Генетика аномалий

1. Понятие об аномалиях, классификация аномалий.
2. Типы аномалий: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, сцепленные с полом.
3. Летальные гены. Понятие о пенетрантности и экспрессивности.
4. Аномалии КРС и их наследование.
5. Аномалии свиней и их наследование.
6. Аномалии овец и их наследование.
7. Аномалии лошади и их наследование.
8. Аномалии сельскохозяйственной птицы и их наследование.
9. Аномалии пушных зверей их наследования.
10. Аномалии кошек и собак их наследования.
11. Профилактика распространения аномалий, выявления гетерозиготных носителей.

1. Понятие об аномалиях, классификация аномалий

В результате мутаций возникают различные наследственные аномалии. **Аномалии –** это наследственные дефекты, которые отрицательно влияют на жизнеспособность, хозяйственно-полезные признаки и воспроизводительную способность.

Все аномалии подразделяют на:

1. Генетические – это морфофункциональное нарушение в организме животных, возникающие в результате генных и хромосомных мутаций.

2. Наследственно-средовые – это болезни с наследственной предрасположенностью, возникающие под воздействием наследственности (генотипа) и внешней среды. Удельный вес этих болезней составляет 92% среди всех болезней животных. К наследственно-средовым болезням относят: мастит, туберкулез, бруцеллез, болезни конечностей, злокачественные новообразования и другие.

Предполагается, что они контролируются полилокусной системой генов. 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 показатели ниже порога, животное остается нормальным.

3. Экзогенные – аномалии или пороки развития, возникающие в результате действия на организм факторов внешней среды является ненаследственными.

2. Типы аномалий: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, сцепленные с полом

Аутосомно-доминантный тип наследования. Признаки, обусловленные доминантными генами, как правило, проявляются в гетерозиготном состоянии. При таком доминантном типе наследования пропуска поколений не будет, каждый потомок имеет аномальных родителей.

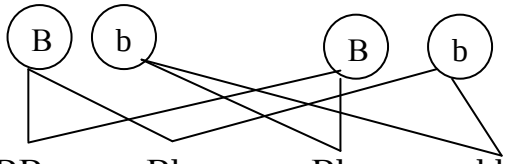
В некоторых породах животных известны доминантно обусловленные аномалии с летальным действием гена, проявляющимся только в гомозиготном состоянии, но разводят их из-за наличия желательных признаков у гетерозигот (декстер КРС, серая (ширази) каракуль, платиновые лисицы).

Аутосомно-рецессивный тип наследования, при котором аномалию обуславливает рецессивный ген, находящийся в аутосоме, поэтому у мужских и женских особей проявляется с одинаковой частотой. При проявлении болезни вредный ген должно быть в гомозиготном состоянии и обладать полной пенетрантностью. Гетерозиготы не отличаются от доминантных гомозигот.

Пример

Признаки	Гены
Паралич тазовых конечностей	b
норма	B

P ♀ Bb x ♂ Bb



F_2 BB Bb Bb bb

норм. норм. норм. паралич таз.кон.

расщепление по генотипу 2:1

по фенотипу 3:0

Наследование, сцепленное с полом.

Гены локализованы в X и Z – хромосомах могут проявлять доминантный или рецессивный эффект. Особенности:

- от аномальных отцов, все дочери аномальные, а все сыновья здоровые;
- аномальные потомки будут только в них случаях, когда этот признак имеется у одного из родителей;
- у нормальных родителей, все потомки будут нормальными;
- аномалия проявляется в каждом поколении;

– если аномалия у матери гомогаметного пола, то вероятность рождения аномального потомка равна 50% независимо от пола;
– поражаются как самки, так и самцы.

3. Летальные гены. Понятие о пенетрантности и экспрессивности

Пенетрантность – это частота проявления гена по проценту особей популяции из числа несущих данных ген, у которых он проявился. При полной пенетрантности доминантный или рецессивный аллель в гомозиготном состоянии проявляется у каждой особи, а при неполной – у части особей.

Пример: пенетрантность стерильности от 0,42 до 0,62. К доминантным аномалиям с неполной пенетрантностью относят анкилоз всех суставов с волчьей пастью.

Экспрессивность – степень фенотипического проявления гена, как мера силы его действия, определяется по степени развития признака.

Пример: адактилия у КРС варьирует от частичного до полного отсутствия фаланг.

Пенетрантность – явление количественное, а экспрессивность – качественное.

Швейцарский ученый Хадорн разделил менделирующие единицы по их пенетрантности:

1. летальные гены (100% гибель организмов);
2. сублетальные гены (полулетальные) 50-99% особей;
3. субвитальные гены менее 50% гибели.

Гены и хромосомные нарушения, вызывающие гибель организма до достижения им половой зрелости, называется **летальными.** Действия летальных генов могут проявиться на любой стадии онтогенеза. Чаще действие летальных генов проявляется в эмбриональный период или вскоре после рождения.

4. Аномалии КРС и их наследование

Биологическими особенностями данного вида животных являются малоплодие и относительная позднеспелость. Коровы приносят одного теленка, который достигает половой и физиологической зрелости в 1,5 года, так что период между первым отелом матери и дочери в среднем составляет 5 лет. Поэтому появление в стаде аномального приплода могут существенно снизить уровень воспроизводства. Особую роль в распространении генетических аномалий как у КРС, так и других видов животных играют производители.

A_1 – **ахондроплазия –** бульдоговидные телята (тип декстер). Гомозиготы появляется своей большой частью на 5-6 месяцев стельности и нежизнеспособны. Мопсообразная голова, скелет туловища в основном нормален, конечности укорочены как при карликовости. Наследование – доминантный с рецессивным летальным исходом.

A_4 – **Врожденный гипотрихоз** – телята рождаются большей частью совершенно безволосыми и погибают спустя несколько минут после рождения – рецессивный.

A_5 – **Акротериоз** – грудные конечности присутствуют только до локтя, тазовые – до скакательного сустава. Редукция нижней челюсти, атрофия верхней челюсти, водянка головы, волчья пасть. Телята рождаются мертвыми или гибнут вскоре после рождения. Наследование простой рецессивный.

A_8 – **Мышечная контрактура** – артрогрипозы всех конечностей (искривление конечностей) поражает связочный аппарат суставов, поэтому сустав согнут, и тугоподвижен. Наследование простой рецессивный.

A_9 – **Анкилоз челюсти –** окостенение нижнечелюстного сустава – простой рецессивный

A_{16} – **Атрезия ануса –** отсутствие аномального отверстия (редкая аномалия, у КРС), рецессивный.

A_{18} – **Мозговая грыжа –** образование расщелины в крыше черепа. Содержимое грыжи состоит из твердой мозговой оболочки или частей мозга с паутинной и мягкой мозговыми оболочками, а также спинномозговой жидкости – простой рецессивный

A_{20} – **Синдром агнатии –** отсутствие челюсти или нижнечелюстно-лицевые нарушения – простой рецессивный.

A_{24} – **Гидроцефалия –** макроцефалия. Увеличесние количества и ненормальное распределение спинномозговой жидкости. Атрофия от давления мозгового вещества, изменения костей – простой рецессивный.

A_{30} – **Порфирия –** выделения порфирина с мочой и калом. Светочувствительность полулетальна – простой рецессивный.

A_{33} – **Анадонтия –** отсутствие зубов передней доли, гипофиза недоразвит. Волосяной покров отсутствует – сцепленный с полом.

A_{40} – **Пробатоцефалия –** «Баранья голова», полулетальность, смерть в результате хронической тимпании или нарушений сердечной деятельности.

5. Аномалии свиней и их наследование

C_1 – **Мозговая грыжа –** образование расщелины в крыше черепа. Содержимое грыжи состоит из твердой мозговой оболочки или частей мозга с паутинной и мягкой мозговыми оболочками, а также спинномозговой жидкости – простой рецессивный

C_4 – **Волчья пасть –** расщепление нёба. Поросята рождаются живыми, но не могут сосать – доминантный.

C_7 – **Недоразвитие ушных раковин –** часто сочетается с уродством тазовых конечностей и волчью пастью – рецессивный.

C_8 – **Гидроцефалия –** также как и у A_{24}

C_9 – **Отсутствие конечностей –** отсутствуют как грудные, так и тазовые конечности. Поросята рождаются живыми – простой рецессивный.

C_{11} – **Порфирия –** красно-коричневая окраска костей и зубов вследствие патологических концентраций порфирина – доминантный.

C_{13} – **Толстоногость** – отечная припухлость грудных, иногда и тазовых конечностей. Пневмония и гиперкератоз на животе и боках. – рецессивный.

C_{14} – **Желтуха новорожденных** – несовместимость эритроцитов матери и у новорожденного: гемолиз – доминантный.

C_{15} – **Заболевание сходное с гемофилией** – удлиненное время свертывания крови и кровотечения – простой рецессивный.

C_{17} – **Несовершенный эпителиогенез** – дефект кожи различных размеров, полулетальность – рецессивный.

6. Аномалии овец и их наследование

D_1 – **Мышечная контрактура** – сильно согнутое положение мускулатуры конечностей. Слабое развитие, большей частью мертворождения – простой рецессивный.

D_2 – **Безухость и волчья пасть** – ягнята рождаются живыми, одновременно имеет место микрогнатия (врождённая гипоплазия (недоразвитие) челюстной кости) – рецессивный.

D_3 – **Паралич задних конечностей** – смерть в возрасте нескольких дней – простой рецессивный.

D_4 – **Дефект скелета и шерстного покрова** – деформация скелета в сочетании с короткой шерстью и грыжами – простой рецессивный.

D_5 – **Адактилия –** частичное или полное отсутствие фаланг – простой рецессивный.

D_6 – **Летальная серая окраска** – гомозиготы по серой окраске каракульские ягнята погибают внутриутробно или спустя несколько недель после рождения из-за недоразвития или полного отсутствия рубца – рецессивный.

D_7 – **Карликовость** – нарушения функций щитовидной железы вследствие недостатка коллоида в фолликулах. Гибель спустя месяц после рождения – простой рецессивный.

D_8 – **Светочувствительность** – печеночная порфирия – простой рецессивный.

D_9 – **Летальная мышечная дистрофия** – ягнята рождаются живыми, но погибают вскоре после рождения – простой рецессивный.

D_{10} – **Синдром агнатии** – отсутствие нижней челюсти и непроходимость пищевода – рецессивный.

D_{11} – **Мозжечковая атаксия –** ягнята рождаются живыми, но не могут двигаться – рецессивный.

D_{12} – **Атаксия –** отсутствие координации движений, слепота и глухота – рецессивный.

D_{13} – **Атрезия ануса –** непроходимость ануса. Ягнята рождаются живыми – рецессивный.

D_{14} – **Врожденная водянка –** вследствие сильного увеличения объема плода возникает разрыв матки – доминантный.

D_{15} – **Перомелия –** отсутствие задних конечностей.

7. Аномалии лошади и их наследование

B_1 – **Атрезия ободочной кишки** – непроходимость ободочной кишки, часто связанная с мозговыми глиомами (опухоли, поражающие глиальные клетки головного или спинного мозга). Жеребята рождаются живыми – простой рецессивный.

B_2 – **Фредериксборгский летальный фактор** – стерильность фредериксборгских чалых лошадей. Плейотропное действие доминантного летального фактора с рецессивной ранней эмбриональной летальностью – доминантный.

B_3 – **Антимаскулинический летальный фактор** – 10 ♀ : 9 ♂ - сцепленный с полом.

B_4 – **Несовершенный эпителиогенез** – дефекты наружной кожи – простой рецессивный.

B_5 – **Артрогрипоз грудных конечностей –** согнутое положение запястного, путового и венечного суставов – простой рецессивный или доминантный.

B_6 – **Ольденбургская атаксия жеребят –** мозжечковая атаксия Жеребята рождается живыми, на третей или четвертой недели жизни атаксия становится заметной (опрокидывание на спину по продольной оси). Стадия паралича и смерть спустя пять-шесть дней – рецессивный.

B_7 – **Анофтальм –** отсутствие глазного яблока.

B_8 – **Абрахия** – отсутствие грудных конечностей – рецессивный.

B_9 – **Кривошея –** мертворождения, искривление шеи, связанные со сколизом черепа – рецессивный.

B_{10} – **Пупочная грыжа -** размер от вишни до детской головы – простой рецессивный.

8. Аномалии сельскохозяйственной птицы и их наследование

E_1 – **Коротножки** – у гетерозигот укорочены конечности гомозиготы погибают на четвертых день инкубации – доминантный с рецессивным летальным действием.

E_2 – **Атаксия цыплят** – цыплята не обладают способностью стоять кривошея – простой рецессивный.

E_5 – **Врожденное дрожание –** вылупившиеся цыплята дрожат, однако в отдельных случаях могут выжить – доминантный.

E_7 – **Антифеминический летальный фактор –** нехватка курочек – сцепление с полом, рецессивный.

E_{11} – **Бесперость** – недоразвитие оперения связанное с тем, что перья не могут пробиться из фолликулов. Половина бесперных самки, но только ½ из них выживает – сцепленное с полом.

E_{12} – **Укорочение клюва** – верхние и нижние половинки клюва и иногда конечности укорочены. Почти 90% гомозигот погибает при вылуплении – простой рецессивный.

E_{15} – **Полидактилия –** удвоение пальцев, иногда укорочение позвоночника и трубчатых костей. Гомозиготы гибнут на 8-10 день инкубации, вылупившиеся особи живут не больше двух недель – простой рецессивный.

E_{18} – **Бескрылость –** отсутствие крыльев и частично легких, воздушных мешков и почек. Аномалии пальцев – простой рецессивный.

E_{20} – **Карликовость –** нормальное развитие до 12-го дня инкубации. Кривошея – простой рецессивный.

E_{29} – **Голость –** недоразвитие оперения различной степени. Около 60% цыплят гибнут в течение первых 14 дней жизни, только 25% живет более 5 месяцев – простой доминантный.

E_{37} – **Сонливость** – вялость и сонливость, одышка и тетанические судороги, исключительно у курочек – сцепление с полом, рецессивный.

E_{39} – **Пароксизм –** угнетение роста, тетания, дрожание, гибель гемизиготных самок на 14 – 15 недель – сцепление с полом, рецессивный.

9.Аномалии пушных зверей их наследования

1. **Короткохвостость** – норки родятся без хвоста или с резко укороченным хвостом (менее половины длины нормального) – доминантный.

2. Бульдоговидность – укороченный челюсти и выпученные глаза. Одновременно наблюдается деформация грудной клетки – рецессивный.

3. Карликовость – уменьшение размеров туловища примерно вдвое при нормальной голове, лапах и хвосте – рецессивный.

4. Миниатюрность – уменьшение размеров норки, при сохранении нормальных пропорций тела.

6. Водянка мозга – щенки вялые, с нарушением координации движений. Череп мягкий местами костная ткань отсутствует. В желудочках мозга накапливается бесцветная жидкость, под давление которой черепе деформируется. Щенята погибают в первом месяце жизни – рецессивный.

7. Лейкодистрофия – до 40-129 дня щенки нормальные, затем начинается заболевание, и наступает смерть от истощения – рецессивный.

8. Уремия – нарушений функций почек, проявляется у щенят в возрасте 6-7 недель протекает 2-3 дня и заканчивается гибелью – рецессивный.

9 Ложная чума – поражает щенят в возрасте 6-7 недель и проявляется конъюнктивным и экссудативным дерматозом ушей, носа и лап. Увеличение селезенки и малые размеры тимуса – рецессивный.

10 Плазмоцит – «Алеутская болезнь» - рецессивный. Ранее считалось, только у алеутская норок, но сейчас и у других цветов.

10. Аномалии кошек и собак их наследования

1. Кожная астения – заболевание подкожной клетчатки характеризуется хрупкостью кожи и периферических кровеносных сосудов, повышенной растяжимостью и дряблостью кожи, а также чрезмерным разгибавшем суставов – простой аутосомно-доминантный с неполной постоянной пенетрантностью.

2. Ихтиоз – утолщение кожи, сопровождается гиперкератозом, развитым, развитым шелушением кожи, алопецией – аутосомно-рецессивный тип наследования.

3. Гипотрихоз – отмечен у собак, заметен уже у щенков в виде небольших пятен алопеций. Вследствие чего наблюдается облысение на ушах и хвосте в височных областях. Только у самцов – сцепление с полом.

4. Атрихозы – отсутствие шерстного покрова.

5. Гидроцефалия – расширение черепа, увеличение количества, нарушение циркуляции и образование ликвора, накопление спинномозговой. жидкости, атрофия мозгового вещества и так далее – рецессивный тип наследования.

6. Микроцефалия – уменьшение массы и размеров головного мозга тип наследования.

7. Микрофтальмия – неправильное развитие глаз в процессе эмбриогенеза, приводят к понижению остроты зрения или слепоте – простой рецессивный тип наследования.

8. Эдема роговицы – экзема приводящая к поражению поверхности слоя эпителия

9. Катаракты – могут быть рецессивными и доминантными.

10 Глаукома

11. Волчья пасть – расщепление верхней губы – рецессивный тип наследования.

12. Прогнатия – укорочение верхней челюсти – рецессивный тип наследования.

13. Прогения – укорочение нижней челюсти – рецессивный тип наследования.

14. Бобтейл – укорочения хвоста (до 5-7 см) у кошек и утолщение на его конце – наследование неизвестно.

15. Абрахия – недоразвитие передней плечевого пояса и полное отсутствие передних конечностей. Встречается у кошек и собак

16. Артрогрипоз – рецессивный тип наследования.

17. Синдактилия – доминантный с неполной пенетрантности.

18. Брахидактилия – укорочение крайних пальцев.

19. Полидактилия – доминантный с неполной пенетрантности

20. Гемофилия – собак, сцепление с полом, рецессивный.

21 Сидром Чедиака-Хигаши – частичный альбинизм или гипопигментация, понижение устойчивости к инфекционным заболеваниям – рецессивный.

22. Порфирия – доминантный.

23. Карликовость

24. Альбинизм – множественными аллелями.

25. Крипторхирм – аномалия развития семенников, выражается в неопускании их в мошонку – сцепление с полом.

27. Пупочная грыжа – простой рецессивный.

28. **Дисплазия тазобедренного сустава** – нарушение соответствия между суставными поверхностями и ведет к возникновению в суставе вывиха или артроза.

11. Профилактика распространения аномалий, выявления гетерозиготных носителей

Любая популяция животных насыщена рецессивными вредными генами, которые возникают, а результате спонтанного мутационного процесса.

Благодаря искусственному осеменению можно использовать сперму лучших быков и получать десятки тысяч потомков. Легко представить последствия, когда один из таких производителей является носителям рецессивного летального гена.

В США проводили селекцию мясного скота на сбитость туловища, что привело у герефордской породы к распространению карликовости, так как 4 быка имели ген **карликовости.**

В Новой Зеландии несколько гетерозиготных быков породы шароле имели ген расщепленного нёба, потомство появилось с этим синдромом, так как сперма от этих быков продавалась многим хозяйствам.

После всех исследований быков в Чехословакии из 166 быков 43 являлись носителями летальных генов. Голштинские быки имели гены синдактилии, порфирии, бульдогообразности другие.

Таким образом, необходима профилактика распространения генетических носителей аномалий в популяциях сельскохозяйственных животных.

Если доминантная мутация летальна, то она не передается следующему поколению. Большую опасность представляет рецессивные аллели, так как они, во-первых, вызывают смерть, а во-вторых, предаются из поколения в поколение.

Селекция животных была бы удачной, если бы удалось выявить гетерозиготных носителей рецессивных нежелательных генов. Так носителей гена маннозидоза можно выявить по содержанию в сыворотке крови фермента маннозидазы, паракератоз – по содержанию цинка Zn, порфирию – по содержанию в эритроцитах пропорфирина.

У мясного скота между нормальными носителями гена карликового роста и карликовыми особями существует различия в содержании сахара в крови.

Гетерозиготных носителей вредных рецессивных генов определяют следующими методами:

1. скрещивание проверяемых производителей с аномальными самками, если это возможно;

2. скрещивание производителей с гетерозиготными самками.

3. скрещивание производителей с собственными дочерьми.

4. скрещивание производителей с самками из общей популяции.

При разработке методов профилактики распространения рецессивных аномалий необходимо знать частоту вредных генов в популяции.