



Міністерство освіти і науки України
ДЕРЖАВНИЙ БІОТЕХНОЛОГІЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Факультет біотехнологій
Кафедра генетики, розведення та селекційних технологій
в тваринництві

ВЕТЕРИНАРНА ПАТОГЕНЕТИКА

Методичні вказівки до виконання роботи за темою:

**«Визначення ролі спадковості і типу успадкування аномалій і
хвороб у тварин»**

**для здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти денної
форми навчання зі спеціальності 211 Ветеринарна медицина**

Харків

2023

Міністерство освіти і науки України
ДЕРЖАВНИЙ БІОТЕХНОЛОГІЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Факультет біотехнологій
Кафедра генетики, розведення та селекційних технологій в
тваринництві

ВЕТЕРИНАРНА ПАТОГЕНЕТИКА

Методичні вказівки до виконання роботи за темою:

«Визначення ролі спадковості і типу успадкування аномалій і
хвороб у тварин»

для здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти денної форми
навчання

зі спеціальності 211 Ветеринарна медицина

Затверджено рішенням
науково-методичної ради
факультету ветеринарної медицини

Протокол №_5_
від _7_ __червня__2023 р.

Харків

2023

УДК 636,09

Ш 37

Схвалено на засіданні кафедри геентики розведення та селекційних технологій в тваринництві протокол № 8 від 29 березня 2023 р.

Рецензенти:

І.Ф. Різничук, кандидат с.г. наук, доцент, завідувач кафедри генетики, розведення та годівлі Одеського державного аграрного університету.

Д.В. Слюсаренко, доктор вет. наук, професор, завідувач кафедри ветеринарної хірургії та репродуктології, Державного біотехнологічного університету.

Ш-37

«Визначення ролі спадковості і типу успадкування аномалій і хвороб у тварин» для здобувачів першого (бакалаврського) рівня вищої освіти денної форм навч. спец. 211 Ветеринарна медицина; Держ. біотехнол. ун-т; уклад.: О. Б. Шевченко. – Харків: [б. в.], 2023.– 35 с.

Видання призначене здобувачам першого (бакалаврського) рівня вищої освіти денної форми навчання спеціальності 211 Ветеринарна медицина.

УДК 636,09

Відповідальний за випуск: Шевченко О.Б., канд вет. наук

© Шевченко О.Б., 2023

© ДБТУ, 2023

ТЕМА: Визначення ролі спадковості і типу успадкування аномалій і хвороб у тварин

Мета: Вивчити стандартні умовні позначення, що використовуються для визначення типу успадкування аномалій і хвороб у тварин. Вміти складати родоводи на особин, які мають аномалії.

ТЕОРЕТИЧНЕ ОБГРУНТУВАННЯ

У повсякденній роботі кожен ветеринарний лікар нерідко зустрічається з вродженими хворобами. До вроджених хвороб відносяться всі хвороби, з якими народжується особину. Вони можуть бути обумовлені, як спадковістю, так і різними екзогенними (середовищні) факторами. Тому не всяка вроджена аномалія є спадковою, і термін «вроджена хвороба» не є синонімом терміну «спадкова хвороба».

Спадкову патологію вивчає **ветеринарна патогенетика** - наука про спадкові захворювання і захворюваннях, в основі яких лежить спадкова схильність (спадково-середовищні захворювання).

Спадкова патологія знижує вихід тваринницької продукції, призводить до стерилізації самців і самок, до народження нежиттєздатного приплоду. Тому знання факторів, які зумовлюють виникнення спадкової патології та оволодіння методами її профілактики - важлива ланка ветеринарної генетики.

При зустрічі із спадковою патологією ветеринарний лікар може зіткнутися з генними і хромосомними хворобами і хворобами, у розвитку яких беруть участь як генетичні, так і природні чинники, і «невідомі хвороби».

Таким чином, наявність генетичних аномалій визначається генами, умовами середовища та їх взаємодією. Генетична аномалія - це спадково зумовлене, небажане з точки зору здоров'я популяції і племінного використання, відхилення індивіда від норми. Джерелом генетичних аномалій, тобто причиною їх виникнення є генні, хромосомні, геномні мутації або рекомбінації. Гени, які змінилися в результаті мутацій і зумовлюють виникнення різноманітних аномалій або тягнуть загибель організмів, називаються летальними. Дія летальних генів може проявитися на будь-якому

етапі онтогенезу , але частіше вона проявляється або в ембріональний період , або відразу після народження.

Для вивчення успадкування аномалій використовують такі методи: генеалогічний, цитогенетичний, біохімічний, цитологічний і метод зчеплених генів. Однак генеалогічний метод є головним методом вивчення успадкування аномалій у тварин з великим інтервалом між поколіннями, а також одним із засобів докази їх генетичної обумовленості.

Генеалогічний метод - це аналіз родоводів , тобто простежування хвороби з визначенням родинних зв'язків між близькими і далекими , прямими і непрямими родичами. За допомогою генеалогічного методу вивчаються закономірності передачі спадкових ознак індивіда в ряді послідовних поколінь. Цим методом можна отримати цінні відомості про характер успадкування ознак , наприклад хвороб , коли відомі предки носія ознаки , що вивчається в декількох поколіннях за материнської та батьківської лініями , і присутнє велика кількість нащадків у кожному поколінні . Тому генеалогічний метод є ланкою, яка зв'язує теоретичну генетику з її практичним використанням.

У медичній і ветеринарній генетиці цей метод зазвичай називають клініко- генеалогічним, тому що практично він з'єднує в собі дві взаємопов'язаних частини: клінічну та генеалогічну. Ветеринарний лікар при клінічному (або патологоанатомічному) обстеженні всіх новонароджених, мертвонароджених та абортусів реєструє всі виявлені дефекти, які потім повинні бути в закодованому вигляді занесені до карток племінних тварин і генеалогічних схем сімей. Але на основі клінічного аналізу практично неможливо розрізнити спадкові та неспадкові аномалії. Тому діагностика кожного захворювання , в основі якого допускають його спадкову природу , починається з виявлення та опису порушень і завершується доказом генетичної (або будь-який інший) обумовленості аномалій за допомогою генеалогічного аналізу.

Клініко - генеалогічний метод використовують для :

- а) встановлення спадкового типу характеру ознаки;
- б) визначення типу успадкування ;
- в) оцінки пенетрантності та експресивності гена ;
- г) аналізу зчеплення генів і картування хромосом;
- д) вивчення інтенсивності мутаційного процесу;
- е) розшифровки механізмів взаємодії генів.

Технічно клініко - генеалогічний метод складається з двох основних етапів: складання родоводів і генетичного аналізу.

При складанні родоводу користуються загальноприйнятою міжнародною системою умовних позначень у тварин і людини. Особин з аномаліями позначають зачорненими символами, а при вивченні декількох аномалій по одній родоводу використовують і інші символи

Першим завданням при аналізі родоводу є встановлення спадкового характеру ознаки. Якщо в родоводі зустрічається один і той самий ознака (хвороба) , то можна допустити її спадкову природу. Зазвичай аналіз родоводів починають з «ураженого» тваринного , якого називають пробандом .

Після того , як виявлений спадковий характер хвороби , встановлюють тип спадкування .

Загальні закони спадковості однакові для всіх живих істот. Тому моногенно зумовлені патологічні стани успадковуються відповідно до законів Г. Менделя . Для тварин і людини характерні типи успадкування: аутосомно - домінантний , аутосомно - рецесивний , домінантний або рецесивний , зчеплений з статевою хромосоною і невідомий тип (полігенної дії).

Для визначення генетичної обумовленості ознаки генетичним аналізом необхідне дотримання таких умов : точність відомостей про походження тварин , тотальний облік аномальних особин , визначення терміну, протягом якого проводилася реєстрація аномалій.

Фахівці пропонують дотримуватися наступних етапів аналізу родоводів:

1. Вказати індивідуальні номери кожного предка в родоводі і чітко дотримуватись цих позначень.

2. Скласти діаграму родинних зв'язків між родичами в родоводів аномальних тварин. Для цього перелік номерів всіх дефектних особин заносять на ліву сторону великого аркуша паперу, а справа від номерів дефектних тварин проставляють відповідно номери предків, які з'являються 2 або більше разів на родоводів уражених особин.

3. Потім необхідно провести стрілки від номера такого предка через його нащадків до дефектним особинам. Номер спільного предка на діаграмі повинен з'являтися лише один раз, але він може бути пов'язаний з дефектними особинами (нащадками) декількома шляхами.

4. Якщо аномальні особини простежуються до одного й більше спільних предків, то ознака, швидше за все, має спадковий характер. А якщо дефектні особини не мають спільних предків, то аномалія, зазвичай, не успадковується.

5. Наявність двох шляхів (стрілок), які пов'язують спільних предків з дефектними тваринами, вказує на рецесивний тип спадкування. Наявність однієї, іноді двох ліній від загального предка до аномальної особини дозволяє допустити домінантний тип спадкування.

Закладені в генотипі особини, мутантні домінантні гени, які контролюють аномалію, можуть бути локалізовані в аутосомах. Такий тип спадкування аномалій називається аутосомно - домінантним. Аномалії аутосомно - домінантного типу успадковуються за більш низьке наведеними схемами. Летальні домінантні гени з кожним наступним поколінням виникають знову.

Існують домінантні гени, які обумовлюють аномалію, але мають рецесивну летальну дію. Наприклад: аномалія - сірий окрас у овець. При схрещуванні сірих каракульських овець ($Aa \times Aa$) з'являється 50 % сірих (Aa), 25 % чорних (aa) і 25% сірих гомозиготних (AA) ягнят, які гинуть протягом 9 місяців від порушення травлення (недорозвинення або повна відсутність рубця). Сірих гетерозиготних тваринах не вибраковуюють, саме через сірої

вовни. У цьому випадку , щоб уникнути загибелі 25 % ягнят схрещують сірих овець з чорними баранами.

Як видно з схем, спадкування аутосомно - домінантних аномалій відбувається по I і II законам Г. Менделя, але в деяких випадках спостерігається відхилення від встановлених закономірностей.

При аутосомно - домінантному типі успадкування для аномалій характерні такі особливості:

1. Патологічний ознака виявляється в кожному поколінні у гетерозиготних особин - носіїв гена.

2. Частота прояву патологічного гена - пенетрантність може бути різною , тобто спостерігається не завжди на 100 %. Тому у деяких гетерозигот хвороба може не проявлятися. Таким чином , при аналізі успадкування домінантних аномалій можуть надаватися так звані проскокуючи покоління.

3. Для особин з однаковим генотипом характерна різна ступінь виявлення клінічних проявів - різна експресивність . Широка варіація експресивності домінантних генів повинна братися до уваги при складанні програми обстеження стада тварин.

4. У популяції рідко зустрічаються домінантні летальні аномалії. Це пов'язано з тим , що тварини з летальним дефектом не залишають нащадків , тому постійно відбувається елімінація домінантних летальних генів.

Вроджені аномалії сільськогосподарських тварин з аутосомно - домінантним типом успадкування.

Вівці

Летальний сірий окрас. Гомозиготні (AA) за фактором сірого забарвлення каракульські ягнята гинуть внутрішньоутробному , або через кілька тижнів після народження.

Велика рогата худоба

Полідактилія. Вроджена аномалія кінцівок. Дефект полягає в збільшенні пальців (фаланг). У корови чорно- рябої породи трьох палость на всіх кінцівках. Спостерігаються випадки народження телят з 5 і навіть 7

ногами. Додаткова п'ята кінцівка рудиментарная , прикріплюється до лопатки або в області попереку.

Між копитні потовщення. Дефект проявляється у вигляді поліпів в передній частині копитної щілини парній на передніх і задніх кінцівках, або на всіх чотирьох кінцівках. Поверхня у них шорстка і покрита лускоподібним рогом. На поверхні такої між копитної щілини виникають забиті місця , рани, ерозії і некрози, що призводить до болю при ходьбі , зниження продуктивності у корів та статевої активності у биків .

Сліпота телят. У телят червоної Горбатовська породи причиною сліпоти є повторна атрофія зорового нерва. Відсутня реакція зіниці на яскраве світло. Сліпі телята чуйно реагують на сторонні звуки , здійснюють маневрні руху. У порожнині око знаходиться жовта плівка , яка закриває задню поверхню кришталика. Ззаду кришталика мікроскопічно виявляється крововилив .

Ахондроплазія (непропорційна карликовість у телят). Карликовість пояснюється зниженою функцією інкреторної системи . Гіпофіз не постачає тиреотропний гормон. Скот породи Декстер в Ірландії відзначається короткими ногами , але хорошими м'ясними якостями. При спарюванні між собою декстро (Д) близько 25 % приплоду (ДД) - бульдогоподібні карлики , які абортуються на 6 - 8місяцев утробного розвитку . Загальна водянка всього тіла , череп здавлений , щелепу вкорочена , мова висить назовні. При тільності потрібна допомога.

Курчавість вовни. У телят айршірської породи як і у каракульських овець кучерява шерсть (крім лицьової частини голови і нижніх кінцівок).

Пробатоцефалія (бараняча голова). Зовні ця аномалія в породи лімузин проявляється дугоподібним профілем носової кістки. Подібність голови телят з головою барана. З'єднується аномалія з укороченою нижньою щелепо , вивалювання мови, двостороннім витрішкуватістю. Часто зустрічаються зміни в серці. Аномальні тварини (підлозі летальність)

характеризуються затримкою в рості, зниження продуктивності та відтворної якостями . Часто гинуть від хронічної тимпанії.

Велика рогата худоба і собаки

Дисплазія і гіперплазія суглобів. Аномалія зустрічається серед нащадків голштинських биків (лінії Віс - Айдіал) в схрещуванні з коровами чорно-рябої породи. У телят знайдена дисплазія ліктьових і стегнових суглобів, гіперплазія колінних суглобів, часткове облісіння (алопеція), відсутність губ , брів. Телята не можуть піднятися. У новонароджених (АА) настає летальний результат при нормальній температурі тіла і хорошою вгодованості.

Свині

Гемолітична хвороба молодняку (жовтяниця новонароджених). Антигенна несумісність материнського молока і організму поросят. У господарствах, які використовують міжпородне схрещування, відзначається загибель цілих опоросів поросят на 2/ 3 добу після народження. При народженні поросята виглядають здоровими , але після смоктання матерів вже через 6 годин у них відзначається легка жовтушність видимих слизових оболонок і шкіри. На другий день поросята робляться млявими, ледь пересуваються, пробують смоктати матку. Важка форма закінчується летальним кінцем. Імунологічна несумісність визначається шляхом постановки реакції аглютинації і гемолізу між сироваткою матері (або крові) і еритроцитами поросят.

Кури

Коротконогість. У гетерозигот (Аа) породи кріпер укорочені кінцівки. Гомозигота (АА) через ахондродістрофії на 4-6 день інкубації гине.

Голість. У гомозиготних кучерявого курей недорозвинення оперення. Більше 60% курчат гинуть протягом перших 14 днів життя. У 40% птахів зустрічається відсутність пір'яного покриву через кілька місяців після линяння, коли багато пір'я вже зламані.

Без хвостість. У курей породи леггорн зустрічається вроджена безхвостість .

Коти

Без хвостість. Вроджена безхвостість

Кози

Без ухість. У гомозиготних кіз (AA) зустрічається відсутність вушних раковин.

Лисиці

Посвітління пігментації. У гетерозигот платинової породи лисиць освітлювання пігментації , а у гомозигот (Aa) ембріональна смертність

Норки

Посвітління пігментації. У хеггедальської породи норки освітлювання пігментації , а у гомозигот - ембріональна смертність.

Аутосомно – рецесивний тип успадкування аномалій

У більшості випадків аутосомні летальні гени є рецесивними і виявляють свою дію тільки в гомозиготному стані (aa), при цьому маючи повну пенетрантність. Тому у чоловічих та жіночих особин дефект проявляється з однаковою частотою.

Гетерозиготи за цими генами (Aa) фенотипно нічим не відрізняються від нормальних особин. Тобто, в гетерозиготному стані рецесивний ген може існувати в багатьох поколіннях, не виявляючись фенотипно. У результаті перший хворий на рецесивну хворобу з'являється через багато поколінь після виникнення мутацій (оскільки народження хворого нащадка можливе тільки в тому випадку, якщо обидва батьки несуть рецесивний ген хвороби.

З метою обмеження поширення летальних генів серед тварин необхідно своєчасно виявляти їх носив, особливо плідників, коли при штучному заплідненні успадкування аномалій може мати широке поширення, та вживати заходів щодо усунення їх від репродукції.

Частота рецесивних спадкових хвороб особливо підвищується у популяціях, у яких дуже багато кровноспоріднених (інбредних) спарювань.

Можливість народження хворого гомозиготного нащадка з кровноспорідненими зв'язками від батьків, які в генотипі мають рецесивний ген, значно вища, ніж при аутбридингу (несемейних спарюваннях), оскільки „концентрація” носіїв патологічного гена (гетерозигот) у них вища, ніж у загальній популяції. Отже, аутосомно – рецесивне успадкування має такі особливості:

1. Рецесивний ген виявляється лише у гомозиготному стані. Найбільш поширений тип парування між гетерозиготними носіями.
2. Ризик народження хворої дитини у гетерозиготних батьків становить 25%.
3. Однаково часто хворіють особини чоловічої та жіночої статі.
4. При парі гомозигот за рецесивним геном з гетерозиготами розщеплення буде 1:1.

Таке співвідношення аналогічне тому, яке маємо при аутосомно-домінантному типі спадкування, тому його називають іноді псевдо-домінантним. Це може бути в двох випадках:

- 1) захворювання обумовлено рецесивним геном, що трапляється часто;
- 2) захворювання обумовлено рецесивним геном, що зустрічається рідко, але при високому відсотку родинних зв'язків у родоводі.

Якщо патологія, що зумовлена рецесивним геном, не впливає на життєздатність організму і досить поширена в популяції, то можливі парування між двома особинами з аутосомно-рецесивною аномалією. У разі всі нащадки мають аномальний фенотип.

Як при аутосомно-рецесивному типі успадкування, так і при аутосомно-домінантному, можуть бути різноманітні ступені прояви ознаки (експресивність) та частота (пенетрантності).

Іноді при значній тяжкості ураження рецесивні хвороби зустрічаються спорадично, тоді ветеринарний лікар має справу з мутацією, що заново виникла. Наприклад, при схрещуванні гетерозиготного носія зі здоровим, у статевій клітині якого відбулася мутація, родовід - не типовий.

Внизу наведені деякі генетичні дефекти сільськогосподарських тварин.

Спадкові аномалії з аутосомно - рецесивним типом успадкування

Велика рогата худоба

Однокопитність (сіндактілія). Один з поширених дефектів у Голштинської худоби. Моногене спадкування з неповною пенетрантністю . Найбільш часто уражається права передня кінцівка . У телят відбувається повне або часткове злиття дистальних частин кінцівок , копит і копит. Часто розвивається тільки один палець. Крім порушень побудови і розвитку кісток і суглобів , спостерігається дефекти м'язів , зв'язок і нервів . В результаті зменшення площі опори виникають болі при стоянні і ходінні . Знижене кількість в крові еритроцитів і цукру.

Ампутація кінцівок (акротеріаз). Патологічні симптоми аномалії: кінцівки закінчуються обрубками в зап'ястних і скакальних суглобах , сильно виражена редукція нижньої щелепи. Телята народжуються після нормального терміну утробного розвитку мертвими , або гинуть відразу після народження. Крім ампутації кінцівок відзначають також : викривлення хребта , катаракту , мікрофтальм , крипторхізм .

Дисхондроплазія. Клінічний прояв аномалії полягає в повній нерухомості всіх кінцівок. Задні зазвичай закручені в сторону живота. Довгі кістки до 20% укорочені і на 50 % зменшені в діаметрі , тому легко ламаються. Нерухомість кінцівок обумовлюється дисгармонією росту між кістками, м'язами і зв'язками. Крім того , у телят виявляється вузька носова порожнина, що утруднює дихання. Явних гетерозиготних носіїв необхідно вибраковувати з табуна.

Природжений артрогрипоз передніх кінцівок "ведмежа бабка". Уражається путовий або зап'ястний суглоби у телят, отриманих від спаровування костромської, сичевської , чорно -рябої, і холмогорської порід. Ноги викривлені назовні, або в середину . Коли з'єднується з анкілозом (оокостенінням суглобів), то відзначається повне або часткове порушення

згинальних - розгинальних функцій суглобів. Телята не можуть стояти на ногах і спираються на путо і вінець.

Вкорочення верхньої щелепи (мікроцефалія). Характерні ознаки аномалії - вкорочення носової кістки, спрямоване наверх носове дзеркало , опукла дугоподібна форма нижньої щелепи , широке чоло (бульдогоподібність). Вкорочення верхньої і нижньої щелепи - мопсоподібність набуло поширення в з'єднанні з витрішкуватістю в популяціях костромський і ярославської порід. Супутні дефекти мали такий вигляд: частково видно верхнє небо, довгі вуха, довгий тулуб, укорочені ноги, довгий хвіст, роздвоєний круп.

Вроджена катаракта. Аномалія характеризується повним або частковим помутнінням кристалика , що з'єднується з помутнінням рогівки в фатальний період. Низька жива маса при народженні у телят і погана енергія росту при відгодівлі. Виникає аномалія після згодовування вагітним тваринам корми з нафталіном, а також при опроміненні рентгеном, або після перенесених інфекцій. Дефект субвітальних.

Муміфікація плода. Найчастіше зустрічається аномалія у корів джерсейської, шведської, гернзейской порід. Плоди гинуть на 8 місяці утробного розвитку, але не абортуються , народжуються по закінченні терміну утробного розвитку. Тіло таких плодів сильно зморщився через дегідратацію , шия вкорочена , кінцівки не згинаються. Отелення муміфікованими телятами завжди проходять з великими труднощами.

Вроджена водянка головного мозку (гідроцефалія). Ненормальне будова черепа, що анатомічно виявляється скупченням спинномозкової рідини (3-5 літрів) в шлуночках мозку. Судинні зчеплення мозкових шлуночків збільшені в 4-5 разів порівняно з нормою. Атрофія від тиску мозкової речовини. Деформований череп, чоло видається над лицьовою частиною голови, черепні кістки робляться тонкими і легко прогинаються при натисканні. Відіграє значну роль як перешкода при пологах. Аномалія

характеризується великим скупченням рідини під шкірою в області голови , шиї , грудної та черевної порожнинах тіла , підшкірній клітковині.

Вроджена загальна водянка плода (гідратація). Тварини народжуються звичайно мертвими після нормального терміну утробного розвитку або на 7- му місяці . Вони бесформні , сильно розпухлі , шкіра м'яка , після натискання на тілі залишаються вм'ятини. Дефект часто опиняється в сильно інбридованих табунах костромський породи.

Природжений іхтіоз. Загальний гіперкератоз - підвищена ступінь зроговіння шкірного епідермісу, характеризується потовщенням і сухістю шкіри. У телят повна відсутність вовняний сіни , зроговіння шкіри. Вони народжуються після нормального терміну утробного розвитку, вкриті товстою роговий платівкою, мертвими або гинуть відразу ж після отелення. Щитовидна залоза у телят з іхтіозом знаходиться в стані гіпофункції. Тварини отримані від спорідненого спарювання.

Вроджена гіпоплазія гонад. Аномалія відтворювальної системи самців і самок поширюється на генеративну тканину і внаслідок цього насінники і яєчники зовсім не виробляють статевих клітин або виробляють лише в малій кількості. У 25 % спостерігається гіпоплазія лівих гонад , в 1 % - правих (настає знижене родючість) і 4-5 % тварин мають двосторонню гіпоплазію при якій настає повна стерильність. Клінічно встановлюється з 7 -місячного віку. Діагностично виявляють сильну редукцію сім'яників і яєчників. Обумовлена простим рецесивним геном і повної пенетрантністю. Встановлено зв'язок якостей сперми зі ступенем гіпоплазії сім'яників .

Свині

Піромелія (ектромелія). Відсутність периферичного скелета кінцівок, проксимальний скелет рудиментарний . Поросята можуть бігати і стрибати тільки на трьох ногах. По досягненню живої маси 30-35 кг ліва нога вигинається , викривляється і свині не можуть підвестися на передні нога.

Амелія. Повна відсутність всіх чотирьох кінцівок.

Вроджена пупкова грижа. У свиней зустрічається в 1% приплоду. Клінічним проявом цієї аномалії є незарощення м'язів пупкового кільця, в результаті чого в області пупка залишається грижової вхід, через який можуть випадати нутрощі. Діагностують пупкові грижі в самому ранньому віці пальпацією, а пізніше по наявності шкірного грижового мішка. Зустрічається як у свинок, так і хрячков, але у свинок більш часто. Лікування може бути проведене як безкровним, так і оперативним шляхом.

Кратерне сосків. Увігнуті верхівки сосків. При смоктанні відбувається пережим протоку і сфінктера, молоко не впливає, поросята залишаються голодними порушення м'язової координації, неузгодженість рухів при ходьбі.

Гідрофтальм (вроджена водянка ока). Водянка очного яблука, повторна глаукома виникає в ході запального процесу усередині очного яблука частіше у старих тварин. Є однією з генетично обумовлених причин сліпоти новонароджених поросят. Всього очей збільшений, очне яблуко виступає. Дефектні хрячки одночасно бувають двосторонніми крипторхи. Генетично обумовлений гідрофтальм найчастіше буває двостороннім, у той час як придбаний одностороннім.

Свині, вівці

Атаксія (мозочкова гіпоплазія, безпорадність). Порушення при вставанні, ходінні. Тварини не можуть підвестися, піднімають голову і навіть підводяться, але потім завалюються на спину. При цьому порушенні спостерігаються епілептичні припадки.

Вівця

Карликовість. Порушення функції щитовидної залози. Загибель через місяць після народження.

Крипторхізм. При цій аномалії в нормальні терміни не відбувається опускання сім'яників через паховий канал в мошонку. Може бути черевної, паховий крипторхізм, що призводить до безплідності. Сильно поширений крипторхізм у безрогих мериносових баранів, з частотою до 35%. Сильні

розбіжності в пенетрантності свідчать про вплив не тільки спадкових факторів статі, а й умов утримання.

Параліч тазових кінцівок. Смерть у віці декількох днів.

Індички

Без опірності. Аномалія - відсутність оперення - не має летального дії . Відсутні в індички і фолікули. Іноді з'являється кілька пір'я в області плеча , ліктя або грудей. Крім того, на одній або на обох кінцівках є один або кілька зайвих пальців (полідактилія).

Кури

Уповільнена опірність. Затримка розвитку повторних махових пір'їн у леггорнів.

Шовковистість пір'я. Пір'я відрізняються м'якістю і шовковистістю.

Опірення "дикобраз". Пір'я залишаються згорнутими в трубку, вилазять пізніше. Птахи чутливі до холоду і не можуть літати.

Зношене пір'я. Уражена перо крил і хвоста.

Мікрофтальм. Діаметр яблука очі зменшений, гребінь часто потовщений. Загибель наприкінці ембріонального періоду або відразу ж після народження.

Нездатність до вилуплення. Ембріони гинуть в останній тиждень інкубації.

Відсутність пухового пір'я. У Нью-Гемпширі мутація фенотипічно виявляється не тільки у відсутності пухових пір'я, але шпор і пальцевих подушечок, м'яка як віск шкіра. Одиночні пір'я є на голові , дзьобі і задньої третини тулуба. У дорослих особин пір'яний покрив скуйовджене. Для пташенят, які вилупилися, аномалія летальна, при нормальних умовах середовища птахи можуть жити лише в приміщеннях, які обігріваються. Несучість досягає тільки 40 %. Ембріональний розвиток і здатність до вилуплення у носіїв ознаки порушення .

Екродактілія. Укорочені і піднятий дзьоб, дефект кінцівок і загибель на 17- 20 -й, день інкубації.

"Сонячне оперення". Деформація оперення у дорослих курок і виражається в оголеності крил. Причиною цього є зменшення числа довжини махових крил, втрата структури пір'я, які покривають курей. Як супутнє явище відзначається аномалія дзьоба.

Безкрилість. Відсутність крил і частково легких , повітряних мішків , нирок.

Коні

Атаксія. Враження спино - церебральної системи, що і виражається в порушеннях координації. Хитка і нестійка хода і тремтіння тварин дозволяє запідозрити мозжечкову атаксію. Лошата раптово падають на зад , перекидаються на спину. Перші клінічні прояви починаються з 2-4 тижня життя. Напади частішають і стають більш важкими через більш повний параліч лошат. Якщо вони не загинуть самі , їх необхідно після цих нападів умертвити .

Анофтальм. Одне - або двостороннє відсутність очного яблука. Очна щілина дуже вузька, вії спрямовані всередину.

Тип успадкування аномалій зчеплених зі статевими хромосомами.

Стать організму сприймається як спадкова ознака. Його диференціація залежить від поєднання статевих хромосом у зиготі під час запліднення.

Гени, як домінантні, так і рецесивні, які контролюють певну аномалію, можуть бути локалізовані в статевих хромосомах.

Якщо в хромосомі X локалізується домінантний ген, такий тип успадкування називається X – зчепленим домінантним. Він притаманний небагатьом формам патології, наприклад, вітамін Д – резистентному рахіту. Фенотипове прояв захворювання мають як гемізіготи, так і гетерозиготи.

1. Для X – зчепленого домінантного типу характерні такі особливості успадкування патології.

1.1. Хворі нащадки будуть лише в тому випадку, якщо хворий один із батьків.

1.2. Якщо хворий батько, то всі його дочки будуть гетерозиготними, причому фенотипно хворими, а всі сини - здоровими, тому що від батька їм може бути передана лише У-хромосома. Цією особливістю даний тип передачі відрізняється від аутосомно-домінантного типу, при якому співвідношення хворих та здорових сибсів становить 1:1 і є однаковим для дітей обох статей ($Aa \times aa = Aa; Aa; aa; aa$).

1.3. Якщо хвора мати, то ймовірність народження хворої дитини дорівнює 50% незалежно від статі.

1.4. Захворювання простежується у кожному поколінні.

1.5. Хворіють особи як чоловічої, так і жіночої статі, але в цілому жіночі організми хворіють у 2 рази більше, ніж чоловічі.

1.6. У здорових батьків усі діти будуть здорові.

Оскільки чоловічі особини гемізіготні (гени існують лише в Х – хромосомі), то будь-які рецесивні гени у них проявляються фенотипно. Якщо мутація гену рецесивна летальна, то у ссавців чоловічі особини гинуть і не можуть передати цей ген нащадкам. Жіночі особини у разі є лише носіями летального рецесивного гену.

У птахів через гемізіготність не чоловічої, а жіночої статі картина успадкування ознаки зворотна, причому пряме і реципроркне схрещування дає різні результати.

2. При локалізації – у Х – хромосомі рецесивного гену тип успадкування називається Х – зчепленим рецесивним, для якого характерні такі особливості:

2.1. Захворюють здебільшого особини чоловічої статі, у тому числі родичі пробанда по материнській лінії. У них патологічний ген виявляє свою дію у гемізіготному стані.

2.2. Син ніколи не успадковує хворобу батька, тому що буде відсутня передача ознаки від батька до сина по чоловічій лінії.

2.3. Якщо пробанд самка, то й батько обов'язково хворий, а також хворі усі її сини.

2.4. При спарюванні хворого самця та фенотипічно здорової гомозиготної самки всі нащадки будуть здоровими, але у самок можуть бути хворі самці.

2.5. При парі здорового самця та гетерозиготної самки ймовірність народження хворого нащадка становить 50% для особин чоловічої статі (співвідношення здорових і хворих самців при цьому становить 1:1) 0% хворих для особин жіночої статі. Отже, всі гетерозиготні дочки будуть носіями аномального гена, їх співвідношення з дочками, вільними від цього гена, становитиме 1:1. Відзначені особливості, характерні для рецесивного наслідування, зчепленого зі підлогою.

Допускається, що гени, які визначають чоловічу стать, синдактилію, гіпертрихоз, ріст, диференціацію сім'яників, розмір зубів локалізовані у короткому плечі Y – хромосоми. Ознаки та властивості, які визначаються цими генами, успадковуються за голандричним типом.

3. Для голандричного типу характерні такі особливості успадкування патології:

3.1. Хворіють лише самці.

3.2. Дефекти передаються виключно по чоловічій лінії без перепусток.

Остаточна проблема патологічних генів у Y – хромосомі не вивчена.

4. Крім спадкових захворювань, зчеплених статтею, існує низка захворювань, обмежених статтею. Вони зумовлені генами, розташованими в аутосомах, але гормони тієї чи іншої статі регулюють їхню пенетрантність або експресивність ("хвороба білих телиць").

Ознаки, обмежені статтю - це, які виявляються в особин лише однієї статі.

Наприклад, молочна та яєчна продуктивність, крипторхізм (насінники у ссавців не опускаються в мошонку, внаслідок чого самці стають стерильними, якщо хоча б один насінник опуститься в мошонку – самець буде фертильним, і крипторхізм проявиться лише частково).

Аномалії , зчеплені з статевими хромосомами

Велика рогата худоба

Антимаскулярний летальний фактор (знижена частота отелення бичками) **Спр У** деяких родин англської породи корів встановлений значно більше період між отеленнями , ніж у інших порід , і сильно виражений зрушення співвідношення статі в жіночу сторону. Знижена частота отелення бичками є причиною спадкового летального гена , пов'язаного з підлогою і визначається рецесивно . При з'єднанні з чоловічої статевої Y- хромосомою такої жіночої хромосоми (чоловічі зародки) зиготи відмирають

Природжена деформація передніх кінцівок у бичків в поєднанні з анкілозом кісток в суглобах **Спр У** бичків чорно- рябої та синівської порід від інбредних батьків виявлене викривлення в зап'ястних суглобах кінцівок. Ступінь прояву аномалії варіювалася від слабкого , що з віком ставав менш помітним , до сильного . Рухливість кінцівок обмежена . У перші дні після народження аномальні бички не можуть вставати. У подальшому вони піднімаються , але пересуваються з труднощами. Передача ознаки йде через матір.

Анадонтія - А33 (відсутність зубів) у поєднанні з гіпотріхією (безвольність -упоряд) **Спр У** бичків , які народилися від схрещування корів фризської породи , з бичками голштинської і герфордської порід , зовсім не було зубів і був відсутній волосяний покрив. Недорозвинення вовнової сіни може проявлятися в алопеції - поступовому облісінні. У телиць - напівсестер, аномалії не було. Матері бичків мали одну бабку .

Зональна (смугаста) без шерстність А Спд Шерстяний покрив у корів голштинської породи була відсутня у вигляді смуг , що поширювалися вертикально спини. Співвідношення нормальних до аномальних тваринам , які народилися від гетерозиготних матерів і нормальних биків , було 1:1. Носіями дефекту є лише жіночі особини.

Кури

Безперість. Спр Перо не може пробитися з фолікул. Половина безпір'єві курочок вилуплюється , але тільки половина з них виживає. Дефект порушує не тільки оперення , а й шпори і пальцеві подушечки.

Сонливість. Спр Млявість і сонливість , задишка і судоми тільки у курочок .

Голість. En Спр Аномалія виявляється в різній інтенсивності затримки розвитку пера - від майже повної відсутності пуху до нормального розвитку пір'я. Гола спина у жіночих особин - гібридів род-айленд смугастий х плімутрок . Відсутність пера у голих курей зумовлено рецесивним летальним фактором , зчепленим статтю. Майже половина неоперене курочок гине в останні 2-3 дні інкубації , а з курчат , які вилупилися , - ще половина в перші 6 тижнів життя .

Коні , велика рогата худоба

Гемофілія. (тип А) Спр несворачиваємостью крові , що пов'язано з відсутністю фактора УШ коагуляції крові , який бере участь в утворенні плазматичного тромбопластину у особин чоловічої статі.

Гіпоплазія емалі зубів і шкіри. Спд Недорозвиток тканин і органів в ембріональний період у самок із зменшенням їх обсягу в порівнянні з нормою , потоншення емалі. Супроводжується зміною кольору зубів. У самців летальний кінець .

Гиперкератоз. Спд Підвищена ступінь зроговіння шкірного епідермісу , характеризується потовщенням і сухістю шкіри у самок. Захворювання пов'язане з порушенням обміну фосфору і ліпідів.

Рахіт , резистентний до вітаміну Д (діабет фосфату). Спд Клінічна картина подібна до рахіту . Характерне викривлення довгих трубчастих кісток , відзначається низька концентрація неорганічного фосфору в крові. Хворіють самки. В анамнезі можуть бути спонтанні аборти і мертворожені самці.




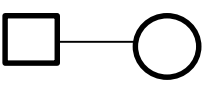
Атрофія м'язів кінцівок. (міопатія) Спд Прогресивна атрофія мускулатури. У телиць гнучкі , податливі кінцівки. Тварини не можуть встати і не контролюють положення при лежанні .

Свині

Вроджена клишоногість або вивернутість кінцівок. Спд Неспроможність після народження стояти або пересуватися. В результаті мускульної слабкості ноги висунуті вперед або розставлені в сторони під кутом 45-90 ° щодо до тіла. Серед хрячків в 2 рази більше випадків аномалії , ніж у свинок . На 14 - 18 - і день прояв дефекту знижується, і поросята можуть встати на ноги.

МЕТОДИКА ВИКОНАННЯ ЗАВДАННЯ

Завдання. Внесіть в таблицю символи , які використовують при складанні родоводу.

Міжнародна система	Значення символу	Міжнародна система	Значення символу
 	Здоровий самець Здорова самка		
	Стать невідома		
	Батьки (злучені самець і самка)		

Завдання. Потрібно написати схеми успадкування аномалій по аутосомно - рецесивним типу


1 . Обое батьків хворі (а):

P ♀ **aa** × ♂ **aa**
 

F₁ **aa; aa; aa; aa**

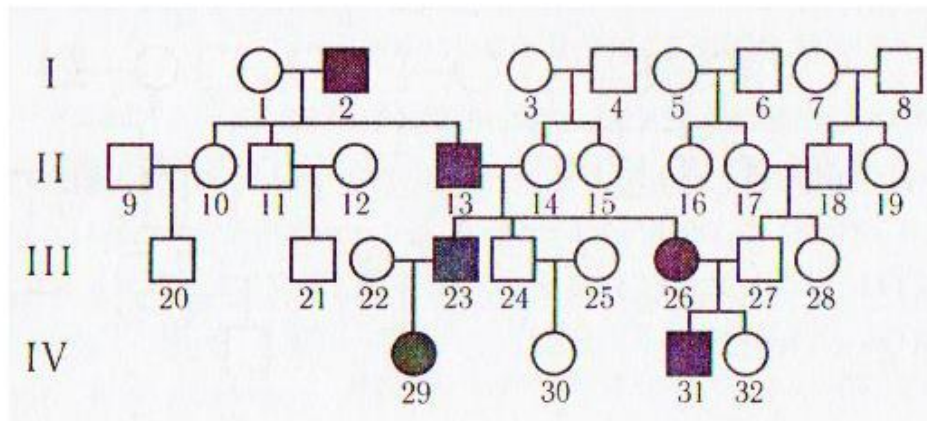
2 . Один з батьків хворий (а) :

а) мати хвора , батько здоровий - гомозиготний

P ♀ **aa** × ♂ **AA**


F **Aa; Aa; Aa; Aa**

Завдання. Визначте характер успадкування ознаки і розставте генотипи всіх членів родоводу.



Визначаємо тип успадкування ознаки. Ознака проявляється в кожному поколінні. Від схрещування 1-2, де батько є носієм ознаки, народився син, який має аналізовану ознаку. Це говорить про те, що дана ознака є домінантною. Підтвердженням домінантного типу успадкування ознаки служить той факт , що від схрещування батьків, що не несуть аналізовану ознаку, нащадки також її не мають.

Визначаємо, чи дана ознака є аутосомною або зчепленою зі статтю. В рівній мірі носіями ознаки є особи як чоловічої, так і жіночої статі. Це свідчить про те, що дана ознака є аутосомною.

Визначаємо генотипи членів родоводу.

Введемо позначення генів:

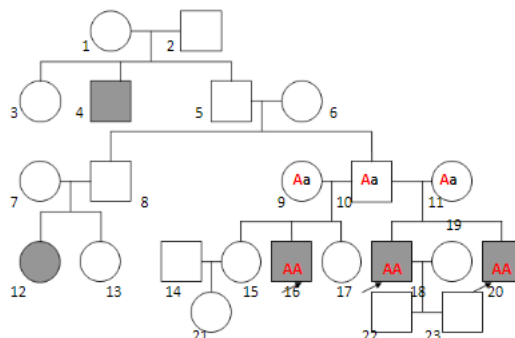
A - домінантна алель,

a - рецесивна алель.

У потомстві від схрещування, в яких один з батьків несе ознаку , спостерігається розщеплення у співвідношенні 1:1, що відповідає

розщепленню при аналізуючому схрещуванні. Це свідчить про гетерозиготності володарів ознаки, тобто їх генотип **Aa**. Особи, у яких ознака не спостерігається - генотип **aa**.

Записуються генотипи для зручності біля символу особини, як на малюнку.



САМОСТІЙНА РОБОТА

Завдання 1. Внесіть в таблицю символи, які використовують при складанні родоводу.

Стандартні умовні позначення, які використовуються при складанні родоводу.

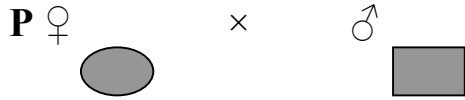
Міжнародна система	Значення символу	Міжнародна система	Значення символу
	Здоровий самець Здорова самка		Покоління
	Стать невідома		Хворі особини, які мають аномалії
	Батьки (злучені самець і самка)		Гетерозиготні носії
	Родинне спаровування		Гетерозиготна носійка мутантного гена в X-хромосомі
	Невідомий фенотип або генотип		Нащадок з каліцтвом
	Пробанд, який досліджується в родоводі		Викидень
	Сібси *		Аборти
	Монозиготні (однойцеві) близнюки		Мертвонароджені
	Дизиготні (двухяйцеві) близнюки		Падіж

* Сібси - це нащадки однієї батьківської пари (різні брати і сестри)

Завдання 2. Скласти схеми успадкування аутосомно - доміантної патології.

1 . Обоє батьків хворі (А):

а) Обидва тварин гомозиготні



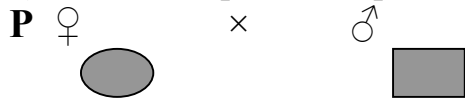
F₁

б) мати гетерозиготна , батько гомозиготний



F

в) Обидві тварини гетерозиготні



F₁

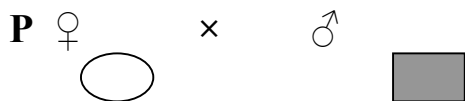
2 . Один з батьків хворий (А):

а) мати здорова , батько хворої - гомозиготний



F₁

б) мати здорова , батько хворої - гетерозиготний



F₁

в) мати хвора гомозиготна , батько здоровий - гомозиготний



F₁

3 . Обоє батьків здорові (а) :



F₁

Завдання 3. Скласти схеми успадкування аутосомно - рецесивної патології.

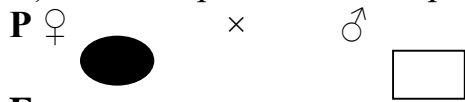
1 . Обидва батьків хворі (а) :



F₁

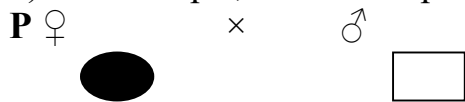
2 . Один з батьків хворий (а) :

а) мати хвора , батько здоровий - гомозиготний



F₁

б) мати хвора , батько здоровий - гетерозиготний



F₁

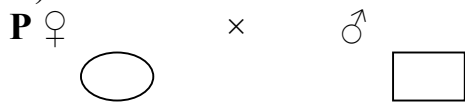
в) мати здорова гомозиготна , батько хворий



F₁

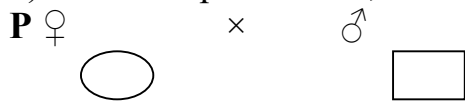
3 . Обидва батьків здорові (А):

а) мати і батько гомозиготні



F₁

б) мати гетерозиготна , батько гомозиготний



F₁

в) мати гомозиготна , батько гетерозиготний



F₁

г) мати і батько гетерозиготні - 2 закон Менделя



F₁

Завдання 4. У будь-якому поколінні зустрічаються індивіди без явних ознак хвороби, але які є носіями. У родоводі, в якій один з батьків хворий, а другий здоровий, народжуються діти з цією аномалією або без неї. Але в другому поколінні (генерації) у здорових батьків з'являється нащадок з патологією (рис. 1).

Пояснюється це тим, що ген цього захворювання має неповну пенетрантність і в одного з родичів не проявляється "проскакування поколінь".

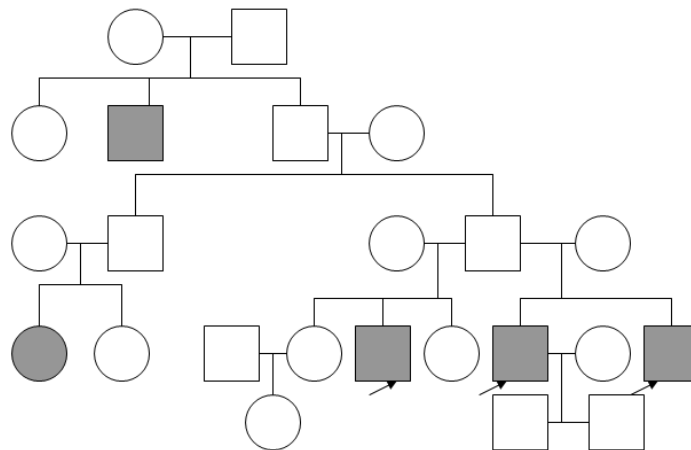


Рис.1. Родовід з " Проскакування покоління " при аутосомно - домінантному типі успадкування

Завдання 5. При дуже низькій експресивності (стерте прояв) гена; виникає враження, що тварина здорово (Рис.2).

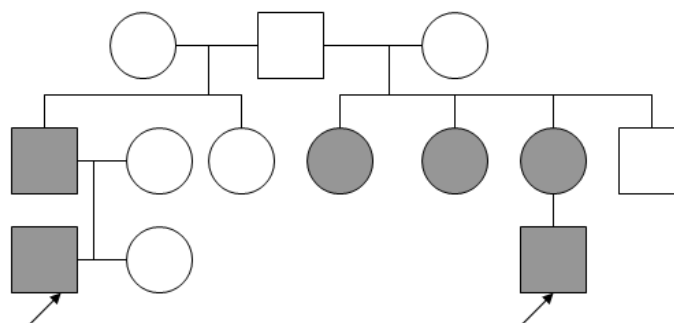


Рис.2 . Випадки захворювання зі стертою клінічною картиною хвороби.

Завдання 6.

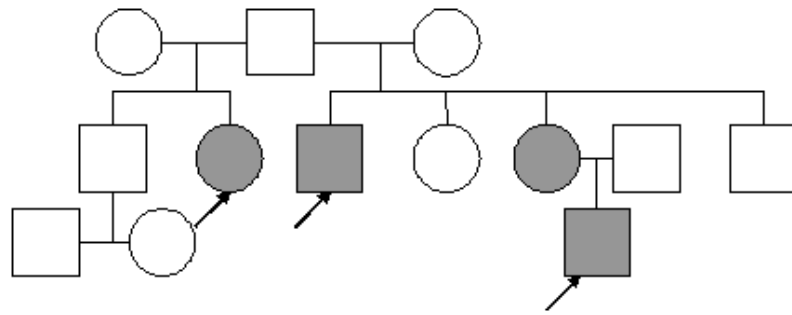


Рис.3 . Випадки захворювання з вираженими клінічними формами хвороби.

Завдання 7. Летальні домінуючі гени можуть знову з'являтися в поколіннях тільки в результаті мутацій . Родовід при цьому не стає типовою і ветеринарний лікар має справу з мутацією , яка заново виникла (Рис. 4) .

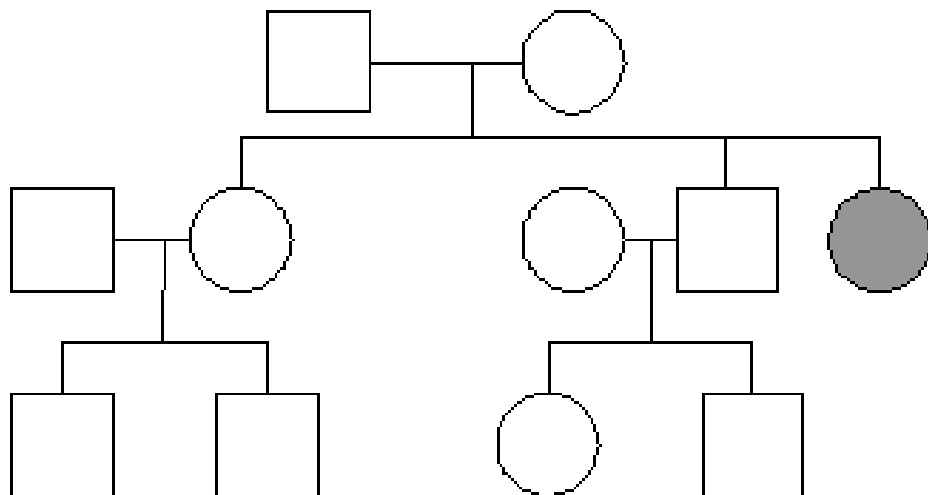


Рис.4 . Спорадичний випадок домінуючою мутації.

Завдання 10. Аутомно - рецесивний тип спадкування (псевдомініантний тип)

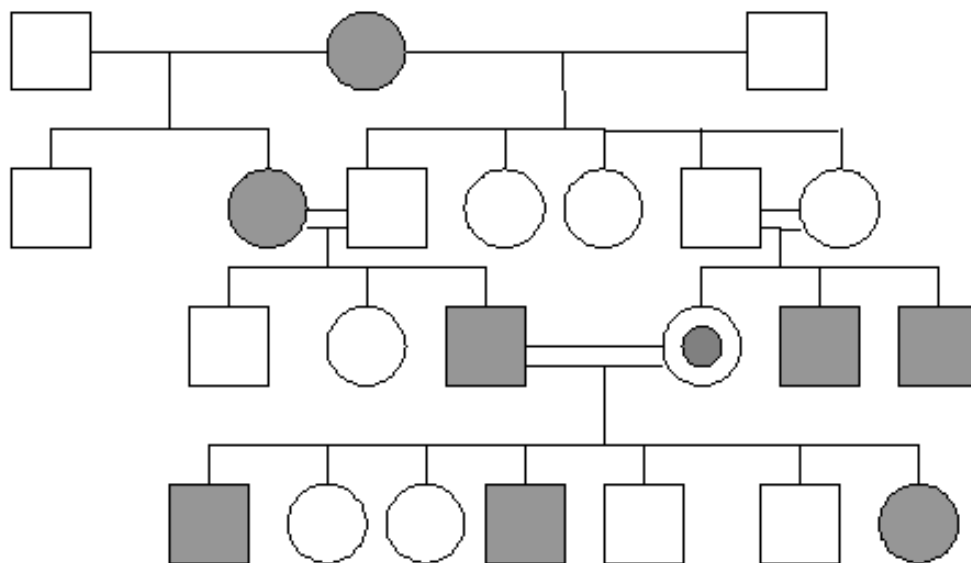


Рис.7. Родовід з алкаптонурія.

Завдання 11. Випадок , коли всі нащадки мають аномальний фенотип , зустрічається в практиці розведення альбіносів.

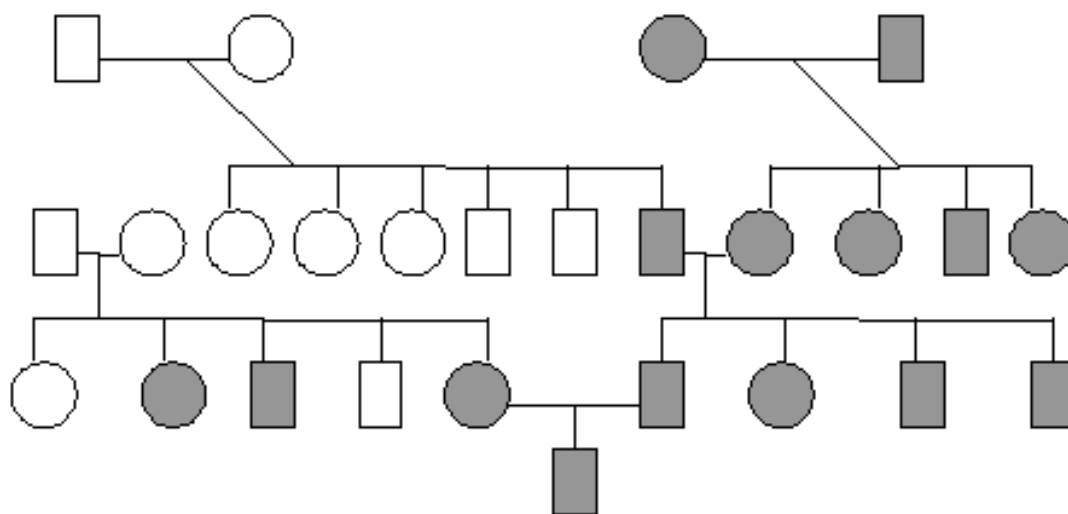


Рис.8. Родовід тварин з альбінізму .

Завдання 12. Х - зчеплений доміантний тип спадкування . (Рис.9 .)

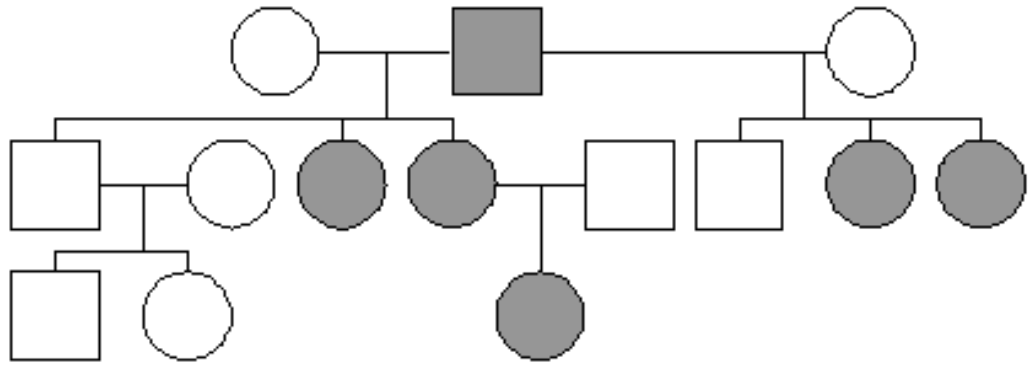


Рис.9. Родовід з вітамін "Д" - резистентним рахітом.

Завдання 13. Хворобами Х - зчепленого доміантного типу самки хворіють в 2 рази більше, ніж самці (Рис.10.).

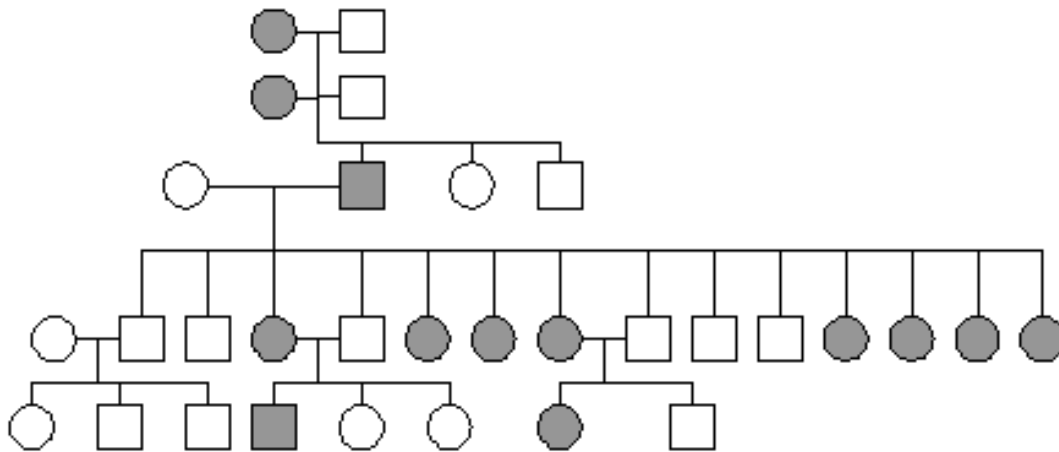


Рис.10. Родовід з коричневою забарвленням емалі зубів.

Як бачимо, в 4- му поколінні з 12 сибсів 4 (чоловічі особи) мають нормальну (біле) забарвлення емалі зубів , а 8 - (жіночі обличчя) коричневе. Ген коричневого забарвлення емалі зубів знаходиться в хромосомі Х. Лише в цьому випадку він не міг не виявитися у синів , але обов'язково повинен був потрапити до дочок і проявитися.

Завдання 14. X - зчеплений рецесивний тип спадкування (Рис. 11.).

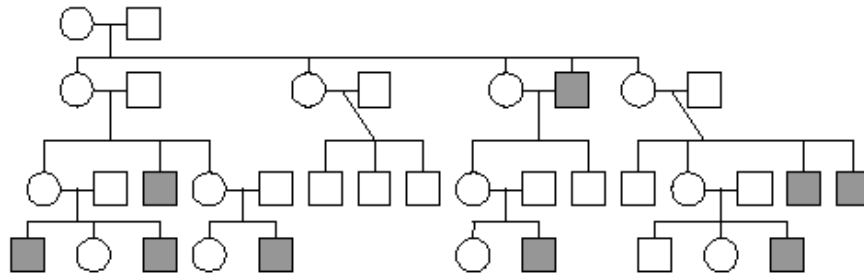


Рис.11. Родовід з гемофілією .

З наведеної на рис. 7 родоводу видно , що хворіють тільки самці. Хворі діти народжуються у здорових батьків , отже , ген гемофілії рецесивний . Від справно хворого самця зі здоровою самкою нащадки незалежно від статі виявляються здоровими. Це можливо в тому випадку , коли рецесивний ген хвороби знаходиться в статевій хромосомі X. У самців хромосома X тільки одна і рецесивний ген не може бути пригнічений . У самок дві хромосоми X і особа жіночої статі успадкує від батька цю хромосому X з аномальним геном, а домінантний нормальний ген другий хромосоми X , отриманої від матері " придушить " аномальний ген .

Захворювання , зчеплені з X - хромосомою можуть спостерігатися у самок при синдромі Тернера (45 , XO) , так як у них активна тільки одна X - хромосома (рис.12).

Завдання 15. Особливості захворювання на дальтонізм , характерні для X - зчепленого наслідування , якщо у матері спостерігається синдром Тернера - Шерешевського .

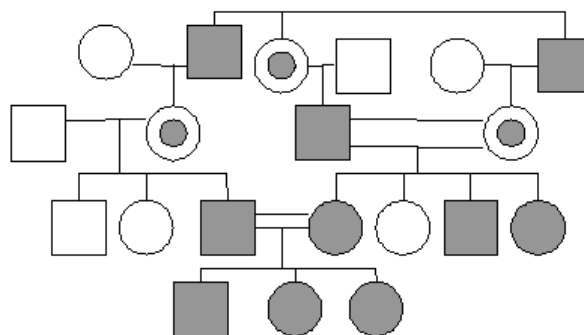


Рис.12. Родовід сім'ї з дальтонізм.

Як бачимо , при родинному спарюванні з самкою гетерозиготної носієм народилися хворі дочки з синдромом Тернера - Шерешевського .

Завдання 16. Особливості голандричного успадкування аномалії (Рис.13)

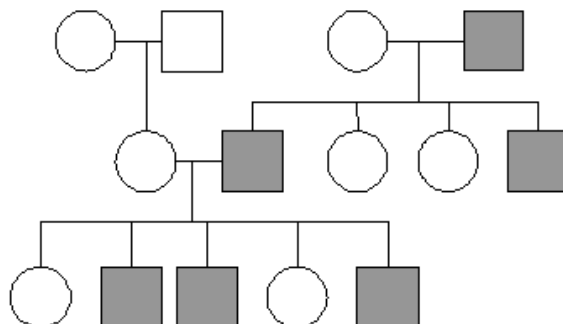


Рис.13. Родовід людини при спадкуванні патології , зчепленої з Y-хромосомою - (пальці , які зрослися , на ногах у людини) .

Патології , зумовлені генами , розташованими в голандричній частини Y- хромосоми , успадковуються всіма синами ураженого батька , а його дочки залишаються здоровими , тому що вони ніколи не отримують Y хромосому батька.

КОНТРОЛЬНІ ПИТАННЯ

1. Дати поняття «аномалія», спадкова хвороба, «не спадкова хвороба», генокопія
2. До яких наслідків призводить спадкова хвороба
3. Які методи використовують для вивчення успадкування аномалій
4. У чому полягає клініко – генеалогічний метод
5. Наведіть схеми успадкування аномалій аутосомно – домінантного типу
6. Які особливості характерні для аномалій аутосомно – домінантного типу
7. Наведіть схеми успадкування аномалій аутосомно – рецесивного типу та зчепленими зі статевими хромосомами
8. Які особливості характерні для аномалій аутосомно – рецесивного типу
9. Які особливості характерні для типу зчепленого зі статевими хромосомами

ЛІТЕРАТУРА

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика: В 3 т. М.: Мир, 1987
2. Малих С.Б., Єгорова М.С., Мешкова Т.А. Основи психогенетики. М.: Епідавр, 1998
3. Марцинковського Т. Д. Історія психології: Учеб. посібник для студ. высш. учеб. закладів .- М.: Видавничий центр "Академія", 2001
4. Москаленко В. Д., Шахматова І. В., Гінділіс В. М. Медико-генетичне консультування при шизофренії (методичні рекомендації). - М.: МОЗ СРСР, 1981
5. Равич-Щербо І.В., Марютіна Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика: Уч. для вузів. М.: Аспект Пресс, 1999
6. Роль середовища і спадковості у формуванні індивідуальності людини/Под ред. І.В. Равич-Щербо. М.: Педагогіка, 1988
7. Генетика / Под ред. Т.Т. Логутова. М.: ЮНИТИ-ДАНА, 2004.
8. Замотайлов С. С., Бурдун О. М. Короткий курс генетики. - М.: Агропромиздат, 2004.
9. Пригожин Н.Ю. Основи генетики: Навчальний посібник для ВНЗ. М.: Медицина, 2005.
- 10.Замотайлов С. С., Бурдун О. М. Короткий курс генетики. - М.: Агропромиздат, 2004. С. 252.
- 11.Пригожин Н.Ю. Основи генетики: Навчальний посібник для ВНЗ. М.: Медицина, 2005. С. 90.
- 12.Генетика / Под ред. Т.Т. Логутова. М.: ЮНИТИ-ДАНА, 2004. С. 136.