

Министерство сельского хозяйства и продовольствия
Республики Беларусь

Витебская ордена «Знак Почета» государственная академия
ветеринарной медицины

**Кафедра генетики и разведения сельскохозяйственных
животных им. О.А. Ивановой**

ЧАСТНАЯ ГЕНЕТИКА И ГЕНОМНАЯ СЕЛЕКЦИЯ

Учебно-методическое пособие для студентов биотехнологического
факультета по специальности 1-74 03 01 «Зоотехния»
с вариативным модулем «Биотехнология и селекция»

Витебск
ВГАВМ
2021

УДК 636.082
ББК 45.3
Ч25

Рекомендовано к изданию методической комиссией
биотехнологического факультета УО «Витебская ордена
«Знак Почета» государственная академия ветеринарной медицины»
от 09.04.2021 г. (протокол №2)

Авторы:

кандидат сельскохозяйственных наук, доцент *А. В. Коробко*;
кандидат сельскохозяйственных наук, доцент *С. Л. Карпеня*;
кандидат сельскохозяйственных наук, доцент *О. А. Яцына*;
магистр сельскохозяйственных наук, старший преподаватель *Е. Е. Соглаева*

Рецензенты:

кандидат сельскохозяйственных наук, доцент *В. А. Дойлидов*;
кандидат сельскохозяйственных наук, доцент *В. Н. Минаков*

Частная генетика и геномная селекция: учеб. - метод. пособие для
Ч25 студентов биотехнологического факультета по специальности 1-74 03 01
«Зоотехния» с вариативным модулем «Биотехнология и селекция» /А. В.
Коробко [и др.]. – Витебск : ВГАВМ, 2021. – 64 с.

Учебно-методическое пособие составлено в соответствии с учебной программой на основе образовательного стандарта высшего образования первой ступени и учебного плана учреждения образования по специальности 1-74 03 01 «Зоотехния». Учебно-методическое пособие предназначено для студентов биотехнологического факультета по специальности 1-74 03 01 «Зоотехния» с вариативным модулем «Биотехнология и селекция» и необходимо для закрепления теоретических знаний.

УДК 636.082
ББК 45.3

© УО «Витебская ордена «Знак Почета»
государственная академия ветеринарной
медицины», 2021

Электронное учебное пособие

Коробко Александр Викентьевич,
Карпеня Снежанна Леонидовна,
Яцына Ольга Алексеевна и др.

ЧАСТНАЯ ГЕНЕТИКА И ГЕНОМНАЯ СЕЛЕКЦИЯ

Текстовое электронное издание
сетевого распространения

Ответственный за выпуск Т. В. Павлова
Технический редактор О. В. Луговая
Компьютерный набор А. В. Коробко
Компьютерная верстка Е. В. Морозова
Корректор Т. А. Никитенко

Для создания электронного издания использовалось
следующее программное обеспечение:

Microsoft Office Word 2007,
doPDF v 7.

Минимальные системные требования:

Internet Explorer 6 или более поздняя версия;

Firefox 30 или более поздняя версия;

Chrome 35 или более поздняя версия.

Скорость подключения не менее 1024 Кбит/с.

Дата размещения на сайте 04.06.2021 г.

Объем издания 1181 Кб

Режим доступа: <http://www.vsavm.by>

Учреждение образования «Витебская ордена «Знак Почета»
государственная академия ветеринарной медицины».

Свидетельство о государственной регистрации издателя,
изготовителя, распространителя печатных изданий

№ 1/ 362 от 13.06.2014.

ЛП №: 02330/470 от 01.10.2014 г.

Ул. 1-я Доватора, 7/11, 210026, г. Витебск.

Тел.: (0212) 48-17-82.

E-mail: rio_vsavm@tut.by

<http://www.vsavm.by>

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение	5
Тема 1. Геномная селекция сельскохозяйственных животных	7
Тема 2. Технологии геномной инженерии в геномной селекции	10
Тема 3. Генетика крупного рогатого скота	17
Тема 4. Генетика свиней	28
Тема 5. Генетика лошадей	32
Тема 6. Генетика овец и коз	41
Тема 7. Генетика сельскохозяйственной птицы	44
Тема 8. Генетика клеточных пушных зверей и кроликов	48
Тема 9. Генетика мелких домашних животных, рыб и пчел	51
Список рекомендуемой литературы	54
Приложение 1	56
Приложение 2	59
Приложение 3	63
Приложение 4	64

ВВЕДЕНИЕ

В настоящее время частная генетика занимается изучением следующих основных проблем:

- решается одна из стратегических задач генетики – регуляция и управление действием генов в онтогенезе, что позволит выяснить пути реализации генетической информации в процессе онтогенеза, и в конечном итоге, повысить продуктивность животных и птицы, резистентность к болезням и снизить проявление нежелательных признаков;

- разрабатываются методы управления процессами мутаций, что даст возможность получать нужные наследственные изменения при создании новых линий и пород животных;

- изучается проблема регуляции пола у животных;

- ведутся перспективные исследования по генокопированию животных, клонированию, т.е. пересадке в яйцеклетку, из которой удален собственный генетический материал, ядра, взятого из соматической клетки. Такие манипуляции уже проводят у амфибий, рыб, мышей, овец, свиней, лошадей, птиц и т.д.;

- исследуются вопросы борьбы с наследственными болезнями у всех видов сельскохозяйственных животных. Созданы линии, породы, устойчивые к болезням.

Геномная селекция позволяет таким образом ускорить годовой генетический прогресс. Но особенно важно то, что она открывает перспективы для более точной индексации функциональных признаков (плодовитости, устойчивости к маститам, легкости отела и др.). Дополняя данные, используемые при классической оценке (генеалогия и показатели), геномная селекция использует результаты анализа ДНК, полученные благодаря новым технологиям генотипирования (картография ДНК).

Геномная селекция исключает любые манипуляции с генами: ни оцениваемые животные, ни их генетический потенциал не модифицируются. Это просто новый эффективный инструмент для оценки генетического уровня животных, который позволяет оценивать производителя начиная с очень раннего возраста, не ожидая начала производства его потомства.

Цель учебной дисциплины: формирование теоретических знаний и практических навыков о материальных основах наследственности, закономерностях передачи хозяйственнополезных признаков от родителей потомству у различных видов сельскохозяйственных животных, разводимых в Республике Беларусь, а также о роли наследственности в возникновении и распространении аномалий и возможных путях их профилактики.

Задачи учебной дисциплины:

- ознакомление студентов с основными достижениями в области генетики различных видов с.-х. животных, разводимых в Республике Беларусь;

- усвоение молекулярных основ наследственности, мутационной изменчивости, генетических основ онтогенеза у различных видов с.-х. животных;

– изучение основных закономерностей изменчивости и наследственности, методов диагностики, профилактики распространения генетических аномалий и повышения наследственной устойчивости животных к заболеваниям;

– изучение приемов селекции по основным генетическим маркерам у различных видов с.-х. животных с целью повышения генетического прогресса в селекции (ДНК-маркеры продуктивных признаков, ДНК-маркеры происхождения и породности, ДНК-маркеры наследственных заболеваний).

В результате изучения учебной дисциплины студент должен:

знать:

– видовые особенности строения кариотипа сельскохозяйственных животных;

– хромосомные мутации с.-х. животных и их взаимосвязь с нарушением плодовитости, продуктивности и другими признаками;

– основные генетические аномалии (обозначение, наименование, фенотипическое проявление, тип наследования), диагностику и учет наследственных нарушений;

– основные генетические маркеры у различных видов с.-х. животных, которые используются для повышения генетического прогресса в популяции;

уметь:

– устанавливать тип взаимодействия генов у различных видов с.-х. животных, определяющих проявление признака;

– определять тип наследования признаков у животных, частоту аллелей и маркирующего гена в популяциях;

– проводить анализ наследственных аномалий и использовать методы биометрии для обработки экспериментальных и статистических данных;

владеть:

– методами проведения генетического анализа наследования аномалий различных видов с.-х. животных, разрабатывать мероприятия по их профилактике;

– основными методами проведения генетической экспертизы происхождения животных;

– основными методиками подбора позитивных генотипов с.-х. животных различных видов по ДНК маркерам с целью получения потомства с желательными признаками.

В соответствии с учебным планом учреждения высшего образования по специальности 1-74 03 01 «Зоотехния» на изучение учебной дисциплины «Частная генетика и геномная селекция» отводится 114 часов, из них 60 аудиторных часов. Форма получения высшего образования – дневная (3 курс, 5 семестр). Распределение аудиторного времени по видам занятий: лекции – 22 часа, лабораторные – 38 часов. Формы текущей аттестации по учебной дисциплине – зачет (3 зачетные единицы).

Тема 1. ГЕНОМНАЯ СЕЛЕКЦИЯ СЕЛЬСКОХОЗЯЙСТВЕННЫХ ЖИВОТНЫХ

Цель занятия: ознакомиться с основными понятиями, направлениями и перспективами развития геномной селекции за рубежом и в Республике Беларусь

Время: 4 часа.

Литература: 2, 5, 12,15, 17.

Контрольные вопросы:

1. История открытия нуклеиновых кислот и их биологическая роль.
2. Структура и биологическая роль ДНК.
3. История появления геномной селекции.
4. Основные понятия и термины геномной селекции.
5. Этапы развития методов анализа ДНК-маркеров.

Теоретическая часть

Термин «**геномная селекция**» был предложен **Хайли и Вишером** в **1998** году, а **Мовиссен** с соавторами в **2001** году разработали методологию аналитической оценки племенной ценности на основе ДНК-маркеров, которые охватывают весь геном животного.

Геномная селекция – метод современной селекции растений и животных, позволяющий при использовании равномерно распределенных по геному ДНК-маркеров проводить отбор по генотипу в отсутствие данных о генах, влияющих на признак. Эта методика внедрена в селекционные программы во многих странах мира.

Ген– это участок ДНК, определенная последовательность нуклеотидов, в которой закодирована информация о синтезе одной молекулы белка (или РНК), и как следствие, обеспечивающая формирование какого-либо признака и передачу его по наследству.

Большая часть хозяйственно ценных селекционных признаков имеет **полигенный характер**, т.е. контролируется множеством генов. При этом изменчивость признаков под воздействием факторов внешней среды может достигать 50%. В то же время имеются гены или аллели этих генов, вклад которых в проявление того или иного признака продуктивности при любых условиях среды более значителен и имеет четко выраженный эффект. Такие гены называются основными **генами количественных признаков** (Quantitative Trait Loci, QTL).

Впервые идею применения **маркеров в селекции** теоретически обосновал **А.С. Серебровский** еще в 20-х годах прошлого столетия.

Маркер(называемый тогда «**сигналь**», английский термин «**маркер**» стал использоваться позже) по А.С. Серебровскому – это аллель гена, имеющий четко выраженное фенотипическое проявление, локализованный рядом с другим аллелем, определяющим хозяйственно важный изучаемый признак, но не имеющим четкого фенотипического проявления.

Первоначально в качестве **генетических маркеров** использовались морфологические (фенотипические) признаки. Однако очень часто **количественные признаки** имеют сложный характер наследования, их проявление детерминируется условиями среды и количество маркеров ограничено.

Затем в качестве маркеров использовались продукты **генов (белки)**. Но наиболее эффективно тестировать генетический полиморфизм не на уровне продуктов генов, а непосредственно на уровне генов, то есть использовать в качестве маркеров полиморфные нуклеотидные последовательности ДНК.

Обычно фрагменты ДНК, которые лежат близко друг к другу на хромосоме, передаются **по наследству вместе**. Это свойство позволяет использовать маркер для определения точной картины наследования гена, который еще не был точно локализован.

Маркеры – это полиморфные участки ДНК с известной позицией на хромосоме, но неизвестными функциями, по которым можно выявлять другие гены. Генетические маркеры должны быть легко идентифицируемы, связаны с конкретным локусом и очень полиморфны, потому что гомозиготы не дают никакой информации.

С помощью результатов **маркерной селекции** можно оценить частоту встречаемости желательных и нежелательных аллелей для породы или линии, проводить в дальнейшем селекцию, чтобы все животные в породе имели только предпочтительные аллели генов.

С 1 января 2009 года Министерством сельского хозяйства США была введена новая официальная оценка молочного скота – **геномная**, и в сертификатах племенных быков голштинской и джерсейской пород появилось обозначение **GPТА** (Genomic Predicted Transmitting Abilities или геномная прогнозируемая ценность), которая вычисляется в лаборатории, разрабатывающей программы совершенствования животных (**Animal Improvement Programs Laboratory**). В этом же году она была признана в Канаде, Дании, Швеции, Финляндии, Франции, Германии, Голландии и Австралии. В Австрии и Италии геномную селекцию стали использовать с 2011 года, Испании и Польше – с 2012 года.

Суть технологии геномной оценки заключается в том, что благодаря современному оборудованию существует возможность проводить анализ десятков тысяч маркеров ДНК одновременно. На основе выявленных научно обоснованных взаимосвязей между наличием и расположением этих маркеров с характеристиками продуктивности животного, содержанием соматических клеток в молоке, продолжительностью продуктивного периода использования и другими ключевыми признаками **устанавливается племенная ценность** тестируемого животного.

К 2010 году расшифрованы геномы основных видов сельскохозяйственных животных – крупного рогатого скота, свиней, овец, что позволило проводить генотипирование животных по тысячам ДНК-маркеров. Из всех генетических маркеров наиболее информативным и удобным для использования в практической прикладной селекции является **SNP (Single Nucleotide Polymorphism)**, так называемый **снп** или **однонуклеотидный полиморфизм**, т.е. отличие в по-

следовательности ДНК размером в один нуклеотид (А, Т, С или G), которое может быть причиной изменения последовательности чередования аминокислот в белке. У сельскохозяйственных животных насчитывается несколько сотен тысяч таких маркеров, в среднем один на 50 тысяч нуклеотидов, которые равномерно распределены по всему геному. Для быстрого получения информации о геномных профилях животного компании **ILLUMINA** и **AFFYMETRIX** разработали **ДНК-чипы**, позволяющие типировать генотип животного более чем по 50 тысячам SNP-маркеров. Наличие SNP определяется путем выделения ДНК из биологического материала: семени, крови, эпителия или волосных луковиц и нанесением на чип высокой плотности.

Сегодня более 25 стран ведут геномные исследования разных видов сельскохозяйственных животных. Только в США в настоящее время реализуется около 10 проектов, связанных как с использованием фундаментальных основ геномной селекции, так и с практическим освоением этих технологий в животноводстве. Для увеличения количества SNP-маркеров многие зарубежные молекулярно-генетические лаборатории объединяют усилия, создавая единую базу данных, с тем, чтобы иметь возможность сопоставить генотипы большего количества животных, оцененных по продуктивности, и определить наличие связей между известными точечными мутациями (SNP) и показателями племенной ценности. **Например**, европейские страны – Нидерланды, Бельгия, Испания, Франция, Германия, Финляндия, Швеция, Дания и Польша – объединились в консорциум **EuroGenomics** (CRV, CONAFE, UNCEIA, VikingGenetics, DHV, VIT, Genomika Polska) с целью увеличения суммарного поголовья референтной популяции голштинского скота. В связи с созданием общего большого массива данных по племенной оценке молочного скота разных стран ведется разработка математической программы **GMTACE (Genome Multi Trait Across Country Evaluation)** для получения унифицированных результатов.

В новой системе геномной оценки за вопросы достоверности происхождения будут отвечать 94 маркера – SNP. В настоящее время в большинстве стран мира, в том числе и в Республике Беларусь, генетическая экспертиза проводится в среднем по 11-13 микросателлитным локусам.

Геномная оценка решает одновременно в одной пробе ДНК широкий спектр задач:

- ✓ Определение достоверности происхождения сельскохозяйственных животных.
- ✓ Степени родства и генетической гетерогенности.
- ✓ Выявление генетических аномалий сельскохозяйственных животных.
- ✓ Улучшение продуктивных признаков животных.
- ✓ Повышение устойчивости сельскохозяйственных животных к заболеваниям.

Экономическая эффективность геномной селекции:

- ✓ Традиционная селекция новых сортов овощных культур занимает 10-12 лет. С помощью геномной селекции этот срок можно сократить до 3-4 лет.

✓ Геномная селекция позволяет сэкономить до 90% средств, затрачиваемых на оценку быков-производителей, и сократить время оценки с 6 лет до 1 года и 9 месяцев.

✓ Геномная селекция позволяет получать на 25% больше выгоды в свиноводстве.

✓ При постоянном совершенствовании геномных технологий продолжит снижаться относительная стоимость генотипирования, что откроет возможности для широкого применения геномной селекции.

Первые шаги на пути к геномной оценке в Республике уже пройдены:

✓ введена идентификация поголовья в рамках Республики Беларусь;

✓ создана лаборатория для определения наличия и последовательности SNP-маркеров в геноме каждой особи на базе Гродненского государственного аграрного университета.

Задание 1. Приведите схему строения фрагмента молекулы ДНК. Заполните таблицу 1 «Различия в строении ДНК и РНК».

Таблица 1 – Различия в строении ДНК и РНК

Нуклеиновая кислота	Структура	Углевод	Азотистое основание	Название 3-х нуклеотидов
ДНК				
РНК				

Задание 2. Решение задач на моделирование синтеза ДНК и белка (по индивидуальным заданиям).

Задание 3. Записать основные понятия и термины, а также этапы проведения геномной селекции.

Задание 4. Записать основные этапы формирования референтной популяции.

Тема 2. ТЕХНОЛОГИИ ГЕННОЙ ИНЖЕНЕРИИ В ГЕНОМНОЙ СЕЛЕКЦИИ

Цель занятия: ознакомиться с основными терминами и перспективами развития генной инженерии в Республике Беларусь, а также методами выделения и идентификации специфических последовательностей ДНК.

Время: 6 часов.

Литература: 2, 5, 8, 11-12, 15, 17.

Контрольные вопросы:

1. Понятие о генной инженерии, история ее возникновения и развития.
2. Методы выделения генов (ДНК). Идентификация специфических последовательностей.
3. ПЦР – полимеразная цепная реакция. Амплификация фрагментов ДНК.

4. Рестриктазы и их значение. Векторы и их использование для переноса генетического материала.

5. Понятие о рекомбинантных молекулах ДНК.

Теоретическая часть

Термин «**биотехнология**» впервые был применен в 1917 г. венгерским инженером **Карлом Эреки** для описания процесса крупномасштабного выращивания свиней с использованием в качестве корма сахарной свеклы. По определению Эреки, биотехнология – это «**все виды работ, при которых из сырьевых материалов с помощью живых организмов производятся те или иные продукты**». Однако этот термин в те годы не получил широкого распространения.

Термин «**биотехнология**» включает составляющие «биос», «техне», «логос» греческого происхождения (от греч. «**биос**» – жизнь, «**техне**» – искусство, мастерство, умение и «**логос**» – понятие, учение).

Биотехнология – наука, изучающая возможности использования живых организмов, их систем или продуктов их жизнедеятельности для решения технологических задач, а также возможности создания живых организмов с необходимыми свойствами методом генной инженерии.

Объектами биотехнологии служат многочисленные представители групп живых организмов – микроорганизмы (вирусы, бактерии, дрожжи и др.), растения, животные, а также изолированные из них клетки и субклеточные структуры (органеллы).

Основные направления биотехнологии:

- 1) Генная (генетическая) инженерия.
- 2) Клеточная инженерия.
- 3) Эмбриогенетическая инженерия. Основные направления эмбриогенетической инженерии: а) клонирование животных; б) получение генетических химер; в) получение трансгенных животных; г) трансплантация эмбрионов.
- 4) Традиционная биотехнология.
- 5) Инженерная энзимология.

Генетическая инженерия – это наука о генетическом конструировании новых форм биологически активных ДНК и генетически новых форм клеток, выполненных с помощью искусственных приемов переноса генов (технологии рекомбинантных ДНК, генетической трансформации, гибридизации клеток).

Генная инженерия – совокупность методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами, введения их в другие организмы.

Генетическая, или генная, инженерия – это не отдельная наука, а огромная и постоянно развивающаяся научно-технологическая платформа, вобравшая в себя самое ценное из генетики, биохимии и химической инженерии, молекулярной и клеточной биологии, микробиологии и вирусологии. Благодаря этой платформе у человечества появилась возможность обсуждать такие поня-

тия, как **генетически модифицированный организм (ГМО)** и **генная терапия**.

Генная инженерия рождалась в **1971-1973** годах сразу в нескольких американских лабораториях. Но, пожалуй, ее инкубатором можно назвать **Стэнфорд** – именно там знания соединились с реактивами.

Генная инженерия в широком смысле – это третье поколение инструментов для изменения наследственной информации. В отличие от первых двух – **селекции**, применяемой тысячелетиями, и **индуцированного мутагенеза**, создавшего с начала 20 века более двух тысяч разновидностей растений, – новый инструмент работает точно и быстро.

В 1972-м группа стэнфордского биохимика **Пола Берга** впервые сшила фрагменты ДНК разного происхождения, получив так называемую **рекомбинантную ДНК**: в ее состав вошли участки геномов онкогенного **вируса SV40** и **бактериофага λ**, несущего галактозный оперон кишечной палочки.

Возможны два основных подхода в выделении гена:

1) Искусственный синтез генов.

2) Выделение генов из геномной ДНК.

Чаще всего эти подходы используют в различных сочетаниях с учетом конкретной ситуации. Есть гены и протеины – продукты генов, которые изучены очень хорошо, а есть такие, о которых практически ничего не известно. **Прокариотические гены** выделять в общем проще, чем **эукариотические**. В любом случае выделение генов – сложный процесс, требующий от исследователя глубоких знаний и владения широким арсеналом современных методов.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР) – метод, позволяющий создать копии определенного фрагмента ДНК из исходного образца, повысив его содержание в пробе на несколько порядков.

Другими словами, ПЦР дает возможность избирательно амплифицировать фрагменты ДНК.

Типичная реакционная смесь:

Анализируемая ДНК. Это может быть как отдельный кусочек молекулы, так и плазида, хромосома или геном клетки полностью. Для грубой оценки сойдет даже суспензия клеток. ДНК служит матрицей для многократного копирования нужного участка.

Праймеры – это искусственно синтезированные короткие фрагменты нуклеотидов (15-30 штук), комплементарные выбранному участку одной из цепей анализируемой ДНК. Служит затравкой для синтеза комплементарной цепи с помощью **ДНК-полимеразы**.

Нуклеотиды. А точнее, **дезоксинуклеотидтрифосфаты** – четыре вида «кирпичиков» для строительства цепей ДНК (дАТФ, дТТФ, дЦТФ и дГТФ).

ДНК-полимераза. Фермент, строящий комплементарную матричную цепь ДНК. Он может начинать синтез только от 3'-конца **праймера**. Обычно используют термостабильные полимеразы, изначально выделенные из термофильных бактерий.

Буфер. Раствор, содержащий различные ионы для поддержания нужного рН, соли магния, необходимые для работы полимеразы, и не ионный детергент **Tween-20** в сочетании с **BSA** (бычьим сывороточным альбумином) для предотвращения налипания компонентов реакции на стенки пробирки.

Все компоненты смешивают в нужном объеме в специальных пробирках для ПЦР и помещают в **амплификатор** (или ПЦР-циклер).

Этапы реакции:

Денатурация. Чтобы полимераза могла работать, две цепи ДНК-матрицы нужно разъединить. Для этого реакционную смесь нагревают до **94-98°C**. В таких условиях разрушаются водородные связи между азотистыми основаниями параллельных цепей.

Отжиг праймеров. На этом этапе **праймеры** специфично присоединяются к освободившимся цепям ДНК-матрицы с разных сторон копируемого участка 3'-концами друг к другу. Чтобы праймеры могли комплементарно связаться (отжечься) только с нужными участками, при их конструировании необходимо учитывать такую важную характеристику, как **температура плавления**. Отжиг проводят при температуре в пределах 40-72°C.

Элонгация, или синтез ДНК. Этот этап чаще проводят при температуре 72°C – оптимальной для работы **Taq-полимеразы**. Фермент присоединяется к комплексам **праймер-матрица** и, выхватывая из раствора нуклеотиды, начинает по принципу комплементарности прилаживать их к 3'-концу праймера. Удлинение, или элонгация, новой цепи ДНК идет с максимальной скоростью 50-60 нуклеотидов в секунду (то есть около 3000 в минуту). Каждая вновь синтезированная цепочка ДНК становится, наравне со старой, матрицей для синтеза в следующем цикле.

Существует несколько разновидностей и вариантов проведения ПЦР:

- 1) ПЦР с обратной транскрипцией,
- 2) ПЦР в реальном времени,
- 3) ПЦР с горячим стартом,
- 4) ступенчатая ПЦР и т.д.

Применение ПЦР-анализа:

1. Клиническая медицина.

– Анализ клинических образцов на наличие инфекционных агентов бактериальной и вирусной природы: ВИЧ, вирусов гепатита и герпеса, хламидий, хеликобактера, туберкулезных микобактерий и т.д.

– Диагностика лейкемии, лимфомы и других видов неоплазий, которые можно определить по мутациям в определенных генах. Мониторинг опухолевых заболеваний после терапии.

– Диагностика наследственных заболеваний, причина которых – мутации отдельных генов: серповидноклеточной анемии, бокового амиотрофического склероза, фенилкетонурии, муковисцидоза, мышечной дистрофии и т.п.

– Персонализированная медицина. Далеко не все лекарства одинаково действуют на всех людей. Одно и то же вещество может помогать одному пациен-

ту и быть токсичным или аллергенным для другого из-за особенностей метаболических процессов у разных людей. Поэтому, сделав пациенту своеобразный «генетический паспорт» таких особенностей, можно на его основе подбирать правильное лечение.

- Тканевая типизация перед трансплантацией органов.

- Обнаружение хромосомных кроссинговеров, делеций, инсерций, транслокаций и инверсий в отдельных сперматозоидах до оплодотворения.

2. Криминалистика и судебная медицина.

- Установление личности преступников и жертв по ДНК из капель крови, волос и спермы с места преступления.

- Установление отцовства и иного родства.

- Расследование причин необъяснимой смерти («молекулярная аутопсия»)

- в комплексе с морфологическими и физиологическими данными.

3. Генная инженерия.

- Клонирование ДНК для исследования функций генов, их взаимодействия, создания синтетических ДНК, генетически модифицированных организмов и пр.

- Мутагенез, основанный на внесении изменений в ДНК посредством ПЦР.

- Создание гибридизационных зондов для различных видов блоттинга.

- Анализ экспрессии генов в тканях и отдельных клетках в разных условиях.

4. Антропология, палеонтология.

- Изучение взаимосвязей между видами в эволюционной биологии.

- Изучение вымерших животных и предков человека.

- Исследование ДНК исторических личностей, например, Николая II, английского короля Ричарда III, египетских фараонов и т.д.

5. Сельское хозяйство.

- Обнаружение патогенов (бактерий, грибов, вирусов) у растений и животных.

- Уточнение происхождения племенных животных.

- Определение полиморфизма ДНК-маркеров у отдельных особей.

- Диагностика наследственных заболеваний домашних и сельскохозяйственных животных.

- Анализ пищевых продуктов на содержание генетических модификаций.

- Обнаружение X-хромосомы у животных, пол которых трудно определить невооруженным глазом: например, рыб, рептилий, попугаев.

В генной инженерии используются ряд ферментов, которые позволяют проводить различные манипуляции с молекулами ДНК. Инструментами молекулярного манипулирования стали, прежде всего, два типа ферментов – **рестриктирующие эндонуклеазы (рестриктазы)** и **лигазы**. Первые необходимы для получения однородных фрагментов ДНК, вторые – для их соединения. Первая **рестриктаза** была выделена в **1968 г. Мезельсоном и Юанем**, а наибо-

лее широко применяемая в настоящее время рестриктаза **EcoRI** получена в 1971 г.

Рестриктазы (специфические эндонуклеазы) – это ферменты, узнающие и атакующие определенные последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК (сайты рестрикции). Процесс «разрезания» молекулы ДНК называется **рестрикцией**.

Следует отметить, что ферменты, применяемые в генетической инженерии, лишены видовой специфичности, поэтому экспериментатор может сочетать в единое целое фрагменты ДНК любого происхождения в избранной им последовательности. Это позволяет преодолевать установленные природой видовые барьеры и осуществлять межвидовое скрещивание.

В 1973 году **Гамильтон Смит** и **Даниэль Натанс** предложили номенклатуру рестриктаз, включающую следующие пункты:

1. Аббревиатура названия каждого фермента является производной от названия микроорганизма, содержащего данную метилазно-рестриктазную систему. Обозначают рестриктазы по следующему правилу: к первой прописной букве названия рода добавляют две первые строчные буквы вида (**например**, фермент, выделенный из ***Escherichia coli***, обозначают как **Eco** и т.д.). В случае необходимости добавляют обозначение штамма (**например**, Eco B).

2. Различные системы рестрикции – модификации, кодируемые одной бактериальной клеткой, обозначают римскими цифрами: **Hin I**, **Hin II**, **Hin III** (***Haemophilus influenzae***).

3. **Рестриктазы** обозначают буквой **R** (R Hin III), **метилазы**–**M** (M Hin III).

В качестве мест узнавания часто выступают **сайты рестрикции** или **палиндромы**. Палиндром (от греч. «назад, снова» и греч. –«бег») – слово или текст, одинаково (или почти одинаково) читающиеся в обоих направлениях. В генной инженерии под **палиндромом** понимают последовательность ДНК (4-6 пар оснований), которая считывается одинаково в обоих направлениях, начиная от 3'-конца каждой цепи.

Векторами называются молекулы ДНК, способные акцептировать чужеродную ДНК и обеспечивающие ее репликацию, экспрессию и/или трансформацию (перенос в другие организмы). Таким образом, вектор позволяет осуществить введение в клетку дополнительной генетической информации.

В настоящее время создано большое число векторов, и по профилю использования их можно разделить на несколько типов.

1. **Векторы для клонирования**. Используют для увеличения количества (амплификации) фрагмента ДНК, встроенного в такой вектор, посредством репликации. В этом качестве наиболее часто используются бактериальные плазмиды и фаги.

2. **Экспрессионные векторы**. Их используют для анализа конкретных последовательностей генов и их белковых продуктов, а также наработки конкретного белка.

3. Векторы для трансформации. Используют для введения чужеродного фрагмента ДНК в геном реципиента. Обычно такие векторы содержат специфические последовательности, способствующие интеграции в геном.

Современные векторные системы часто бывают **полифункциональными**, совмещая несколько функций в одном векторе.

В качестве векторов используют, как правило, плазмиды, космиды, бактериофаги, мобильные элементы, вирусы животных.

Идеальный вектор должен обладать:

1) уникальными сайтами рестрикции для нескольких рестриктаз, что позволит встроить в него фрагмент чужеродной ДНК;

2) достаточной емкостью и не отвергать встроенный фрагмент;

3) селективными маркерами, позволяющими выявлять клетки с этим вектором – как «пустым», так и со «вставкой»;

4) участками ДНК, обеспечивающими его поддержание в виде отдельного репликаона либо интеграцию клонированного фрагмента в геном хозяина;

5) участками ДНК, обеспечивающими (если требуется) эффективную экспрессию встроенного гена в выбранном хозяине.

Молекула рекомбинантной ДНК представляет собой соединенные в бесклеточной системе два компонента: фрагмент клонируемой («чужеродной») ДНК, содержащий генетические элементы и **вектор**, обеспечивающий механизм репликации и экспрессии. Рекомбинантными ДНК называют молекулы ДНК, полученные вне живой клетки путем соединения природных или синтетических фрагментов ДНК с молекулами, способными реплицироваться в клетке.

Ключевыми в этом определении являются слова «**фрагмент ДНК**» и «**объединение in vitro**», что указывает на сущность генетической инженерии и ее отличие от всех остальных методов получения гибридных (или химерных) организмов, таких как генетическая селекция, эмбриональная инженерия и т.д.

Задание 1. Изучить таблицу «История развития молекулярной биотехнологии (Б. Глик, Дж. Пастернак, 2002)». Выписать значительные даты.

Задание 2. Заполнить таблицу области применения биотехнологии в сельском хозяйстве.

Задание 3. Найти из таблицы рестриктазу, которая может разрезать молекулу ДНК в определенной точке (по индивидуальным заданиям).

Задание 4. Указать, на каком участке молекулы ДНК данная рестриктаза произведет разрыв (по индивидуальным заданиям).

Задание 5. Зарисовать схему получения рекомбинантной ДНК.

Задание 6. Ознакомиться с технологией проведения ПЦР-анализа в лаборатории биотехнологии УО «Витебская ордена «Знак Почета» государственная академия ветеринарной медицины».

Тема 3. ГЕНЕТИКА КРУПНОГО РОГАТОГО СКОТА

Цель занятия: изучить особенности кариотипа крупного рогатого скота. Охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков (ДНК-маркеры), особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 5, 7-8, 10-12,14,16-18.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип. Морфологическое строение хромосом. Методы изучения кариотипов у сельскохозяйственных животных.
2. Кариотип крупного рогатого скота. Структурные и числовые аномалии кариотипа.
3. Характеристика крупного рогатого скота по эритроцитарным антигенам.
4. Полиморфизм белков и ферментов крови. Полиморфизм белков молока.
5. Использование антигенов эритроцитов и полиморфных белков в практике разведения крупного рогатого скота.
6. Наследование качественных и количественных признаков у крупного рогатого скота.
7. Использование ДНК-маркеров в практике разведения крупного рогатого скота.
8. Генетические аномалии крупного рогатого скота.

Теоретическая часть

Кариотип – это совокупность количественных и структурных особенностей диплоидного набора хромосом вида. В кариотипе заложена генетическая информация особи, изменения которой влекут за собой изменения признаков и функций организма данной особи или ее потомства.

В соматических клетках хромосомы парные, а набор хромосом в них диплоидный (**2n**). Пары одинаковых по форме и величине хромосом называют **гомологичными**.

К закономерностям строения хромосомных наборов можно отнести **постоянство числа хромосом, парность, индивидуальность и непрерывность**. Изучение хромосомных наборов у самцов и самок одного вида показывает, что различаются они только по одной паре хромосом. Их обозначают **X** (икс) и **Y** (игрек). Хромосомы, по-разному представленные у двух полов и противоположно участвующие в генетическом контроле половой дифференциации и половых функций, называют **половыми хромосомами** или гоносомами; хромосомы, одинаковые у разных полов – **аутосомами**.

При микроскопическом анализе хромосом, прежде всего, видны различия их по форме и величине. Они состоят из двух нитей – **хроматид**, расположенных параллельно и соединенных между собой в одной точке, названной **цен-**

тромерой или первичной перетяжкой. Строение каждой хромосомы сугубо индивидуальное. Хромосомы обладают общими морфологическими признаками (рисунок 1). На некоторых хромосомах можно видеть и вторичную перетяжку. Она является характерным признаком, позволяющим идентифицировать отдельные хромосомы в клетке.

Если вторичная перетяжка расположена близко к концу хромосомы, то дистальный участок, ограниченный ею, называют **спутником**. Концевые участки хромосом имеют особую структуру и называются **теломерами**. Теломерные районы обладают определенной полярностью, препятствующей их соединению друг с другом при разрывах или со свободными концами хромосом. Участок хроматиды (хромосомы) от теломеры до центromеры называют **плечом хромосомы**. Каждая хромосома имеет два плеча.

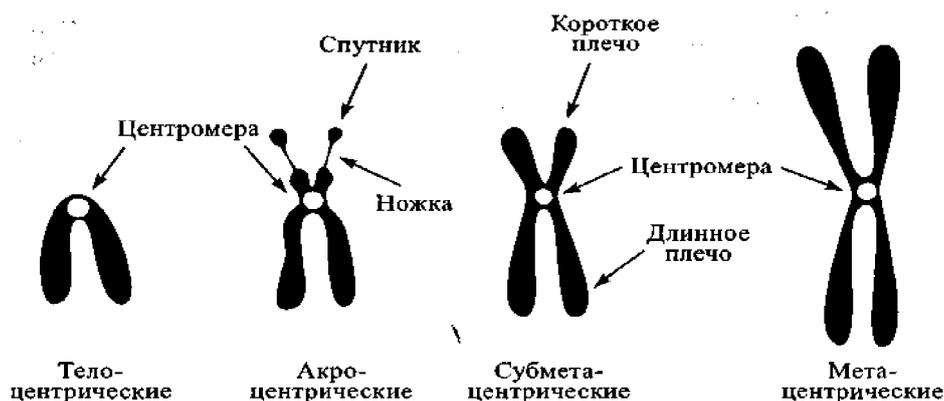


Рисунок 1 – Зависимость формы хромосом в метафазе от положения центromеры (по данным Мак Кьюсик, 1967)

В зависимости от соотношения длин плеч выделяют **четыре типа** хромосом: 1) **метацентрические** (равноплечие); 2) **субметацентрические** (неравноплечие); 3) **acroцентрические**, у которых одно плечо очень короткое и не всегда четко различимо и 4) **телоцентрические**.

Предложена символика, в которой всем хромосомам набора присваивается ранг (порядковый номер) по порядку убывания величины длины их плеч по направлению от центromеры (**p** – короткое плечо, **q** – длинное плечо). Такая система обозначений позволяет детально описывать аномалии хромосом.

Хромосомы исследуют во время метафазы митоза, в которой они имеют два отличительных признака: поперечную перетяжку (центromеру) и характерную длину. Характеризуют хромосомы по трем основным параметрам: центromерному индексу, плечевому индексу и относительной длине.

Центromерный индекс (%)– отношение длины более короткого из двух плечей хромосом к длине всей хромосомы.

Плечевой индекс– отношение размера более длинного плеча хромосомы к размеру более короткого. Это отношение всегда больше единицы.

Относительная длина (%)– отношение абсолютной длины данной хромосомы к общей длине всех хромосом в гаплоидном наборе.

Для более точной идентификации хромосом применяют специальные методы обработки и окрашивания хромосом. Каждая хромосома при этом приобретает свой специфический рисунок – чередование светлых и темных полос, отражающих различную функциональную активность отдельных районов хромосом. Окрашенные участки – это низкоактивные в генетическом отношении районы хромосом (**гетерохроматиновые**), а неокрашенные – высокоактивные районы (**эухроматиновые**). Специфичность поперечной исчерченности хромосом заключается в числе и размере этих полос.

Разработано несколько методов дифференциальной окраски хромосом: **G**, **C**, **R**, **Q**, **NOR** и др. (рисунок 2). Каждый из них имеет свое назначение. Так, полосы, окрашиваемые при **C**-окраске, идентифицируют со структурным гетерохроматином. **NOR** – окраска позволяет выявить ядрышко-образующие районы хромосом.

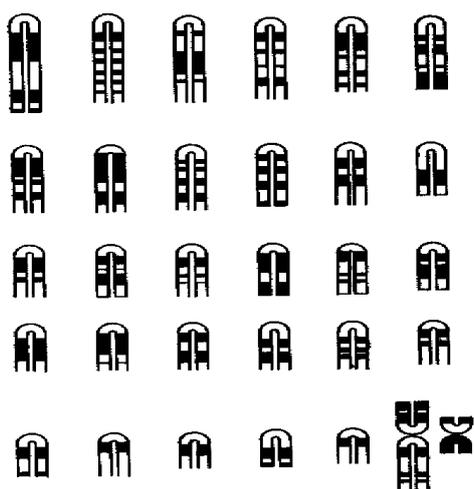


Рисунок 2 – Идиограмма Гокрашенных хромосом крупного рогатого скота (по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

С помощью дифференциальной окраски можно не только идентифицировать отдельные хромосомы, но и выявить незаметные при обычной окраске поломки и перестройки хромосом, установить, какие хромосомы в избытке или недостатке, изучить изменчивость по гетерохроматиновым районам и связь их с морфологическими и функциональными признаками. Изменения кариотипа могут быть количественными, структурными и одновременно теми и другими.

Диплоидное число хромосом в соматической клетке крупного рогатого скота 60 (58 хромосом и 2 половые хромосомы). Все аутосомы – **акроцентрические**. Половые хромосомы (**X** и **Y**) – **субметацентрические**. Крупная половая хромосома обозначается – **X**, а малая – буквой **Y**. Азиатский буйвол ($2n=50$), бантенг, зебу, зубр и бизон ($2n=60$), як и гаял ($2n=58$).

Впервые количество хромосом подсчитал Краллингер в 1927 г. Обнаружены разные формы половых и структурных аномалий кариотипа, которые сочетаются с нарушением плодовитости, эмбриональной смертностью, онкогенными заболеваниями, врожденными уродствами и некоторыми генетическими аномалиями обмена веществ.

Числовые мутации кариотипа. Эта группа мутаций связана с изменением числа хромосом в кариотипе (**геномные мутации**). Они подразделяются на гетероплоидию, анеуплоидию и полиплоидию.

Гетероплоидия (анеуплоидия) – это общее изменение числа хромосом по отношению к диплоидному. **Полиплоидия** – увеличение гаплоидного числа хромосом в четное или нечетное число раз. Исходным набором хромосом любого полиплоидного ряда является гаплоидное их число n , кратное увеличение этого числа образует полиплоидный ряд.

Диплоидное число хромосом особи $2n$ – диплоиды. При полиплоидии могут получаться особи $3n$ – триплоиды, $4n$ – тетраплоиды, $5n$ – пентаплоиды и т. д. Полиплоидия встречается в основном у растений.

Полиплоиды получают с помощью химических мутагенов (гетероауксин, колхицин, аценафтен и др.), которые задерживают деление клетки, но способствуют делению ядра. При этом увеличивается число хромосом и количество цитоплазмы, что приводит к увеличению размера листьев, цветов, плодов, но снижается плодовитость и удлиняется вегетационный период. Полиплоидия используется в селекции для получения новых высокоурожайных сортов растений.

С.Г. Куликова (1991) обнаружила трисомию по 19-й паре хромосом, которая ассоциировалась с дефектами нижней челюсти у теленка (рисунок 3).

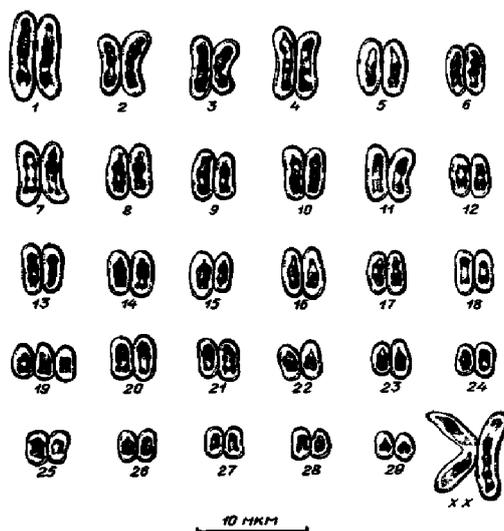


Рисунок 3 – Трисомия по 19-й паре хромосом у крупного рогатого скота(по данным С.Г. Куликовой, 1991)

Структурные мутации хромосом. Эта группа мутаций связана с изменением формы, размеров хромосом, порядка расположения генов, утратой или добавкой отдельных фрагментов и т.д. Изменение структуры одной (внутрихромосомные) или нескольких (межхромосомные) хромосом называют хромосомными мутациями. Установлено несколько типов структурных мутаций (аббераций) хромосом.

Транслокации – перемещение отдельных фрагментов хромосомы из одного участка в другой, обмена фрагментами между различными хромосомами,

слияния хромосом. Наибольшее количество исследований проведено по изучению частоты и влияния на плодовитость центрического слияния – транслокаций между 1-й (самая большая) и 29-й (самая маленькая) аутосомами. Эта транслокация обнаружена в молочных, мясных и комбинированных породах крупного рогатого скота (около 50 пород).

Транслокации встречаются при таких заболеваниях, как лейкоз, аномалия центральной нервной системы и др. Коровы, носители транслокаций 1/29 (рисунок 4), имеют более низкую молочную продуктивность, поэтому их раньше выбраковывают. Транслокации вызывают у быков-производителей нарушения сперматогенеза. Таких быков-производителей не следует использовать для искусственного осеменения маточного поголовья.

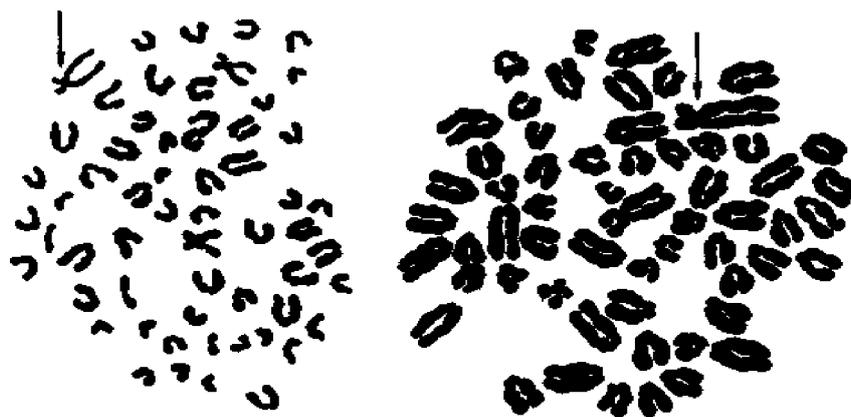


Рисунок 4 – Транслокация между 1-й и 29-й аутосомами крупного рогатого скота (по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

Кроме транслокации, имеются центрические слияния между другими парами аутосом (14/20; 7/11; 3/4; 6/9 и т.д.). Транслокация 25/27 снижает плодовитость.

Встречаются **реципрокные** транслокации, когда происходит взаимный обмен фрагментами между гомологичными и негомологичными хромосомами, и **тандемные**, если целое плечо одной хромосомы присоединяется к концам другой хромосомы. Слияние двух акроцентрических хромосом в области центромера формирует транслокацию **робертсоновского типа**.

Инверсии – внутрихромосомные перестройки, при которых фрагменты хромосом разворачиваются на 180°. Различают пере- и парацентрические инверсии. Если перевернутый фрагмент содержит центромеру, инверсия называется **перцентрической**. По 14-й паре обнаружена инверсия у джерсейской породы и шароле. Аберрация заметно снижала плодовитость.

Делеции – потеря срединного фрагмента хромосомы, в результате чего она укорачивается. **Нехватки** – потеря концевой фрагмента хромосомы.

Дупликация – удвоение фрагмента одной хромосомы или разных хромосом.

Делеции и нехватки вызывают летальный эффект на ранней стадии онтогенеза. Делеции, затрагивающие половую X-хромосому, наблюдали в кариотипе коров с низкой оплодотворяемостью.

Хромосомные аномалии могут широко распространяться в породе через производителей, используемых в воспроизводстве. Цитогенетический контроль необходимо обязательно проводить, чтобы контролировать распространение хромосомных аномалий в скотоводстве.

Совокупность антигенов (факторов крови), контролируемых одним локусом, называют **генетической системой групп крови**, а сумму всех групп крови одной особи – **типом крови**. Группы крови каждой системы наследуются независимо от других систем и подчиняются законам Г. Менделя. Антигены (факторы крови), относящиеся к различным системам, наследуются **независимо**. У крупного рогатого скота выявлено 12 систем групп крови, в которые входят более 100 антигенов(таблица 2).

Таблица 2 – Генетические системы групп крови крупного рогатого скота

Системы (локусы)	Антигены	Число аллелей
A	A, A ₁ , A ₂ , D, D ₁ , D ₂ , H, Z'	8
B	B, B ₁ , B ₂ , G, G ₁ , G ₂ , G ₃ , I, I ₁ , I ₂ , K, O, O _x , O ₁ , O ₂ , O ₃ , O ₄ , P, P ₁ , P ₂ , Q, Q ₁ , Q ₂ , T, T ₁ , T ₂ , Y ₁ , Y ₂ , A', A ₁ , E', E ₂ , E ₃ , E ₄	более 40
C	C ₁ , C ₂ , C ₃ , E, R ₁ , R ₂ , W, W ₁ , W ₂ идр.	более 10
F-V	F(F ₁ , F ₂), V	2
J	J ₁ , J ₂	2
L	L	1
M	M ₁ , M ₂ , M', m	4
S	S(S ₁ , S ₂), U(U ₁ , U ₂), H', U' (U' ₁ , U' ₂), H'', S''	10
Z	Z(Z ₁ , Z ₂)	1
R'-S'	R', S'	2
T'	T'	1
N'	N'	1

Наиболее сложной у крупного рогатого скота является система **B**, включающая более 40 антигенов, которые в различных комбинациях образуют более 500 аллелей. Благодаря этому у крупного рогатого скота редко встречается сходство по аллелям локуса **B**, что обеспечивает индивидуальную генетическую изменчивость. Система **C** состоит из более 10 антигенов.

К простым системам относятся **L, Z, N, R'-S'** и **T**. Каждая из них содержит по две аллели. В системах **L, Z, N, R'-S'** и **T** имеется по одному антигену, контролируемому доминантной аллелью. Рецессивная аллель, если она представлена в гомозиготе, не приводит к возникновению антигена. Система групп **R'-S'** также определяется парой аллелей, но каждая из них контролирует синтез определенного антигена, между ними наблюдается кодминирование. Система содержит 3 группы крови – **R, S** и **RS**.

Полиморфизм – одновременное присутствие двух и более генетических форм одного вида в таком численном отношении, что их нельзя отнести к по-

вторным мутациям. Или **полиморфизм** – это одновременное присутствие нескольких аллелей одного и того же белка. Ген, представленный более чем одной аллелью, называют **полиморфным геном**.

С помощью ДНК-диагностики определяется генотип животного независимо от пола, возраста и физиологического состояния, что является важным и эффективным этапом в селекционно-племенной работе. Наиболее информативными в этом отношении являются ДНК-маркеры (тест-системы), основанные на анализе полиморфизма структурных генов, принимающих участие в формировании и функционировании хозяйственно полезных признаков.

Для оценки потенциала **молочной продуктивности** крупного рогатого скота разработаны методы ДНК-маркирования по следующим генам:

1) **АТФ-Связывающая Кассета, Семейство G**. Тип наследования: аддитивный. Аббревиатура: **ABCG2**. Встречается у многих мясных и молочных пород. Увеличение концентрации молочного жира и белка, уменьшение объема молока.

2) **Диацилглицерол Ацилтрансфераза**. Тип наследования: аддитивный. Аббревиатура: **DGAT1**. Встречается у многих мясных и молочных пород. Повышает процент жира и белка молока, снижая удой.

3) **Бета-казеин**. Аббревиатура: **CSN2A1, A2, A3, B, C, E, F, H1, H2, I**. Тип наследования: аддитивный. Встречается у многих мясных и молочных пород. Около 25-30% коровьего молока представляет собой бета-казеин. Существует несколько аллелей бета-казеина, наиболее распространенными из которых являются «A1» и «A2». Другие типы (A3, B, C, D, E, F, G, H1, H2 и I) встречаются реже. Аллель «A1» связана с увеличением процента жира и белка в молоке. Аллель «A2» имеет положительный эффект на выход молока и белка. Некоторые ученые предполагают, что молоко с аллелем «A2» является более здоровым, чем молоко с аллелем «A1».

4) **Каппа-казеин**. Аббревиатура: **CSN3A, A1, B, B2, C, D, E, F1, F2, G1, H, I, J**. Тип наследования: аддитивный. Встречается у многих мясных и молочных пород. Аллель «B» каппа-казеина оказывает положительное влияние на время коагуляции и созревание сыра. Аллели «G» и «E» связаны с менее благоприятными свойствами коагуляции. Каппа-казеин имеет эффект взаимодействия с бета-казеином. Наличие одного аллеля «B» для каждого гена дает лучший результат по времени коагуляции и твердости творога.

5) **Гормон роста**. Аббревиатура: **GH2141, GH2291**. Тип наследования: рецессивный. Встречается у многих мясных и молочных пород. Два аллеля гормона роста имеют влияние на молочную продуктивность.

– **GH2141**: аллель «G» связана со снижением содержания белка и жира в молоке.

– **GH2291**: аллель «C» связана с повышением выхода молочного жира, процента жира и процента белка.

6) **Рецептор гормона роста**. Тип наследования: аддитивный. Аббревиатура: **GHRF279Y**. Встречается у многих мясных и молочных по-

род. Повышение молока, казеина и выхода лактозы, понижение выхода белка и жира молока.

7) **Бета-лактоглобулин**. Аббревиатура: **LBGA, B, C, D, H, I, J, W**. Тип наследования: аддитивный. Встречается у многих мясных и молочных пород. Бета-лактоглобулин является основным молочным сывороточным белком у крупного рогатого скота и имеет 8 аллелей: A, B, C, D, H, I, J и W. Аллель «B» – предковая аллель. Аллель «B» бета-лактоглобулина более благоприятна для сычужной коагуляции и производства сыра. Аллель (-215C>A) ассоциируется с более низким содержанием LGB в молоке, что приводит к снижению процента белка молочной сыворотки и процента казеина.

8) **Желтый молочный жир**. Аббревиатура: **YMF**. Тип наследования: рецессивный. Встречается у голштинской и джерсейской пород. Увеличивает молочный бета-каротин и делает молочный жир более желтым. Эта аллель не влияет на уровень бета-каротина в жировых отложениях животного.

Для оценки потенциала **мясной продуктивности** крупного рогатого скота разработаны методы ДНК-маркирования по следующим генам:

1) **Кальпаин 1**. Аббревиатура: **CAPN1316, CAPN14751, CAPN1530**. Тип наследования: аддитивный. Встречается у многих пород. **Кальпаин 1** разрушает мышечные волокна и ассоциируется с более нежным мясом.

2) **Кальпаин**. Аббревиатура: **CAST282, CAST2870, CAST2959**. Тип наследования: аддитивный. Встречается у многих пород. Аллели **кальпаина** связаны с более нежным мясом.

3) **Миостатин**. Аббревиатура: **CAST282, CAST2870, CAST2959**. Тип наследования: рецессивный. Встречается у многих пород. Множественные аллели гена **миостатина** влияют на мышечную массу, некоторые влияют на отелы.

– **Q204X, E226X, E291X, C313Y, nt419 и nt821delll**, приводят к двойной мускулатуре (гиперплазии), большему весу, нежности мяса.

– **F94L, S105C и D182N** увеличивают мышечную массу и уменьшают внешний и внутримышечный жир без изменения веса при рождении.

4) **Тиреоглобулин (TG5)**. Ген тиреоглобулина находится в области центромеры хромосомы 14 крупного рогатого скота. TG5 – гликопротеин, предшественник тироидных гормонов трийодиронина (Т3) и тетраидтиронина (Т4), участвующих в процессах образования жировых клеток и формирования «мраморности». Установлена связь TG5 вариантов с содержанием внутримышечного жира в длиннейшей мышце спины. Исследования (ангусская и шортгорнская породы) показали, что животные, гомозиготные или гетерозиготные по аллелю «Т» (генотипы «ТТ» или «СТ»), отличаются более высокой «мраморностью» по сравнению со скотом, несущим генотип, гомозиготный по аллелю «С» (генотип СС). В группах скота различия в степени «мраморности» между гомозиготными генотипами достигали 14-20%.

5) **Лептин (LEP)** – 16-kDa-гормональный продукт гена тучности, участвует в контроле питания, расхода энергии, регулировании массы тела млекопитающих, воспроизводства и определенных функций иммунной системы. LEP рас-

считается в качестве одного из наиболее вероятных маркерных генов, характеризующих липидный обмен у животных.

На основании закона Республики Беларусь № 24-3 «О племенном деле в животноводстве» все племенные животные (материал) подвергаются обязательному мониторингу на элиминацию генетически детерминированных заболеваний. Селекция, которая базируется на молекулярно-генетических методах, позволяет вести целенаправленный отбор животных в раннем возрасте независимо от их пола, поскольку данные методы основаны на анализе генотипа.

К мутациям крупного рогатого скота, которые обуславливают наследственные аномалии и оказывают негативное влияние на репродуктивную способность, можно отнести: **брахиспинальный синдром (BS)**, **комплексный порок позвоночника (CVM)**, **синдром иммунодефицита (BLAD)** и **дефицит уридинмонофосфатсинтетазы (DUMPS)**.

1) **Брахиспинальный синдром (BS)** – рецессивный летальный генетический дефект молочного крупного рогатого скота. Пораженный плод абортруется в течение первых 40 дней стельности, либо телята рождаются мертвыми. Мертвые телята рождаются после продолжительной беременности с уменьшенной массой тела, короткой шеей и телом, горбом между лопатками и деформированной нижней челюстью. Мутация происходит в гене FANCI. Основной экономический урон в результате возникновения мутации BS проявляется в снижении плодовитости. Животные, которые являются носителями данной мутации, характеризуются малой массой тела, пороками позвоночника в виде укороченного столба, длинными и тонкими конечностями. У пораженных животных отмечаются пороки внутренних органов, в частности сердца, почек и половых желез. Рецессивные гомозиготные носители данной мутации не выживают. Встречается у черно-пестрой, голштинской, фризской пород.

2) **Комплексный порок позвоночника (CVM)** впервые был установлен датскими учеными в 2000 году. Тип наследования данной мутации аутосомно-рецессивный. Спаривание носителей CVM друг с другом заканчивается абортацией телят или мертворождением. Некоторые телята рождаются живыми, но вскоре умирают. Для пораженных животных характерна укороченная шея и искривленный позвоночник, наблюдается аномальное развитие ребер, суженные суставы. В 50% случаев появляются телята, которые являются скрытыми носителями порока, и лишь 25% заканчиваются рождением потомства, свободного от CVM. Мертворожденных телят с комплексным пороком позвоночника, особенно тех, кто рождается раньше срока, зачастую относят к обычным случаям недоразвитости и не реагируют как на носителей заболевания. Встречается у черно-пестрой, голштинской, фризской пород.

3) **Дефицит лейкоцитарной адгезии (BLAD)** – синдром иммунодефицита – заболевание, обусловленное аутосомно-рецессивным типом наследования мутации гена CD18. У гомозиготных по мутантному гену CD18 телят снижается естественная резистентность к инфекциям, такие телята более подвержены респираторным заболеваниям. Рецессивные гомозиготные по генной мутации особи погибают либо в утробе матери, либо в первые месяцы после рождения. У

быков-производителей, носителей мутации BLAD, выявлен более низкий процент оплодотворения, а также количество полученного приплода ниже на 7%. Встречается у черно-пестрой, голштинской, фризской пород.

4) **Дефицит уридинмонофосфатсинтетазы (DUMPS)**. Тип наследования данной мутации аутосомно-рецессивный. У крупного рогатого скота мутация фенотипически проявляется у гомозиготных особей, вызывая гибель эмбрионов после 40 дней эмбрионального развития. Пораженные эмбрионы часто резорбируются (рассасываются) в течение первых двух месяцев стельности, что приводит к яловости, длительному межотельному интервалу, невозможности осеменения. Гетерозиготные носители данного заболевания фенотипически нормальны, однако имеют только 50% от нормы активности фермента уридинмонофосфатсинтетазы, отвечающего за преобразование оротовой кислоты в уридинмонофосфат, который является важным компонентом пиримидиновых нуклеотидов, необходимых в больших количествах во время эмбрионального развития. Встречается у черно-пестрой, голштинской, фризской пород.

Частота встречаемости мутаций BS, CVM и BLAD колеблется в пределах от 2% (BS) до 18 (CVM) – 20%(BLAD), поэтому выявление и мониторинг данных мутаций необходимо проводить для элиминации данных пороков с последующей выбраковкой данных животных из процесса воспроизводства.

Задание 1. Изучить кариотипы основных видов сельскохозяйственных животных (по индивидуальным заданиям). Количество хромосом различных видов сельскохозяйственных животных записать в таблицу 3.

Таблица 3 – Характеристика кариотипов основных видов сельскохозяйственных животных

Вид животных	2n	n	Число хромосом						
			Метацентрических		Субметацентрических		Акро- и телоцентрических		
			Кол-во	%	Кол-во	%	Кол-во	%	

На основании анализа таблицы сделать выводы:

1. У какого вида животных хромосом больше?
2. У какого вида животных хромосомы в целом крупнее?
3. У какого вида животных больше метацентрических хромосом?

Задание 2. Зарисовать кариограмму кариотипа крупного рогатого скота с транслокацией 1/29.

Задание 3. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу зарегистрированных геномных мутаций у различных видов сельскохозяйственных животных по форме (таблица 4).

Таблица 4 – Геномные мутации различных видов с.-х. животных

№ п/п	Вид животных	Геномные мутации	Фенотипические проявления
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Задание 4. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу 5 «Антигены эритроцитов анализируемых животных».

Таблица 5 – Антигены эритроцитов анализируемых животных

Анализируемые животные	Системы групп крови	
	«В»	«С»
Отец (кличка, №)		
Мать (М)		
Потомок (П)		
Мать (М)		
Потомок (П)		
и т.д.		

Задание 5. На основании данных таблицы 5 установить феногруппы по системе «В» и проанализировать передачу антигенов быка потомству. Антигены быка, присутствующие у теленка, заносятся в графу «присутствуют», а отсутствующие у теленка заносятся в графу «отсутствуют» (таблица 6).

Таблица 6 – Наследование антигенов быка-производителя (система «В»)

Теленок	Антигены системы «В»	
	Присутствуют у теленка	Отсутствуют у теленка
1		
2		
3		
4		
и т.д.		

Антигены в графе «Присутствуют», одновременно имеющиеся у матери, следует подчеркнуть. Комбинации присутствующих и отсутствующих по каждому теленку антигенов представляют собой примерный состав феногрупп.

Окончательный состав фенотипов устанавливается с учетом антигенов, одновременно имеющих у отца и матери. Такие антигены включаются в фенотип или исключаются из фенотипа по результатам анализа групп сцепления у потомства от матерей, не имеющих этих антигенов.

Задание 6. Установить фенотипы по системе «С» (аналогично заданию 5) (таблица 7). На основании данных заданий 5 и 6 сделать выводы по составу фенотипов по системам «С» и «В».

Таблица 7 – Наследование антигенов быка-производителя (система «С»)

Теленок	Антигены системы «С»	
	Присутствуют у теленка	Отсутствуют у теленка
1		
2		
3		
4		
и т.д.		

Задание 7. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров молочной и мясной продуктивности крупного рогатого скота (таблица 8).

Таблица 8 – Потенциальные ДНК-маркеры молочной и мясной продуктивности крупного рогатого скота

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Тема 4. ГЕНЕТИКА СВИНЕЙ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа свиней, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков (ДНК-маркеры), особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 4-5, 7-8, 10-12, 14, 16-19.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом свиней.

2. Антигены эритроцитов и полиморфные системы белков свиней. Использование их в селекции.

3. Генетическая обусловленность основных селекционируемых признаков у свиней.

4. Использование ДНК-маркеров в практике разведения свиней.

5. Генетические аномалии свиней.

Теоретическая часть

Кариотип домашней свиньи имеет диплоидный набор хромосом ($2n=38$). Классификация хромосом проводится в зависимости от их размера и центромерного индекса. К первой группе относятся 7 (1-7) субметацентрических хромосом, ко второй – 5 (8-12) метацентрических, к третьей – 6 (13-18) акроцентрических хромосом. Половые хромосомы свиньи представлены метацентрическими X-хромосомой и самой маленькой Y-хромосомой (рисунок 5).

Большее число генов локализовано в 1-й и 6-й хромосомах (9-10%). В хромосомах 2, 7, 13 картировано 8-8,5% генов. В селекции свиней уже освоены гены-кандидаты количественных признаков, отвечающие за скорость роста (хромосомы 1, 4, 6, 7, 13), откормочные свойства (хромосомы 4, 6, 7, 13), качество мяса (хромосомы 3, 4, 12, 15), величину гнезда (хромосомы 7, 8), длину кишечника (хромосома 4), интенсивность иммунного ответа (хромосомы 1, 4, 6).



Рисунок 5 – Кариограмма домашней свиньи ($2n=38$)
(по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

У свиней известно более 100 вариантов групп крови на эритроцитах, лейкоцитах и ряде белковых веществ, а также до 150 веществ белковой природы, более 400 фрагментов нуклеиновых кислот. В настоящее время к ним относятся **17 систем групп крови**, объединяющих 77 антигенов и 81 вариант простых и сложных аллелей. Наиболее сложными являются системы **Е, Н, К, L и М** (таблица 9).

Таблица 9 – Генетические системы групп крови свиньи

Системы (локусы)	Антигены	Число аллелей
A	A _C , A _P , A _O , A _W , A _X	5
B	B _A , B _B	2
C	C _A , C _B , C _C	3
D	D _A , D _B , D _C	3
E	E _A , E _B , E _C , E _D , E _F , E _G , E _H , E _I , E _J , E _K , E _L , E _M , E _N , E _O , E _P , E _R , E _S , E _T	18
F	F _A , F _B , F _C , F _D	4
G	G _A , G _B , G _C , G _D	4
H	H _A , H _B , H _C , H _D , H _E	5
I	I _A , I _B	2
J	J _A , J _B	2
K	K _A , K _B , K _C , K _D , K _E , K _F , K _G , K _O	8
L	L _A , L _B , L _C , L _D , L _E , L _F , L _G , L _H , L _I , L _J , L _K , L _L , L _M	13
M	M _A , M _B , M _C , M _D , M _E , M _F , M _G , M _H , M _I , M _J , M _K	11
N	N _A , N _B , N _C	3
O	O _A , O _B	2
P	P _A , P _O	2
Q	Q _A , Q _O	2

Перспективные ДНК-маркеры, используемые в селекции свиней:

1) **Рианодиновый рецептор-1 (RYR-1)**. Мутация в гене RYR-1 рассматривается как одна из причин предрасположенности свиней к PSS (стрессовому синдрому). Крайнее ее проявление – злокачественный гипертермический синдром, низкое качество мяса. Гетерозиготные животные фенотипически устойчивы к стрессу, но именно они являются носителями «нежелательного» аллеля. Проведение молекулярной диагностики ремонтного молодняка позволяет полностью избавиться от «нежелательного» аллеля в популяции.

2) **Инсулиноподобный фактор роста-2 (IGF-2)**. Ген IGF-2 выступает в качестве маркера откормочной и мясной продуктивности. Мутация в гене IGF-2 (q→Q) существенно влияет на скорость роста и отложение жира у свиней. Данный ген характеризуется патернальным действием на продуктивность, то есть у потомства проявляется действие только того аллеля, который был унаследован от отца. Предпочтительным, с точки зрения селекции, является генотип «QQ». По данным канадского Центра развития свиноводства (CCSi), свиньи с генотипом «QQ» имеют на 7,1 мм меньше толщину шпика, на 4,3% больше выход постного мяса, на 7 см² – площадь «мышечного глазка» по сравнению со свиньями с генотипом «qq».

3) **Меланокортиновый рецептор-4 (MC4R)**. Ген MC4R локализован на хромосоме 1 (SSC1). Ген MC4R кодирует рецепторы меланокортина 4, который отвечает за цвет кожи и ассоциируется с аппетитом и энергией роста свиней. Свиньи гомозиготного генотипа «AA» гена MC4R отличаются лучшими среднесуточными приростами живой массы, а также большей толщиной шпика, по

сравнению с аналогами генотипа «GG». Свиньи генотипа «GG» менее скоро-спелы, но при этом отличаются лучшими мясными качествами.

4) **Гипофизарный фактор транскрипции (POU1F1)** влияет на мясные и откормочные качества свиней. Ген POU1F1 расположен на хромосоме 13 (SSC13). Ген POU1F1 является регулирующим транскрипционным фактором передней доли гипофиза, который эффективно стимулирует экспрессию генов гормон роста, пролактина и тиреотропного гормона.

5) **Эстрогеновый рецептор (ESR) и рецептор фолликулостимулирующего гормона (FSHb)**, обуславливающие воспроизводительные качества свиней. Ген ESR кодирует альфа рецептор гормонов эстрогенов, которые участвуют в регуляции полового развития, гаметогенеза, роста и поддержания скелета. Ген FSHb кодирует строение фолликулостимулирующего гормона.

6) **Ген рецептора пролактина (PRLR)**. Ген PRLR картирован на хромосоме 16 (SSC16). Рецептор пролактина является специфическим рецептором гормона передней доли гипофиза (пролактина), который в организме млекопитающих связан с функционированием репродуктивной системы и оказывает влияние на такие признаки у свиней, как количество и масса зародышей в матке, размер гнезда и выживаемость потомства.

7) **Эритропоэтиновый рецептор (EPOR)**, детерминирующий размер матки свиньи, а соответственно – многоплодие (размер гнезда).

8) **Рецептор ретиноловой кислоты (RARG)** – маркер размера гнезда.

9) **Ген белка, связывающего жирные кислоты (H-FABP)**. У свиней имеется три типа аллельного полиморфизма гена (H-FABP^A, H-FABP^D, H-FABP^H), который контролирует состав туш, внутримышечные отложения жира и толщину шпика. Ген H-FABP оказывает позитивное влияние на содержание внутримышечного жира в туше, а аллельные варианты H-FABP^H и H-FABP^d обеспечивают у животных снижение толщины шпика от 3,5 до 10,5%, увеличение массы окорока от 5,5 до 8,3%, площади мышечного глазка – от 5,9 до 17,4%. Так как гены H-FABP и RYR-1 расположены на одной хромосоме, образуя один кодоминантный комплекс влияния в наследовании признаков откормочной и мясной продуктивности у свиней, целесообразно проводить тестирование одновременно по обоим генам.

10) **Ген MyoD1** влияет на развитие мышц. Эффект работы гена MyoD1 тесно связан с известным регулятором мышечной ткани – миостатином (MSTN). Ген MyoD1 рассматривается как ген-кандидат мясной продуктивности у свиней. Замены G302A, с.746G>A связаны с некоторыми количественными и качественными показателями мясной продуктивности свиней.

11) **KIT-ген** – обуславливает доминантный белый цвет кожи.

12) **RN-ген** – ген, ответственный за вкусовые качества мяса.

Задание 1. На основании индивидуальных заданий охарактеризовать генетическую обусловленность основных качественных признаков свиньи по следующей форме (таблица 10).

Таблица 10 – Генетическая обусловленность качественных признаков свиней

№п/п	Ген	Аллели	Признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
и т.д.			

Задание 2. Установить генотипы животных по качественным признакам (по индивидуальным заданиям).

Гетерозиготность животных устанавливается по факту выщепления приплода с рецессивным признаком. Типичными производственными ситуациями являются случаи рождения черно-пестрых поросят от родителей белой масти (на комплексах, где применяется трехпородное скрещивание с использованием белорусской черно-пестрой породы свиней). Студент должен объяснить наблюдаемое явление, сопроводив ответ схемой скрещивания.

Задание 3. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров продуктивности свиней (таблица 11).

Таблица 11 – Потенциальные ДНК-маркеры продуктивности свиней

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
и т.д.			

Тема 5. ГЕНЕТИКА ЛОШАДЕЙ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа лошадей, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков (ДНК-маркеры), особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 5, 7-8, 10-12, 14, 16-18.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом лошадей.
2. Антигены эритроцитов и полиморфные системы белков лошадей, использование их в селекции.
3. Наследование мастей и отметин лошадей.
4. Генетическая обусловленность основных селекционируемых признаков у лошадей.
5. Использование ДНК-маркеров в практике разведения лошадей.
6. Генетические аномалии лошадей.

Теоретическая часть

Кариотип лошади имеет диплоидный набор хромосом ($2n=64$), из которых 6 аутосом метацентрического типа, 20 субметацентрического, 36 аутосом и небольшого размера половая Y-хромосома акроцентрического типа, а половая X-хромосома – метацентрическая (рисунок 6).

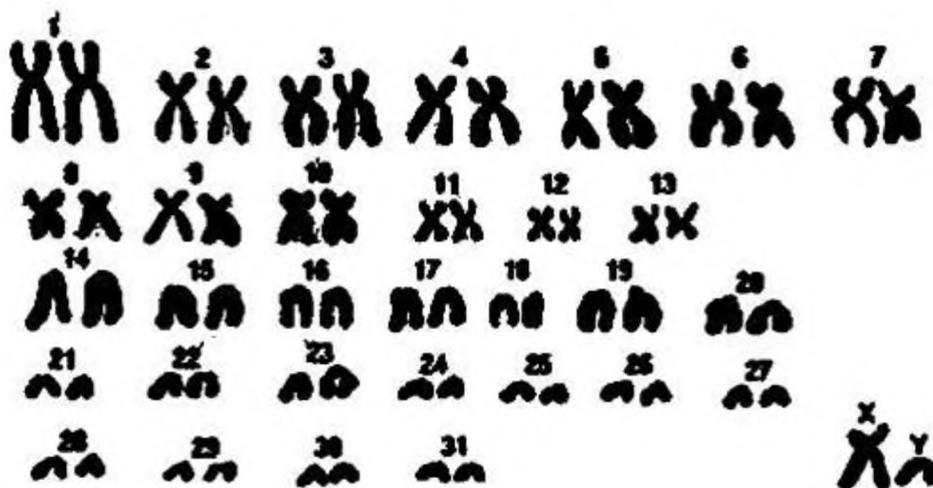


Рисунок 6 – Кариограмма лошади ($2n=64$)
(по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

При сравнении кариотипа домашней лошади с другими видами этого рода обнаруживаются различия в количестве хромосом: лошадь Пржевальского ($2n=66$), домашний осел ($2n=62$), персидский осел ($2n=56$), африканская зебра ($2n=44$). Хромосомные нарушения найдены между 4-й и 13-й (4/13), 6-й и 18-й (6/18) хромосомами. Нарушения в строении половых органов обнаружены также в связи с варьированием числа половых хромосом.

К настоящему времени у лошадей изучено **9 систем групп крови** (таблица 12). Из которых С, К, U и Р системы включают по два аллеля, пять других – более двух.

Таблица 12 – Системы генетических групп крови лошади

Системы (локусы)	Антигены	Числоаллелей
A	Aa, Ab, Ac, Ad, Ae, Ar, Ag	Aa, Aadf, Aadg, Ab, Abc, A–
C	Ca	Ca, C–
D	Da, Db, Dc, Dd, De, Df, Dg, Dh, Di, Dk, Dl	Dad, Dbc, Dcg, Dcefg, Dcegl, Dde, Ddfk, Ddk, Ddgh, D–
K	Ka	Ka, K–
P	Pa, Pb	Pa, Pb, P–
T	Ta	–
Q	Qa, Qb, Qc	Qabc, Qac, Qb, Qc, Q–
U	Ua	Ua, U–
So	So	–

Система Р-групп крови лошади аналогична АВО системе человека. Наиболее сложной является **D-система**, в состав которой входит более 10 антигенов, образующих около 30 феногрупп. Группы крови и полиморфные системы определены более чем у 20 пород лошадей. У лошадей выявлено свыше 15 полиморфных систем различных белков и ферментов.

Генетическая детерминация мастей у лошадей

Мастью называют окрас лошади, включающий в себя цвет кожи, глаз и шерсти: защитного волоса (гривы, хвоста и щеток на ногах) и покровного волоса.

Существует несколько классификаций мастей: основные и производные; простые (одноцветные) и комбинированные (составные; с зональностью окраски и с рисунком (пятнами и полосами различной формы и размера)). В пределах каждой масти существуют разные варианты.

Наследование мастей изучалось многими отечественными (**Н.А. Юрасов, В.О. Витт, Д.А. Кисловский**) и зарубежными учеными. В настоящее время основные закономерности генетической детерминации окраски лошади раскрыты.

В последние годы изучением наследования мастей у лошадей с использованием современных молекулярно-генетических методов занимаются ученые многих стран мира.

Основные (базовые) масти лошади (вороная, гнедая и рыжая) определяются взаимодействием двух локусов: «Е» («**Extension**») и «А» («**Agouti**»).

Вороная масть – туловище, конечности, грива и хвост черного цвета.

Рыжая – туловище, конечности, грива, хвост имеют одинакового цвета рыжую окраску.

Гнедая – туловище и голова имеют красно-коричневую окраску, конечности ниже запястного и скакательного суставов, грива и хвост черные.

Бурая – корпус, конечности, грива и хвост цвета каштана.

Буланая – голова и туловище желто-соломенного или песчаного цвета, конечности ниже запястного и скакательного суставов, грива и хвост черные, по хребту может быть черный ремень.

Соловая – голова, туловище и конечности желто-золотистого или песчаного цвета, грива и хвост окрашены светлее до молочно-белого цвета.

Мышастая – цвет головы и корпуса пепельно-зольный, грива, хвост и низ конечностей имеют черно-бурый оттенок, по хребту может быть черный ремень.

Саврасая – блеклый оттенок гнедой, буланой или рыжей мастей, грива и хвост у гнедо-саврасой и булано-саврасой темные (черные), у рыже-саврасой (каурой) рыжие, по хребту может быть темный ремень.

Серая – окраска волосяного покрова всего корпуса, конечностей, гривы и хвоста состоит из смеси темных и светлых волос.

Чубарая – по светло-серой окраске туловища разбросаны темные пятна или по темному корпусу светлые пятна.

Гены локуса Extension. Все окрасы млекопитающих определяются сочетанием двух основных типов пигмента – черного и рыжего – и их оттенков.

Черный пигмент зависит от наличия в организме белка **эумеланина**. Синтез **эумеланина** определяется доминантным геном «**E**», расположенным в локусе **Extension**. При наличии одного или двух генов «**E**» рождается лошадь вороной масти.

Рыжий пигмент зависит от наличия белка **феомеланина**, синтез которого определяется рецессивным геном «**e**», расположенным в том же локусе. При наличии двух генов «**e**» (**ee**) рождается лошадь **рыжей масти**.

Возможны следующие сочетания генов локуса **Extension**:

EE – лошадь генетически и фенотипически вороная

Ee – лошадь генетически и фенотипически вороная

ee – лошадь генетически и фенотипически рыжая.

Гены локуса агути (agouti). Гены («**A**» и «**a**»), расположенные в локусе агути, отвечают за распределение пигмента по телу животного и по отдельно взятому волосу.

Доминантный ген «**A**» при наличии гена «**E**» в процессе эмбриогенеза перекрывает часть меланоцитов на синтез **рыжего** пигмента. Кроме этого ген «**A**» распределяет черный пигмент, концентрируя его в гриве, хвосте и нижней части ног лошади так, что получается **гнедая масть**.

Рецессивный ген «**a**» распределяет черный пигмент по всему телу, приводя к образованию вороной масти.

aaEE, aaEe – лошадь вороной масти

AAEE, AaEE, AAeE, AaeE – лошадь гнедой масти

Если доминантный ген «**A**» присутствует у рыжей лошади, он никак не проявляет себя, ибо черного пигмента у такой лошади нет. Генотипы **рыжих** лошадей: **AAee, Aaee, aaaa**.

Ген Ccr (амер. «*cremello*») относится к **генам-осветлителям** и является не полностью доминантным.

Принято считать, что ген **Ccr** в гетерозиготном состоянии осветляет только **рыжий** пигмент. При этом **рыжая масть (**ee)** превращается в **соловую**

(**CCsree), а гнедая (A*E*) – в буланую (A*CCsreE*). У вороных лошадей нет рыжего пигмента, соответственно, осветлять нечего.

Ген «дикий» окраски или саврасости является доминантным **геном-осветлителем**. Он осветляет одновременно и черный, и рыжий пигмент, но при этом его воздействие на пигмент в волосах гривы, хвоста и на ногах ограничено. Обозначается «дикий» ген **DUN**, иногда «**D**». Масти, определенные «дикий» геном, присутствуют у многих аборигенных пород – башкирской, вятской, соррайя, мустангов и др. В таких же заводских породах, как арабская, тракененская, масти на основе гена саврасости вовсе отсутствуют.

«Дикий» ген превращает обычные масти в «дикие» по следующей схеме:

вороную (aaE*) – в мышастую (aaD*E*)

гнедую (A*E*) – в саврасую (A*D*E*) (гнедо-саврасую)

рыжую (**ee) – в каурую (**D*ee)

Ген раннего поседения. В сущности, серая масть является ранним поседением. Поэтому серые лошади рождаются, имея абсолютно любую масть, кроме серой.

Ген раннего поседения является эпистатичным. Это особая форма доминирования. Она означает, что ген перекрывает проявление неаллельных генов. Ген раннего поседения обозначается «**G**» (от англ. «grey» – серый, седой), его рецессивная аллель, не влияющая на окрас животного, обозначается «**g**». Поседение происходит в несколько этапов, и продолжительность каждого из них индивидуальна для конкретной лошади.

Ген чалой масти. Чалая масть определяется доминантным геном «**RN**» (от англ. «roan» – чалый), рецессивная аллель соответственно обозначается «**rn**». Ген чалой масти относится к генам-модификаторам. Таким образом, у чалой лошади хотя бы один из родителей должен быть чалым.

Ген чалой масти действует «поверх» других неаллельных генов, и превращает:

вороную масть (aaE*) – в вороно-чалую (aa E*RN*)

гнедую масть (A*E*) – в гнедо-чалую (A*E*RN*)

рыжую масть (**ee) – в рыже-чалую (**eeRN*)

саврасую (A*D*E*) – в саврасо-чалую (A*D*E*RN*) (внешне она похожа на светло-гнедо-чалую, только у такой лошади присутствуют «дикие» отметины)

соловую (**eeCCsr) – в солово-чалую (**eeCCsrRN*)

Ген чубарой масти. Чубарая масть определяется доминантным геном, который обозначается «**LP**» (от англ. «leopard» – леопардовый). Гены, определяющие развитие чубарой масти, относятся к генам-модификаторам. В США их называют «леопардовым комплексом» — Leopard complex.

Этот ген еще не выделен на молекулярном уровне, но по результатам исследований родословных известно, что много темных пятнышек на белом фоне имеют только гетерозиготные особи (**LpIp**), а особи гомозиготные (**LpLp**) таких пятнышек не имеют или имеют очень мало.

Ген пегой масти. В русской иппологии пегими принято называть лошадей, по телу которых на фоне основной масти разбросаны неправильной формы крупные белые пятна. Выделяют 4 вида пегой масти, имеющие разную генетическую природу и даже различающиеся внешне: тобиано (**To**), frame (**Fr**), сабино (**Sb**), splashed white. Типы пегой масти frame, сабино и splashed white иногда объединяют в единую группу – оверо, или оваро.

Тобиано. Тип пегой масти тобиано определяется доминантным геном-модификатором «**To**» (рецессивная аллель обозначается «**to**»). Ген тобиано проявляется с разной интенсивностью.

Frame в переводе с английского означает «рамка». В русском языке нет устоявшегося термина для обозначения этого типа пегой масти. Пегая масть frame определяется доминантным геном «**Fr**» (в русской литературе можно встретить устаревшее обозначение «**Ov**» или «**OV**»).

В гомозиготном состоянии этот ген является летальным, вызывая OLWS (**Overo Lethal White Syndrome** – синдром смертности белых жеребят оверо). Ген «**Fr**» в гомозиготном состоянии приводит к недоразвитию ободочной кишки, и жеребенок, будучи не в состоянии испражняться, умирает от колик в течение двух суток после рождения. Во избежание подобных ситуаций лошадь, имеющую такой ген, необходимо спаривать только с лошастью, не имеющей его. В США для подбора таких производителей используется анализ ДНК на наличие гена «**Fr**».

Сабино (sabino) Sb. Ген пегой масти типа сабино проявляется по-разному – от небольшой белой отметины на голове или на ноге у лошади до обширных белых пятен и проседи, занимающих почти все тело лошади. Звезды, проточины, носки и чулки у любой лошади являются слабыми проявлениями сабино.

Splashed white. Гены этого типа пегой масти могут проявляться как небольшие белые отметины на морде и ногах, а могут и как огромные пятна на брюхе лошади и почти белый окрас головы.

Тобиано (ТО*):** темный цвет обычно покрывает один или оба бока; обычно все четыре ноги белые, по крайней мере, ниже колена; обычно темные участки имеют симметричные овальные или круглые очертания и спускаются по шее к груди, образуя так называемый щит; хвост обычно двухцветный. Голова полностью имеет цвет основной масти, возможно наличие отметин (лысына, звезда, проточина или белизна).

Оверо (OVov).** Другим геном, вызывающим фенотипическое проявление пегости, является Overo, летальный в рецессивном гомозиготном состоянии. Родившиеся гомозиготные жеребята (**ovov**) погибают в течение 48 часов. Они имеют розовую депигментированную кожу и светлые глаза. Оверо: белый цвет обычно не пересекает спину между холкой и хвостом; по меньшей мере, одна, а то и все четыре ноги темного цвета; обычно белые участки несимметричны, а скорее разбросаны или разбрызганы, такой рисунок часто называют ситцевым; хвост однотонный.

В настоящее время в науке накоплен большой объем данных о соотношении между окраской животного и его продуктивностью. Доказано, что даже

частичное отсутствие пигмента на участке тела может приводить к повышенной частоте заболеваний, так лошади с белыми отметинами на ногах чаще страдают от дерматита под щетками («мокрецами»), а серые более других подвержены меланосаркоме и чувствительны к фагопиризму (аллергическим реакциям при скармливании гречишной соломы). У лошадей известно несколько мутаций в локусах, отвечающих за окраску, в гомозиготном состоянии являющихся летальными («Overo lethal white foal syndrome» – OLWS; «Lethal dominant white»).

В настоящее время в коневодстве активно используются **гены-маркеры**, сцепленные с количественными признаками (QLT):

1) **Ген миостатина (MSTN)**. Ген MSTN расположен на 18-й хромосоме (SSC18). Встречается у чистокровной верховой и многих других пород. Влияет на скаковую работоспособность лошадей. Отдельные мутации в локусе MSTN обусловили усиленное формирование мышц у мясных пород крупного рогатого скота, овец, свиней и бойцовских собак. У лошадей выявлены три замещающие однонуклеотидные мутации этого гена, среди которых наиболее значимой оказалась **С/Т**. Лошади с генотипом **С/С** хорошо скакали на короткие дистанции, тогда как скакуны с генотипом **Т/Т** демонстрировали хорошие стайерские способности.

2) **Ген DMRT3** расположен на 23-й хромосоме (SSC23). Встречается у лошадей всех пород, где встречаются иноходцы, включая американскую рысистую, исландскую, перуанского пасо и др. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Определяет склонность лошади двигаться иноходью или рысью.

Немецким исследователям из Ганновера удалось выявить локализацию генов, определяющих спортивную работоспособность лошадей. Оказалось, что **конкурные качества лошадей** статистически значимо зависят от генов, локализованных в хромосомах 1, 8, 14, 16, 17 и 23, тогда как **способность к выезде** определяют гены 1, 3, 5, 16 и 17 хромосом.

Список однолокусных дефектов и болезней лошадей, тестируемых в лабораториях:

1) **Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Гибель жеребят в возрасте 2-4 месяцев от любой инфекции в результате потери защитных свойств лейкоцитов.

2) **Церебральная абиотрофия (CA)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Нарушение координации движений у жеребят, начиная с 3-4 недель после рождения.

3) **Лавандовый синдром жеребят (LFS)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Розовый оттенок волоса новорожденных жеребят, припадки, аномальные движения, повышенный тонус головы, шеи и спины.

4) **Периодический паралич (HYPP)**. Тип наследования: аутосомный доминантный. Слабость мускулатуры, периодические спазмы и параличи.

5) **Гиперэластичная кутикула, синдром Эларса-Данлоса (HERDA)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Растягивающийся и легко рвущийся с образованием ран и язв кожный покров.

6) **Дефицит гликоген-ветвящегося фермента (GBED)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Аборты, рождение мертвых и слабых жеребят, гипотермия, аномальное функционирование мышц и органов, гипогликемия.

7) **Несовершенный эпителиогенез (JEB)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Врожденное отсутствие кожи на некоторых участках тела, воспаление слизистых оболочек.

8) **Летальная белая масть (OLWS)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Гибель белых и пегих жеребят в первые 48 часов от интоксикации.

9) **Рабдомиолиз (RER)**. Тип наследования: аутосомный рецессивный. Дезинтеграция поперечно-полосатых мышц с выделением миоглобина в мочу.

10) **Полисахаридная миопатия (PSSM)**. Тип наследования: аутосомный доминантный. Слабость и атрофия мышц, аномальные движения при нагрузке после нескольких дней отдыха.

Задание 1. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу 13 «Генетическая детерминация основных мастей лошадей». Сделать выводы по аллельному состоянию локусов, детерминирующих окраску лошадей.

Таблица 13 – Генетическая детерминация основных мастей лошадей

Масть лошади	Генетическая формула масти	Фенотип
Вороная		
Гнедая		
Рыжая		
Буланая		
Соловая		
Изабелловая масть		
Вороно-саврасая(мышастая)		
Саврасая(гнедо-саврасая)		
Кауряя(рыже-саврасая)		
Серая масть		
Чубарая		
Чалая		

Задание 2. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу 14 «Характеристика основных генов масти лошадей».

Таблица 14 – Характеристика основных генов масти лошадей

Ген	Аллели	Фенотипические проявления

Задание 3. Определить генотип лошади по признаку масти (по индивидуальным заданиям, данные государственных племенных книг). Аллельное состояние каждого локуса, детерминирующего масть, устанавливается следующим образом. За основу берется генетическая формула масти. Аллельное состояние локусов, которые могут находиться как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии, устанавливается на основании фенотипов потомства. Выщепление рецессивного признака, определяемого данным локусом, свидетельствует о гетерозиготном состоянии локуса.

Задание 4. Определить фенотипы потомства при скрещивании родителей одинаковой масти, но гетерозиготных по отдельным локусам (по индивидуальным заданиям). Записать фенотипы и генотипы скрещиваемых особей. Определить сорта гамет, которые они образуют.

Задание 5. Определить фенотипы потомства при скрещивании родителей разной масти (по индивидуальным заданиям). Методика аналогична заданию 4.

Задание 6. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров продуктивности лошадей (таблица 15).

Таблица 15 – Потенциальные ДНК-маркеры продуктивности лошадей

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Тема 6. ГЕНЕТИКА ОВЕЦ И КОЗ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа овец и коз, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков (ДНК-маркеры), особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 5, 7, 8, 11, 12, 14, 16, 17, 18.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом овец и коз.
2. Антигены эритроцитов и полиморфные системы белков овец и коз, использование их в селекции.
3. Генетическая обусловленность основных селекционируемых признаков у овец и коз.
4. Использование ДНК-маркеров в практике разведения овец и коз.
5. Генетические аномалии овец и коз.

Теоретическая часть

Кариотип овец имеет диплоидный набор хромосом ($2n=54$) и представлен 26 парами аутосом и одной парой половых хромосом (XX или XY). Из 26 пар аутосом: 3 пары имеют метацентрическую форму, а остальные 23 пары – акроцентрические. Половая X-хромосома – акроцентрического типа, а Y-хромосома – очень мелкая метацентрическая. Количество хромосом у других видов этого рода: овцебык ($2n=48$), европейский и азиатский муфлон ($2n=54$), архар ($2n=56$), сайгак и козы ($2n=60$).

Хромосомы различаются по количеству окрашенных полос, расположенных поперечно при слабом окрашивании зоны центромерного участка. У метацентрических хромосом выявлено по 4-5 полос, у акроцентрических – по 2-4 полосы. Отмечено и сплошное окрашивание мелких акроцентриков. Каждая хромосома имеет индивидуальную степень окраски полос по их ширине и месту расположения, что позволяет более точно идентифицировать хромосомы.

Транслокации часто происходят между хромосомами 6-й и 7-й; 7-й и 12-й; 4-й и 24-й; 7-й и 25-й; 8-й и 25-й пар. Все эти варианты обусловлены центрическим слиянием акроцентрических хромосом разных пар.

Группы крови у овец менее изучены, чем у других сельскохозяйственных животных. В настоящее время у овец установлено **16 систем групп крови**, объединяющих 89 простых и сложных аллелей (таблица 16).

Таблица 16 – Генетические системы групп крови овец

Системы (локусы)	Антигены	Число аллелей
A	Aa (A), Ab(K)	4
B	Ba (P), Bb(B), Bc (y), Bc (y), Bd (N ₁), Bh(S), Be (E'), Bf(E), Bg (O'), (N), (Q), (L'), (T), (U), B	60
C	Ca (C), Cb(Cx)	4
D	Da (D)	2
Y	R, O	2
M	Ma (M), Mb(M)	3
R	R, O	2
X, Z	X, Z	2
Con	ConA, Cona	2
F ₃₀	–	–
F ₄₁	–	–
Hel	Hel, hel	2
Y	Y, y	2
T	T, t	2
V	V, v	2
PV	PV, pv	2

Для оценки показателей **мясной продуктивности овец** разработаны методы ДНК-маркирования по следующим генам:

1) **Миостатин (MSTN)**. Усиливает рост мышц и уменьшает отложение жира.

2) **Каллипигия (CLPG)**. Увеличивает размеры каудальных мышц и поджарость, повышает жесткость мяса. У овец с мутацией CLPG более высокий процент выхода мяса, большая филейная часть, мясо более постное. У ягнят были лучше выражены (по сравнению с ягнятами обычной мускулистости) мясные-формы цельных конечностей, филейной части, корейкина кости и лопаток на 11,8; 4,7; 2,5 и 2,3% соответственно. Ягнята с каллипигией были более продуктивными по мясу при меньшем ежедневном поглощении кормов, что проявлялось в снижении производственных затрат. Отрицательным признаком, даже пороком, ягнят с каллипигией является высокая жесткость мяса.

3) **Карвэл (Carwell, LoinMax)**. Утолщает мышцы, не оказывая влияния на отложение жира; возможные изменения формы мышц, сдвиг в сторону преобладания мышечных волокон IIb и IIx.

4) **Texel Muscling QTL (TM-QTL)**. Усиливает мясистость филейной части.

5) **Гормон роста (GH)**. Суперэкспрессия гена GH приводит к ускоренному росту и развитию организма животного.

6) **Кальпаин (CAPN1)**. Рост мышц и получение мяса с нежной текстурой после забоя. Ферменты кальпаина у живых овец регулируют рост мышц, влияя на декомпозицию мышечных волокон. После забоя ферменты кальпаина делают мясо более нежным за счет декомпозиции Z-дисков скелетной мускулатуры и ослабления связей между мышечными волокнами.

7) **Кальпастатин (CAST)**. Маркер производительности по набору веса и качества мяса.

В качестве **перспективных генов-маркеров** продуктивности овец выделяют:

1) **Ген дифференциального фактора роста (GDF9)** расположен на 5 хромосоме(SSC5). Играет важную роль для поддержания нормального яичникового фолликулогенеза, связан с плодовитостью овец.

2) **Ген рецептора морфогенетического белка кости (BMPR-IB)** расположен на 6 хромосоме(SSC6). Кодировывает рецепторы (протеинкиназы), участвующие в фосфорилировании эндоплазматических веществ и взаимодействующие с генами морфогенетических белков кости.

3) **Ген костного морфогенетического белка 15 (BMP-15)** расположен на 11 хромосоме(SSC11). BMP15 играет значительную роль в развитии ооцитов и фолликулов, влияет на плодовитость овцематок.

Задание 1. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу 17 «Генетическая детерминация основных окрасов шерсти овец». Сделать выводы.

Таблица 17 – Генетическая детерминация основных окрасов шерсти овец

Окрас шерсти	Генетическая формула	Фенотип

Задание 2. Определить фенотипы потомства при скрещивании родителей одинаковой масти, но гетерозиготных по отдельным локусам (по индивидуальным заданиям). Записать фенотипы и генотипы скрещиваемых особей. Определить сорта гамет, которые они образуют.

Задание 3. Определить фенотипы потомства при скрещивании родителей разной масти (по индивидуальным заданиям). Методика аналогична заданию 2.

Задание 4. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров продуктивности овец и коз (таблица 18).

Таблица 18 – Потенциальные ДНК-маркеры продуктивности овец и коз

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
и т.д.			

Тема 7. ГЕНЕТИКА СЕЛЬСКОХОЗЯЙСТВЕННОЙ ПТИЦЫ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа сельскохозяйственной птицы, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков (ДНК-маркеры), особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 5, 7, 8, 11, 12, 14, 16, 17, 18.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом с.-х. птицы.
2. Группы сцепления генов у курицы. Наследование признаков, сцепленных с полом.
3. Антигены эритроцитов и полиморфные системы белков у домашней курицы, использование их в селекции.
4. Генетическая обусловленность основных селекционируемых признаков у сельскохозяйственной птицы.
5. Генетическая детерминация окраски оперения, формы гребня и наличия шпор у сельскохозяйственной птицы.
6. Использование ДНК-маркеров в практике разведения сельскохозяйственной птицы.
7. Генетические аномалии у сельскохозяйственной птицы.

Теоретическая часть

Кариотип домашней курицы имеет диплоидный набор хромосом ($2n=78$), уток ($2n=80$), индеек и гусей ($2n=82$), цесарок ($2n=74$), перепелов ($2n=78$). В отличие от млекопитающих птица имеет одинаковые половые хромосомы у самцов, чаще их обозначают – XX, и разные половые хромосомы у самок – XY.

Для всех птиц характерна общая закономерность: наличие нескольких крупных и множество мелких хромосом, что в значительной степени затрудняет их идентификацию и локализацию генов.

По своим размерам хромосомы кур подразделяются на макрохромосомы (пять пар хромосом), субмакрохромосомы (шесть пар) и микрохромосомы (остальные пары хромосом). По расположению центromеры три пары аутосом кур (1-, 2- и 4-я) относятся к субметацентрическому типу, четыре пары аутосом (3-, 6-, 7- и 11-я) к акроцентрическому типу, три пары аутосом (8-, 9- и 10-я) и половая пара хромосом (5-я) – к метацентрическому типу.

В диплоидном наборе хромосом в соматических клетках уток выделено семь пар макрохромосом, из которых три пары субметацентрического типа, а остальные – акроцентрического типа и 33 пары микрохромосом. X-хромосома относится к акроцентрическому типу, а Y-хромосома – к микрохромосомам.

В кариотипе гусей выделено семь пар макрохромосом, пять из которых являются субметацентриками, а две – акроцентриками. Остальные пары хромосом относятся к микрохромосомам. X-хромосома – субметацентрического типа, Y-хромосому пока не удалось идентифицировать в связи с тем, что она слишком мала.

Крупным достижением ученых-генетиков стало составление карт хромосом птицы. У кур выявлено 10 групп сцеплений (рисунок 7).

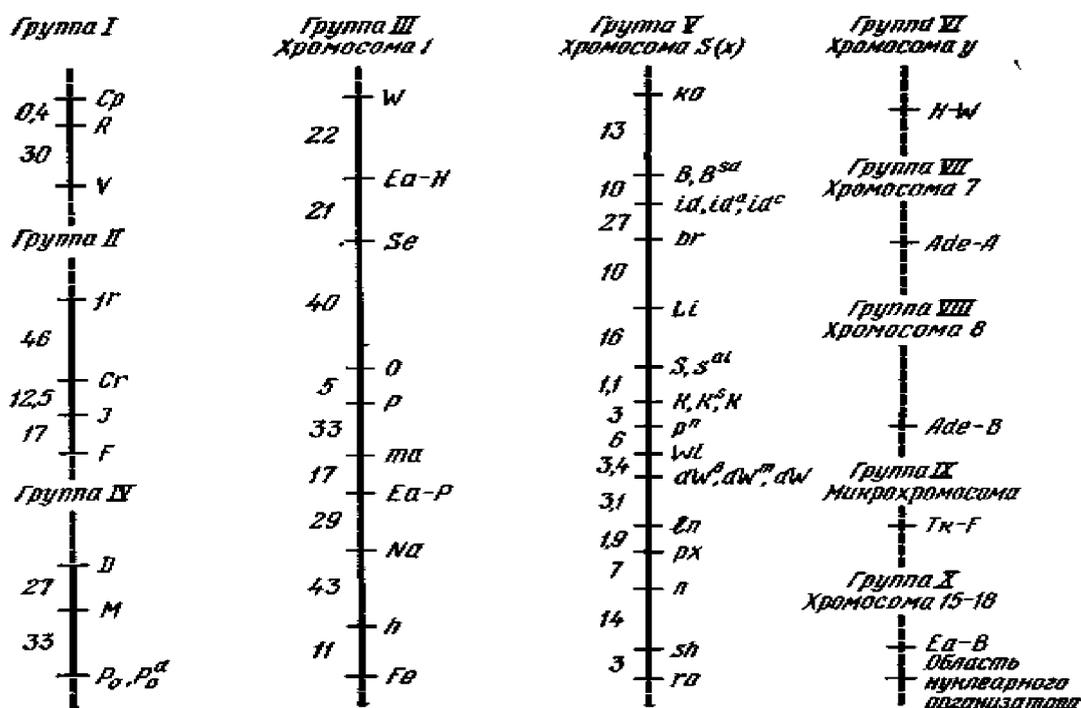


Рисунок 7 – Группы сцепления генов у курицы
(по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

Наиболее изучена половая хромосома – X. Для птицы, как и для млекопитающих, характерно неполное сцепление, которое имеет важное значение для селекции. Если нежелательно коррелирующие признаки расположены в одной хромосоме, то возникают определенные сложности при отборе птицы.

1 группа: **Cr** – коротконогость и **cr** – нормальная нога; **R** – розовидный гребень и **r** – листовидный; **V** – раздвоение копчиковой железы и **v** – раздвоения нет.

2 группа: **fr** – мятое оперение и **Fr** – нормальное крыло; **Cr** – хохолок на голове и **cr** – отсутствие хохолка; **I** – ингибитор черного и частично красного оперения и **i** – отсутствие торможения в окраске оперения; **F** – курчавое оперение и **f** – нормальное оперение.

3 группа: **W** – белая кожа и ноги и **w** – желтый цвет кожи и ног; **Ea** – **H-H** – группа крови; **se** – сонливые глаза и **Se** – нормальные; **O** – голубая окраска скорлупы яиц и **o** – отсутствие этой окраски; **P** – гороховидный гребень и **p** – листовидный; **ma** – мраморный пух и **Ma** – сплошная окраска пуха; **Ea-P-P** –

группа крови; **Na** – голая шея и **na** – оперенная шея; **h** – шелковистое оперение и **H** – нормальное; **Fl** – неспособность к полету и **fl** – нормальное крыло.

4 группа: **D** – раздвоенный гребень и **d** – нормальный гребень; **M** – многошпорость и **m** – нормальные шпоры; **Ро, Pod** – многопалость (полидактилия) и **po** – нормальное число пальцев.

Наиболее подробно описана 5-я группа сцепления генов, находящихся в X-хромосоме. Здесь определено 15 сцепленных локусов.

5 группа (X-хромосома): **ko** – темная полоска на голове и **Ko** – полосы нет; **B, Bsd** – полосатое оперение и **b** – полосатости нет; **id, ida, ide** – подавление кожного меланина и **Id** – меланин откладывается; **br** – коричневые глаза и **Br** – глаза светлые, желто-оранжевые; **Li** – светлый пух и **li** – коричневый; **S, sq1** – серебристость, частичный альбинизм и **s** – золотистость; **Kn, Ks, K** – медленное оперение и **k** – быстрое оперение; **pn** – пренаталь, эмбриональный и **Pn** – отсутствие леталей; **wl** – бескрылость и **WL** – нормальные крылья; **dwb, dwm, dw** – карликовость и **Dw** – нормальный рост; **ln** – некроз печени и **Ln** – нормальная печень; **px** – параксизм и **Px** – отсутствие параксизма; **n** – отсутствие оперения и **N** – нормальное оперение; **sh** – дрожание и **Sh** – отсутствие дрожания; **ro** – ограниченная овуляция и **Ro** – нормальная овуляция.

6 группа: **H-w** – гистоантиген и **h-w** – отсутствие гистоантигена.

7 группа: **Ade-A** – синтез аденина **A** и аллель этого гена – отсутствие синтеза аденина **A**.

8 группа: **Ade-B** – синтез аденина **B** и аллель – отсутствие синтеза аденина **B**.

9 группа: **Tk-F** – цитозолтимидинкиназа и аллель этого гена – отсутствие цитозолтимидинкиназы.

10 группа: **Ea-B** – группа крови **B**, область нуклеарного организатора.

После определения локализации группы сцепления генов в конкретной паре гомологичных хромосом составляют карты хромосом.

Для картирования генов необходимо определить сцепление не менее трех неаллельных генов.

У индеек выявлено сцепление с половой X-хромосомой генов окраски оперения (**N** – бронзовая, **n** – промежуточная, **na** – альбиноотическая), медленного оперения (**K**), ослабления коричневой пигментации (**d**). У гусей в X-хромосоме обнаружен мутантный ген ослабленной серой пигментации (**Sd**) и ген темных отметин (**Sp**).

У кур выявлено 14 генетических систем групп крови (**A, B, C, D, E, H, I, J, K, L, P, R, Hi, Th**), включающих 95 эритроцитарных антигенов и более 25 полиморфных систем белков (таблица 19).

Таблица 19 – Системы генетических групп крови кур

Системы (локусы)	Аллели	Системы (локусы)	Аллели
A	8	J	3
B	35	K	4
C	5	L	2
D	5	P	10
E	9	R	2
H	3	Hi	2
I	5	Th	2

Отдельные системы групп крови детерминируются одной или двумя аллельными парами, а в системе **B** их более 35. В системах **L**, **R**, **Hi** и **Th** установлено по 2 антигенных фактора, а в остальных системах по 3 и более.

В качестве перспективных **генов-маркеров** продуктивности сельскохозяйственной птицы выделяют:

1) **Ген пролактина (PRL)**. Мутации гена PRL позволяют увеличивать яичную продуктивность. Пролактин играет существенную роль в индукции и поддержании поведения домашней птицы. У птиц ген PRL тормозит рост и развитие овариальных фолликулов, а также участвует в инстинкте гнездования и насиживания.

2) **Ген костного морфогенетического рецептора белка типа 1B (BMPR-1B) и мелатонин рецептора 1C (MTNR-1C)**.

Задание 1. На основании индивидуальных заданий составить таблицу аллеломорфных признаков кур по следующей форме (таблица 20).

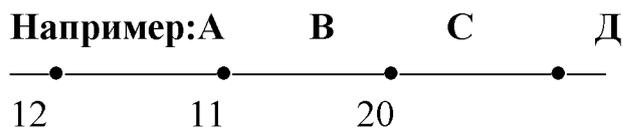
Таблица 20 – Аллеломорфные признаки кур

Ген	Аллели	Группа сцепления	Фенотип

Задание 2. Изучить группы сцепления качественных признаков у кур. Зарисовать карты хромосом курицы. Указать процент кроссинговера между соседними генами.

Задание 3. Определить расстояние между генами в группах сцепления (по индивидуальным заданиям). Расстояние между генами в группах сцепления определяется путем суммирования расстояний между промежуточными генами.

Полученные результаты уменьшают на удвоенную величину двойного кроссинговера. Величину двойного кроссинговера вычисляют как произведение частот кроссинговера между крайними генами и промежуточными генами.



$$AC = AB + BC - 2 AB \times BC = 0,12 + 0,11 - 2 \times 0,12 \times 0,11 = 0,23 - 0,0264 = 0,2036, \text{ или } 20,36\%$$

$$AD = AC + DC - 2 AC \times DC = 0,2036 + 0,2 - 2 \times 0,2036 \times 0,2 = 0,3236, \text{ или } 32,36\%$$

Задание 4. Решение производственных ситуаций по сцепленному наследованию признаков у кур (по индивидуальным заданиям).

Задание 5. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров продуктивности сельскохозяйственной птицы (таблица 21).

Таблица 21 – Потенциальные ДНК-маркеры продуктивности сельскохозяйственной птицы

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Тема 8. ГЕНЕТИКА КЛЕТОЧНЫХ ПУШНЫХ ЗВЕРЕЙ И КРОЛИКОВ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа клеточных пушных зверей и кроликов, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков, особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 4 часа.

Литература: 1, 2, 5-8, 10-12, 14, 16-18.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом клеточных пушных зверей и кроликов.
2. Доминантные мутантные окраски у клеточной норки.
3. Рецессивные мутантные окраски у клеточной норки.

4. Комбинативные формы окраски волосяного покрова у американской норки.
5. Генетика окраски шерстного покрова у серебристо-черной лисицы.
6. Генетика окраски шерстного покрова у голубого песка, соболей и нутрий.
7. Генетика окраски шерстного покрова у кролика.
8. Генетическая обусловленность основных селекционируемых признаков у пушных зверей.
9. Генетические аномалии клеточных пушных зверей и кроликов.

Теоретическая часть

Кариотип кролика имеет диплоидный набор хромосом ($2n=44$) (рисунок 8). Хромосомы кролика делят на четыре группы. В первую группу отнесены 6 пар явных метацентрических аутосом, во второй – 5 пар аутосом слабосубметацентрического типа, в третьей – 6 пар аутосом ярко выраженных субметацентрических и в четвертой группе – 4 пары аутосом акроцентрического (или почти акроцентрического) типа. Половая X-хромосома кроликов – субметацентрическая средней величины, а Y-хромосома самая мелкая – субметацентрическая.

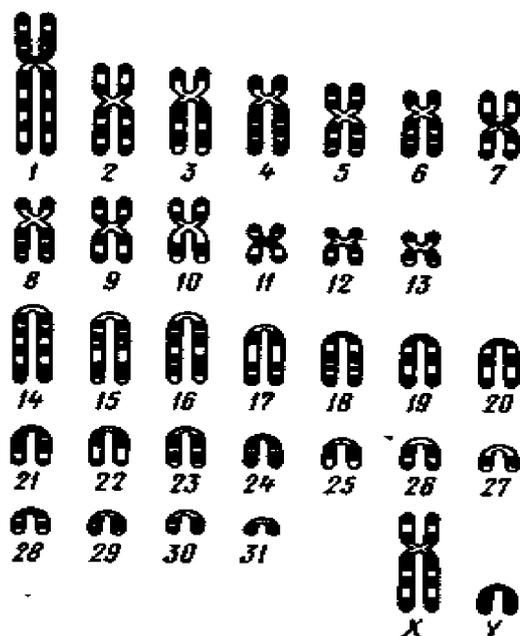


Рисунок 8 – Кариотип кролика ($2n=44$)
(по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

Число хромосом у американской норки ($2n=30$), лисицы ($2n=34$), песцов ($2n=48-50$), нутрий ($2n=42$), соболей ($2n=38$), шиншиллы ($2n=64$), европейского ($2n=48$) и канадского ($2n=40$) бобра.

Окраска волосяного покрова служит основным селекционным признаком, имеющим важное практическое значение. Цветовой тип остевого волоса и подпуши определяется синтезом пигментного белка черного или коричневого цвета с вариацией оттенков от черного до светло-серого, от темно-коричневого до

светло палевого. Для норок учтено и использовано в селекции более 270 цветовых форм с известным генотипом по окраске.

Стандартная окраска норок – темно-коричневый или черный волосяной покров. Имеется 32 мутантные формы окраски, из которых – 21 рецессивных и 11 доминантных. Каждый признак может определяться не одним, а несколькими генами. Чтобы дать полную генетическую формулу окраски стандартной норки, следует выписать обозначения 21 гена, известного в настоящее время. Запись упрощают, используя только мутантные гены.

Генетическую формулу масти **стандартной норки** можно представить следующим образом:

AABBCCddeeffGGHHIIJJKKMMnnOOPRRRQQssTTwwzz.

Для сравнения представлен генотип окраски **алеутской норки**:

aaBBCCddeeffGGHHIIJJKKMMnnOOPRRRQQssTTwwzz.

Замена генов **AA** на **aa** вызвала появление окраски алеутской норки.

Все мутации окраски по характеру вызываемых ими изменений можно разделить на 6 групп:

- изменение основной окраски;
- основная окраска не изменяется, но ослабляется или усиливается;
- изменение оттенков окраски, например появление буроватых тонов на всем теле или на отдельных его частях (темная пятнистость);
- появление белых (седых) волос;
- изменение характера расположения пигмента в волосе (появляется или исчезает зональность);
- образование белых пятен (пегость).

Задание 1. На основании индивидуальных заданий дать характеристику основных генов окраски и записать в таблицу 22 «Характеристика генов окраски пушных зверей».

Таблица 22 – Характеристика генов окраски пушных зверей

Ген	Аллели	Фенотипические проявления

Задание 2. На основании индивидуальных заданий заполнить таблицу 23 «Генетическая детерминация основных окрасов пушных зверей». Сделать выводы по аллельному состоянию локусов, детерминирующих окраску шерстного покрова.

Таблица 23 – Генетические формулы основных окрасов пушных зверей

Окраска пушных зверей	Генетическая формула	Фенотип

Задание 3. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров продуктивности клеточных пушных зверей и кроликов (таблица 24).

Таблица 24 – Потенциальные ДНК-маркеры продуктивности клеточных пушных зверей и кроликов

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
и т.д.			

Тема 9. ГЕНЕТИКА МЕЛКИХ ДОМАШНИХ ЖИВОТНЫХ, РЫБ И ПЧЕЛ

Цель занятия: изучить особенности кариотипа мелких домашних животных, рыб и пчел, охарактеризовать степень генетической обусловленности основных селекционируемых признаков, особенности селекции по ним. Разобрать особенности наследования генетических аномалий и болезней с наследственной предрасположенностью, обсудить предполагаемые меры профилактики.

Время: 2 часа.

Литература: 1-3, 5, 7-8, 10-14, 16-18, 20.

Контрольные вопросы:

1. Кариотип и цитогенетическое картирование хромосом собаки, кошки, прудовых рыб и медоносной пчелы.

2. Полиморфные системы белков собаки, кошки и рыб. Системы антигенов эритроцитов.

3. Генетическая обусловленность качественных признаков (окраска и структура шерстного покрова) у собак и кошек.

4. Генетическая обусловленность качественных признаков (характер чешуйчатого покрова и типы окраски) прудового карпа. Мутантные типы окраски у прудового карпа.

5. Генетические аномалии мелких домашних животных и пчел, характер наследования, меры профилактики.

Теоретическая часть

В среднем виды млекопитающих имеют 42-48 хромосом. Наиболее высоким числом хромосом характеризуется домашняя собака. Аутосомы собаки представляют собой ряд постепенно убывающих по величине акроцентриков (одноплечих хромосом), X-хромосома – крупный субметацентрик (двуплечая хромосома), Y-хромосома – самый мелкий двуплечий элемент набора. У кошки (2n=38) хромосом, материковой енотовидной собаки (2n=54)(обитает в Китае, Корее, на Дальнем Востоке), японской енотовидной собаки (2n=38), у собаки, койота, шакала (2n=78)(рисунок 9).

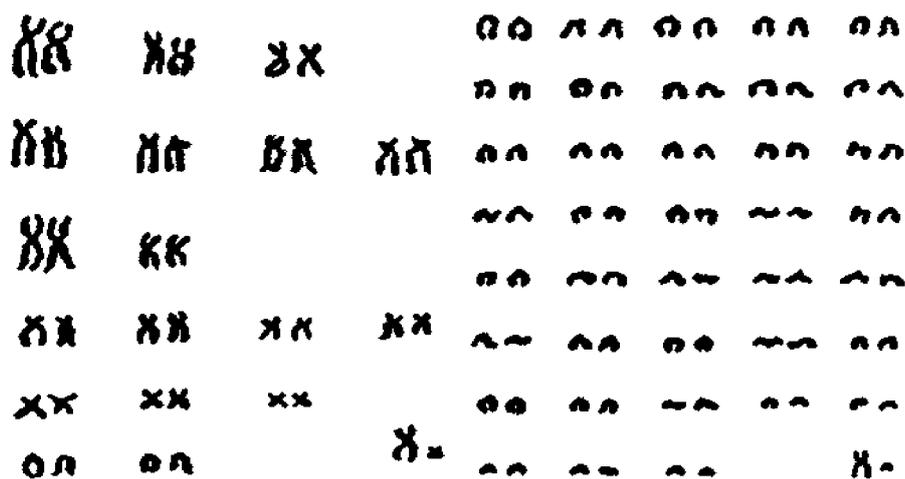


Рисунок 9 – Кариотип кошки (2n=38) и собаки (2n=78)
(по данным Н.Н. Московина и др., 2000)

У рыб, как и у других животных, носителями наследственной информации являются хромосомы – особые микроструктуры в ядрах соматических и половых клеток. Диплоидные наборы хромосом исследованы в настоящее время примерно у 1400 видов рыб. Число хромосом в диплоидном наборе у разных видов рыб различается чрезвычайно сильно: от 12-20 у представителей отряда карпозубых и до 250 у некоторых осетровых и карповых рыб. Примерно у 50% видов рыб диплоидный набор включает 44-52 хромосомы. Карп (2n=100-104), белый амур и белый толстолобик (2n=48), радужная форель (2n=58-62), горбуша (2n=74), осетры (2n=112-120), окунь (2n=48), сазан (2n=50).

Самки медоносной пчелы (матка и рабочие пчелы) развиваются из оплодотворенных яиц и имеют диплоидный геном из 32 хромосом. Мужские особи пчел (трутни) развиваются из яиц партеногенетически (партеногенез – форма бесполого размножения), и их геном состоит из 16 хромосом. Средняя **индийская пчела** имеет такой же набор хромосом, а у большой и малой индийских пчел их вдвое меньше: 16 у самок и 8 у самцов. Медоносная пчела имеет около 10000 генов в 16 хромосомах.

Задание 1. Провести генетический анализ пигментации шерстного покрова у кошек. Охарактеризовать гены, контролирующие окраску шерстного покрова кошек по следующей схеме (таблица 25).

Таблица 25 – Гены, контролирующие окраску шерстного покрова у кошек

№ п/п	Ген	Аллели	Признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Задание 2. Провести генетический анализ пигментации шерстного покрова у собак. Охарактеризовать гены, контролирующие окраску шерстного покрова собак по следующей схеме (таблица 26).

Таблица 26 – Гены, контролирующие окраску шерстного покрова у собак

№ п/п	Ген	Аллели	Признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

Задание 3. Маркировка отводков у прудового карпа. По индивидуальным заданиям составить последовательную систему схем скрещивания по использованию гена чешуйного покрова в маркировке отводков.

Задание 4. Заполнить таблицу потенциальных ДНК-маркеров мелких домашних животных, рыб и пчел (таблица 27).

Таблица 27 – Потенциальные ДНК-маркеры мелких домашних животных

№ п/п	Наименование маркера	Аллели	Влияние на признак
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
и т.д.			

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Алексеевич, Л. А. Генетика одомашненных животных / Л. А. Алексеевич, Л. В. Барабанова, И. Л. Суллер. – Санкт-Петербург : Ломоносов, 2000. – 256 с.
2. Бакай, А. В. Генетика : учебное пособие для студентов высших учебных заведений / А. В. Бакай, И. И. Кочиш, Г. Г. Скрипниченко. – Москва : КолосС, 2007. – 448 с.
3. Генетика собаки / А. С. Графодатский [и др.]. – Новосибирск, 1999. – 196 с.
4. Гудилин, И. И. Интерьер и продуктивность свиней / И. И. Гудилин, В. Л. Петухов, Т. А. Дементьева. – Новосибирск, 2000. – 251 с.
5. Генетика : пер. с англ. / Б. Гуттман [и др.] ; пер. О. Перфильева. – Москва : ФАИР-ПРЕСС, 2004. – 448 с.
6. Ильина, Е. Д. Основы генетики и селекции пушных зверей / Е. Д. Ильина, Г. А. Кузнецов. – Москва : КолосС, 1983. – 280 с.
7. Кленовицкий, П. М. Цитогенетика сельскохозяйственных животных / П. М. Кленовицкий, Л. Т. Мойсейкина, Н. С. Марзанов. – Элиста, 1999. – 320 с.
8. Козлов, Ю. Н. Генетика и селекция сельскохозяйственных животных / Ю. Н. Козлов, Н. М. Костомахин. – Москва : КолосС, 2009. – 264 с.
9. Кривцов, Н. И. Пчеловодство / Н. И. Кривцов, В. И. Лебедев, Г. М. Туников. – Москва : Колос, 2000. – 399 с.
10. Лазовский, А. А. Селективная и адаптационная значимость генетического полиморфизма / А. А. Лазовский. – Витебск : ВГАВМ, 2005. – 30 с.
11. Машуров, А. М. Генетические маркеры в селекции животных / А. М. Машуров. – Москва : Наука, 1980. – 315 с.
12. Генетика / Е. К. Меркурьева [и др.]. – Москва : Агропромиздат, 1991. – 446 с.
13. Московина, Н. Н. Генетика и наследственные болезни собак и кошек / Н. Н. Московина, М. Н. Сотская. – Москва : Аквариум, 2000. – 448 с.
14. Орлов, В. Н. Сравнительная цитогенетика и кариосистематика млекопитающих / В. Н. Орлов, Н. Ш. Булатова. – Ленинград : Агропромиздат, 1990. – 286 с.
15. Основы генетической инженерии и биотехнологии : учебник для студентов учреждений высшего образования по специальности «Зоотехния» / Ю. А. Горбунов [и др.]. – Минск : ИВЦ Минфина, 2016. – 344 с.
16. Панов, Б. Л. Проблемы селекции сельскохозяйственных животных / Б. Л. Панов, В. Л. Петухов. – Новосибирск, 1997. – 283 с.
17. Петухов, В. Л. Ветеринарная генетика / В. Л. Петухов, А. И. Жигачев, Г. А. Назарова. – Москва : КолосС, 1996. – 384 с.

18. Петухов, В. Л. Генетические основы селекции животных / В. Л. Петухов, Л. К. Эрнст, И. И. Гудилин. – Москва : Агропромиздат, 1989. – 448 с.
19. Петухов, В. Л. Генофонд скороспелой мясной породы свиней / В. Л. Петухов, В. Н. Тихонов, А. И. Желтиков. – Новосибирск, 2005. – 631 с.
20. Уколов, П. И. Изучение закономерностей наследования окраса собак и структуры шерстного покрова / П. И. Уколов, С. В. Савичева. – Санкт-Петербург, 2000. – 26 с.

**СПИСОК ТЕСТИРУЕМЫХ ЛЕТАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
У КРУПНОГО РОГАТОГО СКОТА**

(по данным всероссийского научно-исследовательского института генетики и разведения сельскохозяйственных животных, 2017)

НАЗВАНИЕ (аббревиатура)	ОПИСАНИЕ
<p>АЛЬФА МАННОЗИДОЗ (AM662, AM961)</p>	<p>Пораженные телята abortируются мертворожденными либо гибнут после рождения (в течение года после родов). Живо-рожденные телята проявляют признаки атаксии, тремора шеи, агрессии и паралича. Рецессивный тип наследования (Ангусская, Галловэй, Мюррей серый скот).</p>
<p>СИНДРОМ АРАХНОМЕЛИИ (ARASSUOX, ARASMOCS1)</p>	<p>Пораженные телята, как правило, мертворожденные и имеют скелетные пороки развития, главным образом пораженные но-ги, позвоночник и череп. Кости ног могут быть длинными, тонкими и хрупкими, придающими паукообразный вид. Су-ществует повышенный риск травмирования плода при родо-вспоможении. Рецессивный тип наследования (Бурая швиц-кая, Симментальская).</p>
<p>БЕТА МАННОЗИДОЗ (BM)</p>	<p>Пораженные телята проявляют симптомы гипотиреоза (гру-бые, сухие волосы, непереносимость холода, апатия, сла-бость), неспособны к дрожи, с тонкой кожей, слегка куполо-образным черепом, небольшой недоразвитостью или перераз-витостью челюсти и узкими глазными щелями. Телята, рож-денные с этим расстройством, не встают после рождения и вскоре умирают. Рецессивный тип наследования (Салерс).</p>
<p>БУЛЬДОЖЬЯ КАРЛИКОВСТЬ (BD1, BD2)</p>	<p>Это заболевание вызывается одной из двух мутаций (BD1 и BD2) в гене ACAN. Пораженные животные карликовые, плод гибнет на седьмом месяце стельности и abortируется. Гетеро-зиготные животные рождаются живыми и жизнеспособными, но умеренно карликовыми. Карликовость наблюдается как у мутантных, так и гетерозиготных животных. Рецессивный тип наследования (Декстер).</p>
<p>КАРДИОМИОПАТИЯ И СИНДРОМ ПЛЮШЕВОЙ ШЕРСТИ (CWH)</p>	<p>У пораженных животных наблюдаются проблемы с сердцем и плюшевая шерсть. У некоторых проявляются выступающие глазные яблоки и лоб. Смерть, как правило, наступает в тече-ние первых 12 недель жизни. Рецессивный тип наследования (Геррефорд).</p>
<p>ВРОЖДЕННАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИС- ТОНИЯ 1 ТИПА (CMD1)</p>	<p>Пораженные телята проявляют эпизоды генерализованных мышечных контрактур, наблюдаются нарушения глотания и падения. Гибель животных происходит в течение нескольких недель в результате респираторных осложнений. Рецессив-ный тип наследования (Бельгийская голубая, Голландская красно-белая).</p>
<p>ВРОЖДЕННАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИС- ТОНИЯ 2 ТИПА</p>	<p>Пораженные телята проявляют эпизоды генерализованных мышечных контрактур и резкие мышечные подергивания.</p>

(CMD2)	Животные гибнут в течение нескольких дней после рождения. Рецессивный тип наследования (Бельгийская голубая).
ЦИТРУЛЛИНЭМИЯ (СТ)	Пораженные телята рождаются нормальными и проявляют развивающиеся признаки угнетения в течение 24 часов. Через 3-5 дней проявляется парез языка, неустойчивая походка и нарушенная координация, пенистое слюнотечение, судороги, сопровождающиеся гибелью. Рецессивный тип наследования (Черно-Пестрая, Голштинская, Фризская).
ГАПЛОТИП ГОЛШТИНОВ 1 (НН1)	Пораженный плод abortирует в первый триместр стельности. Рецессивный тип наследования (Голштинская, Фризская, Черно-Пестрая).
ГАПЛОТИП ГОЛШТИНОВ 3 (НН3)	Пораженный плод abortируется до 60-го дня стельности. Рецессивный тип наследования (Черно-Пестрая, Фризская, Голштинская).
ГАПЛОТИП ГОЛШТИНОВ 4 (НН4)	Пораженный плод abortируется до наступления первого дня стельности. Рецессивный тип наследования (Голштинская, Фризская, Черно-Пестрая).
ИДИОПАТИЧЕСКАЯ ЭПИЛЕПСИЯ ГЕРЕФОРДОВ (IE)	Пораженные телята рождаются нормальными и не проявляют признаков болезни до наступления судорог. Первые приступы могут начинаться в период от рождения до нескольких месяцев. Во время приступа животное лежит на боку с вытянутыми ногами. Приступы продолжаются от нескольких минут до часа. Рецессивный тип наследования (Геррефорд).
СИНДРОМ ПУЗАТОГО ТЕЛЕНКА (PCS)	Пораженные телята, как правило, мертворожденные, имеют аномальное развитие внутренних органов; лицевые деформации и увеличенную брюшную полость, наполненную жидкостью (отсюда и название «Пузатый теленок»). Иногда у животных наблюдается выступающий язык и расщепленное небо. Рецессивный тип наследования (Романьольская мясная порода).
СИНДРОМ КЛИНОВОЙ МОЧИ (MSUHER, MSUSH)	Пораженные телята, как правило, рождаются мертвыми. Родившиеся живыми выглядят нормальными, но начинают проявлять неврологические симптомы в течение 24 часов. Состояние телят быстро ухудшается, наблюдается атаксия, неспособность передвигаться и гибель в течение 96 часов после рождения. Самый яркий симптом – сильно пахнущая моча с большим содержанием сахара. Рецессивный тип наследования (Геррефорд, Шортгорнская).
НЕЙРОПАТИЧЕСКАЯ ГИДРОЦЕФАЛИЯ (NH)	Пораженные телята мертворожденные или abortируют между 90 и 150 днями беременности. Вес мертворожденного плода составляет от 11 до 16 кг. У плода увеличенная голова, заполненная жидкостью. Рецессивный тип наследования (Ангусская порода).
ОСТЕОПЕТРОЗ (OS)	Пораженные телята, как правило, мертворожденные с преждевременным рождением (250-275 день стельности). Имеют небольшой размер тела, плоский череп, редуцированные моляры, укороченную нижнюю челюсть, выступающий язык; кос-

	ти конечностей легко ломаются. Рецессивный тип наследования (Англуская, Фризская, Голштинская, Симментальская, Герефорд).
ГАПЛОТИП ДЖЕРСЕЕВ 1 (JH1)	Гомозиготный плод абортруется до 60-го дня стельности. Рецессивный тип наследования (Джерсейская).
ГАПЛОТИП МОНБЕЛЬЯРДОВ 2 (MH2)	Пораженный плод абортруется на ранней стадии стельности. Рецессивный тип наследования (Монбельярдская порода).
ЛЕГОЧНАЯ ГИПОПАЗИЯ С ОТЕЧНОСТЬЮ 1 ТИПА(PHA1)	Пораженные телята абортируются на 90-180 день стельности или рождаются мертвыми с недоразвитыми легкими и отечностью, вызванной чрезмерным скоплением жидкости. Телята могут иметь сильно отекавший внешний вид, что делает роды затруднительными, всегда требуется родовспоможение. Рецессивный тип наследования (Шортгорнская, Мен-Анжу, Кьянина).
СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ (SMA)	Пораженные телята чаще всего гибнут от пневмонии в возрасте от шести до восьми недель. Телята начинают проявлять симптомы в возрасте от трех до шести недель, в виде слабости и потери равновесия в задних ногах. По мере прогрессирования болезни слабость прогрессирует, теряется плотность мышц и нарушается равновесие в передних конечностях. При появлении признаков тяжелого дыхания смерть наступает через несколько дней. Рецессивный тип наследования (Бурая швицкая).
БОЛЬШЕБЕРЦОВАЯ ГЕМИМЕЛИЯ (TH-LMPROVER)	Пораженные животные рождаются с тяжелыми деформациями, включая скрученные задние ноги со слитыми суставами, большие абдоминальные грыжи и/или деформации черепа. Телята рождаются мертвыми или умирают вскоре после рождения. Рецессивный тип наследования (Шортгорнская, Галловейская).

МЕЖДУНАРОДНЫЙ СПИСОК ЛЕТАЛЬНЫХ ДЕФЕКТОВ
(по данным В.Л. Петухова и др., 1989)

НАЗВАНИЕ (индекс)	ОПИСАНИЕ	ТН
Свиньи		
Мозговая грыжа (C₁)	Образование расщелины в крыше черепа. Содержимое грыжи состоит из твердой или мягкой мозговой оболочки, а также спинномозговой жидкости.	р
Паралич тазовых конечностей (C₂)	Парализованные тазовые конечности. Поросята погибают спустя несколько дней.	р
Атрезия ануса (C₃)	Непроходимость ануса. Поросята рождаются живыми. У женских особей возможно сообщение прямой кишки с урогенитальным синусом.	?
Расщепление нёба (C₄)	Поросята рождаются живыми, но не могут сосать.	р
Толстоногость (C₅)	Первичные нарушения развития сосудов. Поросята рождаются живыми, однако погибают из-за недостаточности кровообращения.	р
Искривление конечностей (C₆)	Поросята рождаются мертвыми или погибают вскоре после рождения.	р
Недоразвитие ушных раковин (C₇)	Часто сочетается с уродством тазовых конечностей и волчьей пастью.	р
Гидроцефалия (C₈)	Увеличение количества и ненормальное распределение спинномозговой жидкости. Атрофия от давления мозгового вещества, изменения костей.	р
Отсутствие конечностей (C₉)	Отсутствуют как грудные, так и тазовые конечности. Поросята рождаются живыми.	р
Порфирия (C₁₁)	Красно-коричневая окраска костей и зубов вследствие патологических концентраций порфирина.	d
Микседема (C₁₂)	Зобообразная припухлость шеи. Отеки, особенно на затылке.	р
Толстоногость (C₁₃)	Отечная припухлость грудных, иногда и тазовых конечностей.	р
Желтуха новорожденных (C₁₄)	Несовместимость эритроцитов у матери и у новорожденного: гемолиз	р
Заболевание, сходное с гемофилией (C₁₅)	Продолжительное время свертывания крови и кровотечения.	р
Пулавский летальный фактор (C₁₆)	Черепно-лицевые дисплазии, укорочение позвоночника и недоразвитие легких.	р
Несовершенный эпителиогенез (C₁₇)	Дефекты кожи различных размеров. Вторичные бактериальные инфекции.	р
Овцы		
Мышечная контрактура (D₁)	Сильно согнутое положение мускулатуры конечностей. Слабое развитие, большей частью мертворождения.	р
Волчья пасть (D₂)	Ягнята рождаются живыми, одновременно наблюдается микрогнатия.	р
Паралич тазовых конечностей (D₃)	Смерть в возрасте нескольких дней.	р

Дефекты скелета (D₄)	Деформация скелета в сочетании с короткой шерстью и грыжами.	p
Адактилия(D₅)	Частичное или полное отсутствие фаланг.	p
Летальная серая окраска(D₆)	Гомозиготные по фактору серой окраски каракульские ягнята погибают внутриутробно или спустя несколько недель после рождения из-за недоразвития или полного отсутствия рубца.	d
Карликовость (D₇)	Нарушение функции щитовидной железы. Гибель спустя месяц после рождения.	p
Светочувствительность (D₈)	Печеночная Порфирия (см.С ₁₁).	p
Летальная мышечная дистрофия(D₉)	Возникает на ранней стадии эмбрионального развития. Ягнята рождаются живыми, но погибают вскоре после рождения.	p
Синдром агнатии(D₁₀)	Отсутствие нижней челюсти и непроходимость пищевода.	p
Мозжечковая атаксия(D₁₁)	Ягнята рождаются живыми, но не могут двигаться.	p
Атрезия ануса(D₁₃)	Непроходимость ануса. Ягнята рождаются живыми.	p
Врожденная водянка(D₁₄)	Вследствие сильного увеличения объема плода часто возникают разрывы матки.	d
Куры		
Коротконожки (E₁)	У гетерозиготных особей укорочены конечности, гомозиготные особи погибают на 4-й день инкубации.	dpl
Атаксия цыплят(E₂)	Цыплята не способны стоять. Кривошеесть.	p
Неспособность к вылуплению(E₃)	Отсутствие способности к абсорбции амниотической и аллантоисной жидкости. Резиноподобные конечности. Эмбрионы погибают в последнюю неделю инкубации.	p
Летальный фактор-виандотов(E₄)	Летальный фактор связан с рецессивной белой окраской виандотов.	p
Врожденное дрожание(E₅)	Вылупившиеся цыплята дрожат, однако в отдельных случаях могут выжить.	d
Летальный фактор корнуэльской породы(E₆)	Коротконогость, неспособность к вылуплению у гомозиготных особей.	d
Антифеминический летальный фактор 1(E₇)	Нехватка курочек	Сц. с пол., p
Укорочение верхней половины клюва(E₈)	Верхняя половина клюва отсутствует или укорочена. Клюв изогнут в одну сторону. Цыплята, по большей части, не могут вылупиться.	p
Неспособность к полету(E₉)	Дефектное образование маховых перьев. В редких случаях достижение половой зрелости.	p
Уродство скелета(E₁₀)	Искривление позвоночника и таза. Цыплята не могут двигаться.	p
Бесперость (E₁₁)	Недоразвитие оперения, связанное с тем, что перья не могут пробиться из фолликулов. Половина бесперых курочек вылупляется, но только половина из них выживает.	Сц. с пол., p
Укорочение клюва(E₁₂)	Верхняя и нижняя половина клюва, а иногда и конечности укорочены. Почти 90% гомозигот погибает при вылуплении.	p
Микрофтальм(E₁₃)	Диаметр глазного яблока редуцирован, гребень утолщен. Гибель в поздний эмбриональный период или после рождения.	p
Микромелия	«Клюв попугая», укороченные и утолщенные конечности.	p

(E ₁₄)	Цыплята не могут вылупиться.	
Полидактилия (E ₁₅)	Удвоение пальцев, иногда укорочение позвоночника и трубчатых костей. Гомозиготы гибнут на 8-10-й день инкубации, а вылупившиеся особи живут не больше двух недель.	p
Хондродистрофия (E ₁₆)	Короткие трубчатые кости, «клюв попугая».	p
Деформация клюва (E ₁₇)	Нижняя часть клюва отсутствует, верхняя половина деформирована, мозговые грыжи, цыплята не могут вылупиться.	p
Бескрылость (E ₁₈)	Отсутствие крыльев и частично легких, воздушных мешков и почек. Аномалии пальцев.	p
Хондродистрофия (E ₁₉)	Конечности укорочены. Отсутствует «клюв попугая».	p
Карликовость (E ₂₀)	Нормальное развитие до 12-го дня инкубации. Кривошесть.	p
Уродливое развитие (E ₂₁)	Аналогично E ₂₀ , но не так резко выражено.	p
Антифеминический летальный фактор 2 (E ₂₂)	Внезапная гибель во время роста (23-123-й день). Поражаются только курочки.	Сц. с пол., p
Дрожание или вибрирование (E ₂₃)	Запрокидывание головы и встряхивание. Кривошесть, полuletальность.	p
Летальная черная окраска (E ₂₄)	Поражаются гибридные курочки плимутрок × красный род-айланд. Черные цыплята не имеют пуха в области крестца.	Сц. с пол., p
Трясучка (E ₂₆)	Полuletальность. Вибрирующие движения выражены не так резко, как у фенотипа E ₂₃ . Начало в возрасте 2-5 месяцев.	Сц. с пол., p
Дактилоз (E ₂₇)	Вследствие склеродермы цыплята теряют дистальные фаланги пальцев и погибают от некроза.	p
Полость (E ₂₉)	Недоразвитие оперения различной степени. Около 60% цыплят гибнут в течение 14 дней жизни, только около 25% живут более 5 месяцев.	d
Диплоподия 1 (E ₃₀)	Замедленное образование хрящей и костей. Удвоение пясти, плюсны и пальцев, искривление трубчатых костей.	p
Атрезия яйцевода (E ₃₁)	Атрезия перешейка матки, в остальном нормальный фенотип.	d
Дональд Дак (E ₃₂)	Верхняя половина клюва загнута кверху, нижняя – редуцирована, загнута книзу.	p
Диплоподия 2 (E ₃₄)	Наряду с полидактилией одновременное укорочение клюва. Гибель через неделю после вылупления.	p
Волокнистый пух (E ₃₅)	Ветви перьев сваливаются и склеиваются. Цыплята живут не более 14 дней.	Сц. с пол., p
Укорочение нижней половины клюва (E ₃₆)	Нижняя половина клюва редуцирована приблизительно на половину длины. Выводится около 50% цыплят.	p
Сонливость (E ₃₇)	Вялость и сонливость, одышка и тетанические судороги. Исключительно у курочек.	Сц. с пол., p
Расщепление плюсны (E ₃₈)	Отсутствие большого пальца, второй палец удвоен.	p
Пароксизм (E ₃₉)	Угнетение роста, тетания, дрожание, гибель курочек на 14-15-й неделе жизни.	Сц. с пол., p
Наномелия (E ₄₀)	Сильная гипоплазия конечностей, брахицефалия, «клюв попугая», гибель к концу инкубации.	p
Эктродактилия	Редуцированный и вздернутый клюв, дефекты конечностей,	p

(E ₄₁)	гибель на 17-20-й день инкубации.	
Пренатальная смертность (E ₄₃)	Гибель во время инкубации. Два летальных периода.	Сц. с пол., р
Бескрылость (E ₄₄)	От легких степеней укорочения крыльев до полного отсутствия пар конечностей.	Сц. с пол., р
Сонливый глаз (E ₄₅)	Нарушение функции нижнего века	р
Индейки		
Альбинизм глаз (F ₁)	Выводится только около 25% пораженных самок, однако и они живут не долго, так как альбинизм часто сопряжен со слепотой и животные не способны принимать корм.	Сц. с пол., р
Перокормия (F ₂)	Укорочение шеи и туловища. Пораженные индюшата не вылупливаются.	р
Микромелия (F ₃)	Утолщение и укорочение конечностей. Примерно 30% индюшат выводятся и остается в живых.	р
Блекло-бронзовая окраска (F ₄)	Окрашенные в светло-бронзовый цвет птицы малы по размерам и слабы. Смертность птицы составляет около 50%.	р
Нарушенное развитие перьев (F ₆)	Булавовидное расширение концов пуховых перьев.	р
Утки		
Хохолок (G ₁)	Гетерозиготные особи имеют хохолки, гомозиготные – мозговую грыжу.	d
Дрожание (G ₂)	Фибриллярные подергивания всего туловища.	р
Микромелия (G ₃)	Карликовость, замедление роста оперения.	р
Голуби		
Полидактилия (H ₁)	Лишние пальцы при одновременном укорочении конечностей. Птицы погибают в течение 3-5 недель.	р
Летальный фактор, сходный с микромелией (H ₂)	Укорочение всех костей и клюва. Птицы не могут вылупиться из яйца (F ₃).	р
Фактор Менье (H ₃)	У самцов голова имеет кремовую окраску, а у самок – серую. Гомозиготные самочки гибнут во время эмбрионального развития.	Сц. с пол., р
Козы		
Перокормия (I ₁)	Укорочение осевого скелета	р

Примечание: ТН – тип наследования, р– рецессивный тип наследования, d – доминантный тип наследования, dpl – доминантный с рецессивным летальным действием.

**ЧИСЛО ХРОМОСОМ У НЕКОТОРЫХ ВИДОВ
ЖИВОТНЫХ И РАСТЕНИЙ**

Вид животного	2n	Вид растения	2n
Человек	46	Пихта	24
Лошадь	64	Ель	24
Осел	62	Сосна	24
Домашняя свинья	38	Лиственница	24
Дикий кабан	36	Тополь черный	57
Овца	54	Береза бородавчатая	42
Крупный рогатый скот	60	Морковь	18
Коза	60	Картофель	48
Кошка	38	Томат	24
Лисица	34	Огурец	14
Собака	78	Арбуз	22
Мышь	40	Турнепс	20
Кролик	44	Капуста	18
Норка	30	Свекла обыкновенная	18
Нутрия	42	Лук репчатый	16
Кавказский буйвол	50	Пшеница мягкая	42
Як	60	Пшеница твердая	28
Зубр	60	Рожь	14
Курица	78	Овес посевной	42
Утка	80	Кукуруза	20
Гусь	82	Горох посевной	14
Окунь	48	Гречиха обыкновенная	16
Сазан	50	Тимофеевка луговая	42
Радужная форель	58-62	Овсяница луговая	14
Плодовая мушка	8	Ячмень обыкновенный	14
Шимпанзе	48	Рис	24
Домовая мышь	40	Табак	48
Крыса	42	Хлопчатник	52
Лягушка	26	Белый дуб	24
Морская звезда	36	Фасоль	22
Тутовый шелкопряд	56	Слива	32
Комар	12	Дрожжи	34
Рак-отшельник	254	Зеленая водоросль	20

ФЕНОТИПЫ ОКРАСКИ ВОЛОСЯНОГО ПОКРОВА У ПОМЕСЕЙ ПРИ СКРЕЩИВАНИИ ЧИСТОПОРОДНЫХ КРОЛИКОВ

Родители (породы)	Белый великан ссAAEEDD	Шиншилла CchiCchiAAEEDD	Мардер CmCmaaEEDD	Калифорнийская, русский горностаевый ChChaaEEDD
Шиншилла CchiCchiAAEEDD	Шиншилла CchicAAEEDD			
Мардер CmCmaaEEDD	Мардер CmcAaEEDD	Шиншилла CchiCmAaEEDD		
Калифорнийская, русский горностаевый ChChaaEEDD	Горностаевый ChcAaEEDD	Шиншилла CchiChAaEEDD	Мардер ChCmaaEEDD	
Серый великан ССAAEEDDP ₁ P ₁ P ₂ P ₂ P ₃ P ₃	Агути CcAaEEDD P ₁ P ₂ P ₃	Агути CCchiAAEEDD P ₁ P ₂ P ₃	Агути CCmAaEEDD P ₁ P ₂ P ₃	Агути CCChAaEEDD P ₁ P ₂ P ₃
Черно-бурый ССAAEDED	Железисто-серый CcAAEEDD	Железисто-серый CCchiAAEEDD	Железисто-серый CCmAaEEDD	Железисто-серый CCChAaEEDD
Венский голубой CCdDaa	Агути CcDdAa	Агути CCchiDdAa	Черный CCmDdaa	Черный CCChDdaa
Серебристый ССAaP ₁ P ₁ P ₂ P ₂ P ₃ P ₃	Агути серебристый CcaP ₁ P ₂ P ₃	Агути серебристый CCchiAaP ₁ P ₂ P ₃	Черно-серебристый CCmaP ₁ P ₂ P ₃	Черно-серебристый CCChaaP ₁ P ₂ P ₃
Бабочка aaEnEn	Бабочка(пятнистость агути) ccAaEnE	Бабочка(пятнистость агути) CchicAaEnE	Бабочка (пятнистость черная) CmcaaEnE	Бабочка (пятнистость черная) ChcaaEnE
Черно-бурый ССAAEDED	Железисто-серый ССAAEEDDP ₁ P ₂ P ₃			
Венский голубой CCdDaa	Агути ССAaDdP ₁ P ₂ P ₃	Железисто-серый CCDdAa		
Серебристый ССAaP ₁ P ₁ P ₂ P ₂ P ₃ P ₃	Серебристый агути ССAaP ₁ P ₂ P ₃	Серебристый агути ССAaEEDDP ₁ P ₂ P ₃	Черно-серебристый CCDdaaP ₁ P ₂ P ₃	
Бабочка aaEnEn	Бабочка(пятнистость агути) ССAaEEnP ₁ P ₂ P ₃	Бабочка(пятнистость агути) ССAaEEDEnE	Бабочка(пятнистость черная) ССAaDdEnE	Бабочка (пятнистость серебристая) ССAaEnEP ₁ P ₂ P ₃