

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего профессионального образования «Казанский (Приволжский)
федеральный университет

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ

к самостоятельной работе по курсу

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Казань
2012

УДК 575:57.011

Печатается по решению
Учебно-методической комиссии
Института фундаментальной медицины и биологии КФУ

Авторы-составители:

к.б.н., доцент Р.Г. Хамидуллина, к.б.н., доцент М.В. Трушин

программа обсуждена на заседании кафедры генетики 7 июня 2012 года,
протокол №11

программа утверждена на заседании Учебно-методической комиссии Института
фундаментальной медицины и биологии КФУ

Методические указания к самостоятельной работе по курсу Генетический
анализ: Учебно-методическое пособие / Р.Г. Хамидуллина, М.В. Трушин.-
Казань: Казанский федеральный университет, 2012.-20 с.

©Казанский федеральный университет, 2012

1. Требования к уровню подготовки студента, завершившего изучение дисциплины «Генетический анализ»

Студенты, завершившие изучение данной дисциплины должны:

- понимать основные закономерности наследственности и изменчивости организмов в зависимости от их эволюционного развития (прокариоты, эукариоты), принципы генетического анализа;

- обладать теоретическими знаниями о методах генетического анализа, закономерностях наследования признаков, хромосомной теории наследственности, генетическом анализе у прокариот и эукариот, способах локализации гена, генетическом анализе структуры генов и регуляции их действия;

- ориентироваться в методах генетического анализа, современной научной литературе по генетике;

- приобрести навыки проведения генетического анализа на модельных генетических объектах, статистической обработки полученных результатов, создания и поддержания генетических коллекций, решения генетических задач.

2. Объем дисциплины и виды учебной работы (в часах).

Форма обучения очная

Количество семестров – два

Форма контроля: экзамен

№ п/п	Виды учебных занятий	Количество часов	
		5 семестр	6 семестр
1	Самостоятельная работа	30	30
2	Аудиторных занятий	38	22
	в том числе: лекций	22	22
	лабораторных	16	
3	Всего часов по дисциплине	120	

ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Предмет, методы и задачи генетического анализа

Генотип как предмет генетического анализа. Единицы генетического анализа: ген, группа сцепления, геном, плазмон. Уровни генетического анализа: популяционный, организменный, клеточный и молекулярный.

Методы генетического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Генеалогический метод как разновидность гибридологического. Цитогенетический, популяционный, онтогенетический, биохимический и математический методы. Мутационный анализ.

Растения, животные, микроорганизмы и человек как объекты генетического анализа. Роль модельных объектов (дрозофила, арабидопсис, дрожжи, бактерии, фаги и др.).

Г. Мендель как основатель генетического анализа. Основные принципы генетического анализа по Менделю.

Значение генетических коллекций. Необходимость линий-анализаторов для изучения разнообразных генетических явлений.

Генетический анализ и генетический синтез. Молекулярный анализ структуры генома. Принципы «обратной» генетики.

Анализ организмов, отличающихся по одной паре признаков

Моногибридное различие. Закономерности моногибридного скрещивания. Закон единообразия гибридов первого поколения. Анализ явления доминирования. Использование биохимических методов для изучения сущности доминирования. Закон расщепления и его хромосомный механизм. Вероятностный характер проявления расщепления. Статистическая обработка данных. Анализирующее скрещивание и его значение.

Анализ причин, вызывающих отклонения от менделевских количественных закономерностей расщепления. Неодинаковая вероятность образования гамет разных генотипов (нерасхождение хромосом, мейотический дрейф, "гены-жулики"). Различная жизнеспособность гамет и способы ее оценки. Нарушение вероятностной картины оплодотворения. Селективность и избирательность оплодотворения. Неодинаковая

жизнеспособность зигот (расщепление 2:1, отсутствие расщепления - 3:0, 0:2:0). Изменение проявления признака в зависимости от внешней и генотипической среды. Понятие об экспрессивности и пенетрантности гена. Методы оценки пенетрантности генов.

Расщепление в малочисленных семьях и методы его анализа. Апостериорные формулы расщепления. Переход от апостериорных к априорным формулам расщепления. Методы определения гетерозиготного носительства и их значение для племенного дела.

Признаки, сцепленные с полом. Анализ наследования признаков, сцепленных с полом при мужской и женской гетерогаметности. Крисс-кросс наследование. Анализ генного состава половых хромосом (персонифицированные гаметы).

Наследование при нерасхождении половых хромосом (первичное и вторичное нерасхождение хромосом). Использование закономерностей наследования признаков, сцепленных с полом, в разработке хромосомной теории наследственности.

Голандрическое наследование.

Наследование признаков, находящихся под контролем генов, расположенных в обеих половых хромосомах.

Взаимодействие генов. Классификация различных типов взаимодействия генов: новообразования в гибридных поколениях, комплементарность, эпистаз, криптомерия, супрессия, некумулятивная полимерия. Расщепление по фенотипу в потомствах анализирующих скрещиваний. Объем материала, необходимый для изучения взаимодействия генов.

Анализ организмов, отличающихся по нескольким парам альтернативных признаков

Независимое наследование признаков. Закон независимого расщепления и его цитологический механизм. Правила выписывания гамет полигибрида. Определение расщепления по фенотипу с помощью фенотипических радикалов. Правила для определения частот разных генотипов в пределах фенотипического радикала. Роль анализирующего скрещивания и возможности его осуществления.

Сцепленное с полом и аутосомное наследование. Характер расщепления признаков в случае контроля их генами, находящимися в X-хромосоме и аутосоме. Результаты реципрокных скрещиваний.

Сцепленное наследование и кроссинговер. Установление сцепления в наследовании признаков («цис»- и «транс»-конфигурация). Определение частоты рекомбинации между генами по результатам анализирующего скрещивания и анализу гибридов второго поколения в случаях: 1) отсутствия кроссинговера у одного из полов, 2) при кроссинговере у обоих полов. Метод максимального правдоподобия, метод произведений.

Установление сцепления и расчет частоты кроссинговера между генами, обнаруживающими взаимодействие.

Построение генетических карт хромосом. Принципы составления генетических карт. Определение группы сцепления гена по рецессивным и доминантным маркерам. Использование анеуплоидии и хромосомных перестроек, метода гибридизации соматических клеток и гибридизации ДНК-РНК на цитологическом препарате для определения группы сцепления. Линейное расположение генов в хромосоме. Локализация гена с использованием доминантных и рецессивных маркеров. Определение расстояния между генами. Функция картирования (формула Холлидея, функция Косамби). Рекомбинация в популяциях. Картирование генов человека. Картирование генов при гибридизации соматических клеток.

Цитологическое доказательство кроссинговера (опыты К.Штерна и Х.Крейтона, Б.Мак-Клинток). Доказательства хроматидной природы кроссинговера: тетрадный анализ у грибов, метод сцепленных X-хромосом, изучение мозаицизма в случае соматического кроссинговера у дрозофилы. Значение хиазм в кроссинговере. Теория хиазмотипии (С.Дарлингтон). Факторы, влияющие на частоту кроссинговера.

Наследование количественных признаков

Понятие количественных признаков в генетике. Кумулятивная полимерия (Нильсон-Эле). Основные закономерности наследования количественных признаков. Теория полимерных генов. Усложнения и дополнения к теории полимерных генов.

Статистические показатели, используемые для анализа наследования количественных признаков. Популяционная средняя по одной паре признаков. Аддитивная и неаддитивная суммация генов. Средний эффект генов и селекционная ценность особи. Эффект отклонений, вызванных доминированием и взаимодействием.

Высокое варьирование большинства количественных признаков под влиянием условий внешней среды. Наложение кривых модификационной и генотипической изменчивости. Разделение общей фенотипической варiances

на отдельные компоненты - средовую и генотипическую. Коэффициент наследуемости как мера доли генотипической вариации в общей фенотипической вариации. Общее определение наследуемости. Наследуемость в узком и широком смысле слова. Методы определения коэффициента наследуемости.

Возможности определения числа генов, влияющих на развитие количественного признака. Метод сигналей и метод треугольника (А.С.Серебровский). Относительность генетического анализа количественного признака в определении числа контролирующих его генов.

Анализ наследования при полиплоидии и анеуплоидии

Особенности наследования у полиплоидных форм. Правила выписывания генотипа гамет. Нарушение закона "чистоты" гамет у полиплоидов. Результаты хромосомного и полного хроматидного расщепления у полиплоидов. Понятие о двойной редукции. Принципы геномного анализа полиплоидов.

Анеуплоидия. Анализ наследования в случае анеуплоидии по половым хромосомам (первичное и вторичное нерасхождение X-хромосом у дрозофилы). Наследование в случае анеуплоидии по аутосомам. Использование анеуплоидов как линий анализаторов для определения группы сцепления гена у растений.

Методы анализа мутаций

Классификация мутаций по характеру изменения гена (прямые и обратные мутации, реверсии, супрессорные мутации) и фенотипическому проявлению мутантных аллелей (гиперморфы, гипоморфы, аморфы, неоморфы, антиморфы). Роль подвижных элементов генома в возникновении мутаций и хромосомных aberrаций.

Индукцированный мутагенез. Методы учета доминантных летальных мутаций у растений, млекопитающих и дрозофилы. Методы обнаружения индуцированных мутаций разного типа и их частоты у растений. Специальные методы обнаружения и количественного учета мутаций у дрозофилы и роль Г. Меллера в их создании. Учет частоты возникновения рецессивных летальных мутаций (методы "Меллер-5" и "Су L/Pm"). Локализация сцепленных с полом рецессивных летальных мутаций на генетической карте. Методы учета видимых мутаций: с использованием сцепленных X-хромосом и маркированных рецессивными генами аутосом.

Способы обнаружения крупных нехваток, делеций по изменению характера доминирования и летальности части потомства. Определение размера делеций.

Обнаружение инверсий по изменению характера расщепления. Влияние инверсий на частоту кроссинговера. Определение размеров инвертированного участка хромосомы.

Установление транслокаций по летальности части потомства и изменению группы сцепления. Характер мейоза в клетках, гетерозиготных по транслокации.

Цитологический анализ хромосомных перестроек (исследование метафазных хромосом, гигантских хромосом, дифференциальное окрашивание хромосом в клетках растений, животных и человека).

Рекомбинационный анализ гена

Представление школы Т. Моргана о структуре и функции гена. Множественный аллеломорфизм. Ступенчатый аллелизм и центровая теория гена (работы школы А.С. Серебровского). "Псевдоаллелизм" и рекомбинационная делимость гена (работы Грина, Льюиса и др.). Сложная структура гена. Цис-транс тест и функциональный критерий аллелизма. Основные понятия современной теории гена: ген, локус, аллель, сайт (мутационная точка), гомоаллели, гетероаллели, изоаллели.

Структура и функция гена у бактериофага (С. Бензер). Принцип генетического анализа у фага: функциональный тест на аллелизм, рекомбинационный анализ. Фенотипическое проявление мутаций rII у бактериофага T4. Картирование мутаций в локусе rII. Точковые мутации и делеции. Метод перекрывающихся делеций. Неслучайное расположение мутаций в локусе rII. Горячие точки.

Структура и функция генов у прокариот. Мутационная система триптофансинтетазы у *E. coli* (Ч. Яновский). Мутационные "вилки" замен аминокислот. Вырожденность аминокислотного состава. Взаимодействие двух аминокислотных замещений как пример внутригенной супрессии.

Структура и функция гена у эукариотических микроорганизмов. Мутационные системы, связанные с биосинтезом пуринов у нейроспоры. Основные этапы пуринового синтеза. Мутационная система ad 4 у нейроспоры (Н. Джайлс). Мутационные изменения и наследование активности аденилсукциназы. Генетический контроль триптофансинтетазы у нейроспоры. Сравнение мутационных систем триптофансинтетазы у *E. coli* и нейроспоры.

Структура и функция генов у высших эукариот. Мутационная система *ry* у дрозофилы (А. Човник и др.). Трудности, возникающие при разработке мутационной системы у высших организмов. Фенотипическое проявление мутаций *ry*. Биохимическая и генетическая характеристика возникающего дефекта. Использование тесно сцепленных рецессивных летальных аллелей для повышения разрешающей способности рекомбинационного анализа в локусе *ry*. Рекомбинационная делимость гена *ry*.

Специализированные системы анализа

Использование микроорганизмов в генетическом анализе, особенности его проведения. Повышение разрешающей способности анализа. Метод селективных сред.

Принципы генетического анализа у вирусов. Жизненный цикл вирусов. Построение генетической карты.

Особенности генетического анализа у бактерий. Односторонняя передача генетического материала. Способы передачи генетического материала у бактерий. Генетическая трансформация и ее использование для картирования. Трансдукция. Механизм образования трансдуцирующих фагов. Общая и специфическая трансдукция, использование в генетическом анализе. Конъюгация у бактерий. Особенности переноса генетического материала. Штаммы-доноры и штаммы-реципиенты. Половой фактор. Картирование генов при помощи конъюгации.

Тетрадный анализ у эукариотических микроорганизмов. Микроорганизмы с упорядоченным и неупорядоченным расположением аскоспор. Определение генетического расстояния при случайной выборке аскоспор. Определение расстояния от гена до центромеры. Определение частоты рекомбинации между генами при анализе упорядоченных аскоспор.

Парасексуальный цикл на примере *Aspergillus nidulans*. Слияние клеток и образование гетерокариона. Гаплоидизация диплоидных клеток. Митотический кроссинговер. Использование этого явления в генетическом анализе.

Молекулярный анализ генома. Молекулярные маркеры, используемые в генетическом анализе. Полиморфизм одиночных нуклеотидов. Полиморфизм числа tandemных повторов. Рестрикционные карты и способы их построения. Метод «прогулки по хромосоме». Установление сцепления молекулярных маркеров с известными генами. Построение физической карты группы сцепления. Полный сиквенс генома.

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

Streips U. N., Yasbin R. E. Modern Microbial Genetics (Second Edition) ISBN: 047122197X (Electronic) 2002 by Wiley-Liss, Inc.

Клаг У., Каммингс М. Основы генетики – М.: Техносфера, 2007.

Дьяков Ю.Т., Шнырева А.В., Сергеев А.Ю. Введение в генетику грибов. – М.: Академия, 2006. – 304 с.

Griffiths A., Gelbart W., Miller J., Lewontin R. Modern Genetic Analysis. – Ed. Freeman, 1999. (Электронный вариант).

Лобашев М.Е. Принципы генетического анализа. - Актуальные вопросы современной генетики. - М.: МГУ, 1966. С.7-22.

Лобашев М.Е. Генетика. - Л.: ЛГУ, 1967.

Серебровский А.С. Генетический анализ. - М.: Наука, 1970.

Рокицкий П.Ф. Введение в статистическую генетику. - Минск: Высшая школа, 1978. С.17-57.

Сингер М., Берг П. Гены и геномы. В 2-х томах. М.: Мир. 1998.

Тихомирова М.М. Генетический анализ. - Л.: ЛГУ, 1990.

Орлова Н.Н. Генетический анализ. - М.: МГУ, 1991.

Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. – Сибирское университетское издательство, 2006.

Барабанщиков Б.И., Сапаев Е.А. Сборник задач по генетике. - Казань: изд. КГУ. 1988.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

Брюбейкер Дж.Л. Сельскохозяйственная генетика. - М.: Колос, 1966. С. 83-107, 135-160.

Захаров И.А. Генетические карты высших организмов. - Л.: Наука, 1979. С. 10-33.

Инге-Вечтомов С.Г. Введение в молекулярную генетику. - М.: Высшая школа, 1989. С.11-62.

Стент Г., Кэлиндар Р. Молекулярная генетика. - М: Мир, 1981. С. 315-327.

Серебровский А.С., Дубинин Н.П. Искусственное получение мутаций и проблема гена. // Классики советской генетики. - М.: Наука, 1968. С. 294-302.

Бензер С. Тонкая структура гена. // Молекулярная генетика. - М.: ИЛ., 1963. С. 11-32.

Яновский Ч. Строение гена и структура белка // Молекулы и клетки, вып. 3. - М.: Мир, 1968. С. 61-76.

Инге-Вечтомов С.Г. Анализ структуры и функции гена // Успехи современной генетики, вып.3. - М.: Наука, 1971. С. 233-253.

Хрестоматия по генетике / Сост. Барабанщиков Б.И. – Казань: Изд. КГУ, 1988.

Темы, выносимые для самостоятельной работы

Методы генетического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Генеалогический метод как разновидность гибридологического. Цитогенетический, популяционный, онтогенетический, биохимический и математический методы. Мутационный анализ.

Растения, животные, микроорганизмы и человек как объекты генетического анализа. Роль модельных объектов (дрозофила, арабидопсис, дрожжи, бактерии, фаги и др.).

Г.Мендель как основатель генетического анализа. Основные принципы генетического анализа по Менделю.

Расщепление в малочисленных семьях и методы его анализа. Апостериорные формулы расщепления. Переход от апостериорных к априорным формулам расщепления. Методы определения гетерозиготного носительства и их значение для племенного дела.

Взаимодействие генов. Классификация различных типов взаимодействия генов: новообразования в гибридных поколениях, комплементарность, эпистаз, криптомерия, супрессия, некумулятивная полимерия. Расщепление по фенотипу в потомствах анализирующих скрещиваний. Объем материала, необходимый для изучения взаимодействия генов.

Сцепленное наследование и кроссинговер. Установление сцепления в наследовании признаков («цис»- и «транс»-конфигурация). Определение частоты рекомбинации между генами по результатам анализирующего скрещивания и анализу гибридов второго поколения в случаях: 1) отсутствия кроссинговера у одного из полов, 2) при кроссинговере у обоих полов. Метод максимального правдоподобия, метод произведений.

Установление сцепления и расчет частоты кроссинговера между генами, обнаруживающими взаимодействие.

Цитологическое доказательство кроссинговера (опыты К.Штерна и Х.Крейтона, Б.Мак-Клинтон). Доказательства хроматидной природы кроссинговера: тетрадный анализ у грибов, метод сцепленных X-хромосом, изучение мозаицизма в случае соматического кроссинговера у дрозофилы.

Значение хиазм в кроссинговере. Теория хиазмотипии (С.Дарлингтон). Факторы, влияющие на частоту кроссинговера.

Возможности определения числа генов, влияющих на развитие количественного признака. Метод сигналей и метод треугольника (А.С.Серебровский). Относительность генетического анализа количественного признака в определении числа контролирующих его генов.

Особенности наследования у полиплоидных форм. Правила выписывания генотипа гамет. Нарушение закона "чистоты" гамет у полиплоидов. Результаты хромосомного и полного хроматидного расщепления у полиплоидов. Понятие о двойной редукции. Принципы геномного анализа полиплоидов.

Анеуплоидия. Анализ наследования в случае анеуплоидии по половым хромосомам (первичное и вторичное нерасхождение X-хромосом у дрозофилы). Наследование в случае анеуплоидии по аутосомам. Использование анеуплоидов как линий анализаторов для определения группы сцепления гена у растений.

Классификация мутаций по характеру изменения гена (прямые и обратные мутации, реверсии, супрессорные мутации) и фенотипическому проявлению мутантных аллелей (гиперморфы, гипоморфы, аморфы, неоморфы, антиморфы). Роль подвижных элементов генома в возникновении мутаций и хромосомных aberrаций.

Индукцированный мутагенез. Методы учета доминантных летальных мутаций у растений, млекопитающих и дрозофилы. Методы обнаружения индуцированных мутаций разного типа и их частоты у растений. Специальные методы обнаружения и количественного учета мутаций у дрозофилы и роль Г. Меллера в их создании. Учет частоты возникновения рецессивных летальных мутаций (методы "Меллер-5" и "Су L/Pm"). Локализация сцепленных с полом рецессивных летальных мутаций на генетической карте. Методы учета видимых мутаций: с использованием сцепленных X-хромосом и маркированных рецессивными генами аутосом.

Структура и функция гена у бактериофага (С. Бензер). Принцип генетического анализа у фага: функциональный тест на аллелизм, рекомбинационный анализ. Фенотипическое проявление мутаций rII у бактериофага Т4. Картирование мутаций в локусе rII. Точковые мутации и делеции. Метод перекрывающихся делеций. Неслучайное расположение мутаций в локусе rII. Горячие точки.

Структура и функция генов у прокариот. Мутационная система триптофансинтетазы у *E. coli* (Ч. Яновский). Мутационные "вилки" замен

аминокислот. Вырожденность аминокислотного состава. Взаимодействие двух аминокислотных замещений как пример внутригенной супрессии.

Особенности генетического анализа у бактерий. Односторонняя передача генетического материала. Способы передачи генетического материала у бактерий. Генетическая трансформация и ее использование для картирования. Трансдукция. Механизм образования трансдуцирующих фагов. Общая и специфическая трансдукция, использование в генетическом анализе. Конъюгация у бактерий. Особенности переноса генетического материала. Штаммы-доноры и штаммы-реципиенты. Половой фактор. Картирование генов при помощи конъюгации.

Тетрадный анализ у эукариотических микроорганизмов. Микроорганизмы с упорядоченным и неупорядоченным расположением аскоспор. Определение генетического расстояния при случайной выборке аскоспор. Определение расстояния от гена до центromеры. Определение частоты рекомбинации между генами при анализе упорядоченных аскоспор.

Парасексуальный цикл на примере *Aspergillus nidulans*. Слияние клеток и образование гетерокариона. Гаплоидизация диплоидных клеток. Митотический кроссинговер. Использование этого явления в генетическом анализе.

Оценка самостоятельной работы студента в течение семестра (50 баллов)

1. Зачетная задача по сцепленному наследованию – 5 баллов
2. Постановка генетических скрещиваний с дрозофилой с представлением оформленного отчета – 10 баллов
3. Выведение формул для определения частоты рекомбинации между сцепленными генами, обнаруживающими взаимодействие – 10 баллов
4. Коллоквиум по хромосомной теории наследственности – 5 баллов
5. Тестирование по основным разделам программы – 10 баллов
6. Решение зачетной задачи сложного типа – 10 баллов

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Курс "Генетический анализ" является основополагающим в подготовке специалистов-генетиков. Студенты должны четко усвоить основные генетические понятия и закономерности наследования признаков, освоить практические приемы проведения генетического анализа на модельных

генетических объектах, использовать теоретические знания в практической деятельности. Необходимо обратить особое внимание на решение генетических задач, которые помогают развить генетическое мышление, глубже осмыслить закономерности наследования признаков и те законы, по которым они совершаются. В конце курса будет предложена зачетная задача. Для студентов, желающих получить максимальный балл за самостоятельную работу, приветствуется попытка самому составить генетическую задачу интересного содержания.

Наибольшие затруднения вызывают разделы курса, связанные с анализом наследования сцепленных признаков, принципов картирования генов, определения расстояния между генами в генетических единицах. Для более полного усвоения этих вопросов необходимо самостоятельно вывести формулы для определения частоты рекомбинации между генами, обнаруживающими взаимодействие, по характеру расщепления в F_2 . Используйте для этих целей метод максимального правдоподобия. Полученные результаты следует представить в виде следующей таблицы:

Формулы для определения частоты рекомбинации между генами, обнаруживающими взаимодействие, по результатам расщепления в F_2

Вид взаимодействия	"Цис"-конфигурация	"Транс"-конфигурация
Комплементарность		
Эпистаз		
Криптомерия		
Полимерия		

При постановке генетических скрещиваний с дрозофилой обратите внимание на способы поддержания чистых культур, состав питательных сред, отбор самок для скрещивания. Полученные результаты необходимо представить в виде отчета. Требования к оформлению отчета по скрещиванию приведены в Приложении 1.

В разделе "**Наследование количественных признаков**" обратите внимание на статистические показатели, используемые для характеристики количественных признаков. Необходимо четко представлять, что скрывается за этими показателями, как можно разделить общую фенотипическую вариацию на ее составные компоненты и какие выводы об особенностях количественных признаков можно сделать. Наиболее полное изложение этих вопросов можно найти в книге П.Ф.Рокицкого "Введение в статистическую генетику".

При изучении раздела "**Анализ наследования при полиплоидии и анеуплоидии**" обратите внимание на изменение характера расщепления признаков у автополиплоидов и анеуплоидов, на использование трисомиков у растений для определения группы сцепления гена.

Раздел "**Методы анализа мутаций**" полностью вынесен для самостоятельного изучения. Необходимо усвоить требования к созданию специализированных линий, четко представлять ход анализа при использовании метода "Меллер-5" и метода сбалансированных леталей. Обратите внимание на способы картирования рецессивных летальных мутаций, сцепленных с полом, у дрозофилы. Особое внимание следует уделить тесту Эймса и его практическому использованию, значению для природоохранных мероприятий, охране здоровья человека.

Для лучшего усвоения раздела "**Рекомбинационный анализ гена**" необходимо подробно разобрать классические эксперименты С.Бензера и Ч.Яновского, разобраться в использовании "цис-транс" теста для анализа аллельности мутаций. При изучении этого раздела необходимо обратиться к оригинальным статьям С.Бензера и Ч.Яновского, ссылки на которые приведены в списке литературы.

Заключительный раздел программы "**Специализированные системы анализа**" требует усвоения принципов тетрадного анализа у разных представителей аскомицетов, парасексуального цикла у аспергилл, способов проведения генетического анализа у бактерий. Необходимо четко уяснить методологию "обратной" генетики и перспективы ее использования.

Приложение 1

Требования к оформлению отчета по скрещиванию

Отчет по проведенному скрещиванию должен содержать следующие разделы.

Введение

В нем должны быть отражены цель и задачи работы.

Обзор литературы

Краткий обзор литературы по данному вопросу с учетом установленного характера наследования признаков. Ссылки на литературный источник даются в круглых скобках с указанием фамилии автора и года.

ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНАЯ ЧАСТЬ

Материал и методы исследования

Используемые линии дрозофил, указание на основной метод, использованные в проведенном исследовании.

Полученные результаты и их обсуждение

Полученные результаты оформляются в виде таблицы. На основании полученных результатов предлагается гипотеза о характере наследования изученных признаков. Эта гипотеза проверяется методом χ^2 (оформляется в виде таблицы). Делается вывод о правомочности выдвинутой гипотезы. Далее проведенное скрещивание должно быть расписано в генетической символике.

Выводы

Краткие выводы, полученные в ходе исследования.

Список использованной литературы

Оформляется в соответствии с требованиями ГОСТа.

Титульный лист

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Казанский (Приволжский) федеральный университет»
Биолого-почвенный факультет

Кафедра генетики

ОТЧЕТ ПО ГЕНЕТИЧЕСКОМУ СКРЕЩИВАНИЮ

Выполнил студент группы _____
Фамилия, Имя

Казань – 20____

УКАЗАТЕЛЬ СИМВОЛОВ

- A — a ; A_1 — A_2 — аллельные гены.
 A — селекционная ценность ($= G$)*.
 A — отклонение, вызванное аддитивными генами.
 a — генетическая ценность гомозиготы A_1A_1 .
 \bar{a} — среднее действие гена.
 \bar{a} — среднее доминирование d , выраженное в значениях a .
 a, b, c, \dots — коэффициенты пути (по Райту).
 α — средний эффект замены гена A_1 на A_2 , средний эффект генной структуры.
 α_1, α_2 — средние эффекты аллелей A_1 и A_2 .
 α, β, γ — коэффициенты приспособленности разных генотипов.
 b_{OP} — регрессия потомков к одному из родителей.
 b_{OP} — регрессия потомства к средней обих родителей.
 b_{OM} — регрессия потомства к матерям.
 b_{DM} — регрессия дочерей к матерям.
 cov_{GE} — коварианса между генотипом и средой.
 cov_{OP} — коварианса между потомками и родителями.
 cov_{FS} — коварианса между сибсами.
 cov_{HS} — коварианса между полусибсами.
 CR_y — коррелированный ответ признака y на отбор по признаку x .
 D — доминантное отклонение.
 D — разница между средними родительских линий, пород.
 D — сокращенное обозначение σ_f^2 .
 d — генотипическое значение гетерозиготы A_1A_2 как отклонение от средней ценности двух гомозигот ($= h$).
 d_{xA} — коэффициент детерминации признака A фактором x .
 Δ — сдвиг в величине какого-то показателя.
 Δq — изменение в частоте гена.
 Δf — изменение в величине инбридинга.
 δq — сдвиг в значении q за поколение при генетическом дрейфе.
 E — отклонение от популяционной средней, вызванное каким-то фактором среды или средой в целом.
 E — сокращенное обозначение σ_e^2 .
 E_0 — отклонение, вызванное общесредовыми факторами.
 E_w — отклонение, вызванное специфическими средовыми факторами.

- F_1, F_X, F_A — коэффициент инбридинга (по Райту).
 F_1 — первое поколение от скрещивания двух линий, рас, пород или популяций.
 F_2 — второе поколение от свободного скрещивания особей F_1 .
 F_b — обратное скрещивание особей F_1 с особями одной из родительских групп (P_1 или P_2).
 FS — полные сибсы.
 $f, f_{P_1P_2}$ — коэффициент инбридинга на основе общих предков.
 \hat{G} — генотипическая ценность ($= Ge$), генотипическое отклонение.
 GC — общая комбинационная способность (ОКС).
 H — частота гетерозиготного генотипа A_1A_2 .
 H_{F_1} — мера гетерозиса, т. е. отклонение средней F_1 от средней максимального родителя.
 HS — полусибсы.
 h — степень доминирования.
 h^2 — коэффициент наследуемости.
 h_1^2 — коэффициент наследуемости в узком смысле слова ($= \hat{h}^2 = h_A^2$).
 I — отклонение в результате взаимодействия неаллельных генов (эпистатическое).
 I — индекс отбора.
 i — действие гена в одной дозе (по А. С. Серебровскому).
 i — интенсивность отбора в единицах фенотипического квадратического отклонения ($= \bar{i}$).
 J — длительность интервала между поколениями.
 L — генетический груз.
 L_e — эволюционный груз.
 L_i — инбредный груз.
 L_m — мутационный груз.
 L_s — сегрегационный груз.
 M_F — популяционная средняя при инбридинге.
 M_p — популяционная средняя, μ, \bar{x}_p .
 M_x — среднее значение кросса между линиями.
 m — общая частота мутаций.
 m — доля иммигрирующей популяции.
 m_r — коэффициент рекомбинации.
 N — общий объем популяции.
 N_e — эффективная величина популяции.
 n — количество особей в выборке, иногда среднее количество потомков на семью.
 O — потомство любой особи или пары родителей.
 P_A — частота гена A .
 P — родитель.
 \bar{P} — среднее значение признака двух родителей.
 P — частота в популяции генотипа A_1A_1 .
 P — панмиктический индекс, равен $1 - F$.
 P — фенотипическое значение особи.
 p — частота гена A_1 ($= u$).
 p — доля особей, отбираемых в качестве родителей из популяции с нормальным распределением.
 p_B, p_A^{in} — доля влияния фактора A, B и т. д. в общей изменчивости признака.

* В скобках ($= \dots$) символы, используемые другими авторами.

- Q — половина частоты в популяции гетерозиготного генотипа A_1A_2 ($=H$).
- q — частота гена (A_2 ($=v$)).
- R — частота в популяции генотипа A_2A_2 ($=Q$).
- R_{XY} — коэффициент родства между X и Y .
- R — сдвиг при отборе за одно поколение ($=\Delta G$).
- r_{ic} — внутривидовой коэффициент корреляции ($=t$).
- r_w — коэффициент повторности, т. е. корреляции между повторяющимися измерениями тех же особей.
- r_A — аддитивная генетическая корреляция.
- r_{GE} — корреляция между генетическими и средовыми отклонениями.
- r_E — средовая корреляция.
- r_P — фенотипическая корреляция ($=t$).
- r_G — генетическая корреляция.
- S — селекционный дифференциал, выраженный в фактических единицах измерения.
- S — сокращенное обозначение σ_s^2 .
- SC — специфическая комбинационная способность (СК).
- s — коэффициент отбора против определенного генотипа, уменьшение доли его гамет.
- σ_0^2 — общая вариация ($=\sigma_T^2$), сумма всех компонентов.
- σ_2^2 — вариация между производителями.
- σ_1^2 — вариация между самками внутри производителя.
- σ_w^2 — вариация внутри групп или семей.
- σ_{s^2} — средовая вариация, общая внутри групп.
- σ_{es}^2 — средовая вариация, не общая внутри групп.
- σ_D^2 — фенотипическая вариация ($=V_P$).
- σ_D^2 — фенотипическая вариация ($=V_P$).
- σ_G^2 — генотипическая вариация ($=V_G$).
- σ_A^2 — аддитивная генетическая вариация ($=V_A$).
- σ_D^2 — вариация, зависящая от доминирования ($=V_D$).
- σ_I^2 — вариация, зависящая от взаимодействия между неаллельными генами ($=V_I$).
- $\sigma_{G_1}^2$ — генотипическая вариация за вычетом аддитивной.
- σ_E^2 — средовая вариация ($=V_E$).
- σ_s^2 — паратипическая вариация.
- σ_{Eg}^2 — вариация изменчивости между особями.
- σ_{Es}^2 — вариация потомства отдельной особи.
- σ_{iq}^2 — мера рассеяния частот генов при генетическом дрейфе.
- t — номер поколения или время между поколениями.
- u — частота (скорость) прямых мутаций от A_1 к A_2 .
- v — частота (скорость) обратных мутаций от A_2 к A_1 .
- w — приспособленность.
- \bar{w} — средняя приспособленность.

СТАТИСТИЧЕСКИЙ СПРАВОЧНИК

СОВОКУПНОСТЬ И ЕЕ СТАТИСТИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ

Совокупность — всякое множество отдельных отличающихся друг от друга и в тоже время сходных в некоторых существенных отношениях объектов.

Частичная или выборочная совокупность (или просто выборка) — некоторая группа изучаемых объектов (объем n).

Генеральная совокупность — группа объектов, обычно очень большая (объем $N \rightarrow \infty$), из которой взята одна или несколько выборок.

Стохастическая совокупность — это совокупность, существенно создаваемая из всех теоретически возможных случаев осуществления данного явления (объем ∞).

Вариация может быть качественная (различия между вариантами выражаются путем качественных определений) и количественная (различия выражаются числами). Количественная вариация может быть прерывной, или дискретной (варианты характеризуются только целыми числами), и непрерывной (количественная характеристика вариант выражается любыми числами).

Вариационный ряд — распределение вариант x_1, x_2, \dots, x_n по классам (классовый промежуток i) или в определенном порядке. Графическое выражение вариационного ряда (кривая распределения): при прерывной вариации — полигон, при непрерывной — гистограмма или столбчатая диаграмма. Число классов в зависимости от количества вариант можно наметить по следующей таблице:

Количество вариант	Число классов
25—40	5—6
40—60	6—8
60—100	7—10
100—200	8—12
более 200	10—15

Статистические показатели:

a) для характеристики центральной тенденции в совокупности (или в вариационном ряде) — мода (Mo), медиана (Me), средняя арифметическая (\bar{x}), средняя геометрическая (\bar{x}_g);

б) для характеристики степени вариации в совокупности или вариационном ряде — вариационный размах (lim), среднее отклонение, среднее квадратическое отклонение (σ или s), вариация (σ^2 или s^2), коэффициент вариации (v), коэффициент асимметрии (g_1), коэффициент эксцесса (g_2).

Формулы для вычисления основных показателей (параметров) для совокупности, не сгруппированной в вариационный ряд:

$$\bar{x} = \frac{\sum x_i}{n} \quad \left[= \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n x_i \right]; \quad \sigma (=s) = \sqrt{\frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n-1}}$$