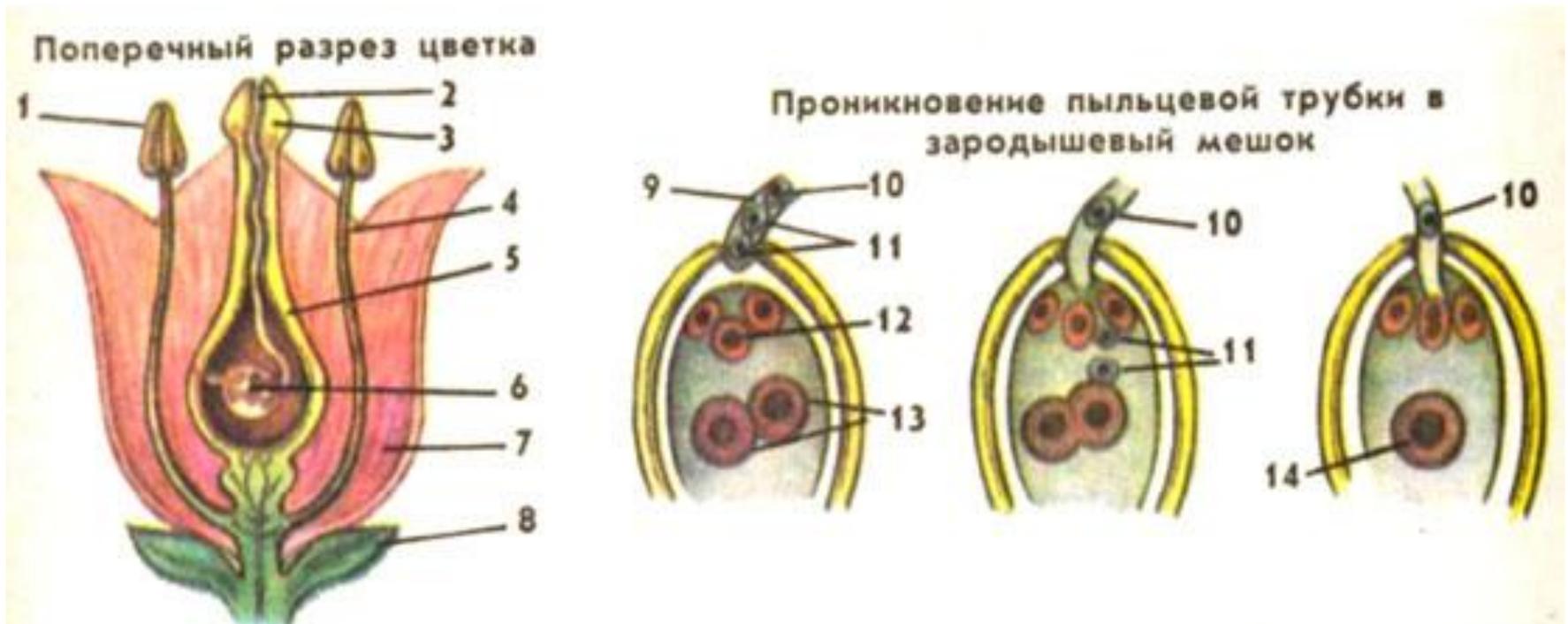


Желаешь знать, что отличает нас от утконоса?
Среда, шестнадцать два поля: ответ на все вопросы.



Импринтинг в тканях триплоидного эндосперма у цветковых растений



Импринтинг в этологии и психологии





Термин хромосомный импринтинг был предложен для описания механизма определения пола у плодовых комариков (Sciaridae, Diptera)

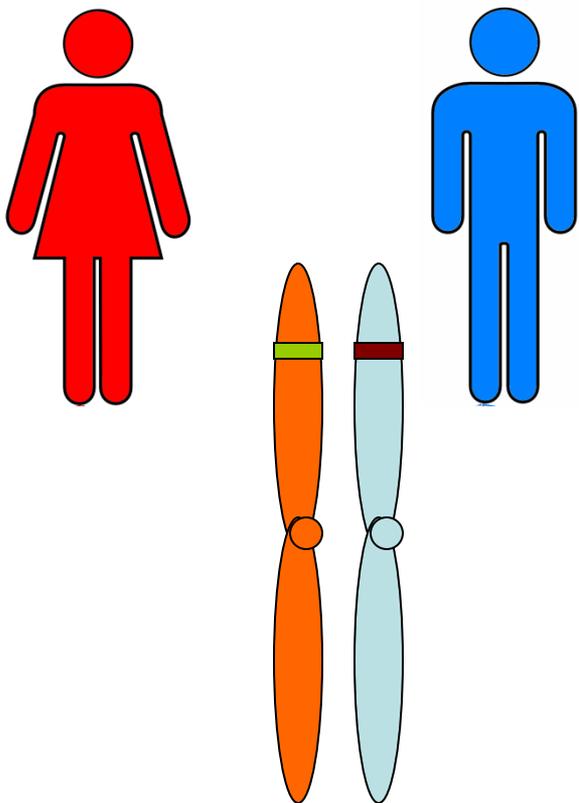
Импринтинг (от англ. *imprint* - оставлять след, запечатлевать, фиксировать) - эпигенетический механизм, регулирующий активность определенных генов в зависимости от того, от кого из родителей унаследован аллель гена.

Иными словами, импринтинг инактивирует материнскую (для некоторых генов), либо отцовскую (для других генов) копию гена.

Импринтинг обнаружен только у млекопитающих



Эквивалентность реципрочных скрещиваний



Для большинства генов не важно от кого из родителей унаследован аллель. Обе копии гена активны.

Для примера:

Если один из родителей кареглазый, а другой зеленоглазый - ребенок будет кареглазым, вне зависимости от того, кто из родителей передал ему ген «карих глаз».



В случае импринтированных генов проявление признака зависит от кого из родителей унаследован аллель.

■ - "ген зеленых глаз" рецессивный

■ - "ген карих глаз" доминантный

Следует отличать импринтинг от неравного «генетического вклада» родителей

- Y-хромосомные гены (наследуются только от отца)
- митохондриальные гены (наследуются только от матери)

Импринтинг – редкое явление. Импринтингу подвергаются не более 1% генов.

На сегодняшний день у мыши описано только ~140 импринтированных генов.

Об импринтинге человечество узнало тысячи лет назад!

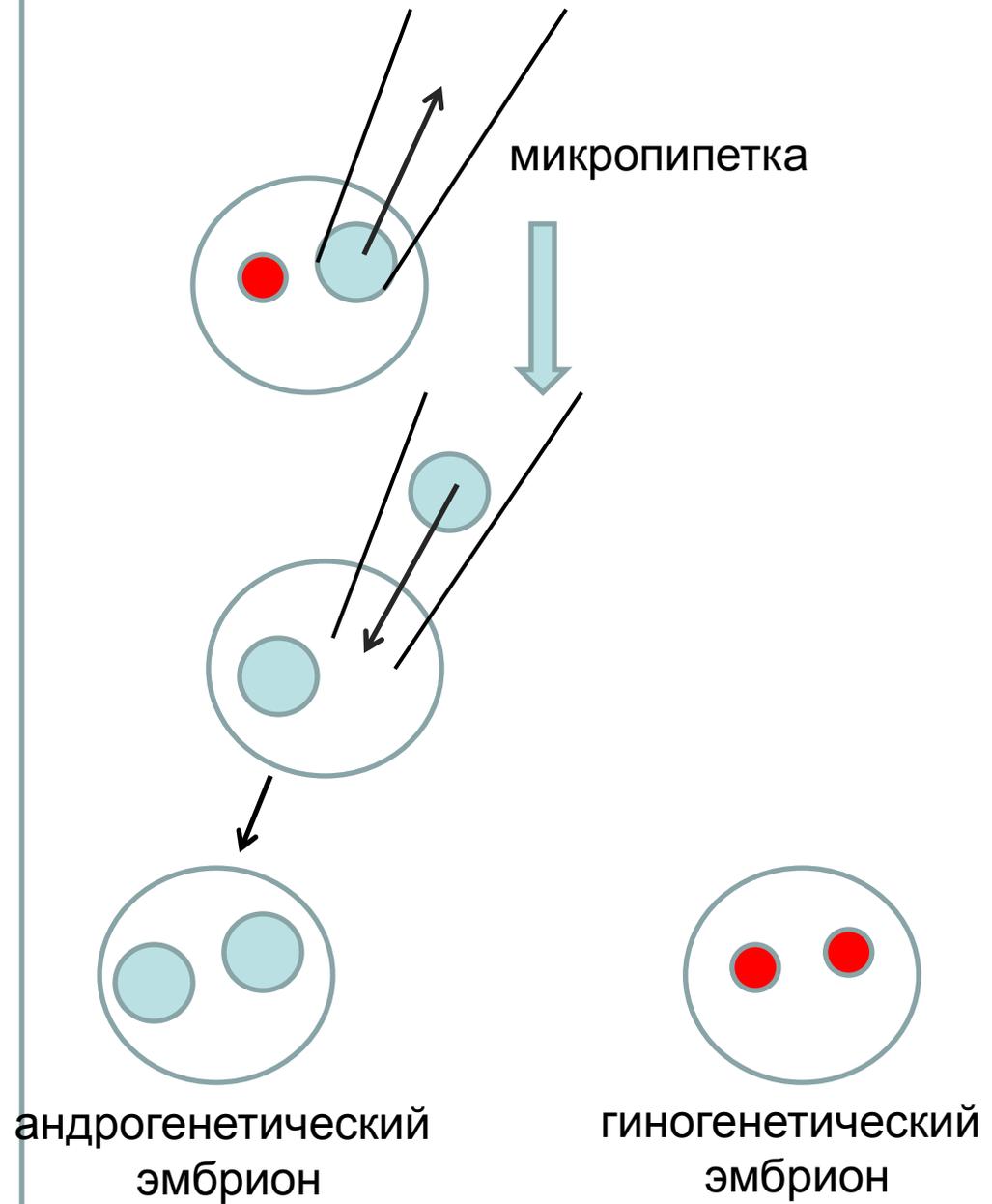
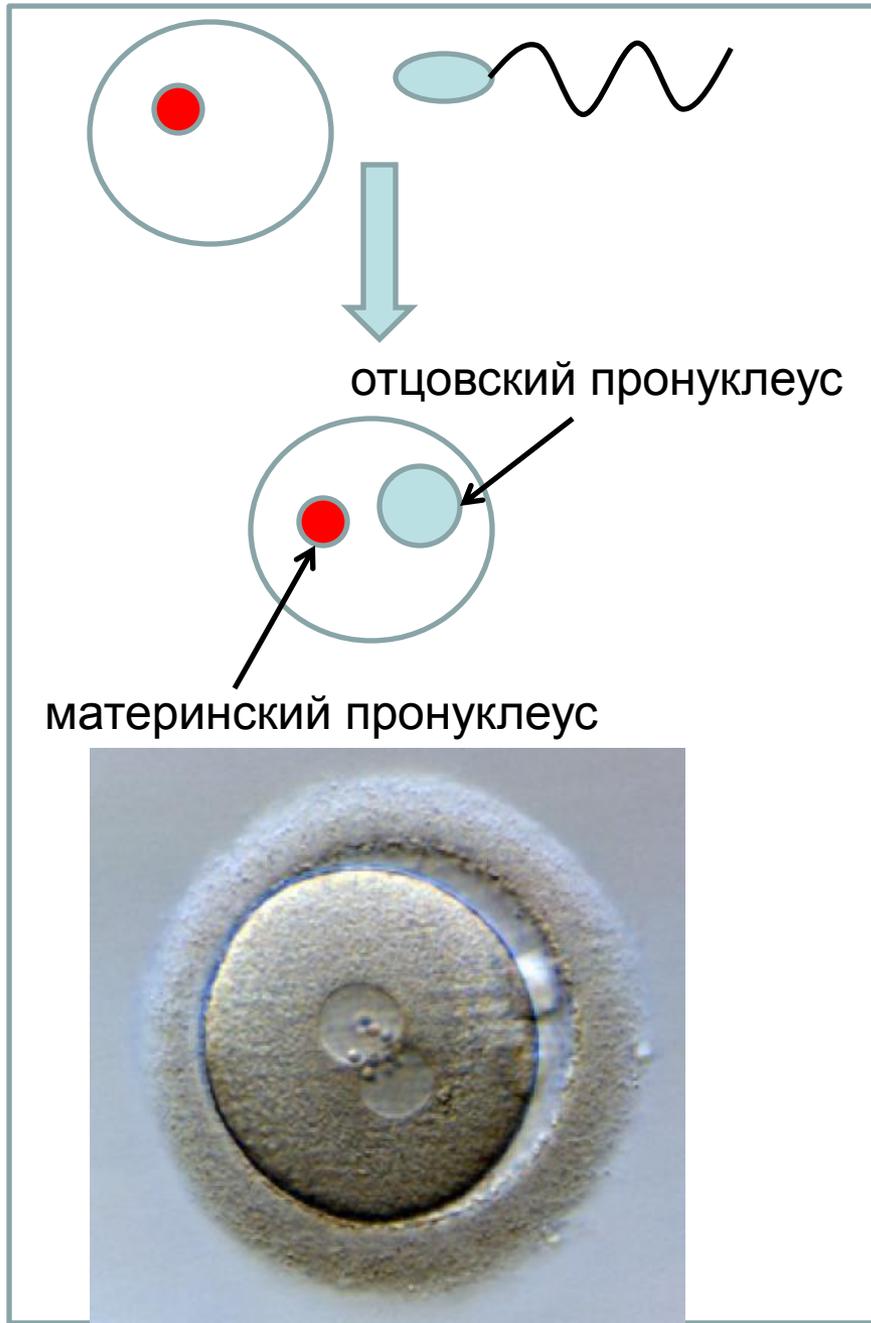


мул

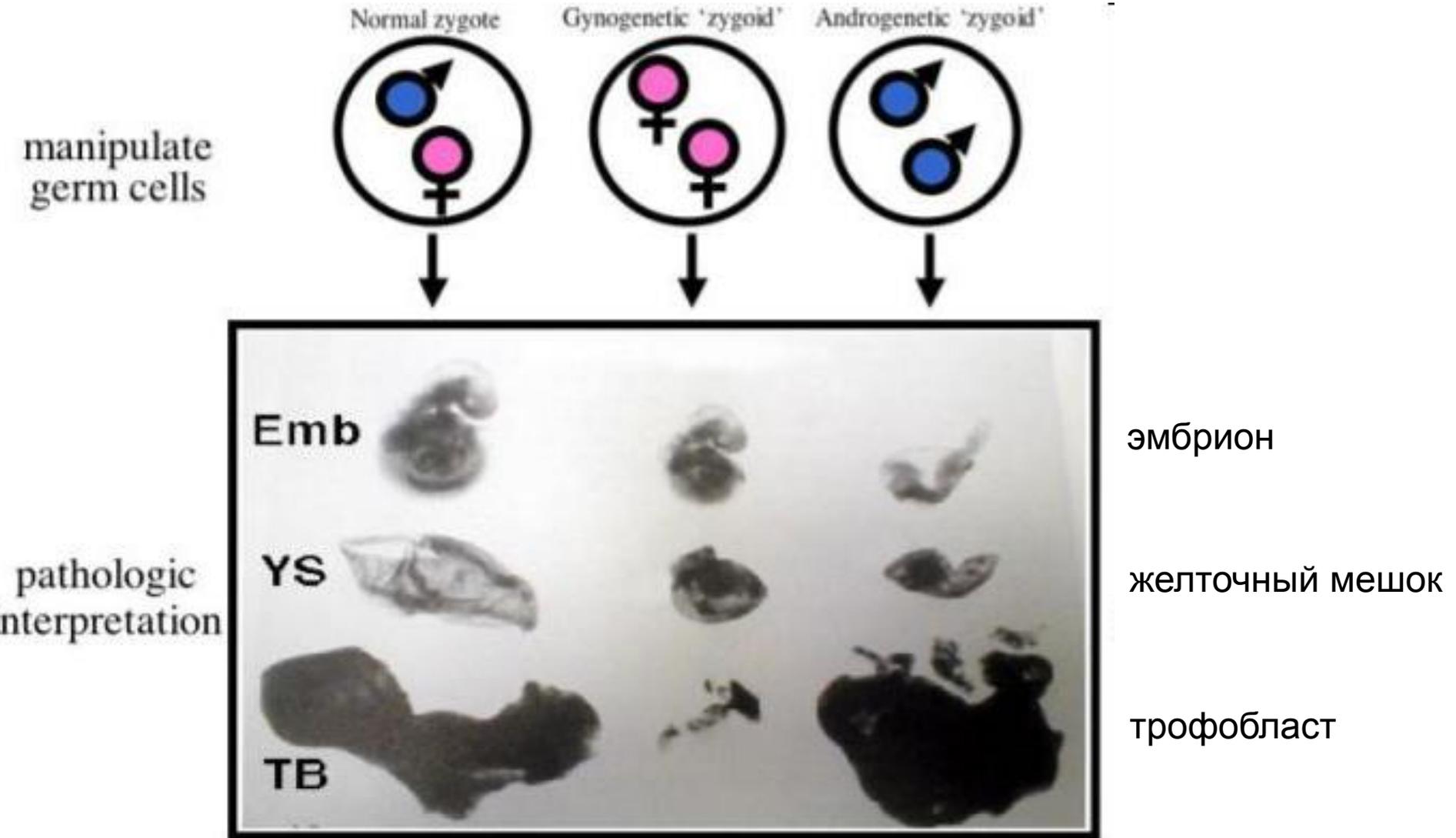


лошак

Опыты по микротрансплантации пронуклеусов



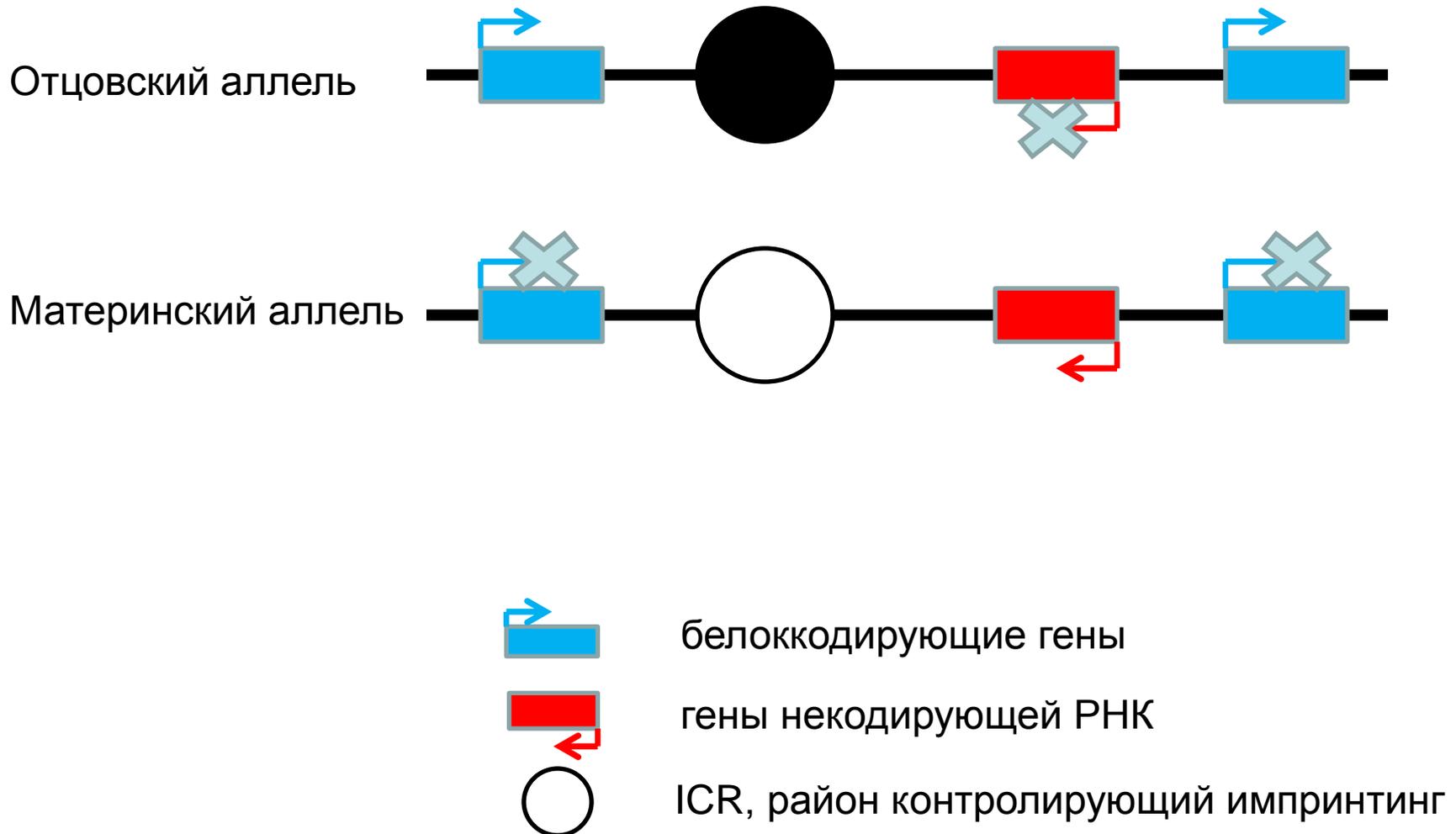
Гиногенетические эмбрионы погибают из-за недоразвития провизорных органов
Андрогенетические – из-за недоразвития самого эмбриона



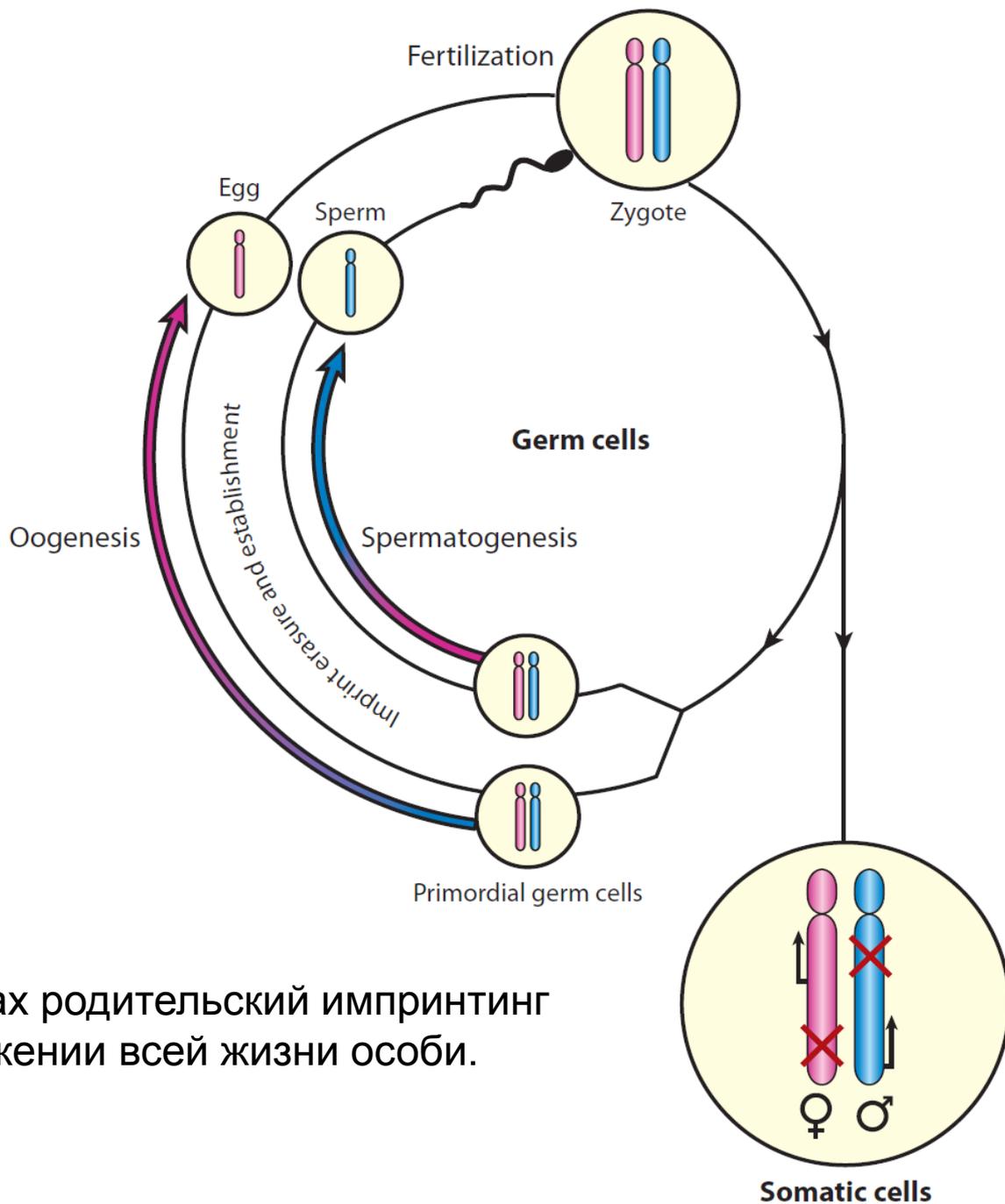
Surani, McGrath and Solter, 1984-1987

Таким образом доказано существование геномного импринтинга.

Схема кластера импринтированных генов

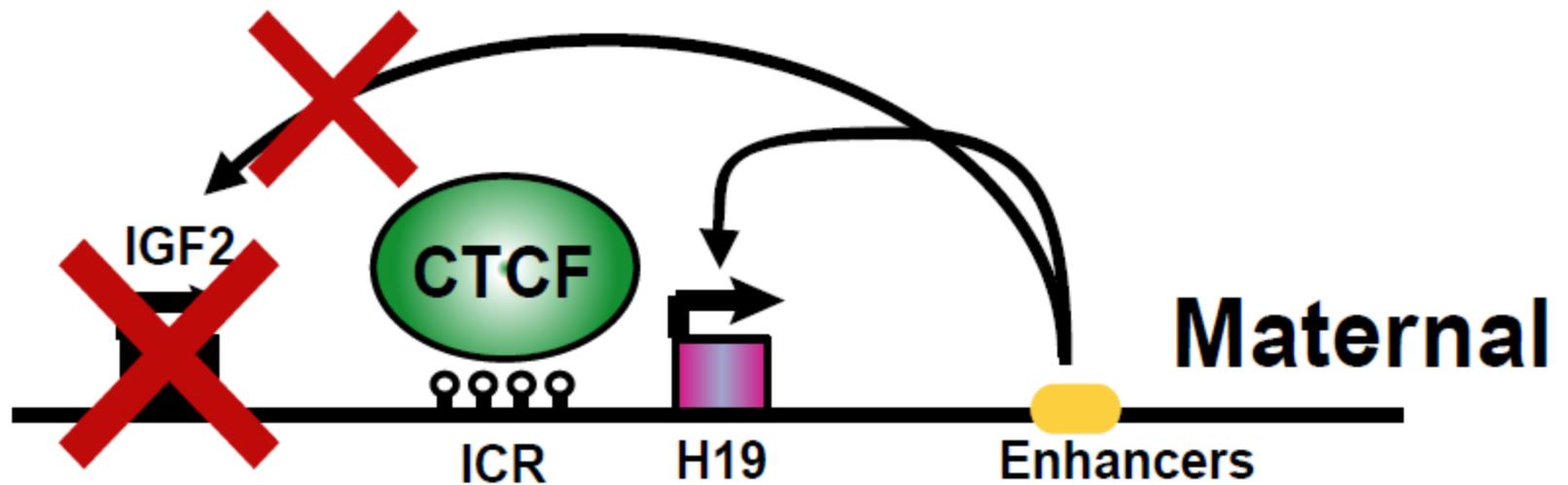
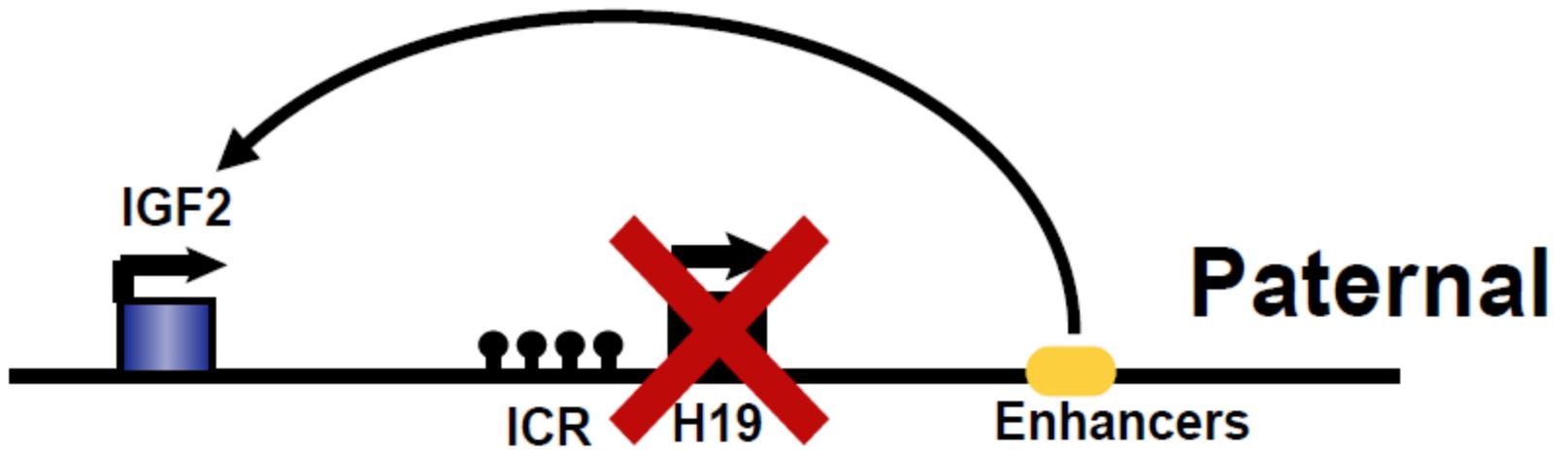


При созревании гамет импринтинг, унаследованный от родителей, стирается и затем устанавливается новый, в соответствии с полом эмбриона.



В соматических клетках родительский импринтинг сохраняется на протяжении всей жизни особи.

Схема работы импринтированного локуса *Igf2-H19*



Функции импринтированных генов

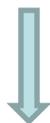
- 50% генов вовлечены в регуляцию эмбрионального и постнатального роста
- 20% генов вовлечены в нейрологические процессы
- Для оставшихся 30% биологическая роль не известна



папа лев + мама тигр = лигр



папа тигр + мама лев = тигрон



гиганты до 798 кг

Пумапард



Болезни связанные с нарушением импринтинга у человека

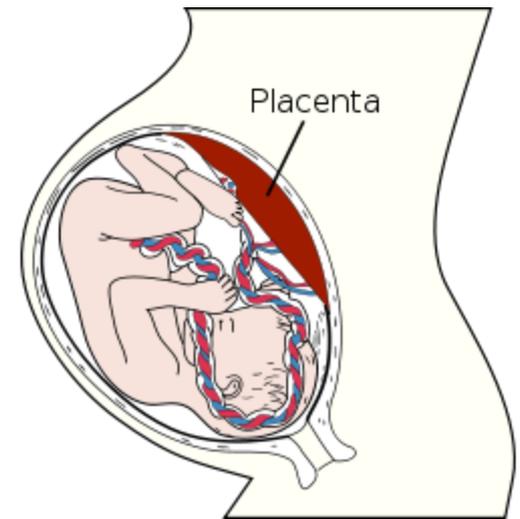
синдром Прадера - Вилли	характеризуется умственной отсталостью, мышечной гипотонией, сильным ожирением, гипогонадизмом, низким ростом, акромикрией	matUPD15; делеция района 15q11-13 отцовск. хромосомы	1 на 10000-25000
синдром Энгельмана (синдром "счастливой куклы")	характеризуется неадекватной счастливой улыбкой и глубокой умственной отсталостью с резкими кукольными судорожными движениями	patUPD15; делеция района 15q11-13 материнск. хромосомы	1 на 10000-20000
синдромом Рассела-Сильвера	значительное пре- и постнатальное отставание в росте, нарушения развития скелета	matUPD7	1 на 3000-100000
синдром Видемана-Беквита	характеризуется гигантизмом, макроглоссией, пупочной грыжей (омфалоцеле) и увеличенным риском развития эмбриональных опухолей	patUPD11	1 на 14000

Болезни связанные с нарушением импринтинга у человека

диагноз	хромосома	примечание
Хорея Хантингтона	4	Развивается значительно раньше если наследуется от отца, позже если от матери
Спиноцеребральная атаксия	6	Начинается рано если наследуется от отца
Миотоническая дистрофия	19	Только при наследовании от матери
Нейрофиброматоз I Нейрофиброматоз II	17 22	Начинается рано если наследуется от матери
Нефробластома (опухоль Вильмса)	11	В клетках опухоли наблюдается потеря материнской хромосомы
Остеосаркома	13	В клетках опухоли наблюдается потеря материнской хромосомы

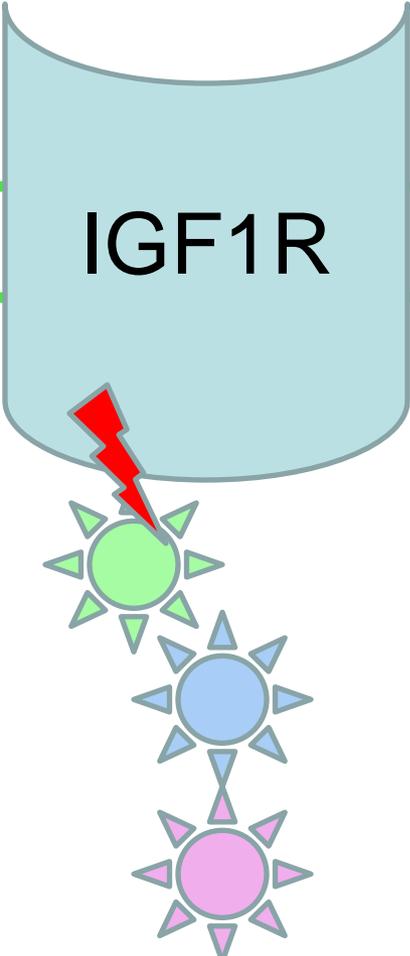
Возникновение импринтинга. Гипотеза «конфликта интересов родителей».

- Оба родителя стремятся увеличить шансы на эволюционный успех своих генов, за счет ресурсов только одного (!) из родителей – матери.
- Отцовские гены улучшают развитие плаценты для лучшего питания эмбриона, за счет ресурсов матери.
- Материнские гены ухудшают питание плода через плаценту, стремясь сэкономить ресурсы, для чтобы иметь возможность выносить и других потомков (возможно от другого отца).





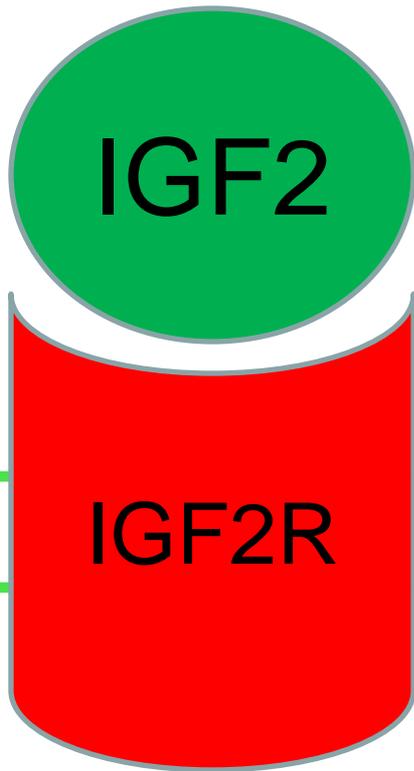
IGF2



IGF1R

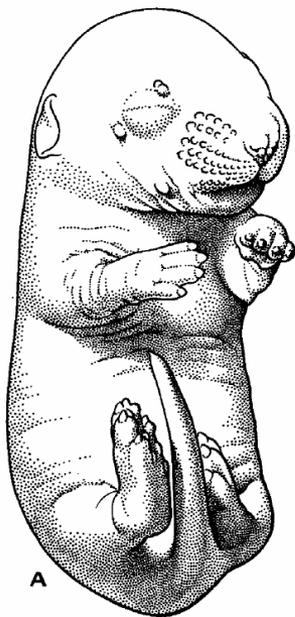
The diagram shows a light blue U-shaped receptor labeled 'IGF1R' embedded in a cell membrane, represented by two horizontal green lines. A red lightning bolt strikes the bottom of the receptor, leading to a vertical chain of three sun-like icons: a green one at the top, a blue one in the middle, and a pink one at the bottom.

IGF2 при связывании с IGF1R
оказывает биологическое действие:
регулирует процессы роста
обладает инсулиноподобным и
митогенным действием

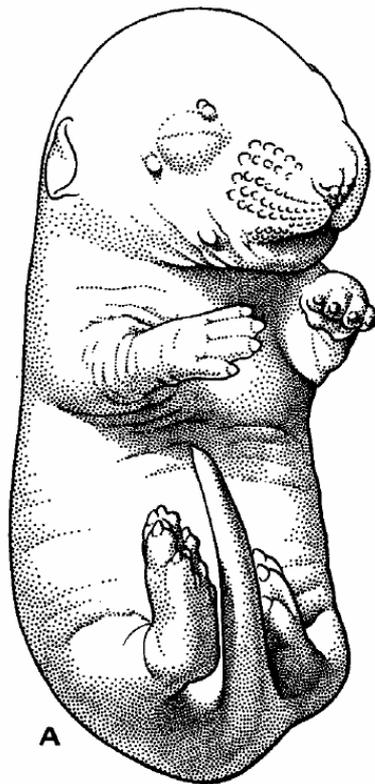


IGF2R - антагонист IGF2, поскольку снижает концентрацию доступного IGF2

Пример взаимодействия импринтированных генов (IGF2 и IGF2R)



Делеция отцовского IGF2



Норма

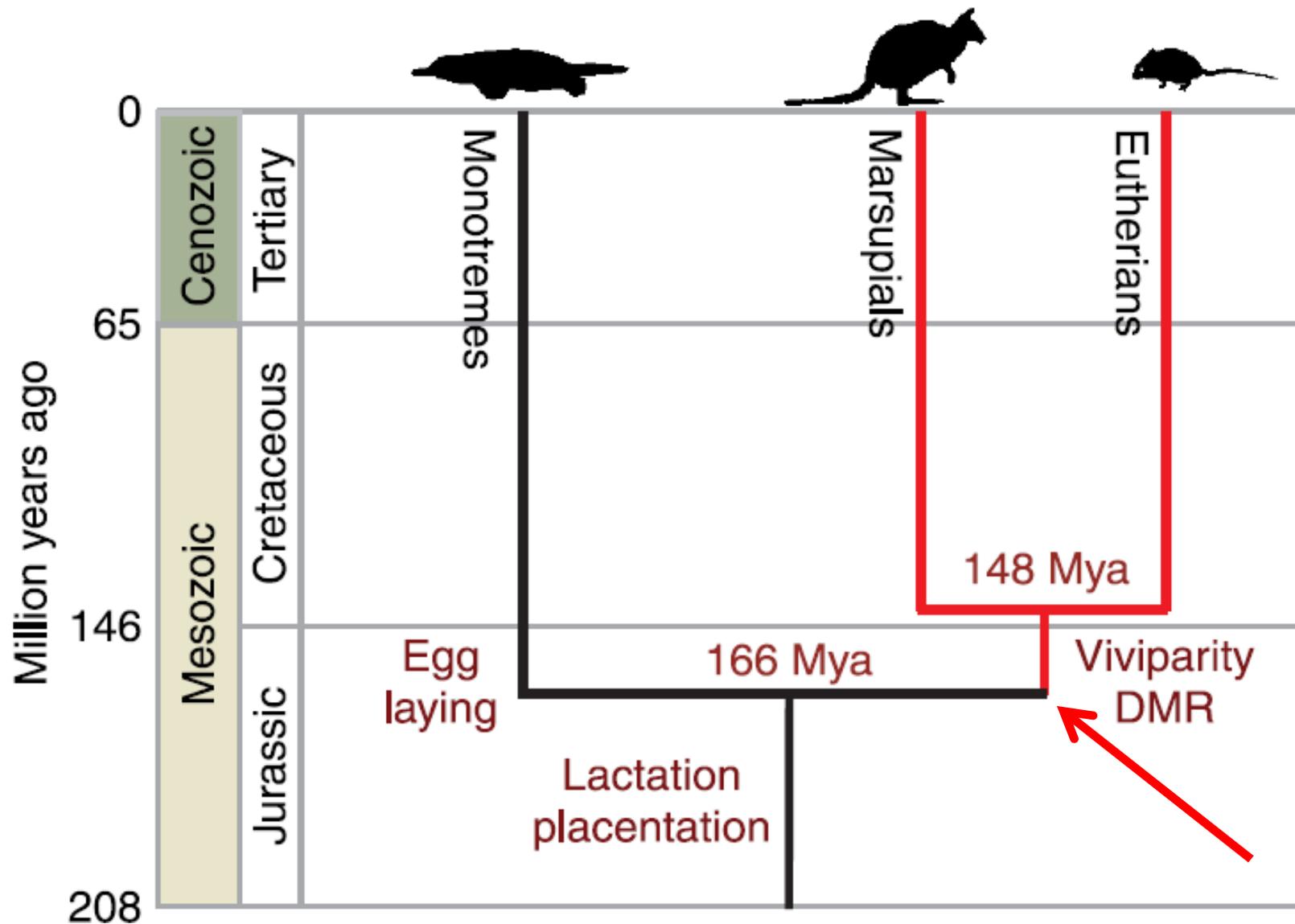


Делеция материнского IGF2R

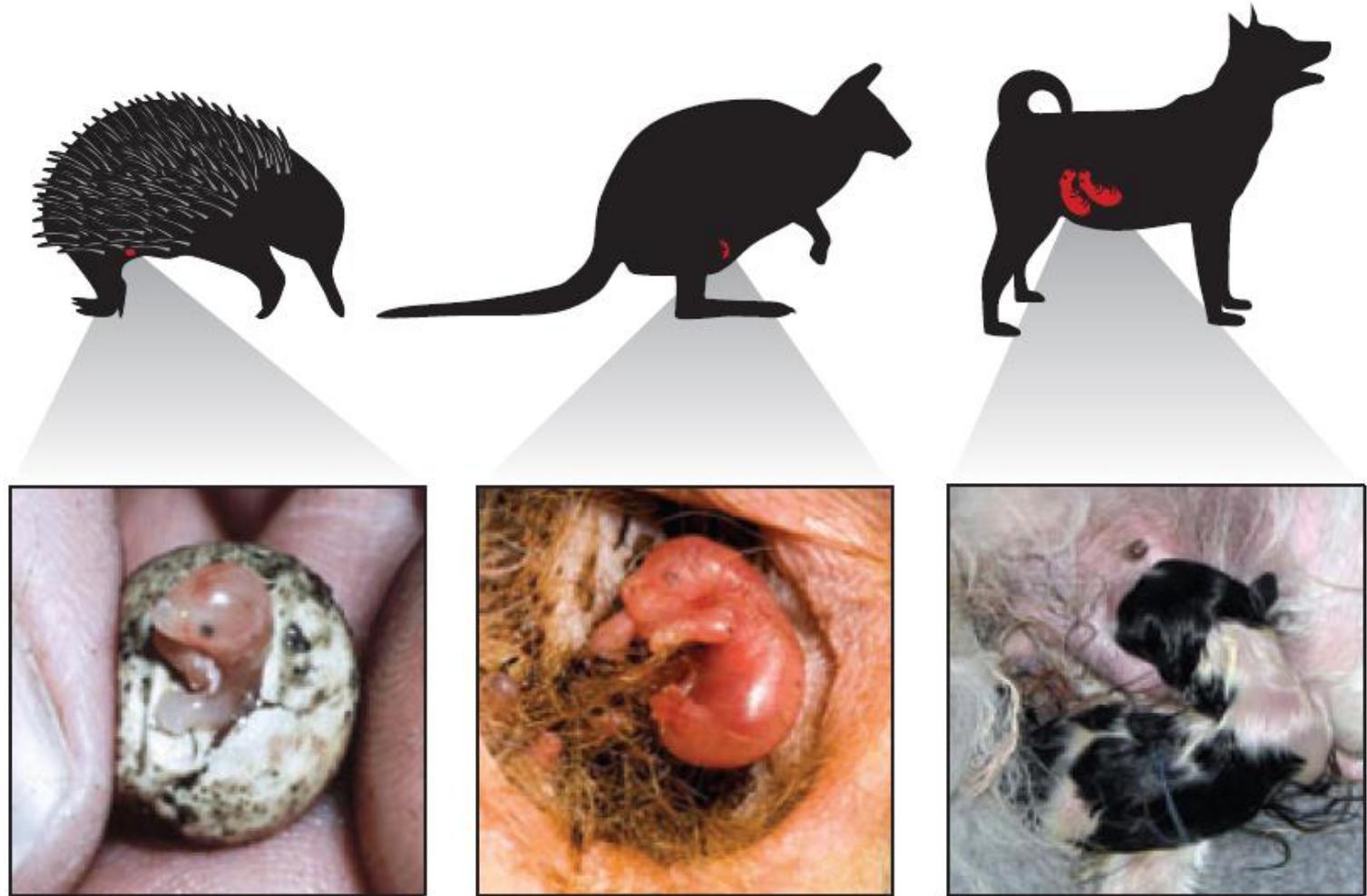


Портрет Евгении
Мартинес Валеджо
(1680г.) в музее Прадо,
Мадрид
Считается, что девочка
страдала PWS. На
картине ей 6 лет при
весе 54 кг.

Возникновение импринтинга



Масса детеныша на момент рождения (по отношению к массе матери)



Neonatal

0.08%

0.12%

15%

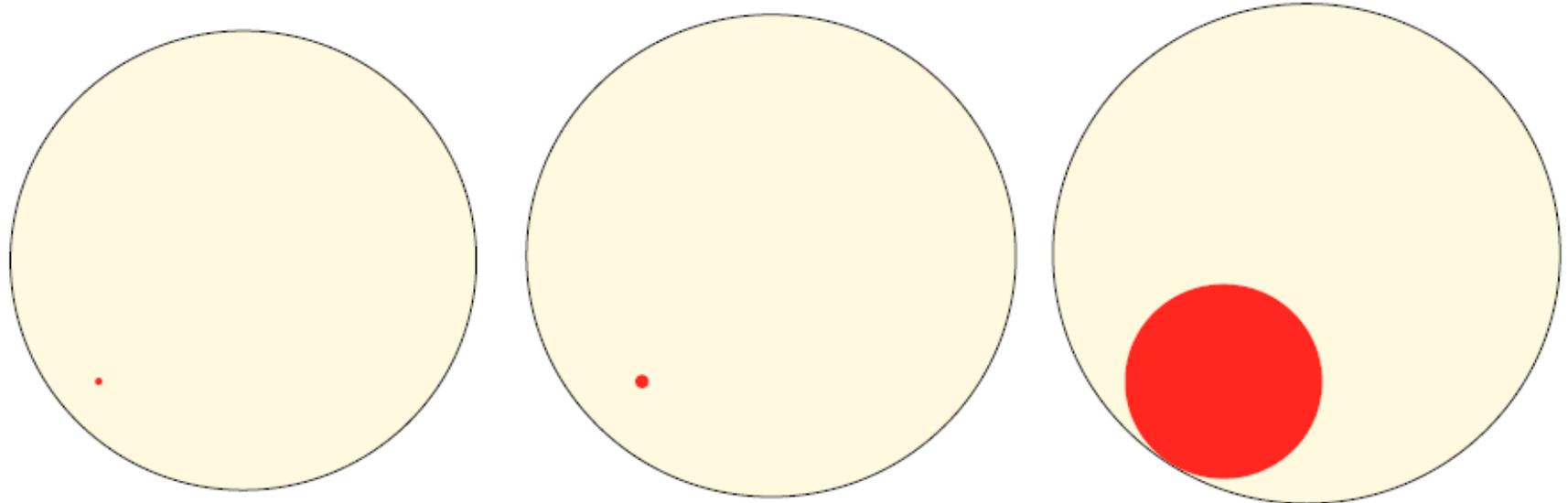
Maternal

Monotreme

Marsupial

Eutherian

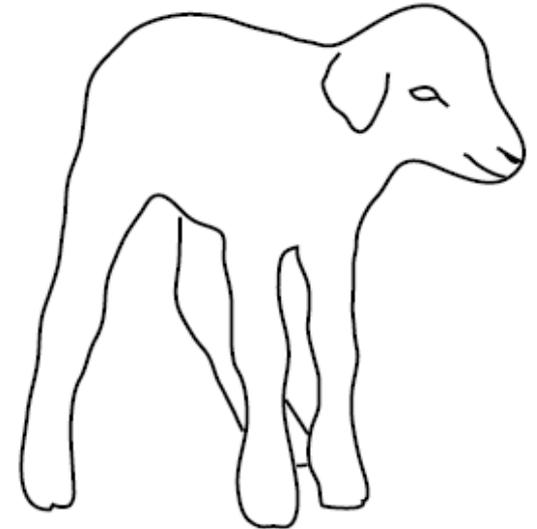
Масса детеныша на момент окончания молочного вскармливания



Monotremes

Marsupials
(~3kg)

Eutherians
(~3kg)



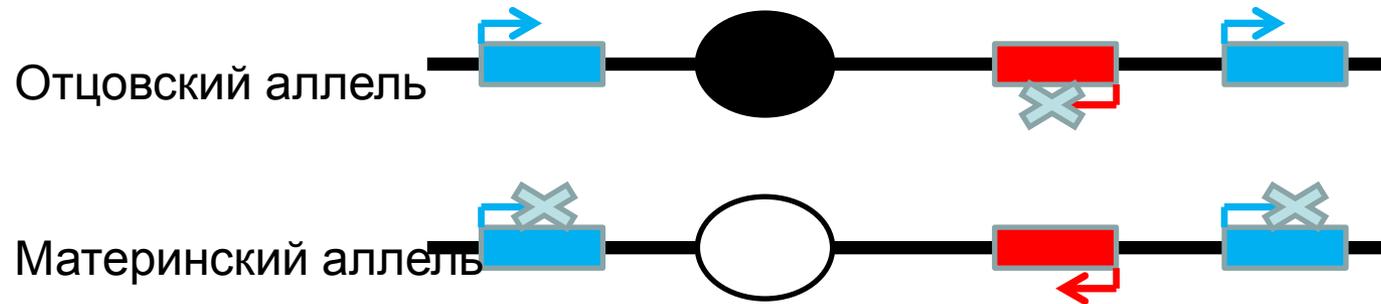
красным – масса набранная во время
внутриутробного развития;
бежевым – за время молочного вскармливания

А какие
особенности
импринтинга у
бандикутов?



PEG11/RTL1

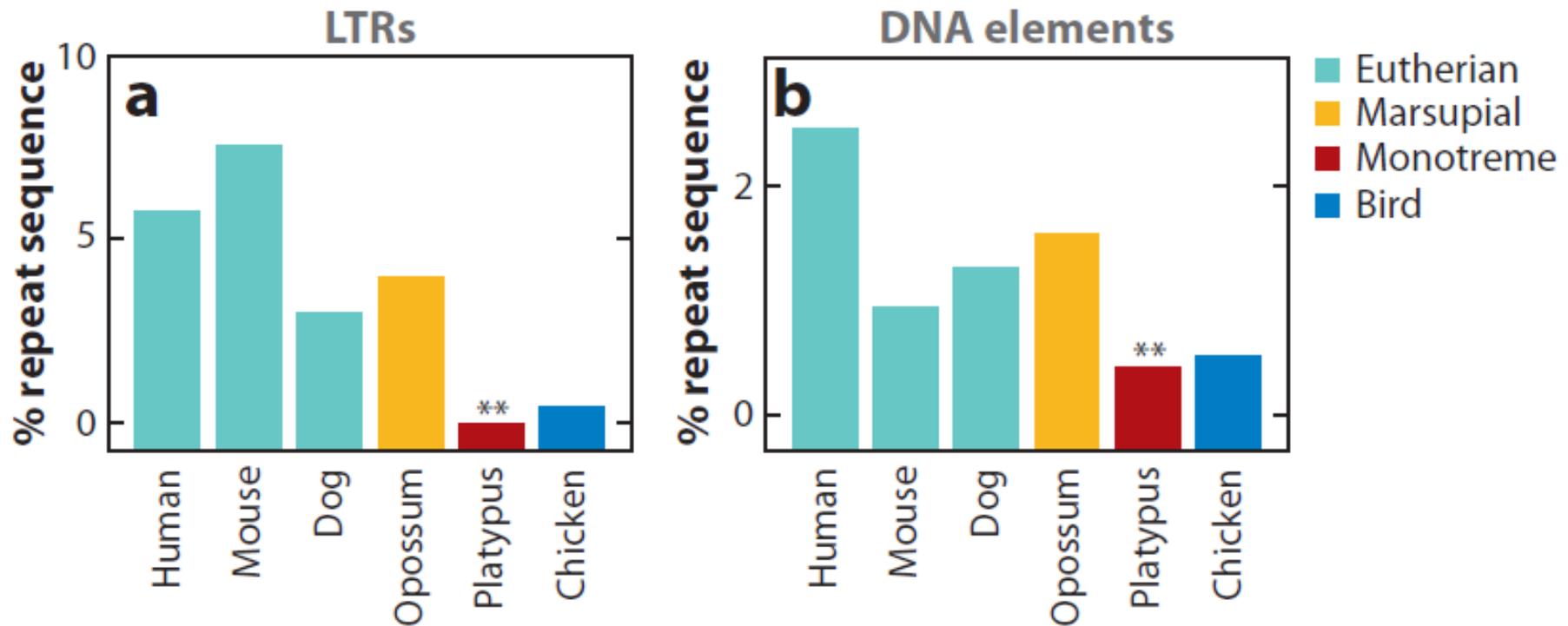
Из чего возник импринтинг?



Импринтированный ген PEG10 – «одомашненный» ретровирус

Импринтинг возник на базе механизмов защищающих геном от экспансии мобильных элементов.

Накопление повторяющихся последовательностей в импринтированных локусах и их ортологах



Импринтинг в эволюции человека?

