

Болезни геномного импринтинга

Для большинства известных генов человека характерна двухаллельная экспрессия. Однако существует ряд генов, локализованных в так называемых, импринтинговых участках, для которых показана моноаллельная экспрессия, т.е. экспрессируется только отцовский или только материнский аллель, а другой оказывается функционально неактивным.

Приведите пример.

Пример болезни импринтинга: подавление экспрессии или делеция генов 15- й хромосомы



Синдром Прадера—Вилли
изменения в **отцовской**
хромосом

Характеризуется снижением
мышечного тонуса,
задержкой психического
развития, косоглазием и
ожирением

Синдром Ангельмана -
затронута хромосома
матери

характерна более
выраженная задержка
психического развития,
нарушение сна,
хаотичность движений

Направление закрученности раковины определяется расположением клеток при первых делениях зиготы, а это расположение зависит от цитоскелета яйцеклетки. На данной стадии развития собственный геном зародыша не активен — все белки считываются с РНК, запасенных до оплодотворения.

В одном из скрещиваний Вася получил от отсаженной «левой» самки с «правым» самцом только левозакрученное потомство. При этом после самооплодотворения эти улитки дали только правозакрученное потомство, а при самооплодотворении таких правозакрученных потомков было получено расщепление 3 правозакрученных : 1 левозакрученной.

Вася был во многом прав с самого начала: правозакрученность — действительно доминантный признак, и за этот признак действительно отвечает один ген (или группа очень тесно сцепленных генов, для наследования это равнозначно). А вот с генотипами улиток в первом скрещивании он ошибся. В этом скрещивании и левозакрученная самка, и правозакрученный самец имели одинаковые генотипы — Dd.

Дело в том, что в данном случае фенотип потомства определяется не его генотипом, а исключительно генотипом матери. Гены, которые так наследуются, называются «генами с материнским эффектом». Такие гены экспрессируются в неоплодотворенной яйцеклетке и определяют различные признаки организма еще до того, как начинает работать собственный геном зародыша — а это у большинства животных происходит лишь по окончании дробления. В нашем случае у самок с генотипом dd все потомки всегда будут левозакрученными — независимо от генотипа самца. Это и понял Вася, скрещивая отсаженную им самку с разными самцами.

Точно так же у самок с генотипом DD или Dd все потомки всегда будут правозакрученными. Так что у правозакрученных особей генотип может быть любой, а у левозакрученных — Dd или dd.

Первое скрещивание

P самка Dd (левая, так как ее мать была dd) × самец Dd (правый)

F1 DD Dd Dd dd все правые
САМООПЛОДОТВОРЕНИЕ

F2 все правые (3/4) все левые (1/4)

Второе скрещивание

P самка dd (левая) × самец Dd (правый)

F1 dd все левые Dd
САМООПЛОДОТВОРЕНИЕ

F2 все левые (1/2) все правые (1/2)

Третье скрещивание

P самка dd (левая) × самец dd (правый)

F1 все dd (левые)
САМООПЛОДОТВОРЕНИЕ

F2 все dd (левые)

Четвертое скрещивание

P самка Dd (левая) × самец dd (правый)

F1 Dd все правые dd
САМООПЛОДОТВОРЕНИЕ

F2 все правые (1/2) все левые (1/2)