

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

РЕФЕРАТ

По теме: Влияние летальных мутаций, вызывающих избирательную гибель гамет, на расщепление.

Подготовил:

Студент 3 курса 301 группы

По направлению «Биология»

Соколова Анастасия Витальевна

Волгоград

2021

Оглавление

История открытия:	3
Типы летальных аллелей	4
Причины мутаций	7
Условные обозначения в задачах:	7
Гены S и R.....	8
Вывод:	Error! Bookmark not defined.
Список литературы:	10

История открытия:

Летальные аллели были впервые обнаружены Люсьеном Куэно в 1905 году при изучении наследования цвета шерсти у мышей. Ген агути у мышей в значительной степени отвечает за определение цвета шерсти. Аллель дикого типа вызывает смесь желтой и черной пигментации в каждом волосе мыши. Эту смесь желтого и черного можно назвать по цвету «агути». Один из мутантных аллелей гена агути приводит к появлению у мышей гораздо более светлого желтоватого цвета. Когда этих желтых мышей скрещивали с гомозиготными мышами дикого типа, было получено соотношение желтого и темно-серого потомства 1: 1. Это указывает на то, что мутация yellow является доминантной, и все родительские мыши желтого цвета были гетерозиготами по мутантному аллелю.

При скрещивании двух желтых мышей Куэ не ожидал наблюдать обычное менделевское соотношение 1: 2: 1 гомозиготного агути, гетерозиготного желтого и гомозиготного желтого. Вместо этого он всегда наблюдал соотношение агути и желтых мышей 1: 2. Он не смог получить мышей, гомозиготных по аллелю желтого агути.

Только в 1910 году W. Э. Касл и К. К. Литтл подтвердил работу Куэно, дополнительно продемонстрировав, что четверть потомства умирала во время эмбрионального развития. Это был первый задокументированный пример рецессивного летального аллеля.

	A	A ^y
A	Agouti coat AA 	Yellow Coat AA ^y 
A ^y	Yellow coat AA ^y 	Dead A ^y A ^y 

Типы летальных аллелей

Рецессивные летальные

Пара идентичных аллелей, которые оба присутствуют в организме, что в конечном итоге приводит к его гибели, называются рецессивными летальными аллелями. Хотя рецессивные летальные признаки могут кодировать доминантные или рецессивные признаки, они смертельны только в гомозиготном состоянии. Гетерозиготы иногда проявляют болезненный фенотип, как в случае ахондроплазии. Один мутантный летальный аллель допустим, но наличие двух приводит к смерти. В случае гомозиготной ахондроплазии смерть почти всегда наступает до рождения или в перинатальном периоде. Не все гетерозиготы по рецессивным летальным аллелям будут демонстрировать мутантный фенотип, как в случае носителей муковисцидоза. Если у двух носителей муковисцидоза есть дети, у них есть 25-процентный шанс произвести потомство с двумя копиями летального аллеля, что в конечном итоге приведет к смерти ребенка.

Другой пример рецессивного летального аллеля встречается у мэнских кошек. Кошки острова Мэн обладают гетерозиготной мутацией, приводящей к укороченному или отсутствующему хвосту. Скрещивание двух гетерозиготных кошек Мэн приводит к тому, что две трети выживших потомков демонстрируют гетерозиготный фенотип с укороченным хвостом, а одна треть выживших потомков с нормальной длиной хвоста является гомозиготной по нормальному аллелю. Гомозиготное потомство по мутантному аллелю не может выжить при рождении и поэтому не встречается в этих скрещиваниях.

Доминантные летали

Аллели, которые должны присутствовать в организме только в одной копии, чтобы стать фатальными, называются доминантными летальными аллелями. Эти аллели обычно не встречаются в популяциях, потому что они обычно приводят к смерти организма, прежде чем он сможет передать свой летальный аллель своему потомству. Примером доминантного летального

аллеля у людей является болезнь Хантингтона, редкое нейродегенеративное заболевание, которое в конечном итоге приводит к смерти. Однако из-за его позднего начала (т.е. часто после того, как размножение уже произошло), он может сохраняться в популяциях. Болезнь Хантингтона проявляется у человека, когда он несет единственную копию расширенного многократно повторяющегося аллеля Хантингтона на хромосоме 4.

Условный летальный исход

Аллели, которые будут смертельными только в ответ на какой-либо фактор окружающей среды, называются условными летальными состояниями. Одним из примеров условного летального исхода является фавизм, наследственное заболевание, связанное с полом, при котором у носителя развивается гемолитическая анемия, когда они едят бобы.

Инфекция клетки-хозяина *E. coli* бактериофагом (фагом) T4, чувствительным к температуре (*ts*) условно летальным мутантом при высокой рестриктивной температуре, приводит к отсутствию жизнеспособной продукции фага. Однако рост таких мутантов все же может происходить при более низкой температуре. Такие условно летальные *ts*-мутанты использовались для идентификации и характеристики функции многих генов фага. Таким образом, гены, используемые для восстановления повреждений ДНК, были идентифицированы с использованием *ts*-мутантов, а также генов, влияющих на генетическую рекомбинацию. Например, выращивание мутанта репарации ДНК *ts* при промежуточной температуре позволит продуцировать некоторое количество фагов-потомков. Однако, если этот *ts*-мутант облучают УФ-светом, его выживаемость будет более сильно снижена по сравнению с сокращением выживаемости облученного фага T4 дикого типа. Кроме того, в фаге T4 были выделены чувствительные к холоду условно-летальные мутанты, способные расти при высоких температурах, но неспособные расти при низких температурах. Эти чувствительные к холоду условно-летальные мутанты также определили набор фаговых генов. Другой класс условно-

летальных мутантов фага T4, называемых мутантами amber, способен расти на одних штаммах E. coli, но не на других. Эти мутанты также использовались для первоначальной идентификации и характеристики функции многих генов фага T4. Кроме того, было обнаружено, что мутация янтаря продуцирует «бессмысленный кодон» в гене, который вызывает терминацию полипептидной цепи во время трансляции. Это открытие позволило понять важный аспект генетического кода.

Причины мутаций

Мутации возникают постоянно у всех живых организмов под воздействием мутагенных факторов.

Мутагенные факторы — факторы внешней и внутренней среды, способные вызывать мутации.

К физическим факторам относят ионизирующее излучение, ультрафиолетовое излучение, повышенную температуру. Под их воздействием происходит повреждение молекул ДНК, что приводит к появлению мутаций.

Химические факторы — это вещества, под действием которых изменяется наследственный материал. Мутагенное действие обнаружено у формальдегида, колхицина, соединений свинца и ртути, некоторых ядохимикатов, компонентов табачного дыма и т. д.

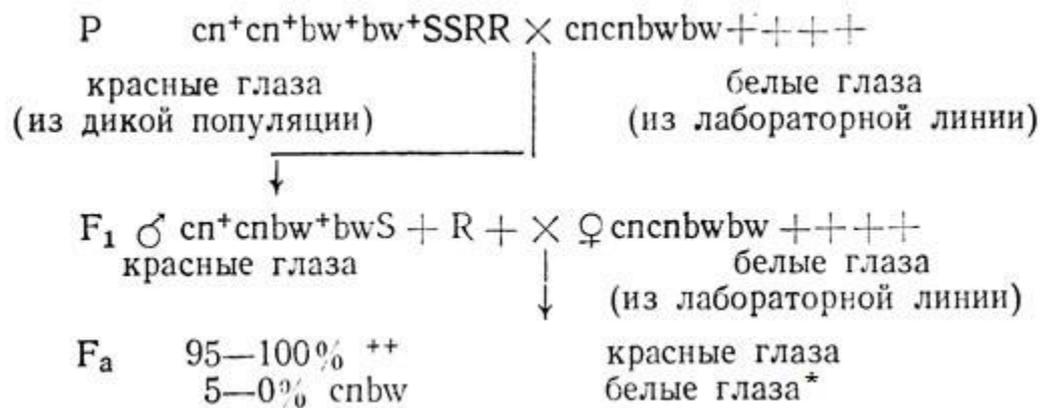
Биологические факторы — живые организмы. Установлено, что мутагенным действием обладают вирусы, а также токсины плесневых грибов.

Условные обозначения в задачах:

- **P** – родительские организмы
- **F** – гибридное потомство
- **F₁, F₂, F₃** - гибриды I, II, III поколений
- **G** – гаметы
- ♀ - женский пол
- ♂ - мужской пол
- **X** – знак скрещивания
- **A, B** – неаллельные доминантные гены
- **a, b** – неаллельные рецессивные гены

Гены S и R

Отклонение в расщеплении может быть следствием гибели части гамет, обусловленной действием определенных генов. Такие гены - S и R - были обнаружены во второй хромосоме у дрозофилы из природных популяций. Они локализованы рядом, но по разные стороны от центromеры. Эта хромосома с генами S и R получила название SD-хромосомы (от segregation distortion). В генотипе мух, имеющих SD-хромосому, отмечены инверсии. Гены S и D не проявляются фенотипически, и о их присутствии в генотипе узнают лишь по резкому отклонению в расщеплении по другим, сцепленным с ними генам. Эффект SD-хромосомы проявляется только в потомстве гетерозиготных самцов, полученных от скрещивания некоторых мух из дикой популяции с лабораторными мухами, маркированными по второй хромосоме рецессивными мутациями *cn* и *bw* (*cn* - *cinnabar* - ярко-красные глаза, *bw* - *brown* - бурые глаза, *cnbw* - белые глаза.)



* (Расщепление дано только по окраске глаз.)

Вероятность избирательной гибели белоглазых мух на ранних стадиях эмбриогенеза исключается - почти из всех отложенных яиц развивались взрослые насекомые. Поскольку эффект неменделевского наследования проявляется только при использовании в скрещиваниях гетерозиготных самцов, но не самок, можно предположить, что оно связано с нарушением какого-либо этапа образования или формирования гамет у самцов. Электронно-микроскопические исследования показали, что

примерно половина спермиев у гетерозиготных самцов имели аномальные хвосты.

Действие генов S и R было изучено в ряде анализирующих скрещиваний, где анализатором служили самки лабораторной линии, у которой хромосома 2 была маркирована генами *sn* и *bw*, а самцы имели разные генотипы по генам S и R (табл. III.5).

Генотип самцов по генам S и R	Генотип самок	Соотношение фенотипов в F _a	
		%	
		дикий тип	мутантный фенотип
SR/++	sn cn bwbw +++++	99	1
S ⁺ /+R		1	99
SR/+R		50	50
S ⁺ /+++		50	50

Таблица III.5 Результаты изучения взаимодействия генов S и R

Результаты этих скрещиваний показывают, что гибель сперматозоидов, не несущих генов S и R, 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 R (^R/R или +/+) и гетерозиготны по гену S, то отклонений в расщеплении не происходит. В специальных опытах с помощью облучения получали делетированную вторую хромосому по области, где локализован ген S - эффект нарушения расщепления исчезал. При делеции области гена R расщепление было нормальным. Предполагают, что гены S и R действуют за 8-9 дней до созревания спермиев, что, возможно, связано с нарушением смены "соматических" гистонов на гистоны, специфические для сперматид.

Список литературы:

<http://genetiku.ru/books/item/f00/s00/z0000016/st027.shtml>

<https://thelib.info/biologiya/2569015-letalnye-geny-i-tipy-ih-nasledovaniya/>

https://hmong.ru/wiki/Lethal_allele

<https://bashschool2.ru/letalnye-geny-primery-letalnye-geny-i-ih-deistvie-nazovite.html>