании знаний закона Т. Моргана научиться прогнозировать наследование признаков при полном и неполном сцеплении генов.

При решении задач важно определить, какое сцепление между генами: полное или неполное. Чтобы определить, сцеплено или независимо наследуются две пары генов, проводят анализирующее скрещивание.

При написании формулы скрещивания в случае сцепления генов  $A$  и  $B$  лучше использовать обозначение, в котором аллельные гены записываются друг под другом.

Записывая типы гамет родителей, нужно обязательно указать их процентные соотношения, что определяется по проценту кроссинговера, отражающему относительное расстояние между сцепленными генами.

Величина кроссинговера выражается в процентах – это есть частное от деления числа кроссоверных (рекомбинантных) особей на общее число потомков, полученных в скрещивании и умноженное на 100.

### Пример решения задачи (1)

**Условие задачи.** У кукурузы гены, определяющие форму и окраску семян, находятся в одной хромосоме, то есть сцеплены. Доминантный ген  $A$  определяет наличие окраски семян,  $a$  – отсутствие окраски, ген  $B$  – гладкую поверхность семян,  $b$  – морщинистую. Скрещивание двух гомозиготных линий ( $AABB \times aabb$ ) дало в  $F_1$  дигетерозиготных потомков  $AaBb$ . В анализирующем скрещивании ( $AaBb \times aabb$ ) были получены следующие результаты: окрашенных гладких семян – 4032, окрашенных морщинистых – 149, неокрашенных гладких – 152, неокрашенных морщинистых – 4035. Определите расстояние между генами  $A$  и  $B$  на хромосоме.

**Решение.** Из условия задачи следует, что между генами  $A$  и  $B$  сцепление неполное и произошел кроссинговер, так как в  $F_2$  получились четыре фенотипических класса, два из которых ( $A-B-$ ) окрашенные гладкие и  $aabb$  – неокрашенные морщинистые сохранили родительские комбинации генов – это некроссоверные; окрашенные морщинистые ( $A-bb$ ) и неокрашенные гладкие ( $aaB-$ ) с новыми комбина-

циями генов – это кроссоверные, они составили  $(149 + 152) = 301$ . Определяем число кроссоверов в процентах:  $301/8368 \times 100 \% = 3,6 \%$ . Таким образом, расстояние между генами  $A$  и  $B$  равно  $3,6 \%$  кроссинговера, или  $3,6$  морганиды.

Приведем пример анализирующего скрещивания. Материнская форма образует четыре типа гамет: родительского типа (некроссоверные) –  $AB$  и  $ab$ , доля которых  $96,4 \%$ , и рекомбинантные (кроссоверные) –  $Ab$  и  $aB$ , составляющие  $3,6 \%$ , а отцовская – один тип гамет –  $ab$ . Поэтому среди гибридов  $F_2$  обнаружилось четыре фенотипических класса:

- $AaBb$  – окрашенные гладкие ( $48,2 \%$ );
- $aaab$  – неокрашенные морщинистые ( $48,2 \%$ );
- $Aaab$  – окрашенные морщинистые ( $1,8 \%$ );
- $aaBb$  – неокрашенные гладкие ( $1,8 \%$ ).

Соотношение фенотипов при анализирующем дигибридном скрещивании не соответствует менделевскому  $1 : 1 : 1 : 1$ .

Соотношение некроссоверных и кроссоверных гамет и потомков совпадают.

Разберем другой пример решения задачи, в котором даны результаты тригибридного анализирующего скрещивания, где три гена  $A$ ,  $B$  и  $C$ , определяющие развитие соответствующих признаков, сцеплены.

Нередко в генетических задачах имеет место комбинирование сцепленных генов и наследуемых независимо. По данным анализирующего скрещивания необходимо определить, какие гены наследуются сцеплено, а какие – независимо.

### Пример решения задачи (2)

**Условие задачи.** В тригибридном анализирующем скрещивании  $AaBbCc \times aabvcc$  было получено следующее потомство:

$A-B-C$	– 29,	$A-vvcc$	– 211,
$aabvcc$	– 21,	$aaB-C-$	– 239,
$A-B-cc$	– 235,	$A-vvC-$	– 27,
$aaBvC-$	– 215,	$aaB-cc-$	– 23.

Установите, какие гены сцеплены, а какие наследуются независимо. Напишите генотипы обоих родителей. Определите расстояние между сцепленными генами.

**Решение.** При свободном комбинировании, когда гены *A*, *B* и *C* локализованы в разных парах гомологичных хромосом, тригетерозигота (*AaBbCc*) образует 8 типов гамет в равных соотношениях (1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1). В таком же соотношении появятся и 8 фенотипических потомков в  $F_2$ .

В данном примере соотношение гамет и потомков несколько иное. Четыре типа гамет формируются примерно в одинаковых соотношениях (235 : 215 : 211 : 239), и можно предположить, что здесь наблюдается свободное комбинирование двух генов, находящихся в одной группе сцепления (хромосоме), и одного гена – в другой хромосоме. Сравнивая генотипы *A-B-cc*, *aavvC-*, *A-vvcc*, *aaB-C-*, можно сделать вывод, что гены *A* и *C* сцеплены (*Ac* – 235, *Ac* – 211, *aC* – 215, *aC* – 239), так как они свободно комбинируют с парой аллельных генов *Bb*. Тогда величина кроссинговера между генами *A* и *c* равна  $(29+21+23+27)/1000 \times 100 = 10 \%$ . Расстояние между генами *A* и *c* равно 10 морганид.

### Задания

152. Напишите все варианты гамет, образуемых тригетерозиготами по сцепленным локусам. Укажите, какие гаметы образовались в результате одинарного и двойного кроссинговеров, а какие – некроссоверные. Генотипы гетерозигот: а) *ABO//abo*; б) *ABc//aBC*; в) *aBC//Abc*; г) *aBc//AbC*.

153. Нарисуйте схему двойного кроссинговера между хроматидами гомологичных хромосом.

154. В каких из приведенных далее скрещиваний можно, а в каких нельзя обнаружить кроссинговер? Почему? *AB//AB* × *ab//ab*; *Ab//aB* × *aB//aB*; *AB//aB* × *aB//aB*; *AB//AB* × *aB//aB*.

155. Какие скрещивания нужно произвести, чтобы определить генетическое расстояние между локусами, если имеются организмы с генотипами: а) *AB//AB* и *aB//aB*; б) *BC//BC* и *Bc//Bc*; в) *Se//se* и *sE//se*; г) *aC//aC*, *Ac//Ac* и *ac//ac*?

156. Если *bc* = 18 %, то какие гаметы и в каком соотношении образуют организмы с генотипами *BC//Bc* и *BC//Bc* ?

157. Какие типы гамет образуют организмы с генотипами *ABC//abc*; *ABc//abC*; *AB//ab C//c* при полном и неполном сцеплениях?

158. Кроссинговер между локусами А и В равен 20 %, между В и С – 16 %. Какие типы гамет и в каком соотношении образуют организмы с генотипами ABC//abc; ABc//aBC; ABC//aBc?

159. Локусы А, В, С сцеплены. Определение расстояний с помощью дигибридных анализирующих скрещиваний дало следующие результаты: ВаС = 22 %, AbC = 26,5 %, ВсА = 8 %. Определите взаимное расположение генов. Почему расстояние между крайними генами меньше суммы расстояний между ними и средним геном? Вычислите теоретическую частоту гамет, образующихся в результате двойного кроссинговера.

160. Локусы В, С, Е сцеплены. Определение расстояний с помощью дигибридных анализирующих скрещиваний дало следующие результаты: EbC = 15 %, EVc = 19,2 %, eBC = 6 %. Какова последовательность расположения генов? Почему расстояние между крайними генами меньше суммы расстояний между ними и средним геном? Вычислите расстояние между крайними генами с учетом частот двойных кроссинговеров.

161. У дрозофилы есть рецессивные мутации – черное тело и редуцированные крылья. Вы имеете линию нормальных мух (серое тело, нормальные крылья) и линию с обоими рецессивными признаками. Какие скрещивания нужно произвести, чтобы узнать, сцеплены эти признаки или нет?

162. У дрозофилы есть рецессивные признаки – коричневые глаза и черное тело. Вы имеете линию нормальных мух (серое тело, красные глаза) и линию с обоими рецессивными признаками. Какие скрещивания нужно произвести, чтобы узнать, сцеплены эти мутации или нет?

163. Скрещены две линии мышей: животные одной линии имеют извитую шерсть нормальной длины, другой – длинную, прямую. У гибридов шерсть нормальная прямая. В анализирующем скрещивании гибридов получено потомство: с нормальной прямой шерстью – 27 мышат, с нормальной извитой – 99, длинной прямой – 98, длинной извитой – 24 мышонка. Как наследуются признаки? Каковы генотипы родителей?

164. В анализирующем скрещивании гибридного кролика (темного длинношерстного) получено потомство: темных длинношерстных – 244 кролика, белых длинношерстных – 24, темных короткошерстных – 27, белых короткошерстных – 254 кролика. Как наследуются признаки? Каковы генотипы родителей? Каково расстояние между локусами?

165. У дрозофилы гены А и В сцеплены с полом и кроссинговер между ними равен 20 %. Какое потомство можно ожидать в скрещиваниях  $AB//ab \times ab//Ab$ ;  $Ab//aB \times ab//ab$ ?

166. Скрещивают линии дрозофилы  $b^* vg^*$  (серое тело, нормальные крылья) и  $b^- vg^-$  (черное тело, короткие крылья). Гены сцеплены. Кроссинговер между ними равен 20 %. Найдите расщепление во втором поколении.

167. Кроссинговер между генами В и С равен 30 %. Определите частоты всех типов гамет, образуемых тригетерозиготой  $A//a BC//bc$ .

168. Какие гаметы и в каком соотношении образует тригетерозигота  $AB//aB C//c$ , если кроссинговер между А и В равен 12 %?

169. Определите генотип гетерозиготного родителя, порядок расположения локусов и расстояния между ними, исходя из расщепления в анализирующем скрещивании:  $ABC - 104$ ,  $abc - 180$ ,  $aBc - 109$ ,  $ABc - 221$ ,  $aBC - 5$ ,  $Abc - 5$ ,  $abC - 191$ ,  $AbC - 169$ .

170. Приведены результаты анализирующего скрещивания дрозофилы:  $cv^*ct^*v - 73$ ;  $cv ct^* v - 766$ ;  $cv^*ct^*v^* - 2$ ;  $cv ct v^* - 80$ ;  $cv^*ct v^* - 759$ ;  $cv^*ct v - 140$ ;  $cv ct^*v^* - 158$ ;  $cv ct v - 2$ . Определите, сцеплены признаки или нет, последовательность расположения локусов и расстояния между ними. Обозначения генов:  $cv^*$  – вырезки на крыльях;  $ct^*$  – нормальные крылья;  $cv$  – поперечная жилка отсутствует;  $ct$  – жилка имеется;  $v^*$  – красный цвет глаз;  $v$  – киноварный цвет глаз.

171. Приведены результаты скрещивания дрозофилы:  $cv^*ee ct - 2125$ ;  $cv ee^* ct - 223$ ;  $cv^* ee^*ct - 265$ ;  $cv ee^* ct^* - 2207$ ;  $cv ee ct - 3$ ;  $cv^* ee ct^* - 217$ ;  $cv ee ct^* - 273$ ;  $cv^* ee^* ct^* - 5$ .

Определите, сцеплены гены этих признаков или нет. Постройте схему расположения локусов. Обозначения генов:  $ee^*$  – крупные глазные фасетки;  $ee$  – фасетки нормальных размеров. Остальные обозначения даны в предыдущей задаче.

172. Проведите анализ результатов анализирующего скрещивания:  $abc - 2$ ;  $aBC - 4$ ;  $aBc - 95$ ;  $abC - 144$ ;  $Abc - 136$ ;  $AbC - 92$ ;  $ABc - 6$ . Какой тип потомков отсутствует? Почему? Какова теоретическая частота потомков этого типа?

173. У дрозофилы есть рецессивные признаки: оттопыренные крылья, удлиненное тело, алые глаза. По результатам анализирующего скрещивания определите, сцеплены гены этих признаков или нет.

Если они сцеплены, постройте схему их расположения в хромосоме:  
 $d \cdot th \cdot sc^* - 301$ ;  $d \cdot th \cdot sc - 2$ ;  $d \cdot th \cdot c^* - 79$ ;  $d \cdot th \cdot sc - 6$ ;  $d \cdot th \cdot sc - 319$ ;  
 $d \cdot th \cdot sc^* - 3$ ;  $d \cdot th \cdot sc - 90$ .

174. Постройте фрагмент генетической карты по результатам анализирующего скрещивания: А и В – 3 %, А и С – 4, А и К – 6, А и М – 8, В и С – 7, В и К – 9, В и М – 5, К и М – 14 %.

### **Темы для самостоятельной работы**

Признаки, сцепленные с полом в генетике человека и животных. Регуляция пола. Пол и партеногенез.

### **Вопросы для самопроверки**

1. В чем состоят особенности в наследовании признаков, сцепленных с половыми хромосомами?
2. Объясните, почему у человека и млекопитающих полной гомологией обладает лишь пара X-хромосом?
3. В чем состоит особенность наследования признаков, локализованных в X-хромосоме, Y-хромосоме?
4. Приведите примеры летальных и сублетальных мутаций, сцепленных с полом у человека и животных.
5. Какие признаки называются голандрическими? В чем особенность наследования таких признаков?
6. С какой целью в животноводстве применяют регуляцию пола?
7. Какими способами можно увеличить рождаемость женских или мужских особей у млекопитающих?
8. Расскажите о сексированном семени. С какой целью его получают?
9. Какие методы биотехнологии можно использовать для регуляции пола?
10. Расскажите о методе зондирования, применяемого в раннем определении пола.
11. Дайте определение понятиям «партеногенез», «гиногенез».
12. Расскажите об амейотическом и мейотическом партеногенезе.
13. В чем состоит значение партеногенеза?

## Литература

1. *Бочков, Н.П.* Клиническая генетика / *Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина.* – М., 2013. – 592 с.
2. *Еремина, И.Ю.* Селекционно-ветеринарная генетика: учеб. пособие / *И.Ю. Еремина;* Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2013. – 224 с.
3. *Инге-Вечтомов, С.Г.* Генетика с основами селекции / *С.Г. Инге-Вечтомов.* – СПб., 2015. – 720 с.
4. *Тихомирова, М.М.* Генетический анализ: учеб. пособие / *М.М. Тихомирова.* – Л.: Изд-во Ленингр. ун-та, 1990. – 280 с.
5. [studfiles.net/preview](http://studfiles.net/preview).
6. [medicinapediya.ru/veterinariya](http://medicinapediya.ru/veterinariya).

## **Модульная единица 2.3. Основы биотехнологии и генетической инженерии**

### **Темы для самостоятельной работы**

Гибридная технология получения моноклональных антител.  
Химерные и трансгенные животные.

### **Вопросы для самопроверки**

1. Какие этапы включает в себя процедура получения моноклональных антител?
2. Почему в среде ГАТ растут только гибридные клетки миеломы-селезенки, а все остальные типы клеток не могут в ней пролиферировать?
3. Перечислите причины, по которым слившиеся клетки селезенки-миеломы растут в среде ГАТ.
4. Почему моноклональные антитела находят всё более широкое применение?
5. Назовите подходы, применяемые в настоящее время для получения моноклональных антител.
6. Дайте определение термину «гибридома».
7. Когда и кем была разработана методика получения клеточных гибридов?
8. Дайте определение терминам «генетическая инженерия», «рекомбинантная ДНК».
9. Расскажите о химическом методе секвенирования ДНК. Приведите схему.
10. На чем основан энзиматический метод секвенирования ДНК?
11. Что такое лигирование и какими основными методами оно осуществляется?
12. Расскажите о сшивании генов (фрагментов) ДНК по «липким» концам.
13. Какие молекулы ДНК называют векторными?
14. Какими особенностями должны обладать векторы?
15. Дайте определение термину «плазмида». Какие плазмиды называют конъюгативными, а какие неконъюгативными?

16. Дайте определение понятиям «трансгенное животное» «трансген».
17. Перечислите этапы получения трансгенных животных.
18. Какие приёмы используют для трансформации генов в геном животного?
19. Почему образуются организмы «мозаики»?
20. Что представляют собой химерные организмы, какое практическое и научное значение имеют такие организмы?

### **Литература**

1. *Егорова, Т.А. Основы биотехнологии / Т.А. Егорова, С.М. Клунова, Е.А. Живухина.* – М.: Академия, 2003. – 208 с.
2. *Биотехнология: теория и практика: учеб. пособие / Н.В. Загоскина, Л.В. Назарченко, Е.А. Калашникова [и др.].* – М.: Оникс, 2009. – 496 с.
3. *Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов.* – СПб., 2015. – 720 с.
4. *Основы фармацевтической биотехнологии / Т.П. Прищеп, В.С. Чучалин, К.Л. Зайков [и др.].* – Ростов-н-Д.: Феникс; Томск: Изд-во НТЛ, 2006. – 256 с.
5. *Биотехнология / И.В. Тихонов, Е.А. Рубан, Т.Н. Грязнева [и др.].* – СПб.: ГИОРД, 2005. – 792 с.
6. *Четвертакова, Е.В. Биотехнология / Е.В. Четвертакова, Л.П. Владышевская.* – Красноярск, 2011. – 176 с.
7. *Щелкунов, С.Н. Генетическая инженерия / С.Н. Щелкунов.* – Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та, 1994. – Ч. 1. – 304 с.

## Модуль 3. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ НА УРОВНЕ ОРГАНИЗМА И ПОПУЛЯЦИИ

### Модульная единица 3.1. Мутации и мутагенез

Вопросы:

1. Понятие о мутации и мутагенезе.
2. Формы изменчивости организмов и ее причины.
3. Хромосомные мутации.
4. Геномные мутации.
5. Генные мутации.

#### *1. Понятие о мутации и мутагенезе*

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 в 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.

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. Иогансену, 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 другие.

Крупнейшим обобщением научных работ по изучению изменчивости в начале XX в. стал закон *гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова*, который был сформулирован в 1920 году.

Согласно этому закону, *близким видам и родам 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*, то есть 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 (рис. 38).



Рисунок 38 – Типы изменчивости

*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).

Ярким примером модификационного изменения у животных является окраска шерсти гималайского кролика. Обычно при 20 °С у этой породы шерсть белая, за исключением черных ушей, лап, и пятна вокруг носа. При 30 °С такие кролики вырастают сплошь белыми. Если гималайскому кролику выбрить участок спины и охладить, приложив лед, то в этой области вырастает черная шерсть. Для каждой области тела есть свой порог температуры, выше которого вырастает белая шерсть, а ниже – черная. Следовательно, появление аллели  $s^h$ , 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 после-

довательная 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, то есть образование кроссоверных хромосом);

2) независимое расхождение хромосом и хроматид при мейозе (независимое расхождение хромосом в мейозе при созревании половых клеток);

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 однойцовых близнецов. Причиной такого разнообразия и является комбинативная изменчивость.

*Мутационная* изменчивость основана на возникновении стойких нарушений в первичном генетическом материале (генах, хромосомах) организмов под воздействием факторов среды, называемыми *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 не-

комплементарных нуклеотидов, которые могут произойти во время репликации ДНК. Обычно такие нарушения устраняются с помощью редактирующих ферментов (ДНК-полимеразы 1, ДНК-лигазы), то есть 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 и хромосом;
- 2) образовании свободных радикалов, которые вступают в химическое взаимодействие с ДНК;
- 3) разрыве нитей хроматинового деления;
- 4) образовании димеров.

К *химическим мутагенам* относятся:

- 1) химические соединения, используемые в сельском хозяйстве (гербициды и пестициды), в медицине в качестве лекарств и антисептиков (антибиотики, формалин и т. д.), в производстве (консерванты продуктов, тяжелые металлы и др.);
- 2) природные органические и неорганические вещества (нитриты, нитраты, алкалоиды, гормоны, ферменты и др.);
- 3) продукты промышленной переработки природных соединений (уголь, нефть);
- 4) синтетические вещества, ранее не встречающиеся в природе (пестициды, инсектициды, пищевые концентраты, лекарственные вещества);
- 5) некоторые метаболиты человека.

Химические мутагены обладают большой понижающей 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 (метилование, этилирование и т. д.) (алкилирование – это реакция введения алкильных радикалов (метильных, этильных) в молекулу органического соединения). 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, то есть веществами, сходными с «обычными» азотистыми основаниями. Однако они способны образовывать комплементарные пары с разными «нормальными» основаниями, например, при репликации ДНК напротив гуанина вместо цитозина достраивается 5-бромурацил (аналог тимина). В дальнейшем напротив 5-бромурацила достраивается аденин, а напротив аденина – обычный тимин. Этот же процесс может идти и в противоположную сторону. В результате происходят замены: ГЦ → АТ или АТ → ГЦ;

4) ингибировании (торможении) синтеза предшественников нуклеиновых кислот.

К биологическим мутагенам относятся:

1) вирусы краснухи, кори, гриппа;

2) невирусные паразитарные агенты (микоплазмы, бактерии, риккетсии, простейшие, гельминты).

Механизм действия биологических мутагенов:

1) вирусы встраивают свою ДНК в ДНК клеток хозяина;

2) 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 отклонению 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).

### **4. 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 других.

### **5. По локализации в клетке:**

а) *ядерные* затрагивают хромосомы ядра;

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

### **6. 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.

### **7. По фенотипическому проявлению:**

а) *летальные*; б) *морфологические*; в) *биохимические*; г) *поведенческие*; д) *устойчивости или чувствительности к повреждающим агентам*; е) *положительные и другие*.

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

## ***3. Хромосомные мутации***

Хромосомные мутации представляют собой перемещение генетического материала, приводящего к изменению структуры хромосом в пределах кариотипа. Они подразделяются на внутривхромосомные и межхромосомные мутации (рис. 39).

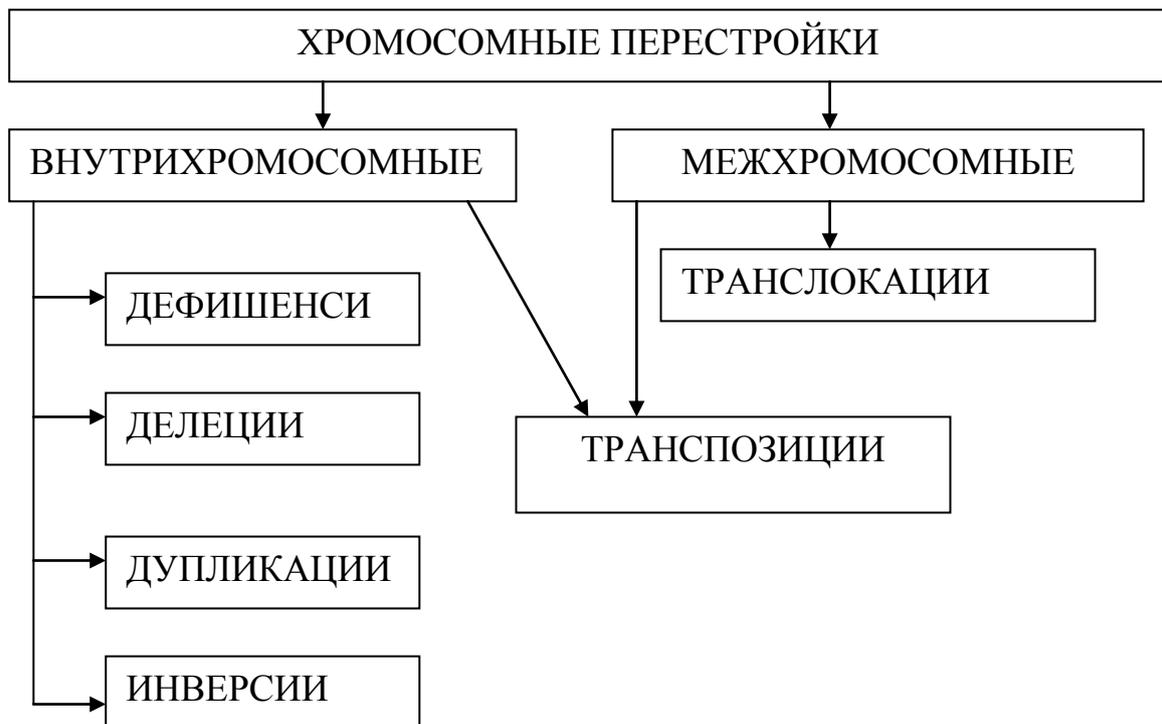


Рисунок 39 – Типы хромосомных перестроек

Внутрихромосомные мутации представлены дефишенсами, делециями, дупликациями и инверсиями (рис. 40).

*Дефишенси (Df)* – концевые нехватки. В качестве примера можно привести тяжелое наследственное заболевание у человека синдром кошачьего крика, названного так по характеру звуков, издаваемых больными младенцами. Обусловлено гетерозиготностью по дефишенси в 5-й хромосоме.

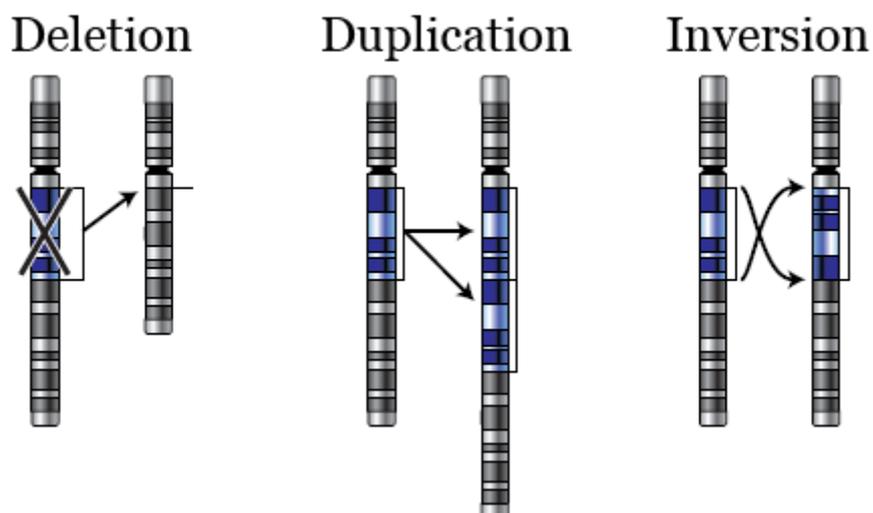


Рисунок 40 – Внутрихромосомные перестройки (рисунок с сайта [ck12.org/book/](http://ck12.org/book/))

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

При делеции теломеров 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 сильную дрожь и подергивание. Делеции укорачивают хромосому. Известна крупная делеция 21-й хромосомы, которая вызывает тяжелую форму белокровия. Делеции обычно летальны в гомозиготе. Очень короткие делеции 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, у дрозофилы при дупликации гена *Var* (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 результате мутаций и последующего естественного отбора.

*Инверсия* (In) – тип хромосомной мутации, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную, то есть происходит поворот участка хромосомы на 180°. Они могут быть

большими и маленькими, возникать как в одном плече хромосомы (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) на *реципрокные* – две хромосомы обмениваются сегментами;  
2) *нереципрокные* – сегменты одной хромосомы переносятся в другую;

3) *робертсоновские* – две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерными районами.

Транслокации не изменяют числа генов в данном генотипе и не всегда проявляются фенотипически, но у особей гетерозиготных по транслокации нарушается конъюгация 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 описаны 17 различных сочетаний хромосом, вызывающих робертсоновские транслокации (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 робертсоновских транслокаций, 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 занимают промежуточное положение между внутри- и межхромосомными перестройками.

#### 4. Геномные мутации

Изменение числа наборов хромосом в кариотипе вызывает геномные мутации. Если такие изменения пропорциональны (кратны) гаплоидному набору ( $n$ ), то это говорит о *полиплоидии*. Если изменяется число экземпляров только одной или нескольких хромосом набора, то говорят об *анеуплоидии*. Типы геномных мутаций представлены на рисунке 41.

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 животных полиплоидия встречается редко.

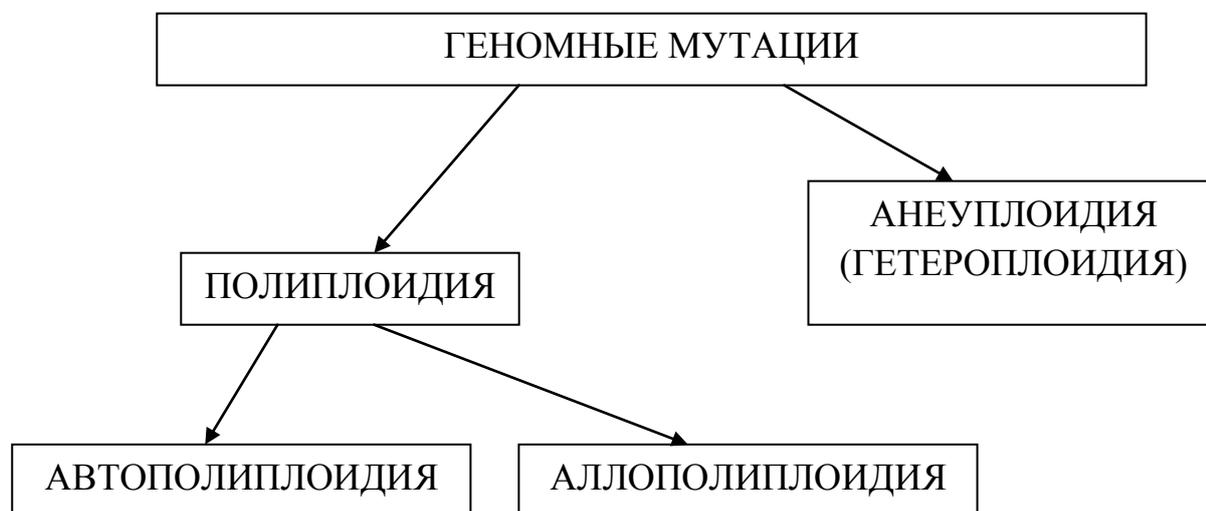


Рисунок 41 – Типы геномных мутаций

*Автополиплоидия* – повторение в клетке одного и того же хромосомного набора. Она свойственна простейшим и часто встречается у растений. Различают *сбалансированные полиплоиды* с четным числом наборов хромосом  $4n$ ,  $6n$ ,  $8n$  и *несбалансированные полиплоиды* с нечетной пloidностью  $3n$ ,  $5n$ ,  $7n$  и т. д. Последние обычно имеют

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

Известен случай полиплоидии у золотистого хомячка, в кариотипе которого содержатся 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 не удавалось. Следует отметить случай рождения мальчика-триплоида, в кариотипе которого было 66 аутосом и XXУ 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, то есть содержит три пары геномов, каждый по семь хромосом.

*Анеуплоидия* – некротное гаплоидному уменьшение или увеличение числа хромосом ( $2n\pm 1$ ,  $2n\pm 2$  и т. д.).

Виды анеуплоидии: 1) *трисомия* ( $2n+1$ ) – три гомологичных хромосомы в кариотипе, например при синдроме Дауна (рис. 42) наблюдается трисомия по 21 хромосоме; 2) *моносомия* ( $2n-1$ ) – в наборе одна из пары гомологичных хромосом, например, при синдроме Шерешевского-Тернера (рис. 43) наблюдается моносомия. Моносомии по первым крупным парам хромосом являются для человека летальными мутациями; 3) *нулисомия* ( $2n-2$ ) – отсутствие пары хромосом – является летальной мутацией.



Рисунок 42 – Синдром Дауна  
(фото с сайта <http://7ka.tv>)



Рисунок 43 – Синдром Шерешевского-Тернера  
(фото с сайта [bingapis.com](http://bingapis.com))

Возникновение анеуплоидов происходит по следующим причинам:

1) в результате отсутствия конъюгации гомологичных хромосом и образования унивалентов которые, как правило, не ориентируются надлежащим образом и могут отойти к одному полюсу;

2) в результате отхождения двух гомологичных хромосом к одному полюсу в анафазе мейоза 1 или анафазе митоза;

3) из-за отсутствия разделения хромосом на хроматиды, что приводит 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, встречается в виде трисомии XXУ и полисомии (XXУУ, ХХХУ, ХХХХУ и др.), которые относят к синдрому Клайфельтера. Синдром трисомии XXУ выявлен у собак, котов черепаховой окраски, свиней.

Анеуплоидия в виде моносомии Х0 получила название синдрома 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.

Геномные мутации, в результате которых 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 получаются индуцированно и являются бесплодными.

## 5. Генные мутации

Генные мутации – наиболее часто встречающийся класс мутационных изменений. Они связаны с изменением последовательности нуклеотидов в ДНК, 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 возникают 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 ( $АТ \longleftrightarrow ГЦ$ ), которые не изменяют ориентации (пурин – пиримидин в пределах пары);
- б) *трансверсии* – замены пар нуклеотидов, изменяющие ориентацию ( $АТ \longleftrightarrow ГЦ$ ,  $АТ \longleftrightarrow ТА$ ,  $ЦГ \longleftrightarrow ГЦ$ );
- 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, то есть 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.

### **Контрольные вопросы**

1. Дайте определение терминам «мутация», «мутаген», «мутант».
2. Назовите основные положения мутационной теории Г. де Фриза.
3. Сформулируйте закон Н.И. Вавилова о гомологических рядах в наследственной изменчивости. В чем состоит значение данного закона?
4. Дайте характеристику типам изменчивости.
5. Назовите основные источники комбинативной изменчивости.
6. В чем состоит механизм действия физических, химических и биологических мутагенных факторов?
7. Расскажите о типах хромосомных перестроек.
8. Дайте определение термину «транслокация». Расскажите о типах транслокаций, приведите примеры.
9. Расскажите о типах геномных мутаций.
10. Дайте характеристику геномным мутациям.

## Методы изучения изменчивости и генетика популяций

Вопросы:

1. Применение вариационно-статистического метода.
2. Понятие о популяции.
3. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции.

### *1. Применение вариационно-статистического метода*

**Биометрия** (вариационная статистика) – наука о способах применения математических (статистических) методов для изучения живых 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-й категории), строго дифференцированные действием одного или нескольких генов, и *сложные* (2-й категории), обусловленные влиянием большого числа генов.

Признаки *первой категории* носят название *качественные*, или *моногенные*, например, окраска волоса, рогатость и комолость, полиморфные системы белков и ферментов, группы крови, некоторые наследственные уродства, *второй категории* – *количественные*, или *полигенные*, например, яйценоскость, молочная продуктивность, состав молока, промеры тела, показатели воспроизводительной способности и т. д.

Принципиальных различий между качественными и количественными 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 признака в 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 действия генов. При обработке массовых данных количественных признаков применяют вариационно-статистический метод.

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

Математический анализ массовых данных находит широкое применение при решении теоретических и практических вопросов генетики, селекции и племенного дела.

**Средние величины.** Средняя арифметическая ( $\bar{X}$ ) показывает, какое значение признака наиболее характерно в целом для данной совокупности. Она используется для сравнения пород, стад, производителей по какому-либо признаку.

Мода ( $M_0$ ) – наиболее часто встречающаяся варианта в совокупности. Медиана ( $M_e$ ) – варианта, расположенная в середине (центре) ряда и делящая его на две равные части.

**Средняя арифметическая** ( $\bar{X}$ ) – показатель средней величины признака данной группы особей. При  $n < 30$  особей в группе она вычисляется по формуле

$$\bar{X} = \frac{x_1 + x_2 + x_3 + \dots + x_n}{n},$$

где  $\bar{X}$  – средняя арифметическая;

$x_1, x_2, x_3$  и т. д. – величина признака (вариант);

$n$  – численность вариант.

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

$$\bar{X} = \frac{\dots}{\dots} .$$

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

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

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 ( $\bar{X}$ );

$K$  – классовый промежуток;

$n$  – число вариантов.

**Показатели изменчивости признака в совокупностях.** Средняя величина характеризует одним общим показателем всю группу в целом, 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, называемое разнообразием.

В начале создания новых пород, породных групп, линий важно знать степень разнообразия исходного материала, так как чем разнообразнее племенные группы, тем больше возможностей 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.

Используются три показателя разнообразия: *лимиты, среднее квадратическое отклонение и коэффициент вариации.*

**Лимиты** показывают размах значений и тем самым характеризуют разнообразие признака в группе. Они отмечают наивысший показатель продуктивности, имеющийся в исследуемой группе, что представляет значительный интерес при обследовании животных с точки зрения хозяйственно полезных признаков: обильномолочности, жирномолочности, мясности, шерстности и т. д. В то же время лимиты отмечают и наличие наименее продуктивных животных, нерента-

белых для хозяйства. Поэтому они представляют большой интерес даже при наличии других, более точных показателей разнообразия.

**Среднее квадратическое отклонение** ( $\sigma$ ) 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, формул регрессии.

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 отрицательную сторону. При небольшом числе вариант сигма вычисляется по формуле

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

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

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

где  $K$  – 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 относительная, 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  $\sigma$  на среднюю величину  $\bar{X}$ :

$$C_V = \frac{\sigma}{x} \times 100 \%$$

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 1 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 сравнению с потомством, полученным от другого быка-производителя, и решить вопрос о дальнейшем его использовании в данном хозяйстве. Практически произвести сплошное обследование всех дочерей этого быка 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, допускается определенная ошибка.

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  $\bar{X}$ ,  $\sigma$ ,  $C_V$  при характеристике ими всего массива особей. Вариационной статистикой установлено, что средняя арифметическая генеральной совокупности  $\bar{X}$  лежит в пределах  $\pm m$  от средней арифметической  $\bar{X}$ , то же для  $\sigma$  и  $C_V$ .

Ошибка средней арифметической  $m_{\bar{X}}$  вычисляется по формуле

$$m_{\bar{X}} = \pm \frac{\sigma}{\sqrt{n}}.$$

Ошибка зависит от изменчивости и численности вариантов. Чем больше изменчивость, тем больше ошибка и, наоборот, чем больше численность, тем меньше ошибка указанных величин. Ошибка среднего квадратического отклонения вычисляется по формуле

$$m_{\sigma} = \pm \frac{\sigma}{\sqrt{2 \times n}}.$$

**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 дальнейшее их использование. По разности между признаками потомков и 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 это необходимо, когда сравнение проводят между двумя выборками.

Для правильного суждения о разности необходимо вычислить ошибку выборочной разности:

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

где  $m_d$  – ошибка выборочной разности;

$m_1^2$  – ошибка средней арифметической признака одной группы;

$m_2^2$  – ошибка средней арифметической признака другой группы.

Затем устанавливают критерий достоверности разности  $t_d$ :

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

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 означает, что надежность не менее 0,95 (то есть разность достоверна в 95 случаях из 100). Если критерий равен или превышает второй или третий порог, то надежность равна 0,99 и 0,999 (то есть разность достоверна в 99 случаях из 100 или достоверна в 999 случаях из 1000).

## ***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.

В генетическом аспекте популяция – это пространственно-временная группа скрещивающихся между собой особей одного вида.

В животноводстве под популяцией понимают совокупность особей, отличающихся по своей генной структуре от других совокупностей особей данного вида, породы, линии или отдельной внутривидовой группы, населяющих определенную территорию (например, определенную географическую зону, область, район, конкретное животноводческое хозяйство) и размножающихся при свободном спаривании (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 избирательности при подборе животных и отсутствие избирательности слияния 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* популяция – реально несуществующая популяция. Используется как математическая модель для решения вопросов популяционной генетики и теоретической селекции.

Каждая популяция характеризуется определенными соотношениями генных частот и частот гомозиготных и гетерозиготных генотипов. В генетическом плане разнородна, но входящие в нее особи более схожи друг с другом, чем особи из других, близких им совокупностей.

Генетическая популяция – сложная биологическая система, 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); мутационный процесс; меняющиеся факторы среды; миграция особей; дрейф генов. Для изучения генетической структуры популяций используют:

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 определять их перспективу;

г) эколого-физиологический метод, при котором устанавливают влияние факторов среды на состояние популяции и степень реализации генетического потенциала в фенотипическом проявлении признаков 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, то есть изучение ее структуры по отдельным генам или локусам.

Каждое поколение в популяции воспроизводится за счет сочетания гамет родителей, поэтому численность особей определенного генотипа ( $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ ) будет обусловлена частотой разных типов гамет родителей. Представим, что в какой-то популяции встречаются гомозиготы  $AA$  (черные) и  $aa$  (красные) и их число одинаковое. Такая группа особей будет производить равное число мужских и женских гамет, содержащих гены  $A$  и  $a$  ( $0,5 A$  и  $0,5 a$ ).

При свободном спаривании будут осуществляться следующие комбинации:

гаметы	0,5 A	0,5 a
0,5 A	0,25 AA	0,25 Aa
0,5 a	0,25 Aa	0,25 aa

Доминантные гомозиготы  $AA$  возникают с частотой 0,25, гетерозиготы  $Aa$  – 0,5, рецессивные гомозиготы  $aa$  – 0,25. Отсюда относительная частота различных генотипов в популяции:  $0,25AA + 0,5Aa + 0,25aa = 1$ , или  $25\% AA + 50\% Aa + 25\% aa = 100\%$ .

При полном доминировании признака, вызываемого геном  $A$ , популяция распадается на две группы: одна с доминирующим признаком  $0,25AA + 0,5Aa$  (черные), другая с рецессивным –  $0,25aa$  (красные). Наследование данного признака идет в отношении  $3/75\% : 1/25\%$ .

Каким будет характер наследования в следующем поколении? Частота гамет с аллелью  $A$  будет равна  $0,5$  ( $0,25AA + 0,25A$  от гетерозигот  $Aa$ ), с аллелью  $a$  – также  $0,5$  ( $0,25aa + 0,25a$  от гетерозигот  $Aa$ ), то есть соотношение гамет будет таким же, как и в предыдущем поколении. Популяция вновь приобретает структуру:  $0,25AA + 0,5Aa + 0,25aa$ , а соотношение доминантов к рецессивам  $3:1$ .

Однако в популяциях чаще наблюдается разная численность гомозигот: одних больше, других меньше. Например, в популяции крупного рогатого скота численность сплошь окрашенных животных составляет  $100$ , а пегих  $180$  голов. Их соотношение  $1,0:1,8$ , а соотношение частот аллелей –  $0,2A : 0,8a$ .

При свободном спаривании следует ожидать:

гаметы	$0,2 A$	$0,8 a$
$0,2 A$	$0,04 AA$	$0,16 Aa$
$0,8 a$	$0,16 Aa$	$0,64 aa$

На каждые  $100$  зигот  $4\%$  гомозиготных ( $AA$ ),  $32\%$  гетерозиготных ( $Aa$ ) сплошь окрашенных,  $64\%$  гомозиготных пегих ( $aa$ ).

В следующем поколении гаметы с аллелью  $A$  будут возникать с частотой  $0,2$  ( $0,04$  от гомозигот  $AA + 0,16$  от гетерозигот  $Aa$ ), а гаметы с аллелью  $a$  –  $0,8$  ( $0,64$  от гомозигот  $aa + 0,16$  от гетерозигот  $Aa$ ). Отсюда следует, что в данной популяции поддерживается одинаковое соотношение частот генотипов ( $0,2A : 0,8a$ ) 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 популяции соответствует формуле бинома Ньютона  $(p+q)^2$ ;

- $p$  – частота доминантного гена ( $A$ );
- $q$  – частота рецессивного гена ( $a$ );
- $p^2$  – частота гомозигот по аллелю  $A$  (генотип  $AA$ );
- $2pq$  – частота гетерозигот (генотип  $Aa$ );
- $q^2$  – частота гомозигот по аллелю  $a$  (генотип  $aa$ ).

Формулу Харди-Вайнберга можно воспроизвести по решетке Пеннета, если концентрацию доминантного гена  $A$  обозначить через  $p$  ( $pA$ ), а рецессивного гена  $a$  – 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 гетерозигот по доминантному гену  $A$  и гомозигот-рецессивов ( $a$ ):

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1.$$

Выражение представляет формулу Харди-Вайнберга, из которой следует:

- число гомозигот-доминантов ( $AA$ ) равно квадрату частоты доминантного гена ( $p^2$ );
- число гомозигот-рецессивов ( $aa$ ) равно квадрату частоты рецессивного гена ( $q^2$ );
- число гетерозиготных особей равно удвоенному произведению частоты обеих аллелей ( $2pq$ ).

Согласно закону Харди-Вайнберга, в свободно скрещивающейся популяции исходное соотношение генотипов ( $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ ) из поколения в поколение остается постоянным. Эту закономерность свободно размножающейся популяции называют генетическим равновесием – первым законом структуры панмиктической популяции.

Рассмотрим применение формулы Харди-Вайнберга для некоторых случаев генетического анализа популяций.

1. Закон Харди-Вайнберга позволяет определить соотношение генотипов в популяции и в случае, если доминантные гомозиготы

(AA) фенотипически не отличимы от гетерозигот (Aa). 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) или гетерозиготными (Сс).

В стаде из 864 родившихся телят шесть были бесшерстными. Вычисляем частоту известных гомозигот (сс):

$$c = \frac{n_1}{N} = \frac{6}{864} = 0,0069.$$

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

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0069} = 0,0833.$$

При двухаллельной системе  $p + q = 1$ , тогда  $p = 1 - q = 1 - 0,0833 = 0,9167$ .

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

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

$$Cc = 2pq = 2 \times (0,9167 \times 0,0833) = 0,153 = 15,3 \%;$$

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

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 имеются 100 животных черной масти, от которых в небольших количествах всегда рождаются телята красной масти. Следовательно, среди этих 100 голов какая-то часть гомозиготна (AA), какая-то – гетерозиготна (Aa). Для установления относительной частоты доминантного (A) и рецессивного аллеля (a) в данном стаде можно использовать схемы возможных вариантов спаривания – AAxAA, AAxAa, AaxAa, которые позволят ориентировочно установить частоту аллелей. Частота аллеля A будет в три раза больше, чем аллеля a ( $9 : 3 = 3 : 1$ ), то есть 0,75 % A и 0,25 % a.

Отсюда частоты генотипов можно определить по формуле Харди-Вайнберга:

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

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

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

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

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

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

Прежде всего, надо сказать, что этот признак наследуется по типу неполного доминирования. Определить частоту рецессивной аллели

можно следующим образом:  $q = \sqrt{\frac{4}{844}} = \sqrt{0,005} = 0,07$ , тогда  $p = 1 - 0,07 = 0,93$ .

$$\text{Частота } AA = p^2 = 0,93^2 \times 844 = 730.$$

$$\text{Частота } Aa = 2pq = 2 \times 0,93 \times 0,07 \times 844 = 110.$$

$$\text{Частота } aa = q^2 = 0,07^2 \times 844 = 4.$$

### ***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 генетическую динамику, на фоне которой формируется приспособленность особей к меняющимся условиям среды, внутренним и внешним факторам. 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 (аббераций) или изменения числа хромосом (хромосомные мутации). Мутации способствуют увеличению числа гетерозиготных особей, которые могут лучше или хуже приспособляться к условиям обитания.

2. *Миграция особей.* В процессе миграции происходит поступление генов в конкретную популяцию за счет особей из других популя-

ций, что в конечном итоге способствует созданию потока генов. В популяциях сельскохозяйственных животных и птицы этот поток обеспечивается за счет завоза новых животных из стад других хозяйств нашей страны или из-за рубежа. Следовательно, вывоз и выбраковка особей уменьшают поток генов, изменяют частоту аллелей в популяции.

3. *Способ размножения.* Свободное спаривание самцов и самок приводит популяцию в состояние генетического равновесия по частоте генов и генотипов. В последующих поколениях в популяции сохраняются 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 используют инбридинг, который приводит к постепенному увеличению гомозиготности, 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 называемыми генетико-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 x потомок» или типа «брат x сестра».

5. *Естественный и искусственный отбор.* Отбор приводит 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 приспособляются 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 генетической изменчивости, и частоты генов приобретают генетическое равновесие.

*Направленный*, или методический, отбор обеспечивает изменение среднего значения селекционного признака у потомков в желательном направлении при одновременном сужении генетической и фенотипической изменчивости. Такой отбор приводит за несколько поколений к значительному сдвигу средней величины признака в сторону (максимальную или минимальную), 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*, то есть 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 содержания и 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, происходящий в популяциях при различных формах отбора и подбора.

### **Контрольные вопросы**

1. Дайте определение терминам «биометрия», «генеральная совокупность».
2. Какие генетико-статистические параметры характеризуют фенотипический уровень и изменчивость признака?
3. Назовите факторы, влияющие на генетическую структуру популяции.
4. С какой целью рассчитывают коэффициент вариации?
5. Сформулируйте закон Харди-Вайнберга.
6. Дайте характеристику генетической популяции.
7. Назовите методы, применяемые для изучения генетической структуры популяций.
8. Расскажите о типах популяций.
9. Назовите типы искусственного отбора.

## Занятие 15. Применение популяционно-статистического метода в ветеринарной генетике

**Цель занятия:** научиться рассчитывать частоту генов, фенотипов и генотипов в популяции.

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. Закон Харди-Вайнберга выражается формулой

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

где частота (соотношение) генотипов и фенотипов в популяции соответствует формуле биннома Ньютона  $(p+q)^2$ ;  $p$  – частота доминантного гена ( $A$ );  $q$  – частота рецессивного гена ( $a$ );  $p^2$  – частота гомозигот по аллелю  $A$  (генотип  $AA$ );  $2pq$  – частота гетерозигот (генотип  $Aa$ );  $q^2$  – частота гомозигот по аллелю  $a$  (генотип  $aa$ ).

Рассмотрим возможность применения формулы Харди-Вайнберга для различных случаев генетического анализа популяций.

**Пример.** Предположим, что группа особей состоит из 80 % гомозигот  $AA$  (черная масть) и 20 % гомозигот  $aa$  (красная масть). Требуется установить численность гомо- и гетерозигот следующего поколения при свободном скрещивании.

Частота аллелей в исходной группе животных равна

$$A = \frac{n_1}{N} = \frac{80}{100} = 0,8; \quad a = \frac{n_2}{N} = \frac{20}{100} = 0,2.$$

Согласно  $p^2 + 2pq + q^2$ , ожидаемое соотношение генотипов будет следующим:

$$AA = p^2 = (0,8)^2 = 0,64 = 64 \text{ (черная масть);}$$

$$Aa = 2pq = 2 \times (0,8 \times 0,2) = 0,32;$$

$$aa = q^2 = (0,2)^2 = 0,04.$$

Применение формулы Харди-Вайнберга для других случаев генетического анализа популяций мы рассматривали в вопросе наследования в панмиктической популяции.

## Задания

175. Контрактура мышц у крупного рогатого скота обусловлена аутосомным рецессивным геном  $s$ . У родившихся телят ноги согнуты в суставах и лишены подвижности. В одном стаде из 376 родившихся за год телят у 9 была контрактура мышц. Определите частоту заболевания контрактурой мышц в стаде. Определите частоты рецессивного гена  $s$ , вызывающего болезнь, и его аллеля  $S$ . Какова частота гетерозиготных телят  $Ss$ ? Какова вероятность появления больных телят в следующем поколении при свободном спаривании фенотипически здоровых животных?

176. У крупного рогатого скота мозговая грыжа обусловлена аутосомным рецессивным геном  $s$ . Доминантный аллель  $S$  контролирует нормальное развитие черепного свода. В стаде швицкого скота среди рожденных 520 телят оказались два теленка с мозговой грыжей. Особи с такой аномалией нежизнеспособны. Определите частоту мозговой грыжи в стаде. Какова частота доминантных, рецессивных аллелей и гетерозигот  $Ss$  – носителей гена мозговой грыжи?

177. У крупного рогатого скота карликовость (ахондроплазия) обусловлена рецессивным аутосомным геном  $a$ , его аллель  $A$  контролирует нормальное развитие организма. В стаде черно-пестрого скота из 820 телят 2 были карликовыми. Каковы частоты гена карликовости и гетерозиготных животных в стаде? Какова частота карликовых телят ожидается при случайном спаривании фенотипически здоровых животных?

178. У крупного рогатого скота заболевание порфирией обусловлено аутосомным рецессивным геном  $p$ , вызывающим накопление в тканях пигмента порфирина. Животные имеют повышенную светочувствительность и розовую окраску зубов. В стаде с поголовьем 1120 животных шортгорнской породы выявлены 40 животных с порфирией. Какова частота заболевания порфирией? Каковы частоты рецессивного и доминантного генов? Какова частота гетерозигот?

179. У крупного рогатого скота аномалия отсутствия конечностей (акротериоз) обусловлена аутосомным рецессивным геном  $a$ , нормальное развитие конечностей – доминантным аллелем  $A$ . В стаде из 1000 голов черно-пестрого скота на каждые 57 нормальных животных встречается одно животное – носитель гена акротериоза. Какова частота носителей гена акротериоза? Какова вероятность проявления гена акротериоза в следующем поколении?

180. На кролиководческой ферме среди молодняка кроликов породы шиншилла из 5 437 особей 19 оказались альбиносами. Определите частоты альбинизма и шиншиллы по формуле Харди-Вайнберга. Какова частота гетерозигот, если допустить, что популяция находится в состоянии равновесия?

181. В популяции особи с генотипом  $AA$  составляют 10 %, с генотипом  $aa$  – 90 %. Покажите, что в условиях панмиксии в первом же поколении возникает равновесие генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ , согласно закону Харди-Вайнберга. Какова частота этих генотипов после установления равновесия?

182. У норок серебристо-соболиная окраска (бос) контролируется доминантным геном  $F$ , но в гомозиготном состоянии имеет летальное действие. Стандартная (коричневая) окраска обусловлена рецессивным аллелем  $f$ . На ферме имеются 920 голов коричневых и 80 серебристо-соболиных норок. Определите частоту генов  $F$  и  $f$ . Определите частоту возможных генотипов при условии случайного спаривания лисиц с окраской «бос» и коричневых.

183. При обследовании населения одного из городов выявлены люди с группами крови  $MM$  – 11163 человек,  $MN$  – 15207,  $NN$  – 5134 человек. Определите частоты аллелей  $M$  и  $N$  и всех генотипов.

184. В течение охотничьего сезона на заготовительный пункт охотники сдали 15 720 шкурок лисиц. Среди них оказались 7 альбиносов. Определите генетическую структуру популяции лисиц по альбинизму.

185. Среди европейцев частота альбиносов составляет 1 : 20000. Определите число гетерозиготных носителей гена альбинизма в городе с населением 900 тыс. жителей.

186. Один из типов врожденной глухоты (являющийся причиной немоты) – аутосомно-рецессивный признак. Средняя частота явления для разных стран Европы – 2 : 10 000. Определите вероятное число гетерозигот в стране с населением 7 млн жителей.

187. У крупного рогатого скота породы шортгорн генотип  $AA$  определяет красную масть,  $Aa$  – чалую,  $aa$  – белую. В одном стаде зарегистрированы 4 169 красных животных, 3 780 – чалых и 756 – белых. Определите частоты аллелей  $A$  и  $a$ . Находится или нет стадо в состоянии генетического равновесия?

188. Группа особей состоит из 80 % индивидов с генотипом *BB* и 20 % – с генотипом *bb*. Докажите, что в условиях панмиксии в первом же поколении установится генетическое равновесие.

### **Темы для самостоятельной работы**

Изменчивость и методы ее изучения. Виды изменчивости. Генеральная и выборочные совокупности. Генетические последствия загрязнения окружающей среды и защита животных от мутагенов. Фармакологическая генетика. Эколого-генетический мониторинг в животноводстве.

### **Вопросы для самопроверки**

1. Дайте определение термину «изменчивость».
2. Расскажите о гибридологическом методе, применяемом для учета мутаций.
3. С какой целью используют тест на аллелизм?
4. Объясните, что представляет собой совокупность и что является объектом совокупности?
5. Дайте характеристику генеральной и выборочной совокупностям.
6. С какой целью строят вариационный ряд?
7. С какой целью используются в биологии и ветеринарии такие величины, как средняя геометрическая, средняя квадратическая, средняя гармоническая?
8. Дайте определение терминам «мутаген», «мутант», «мутагенез».
9. Какие факторы относятся к химическим мутагенам, физическим, биологическим?
10. С какой целью проводится экологический мониторинг?
11. С какой целью применяют цитогенетический метод?
12. Дайте пояснение термину «фармагенетика».
13. Расскажите о сути фармакогенетического тестирования.
14. Дайте определение понятиям «гены предрасположенности» и «генные сети».
15. С какой целью проводится эколого-генетический мониторинг в животноводстве?

## Литература

1. Динамика популяционных генофондов при антропогенных воздействиях / Ю.П. Алтухов, Е.А. Салменкова, О.Л. Курбатова [и др.]; под ред. Ю.П. Алтухова. – М.: Наука, 2004. – 619 с.
2. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. – М.: КолосС, 2007. – 448 с.
3. Балашов, Н.Г. Ветеринарный контроль при искусственном осеменении животных / Н.Г. Балашов. – М.: Колос, 1980. – 272 с.
4. Басовский, Н.З. Популяционная генетика в селекции молочного скота / Н.З. Басовский. – М.: Колос, 1983. – 272 с.
5. Басовский, Н.З. Популяционно-генетические основы селекции молочного скота / Н.З. Басовский. – Л.: ВНИИРГЖ, 1984. – 214 с.
6. Визнер, Э. Ветеринарная патогенетика / Э. Визнер, З. Виллер. – М.: Колос, 1979. – 424 с.
7. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – СПб., 2015. – 720 с.
8. Лакин, Г.Ф. Биометрия / Г.Ф. Лакин. – М.: Высшая школа, 1990. – 351 с.
9. Петухов, В.Л. Генетические основы селекции животных / В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
10. Плохинский, Н.А. Биометрия / Н.А. Плохинский. – М.: Изд-во МГУ, 1970. – 367 с.
11. Тихомирова, М.М. Генетический анализ: учеб. пособие / М.М. Тихомирова. – Л.: Изд-во ЛТУ, 1990. – 280 с.
12. Четвертакова, Е.В. Ветеринарная генетика: курс лекций / Е.В. Четвертакова; Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2016. – 99 с.

## Модульная единица 3.2. Генетические основы иммунитета, группы крови, биохимический полиморфизм

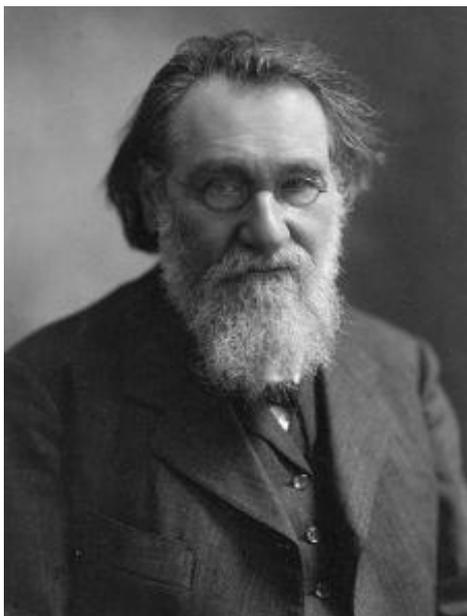
Вопросы:

1. Понятие об иммунитете и иммунной системе организма.
2. Клеточная и гуморальная системы иммунитета.
3. Генетический контроль иммунного ответа.
4. Группы крови. Значение групп крови для селекции
5. Биохимический полиморфизм белков.

### *1. Понятие об иммунитете и 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 Илья Ильич Мечников (рис. 44).



*Рисунок 44 – И.И. Мечников (1845–1916 гг.)  
(рисунок с сайта <http://isaran.ru/>)*

Система органов и клеток организма, реагирующая на появление чужеродных субстанций, называется *иммунной системой организма*. Она обеспечивает иммунитет, способствуя сохранению гомеостаза, и является совокупностью лимфоидных органов и тканей, генерирующих клетки, способные самостоятельно или путем синтеза ан-

тител 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 иммуноглобулиновой 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 антигена, то есть 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 соотношения 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 системы иммунитета***

Специфическую иммунную защиту в основном обеспечивают лимфоциты, осуществляющие ее двумя путями: **клеточным** или **гуморальным**.

**Клеточный иммунитет** обеспечивают иммунокомпетентные Т-лимфоциты, образующиеся из стволовых клеток, мигрирующих из красного костного мозга, в тимус. Попадая в кровь, Т-лимфоциты создают большую часть лимфоцитов самой крови, а также оседают в

периферических органах иммуногенеза (лимфатических узлах и селезенке), образуя в них тимус-зависимые зоны, которые становятся 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 (возбудителем болезни, или собственным мутантом) вступать с ним в реакцию и уничтожать его. Такие лимфоциты называются Т-киллеры и характеризуются тем, что способны собственными силами, без предварительной иммунизации и без подключения антител и защитного компонента плазмы крови осуществлять лизис клеток-мишеней. Таким образом, Т-киллеры являются отдельной ветвью дифференциации стволовых клеток и предназначены создавать 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 резистентность 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 дифференцируются в клетки иммунологической памяти и на уровне лимфоузлов в  $\mathcal{E}$ -зонах превращаются в плазматические клетки, далее способны создавать гуморальные антитела. Способствуют этим процессам Т-хелперы. Анти-

тела 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 клеточные мембраны антигенов и присоединять к ним комплемент плазмы крови. Комплемент плазмы крови имеет два пути активизации: классический (от иммуноглобулинов) и альтернативный (от эндотоксинов или ядовитых веществ и от лекарств). Выделяют пять классов иммуноглобулинов (Ig): G, A, M, D, E, различающихся по функциональным особенностям. Классы иммуноглобулинов представлены на рисунке 45.

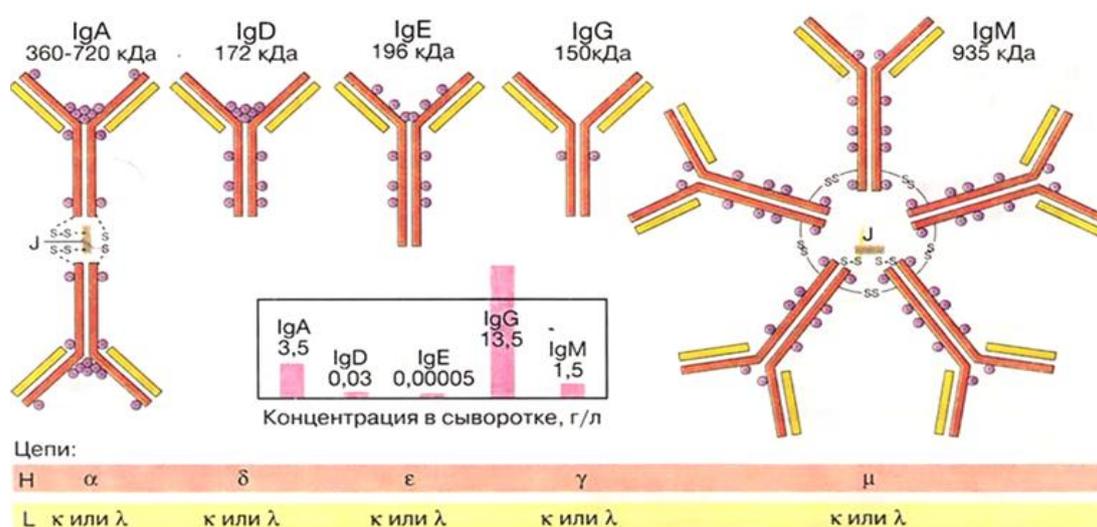


Рисунок 45 – Классы иммуноглобулинов (рисунок с сайта <http://xim-poisk.com>)

**IgG.** Составляют большую часть (85 %) иммуноглобулинов сыворотки крови. Состоят из двух тяжелых и двух легких цепей. Это основной класс иммуноглобулинов, защищающих организм от бактерий, токсинов и вирусов. В наибольшем количестве IgG-антитела вырабатываются на стадии выздоровления после инфекционного заболевания. Только IgG способны транспортироваться через плаценту от матери к плоду (проходить через плацентарный барьер) и обеспечивать защиту материнскими антителами плода и новорожденного.

**IgM.** Самые крупные молекулы, представляют собой полимерный Ig из пяти субъединиц, соединенных дисульфидными связями и дополнительной J-цепью, имеют 10 антиген-связывающих центров. Составляют 5–10 % всех антител. IgM – наиболее ранний класс антител, 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, проникающих через слизистые оболочки, обеспечивая бактерицидный, вирулицидный, опсонизирующий эффект (опсонины – антитела, относящиеся к классу иммуноглобулинов G (IgG) и в значительной степени определяющие противобактериальную, противовирусную и противоопухолевую сопротивляемость организма).

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

**IgE** – *реагины* (антитела аллергии), которые представляют мономер, 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***

Суть иммунного ответа заключается в распознавании организмом 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 замедленной повышенной чувствительности. Оба типа иммунного ответа имеют клеточную основу (рис. 46).

Рассматривая проблему генетического контроля антителогенеза, выделяют два аспекта: 1) изучение генетического кодирования синте-

за молекул иммуноглобулинов и выяснение причин их разнообразия;  
 2) изучение проблемы генетического контроля силы иммунного ответа.

Доказательство генетической обусловленности высоты иммунного 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, что сильный или слабый ответ зависит от гомозиготности генов, а средний связан с гетерозиготностью по этим генам. Следовательно, наследуемость иммунного ответа идет по доминантному типу.

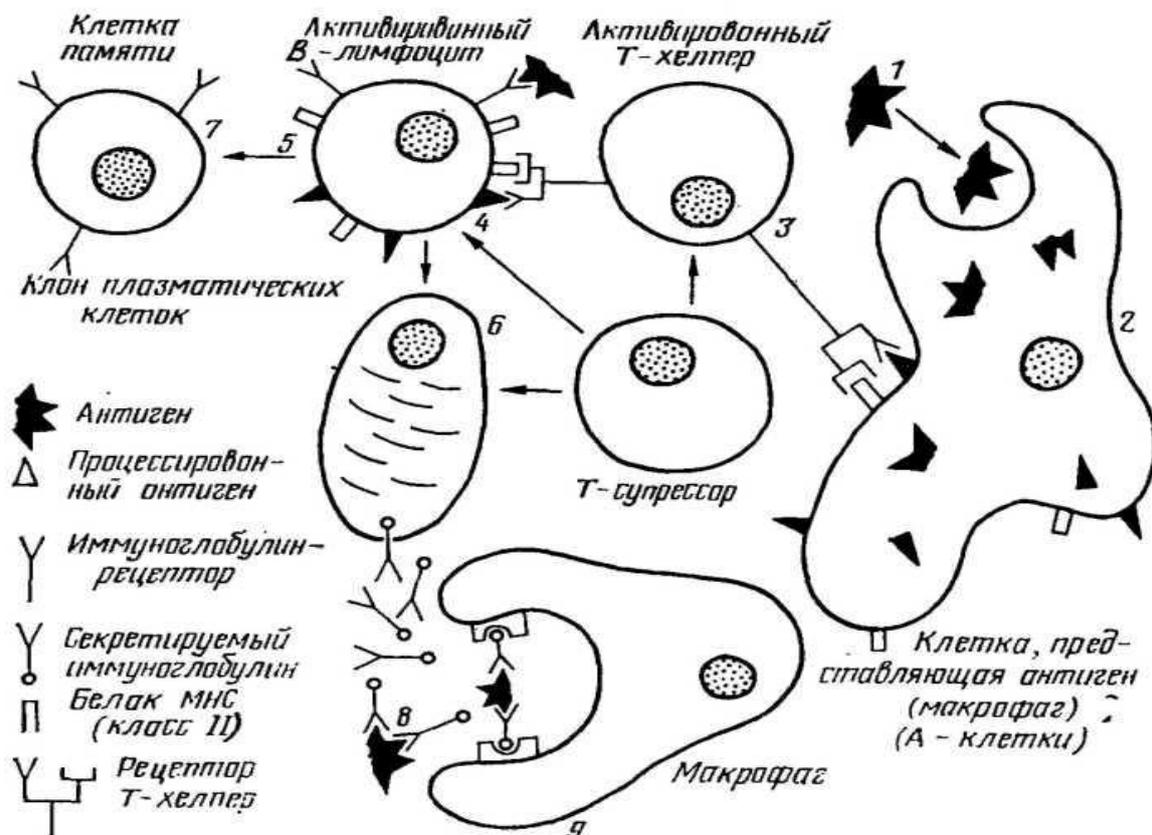


Рисунок 46 – Иммунный ответ на инфекцию (рисунок с сайта <http://www.studfiles.ru>):  
 1 – антиген захватывается представляющей клеткой (макрофагом); 2 – внутри макрофага антиген перерабатывается и попадает на его поверхность; 3 – антиген на поверхности макрофага узнает активированный Т-хелпер; 4 – Т-хелпер активирует В-лимфоцит, на поверхности которого находится процессированный антиген; 5 – В-лимфоциты имеют рецепторы иммуноглобулины, которыми они узнают и связывают циркулирующий в организме антиген; 6 – активированные В-лимфоциты пролифелируют и превращаются в клон плазматических клеток; 7 – часть потомков плазматических клеток становятся клетками памяти; 8 – клон плазматических клеток продуцирует антитела, которые связываются с антигеном и маркируют его; 9 – макрофаги узнают и уничтожают антигены

Проведенные исследования на инбредных линиях мышей, морских свинках подтвердили, что генетический контроль иммунного ответа со стороны генов иммунного ответа главной системы гистосовместимости, 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 выявлены иммуногенетически в виде систем антигенов. *Антигены* – вещества, несущие признаки генетической чужеродности, которые при введении в организм вызывают иммунный ответ.

Антигены, по которым особи одного вида различаются между 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*.

Эритроцитарные антигены закладываются в эмбриональный период, не меняются в течение онтогенеза и не зависят от условий кормления, содержания и других внешних факторов. Большинство аллелей генетических систем групп крови наследуется по типу кодоминирования. Все группы крови у сельскохозяйственных животных локализованы 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 противоположным антигеном.

В настоящее время у крупного рогатого скота известны 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, которые в 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 внутripородную дифференциацию, проводят планирование и контроль селекционного процесса.

*Внутрипородная дифференциация.* По группам крови изучают аллелофонд линий 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, биохимический полиморфизм систем и частота кроссинговера позволяет составлять генетические карты хромосом.

*Связь групп крови с продуктивностью и устойчивостью к болезням.* Предполагают связь групп крови с продуктивностью, благодаря плейотропному действию аллелей групп крови. Однако сложная наследственная обусловленность количественных признаков не позволяет использовать группы крови в качестве маркеров 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, N-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 формах и более. Ген, представленный более чем одним аллелем, называют *полиморфным геном*.

В настоящее время разработаны методы разделения и идентификации белковых молекул с помощью электрофореза, иммуноэлектрофореза, 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 внутривидовой 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 генетических маркеров.

Таким образом, белковый полиморфизм имеет широкое практическое применение в генетике сельскохозяйственных животных.

### Контрольные вопросы

1. Дайте определение терминам «иммунитет», «иммунная система организма», «антиген», «иммуногенность».
2. Какие клетки обеспечивают клеточный иммунитет, гуморальный иммунитет?
3. В чем состоит суть иммунного ответа?
4. Назовите классы иммуноглобулинов.
5. Расскажите о функциональных особенностях иммуноглобулинов (Ig) G, A, M, D, E.
6. Дайте определение терминам «антиген», «аллоантиген», «генетическая система групп крови», «тип крови».
7. Расскажите о правиле наследования групп крови.
8. Расскажите о значении групп крови для селекции.
9. Дайте определение терминам «полиморфизм», «полиморфный ген».
10. В каких целях используют биохимические полиморфные системы белков?
11. В какой период онтогенеза закладываются эритроцитарные антигены?
12. Могут ли поменяться эритроцитарные антигены в процессе онтогенеза?
13. По какому типу наследуются большинство аллелей генетических систем групп крови у сельскохозяйственных животных?
14. В каких хромосомах локализованы аллели групп крови у сельскохозяйственных животных?

## Занятие 16. Биохимический полиморфизм групп крови, белков и ферментов

**Цель занятия:** научиться использовать полиморфные системы для уточнения происхождения животных.

*Полиморфизм* – одновременное присутствие в популяции двух и более генетических форм одного признака в таком соотношении, что их нельзя отнести к повторным мутациям. Ген, представленный более чем одним аллелем, называют *полиморфным геном*.

У сельскохозяйственных животных группы крови применяют для установления достоверности происхождения. Группы крови, как мы уже говорили, наследуются кодоминантно и подчиняются правилам.

### Задания

189. Составьте схему линии красно-пестрого быка Гановера 1629391. Назовите аллель, маркирующий данную линию. Сколько животных, гомозиготных по аллелю родоначальника, имеется в линии? К какому поколению они относятся?:

Антрацит 1728	$/O_3QA_2'E_1'E'J_2$	от Инжира 637
Арка 82	$O_1I'Q'/$	от Думки 288 и Изюма 6747
Воин 1044	$O_1I'Q'/O_1I'Q'$	от Леванта 348
Ликер 585	$b/O_1I'Q'$	от Дыни 1411 и Дона 965
Дымка 4502	$O_1I'Q'/O_1I'Q'$	от Леванта 348
Дыня 14411	$O_1I'Q'/O_1I'Q'$	от Арки 82 и Изюма 6747
Думка 288	$O_1I'Q'/O_1I'Q'$	от Хода 8071
Дон 965	$O_3QA_2'E_1'F'J_2/b$	от Сокола 19551
Луидор 4005		от Лорда II 329
Ход 8071		от Вальса 8349
Изюм 6747	$O_1I'Q'/I_1E_2'$	от Вальса 8349
Спринт 658	$O_1I'Q'/I_1E_2'$	от Ликера 585
Сокол 19551	$/O_3QA_2'E_1'F'J_1$	от Хода 8071
Вальс 8349	$O_1I'Q'$	от Гановера 1629391
Лорд II 329		от Гановера 1629391
Левант 348	$O_3QA_2'E_1'F'J_2/O_1I'Q'$	от Хопера 447
Хопер 447	$O_3QA_2'E_1'J_2/Q$	от Антрацита 1728

190. При иммунологическом исследовании у курицы обнаружен антиген  $C_1$  системы групп крови  $C$ , а антигены  $C_2$ ,  $C_3$ ,  $C_4$  отсутству-

ют. У петуха обнаружен антиген С<sub>4</sub>, но нет антигенов С<sub>1</sub>, С<sub>2</sub> и С<sub>3</sub>. Ожидается ли в первом поколении расщепление потомства по системе групп крови С?

191. Определите вероятного отца по группам крови по данным серологического теста:

Семейные отношения	Система групп крови					
	A	B	C	F-V	J	S
Бык Удачный 1074	-/-	O <sub>1</sub> T <sub>1</sub> E <sub>3</sub> 'F'K'/A'O'	C <sub>1</sub> C	F/F	-/-	SH'/S
Бык Облик 1097	A1/-	E <sub>2</sub> 'G'G'/b	WX <sub>2</sub> /c	F/F	-/-	O'/S
Мать Резь 5649	A1/-	O'/b	C <sub>1</sub> L'/c	F/V	J/	H'/
Потомок 158	-/A1	E <sub>2</sub> 'G'G''/b	C <sub>1</sub> L'/c	F/V	J/	U'/H'

192. Уточните отцовство у потомков быков от выбывших матерей по группам крови и полиморфным белкам: гемоглобину (Hb), трансферрину (Tf) и карбоангидразе (Ca):

Семейные отношения	Система групп крови и полиморфные белки								
	A	B	C	F-V	J	S	Hb	Tf	Ca
Отец 716	-/Z'	BGKE <sub>2</sub> F'FO'/P'	C <sub>1</sub> C <sub>2</sub> WX <sub>2</sub> /-	F/-	J1/-	SH'	A/B	D/E	F/S
Потомок 78	-/-	BGKE <sub>2</sub> 'F'FO'/G'	C <sub>1</sub> C <sub>2</sub> WX <sub>2</sub> /E	F/F	J1/J2	S/H'	B/A	E/A	S
Потомок 250	A <sub>1</sub> /A <sub>2</sub>	BGKE <sub>2</sub> '/O <sub>3</sub> E <sub>3</sub> '	W/X <sub>2</sub>	F/V	-/-	-/H''	A/B	D/A	F/F
Потомок 2612	A <sub>1</sub> /Z'	GI <sub>1</sub> I <sub>2</sub> A'E <sub>2</sub> 'E <sub>3</sub> '/O <sub>1</sub> QD'TK'	-/C <sub>1</sub> C <sub>2</sub>	-/F	-/-	H'/-	A/B	D/A	F/S
Потомок 323	A <sub>1</sub> /A <sub>2</sub>	GI <sub>1</sub> I <sub>2</sub> A'E <sub>2</sub> 'E <sub>3</sub> '/BT <sub>2</sub> Y <sub>2</sub> P'Y'B''	C <sub>1</sub> C <sub>2</sub> /EWX <sub>2</sub>	F/V	-/-	H'/S	A/B	D/E	F/F
Потомок 256	A <sub>1</sub> /Z'	E <sub>3</sub> 'FO'/GQ	C <sub>2</sub> EWX <sub>1</sub> /C <sub>1</sub> X <sub>2</sub>	F/V	j/-	H'/H''	A/B	A/D	S/S

193. В племенное предприятие поступили быки, записанные в родословной как потомки производителя 209 от разных матерей. В результате иммуногенетической проверки установили следующие генотипы быков в системе В групп крови:

Производитель 209		GOY/BQK'E <sub>2</sub> I'
Потомок	1217	OY <sub>2</sub> D'G'/GOY
	1315	I'G'/BQK'E <sub>2</sub> I'
	1421	GE <sub>3</sub> 'F'O'/OI <sub>2</sub> D'G'
	214	GOY/O <sub>1</sub> T <sub>3</sub> 'F'K
	224	BQK'E <sub>2</sub> I'/O <sub>1</sub> I <sub>2</sub> D'G'
	321	GE <sub>3</sub> 'F'O'/O <sub>1</sub> I <sub>2</sub> D'G'

Определите, для каких быков происхождение от производителя 209 исключается. Какие антигены могут и какие не могут быть использованы для установления отцовства?

194. Составьте линию Флориана 374 голштинской породы, маркированной аллелем O<sub>3</sub>QA<sub>2</sub>'E<sub>1</sub>'F'J<sub>2</sub>':

Кличка	Аллель	От кого
Ликер 585	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/b	Флориан 374
Кольт 69	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/	Флориан 374
Мик 1	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/BTA'	Кольт 69
Висмут 11	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/Q	Ликер 585
Север 8729	O <sub>3</sub> 'QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/O <sub>1</sub> IQ	Ликер 585
Пунш 2346	BGKE <sub>1</sub> 'F'O'/O'	Люкс 4158
Кедр 3501	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/O <sub>1</sub> T <sub>1</sub> E <sub>3</sub> 'F'K'	Север 8729
Кавказ 3952	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/BGKE <sub>1</sub> 'F'O'	Монолит 4262
Линкор 6598	b/O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '	Висмут 11
Луна 2180	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '	Висмут 11
Контур 3352	O <sub>2</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '	Луна 2180
Василек 8765	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/BGKE <sub>1</sub> 'F'O'	Висмут 11
Монолит 4262	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '	Мик 1
Мир 667	O <sub>3</sub> QA <sub>2</sub> 'E <sub>1</sub> 'F'J <sub>2</sub> '/BGO <sub>1</sub>	Кедр 3501
Иркут 9355	BGO <sub>1</sub> /BO <sub>1</sub> IE <sub>3</sub> 'F'K'	Мир 667

## Темы для самостоятельной работы

Генетический контроль иммунного ответа. Теории иммунитета. Первичные (врожденные) дефекты иммунной системы.

### Контрольные вопросы

1. Расскажите о теории сетей регуляции (иммунной сети) Нильса Ерне (1974 г.).
2. Расскажите о клонально-селективной теории Франка Бернета.
3. Объясните, чем первичные дефекты иммунной системы отличаются от вторичных?
4. Приведите примеры первичных дефектов иммунной системы у сельскохозяйственных животных.
5. Расскажите о летальном факторе А-46 у крупного рогатого скота.
6. Как наследуется комбинативный иммунодефицит у лошадей?
7. В чем состоит особенность наследования агаммаглобулинемии?

### Литература

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. Генетические основы селекции животных / В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
4. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – СПб., 2015. – 720 с.

## Модульная единица 3.3. Генетика аномалий и болезней

Вопросы:

1. Предмет исследований патогенетики сельскохозяйственных животных.
2. Причины возникновения и молекулярная сущность генетических аномалий.
3. Понятие о наследственно-средовых аномалиях.
4. Экзогенные аномалии (фенокопии).
5. Пенетрантность и экспрессивность.
6. Возникновение аномалий под действием тератогенов.

### *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.

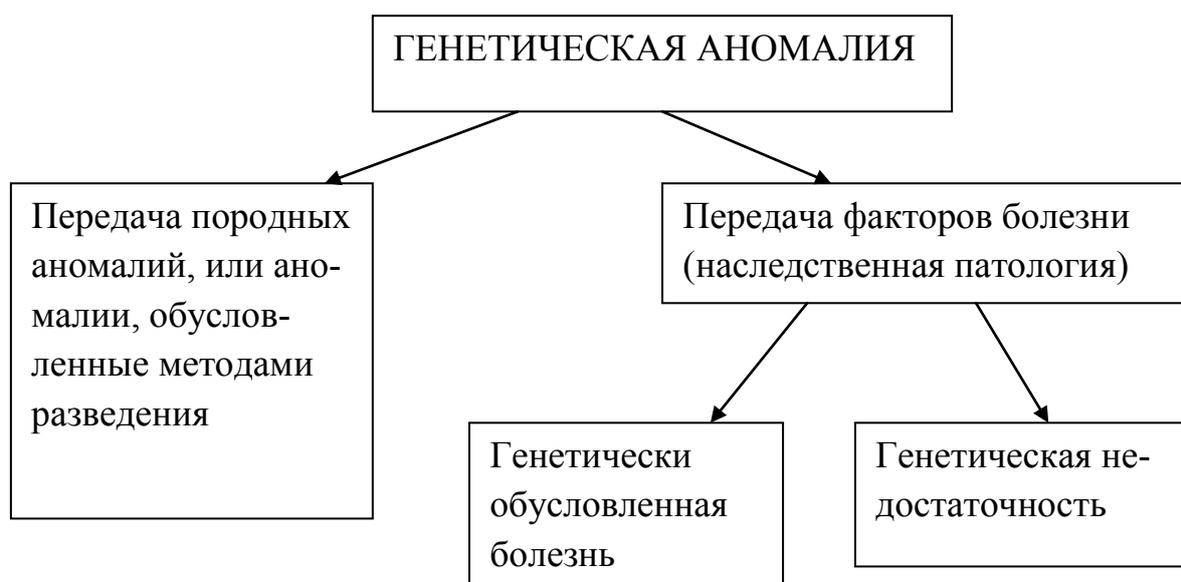
Патогенетика изучает не только закономерности возникновения, течения и распространения генетически обусловленных болезней, но и разрабатывает меры борьбы с ними (генетическая профилактика).

*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 (рис. 47).

Аномалии могут быть обусловлены:

- генетическими факторами;
- сочетанием генетических факторов с определенными условиями внешней среды;
- внешнесредовыми факторами.

В соответствии с этим аномалии подразделяют на генетические, наследственно-средовые и экзогенные (фенокопии).



*Рисунок 47 – Схема распространения генетических аномалий*

## ***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.

Основная роль в этиологии врожденных аномалий принадлежит летальным и сублетальным генам. Так, у человека известно более двух тысяч аномалий, обусловленных мутантными генами с летальным или сублетальным действием. Такие же признаки обнаружены и у животных.

Летальные гены имеют 100 %-ю пенетрантность, что на практике означает 100 %-ю 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. Субвитаальные 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 утробе матери;
- 2) *послеродовые* – гибель или уродство проявляется после родов или при рождении;
- 3) *ювенильные* – ведущие к смерти или патологии до стадии полового созревания.

Мутантные гены могут быть доминантными или рецессивными. Доминантные гены проявляют свое действие в гетерозиготном состоянии. Гены с неполным доминированием летальный эффект дают только в гомозиготном состоянии, а в гетерозиготном дают фенотипическое проявление без снижения жизнеспособности и нормального функционирования организма. Рецессивные мутантные гены при 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* тип наследования характерен в проявлении 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, обуславливающий у крупного рогатого скота полное двухстороннее 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

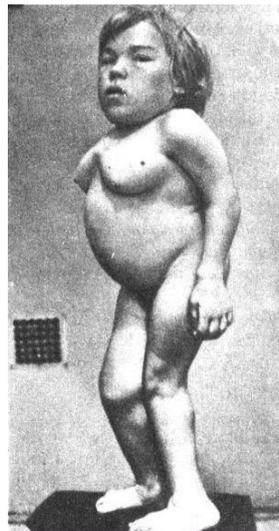
ли подобная мутация становится летальным фактором. Типичным доминантным летальным фактором с летальным действием в рецессивном состоянии является фактор, обуславливающий ахондроплазию у крупного рогатого скота (бульдогообразность телят), у кур – фактор коротконогости и фактор лишенности оперения.

*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, SVM-мутацию (рис. 48), VLAD-мутации у крупного рогатого скота, синдром агнатии у овец (отсутствие нижней челюсти и непроходимость пищевода), укорочение клюва у цыплят, мукополисахаридоз IV типа, или синдром Моркио, у человека (рис. 49) и т. д.



*Рисунок 48 – Теленок с SVM-мутацией (фото с сайта atafen.com.t)*



*Рисунок 49 – Мукополисахаридоз IV типа, или синдром Моркио (фото с сайта Myshared.ru)*

*Сцепленное с полом наследование.* Наследование, сцепленное с X-хромосомой, относится к признакам, гены которых находятся в X-хромосоме. Как и при аутосомном наследовании, гены X-хромосомы могут быть доминантными и рецессивными. При наследовании доминантного гена, полностью сцепленного с X-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, контролируемого рецессивным геном X-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 NY, определяющий пол (мужской у человека, а 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 волосатых ушей, который бывает лишь у мужчин и передается только от отца к сыну. Следовательно, ген, его обуславливающий, локализован в Y-хромосоме.

### ***3. Понятие о наследственно-средовых аномалиях***

В отношении определенной категории врожденных аномалий можно 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, обуславливающих 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 и проявление аномалий зависят от условий среды. При изменении последней в худшую сторону 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, поэтому выжившие, и восприимчивые, поэтому погибшие.

#### ***4. Экзогенные аномалии (фенокопии)***

Экзогенные аномалии появляются лишь под воздействием факторов, с которыми животное до сих пор не сталкивалось, то есть 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, вызываемый условиями среды, их называют фенокопиями, так как фенотипически эта группа уродств или аномалий сходна с тем, что дают мутации, изменяющие наследственность.

Рихардом Гольдшмидтом (1935) впервые было показано, что фенотип генетической аномалии может быть скопирован факторами внешней среды у особей с определенным генотипом. Такие аномалии он назвал 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, может копировать 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 геномодификаторов и факторов среды. При этом отсутствующий у гетерозиготных индивидуумов второй мутантный аллель может восполняться определенными факторами среды. Так возникает характерный для гомозигот фенотип.

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

#### ***5. Пенетрантность и экспрессивность***

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

*Пенетрантность* при наследовании аномалии – это частота или вероятность ее фенотипического проявления. Она 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 определенной 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 варьирует от частичного до полного отсутствия фаланг конечностей.

## **6. Возникновение аномалий под действием тератогенов**

Аномалии могут возникать внутриутробно в результате действия на эмбрион или плод определенных повреждающих факторов внешней среды, называемых *тератогенами*. Эти нарушения могут 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 (см. лекцию «Мутации и мутагенез»).

Тератогены могут одновременно быть и мутагенами. В первом случае, если повреждающий фактор действует на генетический аппарат половых клеток, он вызывает наследственную мутацию, во втором случае, когда при воздействии на зрелые соматические клетки возникают соматические мутации, 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 влияние наследственности, определить тип наследования аномалии на основе анализа генеалогии.

### **Контрольные вопросы**

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-доминантных и аутосомно-рецессивных аномалий.
5. Расскажите об особенностях наследования сцепленных с полом генов, вызывающих аномалии.
6. Дайте определение терминам «пенетрантность» и «экспрессивность», «тератоген».
7. Какие мероприятия необходимо провести, чтобы установить причину аномалий?
8. Могут ли мутации, возникшие в соматических клетках, передаваться по наследству?
9. Перечислите факторы мутагенеза.
10. В чем состоит разница между дефектом развития, недостатком развития и уродством?

## Занятие 17. Генетика уродств и врожденных аномалий

**Цель занятия:** научиться определять тип наследования генетической аномалии, прогнозировать ее проявление, изучить особенности плеiotропного действия генов.

**Летальное действие генов.** Разные аллели генов могут оказывать влияние на жизнеспособность организма на любой стадии его жизни и видоизменять соотношение фенотипов. Мутантные гены, вызывающие сильные нарушения в развитии организма, называют *летальными*. Обычно летальное действие таких генов рецессивно, то есть проявляется лишь в гомозиготном состоянии.

Летальные гены встречаются у всех видов сельскохозяйственных животных, пушных зверей и человека.

**Пенетрантность и экспрессивность.** В процессе онтогенеза не все гены реализуются в признак. Некоторые из них блокируются другими неаллельными генами, а проявлению иных не благоприятствуют внешние условия. Пробиваемость гена в признак называется пенетрантностью.

Пенетрантность выражается в процентах числа особей, несущих признак, к общему числу носителей гена, потенциально способного реализоваться в этот признак.

Если, например, после скрещивания гетерозигот  $Pp \times Pp$  только у  $3/5$  потомков  $pp$  будет проявлен в фенотипе их генотип, то пенетрантность составит 60 %, остальные 40 % генотипов  $PP$  и  $Pp$  будут фенотипически не отличимы друг от друга.

Проявление гена  $P$  (полидактилия) чрезвычайно варьирует как в отношении числа и расположения лишних пальцев, так и в степени их развития. Степень выраженности пенетрантного гена называют экспрессивностью.

Пенетрантность и экспрессивность зависят как от генотипа, так и от среды. Если ген не способен вызвать внешне заметный эффект, то он может проявиться не в каждом поколении даже при доминантном наследовании. Проявление пенетрантности затрудняет иногда распознавание характера наследуемости и действия гена.

## Пример решения задачи

**Условие задачи.** Подагра является доминантным аутосомным признаком. Известно, что пенетрантность этого гена у мужчин составляет 20 %, а у женщин равна нулю. Ответьте на вопросы:

1. Какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных родителей?

2. Какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой нормален по анализируемому признаку?

**Решение.** Обозначим признаки:  $A$  – подагра,  $aa$  – норма. В первом вопросе указано, что родители гетерозиготны:  $P : Aa \times Aa$ . В этой семье  $3/4$  детей являются носителями гена подагры. Но ген подагры ( $A$ ) проявляется только у мужчин. Вероятность рождения мальчиков равна  $1/2$ , следовательно, ген подагры может проявиться у  $3/4 \times 1/2 = 3/8$  потомства. Но его пенетрантность у мужчин составляет 20 %, или  $1/5$  от имеющих этот ген мужчин. Поэтому вероятность заболевания подагрой у гетерозиготных родителей равна  $3/8 \times 1/5 = 3/40$ , или 7,5 %.

Во втором вопросе один из родителей гетерозиготен по гену подагры ( $Aa$ ), второй – нормален ( $aa$ ).  $P: Aa \times aa = 1/2Aa + 1/2aa$ . Мальчик в этой семье может родиться также с вероятностью  $1/2$ , и вероятность того, что он заболит, равна  $1/2$ . Вероятность появления больного ребенка в этой семье равна  $1/2 \times 1/2 \times 1/5 = 1/20$ , или 5 %.

## Задания

195. У кур породы белый плимутрок выявлены мутации альбинизма глаз. Ген альбинизма ( $a$ ) наследуется с полной пенетрантностью (независимо от пола все особи  $aa$  альбиносы). Ген  $pk$  ослабляет пигментацию глаза до розового цвета и пигментацию пера до сероголубого. При спаривании кур с розовыми глазами ( $AAppkk$ ) с петухами-альбиносами ( $aappkk$ ) в  $F_1$  все потомство имеет нормальный цвет глаза. Какое потомство будет в  $F_2$ ?

196. От быка-производителя в результате спаривания со своими дочерьми получили 55 телят (бык и дочери имели нормально развитый позвоночник), из которых 11 имели сильно укороченный позвоночник. Все телята с этим дефектом погибли. Как наследуется этот дефект?

197. Бесхвостость у кур ( $Rp$ ) может быть вызвана разными причинами, в том числе резким изменением температуры инкубатора в период первой недели инкубации, сильной тряской яиц перед инкубацией, инъекцией инсулина в яйца перед инкубацией. Будет ли бесхвостость, полученная в результате воздействия указанных факторов, передаваться потомству так, как передают ее особи, имеющие ген  $Rp$ ?

198. У свиней и крупного рогатого скота наследственное заболевание порфирия, обусловленное аутосомным рецессивным геном  $p$ , вызывает накопление порфирина в крови и некоторых тканях. Больные животные чрезвычайно чувствительны к солнечному свету. Болезнь проявляется в виде изъязвлений вокруг глаз, носа и других частей тела, не защищенных волосяным покровом. Определите, как наследуется ген  $p$ , обуславливающий порфирию: а) если спариваются гетерозиготные по гену порфирии животные; б) если один из родителей здоров, а другой больной; в) если один из родителей больной, а другой гетерозиготен по гену порфирии.

199. У овец заболевание скрепи (почесуха овец, медленно развивающаяся прионная инфекция овец). Симптомы: повышенная возбудимость, сильный хронический кожный зуд, дрожь, параличи, истощение, выпадение волос в области поясницы и задних конечностей. Животные гибнут. Аналог коровьего бешенства. Известна также под названиями «рысистой болезнь», «овечья трясушка», «дрожание баранов»), приводит к смерти баранов на 3-м году жизни, а ярок – в возрасте  $3\frac{1}{2}$  года. Болезнь вызывается рецессивным геном  $s$ , который в гомозиготном состоянии способствует развитию вирусного заболевания. У животных с генотипом  $Ss$  и  $SS$  болезнь не развивается. От здоровых дочерей барана 235, осемененных спермой производителя 418, получены 20 ягнят. Оба производителя погибли в возрасте 3 лет. Дочери производителя 235 в возрасте 5 лет остались здоровыми. Определите генотип баранов-производителей 235 и 418, генотип здоровых дочерей барана-производителя 235. Сколько ягнят из 20 имеют генотип  $ss$ ?

200. Цыплята и индюшата с врожденным дефектом запрокидывания головы, обусловленным геном  $lo$ , вылупляются нормально, но не могут ни пить, ни есть и погибают в течение нескольких дней после вывода. При разведении «в себе» индеек, гетерозиготных по рецессивному гену  $lo$ , были выведены 788 индюшат, у 199 из которых наблюдалось запрокидывание головы. Мог ли этот ген вызывать гибель гомозигот в период инкубации? Если мог, то в какой степени проявлялось его действие.

201. Хондродистрофия (ch) (нарушение питания хрящевой ткани) – аутосомная рецессивная мутация. Гомозиготные эмбрионы (ссhh), имеющие сильно укороченные конечности и попугаев клюв, погибают в первые дни эмбрионального развития. Гетерозиготы Cshh фенотипически здоровы. Как наследуется хондродистрофия? Какие результаты будут при спаривании гетерозигот друг с другом?

202. В инбредной линии белых леггорнов обнаружен рецессивный летальный ген  $m_x$ , вызывающий недоразвитие костей, входящих в состав надклювья. Гомозиготные зародыши  $m_x m_x$  погибают перед выводом, ибо не способны пробить скорлупу. Ген  $m_x$  наследуется как менделирующий признак. Можно ли избежать действия гена  $m_x$ , используя селекционные приемы?

203. У кур, крупного рогатого скота, овец и свиней обнаружен летальный ген *sn*, вызывающий искривление шеи и целый комплекс патологических нарушений, появления уродства. У крупного рогатого скота, овец и свиней эмбрионы погибают к концу утробного развития, а у кур – в конце инкубации. Ген *sn* 100 % летален, у гетерозигот *Csnn* никаких патологических изменений не наблюдается. Какие генотипы ожидаются при спаривании гетерозиготных кур и петухов между собой? Какую часть будут составлять в  $F_2$  уродливые карлики?

204. Дактилолизис – заболевание цыплят, в основе которого лежит аутосомная рецессивная мутация. Цыплята выводятся нормальными, но на 7–8-й день жизни на подошве ног появляется припухлость и затвердение, затем образуются трещины. От гетерозиготных кур и петухов по гену *dl* получены 228 нормальных и 70 больных дактилолизисом. Как можно очистить стадо от постэмбрионального полуметального гена *dl*?

205. У кур породы белый леггорн известна мутация аптерилозис (*Ap*), обусловленная постэмбриональным полуметальным геном. Степень выраженности этого признака сильно варьирует от почти голого до оперения, близкого к нормальному. При спаривании гетерозигот получены 89 голых и 27 нормальных кур. Какое соотношение генотипов получено в  $F_1$ ? В результате спаривания нормальных кур с гетерозиготными петухами с геном *Ap* в течение 8 поколений у гетерозиготных особей с каждым поколением увеличивалась оперенность, повышалась жизнеспособность. Чем объяснить ослабление вредного воздействия мутации?

206. Пробанд – здоровая женщина – имеет четырех братьев, двое из которых больны алькаптонурией (нарушение обмена веществ, приводящее к потемнению и повышению хрупкости в хрящевой и

другой соединительной ткани). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алькаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда – родная сестра деда пробанда со стороны отца. Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

207. По данным шведского генетика К. Штерна (1965), некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100 %, у гетерозигот – 20 %. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака. Определите вероятность заболевания детей в браке двух гетерозигот.

208. Ангиоматоз сетчатой оболочки (поражение сетчатой оболочки глаза, обусловленное аномалией развития сосудов) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50 %. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

209. Черепно-лицевой дизостоз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50 %. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя нормальны по данному признаку, но один из них – носитель гена дизостоза.

210. Синдром Ван дер Хеве определяется доминантным аутосомным плеiotропным геном. Признаки полного синдрома: голубой цвет глаз, хрупкость костей и глухота. Пенетрантность признаков изменчива. В ряде случаев она составляет по голубой окраске почти 100 %, хрупкости костей – 63, глухоте – 60 %. В брак вступают два гетерозиготных носителя голубой склеры нормальных в отношении других признаков синдрома. Определите вероятность проявления у детей глухоты.

211. Арахнодактилия («паучьи пальцы» – патологическое состояние, при котором пальцы аномально удлинённые и узкие по сравнению с ладонью) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30 %. Леворукость – рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обоих признаков одновременно у детей в семье, где родители гетерозиготны по обоим генам.

**Плейотропное действие генов.** Рассмотренные выше типы взаимодействия генов основывались на принципе, что каждый ген действует только на один признак. Фактически же многие гены действуют одновременно на несколько признаков организма.

Множественное действие гена называется плейотропным. Плейотропный ген по отношению к одному признаку может быть доминантным, по отношению к другому – рецессивным. Когда плейотропный ген действует как полнодоминантный или полнорецессивный ко всем определяемым им признакам, то наследование их идет в соответствии с правилами Г. Менделя. В других случаях характер расщепления (3 : 1) существенно меняется (2 : 1). Своеобразное расщепление происходит тогда, когда один из признаков является рецессивным леталем, то есть в гомозиготном состоянии ведет к гибели.

Рассмотрим пример. Серый цвет шерсти каракульских овец (ширази) и развитие рубца определяются одним геном. Черный цвет и нормальное развитие рубца – один ген (*we*), серый цвет и недоразвитие рубца – другой (*We*), аллельный первому. Серый цвет доминирует над черным, а нормальное развитие – над аномалией. Гомозиготные особи по гену недоразвития рубца и серого цвета погибают после отбивки от матери. Взрослые серые каракульские овцы могут быть только гетерозиготами. При спаривании между собой серых особей расщепление по окраске смушек и функции органов пищеварения идет по следующей схеме:

	P	<i>генотип</i> ♀ <i>WeWe</i> × ♂ <i>WeWe</i>	
		<i>фенотип</i>	<i>серые</i>
	гаметы	<i>We we</i>	<i>We we</i>
<i>F<sub>2</sub> генотип</i>	<i>We We</i>	<i>WeWe WeWe</i>	<i>wewe</i>
<i>фенотип</i>	<i>серые</i>	<i>серые</i>	<i>черные</i>
	<i>с недоразвитой функцией рубца</i>	<i>с нормальной функцией рубца</i>	<i>с нормальной функцией рубца</i>
соотношение	1	: 2	: 1

1/4 потомства (гомозиготные серые) с недоразвитым рубцом – нежизнеспособные, 1/2 серых с нормальной функцией рубца – жизнеспособные и 1/4 черных – также жизнеспособные. В связи с этим расщепление с учетом жизнеспособности соответствует 2 : 1.

### Задания

212. У кур породы корниш, имеющих розовидный гребень, оплодотворенность яиц от петухов с генотипом *RR* составляет 15 %, а от

петухов с генотипом  $Rr$  – 40 %. Это обусловлено тем, что у петухов с генотипом  $RR$  уменьшен процент сперматозоидов с поступательным движением и более коротким периодом их жизни в половых путях курицы. Ген  $R$  ведет себя как доминант по развитию формы гребня и как рецессив мужской плодовитости. При искусственном осеменении кур с генотипом  $rr$  смесью равных количеств спермы петухов  $RR$  и  $Rr$  получили цыплят с розовидным и листовидным гребнем в соотношении 1:1. Проанализируйте полученный результат. Не наводит ли это на мысль, что сперматозоиды петуха  $RR$  не участвуют в оплодотворении?

213. Лисицы генотипа  $Pp$  имеют платиновую окраску,  $pp$  – серебристо-черную. Обычно платиновые лисицы при разведении «в себе» дают расщепление 2 платиновые : 1 серебристо-черная. Но иногда рождаются белые щенки, которые вскоре погибают. Каков может быть их генотип?

214. Мыши генотипа  $ju$  – серые,  $Yu$  – желтые,  $YU$  – гибнут на эмбриональной стадии. Каково будет потомство от скрещиваний: желтый  $\times$  серая; желтый  $\times$  желтая? В каком скрещивании можно ожидать более многочисленного помета?

215. У норок, помимо коричневой окраски, бывает серебристая. Скрещивание серебристых норок с коричневыми всегда дает расщепление на 1 коричневую и 1 серебристую. При разведении «в себе» коричневых норок серебристые никогда не рождаются. Какое должно быть потомство от скрещивания серебристых норок между собой?

### Темы для самостоятельной работы

Генетические аномалии у крупного рогатого скота, свиней, овец, птицы. Числовые и структурные мутации кариотипа и фенотипические аномалии животных. Генетическая устойчивость и восприимчивость к бактериальным болезням (мастит, туберкулёз, бруцеллез, лептоспироз и т. д.), к протозоозам и клещам, к вирусным инфекциям (ящур, лейкоз, скрепи и т. д.)

Генетическая предрасположенность к респираторным заболеваниям и болезням желудочно-кишечного тракта. Роль наследственности при болезнях обмена веществ (кетоз, родильный парез и т. д.)

Учёт врождённых аномалий. Методы кинетического анализа. Повышение генетической устойчивости к болезням. Показатели отбора. Непрямая селекция на резистентность. Мероприятия по устойчивости к болезням.

## Контрольные вопросы

1. Расскажите о наследовании устойчивости и восприимчивости к бактериальным болезням.
2. Расскажите о наследовании устойчивости и восприимчивости к клещам.
3. Расскажите о наследовании устойчивости и восприимчивости к вирусным инфекциям.
4. Расскажите о наследовании устойчивости и восприимчивости к протозоозам.
5. Приведите примеры проявления фенотипических аномалий, связанных с нарушениями кариотипа у сельскохозяйственных животных.
6. Докажите роль наследственности при болезнях обмена веществ.
7. Какие методы генетики можно применить для выявления сублетальных и летальных генов?
8. С какой целью в ветеринарной генетике применяется анализирующее скрещивание?
9. Расскажите о значении генеалогического метода при изучении наследования мутантных генов.
10. Объясните, зачем и как проводится непрямая селекция на резистентность.
11. Перечислите мероприятия, необходимые для повышения устойчивости животных к болезням.

## Литература

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.* Генетические основы селекции животных / *В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст.* – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
4. *Инге-Вечтомов, С.Г.* Генетика с основами селекции / *С.Г. Инге-Вечтомов.* – СПб., 2015. – 720 с.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

К ветеринарным врачам предъявляют достаточно высокие требования. В связи с этим специалисты должны обладать глубокими знаниями в области ветеринарно-биологических наук. Дисциплина «Ветеринарная генетика» дает базовые знания по основам современной генетики, ветеринарной генетике, которые необходимы для успешной разработки ветеринарно-биологических проблем.

Опираясь на знания ветеринарной генетики, специалисты должны уметь осуществлять мониторинг распространения вредных генов в популяциях и их элиминацию; выявлять линии, семейства, породы с болезнями, имеющими наследственную предрасположенность; изучать влияние вредных экологических веществ на наследственный аппарат животных; формировать представление о пороках развития животных и их профилактике.

Изложенные в учебном пособии особенности наследственности и изменчивости на уровне молекулы, клетки, организма помогут студентам успешно освоить генетическую структуру и генетические процессы в стадах и популяциях.

Приобретенные знания дадут будущим специалистам понимание этиологии болезней, а навыки по постановке опытов по скрещиванию животных помогут подтвердить или опровергнуть наследственный характер болезней.

# ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

## А

**Аберрация хромосомная** – перестройка структуры хромосомы, связанная с любой формой изменений.

**Аденин** – пуриновое основание, комплементарное тимину и урацилу. Одно из азотистых оснований, входящих в состав РНК и ДНК.

**АДФ** (аденозиндифосфат) – нуклеотид, состоящий из аденина, рибозы и двух остатков фосфорной кислоты. АДФ образуется в результате переноса концевой фосфатной группы АТФ, участвует в энергетическом обмене во всех живых организмах.

**Акроцентрическая хромосома** – хромосома, у которой центромера находится вблизи одного из концов, при этом одно из плеч хромосомы длинное, другое – короткое.

**Аллель** – одно из возможных структурных состояний гена.

**Аллельные гены** – парные гены, расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом, влияющих на один и тот же признак по-разному; видоизменения одного и того же гена.

**Альтернативный сплайсинг** – образование нескольких разных РНК из одинаковых пре-РНК.

**Аминоацил-тРНК** – молекула тРНК, к 3'-концу которой присоединена специфическая аминокислота.

**Аминокислота** – мономерная единица белковой молекулы.

**Амплификатор ДНК** (термоциклер) – прибор для проведения ПЦР, автоматически поддерживает нужное количество циклов реакции и оптимальные временные и температурные параметры для каждого цикла.

**Амплификация генов** – резкое увеличение числа копий генов методом обратной транскрипции.

**Анафаза** – третья стадия митоза или мейоза, во время которой хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки.

**Анализирующее скрещивание** – скрещивание организма неизвестного генотипа с организмом гомозиготным по рецессивному аллелю изучаемого гена.

**Антиген** – вещество, воспринимаемое организмом как чуже-

родное и вызывающее специфический иммунный ответ – выработку антител.

**Антикодон** – группа из трех оснований, комплементарная кодо-ну в иРНК. Занимает фиксированное положение в молекуле тРНК.

**Анеуплоидия** – мутация по числу хромосом, при которой нор-мальное число хромосом увеличивается или уменьшается менее чем на целый набор.

**Апoptоз** – многоэтапный процесс уменьшения объема клеток, конечный результат которого разрушение и исчезновение клеток.

**Аутосомно-доминантное наследование** – наследование доми-нантных признаков, сцепленных с аутосомами.

**Аутосома** – любая неполовая хромосома.

**Аутосомно-рецессивное наследование** – наследование рецес-сивных признаков, сцепленных с аутосомными.

## Б

**Бивалент** – две конъюгированные гомологичные хромосомы, каждая из которых имеет две хроматиды. Наблюдается во время про-фазы I мейоза.

**Биометрия** – математическая статистика в биологии.

**Биотехнология** – наука о генно-инженерных и клеточных мем-бранах и технологиях создания и использования генетически транс-формированных биологических объектов для интенсификации произ-водства или получения новых видов продуктов различного назначе-ния.

**Бисексуальность** – способность организма при определенных условиях формировать мужской или женский тип.

**Близнецовый метод** – метод антропогенетики, позволяющий определить влияние среды и генотипа на проявление какого-либо признака.

**Блок Прибнова** – нуклеотидная последовательность у прокари-от, расположенная за 10 нуклеотидов до сайта инициации транскрип-ции. Обычно состоит из 6 нуклеотидов: ТАТААТ.

**Блок Хогнесса** – нуклеотидная последовательность у эукариот, расположенная за 25 нуклеотидов до сайта инициации транскрипции. Обычно состоит из 8 нуклеотидов.

## В

**Вектор** – молекула ДНК, способная к автономной репликации и включению чужеродной ДНК; является инструментом генной инженерии, обеспечивающим включение чужеродной ДНК в клетку и ее клонирование.

**Веретено** – структура в клетках эукариот, состоящая из ахроматических (не содержащих ДНК) нитей, которая осуществляет движение хромосом в метафазах и анафазах митоза и мейоза.

**Вторичная перетяжка** – перетяжка, отделяющая спутник от остальной части хромосомы. Часто в области вторичной перетяжки локализован ядрышковый организатор.

**Вырожденность генетического кода** – возможность включения в белковую молекулу одной аминокислоты несколькими триплетами.

**Выборка** (выборочная совокупность) – часть объектов из генеральной совокупности, отобранных для изучения с тем, чтобы сделать заключение о всей генеральной совокупности.

**Выборка репрезентативная** – выборка, имеющая такое же распределение относительных характеристик, что и генеральная совокупность.

## Г

**Гаметы** – гаплоидные половые клетки (яйцеклетки и сперматозоиды), при слиянии которых в процессе оплодотворения образуется диплоидная зигота.

**Гаметогенез** – процесс образования половых клеток. Сперматогенез – процесс образования мужских половых клеток. Оогенез (овогенез) – процесс образования женских половых клеток.

**Гаплоидный (n)** – одинарный набор хромосом (гамет) включает в себя по одной хромосоме из гомологичной пары.

**Гемизиготность** – представленность у диплоидного организма одного или нескольких генов лишь одним аллелем. Гемизиготными являются гены, локализованные на половых хромосомах у гетерогаметного пола.

**Ген** – структурная, функционально неделимая единица наследственной информации, представляющая собой участок молекулы ДНК (реже РНК), кодирующий синтез одной макромолекулы (полипептидов, тРНК либо рРНК). Большинство генов имеют фиксирован-

ную локализацию на хромосоме, однако известны и перемещающиеся (мигрирующие, мобильные) гены.

**Генеалогический метод** – метод антропогенетики, основанный на изучении наследования признаков по родословным.

**Генеральная совокупность** – вся изучаемая выборочным методом статистическая совокупность объектов.

**Генетика** – наука о закономерностях изменчивости и наследственности. Она является теоретической базой селекции микроорганизмов, культурных растений и домашних животных.

**Генетическая дистанция** (генетическое расстояние) – степень генетического сходства между популяциями.

**Генетический сдвиг** – изменение генетического состава популяции вследствие естественного или искусственного отбора.

**Генетическая инженерия** – ветвь молекулярной генетики, исследующая возможности и способы создания лабораторным путем генетических структур и наследственно измененных организмов, то есть создание искусственных генетических программ, с помощью которых направленно конструируются молекулярные генетические системы вне организма с последующим их введением в живой организм.

**Генетический код** – система записи наследственной информации в молекулах нуклеиновых кислот, основанная на соответствии образующих кодоны чередований последовательностей нуклеотидов в ДНК или РНК аминокислотам белков.

**Генетический полиморфизм** – наличие двух или более аллельных форм отдельных генов.

**Генетическая система крови** – сумма всех систем групп крови одной особи.

**Ген-модификатор** – неаллельный ген, изменяющий фенотипическое проявление признака, контролируемого в основном другим геном. Самостоятельно не проявляется, но может усиливать или ослаблять действие главного гена.

**Ген-мутатор** – ген, повышающий скорость мутирования другого гена в организме.

**Генетический груз** – наличие в популяции в виде летальных и других отрицательных мутаций, вызывающих при переходе в гомозиготное состояние гибель или снижение их жизнеспособности.

**Генокопии** – фенотипически одинаково проявляющиеся наследственные заболевания, но вызванные мутациями в разных генах.

**Геном** – полный гаплоидный набор генов или хромосом клетки или организма.

**Ген-оператор** – ген, контролирующий функционирование структурных генов.

**Генотип** – совокупность имеющих фенотипическое проявление генов, локализованных в хромосомах.

**Генотипическая изменчивость** – изменения признаков и свойств организма, вызванные изменениями наследственной информации (генотипа).

**Генофонд** (пул генов) – 1. Вся генетическая информация, содержащаяся в геномах особей репродуктивной части популяции. 2. Совокупность генов (аллелей), которые имеются у особей одной популяции, группы популяций или вида, в пределах которых они характеризуются определенной частотой встречаемости. Термин «генофонд» предложен А.С. Серебровским в 1928 г.

**Ген-промотор** – ген, определяющий начальный участок синтеза, контролирует транскрипцию с ДНК на РНК.

**Ген-регулятор** – ген, кодирующий структуру репрессора, функцией которого является контроль транскрипции оперона.

**Ген-супрессор** – ген, способный подавлять фенотипическое проявление других генов.

**Гетерозигота** – организм, в геноме которого имеются одна или несколько пар различающихся аллелей.

**Гетерозиготный** – состояние диплоидного генома, при котором на каждой из пары хромосом существуют различные аллели.

**Гетерозис** – явление преобладания степени выраженности показателей количественных признаков первого поколения гибрида над степенью выраженности признаков каждого из родителей.

**Гетерохроматин** – часть хроматина, находящаяся в конденсированном состоянии, образующая плотную, хорошо окрашивающуюся зону. Гены, расположенные в гетерохроматических областях, неактивны.

**Гибридизация соматических клеток** – метод получения гибридных организмов и гибридных клеточных линий путем слияния неполовых клеток.

**Гибридологический анализ** – основной метод генетического анализа, основанный на скрещиваниях и количественном учете выщепляющихся форм в потомстве.

**Гибридома** – гибридная клеточная линия, полученная при слиянии нормальных антителообразующих клеток (лимфоцитов) и миеломных клеток. Обладает способностью к неограниченному росту и синтезу моноклональных антител.

**Гибриды (F)** – организмы, полученные в результате гибридизации (в результате скрещивания между генетически различающимися родительскими типами).

**Гинандроморфизм** – половая аномалия, встречающаяся у насекомых, дающая развитие мозаичным особям, у которых одна часть тела является мужской, а другая женской.

**Гиногенез** – 1. Развитие зародыша только из ядра и плазмы яйцеклетки; мужская гамета активизирует, но не участвует, либо участвует в очень незначительной степени. 2. Процесс возникновения растения из клеток зародышевого мешка.

**Гистон** – любой из основных белков, образующих комплекс с ДНК в хромосоме эукариот.

**Гомозиготный** – состояние диплоидного генома, при котором в каждой паре хромосом имеются две копии одного аллеля.

**Гомеостаз генетический** – свойство популяции (организма) поддерживать своё генетическое равновесие и противостоять внезапным изменениям.

**Группа сцепления** – совокупность всех генов, локализованных в хромосоме.

**Гуанин** – пуриновое основание, комплементарное цитозину. Одно из азотистых оснований, входящих в состав РНК и ДНК.

## Д

**Делеция** – выпадение участка хромосомы или гена.

**Денатурация** – 1. Расхождение цепей двухцепочечной молекулы ДНК или РНК. 2. Нарушение нативной конформации биологических макромолекул в результате разрушения нековалентных (водородных) связей.

**Дефишенси** – нехватка концевой части хромосомы.

**Дефект** – грубое морфологическое изменение в организме, а также все изменения, ведущие к снижению жизнеспособности и адаптационной способности.

**Дигибридное скрещивание** – скрещивание особей, различающиеся по двум парам признаков.

**Дикий тип** – наиболее часто встречающийся в природе, то есть «нормальный» генотип или фенотип.

**Диплоидный (2n)** – двойной набор хромосом соматических клеток.

**Дисульфидная связь** – ковалентная связь между двумя атомами серы, входящими в молекулы цистеина. Стабилизируют третичную структуру полипептидных цепей.

**ДНК** (дезоксирибонуклеиновая кислота) – высокомолекулярный полимер, состоящий из четырех дезоксирибонуклеотидов, чередованием которых кодируется генетическая информация.

**ДНК-лигаза** – фермент, катализирующий образование фосфодиэфирной связи между 3'-гидроксильной группой и 5'-фосфатом соседних нуклеотидов в месте одноцепочечного разрыва молекулы ДНК.

**ДНК-полимераза** – фермент, катализирующий синтез полинуклеотидной цепи из отдельных нуклеотидов с использованием другой цепи в качестве матрицы и ДНК-затравки со свободной 3'-ОН-группой.

**Доминантный ген** – аллель с преобладающим действием на проявление того или иного признака.

**Доминирование** – явление преобладания одного признака над другим, одного аллельного гена над другим.

**Доминирование, связанное с полом**, – вид доминирования, когда один и тот же ген для одного пола является доминантным, а для другого – рецессивным.

**Дрейф генов** – генетические изменения (изменение частот аллелей в ряду поколений) в популяциях, вызванные, скорее, случайными явлениями, чем отбором (например, малая численность популяции). Чем меньше число скрещивающихся особей в популяции, тем больше изменений, обусловленных дрейфом генов, будут претерпевать частоты аллелей.

**Дупликация** – тип хромосомных мутаций, при котором какой-либо участок хромосомы удваивается.

## Е

**Евгеника** – область биологии, пропагандирующая возможность улучшения человека генетическими методами.

### З

**Зигота** – оплодотворенная яйцеклетка, содержащая диплоидный набор хромосом и т. д.).

### И

**Изменчивость** – процесс возникновения фенотипических различий между особями по ряду признаков морфологических или функциональных. Может быть наследственной или модификационной.

**Изоляция** – исключение или затруднение свободного скрещивания между особями одного вида, ведущее к обособлению внутривидовых групп и новых видов

**Иммунный ответ** – совокупность физиологических процессов в организме, индуцируемых при попадании в него чужеродных антигенов.

**Иммуногенетика** – раздел генетики, изучающий генетическую детерминацию иммунологических систем животных, группы крови, генетический контроль иммунного ответа, генетику несовместимости тканей при трансплантации, генетику противоопухолевого иммунитета и т. д.

**Иммуногенность** – способность антигена вызывать иммунные ответы (образование антител).

**Иммунитет** – невосприимчивость, сопротивляемость организма к инфекционным агентам и чужеродным веществам.

**Иммуноглобулины** – сложные белки, которые специфически связываются с чужеродными веществами антигенами.

**Иммунологический анализ** – метод, основанный на способности антитела узнавать специфический компонент в биологическом образце.

**In vitro** – выращивание живого материала «в стекле», на искусственных питательных средах, в асептических условиях.

**Инверсия** – вид генных или хромосомных перестроек, при которых отдельный отрезок перевертывается на 180 градусов.

**Ингибиторы** – вещества различной химической природы, подавляющие каталитическую активность отдельных ферментов или ферментных систем.

**Индуктор** – небольшая молекула, связывающаяся с регуляторным белком-репрессором, что приводит депрессии соответствующих генов.

**Интрон** – участок транскрибируемой ДНК, удаляемый при сплайсинге и не участвующий в кодировании полипептидной цепи.

**Интерсексуальность** – способность организма занимать промежуточное положение в проявлении половых признаков.

## К

**Кариотип** – хромосомный набор клетки или организма, который характеризуется числом, размером и конфигурацией хромосом.

**Карта хромосом** – графическое изображение последовательного расположения генов в хромосомах с указанием расстояния между ними в морганидах.

**Кариограмма (идиограмма)** – схема, на которой хромосомы располагаются на основе их морфологии в ряд по мере убывания их длины.

**Кариогамия** – слияние пронуклеусов двух клеток в ходе оплодотворения.

**Картирование генов** – определение положения данного гена на какой-либо хромосоме относительно других генов. Лежит в основе составления генетических карт.

**Качественные (альтернативные) признаки** – признаки, имеющие четко различимые формы (комолость-рогатость, красно-пестрая масть – черно-пестрая масть и т. д.).

**Клетка** – элементарная, структурная и функциональная единица живых организмов, способная к самовоспроизведению.

**Клон** – совокупность клеток или особей, произошедших от общего предка путем бесполого размножения.

**Клонирование** – совокупность процедур, использующихся для получения клонов. Клонирование многоклеточных организмов, например, включает пересадку ядер соматических клеток в оплодотворенное яйцо с удаленным пронуклеусом.

**Кодирующая цепь** – цепь ДНК, последовательность которой идентична иРНК.

**Кодоминирование** – совместное участие обоих аллелей в определении признака у гетерозиготы.

**Кодон** – группа из трех смежных нуклеотидов в молекуле мРНК, либо кодирующая одну из аминокислот, либо обозначающая конец синтеза белка.

**Количественный признак (мерный)** – признак, кодируемый полигенно, для которого характерна количественная наследуемость и непрерывный спектр значений (удой, живая масса и т. д.).

**Комплемент** – белковый комплекс сыворотки крови, один из составляющих врожденного иммунитета. Принимает участие в регуляции воспалительных процессов, активации фагоцитоза и литическом действии на клеточные мембраны. Активизируется взаимодействием с иммунным комплексом.

**Комплементарность** – форма взаимодействия между неаллельными генами, при которой один доминантный ген дополняет другой доминантный ген. Развитие признака требует наличия в генотипе двух доминантных неаллельных генов аллелей.

**Конъюгация** – попарное временное сближение гомологичных хромосом, при котором возможен обмен гомологичными участками.

**Корреляция** – систематическая и обусловленная связь переменных.

**Коэффициент наследуемости** – показатель относительной доли генетической изменчивости в общей фенотипической вариации признака.

**Кроссинговер** (рекомбинация, перекрест) – взаимный обмен участками гомологичных хромосом, основанный на разрыве-соединении хроматид и приводящий к новой комбинации аллелей.

## Л

**Летальный ген** – мутационный ген, вызывающий сильные нарушения в организме, приводящие к смерти.

**Линии чистые** – совокупность генотипически однородных организмов, возникающих в результате самоопыления у растений или длительного близкородственного скрещивания у животных.

**Лигирование** – соединение двух молекул ДНК с помощью фосфодиэфирных связей. *In vitro* катализируется ферментом ДНК-лигазой фага Т4.

**Лизис** – разрушение клеточных стенок под действием ферментов, содержащихся в лизосомах, или других агентов.

**Локус** – место на хромосоме, где находится специфический ген.

## М

**Материнское наследование** (цитоплазматическая наследственность) – наследование, контролируемое внехромосомными (цитоплазматическими) факторами и приводящее к фенотипическим различиям между индивидуумами с идентичным генотипом.

**Матричная РНК, мРНК** – молекула РНК, в которой заключена информация об аминокислотной последовательности определенной белковой молекулы.

**Мейоз** – процесс сортировки хромосом при делении клетки, приводящей к образованию новых гаплоидных половых клеток.

**Менделевская популяция** – панмиктическая популяция, в которой передача признаков происходит согласно законам Менделя.

**Мини-сателлитная ДНК человека** – некодирующая ДНК человека, обычно GC – богатая, содержащая тандемные повторы коротких (длиной 9–40 п. п.) сегментов.

**Миссенс-мутация** – мутация, в результате которой кодон, кодирующий какую-либо аминокислоту, изменяется с образованием кодона, кодирующего другую аминокислоту.

**Митоз** – деление ядра, следующее за репликацией хромосом, в результате чего дочерние ядра содержат то же число хромосом, что и родительские.

**Митотический цикл** – строгая последовательность процессов развития клетки, в результате которых из одной клетки образуются две новые.

**Митохондрии** – палочковидные, нитевидные или гранулярные образования, состоящие из белков, липидов, РНК и ДНК и представляющие энергетические центры клетки.

**Митохондриальная ДНК (мтДНК)** – кольцевая или линейная ДНК, находящаяся в митохондриях клеток.

**Мобильный генетический элемент** – участок ДНК, способный изменить свое положение в геноме. Среди таких элементов различают IS-элементы и транспозоны.

**Модификационная изменчивость (паратипическая)** – изменения признаков и свойств организма, вызванные изменениями условий среды.

**Мозаицизм** – явление, связанное с присутствием у многоклеточного организма клеток, имеющих разный генотип.

**Моногибридное скрещивание** – скрещивание особей, различающиеся по одной паре признаков.

**Моноклональные антитела** – глобулярные белки, синтезируемые гибридомами, которые получены путем слияния В-лимфоцитов с клетками миеломы.

**Моносомия** – анеуплоидия, при которой не хватает одной хромосомы из пары.

**Морганида (кроссоверная единица)** – единица расстояния между двумя генами в одной группе сцепления, характеризующаяся частотой кроссинговера в 1 %.

**Мутаген** – физический, химический или биологический агент, увеличивающий частоту возникновения мутаций.

**Мутант** – организм, измененный в результате мутации, как правило, отличается от исходной формы (дикого типа).

**Мутация** – спонтанное или индуцированное изменение структуры гена.

**Мутация генеративная** – мутация, возникающая в генеративных клетках и передающаяся по наследству.

**Мутация генная** – мутация, в которой происходят перестройки структуры отдельных генов.

**Мутация обратная (реверсия)** – мутация, приводящая к восстановлению дикого фенотипа.

**Мутация со сдвигом рамки** – мутация, связанная с появлением лишнего или с потерей одного или нескольких (в числе, не кратном трем) нуклеотидов. Приводит к нарушению триплетного кода и синтезу совершенно другого белка (если только синтез вообще не блокируется).

**Мутационный груз (мутационная нагрузка)** – снижение средней приспособленности популяции за счет непрерывного возникновения мутаций, снижающих жизнеспособность особей.

## Н

**Наследование** – процесс передачи и проявления признаков и свойств в поколениях организмов.

**Наследственность** – свойства организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также обеспечивать специфический характер онтогенеза в определенных условиях среды.

**Наследственная информация** – план построения и развития организма в онтогенезе, выраженный в определенной последовательности нуклеотидов в нуклеиновых кислотах.

**Наследственные болезни** – заболевания, вызванные изменением генетического аппарата клеток.

**Наследственно-средовые болезни** – болезни, обусловленные взаимодействием наследственности и среды.

**Наследуемость** – относительная доля наследственной изменчивости в общей фенотипической изменчивости популяции.

**Неполное доминирование** – промежуточное проявление признака у гетерозигот (Аа) по сравнению с таковыми у доминантной (АА) и рецессивной гомозигот (аа).

**Нерасхождение половых хромосом** – аномалия, возникающая при неправильном распределении половых хромосом в мейозе, в результате которой образуются зиготы с анеуплоидией по половым хромосомам.

**Норма реакции** – генотипически обусловленные пределы изменений признаков и свойств организма в онтогенезе под воздействием изменяющихся условий среды.

**Нуклеиновые кислоты** – биологические полимеры ДНК и РНК.

**Нуклеозид** – пуриновое или пиримидиновое азотистое основание, ковалентно связанное с пятиуглеродным сахаром (пентозой). Если сахаром является рибоза, то мы имеем дело с рибонуклеозидом, а если дезоксирибоза, то с дезоксирибонуклеозидом.

**Нуклеотид** – нуклеозид, к которому присоединена одна или более фосфатных групп; присоединение происходит по 5/-углеродному атому сахарного кольца. Нуклеозиды, связанные с рибозой, называются рибонуклеозидмонофосфатами (rNMP), рибонуклеозиддифосфатами (rNDP) или рибонуклеозидтрифосфатами (rNTP). Для нуклеозидов, связанных с дезоксирибозой, – дезоксирибонуклеозидмоно-, ди- и трифосфаты (dNMP, dNDP, dNTP).

## О

**Обратная транскриптаза** – РНК-зависимая ДНК-полимераза, использующая молекулу РНК в качестве матрицы для синтеза комплементарной цепи ДНК.

**Обратная транскрипция** – полимеразная цепная реакция. Способ получения в большом количестве кДНК, состоящий из двух этапов. Вначале *in vitro* синтезируют кДНК, используя обратную транскриптазу, мРНК в качестве матрицы и oligo(dT) в качестве праймера. Затем кДНК амплифицируют с помощью полимеразной цепной реакции (ПЦР), используя два праймера: один комплементарен участку первой цепи кДНК, а второй – другой цепи, комплементарной первой.

**Ограниченные полом признаки** – признаки, которые проявляются только у одного пола, или выражение которых различно у различных полов.

**Одноцепочечный разрыв** – разрыв фосфодиэфирной связи между соседними нуклеотидами в одной цепи ДНК.

**Олигонуклеотид, олигомер** – короткий (6–10 нуклеотидов) сегмент одноцепочечной ДНК.

**Онтогенез** – индивидуальное развитие организма.

**Онтогенетика** – наука, исследующая процесс реализации генотипа в формировании онтогенетических признаков.

**Онтогенетическая изменчивость** – изменчивость, происходящая в процессе жизни организма и представляющая собой различие между молодым и взрослым организмом на разных этапах развития.

**Оператор** – участок ДНК, непосредственно примыкающий к структурному гену и регулирующий его транскрипцию при участии репрессора или активатора.

**Оперон** – участок ДНК, содержащий несколько структурных генов, транскрибируемых с образованием одной полицистронной мРНК.

**Оплодотворение** – слияние гамет (яйцеклетки и сперматозоида) с образованием зиготы ( $2n$ ), из которой развивается многоклеточный организм.

**Отбор** – один из трех основных факторов эволюции, заключающийся в выживании в поколениях, более приспособленных в борьбе за жизнь организмов. Отбор естественный – выживание организмов, лучше приспособленных к среде обитания. Отбор искусственный – оставление на племя организмов, наиболее полно соответствующих требованиям производства.

**Отжиг** – процесс восстановления (ренатурация) двухцепочечной молекулы ДНК из одиночных полинуклеотидных цепей одного вида путем постепенного охлаждения.

## П

**Панмиксия** – свободное, основанное на случайности, скрещивание особей в пределах популяции.

**Партеногенез** – тип апомиксиса, при котором зародыш образуется без слияния ядер. Партеногенез женский (гиногенез) – зародыш формируется из женской гаметы. Может быть диплоидным и гаплоидным. Партеногенез мужской (андрогенез) – зародыш развивается из ядра мужской гаметы, попавшей в цитопласт женской с нежизнеспособным ядром.

**Патогенетика** – область генетики, изучающая генетически детерминированные болезни человека и животных.

**ПДРФ-анализ** – анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов включающий такие этапы, как выделение геномной ДНК, ее рестрикцию специфической эндонуклеазой, электрофоретическое разделение образующихся фрагментов ДНК и идентификацию фрагментов ДНК, содержащих полиморфный сайт рестрикции, путем блот-гибридизации по Саузерну. Метод ПДРФ широко используется в генетических исследованиях популяций. Является прекрасным генетическим маркером и одновременно фенотипическим признаком, тесно связанным с генотипом организма.

**Пенетрантность** – вероятность фенотипического проявления доминантного гена, частота проявления конкретного аллеля в группе родственных организмов (при этом степень его проявления у отдельной особи называют экспрессивностью). При полной пенетрантности имеет место проявление аллеля у всех особей. Большинство мутантных аллелей характеризуется неполной пенетрантностью.

**Пептид** – короткая цепочка аминокислот, соединенных пептидными связями.

**Пептидная связь** – ковалентная связь между свободной карбоксильной группой при  $\alpha$ -углеродном атоме одной аминокислоты и свободной карбоксильной группой при таком же атоме соседней аминокислоты в полипептидной цепи.

**Первичный транскрипт** – молекула РНК, транскрибированная с эукариотического структурного гена и не подвергшаяся процессингу (то есть содержащая все экзоны и интроны).

**Пиримидины** – один из двух типов азотистых оснований, входящих в состав нуклеиновых кислот. К пиримидинам относятся тимин, цитозин и урацил.

**Плазида** – внехромосомный генетический элемент, способный к длительному автономному существованию и репликации. Обычно это двухцепочечная кольцевая ДНК длиной 1–200 т. п. н.

**Плейотропия** – тип неаллельного взаимодействия генов, при котором аллели одного гена могут оказывать влияние на развитие как основного, так и ряда других признаков.

**Плечо хромосомы** – участок метафазной хромосомы по одну сторону от центромеры.

**Повторяемость** – степень сходства повторных изменений признака, произведенных в разное время.

**Полимеразная цепная реакция, ПЦР** – метод амплификации специфического сегмента ДНК с помощью термостабильной ДНК-полимеразы с использованием олигонуклеотидных ДНК-зондов, комплементарных последовательностям противоположных цепей ДНК, фланкирующим амплифицируемый сегмент. Процесс состоит из серии циклически повторяющихся реакций: денатурации ДНК, отжига зондов, синтеза ДНК.

**Полимерия** – взаимодействие неаллельных генов, при котором каждый из них не может вызвать формирование признака. Признак формируется лишь при действии многих полимерных генов.

**Полинуклеотид** – линейный полимер, состоящий из 20 и более нуклеотидов, соединенных друг с другом фосфодиэфирными связями. Полинуклеотидами являются, например, молекулы ДНК и РНК.

**Полипептид** – линейный полимер, состоящий из аминокислот, соединенных друг с другом пептидными связями. Полипептидом является, например, белковая молекула.

**Полиплоидия** – геномная мутация, в результате которой в клетках увеличивается количество хромосом, кратное гаплоидному набору (триплоидия, тетраплоидия и т. д.).

**Половой хроматин** – участки хроматина, определяющие различие интерфазных ядер у особей разных полов, связанные с особенностями структуры или функционирования половых хромосом.

**Полуконсервативная репликация** – осуществляется за счет разделения цепей исходной двуцепочечной молекулы и последующего использования каждой из них в качестве матрицы для синтеза комплементарной цепи.

**Полное доминирование** – доминирование, при котором у гетерозигот (Аа) доминантный ген полностью подавляет рецессивный и в фенотипе доминантный признак.

**Половая хромосома** – хромосома, определяющая половой диморфизм по признаку структуры кариотипа. По составу половых хромосом различают гомогаметный пол (у женщин содержатся XX половые хромосомы) и гетерогаметный пол (у мужчин содержатся XY половые хромосомы).

**Полулеталь (сублеталь)** – мутация, обуславливающая гибель более половины (но не всех) несущих ее особей.

**Полигены** – гены, каждый из которых оказывает незначительное влияние на изменчивость количественного признака.

**Полиморфизм** – одновременное присутствие в популяции двух или более аллелей с частотой больше 0,01.

**Популяция** – совокупность особей одного вида, обладающих общим генофондом и занимающих определенную территорию.

**Популяционная генетика, или генетика популяций**, – раздел генетики, изучающий распределение частота аллелей и их изменение под влиянием движущих сил эволюции: мутагенеза, естественного отбора, дрейфа генов и потока генов.

**Пороговые признаки** – признаки, проявление которых зависит от порога действия наследственных и средовых факторов.

**Порок развития (аномалии)** – совокупность отклонений от нормального строения организма, возникающих в онтогенезе.

**Правило Чаргаффа** – требование, согласно которому в двойной спирали нуклеиновой кислоты аденин всегда образует пару с тиминном (или урацилом), а гуанин с цитозином, поэтому количество А всегда равно количеству Т, G равно С или  $A+G = T+C$ .

**Правило чистоты гамет** – явление несмешивания аллелей пары альтернативных признаков в гаметах гибрида, каждый аллель одного гена, привнесенный одной гаметой, ведет себя как дискретная единица.

**Праймер** – короткий фрагмент нуклеиновой кислоты (олигонуклеотид), комплементарный ДНК- или РНК-мишени, служит затравкой для синтеза комплементарной цепи с помощью ДНК-полимеразы (при репликации ДНК). Затравка необходима ДНК-полимеразам для инициации синтеза новой цепи, с 3'-конца (гидроксильной группы) праймера.

**Принцип комплементарности** – свойство полинуклеотидных последовательностей молекулы ДНК связываться между собой в соответствии с правилами спаривания оснований (см. правило Чаргаффа).

**Пренатальная диагностика** – дородовая диагностика врожденных пороков развития (ВПР) и наследственных болезней (НБ).

**Пробанд** – первичный пациент, больной, для которого составляется родословная.

**Прокариоты** – простейшие одноклеточные организмы (бактерии и сине-зеленые водоросли), не имеющие ядерной мембраны и окруженные элементарными мембранами органелл; генетический материал прокариот расположен в нуклеотиде – примитивном эквиваленте ядра эукариот.

**Промотор** – участок молекулы ДНК, с которым связывается РНК-полимераза, что сопровождается инициацией транскрипции соответствующих генов. Обычно находится перед 5'-концом регулируемого гена.

**Пронуклеус** – каждое из двух гаплоидных ядер в яйцеклетке в период между проникновением в него сперматозоида и слияния ядер.

**Про-РНК (РНК-предшественник)** – РНК, несущая информацию генетически активных и неактивных участков ДНК и являющаяся предшественником матричной РНК.

**Протеом** – полный перечень белков, которые присутствуют в разных клетках и тканях человека в каждый момент времени.

**Процессинг** – совокупность процессов образования зрелых молекул РНК и белков в клетке. Включает ряд последовательных расщеплений молекулы-предшественника эндонуклеазой или протеиназами.

**Пурины** – один из двух типов азотистых оснований, входящих в состав нуклеиновых кислот. К пуринам относятся аденин и гуанин.

## Р

**Рамка считывания** – один из трех возможных способов считывания нуклеотидной последовательности в виде триплетов. Открытая рамка считывания не содержит терминирующих кодонов и может транслироваться в белок.

**Регулон** – система генов, разбросанных по всему геному, но подчиняющихся общему регуляторному белку.

**Резистентность** – устойчивость организма к действию физических, химических и биологических агентов, вызывающих патологическое состояние.

**Рекомбинантная ДНК** – молекула ДНК, полученная объединением *in vitro* разнородных, вместе нигде в природе не существующих фрагментов ДНК.

**Рекомбинантная плазида** – плазида, измененная методами генной инженерии. Состоит из участков разных плазмид либо содержит сегменты ДНК других организмов.

**Рекомбинантный белок** – белок, кодируемый клонированной рекомбинантной ДНК.

**Рекон (мутон, сайт)** – пара комплементарных нуклеотидов двуни-тчатой ДНК.

**Ренатурация** – воссоединение цепей двухцепочечной ДНК, разошедшихся при денатурации.

**Репарация** – самовосстановление первичной структуры ДНК после ее нарушения мутагенами и другими биологически активными факторами.

**Репликация** – процесс самовоспроизведения (синтеза) ДНК.

**Репрессия** – один из двух альтернативных (наряду с индукцией) механизмов регуляции генов. Состоит в подавлении транскрипции или трансляции путем связывания белка-репрессора с оператором.

**Репрессор** – белок, связывающийся с оператором или промото-ром данного гена и блокирующий связывание с этими элементами РНК-полимеразы.

**Репродуктивная изоляция** в эволюционной биологии – меха-низмы, предотвращающие обмен генов между популяциями. Разде-ление генофондов популяций в некоторых случаях ведет к образова-нию новых видов. Репродуктивная изоляция может осуществляться путем предотвращения оплодотворения либо путем образования не-жизнеспособных или стерильных гибридов.

**Рецессивный ген (признак)** – ген с уступающим действием, фенотипически проявляется только у гомозигот (aa), у гетерозигот (Aa) рецессивный ген подавляется доминантным и не проявляется в фенотипе.

**Рибоза** – пятиуглеродный моносахарид. Входит в состав РНК. РНК-полимераза – фермент, осуществляющий синтез РНК из рибо-нуклеозидтрифосфатов. Матрицей может служить ДНК или РНК, со-ответствующие РНК-полимеразы называют ДНК- или РНК-зависимыми.

## С

**Сайленсинг** – подавление экспрессии генов – общий термин, описывающий эпигенетический процесс регуляции генов. При этом последовательность нуклеотидов не изменяется, а лишь прекращается экспрессия соответствующего гена. Для выключения генов в лабора-торных условиях применяют метод нокдауна генов.

**Сверхдоминирование** – более сильное проявление признака у гетерозигот (Aa), чем у любой из гомозигот, связанное повышенной приспособленностью.

**Секвенирование** – определение нуклеотидной последовательности ДНК или РНК.

**Селекция** – улучшение сорта растений или породы животных и выведение новых сортов и пород путем искусственного отбора, скрещивания.

**Селекционно-ветеринарная генетика** – наука, изучающая наследственные аномалии и болезни с наследственной предрасположенностью, разрабатывающая методы диагностики, генетической профилактики и селекции животных на устойчивость к болезням, приспособленность к промышленной технологии и длительности продуктивного использования.

**Сибсы** – дети одних и тех же родителей.

**Сигнальная последовательность** – нуклеотидная последовательность в гене, служащая местом связывания белка (фактора транскрипции), который регулирует транскрипцию.

**Системы групп крови** – совокупность антигенов, контролируемых одним локусом.

**Скрининг** – метод (или комплекс методов) идентификации единичного объекта (особи в популяции, клетки с искомыми свойствами, участка нуклеотидной последовательности и т. д.) путем перебора большого числа объектов.

**Соматическая гибридизация** – получение гибридов соматических клеток, при этом сливаются их ядра (возможна между филогенетически отдаленными видами, половое спаривание между которыми невозможно).

**Соматические клетки** – клетки тканей многоклеточных организмов, не являющиеся половыми.

**Сплайсинг** – вырезание из предшественника мРНК интронов и ковалентное соединение экзонов с образованием зрелых молекул мРНК.

**Средовые болезни** – болезни, обусловленные факторами среды.

**Стволовые клетки** – митотически активные стволовые клетки, в результате деления которых происходит замещение погибших клеток в многоклеточном организме.

**Структурный ген** – ген, кодирующий какой-либо белок.

**Субвитаальные гены** – гены вызывающие гибель менее 50 % особей.

**Сублетальные гены** – гены вызывающие гибель 50–99 % особей.

## Т

**Тандемный повтор** – нуклеотидная последовательность, состоящая из нескольких одинаковых элементов, соединенных «голова-к-хвосту».

**Теломеры** – концевые участки ДНК.

**Тератогенные факторы** – факторы внешней и внутренней среды, нарушающие нормальные процессы эмбрионального развития и приводящие к формированию врожденных пороков развития, но не затрагивающих генетического аппарата клеток.

**Тератология** – наука, изучающая уродства и аномалии плода.

**Терминирующий кодон** – кодон, определяющий окончание (терминацию) синтеза полинуклеотидной цепи. Обычно это кодоны UAA, UAG и UGA.

**Тимин, Т** – пиримидиновое основание, одно из четырех азотистых оснований, входящих в состав ДНК.

**Тип крови** – совокупность всех систем групп крови одной особи.

**Тотипотентность** – свойство соматических клеток полностью реализовать свой потенциал развития, то есть реализовать omnipotentность ядра, с образованием целого организма.

**Трансген** – чужеродный ген, интегрированный в геном реципиента.

**Трансгенные животные** – особи, несущие в своем геноме рекомбинантный (чужеродный) ген.

**Трансгенный организм** – организм, геном которого содержит чужеродный генетический материал, включенный методами генной инженерии.

**Трансгеноз** – введение чужеродного гена в растительную или животную клетку и его передача в ряду поколений.

**Трансгенозис** – перенос наследственной информации из одной клетки в другую у растений с последующим фенотипическим проявлением.

**Трансдукция** – перенос генетического материала из одной бактериальной клетки в другую с помощью бактериофага.

**Транскрипт** – молекула РНК, синтезированная на специфической ДНК как на матрице.

**Транскрипция** – процесс синтеза РНК, катализируемый РНК-полимеразой, в котором в качестве матрицы используется одна из цепей ДНК.

**Транслокация** – перемещение гена или участка хромосомы из одного локуса в другой.

**Трансляция** – биосинтез полипептидных цепей белков.

**Транспозиция** – перемещение мобильного генетического элемента из одного локуса в другой.

**Транспозоны** (прыгающие генетические элементы, insertion sequences, или is-элементы) – 1. Элементы ДНК, которые могут покидать ее и встраиваться в том же или новом участке этой или других молекул ДНК. 2. Мобильные генетические элементы, несущие структурные гены, которые детерминируют функции, не связанные с самим процессом перемещения (например, гены устойчивости к антибиотикам).

**Транспортная РНК, тРНК** – молекула РНК, выступающая в роли адаптера при специфическом переносе аминокислот к растущей полипептидной цепи в процессе трансляции.

**Трансфекция** – искусственное введение в эукариотические клетки изолированных молекул ДНК.

**Трансформация** – 1. Перенос генетической информации в бактериальные клетки с участием плазмид или без них, но всегда без участия вирусов; часто приводит к изменению фенотипа реципиентной клетки. 2. Превращение нормальных клеток животных в опухолевые.

**Триплекс** – автотетраплоид, у которого в доминантном состоянии представлены три аллеля одного гена из четырех.

**Триплет** – элементарная смысловая единица наследственной информации. Кодировывает одну аминокислоту. Состоит из трех соединенных в определенной последовательности азотистых оснований.

**Трисомия** – наличие в клетках трех гомологических хромосом вместо нормальной пары.

## У

**Урацил, U** – пиримидиновое основание; одно из четырех азотистых оснований, входящих в состав РНК.

**Условная леталь** – мутация, обуславливающая гибель организма лишь при определенных условиях.

**Уродство** – стойкое отклонение организма или его частей от нормального анатомического строения, возникающее в процессе развития.

## Ф

**Фармакогенетика ветеринарная** – раздел ветеринарной генетики, изучающей наследственно обусловленные реакции животных на лекарственные препараты.

**Фактор транскрипции** – белок, помогающий РНК-полимеразе пройти все этапы транскрипции и обеспечивающий избирательность этого процесса.

**Факторы отбора** – условия среды, контролирующие выживаемость организмов.

**Факторы риска** – факторы внешней и внутренней среды, провоцирующие развитие заболеваний на фоне наследственной предрасположенности и утяжеляющие состояние здоровья больного.

**Феногенетика** – см. генетика онтогенеза.

**Феногруппа** – совокупность антигенов, которые наследуются как единое целое.

**Фенокопия** – ненаследственное заболевание, фенотипически сходное с наследственным.

**Фенотип** – совокупность всех признаков особи, формирующаяся в процессе взаимодействия ее генотипа и внешней среды.

**Феном** – точное описание фенотипа, то есть всех физических и поведенческих характеристик.

**Филогенез** – процесс исторического развития организмов.

**Фосфдиэфирная связь** – связь между фосфатными группами при 3'- и 5'-углеродных атомах соседних нуклеотидов одной полинуклеотидной цепи.

**Фрагмент Кленова** – более крупный из двух фрагментов ДНК-полимеразы I E.coli, образующийся при ее протеолитическом расщеплении. Сохраняет полимеразную активность в направлении 5' → 3' и экзонуклеазную – в направлении 3' → 5'. Используется, в частности, при секвенировании ДНК.

## Х

**Хемилюминесценция** – испускание света в ходе химической реакции.

**Химера** – 1. Организм, включающий клетки, ткани и органы разных организмов. 2. Организмы-мозаики, отдельные клетки и ткани которых генетически отличаются от остальных типичных для нормы, или организмы, состоящие из тканей двух или более особей, имеющих соматические клетки с различными генотипами.

**Храповик Меллера** (по имени американского генетика Германа Меллера и механического устройства храповик) – в эволюционной генетике процесс необратимого накопления в генофонде популяций, не способных к половому процессу, вредных мутаций, приводящих к снижению уровня адаптации и вымиранию вида.

**Хроматида** – одна из двух копий хромосомы, соединенных в области центромеры, которые становятся заметны в метафазе.

**Хроматин** – нуклеопротеидный комплекс, составляющий хромосомы эукариотических клеток, включает ДНК, гистоны и разные негистонные белки.

**Хромомера** – плотно конденсированный участок хроматиновой нити, который интенсивно окрашивается красителями, специфичными по отношению к ДНК.

**Хромонема** – один из высших уровней компактизации хроматина, фибриллярное образование. Спиральная структура, которую удастся увидеть в декомпактизованных митотических хромосомах в световой микроскоп.

**Хромосома** – нитевидная структура в ядре клетки, состоит из генов, расположенных в линейной последовательности, геном прокариотической клетки может содержать единичную молекулу ДНК, в эукариотических клетках молекула ДНК образует комплекс с гистонами и другими белками.

**Хромосомная перестройка** – любое изменение структуры хромосомы: потеря участка (делеция), удвоение (дупликация), поворачивание на 180 градусов (инверсия), а также перемещение в хромосоме или между хромосомами (транслокация) участков хроматина.

**Хромосомный набор** – совокупность хромосом в ядре нормальной гаметы или зиготы.

**Хромосомный сайт интеграции** – место в хромосоме, куда может встроиться чужеродная ДНК, часто без всяких последствий для организма-хозяина.

## Ц

**Центромера** – область хромосомы, к которой прикрепляются нити веретена при митотическом или мейотическом делении клетки.

**Цистрон** – генетическая единица, эквивалентная гену и кодирующая отдельный белок.

**Цитогенетика** – наука, изучающая наследственность и изменчивость в связи с размножением клеток.

**Цитозин, С** – одно из четырех азотистых оснований, входящее в состав ДНК и РНК.

**Цитокинины** – растительные гормоны, индуцирующие деление клеток.

**Цитология** – наука о строении и функциях клетки.

**Цитоплазма** – основное содержимое клетки без ядра. Цитоплазма обособлена от окружающей среды клеточной оболочкой.

**Цитоплазматические гены** (плазмон, плазмогены) – совокупность всех нехромосомных наследственных элементов (находящихся в митохондриях, пластидах, цитоплазме).

## Ч

**Частота рекомбинаций, рекомбинационный индекс** – число рекомбинантов (или рекомбинантных хромосом) по отношению к общему числу потомков (или хромосом).

**Частота трансформации** – доля клеток в клеточной популяции, получивших чужеродную ДНК. Выражается числом трансформантов к общему числу клеток.

## Ш

**Шайна-Дальгарно последовательность, сайт связывания рибосомы** – нуклеотидная последовательность на 5'-конце мРНК (обычно AGGAGG), спаривающаяся с комплементарной последовательностью РНК-компонента (рРНК) малой субчастицы рибосомы.

**Штамм** – чистая одновидовая культура микроорганизмов, выделенная из определенного источника или полученная в результате мутации и обладающая специфическими физиолого-биохимическими признаками.

**Шапероны** – класс белков, главная функция которых состоит в восстановлении правильной нативной третичной или четвертичной структуры белков, а также образование и диссоциация белковых комплексов.

## Э

**Эволюция** (биологическая) – естественный процесс развития живой природы, сопровождающийся изменением генетического состава популяций, формированием адаптаций, видообразованием и вымиранием видов, преобразованием экосистем и биосферы в целом.

**Экзон** – участок гена, входящий в состав первичного транскрипта, который остается в нем после процессинга (вырезания интронов). Вместе с другими экзонами образует зрелую мРНК.

**Экзонуклеаза III** – экзонуклеаза *E.coli*, отщепляющая нуклеотиды с 3'-концов двухцепочечной ДНК.

**Экспрессивность** – степень фенотипического выражения наследственного признака (конкретного аллеля).

**Экспрессия** – транскрипция и трансляция гена.

**Элонгация** – последовательное присоединение мономеров к полимерной цепи.

**Энхансер** – специфический участок ДНК, многократно увеличивающий уровень транскрипции генов, расположенных на той же молекуле ДНК.

**Эписомы** – генетические элементы (плазмиды), которые могут существовать в клетке либо независимо от хромосомы, либо встраиваться в нее.

**Эпистаз** – взаимодействие неаллельных генов, при котором действие одного гена подавляется действием другого гена.

**Эпитоп, антигенная детерминанта** – часть молекулы антигена, взаимодействующая с антигенсвязывающим центром антител или Т-клеточного рецептора.

**Этология** – наука о поведении.

**Эукариоты** – организмы, у которых: 1) имеется ядро, где содержатся хромосомы; 2) в цитоплазме присутствуют различные органеллы – митохондрии, хлоропласта и т. д. К эукариотам относятся животные, растения, грибы, некоторые водоросли.

**Эухроматин** – часть хроматина низкой степени конденсации, содержащая комплекс активных генов. Окрашивается слабо.

**Эффектор** – небольшая молекула, связывающаяся с репрессором или ферментом и приводящая к их ингибированию или активации.

**Эффекторные клетки** – клетки иммунной системы, разрушающие антигены.

**Эффект бутылочного горлышка** – сокращение генофонда (то есть генетического разнообразия) популяции вследствие прохождения периода, во время которого по различным причинам происходит критическое уменьшение ее численности, в дальнейшем восстановленное. Сокращение генетического разнообразия приводит к изменению относительных и абсолютных частот аллелей генов, поэтому данный эффект рассматривается в числе факторов эволюции.

## Я

**Ядро** – органелла эукариотической клетки, окруженная мембраной и содержащая хромосомы.

**Ядрышко** – органелла ядра эукариот, связанная с участком хромосомы, содержащим гены рРНК.

**Ядрышковый организатор** – специфический участок хромосомы, участвующий в образовании ядрышек и содержащий многочисленные гены, которые кодируют рРНК.

**Яйцеклетка** – гамета женского типа.

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Бакай, А.В.* Генетика: учеб. пособие / *А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко.* – М.: КолосС, 2007. – 448 с.
2. *Биология / В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.Н. Волков [и др.].* – 3-е изд., стер. – М.: Высш. школа, 2000. – 448 с.
3. *Блохина, Т.В.* Фелинология: учеб. пособие / *Т.В. Блохина.* – СПб.: Лань, 2014. – 320 с.
4. *Бочков, Н.П.* Клиническая генетика / *Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина.* – М., 2013. – 592 с.
5. *Визнер, Э.* Ветеринарная патогенетика / *Э. Визнер, З. Виллер.* – М.: Колос, 1979. – 424 с.
6. *Генетические основы селекции животных / В.Л. Петухов, Л.К. Эрнст, И.И. Гудилин [и др.].* – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
7. *Глик, Б.* Молекулярная биотехнология. Принципы и применение: пер. с англ. / *Б. Глик, Дж. Пастернак.* – М.: Мир, 2002. – 589 с.
8. *Данилова, Л.В.* Сперматогенез и его регуляция / *Л.В. Данилова, Е.С. Габец.* – М.: Наука, 1983. – 98 с.
9. *Динамика популяционных генофондов при антропогенных воздействиях / Ю.П. Алтухов, Е.А. Салменкова, О.Л. Курбатова [и др.]; под ред. Ю.П. Алтухова.* – М.: Наука, 2004. – 619 с.
10. *Ерёмина, И.Ю.* Селекционно-ветеринарная генетика / *И.Ю. Ерёмина.* – Красноярск, 2013. – 214 с.
11. *Иванов, И.Ф.* Цитология, гистология, эмбриология: учеб. пособие / *И.Ф. Иванов, П.А. Ковальский.* – М.: Колос, 1969. – 695 с.
12. *Инге-Вечтомов, С.Г.* Генетика с основами селекции / *С.Г. Инге-Вечтомов.* – М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.
13. *Инге-Вечтомов, С.Г.* Генетика с основами селекции / *С.Г. Инге-Вечтомов.* – СПб., 2015. – 720 с.
14. *Кинология: учебник / Г.И. Блохин, Т.В. Блохина, Г.А. Бурова [и др.].* – СПб.: Лань, 2013. – 384 с.
15. *Коган, С.Л.* Патология сперматогенеза / *С.Л. Коган.* – Л.: Медицина, 1969. – 215 с.
16. *Курбатов, А.И.* Практикум по генетике: учеб. пособие / *А.И. Курбатов.* – Красноярск: Изд-во КГУ, 1984. – Ч. 1. – 228 с.
17. *Лакин, Г.Ф.* Биометрия: учеб. пособие / *Г.Ф. Лакин.* – М.: Высш. шк., 1990. – 352 с.
18. *Мамонтов, С.Г.* Биология: учебник / *С.Г. Мамонтов [и др.].* – М.: Академия, 2006. – 576 с.

19. *Паршутин, Г.В.* Искусственное осеменение сельскохозяйственных животных: учеб. пособие / *Г.В. Паршутин, Н.Н. Михайлов, И.Е. Козлов.* – М.: Колос, 1983. – 223 с.
20. *Петухов, В.Л.* Ветеринарная генетика с основами вариационной статистики: учеб. пособие / *В.Л. Петухов, А.И. Жигачёв, Г.А. Назарова.* – М.: Агропромиздат, 1985. – 367 с.
21. *Плохинский, Н.А.* Биометрия / *Н.А. Плохинский.* – М.: Изд-во МГУ, 1970. – 367 с.
22. *Райцина, С.С.* Сперматогенез и структурные основы его регуляции / *С.С. Райцина.* – М.: Наука, 1985. – 207 с.
23. *Реймерс, Н.Ф.* Популяционный биологический словарь / *Н.Ф. Реймерс.* – М.: Наука, 1991. – 536 с.
24. *Рузен-Ранге, Э.* Сперматогенез у животных / *Э. Рузен-Ранге.* – М.: Мир, 1980. – 254 с.
25. *Смирнов, В.Г.* Цитогенетика / *В.Г. Смирнов.* – М.: Высшая школа, 1991. – 247 с.
26. Справочник по искусственному осеменению сельскохозяйственных животных: учеб. пособие / *Ф.В. Ожин, Г.В. Паршутин, И.И. Родин* [и др.]. – М.: Россельхозиздат, 1983. – 271 с.
27. *Тейлор, Д.* Биология: в 3 т.; пер. с англ. – 3-е изд. / *Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут.* – М.: Мир, 2005. – 451 с.
28. *Тихомирова, М.М.* Генетический анализ: учеб. пособие / *М.М. Тихомирова.* – Л.: Изд-во ЛГУ, 1990. – 280 с.
29. *Четвертакова, Е.В.* Ветеринарная генетика: курс лекций / *Е.В. Четвертакова.* – Красноярск: Изд-во КрасГАУ, 2016. – 99 с.
30. *Четвертакова, Е.В.* Ветеринарная генетика: лабораторный практикум / *Е.В. Четвертакова.* – Красноярск, 2016. – 100 с.
31. *Четвертакова, Е.В.* Сборник задач по генетике: метод. указания к практическим занятиям / *Е.В. Четвертакова, И.Ю. Еремينا;* Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2014. – 100 с.
32. *Четвертакова, Е.В.* Теоретические основы селекции: метод. указания к практическим занятиям / *Е.В. Четвертакова;* Краснояр. гос. аграр. ун-т. – Красноярск, 2013. – 74 с.
33. *Четвертакова, Е.В.* Цитологические основы наследственности: метод. указания / *Е.В. Четвертакова.* – Красноярск: Изд-во КрасГАУ, 2010. – 54 с.
34. *Шевченко, В.А.* Генетика человека: учебник / *В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская.* – М.: ВЛАДОС, 2002. – 240 с.

35. *Щипков, В.П.* Общая и медицинская генетика / *В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина.* – М.: Академия, 2003. – 256 с.
36. <http://nmedicine.net>.
37. <http://bsmy.ru>.
38. <http://www.studfiles.ru>.
39. <http://vseslova.com.ua>.
40. <http://5fan.ru>.
41. бмэ.ор.

## ПРИЛОЖЕНИЯ

### Приложение А

#### Генетический код

Аминокислота	Триплет в и-РНК, направляющий включение аминокислоты в белок
АЛАНИН (Ала)	ГЦУ, ГЦЦ, ГЦА, ГЦГ
АРГИНИН (Арг)	ЦГУ, ЦГЦ, ЦГА, ЦГГ, АГА, АГГ
АСПАРАГИН (Асп)	ААУ, ААЦ
АСПАРАГИНОВАЯ КИСЛОТА (Асп)	ГАЦ, ГАУ
ЦИСТЕИН (Цис)	УГУ, УГЦ
ГЛУТАМИНОВАЯ КИСЛОТА (Глу)	ГАА, ГАГ
ГЛУТАМИН (Глн)	ЦАГ, ЦАА
ГЛИЦИН (Гли)	ГГУ, ГГЦ, ГГА, ГГГ
ГИСТИДИН (Гис)	ЦАУ, ЦАЦ
ИЗОЛЕЙЦИН (Иле)	АУЦ, АУУ, АУА
ЛЕЙЦИН (Лей)	УУА, УУГ, ЦУУ, ЦУЦ, ЦУА, ЦУГ
ЛИЗИН (Лиз)	ААА, ААГ
МЕТИОНИН (Мет)	АУГ
ФЕНИЛАЛАНИН (Фен)	УУУ, УУЦ
ПРОЛИН (Про)	ЦЦУ, ЦЦЦ, ЦЦА, ЦЦГ
СЕРИН (Сер)	УЦУ, УЦЦ, УЦА, АГУ, АГЦ, УЦГ
ТРЕОНИН (Тре)	АЦУ, АЦЦ, АЦА, АЦГ
ТИРОЗИН (Тир)	УАУ, УАЦ
ТРИПТОФАН (Три)	УГГ
ВАЛИН (Вал)	ГУУ, ГУЦ, ГУА, ГУГ
БЕССМЫСЛЕННЫЕ ТРИПЛЕТЫ	УАА, УАГ, УГА

**Альтернативные признаки у сельскохозяйственных животных, пушных зверей, грызунов и птиц с полнодоминантным типом наследования**

Вид и порода животных, человек	Признак	
	Тип наследования	
	доминирующий	рецессивный
1	2	3
<b><i>Крупный рогатый скот</i></b>		
Герефордская, шортгорнская	Белохребетность	Отсутствие
Герефордская, йоркширская	Белоголовность	Окрашенная голова
Йоркширская, айрширы	Извитость волос	Прямые волосы
Голландская	Сплошная окраска	Голландская пегость
Джерзейская	Бурая окраска волос	Черная, черно-пестрая, палево-пестрая
Швицкая, шароле, серая украинская	Серая окраска волос	Не серая
Шотландская, джерзейская	Серая окраска (агути)	Черная, черно-пестрая и др.
Абердин-ангусы, редполы, айрширы, герефорды	Отсутствие рогов (комолость)	Наличие рогов (рогатость)
Голштинская	Черно-пестрая окраска	Красно-палево-пестрая окраска
	Коротконогость	Длинноногость
Герефорды, шортгорны	Компактный тип сложения	Нормальный тип сложения
	Нормальный рост и развитие	Карликовость
<b><i>Овцы домашние</i></b>		
Мериносовые	Белая окраска шерсти	Черная окраска шерсти
	Извитость шерстинок	Отсутствие извитости
Каракульские	Серая окраска каракуля (ширази)	Черная, коричневая, сиреневая и др.
	Серебристый сур	Черный каракуль
	Каракульский тип завитка	Не каракульский завиток
	Черная окраска (южные породы)	Коричневая, белая, бурая
Грубошерстные (длиннохвостые)	Черный окрас шерсти	Белая мериносовая

Продолжение табл.

1	2	3
<b>Козы домашние</b>		
Все породы	Комолость	Рогатость
	Наличие бородки у самцов	Отсутствие бородки у самок
<b>Куры домашние</b>		
Все породы	Наличие хохолка на голове	Отсутствие хохолка
	Наличие гребня	Отсутствие гребня
	Голая шея	Оперенная шея
	Светлый пух	Темный пух
	Нормальный рост	Карликовость
	Нормальное оперение	Шелковистое оперение
	Многолапость	Нормальное число пальцев
	Множество шпор	Нормальное число шпор
Виандот, гамбургские	Розовидная форма гребня	Листовидная (простая)
Брама, корниш	Гороховидная форма гребня	Листовидная
Леггорн, корниш	Белое оперение	Окрашенное оперение
Плимутрок	Полосатое оперение	Сплошная окраска
Корниш	Коротконогость	Нормальная длина ног
Орловские, бойцовые	Оперенность ног Кремовый пух	Отсутствие оперенности Белоснежный пух
Плимутроки, виандот	Окрашенное оперение	Белое оперение
<b>Утки</b>		
Пекинские, кемпбелл	Пигментированное оперение	Белое оперение
<b>Гуси</b>		
Тулузские	Темно-серое оперение	Светлое, белое оперение
<b>Индейки</b>		
Все породы	Бронзовое оперение	Красное оперение
	Черное оперение	Бронзовое, красное, белое оперение
	Розовая окраска ног	Желтая окраска ног

Продолжение табл.

1	2	3
<b><i>Свиньи домашние</i></b>		
Гемпширы, беркширы, корнуэльские	Черная окраска щетины	Рыжая окраска (темворсы, дюрок)
Крупная белая, ландрас и др.	Белая окраска щетины	Черная, красная и часто дикая
Боварские породы, бородавочник	Наличие сережек на ушах, шее	Отсутствие сережек
<b><i>Морская свинка</i></b>		
Морская свинка	Черный окрас	Белый окрас
	Короткошерстность	Длинношерстность
	Волнистые волосы (розеточные)	Гладкие волосы
<b><i>Кошка домашняя</i></b>		
Кошка домашняя	Нормальная длина шерсти	Корниш рекс (r), девон рекс (re), орегон рекс (ro), немецкий рекс (rg)
	Селкирский рекс (Se)	Нормальная длина шерсти
	Датский рекс (Rd)	Нормальная длина шерсти
	Нормальная длина шерсти	Длинная шерсть
	Прямая шерсть (R)	Вьющаяся шерсть (r)
	Короткие лапы	Нормальные лапы
<b><i>Лошадь</i></b>		
Орловская, арабская	Серая масть	Не серая масть
Арабская	Болезнь гортани (хрип)	Отсутствие хрипа
Першерон	Чалая масть	Не чалая масть
Бельгийский тяжеловоз	Отсутствие иноходи (рыси)	Иноходь
	Прямой волос	Извитость волоса (першерон)
<b><i>Мышь домовая</i></b>		
Мышь домовая	Длинные уши	Короткие уши
	Черная окраска (не агути)	Желтая, коричневая, белая
	Белая пятнистость спины	Черная, желтая, коричневая окраска
	Черная окраска (агути)	Все окраски
	Серая окраска	Белая окраска
	Светлобрюхость (агути)	От светлого до черного
	Жесткий волос	Мягкий волос
	Скрученный хвост	Прямой хвост
Волнистые волосы	Гладкие волосы	

1	2	3
<b>Кролик</b>		
Дикий кролик	Окраска волос (агути)	Не агути
Домашний кролик	Черный окрас волос	Бурый, белый окрас
	Сплошная окраска	Белая пятнистая
«Бабочка»	Пегость (английский тип)	Сплошная окраска
	Гималайская окраска	Альбинос
	Короткая шерсть (не рекс)	Длинная шерсть
	Нормальная шерсть	Длинная шерсть
	Мохнатый мех	Гладкий мех
	Английский тип пегости	Сплошная окраска
	Длинная шерсть	Короткая шерсть (рекс)
<b>Лисица</b>		
Платиновая	Платиновая окраска меха	Серебристо-черная
Беломордая	Беломордость	Сплошной окрас головы
	Пятнистость	Сплошной окрас
	Красный окрас меха	Альбинос
	Короткошерстность	Длинношерстность
<b>Собака</b>		
Все породы	Короткошерстность	Длинношерстность
	Жесткая шерсть	Мягкая шерсть
	Висячие уши	Стоячие уши
	Темные пятна на бе- лом фоне	Отсутствие пятен
<b>Человек</b>		
Человек	Наличие веснушек	Отсутствие веснушек
	Белая прядь волос	Отсутствие белой пряди
	Не рыжие волосы	Рыжие волосы
	Карликовость	Нормальный рост
	Римский нос	Иная форма носа
	Длинные ресницы	Короткие ресницы
	Дальнозоркость	Отсутствие
	Близорукость	Отсутствие
	Карий цвет глаз	Голубой и др.
	Раннее облысение (у мужчин)	Позднее облысение (у женщин)
	Волосатость тела	Отсутствие волосатости
	Вьющиеся волосы	Прямые волосы

Окончание табл.

1	2	3
Человек	Нормальная форма эритроцитов	Серповидная форма (анемия)
	Нормальная пигментация кожи, волос	Альбинизм
	Полидактия (шестипалость)	Нормальное число пальцев
	Положительный резусный фактор	Отрицательный резус фактор
	Серый цвет глаз	Голубой цвет глаз
	Лучшее владение правой рукой	Леворукость
	Ямка на подбородке	Гладкий подбородок
	Свободная мочка уха	Не свободная мочка
	Большие глаза	Маленькие глаза
	Толстые губы	Тонкие губы
	Короткопалость	Нормальная длина кисти
	Хрупкость костей	Нормальная крепость
	Низкий рост	Нормальный рост
	Нормальный слух	Врожденная глухота
	Некоторые формы шизофрении	Отсутствие шизофрении

**Альтернативные признаки у животных, птиц и человека с неполнодоминантным и промежуточным типами наследования**

Вид и порода животных, человек	Признак у гомозигот		Результативный признак у гетерозигот
	условно-доминантный	условно-рецессивный	
1	2	3	4
<b>Крупный рогатый скот</b>			
Шортгорны	Красная масть	Белая масть	Чалая масть
Абердинангуссы	Черная масть	Белая масть	Серо-голубая
Голландская	Черно-пестрая окраска	Черная или красная (сплошная)	Пегая
	Сплошная окраска	Пегость	Уменьшение пегости
<b>Овцы</b>			
Мериносы	Мериносовая белая окраска шерсти	Грубошерстная темная	Бурая окраска
Мериносы	Мериносовая окраска	Черно-бурые	Бурая, серая окраска
Каракульские	Уши нормальной длины	Отсутствие ушных раковин	Уши средней длины
Каракульские	Коричневая окраска	Белая окраска	Розовая окраска
<b>Куры домашние</b>			
Австролорпы, лангшаны, бентамки	Черное оперение	Белое оперение	Крапчатое оперение
	Курчавое оперение	Прямая форма пера	Средняя курчавость
Плимутрок, виандот, леггорн	Белое оперение	Красное оперение	Колумбийский тип оперения
	Черное оперение	Белое оперение	Голубое оперение
<b>Свиньи</b>			
Немецкие благородные	Белый окрас щетины	Черный окрас щетины	Сапфировая окраска
Беркширы	Черный окрас	Красный окрас	Черно-красные
<b>Норка</b>			
Некоторые породы	Белая окраска	Стальная голубая	Промежуточная голубовато-серая
Хедлунд	Белая окраска	Темная окраска	Светлая
	Белая (темные волосы на затылке)	Коричневая окраска (стандартная)	Темные волосы на белом фоне
	Пятнистость (пегость)	Белая окраска	Белая пятнистость
Гомокрестовка	Темная окраска	Коричневая окраска	Черная окраска

Окончание табл.

1	2	3	4
<b>Лисица</b>			
Черно-бурые	Черно-бурый окрас меха	Красный окрас меха	Темный окрас, рыжие пятна
Серебристо-черные	Серебристо-черная окраска меха	Красный окрас меха	Темный окрас, рыжие пятна
Черно-бурые	Черно-бурая окраска меха	Серебристо-черная окраска	Темный окрас, рыжие пятна
<b>Лошадь</b>			
Лошадь	Гнедая масть	Белая масть	Золотисто-желтая
<b>Кролик</b>			
Пушные породы	Длинноволосять	Шерсть нормальной длины	Средняя длина волос
	Шиншилловая окраска меха	Гималайская окраска	Светло-серая окраска
	Шиншилловая окраска	Альбинос	Светло-серая
	Серебристость опушения	Отсутствие серебристости	Слабовыраженная серебристость
	Окраска шерсти агути	Черная окраска	Стальная окраска
<b>Морская свинка</b>			
Морская свинка	Желтая окраска меха	Белая окраска	Кремовая окраска
	Шиншилловая темная	Белая окраска (альбинос)	Светло-шиншилловая
	Темная окраска	Белая (альбинос)	Полутемная окраска
<b>Собака</b>			
Гончие	Черная окраска шерсти	Крапчатая окраска	Серая окраска (дункер)
<b>Мышь лабораторная</b>			
Мышь лабораторная	Отсутствие хвоста	Наличие хвоста	Хвост средней длины
<b>Человек</b>			
Человек	Талассемия	Отсутствие анемии	Анемия легкой формы
	Серповидно-клеточная анемия	Нормальная форма эритроцитов	Часть эритроцитов – серповидные
	Нормальный обмен 4 аминокислот	Цистинурия	Повышение цистина в моче
	Пельгеровская аномалия ядер лейкоцитов	Нормальная сегментация ядер	Некоторое смещение сегментации
	Курчавые волосы	Прямые волосы	Волнистые волосы
	Нормальное содержание каталазы в крови	Отсутствие каталазы	Частичное содержание каталазы

**Плейотропизм у сельскохозяйственных животных,  
пушных зверей, грызунов и насекомых**

Вид и порода животных, человек	Фенотип по плейотропному гену		Эффект плейотропного гена у гомозигот
	у гетерозигот	у гомозигот	
1	2	3	4
<b><i>Крупный рогатый скот</i></b>			
Ирландский, голландский скот	Мясной тип телосложения (декстер)	Бульдогообразность телят	Летальный исход
Шортгорны белой масти	Пигментированная окраска, нормальная функция размножения	Белая масть, нарушение функции размножения	Бесплодие
Герефордская, шортгорнская, абердинангусы	Герефордская, шортгорнская, абердинангусы	Отсутствие пигмента на коже, носовом зеркале	Дерматозы
Герефордская, шортгорнская, абердинангусы	Мясные формы сложения	Карликовость и склонность к тимпанию	Частые заболевания
<b><i>Овцы</i></b>			
Каракульские	Серебристая и золотистая чалость, нормальное развитие эмбрионов	Чалые, нарушение развития	Эмбриональная гибель
Каракульские (ширази)	Серая окраска, нормальное развитие рубца	Серая окраска, нарушение функции рубца	Летальный исход после отбивки
Прекос	Рогатость, нормальное положение семенников	Рогатость, крипторхизм	Стерильность
Каракульские	Сиреневая окраска каракуля, нормальное развитие эмбрионов	Окраска гулиаз, нарушение развития	Эмбриональная гибель
Породы Западной Европы	Пышное развитие мускулатуры, нормальное здоровье	Пышное развитие мускулатуры, болезнь «скрепи»	Летальный исход в 2–4 года
<b><i>Лисицы</i></b>			
Платиновая	Платиновая окраска, жизнеспособные	Платиновая окраска, нежизнеспособные	Эмбриональная гибель
Беломордая	Беломордые, жизнеспособные	Беломордые, нежизнеспособные	Эмбриональная гибель
<b><i>Песец</i></b>			
Песец	Беломордость, нормальное развитие	Беломордость, нарушение развития	Эмбриональная гибель

Продолжение табл.

1	2	3	4
<b>Лошади</b>			
Орловская, арабская	Не серая масть, нормальное здоровье	Серая масть, меланосаркома	Тяжелая форма заболевания, летальный исход
<b>Куры</b>			
Шотландские, японские бентамки	Коротконогость, нормальное развитие клюва у эмбриона	Коротконогость, недоразвитые клюва у эмбрионов	Эмбриональная гибель в яйце
Корниш	Мясные формы сложения	Мясные формы сложения, нарушение развития	Эмбриональная гибель
<b>Утки</b>			
Утки	Наличие хохолка на голове, жизнеспособные	Наличие хохолка на голове, нежизнеспособные	Эмбриональная гибель
<b>Норки</b>			
Серебристо-соболиная («бос»)	Серебристо-соболиная окраска меха, жизнеспособные	Серебристо-соболиная окраска меха, нежизнеспособные	Эмбриональная гибель
	Не хедлунд	Хедлунд, глухота	Врожденная глухота
	Пастелевая окраска	Пастелевая окраска, запрокидывание головы	Субвитель
Голубая	Голубая окраска, нормальная плодовитость и жизнеспособность	Голубая окраска, нарушение функции размножения и развития	Снижение плодовитости и жизнеспособности
<b>Нутрия</b>			
Нутрия	Золотистая окраска, нормальное развитие эмбрионов	Золотистость, нарушение развития	Эмбриональная гибель
<b>Мыши</b>			
Лабораторные	Желтая окраска, нормальная жизнеспособность	Желтая окраска, нарушение развития	Эмбриональная гибель
Домовые	Пятнистость, нормальная жизнеспособность	Пятнистость, закрученность хвоста, нарушение развития	Летальный исход до 14 дней
Японские	Нормальное движение, нормальная функция размножения и развития	«Танцующие» движения, нарушение функции размножения и развития	Снижение плодовитости и жизнеспособности

1	2	3	4
<b>Плодовая муха</b>			
Плодовая муха	Пигментированные глаза, нормальная жизнеспособность	Белая окраска глаз, нарушение развития	Снижение жизнеспособности
	Пигментированные глаза, нормальная плодовитость	Белая окраска глаз, нарушение функции размножения	Снижение плодовитости
<b>Собаки</b>			
Некоторые породы	Крапчатость окраски, нормальное зрение	Крапчатость окраски, заболевание глаз	Глаукома
	Крапчатость окраски, нормальный слух	Крапчатость окраски, нарушение слуха	Глухота
	Крапчатость окраски, нормальная половая цикличность	Крапчатость окраски, нарушение цикличности	Редкое наступление течки у самки
	Альбиносы	Белая окраска, депигментация радужной оболочки, нарушение жизнеспособности	Снижение жизнеспособности
<b>Кошки</b>			
Некоторые породы	Вислоухость (Fdfd)	Вислоухость (FdFd)	Остеохондродисплазия
	Короткие лапки (Mкмк)	Короткие лапки (MкMк)	Эмбриональная гибель
<b>Человек</b>			
Человек, проживающий в обычных условиях	Нормальный обмен и нормальное развитие	Фенилкетонурия, умственная отсталость	Слабоумие
Человек, проживающий в тропическом лесу	Устойчивость к малярии	Серповидность эритроцитов и анемия	Тяжелая форма заболевания, летальный исход
	Нормальные пальцы и хрусталик глаза	Нарушения в строении пальцев и хрусталика	Аномалия и заболевание
	Альбиносы	Депигментация волос, кожи, глаз	Снижение жизнеспособности

**Альтернативные признаки у сельскохозяйственных животных, пушных зверей и грызунов комплементарного типа наследования**

Фенотип спариваемых животных, человека	Результативный фенотип	
	F1	F2
1	2	3
<b><i>Норка</i></b>		
Бежевые × Серые	Коричневые	Коричневые, серые, бежевые, кремовые
Платиновые × Платиновые	Коричневые	Коричневые, платиновые
Алеутские (черные) × Стальные голубые	Коричневые	Коричневые, алеутские, стальные, голубые, сапфировые
Алеутские × Хедлунд	Коричневые	Коричневые, алеутские, хедлунд, пятнистые
Алеутские × Серебристо-голубые	Коричневые	Коричневые, алеутские, серебристо-голубые, сапфировые
Ройяль-пастель × Зеленоглазые пастель	Коричневые	Коричневые, зеленоглазые пастель, ройяль-пастель, американский топаз
Платиновая × Серебристо-соболиная «бос»	Коричневые	Коричневые, платиновые
Платиновая × Серебристо-соболиная «бос»	Серебристо-соболиная	«Бос», коричневые, платиновые, «дыхание весны»
Ройяль-пастель × Империял-пастель	Коричневые	Коричневые, пастель, топаз
<b><i>Морская свинка</i></b>		
Белые × Черные	Серые	Серые, черные, белые
<b><i>Домашняя свинья</i></b>		
Песчаная щетина × Песчаная щетина	Красные	Красные, песчаные, белые
<b><i>Кролик</i></b>		
Белые × Голубые	Черные	Черные, голубые, белые
Рексы × Рексы	Нормальношерстные	Нормальношерстные, рексы
Черные × Белые	Черные	Черные, голубые, белые
Желтые × Шоколадно-коричневые	Черные	Черные, шоколадно-коричневые, желтые, оранжевые
Голубые × Шоколадно-коричневые	Черные	Черные, голубые, шоколадные, светло-голубые
Черные × Белые	Агути	Агути, черные, белые
Рекс (короткошерстные) × Ангорские	Нормальношерстные	Нормальношерстные, рекс, ангорские

Продолжение табл.

1	2	3
<b>Куры</b>		
Белые × Белые шелковистые	Белые	Белые, окрашенные
Розовидные гребни × Гороховидные гребни	Ореховидные	Ореховидные, гороховидные, розововидные, листовидные
Белые × Светлые	Черные	Черные, светлые брама, белые
Отсутствие инстинкта насиживания × Наличие инстинкта	Наличие инстинкта	Наличие, отсутствие
Белые минорки × Белые, шелковидные	Окрашенные	Окрашенные, белые
<b>Мыши</b>		
Пегие × Альбиносы	Сплошкрасные	Сплошкрасные, пегие, альбиносы
Черные × Белые	Агути	Агути, черные, белые
Волнистый волос × Волнистый волос	Прямой волос	Прямой волос, волнистый
Черные × Коричневые	Агути	Агути, коричневые, черные, шоколадные
Черные × Светло-бурые	Черные	Черные, голубые, бурые, светло-бурые
Одноцветные × Альбиносы	Одноцветные	Одноцветные, альбиносы, пегие
<b>Попугаи</b>		
Голубые × Желтые	Зеленые	Зеленые, голубые, желтые, белые
<b>Собаки</b>		
Черные × Желтые	Черные	Черные, рыжие, коричневые, желтые
Коричневые × Белые	Белые	Белые, черные, коричневые
Коричневые × Рыжие	Черные	Черные, рыжие, коричневые, желтые
Черные × Белые	Белые	Белые, черные, коричневые
Нормальные конечности × Нормальные конечности	Паралич задних конечностей	Паралич, нормальные доги, нормальные сенбернары
Черные × Рыжие	Черные	Черные, рыжие, коричневые, желтые
Кофейные × Голубовато-серые	Черные	Черные, голубые, кофейные
<b>Шелкопряд тутовый</b>		
Белые коконы × Белые коконы	Желтые коконы	Желтые, белые
<b>Овцы</b>		
Белая окраска шерсти × Черная окраска	Агути	Агути, белые, черные
<b>Дрозофила</b>		
Черное тело × Черное тело	Серое тело	Серое, черное
Коричневая окраска глаз × Ярко-красная окраска глаз	Красные глаза	Красные, коричневые, ярко-красные, белые

Окончание табл.

1	2	3
<b>Лошади</b>		
Вороные × Рыжие	Гнедые	Гнедые, вороные, рыжие
<b>Человек</b>		
Глухие × Глухие	Глухие или с нормальным слухом	То же, что и $F_1$
Слепые × Слепые	Слепые или зрячие	То же, что и $F_2$

**Альтернативные признаки у сельскохозяйственных животных, пушных зверей и грызунов, наследуемые по типу эпистаза**

Фенотип и порода спариваемых особей	Эпистатичный ген	Результативный фенотип	
		$F_1$	$F_2$
1	2	3	4
<b>Крупный рогатый скот</b>			
Белые шортгорны × Красные, палевые	Ген белой окраски	Чалые	Чалые, окрашенные
<b>Куры</b>			
Белые леггорны × Белые	Супрессор 1	Белые	Белые, окрашенные
Белые леггорны × Окрашенные	Супрессор 1	Белые	Белые, окрашенные
<b>Лошади</b>			
Серая масть × Вороная	Гей серой масти	Серые	Серые, вороные
Серая масть × Рыжая	Гей серой масти	Серые	Серые, вороные
Чалая × Вороная	Ген чалой масти	Чалые	Чалые, вороные
Чалая × Рыжая	Ген чалой масти	Чалые	Чалые, вороные
Буланая × Рыжая	Ген буланой масти	Буланы	Буланы, гнедые, вороные, рыжие
Саврасая × Рыжая	Ген саврасой масти	Саврасые	Саврасые, мышастые, гнедые
<b>Кролики</b>			
Черная окраска меха × Бурая окраска	Ген черной окраски	Черные	Черные, бурые, желтые
Черная окраска меха × Желтая	Ген черной окраски	Черные	Черные, бурые, желтые
Черная окраска меха × Белая	Ген агути	Агути	Агути, черные, белые
Оранжевая × Шоколадно-коричневая	Ген черной окраски	Черные	Черные, голубые, серые
Коричневая × Агути	Ген белой окраски	Агути	Агути, черные, желтые агути
Агути × Черная	Ген агути	Агути	Агути, черные
<b>Овцы</b>			
Серая × Белая	Ген серой окраски	Серые	Серые, бурые, черные
Серая а × Черная	Ген серой окраски	Серые	Серые, черные
Черная × Бурая	Ген черной окраски	Черные	Черные, бурые, коричневые
Белая × Коричневая	Ген белой окраски	Белые	Белые, коричневые
Белая × Черная	Ген белой окраски	Белые	Белые, серые
Белая × Черная	Ген черной окраски	Черные	Черные, белые, серые
Белая × Коричневая	Ген коричневой окраски	Коричневые	Коричневые, белые, бурые

## Окончание табл.

1	2	3	4
<b><i>Свиньи</i></b>			
Белая окраска щетины × Окраска типа агути	Ген белой зонарности	Белые	Белые, зонарные
Красная окраска × Черная окраска	Ген красной окраски	Красно-песочная	Красные, песочные
Зонарная окраска × Черная окраска	Ген зонарности	Агути	Агути, черные, белые
<b><i>Собаки</i></b>			
Белая окраска шерсти × Коричневая	Ген белой окраски	Белые	Белые, черные, коричневые
Белая окраска × Черная окраска	Ген белой окраски	Белые	Белые, черные, коричневые
<b><i>Мыши</i></b>			
Шоколадная окраска волоса × Альбиносы	Ген альбиносов	Агути	Агути, коричневые
Серая окраска × Черная окраска	Ген агути	Серые	Серые, белые

**Альтернативные признаки у сельскохозяйственных животных, птиц и человека, наследуемые по типу крис-кросс**

Вид и порода животных, человек	Фенотипический признак, сцепленный с полом		
	Доминантный	Рецессивный	Локализация гена
1	2	3	4
<b>Куры</b>			
Плимутрок и другие породы	Поперечно-полосатая окраска оперения	Сплошное оперение	Z-хромосома
Русские белые, леггорны и др.	Медленная оперяемость	Быстрая оперяемость	Z-хромосома
Породы отечественного происхождения	Отсутствие инстинкта насиживания	Инстинкт насиживания	Z-хромосома
Породы современного происхождения	Отсутствие инстинкта насиживания	Инстинкт насиживания	Z-хромосома
Карликовые куры	Нормальный рост	Карликовость	Z-хромосома
Виандот	Серебристость оперения	Золотистость оперения	Z-хромосома
	Наличие пигмента	Альбинизм	Z-хромосома
	Ранняя половая зрелость	Поздняя половая зрелость	Z-хромосома
	Коричневый цвет глаз	Другая окраска глаз	Z-хромосома
	Светлый пух	Темный пух	Z-хромосома
	Нормальная оперяемость	Голость (полулеталь)	Z-хромосома
Суссексы, Род-айленд	Серебристость оперения	Золотистость оперения	Z-хромосома
<b>Индейки</b>			
Бронзовые	Бронзовая окраска пера	Альбинизм	Z-хромосома
	Нормальная походка	Дрожание тела	Z-хромосома
<b>Попугаи</b>			
Волнистые	Наличие пигмента в пере	Альбинизм	Z-хромосома
<b>Канарейки</b>			
Канарейки	Зеленая окраска оперения	Коричневая окраска	Z-хромосома
	Наличие пигмента в пере	Альбинизм	Z-хромосома
<b>Кошка</b>			
Домашние	Черная окраска шерсти	Рыжая окраска шерсти	X-хромосома

1	2	3	4
<b>Плодовая муха</b>			
Плодовая муха	Красный цвет глаз	Белый цвет глаз	X-хромосома
	Длинные крылья	Зазубренные крылья	X-хромосома
	Серая окраска тела	Желтая окраска тела	X-хромосома
	Гены плодовитости	Гены бесплодия	Y-хромосома
	Нормальная длина тела	Укороченность тела	Y-хромосома
	Нормальные щетинки	Удвоенные щетинки	X-хромосома
	Гвоздичный цвет глаз	Красный цвет глаз	X-хромосома
	Плосковидные глаза	Нормальные глаза	X-хромосома
<b>Собака, лошадь, свинья</b>			
Лошадь	Нормальная свертываемость крови	Гемофилия	X-хромосома
Собака	Здоров	Болезнь Кристмана (форма гемофилии)	X-хромосома
Свинья	Вывернутые конечности у эмбриона	Нормальные конечности	X-хромосома
<b>Шелкопряд</b>			
Тутовый	Белый цвет грены	Темный цвет грены	Z-хромосома
<b>Крупный рогатый скот</b>			
Все породы	Нормальная оброслость телят	Бесшерстность	X-хромосома
	Нормальное развитие зубов	Отсутствие зубов	X-хромосома
<b>Человек</b>			
Человек	Нормальное различие цветов	Красно-зеленый тип слепоты (дальтонизм)	X-хромосома
	Гипертрихоз	Отсутствие волос на мочке уха	Y-хромосома
	Перепонки на пальцах ног	Отсутствие перепонки	Y-хромосома
	Наличие потовых желез	Отсутствие потовых желез	X-хромосома
	Нормальные волосы	Шерстистые волосы	X-хромосома
	Позднее облысение	Раннее облысение	X-хромосома
	Нормальное развитие мускулатуры	Псевдогипертрофическая дистрофия мышц	X-хромосома
	Плешивость (муж.)	Плешивость (жен.)	X-хромосома
	Нормальная свертываемость крови	Плохая свертываемость крови (гемофилия)	X-хромосома
	Недостаток фосфора в крови	Нормальное содержание фосфора в крови	X-хромосома
	Способность ощущать запах синильной кислоты	Неспособность обнаружить запах	X-хромосома
	Гипоплазия эмали зубов (бурый цвет)	Отсутствие бурого цвета	X-хромосома
	Отсутствие аллергии	Геморрагический диатез	Y- и X-хромосомы
	Отсутствие резцов	Нормальное развитие резцов	X-хромосома

**Летальные и сублетальные гены у сельскохозяйственных животных, пушных зверей, птиц и человека**

Вид и порода животных, человек	Фенотип по нормальному гену	Фенотип по мутантному гену	Признак у гомозигот
1	2	3	4
<b><i>Крупный рогатый скот</i></b>			
Голландская, голштинская	Нормальная оброслость тела	Отсутствие волосяного покрова	Летальная бесшерстность телят
	Резус-положительная кровь	Резус-отрицательная кровь	Гибель телят в молозинный период
	Нормальное развитие конечностей	Отсутствие конечностей	Летальный исход, аборт
	Нормальное развитие скелета	Комплексный порок позвоночника	Летальный исход, аборт
Породы Западной Европы	Нормальное развитие	Водянка головного мозга	Летальный исход, аборт
	Нормальная функция конечностей	Паралич задних конечностей	Летальный исход
Породы Индии	Нормальный тип гемоглобина	Летальный тип гемоглобина	Летальный исход
	Нормальное небо	Расщепление неба (волчья пасть)	Аномалия
	Нормальное число позвонков	Уменьшенное число позвонков	Укороченное туловище. Аномалия
	Нормальное развитие челюстей	Окосиенение челюстей	Летальный исход
	Нормальное развитие челюстей	Укорочение нижней челюсти	Аномалия
	Нормальное развитие челюстей	Отсутствие нижней челюсти	Летальный исход
	Нормальное развитие ноздрей	Отсутствие ноздрей	Летальный исход
	Нормальное развитие ануса	Заращивание ануса	Летальный исход
	Нормальное развитие	Мозговая грыжа	Летальный исход
	Нормальное развитие	Летальный фактор Лютикова	Выкидыш
Породы Индии	Нормальное развитие эмбрионов	Мумификация	Выкидыш
	Нормальный период стельности	Затянувшаяся стельность	Выкидыш
	Нормальное развитие волоса	Зональная бесшерстность	Снижение жизнеспособности, летальный исход
	Нормальное развитие кожи	Частичное отсутствие эпителия	Снижение жизнеспособности, летальный исход
	Нормальное развитие мышц	Контрактура мышц	Часто летальный исход
	Нормальный водный обмен	Гидроцефалия	Летальный исход

Продолжение табл.

1	2	3	4
Некоторые породы Англии, Нидерландов	Нормальное строение сперматозоидов	Гаметическое бесплодие (деформация сперматозоидов)	Стерильность быков
	Нормальный рост	Карликовость	Аномалия
	Ахондроплазия	Нормальный рост	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие передних долей вымени	Недоразвитие передних долей	Доминантная аномалия
	Катаракта (слепота)	Нормальное зрение	Летальный исход
	Нормальная кожа	Чешуйчатая кожа	Часто летальный исход
<b>Овцы</b>			
Все породы	Нормальное развитие костей черепа	Укорочение челюсти	Летальный исход
	Нормальное положение семенников	Семенники внутри полости	Крипторхизм, стерильны
Мериносы	Нормальная функция щитовидной железы	Нарушение функции	Зобатость, летальный исход
	Нормальная функция нервной системы	Нарушение функции нервной системы	Болезнь «скрепи», летальный исход в 2,5–3,5 г
Мериносы	Нормальное развитие шерстного покрова	Бесшерстность (гипотрихоз)	Летальный исход
	Нормальное развитие конечностей	Коротконогость	Аномалия
<b>Свиньи</b>			
Все породы	Нормальное развитие конечностей	Отсутствие конечностей	Летальный исход
	Нормальное развитие ротовой полости	Расщепление неба	Летальный исход
	Резус-положительная кровь	Резус-отрицательная кровь	Гибель в молозивный период
	Нормальные конечности	Косолапость	Часто летальный исход
	Нормальные конечности	Утолщение передних конечностей	Часто летальный исход
	Нормальные конечности	Утолщение суставов ног	Часто летальный исход
	Нормальное развитие щетины	Отсутствие щетины	Летальный исход
	Нормальное положение семенников	Крипторхизм	Стерильность
	Нормальное усвоение рибофлавина	Пониженное усвоение	Эмбриональная гибель

Продолжение табл.

1	2	3	4
<b>Птицы</b>			
Все породы	Нормальное развитие крыльев	Отсутствие крыльев	Летальный исход
	Нормальное развитие клюва	Сросшийся клюв	Летальный исход
	Нормальное число пальцев	Полидактилия	Аномалия
	Нормальная функция глаз	Микрофтальмия	Часто летальный исход
	Нормальный рост	Хондродистрофия (карликовость)	Аномалия
	Оперенная шея	Голая шея	Часто летальный исход
	Нормальное развитие эмбрионов	«Липкий» эмбрион	Эмбриональная гибель
	Нормальное оперение	Отсутствие оперения	Летальный исход
	Нормальный рост	Карликовость с искривлением шеи	Летальный исход
<b>Лошади</b>			
Все породы	Резус-положительная кровь	Резус-отрицательная кровь	Гибель в молозивный период
	Нормальное развитие конечностей	Коротконогость	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие глаза	Отсутствие радужины (аниридия)	Доминантная аномалия
<b>Кролики</b>			
Все породы	Резус-положительная кровь	Резус-отрицательная кровь	Гибель в молозивный период
	Нормальный рост	Карликовость	Аномалия
	Нормальное развитие шерсти	Отсутствие шерстного покрова	Летальный исход
<b>Собаки</b>			
Ирландский сеттер	Нормальное зрение	Слепота	Аномалия
	Нормальный слух	Глухота	Аномалия
	Нормальная свертываемость крови	Гемофилия	Часто летальный исход
	Нормальное зрение	Глоукома	Аномалия
Мексиканский дог	Нормальная оброслость	Отсутствие шерстного покрова	Летальный исход
Фокстерьер	Нормальное движение	Нервное заболевание	Заболевание в возрасте 4–6 мес.
<b>Кошки</b>			
Все породы	Нормальная длина хвоста	Бесхвостость	Летальный исход

1	2	3	4
<b>Человек</b>			
Человек	Нормальное число пальцев	Полидактилия	Доминантная аномалия
	Нормальная функция нервной системы	Периодические параличи	Доминантная аномалия. Летальный исход
	Нормальный обмен фенилаланина	Нарушение обмена (фенилкетонурия)	Слабоумие
	Нормальная функция зрения и слуха	Одна из форм глухонемоты	Аномалия
	Нормальная функция зрения	«Куриная» слепота	Доминантная аномалия
	Нормальное усвоение молочного сахара	Неспособность усвоения (галактоземия)	Аномалия
	Нормальный обмен меди	Нарушение обмена (болезнь Вильсона)	Аномалия
	Нормальное развитие зрения	Отсутствие радужин, помутнение хрусталика	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие скелета	Поражение скелета	Аномалия
	Нормальное развитие психики	Детская форма амавратической идиотии	Летальный исход
	Нормальная функция мышц плеча	Атрофия мышц (миопатия)	Доминантная аномалия
	Нормальная пигментация кожи, волос	Альбинизм	Аномалия
	Нормальная свертываемость крови	Парагемофилия (4 формы)	Аномалия или доминантная аномалия
	Нормальное развитие лимфатической ткани	Отсутствие лимфатической ткани	Летальный исход до 6-мес. возраста
	Нормальная дегенерация роговицы	Поздняя дегенерация	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие коренных зубов	Отсутствие малых коренных зубов	Доминантная аномалия
	Нормальный рост	Карликовость (ахондроплазия)	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие молочных резцов	Сросшиеся резцы	Доминантная аномалия
	Нормальное развитие пальцев	Сросшиеся пальцы (синдактилия)	Доминантная аномалия
	Нормальное зрение	Некоторые формы близорукости	Доминантная аномалия
	Нормальное усвоение фруктозы	Нарушение (две формы фруктозурии)	Аномалия или умственная отсталость
	Нормальное зрение	Слепота (два вида)	Аномалия
	Нормальное развитие зрения	Глаукома взрослых (две формы)	Аномалия или доминантная аномалия
	Нормальное развитие зрения	Катаракта (несколько форм)	Аномалия или доминантная аномалия
	Нормальное строение пальцев	Короткие пальцы (брахидактилия)	Доминантная аномалия
	Нормальный обмен желчных пигментов	Нарушение обмена желчных пигментов	Леталь в 2-, 3-годовалом возрасте
	Нормальная активность β-глюкозидазы	Глюкоцереброзид	Летальный исход до 6-мес. возраста

# **ВЕТЕРИНАРНАЯ ГЕНЕТИКА**

*Учебное пособие*

*ЧЕТВЕРТАКОВА Елена Викторовна*

*Электронный ресурс*

*Редактор Н.А. Семенкова*

Подписано в свет 3.10.2018. Регистрационный номер 157  
Редакционно-издательский центр Красноярского государственного аграрного университета  
660017, Красноярск, ул. Ленина, 117  
e-mail: rio@kgau.ru