Практическое занятие. Генетика аномалий

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 P:♀Aa * ♂Aa

Признаки	Гены
Паралич тазовых конечностей	a
норма	A

расщепление по генотипу 2:1

по фенотипу 3:0

Наследование, сцепленное с полом.

Гены локализованы в X ,Z – хромосоме 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.

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 ил 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 доминантный аномалий с неполной пенетрантностью относят анкилоз всех суставов в волчьей пастью.

Экспрессивность – степень фенотипического проявления гена, как ера 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.

Аномалии КРС и их наследование.

Биологическими особенностями данного вида животных являются малоплодия 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. Монсообразная 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 тугопдвижен.

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

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

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

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 неба. Поросята рождаются живыми, но не могут сосать – вероятно доминантный.

C_7 – **Недоразвитие ушных раковин –** часть сочетается с уродством тазовых конечностей и волчья 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.

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

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

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

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

Аномалии овец и их наследование.

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

D_2 – **Безухость и волчья пасть** – ягнята рождаются живыми, одновременно имеет место микрогнатия – 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 – **Адактимия –** 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** – нарушений функции щитовидной железы вследствие недостатка колонда 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 рождения живыми, но не могут двигаться – рецессивный.

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

D_{13} – **Атрезия ануса –** ягнята рождаются живыми.

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

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

Аномалии лошади и их наследование.

B_1 – **Атрезия ободочной кишки** – непроходимость, связанная с мозговыми глиомами. Жеребята рождаются живыми – простой рецессивный.

B_2 – **Фредериксборгский летальный фактор** – стерильность фредериксборгских чалых лошадей. Плейотропное действия доминантного летального фактора с рецессивной раннеэмбриональной летальностью – доминантный.

B_3 – **Антимаскулинический летальный фактор** – сцепление с полом 10 самки:9самцов. Сцепление 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.

Аномалии сельскохозяйственной птицы и их наследование.

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

E_2 – **Атаксия цыплят** – цыплята не обладают способностью стоять кривошел – 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} – **Бесперность** – недоразвитие оперения связанное с тем, что перья не могут пробиться из фолликулов. Половина бесперных самки, но только ½ из них выживает – сцепление с полом.

E_{12} – **Укорочение клюва** – верхний и нижний половинки клюва и иногда конечности укорочен. Почти 90% гомозигот погибает при вылуплении – простой рецессивный.

E_{15} – **Полидактилия –** удвоении полынь, иногда укорочение позвончика 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.

Аномалии пушных зверей их наследования.

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

2. Бульдоговидность – укороченный челюсти и выпученный 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 созранении 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 дм щенки нормальные, затем начиналось заболевание, и наступала смерть от истощения – рецессивный.

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

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

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