

## Раздел БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ

ТЕМА 1. Клеточный уровень организации биологических систем. Геном прокариот и эукариот. Реализация генетической информации и её регуляция.

## Работа 1. Методы изучения клетки

Заполните таблицу, используя материала учебников, лекций и Интернет-ресурсы.

Методы изучения клетки	Их возможности
Световая микроскопия	изучение клеток в световой микроскоп на основе цитохимических, гистохимических и иммунохимических и других исследований при этом выявляют определённые вещества (например гликоген, липиды), химические группы (например: альдегидные)
Электронная микроскопия	трансмиссивная (просвечивающая) электронная микроскопия основана на прохождении изучаемого электронным пучком пучка электронов через клеточные структуры с неоднородной электронной плотностью что на флуоресцирующем экране создаёт плоскостное изображение объекта. сканирующая (растровая), электронная микроскопия основана на сканировании электронным пучком поверхности изучаемого объекта.
Поляризационная микроскопия	изучение структур на основе лучепреломления. Направленный на объект поляризованный пучок света пропускается через расположенный между объективом и окуляром анализатор, определяющий в зависимости от пространственного расположения молекул в объекте характер отклонения плоскости поляризации света.
Флюоресцентная микроскопия	изучение способности веществ излучать видимый свет при освещении объекта ультрафиолетовыми лучами (аутофлуоресценция) или при окраске флуоресцентными красителями, связывающимися с различными структурами или веществами клеток. Например: акридиновый оранжевый, связываясь с ДНК, даёт желто-зелёное свечение, а с РНК красно-оранжевое
Культура тканей	клетки преимущественно выделяют из органов и тканей и культивируют в специальных приборах в условиях стерильности с использованием питательных сред и определённого газового состава. Культура тканей используется для цитологических, генетических, исследований, в целях биотехнологии и биомедицины.
Рентгено-структурный анализ	исследование атомной структуры веществ с помощью дифракции рентгеновских лучей. при этом определяется ряд атомов их расположение в структуре кристаллов жидкостей, молекул

12 - препаратоводитель  
13 - регулятор яркости лампы



Рис. 1. Устройство светового микроскопа

Ответьте на вопросы:

1. Какие структуры относят к оптической части микроскопа? 1-окуляр  
2-тубус    3-держатель    4-винт грубой фокусировки    5-винт точной  
6-револьверная головка    7-объектив    8-предметный столик
2. Какие структуры относят к механической части микроскопа? механическая  
часть микроскопа итаив основной конструктивно механический блок  
микроскопа включает в себя: основание  
тубусодержатель (объектива-окуляр)
3. Какие структуры относят к осветительной части микроскопа? \_\_\_\_\_  
1-источник    3-диафрагма  
2-зеркало    4-конденсор
4. Как определяется увеличение микроскопа? перемножь увеличение  
объектива на увеличение окуляра. произведение будет указывать  
увеличение, которое в данный момент даёт микроскоп.

Назовите функции этих структур, заполните таблицу.

Структура поверхностного аппарата клетки	Функции
Гликокаликс	Это валостая часть, которая существует на вн. поверхности клеток, это слой углеводной цепи прикреплен к липидом белки, концы из и гликопротеинов белки и протинальбитическая белки
Мембрана	Участствует в обмен веществ или сделана транспорт веществ. Главные функции клеточные мембраны поддержания целостности клетки
Субмембранный комплекс	- транспортная - участвует в передаче информации
Поверхностный белок	- лежат снаружи мембраны, прилегающей к ней - выполняют разнообразные функции ферментов.
Интегральный белок	- проходят через всю толщину мембраны. - создают в мембране гидрофильные поры (транспорт веществ).

Холестерин	- в мембране холестерин оказывает разжижающее и конденсирующее - для токсинов
Фосфолипидный слой	- структурная - участвуют в обмене вещества (холестерина)
Гликопротеид	- структурная - транспортная - рецепторная - защитная - ферментативная - гормональная
Гликолипид	- защитная - сигнальная

**Задание Б.** Опишите молекулярную организацию биологической мембраны согласно жидкостно-мозаичной модели, назовите основные функции клеточной мембраны.

Жидкостно-мозаичная модель биологической мембраны: основу мембраны составляет двойной молекулярный слой липидов (липидный бислой) на котором и в толще которого находятся белки. Слой липидов является протективом белки клеточной мембраны подвижны и свободно плавают в липидном теле.

Функции клеточной мембраны: 1- барьерная 2- транспортная 3- рецепторная 4- регуляция обмена веществ между клет и средой 5- обеспечение связи между клетками в тканях многоклеточного организма.

**Задание В.** Назовите методы, с помощью которых изучена структура биологической мембраны: 1- классическая модель

2- унитарная модель  
3- модель Д.А. Луи  
4- жидко-мозаичная модель

#### Работа 4. Транспорт веществ через биологическую мембрану

Изучите механизмы транспорта веществ и ионов через биологическую мембрану. Назовите отличия пассивного и активного транспорта, приведите примеры. Заполните таблицу, используя предложенные варианты.

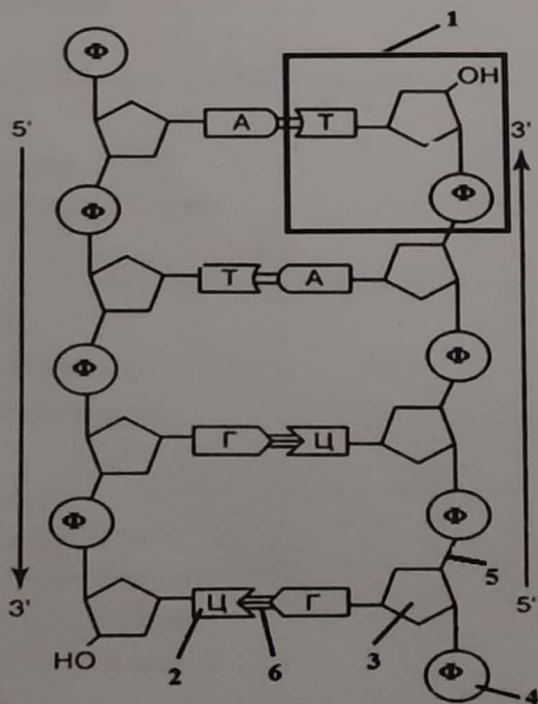
Вид транспорта	Направление движения молекул	Использование энергии АТФ	Примеры
Пассивный	по градиенту концентрации	Нет АТФ —	1- простая диффузия 2- осмос 3- облегченная диффузия
Активный	против градиента концентрации	использование энергии АТФ +	1- первично активный транспорт 2- вторичный активный транспорт 3- везикулярный транспорт (эндоцитоз - экзоцитоз)

Варианты ответов:

с использованием энергии АТФ; по градиенту концентраций; осмос; диффузия; транспорт через мембранные каналы; без затраты энергии АТФ; транспорт с участием белков-переносчиков; перенос ионов натрий-калиевым насосом; против градиента концентраций; эндо- и экзоцитоз.

**Работа 5. Молекулярная структура ДНК**

**Задание А.** Назовите структуры, указанные на схеме цифрами 1 – 4, и вид химических связей, обозначенных цифрами 5 – 6.



- 1 Нуклеотид
- 2 Цитозин
- 3 Сахар (дезоксирибоз)
- 4 Фосфатная группа
- 5 Сложно (квалентная) связи
- 6 водородная связи

Задание Б. Дайте определение понятиям «комплементарность» и «антипараллельность».

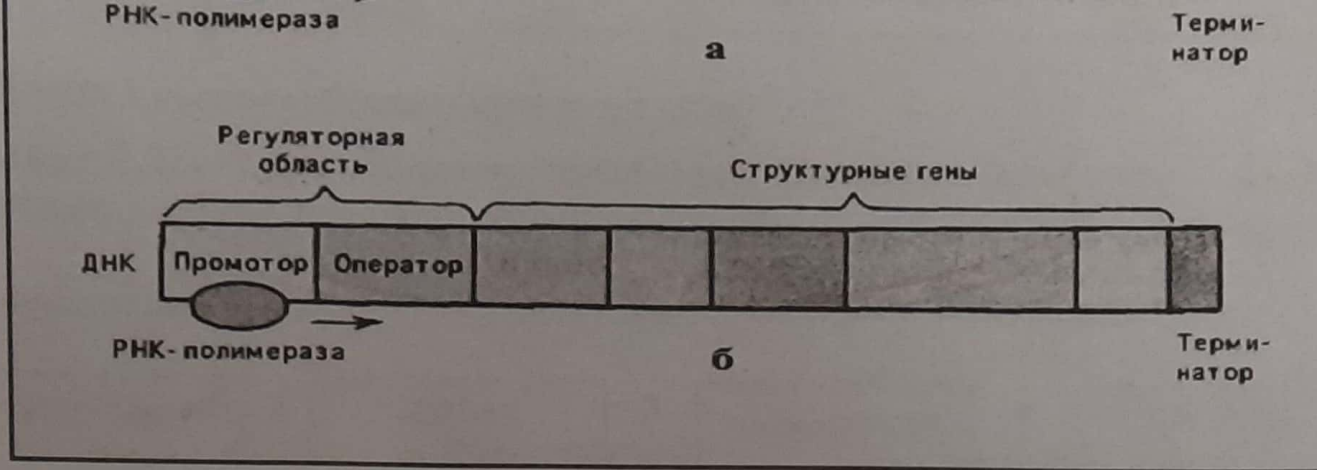
Комплементарность - пространственная взаимодополняемость молекул или их частей, приводящая к образованию водородных связей

Антипараллельность - синтез дочерней цепи ДНК происходит в противоположном от материнской цепи направлении

### Работа 6. Сравнительная характеристика генома про- и эукариот

Заполните таблицу, используя предложенные варианты ответов.

Признаки	Прокариоты	Эукариоты
Локализация наследственного материала в клетке	в цитоплазме	в ядре (митохондриях)
Форма молекул ДНК	кольцевая ДНК	линейный ДНК
Связь ДНК с гистонами	не имеет гистона	в каждой нуклеосоме ДНК примерно два раза оборачивается вокруг восьми молекул гистонов
Процент ДНК, содержащей гены		
Особенности строения гена	гены связаны	гены дискретны и содержат фрагменты экзонов и интронов.
Нуклеотидные последовательности регулирующие активность генов		



1. Какими буквами на схеме обозначены гены прокариот и эукариот? \_\_\_\_\_

А → Эукариоты  
Б → прокариоты

2. Назовите особенности организации структурного гена у про- и эукариот.

У эукариотов гены дискретны. Структурный ген состоит из экзонов и интронов  
участки ДНК, транскрипция которых остается в зрелой мРНК, называются  
экзонами, а участки, транскрипция которых удаляется называются интронами. Ну у  
прокариотов гены непрерывны, и нет экзонов и интронов

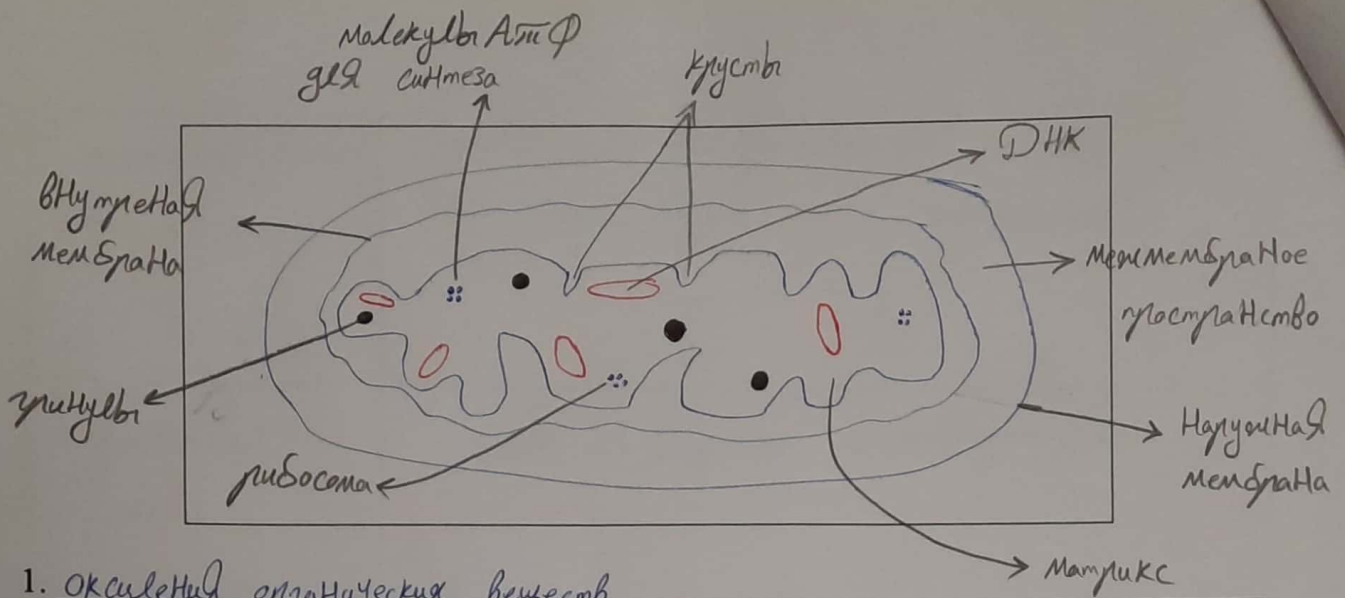
### Работа 8. Задача по определению органеллы клетки

Решите задачу и ответьте на поставленные вопросы.

При исследовании клеток с помощью электронного микроскопа были выявлены двумембранные органеллы овальной формы, внутренняя мембрана которых образует складки – кристы.

Нарисуйте схему органеллы, обозначьте детали строения, назовите ее функции

(1). В каких клетках присутствует эта органелла – прокариотических или эукариотических (2), растительных или животных (3)?

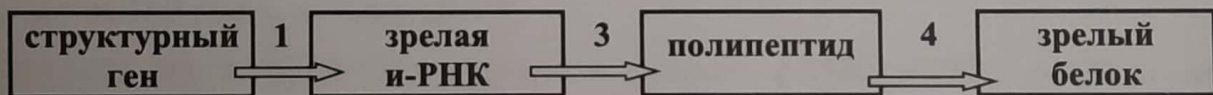


1. Окисление органических веществ
2. Синтез АТФ и накопление энергии.
3. Синтезируют собственные белки

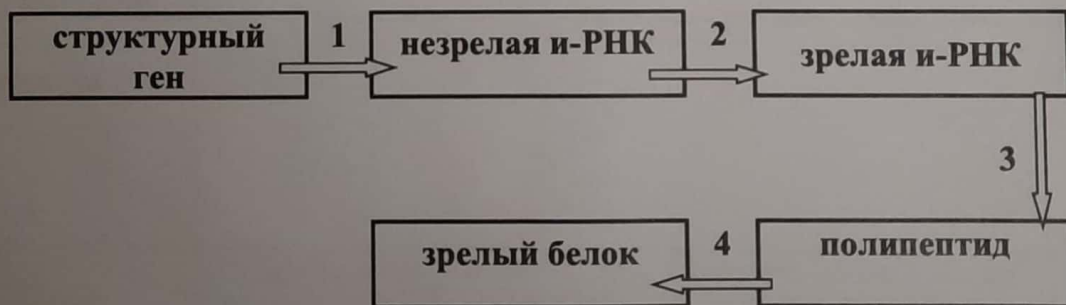
### Работа 9. Биосинтез белка у про- и эукариот

Задание А. Назовите и охарактеризуйте стадии биосинтеза белка у про- и эукариот, заполните таблицу, используя материалы учебников, лекций и Интернет-ресурсы.

#### а) прокариоты



#### б) эукариоты



Стадия биосинтеза белка у эукариот	Характеристика
1 транскрипция синтез	цель: перенос информации с ДНК на иРНК и эукариоты



2 посттранскрипция	Созревание иРНК, удаляются интроны и образование новых рНК, только в эукариотах
3 трансляция с Нтсз	Белка на рибосоме по матрице рНК
4 посттрансляция (конформация)	приобретает свою функциональную структуру

#### Задание Б. Заполните таблицу

Опишите этапы трансляции и укажите функции р-РНК, и-РНК, т-РНК в этом процессе.

Этапы трансляции	Характеристика этапа
Инициация	Образуется иницирующий комплекс состоящего из
Элонгация	Со скоростью реакции при которых образуются пептидные связи между аа. окислотами в строящейся полипептидной цепи.
Терминация	Синтезированная полипептидная цепь отделяется от рибосомы и от иРНК

Структуры, обозначенные на рисунке цифрами	Их функции
1 Белок репрессор	Структурные гены оперно Элакирование
2 Генератора	Структурные гены оперно Элакирование
3 Индуктор	депрессирование генов индукто он

### Задание Б. Ответьте на вопросы:

1) Объясните, почему на этапе I транскрипция не происходит и синтез белка не осуществляется?

Транскрипция начинается со связывания РНК-полимеразы с геном. Если на пути РНК-полимеразы есть препятствие транскрипция не происходит, что называется регуляцией транскрипции. Этот белок связывается с оператором и предотвращает движение РНК-полимеразы.

2) Объясните, почему на этапе II транскрипция происходит, и синтез белка осуществляется?

Лактоза из окружающей среды попадает в бактерии и связывается с ингибитором, меняет свою форму и отсоединяется и наконец РНК-полимераза может начать транскрипцию.

### Работа 10. Ситуационная задача

Решите ситуационную задачу и ответьте на поставленные вопросы.

В природе существует значительное разнообразие клеток, отличающихся по размерам, форме, химическим особенностям. При этом существует два главных типа клеточной организации.

Вопросы:

1. Перечислите типы клеточной организации. Назовите представителей каждого типа. 1: прокариоты: бактерии

2: эукариоты - растения - животные

2. Охарактеризуйте основные черты строения прокариотических клеток.

1- одноклеточные организмы

2- у них нет ядра

3- у них есть кольцевая молекула ДНК.

4- у них нет митоза и мейоза.

3. Назовите особенности организации эукариотических клеток.

1- у них есть ядро (ядрышка - ядерная оболочка)

2- у них есть линейные молекулы ДНК

3- у них есть митоз и мейоз.

4- у них нет мезосомы

4. Назовите отличия поверхностного аппарата про- и эукариотических клеток.

у животных нет клеточной стенки а у растений есть клеточная стенка - у эукариотических клеток есть мембранные органеллы

у прокариотических клеток обычно нет мембранных органелл. у прокариотических клеток есть клеточная стенка.

5. Назовите отличия в организации наследственного материала у про- и эукариот.

У прокариотических клеток есть кольцевая ДНК. у них нет митоза и мейоза. у них тоже нет гаметов. у эукариотических клеток есть линейные молекулы ДНК, организованные в хромосомы. у них есть митоз и мейоз.

### Вопросы для самоподготовки:

1. Каковы основные свойства биологических систем?
2. Какие формы жизни существуют на Земле?
3. Каковы основные положения клеточной теории Т. Шванна, М. Шлейдена и Р. Вирхова? Каковы основные положения современной клеточной теории?
4. Каковы особенности биологической организации имеют про- и эукариотические клетки?
5. Как устроен поверхностный аппарат клеток?
6. Какова молекулярная организация универсальной биологической мембраны? Как называется современная модель строения мембраны?
7. Какие функции выполняет мембрана клетки?
8. Каковы основные функции мембраны? Как называется современная модель строения мембраны?

1. Каковы основные свойства биологических систем? Обмен веществ - <sup>تبادل</sup>разграничиваемость - <sup>توانایی رشد</sup>способность к росту - <sup>توانایی تولید مثل</sup>способность к размножению - <sup>حرکت</sup>подвижность - пластичность - целостность - поддержание постоянства внутренней среды

2. Какие формы жизни существуют на земле? Формы живых организмов делятся на неклеточные и клеточные.

Неклеточные Например вирусы и фаги. Клеточные Например эукариоты (ядерные) простейшие грибы, растения и животные прокариоты (доядерные) бактерии синезеленые водоросли

3. Каковы основные положения клеточной теории Т. Шванна, М. Шлейдена и Р. Вирхова? Все организмы состоят из

- ① <sup>تولید</sup>Маленьких одинаковых частей - клеток которые растут и развиваются ② общий развития элементарных частей организма - клеточное образование. ③ Каждая клетка представляет собой сложный биологический механизм и является своего рода органоидом.

4. Каковы основные положения современной клеточной теории? Клетка является универсальной структурной и функциональной единицей живого - все клетки имеют сходное строение, химический состав.

5. Какие особенности биологической организации и строения прокариотических и эукариотических клеток? у эукариотической клетки есть ядро и мембранная органелла у которых есть мембрана. Генетический материал находится в ядре. Они делятся с митозом и мейозом. у них есть линейная ДНК а у прокариотической клетки нет ядра и генетического материала. в ядре. Генетический материал находится в цитоплазме. у них тоже нет мембранной органеллы. Они легко и просто делятся. у них есть кольцевая ДНК

6. Как устроен поверхностный аппарат клеток? поверхностный аппарат клетки структурно и функционально единое образование он состоит из цитоплазматической мембраны, надмембранного и подмембранного комплексов.

7. Какова молекулярная организация универсальной биологической мембраны? у клеточной мембраны есть белки (периферическая и интегральная белки), углевод, молекула фосфолипидов, холестерин. Как называется современная модель строения? жидкостно-мозаичная

8. Какие функции выполняет мембрана клетки? транспорт веществ (обмен веществ) - защита - структурная - клеточный гомеостаз

2. Какие механизмы транспорта веществ через мембрану вам известны? пассивный транспорт: простая диффузия - осмос, облегченная диффузия, активный транспорт: первично активный транспорт - вторичный активный транспорт - везикулярный транспорт (эндоцитоз - экзоцитоз)

10. Каково строение молекулы ДНК? у молекулы ДНК есть нуклеотиды. Каждый нуклеотид содержит в себе по одному молекуле фосфорной кислоты и сахара (дезоксирибозы). у них также есть Адезин - гуанин - цитозин и тимин. ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей, соединенных связью.

11. Назовите свойства и функции ДНК? свойства: репликация, репарация - транскрипция - мутация - основная функция ДНК - хранение и передача наследственной информации.

12. Что такое ген? Это участок молекулы ДНК, который отвечает за синтез определенного белка. Строение генов у про- и эукариот? прокариоты → основная часть ДНК гены. гены не имеют интронов.

эукариоты → основная часть ДНК не является генами. Каждый ген имеет свой промотор и несколько регуляторов. Большинство генов состоят из интронов и экзонов.

13. Что такое геном? Это совокупность генов. то есть информация, заключенная в хромосомах.

14. Что такое генетический код? Это система записи генетической информации в ДНК (и-РНК) в виде определенной последовательности нуклеотидов. Каковы свойства генетического кода? Код универсален - код однозначен - код непрерывен - код вырожден

15. Каковы особенности организации генов у прокариот и эукариот.

- |  |   |   |
|--|---|---|
| 1- основная часть ДНК гена                               | } | 1- основная часть ДНК не является геном.                  |
| 2- гены не имеют интронов                                |   | 2- каждый ген имеет свой промотор и несколько регуляторов |
| 3- гены образуют брыжи, с общим промотором и регулятором |   | 3- большинство генов состоят из интронов и экзонов.       |

16. Каковы основные этапы биосинтеза белка, в чем их сущность? Каковы отличия биосинтеза белка у прокариот и эукариот?

В биосинтезе белка выделяют 2 основных этапа: синтез полипептидной цепи из аминокислот, происходящий на рибосомах с участием молекул мРНК и тРНК, и посттрансляционные модификации полипептидной цепи у прокариот мРНК может нести несколько генов, которые транслируются с образованием нескольких белков. у эукариот каждая мРНК несет только 1 ген который транслируется в один белок.



17. что такое альтернативный сплайсинг? альтернативный сплайсинг это вариант сплайсинга матричных рНК (мрНК) при котором в ходе экспрессии гена на основе одного и того же первичного транскрипта (пре-мрНК) происходит образование нескольких зрелых мрНК. Какова его биологическая роль? он является ключевым механизмом увеличения разнообразия белков, а также позволяет осуществлять сложную систему регуляции экспрессии генов.

18. Каковы механизмы регуляции транскрипции генов у прокариот (схема как обычно)? В отсутствие субс та супрессор препятствует началу транскрипции, а когда субстрат появляется супрессор св. звывается с ним и теряет способность связываться ДНК. Начинается транскрипция.

путем индукции → 1

путем репрессии → 2

19. Каковы механизмы регуляции транскрипции генов у эукариот? к основным компонентам системы регуляции генов у эукариот относятся:

ген-интегразор с сенсорным сайтом / Структурный ген с регуляторным сайтом → находится под контролем продукта гена интегразора

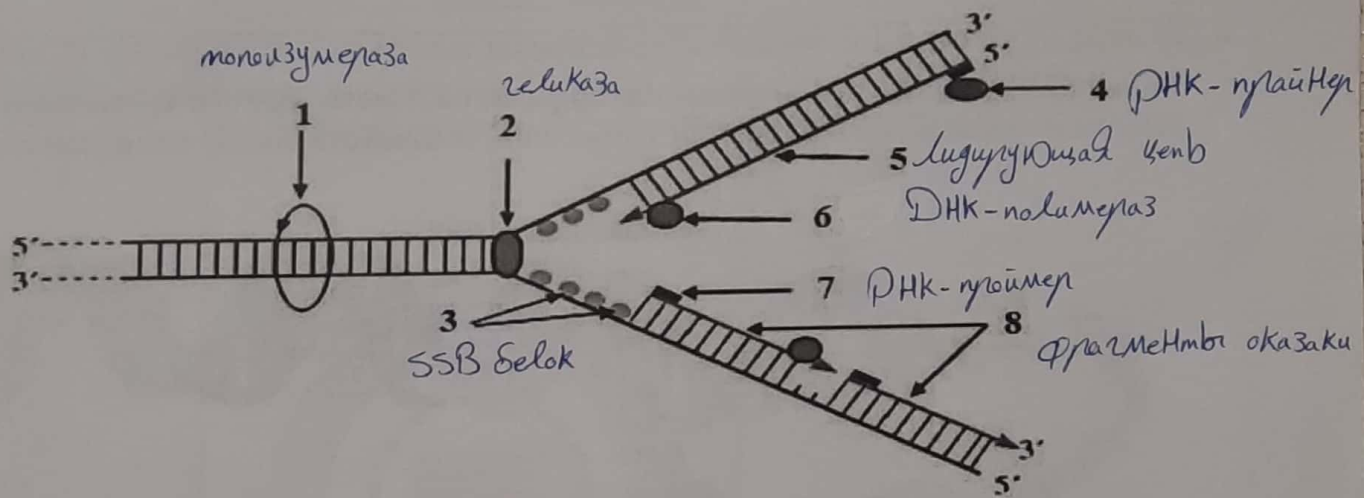
## ТЕМА 2. Воспроизведение на клеточном уровне

### Работа 1. Репликация ДНК эукариот

Задание А. Ознакомьтесь с видеоматериалами по репликации ДНК.



Задание Б. Изучите схему репликации ДНК эукариот. Заполните таблицу, указав структуры, обозначенные на схеме цифрами. Назовите функции структур, обозначенных цифрами: 1,2,3,4,6,7.



№ на схеме	Название структуры	Функции
1	топоизомераза	1- релаксация суперскрученных молекул ДНК 2- образование или развязывание узлов 3- образование или развязывание катенов
2	геликаза	продвижение вдоль двойной спирали род имельской молекулы ДНК
3	SSB белок	стабилизируют цепь ДНК наружу в выпуклом состоянии
4	РНК-праймер	образует праймерН

5	лигирующая цепь	лигирующая цепь синтезируется непрерывно в направлении движения репликационной вилки
6	ДНК-полимераз	это ферменты, участвующие в репликации ДНК. ферменты этого класса катализируют полимеризацию дезоксирибонуклеотидов вдоль цепочки нуклеотидов ДНК, которую фермент «читает» и использует в качестве шаблона
7	РНК-праймер	РНК-праймер синтезирует РНК-затравку
8	фрагменты оказаки	синтез запаздывающей цепи осуществляется с помощью отдельных фрагментов, которые называются фрагментами Оказаки.

**Работа 2. Уровни организации интерфазного и метафазного хроматина**  
 Назовите уровни компактизации хроматина, соответствующие его диаметру.



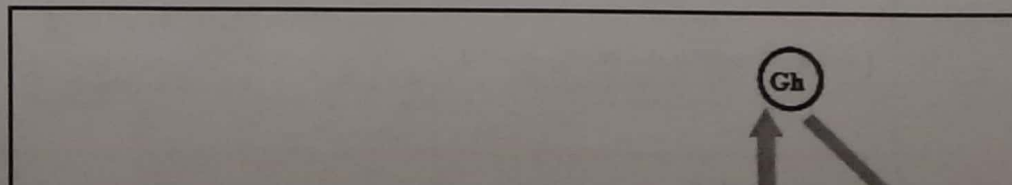
- 2 нм двойная спираль ДНК
- 30 нм фибриллы (нуклеосомный)
- 300 нм хроматин
- 700 нм хроматин
- 1400 нм митозная хромосома

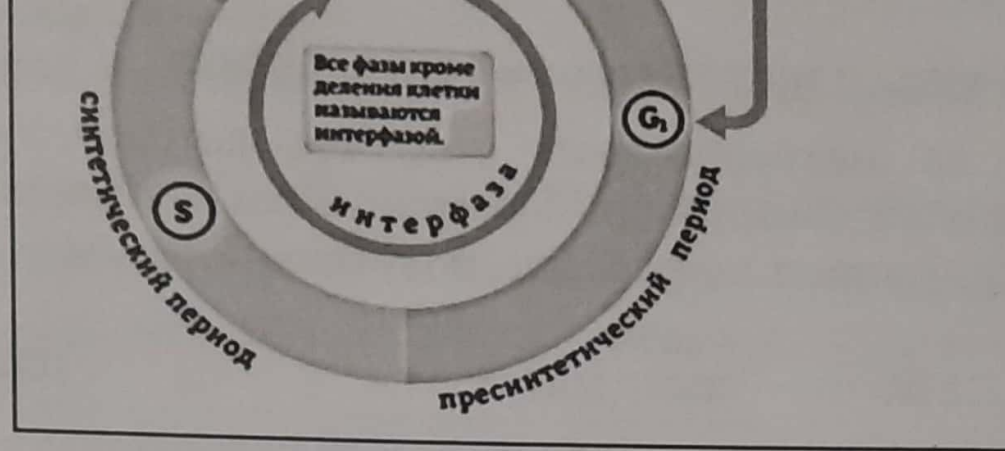
### Работа 3. Жизненный цикл клетки

Задание А. Ознакомьтесь с видеоматериалами о жизненном цикле клетки.



Задание Б. Обозначьте на рисунке количество хромосом ( $n$ ) и молекул ДНК ( $c$ ) в каждом периоде клеточного цикла.





Варианты жизненных циклов: ЖЦ = G<sub>H</sub>; ЖЦ = МЦ (G<sub>1</sub>+S+G<sub>2</sub>+ митоз); ЖЦ = МЦ (G<sub>0</sub>+G<sub>1</sub>+S+G<sub>2</sub>+митоз) + G<sub>H</sub>.

**Задание В.** Ответьте на вопросы.

1) Какие клетки находятся в G<sub>0</sub>-периоде: клетки вышедшие для репарации ДНК

---



---

2) Запишите в виде формулы жизненный цикл клеток:

а) эпителия ротовой полости – (G<sub>0</sub>+G<sub>1</sub>+S+G<sub>2</sub>+митоз)+G<sub>H</sub>

б) красного костного мозга – (G<sub>0</sub>+G<sub>1</sub>+S+G<sub>2</sub>+ мейоз) + G<sub>H</sub>

в) нейронов – мцц = G<sub>H</sub>

г) гепатоцитов (клеток печени) – мцц = мцц (G<sub>0</sub>+G<sub>1</sub>+S+G<sub>2</sub>+ мейоз) + G<sub>H</sub>

**Работа 4. Виды клеточных популяций в зависимости от особенностей их жизненного цикла**

**Задание А.** Заполните таблицу, используя предложенные варианты ответов:  
изменение количества клеток – уменьшается, увеличивается, не изменяется.

Вид	Варианты жизненного цикла клеток	Изменение количества клеток	Примеры
Стабильные	$2N = N$	Не изменяется	Нейроны кардиомиоциты
Растущие	$2N = N$ (8)	увеличивается	опухоль
Обновляющиеся: быстро- обновляющиеся	$2N = N$ ( $G_1 + S + G_2 + \text{митоз}$ )	увеличивается	эпителий кожи
медленно- обновляющиеся	$2N = N$ ( $G_0 + G_1 + S + G_2 + \text{митоз}$ $+ G_1$ )	увеличивается	печень

**Задание Б.** Определение митотического коэффициента.

Решите задачу: на микропрепарате эпителия ротовой полости среди 1047 просмотренных клеток обнаружили 7 клеток на разных фазах митоза. Определите митотический коэффициент по формуле, полученный результат внесите в таблицу.

$$MK = \frac{\text{число митозов}}{\text{число просмотренных клеток}} \times 1000$$

Общее число клеток	Количество делящихся клеток	МК (%)
1047	72	6.87 %

$$\frac{72}{1047} \times 100 = 6.87 \%$$

G<sub>2</sub> – период, введение клетки в митоз и регуляция митоза

Цик В + Cdk1

**Задание В.** Используя материалы учебников (Биология под ред. акад. РАМН, проф. В.Н. Ярыгина, том 1, раздел 3.1 и 8.2), лекций, Интернет-ресурсов и приложения ответьте на вопросы:

1. Назовите факторы, регулирующие пролиферацию клеток. тиФРФ (трансформирующий фактор роста фибробластов) – пептид стимулирующий соединительную ткань в культуре - ФРФ - с целью роста фибробластов ИЛ-1
2. Что такое циклины и Циклинзависимые протеинкиназы? циклины это белки которые регулирующие деление клетки. циклинзависимые протеинкиназы: это клеточные машины, которые запускают события клеточного цикла и являются своеобразными часами этих событий.
3. Что такое протоонкогены и какова их роль в регуляции пролиферации клеток? протоонкогены это гены экспрессирующие белки контролирующее рост ФР, их рецепторы транскрипционные факторы.

4. К каким последствиям может привести не прохождение клеткой контрольной точки G<sub>1</sub>/S? происходит синтез ДНК с дефектами в дальнейшем могут накопиться мутации и привести к раку
5. К каким последствиям может привести не прохождение клеткой контрольной точки G<sub>2</sub>/M? в клетках в дальнейшем накапливаются мутации.
6. Какую роль в регуляции митотического цикла играет белок P53? является стражем генома не позволяет, движимая клеткам накапливать мутации предотвращает опухоли

### Работа 6. Мейоз. Редукционное деление

Задание А. Ознакомьтесь с видеоматериалами о редукционном делении клетки.



Задание Б. Опишите события каждой фазы первого деления мейоза, укажите количество хромосом в клетке и число молекул ДНК в хромосоме.

Первое деление мейоза	Характеристика
Профаза I	спаривание гомологичных хромосом (одна - из них материнская, другая - отцовская). образование аппарата деления.
Метафаза I	Расположение гомологичных хромосом по экватору



Анафаза I	разделение пар хромосом (состоящих из двух хроматид) и перемещение их к полюсам
Телофаза I	образование дочерних клеток

### Работа 7. Ситуационная задача

Решите ситуационную задачу и ответьте на поставленные вопросы.

Способность к самовоспроизведению проявляется на всех уровнях организации живого. В основе этого свойства лежит способность молекулы ДНК к самоудвоению (репликации). В процессе удвоения ДНК участвует комплекс ферментов.

Вопросы:

1. Назовите основные ферменты, участвующие в репликации ДНК. \_\_\_\_\_

ДНК полимеразы, хеликаза, ДНК топоизомеразы

ДНК лигаза, праймаза

2. Раскройте функции каждого из них. ДНК праймаза: это ферменты синтезирующие

короткий фрагмент ДНК, называемый праймером. Комплементарный одноцепочечной матрице ДНК.

ДНК топоизомераза: ферменты изменяющие степень сверхспирализации ДНК. ДНК лигаза:

фермент катализирующий сшивание одноцепочечных фрагментов ДНК. ДНК полимеразы:

катализирующие синтез дочерних цепей на матрице ДНК по принципу комплементарности.

3. Объясните, почему синтез дочерних цепей ДНК идет в разных направлениях.

Синтез ДНК идет только в направлении 5', 3' а так как две матричные цепи

ДНК антипараллельны и образование дочерних цепей идет в разных направлениях.

направлениях.

4. Что такое фрагменты Оказаки и как они образуются? Фрагменты Оказаки

это относительно короткие фрагменты ДНК (РНК) при репликации на конце

которых образуются отстыгнутые концы в матрице.

5. Какие существуют способы удвоения ДНК? Репликация ДНК это процесс синтеза дочерней молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты на матрице родительской молекулы ДНК.

### **Вопросы для самоподготовки:**

1. Что такое жизненный (клеточный) цикл? Какие существуют варианты жизненного цикла клеток? Что такое апоптоз?
2. Какие ферменты обеспечивают репликацию ДНК? Каковы их функции? Какие существуют способы репликации ДНК?
3. Что такое хроматин? Чем отличается эухроматин от гетерохроматина? Каковы уровни структурной организации хроматина?
4. Что такое митотический цикл? Из каких периодов он состоит? Что происходит в различные периоды митотического цикла?
5. Назовите факторы регуляции митотического цикла?

## тема 2

1. Что такое жизненный (клеточный) цикл? Промежуток времени от момента возникновения клетки до ее гибели или до последующего деления. Какие существуют варианты жизненного цикла клеток?  $G_1 - S - G_2 - M - G_0$  Что такое апоптоз? Это процесс самоуничтожения клеток, от которых организм хочет по разным причинам избавиться.

2. Какие ферменты обеспечивают репликацию ДНК?

ДНК геликаза - ДНК топоизомераза - праймаза - ДНК полимеразы  
ДНК лигаза - Каковы их функции? ДНК геликаза: ферменты которые разделяют цепи двуцепочечной ДНК на однострунчатые  
ДНК топоизомераза: они решают структурные проблемы репликации ДНК, создавая в ней временные одноцепочечные или двуцепочечные разрывы.

ДНК полимеразы: синтезируют новую цепь ДНК по принципу комплементарности

ДНК лигаза: образует фосфодиэфирную связь между двумя палитруклеотидами. Какие существуют способы репликации ДНК?

3. Что такое хроматин? Это вещество хромосом комплекс ДНК, РНК и белков. Хроматин находится внутри ядра клеток эукариот. Что отличается эухроматин от гетерохроматина?

У гетерохроматина функция льно неактивный а у эухроматина функционально активные участки хромосом. у гетерохроматина конденсированное состояние а у эухроматина меньшая компактизация ДНК. Каковы уровни структурной организации хроматина? В состав хроматина входят ДНК и гистоны-белки с высоким содержанием. цепи ДНК обвивают глобулу гистонов и образуют четковидную структуру нуклеосом, которые связаны между собой linkerной циточкой ДНК.

4. Что такое митотический цикл? Клетки способные делиться в какой-то момент могут вступить в новый этап мц-подготовки к делению и в само деление. Этот этап мц называется митотический цикл (мц) из каких периодов он состоит?

G<sub>1</sub> (пресинтетический период) - S<sub>1</sub> (синтетический период)

G<sub>2</sub> (посинтетический период) - митоз (профаза-метафаза-анафаза-телофаза)

Что происходит в различные периоды митотическо цикла? G<sub>1</sub>: рост клетки, обеспечивать

энергии и веществ для деление клетка и ДНК  
S<sub>1</sub>: удвоить ДНК, белков, ~~и~~ увеличивать количества РНК

G2: Сохранить энергию для митоза, синтез белков  
микротрубочек для веретена деления.

M: деление клетки, состоит из гелных Ядра и гелных цитоплазм.  
происходит равномерное распределение генетического материала  
между дочерними клетками.

5. Назовите факторы регуляции митотического цикла?

1. Экзогенные факторы Например: пищевой-ритмический
2. Эндогенные факторы Например: Эдокринный-цитокинный  
митоген-цитостатики-генетический фактор.

6. Что такое пропускные (контрольные) точки в митотическом цикле?

Они обеспечивают завершение предыдущего этапа и  
готовится необходимая факторы для следующего этапа

7. Какова роль онкогенов и онкосупрессоров в регуляции  
митоти цикла?

8. Что такое Амитоз, Эндомиоз, полиплоидия и полипloidия?

Амитоз: Они происходят в клетках внутренних органов, или  
в клетках органов с наруж

Эндомиоз: Это процесс в котором удвоить числа ядром в Ядрах

клеток, а Ядра и клетки Нет деления.

полиплоидия: Это кратное увеличение числа хромосом в Ядре.

полипloidия: кратное увеличение содержания ДНК в хромосомах при сохранении количества хромосом.

9. Что такое пролиферативный пул и пролиферативная (митотическая) активность тканей? пролиферативный это разрастание ткани организма путём размножения клеток. пролиферативная (митотическая) активность тканей это продуктивная (пролиферативная) стадия завершает острое воспаление и обеспечивает репарацию (восстановление) поврежденных тканей.

10. Какие виды тканей различают в зависимости от их пролиферативной активности? Что такое митотические коэффициенты? 1-обновляющиеся клеточные комплексы 2-растущие клеточные комплексы 3-стабильные клеточные комплексы эти 3 вида для характеристики митотической активности в тканях определяют. митотический индекс это количества делящихся клеток на 1000 клеток этой

$$\text{митотический индекс} = \frac{\text{число делящихся клеток}}{1000 \text{ клеток}}$$

11. В чем сущность митоза и какого его биологического значения, какие процессы обеспечивают рекомбинацию генетического материала,

Биологическое значение мейоза заключается в уменьшении числа хромосом в гаметах и образовании гаплоидных гамет. Следствие гаплоидных клеток при оплодотворении восстанавливает в зиготе диплоидный набор хромосом. Перекомбинация генов, осуществляемая в мейозе, приводит к внутривидной изменчивости.

12. Как меняется набор хромосом, хроматид и количество молекул ДНК в процессе митоза и мейоза?

## Раздел. ОСНОВЫ ОБЩЕЙ И МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

### ТЕМА 3. Закономерности моногенного наследования признаков. Полигенное наследование

#### Работа 1. Основные понятия генетики

Заполните таблицу, используя материала учебников, лекций и Интернет-ресурсы.

№	Понятие	Определение
1	Ген	Структурная и функциональная единица наследственности.
2	Геном	Совокупность наследственного материала заключённого в клетке организма
3	Карิโอтип	Карิโอтип - это совокупность полного набора метафазных хромосом клеток вида или отдельного организма, отсортированных по длине, расположению центромеры и другим признакам.
4	Аллель	Аллели - различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом, определяющие развитие конкретного признака
5	Генотип	Совокупность генов данного организма. Генотип, в отличие от понятия генофонд, характеризует
6	Фенотип	Фенотип - совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития
7	Аллельные гены	Это пара генов, определяющих контрастные признаки организма.
8	Моногенное наследование	Моногенным называется такой тип наследования, когда наследственный признак контролируется одним геном
9	Полигенное наследование	Полигенное наследование, также известное как количественное наследование, относится к одному унаследованному фенотипическому признаку, который контролируется двумя или более различными генами
10	Доминирование	Доминантность - форма взаимоотношений между аллелями одного гена, при которой один из них подавляет проявление другого
11	Плейотропия	Явление множественного действия гена. Выражается в способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков.
12	Летальное действие гена	Мутационные гены, вызывающие гибель особи до достижения ею половозрелого возраста.
13	Экспрессивность	Степень фенотипического проявления аллеля



14	<b>Множественный аллелизм</b>	различное фенотипическое проявление аллелей одного и того же гена
15	<b>Пенетрантность</b>	Пенетрантность показатель фенотипического проявления аллеля в популяции
16	<b>Наследственность</b>	Способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству
17	<b>Изменчивость</b>	разнообразие признаков среди представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм.

## Работа 2. Решение задач на моногенное наследование

### Задание А. Ознакомьтесь с правилами решения задач.

1. Для решения необходимо правильно записать условия задачи.
2. Определить генотипы родителей.
3. Составить схему скрещивания с использованием генетической символики.
4. Под каждым генотипом следует подписать фенотип организма.
5. Выписать типы гамет каждого родителя.
6. Если у каждого родителя образуется 4 и более типов гамет, то для определения генотипов потомства необходимо составить и заполнить решетку Пеннета

P	♀ aa парагемофилия	-	♂ Aa нормальная свёртываемость крови
G	a		A ; a
F <sub>1</sub>	Aa нормальная свёртываемость крови		aa парагемофилия
Вероятность рождения	50%		50%

Ответ: вероятность рождения здоровых детей равна 50%.

**Задание В.** Решите задачи, используя алгоритм

**Задача 1.** Мужчина с нормальным цветом зубов женился на женщине с потемневшими зубами, отец которой имел потемневшие зубы, а мать – нормальные. Определите вероятность рождения в этой семье ребенка без аномалий, если известно, что потемнение зубов определяется доминантным геном.

м - потемневшие зубов      м - нормальные зубов

P <sub>1</sub>	♀ mm	♂ mm
G	m: m	m
F <sub>1</sub>	mm (потемневшие)	mm (нормальные)
вероятность рождения	50%	50%

**Задача 2.** Редкий порок – анофтальмия (отсутствие глазного яблока) обусловлен рецессивным аутосомным геном. У гомозиготных по рецессивному аллелю особей глазные яблоки отсутствуют, у гетерозиготных – они значительно меньше, чем в норме у гомозиготных по доминантному аллелю особей. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей имеет уменьшенные глазные яблоки, а второй – нормальные?

P	Aa	AA	A → нормальные глаза Яблока
G	A; a	A	a → анофтальмия
F	AA	Aa	
	50%	50%	
	нормальные	уменьшенные глазные Яблока	

**Задача 3.** У человека группы крови системы АВО контролируются серией множественных аллелей одного гена –  $I^0$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ . Сочетаясь по два, они образуют шесть типов генотипов, которые формируют четыре группы крови.

1. Муж имеет I группу крови, жена – IV. Унаследуют ли дети группы крови своих родителей?

2. Родители гетерозиготны по III группе крови. Определите вероятность рождения ребенка с III группой крови.

ответ ①: P ♂  $I^0I^0$  ♀  $I^AI^B$   
 G  $I^0$   $I^A, I^B$   
 F  $I^AI^0$   $I^BI^0$   
 (II) = A (III) = B

ответ: Нет, дети не наследуют группу крови своих родителей

II = A III = B III(IV) = AB

ответ ②: P  $I^BI^B$   $I^BI^0$   
 G  $I^B$   $I^BI^0$   
 F  $I^BI^B$   $I^BI^0$   
 (III) = B (III) = B

ответ: все дети имеют группу крови B

**Задача 4.** У человека доминантный ген, вызывающий брахидактилию (укорочение пальцев) в гомозиготном состоянии приводит к гибели эмбриона. Какова вероятность рождения ребенка с брахидактилией и вероятность гибели эмбриона при браке гетерозиготных родителей?

AA → летальный ген  
 Aa → брахидактилия  
 aa → нормальные пальцы

P Aa Aa  
 A;a A;a

AA летал Aa брахид. Aa брахид. aa норм.

ответ: вероятность рождения детей брахидактилией 50%, летальность 25%, нормальные пальцы 25%

**Задача 5.** Синдром Коэна обусловлен рецессивным аутосомным геном и характеризуется множественными аномалиями: выступающие вперед крупные центральные резцы, гипоплазия верхней челюсти, мышечная гипотония, ожирение, миопия. Определите вероятность рождения ребенка с данным синдромом у гетерозиготных родителей.

B: здоровый  
 b: различные аномалии

P Bb Bb  
 G B;b B;b  
 F BB Bb Bb bb различные аномалии  
 здоровый здоровый

ответ: 25% детей имеют синдром Коэна

**Задача 6.** Ген  $C^m$ , детерминирующий у человека светлую окраску волос, является рецессивным по отношению к гену темных волос  $C^D$ , но, в свою очередь, доминирует над геном, обуславливающим рыжий цвет волос  $C^1$ . Какой цвет волос может быть у детей, если мужчина блондин, женщина брюнетка, а матери мужчины и женщины рыжеволосые?

Матери:  $C^1C^1$

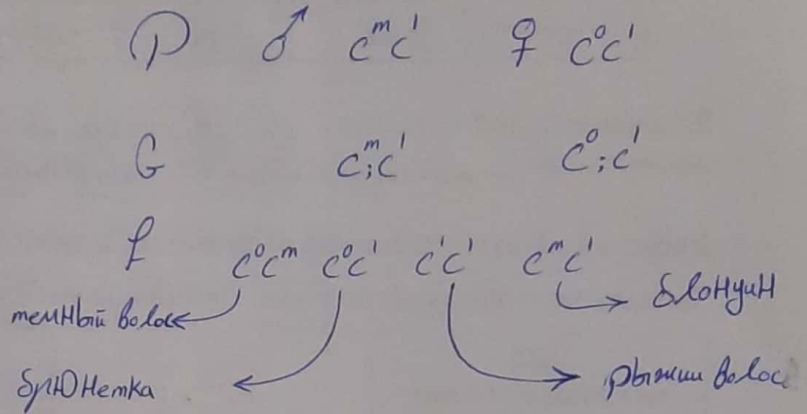
мужчина:  $C^mC^1$

женщина:  $C^0C^1$

$C^m$  = окраску волос

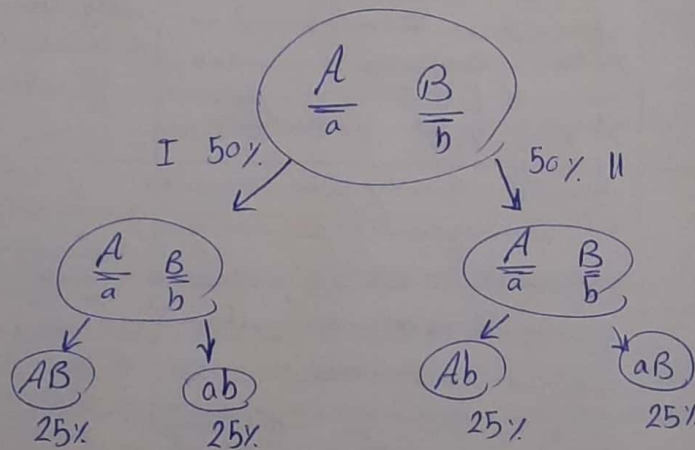
$C^1$  = рыжий волос

$C^0$  = темный волос



### Работа 3. Независимое наследование

**Задание А.** Зарисуйте схему распределения хромосом в мейозе при независимом наследовании.



**Задание Б.** Укажите расположение генов в хромосомах, при котором осуществляется независимое наследование  $\frac{A}{a} \frac{B}{b} \times \frac{A}{a} \frac{B}{b}$

**Задание В.** Укажите причину возникновения нового сочетания генов в гаметах при независимом наследовании проявиться за счет перекрест между генами

генов в мейозе и из-за сплунгем

**Задание Г.** Заполните таблицу, укажите возможные комбинации генов у потомков и полученное расщепление.

P ♀ AaBb x ♂ AaBb

G ♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Расщепление по фенотипу AABB, AABb, AaBB, AaBb, aabb  
 по генотипу AABB, AaBB, AABb, AaBb, aabb

**Работа 4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов**

Заполните таблицу, используя материала учебников, лекций и Интернет-ресурсы.

Вид взаимодействия генов	Характеристика	Примеры
Полное доминирование	Это вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот не отличается от фенотипа гомозигот по доминанте то есть в фенотипе гетерозигот присутствует продукт доминантного гена	окраски и формы семян гороха цвета глаз и цвета волос у человека резус-фактора и т.д. Наличие резус-фактора эритроцитов обуславливается доминантным геном Rh
Неполное доминирование	Неполное доминирование это особый тип взаимодействия аллелей, при котором более слабый рецессивный признак не может быть полностью подавлен доминантным.	у земляники неполное доминирование наблюдается при наследовании окраски плодов (красные, розовые) при скрещивании чистых линий некоторых пород кур, имеющих черную и белую окраску, получают потомство с серебристым оперением
Кодоминирование	Кодо минирование - это тип взаимодействия аллелей, при котором оба алеля в полной мере проявляют свое действие. в результате так как проявляются оба признака фенотипически индивид получает не усредненный вариант двух родительских признаков.	примеры широко известны примером кодоминирования является наследование группы крови системы АВО у человека они детерминируются геном I имеющим три аллели: I <sup>A</sup> I <sup>B</sup> I <sup>0</sup>
Аллельное исключение	Обеих гомозигот Аллельное исключение - процесс при котором в диплоидной клетке экспрессируется лишь один аллель гена в то время как экспрессируется другой аллель подавлен	существует два разных механизма аллельного исключения. в первом случае аллель гена может быть подавленным на стадии гаметогонии что приводит к экспрессии только второго аллеля.

Межаллельная комплементация	Взаимодействие мутантных разновидностей одного гена (у гетерозигот обуславливая гетерозис)	Типы $a_1$ или $a_4$ или $a_5$ и т. Д., т. е. аллели
Комплементарность	Взаимодействие рецессивных генов при котором они дополняют друг друга, а признак формируется лишь при одновременном действии двух доминантных генов, которые по отдельности не приводят	$A-B$ фиалетовые $A-bb$ белые цветы
Эпистаз	Это такой взаимодействия рецессивных генов, при котором одна пара аллельных генов подавляет действие другой пары	$A-B, A-bb$ : Серые $aa-B$ : белый
Полимерия	Это вид взаимодействия двух и более пар рецессивных генов	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ самая темная

Работа 5. Решение задач на дигибридное наследование

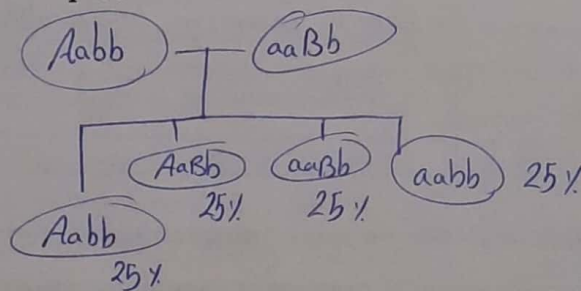
Составляем схему скрещивания, используя генетическую символику:

<b>P</b>	♀ <b>Aabb</b>	х	♂ <b>aaBb</b>	
	полидактилия, нормальное развитие зубов		нормальная кисть, патология зубов	
<b>G</b>	<b>Ab; ab</b>		<b>aB; ab</b>	
<b>F<sub>1</sub></b>	<b>AaBb</b>	<b>aaBb</b>	<b>Aabb</b>	<b>aabb</b>
	полидактилия, патология зубов	нормальная кисть, патология зубов	полидактилия, нормальное развитие зубов	нормальная кисть, нормальное развитие зубов
Вероятность рождения	<b>25%</b>	<b>25%</b>	<b>25%</b>	<b>25%</b>

Ответ: вероятность рождения детей без аномалий - 25%

**Задание Б.** Решите задачи, используя алгоритм.

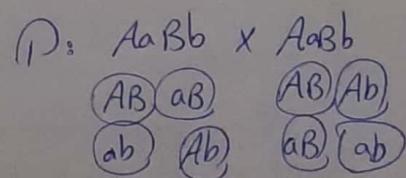
**Задача 1.** Полидактилия (шестипалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где каждый из родителей имеет только одну аномалию, полученную от одного из своих родителей?



ответ: 25%

**Задача 2.** Глухонемота у человека может быть обусловлена недоразвитием нейросенсорного аппарата внутреннего уха и нарушением развития звукопроводящей системы наружного и среднего уха. В развитии органа слуха участвуют комплементарные гены (A) и (B). Глухонемые родители имеют пятерых детей с нормальным слухом. Определите наиболее вероятные генотипы глухонемых родителей и их детей с нормальным слухом.

A → глухой  
 B → глухой  
 b → здоров  
 a → здоров



**Задача 3.** У человека синтез эритроцитарных группоспецифических белков – антигенов А и В определяется доминантными генами ( $I^A$ ) и ( $I^B$ ). Неаллельный ген ( $H$ ) контролирует синтез белка – предшественника антигенов А и В. У гомозиготных по рецессивному аллелю людей ( $hh$ ) антигены А и В не синтезируются. Фенотипически эти люди имеют I группу крови. У супружеской пары, где муж и жена имеют IV группу крови и гетерозиготны по аллелям гена ( $H$ ), родился ребенок с I группой крови. Какова вероятность рождения следующих детей с I группой крови?

Р ♀  $I^A I^B Hh$  × ♂  $I^A I^B Hh$

$\begin{matrix} (I^A H) & (I^B H) \\ (I^A h) & (I^B h) \end{matrix}$

♀ ♂	$I^A H$	$I^A h$	$I^B H$	$I^B h$
$I^A H$	$I^A I^A H H$	$I^A I^A H h$	$I^A I^B H H$	$I^A I^B H h$
$I^A h$	$I^A I^A h H$	$I^A I^A h h$	$I^A I^B h H$	$I^A I^B h h$
$I^B H$	$I^A I^B H H$	$I^A I^B H h$	$I^B I^B H H$	$I^B I^B H h$
$I^B h$	$I^A I^B h H$	$I^A I^B h h$	$I^B I^B h H$	$I^B I^B h h$

**Задача 4.** Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов из разных аллельных пар, взаимодействующих по типу полимерии. Допустив, что в одной из популяций рост самых низких людей, обусловленный всеми рецессивными генами, равен 150 см, а рост самых высоких людей, обусловленный их доминантными аллелями, равен 180 см, определить возможный рост детей от брака низкорослой женщины и мужчины среднего роста, которые имеют взрослого сына маленького роста.

Р: ♀  $a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3$  → ♂  $A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3$   
 след рост

$$\frac{150 + 180}{2} = \text{ср. рост} = 165$$

### Работа 6. Ситуационная задача

Решите ситуационную задачу и ответьте на поставленные вопросы.

У человека нормальное развитие слуха определяется доминантными генами из разных аллельных пар. Ген **D** отвечает за нормальное развитие улитки, а ген **E** – за развитие слухового нерва. У рецессивных гомозигот ( $dd$ ) – недоразвита улитка, при генотипе ( $ee$ ) – недоразвит слуховой нерв. Люди с генотипами ( $D-ee$ ), ( $ddE-$ ) и ( $ddee$ ) будут глухими.



### Вопросы:

1. Взаимодействие аллельных или неаллельных генов обуславливает развитие глухоты у человека? Люди, у которых есть два доминантных гена (D-E), будут иметь нормальный слух, а при генотипах D-ee, ddE, ddee - будут глухими

2. Какой тип взаимодействия генов приводит к глухоте? Люди у которых есть при генотипах Ddee, ddEE, ddee, будут глухими

3. Данный вид глухоты наследуется моногенно или полигенно? Ответ обоснуйте. около 75% всех случаев наследственной тугоухости относятся к рецессивным несице доминантным нарушениям слуха (РНН) или рецессивной несице доминантной тугоухости.

4. Определите вероятность рождения глухого ребенка в семье, где оба родителя хорошо слышат и дигетерозиготны по этим генам.  $7/16 \approx 43,75\%$

5. Определите вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя глухие, при этом у одного из них отсутствует улитка, а у другого слуховой нерв. Родители дигомозиготны по указанным генам. Закон единообразия гибридов первого поколения возможен только один вариант генотипа ребенка от такого брака: у ребенка будет развит и слуховой нерв и улитка ребенок не будет глухим, в отличие от родителей 100%

### Вопросы для самоподготовки:

1. Дайте определение понятиям: «ген», «генотип», «геном», «фенотип», «кариотип».
2. Дайте определение понятиям «аллель», «аллельные гены», «доминирование», «летальное действие гена», «моногенное наследование», «политенное наследование», «множественный аллелизм», «плейотропное действие гена».
3. Что такое «экспрессивность», «пенетрантность», «наследственность», «изменчивость»?
4. Чем отличаются гомо- и гетерозиготные генотипы?
5. В каком случае можно определить генотип по фенотипу? А в каком случае это не представляется возможным?
6. Назовите и охарактеризуйте тип скрещивания, которое позволяет определить генотип особи с доминантным фенотипом?
7. Какие виды взаимодействия аллельных генов вы знаете?
8. Каковы молекулярно-генетические механизмы взаимодействия аллельных генов?

9. При каких условиях выполняется закон независимого наследования признаков?
10. Как возникают новые комбинации генов у потомков при независимом наследовании? Опишите механизмы генетической рекомбинации.
11. Какие гены называются неаллельными? Какие существуют типы взаимодействия неаллельных генов?
12. Дайте определения понятиям «комплементарное взаимодействие генов», «эпистаз», «полимерия».
13. Что такое межаллельная комплементация и эффект положения. Приведите примеры у человека.
14. Каковы молекулярно-генетические механизмы взаимодействия неаллельных генов?
15. Как меняется расщепление по фенотипу у потомков при различных типах взаимодействия неаллельных генов? Приведите примеры.

Подпись преподавателя \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_

ответы:

- 1) Ген: Это структурная и функциональная единица наследственности. Геном: Совокупность генов данного организма. Геном в отличие от понятия генофонд, характеризует геном: Совокупность наследственного материала заключённого в клетке организма. Фенотип: Фенотип: Совокупность характеристика присущих индивиду на определённой стадии развития.
- 2) Аллель: различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного и того же признака.  
 доминирование: Преобладающее положение над другими субъектами и предметами.  
 множественный аллелизм: они все существуют гена более чем в двух аллельных формах (группы крови по системе АВО:  $I^A I^B I^0$  для гена контроля южного синтеза гемоглобина, много десятков аллелей)
- 3) Экспрессивность: Это степень проявления мутантного признака в фенотипе. Пенетрантность это частота или вероятность проявления мутантного фенотипа среди всех особей несущих данную мутацию. Наследственность это свойство организмов передавать при размножении свой признаки и особенности развития потомству. изменчивость это свойство организмов приобретать новые признаки свойства и особенности в процессе индивидуального развития под влиянием внешних и внутренних факторов.
- 4) гомозиготная это организм который имеет два одинаковых аллеля данного гена (AA, aa)  
 гетерозиготная это организм который имеет два разных аллеля данного гена (Aa, Bb)
- 5) если у особи проявляется полностью рецессивный признак (например голубой цвет глаз у людей) то по фенотипу легко можно узнать и геном. ведь «aa» это рецессивный ген значит и геном в таком случае будет «aa» рецессивная гомозигота. В других случаях сделать это невозможно т.к. существует два варианта: доминантная гомозигота и гетерозигота.

6) используется для определения генома организма, имеющего Фенотипическое проявление доминантного признака. для этого скрещивают чистую рецессивную особь с исследуемой, геном которой необходимо установить так как по Фенотипу нельзя установить геном у особей с доминантными признаками.

7) полное доминирование: у гетерозигот в Фенотипе проявл один аллель - неполное доминирование (промежуточное наследование) - кодоминирование - сверхдоминирование - Аллель больше чем два

8) взаимодействие генов делится на две части: один аллельной пары и разных аллельных пар.

①: Неполное доминирование - полное доминирование - сверхдоминирование - кодоминирование

②: Комплементарное действие - эпистаз - полимерия

9) Закон Независимого Наследования (третий закон Менделя) - при скрещивании двух особей отличающихся друг от друга по двум (и более) парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях (как и при моногибридном скрещивании)

10) генетическая рекомбинация это процесс посредством которого молекулы нуклеиновой кислоты обмениваются фрагментами. это очень часто встречается в ДНК но РНК также является субстратом для рекомбинации. после мутации рекомбинация является наиболее важным источником генерации генетической изменчивости.

11) Неаллельные гены это гены локализованные в разных парах гомологичных хромосом. (АаВв)

Комплементарность - эпистаз - полимерия - плейотропия

12) Комплементарность полимерия наблюдается в тех это явление при котором два доминантных неаллельных гена при совместном нахождении в геноме (А-В-) обуславливают развитие нового Фенотипического признака случая, когда один и тот же признак эпистаз взаимодействие между определяется несколькими аллельными генами комплементарности, то есть такое при котором происходит подавление генов одной противоположные X алели генами другой.

13) наблюдается у генов кодирующих белки с четвертичной структурой, состоящие из нескольких субъединиц и определяется их пространственной конфигурацией.

14) генетическое взаимодействие представляет собой набор функциональных взаимоотношений между генами. одним из таких отношений является эпистаз, который представляет собой взаимодействие неаллельных генов при котором эффект одного гена маскируется другим геном, что приводит к подавлению эффекта или оба объединяются для создания нового признака.

15) комплементарное взаимодействие генов. в том случае когда признак образуется при наличии двух доминантных неаллельных генов, каждый из их которых не имеет самостоятельного Фенотипического выражения, гены обозначают как комплементарные.

используя генетическую символику:

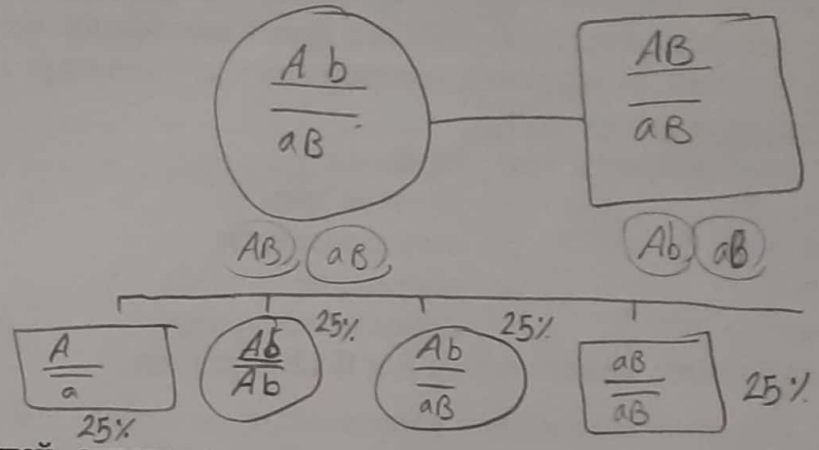
P	♂ $\frac{a\ b}{a\ b}$	x	♀ $\frac{A\ b}{a\ B}$
G	отсутствие трем, нормальный прикус ab (100%)		тремы, нарушение прикуса Ab; aB – некроссоверные (по 44%) AB; ab – кроссоверные (по 6%)
F <sub>1</sub>	Aabb тремы, нормальный прикус	aaBb отсутствие трем, нарушение прикуса	AaBb тремы, нарушение прикуса
Вероятность рождения	44%	44%	6%

Ответ: вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями равна 6%.

Задание Б. Решите задачи, используя алгоритм.

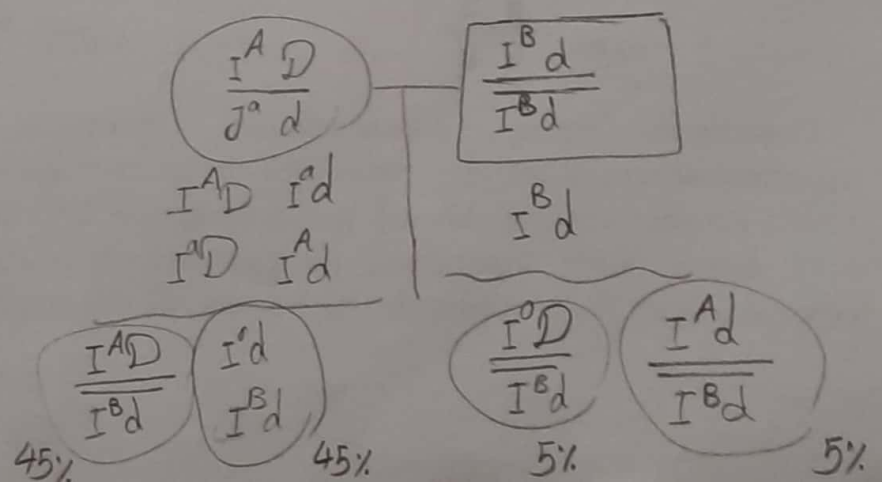
**Задача № 1.** Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными генами. Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по двум парам генов, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы – только полидактилией.

A – катаракта  
a – N зрачков  
B – B полидактилия  
b – N пальцев



**Задача № 2.** Дефект ногтей определяется доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него находится локус групп крови по системе АВ0. Один из супругов имеет II группу крови и страдает дефектом ногтей, его отец был здоров и имел I группу крови, а мать имела дефект ногтей и IV группу крови. Второй супруг имеет III группу крови, нормален в отношении дефекта ногтей и гомозиготен по генам группы крови. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей? Какую группу крови они могут иметь?

D – дефект ногтей  
d – N ногтей  
D – I<sup>A</sup> = 10%



100/-10/-451

P	♀ $X^H X^H$ нормальная свертываемость крови	х	♂ $X^H Y$ нормальная свертываемость крови	
G	$X^H; X^h$		$X^H; Y$	
F <sub>1</sub>	$X^H X^H$ ♀, нормальная свертываемость ь крови	$X^H X^h$ ♀, нормальная свертываемость крови	$X^H Y$ ♂, нормальная свертываемость крови	$X^h Y$ ♂, гемофилия
Вероятность рождения	25%	25%	25%	25%

Ответ: вероятность рождения здорового сына в этой семье - 25 %.

**Задание Б.** Решите задачи, используя алгоритм.

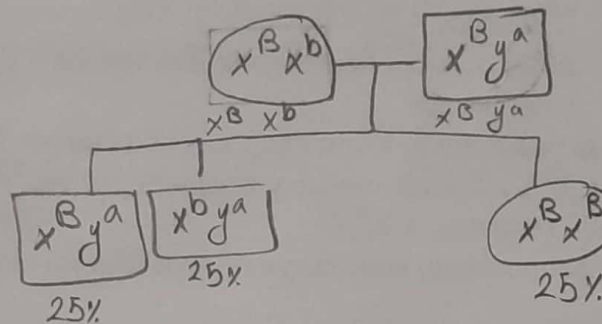
**Задача № 1.** У человека рецессивный ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты – дальтонизм, локализован в X-хромосоме. Девушка с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением. Его отец также страдал цветовой слепотой. Какое зрение можно ожидать у детей от этого брака?

P ♀  $x^H y$  ♂  $x^H x^h$   
 G  $(x^H) y$   $(x^H) x^h$   
 F<sub>1</sub> =  $(x^H x^H)$   $(x^H x^h)$   $(x^H y)$   $(x^h y)$   
           25%       25%       25%       25%

ответ: 75% здоровы  
           25% страдал цветом

**Задача № 2.** Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи) наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. В семье, где женщина нормальна по этим признакам, а муж страдает гипертрихозом, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза и вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий. Какого пола они будут?

$y^a$  - гипертрихоз  
 $x^b$  - ихтиоз  
 $x^B$  - Н Кош



**Задача № 3.** Отсутствие верхних боковых резцов наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Определите вероятность рождения детей с аномалией, если:

- мать гетерозиготна, отец нормален в отношении этого признака;
- мать нормальна в отношении этого признака и гомозиготна, отец не имеет верхних боковых резцов.

$x^A$  → Нормал  
 $x^a$  → отсутствие верхних боковых резцов

25% = ответ

P ♂  $x^A x^a$  ♀  $x^A y$   
 G  $(x^A x^a)$   $(x^A y)$

F<sub>1</sub> 25%  $x^A x^A$  25%  $x^A x^a$  25%  $x^a x^a$  25%  $x^a y$   
 N N N N

Отсутствие верхних боковых резцов

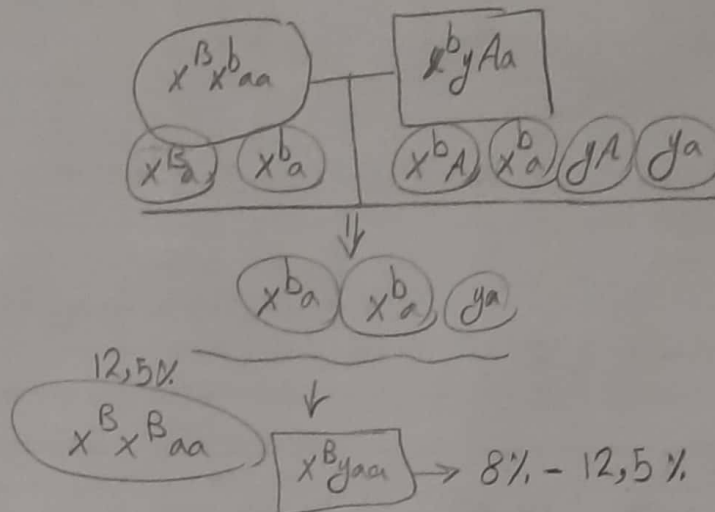
P ♂  $x^A y$  ♀  $x^A x^A$   
 G  $(x^A y)$   $(x^A)$

F<sub>1</sub>  $x^A x^A$   $x^A y$   
 N N

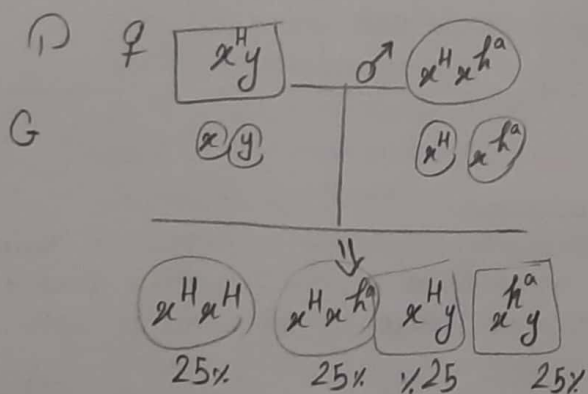
100% Нормал ответ

**Задача № 4.** Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочь и сын с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалий, если установлено, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца – аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

$A \rightarrow$  потемнение зубов  
 $a \rightarrow$  N зубов  
 $X^B \rightarrow$  потемнение зубов  
 $X^b \rightarrow$  N зубов



**Задача № 5.** У здоровых родителей родился сын с гемофилией и дальтонизмом. Известно, что отец жены был дальтоником и гемофиликом. Определите вероятность рождения следующего ребенка с двумя аномалиями одновременно, учитывая, что гены гемофилии и дальтонизма находятся в X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганиды.



$H \rightarrow$  Нормал  
 $h \rightarrow$  гемофилия  
 $a \rightarrow$  дальтонизм

ответ: 25%

ти независимого и сцепленного наследования (сцепленное, независимое) по результатам. Заполните таблицу.

меты	Расщепление у потомства	Тип наследования	Цитологическое обоснование
Ab, aB, ab	AaBb 25% Aabb 25% aaBb 25% aabb 25%	независимое наследование	гены не сцеплены расщепление друг с другом
Ab, aB, ab	AaBb 40% Aabb 10% aaBb 10% aabb 40%	сцепленное наследование (непарные)	гены A и B; a и b сцеплены, происходит кроссинговер
Ab, aB, ab	AaBb 10% Aabb 40% aaBb 40% aabb 10%	сцепленное наследование	гены A и B; a и b сцеплены, происходит кроссинговер
B, ab	AaBb 50% aabb 50%	сцепленное наследование (параallelное)	гены A и B; a и b сцеплены, не происходит кроссинговер
B, aB	Aabb 50% aaBb 50%	сцепленное наследование	гены A и B; a и b сцеплены, происходит кроссинговер
B, Ab, aB, ab	A-B- 9/16 A-bb 3/16 aaB- 3/16 aabb 1/16	независимое наследование	при скрещивании двух гомозиготных родителей
B, Ab, aB, ab		доминирование	расщепление потомков

онная задача

ую задачу и ответьте на вопросы.  
следования разных признаков генетики обнаружили, что наследуются особями мужского и женского пола в равном количестве и такие признаки, которые чаще наблюдаются у особей



#### Работа 4. Ситуационная задача

Решите ситуационную задачу и ответьте на вопросы.

При изучении наследования разных признаков генетики обнаружили, что некоторые из них наследуются особями мужского и женского пола в равном отношении. Но есть и такие признаки, которые чаще наблюдаются у особей мужского или женского пола.

Вопросы:

1. Как называется тип наследования, при котором признаки с равной вероятностью передаются мужским и женским особям? *примерно* аутосомно-доминантный тип наследования признаков с одинаковой частотой встречаемости, тем определяющим признаком характеризуется проявление признака во всех поколениях и ~~в~~ в одной из них его отсутствие при скрещивании полных мутных является доминантным
2. К какому типу наследования относятся случаи, когда признак чаще встречается у особей мужского или женского пола? X-сцепленный рецессивный тип наследования признаков у человека: 1- местоположение определено расположением гена в половой хромосоме признак чаще встречается у лиц мужского пола

Находится

2. Чаще признак проявляется через поколение. 3-если обо родителей здоровы но мать тоже здорова то признак проявляется у 50% сыновей

3. Существуют ли признаки, которые встречаются только у мужских особей? Как называется такой тип наследования? эти наследования признаков. под типом наследования обычно понимают наследование того или иного признака в зависимости от того в какой хромосоме расположен ген а также является ли он доминантным или рецессивным

4. Почему женские особи не могут иметь таких признаков? при изучении Набуков хромосом мужских и женских особей обратили внимание на тот факт что у хромосом имеются две непарные в дальнейшем было установлено что эти непарные хромосомы как раз определяют пол организма

5. Какие признаки называются ограниченными полом? Приведите пример. \_\_\_\_\_

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Что такое сцепление генов и группа сцепления?
2. Охарактеризуйте закономерности сцепленного наследования.
3. В чем сущность кроссинговера? Какое скрещивание позволяет определить частоту кроссинговера?
4. Как по результатам скрещивания можно различать независимое и сцепленное наследование признаков?

называется такой тип наследования? только наследованием ...

1. сцепленные гены располагаются в одной хромосоме, наследуются совместно и образуют одну группу сцепления. Нарушение сцепления связано с кроссинговером

2. Для выяснения генотипа гибридов I поколения Морган провел анализирующее скрещивание. Он взял рецессивную гомозиготную самку и скрестил ее с гетерозиготным самцом II. Затем провел рецессивное скрещивание.

3. Давь кроссинговера в увеличении комбинаций генов (комбинативная изменчивость) - благодаря кроссинговеру идет обмен не по целым участкам сцепления, а по отдельным генам - в результате кроссинговера полезные для организма аллели могут быть отделены от вредных.

5. а) гены локализованы в хромосоме линейно б) гены расположены в хромосоме вместе и образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом в) сцепление между генами, локализованными в одной хромосоме не полное между ними может происходить кроссинговер. Частота кроссинговера служит мерой расстояния между генами, расположенными в одной хромосоме.

6. Это карты на которых указан порядок расположения генов в хромосоме и расстояния между ними.  
1) Картирование хромосом 2) Генетические карты хромосом  
3) Физические (цитологические) карты хромосом

7. Фенотипический (на него влияют условия среды) - генотипический (на него формируется под воздействием генов) - генотипический (на него определяет диплоидность или гаплоидность - хромосомный (на него определяют половые хромосомы)

не признак проявляется через поколение. 3- если обо родителях но мать тоже зиготна то признак проявляется у 50% сыновей

8- у большинства млекопитающих пол определяется генетически - в момент оплодотворения различием генов и гетерогаметной

↓ дает одинаковые гаметы      ↓ дает разные гаметы

9- у человека решающую роль в определении пола играет Y-хромосома. если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом несущим X-хромосому, развивается женский организм. Следовательно женщины имеют одну X-хромосому от отца одну X-хромосому от матери.

10- X-хромосома связана с более чем 300 болезнями

(далтонизм, аутизм, гемофилия...)

X-хромосома может затрывать мутации, т.к. они не имеют другой X-хромосомы, чтобы дать компенсацию за ошибки.

11- Признаки гены которых расположены в X-хромосоме, передаются

от отца - дочери / Признаки гены которых расположены в Y-хромосоме передаются от отца сыну / примеры цвет слезу грезифилия: гемофилия далтонизм у человека.

12- Классическая гемофилия - отсутствие половых желез - далтонизм (цветовая слепота) - гипоплазия (потемнение зубов) - гидроцефалия

13- Признаки ограниченные полом это признаки, которые проявляются только у определенного пола - молочность и жирность молока у коров и яйценоскость кур

Признаки зависящие от пола это признаки проявления которых модифицируется половыми гормонами, развитие рогов у самцов оленей. Некоторые породы овец, плешивость и борода у человека

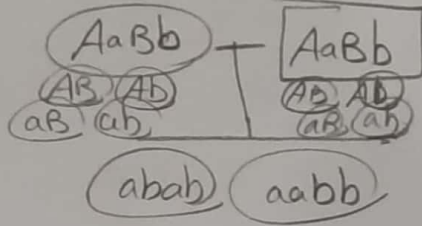
**ТЕМА 5. Изменчивость**

**Работа 1. Формы изменчивости**

Решите предложенные задачи. Определите форму изменчивости, механизм возникновения изменений признаков у потомков и по результатам заполните таблицу.

**Задача № 1.** У человека темная зубная эмаль и отсутствие малых коренных зубов определяются доминантными генами, расположенными в разных аутосомах. У супругов, имеющих обе аномалии, родился здоровый ребенок. Какие новые сочетания признаков могут проявиться у детей в этой семье?

- A → темная зубная эмаль
- a → Норма эмаль
- B → отсутствие
- b → норма зубов

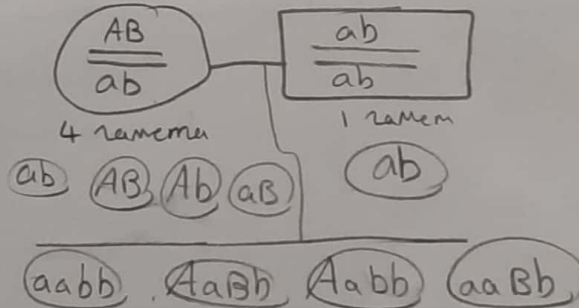


A-B	9/16
A-bb	3/16
aaB-	3/16
aabb	1/16

(8/a)

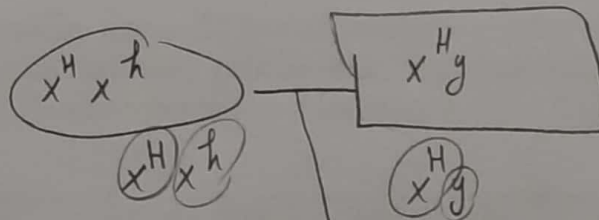
**Задача № 2.** У человека тремы и нарушение прикуса аутосомно-доминантные признаки, наследуются сцеплено. Гены данных аномалий расположены в 3-й паре хромосом на расстоянии 12 морганид. Какие новые сочетания признаков могут проявиться у детей в семье, где отец здоров и гомозиготен, а мать имеет обе аномалии, которые она унаследовала от своего отца.

- A - тремь
- a - норм зубов
- B - нарушение
- b - норм



**Задача № 3.** Мужчина, несколько лет проработавший на атомном реакторе, стал отцом мальчика, страдающего гемофилией, единственный случай этого заболевания, как в его роду, так и у предков жены. Правы ли супруги, утверждающие, что причина рождение больного сына – вредные условия, в которых работал отец?

- $X^h$  → гемофил
- $X^H$  → норма



Норм - мать

здоровые 75%      гемофил 25%

**Задача № 4.** Слияние нижних молочных резцов наследуется как аутосомный доминантный признак, парагемофилия (склонность к спонтанным кровотечениям из слизистых оболочек носа, дёсен) – как рецессивный аутосомный признак. Два рода на протяжении многих поколений состояли из фенотипически здоровых людей. В одном из них родился мальчик со сросшимися молочными зубами, у которого впоследствии двое детей имели сросшиеся молочные зубы. В другом – родился ребенок, у которого проявилась парагемофилия, все его дети были здоровы. Объясните появление больных детей в каждом случае.

A → Синдром

a → Норм

n = 20%

P: ♀ AA ♂ aa

G: A a

F<sub>1</sub>: Aa 20%  
aa 100%

P ♀ Aa ♂ aa

G Aa a

F<sub>1</sub> Aa 50%  
aa 50%

$$\frac{20}{100} = \frac{x}{50} \rightarrow x = 10\%$$

№ задачи	Форма изменчивости	Механизм возникновения изменений у потомков
1	Мутационная	Миграция А-Т или Т-А
2	Комбинативная	Новое сочетание генов
3	Наследственная	Генотипическая
4	Не наследственная	Фенотипическая

**Работа 2. Вариационно-статистический метод изучения модификационной изменчивости**

**Задание А.** В течение суток не менее 50 раз определите у себя частоту пульса при разных физиологических состояниях (после сна, физической нагрузки, обеда, посещения занятий и т.д.). Данные запишите в таблицу 1.

Таблица 1

1.	96	11.	104	21.	129	31.	132	41.	101
2.	94	12.	110	22.	142	32.	143	42.	107
3.	113	13.	96	23.	98	33.	96	43.	97
4.	93	14.	91	24.	92	34.	90	44.	94

5.	81	15.	92	25.	85	35.	82	45.	76
6.	86	16.	85	26.	85	36.	98	46.	78
7.	122	17.	81	27.	96	37.	98	47.	83
8.	91	18.	79	28.	78	38.	95	48.	97
9.	98	19.	75	29.	86	39.	118	49.	104
10.	94	20.	89	30.	85	40.	110	50.	99

**Задание Б.** Постройте вариационный ряд, используя предложенный алгоритм:

1. Из таблицы 1 выберите минимальное и максимальное значения.
2. Сформируйте границы вариант-классов (А): по 5 значений от минимального (min) до максимального (max).
3. Определите среднее значение в каждом вариант-классе (V):

$$V = \frac{\max + \min}{2}$$

4. Определяем частоту встречаемости значений (P) в каждом вариант-классе, используя данные таблицы 1.
5. Все результаты внесите в таблицу № 2.

Таблица № 2

№ вариант-класса	Границы вариант-класса (А)	Среднее значение признака в вариант-классе (V)	Частота встречаемости признака в вариант-классе (P)	PV
1.	75 - 90	82,5	16	1320
2.	90 - 105	15,3	93	2191,9
3.	105 - 120	94,6	6	567,6
4.	120 - 135	126,5	4	506
5.	135 - 150	141	1	141

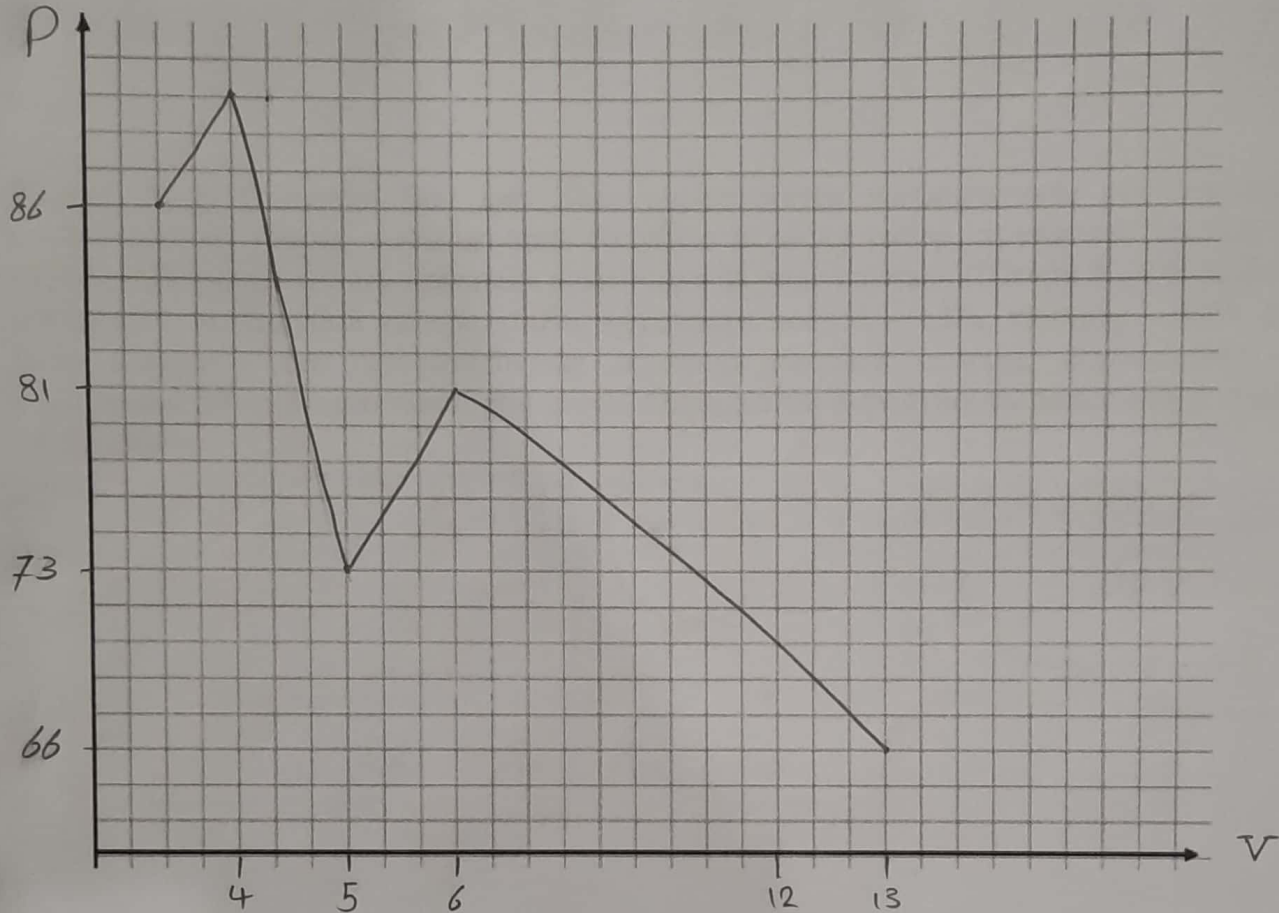
**Задание В.** Вычислите среднее значение изучаемого признака по формуле:

$$M = \frac{\sum PV}{n}, \text{ где:}$$

- M – среднее значение признака  
 Σ – сумма произведений PV  
 V – среднее значение признака вариант-класса  
 P – частота встречаемости признака  
 n – общее число измерений.

Среднее значение признака - М \_\_\_\_\_

Задание Г. На основе полученных результатов постройте график, по оси абсцисс отложите значения  $V$ , а по оси ординат -  $P$ . Кривая изменчивости признака отражает его нормальное распределение.



**Работа 3. Количественные показатели модификационной изменчивости (пенетрантность и экспрессивность)**

Задание А. Дайте определение понятиям «пенетрантность» и «экспрессивность».

**Пенетрантность** показатель фенотипического проявления в популяции проявления как отношение числа у которых наблюдаются фенотипические проявления наличие аллеля к общему числу аллель присутствует в необходимом для фенотипического проявления.  
**Экспрессивность** степень проявления следовательно ступи в фенотипе различные особи одного и того же аллеля определённого гена.

Задание Б. Решите задачи.

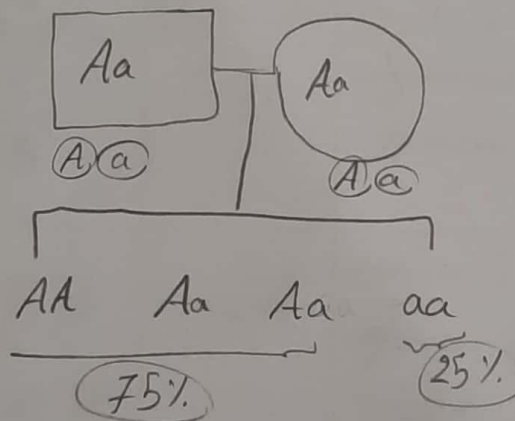
**Задача № 1.** Отосклероз (поражение слуховых косточек) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие верхних боковых резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обоим парам генов.

Количество копий ←



**Задача № 2.** Синдром Ван дер Хеве определяется доминантным аутосомным плейотропным геном, вызывающим голубую окраску склер, хрупкость костей и глухоту. Пенетрантность признака изменчива. В ряде случаев (Штерн К., 1965) она составляет по голубой склере 100%, хрупкости костей – 63%, глухоте – 60%. В брак вступают два гетерозиготных носителя голубой склеры, нормальные в отношении других признаков синдрома. Определите вероятность рождения в этой семье глухих.

A → Синдром  
a → Нормал



75% A - 100%  
60%  
x → x = 45%

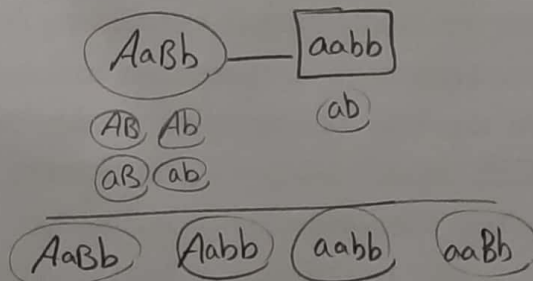
**Задача № 3.** Полидактилия обусловлена аутосомно-доминантным геном с полной пенетрантностью, сахарный диабет – рецессивным геном, пенетрантность которого 20%. Определите вероятность одновременного проявления двух аномалий у детей в семье, где отец страдает сахарным диабетом, но нормален в отношении кисти, а у жены – полидактилия, но нормальный углеводный обмен. Известно, что у отца жены была полидактилия, а у матери – сахарный диабет.

A - полидактилия

a - норм

b - диабет

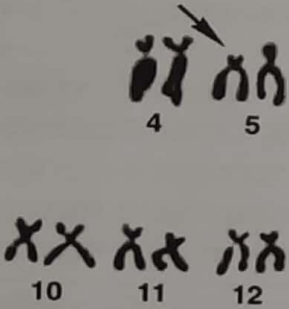

B - норм



25% | 100%  
x | 20% → x = 5%

### Работа 4. Виды мутаций, их медицинское значение

Заполните таблицу: укажите вид мутации, приведите характеристику изменений наследственного материала и опишите результат данной мутации, используя предложенные варианты.

Изменение наследственного материала	Вид мутации	Характеристика мутации	Результат
<pre> А-Г-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-А-Т-А-Г-Ц ↓ А-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-Т-А-Г-Ц                     </pre>	генные	молекулярные изменения в генах	Заметна упрощена
	хромосомные	Нарушения в структуре отдельных хромосом	делеция транслокации инверсии дубликации
	генные	изменения числа хромосом или наборов	Кромное увеличение число хромосом уменьшение или увеличение числа хромосом

#### Характеристика мутаций:

- изменение числа хромосом (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия);
- изменение последовательности нуклеотидов в полинуклеотидной цепи ДНК: замена нуклеотида, сдвиг «рамки считывания» (вставка нуклеотида, делеция, инсерция, транслокация, дубликация), инверсия участка ДНК;
- изменение структуры хромосом (хромосомные aberrации): делеция, дубликация, инверсия, транслокация, транспозиция и др.

#### Результат:

- изменение значительного объема наследственной информации, нарушающее в хромосоме последовательность генов, группу сцепления, дозу гена, что обычно

Измените последовательность нуклеотидов в цепи ДНК согласно заданию. Определите новую последовательность нуклеотидов и-РНК и закодированную ими последовательность аминокислот.

Участок полинуклеотидной цепи гена	ТАЦАТАГЦАТЦГАЦЦ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ УАУ ЦГ УАГ ЦУГГ
Кодируемая последовательность аминокислот	УАЦ АУА ГЦА УЦГА ЦЦ
Измененный участок ДНК (замена пятого нуклеотида Т на А)	ТАЦ ААА ГЦА ТЦГА ЦЦ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ УУУ ЦГ УАГ ЦУГГ
Кодируемая последовательность аминокислот	УАЦ ААА ТЦА УЦТА ЦЦ
Измененный участок ДНК (выпадение восьмого нуклеотида)	ТАЦ ТАГА ТЦГА ЦЦ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	УУГ УАУ ЦУА ГЦУ ГГ
Кодируемая последовательность аминокислот	ААЦ АУА ГАУ ЦГА ЦЦ

Таблица генетического кода:

Генетический код (пРНК)					
Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц
	Лей	Сер	—	—	А
	Лей	Сер	—	Три	Г
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц
	Лей	Про	Гли	Арг	А
	Лей	Про	Гли	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асп	Сер	У
	Иле	Тре	Асп	Сер	Ц
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц
	Вал	Ала	Глу	Гли	А
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г

### Работа 6. Ситуационная задача

Решите ситуационную задачу и ответьте на поставленные вопросы.

Причиной наследственных болезней человека являются различные нарушения генетического аппарата, вызываемые действием некоторых внешних факторов (мутагенов).

Вопросы:

- Какие виды мутагенов вам известны? Какова их природа? Мутагены - физические химические факторы воздействия которых на живые организмы вызывает изменения наследственных свойств (генотипа, физическое, химическое, биологическое)
- Какие виды генетических нарушений могут вызвать такие факторы? С какой частотой возникают мутации у человека? Наследственные заболевания возникают и развитие которых связано различными дефектами и нарушениями наследственного клеточного материала.
- Чем характеризуются разные виды генетических нарушений? Наследственные заболевания делятся на генные хромосомные патологии с наследственной передачей.
- К каким медицинским последствиям может привести действие мутагенов? Действие мутагенов приводит к рождению больных детей, росту спонтанных абортів, ранней смерти, сокращению продолжительности жизни.

5. Какие меры позволяют снизить риск развития генетических патологий?  
Первичная контрацепция беременностью с наступлением беременности в более  
старшем возрасте женщины родить ребенка с наследственными заболеваниями такими как  
синдром Дауна, увеличивается вторичная контрацепция в начале беременности выявления  
тяжелых наследственных заболеваний на ранних сроках.

### Вопросы для самоподготовки:

1. Дайте определение понятия «изменчивость».
2. Какие формы изменчивости Вам известны? Охарактеризуйте их.
3. Охарактеризуйте фенотипическую форму изменчивости.
4. Что такое норма реакции? Чем определяются пределы изменчивости признака? От чего зависит конкретное значение признака?
5. В чем значение модификационной изменчивости для адаптации организмов?
6. В чем различия между непрерывной и прерывистой изменчивостью? Какая из них характерна для количественных признаков?
7. Какие выделяют формы (виды) генотипической изменчивости?
8. Каковы механизмы возникновения комбинативной изменчивости?
9. Почему одна и та же мутация может приводить к разным проявлениям в фенотипе?
10. Назовите принципы классификаций мутаций.
11. Что означает понятие «сдвиг рамки считывания»?
12. Охарактеризуйте типы хромосомных перестроек.
13. Какие типы геномных мутаций вам известны?
14. В чем специфика наследования генеративных и соматических мутаций?
15. Как называются факторы среды. Которые вызывают мутации? Дайте их классификацию.
16. Охарактеризуйте медицинское значение мутагенных факторов.

Подпись преподавателя \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_

### Ответы:

- 1) изменчивость это возникновение индивидуальных различий между особями одного вида. Благодаря изменчивости.
- 2) Выделяют две формы изменчивости - модификационную (экологическая) и наследственную (генотипическая). Модификационная изменчивость не вызывает изменений генома, она связана с реакцией организма, организма и того же генома на изменение внешней среды.
- 3) изменчивость возникает под действием факторов внешней среды и не затрагивает генома. Выделяют следующие виды фенотипической изменчивости: модификации, морфозы, и дупликации.

- 4) Норма реакции это предел, изменчивости признака, которые определяются геномом.
- 5) В большинстве случаев модификационная изменчивость способствует адаптации организмов к условиям окружающей среды.
- 6) изменчивость признаков при которой можно четко выделить определённые группы особей называют непрерывной прерывистой.
- 7) выделяют две виды генотипической изменчивости: комбинативную и мутационную.
- 8) при процессах: обмен участками гомологичных хромосом независимое расщепление гомологичных хромосом при образовании половых клеток. случайное сочетание генов при оплодотворении.
- 9) генные или точечные, мутации встречаются наиболее часто. они возникают при замене одного или нескольких нуклеотидов в пределах одного гена на другие. в результате в деятельности гена происходят изменения синтезируется белок с изменённой последовательностью аминокислот и следовательно, с изменёнными свойствами а в итоге какой-то признак организма будет изменён или утрачен.
- 10) по характеру изменения генома - по проявлению и гетерозиготе - по уклонению от нормы в зависимости от присущи - по локализации в клетке - по отношению к возможности наследоваться
- 11) мутация сдвига рамки считывания - тип мутации в последовательности ДНК для которого характерна вставка или делеция нуклеотидов в количестве не кратном трём в результате.
- 12) делеции - инверсии - транслокации - дупликации.
- 13) а) геномные мутации б) геновые мутации в) хромосомные мутации.
- 14) генеративные мутации возникают в половых клетках не влияют на признаки данного организма проявляют только в следующем поколении.
- 15) мутагенные факторы внешней и внутренней среды способны вызвать мутации.
- 16) признаки ограниченные полом проявляются только у особей одного пола. гены контролируемые их развитие. могут быть расположены в половых хромосомах так и в аутосомах

**ТЕМА 6. Методы изучения генетики человека. Цитогенетический и генеалогический методы**

**Работа 1. Цитогенетический метод. Классификация хромосом человека**

Рассмотрите кариограммы человека, определите, на каком рисунке представлено дифференцированное окрашивание хромосом, на каком – рутинное? Объясните, какой метод окрашивания лежит в основе Парижской и Денверской классификаций хромосом.



Рис. 1

Классификация денверская (основана на различиях в длине хромосом и расположении центromеры)

Окрашивание голасущее ок

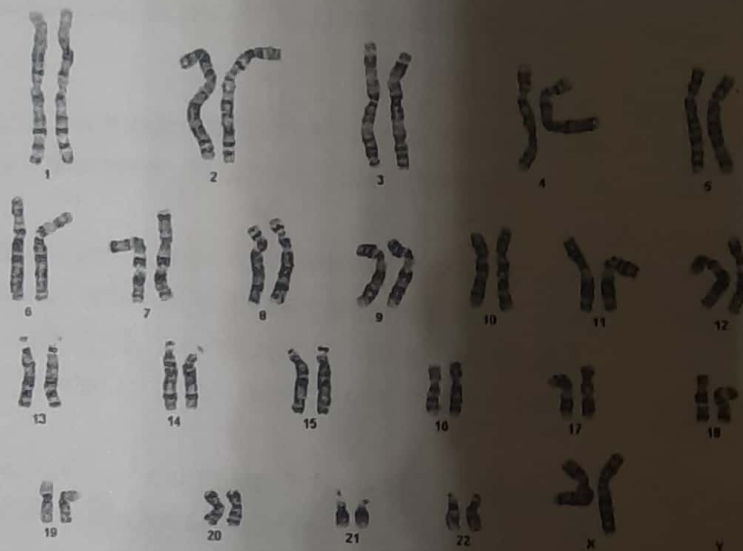


Рис. 2

Классификация парижская (основана на особенностях расположения окрашенных сегментов хромосом)

Окрашивание дифференциальное

Работа 2. Цитогенетический метод

Изучите представленные кариограммы. Назовите синдромы, укажите кариотипы. Объясните причину изменения кариотипа.

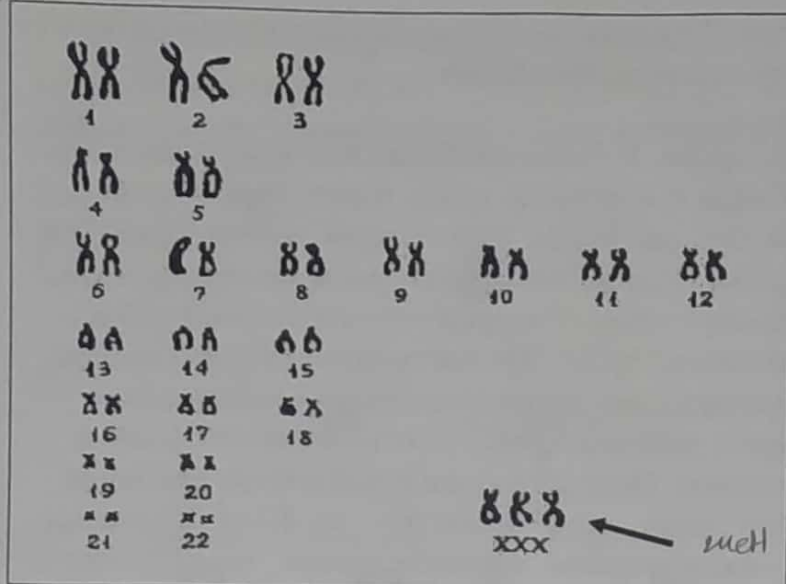
1. Кариотип 47, 21<sup>+</sup>  
Синдром дауна

2. Кариотип 47 - 21<sup>-</sup>  
Синдром эдвардса

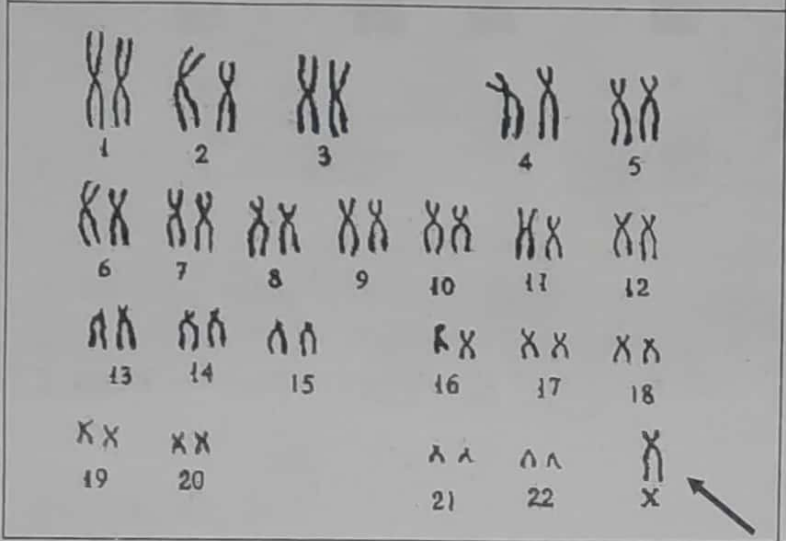
3. Кариотип 47, xxy (муж)  
Синдром Клиффелдтера



→ 690  
 690



4. Кариотип 47 - XXX  
 Синдром трипло-Х



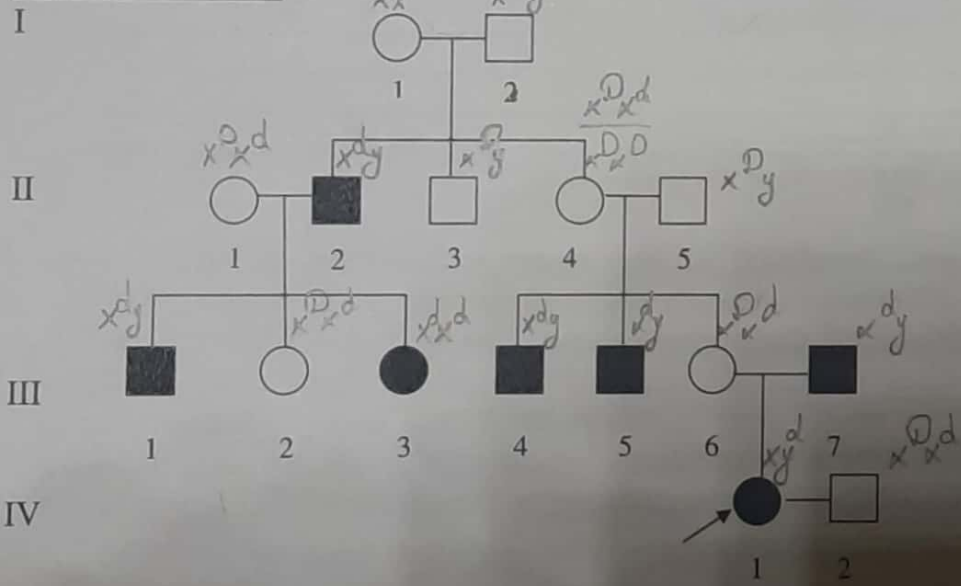
5. Кариотип 45 XO  
 Синдром Тернера

Работа 3. Генеалогический метод

Задание А. Проанализируйте родословные.

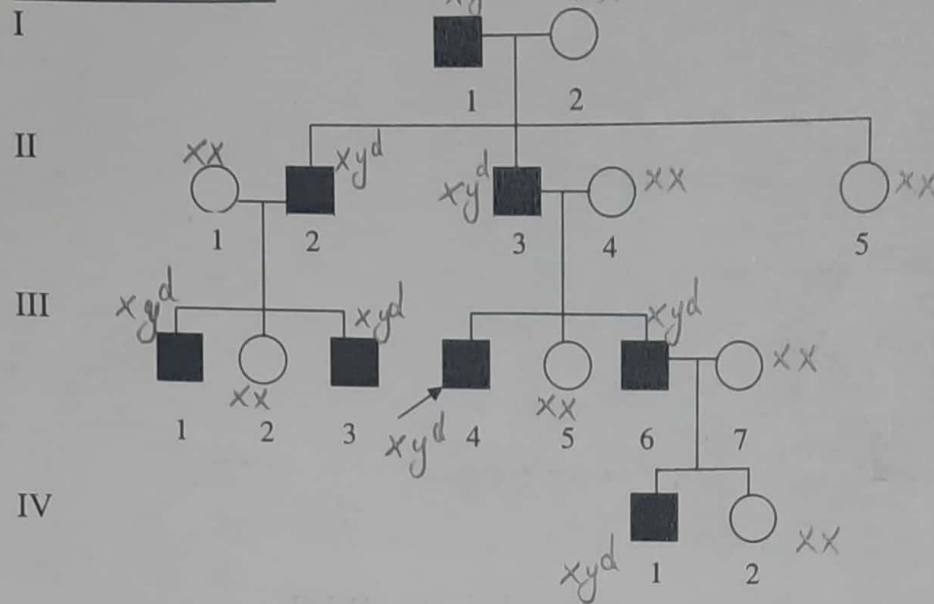
Родословная № 1

⊖ → тессе Барра  
 половой хроматин  
 $n = X - 1 = 1 \text{ ♀}$



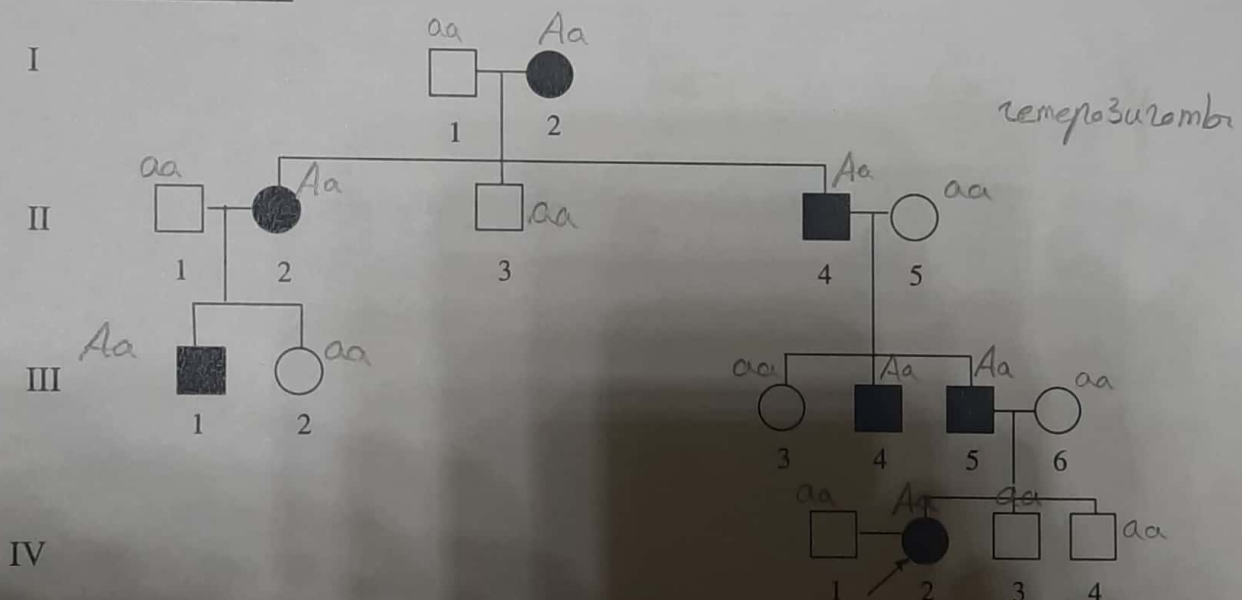
1. тип наследования рецессивный
2. генотипы членов семьи I.1  $x^{Dd}$ , II.2  $x^{dy}$ , II.4  $x^{Dd}$ , III.1  $x^{dy}$ , III.2  $x^{Dd}$
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда 50%

Родословная № 2



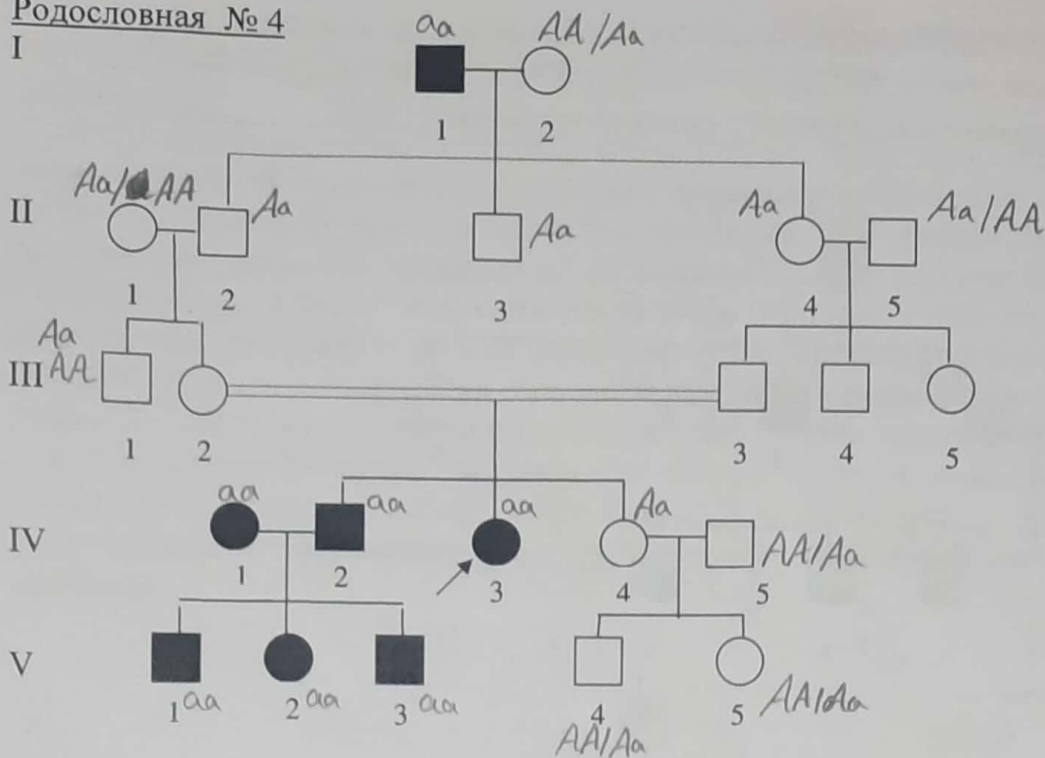
1. тип наследования гемизиготический
2. генотипы членов семьи: I.1  $x^{dy}$ , II.2  $x^{dy}$ , II.4  $x^{dy}$ , III.1  $x^{Dd}$ , III.4  $x^{dy}$
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда 100%

Родословная № 3



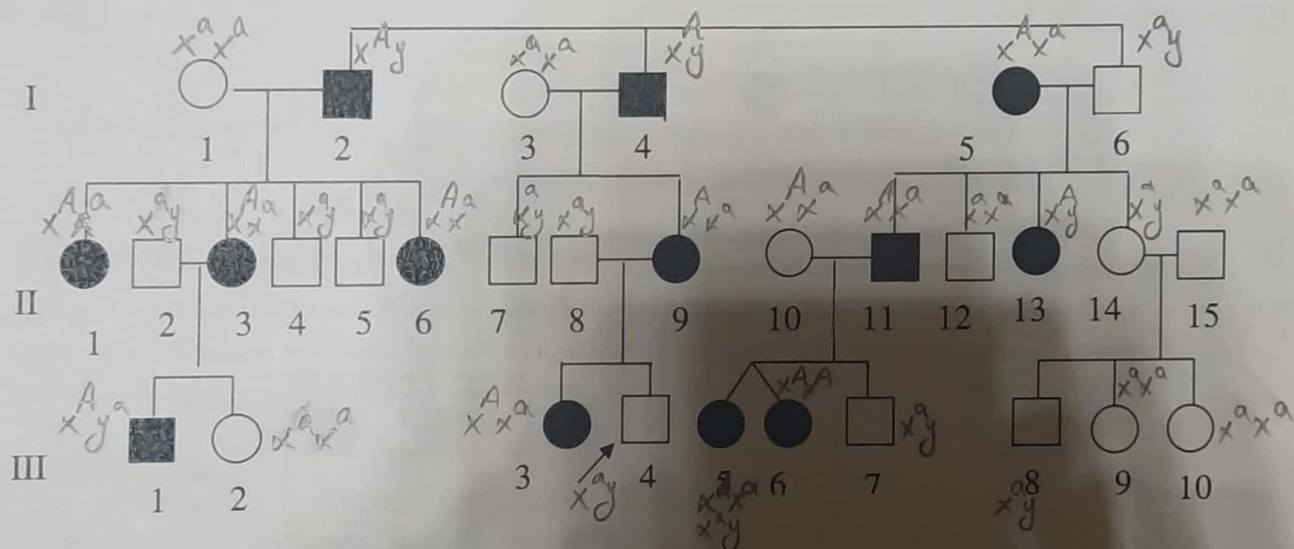
1. тип наследования аутосомный
2. генотипы членов семьи: I.1  $aa$ , II.2  $Aa$ , II.4  $Aa$ , III.1  $Aa$ , III.2  $aa$
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 100-75 и 50%

Родословная № 4



1. тип наследования аутозомный
2. генотипы членов семьи: I.1 aa, II.2 Aa, II.4 AA, III.2 Aa, III.3 AA, V.3 aa
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 50%

Родословная № 5

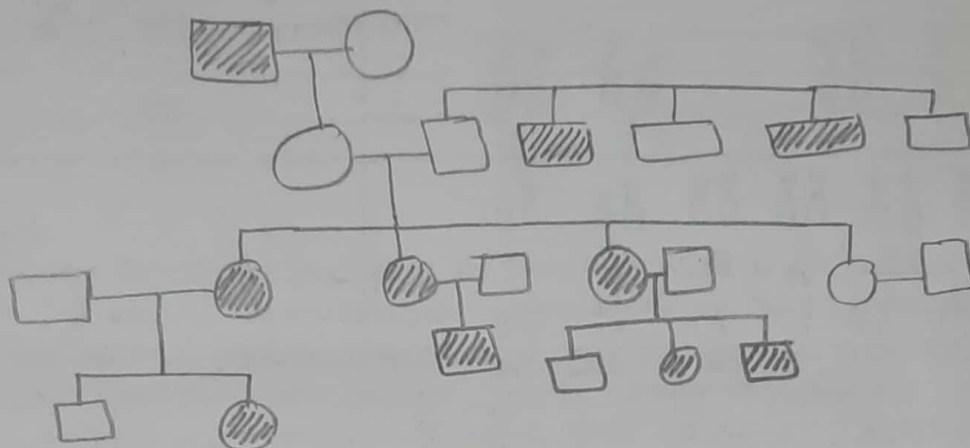


1. тип наследования отгороженный - сцепленный
2. генотипы членов семьи: I. 2 X<sup>A</sup>Y, II.2 X<sup>a</sup>Y, II.11 X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, III.4 X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>, III.6 X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 60%

**Задание Б.** Составьте родословную. Укажите тип наследования и характерные особенности родословной при данном типе наследования.

**Задание № 1**

Пробанд – мужчина имеет агенезию зубов. У брата пробанда и отца пробанда этой аномалии не отмечено. Мать пробанда с агенезией зубов имеет трех сестер: две сестры с агенезией зубов и одна без аномалии. Все сестры матери пробанда замужем, их мужья без аномалии зубов. Одна из теток со стороны матери пробанда с агенезией зубов имеет сына с агенезией зубов. У второй тети с агенезией зубов – сын и дочь с агенезией и дочь без аномалии зубов. Третья тетка со стороны матери без аномалии зубов имеет двух сыновей и одну дочь с нормальным количеством зубов. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели агенезию зубов, и еще двое братьев были без этой аномалии. Отец деда со стороны матери пробанда также имел агенезию зубов, у его жены этой аномалии не было. Составьте родословную и определите тип наследования агенезии этого типа, генотип пробанда.



Тип наследования, его характеристика: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Задание № 2**

Пятипалая женщина (пробанд) 22 лет, имеет пять сестер, две из которых однойцевые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальная, отец - шестипалый. Со стороны матери предки нормальны. У отца два брата и две сестры - все пятипалые. Еще один брат и сестра отца пробанда шестипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было два шестипалых брата и одна пятипалая сестра. Дедушка по линии отца и все его родственники нормальны (пятипалые). Составьте родословную и определите тип наследования этого признака, генотип пробанда и его отца.



изменение кариотипа: в клетках было 45 хромосом, отсутствовала одна половая хромосома.

Вопросы:

1. Какой синдром имеется у больного? Синдром Тернера
2. Какой вид изменчивости наблюдается в данном случае? Вид изменчивости деление наследственная (это деление камбиновой - цитогенетическая - мутационная) и не наследственная (это деление модификационная)
3. К какому виду наследственных болезней относятся такие синдромы? Закупивание в обо глаза раствора м-калийного блокатора - тест с оксамфетамин - деление времени задержки расширения
4. Нарушение, каких процессов в мейозе может привести к изменению числа хромосом? Нарушение спирализации хромосом ик Наружание и слипание Наружание цитотомии и появление многоядерных клеток - Наружание расхождения хроматид и образование клеток с аномальным числом хромосом.
5. Могут ли изменения хромосомного набора возникнуть при нарушении митотического деления в бластомерах? у человека должно быть 46 хромосом в каждой клетке. если больше или меньше это вызовет сильную отсталость.

**Вопросы для самоподготовки:**

1. Назовите особенности человека как объекта генетических исследований.
2. Назовите классические и современные методы генетики человека. Дайте краткую характеристику.
3. В чём суть цитогенетического метода? Перечислите возможности этого метода.
4. Что такое кариотип? Приведите характеристику кариотипа человека.
5. Назовите известные классификации хромосом. В чём преимущество дифференциального окрашивания хромосом по сравнению с рутинной окраской?
6. Что такое половой хроматин? Назовите отличия в половом хроматине неделящихся клеток мужчин и женщин. Для чего используют определение полового хроматина?
7. В чём суть генеалогического метода?
8. Какие типы наследования признаков Вам известны? Приведите их характеристику.

Подпись преподавателя \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_

## Тема 0

① Сложный хромосомный набор - генетическая неоднородность популяции людей - отсутствие гомозиготных линий - медленная смена поколений

② габриологически - цитологический - цитогенетический - популяционно-статистически - геохимический - математический - генеалогический -

③ область генетики изучающая цитологические основы наследственности и изменчивости структуру и функции хромосом. применение цитогенетического метода позволяет не только изучать <sup>но</sup> формулы хромосом и каротины в генетическом материале.

④ Каротин это хромосомный набор клетки или организма. Мейоз и последующее оплодотворение обеспечивают сохранение у нового поколения организмов диплоидного каротины, присущего всем особям данного вида - каротин человека представлен 23 парами хромосом (всего будет 46 - из них 44 аутозома и 2 гетерохромосомы)

⑤ телоцентрическая - акроцентрическая - субметацентрическая - метацентрическая.

Методы селективно окрашивающие определенные участки хромосом и другие.

6) половой хромосома. Это материал генетически сбалансированной X-хромосомы, в норме выявляется только в соматических клетках Невит с каротином 46 XX. Гетерохроматические участки половых хромосом (X и Y хромосом) определяют различия в структуре интерфазных ядер у особей женского и мужского пола.

7) раздел генетики, изучающий закономерности наследования и изменчивости признаков у человека. Эту отрасль условно подразделяют на антропогенетическую, изучающую наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма и медицинскую генетику.

8) В связи с этим выделяют следующие основные типы наследования:

- 1) аутозомно-доминантный
- 2) аутозомно-рецессивный
- 3) ограниченный полом аутозомный