

Турсунбаева А.Т., Жеентаева Ж.К.

# **ГЕНЕТИКА**

*( учебно- методическое пособие для лабораторно-  
практических занятий для студентов медицинских  
ВУЗов)*

г.Ош 2011 год

Рекомендовано к печати решением Ученого Совета медицинского факультета ОшГУ.

Учебно- методическое пособие предназначено для самостоятельной внеаудиторной и аудиторной работы студентов медицинских вузов.

Составители: Турсунбаева А.Т.  
Жээнтаева Ж.К.

Рецензенты: к.б.н. Коробко Р.П.  
к.б.н. Тажибаев А.Т.

Пособие включает следующие главы: «Молекулярные основы наследственности», « Цитологические основы наследственности», « Основы классической генетики», « Изменчивость и ее значение в эволюции», « Наследственности человека».

Каждая глава начинается с вопросов, носящих элементы проблемного обучения, а также служащих для повторения материала биологии. В конце каждой главы приведены вопросы для самопроверки и повторения, а в некоторых главах задачи. Далее приводится краткий лабораторный практикум.

Учебно-методическое пособие написано в соответствии с программой, утвержденной Ученым Советом факультета и предназначено для медицинских вузов.

Ошский Государственный Университет  
Медицинский факультет  
2011 год город Ош

## Тема: ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

Закономерности наследования признаков установил Грегор Мендель (1865).

Свои опыты по скрещиванию он проводил на горохе. Горох – самоопыляемое растение. В эксперименте были использованы чистые линии гороха, не дающие расщепления по изучаемым признакам, имеющие максимально однородную наследственность.

Скрещивание двух организмов называют **гибридизацией**. Потомство от

скрещивания двух особей с различной наследственностью называют **гибридным**, а отдельную особь - **гибридом** (от лат. hybrida - помесь).

Каждая соматическая клетка организма имеет диплоидный набор хромосом ( $2n$ ). Все хромосомы парны. Гены, влияющие на различное проявление одного и того же признака (желтые и зеленые семена) и расположенные в одинаковых локусах парных (гомологичных) хромосом, называют **аллельными**. Аллельные гены отвечают за развитие альтернативных (взаимоисключающих) признаков (желтый и зеленый цвет горошин).

1. **П а р а г о м о л о г и ч н ы х х р о м о с о м** - это хромосомы, имеющие одинаковую длину, центромеры которых расположены в одинаковых позициях и которые переносят одни и те же гены. Одна из них отцовская, а другая материнская.

2. **Л о к у с** - местоположение конкретного гена в хромосоме. Оно постоянно, может меняться только в случае мутации типа (транслокации или инверсии).

3. **А л л е л и ( а л л е л о м о р ф ы )** - альтернативные формы одного и того же гена.

Хромосома может содержать только один аллель какого-либо гена. Некоторые гены могут иметь множественные аллели, например, гены, которые определяют группу крови человека.

4. **Г о м о з и г о т н о е с о с т о я н и е** означает, что одни и те же аллели присутствуют в обеих хромосомах. Для многих генов один аллель является доминантным (проявляет большую экспрессивность), а другой рецессивным. Принято доминантные аллели обозначать прописными буквами (например, D), а рецессивные - строчными буквами (например, d). На

рисунке представлены DD - гомозиготное доминантное состояние и rr – гомозиготное рецессивное состояние.

5. Гетерозиготное состояние - существование двух альтернативных аллелей одного и того же гена в двух хромосомах гомологичной пары. Когда один из аллелей доминирует над другим, только доминантная форма будет выражена в фенотипе (совокупность признаков индивидуума). Два генотипа HH и Hh будут давать один и тот же фенотип.

Скрещивание двух организмов, отличающихся по одной паре альтернативных признаков называют **моногибридным**, по двум - дигибридным, по многим парам - **полигибридным**.

При написании схемы скрещивания в генетике принято обозначать

родительское поколение буквой P (от лат. *parents* - родители). Знаком X -

обозначают скрещивание. Записывая схему, на первое место принято ставить

женский пол, обозначая символом ♀ (зеркало Венеры), на второе - мужской пол ♂ (щит и копьё Марса).

Гаплоидные гаметы, в отличие от диплоидных организмов, обводят кружком.

В результате скрещивания получаются гибриды первого поколения (от лат. *fili* - потомство) с признаками одного из родителей. Признак, проявившийся в первом поколении, называют доминантным (от лат. *domine* - господин) - пример – желтый горох. Признак, не проявившийся в первом поколении, называют рецессивным (от лат. *recessivus* - отступление) - пример - зеленый горох.

Гены доминантного признака (желтый горох) обозначают заглавной буквой - A. Гены рецессивного признака (зеленый цвет горошин) обозначают строчной буквой - a.

В зиготе всегда есть две гомологичные хромосомы с двумя аллельными

генами, и генотипическую формулу по любому признаку необходимо записывать двумя буквами: AA, Aa, aa.

Гены, относящиеся к аллельной паре, обозначают одними или теми же

буквами: AA, aa, или Aa.

Если пара аллелей представлена двумя доминантными (AA) или двумя

рецессивными (aa) генами, такой организм называют **гомозиготным** (от греч. *gomo* - равный, *zygota* - оплодотворенная яйцеклетка).

Если в одной и той же аллели один ген доминантный, а другой - рецессивный, то такой организм называют **гетерозиготным** (от греч. *getero* - разный) - Aa.

### *Первый и второй законы Менделя.*

В своих опытах по скрещиванию Мендель применял гибридологический метод. Используя этот метод, он изучал наследование по отдельным признакам, а не по всему комплексу, проводил точный количественный учет наследования каждого признака в ряду поколений, изучал характер потомства каждого гибрида в отдельности.

Первый закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.

При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся по одной паре

альтернативных (взаимоисключающих) признаков, все потомство в первом

поколении единообразно как по фенотипу, так и по генотипу.

Мендель проводил моногибридное скрещивание чистых линий гороха,

отличающихся по одной паре альтернативных признаков, например, по цвету

горошин (желтые и зеленые).

В качестве материнского растения использовали горох с желтыми семенами

(доминантный признак), а отцовского - горох с зелеными семенами (рецессивный признак).

В результате мейоза каждое растение давало один сорт гамет. При мейозе из

каждой гомологичной пары хромосом в гаметы отходило по одной хромосоме с одним из аллельных генов (A или a).

В результате оплодотворения парность гомологичных хромосом восстановилась и образовались гибриды. Все растения имели семена только желтого цвета (по фенотипу) и были гетерозиготными по генотипу.

Гибрид 1-го поколения Aa имел один ген - A от одного родителя, а второй ген - a от другого родителя и проявлял

доминантный признак, скрывая рецессивный. По генотипу весь горох гетерозиготен.

Первое поколение единообразно и проявило признак одного из родителей.

Для записи скрещиваний применяют специальную таблицу, предложенную

английским генетиком Пеннетом и называемую **решеткой Пеннета**. По горизонтали выписывают гаметы отцовской особи, по вертикали - материнской. В местах пересечений - вероятные генотипы потомков. В таблице число клеток зависит от числа типов гамет, образуемых скрещиваемыми особями.

$$\begin{array}{r} P \quad \text{♀} \quad AA \times \text{♂} \quad aa \\ G \quad A \quad a \\ F_1 \quad Aa \end{array}$$

Решеткой Пеннета удобно пользоваться при ди- и полигибридном скрещивании.

Далее Мендель скрестил гибриды между собой. Второй закон Менделя – закон расщепления гибридов. При скрещивании гибридов 1-го поколения между собой во втором поколении появляются особи, как с доминантными, так и с рецессивными признаками, и происходит расщепление по генотипу в соотношении 3:1 и 1:2:1 по генотипу.

В результате скрещивания гибридов между собой получились особи, как с

доминантными признаками, так и с рецессивными. Такое расщепление возможно при полном доминировании.

$$\begin{array}{r} P \quad \text{♀} \quad Aa \times \text{♂} \quad Aa \\ G \quad A, a \quad A, a \\ F_1 \quad AA, Aa, Aa, aa \end{array}$$

*Гипотеза «чистоты» гамет.*

Закон расщепления можно объяснить гипотезой "чистоты" гамет. Явление

«несмешивания» аллелей, альтернативных признаков в гаметах гетерозиготного организма (гибрида) Мендель назвал гипотезой "чистоты" гамет.

За каждый признак отвечает два аллельных гена. При образовании гибридов

(гетерозиготных особей) аллельные гены не смешиваются, а остаются в неизменном виде. Гибриды - Aa - в результате мейоза образуют два типа гамет. В каждую гамету идет одна из пары гомологичных хромосом с доминантным аллельным геном A или с

рецессивным аллельным геном а. Гаметы чисты от другого аллельного гена.

При оплодотворении мужские и женские гаметы, несущие доминантные и

рецессивные аллели, свободно комбинируются. При этом восстанавливается

гомологичность хромосом и аллельность генов. В результате взаимодействия генов и оплодотворения проявился рецессивный признак (зеленый цвет горошин), ген которого в гибридном организме не выявлял своего действия.

### *Третий закон Менделя. Дигибридное скрещивание.*

Организмы отличаются друг от друга не по одному, а по нескольким

признакам.

Скрещивание, при котором прослеживают наследование по двум парам

альтернативных признаков, называют дигибридным, а по нескольким признакам - полигибридным.

Третий закон Менделя - закон независимого комбинирования признаков.

При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся по двум парам

альтернативных признаков, во втором поколении происходит независимое комбинирование признаков и появляются гибриды с признаками, не характерными для родительских и прародительских особей.

В результате дигибридного скрещивания все первое поколение единообразно.

Во втором поколении происходит расщепление по генотипу 9:3:3:1.

Мендель скрещивал гомозиготные растения гороха, отличающиеся по двум парам альтернативных признаков: цвету (желтью и зеленым горошинам) и форме горошин (гладкая и морщинистая). Доминантными признаками были желтый цвет горошин и гладкая их форма, рецессивными - семена зеленого цвета с морщинистой поверхностью.

Каждое растение давало один тип гамет. При слиянии гамет все первое

поколение было единообразным (желтые и гладкие семена).

Для удобства подсчета особей, получающихся во втором поколении после скрещивания гибридов между собой, пользуются решеткой Пеннета.

При скрещивании гибридов во втором поколении появились особи с

признаками, которых не было у исходных форм (желтые морщинистые и зеленые гладкие семена). Это произошло потому, что каждая пара аллельных генов распределялась у гибридов независимо от другой пары, поэтому аллели из различных пар могли комбинироваться в любых сочетаниях.

У дигетерозиготной особи  $AaBb$  в результате мейоза в каждую гамету попало

по одному из аллельных генов из гомологичной пары хромосом. При формировании гамет аллель  $A$  мог оказаться в одной гамете с  $B$  или  $b$ . Аллель  $a$  мог попасть в одну гамету с  $B$  или  $b$ . Дигетерозиготная особь образовала четыре типа гамет:  $AB, Ab, aB, ab$ .

При слиянии гамет возможно появление 16 комбинаций. Произошло

расщепление в соотношении  $9:3:3:1$ . 9 особей с двумя доминантными признаками

(желтый, гладкий), 1 особь с двумя рецессивными признаками (зеленый,

морщинистый), 3 особи с одним доминантным, а другим рецессивным признаками (желтый, морщинистый), 3 особи с другими доминантным и рецессивным признаками (зеленый, гладкий).

$P \quad \text{♀} \quad AABB \quad \times \quad \text{♂} \quad aabb$   
 $G \quad \quad AB \quad \quad ab$   
 $F_1 \quad \quad AaBb$

$P \quad \text{♀} \quad AaBb \quad \times \quad \text{♂} \quad AaBb$   
 $G \quad AB, Ab \quad aB, ab$   
 $G \quad aB, ab \quad aB, ab$

$F_2$

$\text{♀} \quad \text{♂}$	$AB$	$Ab$	$aB$	$ab$
$AB$	$AABB$	$AABb$	$AaBB$	$AaBb$
$Ab$	$AABb$	$AAbb$	$AaBb$	$Aabb$
$aB$	$AaBB$	$AaBb$	$aaBB$	$aaBb$
$ab$	$AaBb$	$Aabb$	$aaBb$	$aabb$

Появление особей с доминантным и рецессивным признаками возможно потому, что гены, отвечающие за цвет и форму горошин, находятся в различных негомологичных хромосомах. Каждая пара аллельных генов распределяется независимо от другой пары, и поэтому гены могут комбинироваться независимо.

Признаки, наследование которых происходит согласно закономерностям, установленным Менделем, называются менделирующими. Простые менделирующие признаки дискретны и контролируются моногенно - т.е. одним геном. У человека большое количество признаков наследуется по законам Менделя.

### Доминантные и рецессивные признаки человека

таблица 1

<b>Признаки</b>	<b>Доминантные</b>	<b>Рецессивные</b>
Глаза	Большие	Маленькие
Цвет глаз	Карие	Голубые
Разрез глаз	Прямой	Косой
Тип глаз	Монголоидный	Европеоидный
Острота зрения	Близорукость	Нормальное
Верхнее веко	Нависающее (эпикант)	Нормальное
Ямочки на щеках	Есть	Нет
Уши	Широкие	Узкие
Выступающие зубы и челюсти	Имеются	Отсутствуют
Щель между резцами	Есть	Нет
Волосы	С мелкими завитками	Вьющиеся, волнистые
Поседение волос	В возрасте 25 лет	После 40 лет
Облысение	У мужчин	У женщин
Белая прядь волос над лбом	Имеется	Отсутствует
Рост волос по средней линии лба	Есть	Нет
Мохнатые брови	Есть	Нет
Нижняя губа	Толстая и отвисающая	Нормальная

Способность загибать язык назад	Есть	Нет
Способность свертывать язык трубочкой	Есть	Нет
Зубы при рождении	Имеются	Отсутствуют
Кожа	Толстая	Тонкая
Цвет кожи	Смуглый	Белый
Веснушки	Есть	Нет
Преобладающая рука	Правая	Левая
Абсолютный музыкальный слух	Имеется	Отсутствует
Наследственная глухота	Отсутствует	Имеется

**Наследование некоторых не сцепленных с полом признаков и болезней человека**

таблица 2

<b>Признак</b>	<b>Доминантный</b>	<b>Рецессивный</b>
Волосы	Темные	Нерыжие
Оволосение тела	Сильное	Слабое
Пигментация кожи и глаз	Нормальная	Альбинизм
Цвет глаз	Темные	Светлые
Величина глаз	Большие	Маленькие
Ресницы	Длинные	Короткие
Зрение	Близорукость Нормальное	Дальнозоркость Нормальное
Ушные мочки	Свободные	Приросшие
Слух и речь	Нормальные	Глухонмота
Губы	Толстые	Тонкие
Форма носа	"Римский"	Прямой
Ноздри	Широкие	Узкие
Рост	Низкий	Высокий
Резус-фактор	Положительный	Отрицательный
Свертывание крови	Нормальное	Ненормальное - афибриногенемия
Строение молекулы гемоглобина	Нормальное	Нарушение - серповидноклеточная анемия

## Тема: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Проявление признаков есть результат взаимодействия различных биохимических реакций. Эти взаимодействия могут быть связаны с аллельными и неаллельными генами.

### ***Взаимодействие аллельных генов.***

Согласно закономерностям, установленным Менделем, гены способны к

стабильному воспроизведению и фенотипическому проявлению. Гены проявляют свое действие независимо от других генов. Могут происходить мутации генов и возникать различные рекомбинации. Между геном и признаком - сложная связь.

Взаимодействие аллельных генов может происходить по типу:

- полного доминирования;
- неполного доминирования;
- кодоминирования;
- сверхдоминирования.

При полном доминировании действие одного гена (доминантного) полностью подавляет действие другого (рецессивного). При скрещивании в первом поколении проявляется доминантный признак (например, желтый цвет горошин). Рецессивный аллель гена проявляется в результате мутации.

Доминантный аллель отвечает за активную форму фермента, кодирующего признак, а рецессивный аллель - за неактивную форму, или вообще не кодирует белок. У рецессивной особи, гомозиготной по данному аллелю, белок не образуется, и поэтому признак в первом поколении не проявляется.

При неполном доминировании действие рецессивного гена проявляется в

первом поколении. Например, при скрещивании растений ночной красавицы с красными и белыми цветами появляются розовые. При этом один ген не обеспечивает достаточное количество белкового продукта для нормального проявления признака.

P ♀ AA x ♂ aa

G A a  
F<sub>1</sub> Aa

При кодоминировании проявляется действие обоих генов при одновременном их присутствии. Каждый из аллельных генов кодирует определенный белок. У гетерозиготного организма синтезируются оба белка, и в результате проявляется новый

признак. Например, группы крови у человека определяются множественными таллелями IA, IB, IO. Гены IA и IB доминантны, а ген IO - рецессивен. При взаимодействии генов IA и IB проявляется новый признак, обуславливающий появление IV группы крови IAIB у человека.

При сверхдоминировании у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии отмечается более сильное проявление признака, чем в гомозиготном. У мушки дрозофилы известна рецессивная летальная мутация. Гетерозиготные организмы обладают большей жизнеспособностью, чем доминантные гомозиготные мухи дикого типа.

### ***Взаимодействие неаллельных генов.***

Очень часто на один признак организма могут оказывать влияние несколько

пар неаллельных генов. Это полигенное наследование. Примером полигенного наследования могут служить различные формы взаимодействия неаллельных генов.

Взаимодействие неаллельных генов происходит по типу:

- комплементарности
- эпистаза
- полимерии

Комплементарное действие проявляется при одновременном присутствии в генотипе организмов двух доминантных неаллельных генов. Каждый из

доминантных генов может проявляться самостоятельно, если другой находится в рецессивном состоянии, но их совместное присутствие в зиготе обуславливает новое состояние признака.

Например, скрещивали два сорта душистого горошка с белыми цветами.

Гибриды 1-го поколения, полученные в результате скрещивания, имели красные цветы. Окраска цветов зависела от двух взаимодействующих генов.

Белки (ферменты), синтезируемые на основе генов A и B, катализировали биохимические реакции, которые привели к появлению нового признака. Ген A обуславливал синтез бесцветного предшественника (пропигмента). Ген B определял синтез фермента, под действием которого из пропигмента образовывался пигмент, ответственный за окраску лепестков, а - аллель, не обеспечивающий синтез пропигмента, b - аллель, не обеспечивающий синтез фермента. Лепестки душистого горошка с генотипами aaBB, aaBb, AaBb, aabb имели белый цвет. Во всех остальных генотипах

присутствовали оба доминантных неаллельных гена, что обуславливало образование пропигмента и фермента, участвовавшего в образовании красного пигмента. При скрещивании гибридов между собой из 16 полученных особей расщепление по генотипу - 9:7. Девять особей имели доминантные гены А и В и были окрашены. Три особи имели доминантный ген А и рецессивный ген в и по фенотипу - белые. Три особи имели рецессивный ген а и доминантный ген В и были белыми. Одна особь, рецессивная по двум генам а и b , имела белую окраску цветов.

P ♀ AA<sup>bb</sup> x ♂ aa<sup>BB</sup>  
 G Ab aB  
 F<sub>1</sub> AaBb

Эпистаз - взаимодействие, при котором один из доминантных или

рецессивных неаллельных генов подавляет действие другого неаллельного гена. Ген, подавляющий действие другого, называют эпистатическим геном или супрессором. Подавляемый ген называют гипостатическим. Эпистаз бывает доминантным и рецессивным.

Примером доминантного эпистаза является наследование окраски оперения у

кур. Доминантный ген С отвечает за развитие окраски оперения у кур. Доминантный неаллельный ген обладает супрессорным действием. В результате этого куры, содержащие в генотипе ген С, в присутствии гена I имеют белое оперение: I<sup>CC</sup>, I<sup>iCC</sup>, I<sup>iCc</sup>, I<sup>icc</sup>. Белая окраска оперения обусловлена присутствием рецессивных генов *пес* или наличием гена - подавителя окраски I. Куры с генотипами *i<sup>i</sup>CC*, *i<sup>i</sup>Cc* будут окрашены.

В основе взаимодействия генов лежат биохимические связи между белками-

ферментами, кодируемыми эпистатическими генами.

Эпистатическим действием рецессивного гена можно объяснить бомбейский

феномен - необычное наследование антигенов системы групп крови АВ0.

P ♀ CC<sup>ii</sup> x ♂ cc<sup>II</sup>                      P ♀ Cc<sup>Ii</sup> x ♂ Cc<sup>Ii</sup>  
 G Ci ci                                      G CI Ci CI Ci  
 F<sub>1</sub> Cc<sup>Ii</sup>                                      cI ci cI ci

F<sub>1</sub>

♀♂	CI	CI	cI	ci
CI	CCII	CCii	CcII	Ccli
CI	CCii	CCii	Ccli	Ccii
cI	CcII	Ccli	ccII	ccfi
ci	Ccli	Ccii	ccII	ccii

Полимерное действие генов связано с тем, что несколько неаллельных генов

могут отвечать за один и тот же признак, усиливая его проявление.

Признаки, зависящие от полимерных генов, относят к количественным. Гены, отвечающие за развитие количественных признаков, обладают суммарным эффектом.

Степень проявления признака зависит от числа доминантных аллелей. Чем

больше доминантных генов, тем сильнее проявляется признак.

Неаллельные гены отвечают за реализацию одного и того же признака, и поэтому их обозначают одной и той же буквой, цифрами указывая число аллельных пар.

Например, за пигментацию кожи у человека отвечают полимерные

неаллельные гены  $P_1 P_2 P_3 P_4$ . В присутствии доминантных аллелей этих генов синтезируется много пигмента, рецессивных - мало. Интенсивность пигментации кожи зависит от количества пигмента и определяется количеством доминантных генов.

От брака между женщиной с черным цветом кожи и мужчиной с белой кожей

родятся мулаты, имеющие промежуточную окраску кожи.

От брака между мулатами могут рождаться дети с пигментацией кожи от светлой до темной:

$P \text{♀} P_1 P_1 P_2 P_2 P_3 P_3 P_4 P_4 \times \text{♂} p_1 p_1 p_2 p_2 p_3 p_3 p_4 p_4$

$G P_1 P_2 P_3 P_4 \quad p_1 p_2 p_3 p_4$

$F_1 P_1 p_1 P_2 p_2 P_3 p_3 P_4 p_4$

$P \text{♀} P_1 p_1 P_2 p_2 P_3 p_3 P_4 p_4 \times \text{♂} P_1 p_1 P_2 p_2 P_3 p_3 P_4 p_4$

Вероятность рождения ребенка с белым и черным цветом кожи равна  $1/16$ .

Многие количественные признаки наследуются по принципу полимерии: рост, масса и другие.

Действие генов специфично. Один ген может отвечать за один признак.

Продуктом функции генов является белок - фермент, катализирующий

определенную биохимическую реакцию, играющую важную роль в формировании признака в определенных условиях среды.

Один ген может отвечать за несколько признаков, проявляя плейотропное действие. Например, синдром Марфана. Это наследственное заболевание, развивающееся от присутствия в генотипе одного измененного гена. Заболевание проявляется следующими признаками: подвывихом хрусталика глаза, аневризмой аорты, изменением длины пальцев - появлением "паучьих пальцев", высоким сводом стопы. В основе лежит нарушение развития соединительной ткани.

Выраженность плейотропного действия гена зависит от биохимической

реакции, которую катализирует фермент, синтезируемый под контролем данного гена.

## Тема: ХРОМОСОМНЫЙ МЕХАНИЗМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА. СЦЕПЛЕНИЕ С ПОЛОМ.

Фенотипические различия между особями разного пола обусловлены

генотипом. Есть правила индивидуальности, постоянства и парности хромосом.

Гены находятся в хромосомах. Диплоидный набор хромосом называют **кариотипом**. В женском и мужском кариотипе 23 пары (46) хромосом. 22 пары хромосом одинаковы. Их называют **аутосомами**. 23-я пара хромосом - **половые хромосомы**. В женском кариотипе одинаковые XX-половые хромосомы. В мужском организме XY- половые хромосомы. Y - хромосома очень мала и содержит мало генов.

Пол наследуется как менделирующий признак (по законам Менделя).

Сочетание половых хромосом в зиготе определяет пол будущего организма.

При созревании половых клеток в результате мейоза гаметы получают

гаплоидный набор хромосом. В каждой яйцеклетке есть 22 аутосомы + X-хромосома. Пол, который образуют гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют **гомогаметным**.

Сперматозоиды дают гаметы двух видов: половина содержит 22 аутосомы + X - половую хромосому, и половина содержит 22 аутосомы + Y - половую хромосому. Пол, образующий разные гаметы, называют **гетерогаметным**. Пол будущего ребенка определяется в момент оплодотворения и зависит от того, каким сперматозоидом будет оплодотворена данная яйцеклетка. Если яйцеклетка оплодотворена сперматозоидом, имеющим X - хромосому, развивается женский организм, если Y - хромосому - мужской.

Теоретически вероятность рождения мальчика и девочки равна 1:1 или

50%:50%. Однако, рождается больше мальчиков, но т.к. мужской организм имеет всего одну X - хромосому, и все гены (доминантные и рецессивные) проявляют свое действие, то мужской организм менее жизнеспособен.

Такое определение пола характерно для человека и млекопитающих.

У некоторых насекомых (кузнечики, тараканы) нет Y - хромосомы. Самец

имеет одну X - хромосому, а самка две XX. У пчел самки имеют 2n набор хромосом (32 хромосомы), а самцы - n (16) хромосом. Самки развиваются из оплодотворенных яиц, а самцы из неоплодотворенных. У птиц и бабочек самки гетерогаметны и имеют ZW половые хромосомы, а самцы гомогаметны и имеют ZZ половые хромосомы.

У женщин в соматических клетках, кроме аутосом, присутствуют две половые XX - хромосомы. Одна из них выявляется, образуя глыбку хроматина, заметную в интерфазных ядрах при обработке красителями. Это X - хроматин или тельце Барра. Эта хромосома спирализована и неактивна. Вторая хромосома сохраняет свою активность. В клетках мужского и женского организмов содержится по одной активной X - хромосоме.

У мужчин тельце Барра не выявляется. Если при мейозе произойдет

нерасхождение хромосом, то в одну яйцеклетку попадут две XX - хромосомы. При оплодотворении такой яйцеклетки сперматозоидом, зигота будет иметь большее число хромосом.

Клетки, содержащие больше двух X - хромосом, имеют большее число телец

Барра, потому что активна всегда только одна X - хромосома.

Признаки, гены которых находятся в половых хромосомах наследуются

сцепленно с полом. Наследование признаков, гены которых находятся в

X и Y - хромосомах, называют наследованием, **сцепленным с полом**. Распределение генов в потомстве должно соответствовать распределению половых хромосом в мейозе и их сочетанию при оплодотворении.

В Y - хромосоме есть ген, определяющий развитие мужского пола,

необходимый для дифференцировки семенников. В X - хромосоме таких генов нет, но есть много других генов. Y - хромосома очень мала и не содержит многих генов, которые есть в X - хромосоме.

У гетерогаметного пола (мужского) большинство генов, локализованных в X - хромосоме, находится в гемизиготном состоянии, т.е. не имеют аллельной пары. В мужских организмах любой рецессивный ген, локализованный в одном из негомологичных участков X - хромосомы, проявляется в фенотипе.

Y - хромосома содержит некоторое количество генов, гомологичных генам X - хромосомы, например, гены геморрагического диатеза, общей цветной слепоты и др.

У человека известны рецессивные сцепленные с полом признаки, такие как гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия и др. В X - хромосоме есть ген, определяющий признак свертывания крови. Рецессивный ген вызывает развитие гемофилии.

У женщин две XX - хромосомы. Рецессивный признак (гемофилия) проявляется в том случае, если гены, отвечающие за него, находятся в двух X - хромосомах: XhXh. Если организм гетерозиготен по этим генам, то гемофилия не проявится. В мужском организме одна X - хромосома. Если в ней ген H или h, то эти гены обязательно проявят свое действие, потому что Y - хромосома не несет данных генов. Все здоровы. Если мать - носительница гена: Все девочки здоровы. Половина мальчиков больна гемофилией.

Женщина может быть гомозиготна или гетерозиготна по генам, локализованным в X - хромосоме, но рецессивные гены проявляются только в гомозиготном состоянии.

Если гены находятся в Y - хромосоме (голландрическое наследование), то признаки, ими обусловленные, передаются от отца к сыну. Например, так наследуется волосатость ушей. Y - хромосома у человека контролирует дифференцировку семенников. У мужчин одна X - хромосома. Все гены, находящиеся в ней, в том числе и рецессивные, проявляются в фенотипе. В этом заключается одна из причин повышенной смертности мужских особей по сравнению с женскими.

Признаки, проявление которых различно у представителей разных полов, или проявляющиеся у одного пола, относятся к признакам, ограниченному полом.

Эти признаки могут определяться генами, расположенными как в аутосомах, так и половых хромосомах. Возможность развития признака зависит от пола организма. Например, тембры голоса баритон и бас характерны только для мужчин.

Проявление генов, ограниченных полом, связано с реализацией генотипа в условиях среды целостного организма. Помимо генов, ответственных за развитие вторичных половых признаков, которые в норме работают только у одного из полов, у другого они присутствуют, но "молчат". Функциональную активность целого ряда других генов определяет гормональная деятельность организма. Например, у быков есть гены, контролирующие продукцию молока и его качественные особенности (жирность, содержание белка и др.), но у быков они "молчат", а функционируют только у коров. Потенциальная способность быка давать высокомолочное потомство делает его ценным производителем молочного стада.

Есть признаки, зависимые от пола. Гены, степень проявления которых определяется уровнем половых гормонов, называются генами, зависимыми от пола. Эти гены могут находиться не только в половых хромосомах, но и в любых аутосомах.

Например, ген определяющий облысение, типичное для мужчин, локализован в аутосоме, и его проявление зависит от мужских половых гормонов. У мужчин этот ген действует как доминантный, а у женщин как рецессивный. Если у женщин этот ген в гетерозиготном состоянии, то признак не проявляется. Даже в гомозиготном состоянии у женщин этот признак слабее выражен, чем у мужчин.

Признаки, сцепленные с полом, встречаются у особей разного пола в зависимости от локализации соответствующего гена в X - или Y - хромосоме.

Доминантный и рецессивный типы наследования характерны для наследования, сцепленного с полом. Признаки, за развитие которых отвечают гены, локализованные в Y - хромосоме, передаются от отца сыновьям (голандрическое наследование). Примером может служить гипертрихоз - волосатость ушей у мужчин.

Специфичным для признаков, наследуемых сцепленно с X-хромосомой, является доминирование нормы. Поэтому женщины редко поражаются наследственными болезнями, контролируемые генами X-хромосомы (только в случае, если отец болен, а мать гетерозиготна и является носителем патологического гена).

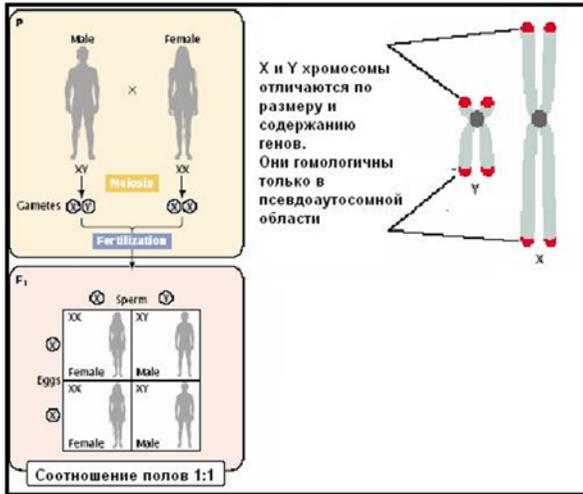
При X - сцепленном доминантном типе наследования:

1. Женщины наследуют признак чаще, чем мужчины.
2. Если признак у женщины, то наследуют либо все дети (мать гомозиготна), либо половина детей, безотносительно к их полу (мать гетерозиготна).
3. Если признак есть у отца, то он наследуется всеми детьми женского пола.

Примером может служить наследование коричневой эмали зубов, рахита, не поддающегося лечению витамином.

При X - сцепленном рецессивном типе наследования:

1. Мужчины наследуют этот признак чаще, чем женщины.
2. Девочки наследуют признак от отца.
3. Если у родителей признак не выражен, то могут родиться дети, имеющие его, и 50% сыновей будут его наследовать.



4. Прослеживается тенденция к чередованию поколений с большим и меньшим числом мужчин, имеющих данный признак. Например, так наследуется гемофилия.

Тема: СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ И КРОССИНГОВЕР.

При изучении закономерностей наследования, открытых Менделем, гены

находились в различных парах гомологичных хромосом и наследовались

независимо. Но для любого организма характерно видовое постоянство, парность и индивидуальность хромосом в кариотипе. Признаков у организма намного больше, чем хромосом. У человека насчитывают 23 пары (46) хромосом. Генов от 100 тыс. до 1 млн. В каждой хромосоме находится много генов. Гены наследуются сцепленно с хромосомой. Гены, локализованные в одной хромосоме, образуют **группу сцепления**.

В гомологичных хромосомах находятся одинаковые гены, и группу сцепления составляют две гомологичные хромосомы. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом. У человека 23 группы сцепления (46 хромосом). У мухи дрозофилы 4 группы сцепления (8 хромосом).

Наследование генов, локализованных в одной хромосоме, называется

сцепленным наследованием.

Закономерности сцепленного наследования были изучены в 20-х годах нашего столетия Томасом Морганом на мухах дрозофилах.

Гены, находящиеся в одной хромосоме, сцеплены не абсолютно. Во время мейоза при конъюгации гомологичные хромосомы обмениваются частями. Это явление называют кроссинговером. Кроссинговер может произойти в любом участке хромосомы. Чем дальше расположены друг от друга локусы в одной хромосоме, тем чаще между ними может происходить обмен участками.

Наследование сцепленных генов прослеживали на мухах дрозофилах.

У мух дрозофил гены длины крыльев (V - нормальные и v - короткие) и окраски тела (B - серая и b - черная) находятся в одной паре гомологичных хромосом, т.е. относятся к одной группе сцепления.

При скрещивании мух, имеющих серый цвет тела и нормальные крылья, с мухами черного цвета и нормальными крыльями в первом поколении все мухи имели серый цвет тела и нормальные крылья.

Далее проводили анализирующее скрещивание с рецессивной гомозиготной

особью. Если дигетерозиготным был самец, а гомозиготной рецессивной самка, то в результате скрещивания появлялись особи, похожие на родителей.

Это происходит потому, что гены, находящиеся в одной хромосоме,

наследуются сцепленно. У самца мухи дрозофилы сцепление полное, и гены наследуются совместно, кроссинговера не происходит.

Если скрестить дигетерозиготную самку с гомозиготным самцом, то часть мух будет похожа на родителей, а у других особей произойдет рекомбинация признаков. Такое наследование имеет место для генов одной группы сцепления, между которыми возникает кроссинговер. Это характерно для неполного сцепления генов.

В результате анализирующего скрещивания дигетерозиготной самки с

рецессивным гомозиготным самцом появилось четыре типа потомков:

41,5% серых с длинными крыльями:

41,5% черных с короткими крыльями:

8,5% серых с короткими крыльями:

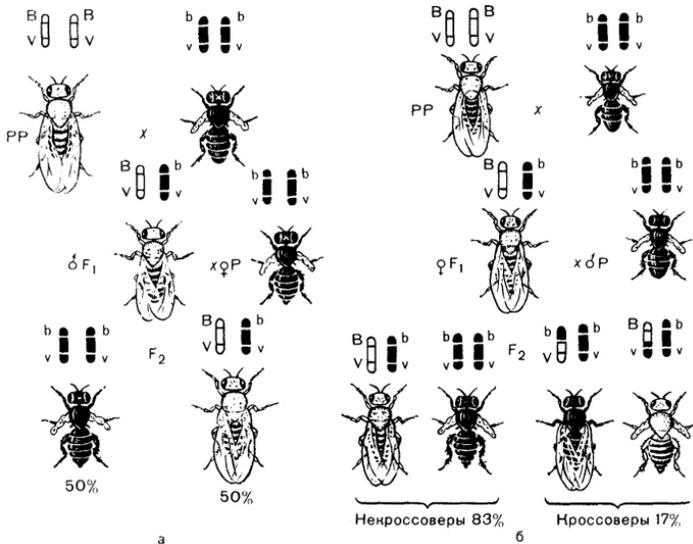
8,5% черных с длинными крыльями:

Если бы наследование шло независимо, как по третьему закону Менделя, и

гены находились в разных парах гомологичных хромосом, то число особей каждого типа составляло бы 25%.

При сцепленном наследовании возникают отклонения от третьего закона

Менделя. Гены В и V находятся в одной паре гомологичных хромосом. Во время мейоза при образовании гамет происходит кроссинговер, в результате которого образуются кроссоверные гаметы, сочетающие признаки обоих родителей. Их 17% (8,5% + 8,5%). 83% (41,5% + 41,5%) особей образовались из гамет, у которых не было кроссинговера, их называют некроссоверными.



Перекомбинации, возникающие при неполном сцеплении генов в хромосомах, имеют важное значение для эволюции органического мира, так как увеличивают возможности комбинативной изменчивости. Вследствие кроссинговера отбор в процессе эволюции может идти не по целым группам сцепления, а по отдельным генам. Резерв наследственной изменчивости организмов увеличивается, и это дает материал для отбора.

Частота кроссинговера, выражаемая отношением числа кроссоверных особей

к общему числу особей, характеризует расстояние между генами. Процент кроссинговера, отражающий степень сцепления двух генов, постоянен, и поэтому было предложено расстояние между генами измерять в морганидах.

Морганида - единица расстояния между генами, равная 1% кроссинговера.

При расстоянии в 50 морганид и более признаки наследуются независимо, несмотря на локализацию их в одной хромосоме.

В нашем примере при 17% кроссинговера расстояние между генами В и V

равно 17 морганидам.

Морган и его сотрудники показали, что установив группу сцепления, можно построить генетические карты и указать порядок расположения генов.

**Генетической картой** хромосом называют схему взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления. Определение группы сцепления осуществляется гибридологическим методом, т.е. при изучении результатов скрещивания. Хромосомы исследуют цитологическим методом, препараты смотрят под микроскопом.

Если известно, что расстояние между двумя генами одной группы сцепления А и С составляло 4% и необходимо установить место третьего гена В в той же хромосоме, то необходимо выяснить % кроссинговера между геном В и генами А и С. Если % кроссинговера между генами А и В равен 3%, то ген В расположен между А и С. Если % кроссинговера между А и В составил 5%, то ген В находится на одном из концов хромосомы.

Основные положения хромосомной теории сформулировали Морган и его сотрудники.

Преимственность свойств организмов в ряду поколений определяется

преимственностью их хромосом. Было установлено, что:

- гены находятся в хромосомах;
- каждый ген занимает определенное место в хромосоме;
- гены в хромосомах расположены в линейном порядке;
- каждая хромосома представляет собой группу сцепления;
- число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом;
- между гомологичными хромосомами происходит обмен аллельными генами;
- расстояние между генами пропорционально % кроссинговера между ними.

## Тема: МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА

Для изучения наследственности и изменчивости в генетике используют различные методы. Гибридологический метод, разработанный Менделем, применяют для изучения закономерностей наследования у растений и животных.

### ***Генеалогический метод.***

Генеалогический метод очень часто используют для изучения закономерностей наследования у человека. Этот метод широко применяют для:

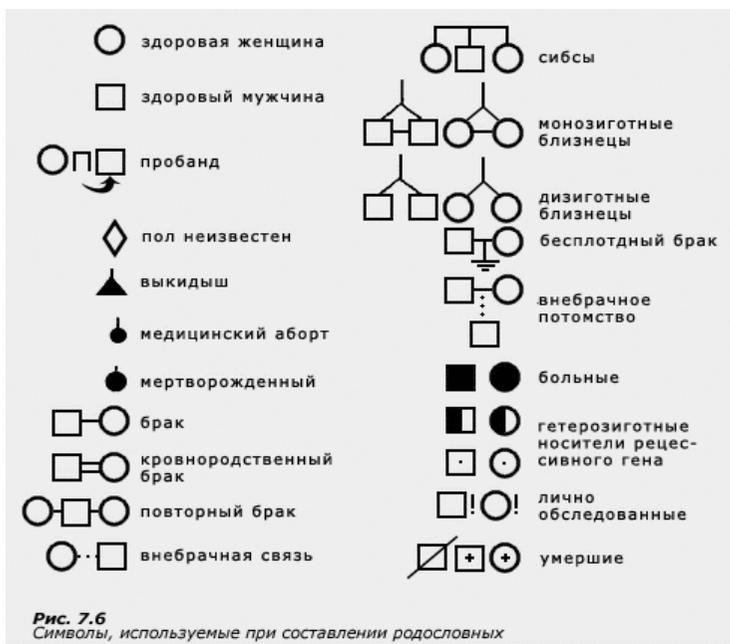
- установления наследственного характера признака;
- определения типа наследования и пенетрантности генотипа;
- анализа сцепления генов и составления карт хромосом;
- изучения мутационного процесса;
- расшифровки механизмов взаимодействия генов;
- медико-генетического консультирования.

С помощью этого метода можно выявить родственные связи и проследить признак (например, болезнь) среди близких и далеких прямых и непрямых родственников.

Генеалогический метод может быть использован не только в диагностических целях, но и позволяет прогнозировать вероятность проявления признака в потомстве и имеет большое значение для предупреждения наследственных болезней.

При анализе родословных можно обнаружить генные и хромосомные болезни, и болезни, в развитии которых принимают участие не только генетические факторы, но и условия среды.

При мультифакториальных болезнях в группу риска относят лиц с учетом наследственной отягощенности, которая зависит от тяжести заболевания, степени родства с больными и числа больных в семье. Выявление групп риска позволяет эффективно провести лечебно-профилактические мероприятия у лиц, генетически предрасположенных к заболеваниям.



### ***Близнецовый метод.***

Среди методов генетического анализа большое значение имеет близнецовый

метод, позволяющий отдифференцировать роль условий среды и генотипа в развитии различных признаков, предрасположения к заболеваниям и др.

Суть метода в сравнении разных групп близнецов, исходя из сходства и

различия их генотипов и среды; в которой они росли. При этом сопоставляют:

- монозиготных близнецов с дизиготными;
- монозиготных близнецов между собой;
- результаты анализа близнецовой выборки в общей популяции.

Близнецы могут быть однояйцевыми (монозиготными, идентичными) или

разнояйцевыми (дизиготными, неидентичными). Однояйцевые близнецы возникают на самых ранних стадиях дробления зиготы, когда два или четыре бластомера при обособлении сохраняют способность развиваться в полноценный организм.

Зигота делится митозом, поэтому генотипы однойцевых близнецов идентичны. Однояйцевые близнецы всегда одного пола.

Разнояйцевые близнецы возникают при оплодотворении двух или нескольких одновременно созревших клеток. Они имеют около 50% общих генов, т.е. подобны обычным братьям и сестрам, рожденным в разное время, и могут быть однополыми и разнополыми. Частота рождения близнецов невелика и составляет около 1% (1/3 однояйцевые, 2/3 разнояйцевые).

Большинство близнецов - двойни. Многоплодные беременности бывают не

только двойнями, но и тройнями, четвернями и более.

Исследование с использованием близнецового метода состоит из трех этапов:

1. Составление выборки. Для этого в популяциях или отбирают всех

близнецов, а затем тех, кто имеет анализируемые признаки, или из всего населения выделяют лиц с данными признаками, а потом среди них - близнецов.

2. Установление зиготности. В основе диагностики зиготности лежит изучение сходства (конкордантности) и различия (дискордантности) партнеров близнецовой пары по совокупности таких признаков, которые изменяются под влиянием среды. Сравнивают детей по совокупности внешних признаков (пигментация кожи, волос, форма носа, рук, губ и др.).

Монозиготные близнецы конкордантны по всей совокупности признаков, а дизиготные по некоторым признакам могут быть дискордантны.

При изучении роли наследственности и среды в формировании

количественных признаков степень различия близнецов определяется у дизигот - наследственностью и средой, у монозигот - только средой.

При идентичном генотипе сходная реакция на внешний фактор (туберкулезная инфекция) наступает чаще, чем при разных генотипах, что доказывает важную роль генетических факторов. Исследования показали, что высокая конкордантность способствует не только возникновению болезни, но и ее клиническому проявлению.

Из количественных признаков рост меньше зависит от влияния факторов

внешней среды, чем масса. Различие роста между монозиготными близнецами составляет 1,7 см, между дизиготными - 4,4 см.

Монозиготные близнецы значительно чаще болеют формами туберкулеза,

одинаковыми по течению и исходу. Монозиготные близнецы обычно проявляют способности к одному и тому же виду деятельности, а дизиготные - к различным.

Близнецовый метод позволил доказать основной закон генетики развития: индивидуальные свойства каждого организма формируются в онтогенезе под контролем генотипа и среды.

Действие факторов среды на развитие признаков после рождения можно

проследить в том случае, если сразу после рождения их воспитывать отдельно.

Например, один живет в городе, а другой - в сельской местности. Если

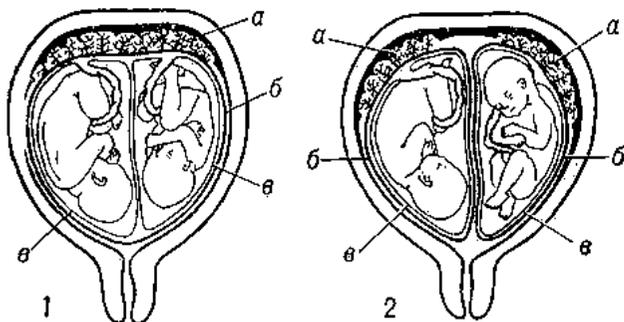
близнецы монозиготны, то можно определить влияние факторов среды в

формировании признаков, составить представление о норме реакции данного гена.

При сравнении моно- и дизиготных близнецов в одной и той же среде можно сделать вывод о роли генов в развитии признаков.

Близнецовый метод позволил применить метод контроля по партнеру. В этом

методе используют только монозиготных близнецов. Зная, что генотипы их одинаковы, можно точно оценить действие внешнего фактора на одного из них, при условии если другой не подвергается этому воздействию и служит контролем. Если монозиготные близнецы конкордантны по болезни, и один из них получает новый лечебный препарат, а другой служит "контролем", то это позволяет получить объективные сведения об эффективности препарата. Метод контроля по партнеру применяют в клинической генетике и фармакологии.



### ***Цитогенетический метод.***

Цитогенетический метод применяют для:

- изучения нормального кариотипа человека;
- диагностики хромосомных болезней;
- изучения мутагенного действия различных веществ при геномных и хромосомных мутациях;
- составления генетических карт хромосом.

Чаще этот метод применяют в культуре тканей (лейкоцитов) (рис. 210). Их

помещают в специальную питательную среду, где они делятся. После окраски в метафазе при делении клеток четко видно строение хромосом и их количество. Таким образом можно установить кариотип организма, поставить диагноз при хромосомных болезнях, связанных с хромосомными мутациями и геномными нарушениями.

В интерфазных ядрах соматических клеток можно обнаружить тельце Барра

или половой хроматин. Это генетически инактивированная X-хромосома, которая всегда присутствует у женщин, и ее нет у мужчин. Проще всего изменение числа X-хромосом можно обнаружить в эпителиальных клетках слизистой оболочки ротовой полости. После фиксации и окраски этих клеток определенными красителями, в них подсчитывают тельца Барра, или наблюдают их отсутствие.

### ***Биохимический метод.***

Биохимические методы применяют в диагностике наследственных болезней и наследственного предрасположения к ним.

Если эти заболевания вызваны генными мутациями, то обычно

сопровождаются нарушением всех типов обмена веществ. Установлено около 500 болезней обмена веществ.

Наследственная патология, связанная с нарушениями в ферментативных

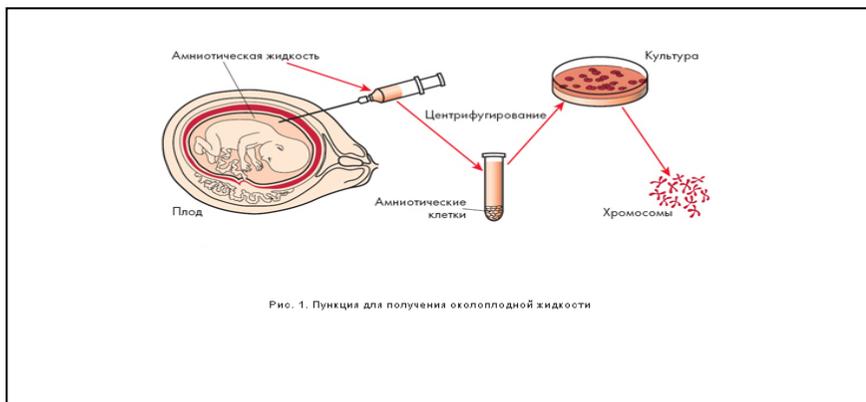
системах, вызвана рецессивными генами, а затрагивающая структурные белки - доминантными генами.

Если рецессивный ген отвечает за проявление патологического признака, то у гетерозигот может наблюдаться отклонение в обмене веществ. Например, при фенилкетонурии у гетерозигот признак не проявляется, но после приема фенилаланина обнаруживается повышенное содержание его в крови, по сравнению с доминантными гомозиготами. Наследственные нарушения обмена веществ почти всегда сопровождаются изменением содержания метаболитов не только в тканях, но и в биологических жидкостях.

#### *Пренатальная диагностика.*

Для пренатальной диагностики наследственных заболеваний у будущего

ребенка используют метод амниоцентеза. На 15- 16-й неделе беременности шприцом берут околоплодную жидкость, в которой содержатся клетки плода. Жидкость и клетки изучают цитологическим, биохимическим, иммуногенетическим методами, и при определении тяжелых патологий решают вопрос о прерывании беременности.



### ***Популяционно- статистический метод.***

Этот метод широко применяют при изучении наследственных болезней

человека. Метод предполагает математическую обработку материала, изучает распространение тех или иных генов на определенных территориях.

Гены могут:

- иметь универсальное распространение (например, ген дальтонизма, который проявляется у 7% мужчин и 0,5% женщин, в гетерозиготном состоянии этот ген может быть у 13% женщин);

- встречаться в строго определенном районе (например, ген серповидно-

клеточной анемии, распространенный в странах Средиземноморья

Метод позволяет:

- оценить вероятность рождения лиц с определенным фенотипом в данной группе населения или в близкородственных браках;

- рассчитать частоту носительства в гетерозиготном состоянии рецессивных аллелей.

### ***Генная инженерия.***

Методы генной инженерии позволяют получить отдельные гены и ввести их в геномы других организмов, чтобы изменить фенотип. Сначала выделяют ген из клетки-донора или его искусственно синтезируют. Этот ген присоединяют к молекуле ДНК (вектору), способной ввести его в клетку-реципиент. Ген включается в геном клетки-реципиента. Происходит активация гена. Полученная информация в фенотипе клетки - реципиента проявляется при транскрипции и трансляции. Роль вектора могут выполнять фаги, вирусы, плазмиды, ДНК митохондрий.

Методы генной инженерии используются в биотехнологии для получения микроорганизмов, способных синтезировать биологически активные вещества после внедрения генов. Например, этот метод позволяет получить штамм кишечной палочки, способной продуцировать инсулин - гормон, необходимый для лечения больных сахарным диабетом. Метод генной инженерии может быть использован для устранения наследственно обусловленных нарушений обмена веществ.

### ***Медико- генетическое консультирование.***

Медико-генетическое консультирование необходимо для предупреждения

рождения детей с тяжелыми наследственными заболеваниями и для планирования семьи.

Ограничено транслокационным синдромом Дауна, Х-сцепленными и распространенными аутосомно - рецессивными заболеваниями. Определение гетерозиготности по генам, обуславливающим недостаточность ферментов, возможно, но для нормальных сибсов большого риск иметь пораженное потомство очень мал, поскольку для таких врожденных ошибок метаболизма частота состояния носительства в популяции чрезвычайно низкая.

Консультирование семей, имеющих больных детей или родственников,

включает три этапа. На первом этапе консультирования уточняют диагноз, используя генетические методы (генеалогический, цито-генетический, биохимический и др.). На втором этапе врач после уточнения диагноза прогнозирует вероятность рождения второго ребенка с патологией ей. При анализе родословной учитывают тип наследования данного заболевания. Если эта патология наследуется моногенно, то можно теоретически вычислить риск рождения больного ребенка. При полигенном наследовании учитывают кариотип родителей, выясняют, нет ли данной

патологии среди родственников. При аномалиях половых хромосом учитывают возраст матери.

Если анализ родословной не дает указания на семейный характер

заболевания, то причинами его могут быть мутации, возникшие в одной из гамет родителей или на ранних стадиях развития плода. Если родители гетерозиготны по мутантному гену, ребенок может получить его в рецессивном гомозиготном состоянии. Большую роль в возникновении патологий играют инфекционные болезни, перенесенные женщиной во время беременности.

На третьем этапе консультирования врач-генетик объясняет родителям

степень риска рождения ребенка с патологией. Врачи не рекомендуют браки между близкими родственниками и носителями генов наследственных болезней

## Тема: МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА. СИНТЕЗ БЕЛКА

Основное положение молекулярной биологии утверждает, что перенос

генетической информации может происходить от ДНК через и-РНК (м-РНК) к белку.

Каждый вид растений и животных имеет особый, характерный только для него

набор белков. Даже у особи одного вида, включая человека, белки различаются по свойствам.

Набор белков – основа индивидуальной и видовой специфичности.

Наследственная информация о строении белков хранится в молекулах ДНК.

ДНК – носитель всей генетической информации в клетке – непосредственного участия в синтезе белков не принимает. Молекулы ДНК входят в состав хромосом ядра, а сборка белковых молекул осуществляется в цитоплазме на рибосомах. Информация к рибосомам из ядра поступает через посредника. Таким посредником является информационная РНК (и-РНК).

Для перевода последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК и и-РНК в

последовательность аминокислот в синтезируемой молекуле белка используется специальный «шифр», или генетический код. **Генетический код** – это система записи информации в молекулах и-РНК, которая отражена в последовательности нуклеотидов, предопределяющих порядок расположения аминокислот в молекулах белков. Информация «переписывается» в ядре с молекулы ДНК на и-РНК.

Свойства генетического кода:

1. Триплетность. Одну аминокислоту кодирует последовательность из трех

нуклеотидов, названная **триплетом, или кодоном**.

2. Вырожденность. Каждая аминокислота зашифрована более, чем одним

кодоном. Исключения составляют аминокислоты метионин и триптофан. Каждая из них кодируется только одним триплетом. Для кодирования 20 аминокислот

используется 61 комбинация нуклеотидов. Триплет АУГ, кодирующий метионин, называют стартовым. С него начинается синтез белка. Три кодона (УАА, УАГ, УГА) несут информацию о прекращении синтеза белка. Их называют триплетами **терминации**.

3. Универсальность. У всех организмов на Земле одни и те же триплеты

кодируют одинаковые аминокислоты.

4. Однозначность. Каждый триплет кодирует только одну аминокислоту.

5. Колинеарность – совпадение последовательностей аминокислот в синтезируемой молекуле белка с последовательностью триплетов в и-РНК.

Таблица 5

Примечание. Первое азотистое основание в триплете находится в левом вертикальном ряду, второе – в верхнем горизонтальном, третье – в правом вертикальном. На пересечении линий трех оснований выявляется искомая аминокислота.

Аминокислоты обозначены следующим образом: Ала – аланин, Арг – аргинин,

Асп – аспарагин, Асп – аспарагиновая кислота, Вал – валин, Гис – гистидин, Гли –

глицин, Глн – глутамин, Глу – глутаминовая кислота, Иле – изолейцин, Лей – лейцин, Лиз – лизин, Мет – метионин, Про – пролин, Сер – серин, Тир – тирозин, Тре – треонин, Три – триптофан, Фен – фенилаланин, Цис – цистеин.

### Генетический код

Таблица №3

аминокислота	Кодоны иРНК
Фенилаланин	УУУ, УУЦ
Лейцин	УУА, УУГ, ЦУУ, ЦУЦ
Изолейцин	ЦУА, ЦУГ, АУУ, АУЦ, АУА
Метионин	АУГ
Валин	ГУУ, ГУЦ, ГУА, ГУГ
Серин	УЦУ, УЦЦ, УЦА, УЦГ
Пролин	ЦЦУ, ЦЦЦ, ЦЦА, ЦЦГ
Треонин	АЦУ, АЦЦ, АЦА, АЦГ
Аланин	ГЦУ, ГЦЦ, ГЦА,

	ГЦГ
Тирозин	УАУ, УАЦ
Гистидин	ЦАУ, ЦАЦ
Глицин	ЦАА, ЦАГ
Аспарагин	ААУ, ААЦ
Лизин	ААА, ААГ
Аспарагиновая кислота	ГАУ, ГАЦ
Глутамин	ГАА, ГАГ
Цистеин	УГУ, УГЦ
Триптофан	УГГ
Аргининовая кислота	ЦГУ, ЦГЦ, ЦГА, ЦГГ
Аргинин	АГА, АГГ

### ***Этапы синтеза белка.***

Всю последовательность процессов, происходящих при синтезе белковых

молекул, можно объединить в 3 этапа:

I. Транскрипция.

II. Процессинг.

III. Трансляция.

Структурными единицами наследственной информации являются гены –

участки молекулы ДНК, кодирующие синтез определенного белка.

I. Транскрипция (от лат. transcriptio – переписывание) – процесс синтеза

молекулы и-РНК на молекуле ДНК, выступающей в роли матрицы. Молекула ДНК на участке гена раскручивается, и списывание информации происходит с одной из двух нитей молекулы ДНК, называемой кодогенной. Сборку молекулы и-РНК по принципу комплементарности осуществляет фермент – РНК-полимераза. Скорость сборки достигает 50 нуклеотидов в секунду. Списывание происходит только с части молекулы ДНК, называемой геном, и длина молекулы и-РНК в сотни раз короче, чем ДНК. Некоторые участки и-РНК не несут информацию о будущей молекуле белка.

Их присутствие связано с особенностями строения генов и механизма транскрипции.

Эти участки молекулы и-РНК, называемые интронами, необходимо удалить.

II. Процессинг – процесс созревания молекулы информационной РНК,

сопровожающийся удалением интронов, участков, не несущих информацию о последовательности аминокислот в синтезируемом белке, и сращиванием

(сплайсингом) остающихся фрагментов (экзонов, т.е. кодирующих последовательностей).

Поэтому длина созревшей и направляющейся к рибосомам молекулы

и-РНК оказывается короче первоначальной. Эту РНК называют матричной (м-РНК).

III. Трансляция (от лат. translatio – перевод) – синтез полипептидных цепей

белков по матрице м-РНК на рибосомах.

Аминокислоты, из которых синтезируются белки, доставляются к рибосомам с

помощью специальных транспортных РНК (т-РНК). Молекулы т-РНК, состоящие из 85–100 нуклеотидов, способны сворачиваться таким образом, что напоминают по форме лист клевера. В клетке присутствует около 40 молекул т-РНК. На вершине «листа» т-РНК имеется триплет, называемый **антикодоном**. Он комплементарен нуклеотидам кодона м-РНК. К основанию молекулы т-РНК присоединяется соответствующая аминокислота, та, которую кодирует триплет, комплементарный антикодону. Этот процесс осуществляется с помощью фермента – кодазы, с затратой энергии, получаемой при расщеплении молекулы АТФ.

Трансляция состоит из трех последовательных фаз – инициации, элонгации и

терминации.

1. Инициация. На этом этапе происходит сборка всего комплекса,

участвующего в синтезе молекулы белка.

Последовательно объединяются м-РНК, малая субъединица рибосомы,

первая т-РНК со своей аминокислотой, специальные ферменты, называемые

факторами инициации, и большая субъединица рибосомы.

2. Элонгация. В молекуле любой м-РНК есть участок, комплементарный

р-РНК – малой субъединицы рибосомы и специфически ею управляемый. Рядом с ним находится иницирующий стартовый код он АУТ, кодирующий аминокислоту метионин.

На рибосоме имеются два участка для связывания двух молекул т-РНК. В

одном участке, называемым пептидилным, уже находится первая т-РНК. Это всегда одна и та же т-РНК, несущая аминокислоту метионин (I). С него начинается синтез любой молекулы белка. Во второй участок рибосомы — аминоацильный — поступает вторая молекула т-РНК и присоединяется к своему кодону (II). Между метионином и второй аминокислотой образуется пептидная связь. Вторая т-РНК перемещается вместе со своим кодоном м-РНК в пептидилный центр.

Перемещение т-РНК с полипептидной цепочкой из аминоацильного участка в пептидилный сопровождается продвижением рибосомы по м-РНК на шаг,

соответствующий одному кодону. Этот этап требует затраты энергии. Т-РНК, доставившая метионин, возвращается в цитоплазму. Аминоацильный центр освобождается.

В него поступает новая т-РНК, связанная с аминокислотой, зашифрованной

очередным кодоном (III). Между третьей и второй аминокислотами образуется

пептидная связь, и третья т-РНК вместе с кодоном м-РНК вновь перемещается в

пептидилный центр. Таким образом, в растущей белковой молекуле аминокислоты оказываются соединенными в той последовательности, в которой расположены шифрующие их кодоны в м-РНК.

Процесс элонгации, удлинения белковой цепи, продолжается до тех пор, пока

в рибосому не попадет один из трех кодонов, не кодирующих аминокислоты. Это триплеты терминации: УАА, УГА, УАГ. Ни одна из т-РНК не может занять место в аминоацильном центре.

3. Терминация – завершение синтеза белковой молекулы. В клетке не

существует т-РНК с антикодонами, комплементарными триплетам терминации. К рибосоме присоединяется специальный фактор терминации, который способствует разъединению субъединиц рибосомы и освобождению синтезированной молекулы белка.

Для увеличения производства белков по одной молекуле м-РНК

перемещается сразу много рибосом. Такую структуру, объединенную одной

матрицей (молекулой м-РНК), называют полирибосомой.

Тема: НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ.

### ***Основные типы наследования признаков.***

Общие законы наследственности одинаковы для всех организмов.

Наследственность - это одно из основных свойств живого. Она проявляется у всех организмов, обеспечивает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями. Наследственность реализуется в процессе наследования или воспроизведения в ряду поколений специфического характера обмена веществ и индивидуального развития в определенных условиях среды. Наследственность может реализовываться в организме в различных вариантах,

в зависимости от особенностей генотипа и условий внешней среды.

Наследование - способ передачи наследственной информации, меняющийся в

зависимости от форм размножения. При бесполом размножении наследование осуществляется через вегетативные клетки и споры, обеспечивая большое сходство между материнскими и дочерними поколениями.

При половом размножении - через половые клетки. Сходство между

родителями и детьми меньше, но велика изменчивость и появляется богатый материал для отбора.

Наследование - способ распределения наследственной информации от родителей к детям.

В зависимости от локализации наследственного материала в клетке

различают ядерное (гены находятся в хромосомах в ядре) и цитоплазматическое (гены находятся в ДНК органелл) наследование.

Цитоплазматическое наследование - воспроизведение в ряду поколений

признаков, контролируемых нуклеиновыми кислотами клеточных органелл - митохондрий, хлоропластов и др. внехромосомными элементами. Характерно для растений. У высших эукариот - образуются гаметы, и цитоплазма передается женскими половыми клетками. У этих организмов цитоплазматическое

наследование характеризуется "материнским эффектом" - через цитоплазму передаются только признаки матери.

Совокупность наследственных задатков цитоплазмы называется **плазмомом**, а сами задатки - **плазмагенами**.

Гены митохондрий могут мутировать и вызывать некоторые пороки развития у человека. Например, сращение нижних конечностей, раздвоение позвоночного столба.

Выделяют несколько типов наследования признаков. Ядерное наследование

может быть аутосомным (гены находятся в аутосомах) и сцепленным с полом (гены находятся в половых хромосомах).

Важное значение информация о механизмах наследования имеет в медико-

генетическом консультировании при определении риска рождения ребенка с наследственной болезнью.

Качественные характеристики организма контролируются моногенно, т.е.

одной парой аллельных генов.

Количественные признаки контролируются многими генами, находящимися в разных участках хромосом или в разных парах хромосом, т.е. полигенно.

Моногенное наследование бывает аутосомным (доминантным, рецессивным,

кодминантным) и сцепленным с полом (с X - хромосомой -- доминантное и рецессивное, и с Y - хромосомой - голандрическое наследование), и соответствует правилам наследования отдельно взятых менделирующих признаков.

Типы наследования и формы проявления генетических задатков

многообразны, и для дифференциации между ними требуются специальные методы анализа.

Для анализа типа наследования используется генеалогический метод. Он

заключается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования (доминантный, рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом). Для этого применяют определенные методики и обозначения.

Человек, с которого начинается исследование, называется пробандом, его

братья и сестры - сибсы.

Родословную составляют по одному или нескольким признакам. Важно знать

точные родственные связи между пробандом и каждым членом родословной.

При аутосомном наследовании признак с одинаковой вероятностью

проявляется у обоих полов. Есть аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.

Аутосомно-доминантный тип наследования характеризуется тем, что:

1. Признак можно проследить в каждом поколении.

2. Редкий признак наследуется половиной детей - это наследование связано с

неполной пенетрантностью и низкой экспрессивностью.

*Пенетрантность* - это количественный показатель фенотипического

проявления гена. Пенетрантность характеризует процент особей, проявляющих в генотипе данный ген, по отношению к общему числу особей, у которых он мог бы проявиться. Если мутантный ген проявляется у всех особей - это 100% Пенетрантность. Если неполная Пенетрантность, то указывают процент особей, проявляющих ген.

*Экспрессивность* - степень выраженности признака при реализации генотипа в различных условиях среды. Эта выраженность фенотипического проявления гена связана с изменчивостью признака в пределах нормы реакции. Понятие экспрессивности аналогично тяжести заболевания.

Экспрессивность генотипа Dd варьирует иногда даже у одного и того же

человека, который может иметь на одной руке пять пальцев, а на другой шесть. В таких случаях варьирующая экспрессивность определяется внутренней средой развивающегося организма.

3. Потомки мужского и женского пола наследуют признаки одинаково часто.

4. Оба родителя в равной мере передают признак детям.

При аутосомно-рецессивном типе наследования:

1. Признак может отсутствовать в поколении детей и может проявиться в поколении внуков.

2. Признак может развиваться у детей при отсутствии его у родителей. У детей признак обнаруживается в 25% случаев.

3. Признак наследуется всеми детьми, если оба родителя его имеют.

4. Признак развивается у 50% детей, если он есть у одного из супругов.

5. Признак наследуется потомками мужского и женского пола одинаково часто.

Если рецессивный признак редок, то родители носителей этого признака часто являются близкими родственниками. Объясняется это тем, что родственники чаще оказываются гетерозиготными по одному и тому же мутантному гену, и их брак приводит к рождению больного ребенка.

Большие трудности в определении типа наследования представляют

**генекопии** - это появление одних и тех же признаков, развивающихся под контролем неаллельных генов.

Например, у человека известно несколько форм рецессивной наследственной

глухоты, вызываемых мутантными аллелями нескольких аутосомных генов и одного сцепленного с X - хромосомой.

Для прогноза возможного проявления наследственных заболеваний у

потомков, если родители имеют сходные болезни, важно знать тип наследования.

При соотносительном наследовании нескольких признаков тип наследования

может быть независимым, частично сцепленным и сцепленным.

При независимом наследовании происходит случайное комбинирование

признаков родителей у потомков. Оно свойственно признакам, гены которых находятся в негомологичных хромосомах или в одной хромосоме на расстоянии более 50 морганид.

При полностью сцепленном наследовании гены, кодирующие признаки,

передаются от родителя сцепленно с хромосомой, т.к. эти гены находятся очень близко друг от друга, и кроссинговер не происходит. Полное сцепление генов характерно для таких признаков, как синтез полипептидов ( $\beta$ - и  $\gamma$ -гемоглобина у человека).

При частично сцепленном наследовании у части потомков признаки родителей воспроизводятся совместно, а у другой части - независимо. Это происходит в случаях, когда гены в одной группе

сцепления расположены на расстоянии, допускающем осуществление кроссинговера.

Признаки наследуются по частично сцепленному типу.

1 - гены признаков А и В располагаются в негомологичных (а) хромосомах или на разном расстоянии в одной хромосоме (б, в);

2 - частота образования гамет с разным составом аллелей (в процентах);

3 - анализирующее скрещивание с особью, образующей один тип гамет;

4 - соотношение потомков с разными генотипами, рождающихся в результате анализирующего скрещивания.

### ***Изменчивость.***

*Изменчивость* - способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. Изменчивость отражает взаимосвязь организмов с внешней средой.

Различают ненаследственную и наследственную изменчивость.

#### *Ненаследственная изменчивость.*

Ненаследственная изменчивость связана с изменением фенотипа и не

затрагивает генотип. Любое изменение фенотипа организма - результат

взаимодействия генотипа с условиями внешней среды:

Фенотипические изменения, вызываемые известными факторами внешней

среды, называют модификациями. Модификационная изменчивость отличается следующими особенностями:

- массовым характером изменений, затрагивающих большинство особей в популяции;
- адекватностью изменений воздействиям среды;
- кратковременностью большинства модификаций;
- модификации не наследуются.

Предел модификационной изменчивости, обусловленный генотипом,

называют нормой реакции. Изменений самого генотипа не возникает. Модификации не передаются следующему поколению и исчезают после того, как прекратилось действие фактора, вызывающего их.

Факторы внешней среды (свет, температура, влажность) оказывают влияние

на функцию генов и развитие организма.

Например, цветок примулы имеет в комнатных условиях (18-20°C) красную окраску цветов. Если увеличить влажность и повысить температуру до 30-35°C, то действие генов, отвечающих за окраску, подавляется и цветы будут белыми. Если растение вернуть в прежние нормальные условия (18-20°C), то примула будет иметь красные цветы. Семена, собранные от белых и красных растений, дадут потомство в зависимости от условий среды.

Количество эритроцитов в 1 мм<sup>3</sup> увеличивается почти вдвое у альпинистов,

поднимающихся на высоту 4 тыс. метров, но когда они возвращаются в долину, число эритроцитов становится нормальным. Это связано с влиянием концентрации кислорода в воздухе, его дефицита в высокогорной местности.

Наследуется не признак, а тип биохимической реакции на условия внешней среды.

Возникновение модификации связано с воздействием условий среды на

ферментативные реакции, протекающие в организме.

Признаки формируются под действием условий среды.

Признаки бывают

пластичными и непластичными. Степень выраженности пластичных признаков зависит от внешней среды. Для них характерна широкая норма реакции. Это количественные признаки (масса тела, окраска цветов). Количественные признаки можно измерить и построить **вариационный ряд**. Методы вариационной статистики позволяют изучить особенности изменчивости частей тела, органов и т.д.

Непластические признаки остаются практически неизменными при любых условиях среды. Они характеризуются узкой нормой реакции (например, группы крови, окраска глаз).

Большинство модификаций имеет приспособительное значение для

адаптации организма к изменяющимся условиям среды.

Многие модификации, особенно те, которые вызваны физическими или

химическими факторами, например, мутагенами, резко изменяют фенотип особи, вызывая уродства. Такие модификации называют морфозами.

Возможны модификации, приводящие к появлению фенотипа, напоминающего то или иное аллельное состояние гена, т.е. возникают

фенокопии. Возникающее под влиянием среды изменение генотипа как бы копирует тот фенотип, который определен генотипом. Например, катаракта в одних случаях вызвана специфическим геном, а в других - проявляется в результате действия на хрусталик каких-то факторов среды (действие ионизирующего излучения) - фенокопия. Фенокопии по наследству не передаются.

#### Наследственная изменчивость.

При наследственной изменчивости возникают изменения признаков

организма, которые определяются генотипом и сохраняются в ряду поколений.

Генотипическая изменчивость может быть комбинативной и мутационной.

#### Комбинативная изменчивость.

Комбинативная изменчивость широко распространена в природе. Она

является важнейшим источником большого наследственного разнообразия, наблюдаемого у животных организмов. Новые комбинации наследственной информации появляются в результате полового размножения.

Комбинативная изменчивость связана с получением новых сочетаний генов в

генотипе, что приводит к появлению организмов с новым фенотипом. Это происходит в результате:

- независимого расхождения хромосом при мейозе;
- случайного сочетания при оплодотворении;
- рекомбинации генов в результате кроссинговера;
- взаимодействия генов.

Сами гены при этом не изменяются.

Отличие детей от родителей связано с комбинированием в генотипе детей генов их родителей. Комбинативной изменчивостью у человека можно объяснить появление у детей II и III групп крови, в отличие от I и IV групп, характерных для их родителей.

Селекционеры часто используют скрещивание отличающихся друг от друга пород и сортов для получения новых. У гибридов, возникших в результате скрещивания, проявились не только новые сочетания признаков, но и новые признаки. Например, при скрещивании кур с розовидным гребнем с породой, обладающей гороховидным гребнем закономерно появились особи с ореховидным гребнем.

С комбинативной изменчивостью связано явление гетерозиса - повышенной

гибридной силы - которая наблюдается в 1-м поколении при гибридизации между разными сортами растений. У гибридов увеличивается рост, жизнеспособность, урожайность. Ярко выражен гетерозис у кукурузы.

Гетерозис можно объяснить тем, что:

1. У гибридов увеличивается число доминантных генов, влияющих на развитие признака. Например, если предположить, что на рост влияют гены А и В, то в результате брака представителей с генотипами ААвв и ааВВ ребенок с генотипом АаВв будет иметь более высокий рост. В данном случае имеет место комплементарное действие генов. 2. Иногда гетерозисный организм имеет более выраженные признаки, чем доминантный гомозиготный.

Мутационная изменчивость.

Мутацией (лат. mutatio - перемена) называют внезапные наследственные

изменения генетического материала, возникающие без видимых причин (спонтанно), или могут быть индуцированы внешним воздействием на организм. Процесс возникновения мутаций называют мутагенезом. Факторы, способные вызвать мутации - мутагенами. Организм, приобретший новый признак в результате мутации и изменивший свой фенотип, называют мутантом. Мутации имеют следующие свойства:

- они возникают внезапно, скачкообразно;
- наследственны, т.е. передаются из поколения в поколение;
- ненаправлены - может мутировать любой локус хромосом;
- одни и те же мутации могут возникать повторно;
- мутации могут быть полезными и вредными, доминантными и рецессивными.

Доминантные мутации проявляются в фенотипе в 1-м поколении. Если

доминантные мутации вредные и проявляются и в гомозиготном, и в гетерозиготном организмах, то очень часто организмы оказываются нежизнеспособными и погибают на ранних этапах онтогенеза.

Большинство мутаций рецессивно, не проявляется у гетерозигот и способно

накапливаться в генофонде видов, уклоняясь от действия естественного отбора.

Мутации часто оказываются вредными, потому что способны нарушать ход биохимических реакций.

При изменении условий внешней среды некоторые ранее вредные

рецессивные мутации могут оказаться полезными, и организмы, имеющие их, получают преимущества при естественном отборе.

Мутации, не совместимые с жизнью, называют летальными. Мутации, резко

снижающие жизнеспособность, называются полуметальными. Например, ген гемофилии, ген серповидно - клеточной анемии, определяющие синтез аномального гемоглобина.

По месту возникновения мутации бывают **генеративными** (возникают в

половых клетках и проявляются в следующих поколениях) и **соматическими** (возникают у данного организма, не передаются по наследству при половом размножении и передаются при бесполом).

Соматические мутации возникают часто и остаются незамеченными, но если в некоторых случаях при этом образуются клетки с повышенной скоростью роста и деления, то они могут дать начало опухолям.

По уровню возникновения мутации могут быть связаны с изменением:

- структуры гена - генные;
- структуры хромосом - хромосомные перестройки;
- числа хромосом (полиплоидия, гетероплоидия) - геномные.

#### ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Генные мутации образуются наиболее часто и затрагивают структуру гена. Ген - участок молекулы ДНК. Генные мутации возникают при изменении химической структуры гена. Это происходит в результате замены одной или нескольких пар азотистых оснований, или мутаций со сдвигом рамки считывания информации, связанных с выпадением или вставкой одного или нескольких азотистых оснований.

В результате генных мутаций возникают новые аллели или целые серии

мутаций и появляются множественные аллели.

Миссенс - мутации могут влиять на активность ферментов и приводить к

синтезу менее активных ферментов или снижать их количество.

Генные мутации способны привести к появлению заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ.

Например, заболевание фенилкетонурия возникает при рецессивной генной мутации, приводящей к отсутствию активности фермента фенилаланин гидроксилазы.

У человека известно не менее 120 заболеваний, связанных с генными

мутациями. Обычно это врожденные дефекты различных ферментов, при участии которых протекают биохимические реакции в организме.

Генные мутации бывают причиной ненормального обмена жиров и

жироподобных веществ. Заболевания, именуемые липидозами, сопровождаются тяжелой умственной отсталостью, нарушением функций нервной системы.

Иногда встречаются наследственные дефекты обмена нуклеиновых кислот.

Генетический дефект синтеза пуриновых оснований - причина синдрома Леш - Найхана, который передается сцепленно с полом. Болеют только мальчики. При этом в почках и других тканях накапливается мочевая кислота и возникает подагра. Нонсенс - мутации приводят к тому, что может появиться нонсенс - кодон не в конце структурного гена, а раньше, что приводит к обрыву полипептидной цепи.

Мутации со сдвигом рамки (фреймшифт), обусловленные вставками или

выпадениями одного или нескольких нуклеотидов, напоминают нонсенс - мутации, т.к. приводят к образованию нонсенс - кодонов.

В результате генных мутаций может измениться смысл биологической

информации, закодированной в генах. Если условия обитания меняются мало, то возникшие мутации обычно снижают выживаемость вида. Если условия обитания меняются, то наличие мутантных особей может быть полезным.

Появление мутаций связано с нарушением структуры молекулы ДНК. Процесс реконструкции поврежденной ДНК называют восстановлением или **репарацией** ДНК. Репарация наследственного материала заключается в ферментативном разрушении измененного участка молекулы ДНК с восстановлением на этом участке последовательности нуклеотидов, комплементарной фрагменту неповрежденной молекулы ДНК.

Репарация или коррекция молекулярных нарушений структуры ДНК приводит к устранению из наследственного материала клетки

измененного участка. Различают три основных механизма репарации ДНК:

1. Фотореактивация. Действие видимого света на клетки, предварительно

обработанные УФ - излучением, приводит к снижению летального эффекта в несколько раз, т.е. к реактивации функций облученных клеток. Реактивирующее действие видимого света связано с расщеплением пиримидиновых димеров. Этот процесс обеспечивается светозависимым фотореактивирующим ферментом.

2. Темновая репарация.

В отличие от фотореактивации в данном случае репарация поврежденной ДНК не нуждается в энергии видимого света. Этот процесс также происходит при участии ферментов. Тиминовые димеры вырезаются из цепи ДНК, в которой остаются бреши. На их месте при участии фермента ДНК-полимеразы восстанавливается участок молекулы ДНК, в соответствии с информацией, имеющейся на комплементарной цепи. Фермент ДНК-лигаза принимает участие в восстановлении репарируемой молекулы ДНК.

3. Пострепликационная репарация функционирует в синтетическом периоде митотического цикла. В премитотическом периоде участки молекулы ДНК, имеющие тимидиновые димеры -Т-Т-, не редуцируются, на их месте образуются бреши.

Недостающие фрагменты достраиваются в соответствии с комплементарностью цепи ДНК, что позволяет синтезировать нормальную молекулу ДНК и избежать наследования первичного мутационного изменения дочерними клетками.

#### ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ

Хромосомные перестройки возникают в результате разрыва хромосомы.

Перестройки могут быть внутривхромосомными и межхромосомными.

Хромосомные мутации изменяют дозу генов, вызывают перераспределение генов между группами сцепления, меняют локализацию их в группе сцепления.

Внутривхромосомные перестройки, связанные с утратой части хромосомы,

называют **делециями**. Концевые делеции называют дефиценсы или нехватки. Они связаны с утратой теломерного участка хромосомы. Делеции образуются в результате выпетливания внутреннего участка хромосомы.

Перестройки, приводящие к удвоению генетического материала, называют **дупликациями**. Дупликации могут возникать по всем хромосомам. В результате этого появляются пороки развития, снижающие жизнеспособность организма. Например, дупликация участка 9-й хромосомы может привести к порокам мозговой и лицевой частей черепа и других костей, порокам сердца и различных органов. У человека известна делеция 5-й хромосомы. Эта делеция выражается в синдроме "кошачьего крика". Делеция, укорочение на 1/3 короткого плеча 5-й хромосомы, приводит к тому, что у новорожденного имеется много аномалий, умственная отсталость, крик похож на кошачий.

Описаны делеции и по другим хромосомам. Их наличие приводит к порокам развития и летальному исходу.

Дупликациям предшествуют делеции в идентичных участках хромосом. Дупликации могут возникнуть при неравном кроссинговере, если разрывы хромосом происходят не в идентичных участках хромосом, то тогда обмен будет иметь место в неравных участках. В результате такого обмена локус гена в одной из гомологичных хромосом может удваиваться, а в противоположной хромосоме образуется его нехватка.

Дупликации и делеции приводят к изменению дозы генов.

Перестройки, в основе которых также лежит образование петли с последующим поворотом выпетленного участка на  $180^\circ$  и соответствующим изменением порядка расположения генов, называют **инверсией**. В случае инверсии участок хромосомы разворачивается на  $180^\circ$ , и разорванные концы соединяются в новом порядке. Если в инвертированный участок попадает центромера, то такую инверсию называют перичентрической. Если инверсия затрагивает только одно плечо хромосомы, то она называется парацентрической. Гены в инвертированном участке хромосомы располагаются в обратном, по отношению к исходному в хромосоме, порядке.

К перестройкам могут быть отнесены также **транслокации** - перемещения

участков на другие места хромосомы или обмен участками между различными хромосомами.

К межхромосомным перестройкам относят транслокации - обмен сегментами

между хромосомами.

Различают несколько типов транслокаций:

- реципрокная транслокация, когда две хромосомы взаимно обмениваются сегментами;
- нереципрокная транслокация, когда сегменты одной хромосомы переносятся в другую;
- транслокация типа центрического соединения, когда после разрывов в околоцентромерном районе соединяются два фрагмента с центромерами таким образом, что их центромеры соединяются, образуя одну.

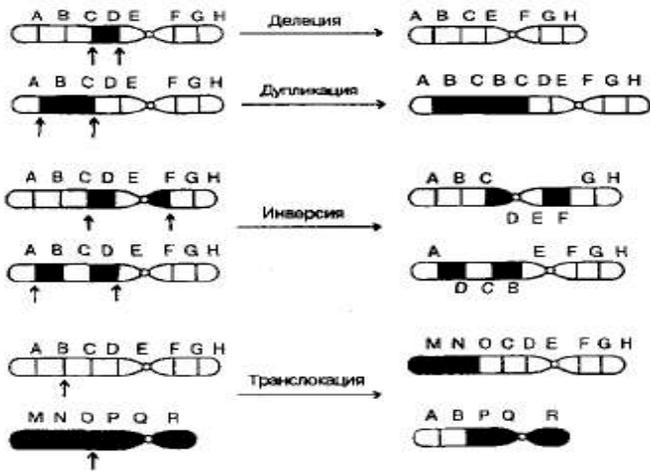
Синдром Дауна может быть примером такой транслокации. В кариотипе у больных насчитывается 46 хромосом. Транслокация с 21-й хромосомы на 15-ю.

Общие признаки синдрома Дауна более заметны, чем расовые различия.

Транслокационная форма характерна и для синдрома Патау, когда в кариотипе больного имеется 46 хромосом. Это происходит чаще всего в результате слияния двух хромосом (13-15). Средний возраст матерей, родивших детей с транслокацией хромосом, не превышает 25 лет.

Внешний вид больных с синдромом Патау специфичен. Больные

новорожденные имеют нормальные размеры и массу тела. Клинически отмечается резкая умственная отсталость, выраженная микроцефалия, неправильно сформированные и низко расположенные уши, аномалии глазного яблока, незаращение губы и неба, полидактилия, врожденные пороки сердечно-сосудистой и мочеполовой систем, желудочно-кишечного тракта. Пороки сильно выражены, и дети быстро умирают.



## ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называют геномными.

Совокупность взаимодействующих генов в гаплоидном наборе хромосом клеток организма называют геномом. Геномными мутациями обусловлено появление полиплоидных организмов, когда происходит нарушение кратности полного гаплоидного набора хромосом (триплоидии, тетраплоидии, когда каждая клетка организма содержит не два, а три, четыре гаплоидных набора) или изменение в одной из пар хромосом в сторону утраты гомолога (моносомия) или приобретения дополнительного (трисомия, тетрасомия). В основе численных хромосомных изменений лежат нарушения в расхождении хромосом при клеточном делении.

Нерасхождение хромосом может возникнуть во время гаметогенеза, или при первых делениях оплодотворенной яйцеклетки.

К геномным мутациям относят гаплоидию, полиплоидию, анеуплоидию

(гетероплоидию). Гаплоидные организмы имеют по одной хромосоме каждой гомологичной пары, все рецессивные гены проявляются в фенотипе. Жизнеспособность организмов снижена.

У человека описаны триплоидные и тетраплоидные организмы. Частота их возникновения низка. Они обнаруживаются среди спонтанно абортированных эмбрионов или плодов и у

мертвоорожденных. Продолжительность жизни новорожденных с такими нарушениями - несколько дней.

Геномные мутации по отдельным хромосомам многочисленны.

Моносомии могут быть по X - хромосоме, что приводит к развитию синдрома Шерешевского- Тернера (45 хромосом = 44 аутосомы + XO).

В период созревания гамет наблюдаются случаи нерасхождения половых

хромосом (в I, II или в обоих делениях созревания).

Гаметы несут не 22 аутосомы + 1 половую хромосому (X или Y), а возникает

нарушение парности хромосом. Моносомия X зависит исключительно от отца.

Для женщин с синдромом Шерешевского-Тернера характерны маленький рост, короткая шея, воронкообразная грудина, бесплодие вследствие недоразвития яичников, слабое развитие половых признаков. 50% больных умственно отсталы или нормальны. Могут быть пороки развития внутренних органов. Дети с синдромом Шерешевского-Тернера рождаются с частотой 0,7 на 1000 новорожденных девочек.

Диагноз ставят при исследовании полового хроматина и на основании

результатов цитогенетического анализа.

Аутосомные моносомии среди живорожденных очень редки. Это мозаичные организмы с нормальными клетками. Моносомия касается аутосом 21 и 22. Полные трисомии описаны по большому числу хромосом: 8, 9, 13, 14, 18, 21, 22 и X. Число X-хромосом у человека может доходить до 5 с сохранением жизнеспособности.

Изменение числа хромосом вызвано нарушением распределения их по

дочерним клеткам во время 1-го или 2-го мейотического деления в гаметогенезе или при первых дроблениях оплодотворенной яйцеклетки.

Нарушения возникают:

- при расхождении во время анафазы редуцированной хромосомы, в

результате чего удвоенная хромосома попадает только в одну дочернюю клетку;

- при нарушении конъюгации гомологичных хромосом, что может нарушить правильность расхождения гомологов по дочерним клеткам;

- при отставании хромосом в анафазе при их расхождении в дочерние клетки,

что может привести к утрате хромосомы.

При нарушении в двух и более последовательных делениях возникают

тетрасомии и другие полисомии. Полисомии по половым хромосомам весьма разнообразны.

Женщины с кариотипом XXX встречаются с частотой 1-1,4 на 1000

родившихся девочек. Для больных с кариотипом XXX характерно наличие недоразвитых яичников, матки, бесплодие. Умственное развитие нормальное или в пределах нижней границы нормы. Около 30% женщин сохраняют способность иметь детей.

С увеличением числа X-хромосом в кариотипе до 4, 5 и более клинические

проявления синдрома увеличиваются. Больные не могут иметь детей, умственно более отсталы. При исследовании полового хроматина в ядрах клеток эпителия слизистой оболочки щеки обнаруживают 2 и более телец Барра. Впервые синдром трисомии по X-хромосоме описали П.Джекобе и др. в 1959 г.

При синдроме Клайнфельтера, описанном им в 1942 г., у мужчин в ядрах клеток эпителия слизистой оболочки полости рта обнаружено тельце Барра. В кариотипе 47 хромосом (44+XXY). Частота больных с синдромом Клайнфельтера колеблется в пределах 2-2,5 на 1000 новорожденных мальчиков.

Для мужчин с синдромом Клайнфельтера характерен высокий рост, длинные

конечности, евнухоидизм, нарушенный сперматогенез и бесплодие, гинекомастия, повышенное выделение женских гормонов, склонность к ожирению. Лишняя хромосома X обуславливает разнообразные нарушения психики, снижение интеллекта. Иногда наблюдается антисоциальное поведение и алкоголизм. Степень тяжести симптомов пропорциональна числу добавочных X-хромосом.

Разновидностью синдрома Клайнфельтера является полисомия по хромосоме

Y - синдром ХYY (47 хромосом). У мужчин с хромосомным набором ХYY рост выше среднего, умственное развитие ниже нормы. Они отличаются агрессивным поведением, наблюдается бесплодие. Среди новорожденных мальчики с данным синдромом рождаются с частотой 1:1000.

Индивиды с полисомией по X- и Y-хромосомам (48-XXYY, 49-XXXYY) очень редки - 1:25000 новорожденных мальчиков. Они отличаются снижением интеллекта, агрессивностью поведения.

Полные трисомии описаны по большому числу аутосом: 8, 9, 13, 14, 18, 21, 22.

Трисомия по хромосоме 8 приводит к живорождению, но часто наблюдается

мозаицизм. Рождение детей с этим геномным нарушением происходит с частотой 1:50000 новорожденных. При синдроме отмечается неглубокая умственная отсталость и физическое недоразвитие. Типичны скелетные аномалии, удлиненное туловище, нарушения речи.

Трисомия по 9-й паре хромосом заканчивается внутриутробной гибелью

носителя лишней хромосомы. Продолжительность жизни немногих рожденных детей с такой трисомией-9 составляла 3,5 месяца. Для них характерны внутриутробное недоразвитие, черепно-лицевые пороки, аномалии скелета, пороки сердца, почек и других органов.

Трисомия по 13-й паре хромосом (синдром Патау) - была описана в 1960 г. -

встречается с частотой 1:5000-7000 рождений.

Для синдрома характерны пороки головного мозга, лица, внутренних органов

(сердца, почек, половых органов), полидактилия. Глухота наблюдается в 80-85% случаев. Имеет место ранняя смертность (в течение первого года погибает 90% детей с синдромом Патау).

Основные клинические симптомы трисомии по хромосоме 13 (синдром Патау): умственная отсталость, задержка роста, низко расположенные и

деформированные уши, глухота, дефект перегородки предсердия, дефект межжелудочковой перегородки, стенокардия, высокая частота "барабанных палочек", незаращение верхней губы и неба, полидактилия, флексия, деформация пальцев и ногтей, почечные кисты, двойной мочеточник, пупочная грыжа, аномалии развития матки.

Трисомии по 14-й паре хромосом описаны для мертворожденных. У

живорожденных этой патологии не выявлено.

Трисомии по 18-й паре (синдром Эдвардса) встречаются с частотой 1:7000

среди живых младенцев. Для детей характерно пренатальное недоразвитие, пороки костной системы, пороки сердца, отклонения в дерматоглифическом рисунке. 90% детей умирают на первом году жизни.

Основные клинические симптомы трисомии по хромосоме 18 (синдром Эдвардса): задержка роста, умственная отсталость, долихоцефалия с выступающим затылком, отсутствие кожных складок выше дистальных суставов, короткая грудина, подковообразная почка, деформация бедра, мышечный гипертонус, выступающие пятки, открытые швы черепа и широкие роднички при рождении, высокие надбровные дуги, низко расположенные и деформированные уши, дефект межжелудочковой перегородки.

Наиболее часто встречается трисомия по 21-й паре хромосом (синдром

Дауна). Клиническое описание этого синдрома было сделано в 1866 г. Английским врачом Дауном. Мальчики и девочки заболевают одинаково часто. Частота рождения детей с синдромом Дауна - 1:700-800 новорожденных. В большинстве случаев при трисомии в кариотипе 47 хромосом.

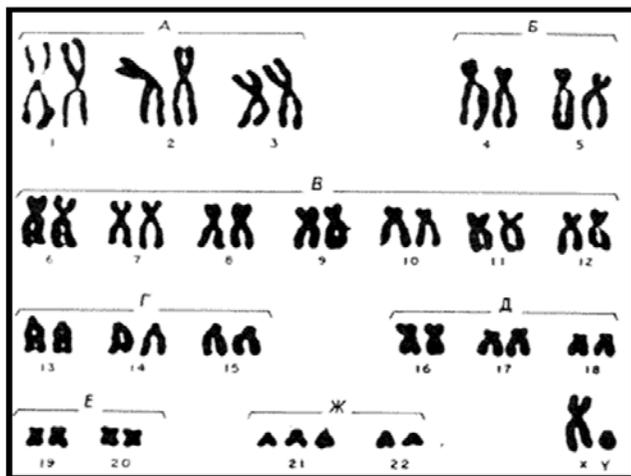
Известно, что чем старше мать, тем больше риск рождения ребенка с

синдромом Дауна. У матерей старше 40-44 лет риск появления такого ребенка в 16 раз выше, чем у матерей в возрасте 20-24 года, 95% случаев синдрома имеют аутотрисомный вариант.

Больные с синдромом Дауна небольшого роста, слабоумны, имеют

физические пороки. Для них характерны небольшая голова со скошенным

затылком, косые глазные щели, эпикант, короткий нос с широкой переносицей, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью, походка с неловкими движениями, косноязычие. Они имеют пороки сердца, желудочно-кишечного тракта, почек. У больных часто возникают инфекционные и злокачественные заболевания, что обусловлено дефектами иммунной системы. Особенности дерматоглифики связаны с глубокой поперечной бороздой (обезьянья складка) и единственной сгибательной складкой на мизинцах. Благодаря улучшению условий жизни и медицинской помощи, больные с синдромом Дауна доживают до 30 лет и более. Некоторые больные могут заниматься посильной трудовой деятельностью.



Трисомия по 22-й паре, как правило, вызывает летальный эффект и гибель плода во внутриутробном периоде.

### Занятие №1

**Тема: Основы генетики. Закономерности моно-, ди-, полигибридных скрещиваний.**

**Цель:** Изучить моно и дигибридное скрещивание и основы закономерности наследственности по генотипу и фенотипу родителей, определить генотип детей, определить передачу признаков на следующее поколение. Освоить методику прогнозирования наследственности.

**Оборудование:** таблицы « 1 закон Менделя», « 2 закон Менделя», « 3 закон Менделя», атлас.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Что изучает генетика?
2. Кто обосновал науку генетика?
3. В исследовании генетики, какой метод применяется?
4. Что означает термин фенотип, генотип, геном, ген, локус, гибрид, аллель, аллельные гены, гомозиготные и гетерозиготные организмы, доминантные и рецессивные признаки?
5. Правила записи скрещиваний.
6. Дайте определение 1,2,3 законам Менделя.

7. Значение решетки Пеннета.
8. Кем и когда разработан метод изучения закономерностей наследования?
9. Гипотеза «чистоты гамет».
10. Анализирующее скрещивание.

### Тесты для контроля знаний:

#### Вариант 1

1. Сколько типов гамет образует гетерозиготная особь?
  - а) 4 типа
  - б) один тип
  - в) два типа
  - г) 6 типов
2. Каков генотип особи, с которой скрещивают исследуемую особь при анализирующем скрещивании?
  - а) гетерозигота
  - б) гомозигота по рецессивному гену
  - в) гомозигота по доминантному гену
  - г) все перечисленное верно
3. Анализирующим называют скрещивание, которое выявляет
  - а) генотип родителя, имеющего рецессивный признак
  - б) генотип родителей
  - в) генотип родителя, имеющего доминантный признак
  - г) пол будущего потомства
4. Материальными носителями генетической информации - служат
  - а) гены
  - б) хромосомы
  - в) иРНК
  - г) нуклеосомы
5. При скрещивании каких организмов в F1 образуется соотношение по фенотипу 1:1
  - а) AA x AA
  - б) Aa x Aa
  - в) Aa x aa
  - г) AA x aa
6. Аутосомно-рецессивный тип наследования признака передается
  - а) только особям мужского пола
  - б) особям женского пола
  - в) в разной степени особям женского и мужского пола
  - г) чаще особям мужского пола
7. Первый закон наследования Менделя - закон единообразия 1 поколения проявляется при скрещивании
  - а) особей, различающихся несколькими парами признаков
  - б) гомозиготных организмов
  - в) особей, различающихся двумя признаками
  - г) особей, различающихся одной парой признаков
8. При анализирующем скрещивании получено потомство, один из которых имеет рецессивный признак. Какие генотипы родителей?
  - а) оба родителя имеют генотип AA
  - б) AA и aa
  - в) Aa и aa
  - г) оба родителя имеют генотип aa
9. Как вы понимаете «чистоту» гамет?
  - а) наличие в гамете одного из пары аллельных генов

б) наличие в гамете только одной гена в) наличие в гамете разных аллельных генов г) отсутствие в гамете генов

10. Как называется состояние признака, которое появляется в первом поколении

а) аллельным б) доминантным в) рецессивным г) гомозиготным

11. Какие типы гамет продуцируют организмы с генотипом AaBBCC .

а) BBC б) ABC в) aBC г) AaB

12. Независимое наследование признаков наблюдается, если гены их обуславливающие

а) находятся в разных парах хромосом б) находятся в одной хромосоме

в) находятся в гомологических хромосом г) находятся в аутосомах

### Вариант 2

1. Независимое наследование признаков родителей доказано законами Менделя

а) 3-м законам б) 2-м законам в) 1-м законам г) законам аллельного состояния гена.

2. При моногибридном скрещивании обычно скрещиваются организмы

а) имеющие гены, кодирующие одинаковые проявления признаки

б) отличающиеся одной парой альтернативных признаков

в) отличающиеся двумя парами альтернативных признаков

г) гомозиготные

3. Элементарной единицей наследственности является

а) аутосома б) кариотип в) ген г) молекула

### ДНК

4. При скрещивании дигетерозиготных организмов образуется разных генотипов

а) 12 б) 4 в) 6 г) 16

5. Сколько видов гамет воспроизводит черная с короткими крыльями самка дрозофилы (признаки рецессивные)

а) множество б) 2 в) 3 г) 4

6. Генетика - это наука о....?

а) индивидуальном развитии зародыша б) наследственности и изменчивости

в) строение к структуре ткани г) выведение новых органов.

7. В результате какого процесса хромосомы меняются участками?

а) конъюгация б) оплодотворение

в) кроссинговер г) изменчивость

8. Для проведения анализирующего скрещивания особь, генотип которой неизвестен, скрещивают с...?

а) гетерозиготой б) рецессивной гетерозиготой

в) рецессивной гомозиготой г) доминантной гомозиготой

9. Для определения генотипа особи проводят скрещивание

а) моногибридное б) дигибридное

в) промежуточное г) анализирующие

10. У человека в соматических клетках женского организма содержится

а)  $44A + XY$  б)  $22A + X$  в)  $22A + Y$  г)  $44A + XX$

11. У человека в соматических клетках мужского организма содержится

а)  $44A + XY$  б)  $44A + XX$  в)  $22A + X$  г)  $22A + Y$

12. Сколько типов гамет образует тригетерозиготный организм  $AaBbCc$

а) 9 б) 6 в) 8 г) 4

### Практическая часть:

#### ***Работа № 1. Решение задач по моногибридному скрещиванию.***

**Задача 1.** У пшеницы ген карликового роста (А) доминирует над геном нормального роста (а). Определите генотип и фенотип потомства от скрещивания: а) гомозиготной карликовой пшеницы с нормальной; б) двух гетерозиготных карликовых растений пшеницы.

**Задача 2.** Желтый цвет гороха (А) доминирует над зеленым (а). Определите фенотип и генотип потомства от скрещивания: а) гомозиготного желтого гороха с зеленым; б) двух гетерозиготных желтых растений гороха; в) гетерозиготного желтого гороха с зеленым.

**Задача 3.** При скрещивании пшеницы с карликовым ростом и пшеницы, имеющей нормальный рост, все потомки  $F_1$  были одинаковыми, среди потомков  $F_2$   $3/4$  растений были, карликовыми, а  $1/4$  имела нормальный рост: а) определите генотипы исходных форм; б) является ли данный признак (рост) менделирующим?

**Задача 4.** У томатов ген, определяющий красную окраску плодов, доминантен по отношению к гену желтой окраски. Полученный из гибридных семян 3021 куст томатов имел желтую окраску, а 9114 – красную: а) сколько гетерозиготных растений в расаде? б) относится ли признак (окраска томатов) к менделирующим?

*Задача 5.* При скрещивании гетерозиготных красноплодных томатов с желтоплодными получено 352 растения, имеющих красные плоды. Остальные растения имели желтые плоды. Определите, сколько растений имело желтую окраску.

*Задача 6.* У томатов ген, обуславливающий красный цвет плодов, доминирует над геном желтой окраски. Какой цвет плодов будут иметь растения, полученные от скрещивания гетерозиготных красноплодных растений с желтоплодными?

*Задача 7.* Ген черной окраски тела крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания: а) гетерозиготных особей крупного рогатого скота? б) красного быка и гибридных коров?

*Задача 8.* У крупного рогатого скота ген комолости (безрогости) доминирует над геном рогатости. Какое потомство можно ожидать от скрещивания: а) рогатого быка с гомозиготными комолыми коровами? б) комолого быка с рогатой коровой, если известно, что эта корова принесла в прошлом от этого быка рогатого теленка?

*Задача 9.* У человека карий цвет глаз (В) доминирует над голубым (b): а) гомозиготный кареглазый мужчина женился на гомозиготной голубоглазой женщине. Какой цвет глаз будут иметь их дети? б) гетерозиготная кареглазая женщина вышла замуж за гетерозиготного кареглазого мужчину. Может ли ребенок от этого брака быть голубоглазым?

*Задача 10.* У человека ген полидактилии (шестипалости) (Р) является доминантным по отношению к гену (р), детерминирующему нормальное строение кисти: а) от брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной с нормальным строением кисти родилось два ребенка: пятипалый и шестипалый. Определите генотип детей; б) гомозиготный шестипалый мужчина женился на пятипалой женщине. От этого брака родился один ребенок. Определите его генотип и фенотип.

*Задача 11.* Ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери — карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

*Задача 12.* Миоплегия (периодические параличи) наследуется как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

*Задача 13.* Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном и ночном освещении) наследуется как доминантный

аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией: а) от гетерозиготных больных родителей? б) в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

*Задача 14.* У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха: а) какова вероятность рождения больных детей от брака гетерозиготных родителей? б) от брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотип родителей.

*Задача 15.* Гепатоцеребральная дистрофия (нарушение обмена меди) наследуется по аутосомно-рецессивному признаку. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает данным заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?

*Задача 16.* Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей быстро развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребенка с фенилкетонурией: а) если оба родителя гетерозиготны по этому признаку? б) если один родитель болен, а другой имеет здоровую наследственность? в) относится ли фенилкетонурия к менделирующим признакам?

### ***Работа №2. Решение задач по дигибридному скрещиванию.***

*Задача 17.* У морских свинок вихрастая (розеточная) шерсть (Р) доминирует над гладкой (р), а черная окраска тела (В) над белой (б). Гомозиготная розеточная черная свинка скрещена с гладкошерстной белой свинкой: а) какой генотип и фенотип будет у потомства F1 и F2? б) какая часть розеточных черных особей потомства F2 будет гомозиготна по обоим признакам?

*Задача 18.* У крупного рогатого скота ген комолости доминирует над геном рогатости, а ген черного цвета тела над красным. Обе пары генов не сцепленные: а) скрещивается гетерозиготный по обоим признакам черный комолый бык с такой же коровой. Какими окажутся телята? б) в хозяйстве от 1000 рогатых красных коров получено 984 теленка, из них красных 472, комолых 483, рогатых 501. Определите генотипы родителей и процент черных телят.

*Задача 19.* У человека ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз, а умение владеть преимущественно правой рукой над

леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Какими могут быть дети, если: а) родители гетерозиготны; б) отец левша, но гетерозиготен по цвету глаз, а мать голубоглазая, но гетерозиготна в отношении умения владеть руками.

*Задача 20.* Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные аутосомные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками, но являются гетеро-зиготами по обоим признакам?

*Задача 21.* У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением (т), а карие глаза (В) над голубыми (Б): а) единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Определите генотипы всех трех членов этой семьи; б) голубоглазый близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака — кареглазый, близорукий, второй — голубоглазый, близорукий. Определите генотип родителей и детей.

*Задача 22.* У человека присутствие резус-фактора Rh(D) обусловлено доминантным геном D. Ген 0(1) группы крови рецессивен по отношению к генам А(II) и В(III) групп крови: а) женщина Rh- с А(II) группой крови, отец которой имел Rh- и 0(1) группу крови, вышла замуж за мужчину Rh- с 0(1) группой крови. Какова вероятность, что ребенок унаследует оба признака отца? б) мужчина Rh- с АВ(IV) группой крови женился на женщине Rh+, имеющей кровь В(III) группы. Отец жены Rh- с В(III) группой крови. В семье двое детей: один Rh-, В(III) группа крови, другой – Rh+ 0(1) группа крови. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один ребенок внебрачный. По какой из двух пар аллелей исключается отцовство? в) женщина Rh-, гомозиготная по А(II) группе крови, вышла замуж за мужчину Rh+ с 0(1) группой крови. Каков возможный генотип детей?

*Задача 23.* У мухи дрозофилы отсутствие глаз (eyeless) наследуется как рецессивный признак, а нормальное строение крыльев доминирует над зачаточными крыльями (vestigial): а) скрещены мухи, гетерозиготные по обоим генам. Определить расщепление по фенотипу в их потомстве; б) безглазая муха с нормальными крыльями, гетерозиготная по аллелю vestigial, скрещена с мухой, имеющей нормальные глаза, гетерозиготной по обоим признакам. Определите генотип и фенотип потомства.

*Задача 24.* Дигетерозиготная по В(II) группе крови и Rh+ женщина вступила в брак с таким же мужчиной: а) какое

расщепление по фенотипу можно ожидать у детей? б) по какому закону Менделя в этом случае произойдет наследование признаков?

*Задача 25.* У человека косолапость (Р) доминирует над нормальным строением стопы (р), а нормальный обмен углеводов (О) над сахарным диабетом (о). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за косолапого мужчину. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развивалась косолапость, а у другого – сахарный диабет: а) можно ли определить генотип родителей по фенотипу их детей? б) какие генотипы и фенотипы детей еще возможны в данной семье?

***Работа №3 Решение задач на анализирующее скрещивание.***

*Задача 26.* У мухи дрозофилы серый цвет тела доминирует над черным. При скрещивании серых и черных мух в потомстве половина особей имела серую окраску, половина – черную: а) определите генотипы родительских форм; б) подчиняется ли наследование окраски тела дрозофилы законам Менделя?

*Задача 27.* Ген комолости (безрогости) у крупного рогатого скота доминирует над геном рогатости: а) какое потомство можно ожидать от скрещивания рогатого быка с гомозиготной комолой коровой? б) комолой корова при отеле принесла двух телят. Один из них оказался безрогим, другой рогатым. Определите генотип родительских форм.

*Задача 28.* При скрещивании норок коричневого и голубовато-серого цвета получен приплод, все особи которого имели коричневую окраску. При скрещивании зверьков 1-го поколения получен приплод, в котором 167 норок имели коричневый цвет, а 58 – голубовато-серый: а) какой ген, коричневой окраски или голубовато-серой, является доминантным? б) относится ли этот признак (окраска меха норки) к менделирующим?

*Задача 29.* У человека доминантный ген С вызывает аномалию развития скелета – ключично-черепной дизостоз (изменение костей черепа и редукцию ключиц). Рецессивный ген с отвечает за нормальное строение скелета. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с ключично-черепным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?

*Задача 30.* Кареглазый мужчина, отец которого имел голубые глаза, а мать — карие, женился на кареглазой женщине, родители которой различались по цвету глаз. Трое детей этих родителей имели глаза карего цвета, а один – голубого: а) определите генотип родителей; б) относится ли этот признак (цвет глаз) к менделирующим?

*Задача 31.* У человека ген полидактилии (шестипалость) доминирует над геном, определяющим нормальное строение кисти: а) в семье, где мать имеет нормальное строение кисти, а отец шестипалый, один ребенок имеет шесть пальцев, а другой — пятипалый. Определите генотип родителей; б) в семье, где мать шестипалая, а отец пятипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалий?

*Задача 32.* Серый цвет тела мухи дрозофилы (ген W) доминирует над черным (ген w). В серии опытов при скрещивании серых мух в потомстве оказалось 1392 особи серого цвета и 467 – черного. Определите генотипы родительских форм.

*Задача 33.* Ген полидактилии (шестипалость) доминирует над геном, определяющим пятипалую конечность. В семье, где один из родителей пятипалый, а другой шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти: а) можно ли ожидать рождения следующего ребенка также с нормальным строением кисти? б) относится ли полидактилия к менделирующим признакам?

*Задача 34.* У человека ген наследственной глухоноты определенного типа рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нормальным слухом. Их ребенок глухонемой: а) определите генотип женщины, ее мужа и ребенка; б) наследуется ли этот признак по законам Менделя?

**Литература:** 1. Ярыгин “Биология” стр. 66-71.

2. Лобашев “Генетика” 1976г.,

3. К.В. Ватти “Генетика с основами селекции”

стр.47- 56 .

4.Богоявлинский “Руковод. к лаб. занятиям по биологии” стр.37-46.

## **Занятие №2**

**Тема: Наследование при взаимодействии генов в генотипе.**

**Цель:** Изучить различные типы взаимодействия генов в детерминации

признаков (объяснить отклонения от законов Менделя).

**Оборудование:** таблицы « взаимодействие аллельных генов», « взаимодействие неаллельных генов», атлас.

**Вопросы для самоподготовки:**

1. Какие признаки развиваются у организмов при взаимодействии между генами, состоящих из одной аллели?
  - а) при неполном доминировании
  - б) при сверхдоминировании.
  - в) при доминировании.
  - г) при кодоминировании.
2. Какие признаки развиваются у организмов при взаимодействии между генами, состоящих из разных аллелей?
  - а) при комплементарности
  - б) при полимерии.
  - в) при эпистазе.
  - г) при плейотропии

### Тесты для контроля знаний:

#### Вариант 1.

1. Какие группы крови могут наблюдаться в потомстве при браке, гомозиготной женщины II группа и гомозиготной мужчины III группа крови?

- а) I      б) II      в) III      г) IV

2. Назовите тип взаимодействия неаллельных генов, при котором 2 неаллельных гена в генотипе дают новый признак в фенотипе?

- а) полимерия    б) доминирование    в) неполное доминирование    г) комплементарность

3. Как наследуются количественные признаки организма?

- а) мультифакторно    б) по типу полного или неполного сцепления  
в) по аутосомно-доминантному типу    г) по типу полимерного наследования.

4. Какой тип взаимодействия аллельных генов наблюдается у мужчины с 4 группой крови?

- а) комплементарность    б) кодоминирование    в) полимерия    г) доминирование

5. Какой тип взаимодействия генов списал Мендель в законе единообразия гибридов I поколения?

- а) комплементарность    б) эпистаз    в) полимерия  
г) доминирование

#### вариант 2

1. Какие группы крови будут наблюдаться в потомстве при браке женщин с I группой крови и мужчины с IV группой крови?

- а) I, II      б) III, IV      в) IV, II      г) II, III

2. При каком типе взаимодействия в потомстве ожидается расщепление в отношении

1:2:1, как по фенотипу, так и по генотипу?

а) неполное доминирование б) доминирование в) эпистаз г) сверх доминирование

3. Какой тип взаимодействия генов наблюдается у человека при наследовании групп крови?

а) доминирование б) кодоминирование в) комплементарность д) полимерия

4. При неполном доминировании признаков в F<sub>2</sub> при моногибридном скрещивании гомозиготных родителей происходит расщепление по фенотипу

а) 9:3:3:1 б) 1:1 в) 1:2:1 г) 3:1

5. Способность одного гена обуславливать развитие нескольких признаков это.....

а) полимерия б) эпистаз в) комплементарность г) плейотропия

### **практическая часть:**

#### ***Работа №1. Решение задач по определению группы крови.***

*Задача 35.* Мать гомозиготна, имеет А(II) группу крови, отец гомозиготен, имеет В(III) группу крови. Какие группы крови возможны у их детей?

*Задача 36.* Ген В(III) группы крови (I<sup>B</sup>) доминирует над геном I<sup>0</sup>. Мужчина, гомозиготный по В(III) группе крови, женился на женщине с 0(1) группой крови. Определите генотипы их детей.

*Задача 37.* У мальчика 0(1) группа крови, у его сестры — АВ(IV). Определите группы крови и генотип их родителей.

*Задача 38.* В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного имеют 0(1) и А(II) группы крови, родители другого — А(II) и АВ(IV) группы крови. Анализ показал, что дети имеют 0(1) и АВ(IV) группы крови. Определите, кто чей сын.

*Задача 39.* При каких генотипах родителей можно переливать кровь от сестры к брату?

*Задача 40.* Женщина, гетерозиготная по А(II) группе крови, вышла замуж за мужчину с АВ(IV) группой крови. Какие группы крови будут иметь их дети?

*Задача 41.* Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Р., родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка

показало: жена Rh-, АВ(IV) группа крови с антигеном М, муж Rh-, 0(1) группа крови с антигеном N, ребенок Rh+, 0(1) группа крови с антигеном М. Какое заключение должен дать эксперт, и на чем оно основано?

**Работа № 2 Решение задач по взаимодействию неаллельных генов.**

а) заполните таблицу по эпистазу:

$$\begin{array}{r}
 P \quad \text{♀} \quad CcIi \quad \times \quad \text{♂} \quad CcIi \\
 G \quad CI \quad Ci \quad \quad CI \quad Ci \\
 \quad \quad cI \quad ci \quad \quad cI \quad ci \\
 F_1
 \end{array}$$

♀♂	CI	Ci	cI	ci
CI				

б) заполните таблицу по полимерии:

$$\begin{array}{r}
 P \quad \text{♀} \quad P_1P_1P_2P_2 \quad \times \quad \text{♂} \quad p_1p_1p_2p_2 \\
 G \quad P_1P_2 \quad \quad \quad p_1p_2 \\
 F_1 \quad \quad \quad P_1p_1P_2p_2
 \end{array}$$

$$\begin{array}{r}
 P \quad \text{♀} \quad P_1p_1P_2p_2 \quad \times \quad \text{♂} \quad P_1p_1P_2p_2 \\
 G \\
 F_1
 \end{array}$$

♀♂				

**Литература:** 1.Ярыгин “Биология” 1984г.стр.76-77,88-96.  
 2.Слюсарев “Биология с общей генетикой”1978 .  
 3.Вилли К.Биология 1987г.стр.115-123, 124-131.  
 4.Хелевин Н.В. Задачник 19976.1984. стр.45,98,127-135,192.

**Доп. литература:** 1.Лобашев М.Е. генетика 1976г.  
 2.Дубинин М.Общая генетика 1970г.

**Занятие №3**

**Тема: Хромосомное определение пола. Наследование, сцепленное с полом.**

**Цель:** Изучить свойства ауто-, и гетерохромосом, их положение в хромосомной теории наследственности. Определение пола и передача через хромосомы различных болезней.

**Оборудование:** таблица «кариотип человека», атлас.

**Вопросы для самоподготовки:**

1. Какие свойства хромосом? Правила постоянства числа хромосом, парности, индивидуальности и непрерывности хромосом.
2. Кариотип и идиограмма человека.
3. Что называется полом?
4. Биология первичных и вторичных признаков.
5. Что такое половой деморфизм, его значение, почему он возник, его биологическая польза?
6. Какие организмы называются гомо- и гетерогамными?
7. Что называется аутосомами и гетерохромосомами?
8. Кем и когда сформулирована хромосомная теория определения пола?
9. Что называется сцепленное наследование с полом?
10. Назовите заболевание, передающееся сцеплено с полом у человека?
11. Влияют ли внешние факторы для определения пола?

**Тесты для проверки знаний:**

Вариант 1

1. Тип наследования дальтонизма?
  - а) аутосомно-доминантный
  - б) сцепленный с X-хромосомой доминантный признак
  - в) сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак
  - г) аутосомно-рецессивный
2. Хромосомы одинаковые у мужчин и женщин
  - а) гетерохромосомы
  - б) аутосомы
  - в) гомологичные хромосомы
  - г) негомологичные хромосомы
3. Наследственными заболеваниями являются:
  - а) переходящие по наследству
  - б) болезни, возникшие в результате изменения генетического аппарата
  - в) болезни, не связанные с изменением генетического аппарата
  - г) болезни с умственной отсталостью.
4. Половой хроматин это?
  - а) глыба хроматина, встречающаяся в ядре всех соматических клеток
  - б) женского

организма б) глыба хроматина в ядре половой клетки женского организма

в) глыба хроматина, встречающаяся в ядре всех соматических клеток женского организма и мужского организма

г) глыба, которая встречается в половых клетках мужского организма

5. Сцеплено с полом передаются

а) признаки, гены которых расположены в половых хромосомах

б) только половые признаки в) признаки, гены которых расположены в аутосомах

г) признаки, гены которых расположены в половых клетках.

Вариант 2

1. Какие из этих болезней наследуются через половые хромосомы

а) гемофилия б) дальтонизм в) стойкий рахит г) все ответы правильно

2. Гетерохромосомой называют

а) гомологичные хромосомы б) аутосомы

в) гаплоидный набор хромосомы г) половые хромосомы

3. Какова вероятность рождения дальтоника при браке женщины носительницы и

здорового мужчины, отец которого страдал дальтонизмом .

а) 80 б) 25 в) 75 г) 100

4. Фенилкетонурия - это наследственное заболевание, обусловленное изменением

а) структуры гена б) числа аутосом в) числа половых хромосом

г) структуры половых хромосом

5. Аутосомные признаки наследуются только

а) в равной степени особями женского и мужского пола б) особями женского пола

в) только особями мужского пола г) чаще особями женского пола

## Практическая часть.

### *Работа №1. Решение задач по сцеплению с полом.*

Задача 42. Ген H детерминирует у человека нормальную свертываемость крови, а h – гемофилию. Женщина, гетерозиготная по гену гемофилии, вышла замуж за мужчину с нормальной свертываемостью крови: а) определите фенотип и генотип детей,

которые могут родиться от такого брака; б) по какому типу происходит наследование признака?

*Задача 43.* Классическая гемофилия наследуется как рецессивный признак. Ген гемофилии располагается в X-хромосоме. Y-хромосома не содержит гена, контролирующего свертываемость крови. Девушка, отец которой страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

*Задача 44.* Ген цветовой слепоты (дальтонизм) расположен в X-хромосоме. Определите вероятность рождения детей с дальтонизмом в семье, где жена имеет нормальное зрение, но ее отец страдал цветовой слепотой. В семье мужа дальтонизма нет.

*Задача 45.* Женщина, страдающая дальтонизмом, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением и дальтонизмом?

*Задача 46.* У человека доминантный ген Р определяет стойкий рахит, который наследуется сцепленно с полом. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготна по гену рахита?

*Задача 47.* У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (w), а нормальное цветовое зрение его доминантным аллелем (W). Ген цветовой слепоты расположен в X-хромосоме. Y-хромосома не имеет соответствующего локуса и не содержит гена, контролирующего цветовое зрение: а) женщина, страдающая дальтонизмом, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Каким будет восприятие цвета у сыновей и дочерей этих родителей? б) от брака родителей с нормальным зрением родился ребенок, страдающий дальтонизмом. Определите генотипы родителей; в) женщина с нормальным зрением, отец которой страдал дальтонизмом, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Установите вероятность рождения ребенка с цветовой слепотой.

**Литература:** 1. Лобашов “Генетика с основами селекции” 1979 стр. 207.

2. Богоявлинский “Рук-во к лаб. занятиям по биологии” стр.66-67.

3. Слюсарев “Биология с основами генетики” стр.37-42,73, 131.

4. Ярыгин “Биология” стр.42-47,83-87,96-104.

5. Вилли, Датъе “Биология” стр.178-179,207-210.

6. Дубиних “Общая генетика” 1970г.

7. Лекционные материалы.

## Занятие №4

### Тема: Сцепление генов и кроссинговер (закон Моргана).

**Цель занятия:** Изучить явления сцепленного наследования и его генетическое доказательство по закону сцепления Моргана. Разобрать линейное расположение генов в хромосоме, генетические карты хромосом. Изучить внеядерную наследственность, связанную с органоидами. Знать принцип механизма перекреста хромосом.

**Оборудование:** таблицы «Закон Моргана», атлас.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Что означает явление сцепленного наследования?
2. Когда и кем был открыт кроссинговер и его механизмы?
3. Какое явление называется кроссинговером или рекомбинацией?
4. Объясните опыт Моргана на дрозофилах.
5. Правило закона сцепления Моргана.
6. По какому принципу строятся генетические карты хромосом?
7. Что такое группа сцепления?
8. Что называется нормой реакции?

#### Тесты для проверки знаний:

##### Вариант 1

1. Число групп сцепления у каждого вида организма равно:
  - а) числу аллельных генов
  - б) числу аутосом
  - в) диплоидному набору хромосом
  - г) числу генов, расположенных в половых хромосомах.
2. Гены передаются сцеплено, если расположены в :
  - а) разных парах хромосом
  - б) разных аутосомах
  - в) в одной хромосоме
  - г) гомологических хромосомах
3. Сила сцепления генов в одной хромосоме зависит от ?
  - а) видовой специфичности кариотипа
  - б) расстояния между генами
  - в) взаимодействия с рядом расположенным геном («Эффект положения»)
  - г) влияния факторов внешней среды
4. Неполное сцепление генов происходит когда
  - а) гены локализованы в гомологичных хромосомах
  - б) гены расположены в равных парах хромосом
  - а) гены расположены в одной хромосоме и наблюдается кроссинговер
  - г) гены находятся в одной хромосоме, и не происходит кроссинговер
5. Экспериментальное исследование, доказавшее сцепленное наследование признаков, было проведено:
  - а) Т. Морганом
  - б) Г. Менделем
  - в) Де Фризом
  - д) Н. И. Вавиловым.

## Вариант 2

1. Группой сцепления называются:

- а) гены, отвечающие за проявления нескольких признаков
- б) совокупность генов, расположенных в 1 пара хромосом
- в) совокупность генов, расположенных в аутосомах
- г) совокупность генов, отвечающих на развитие одного признака

2. Что представляет собой сцепленное наследование

- а) гены, находящиеся в одной хромосоме, в следующее поколение переходят вместе
- б) гены, находящиеся в одной хромосоме, в следующее поколение переходят независимо
- в) гены, находящиеся в одной хромосоме, наследуются только по женской линии
- г) гены, находящиеся в мужской половой хромосоме, наследуются только по мужской линии

3. «Гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются совместно». Это положение иллюстрирует

- а) правило доминирования Г. Менделя
- б) закон сцепленного наследования Т. Моргана
- в) закон расщепления Г. Менделя
- г) закон независимого распределения генов Г. Менделя

4. Сцепленными называют гены, лежащие

- а) в гомологичных хромосомах
- б) в негомологичных хромосомах
- в) в одной хромосоме
- г) в одной гамете

5. Укажите причину нарушения сцепления генов.

- а) деления хромосом
- б) конъюгация гомологичных хромосом в мейозе
- в) расхождение гомологичных хромосом в разные гаметы
- г) кроссинговер

## Практическая часть.

**Работа № 1.** разобрать и зарисовать таблицу « Опыт Моргана».

**Литература:** Лобашов М. «Генетика с основами селекции» 1978г. стр.98-128.

2. Ярыгин «Биология» стр.83-87,97-104.

3. Бочков «Генетика человека».

4. Слюсарев А.А. «Биология с общей генетикой» стр.37-42,73,131.

5. Вилли В. , Датъе “Биология” стр. 207-210.

6. Лекционные материалы.

## **Занятие № 5**

**Тема: Молекулярная генетика.**

**Цель занятия:** Изучить генетический информационный процесс, связанный с аминокислотами, их структурными и функциональными единицами.

Кодирование и синтез белка. Влияние на ген факторов внешней и внутренней среды. Уметь моделировать процесс кодирования наследственной информации.

**Оборудование:** таблица « биосинтез белка», атлас.

**Вопросы для самоподготовки:**

1. Какую роль в изучении мол. генетики играли микроорганизмы?

2. Как зашифровывается генетическая информация в ДНК?

3. Что такое генетический код, его роль?

4. Механизм биосинтеза белка.

5. Какое явление называется транскрипцией?

6. Что является единицей транскрипции?

7. Транскриптон и его зоны: информативные и неинформативные.

8. Структурные гены, их строение (цистон, рекон, мутон). Ген-промотор, ген-

регулятор, ген оператор, ген- интегратор, ген-экзон, ген - интрон, сплайсинг.

9. Какое явление называется трансляцией?

10. Где находятся триплеты кода и антикода?

11. РНК - его роль.

**Тесты для контроля знаний:**

Вариант 1

1. Появление врожденных нарушений обмена веществ у человека обусловлено

а) заменой одной пары нуклеотидов другой                      б) изменением последовательности нуклеотидов                      в) вставкой одного или несколько нуклеотидов                      г) выпадением одного или несколько нуклеотидов.

2. Триплет и-РНК соответствует:

а) нуклеотиду                      б) азотистым основаниям                      в) белку                      г) аминокислоте

3. Перемещение небольших фрагментов ДНК с одного места в хромосоме на другое называется: а) сплайсинг   б) трансформация   в) трансдукция   г) транспозиция

4. Элементарной структурой ядра содержащей информацию о синтезе одного белка является:

а) код ДНК   б) иРНК   в) ген   г) триплет нуклеотидов

5. Информация одного гена реализуется в:

а) кодоне   б) и-РНК   в) антикодоне   г) аминокислоте

6. Функция ДНК в синтезе белка заключается в:

а) транскрипции   б) самоудвоении   в) синтезе тРНК   г) синтезе иРНК

7. Антикодон это участок:

а) на одном из концов тРНК, к которому прикрепляется аминокислота

б) находящийся на одном конце т-РНК, в котором располагается триплет нуклеотидов комплементарный триплету на и-РНК.

в) находящийся на конце иРНК определяющий начало считывания информации

г) находящийся на ДНК

8. Биосинтез белка состоит из двух основных этапов

а) транскрипции, редупликация   б) транскрипции, трансляция

в) редупликация, терминации   г)

редупликации, трансляции

9. Пенетрантность это-

а) частота фенотипического проявления гена   б) частота доминантного гена   в) частота рецессивного гена   г)

способность гена прошить признак

10. Экспрессивность это-

а) степень продолжительности действия гена   б) степень фенотипического проявления гена   в) степень уменьшение действия гена

г) степень наследственности гена

11. В каком этапе клеточного цикла происходит транскрипция.

а) интерфаза   б) метафаза   в) профазы   г) анафаза

12. Неинформационные участки генов получили название

а) экзоны   б) интроны   в) ~~цистры~~   г) реконы

## Вариант 2

1. Трансформация это:

- а) переписывание наследственной информации ДНК на и-РНК
- б) перенос вирусами ДНК одной клетки к другой
- в) перенос наследственной информации от одной клетки к другой

посредством

ДНК

клетки -донора

- г) передача наследственной информации посредством бактериофага

2. Один из известных генетиков Де Фриз является основоположником:

- а) модели структуры ДНК
- б) теории экспериментального мутагенеза

.мутаций

- в) хромосомной теории наследственности
- г) явления трансдукции

3. Перенос генов бактериофагом из одной клетки в другую

- а) транслокация
- б) трансдукция
- в) трансформация

г) трансляция

4. Процесс перехода участка молекулы ДНК из одной клетки в другую

- а) транслокация
- б) транскрипция
- в) трансформация
- г)

трансляция

5. Обратная транскрипция это:

- а) синтез белка на матрице ДНК
- б) синтез РНК на матрице ДНК

в)

синтез ДНК на

матрице РНК

г) синтез ДНК на матрице ДНК

6. Участок молекулы ДНК, отвечающий за один признак.

- а) ген
- б) локус
- в) геном
- г) все ответы правильны

7. С помощью чего осуществляется перенос нужного гена с одного участка на другой участок ДНК?

- а) с помощью ферментов
- б) с помощью микротехнологии
- в) с помощью собственных органоидов
- г) с помощью чужих

органелл клетки

8. Что такое трансляция?

а) синтез полипептидной цепи образно структуре информационной РНК

б) одно из двух нитей различаемых в хромосоме во время ее дупликации

в) содержимое живой клетки за исключением ядра

9. Что такое транскрипция?

а) синтез информационной РНК

б) отношения между двумя неаллельными генами, передаваемыми по таинству раздельно

в) единицы генетической информации состоящие из трех снежных нуклеотидов и кодирующая определенную аминокислоту.

10. Что такое триплет?

а) кодирующая единица, состоящая из трех оснований нуклеотидов

б) органоид растительных клеток, содержащий хлорофилл и ДНК

в) белок, катализирующий в клетке определенную химическую реакцию

г) ген, маскирующий проявление своего алеля

11. Где расположен ген и в состав чего он входит

а) в цитоплазме АТФ                      б) в ядерном соке РНК

в) в ядрышке, белок                      г) в хромосоме ДНК

12. Назовите фамилии ученых, расшифровавших генетический код

а) Мишер    б) Морган    в) Дефриз    г) Мендель

### **Практическая часть:**

#### ***Работа №1 Генетический код и его моделирование.***

*(решение задач)*

*Определение структуры ДНК по строению молекулы белка*

**Задача 48.** Фрагмент молекулы белка миоглобина содержит аминокислоты, расположенные в следующем порядке : валин- аланин- глутаминовая кислота – тирозин- серин- глутамин. Напишите структуру участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот. Состав кодонов, кодирующих аминокислоты, приведен в табл. 2.

**Задача 49.** Полипептидная цепь А инсулина включает 20 аминокислот: глицин - изолейцин- валин- глутамин- глицин- цитозин- цитозин- серин- валин- цистеин – серин- лейцин- тирозин- глицин- лейцин- глутамин- аспарагин- тирозин- цистеин- аспарагин. Определите структуру участка молекулы ДНК, кодирующего эту полипептидную цепь.

**Задача 50.** Фрагмент полипептидной цепи В инсулина включает 8 аминокислот: глицин- изолейцин- валин- глутамин- глицин- цистеин- цистеин- аланин. Напишите порядок расположения и состав кодонов в молекуле ДНК на участке, кодирующем полипептидную цепь.

Таблица 2. Генетический код

**Задача 51.** Начальный участок полипептидной цепи бактерии *E. coli* состоит из 10 аминокислот, расположенных в следующем порядке: метионин- глицин- аргинин - тирозин- глутамин- серин- лейцин- фенилаланин- аланин- глицин. Какова последовательность нуклеотидов на участке ДНК, кодирующем полипептидную цепь?

*Определение строения молекулы белка по структуре молекулы ДНК*

*Задача 52.* Участок гена, кодирующего белок, состоит из последовательно расположенных нуклеотидов ААЦГАЦ-ТАТЦАЦТАТАЦЦААЦГАА. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

*Задача 53.* Участок гена, кодирующего одну из полипептидных цепей гемоглобина, состоит из кодонов следующего состава: АЦЦАТТГАЦЦАТГАА. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи.

*Задача 54.* В результате мутации на участке гена, содержащем 6 триплетов: ААЦ –ТАТ- ГАЦ- АЦЦ- ГАА- ААА, произошло замещение в третьем триплете: вместо гуанина обнаружен цитозин. Напишите состав аминокислот в полипептиде до мутации и после нее.

*Задача 55.* Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТАААЦТГЦГАААТЦТГААГТЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

### ***Работа №2 Транскрипция и ее моделирование.***

*(решение задач)*

*Определение строения иРНК по структуре ДНК*

*Задача 56.* Фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АААГАТЦАЦ-АТАТТТЦТГТТАЦТ. Напишите строение молекулы иРНК, образующейся в процессе транскрипции на этом участке молекулы ДНК.

*Задача 57.* Полипептид состоит из четырнадцати аминокислот, расположенных в следующей последовательности: глутамин- глицин- аспарагиновая кислота- пролин- тирозин- валин- пролин- валин- гистидин- фенилаланин- аспарагин –аланин- серии- валин. Определите структуру участка иРНК, кодирующего данный полипептид.

*Задача 58.* Какие изменения произойдут в строении белка, если в фрагменте молекулы иРНК, имеющем состав АУАГУЦАУГУУАЦУГ, произойдет замена нуклеотида в положении 7 на цитозин, а в положении 2 на аденин?

*Задача 59.* Участок молекулы ДНК состоит из следующих кодонов: ЦТЦ-ТТЦ-АТТ-ТАТ-ТЦЦ-ААЦ. Напишите структуру иРНК и первичную структуру белка, который кодирует этот отрезок молекулы ДНК.

*Задача 60.* В гемоглобине Торонто по сравнению с нормальным гемоглобином в а-цепи 5-я аминокислота аланин заменена аспарагином, а в гемоглобине Υ 6-я аминокислота лейцин заменена глутамином. Напишите триплеты иРНК, кодирующие обе аминокислоты нормального гемоглобина, а также триплеты, кодирующие заменившие аминокислоты.

*Задача 61.* Участок цепи ДНК, служащий матрицей для образования иРНК, включает следующие нуклеотиды: ААЦАААЦТТАЦЦГТАГТТАГАГТГАЦАЦТТ. Напишите, какие свободные нуклеотиды будут использованы для построения иРНК на этом участке молекулы ДНК, если иРНК строится по принципу комплементарности.

*Задача 62.* Образовавшийся участок молекулы иРНК имеет следующий состав кодонов: ГЦГ-АЦА-УУУ-УЦГ-ЦГУ-АГУ-АГА-АУУ. Определите, какие кодоны ДНК будут кодировать эту иРНК и в какой последовательности они будут располагаться.

*Задача 63.* Участок одной цепи ДНК состоит из последовательности кодонов: ААГ-ГАА-ТАТ-АЦЦ-АТА-ЦГА-ГТА-АТТ-ТТТ. Определите, какие кодоны войдут в состав иРНК, закодированной на этом участке и в каком порядке они будут располагаться.

### ***Работа №3 Трансляция и ее моделирование.***

*Определение строения молекулы белка по структуре молекулы иРНК (и ДНК)*

*Задача 64.* Фрагмент цепи иРНК состоит из последовательно расположенных кодонов: ГУГ-УУГ-УУЦ-УГГ-УУУ-АУА-АУЦ-УГА - УАА. Какие аминокислоты должны принести тРНК к месту синтеза белка, закодированного в этом участке иРНК, и какие антикодоны должны иметь тРНК?

*Задача 65.* Напишите первичную структуру белка, который строится на молекуле иРНК, имеющей следующий состав нуклеотидов: АУЦГУУЦУЦУАААУАГУГ- Фрагмент молекулы белка состоит из следующих 8 аминокислот: валин- лейцин -УАУЦУУ.

*Задача 66.* серии-тирозин-пролин-аланин-аспарагин-валин. Сколько тРНК могли быть использованы клеткой для синтеза этого белка и почему?

*Задача 67.* Сколькими триплетами кодируются аминокислоты: валин, фенилаланин, метионин?

*Задача 68.* Сколько типов тРНК может быть использовано для включения .в полипептидную цепь аминокислоты триптофана?

*Задача 69.* Фрагмент цепи А инсулина состоит из 5 аминокислот: глицин — изолейцин-валин-глутамин-глутамин. Определите структуру участка иРНК, кодирующего этот участок инсулина.

*Задача 70.* У нормального гемоглобина А фрагмент Р-цепи-4-й пептид- состоит из 8 аминокислот: валин-гистидин-лейцин-треонин-пролин-глутаминовая кислота - глутаминовая кислота-лизин. У гемоглобина S в этом пептиде в положении 6 вместо глутаминовой кислоты стоит валин, а в гемоглобине L-глицин. Определите изменения на участке иРНК, кодирующем 4-й пептид гемоглобина S и G.

*Задача 71.* Фрагмент одной из полипептидных цепей фермента поджелудочной железы рибонуклеазы состоит из 10 аминокислот: глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-валин-гистидин -фенилаланин. Определите структуру участка иРНК, кодирующего эту полипептидную цепь, и типы тРНК, участвующих в синтезе белка.

*Задача 72.* Фрагмент цепи А нормального гемоглобина состоит из 9 аминокислот, расположенных в следующем порядке: гистидин-валин-лейцин-лейцин- треонин –пролин-глутамин-глутамин-лизин. Какова структура иРНК, служащей матрицей для синтеза этого участка молекулы гемоглобина, и структура ДНК, кодирующей данную иРНК.

#### ***Работа №4 Биосинтез белка***

разобрать и зарисовать таблицу.

**Литература:** 1.М.Е. Лобашов и др.“Генетика с основами селекции” стр.176-200.

2.Ярыгин “ Биология” стр. 111-116, 74-81, 93-94.

3.Богоявлинский “Руководство к лабораторным занятиям по биологии” стр.70-84.

#### **Занятие №6**

**Тема: Генетика человека. Методы изучения генетики человека.**

**Цель:** Разобрать методы изучения наследственности человека и их роль в изучении наследственных болезней человека. Закрепить ранее изученные хромосомные болезни человека. Уметь составлять родословные семьи для выявления нормальных физиологических признаков.

**Оборудование:** таблицы, атлас.

**Вопросы для самоподготовки:**

1. Какими методами изучают наследственность человека?
  - а. Генеологический метод.
  - б. Близнецовый метод.
  - в. Онтогенетический или биохимический метод.
  - г. Цитогенетический или цитологический метод.
  - д. Популяционно- статистический метод.
2. Норма реакции человека. Евгеника.
3. Медико-генетические аспекты брака, системы браков.
  - А.Избирательный брак (инбридинг,аутобридинг).
  - Б.Избирательный брак (запретные).
4. Медико-генетическое консультирование.

**Тесты для проверки знаний:**

Вариант 1

1. Пробанд –это:

а) родственник обратившегося к врачу человека    б) больной человек

в) человек, проходящий на лечении    г) лицо, обращающееся к врачу.

2. Какой метод является обязательным при диагностике хромосомных заболеваний?

а) цитогенетический    б) генеологический    в) онтогенетический    г) биохимический

3. В период роста и развития изучают проявление действия генов методов.

а) онтогенетическим    б) генеологическим    в) цитогенетическим    г) близнецовым

4. Инбридингом бывают браки:

а) близкородственные (брат сестра)    б) родственные (двоюродные брат сестра)

в) не родственные    г) близкородственные (отец-дочь)

5. Кариотипирование проводится при:

а) мертворождениях    б) многократных абортах  
в) определении пола    г) диагнозе хромосомных болезней.

6. Какие методы используем для изучения генетики человека?

а) близнецовый метод    б) гибридологический метод

в) цитогенетический метод    г) статистический метод.

## Вариант 2

1. Генеалогический метод позволяет:

- а) оценить пенетрантность аллеля
- б) выяснить генотип пробанда
- в) выяснить роль наследственности и среды в проявлении признака, дать прогноз потомства
- г) определить тип и вариант наследования.

2. Анализ родословных для определения типа наследования, является ?

- а) близнецовый метод
- б) генеалогический метод
- в) цитогенетический метод
- г) статистический метод.

3. В случае когда зиготность близнецов под сомнением, какие доказательства моно и дизиготности близнецов будут наиболее полными?

- а) сходство по физиологическим показателям
- б) морфологическое сходство
- в) генетическое сходство
- г) сходство по биохимическим показателям
- д) сходство по дерматологическим показателям.

4. С помощью цитогенетического метода осуществляют

- а) определение числа и морфологии хромосом
- б) изучение фенотипа организма
- в) составление генетических карт хромосом
- г) изучение геномных и хромосомных мутаций.

5.Monozygotные близнецы развиваются из:

- а) разных бластомеров
- б) одной яйцеклетки, оплодотворенной 2-мя сперматозоидами
- в) одной зиготы
- г) двух или трех одинаковых бластомеров

6. Выявляет различие частот аллелей между разными популяциями?

- а) близнецовый метод
- б) генеалогический метод
- в) цитогенетический метод
- г) статистический метод.

## Практическая часть:

### *Работа №1 Составление родословной.*

#### *Правила составления родословных.*

Лицо, по отношению к которому составляется родословная (исследуется наследственность семьи), называется пробандом, его братья и сестры — сибсами. Лица женского пола обозначаются

кружком, лица мужского — квадратом. Пробанд отмечается стрелочкой. Символы членов семьи, несущих исследуемый признак, выделяются с помощью цвета или штриховки.

Каждому поколению семьи отводится одна строка, на ней слева направо в ряд располагаются символы членов семьи в порядке рождения и соединяются с проведенной над ними горизонтальной линией. Символы лиц, состоящих в браке, соединяются линией брака.

Римскими цифрами обозначены последовательные поколения, арабскими — потомки одного поколения.

*Задача 73.* Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы и имеют только здоровых детей. По материнской линии известно: бабушка больна, дед здоров, сестра бабушки больна, брат здоров. Прадедушка со стороны матери страдал ночной слепотой, его сестра и брат тоже. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Составьте родословную семьи и проанализируйте ее.

*Задача 74.* Пробанд - женщина правша. Ее две сестры - правши, два брата - левши. Мать - правша. У нее два брата и сестра, все правши. Бабка и дед - правши. Отец пробанда - левша, его сестра и брат - левши, другие два брата и сестра - правши. Составьте родословную.

*Задача 75.* Две шестипалые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Дэвид — шестипалые, Элла и Ричард - пятипалые. В семье Мэри была единственная дочь Джейн с нормальным строением руки. От первого брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипалая дочь Сара, от второго брака также с нормальной женщиной у него было 6 детей: одна дочь и два сына - пятипалые, две дочери и сын - шестипалые. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них было два сына и четыре дочери, все пятипалые. Дэвид женился на нормальной женщине. Их единственный сын Чарльз оказался шестипалым. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Две их дочери и три сына - пятипалые. На основании приведенных данных составьте родословную семью.

*Задача 76.* Пробанд имеет нормальный рост, его сестра страдает хондродистрофией (наследственная карликовость в сочетании с резким нарушением пропорций тела). Мать пробанда здорова, отец - болен. По линии отца пробанд имеет двух здоровых теток, одну тетку и одного дядю с хондродистрофией. Тетя с хондродистрофией замужем за здоровым мужчиной, имеет сына карлика. Здоровая тетя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек, все они здоровы. Дядя

карлик женат на, здоровой женщине. У него две нормальные девочки и сын карлик. Дедушка по линии отца — карлик, бабушка — здорова. Определите вероятность появления карликов в семье: а) пробанда, если его жена будет иметь такой же генотип, как он сам; б) сестры пробанда, если она вступает в брак со здоровым мужчиной. Составьте родословную семьи.

*Задача 77.* Пробанд- здоровая женщина. Ее сестра также Здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры "и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье- одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больные дальтонизмом не обнаружено: а) составьте родословную; б) определите вероятность рождения у пробанда ребенка с дальтонизмом, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

*Задача 78.* Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют сына, страдающего дальтонизмом, и двух дочерей с нормальным зрением. У внука от сына зрение нормальное, внук от одной из дочерей страдает дальтонизмом, а внучка здорова. У другой дочери пять сыновей, имеющих нормальное зрение. На основании приведенных данных составьте родословную семьи.

*Задача 79.* Пробанд имеет с материнской стороны бабушку с нормальным зрением и дедушку дальтоника. Мать пробанда- дальтоник, отец- имеет нормальное зрение. Каковы генотипы бабушки, дедушки, матери и отца пробанда? Каким зрением обладает он сам? Его сестра? Какое зрение будет у его детей, если он женится на женщине, имеющей генотип, подобный генотипу его сестры?

*Задача 80.* Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У дедушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет. Составьте родословную семьи.

*Задача 81.* Составьте родословную Вашей семьи, проследив наследование любого произвольно выбранного признака (цвет глаз, цвет волос, свободная мочка уха, вьющиеся и прямые волосы и т.д.

**Литература:** 1.Ярыгин В.П. “Биология” 1984 стр,69-73,118-122,139,145,147,149.

2.Богоявлинский “Рук. к лаб. занятиям п биологии” стр. 159-170.

3.Слюсарев А.А. “Биология с общей генетикой” стр. 93-109, 240.

4.Материалы лекции.

### **Занятие №7**

**Тема: Изменчивость и ее классификация. Наследственность. Наследование.**

**Цель:** Систематизировать и углубить знания студентов о наследственности и изменчивости- фундаментальные свойства живого, их диалектическое единство. Формы изменчивости: модификационная, комбинативная, мутационная и их значение в онтогенезе и эволюции, прогнозирование и степень появления наследственной патологии.

**Оборудование:** Таблицы « изменчивость», атлас, линейки.

#### **Вопросы для самоподготовки:**

1.Чем отличается наследственность от наследования?

2.Наследование полигенное и моногенное, частичное, полное.

3.Что называется изменчивостью, его виды?

4.Что такое фенотипическая изменчивость? Норма реакции?

Фенокопия?

5.Что такое генотипическая изменчивость, его виды?

6. Комбинативная изменчивость, его значение в обеспечении генетического разнообразия людей.

7.Что такое мутационная изменчивость, ее классификация?

8.Что такое хромосомные aberrации: а) Межхромосомная транслокация.

б)Внутри хромосомная - делеция, дупликация, инверсия?

9.Что такое генные мутации: спонтанные и индуцированные, генеративные и соматические?

10. Что такое геномные мутации и ее виды?

11.Что такое мутагенные факторы, мутоны, мутагены.

#### **Тесты для контроля знаний:**

Вариант 1

1. Во время деления клетки одна пара хромосом разошлась неправильно, возникли клетки с 45 и 47 хромосомами. Как называется хромосомный набор этих клеток?

- а) моносомия      б) полиплоидия      в) трисомия      г) анеуплоидия

2. Какого типа транслокация обнаруживается при болезни Дауна наиболее часто.

а) акроцентрическая      б) реципрокная      в) типа центрического соединения

- г) парацентрическая

3. У одного из родителей ребенка с болезнью Дауна обнаружена транслокация 21 хромосомы и ее гомолога. Каков риск повторного рождения больного ребенка?

- а) 75%      б) 25%      в) 100%      г) 50%      д) 0%

4. К комбинативной изменчивости приводит

- а) транслокация      б) дупликация      в) делеция      г) кроссинговер

5. Назовите заболевание, возникающее в результате геномной мутации.

- а) полидактилия      б) гемофилия      в) трисомия      г) фенилкетонурия

6. Синдром Клайнфельтера является примером мутации.

а) аутосомной      б) генной      в) хромосомной      г) геномной

## Вариант 2

1. Хромосомные болезни, обусловленные изменением числа аутосом:

- а) синдром трисомии по X- хромосоме      б) синдром Клайнфельтера  
в) синдром Шерешевского Тернера      г) синдром Патау

2. Большая опасность рождения ребенка с синдромом Дауна у женщины

а) старше 40 лет      б) не достигшей 18 лет      в) высокой      г) страдающей дальтонизмом.

3. Норма реакции обусловлена:

а) независимых расхождением хромосом при мейозе      б) кроссинговером

в) способностью генотипа развивать те или иные признаки в зависимости от условий среды      г) случайным сочетанием гамет родителей

4. Для синдрома трисомии по X-хромосомы характерен кариотип

а)  $44 \text{ аут} + XXX = 47$       б)  $44 \text{ аут} + XY = 47$       в)  $45 \text{ аут} + XX = 47$       г)  $44 \text{ аут} + XXV = 47$

5. Для синдрома Клайнфельтера характерен кариотип

а)  $45 \text{ аут} + \text{ХО} = 46$  б)  $44 \text{ аут} + \text{XXX} = 47$  в)  $45 \text{ аут} + \text{ХУ} = 47$  г)  $44 \text{ аут} + \text{ХХУ} = 47$

б. Мутагенные факторы это:

а) биотические факторы

б) абиотические факторы

в) антропогенные факторы

г) факторы, изменяющие генотип организма

### **Практическая часть:**

#### ***Работа № 1. Изменчивость.***

Разобрать и зарисовать таблицу № «Изменчивость».

#### ***Работа № 2. Биометрические методы изучения изменчивости.***

##### ***Построение вариационного ряда.***

Работа выполняется группой студентов (4-5 человек). Каждая группа использует в качестве учебного материала разные показатели (объем грудной клетки, масса тела, рост и т.д.). Неодинаковый исходный материал необходим для обеспечения самостоятельности при выполнении работы.

Исследуемые 100 единиц наблюдения составят выборочную совокупность. Выпишите цифровые показатели (варианты), например масса тела, отдельных индивидуумов в порядке убывания или нарастания величин. Совокупность вариантов, расположенных в определенной последовательности, составит вариационный ряд. Определите крайние варианты ряда или лимиты изменчивости, т.е. наименьшую и наибольшую массу тела (42.0 и 70.0). Крайние варианты или лимиты показывают, в каких пределах изменяется признак. Расположите значения групп в порядке убывания или нарастания, получите группированный вариационный ряд.



#### ***Работа № 3 Построение вариационной кривой.***

Изобразите вариационный ряд графически. Для этого на оси абсцисс (горизонтальная линия) расположите средние значения групп (например массы тела), а на оси ординат (вертикальная линия) - имя студента.



**Работа № 4 Вычисление средней арифметической (M).**

Определите среднюю арифметическую данного вариационного ряда. Эта величина является его важной характеристикой, так как выражает общую меру исследуемого признака в совокупности. Для вариационного ряда средняя арифметическая вычисляется по формуле:

$$M = \sum / n$$

где  $\sum$  - знак суммирования, n – число вариантов.

**Тесты итогового контроля:**

**Вариант 1**

1. Межхромосомные aberrации-это

а) трисомии б) делеция в) дупликация г) инверсия д) транслокация.

2. Поворот участка хромосомы на 180 градус

а) симметричная транслокация б) дупликации в) делеция г)

инверсия

3. Гетероплоидия - это

а) изменение числа хроматид б) изменение числа клеток

в) изменение числа хромосом г) изменение структуры гена

4. Мюссомия -это

а) наследование из поколения в поколение одного признака

б) наличие в генотипе пары одинаковых генов

в) утрата одной хромосомы из пары в диплоидном наборе

г) потеря одного гена в хромосоме

5. Изменчивость, зависящая от внешней среды

- а) модификационная      б) комбинативная      в) мутационная      г) генотипическая

6. Хромосомные болезни, обусловленные изменением структуры хромосом

- а) транслокационный синдром Дауна      б) синдром Клайнфельтера  
в) синдром Шерешевского Тернера      г) синдром Эдварса

Вариант 2

1. Трисомия - это увеличение числа хромосом

- а) в гаплоидном наборе на одну хромосому  
б) кариотипе на несколько хромосом ( $2n + 1, 2, 3$ )  
в) диплоидного набора на одну хромосому      г) гаплоидного набора на одну пару хромосом

2. Норма реакции это:

- а) случайное сочетание гамет родителей      б) независимое расхождение хромосом при митозе  
в) способность генотипа развиваться теми или иными признаками в зависимости от условий среды      г) независимое расхождение хромосом при мейозе

3. Комбинативная изменчивость проявляется в результате:

- а) возникновение мутации      б) естественного отбора      в) комбинации генов родителей      г) действие факторов внешней среды, не затрагивающие генотип

4. Генные мутации это:

- а) изменение структуры хромосом      б) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору ( $2n + n, 2n, 3n$  и т. д.)  
в) изменение числа хромосом на несколько единиц ( $2n + 1, 2, 3$  и т. д.)  
г) изменение структуры генов

5. Типы геномных мутаций (1) и хромосомных аббераций (2)

- а) дупликаций      б) гетероплоидия      в) инверсия      г) транслокация

6. Общие свойства организмов изменять свои признаки и свойства и приобретать новые - это:

- а) изменчивость      б) наследственность      в) онтогенез      г) филогенез

**Литература:** 1. Ярыгин В.П. "Биология" 1984 г. стр. 94-104, 125-132, 135-141.

2. Боговялинский "Руководство к лабор. занятиям по биол." стр. 81-92, 246-249.

3. Слюсарев А.А. "Биология с общей генетикой" стр. 141-159.

4. Лобашов, Ватти "Генетика с основами селекции" стр. 139-171.

5. Абдыганиев, Жээнбаев "Жалпы биология" стр. 151-160.

6.П.Б. Гофман-Кодошников “ Биология с общей генетикой”  
стр.220-249.