

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Кафедра Молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

по дисциплине «Методы и объекты генетического анализа»

Тема: Отклонения в расщеплениях в ряду поколений при наследовании и
их возможные причины.

Студентка гр. 301 _____ Петрова Мария Игоревна

Преподаватель _____ Замарин Антон Александрович

Волгоград

2021

СОДЕРЖАНИЕ

Введение	3
1. Систематическое отклонение в расщеплении.....	4
1.1 Нарушение нормального расхождения хромосом в результате мейотических мутаций.	4
1.2 «Деление в тетрадах» у ржи.	6
2. Нарушение нормальной конъюгации гомологичных хромосом и негомологичное спаривание.....	7
3. Влияние перестроек хромосомы на расхождение гомологичных хромосом в мейозе.	9
4. Предпочтительное расхождение гомологичных хромосом в мейозе (нарушение в наследовании гена R у кукурузы).....	12
5. Презиготический отбор, обусловленный различием в постмейотической активности отдельных генов и, как следствие, преимуществом в оплодотворении гаметami определенного генотипа.	13
6. Расщепления, обусловленные наличием летальных мутаций, вызывающих избирательную гибель гамет.....	16
7. Системы самонесовместимости у растений.....	18
8. Зависимость расщепления от выживаемости зигот разного генотипа....	21
8.1 Влияние на расщепление доминантных генов с рецессивным летальным действием.....	21
9. Неполная пенетрантность и экспрессивность – одна из причин отклонений в расщеплениях.	22
10. Влияние способа размножения на расщепление. Наследование при нерегулярных типах полового размножения.....	24
Заключение.....	26
Список использованных источников	27

Введение

Целью данной работы является изучить отклонения в расщеплениях в ряду поколений при наследовании и их возможные причины.

Систематическое отклонение в расщеплении заключается в увеличения или уменьшения числа наблюдаемых фенотипических (генетических) классов в модельных расщеплениях и/или в наличии статистически значимых отклонений в соотношении фенотипических (генетических) классов по сравнению с теоретически ожидаемым. Ряд подобных примеров наследования известен и у других животных и растений.

Данная работа затрагивает следующие вопросы:

Систематические отклонения в расщеплениях и их причины:

Нарушение нормального расхождения хромосом в результате мейотических мутаций;

Нарушение нормальной конъюгации гомологичных хромосом и негомологичное спаривание;

Влияние перестроек хромосомы на расхождение гомологичных хромосом в мейозе.

Предпочтительное расхождение гомологичных хромосом в мейозе (нарушение в наследовании гена R у кукурузы);

Презиготический отбор, обусловленный различием в постмейотической активности отдельных генов и, как следствие, преимуществом в оплодотворении гаметам определенного генотипа;

Расщепления, обусловленные наличием летальных мутаций, вызывающих избирательную гибель гамет;

Системы самонесовместимости у растений;

Неполная пенетрантность и экспрессивность – одна из причин отклонений в расщеплениях;

Влияние способа размножения на расщепление. Наследование при нерегулярных типах полового размножения.

1. Систематическое отклонение в расщеплении

Систематическое отклонение в расщеплении заключается в увеличении или уменьшения числа наблюдаемых фенотипических (генетических) классов в модельных расщеплениях и/или в наличии статистически значимых отклонений в соотношении фенотипических (генетических) классов по сравнению с теоретически ожидаемым.

Причины нарушений связаны: а) с неравновероятным участием гамет разного типа в оплодотворении вследствие следующих причин: нарушение механизма мейоза, приводящие к неправильному расхождению гомологичных хромосом; общие нарушения процесса гаметогенеза; неравновероятного участия гамет разного генотипа в оплодотворении: снижение подвижности; снижение жизнеспособности; снижение способности к оплодотворению; неспособность к оплодотворению (системы несовместимости у растений) и др. б) с разной жизнеспособностью и/или выживаемостью образовавшихся зигот (зиготическая леталь).

1.1. Нарушение нормального расхождения хромосом в результате мейотических мутаций.

Этапы нарушения мейоза: вступление клеток в деление – мейотическое или митотическое, в течение которого работают одни и те же гены. Такие мутации могут вызывать митоз вместо мейоза – как следствие деление без редукции. этап конъюгации гомологичных хромосом: асинаптические мутации – приводят к полному или частичному подавлению конъюгации хромосом; десинаптические мутации – влияют на процессы хиазмообразования и терминализацию хиазм, уменьшают частоты рекомбинационных процессов. этап расхождения гомологов.

Проявление мейотических мутаций О нарушении правильного расхождения хромосом в мейозе может свидетельствовать частичная или

полная мужская либо женская стерильность, появление анеуплоидов, а также отклонения в расщеплениях по каким-либо генам.

Использование мейотических мутаций в ген. анализе Изучение мейотических мутантов позволяет объяснить наблюдаемые отклонения, выявить роль отдельных структур аппарата веретена деления, синапсиса и хиазообразования и пр. в процессе мейотического деления. Тест на аллелизм позволяет выявить число генов, контролирующих мейоз, влияние каждого из них и их совместные эффекты.

Асинапсис (асиндез) – явление, при котором конъюгация хромосом в мейозе либо отсутствует полностью, либо протекает с пониженной активностью. О том, что имел место асинапсис свидетельствует появление в метафазе I мейоза унивалентов (число которых может варьировать), что приводит к появлению анеуплоидных гамет. Причинами асинапсиса могут выступать следующие факторы:

- влияние одного или большего числа определенных (асинаптических) генов;
- утрата одного из конъюгантов; - апомиксис;
- механические хромосомные различия (в структуре и числе хромосом, слишком ранняя или поздняя спирализация);
- влияние внешних условий (температура, излучение и др.); - межвидовые скрещивания с недостаточной гомологичностью всех или части хромосом.

При асинапсисе распределение хромосом по зародышевым клеткам будет случайным, в результате чего возникают гипер- и гипоплоидные гаметы. В крайних случаях асинапсис ведет к полной стерильности.

Десинапсис – явление, наблюдаемое в диплотене профазы I мейоза, заключающееся в нерасхождении гомологичных хромосом, конъюгировавших в пахитене. Основной причиной десинапсиса является отсутствие хиазм и(или) их преждевременное исчезновение.

1.2 «Деление в тетрадах» у ржи.

Нарушения мейоза на этапе вступления клеток в деление Мутация обнаружена у ржи.

Обычно митотическое деление ядра микроспоры происходит после разрушения тетрады и ведет к формированию зрелого пыльцевого зерна.

В мутантной линии митоз в микроспорах часто наступает сразу после мейоза, при этом в каждой микроспоре видны по 7 хромосом с центромерами, микроспоры остаются в общей оболочке и составляют «тетраду». После распада тетрад происходит расхождение хромосом в анафазе, причем к полюсам отходят целые хромосомы. Обнаружены разные варианты расхождения. В дальнейшем, аномальные микроспоры дегенерируют нормальные.

Несмотря на то, что аномалии проявляются после мейоза, ее можно считать мейотической, так как она, вероятно, связана с нарушениями последнего этапа мейотического цикла, контролируемого одним геном.

2.Нарушение нормальной конъюгации гомологичных хромосом и негомологичное спаривание.

Нарушения мейоза на этапе конъюгации гомологичных хромосом (Чадов и др. 1981-1986) частичный асинопсис гомологов приводит к спариванию и нерасхождению негомологичных хромосом, это свидетельствует о независимости расхождения хромосом от кроссинговера.

В опытах использовали самок дрозофилы, имевших нормальную метацентрическую хромосому 2 и два акроцентрика, каждый из которых содержал одно из структурно-нормальных плеч второй аутосомы – левое – F(2L) или правое F(2R), центромеру и участок прицентромерного гетерохроматина противоположного плеча (линия МАК-2).

Нарушение нормальной конъюгации гомологичных хромосом и негомологичное спаривание. Поскольку спариваться могут только две хромосомы, наличие трех центромер приводит к асинопсису прицентромерной области правого или левого акроцентрика. Было показано, что асинопсис прицентромерного района вызывает нерасхождение метацентрика с одним из акроцентриков (или двух акроцентриков) и образование анеуплоидных гамет.

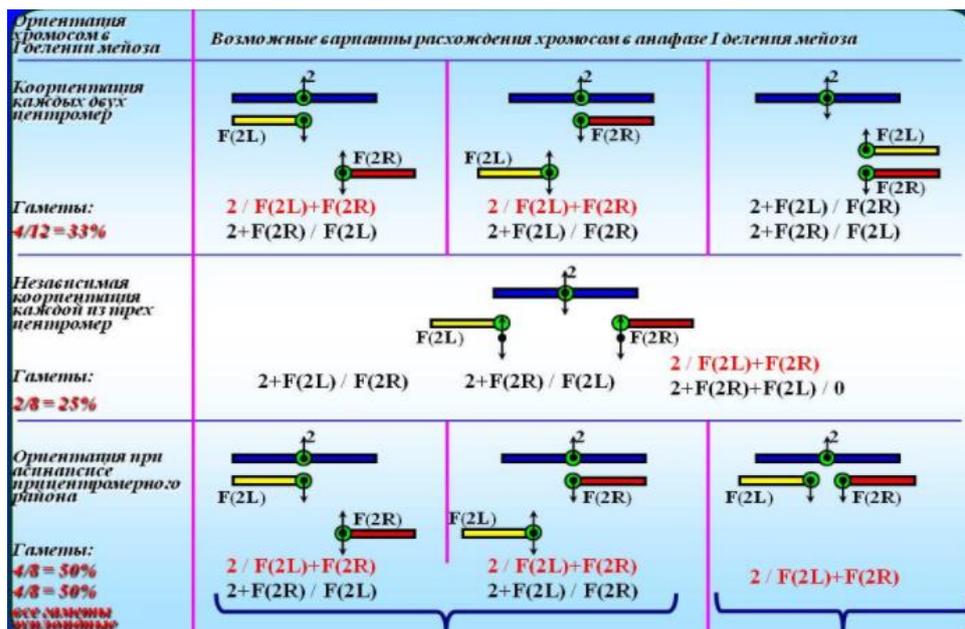
Для оценки частоты возникновения анеуплоидных гамет у самок МАК-2 была осуществлена серия анализирующих скрещиваний. Результаты которых позволяют сделать следующие выводы:

у самок МАК-2 могут образовываться гаметы, анеуплоидные по второй хромосоме, большинство из которых оказывается зиготическими летальными (летальная мутация, эффект которой проявляется у эмбриона, личинки или взрослой особи, но не отражается на жизнеспособности несущей ее гаметы);

общая частота жизнеспособных гамет у самок МАК-2 составляла около 90%, из них – 66,1% эуплоидные, и 24,2% - анеуплоидные (анеуплоидных потомков практически не было – они погибали, не достигая стадии имаго,

часть яйцеклеток погибала из-за дистрофических явлений); частоту оценивали по отношению числа эу- и анеуплоидных гамет разного типа к общему числу яиц, отложенных самкой в данном скрещивании.

Для объяснения полученных данных были рассмотрены три варианта возможных расхождений хромосом 2 у самок МАК-2 при разных типах их ориентации в мейозе и определен теоретически ожидаемый процент эу- и анеуплоидных гамет.



При рассмотрении этих вариантов становится очевидным, что: частота эуплоидных гамет, полученная в опыте (66,2%), не может быть объяснена координацией двух центромер или независимой координацией каждой из трех центромер, так как в этих случаях ожидается возникновение 33% или 25% эуплоидных гамет соответственно. В основе возникновения эуплоидных гамет у самок МАК-2 лежит асинапсис прицентромерного района, приводящий к образованию либо равных количеств эу- и анеуплоидных гамет, либо только эуплоидных гамет. Можно определить частоту эуплоидных гамет у самок МАК- 2 по доле анеуплоидных гамет.

Асинапсис прицентромерного района ведет к нерасхождению хромосом и отбору на уровне гамет; анеуплоидные гаметы лишь частично принимают участие в оплодотворении.

3. Влияние перестроек хромосомы на расхождение гомологичных хромосом в мейозе. Нарушение нормального расхождения гомологов у гетерозигот по Робертсоновским транслокациям вследствие действия определенных мутаций.

Типы перестроек и их фенотипическое проявление

Парацентрические инверсии – не включают центромеру, т.е. инверсии хромосомного плеча – в хромосомах у самок дрозофилы увеличивают нерасхождение хромосом, несущих такие инверсии. На самках МАК-2, содержащих парацентрические инверсии в одном или обоих плечах, было показано резкое уменьшение доли эуплоидных гамет до 20-40%, причем увеличивалось нерасхождение акроцентрика, оппозитного инверсии; причина нерасхождения заложена в десинапсисе проксимальных районов хромосом, вызываемом инверсией.

Робертсоновские транслокации – центрические слияния негомологичных хромосом, при которых из двух акроцентрических хромосом образуется одна метацентрическая (Rb-хромосома). Р.т. приводят к уменьшению числа хромосом в наборе без заметной утраты или избытка хроматина, так как число плеч остается неизменным; практически не изменяют структуру групп сцепления генов.

Нормальный набор хромосом у мыши 20 пар акроцентрических хромосом ($2n=40$), при наличии одной Р.т. их 39: 18 парных акроцентриков, один метацентрик и два гомологичных ему акроцентрика. Влияние перестроек хромосомы на расхождение гомологичных хромосом в мейозе. Нарушение нормального расхождения гомологов у гетерозигот по Робертсоновским транслокациям вследствие действия определенных мутаций.

Анализ скрещиваний самок, гетерозиготных по Rb-транслокации (Rb1 и Rb7) позволил выявить в ряде случаев значительное отклонение от ожидаемого расщепления:

- общее уменьшение доли потомков с Rb-хромосомой (43%);

- значительное уменьшение доли потомков с Rb-хромосомой при наличии мутаций по генам T, qk, Fu, Ki, t6 в мета- и акроцентрике (30-40%).

Возможные причины: эмбриональная смертность особей с Rb или предпочтительное попадание Rb-хромосомы в направительное тельце.

Оценка эмбриональной смертности показала, что она практически одинакова у потомков всех типов.

Доля эуплоидных клеток без rb-хромосомы – 69,4%. (Анализ мейоза на стадии метафазы II).

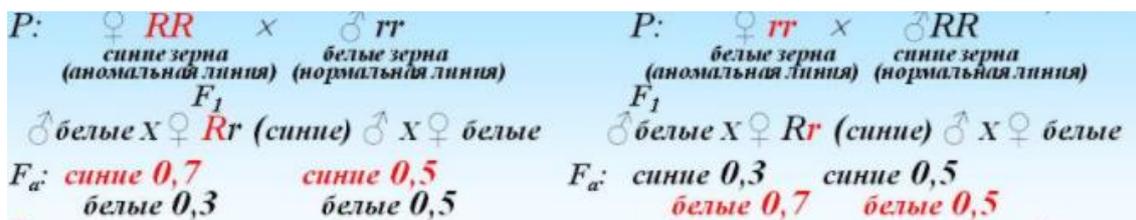
Доля образовавшихся бластоцист не содержащих Rb-хромосомы в скрещивании составляет 67%.

Доля родившихся мышат с генотипом без Rb-хромосомы в скрещивании составляет – 65,5%.

Название мутаций и их фенотипическое проявление: tufted (tf) – потеря волос и возобновление их роста волнами от переднего конца тела к заднему; quaking (qk) – тремор, острая нехватка миелина в ЦНС; brachiury (T) – короткий хвост; t6 – нормальный хвост, проявляется в гетерозиготе T/t6 – бесхвостые мыши или мышкы с очень коротким хвостом; Fused (Fu) – дефекты хвоста и позвоночника.

Действие мутантных генов T, qk, Fu, Ki, t6, приводящее к сегрегационным нарушениям, осуществляется в ходе оогенеза не позднее первого деления мейоза, результатом этих нарушений является предпочтительное попадание акроцентрической хромосомы 17 в яйцеклетку, а Rb-хромосомы, соответственно, в полярное тельце.

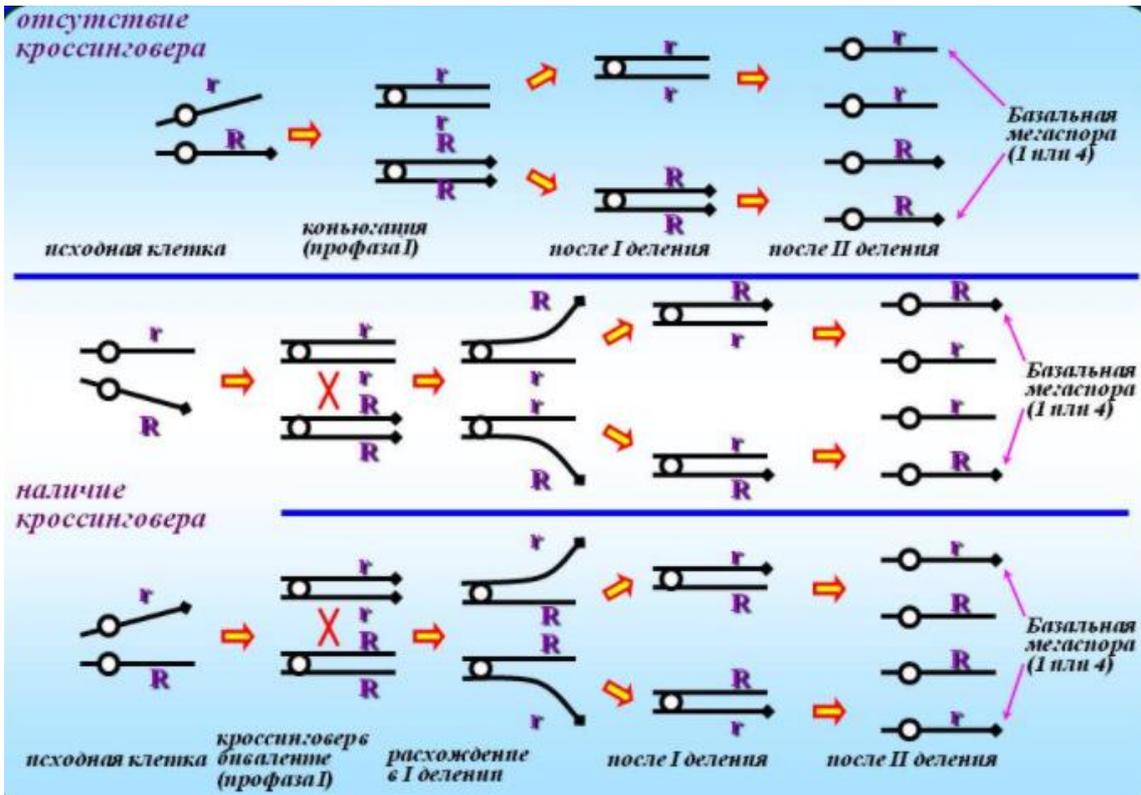
4. Предпочтительное расхождение гомологичных хромосом в мейозе (нарушение в наследовании гена R у кукурузы).



Отклонения в расщеплениях по причине «предпочтительного» расхождения гомологов могут быть связаны с особенностями строения хромосом и формирования гаметофита у гетерозигот.

В аномальной линии на конце длинного плеча 10 хромосомы присутствует небольшое гетерохроматиновое вздутие. Мейоз у гетерозиготных женских растений протекает нормально, однако гетерохроматиновое вздутие ведет себя в первом делении как «неоцентромера» - и оно отходит к полюсу раньше чем основная центромера. Во втором делении мейоза сохраняется ориентация хромосом на веретене, поэтому мегаспоры располагаются линейно. Зародышевый мешок развивается из наиболее удаленной от микропиле базальной мегаспоры. Если ген локализован вблизи «неоцентромеры» и на участке между геном и «неоцентромерой» не происходит кроссинговер, то вероятность попадания аллелей R и r в базальную мегаспору одинакова, и гаметы азного генотипа должны образовываться с одинаковой вероятностью – 50%.

Если между геном и центромерой идет кроссинговер, то в базальную мегаспору обязательно попадет аномальная хромосома. Это увеличивает долю гамет с аномальной хромосомой. Избыток потомков определенного генотипа в F_2 в этих скрещиваниях связан с наличием аномальной хромосомы в гетерозиготе и ее предпочтительным попаданием в мегаспору, из которой развивается женский гаметофит.



5 Презиготический отбор, обусловленный различием в постмейотической активности отдельных генов и, как следствие, преимуществом в оплодотворении гаметami определенного генотипа.

У мышей размер и форма хвоста контролируется серией множественных аллелей. Изучено два типа T-аллелей – рецессивные и доминантные с рецессивным летальным действием. Среди рецессивных есть летальные (tl), полулетальные (tsl) и жизнеспособные (tv).

Все мутации проявляют плейотропный эффект, влияя не только на размер и форму хвоста, но и на фертильность, эмбриогенез и жизнеспособность. Генотип разных гетерозигот легко установить по фенотипу особи: +/+ – норма, t/+ – фенотипически не отличимы от нормы, T/+ – укороченный или изогнутый хвост, t/T – бесхвосты или очень короткий хвост.

<p><i>P:</i> ♀ T/t⁶ × ♂ +/+ <i>Gp:</i> T t⁶ + <i>F₁:</i> короткий хвост T/+ 21 нормальный хвост t⁶/+ 21</p>	<p><i>P:</i> ♀ +/+ × ♂ T/t⁶ <i>Gp:</i> + T t⁶ <i>F₁:</i> короткий хвост T/+ 36 нормальный хвост t⁶/+ 93</p>
--	--

Нарушение расщепления происходит в том случае, когда гетерогаметен самец, причем в расщеплении преобладают мыши с генотипом t⁶/+.

Преимущественная передача t⁶-аллеля от самцов;

Эмбриональная гибель части зигот с генотипом T/+.

Второе предположение было отвергнуто на основании одинаковой плодовитости мышей, установленной посредством реципрокных скрещиваний.

Одинаковая плодовитость, отсутствие обнаруженных нарушений в протекании мейоза и гаметогенеза позволяют заключить, что в данном скрещивании в основе неменделевского расщепления лежит преимущественная передача гамет с аллелем t⁶ от самцов и преимущественное участие таких гамет в оплодотворении. Так как для t-аллелей характерно множественное действие, проявляемое в контроле

фертильности, эмбриогенеза и жизнеспособности, преимущественное участие в оплодотворении гамет с t-аллелями связывают с различным уровнем постмейтической активности указанных генов в гаметах.

6. Расщепления, обусловленные наличием летальных мутаций, вызывающих избирательную гибель гамет.

Наследование признаков, сцепленных с SD-генами хромосомы 2 дрозофилы. Отклонение в расщеплении может быть следствием гибели части гамет, обусловленной действием определенных генов. Гены S и D локализованы рядом, но по разные стороны от центromеры 2-й хромосомы, называемой SD-хромосомой; для нее характерны инверсии. Гены S и D не имеют фенотипического проявления у организма, но изменяют характер наследования сцепленных с ними признаков.

<i>P:</i>	$cn^+cn^+bw^+bw^+SSDD$	\times	$cn\,cn\,bw\,bw\,++++$
	красные глаза (WT)		белые глаза (LabL)
<i>F₁:</i>	σ $cn^+cn\,bw^+bw\,S+D+$	\times	$\text{♀ } cn\,cn\,bw\,bw\,++++$
	красные глаза (WT)		белые глаза (LabL)
<i>F_a:</i>	$cn^+cn\,bw^+bw$	красные глаза (WT)	95-100%
	$cn\,cn\,bw\,bw$	белые глаза (LabL)	5-0%

Вероятность избирательной гибели белоглазых мух на ранних стадиях эмбриогенеза была отвергнута по причине развития взрослых насекомых из всех отложенных яиц. В пользу того, что наблюдаемый эффект менделеевского наследования связан с нарушением какого-либо этапа образования или формирования гамет у самцов говорят следующие выкладки:

Эффект SD-хромосомы проявляется только в потомстве гетерозиготных самцов. Электронно-микроскопические исследования выявили аномальные хвосты у половины спермиев гетерозиготных самцов

Гибель сперматозоидов, не несущих генов S и D, происходит только в потомстве гетерозиготных самцов, у которых эти гены находятся в цис-положении. В потомстве транс-гетерозиготных самцов погибают сперматозоиды, имеющие во второй хромосоме ген S (он становится геном

– «самоубийцей». Если самцы гомозиготны по гену D (DD или +/+) и гетерозиготны по гену S, то отклонений в расщеплении не происходит. Делетирование D и S областей приводит к исчезновению эффекта нарушения расщеплений.

Предполагается, что гены S и D действуют за 8-9 дней до созревания спермиев, что возможно, связано с нарушением смены «соматических» гистонов на гистоны, специфичные для сперматид.

7. Системы самонесовместимости у растений.

Несовместимость – неспособность нормальных гамет двух особей образовать гамету.

Несовместимость не связана с нарушениями процессов споро- и гаметогенеза и эмбриогенеза.

Несовместимость у растений – явление неспособности пыльцы попадать и(или) прорасти на рыльцах пестиков растений с определенными генотипами. Реакция несовместимости проявляется в пестике, диплоидная ткань которого контролируется генотипом материнского растения (спорофита).

Классификация самонесовместимости у растений:

генетическая (по типу генетических систем контроля): гаметофитная и спорофитная;

морфофизиологическая (по наличию/отсутствию морфофизиологических различий в строении цветков {гетеростелии}): гетеро- и гомоморфная.

Гаметофитная самонесовместимость определяется генотипом пыльцевого зерна.

Контролируется одним геном S, представленным в популяциях серией множественных аллелей, число которых до нескольких сотен.

Клетки диплоидного пестика всегда имеют два аллеля.

В каждом пыльцевом зерне представлен лишь один из множества этих аллелей.

Если в генотипе пестика есть тот же аллель, что и в генотипе пыльцевого зерна, то развитие пыльцевой трубки подавляется.

Уровни перекрестной совместимости в популяции при гаметофитной системе самонесовместимости.

Тип скрещивания	генотип		Пыльцевые зерна		Генотип потомства
	♀	♂	функциональные	нефункциональные	
Оба растения с одним и тем же генотипом (самоопыление)	S ¹ S ³	S ¹ S ³	нет	все	нет
Растения различаются по одному аллелю: прорастает половина пыльцы	S ¹ S ³ S ¹ S ⁷	S ¹ S ⁷ S ¹ S ³	S ⁷ S ³	S ¹ S ¹	S ¹ S ⁷ , S ³ S ⁷ S ¹ S ³ , S ³ S ⁷
Растения различаются по обоим аллелям: прорастается пыльца	S ¹ S ³ S ⁶ S ⁹	S ⁶ S ⁹ S ¹ S ³	S ⁶ , S ⁹ S ¹ , S ³	нет	S ¹ S ⁶ , S ¹ S ⁹ , S ³ S ⁶ , S ³ S ⁹ S ¹ S ⁶ , S ¹ S ⁹ , S ³ S ⁶ , S ³ S ⁹

В популяции встречается полная несовместимость при самоопылении; совместимость половины пыльцевых зерен и полная совместимость, при которой все пыльцевые зерна одного растения способны опылить другое. Все потомки в скрещиваниях являются гетерозиготными по генам самонесовместимости. Гаметофитная самонесовместимость существует более чем у 10 тыс. видов покрытосеменных растений, характерна для Leguminosae, Solanaceae, Rosaceae, Liliaceae и др.

Спорофитная самонесовместимость определяется генотипом ткани мужского спорофита, в котором развивается пыльца, контролируется, как правило серией множественных аллелей одного гена.

Гетероморфная самонесовместимость характерна для видов, растения которых имеют цветки различного строения (гетеростелия). Например, у гречихи, примулы наблюдается дистилия – два типа цветков, различающихся по длине столбика и тычинок.

Опыление и прорастание пыльцы осуществляется при скрещивании растений с цветками разных типове – легитимное опыление.

Переопыление растений с разным типом цветка – иллегитимное происходит редко и дает небольшой выход семян. При изучении результатов легитимного и иллегитимного опыления было установлено, что гетероморфность цветка контролируется одним геном, причем короткостолбчатость – доминантный признак.

Гомоморфная спорофитная самонесовместимость широко распространена в природе, она встречается у ряда семейств цветковых растений (Compositae, Sterculiaceae, Crucifera и др. Этот тип самонесовместимости не связан с различиями в строении цветков. При гомоморфной спорофитной самонесовместимости встречаются различные взаимодействия между аллелями, например, доминирование.

В отсутствие доминирования пыльца, сформированная на гетерозиготном растении – S_1S_2 , не прорастает ни на рыльце гомозиготных S_1S_1 и S_2S_2 , ни на рыльце гетерозиготных растений S_1S_2 .

При доминировании пыльца с гетерозиготных растений не прорастает на рыльцах растений, содержащих в генотипе доминантный аллель, если доминирование проявляется в пыльнике и пестике. Пыльца с гомозиготных рецессивных растений прорастает на рыльцах гомозиготных доминантных и на рыльцах гетерозиготных растений. Например, пыльца с растения с генотипом S_1S_1 прорастает на рыльцах S_2S_2 и S_1S_2 если S_2 доминирует над S_1 .

При спорофитном контроле и наличии доминирования возможно образование в популяции гомозигот по аллелям самонесовместимости.

8. Зависимость расщепления от выживаемости зигот разного генотипа

Неодинаковая жизнеспособность зигот разного генотипа может быть связана с доминантным или рецессивным летальными мутациями, возникающими в гаметах родительских особей. Они могут реализовываться на разных стадиях эмбриогенеза или в постэмбриональный период. Естественно, что гибель части зигот влияет на характер расщепления.

8.1 Влияние на расщепление доминантных генов с рецессивным летальным действием

Доминантные гены с рецессивным летальным действием обладают плеiotропным эффектом: с одной стороны, они определяют доминантный характер проявления какого-либо признака в гетерозиготе, с другой – вызывают гибель особей в гомозиготе, т.е. проявляют свое летальное действие как рецессив. Такие гены известны у многих животных – желтая окраска мышей, коротконогость у кур, линейная чешуйчатость у карпов, платиновая окраска у лис, окраска ширази у овец и др. Они вызывают отклонение от расщепления 3:1, превращая его в расщепление 2:1. Анализ расщеплений с участием доминантных генов с рецессивным летальным действием осложняется тем, что на сравнительно небольших выборках расщепление 3:1 и 2:1 не всегда можно различить, а статистический метод проверки по методу χ^2 не позволяет делать выбора из гипотез.

9. Неполная пенетрантность и экспрессивность – одна из причин отклонений в расщеплениях.

Установлено, что некоторые гены проявляют свое действие не у всех особей, в генотипе которых они присутствуют. Впервые это явление было обнаружено Н.В. Тимофеевым-Ресовским на дрозофиле при изучении наследования рецессивной мутации, вызывающей прерывание второй жилки крыла (ri – *radius incompletus*), локализованной на хромосоме 3.

У разных высокоинбредных линий, гомозиготных по данному гену, доля особей, проявляющих мутантный фенотип, варьировала от 60 до 100%.

Способность гена проявляться фенотипически была названа пенетрантностью.

Также было показано, что фенотипическое выражение этого признака изменчиво, т.е. размер радиальной жилки крыла у дрозофилы является количественным признаком (В.А. Ратнер) и степень нехватки этой жилки может варьировать.

Степень выраженности признака была названа экспрессивностью. Крыло *D. melanogaster* с различной экспрессией гена *radius incompletus*, ri : а – крыло в контрольной линии. ri С (1- проксимальный фрагмент. 2 – дистальный фрагмент радиальной жилки крыла. L2); б – крыло в линии позитивной селекции (s^+); в – крыло в линии негативной селекции (s^-).

Некоторые признаки хорошо проявляются только при определенных условиях среды (влажности, температуры, и др.) или в определенных генотипах;

неполно пенетрировать и по разному экспрессироваться могут как рецессивные, так и доминантные мутации в гомо – и в гетерозиготном состоянии;

процент пенетрантности может быть неодинаков в разных скрещиваниях, вызывая нарушения нормального расщепления;

высшим показателем пенетрантности признака считают пенетрантность, проявляемую в потомстве гомозигот, где все особи должны иметь одинаковый генотип.

Пенетрантность – частота или вероятность фенотипического проявления гена (аллеля) в группе родственных организмов при соответствующих средовых условиях. Определяется долей особей (в %) – носителей изучаемого гена (аллеля), у которых он фенотипически проявился, из числа всех особей в популяции, у которых он должен был проявиться. У раздельнополых организмов пенетрантность может быть одинаковой, различаться у разных полов или ограничиваться одним полом.

Пенетрантность полная Проявление полного, т.е. 100%-ного, фенотипического эффекта доминантным геном. Рецессивный ген всегда проявляет видимый эффект в гомозиготном состоянии.

Пенетрантность неполная Фенотипическое проявление аллеля у части особей, частота которого выражается в процентах. Часто связана с более или менее значительной вариацией действия генов и может явиться результатом действия генов-ингибиторов (эпистатических генов) или некоторых внешних воздействий.

10. Влияние способа размножения на расщепление. Наследование при нерегулярных типах полового размножения.

Партеногенез - форма полового размножения, при которой зародыш развивается из неоплодотворенной яйцеклетки. Обеспечивает воспроизводство и резкое увеличение численности популяции, когда контакт разнополых особей крайне редок.

В случае диплоидного соматического партеногенеза (амейотического) все потомки, развивающиеся из диплоидной клетки гомо- или гетерозиготной оказываются одинаковыми и имеют генотип матери (расщепление в потомстве не происходит).

В случае гаплоидного (мейотического или генеративного) партеногенеза развитие организма осуществляется из нормальной гаплоидной яйцеклетки. Гетерозиготный материнский организм может образовывать два сорта гамет (A и a) с равной вероятностью и дальнейшее расщепление зависит от соотношения выживших гаплоидных особей с разным генотипом.

Гиногенез - форма полового размножения, при которой зародыш развивается из неоплодотворенной яйцеклетки, является частным случаем партеногенеза. Происходит с участием обоих родителей, но без оплодотворения: сперматозоиды лишь стимулируют развитие яйцеклеток (активацию могут вызвать сперматозоиды других видов). Характерен для рыб.

Андрогенез - форма полового размножения, при которой зародыш развивается за счет слияния пронуклеусов двух сперматозоидов. Может происходить у видов, для которых характерна полиспермия - проникновение в клетку нескольких сперматозоидов (иглокожие, моллюски, насекомые). Описан у табака, кукурузы, наездников. Андрогенез идет, если яйцеклетка по каким-либо причинам неспособна к оплодотворению.

Аррентокия - форма полового размножения, частный случай партеногенеза, при котором из оплодотворенных яйцеклеток развиваются диплоидные самки, а из неоплодотворенных - гаплоидные самцы, причем плоидность сохраняется только в клетках зародышевого пути, в соматических клетках число хромосом вторично удваивается. Характерна для организмов с гапло- диплоидным определением пола (пчелы, осы, наездники, муравьи).

При партеногенетическом развитии соотношение полов обычно отличается от соотношения 1:1 - в потомстве, как правило преобладают самки. Связывают это с большой гибелью неоплодотворенных гаплоидных яиц, из которых развиваются самцы.

Заключение

В данной работе были затронуты основные причины отклонения в расщеплениях в ряду поколений при наследовании. Так же были рассмотрены причины нарушений и с чем они связаны.

Причины нарушений связаны: а) с неравновероятным участием гамет разного типа в оплодотворении вследствие следующих причин: нарушение механизма мейоза, приводящие к неправильному расхождению гомологичных хромосом; общие нарушения процесса гаметогенеза; неравновероятного участия гамет разного генотипа в оплодотворении: снижение подвижности; снижение жизнеспособности; снижение способности к оплодотворению; неспособность к оплодотворению (системы несовместимости у растений) и др. б) с разной жизнеспособностью и/или выживаемостью образовавшихся зигот (зиготическая леталь).

При рассмотрении данных отклонений на примерах можно наглядно понять причины.

Список использованных источников

- 1) <http://genetiku.ru/books/item/f00/s00/z0000016/st021.shtml>
- 2) https://view.officeapps.live.com/op/view.aspx?src=http%3A%2F%2Fwww.bio.bsu.by%2Fgenetics%2Ffiles%2F3.gen_an%2Fgenetic_analysis_04.pps&wdOrigin=BROWSELINK
- 3) <http://genetiku.ru/books/item/f00/s00/z0000016/st023.shtml>
- 4) <http://dspace.univer.kharkov.ua/bitstream/123456789/3778/2/105.pdf>
- 5) https://studme.org/191457/geografiya/nesovmestimost_rasteniy