



Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии и экологии

БИОЛОГИЯ

Часть 1

Рабочая тетрадь для обучающихся
по специальностям: 31.05.01 Лечебное дело,
31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология,
30.05.03 Медицинская кибернетика.

Красноярск
2021

УДК: 573 (075.8)

ББК: 28.0я727

Р13

Авторы: канд. биол. наук, доц. Е. В. Зубарева; канд. биол. наук, доц.
И. С. Вышегородцева; канд. биол. наук, доц. О. П. Горлова;
доц. Н. Н. Дегерменджи; канд. биол. наук, доц. Е. Ю. Екимова;
канд. биол. наук, доц. Е. И. Кашкевич, канд. биол. наук, доц.
Л. Н. Афанаскина

Биология: рабочая тетрадь для обучающихся по специальностям: 31.05.01
Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология, 30.05.03 Медицинская
кибернетика / Е. В. Зубарева, И. С. Вышегородцева, О. П. Горлова [и др.]. Часть 1.
– Красноярск: тип. КрасГМУ, 2021. – 157 с.

Рабочая тетрадь разработана в рамках рабочей программы дисциплины
«Биология» и предназначена для внеаудиторной самостоятельной работы
студентов очной формы обучения, обучающихся по специальностям 31.05.01
Лечебное дело; 31.05.02 Педиатрия; 31.05.03 Стоматология, 30.05.03
Медицинская кибернетика для подготовки к практическим занятиям и контроля
усвоения учебного материала.

Утверждено к печати ЦКМС КрасГМУ (протокол № 6 от 24.02.2021 г.)

УДК: 573 (075.8)

ББК: 28.0я727

© ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф.
Войно-Ясенецкого Минздрава России,
2021

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра Биологии и экологии

БИОЛОГИЯ

Часть 1

Рабочая тетрадь для обучающихся
по специальностям: 31.05.01 Лечебное дело,
31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология,
30.05.03 Медицинская кибернетика.

Ф. И. О.

группа

Красноярск
2021

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	5
ЗАНЯТИЕ № 1. Микроскоп, его устройство и правила работы с ним. уровни организации живого. про- и эукариотические клетки.....	6
ЗАНЯТИЕ № 2. Биология эукариотической клетки. структурные компоненты цитоплазмы	13
ЗАНЯТИЕ № 3. Ядро, его структурные компоненты. размножение клеток	20
ЗАНЯТИЕ № 4. Молекулярные основы наследственности и изменчивости.....	29
ЗАНЯТИЕ № 5. Регуляция экспрессии генов у про- и эукариот	40
ЗАНЯТИЕ № 6. Коллоквиум № 1 биология клетки. организация наследственного материала и его реализация	47
ЗАНЯТИЕ № 7. Размножение организмов	51
ЗАНЯТИЕ № 8. Наследственность – фундаментальное свойство живого. закономерности наследования	61
ЗАНЯТИЕ № 9. Генотип как целостная система. взаимодействие генов	75
ЗАНЯТИЕ № 10. Хромосомная теория наследственности. сцепленное наследование. наследование пола.....	89
ЗАНЯТИЕ № 11. Изменчивость и ее формы ненаследственная и наследственная изменчивость.....	99
ЗАНЯТИЕ № 12. Медицинская генетика методы изучения наследственности человека	106
ЗАНЯТИЕ № 13. Методы изучения наследственности человека медико-генетическое консультирование	122
ЗАНЯТИЕ № 14. Биология развития организмов. прогенез. оплодотворение. эмбриогенез.....	130
ЗАНЯТИЕ № 15. Онтогенез как процесс реализации генетической информации. генная регуляция онтогенеза	140
ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ	143
ЗАНЯТИЕ № 16. Коллоквиум № 2 роль генетических и средовых факторов в ходе реализации наследственной информации в фенотип	154
СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.....	157

ВВЕДЕНИЕ

Рабочая тетрадь по Биологии предназначена для практических работ и самостоятельных занятий студентов по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Стоматология», «Медицинская кибернетика» и входит в состав учебного методического комплекса и соответствует разделам и темам руководства к практическим занятиям для студентов КрасГМУ. Рабочая тетрадь включает следующие разделы: «Биология клетки», «Основы общей медицинской генетики», «Биология развития», «Гомеостаз», «Эволюция органического мира», «Эволюция систем органов», «Антропогенез», «Медицинская паразитология».

В рабочей тетради представлены схемы, рисунки, таблицы, графические циклы паразитов. Рабочая тетрадь является обязательным компонентом выполнения студентами работ, определяемых тематическим планом практических занятий кафедры биологии и экологии КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого.

Заполнение тетради осуществляется прописью ручкой. Студент самостоятельно вносит в соответствующие пустые строки и «слепые окна» ответ на поставленный вопрос, зарисовывает схемы, дает развернутое решение ситуационной задачи.

ЗАНЯТИЕ № 1

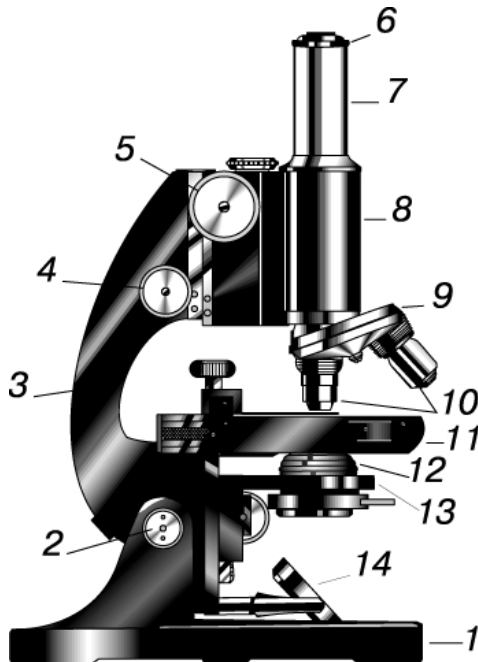
МИКРОСКОП, ЕГО УСТРОЙСТВО И ПРАВИЛА РАБОТЫ С НИМ. УРОВНИ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИВОГО. ПРО- И ЭУКАРИОТИЧЕСКИЕ КЛЕТКИ

Цель: Ознакомиться с устройством увеличительных приборов – микроскопом и препаровальной лупой. Освоить правила работы с ними, получить первые навыки работы с увеличительными приборами и препаратами. Знать возможности использования световой микроскопии при работе с про- и эукариотическими организмами и возможностями в медицине. Иметь представление о современных методах изучения клеток.

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

Увеличительные приборы: препаровальная лупа, микроскоп, их строение
МИКРОСКОП



1. _____
2. _____
3. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____
11. _____
12. _____
13. _____
14. _____

Рис. 1 Строение микроскопа

Работа № 2

Правила работы с увеличительными приборами

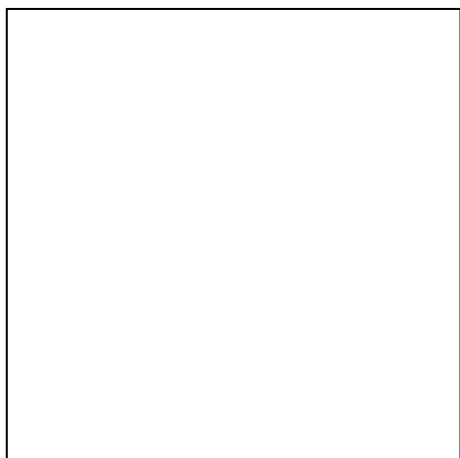
ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____

Работа № 3

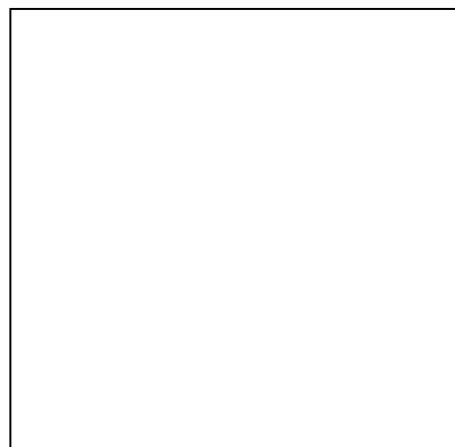
Перекрест волос

Работа с постоянным микропрепаратом, для закрепления навыков работы с микроскопом при разных увеличениях и усвоение правил обращения с микропрепаратами.



Малое увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____



Большое увеличение

____ × ____

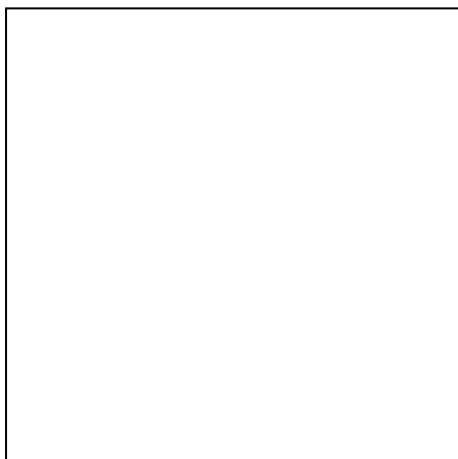
1. _____
2. _____
3. _____

Работа № 4

Клетки покровной ткани

Постоянные препараты «Кожица лука» и «Эпителий слизистой полости рта человека» – изучите и зарисуйте **при большом увеличении**.

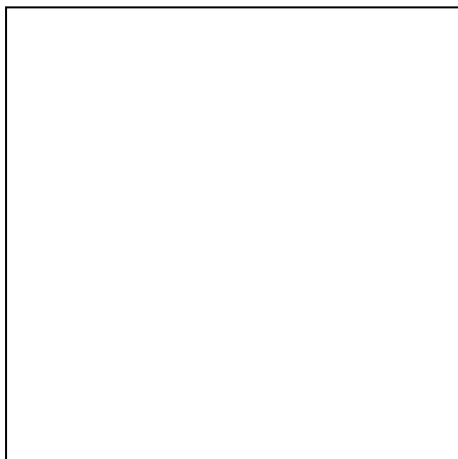
Препарат «Кожица лука»



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Увеличение ____ × ____

Препарат «Эпителий слизистой полости рта человека»



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

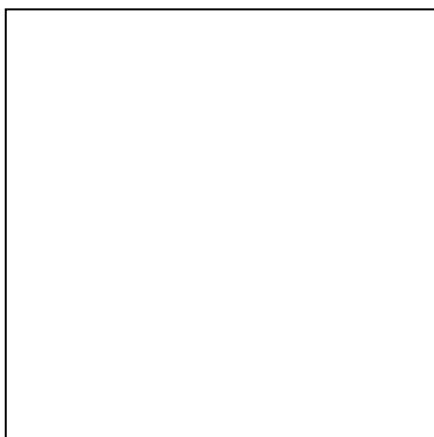
Увеличение ____ × ____

Работа № 5

Клетки крови

Постоянные препараты «Клетки крови лягушки» и «Клетки крови человека». Изучите и зарисуйте форменные элементы крови – эритроциты у лягушки и человека при большом увеличении.

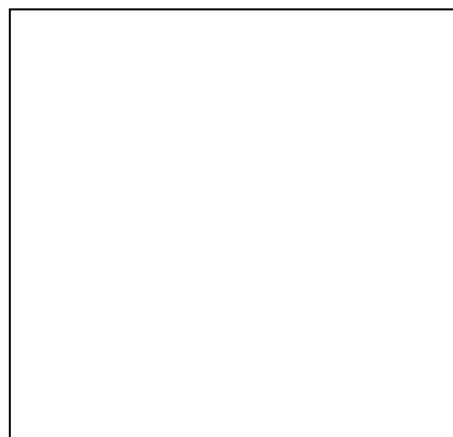
Препарат «Клетки крови
лягушки»



Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____

Препарат «Клетки крови
человека»



Увеличение ____ × ____

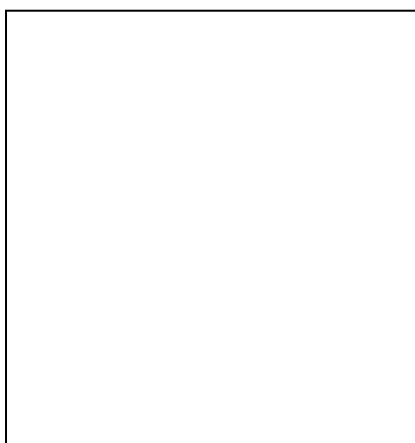
1. _____
2. _____
3. _____

Работа № 6

Разнообразие клеток

Прокариотические – клетки бактерий. Эукариотические клетки – растительная и животная клетки.

Препарат «Бактериальная клетка. Колонии бактериальных клеток»



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Увеличение ____ × ____

Клетка – _____

Клеточная теория (1838 – 1839 гг) – основные положения

1.
2.
3.
4.

Авторы: _____

РАСТИТЕЛЬНАЯ КЛЕТКА

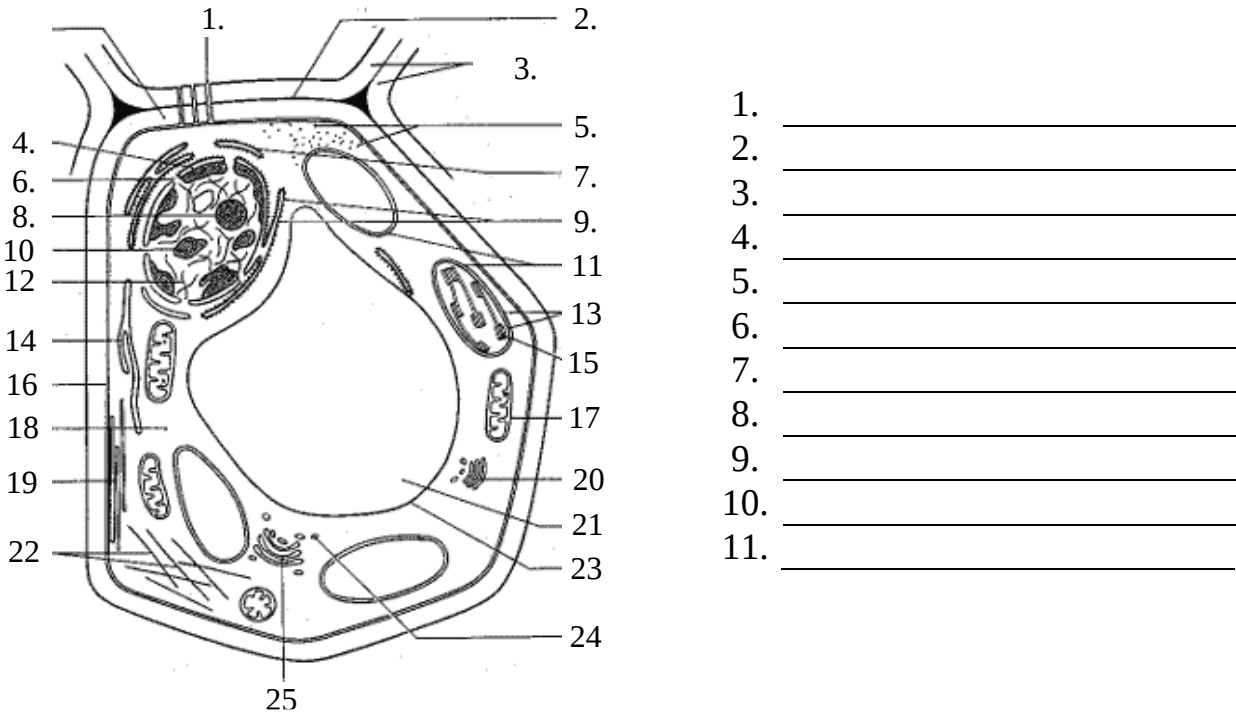
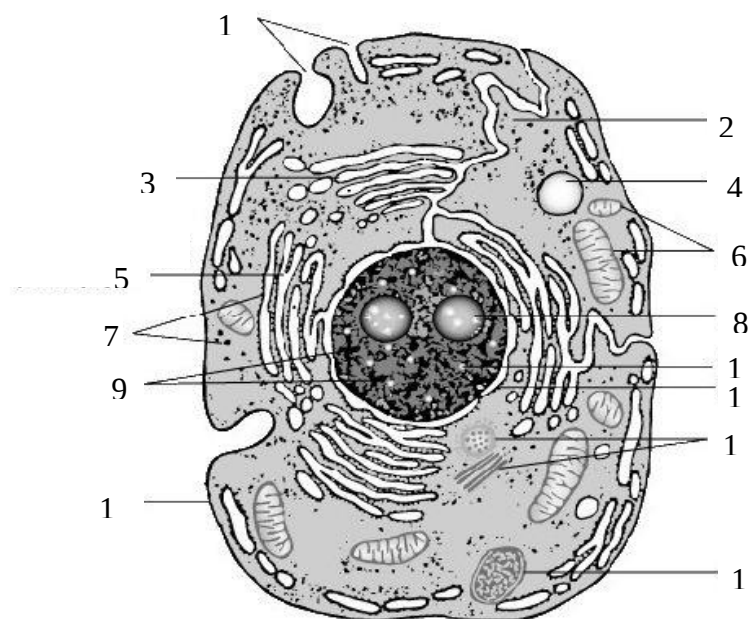


Схема 1. Строение растительной клетки

12.
13.
14.
15.
16.
17.
18.
19.
20.
21.
22.
23.
24.
25.

ЖИВОТНАЯ КЛЕТКА



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____
11. _____
12. _____
13. _____
14. _____

Схема 2. Строение животной клетки

В чем принципиальные отличия клеток про- и эукариот: а – по строению; б– при их микроскопии?

Демонстрационные препараты

«Разнообразие животных и растительных клеток»

Рассмотреть демонстрационный препарат

Железистый эпителий зеленой железы рака.

Для закрепления выработанных практических навыков световой микроскопии составьте в рабочей тетради на основе материала в таблице «Строение микроскопа» граф логической структуры

Таблица 1. Граф логической структуры

Составные части микроскопа	Компоненты составных частей	Строение и выполняемые функции составных частей
I. Механическая часть II. Оптическая часть III. Осветительная часть	1. Объектив $\times 8$; 2. Диафрагма; 3. Револьвер; 4. Тубус; 5. Зеркало; 6. Окуляр $\times 7$; 7. Объектив $\times 40$; 8. Тубусодержатель; 9. Конденсор; 10. Макрометрический винт; 11. Винт конденсора; 12. Предметный столик; 13. Микрометрический винт; 14. Окуляр $\times 10$; 15. Объектив $\times 90$; 16. Штатив; 17. Лапка штатива; 16. Окуляр $\times 15$	А. Придает микроскопу устойчивость; В. Фиксирует окуляры; С. В гнездах располагаются объективы; Д. Укреплён предметный столик; Е. Обеспечивает поступление проходящего света; Ф. Поднимает или опускает тубус; Г. Ориентировочно наводит тубус; Н. Служит для точной наводки тубуса; И. Состоит из двух линз, одетых в металлическую гильзу, свободно отделяется ; Ж. Подвижно закреплен у основания тубуса и имеет гнезда; К. Представлен системой линз в металлической оправе, имеет резьбу для вкручивания; Л. Имеет плоскую и вогнутую стороны, подвижно закреплено у основания лапки штатива ; М. Состоит из двух линз в оправе, расположен между зеркалом и предметным столиком; Н. Изменяет интенсивность освещения объекта ; О. Состоит из ряда пластинок, регулирует освещение.; Р. Находится отверстие для прохождения светового пучка; Q. Регулирует высоту расположения диафрагмы ; Р. При работе с ним необходимо использование иммерсионного масла ; С. Объединяет компоненты оптической системы; Т. Меняет положение пластинок диафрагмы;

ЗАНЯТИЕ № 2

БИОЛОГИЯ ЭУКАРИОТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ. СТРУКТУРНЫЕ КОМПОНЕНТЫ ЦИТОПЛАЗМЫ

Цель: Получить целостное представление о клетке как структурно-функциональной и генетической единице живого. Изучение данной темы является важным моментом для понимания процессов, происходящих в живом организме, и имеет существенное значение для изучения человеческого организма в норме и при нарушении его функционирования.

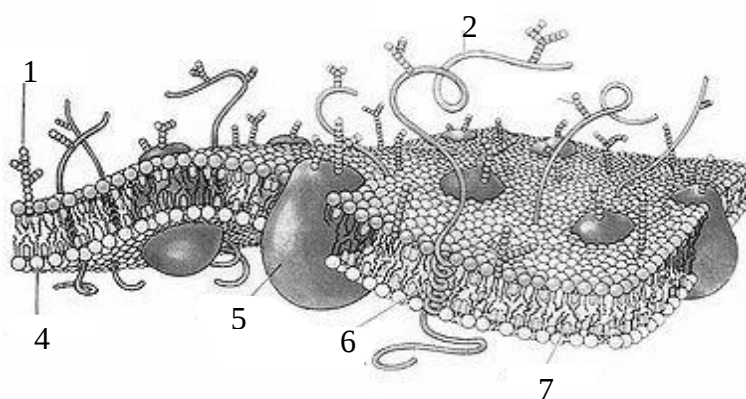
САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

Клетка: прокариотическая; эукариотическая. Строение эукариотической клетки (структурные компоненты): клеточная оболочка; цитоплазма; ядро. Структурные компоненты цитоплазмы: органоиды; включения. Органоиды общего назначения: немембранные: клеточный центр; центриоль; микротрубочки; микрофиламенты; микрофибрилы; цитоскелет; рибосомы; одномембранные: эндоплазматическая сеть; комплекс Гольджи; лизосомы; пероксисомы; глиоксисомы; вакуоль; двумембранные: митохондрии; пластиды. Органоиды специального назначения: ворсинки; жгутики; реснички. Включения: трофические; пигментные; секреторные.

ПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ МЕМБРАНА (ПЛАЗМАЛЕММА)



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Рис. 2 Строение плазмалеммы

Перечислите функции цитоплазматической мембраны

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____

ОРГАНОИДЫ КЛЕТКИ

Дайте классификацию органоидов, заполнив таблицу

Таблица 2. Органоиды клетки

Одномембранные органоиды	Двумембранные органоиды	Немембранные органоиды

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

Хлоропласты в клетках листа элодеи

Дайте краткую характеристику хлоропласта, опишите функции

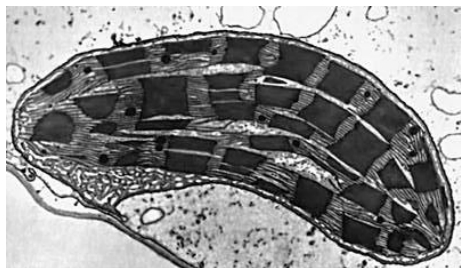
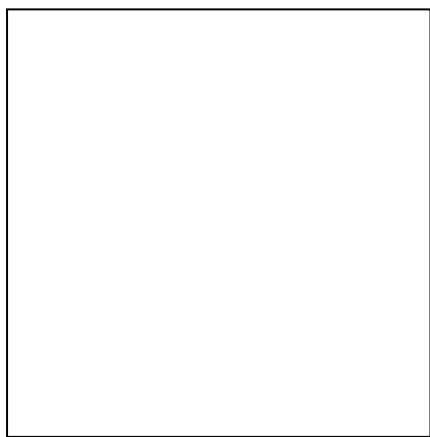


Рис. 3. Строение хлоропласта



Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Схема строения хлоропласта

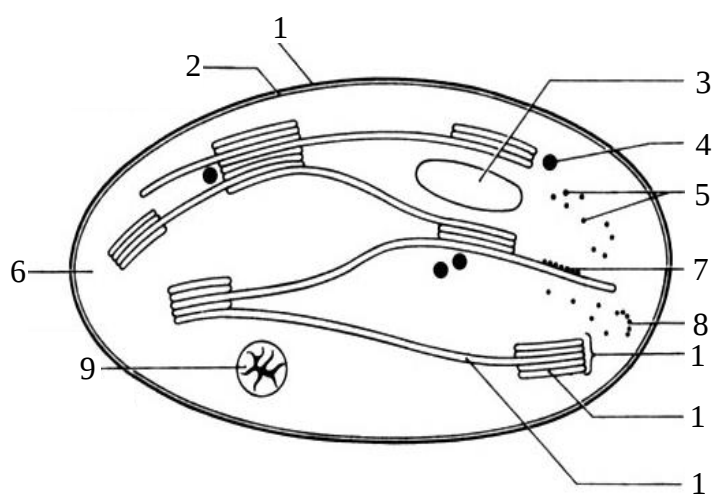


Схема 3. Строение хлоропласта

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
10. _____
11. _____
12. _____

Работа № 2

Комплекс Гольджи в нервных клетках спинального ганглия котенка

Дайте краткую характеристику Комплексу Гольджи, опишите функции

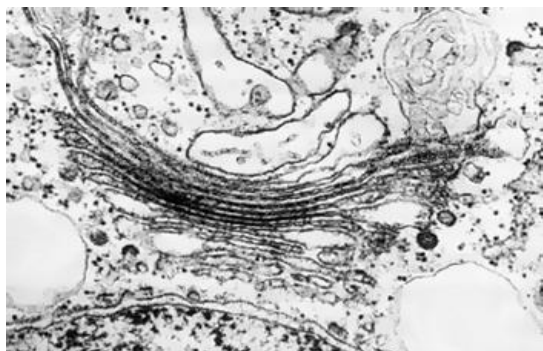


Рис. 4. Комплекс Гольджи

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

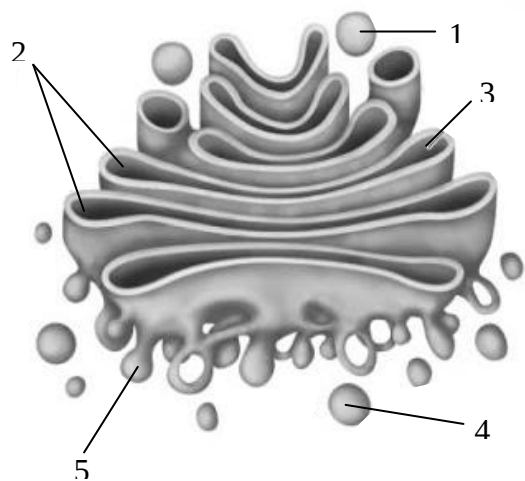
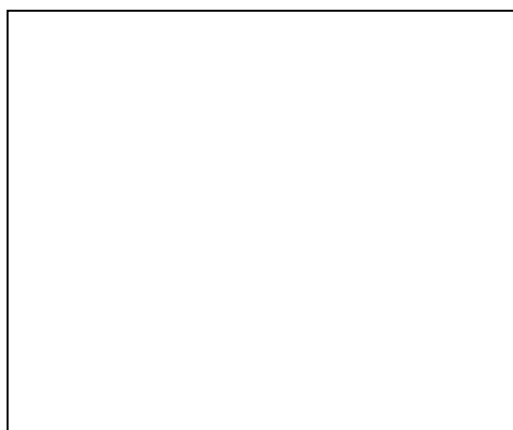


Рис. 5. Комплекс Гольджи

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

Укажите особенности его организации в растительных и животных клетках

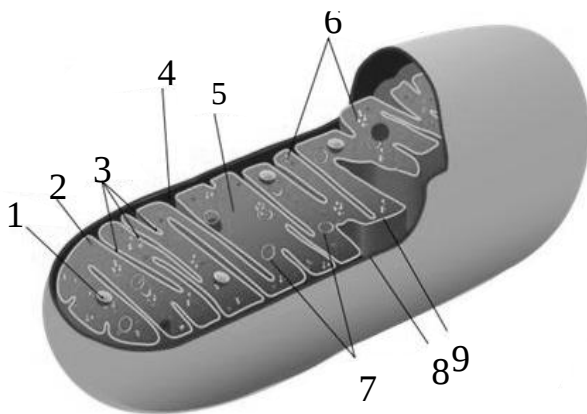
Работа № 4

Митохондрии (хондриосомы) в животной клетке

Дайте краткую характеристику митохондрии, какая используется микроскопия.
Укажите уникальные отличительные особенности структуры и функции данного органоида



Рис. 6. Митохондрия



1.

2.

3.

1.

2.

3.

4.

5.

6.

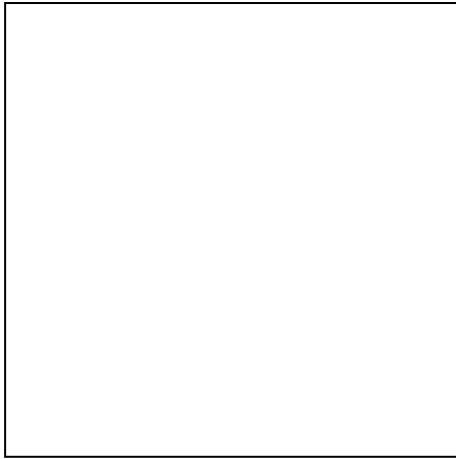
7.

8.

9.

Препарат «Митохондрии в эпителиальных клетках кишечника аскариды»

Схема 4. Строение митохондрии



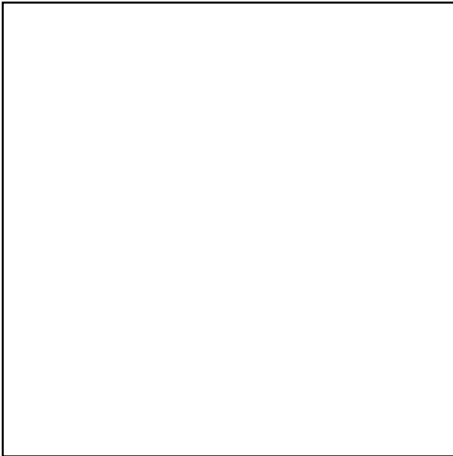
Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Работа № 5

Центросомы и ахроматиновое веретено митоза яйцеклетки лошадиной

аскариды

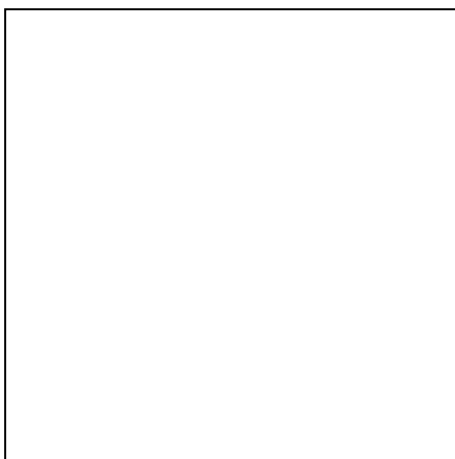


Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Работа № 6

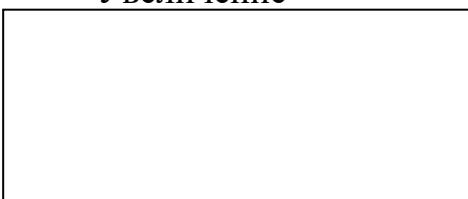
Крахмальные зерна в клетках клубня картофеля



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Работа № 7

Жировые включения в клетках печени аксолотля



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Демонстрационные препараты

Специальные органоиды клетки:

1. Реснички эпителиальных клеток кишечника беззубки;
2. Нейрофибриллы в мотонейронах спинного мозга
3. Миофибриллы в мышечных волокнах.

Включения:

1. Пигментные включения в хроматофорах кожи головастика;
2. Гликоген в клетках печени земноводного;
3. Желточные включения в бластомерах амфибий;
4. Гранулы зимогена в клетках поджелудочной железы крысы;
5. Секреторные гранулы в клетках Лейдига кожи аксолотля.

ЗАНЯТИЕ № 3

ЯДРО, ЕГО СТРУКТУРНЫЕ КОМПОНЕНТЫ. РАЗМНОЖЕНИЕ КЛЕТОК

Цель: Изучить роль ядра как ведущего компонента клетки, особенности его организации в связи с выполняемыми функциями. Приобрести и закрепить знания о строении ядра клетки, клеточном цикле, а также способах и механизмах самовоспроизведения клетки, являющиеся базовым материалом для понимания многих процессов в биологии и медицине – как в норме, так и в патологии.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

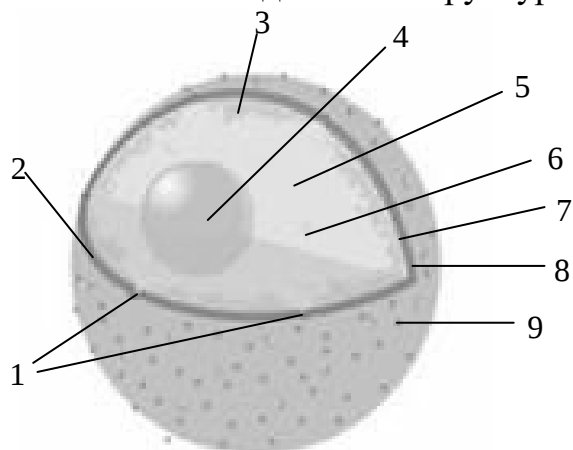
Основные понятия и положения темы:

Ядро. Ядерная оболочка;- ядерная пора;- перинуклеарное пространство; ядрышко: фибриллярная часть; гранулярная часть; кариоплазма; хроматин; эухроматин; гетехроматин; хромосома; центромера; центромерный индекс; теломеры; виды хромосом: метацентрические; субметацентрические; акроцентрические; кариотип; кариограмма; идиограмма; упаковка хромосом; ДНК; нуклеосома; соленоид; фибриллы; хромонемы; Жизненный цикл клетки (ЖЦК). Периоды ЖЦК: G_0 ; G_1 ; S; G_2 ; митоз: профаза; метафаза; анафаза; телофаза; эндомиоз; амитоз; политения; хроматида; полиплоидия.

ЯДРО

Опишите функции ядра

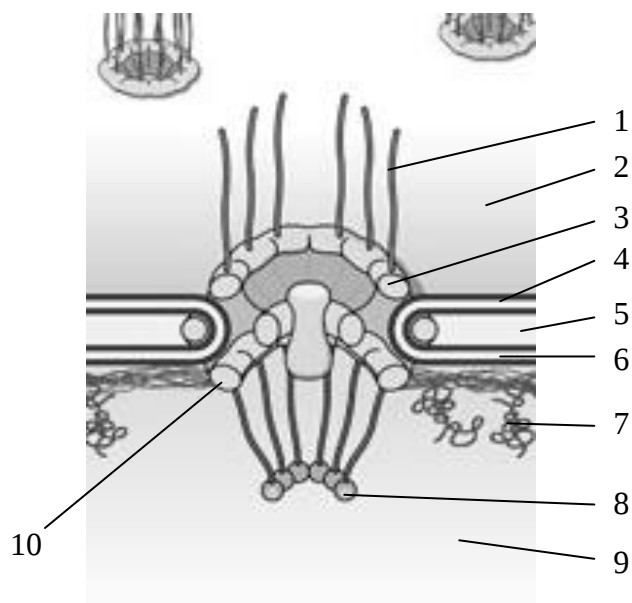
Подпишите структурные компоненты ядра на рисунке



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____

Схема 5. Ядро

Подпишите название рисунка и сделайте обозначения



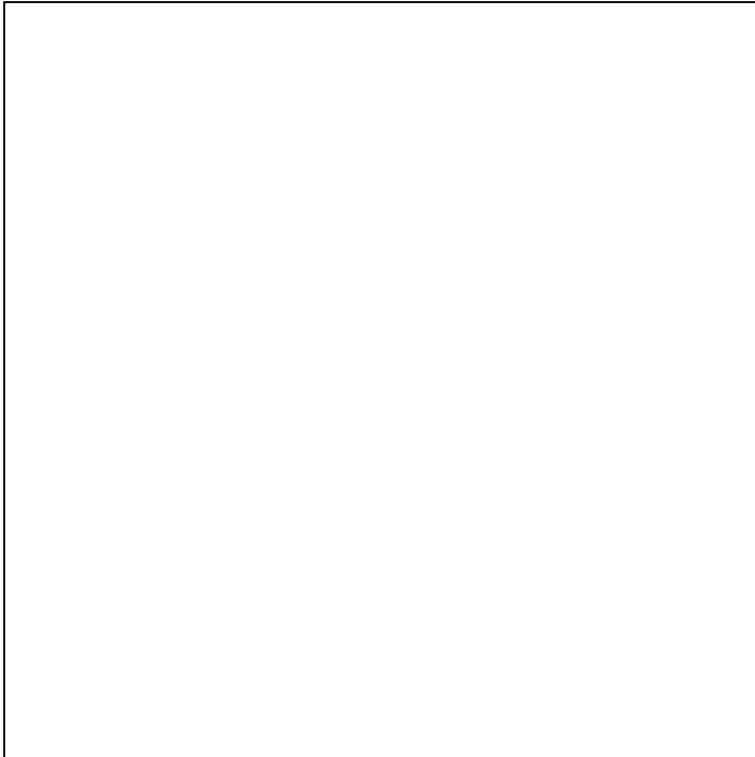
1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____

Схема 6. Ядерная пора

Б) МОДЕЛЬ ЭТАПОВ КОМПАКТИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА
(сделайте зарисовку этапов, указав их особенности)

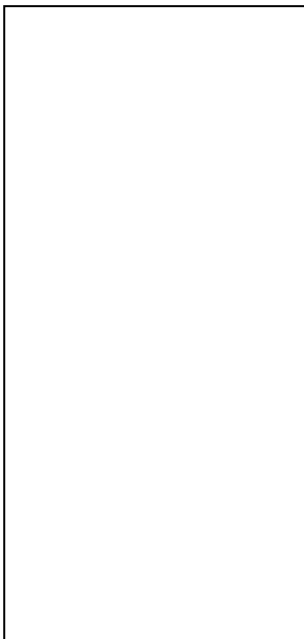
1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

СТРОЕНИЕ ХРОМОСОМЫ

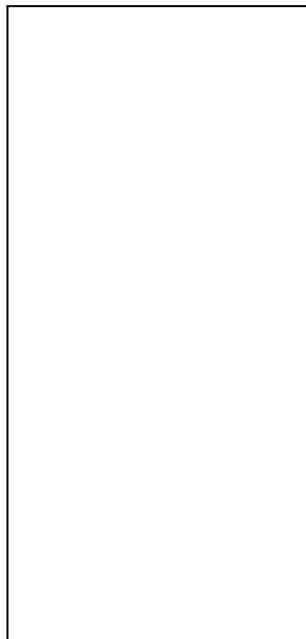


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____

ВИДЫ ХРОМОСОМ



Мета-

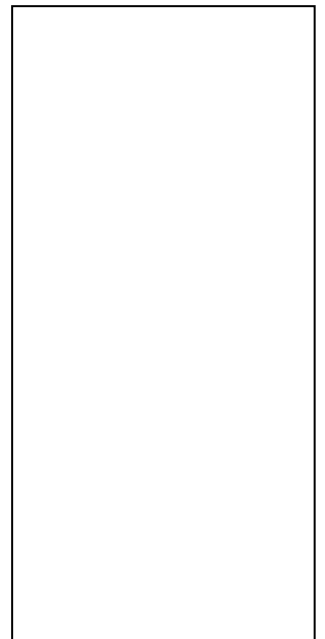


Субмета-

центрические



Акро-



Тело-

Таблица 3. Классификация хромосом человека по размеру и расположению центромеры

Группа	№ пары хромосом	Характеристика группы хромосом
A		
B		
C		
D		
E		
F		
G		
Половые хромосомы		

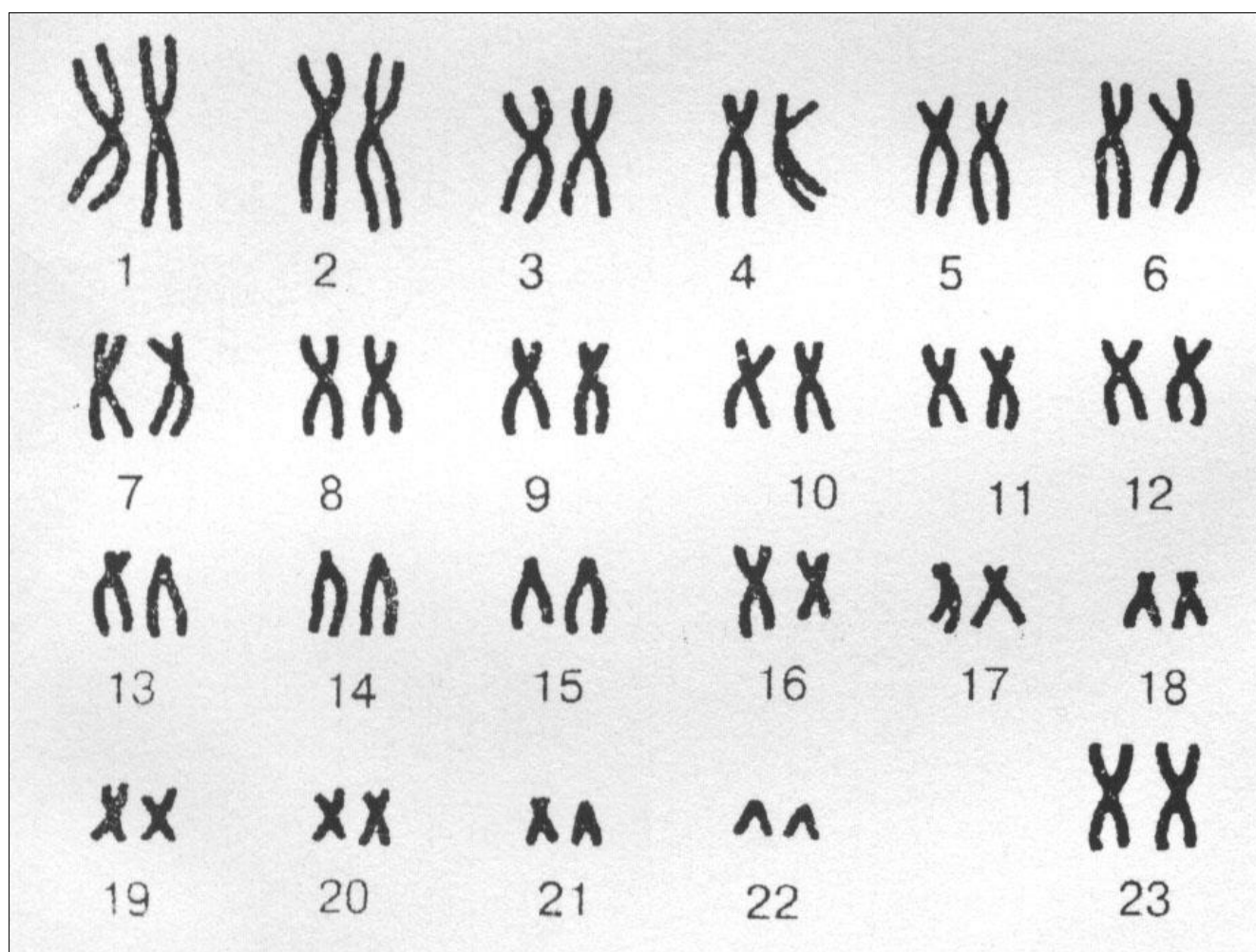
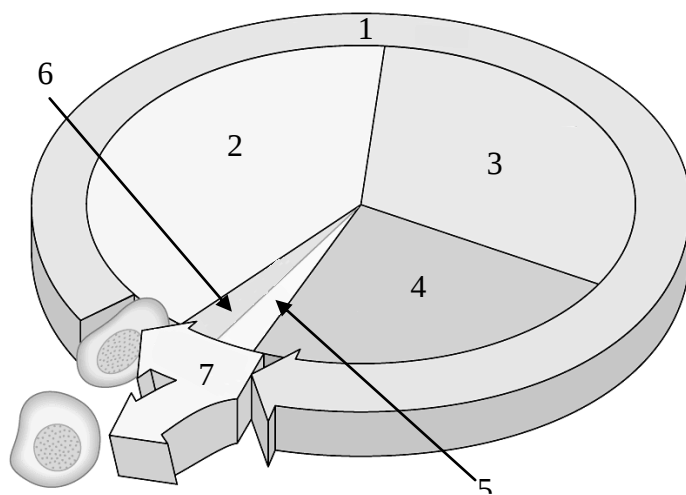


Рис. 7. Хромосомный набор человека

ЖИЗНЕННЫЙ ЦИКЛ КЛЕТКИ



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Схема 7. Клеточный цикл

ИТЕРФАЗА

G1

S

G2

МИТОЗ

КАРИОКИНЕЗ

ЦИТОКИНЕЗ

МИТОЗ В ЖИВОТНОЙ КЛЕТКЕ

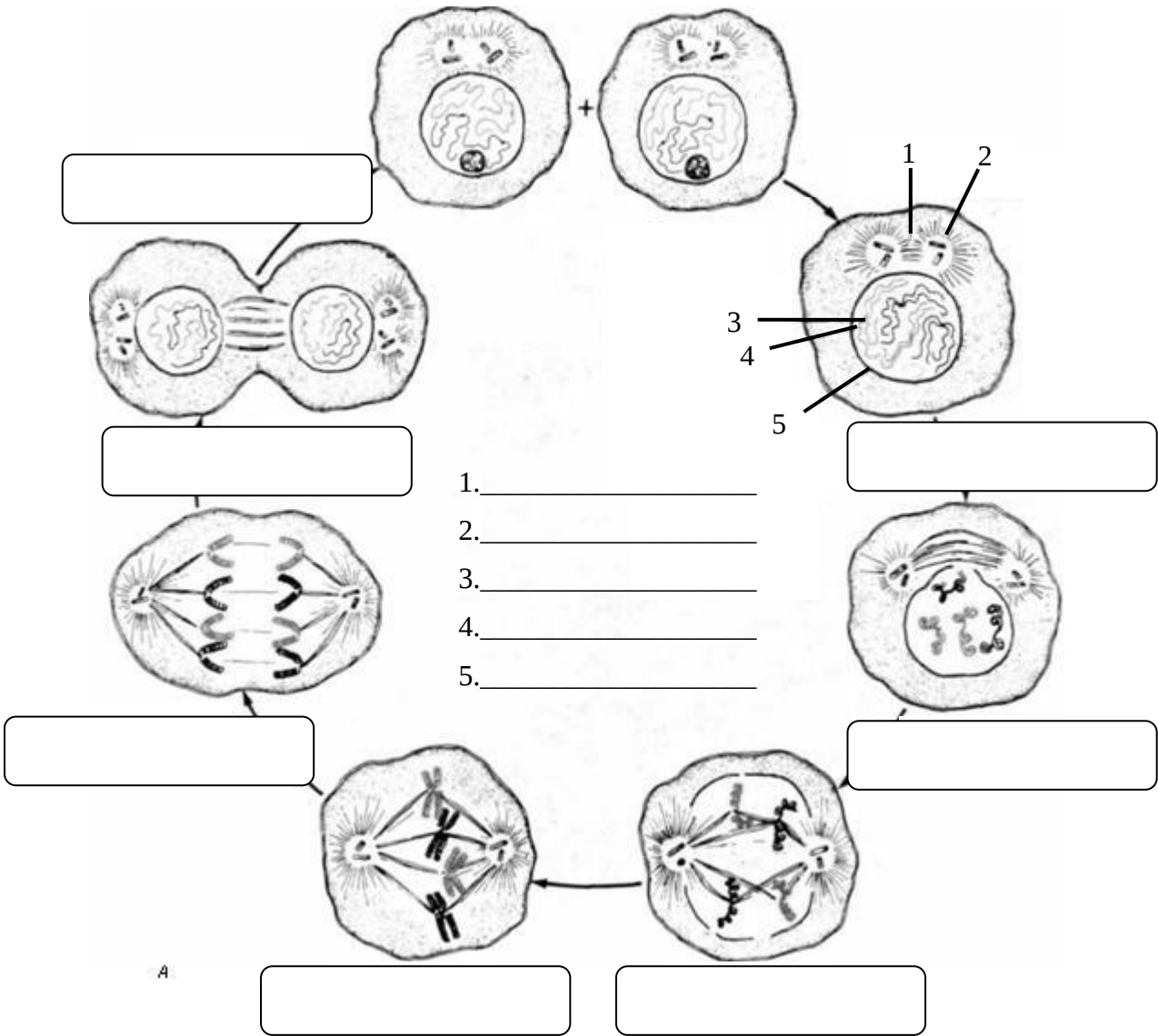


Схема 8. Митоз

ФАЗЫ МИТОЗА

--	--	--	--

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

Интерфазные ядра и метафазные пластинки в культуре лимфоцитов периферической крови человека

Постоянный демонстрационный препарат, увеличение 10×90.



1. Метафазные хромосомы
2. Интерфазное ядро

Работа № 2

Политенные хромосомы хирономуса

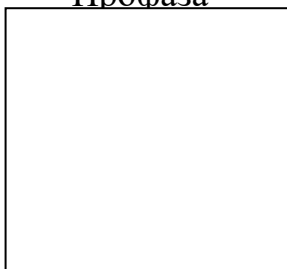


Работа № 3

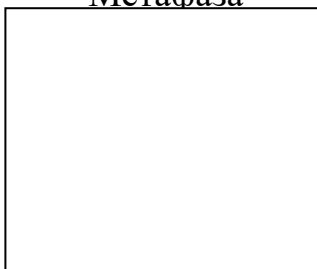
Митоз в клетках корешка лука

В зоне деления в верхушке корешка лука найдите и определите фазы митоза. Сделайте зарисовку с препарата фаз митоза при увеличении 10×40.

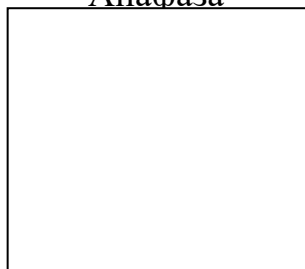
Профаза



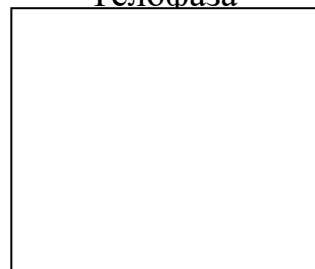
Метафаза



Анафаза

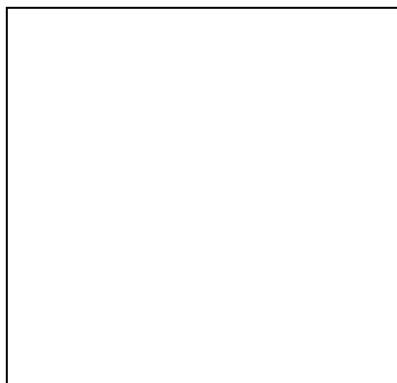


Телофаза



Работа № 4
Митоз в краевой зоне печени.

Постоянный демонстрационный препарат, увеличение 10×90.



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____

Увеличение ×

Проведите сравнительный анализ (в ниже расположенной таблице) наблюдаемый на постоянных микропрепаратах процесс митоза в клетках а) зоны деления корешка лука и б) в краевой зоне печени

Таблица 4. Митоз

№ п/п	Сравниваемые показатели	Зона деления корешка лука	Краевая зона печени
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			

Работа № 5

Амитоз в клетках мочевого пузыря мыши.



1. _____
2. _____
3. _____

Увеличение ____ × ____

ЗАНЯТИЕ № 4

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ

Цель: Изучить принципы хранения, передачи и реализации наследственной информации, как в индивидуальном, так и в историческом развитии. Получить целостное представление о генетических процессах и закономерностях реализации генетической информации на разных уровнях организации живой материи – от молекулярного до популяционно-видового. Приобрести и закрепить знания о проявлениях генетических механизмов в функционировании организма, как в норме, так и в патологии

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

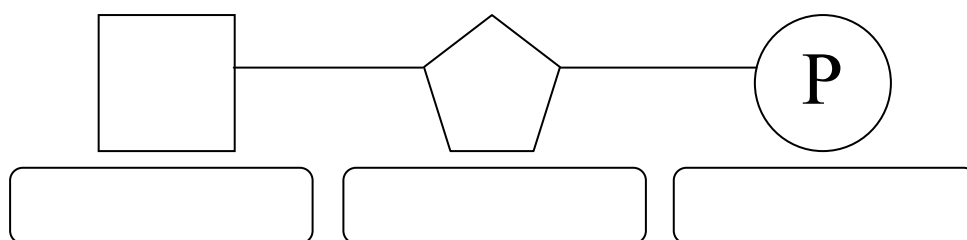
(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

Цепи ДНК и концы цепей ($3'$ и $5'$), генетический код. Свойства: колинеарность; триплетность; вырожденность; неперекрываемость; перекрываемость; универсальность. Единица экспрессии: транскриптон; цистрон; оперон; Транскриптон: промотор; оператор; сайленсер; энхансер; экзон; интрон; терминатор; этапы экспрессии гена у эукариот транскрипция: инициация-элонгация-терминация; процессинг: сплайсинг, кепирование; активация и транспорт; трансляция: инициация-элонгация-терминация;

Поясните понятие:

НУКЛЕОТИД – _____



Дайте пояснение понятиям:

ТРАНСКРИПТОН –

ЭНХАНСЕР –

САНЛЕНСЕР –

ПРОМОТОР –

ОПЕРАТОР –

ЭКЗОН –

ИНТРОН –

ТРИПЛЕТ –

КОДОН –

СТОП-КОДОН –

СПЕЙСЕР –

АНТИКОДОН –

ЭТАПЫ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА

ПРОКАРИОТЫ

ЭУКАРИОТЫ

Таблица 5. Этапы эксперессии генов

Этап	Подэтап	Функции

ТРАНСКРИПТОН

(Зарисуйте схему транскриптона)

Приведите свойства ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

ТАБЛИЦА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА

Первая буква в кодоне	Вторая буква в кодоне				Третья буква в кодоне
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	<u>Ц</u>
	Лей	Сер	СТОП	СТОП	А
	Лей	Сер	СТОП	Трп	Г
<u>Ц</u>	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	<u>Ц</u>
	Лей	Про	Глн	Арг	А
	Лей	Про	Глн	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У
	Иле	Тре	Асн	Сер	<u>Ц</u>
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	Мет (СТАРТ)	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У
	Вал	Ала	Асп	Гли	<u>Ц</u>
	Вал	Ала	Глу	Гли	А
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г

Нуклеотиды: У – уридиловый, Ц – цитидиловый, Т – тимидиловый, А – адениловый, Г – гуаниловый.

«Стоп» – условное название кодона, определяющего окончание трансляции (синтеза полипептидной цепи).

Фен – аминокислота фенилаланин;	Сер – серин;
Про – аминокислота пролин;	Тре – треонин;
Лей – лейцин;	Аси – аспарагин;
Тир – тирозин;	Ала – аланин;
Иле – изолейцин;	Асп – аспарагиновая кислота;
Цис – цистеин;	Лиз – лизин;
Мет – метионин;	Гли – аминокислота глицин;
Гис – гистидин;	Глу – глутаминовая кислота;
Вал – валин;	Три – триптофан;
Арг – аргинин;	Глн – аминокислота глутамин.

- 1) первый нуклеотид триплета берётся из левого вертикального ряда;
- 2) второй – из верхнего;
- 3) третий – из правого вертикального;
- 4) там, где пересекутся линии, идущие от всех трех нуклеотидов, содержится нужная аминокислота.

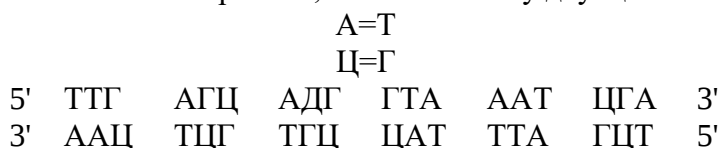
Предположим, нужно выяснить, какая аминокислота кодируется кодоном УАЦ в зрелой и-РНК. Слева по вертикали берем У, сверху – А, справа по вертикали – Ц. Линии пересечения на «Тир», т.е. тирозин. В ДНК эта аминокислота закодирована триплетом АТГ (нуклеотиды ДНК записаны в скобках).

ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

В фрагменте одной цепи молекулы ДНК нуклеотиды расположены в такой последовательности: 5' ТТГ – АГЦ – АДГ – ГТА – ААТ – ЦГА 3'.

1. Постройте схему двухцепочечной ДНК.
2. Какова длина в нанометрах этого фрагмента?
3. Какова масса двухцепочечного фрагмента?

1. Используя принцип комплементарности, запишем схему двухцепочечной ДНК:



2. Каждый нуклеотид занимает 0,34 нанометра. Длина двухцепочечного фрагмента равна длине одной цепи. В фрагменте 18 пар нуклеотидов, отсюда длина фрагмента ДНК равна: $0,34 \times 18 = 6,12$ (нм).

- 35

ДНК:

$$345 \times 36 = 12420 \text{ (а.е.м.)}.$$

ЗАДАЧА 2

Биохимический анализ показал, что в состав и-РНК входит 22 % адениловых нуклеотидов, 12 % уридиловых и 26 % гуаниловых. Определите нуклеотидный состав ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК.

РЕШЕНИЕ

1. Процент цитидиловых нуклеотидов в и-РНК составляет:
 $100 \% - (22 \% + 12 \% + 26 \%) = 40 \%$.
2. Молекула ДНК состоит из двух цепей, следовательно, на одну цепь приходится 50 %, т.е. в 2 раза меньше нуклеотидов. Определим состав кодирующей цепи ДНК:

и-РНК цепь ДНК

$$12 \% \text{ У А} = 12 \% : 2 = 6 \%$$

$$22 \% \text{ А Т} = 22 \% : 2 = 11 \%$$

$$40 \% \text{ Ц Г} = 40 \% : 2 = 20 \%$$

$$26 \% \text{ Г Ц} = 26 \% : 2 = 13 \%$$

Вторая цепь ДНК имеет, согласно принципу комплементарности:

$$\text{А} = 11 \%, \text{Т} = 6 \%, \text{Г} = 13 \%, \text{Ц} = 20 \%$$

3. Следовательно, в целом в молекуле ДНК процентное содержание нуклеотидов следующее:

$$\text{А} = 6 \% + 11 \% = 17 \%$$

$$\text{Т} = 11 \% + 6 \% = 17 \%$$

$$\text{Г} = 20 \% + 13 \% = 33 \%$$

$$\text{Ц} = 13 \% + 20 \% = 33 \%$$

ЗАДАЧА 3

Структурный ген (фрагмент молекулы ДНК) содержит 384 цитидиловых нуклеотида, что составляет 20 % от их общего количества. В экзонных участках этого гена закодирован белок, состоящий из 120 аминокислотных остатков.

1. Определите нуклеотидный состав гена.
2. Чему равна молекулярная масса интронных участков гена?
3. Насколько зрелая и-РНК короче про-и-РНК?

РЕШЕНИЕ

1. Определим общее число нуклеотидов в фрагменте ДНК. Так как на цитидиловые нуклеотиды приходится 20 % от общего количества, то общее количество нуклеотидов составит

$$384 \times 100 \% : 20 \% = 1920 \text{ (нуклеотидов)}.$$

Число гуаниловых нуклеотидов равно числу цитидиловых, а адениловых и тимидиловых содержится по

$$(1920 - 384 \times 2) : 2 = 576 \text{ (нуклеотидов)}.$$

2. Найдем количество нуклеотидов в экзонных участках гена:

$$120 \times 3 \times 2 = 720 \text{ (нуклеотидов)}.$$

Тогда в интронных участках гена будет

$$1920 - 720 = 1200 \text{ (нуклеотидов)}.$$

Их молекулярная масса составляет $345 \times 1200 = 414000 \text{ (а.е.м.)}$.

3. Длина молекулы про-и-РНК равна длине структурного гена:

$$0,34 \times 960 = 326,4 \text{ (нанометра)}.$$

Зрелая и-РНК состоит лишь из информативной части, её длина равна

$$0,34 \times 360 = 122,4 \text{ (нанометра)}.$$

Разница в длине про-и-РНК и зрелой и-РНК составляет $326,4 - 122,4 = 204 \text{ (нанометра)}$.

ЗАДАЧА 4

Определите молекулярную массу и длину гена, если в нем закодирован полипептид, молекулярная масса которого равна 28000 а.е.м. Что имеет большую массу – белок или кодирующий его ген?

РЕШЕНИЕ

1. Белок состоит из $28000:100 = 280$ аминокислот.
2. Этот белок кодируется одной из цепей гена, которая содержит
 $280 \times 3 = 840$ нуклеотидов.
3. Молекулярная масса гена (состоит из двух цепей ДНК) равна
 $345 \times 840 \times 2 = 579600$ (а.е.м.)
4. Длина гена равна длине одной из его цепей:
 $0,34 \times 840 = 285,6$ (нм).
5. Сравним массу гена и массу полипептида:
 $579600 : 28000 = 20,7$
т.е. масса гена примерно в 21 раз больше.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

ЗАДАЧА № 1

Одна из цепей фрагмента ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов:

3' АГТ АЦЦ ГАТ ЦЦТ ЦГА ТТТ АЦГ 5'

Напишите последовательность нуклеотидов и-РНК, закодированной в данном фрагменте ДНК.

ЗАДАЧА № 2

Кодирующая зона участка и-РНК имеет следующую последовательность нуклеотидов:

5' АУГ УЦА АГТ ЦУА АГЦ УУУ ГЦЦ ААУ УАА 3'

1. Напишите первичную структуру полипептида, закодированную в данном фрагменте и-РНК.
2. Укажите порядок соединения аминокислотных остатков.

ЗАДАЧА № 3

В одной из цепей фрагмента ДНК нуклеотиды расположены в следующем порядке:

5' ЦЦЦ ГЦЦ АЦЦ ТГЦ ГГА 3'

1. Напишите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи ДНК.
2. Укажите направление синтеза новой цепи и направление транскрипции с исходной цепи ДНК.

ЗАДАЧА № 4

Фрагмент кодирующей зоны и-РНК имеет следующий состав нуклеотидов:

5' УАЦ ГАЦ ЦАГ ГАЦ ЦАА УУГ 3'

Напишите последовательность нуклеотидов фрагмента цепи ДНК, являющейся матрицей для данной и-РНК.

ЗАДАЧА № 5

Начало цепи одной из фракций гистона Н₃ (специфичного основного белка), выделенного из тимуса телят, имеет следующую последовательность аминокислот: Ала – Арг – Тре – Лиз. Какова возможная структура соответствующих фрагментов и-РНК и двухцепочечной ДНК?

ЗАДАЧА № 6

Полипептид состоит из 10 аминокислот, расположенных в следующей последовательности: Глн – Про – Ала – Сер – Мет – Три – Асп – Гли – Асн – Гис. Определите структуру и-РНК, кодирующей данный полипептид.

ЗАДАЧА № 7

Фрагмент цепи А нормального гемоглобина состоит из 7 аминокислот, расположенных в следующем порядке: Вал – Лей – Лей – Тре – Про – Глн – Лиз. Какова структура отрезка и-РНК, служащего матрицей для синтеза этого участка молекулы гемоглобина, и соответствующего фрагмента ДНК, кодирующей данную и-РНК?

ЗАДАЧА № 8

Фрагмент молекулы адренокортикотропного гормона человека (АКТГ), вырабатываемого передней долей гипофиза, имеет структуру: Сер – Тир – Сер – Мет. Определите перечень антикодонов в т-РНК, участвующих в биосинтезе фрагмента АКТГ.

ЗАДАЧА № 9

Одна белковая молекула вируса табачной мозаики (ВТМ) состоит из 158 аминокислот. Определите, что тяжелее – молекула белка или соответствующий ген ВТМ, во сколько раз. Примите массу одной аминокислоты за 100, а массу нуклеотида за 345 а.е.м.

ЗАДАЧА № 9

Какова длина гена собаки, если он кодирует белок с молекулярной массой 3000 а.е.м.? (Масса одной аминокислоты 100, а длина одного нуклеотида 0,34 нм).

ЗАДАЧА № 10

Одна из цепей ДНК имеет молекулярную массу 119025 а.е.м. Определите количество мономеров белка, закодированного в этой цепи ДНК. Сколько времени занимает трансляция?

ЗАДАЧА № 11

Молекулярная масса белковой молекулы составляет 100000, а молекулярная масса одной аминокислоты – 100 а.е.м. Определите длину соответствующего гена, кодирующего эту белковую молекулу, если длина одного нуклеотида составляет 0,34 нм.

ЗАДАЧА № 12

Молекулярная масса белковой молекулы составляет 100000, а молекулярная масса одной аминокислоты – 100 а.е.м. Определите массу соответствующего гена, кодирующего эту белковую молекулу, если масса одного нуклеотида составляет 345 а.е.м.

ЗАДАЧА № 13

Фрагмент молекулы ДНК содержит 440 гуаниловых нуклеотидов, что составляет 22 % от общего их количества. Определите, какова масса данного фрагмента ДНК, если масса одного нуклеотида 345 а.е.м.

ЗАДАЧА № 14

В молекуле и-РНК человека в результате биохимических исследований обнаружено 440 гуаниловых нуклеотидов, 325 адениловых, 128 цитидиловых и 348 уридиловых нуклеотидов. Сколько адениловых нуклеотидов содержится в фрагменте молекулы ДНК, транскрипционной копией которой является данная и-РНК?

ЗАДАЧА № 15

Сколько аминокислот в среднем содержат белковые молекулы, если известно, что в фрагменте ДНК, имеющем массу 4×10^6 а.е.м., закодированы 4 белковые молекулы?

ЗАДАЧА № 16

Сколько аминокислот имеет в среднем белковая молекула, если в фрагменте ДНК, имеющем размер 10200 нм, закодировано 20 белковых молекул?

ЗАДАЧА № 17

Возбудитель СПИДа – ВИЧ-ретровирус, наследственная информация у него записана в РНК, состоящей из 9213 нуклеотидов. Эта РНК содержит 7 генов: 3 структурных и 4 регуляторных.

1. Перечислите основные этапы реализации наследственной информации, закодированной в РНК ВИЧ.
2. Укажите основные ферменты, катализирующие эти этапы.
3. Определите молекулярную массу регуляторных генов, если на структурные гены ВИЧ приходится 4000 нуклеотидов.

ЗАДАЧА № 18

Структурный ген фермента РНК-полимеразы включает 9450 пар нуклеотидов. Известно, что РНК-полимераза состоит из 329 аминокислотных остатков. Сколько кодирующих и некодирующих нуклеотидных пар входят в состав гена РНК-полимеразы? Какова молекулярная масса зрелой и-РНК?

ЗАДАЧА № 19

Белок А – мономер, состоящий из 560 аминокислотных остатков. Ген этого белка включает 2 интрона (по 10 тыс. пар нуклеотидов), 3 экзона (каждый из которых содержит одинаковое количество пар нуклеотидов).

1. Сколько пар нуклеотидов входит в состав данного гена?
2. Сколько пар нуклеотидов входит в состав каждого экзона?
3. Сколько нуклеотидов входит в состав кодирующей зоны и-РНК данного белка?

ЗАДАЧА № 20

Белок N – димер. Каждая из его полипептидных цепей (А- и В-цепи) состоит из 250 аминокислотных остатков. Ген А-цепи включает 2 интрона, а ген В-цепи имеет 3 интрона. Каждый из интронов состоит из 3 тыс. пар нуклеотидов. Ген А-цепи содержит 3 экзона, ген В-цепи – 2 экзона.

1. Сколько пар нуклеотидов входит в состав гена А-цепи и гена В-цепи белка N?
2. Сколько нуклеотидов содержится в про-и-РНК каждой полипептидной цепи?
3. Сколько нуклеотидов содержится суммарно в зрелых и-РНК белка N?

! *Объясните*, для чего будущему врачу важно освоить и получить представление о принципах хранения, передачи и реализации наследственной информации, как в индивидуальном, так и в историческом развитии.

ЗАНЯТИЕ № 5

РЕГУЛЯЦИЯ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ У ПРО- И ЭУКАРИОТ

Цель: Изучить специфику генетических процессов на молекулярном уровне, в частности – организации и экспрессии гена, механизмов регуляции генной активности, что необходимо врачу для понимания как нормальных, так и патологических явлений, обусловленных молекулярно-генетическими закономерностями.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

При изучении молекулярных основ наследственности и изменчивости необходимо обратить внимание на классификацию генов и механизмы регуляции реализации наследственной информации. Регуляция генной активности у прокариот, у эукариот. Уровни регуляции экспрессии генов эукариот: претранскрипционный; амплификация; дифференциальная транскрипция; хромосомы типа «ламповых щёток»; транскрипционный; ген-оператор; ген-регулятор; белок-репрессор; посттранскрипционный; альтернативный сплайсинг; нетранслируемые области (НТО); трансляционный; посттрансляционный; посттрансляционный процессинг;

Дайте пояснение понятиям:

ТРАНСКРИПЦИЯ – _____

ТРАНСЛЯЦИЯ – _____

РЕГУЛЯЦІЯ ТРАНСКРИПЦІЇ У ПРОКАРИОТ

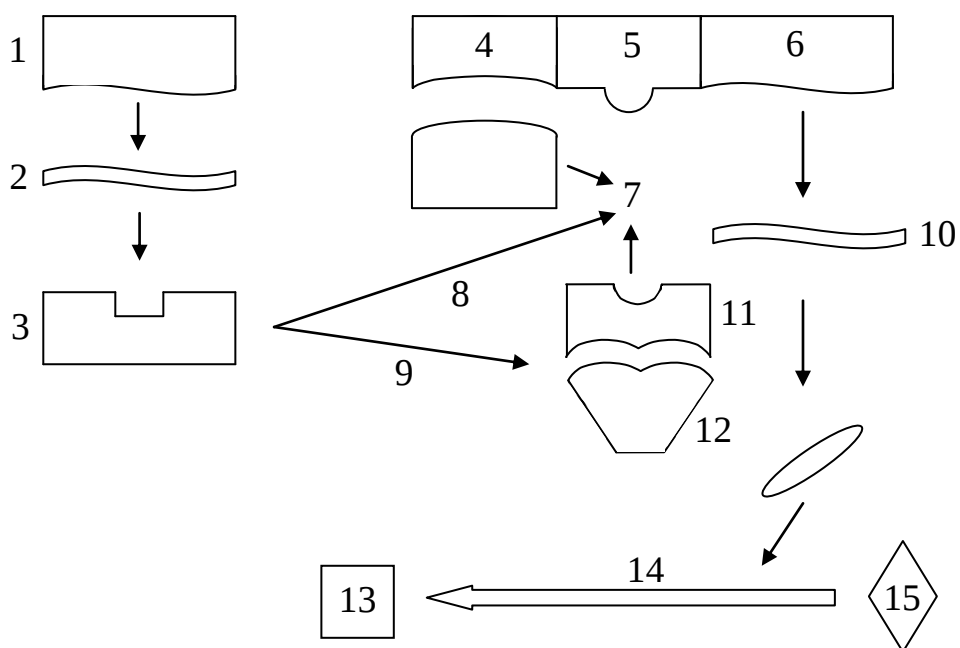


Схема 10. Регуляція транскрипції у прокаріот

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____
11. _____
12. _____
13. _____
14. _____
15. _____

РЕГУЛЯЦИЯ ТРАНСКРИПЦИИ У ЭУКАРИОТ

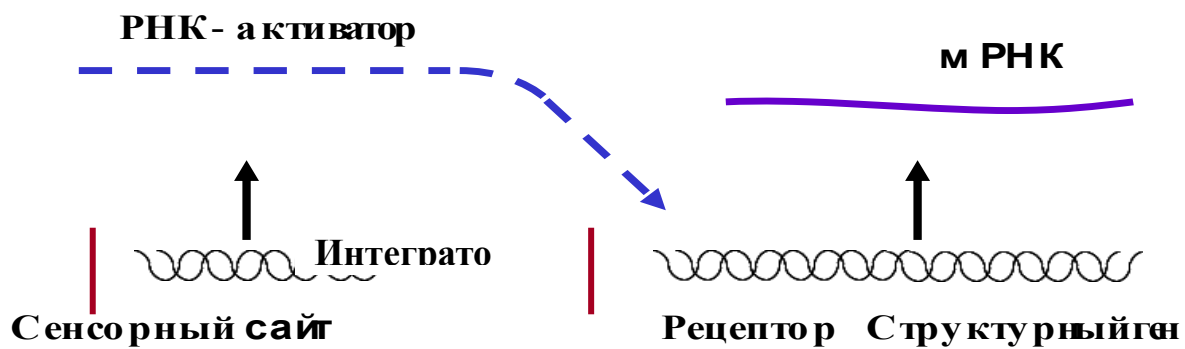


Схема 11. Регуляция транскрипции у эукариот

Приведите анализ модели

«Второй генетический код»

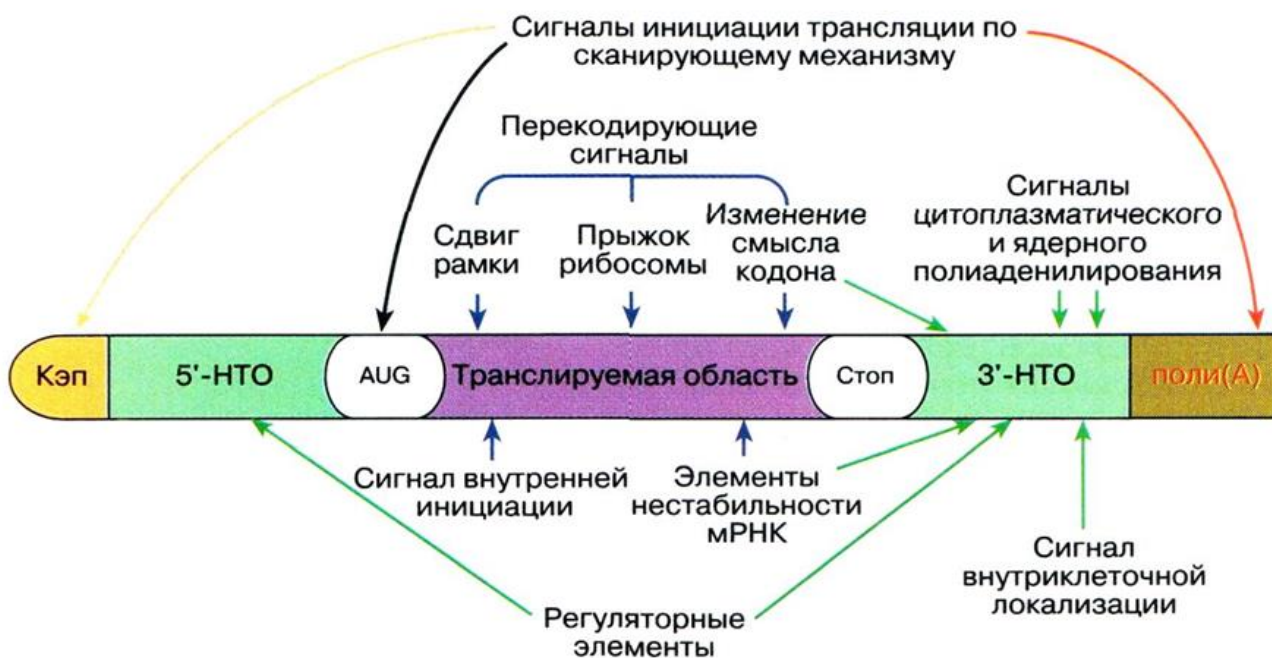


Схема 12. Расположение функциональных участков на молекуле мРНК

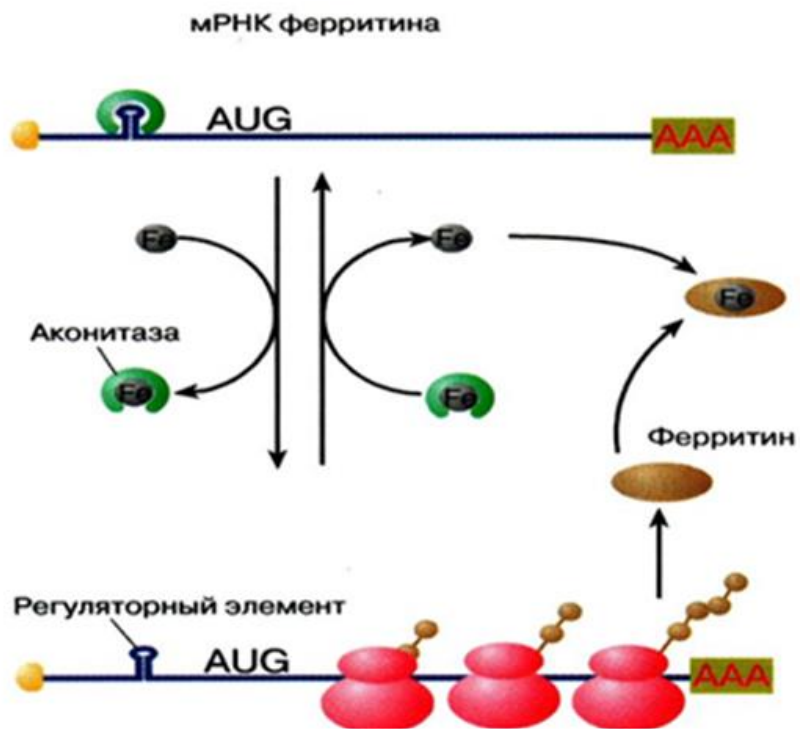


Схема 13. Регуляция железом трансляции мРНК ферритина

Опишите механизм синтеза ферритина железом

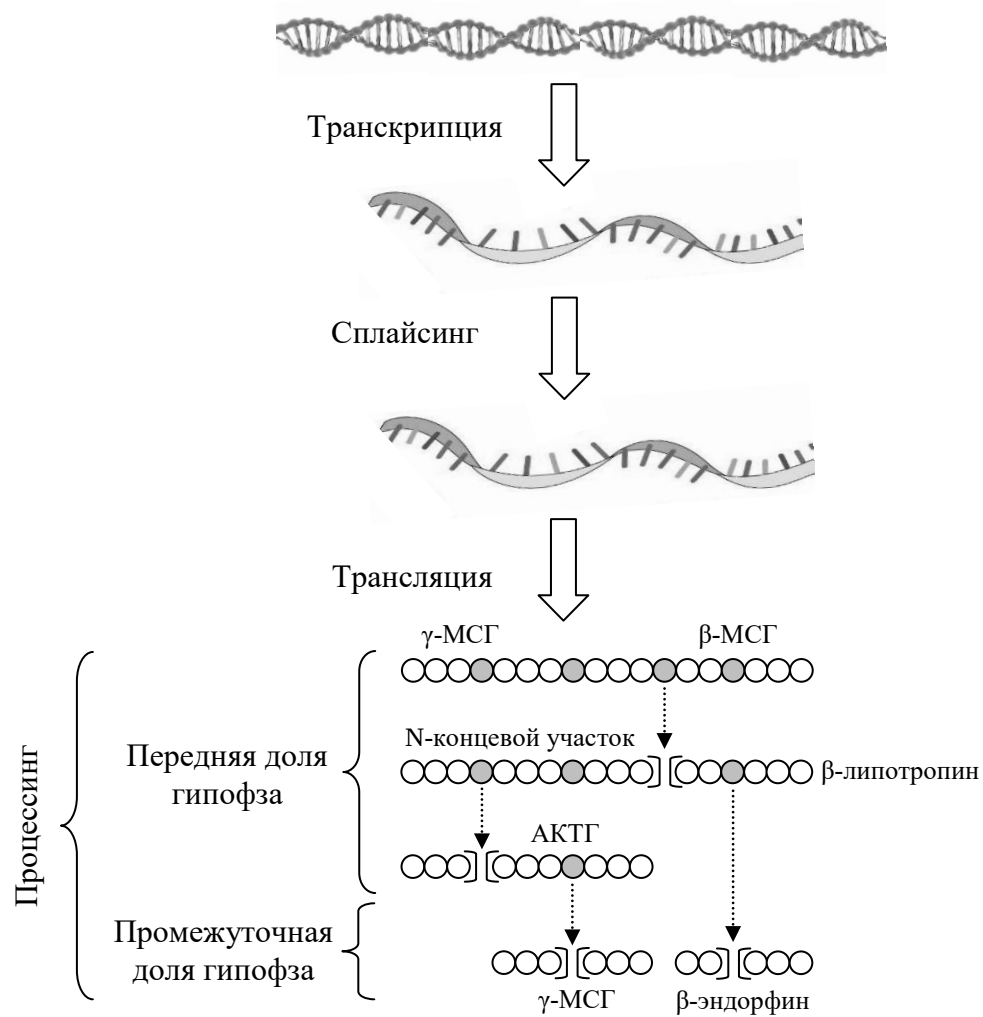


Схема 14. Посттрансляционный уровень регуляции
Процессинг белка проопиомеланокортина

Опишите посттрансляционный уровень регуляции на примере процессинга ПОМК белка

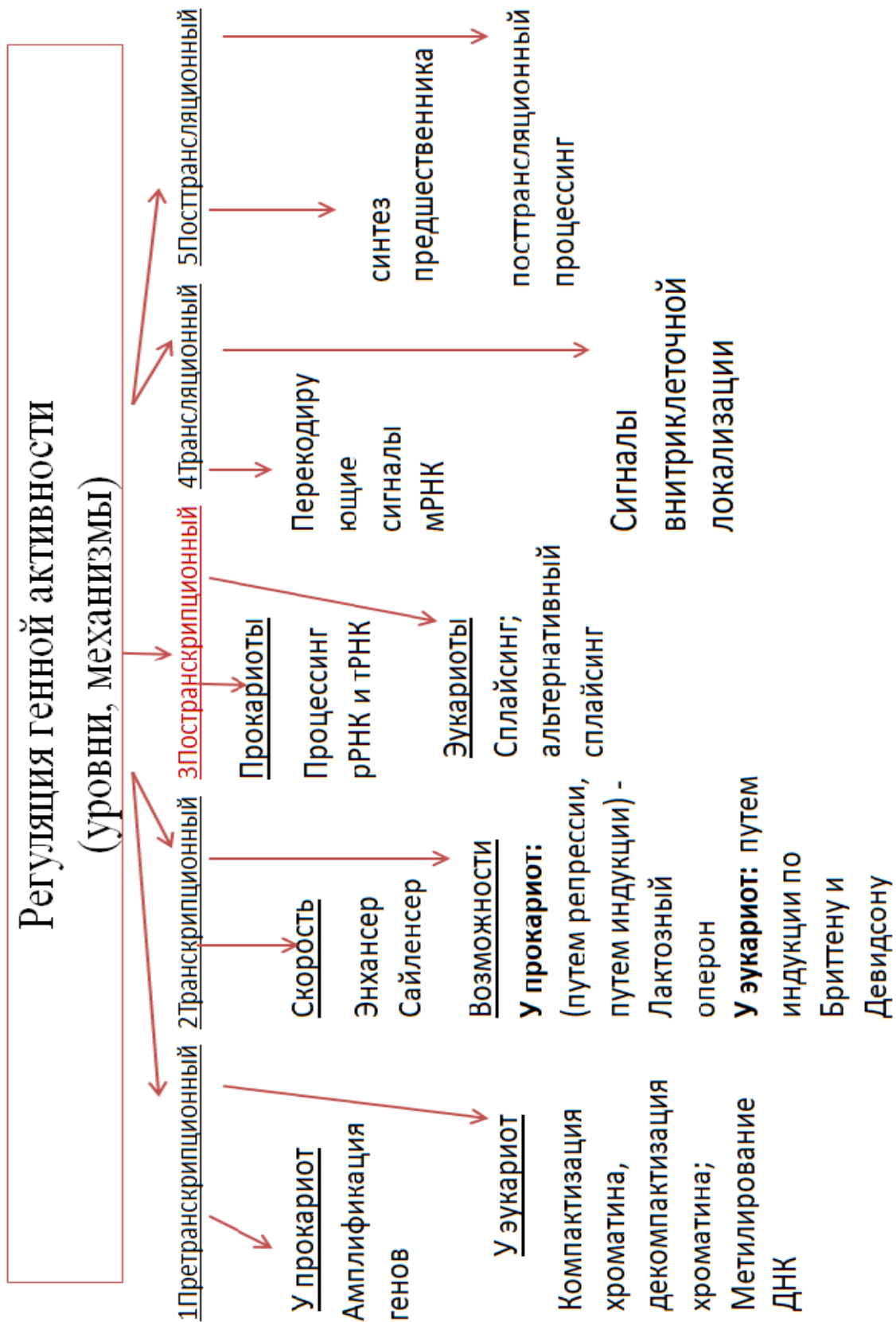


Схема 15. Регуляция генной активности

ЗАНЯТИЕ № 6
КОЛЛОКВИУМ № 1
БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ. ОРГАНИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО
МАТЕРИАЛА И ЕГО РЕАЛИЗАЦИЯ

Образец варианта коллоквиума

Уважаемые студенты!

Оценка в баллах по каждому вопросу обозначена в конце группы однозначных заданий. Общая оценка складывается из суммы всех заработанных баллов.

Максимальное количество баллов для студентов специальности **31.05.01 –**

Лечебное дело - 30,5. На оценку «отлично» необходимо набрать 30,5 - 27,5 баллов; на оценку «хорошо» 27 - 24; на оценку «удовлетворительно» - 23,5 - 20,5; «неудовлетворительно» - 20 балла и ниже.

1. Дать расшифровку понятия:

- 1.1. Окуляр - это
- 1.2. Комплекс Гольджи - это
- 1.3. Полиплоидия - это
- 1.4. Блок Прибнова - это
- 1.5. мРНК – это

0,5

2. Раскрыть и охарактеризовать:

- 2.1. Разновидности хромосом по соотношению плечей
- 2.2. События, происходящие на этапе инициации транскрипции

3,0

3. Определить микропрепарат или электроннограмму, указать особенности строения и выполняемые функции объекта:

- 3.1. Препарат № 1
- 3.2. Препарат № 2

5,0

4. Решить ситуационную задачу и обосновать ход решения:

4.1. Постоянный препарат изучен на малом увеличении, однако при переводе на большое увеличение объект не виден, даже при коррекции макро- и микрометрическим винтами и достаточном освещении. Необходимо определить, с чем это может быть связано?

4.2. У двух различных полипептидов оказались совпадающими начальный и концевой участки. Оба полипептида начинаются с аминокислоты метионин (мет), а кончаются аминокислотой аргинин (арг). Всегда ли совпадают первый и последний триплеты у структурных генов, в которых запрограммированы эти полипептиды? Для решения используйте таблицу генетического кода.

4.3. Участок молекулы ДНК имеет следующую нуклеотидную последовательность: 3' ТТТ ГЦЦ ГГА ТАА ААА ГЦГ 5'. Определите длину иРНК, которая образуется (длина одного нуклеотида = 0,34нм)

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ
ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ ПО ТЕМЕ КОЛЛОКВИУМА:

1. Биология как наука о живом. Цели, задачи и методы.
2. Человек – центральный объект современной биологии.
3. Определение жизни (Ф. Энгельс, М.В.Волькенштейн, современная трактовка).
4. Свойства живых систем (фундаментальные свойства и их атрибуты).
5. Происхождение жизни. Гипотезы панспермии, самопроизвольного зарождения, стационарного состояния, гипотеза биохимической эволюции – абиогенеза.
6. Уровни организации живого. Элементарная единица, элементарное явление каждого уровня.
7. Клеточная теория. Современное состояние.
8. Типы клеточной организации. Общие черты организации. Прокариоты.
9. Структурно-функциональная организация эукариотических клеток.
10. Поверхностный аппарат клетки.
11. Цитоплазма и ее составные части.
12. Органоиды. Классификация органоидов.
13. Органоиды мембранного строения.
14. Органоиды немембранного строения.
15. Органоиды специального назначения.
Примечание. При характеристике органоидов знать:
 - a. когда, кем и при какой микроскопии открыты;
 - b. локализация в клетках растений и животных;
 - c. строение при световой и электронной микроскопии;
 - d. функции.
16. Включения. Группы включений.
17. Сравнительная характеристика растительной и животной клеток.
18. Ядро. Строение интерфазного ядра.
19. Этапы упаковки хроматина.

- 20.Хроматин. Эухроматин и гетерохроматин.
- 21.Морфология хромосом. Строение и типы метафазных хромосом.
- 22.Правила хромосомных наборов.
- 23.Понятия «кариотип», «кариограмма», «идиограмма».
- 24.Классификация хромосом человека в кариотипе.
- 25.Закономерности существования клетки во времени. Клеточный и митотический циклы.
- 26.Формирование и роль митотического аппарата (ахроматинового веретена) при митозе.
- 27.Фазы митоза. Биологическое значение митоза.
- 28.Особенности митоза в растительной и животной клетках.
- 29.Амитоз. Его значение в норме и при патологии.
- 30.Клеточная пролиферация, ее роль в медицине.
- 31.Понятия «политения», «эндомиоз» и «полиплоидия», «мозаицизм».
- 32.Строение белка. Уровни организации белковой молекулы.
- 33.Уровни пространственной организации ДНК.
- 34.Свойства ДНК.
- 35.Разновидности РНК их строение и функции.
- 36.Понятие «геном» – в классическом смысле и в молекулярной биологии. Единица измерения объема генома.
- 37.Основные свойства генов.
- 38.Основные принципы репликации ДНК. Особенность репликации каждой из двух цепей ДНК.
- 39.Организация гена у про- и эукариот.
- 40.Критерии классификации генов. Классификация генов.
- 41.Свойства генетического кода.
- 42.Этапы реализации наследственной информации (экспрессии гена) прокариот.
- 43.Этапы реализации наследственной информации эукариот.
- 44.События, происходящие на этапе инициации транскрипции.
- 45.События, происходящие на этапе элонгации транскрипции.

- 46.События, происходящие на этапе терминации транскрипции.
- 47.Главные моменты процессинга.
- 48.Функциональные центры рибосом.
- 49.Функциональные участки тРНК.
- 50.Инициация трансляции.
- 51.Элонгация трансляции.
- 52.Терминация трансляции.
- 53.Регуляция экспрессии генов у прокариот. Модель lac-оперона.
- 54.Регуляция экспрессии генов у эукариот. Уровни регуляции экспрессии у эукариот
- 55.Регуляция процессинга. Альтернативный сплайсинг, его механизмы.
- 56.Регуляция трансляции на примере регуляции уровня свободного железа.
- 57.Посттрансляционный уровень регуляции на примере процессинга белка-проопиомеланокортина.

ЗАНЯТИЕ № 7

РАЗМНОЖЕНИЕ ОРГАНИЗМОВ

Цель: Изучить процессы бесполого и полового размножения организмов, уяснить виды полового процесса, особенностей строения и этапности формирования половых клеток, а также ознакомиться с биологическими аспектами репродукции человека. Знать особенности формирования половых клеток и возможные их нарушения.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы

(дать пояснения понятиям)

РАЗМНОЖЕНИЕ – _____

БЕСПОЛОЕ РАЗМНОЖЕНИЕ – _____

ПОЛОВОЕ РАЗМНОЖЕНИЕ – _____

СПОРЫ – _____

СПОРООБРАЗОВАНИЕ – _____

ВЕГЕТАТИВНОЕ РАЗМНОЖЕНИЕ – _____

ФРАГМЕНТАЦИЯ – _____

ЯЙЦЕКЛЕТКА – _____

ГАМЕТОГЕНЕЗ – _____

СПЕРМАТОГЕНЕЗ – _____

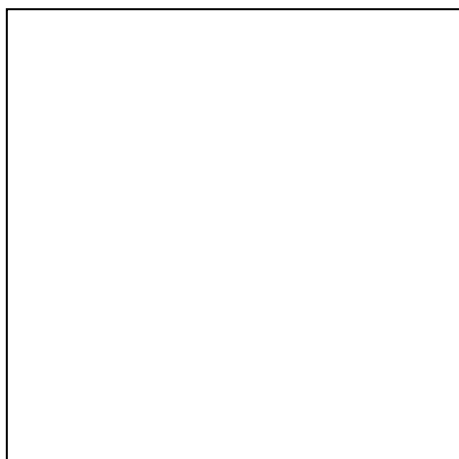
ОВОГЕНЕЗ – _____

ОВОТИДА – _____

СПЕРМАТОГОНИЙ – _____

ОВОГОНИЙ – _____

Охарактеризовать процесс конъюгации на примере водоросли спирогиры.



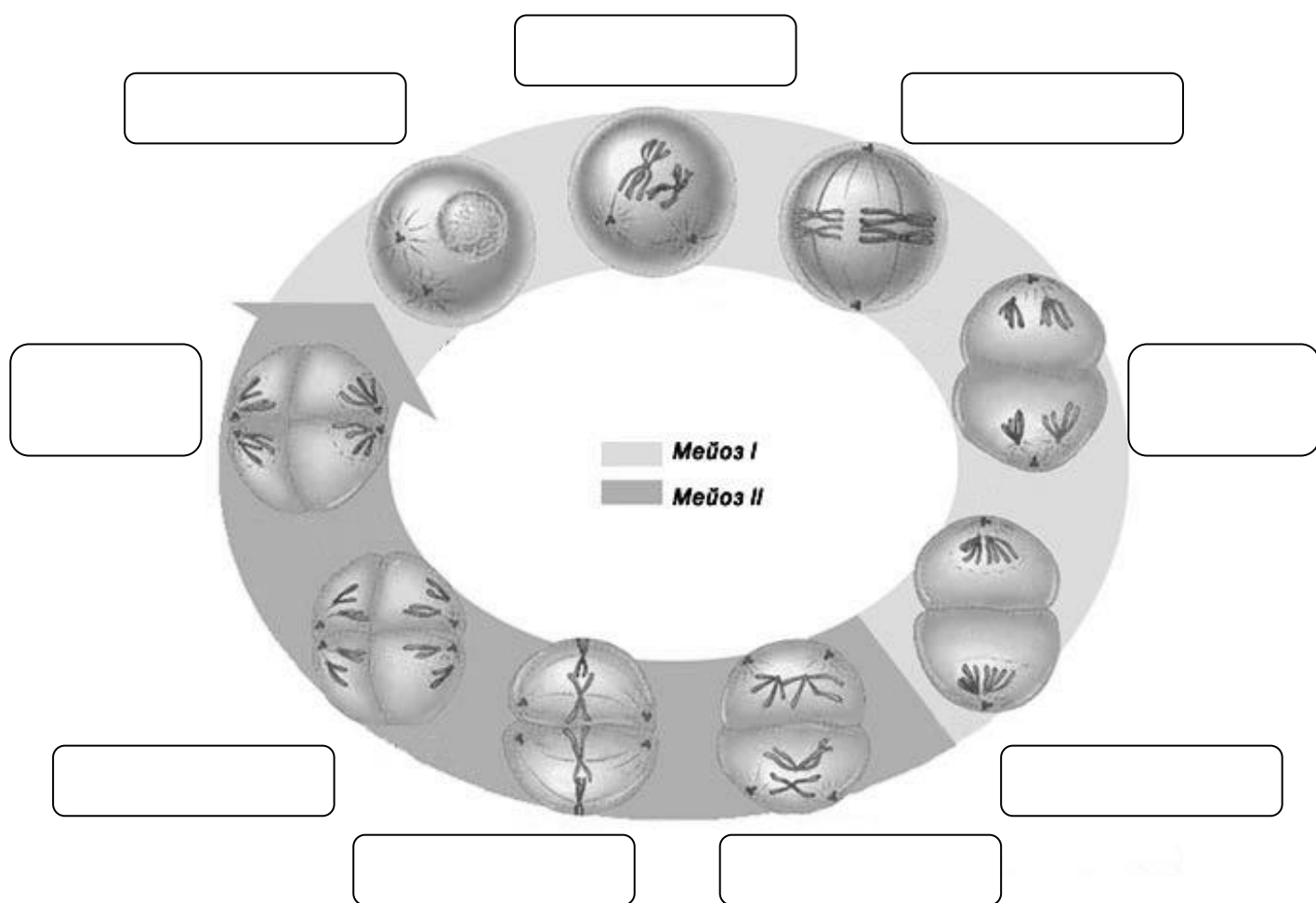
ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

Мейоз

МЕЙОЗ – _____

Открыли: _____



ПРОФАЗА I МЕЙОЗА I



Схема 17. Мейоз

Лептотена – _____

Зиготена – _____

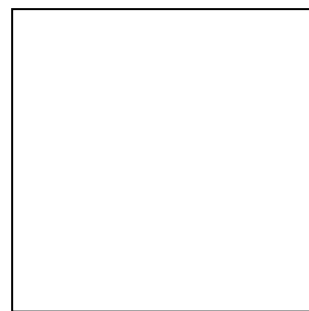
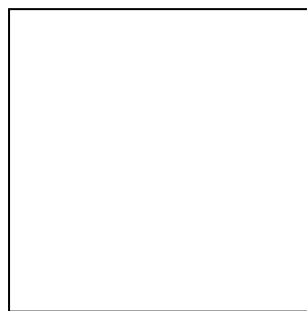
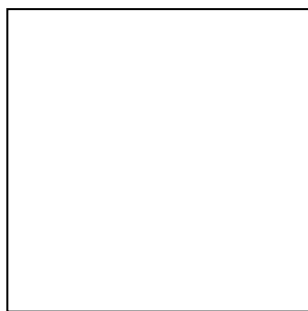
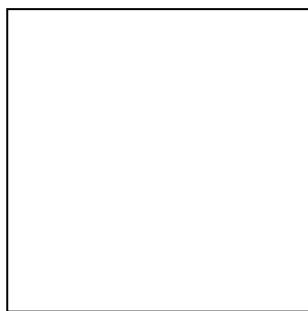
Пахитена – _____

Диплотена – _____

Диакинез – _____

ФАЗЫ МЕЙОЗА I

Сделайте зарисовку фаз мейоза I



Работа №2

Виды яйцеклеток

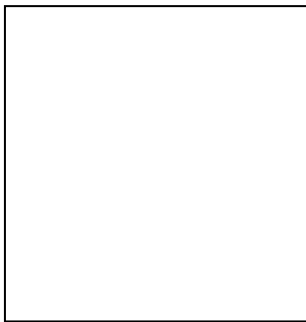
Рассмотрите и опишите виды яйцеклеток

ИЗОЛЕЦИТАЛЬНАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА

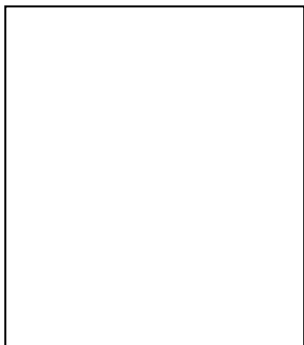


УМЕРЕННОТЕЛОЛЕЦИТАЛЬНАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА





РЕЗКОТЕЛОЛЕЦИТАЛЬНАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА

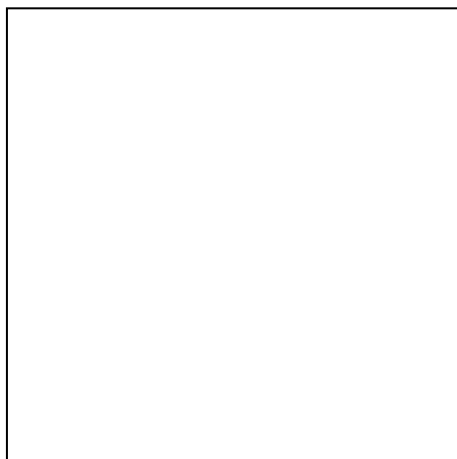


ЦЕНТРОЛЕЦИТАЛЬНАЯ ЯЙЦЕКЛЕТКА

Работа № 3

Яйцевая клетка лягушки

Рассмотрите препарат на малом увеличении микроскопа



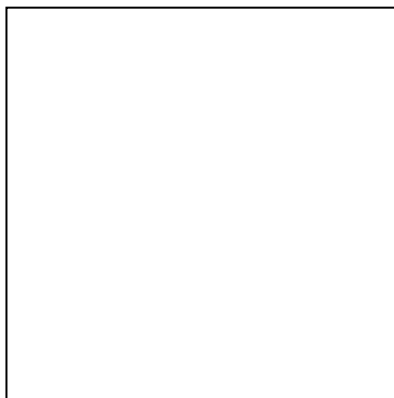
1. _____
2. _____
3. _____

Увеличение ____ × ____

Работа № 4

Яичник млекопитающего (кошки)

Рассмотрите препарат на малом увеличении микроскопа

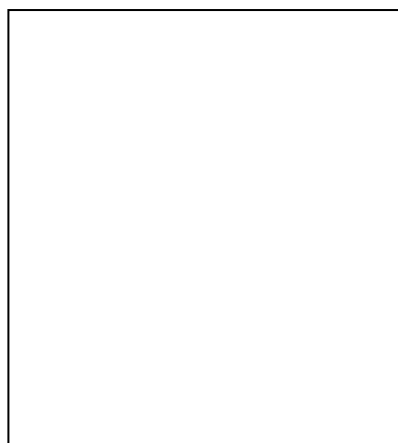


Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____
11. _____
12. _____
13. _____

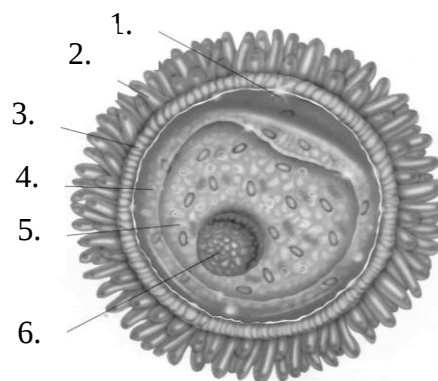
Работа № 5

Яйцеклетка млекопитающего (кошки)



Увеличение ____ × ____

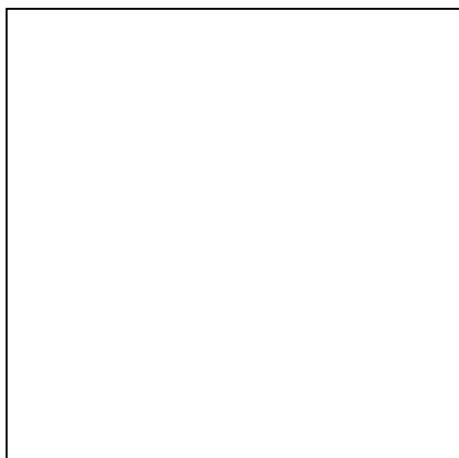
1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____



Работа № 6

Половые железы самца крысы

Рассмотрите на препарате и зарисуйте половые железы самца крысы

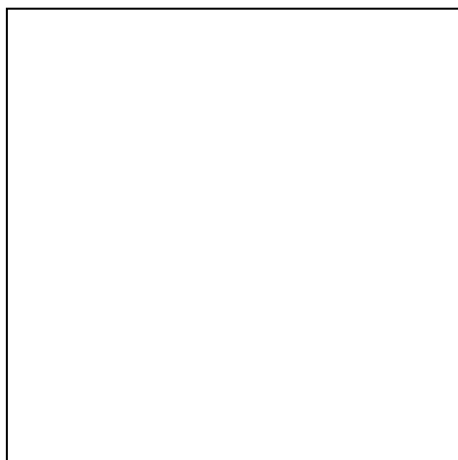


Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Работа № 7

Сперматозоиды человека



Увеличение ____ × ____

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____
11. _____
12. _____

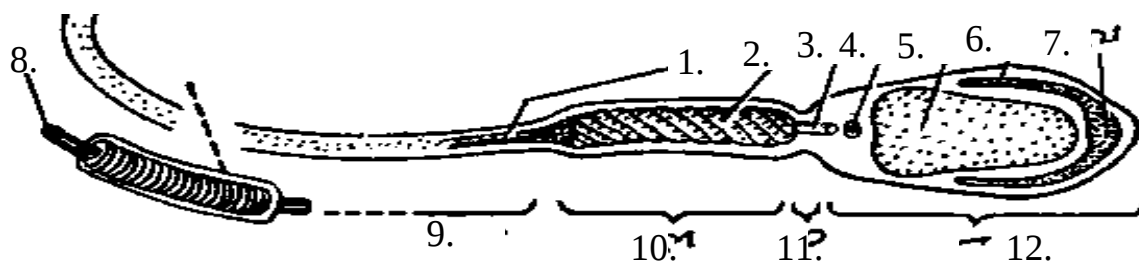
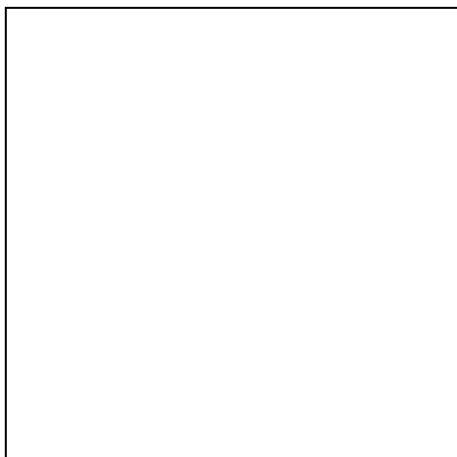


Рис. 9. Сперматозоиды человека

Работа № 8

Сперматозоиды морской свинки

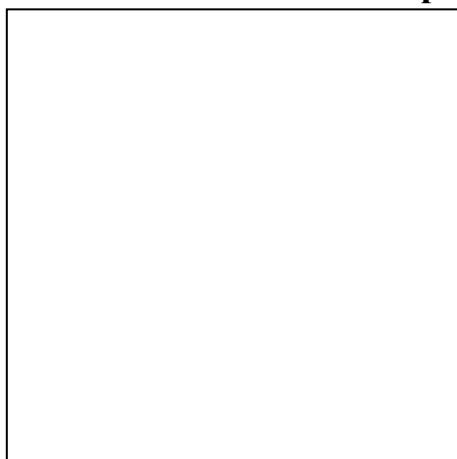


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Увеличение ____ × ____

Работа № 9

Сперматозоиды петуха



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Увеличение ____ × ____

Работа № 11

Гаметогенез

Подпишите основные стадии гаметогенеза и количество хромосом в клетке (n, c)

Схема 18. Сперматогенез

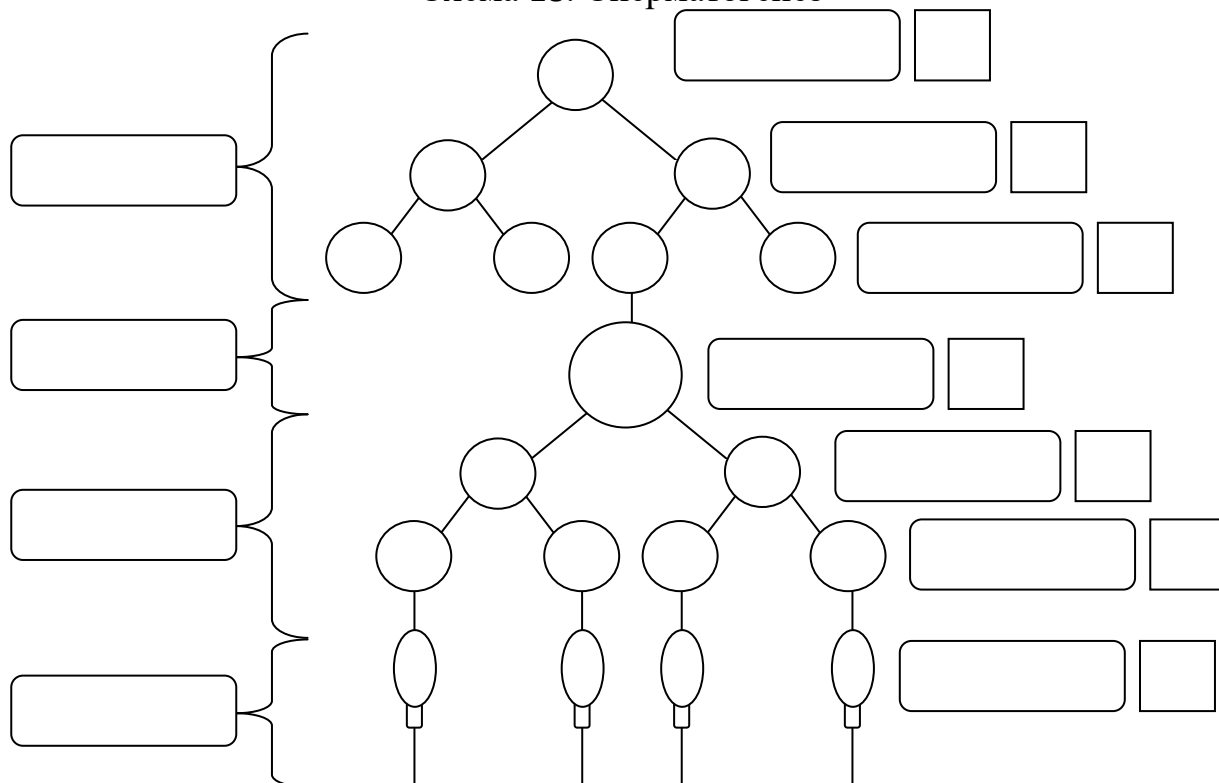
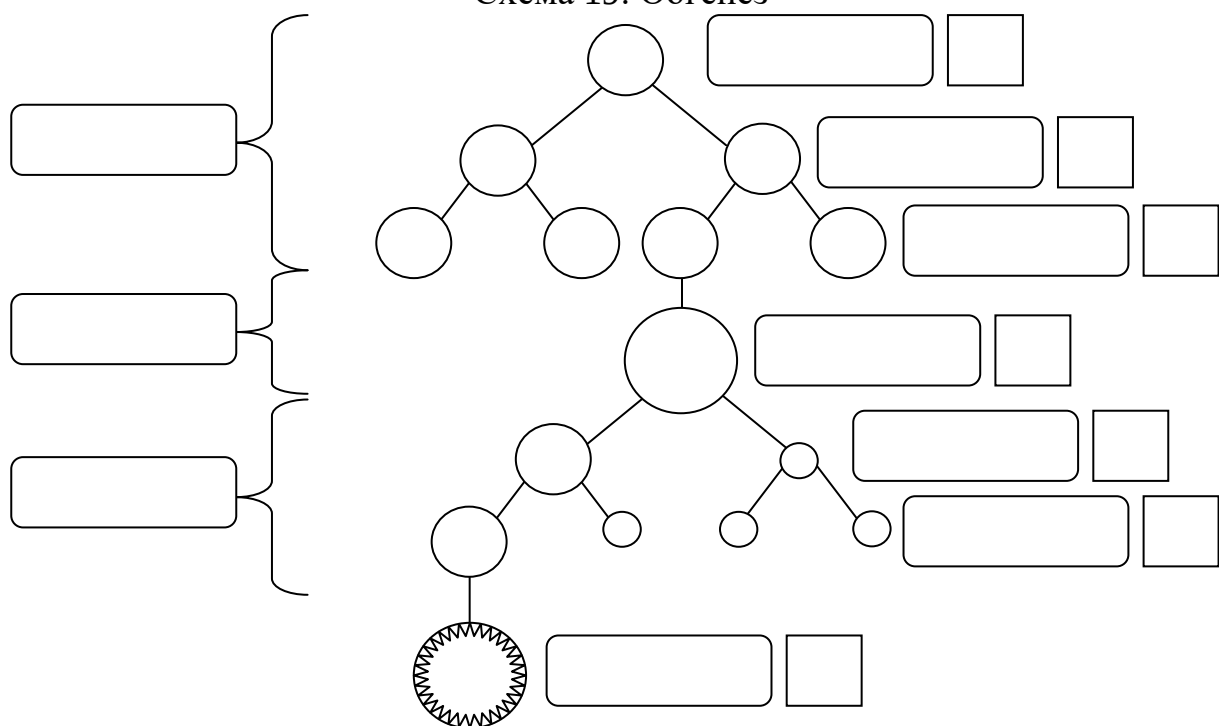


Схема 19. Оогенез



Проведите сравнительную характеристику митоза и мейоза (а), укажите их биологическое значение (б), поясните какое практическое значение для будущего врача имеют данные процессы.

а) _____

б) _____

в) _____

ЗАНЯТИЕ № 8

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ – ФУНДАМЕНТАЛЬНОЕ СВОЙСТВО ЖИВОГО. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

Цель: Изучить сущность наследственности как фундаментального свойства живого, выяснить основополагающие закономерности наследования. Приобрести и закрепить знания основ классической генетики, общих принципов взаимоотношения между геном и признаком, необходимых врачу для понимания механизмов нормальной физиологии и морфологии, а также патологических процессов и их клинических проявлений.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

Изменчивость, наследственность: хромосома; ген; локус; аллель; аллельные гены; неаллельные гены; гомозигота; гетерозигота; личность Г.Менделя: основные опыты Г.Менделя над горохом; первый и второй закон генетики, которые вывел Г.Мендель; наследование: чистота гамет; генотип; фенотип; геном; свойства генов: экспрессивность; плеiotропия; пенетрантность; виды скрещиваний: прямое; обратное; возвратное; анализирующее; типы взаимодействия аллельных генов: полное доминирование; неполное доминирование; сверхдоминирование; межаллельная комплементация; множественный аллелизм; кодоминирование.

Дайте определение следующим терминам:

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ – _____

ИЗМЕНЧИВОСТЬ – _____

НАСЛЕДОВАНИЕ – _____

ГЕН – _____

АЛЛЕЛЬ – _____

«ЧИСТОТА ГАМЕТ» – _____

ГЕНОТИП – _____

ФЕНОТИП – _____

АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ – _____

НЕАЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ – _____

ГОМОЗИГОТА – _____

ГЕТЕРОЗИГОТА – _____

ДИГЕТЕРОЗИГОТА – _____

МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ – _____

ДИГИБРИДНОЕ
СКРЕЩИВАНИЕ – _____

ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ – _____

Перечислите существующие виды скрещивания (Приложение А). В чем заключается анализирующее скрещивание

Сформулируйте и предложите цитологическое обоснование
I и II законов Менделя

I закон	II закон

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

При моногибридном скрещивании анализируется наследование одной пары альтернативных признаков, определяемых одной парой аллельных генов.

Для решения задач необходимо знание законов наследования признаков, установленных Г. Менделем:

– закон единообразия потомков в первом поколении (F_1) от скрещивания гомозиготных организмов;

– закон расщепления потомков от скрещивания F_1 между собой в соотношении по генотипу – 1:2:1, а по фенотипу – 3:1.

Из содержания этих законов следует, что:

1) если всё потомство единообразно, то анализируемые родительские особи гомозиготны;

2) если в потомстве наблюдается расщепление, то родительские организмы гетерозиготны. Если скрещиваются гетерозигота $Aa \times$ гомозигота aa , то такое скрещивание называют анализирующим и в потомстве наблюдается расщепление в соотношении 1:1.

ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

ЗАДАЧА № 1

У мышей серая окраска доминирует над белой. Какое ожидается расщепление в потомстве, если:

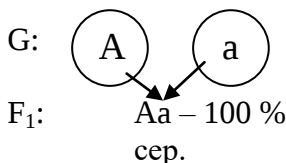
- а) гомозиготные серые мыши скрещиваются с белыми;
- б) гетерозиготные серые—с такими же;
- в) гетерозиготные серые—с белыми?

Дано:

A – ген серой окраски;
 a – ген белой окраски;

F_1 – ?

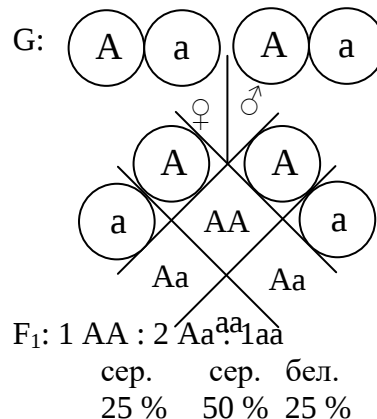
а) $P: \text{♀ } AA \times \text{♂ } aa$



Ответ: Расщепление отсутствует

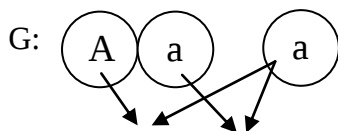
Решение

б) $P: \text{♀ } Aa \times \text{♂ } Aa$



Ответ: расщепление по фенотипу 3 серых : 1 белый

в) $P: \text{♀ } Aa \times \text{♂ } aa$



$F_1: 1 Aa : 1 aa$
 сер. бел.
 50 % 50 %

Ответ: расщепление по фенотипу
 1 серый : 1 белый

ЗАДАЧА № 2

Серповидноклеточная анемия наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания S – гемоглобин. Поэтому люди, имеющие эту форму гемоглобина, не болеют малярией.

- Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака?
- Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии, где оба родителя устойчивы к этому паразиту?

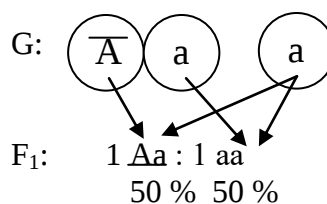
Дано:

$\overline{A}$ – серповидноклеточная анемия; а) – отсутствие заболевания;

$\overline{Aa}$ – устойчивость к малярии

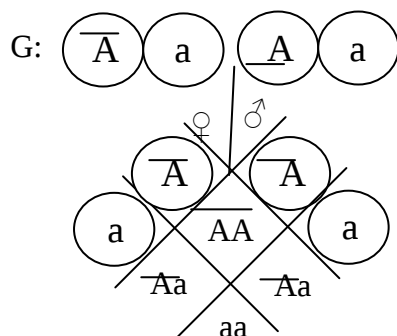
F_1 – ?

Решение
Р: ♀ Aa × ♂ aa



Ответ: вероятность рождения ребенка, устойчивого к малярии, в этой семье – 50 %

б) Р: ♀ $\overline{Aa}$ × ♂ $\overline{Aa}$



F_1 : 1 AA : 2 Aa : 1 aa
25 % 50 % 25 %

Ответ: вероятность рождения ребенка, неустойчивого к малярии, в такой семье – 25 %.

ЗАДАЧА № 3

В семье, где родители имели II ($J^A J^0$) и III ($J^B J^0$) группы крови, родился ребенок с IV группой крови ($J^A J^B$). Определить вероятность рождения следующего ребенка с IV группой крови.

Наследование групп крови человека по системе АВ0

Группа крови	Фенотип		Генотип	Аллели
	агглютиногены	агглютинины		
I	0	α, β	$J^0 J^0$	J^0
II	A	β	$J^A J^0; J^A J^A$	J^A
III	B	α	$J^B J^0; J^B J^B$	J^B
IV	A, B	0	$J^A J^B$	$J^A; J^B$

Дано:

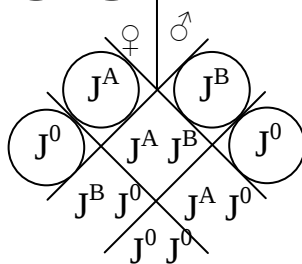
P: $J^A J^0$
 $J^B J^0$

F₁ – ?

Решение

P: ♀ $J^A J^0$ × ♂ $J^A J^0$

G: $J^A J^0 J^B J^0$



Ответ: вероятность рождения следующего ребенка с IV группой крови – 25 %.

ЗАДАЧА № 4

По данным Шведских генетиков (Штерн, 1965) некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100 %, у гетерозигот – 20 %. Определить вероятность заболевания детей в семье от брака двух гетерозиготных родителей?

Дано:

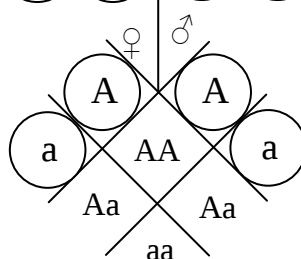
A – шизофрения;
a – норма;

F₁ – ?

Решение

P: ♀ Aa × ♂ Aa

G: A a A a



F₁: 1 AA : 2 Aa : 1aa

шиз.	шиз.	норм.
25 %	50 %	25 %

Ответ: вероятность рождения больного ребенка в данной семье – 35 %. т.к. у гомозигот (25 %) пенетрантность равна 100 %, гетерозиготы составляют от общего числа генотипов 50 %, но не у всех этот ген проявляется, а только у 30 %, т.е. у 10 % гетерозигот.

50 – 100

X – 30

X = 10 %

25 % AA + 10 % Aa = 35 % больных.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

Образование гамет при моногибридном скрещивании

ЗАДАЧА № 1

Сколько типов гамет образуют:

1. Гомозиготная особь с доминирующим признаком?
2. Гетерозиготная особь с доминирующим признаком?
3. Особь с рецессивным признаком?

Определение генотипа и фенотипа детей по генотипу родителей

ЗАДАЧА № 2

Фенилкетонурия (следствие нарушения обмена аминокислоты фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак.

1. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по гену фенилкетонурии?

Определение генотипа родителей по фенотипу детей

ЗАДАЧА № 3

У человека ген (аллель) вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребенок.

1. Определите генотипы родителей.
2. Какое потомство можно ожидать от данного брака?

ЗАДАЧА № 4

У человека доминантный ген «Д» вызывает аномалию развития скелета – «Черепно-ключичный дизостоз», выражающийся в изменении костей черепа и редукции ключиц. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребёнок от этого брака имел нормальное строение скелета.

1. Можно ли по фенотипу ребёнка определить генотип его отца? Ответ обоснуйте.
2. Можно ли от данного брака ожидать здоровое потомство?

Вероятность рождения ребенка с генетически обусловленным признаком ЗАДАЧА № 5

Альбинизм (отсутствует пигмент меланин в коже, сетчатке и волосах) наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой здоров, родились разнояйцовые (дизиготные) близнецы, один из которых здоров, а другой - альбинос.

1. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
2. Какова вероятность рождения здорового ребенка в такой семье?

ЗАДАЧА № 6

Детская форма амавротической семейной идиотии (Тей-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 – 5 годам. Первый ребёнок в семье умер от этой болезни.

1. Какова вероятность того, что и второй ребенок будет страдать тем же заболеванием?
2. Какова вероятность рождения здорового ребенка в этой семье?

Неполное доминирование

ЗАДАЧА № 7

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание протекает в двух формах: 1) у гетерозигот – в скрытом виде (наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче); 2) у гомозигот заболевание проявляется клинически – образуются цистиновые камни в почках (разновидность почечно-каменной болезни).

1. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.
2. Определите возможные проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал почечно-каменной болезнью, а другой был здоров и не имел повышенного содержания цистина в моче.

ЗАДАЧА № 8

Талассемия (результат нарушения синтеза гемоглобина, одно из проявлений – аномальная форма эритроцитов) наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 90 – 95 % случаев, а у гетерозигот проходит в относительно легкой форме.

1. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из супругов страдает легкой формой талассемии, а другой здоров.
2. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии?

Множественный аллелизм

ЗАДАЧА № 9

Мать со 2-й группой крови имеет ребенка с 1-й группой крови.

1. Установите возможные группы крови отца.
2. С какими группами крови могут быть дети у женщины с таким генотипом?

ЗАДАЧА № 10

У мальчика 1-я группа крови, а у его сестры – 4-я.

1. Определите группы крови их родителей.
2. С какими группами крови могут быть дети у пар с такими генотипами?

Пенетрантность. Плейотропное действие гена

ЗАДАЧА № 11

Подагра определяется доминантным аутосомным геном. Средняя пенетрантность гена у мужчин составляет 20 %, а у женщин она равна нулю.

1. Какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных родителей?
2. Какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой фенотипически здоров?

ЗАДАЧА № 12

Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100 %, а у гетерозигот – 20 %.

1. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой супруг гомозиготен и фенотипически здоров.
2. Определите вероятность заболевания детей от брака двух гетерозиготных родителей.

ЗАДАЧА № 13

Ангиоматоз сетчатки глаза (резкое расширение и новообразования сосудов) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50 %.

1. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.
2. Определите вероятность рождения здорового ребенка в такой семье.

ЗАДАЧА № 14

Акаталазия (отсутствие каталазы в крови) обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот клинических проявлений нет, лишь несколько понижена активность каталазы. У обоих родителей и единственного их сына активность каталазы ниже нормы.

1. Определите вероятность рождения у них следующего ребенка без аномалий.
2. Определите вероятные фенотипы детей в семье, где один из супругов страдает акаталазией, а у другого выявлена лишь пониженная активность каталазы.

ЗАДАЧА № 15

У человека ген (аллель) полидактилии (шестипалости) доминирует над аллелем, определяющим нормальное строение кисти. В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти.

1. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалий?
2. Какова вероятность рождения ребенка с полидактилией?

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

Наследование менделирующих признаков (моно- и дигибридное скрещивание)

ЗАДАЧА № 1

У человека кареглазость – доминантный признак, а голубоглазость – рецессивный. Один супруг кареглазый гетерозиготный, а другой голубоглазый. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

ЗАДАЧА № 2

У человека праворукость доминирует над леворукостью. Оба супруга праворукие гетерозиготы. Можно ли от этого брака ожидать рождение леворукого ребенка?

ЗАДАЧА № 3

Полидактилия (шестипалость) у человека является доминантным признаком, а нормальное строение кистей рук (пятипалость) – признак рецессивный. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной, имеющей нормальное строение кистей рук, родились два ребенка: пятипалый и шестипалый. Каков генотип этих детей?

ЗАДАЧА № 4

Микросомия гемифациальная сопровождается односторонней аномалией ушной раковины с недоразвитием нижней челюсти на той же стороне. Определяется аутосомным доминантным геном. Какое потомство можно ожидать от брака супругов гетерозиготных по данной патологии?

ЗАДАЧА № 5

Зубо-ногтевой синдром проявляется одновременно двумя признаками – нарушением развития ногтей и зубов. Наследование по аутосомно-доминантному типу. Мужчина, страдающий этим заболеванием и гомозиготный по генотипу, женился на здоровой женщине. От этого брака родился один ребенок. Каков его фенотип и генотип?

ЗАДАЧА № 6

У человека доминантный ген вызывает аномалию развития скелета, выражающуюся в изменении костей черепа и редукции ключиц. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину, страдающего данной аномалией. Ребенок от этого брака имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребёнка определить генотип его отца? Ответ обоснуйте.

ЗАДАЧА № 7

Глазо-костно-кожный синдром сопровождается укорочением пальцев (брахидактилией), отсутствием зубов (адонтией), недостаточным ростом волос (гипотрихозом), светлой кожей вследствие отсутствия пигмента – меланина (альбинизм) – наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У здоровых супругов родился ребёнок с указанным заболеванием. Определите генотипы родителей.

ЗАДАЧА № 8

Семейная миоплегия (периодически повторяющиеся параличи конечностей) обусловлена аутосомно-доминантным геном. Муж и жена гетерозиготны по гену миоплегии. Определите вероятность рождения больного ребёнка.

ЗАДАЧА № 9

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с указанной аномалией, если в семье один из супругов

страдает отсутствием малых коренных зубов, известно, что его мать и брат здоровы. Другой супруг здоров.

ЗАДАЧА № 10

Птоз – опущение верхнего века – наследуется по рецессивному типу. В семье у здоровых родителей родился ребенок, имеющий птоз. Определите вероятность рождения следующего ребенка с заболеванием.

ЗАДАЧА № 11

Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, другой здоров, здоровы были его родители, братья и сестры?

ЗАДАЧА № 12

Ахондроплазия (карликовость, резкое укорочение скелета конечностей) передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился здоровый ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок тоже будет здоровым?

ЗАДАЧА № 13

Парагемофилия – склонность к кожным и носовым кровотечениям -наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

ЗАДАЧА № 14

Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия.) Заболевание проявляется в возрасте 20-40 лет, наследуется по аутосомно-доминантному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

ЗАДАЧА № 15

Галактоземия – неспособность использовать галактозу из-за пониженной активности фермента – выражается комплексом признаков: желтуха, исхудание, цирроз печени, катаракта, слабоумие и т. д. Наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращается диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

ЗАДАЧА № 16

Глухонмота наследуется по аутосомно-рецессивному типу. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы родителей.

ЗАДАЧА № 17

Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемого признака, а другой – альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

ЗАДАЧА № 18

Гепато-церебральная дистрофия, или болезнь Вильсона, связана с нарушением синтеза белка церулоплазмينا. Вызывает цирроз печени изменение ткани мозга, нарушение переноса веществ в почечных канальцах. Болезнь Вильсона развивается в возрасте 10 – 15 лет, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в

семье, где один из супругов страдает данным заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?

Пенетрантность

ЗАДАЧА № 19

Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным (В.П.Эфроимсон, 1968), пенетрантность у мужчин составляет 20 %, а у женщин равна 0. Какова вероятность заболевания подагрой в семье, где:

1. оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку;
2. один из родителей нормален, а другой страдает заболеванием и гетерозиготен.

ЗАДАЧА № 20

Синдром Ван дер Вуда (расщелина губы и (или) нёба и две симметричные ямки на слизистой поверхности нижней губы) наследуется как аутосомно-доминантный с пенетрантностью 80 %. Определите вероятность появления больных детей в семье, где у одного из супругов наблюдаются проявления синдрома Ван дер Вуда, унаследованного им от отца, а другой супруг здоров.

ЗАДАЧА № 21

Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50 %. Определите вероятность заболевания в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

ЗАДАЧА № 22

Ретинобластома (злокачественная опухоль сетчатки глаза) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 60 %. Здоровый мужчина женился на больной женщине. Оба супруга гетерозиготны по этому признаку. Определите вероятность рождения больных детей.

ЗАДАЧА № 23

Мандибулярный прогнатизм наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 65 %. Рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка, не являющегося носителем гена прогнатизма, в семье, где: а) оба родителя гетерозиготны; б) мать гетерозиготна, а отец и все его родственники здоровы.

ЗАДАЧА № 24

Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак пенетрантностью 30 %. Леворукость – рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обоих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.

ЗАДАЧА № 25

Синдром Ван дер Хеве, определяющий голубую окраску склеры, хрупкость костей и глухоту, наследуется как доминантный аутосомный плейотропный ген. Пенетрантность признаков изменчива. В ряде случаев (К.Штерн, 1965) она составляет по голубой склере почти 100 %, хрупкости костей – 63 %, глухоте – 60 %. В брак вступают два гетерозиготных носителя голубой склеры и нормальные в отношении других двух признаков синдрома. Определите вероятность проявления у их детей глухоты.

ЗАДАЧА № 26

По данным шведских генетиков (К.Штерн, 1965), некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100 %, а у гетерозигот – 20 %. Определите вероятность заболевания детей от брака двух гетерозиготных родителей.

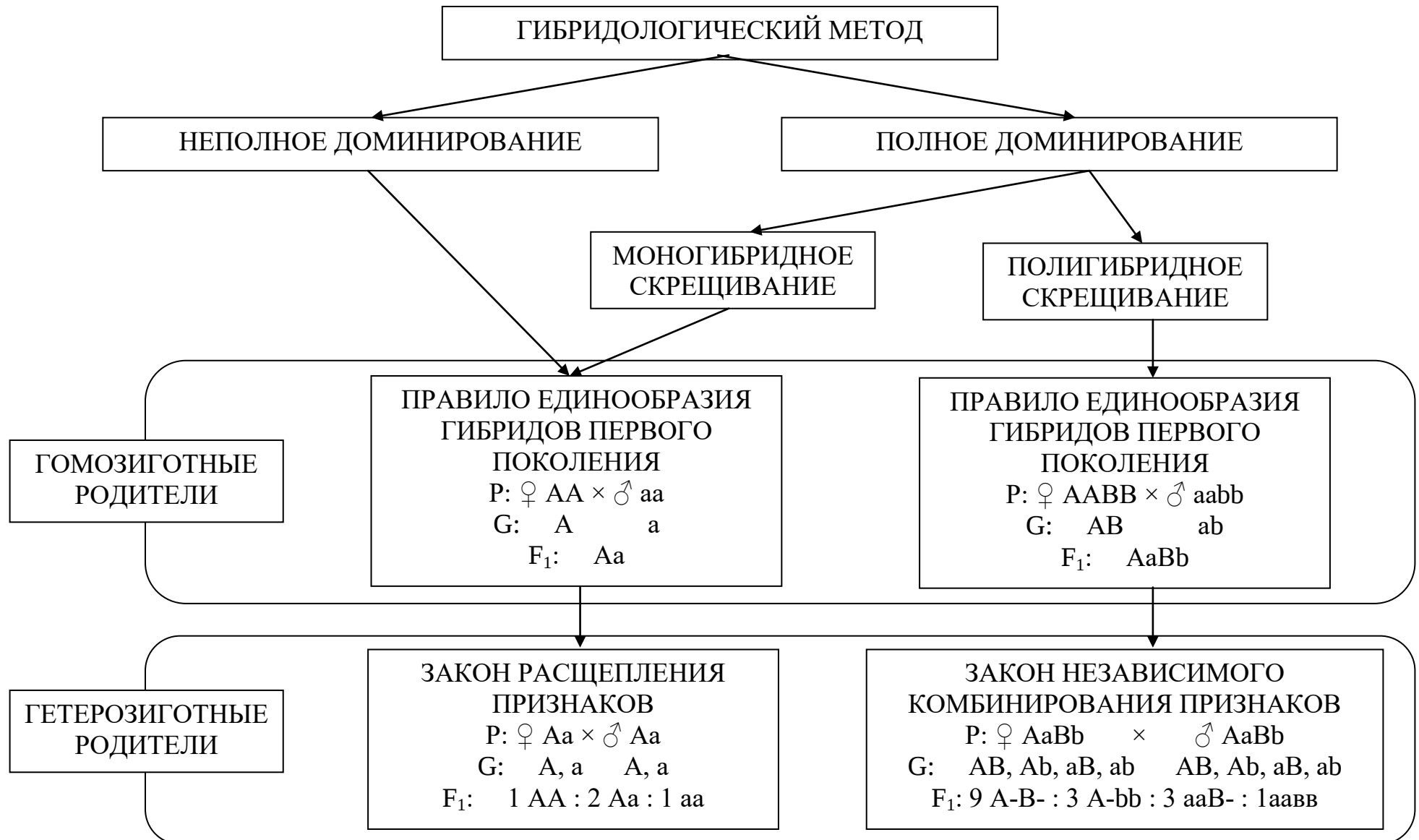
ЗАДАЧА № 27

Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным геном. Отосклероз (очаговое заболевание косточек среднего уха, способное вызвать глухоту) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 60 %. Определите потомство в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим признакам.

ЗАДАЧА № 28

Ретинобластома – злокачественная опухоль нервных элементов сетчатки, передается аутосомно-доминантно с пенетрантностью 60 % . Старческая катаракта может передаваться по аутосомно-рецессивному типу. Определите вероятность рождения здорового ребенка и ребенка с двумя патологиями в семье, где жена была прооперированна по поводу ретинобластомы, у ее матери была старческая катаракта, у мужа отец – здоров, а мать больна катарактой.

ПРИЛОЖЕНИЕ А
ГРАФ ЛОГИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ
ГЕНЕТИКА ОРГАНИЗМОВ. ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ



ЗАНЯТИЕ № 9

ГЕНОТИП КАК ЦЕЛОСТНАЯ СИСТЕМА. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Цель: Изучить сущность наследственности как фундаментального свойства живого, основополагающие закономерности наследования. Приобрести и закрепить знания общих принципов взаимодействия аллельных и неаллельных генов.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

При изучении ненаследственной изменчивости обратить внимание на способы взаимодействия неаллельных генов и варианты расщепления. Дать определение понятию неаллельные гены; Способы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность; эпистаз: доминантный; рецессивный; полимерия; модифицирующее действие генов; эффект положения.

Сформулируйте и предложите цитологическое обоснование III закона Менделя. Приведите цитологические основы, статистический характер наследования признаков при дигибридном и полигибридном скрещивании.

Дайте определение следующим терминам и приведите примеры:

Неаллельные гены –

Комплементарность –

Эпистаз –

Полимерия –

Опишите биологическое значение и суть взаимодействия аллельных и не аллельных генов (Приложение Б)

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

ЗАДАЧА № 1

Сколько типов гамет, и какие именно, образуют следующие организмы:

а) AABV; б) AaBV; в) AaBv; г) AABVCC; д) aaBvCC; е) AABvccДдЕЕ.

ЗАДАЧА № 2

Сколько типов гамет образуют организмы:

- а) дигомозиготный;
- б) гетерозиготный по четырём парам генов;
- с) гетерозиготный по N парам генов.

Дигибридное скрещивание

ЗАДАЧА № 3

Альбинизм (инактивация тирозиназы) и фенилкетонурия наследуются аутосомно-рецессивно. Здоровая женщина гетерозиготная по фенилкетонурии, её мать страдала альбинизмом, а отец - гетерозиготен по фенилкетонурии, выходит замуж за мужчину такого же генотипа, как и она сама. Какие дети возможны от этого брака?

ЗАДАЧА № 4

У человека владение преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определить вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.

ЗАДАЧА № 5

Мужчина кареглазый, имеющий 3-ю группу крови, был женат дважды. В первом браке у него сначала родился мальчик – кареглазый с 4-й группой крови, а потом и девочка – тоже кареглазая, но с 3-й группой крови. Во втором браке этот он стал отцом голубоглазой девочки и кареглазого мальчика. Оба они имели 1-ю группу крови. Можно ли однозначно судить о генотипе этого мужчины?

ЗАДАЧА № 6

Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

ЗАДАЧА № 7

Близорукость и наличие веснушек наследуется как аутосомно-доминантные признаки. Мужчина с нормальным зрением и веснушками, причем у его отца не было веснушек, а у матери имелись, жениться на женщине без веснушек, но страдающей близорукостью. У неё на протяжении нескольких поколений родственники страдали близорукостью. Рождение каких детей следует ожидать у этой пары?

ЗАДАЧА № 8

Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомно-доминантный признак, отсутствие малых коренных зубов как доминантный аутосомный признак. Жена прошла лечение по галактоземии и была фенотипически здорова, но у нее отсутствовали малые коренные зубы. Муж здоров. У них родился ребенок, страдающий галактоземией, аномалии развития зубов нет. Определите вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями.

ЗАДАЧА № 9

Резус-положительность – доминантный аутосомный признак, а альбинизм наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя резус – положительны с нормальной пигментацией. У них родился ребенок – альбинос с резус отрицательной (рецессивный признак) группой крови. Определите генотипы родителей и их возможного потомства?

Полигибридное скрещивание

ЗАДАЧА № 10

Глаукома наследуется как аутосомно – доминантный признак. Монголоидный разрез глаз доминирует над Европеоидным, а нос с горбинкой доминирует над прямым носом. В семье жена страдает глаукомой (её мать здорова), у нее и всех её родственников монголоидный разрез глаз и прямой нос; её муж здоров, у него европеоидный разрез глаз и нос с горбинкой. В этой семье родился ребенок, страдающий глаукомой, с монголоидным разрезом глаз и прямым носом. Определите генотип родителей и вероятность рождения у них здорового ребенка с монголоидным разрезом глаз и носом с горбинкой.

ЗАДАЧА № 11

Кареглазость, курчавость волос и праворукость – доминантные признаки, а голубоглазость, прямоволосость и леворукость – рецессивные признаки. Ген курчавости волос доминирует неполно, поэтому гетерозиготы имеют волнистые волосы. Все гены расположены в разных хромосомах. Супруги-молодожены, гетерозиготные по все трем генам, мечтают, чтобы их первенцем был не мальчик, а голубоглазая девочка, с волнистыми волосами, к тому же - преимущественно владела правой рукой. Какова вероятность, что эта их мечта сбудется? Дайте буквенное обозначение генов, напишите генотипы родителей и решите задачу вероятностным методом – без обозначения гамет и без использования решетки Пеннета.

Неполное доминирование при дигибридном скрещивании

ЗАДАЧА № 12

У человека доминантная мутация брахидактилия проявляется в виде укорочения пальцев в гетерозиготном состоянии, а в гомозиготном она приводит к гибели на ранних стадиях развития эмбриона. Нормальная длина фаланг обусловлена рецессивным геном. Нормальная пигментация кожи – доминантный признак, альбинизм - рецессивный. Какое потомство можно ожидать в семье, где оба родителя дигетерозиготны?

ЗАДАЧА № 13

У человека крупный размер носа – доминантный признак, маленький нос – рецессивный признак, нормальный нос средних размеров проявляется у гетерозигот. Карие глаза доминируют над голубыми. Голубоглазая женщина с носом средних размеров вышла замуж за мужчину с крупным носом и карими глазами. Определите вероятность того, что их дети будут иметь:

1. карие глаза с носом средних размеров;
2. голубые глаза и маленький нос.

ЗАДАЧА № 14

У человека курчавые волосы – доминантный признак, а прямые (гладкие) – рецессивный признак. У гетерозигот волосы волнистые. Крупные, выступающие вперед зубы доминируют над обычной формой и положением зубов. В семье жена имеет волнистые волосы и нормальные зубы, а муж крупные выступающие вперед зубы и прямые волосы, мать мужа имеет нормальные зубы. Определите:

1. генотипы родителей и потомства.
2. тип волос и форму зубов у детей, если оба родителя имеют волнистые волосы и нормальные зубы?

Взаимодействие неаллельных генов

ЗАДАЧА № 15

Синтез интерферона у человека зависит от двух генов, один из которых находится в хромосоме 2, а другой – в хромосоме 5. Назовите форму взаимодействия между этими генами и определите вероятность рождения ребенка, не способного синтезировать интерферон, в семье, где оба супруга гетерозиготны по указанным генам.

ЗАДАЧА № 16

Молекула гемоглобина у человека содержит две альфа- и две бета-цепи. Альфа-цепь программирует доминантный ген, расположенный в 16-й хромосоме, а бета-цепь – доминантный ген в 11-й хромосоме. Супруги здоровы, но дигетерозиготны по указанным генам. Какой вид взаимодействия генов имеет место в этой ситуации? Может ли у них родиться ребенок с аномальным гемоглобином? Если не может, то почему? А если может, то с какой вероятностью?

ЗАДАЧА № 17

Темный цвет кожи, волос и радужной оболочки глаза у человека определяется пигментом – меланином, который образуется из продукта-предшественника. Полное отсутствие меланина вызывает болезнь – альбинизм и обуславливает голубоглазость. За синтез меланина отвечают полигены – группа неаллельных генов, действующих совместно. Образование предшественника меланина определяет особый ген, не относящийся к полигенам пигментации. Все гены расположены в разных хромосомах. У двух темнокожих кареглазых супругов – африканских негров, к удивлению их соплеменников родился ребенок – голубоглазый альбинос. На основе знания какой генетической закономерности можно объяснить этот необычный факт?

ЗАДАЧА № 18

Браки между альбиносами встречаются очень редко и от них, как правило, рождаются только альбиносы. В одной семье, где родители были альбиносами, родились трое детей с нормальной пигментацией. Каким механизмом взаимодействия генов можно объяснить этот факт, памятуя о том, что аллель, отвечающий за синтез пигмента меланина – доминирует над аллелем отсутствия пигмента.

ЗАДАЧА № 19

У человека нормальный слух обусловлен двумя неаллельными доминантными генами которые взаимодействуют по принципу комплементарности. Дигетерозиготный мужчина женился на глухой женщине, глухота которой обусловлена наличием одного рецессивного гена, а по второй паре генов она гетерозиготна. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

ЗАДАЧА № 20

У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами неаллельных генов В и В1. Люди с генотипом ВВВ1В1 имеют черную кожу, с генотипом ввв1в1 – белую кожу. Различные сочетания доминантных генов В и В1 обеспечивают пигментацию кожи разной интенсивности. Какие дети могут быть в семье мулатов?

ЗАДАЧА № 21

При скрещивании желтоплодной тыквы с белоплодной все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось растений с белыми плодами – 204; с желтыми – 53; с зелеными – 17. Определите генотипы родителей и потомков.

ЗАДАЧА № 22

Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном, желтая – его рецессивным аллелем. Однако проявление гена окраски возможно лишь при наличии другого, несцепленного с ним доминантного гена, рецессивный аллель которого подавляет окраску и луковицы оказываются белыми. Краснолуковичное растение было скрещено с желтолуковичным. В потомстве оказались особи с красными, желтыми и белыми луковицами. Распишите и объясните это явление.

ЗАДАЧА № 23

Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании двух растений с белыми цветами все потомство оказались с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказались растения с красными и с белыми цветами в соотношении 9:7. Распишите и укажите тип взаимодействия неаллельных генов.

ЗАДАЧА № 24

У тыквы желтая окраска плодов определяется доминантным геном, его рецессивный аллель определяет зеленую окраску плодов. Другой неаллельный ген подавляет действие этих генов и плоды имеют белую окраску. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось следующее потомство; растения с белыми плодами – 204; с желтыми – 53; с зелеными – 17. Распишите и объясните данное явление.

ЗАДАЧА № 25

Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по принципу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие – все доминантные гены и рост 180 см.

- а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.
- б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

Взаимодействие неаллельных генов с неполной пенетрантностью

ЗАДАЧА № 26

Близорукость – аутосомно-доминантный признак, отосклероз – аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30 %. Близорукий мужчина, страдающий отосклерозом, гетерозиготный по этим признакам, женился на нормальной женщине. Определить вероятность рождения в их семье больных детей.

ЗАДАЧА № 27

Ретинобластома (злокачественная опухоль глаза) определяется аутосомно-доминантным геном с пенетрантностью 30 %, наличие веснушек определяется доминантным геном. Определить вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей с веснушками, родившихся в семье, где оба родителя гетерозиготны по всем трем парам признаков.

ЗАДАЧА № 28

Аллопеция – преждевременное врожденное облысение, наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 80 % у мужчин, а у женщин 20 %. Наличие веснушек доминирует над их отсутствием. а) какова вероятность рождения больного ребенка без веснушек в семье, где: жена с веснушками здорова (были здоровы и её родственники, веснушки были только у ее отца); муж болен, у него нет веснушек (болеют его отец и брат, мать здорова); б) жена здорова, но гетерозиготна по 2-м признакам, муж здоров, гетерозиготен по наличию веснушек, все его родственники здоровы. Какое потомство может быть в этой семье?

ЗАДАЧА № 29

Синдром Ваарденбурга наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 67 %, характеризуется частичным альбинизмом и глухотой. Нос с горбинкой доминирует над прямым носом. Какова вероятность того, что ребенок с прямым носом здоров и является носителем гена синдрома Ваарденбурга: его мать гетерозиготна по 2-м этим признакам, а у его отца прямой нос (он и все его родственники здоровы).

ЗАДАЧА № 30

Сфероцитоз наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 85 %. В анализах крови больного выявляется микросфероцитоз и пониженная осмотическая стойкость эритроцитов. Белый локон доминирует над равномерным окрашиванием волос. Какова вероятность рождения здорового ребенка с белой прядью, который является носителем гена сфероцитоза, в семье, где: а) жена гетерозиготна по 2-м признакам, у мужа равномерно окрашенные волосы, он и все его родственники здоровы. б) жена гетерозиготна по сфероцитозу, у нее равномерно окрашены волосы; муж имеет белую прядь волос, он и его родственники здоровы.

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

Дигибридное скрещивание

ЗАДАЧА № 1

У человека владение преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определить вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.

ЗАДАЧА № 2

В семье, где родители кареглазые, имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых – II и III. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови, если известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен аутосомным геном.

ЗАДАЧА № 3

В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися

волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над геном гладких, глухота – признак рецессивный, и обе пары генов находятся в разных хромосомах.

ЗАДАЧА № 4

Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

ЗАДАЧА № 5

Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии (атрофия мышц) и близорукость наследуются как аутосомно-доминантные признаки. Мать и отец гетерозиготны по обоим признакам. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье?

ЗАДАЧА № 6

Близорукость и наличие веснушек наследуется как аутосомно-доминантные признаки. Мужчина с нормальным зрением и веснушками, причем у его отца не было веснушек, а у матери имелись, жениться на женщине без веснушек, но страдающей близорукостью. У неё на протяжении нескольких поколений родственники страдали близорукостью. Рождение каких детей следует ожидать у этой пары?

ЗАДАЧА № 7

Болезнь Гиршпрунга наследуется аутосомно-рецессивно, характеризуется нарушением иннервации и работы толстого кишечника. Муковисцидоз наследуется аутосомно - рецессивно и характеризуется недостаточностью функционирования поджелудочной железы. Определите вероятность рождения здорового ребенка и ребенка с обеими патологиями в семье, где у жены болезнь Гиршпрунга и она гетерозиготная по муковисцидозу, а у мужа муковисцидоз, его отец - здоров, а мать страдала болезнью Гиршпрунга.

ЗАДАЧА № 8

Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомно-доминантный признак, отсутствие малых коренных зубов как доминантный аутосомный признак. Жена прошла лечение по галактоземии и была фенотипически здорова, но у нее отсутствовали малые коренные зубы. Муж здоров. У них родился ребенок, страдающий галактоземией, аномалии развития зубов нет. Определите вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями.

ЗАДАЧА № 9

Резус-положительность – доминантный аутосомный признак, а альбинизм наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя резус – положительны с нормальной пигментацией. У них родился ребенок – альбинос с резус отрицательной (рецессивный признак) группой крови. Определите генотипы родителей и их возможного потомства?

ЗАДАЧА № 10

Альбинизм (инактивация тирозиназы) и фенилкетонурия наследуются аутосомно-рецессивно. Здоровая женщина гетерозиготная по фенилкетонурии, её мать страдала альбинизмом, а отец – гетерозиготен по фенилкетонурии, выходит замуж за мужчину такого же генотипа, как и она сама. Какие дети возможны от этого брака?

Неполное доминирование при моно- и дигибридном скрещивании

ЗАДАЧА № 11

У человека крупный размер носа – доминантный признак, маленький нос – рецессивный признак, нормальный нос средних размеров проявляется у гетерозигот. У одного супруга нос большой, а у другого – средних размеров. Определите вероятность того, что их дети будут иметь: а) маленький нос; б) нос средних размеров; в) большой нос.

ЗАДАЧА № 12

У человека курчавые волосы – доминантный признак, а прямые (гладкие) – рецессивный признак. У гетерозигот волосы волнистые. Какой тип волос у детей может быть, и с какой вероятностью, если оба родителя имеют волнистые волосы?

ЗАДАЧА № 13

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена одной из аминокислот) наследуется как аутосомный признак с неполным доминированием; у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, а у гомозигот происходит образование цистиновых камней в почках. Определите возможные формы появления цистинурии у детей в семье:

- а) где один из супругов страдал почечно-каменной болезнью, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче;
- б) где один супруг страдал почечно-каменной болезнью, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

ЗАДАЧА № 14

Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 90 – 95 % случаев, а у гетерозигот проходит в относительно легкой форме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии?

ЗАДАЧА № 15

Акаталазия обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье ребенка без аномалий, если известно, что оба родителя и их единственный сын имеют пониженное содержание каталазы.

ЗАДАЧА № 16

Известно, что ген длинных ресниц наследуется как доминантный аутосомный признак, короткие ресницы – рецессивный. Гетерозиготы имеют нормальные ресницы. Кареглазость – доминантный аутосомный признак, голубоглазость – рецессивный. Определите, какое потомство можно ожидать в семье о которой известно следующее: один родитель, кареглазый и имеет длинные ресницы, а другой – голубоглазый и имеет короткие ресницы, их первый ребенок голубоглазый.

ЗАДАЧА № 17

Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов наследуется как аутосомный неполностью доминирующий признак. У гомозигот по этому признаку сегментация ядер отсутствует полностью, а у гетерозигот она необычная. Глухота – аутосомно-рецессивный признак. У родителей, имеющих необычную сегментацию ядер, родился глухой ребёнок. Определите генотипы родителей. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

ЗАДАЧА № 18

У человека доминантная мутация брахидактилии проявляется в виде укорочения пальцев в гетерозиготном состоянии, а в гомозиготном она приводит к гибели на ранних стадиях развития эмбриона. Нормальная длина фаланг обусловлена рецессивным геном. Нормальная пигментация кожи – доминантный признак, альбинизм – рецессивный. Какое потомство можно ожидать в семье, где оба родителя дигетерозиготны?

ЗАДАЧА № 19

Серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Такие больные устойчивы к малярии, так как малярийный плазмодий не может использовать для своего питания гемоглобин эритроцитов их крови. Полидактилия (шестипалость) – аутосомно доминантный признак, нормальное строение кисти – рецессивный. Женщина устойчивая к малярии имеет нормальное строение кисти выходит замуж за мужчину, прооперированного в детстве по поводу полидактилии и гетерозиготного по серповидноклеточной анемии. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

Взаимодействие неаллельных генов

ЗАДАЧА № 20

У человека нормальный слух обусловлен двумя неаллельными доминантными генами которые взаимодействуют по принципу комплементарности. Дигетерозиготный мужчина женился на глухой женщине, глухота которой обусловлена наличием одного рецессивного гена, а по второй паре генов она гетерозиготна. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

ЗАДАЧА № 21

Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по принципу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см.

- Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.
- Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

ЗАДАЧА № 22

У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами неаллельных генов В и В1. Люди с генотипом ВВВ1В1 имеют черную кожу, с генотипом ввв1в1 – белую кожу. Различные сочетания доминантных генов В и В1 обеспечивают пигментацию кожи разной интенсивности. Какие дети могут быть в семье мулатов?

ЗАДАЧА № 23

Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном, желтая – его рецессивным аллелем. Однако проявление гена окраски возможно лишь при наличии другого, несцепленного с ним доминантного гена, рецессивный аллель которого подавляет окраску и луковицы оказываются белыми. Краснолуковичное растение было скрещено с желтолуковичным. В потомстве оказались особи с красными, желтыми и белыми луковицами. Распишите и объясните это явление.

ЗАДАЧА № 24

У тыквы желтая окраска плодов определяется доминантным геном, его рецессивный аллель определяет зеленую окраску плодов. Другой неаллельный ген подавляет действие этих генов и плоды имеют белую окраску. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось следующее потомство; растения с белыми плодами – 204; с желтыми – 53; с зелеными – 17. Распишите и объясните данное явление.

ЗАДАЧА № 25

Синтез интерферона у человека зависит от двух генов, один из которых находится в хромосоме 2, а другой – в хромосоме 5. Назовите форму взаимодействия между этими генами и определите вероятность рождения ребёнка, не способного синтезировать интерферон, в семье, где оба супруга гетерозиготны по указанным генам.

ЗАДАЧА № 26

Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании двух растений с белыми цветами все потомство оказались с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказались растения с красными и с белыми цветами в соотношении 9:7. Распишите и укажите тип взаимодействия неаллельных генов.

ЗАДАЧА № 27

Множественные аллели. Наследование групп крови при моногибридном и дигибридном скрещивании

ЗАДАЧА № 28

Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.

ЗАДАЧА № 29

У матери I группа крови, а у отца III. Могут ли дети унаследовать группы крови своих родителей?

ЗАДАЧА № 30

В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы крови, другого II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын?

ЗАДАЧА № 31

У женщины со II группой крови родился ребенок с I группой. Определите возможный генотип отца. Может ли быть отцом ребенка мужчина с IV группой крови?

ЗАДАЧА № 32

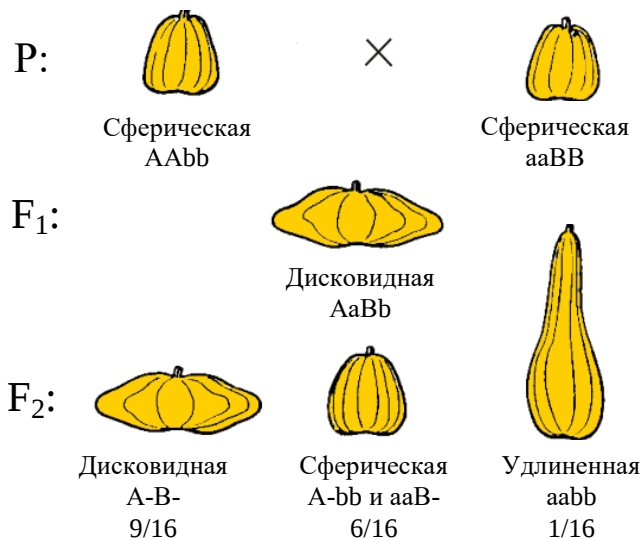
В семье, где жена имеет I группу крови по системе ABO, а муж IV, родился глухой ребенок. Определите вероятность рождения здорового ребенка и его возможные группы крови, если известно, что глухота – признак рецессивный, а нормальный слух – доминантный.

ЗАДАЧА № 33

В семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых III и II. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазым с I группой крови. Карий цвет глаз доминирует над голубым. Ген, обуславливающий пигментацию радужки расположен в аутосомах.

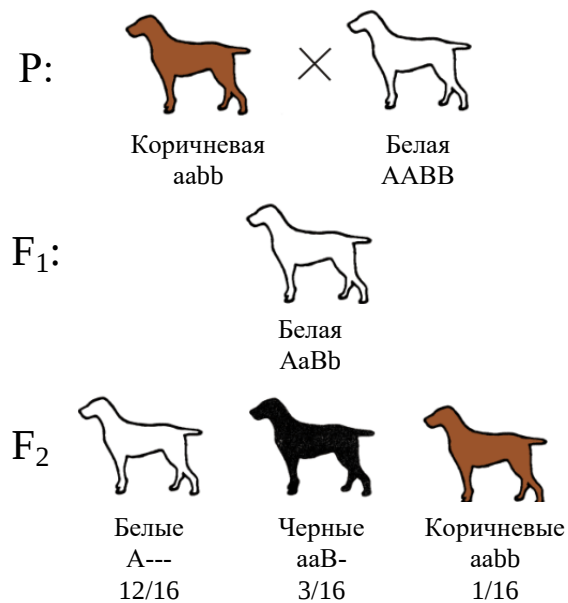
ПРИЛОЖЕНИЕ Б
ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

КОМПЛЕМЕНТАРНОСТЬ (схема)



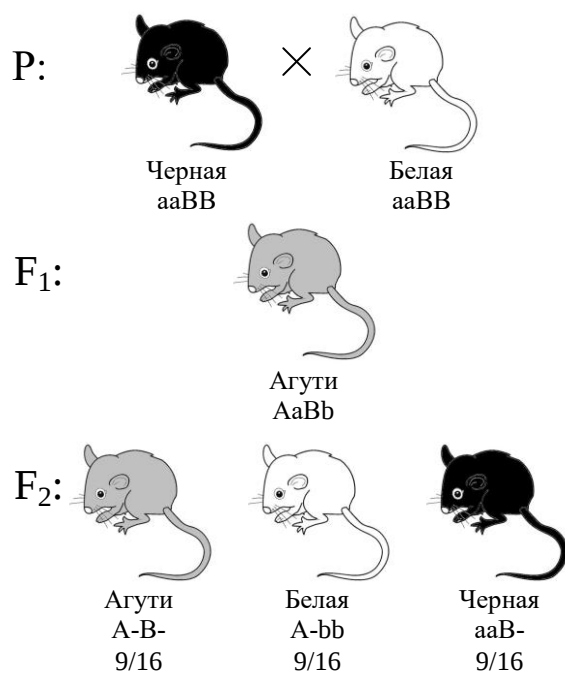
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Диск.	AABb Диск.	AaBB Диск.	AaBb Диск.
Ab	AABb Диск.	AAbb Сфер.	AaBb Диск.	Aabb Сфер.
aB	AaBB Диск.	AaBb Диск.	aaBB Сфер.	aaBb Сфер.
ab	AaBb Диск.	Aabb Сфер.	aaBb Сфер.	aabb Удл.

ЭПИСТАЗ доминантный (схема)



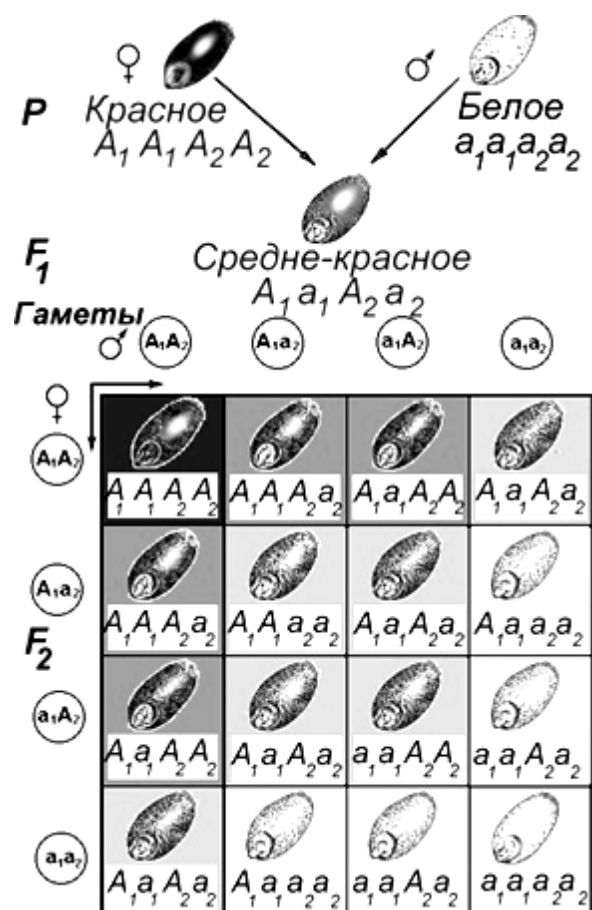
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABV Бел.	AABv Бел.	AaBV Бел.	AaBv Бел.
Ab	AABb Бел.	AAbb Бел.	AaBb Бел.	Aabb Бел.
aB	AaBV Бел.	AaBb Бел.	aaBV Черн.	aaBb Черн.
ab	AaBb Бел.	Aabb Бел.	aaBb Черн.	aabb Корич.

ЭПИСТАЗ рецессивный (схема)

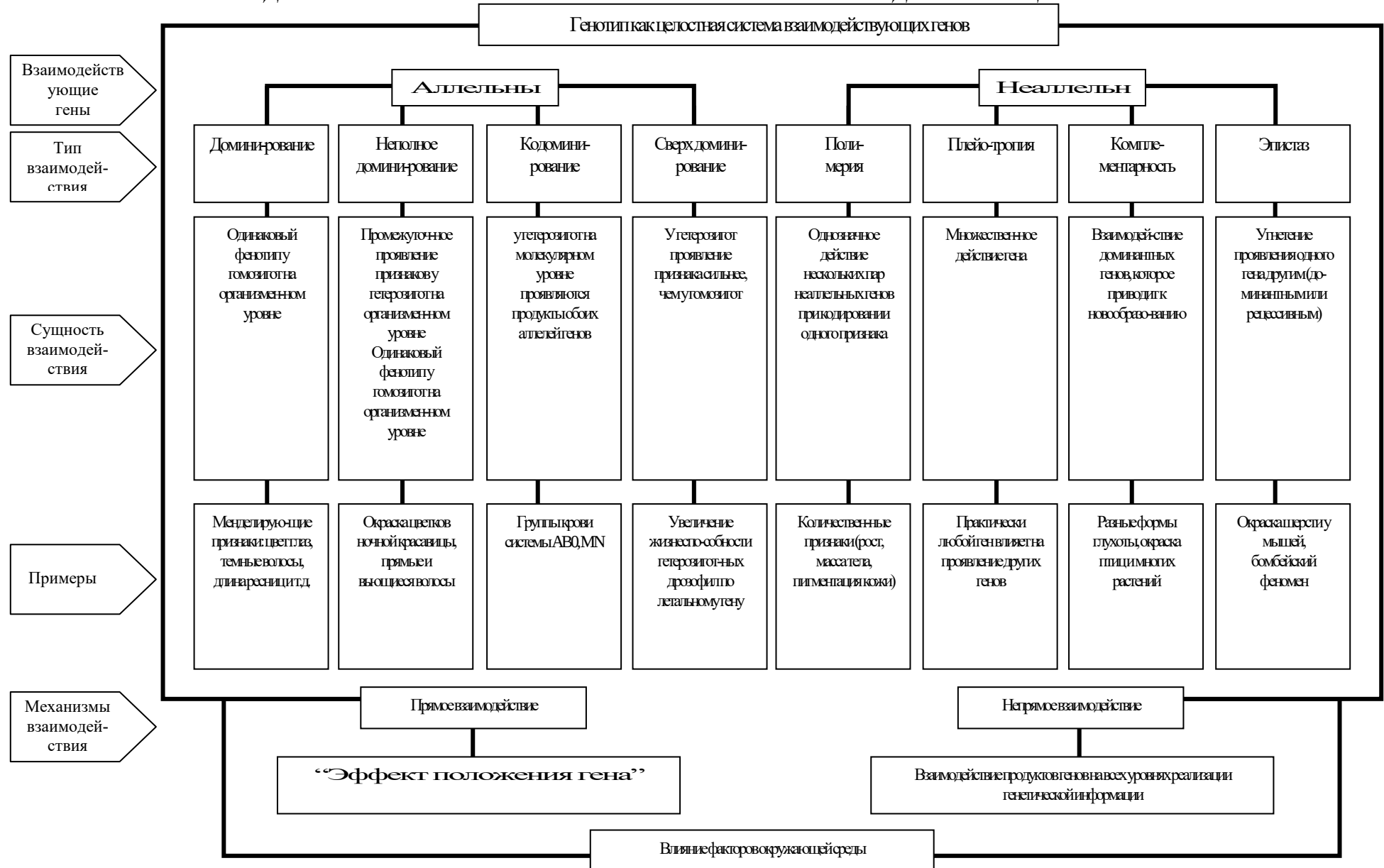


	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Агути	AABb Агути	AaBB Агути	AaBb Агути
Ab	AABb Агути	AAbb Бел.	AaBb Агути	Aabb Бел.
aB	AaBB Агути	AaBb Агути	aaBB Черн.	aaBb Черн.
ab	AaBb Агути	Aabb Бел.	aaBb Черн.	aabb Бел.

ПОЛИМЕРИЯ (схема)



ГРАФ ЛОГИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ И НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ И ДЕТЕРМИНАЦИЯ ПРИЗНАКОВ



ЗАНЯТИЕ № 10

ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ. СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ. НАСЛЕДОВАНИЕ ПОЛА

Цель: Изучить нормальные процессы функционирования и распределения генетического материала на хромосомном уровне. Иметь представление о специфике наследственного материала и генетических процессов на субклеточном уровне, и, в частности – организации хромосом, их участия в хранении и распределении информации, что необходимо врачу для понимания как нормальных, так и патологических явлений, обусловленных закономерностями сцепленного наследования. Приобрести знания относительно сцепления генов, биологии и генетики пола.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы

Хромосома: аутосома; гетерохромосома; политенная хромосома; пуф; тельце бара; ген: локус; сцепленные гены; группа сцепления; сила сцепления; генетическая карта; цитологическая карта; кроссинговер; голандрические гены; Пол: гемизиготность; гомогаметность; гетерогаметность; бисексуальность; интерсексуальность; Хромосомная теория наследственности: закон сцепленного наследования генов; эксперименты Т.Моргана; основные положения хромосомной теории наследственности; наследование признаков, сцепленных с полом.

Дайте определение следующим терминам:

ХРОМОСОМА – _____

АУТОСОМА – _____

ЛОКУС – _____

СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ - _____

КРОССИНГОВЕР – _____

ЗАДАНИЕ: РАСПИШИТЕ НИЖЕ ТРИ ОПЫТА ТОМАСА МОРГАНА С МУХАМИ ДРОЗОФИЛАМИ С УЧЕТОМ ПОЛНОГО И НЕПОЛНОГО СЦЕПЛЕНИЯ ГЕНОВ ДВУХ ПРИЗНАКОВ: ЦВЕТ ТЕЛА И ДЛИНА КРЫЛЬЕВ.

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

ЗАДАЧА № 1

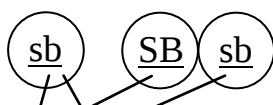
У томатов простое соцветие и незаостренный плод определяются доминантными сцепленными генами (сцепление полное). Одно из родительских растений имеет сложное соцветие и заостренный плод – рецессивные признаки, а второе – дигетерозиготное, причем известно, что получено оно от скрещивания между собой гомозиготных томатов. В потомстве получено 120 растений. Сколько из них будут иметь сложные соцветия и заостренные плоды?

Дано:

S – простое соцветие;
s – сложное соцветие;
B – незаостренный плод;
b – заостренный плод;

F_1 (ssbb) – ?

P: ♀ $\frac{sb}{sb} \times \frac{SB}{sb}$ ♂

G: 
 $F_1: \frac{SB}{sb}; \frac{sb}{sb}$

Решение

Сцепление генов у второго родительского растения может быть только таким:

SB

$\frac{SB}{sb}$ (поскольку оно произошло от SSBB и ssbb)

Следовательно, генетическая схема скрещивания будет выглядеть так:

В потомстве получим: $F_1 \frac{SB}{sb} \times \frac{sb}{sb}$ в соотношении

1:1, то есть растений с заостренными плодами и сложными соцветиями 60 штук.

Ответ: Растений ssbb – 60 растений.

ЗАДАЧА № 2

Гибридологический анализ показал, что фенотипические признаки окраски тела и строения крыльев у мухи дрозофилы наследуются сцепленно, однако сцепление не абсолютное. Серая окраска тела доминантна по отношению к черной, а нормальное строение крыльев – по отношению к зачаточным. В результате скрещивания дигетерозиготных самок с самцами, имеющими черное тело и зачаточные крылья, в потомстве появились следующие мухи: 1394 – серые с нормальными крыльями, 1418 – черные с зачаточными крыльями, 288 – серые с зачаточными, 287 – черные с нормальными. Определите генотипы родителей и потомков, рассчитайте расстояние между генами.

РЕШЕНИЕ

Анализ численного расщепления особей в потомстве указывает на то, что кроссоверными потомками являются серые с зачаточными крыльями и черные с нормальными. Генотип самцов может быть только aabb – гомозигота рецессивная, и они дают лишь один тип гамет – ab. Следовательно, всё генетическое и фенотипическое разнообразие потомков обусловлено некроссоверными и кроссоверными яйцеклетками. В потомстве намного больше мух серых с нормальными крыльями и черных с зачаточными,

фенотипические радикалы которых соответственно: А-В- и аabb. Отсюда делаем вывод, что исходный вариант сцепления генов у самок – АВ и аb. Запишем генетическую схему.

Дано:

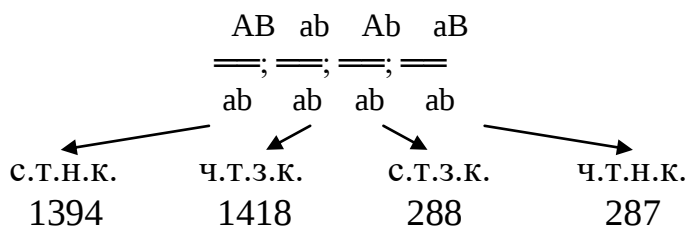
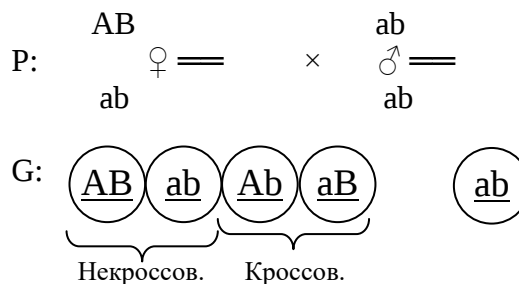
А – серое тело (с.т.);
а – черное тело (ч.т.);
В – нормальные крылья (н.к.);
b – зачаточные крылья (з.к.);

P – ?

F₁ – ?

L_{AB} – ?

Решение



Исходя из этой схемы, рассчитаем расстояние между генами А и В:

$$L_{AB} = \frac{288 + 287}{1394 + 1418 + 288 + 287} \times 100 \% = \frac{575}{3387} \times 100 \% = 17 \%$$

L_{AB} = 17 % (17 морганид).

Ответ: Расстояние между генами — 17 морганид.

ЗАДАЧА № 2

Предположим, что гены А и В определяют те же признаки, что и в предыдущей задаче. Установлено, что генотип самки мухи дрозофилы –

$\begin{matrix} Ab & aB \\ \text{---} & \text{---} \\ aB & ab \end{matrix}$, а самца --- .

При скрещивании этих особей получено 600 мух с разными фенотипами. Сколько из них будет серотелых с нормальными крыльями? А чернотелых с зачаточными крыльями? Расстояние между анализируемыми генами – 18 морганид.

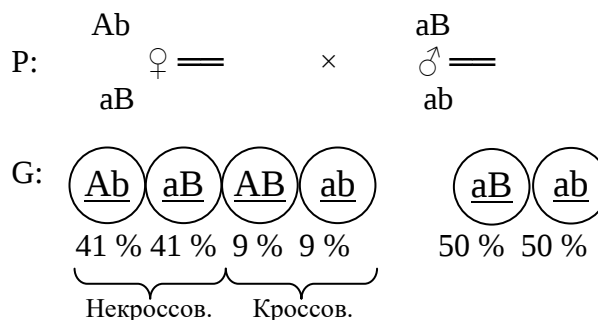
Дано:

А – серое тело (с.т.);
а – черное тело (ч.т.);
В – нормальные крылья (н.к.);
b – зачаточные крылья (з.к.);
L_{AB} – 18 %

n F₁ (А-В-) – ?

n F₁ (aabb) – ?

Решение



Решетка Пеннета для данного случая будет иметь вид:

F:	<u>Ab</u> , 0,41	<u>aB</u> , 0,41	<u>AB</u> , 0,09	<u>ab</u> , 0,09
<u>aB</u> 0,5	Ab == aB 0,205	aB == aB 0,205	AB == aB 0,045	aB == ab 0,045
<u>ab</u> 0,5	Ab == ab 0,205	aB == ab 0,205	AB == ab 0,045	ab == ab 0,045

При расчетах воспользовались правилом – вероятность появления зиготы определенного генотипа равна произведению вероятностей мужских и женских гамет, ее образующих.

Таким образом, суммарная вероятность появления мушек вида А-В- – будет равна:

$$V_{A-B-} = 0,205 + 0,045 + 0,045 = 0,295 \text{ (29,5 \%)}.$$

Найдем количество этих мушек в потомстве:

$$600 \times 0,295 = 177 \text{ (мух).}$$

Аналогично проведя вычисления для мушек с генотипом аавв, получим: $V_{aabb} = 0,045$, количество мушек черных с зачаточными крыльями – 27.

Ответ: $n - (A-B-) = 177$ мух; $n - (aabb) = 27$ мух.

ЗАДАЧА № 3

Постройте генетическую карту хромосомы несущую гены А, В, С и D. Расстояние между генами А и В – 12 % кроссинговера, а расстояние между генами В и С – 7 % кроссинговера

РЕШЕНИЕ

Рассмотрим построение фрагмента генетической карты хромосомы, несущей гены А, В, С и D. Предположим, что по результатам скрещивания установлено расстояние между генами А и В – 12 % кроссинговера (12 морганид), а расстояние между генами В и С – 7 % кроссинговера. Тогда расстояние между А и С будет равно либо сумме, либо разности расстояний А В и В С. То есть расстояние между генами А и С по длине хромосомы будет или 19 %, или 5 % кроссинговера. Это объясняется линейным расположением генов в хромосоме. Если в результате анализирующего скрещивания установлено, что расстояние между генами А и С равно 5 % кроссинговера (морганид), то гены по длине хромосомы можно расположить следующим образом:



Местоположение четвертого гена D на карте хромосомы можно определить, зная расстояние от него до гена А и В. Предположим, что ген D находится в этой же хромосоме на расстоянии D А, равном 8 %, а D В – 20 % перекреста. Следовательно, ген D расположен слева от гена А и на расстоянии 13 % кроссинговера от гена С. Если по результатам гибридологического анализа установлено расстояние между генами более чем 50 % перекрёста, то можно предположить несцепленное наследование. Для уточнения группы сцепления проводят дополнительное скрещивание. Таким образом, сопоставляя местоположение все новых и новых генов по отношению к исходным, и составляются генетические карты хромосом. Подробные карты хромосом уже построены для многих культурных растений и домашних животных. Заканчиваются работы по картированию всех хромосом человека.

ЗАДАЧА № 4

У человека заболевание гемофилия (пониженная свертываемость крови) наследуется как рецессивный сцепленный с полом признак. Ген гемофилии локализован в X-хромосоме. Дочь гемофилика выходит замуж за сына другого гемофилика, причем жених и невеста не болеют гемофилией. Определите вероятность рождения ребенка, больного гемофилией, и какого он будет пола.

РЕШЕНИЕ

В природе существуют многообразные генетические механизмы определения половой принадлежности особи. Наиболее часто встречаются следующие типы хромосомного определения пола:

1. У млекопитающих, большинства амфибий, некоторых рыб и насекомых (кроме бабочек), высших ракообразных, круглых червей, многих двудомных растений женский пол является гомогаметным (XX), а мужской – гетерогаметным (XY);
2. У птиц, пресмыкающихся, части рыб, бабочек женский пол – гетерогаметный (XY), мужской – гомогаметный (XX);
3. У полужесткокрылых (клопов), прямокрылых (кузнечиков) женский пол – гомогаметный (XX), а мужской – гетерогаметный (XO);
4. У моли, живородящей ящерицы женский пол является гетерогаметным (XO), а мужской – гомогаметным (XX);
5. У всех перепончатокрылых (пчелы, осы, муравьи) самки диплоидны, а самцы развиваются из неоплодотворенных яиц.

Признаки организма, определяемые генами, локализованными в половых хромосомах называются признаками, сцепленными с полом.

Дано:

X^H – нормальная свертываемость крови;
 X^h – пониженная свертываемость крови;
 Y – ген гемофилии отсутствует;

Решение

Жених здоров, поскольку получил свою X-хромосому от матери, а от отца получил лишь Y-хромосому, невеста гетерозиготна:

$F_1 - ?$

P: ♀ $X^H X^h$ × ♂ $X^H Y$

G: $\begin{pmatrix} X^H \\ X^h \end{pmatrix} \begin{pmatrix} X^H \\ Y \end{pmatrix}$

F_1 : $X^H X^H$ – здоровый;
 $X^H X^h$ – носитель;
 $X^H Y$ – здоровый;
 $X^h Y$ – болен.

Из приведенной схемы ясно, что вероятность рождения больного ребенка 0,25 % и пол будет только мужским.

Ответ: Вероятность рождения ребенка-гемофилика – 0,25 %; пол мужской.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

Образование гамет

ЗАДАЧА № 1

Кариотипы людей – 46,XX и 46,XY. Какие гаметы могут возникнуть, если в процессе гаметогенеза не произошло расхождение хромосом 13-й, 18-й или 21-й пары?

ЗАДАЧА № 2

Сколько типов гамет, и в каком процентном соотношении, образует организм со следующим генотипом:

A B D

a b d, если расстояние между генами «B» и «D» равно 6 морганидам?

ЗАДАЧА № 3

У человека рецессивный ген (d)цветовой слепоты (дальтонизма) локализован в X-хромосоме. Какие гаметы образует мужчина с нормальным зрением, отец которого страдал цветовой слепотой?

ЗАДАЧА № 4

Гены, контролирующие гемофилию «A» и одну из форм цветовой слепоты (рецессивный признак) сцеплены с X-хромосомой. Частота кроссинговера между ними 10 %. Определите вероятность появления различного типа гамет:

1. у дигетерозиготной женщины
2. у мужчины, больного гемофилией и дальтонизмом
3. у здоровой женщины, в ряду поколений которой никто не болел ни одним из этих заболеваний
4. у мужчины, мать которого была дальтоником, а отец страдал гемофилией

Расположение генов в хромосомах

ЗАДАЧА № 5

Как расположены аллели «A», «a», «B», «b» в хромосомах, если при скрещивании организмов «AaBb × aabb» в потомстве образуется 5 % «aabb»?

ЗАДАЧА № 6

При скрещивании самки дрозофилы, дигетерозиготной по генам «A» и «B», с рецессивным самцом в потомстве произошло расщепление по фенотипу:

$AB : \underline{Ab} : \underline{aB} : \underline{ab} = 10 \% : 40 \% : 40 \% : 10 \%$. При каком взаимном расположении генов «A» и «B» в хромосомах наблюдается указанное фенотипическое расщепление?

Сцепление аутосомных генов

ЗАДАЧА № 7

Можно ли определить процесс (и процент) кроссинговера между генами «A» и «B» в скрещивании: $Av//av \times aB//av$?

ЗАДАЧА № 8

Гены, контролирующие у человека группы крови по системе АВ0 и синдром дефекта ногтей и коленной чашечки, локализованы в одной аутосоме. Частота кроссинговера между ними у женщин 14%, у мужчин 8%. Патологический синдром контролируется доминантным геном. Определите вероятность рождения детей с различными фенотипами, если:

1. у жены 2-я группа крови (гетерозиготна) и наследственное заболевание, причём оба этих признака она унаследовала от одного из родителей; муж здоров, имеет 1-ю группу крови;

2. муж дигетерозиготен и имеет 2-ю группу крови; от каждого из родителей он унаследовал доминантный и рецессивный гены; жена здорова и у неё 1-я группа крови

ЗАДАЧА № 9

Гены «L», «M» и «N» относятся к одной группе сцепления. В опыте установлено, что расстояние между генами «L», и «M» равно 5 морганидам, а между генами «M» и «N» – 3 морганидам.

1. Можно ли определить расстояние между генами «L» и «N»? В дополнительном опыте определено, что расстояние между генами «L» и «N» равно 2 морганидам.
2. Изобразите графически расположение генов «L», «M» и «N» в хромосоме.

Генетика пола. Сцепление с полом. Сцепление генов в гетерохромосомах

ЗАДАЧА № 10

У птиц гомогаметен мужской пол (символическое обозначение пары половых хромосом – ZZ), а гетерогаметен – женский (половые хромосомы – ZW). У некоторых насекомых (тараканы, клопы) мужской пол гемигаметен (самцы имеют только одну X-хромосому), а женский пол - гомогаметен (в кариотипе две X-хромосомы).

1. Составьте схему наследования пола у голубей ($2n=60$).
2. Приведите схему наследования пола у насекомых, мужской пол которых гемигаметен.

ЗАДАЧА № 11

Селекционеры в некоторых случаях могут определить пол только что вылупившихся цыплят. При каких генотипах родительских форм возможно это сделать, если известно, что гены золотистого (коричневого) и серебристого (белого) расположены в X-хромосоме. Ген серебристого оперения доминантный, а золотистого – рецессивный. Гетерогаметным у птиц является женский пол.

ЗАДАЧА № 12

Классическая гемофилия передаётся как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются здоровые дочери и сыновья, которые вступают в брак с лицами, имеющими нормальную свёртываемость крови. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия, и какова вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей?

ЗАДАЧА № 13

Одна из форм дефекта зубной эмали контролируется доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. Какова вероятность рождения детей с этим заболеванием, если оно имелось:

1. у отца жены;
2. у отца мужа.

ЗАДАЧА № 14

У человека в Y-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какими будут дети и внуки в браке мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины. Сцепление с полом плюс аутосомный ген или сцепление аутосомных генов

ЗАДАЧА № 15

Гипертрихоз (волосистой покров по краю ушной раковины) передается как голландрический признак (через Y-хромосому), а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась здоровая в отношении обоих заболеваний дочь.

1. Какова вероятность того, что и следующий ребёнок у этих родителей тоже не будет иметь ни гипертрихоза, ни полидактилии?
2. Каков пол этого ребёнка?

ЗАДАЧА № 16

У человека гены резус-фактора и эллиптоцитоза находятся в одной хромосоме на расстоянии 3 морганид. Резусположительность и эллиптоцитоз определяются доминантными генами. Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты находятся в X-хромосоме на расстоянии 50 морганид. Оба признака передаются по рецессивному типу. Гетерозиготная по всем признакам (генам) женщина выходит замуж за резус-отрицательного мужчину с нормальными остальными анализируемыми признаками. Известно, что отец женщины был резус-отрицательным, имел эллиптоцитоз, страдал ночной слепотой, но цвета различал нормально. Определите вероятные фенотипы детей в этой семье.

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

Сцепленное наследование

Наследование пола и признаков, сцепленных с полом

ЗАДАЧА № 1

Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

ЗАДАЧА № 2

У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой, рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся эти же аномалии одновременно?

ЗАДАЧА № 3

Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз доминантный по силе действия и расположен в аутосомах, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой?

ЗАДАЧА № 4

В семье, где жена имеет I группу крови по системе АВ0, а муж IV, родился ребенок с III группой крови, страдающий дальтонизмом. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

ЗАДАЧА № 5

Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза, а) определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза, б) определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола?

ЗАДАЧА № 6

Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) генами. Однако сцепленными могут быть необязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Её муж нормален в отношении обеих признаков. Чего скорее можно ожидать у их детей: одновременного появления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих признаков или наличие только одной аномалии – катаракты или полидактилии?

ЗАДАЧА № 7

Один из видов глухоты наследуется рецессивно, сцеплено с X-хромосомой. В семье, где муж болен и имеет II группу крови по системе АВ0 (известно, что у его матери была I группа крови), а жена здорова и имеет IV группу крови, родился глухой мальчик. Определите генотипы родителей и сына. Какая группа крови может быть у мальчика.

ЗАДАЧА № 8

Гены глазного альбинизма и нейросенсорной глухоты локализируются в X хромосоме, тесно сцеплены, наследуются рецессивно. Муж здоров, жена тоже здорова, но она унаследовала ген глазного альбинизма от отца, а ген нейросенсорной глухоты от матери. Каких детей и с какой вероятностью можно ожидать в этой семье?

ЗАДАЧА № 9

Гены гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализованы в X-хромосоме на расстоянии около 10 морганид. Здоровая женщина, унаследовавшая гемофилию от своей матери, а дальтонизм от отца, выходит замуж за здорового мужчину. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

ЗАДАЧА № 10

Гены цветовой слепоты (дальтонизм – d) и ночной слепоты (s) сцеплены с X-хромосомой и находятся на расстоянии 50 морганид. Девушка с нормальным зрением, отец которой страдал двумя формами слепоты выходит замуж. Определите вероятность появления возможных фенотипов у детей в этой семье, если юноша здоров?

ЗАДАЧА № 11

Сколько типов гамет образует организм с генотипом «AaBb» при:

1. полном сцеплении генов?
2. неполном сцеплении генов?

ЗАДАЧА № 12

Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. У родителей, страдающих данным заболеванием родился сын с нормальными зубами. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

ЗАДАЧА № 13

Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия, как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

ЗАДАЧА № 14

Окуло-церебро-ренальный синдром наследуется X-сцепленно рецессивно, характеризуется мышечной гипотонией, умственной отсталостью, катарактой. Могут ли родиться дети с этим синдромом в семье, где муж болен, а жена и все её родственники здоровы?

ЗАНЯТИЕ № 11

ИЗМЕНЧИВОСТЬ И ЕЕ ФОРМЫ

НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ И НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Цель: Получить целостное представление об изменчивости, как свойстве живых организмов приобретать новое состояние генотипа и фенотипа на разных этапах онтогенеза. Приобрести и закрепить знания об изменениях, возникающих на различных уровнях организации наследственного материала. Знать классификации изменчивости и причины их возникновения, что необходимо будущим врачам для понимания причин наследственных заболеваний и организации профилактических мероприятий, знание причин мутационной изменчивости необходимо врачам всех специальностей для понимания этиологии генных и хромосомных заболеваний.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ПО ТЕМЕ

ЗАПОЛНИТЕ ПРИВЕДЕННЫЕ НИЖЕ СХЕМЫ:

Схема 20 – Изменчивость и ее формы.

Схема 21 – Виды мутационной изменчивости.

Схема 22 – Классификации мутаций по уровню изменения генотипа

Схема № 20. Изменчивость и ее формы

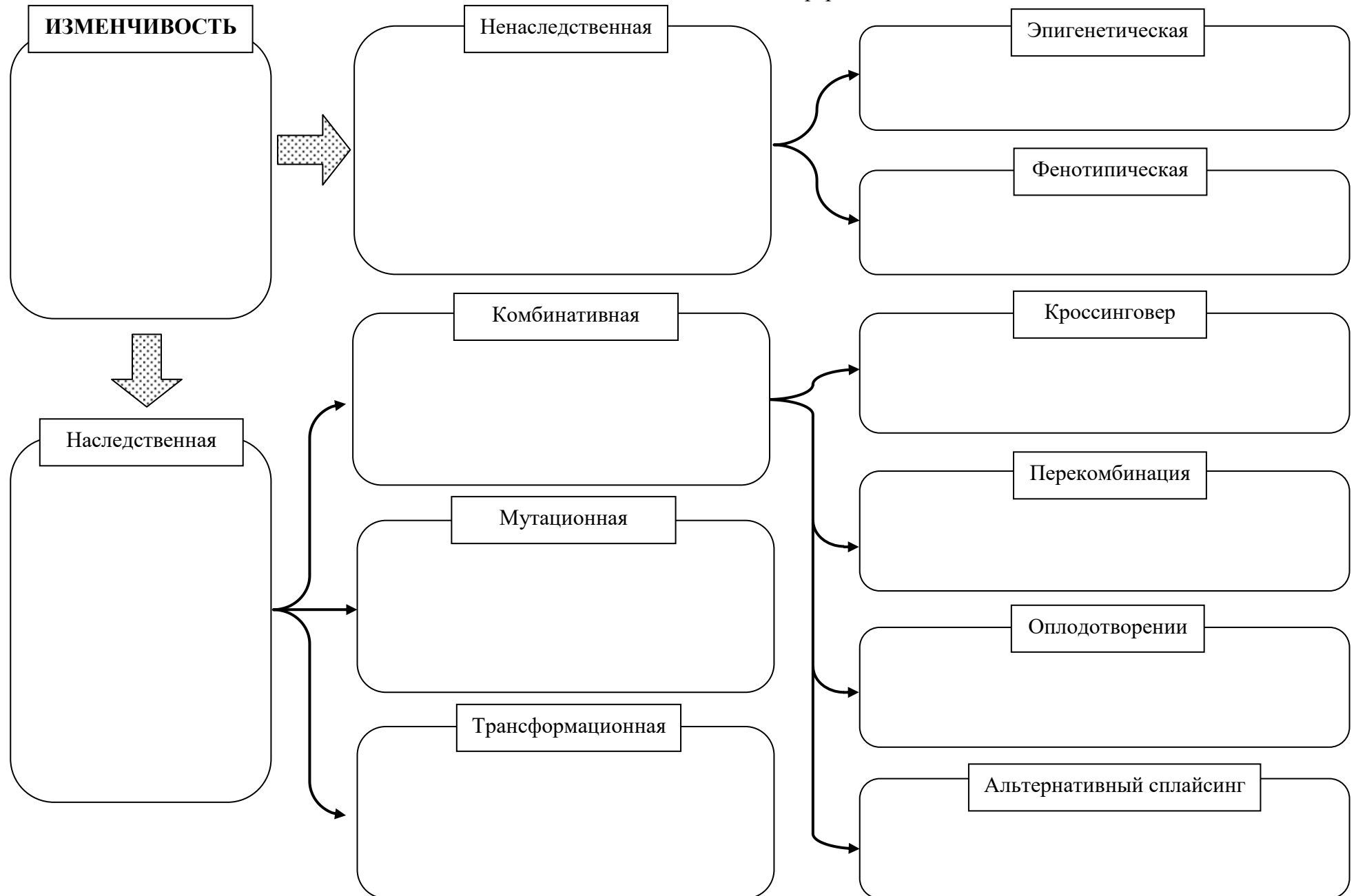


Схема 21. Виды мутационной изменчивости

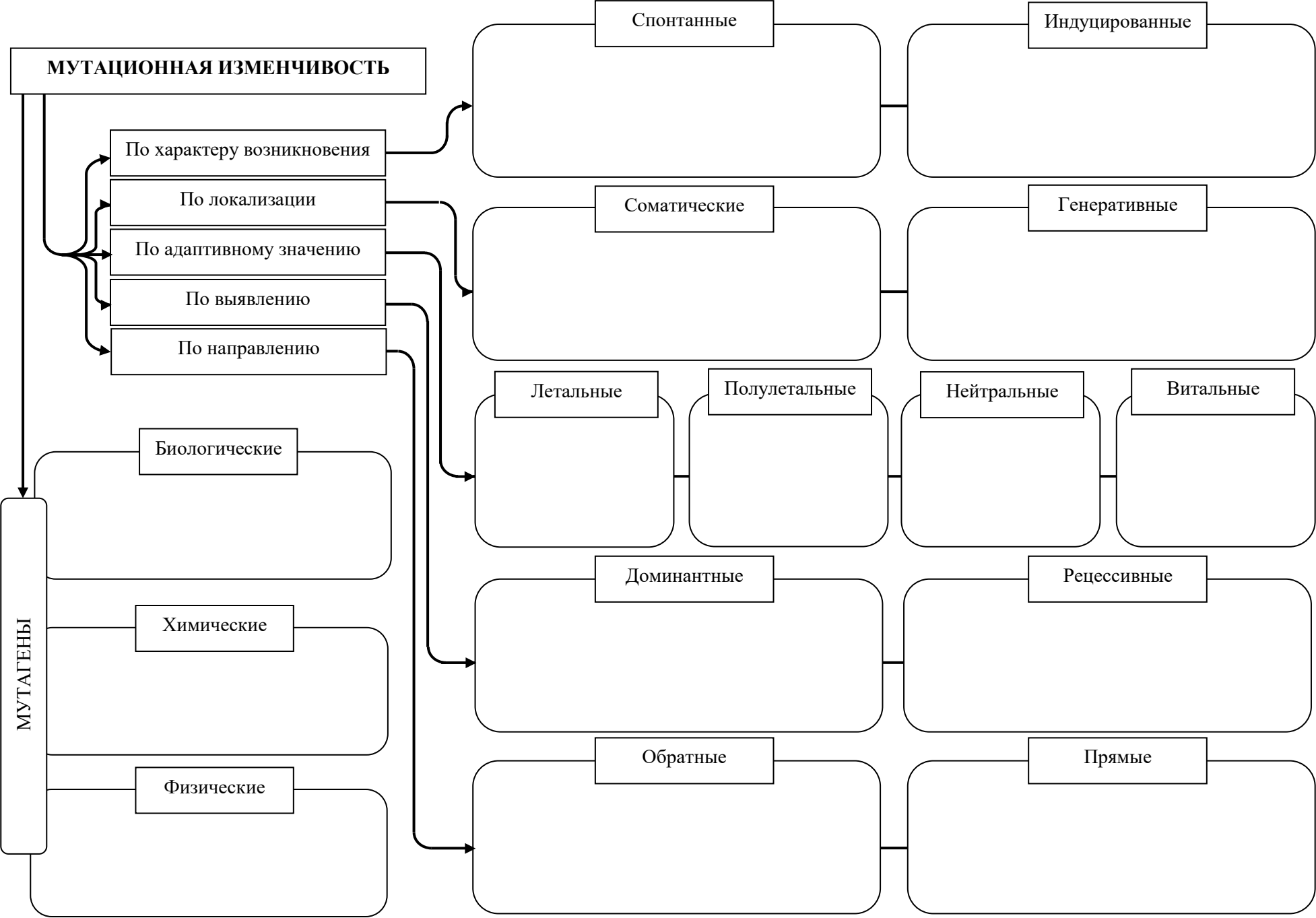
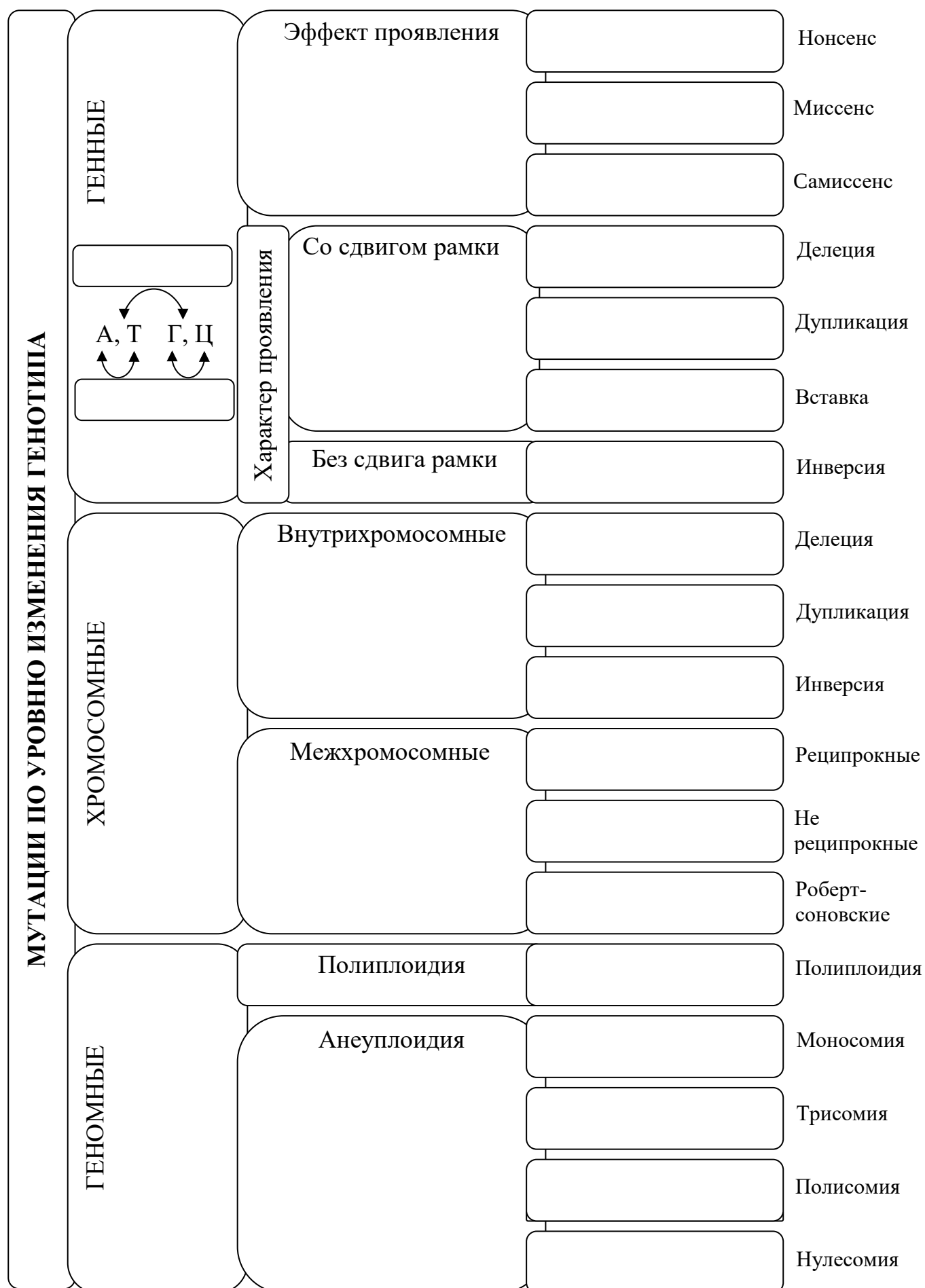


Схема 22. Классификации мутации по уровню изменения генотипа



ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

ЗАДАЧА № 1

Участок молекулы ДНК имеет следующую нуклеотидную последовательность:

5' АТГ ТАТ ЦЦЦ ГАЦ ЦТА АГЦ 3'

На этом участке произошла транзиция. Покажите, в каком месте могла произойти эта мутация в случае: а) миссенс – эффекта; б) самиссенс – эффекта; в) нонсенс – эффекта.

ЗАДАЧА № 2

Участок молекулы ДНК имеет следующую нуклеотидную последовательность:

5' АТГ ТАТ ЦЦЦ ГАЦ ЦТА АГЦ 3'

На данном участке молекулы ДНК произошла трансверсия. Покажите, в каком месте могла произойти эта мутация в случае: а) миссенс – эффекта; б) самиссенс – эффекта; в) нонсенс эффекта.

ЗАДАЧА № 3

Полипептид должен иметь следующую аминокислотную последовательность: метионин – глицин – валин – тирозин – серин – аргинин – глутамин. Однако, во время трансляции образовался осколочный белок. Объясните причину этого явления. Какая мутация вызвала это нарушение?

ЗАДАЧА № 4

Участок молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов:

5' АТГ ГТА ГЦЦ ТАЦ ЦЦА ААГ ТТТ ТАГ 3'

Какая иРНК образуется во время транскрипции на этом участке, если рамка считывания сдвинется на один нуклеотид вправо? Какой полипептид образуется в этом случае?

ЗАДАЧА № 5

В участке молекулы ДНК:

5' АТГ ТТГ ЦАЦ ТЦА ГГА ААА ТАА 3'

Произошла замена 4-го нуклеотида Т на Ц. Дайте характеристику этой мутации. Как изменится структура белка?

ЗАДАЧА № 6

Белок состоит из следующих аминокислот: метионин – серин – фенилаланин – лейцин – цистеин – триптофан – серин. В результате мутации в иРНК, кодирующей этот белок, весь цитозин заменился на аденин. Дайте характеристику мутации и определите состав белка после мутации.

ЗАДАЧА № 7

После мутации, которая произошла в 5'цепи ДНК образовался полипептид: пролин – глицин – тирозин – серин – лизин – аспарагин. Постройте нормальную цепь ДНК, если известно, что рамка считывания сдвинулась на один нуклеотид правее, а полипептид начинается серином, а заканчивается лейцином.

ЗАДАЧА № 8

На участке ДНК:

5' ГГГ ТГТ ЦГА ЦТА ЦЦА 3'

произошла инверсия. Ей предшествовал разрыв между 4-м и 5-м, 8-м и 9-м нуклеотидами. Как изменится белок, кодируемый этим участком? Охарактеризуйте мутацию.

ЗАДАЧА № 9

Участок нормального гемоглобина включает следующие аминокислоты: гистидин – валин – лейцин – лейцин – треонин – пролин – глутамин – глутамин. У больных талассемией этот же участок состоит из аминокислот: гистидин – валин – лейцин – лейцин – треонин – пролин – лизин – глутамин. Определить вид мутации, которая привела к нарушению гемоглобина, и показать мутантную ДНК.

ЗАДАЧА № 10

Нормальный гемоглобин включает аминокислотных звеньев. Часть его состоит из следующих аминокислот: гистидин-валин-лейцин-лейцин-треонин-пролин-глутамин-глутамин. При серповидноклеточной анемии эритроциты имеют серповидную форму и не могут справляться с функцией переноса кислорода. Если ген определяющий серповидноклеточную анемию находится в гомозиготном состоянии, то ребенок умирает в детстве. Если же ребенок гетерозиготен, то кровь содержит как нормальные эритроциты, так и серповидные. Часть гемоглобина серповидных эритроцитов состоит из аминокислот: гистидин-валин-лейцин-лейцин-треонин-пролин-валин-глутамин. Такой белок внутри эритроцита начинает кристаллизоваться, а эритроцит меняет форму. Определить мутацию, которая привела к изменению гемоглобина и вызвала серповидноклеточную анемию.

ЗАДАЧА № 11

У фенотипически здоровой женщины обнаружена транслокация $tr(14, 21)$. Какие гаметы образуются у этой женщины и какое потомство следует ожидать от брака ее с нормальным мужчиной?

ЗАДАЧА № 12

Во время мейоза в анафазе II у женщины не разошлась 14 пара хромосом. Записать гаметы.

ЗАДАЧА № 13

Во время мейоза в анафазе II у женщины не разошлись 18 и 20 пары хромосом. Какие гаметы у нее образуются?

ЗАДАЧА № 14

При делеции длинного плеча 21 хромосомы у человека развивается лейкоз. Определите вероятность рождения здорового ребенка, если мужчина с нарушением в 21 хромосоме женится на здоровой женщине

ЗАДАЧА № 15

В культуре ткани человека произошла элиминация 22 хромосомы. Сколько хромосом будут иметь дочерние клетки, если элиминация произошла в профазу митоза, метафазу и анафазу.

ЗАДАЧА № 16

В молекуле ДНК произошла мутация, в результате которой информативный кодон и-РНК заменился на кодон, кодирующий другую аминокислоту.

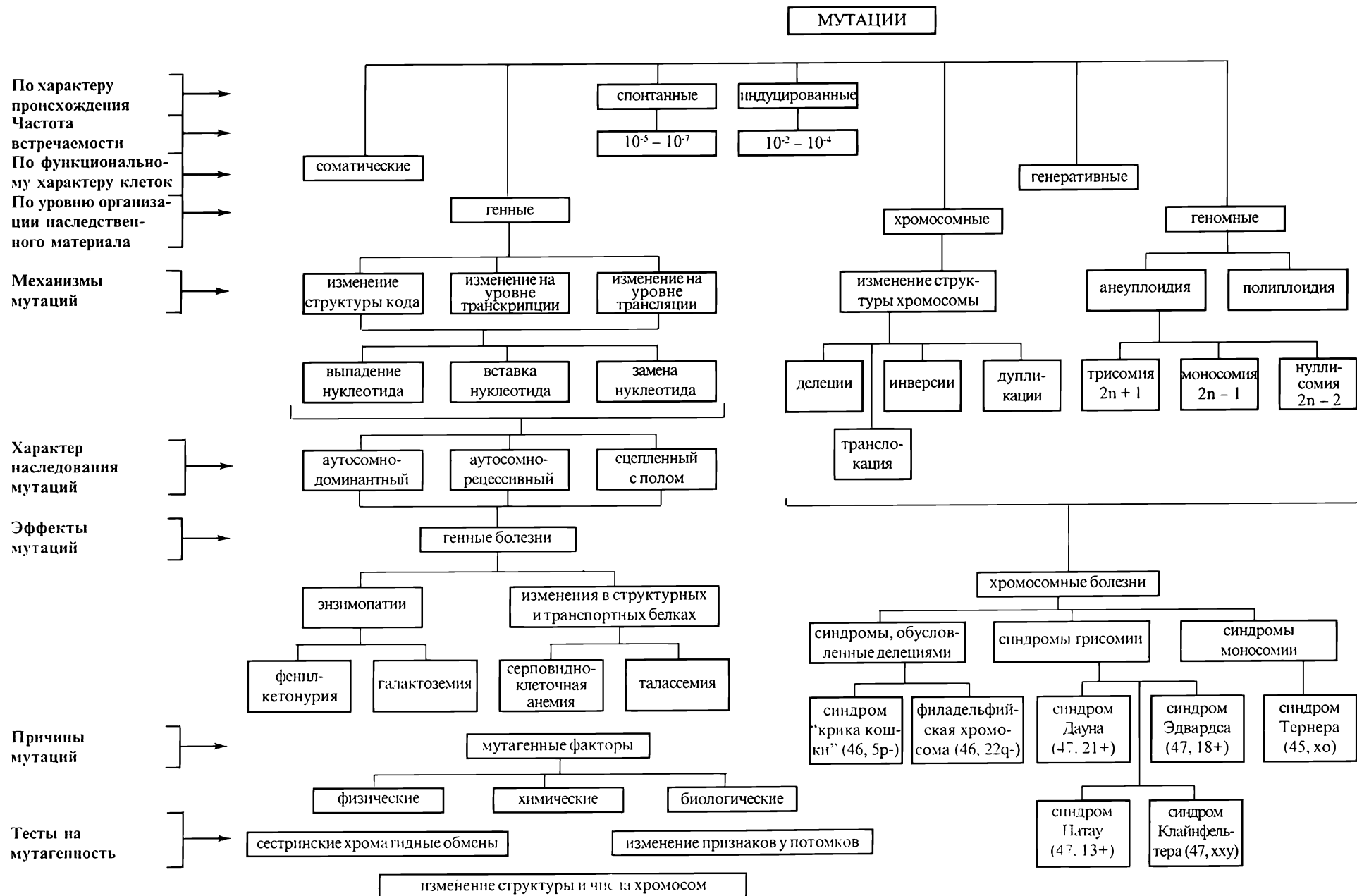
1. Определить тип мутации по уровню изменения генотипа.
2. Какой тип мутации по эффекту проявления?
3. Происходит ли сдвиг рамки считывания?

ЗАДАЧА № 17

В молекуле ДНК на 5' → 3' цепи произошла мутация, в результате которой кодон ГАА заменился на кодон УАА.

1. Определить тип мутации по эффекту проявления.
2. Будет ли продолжаться синтез белка после мутации

ПРИЛОЖЕНИЕ В МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ



ЗАНЯТИЕ № 12

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

Цель: Изучить основы медицинской генетики, что необходимо для диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, поскольку процессы роста и развития организма представляют собой реализацию наследственной информации в определенных условиях среды. Овладеть современными методами медицинской генетики.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

Генные наследственные заболевания; моногенные заболевания; типы наследования моногенных заболеваний; полигенные заболевания; мультифакториальные заболевания; митохондриальные заболевания; методы изучения генных заболеваний: биохимические методы; заболевания, вызванные нарушением различных видов обмена; молекулярно – генетические методы митохондриальных заболеваний; клинико-генеалогический метод; суть генеалогического метода; родословные; генеалогический анализ; родословные при аутосомно-доминантном наследовании; родословной при аутосомно-рецессивном наследовании; родословные при сцепленным с полом X-доминантным наследовании; родословные при сцепленным с полом X-рецессивном наследовании; родословные при голландрическом типе наследования; родословные с митохондриальным типом наследования; родословные при аутосомно-доминантном наследовании с неполной пенетрантностью; анализ родословной при близкородственном браке. Хромосомные наследственные болезни диагностируются с помощью: цитогенетический метод; центромерный индекс; характеристика групп сцепления хромосом человека; экспресс диагностика полового хроматина: X-хроматин (тельце Бара); Y-хроматин; хромосомные заболевания; примеры хромосомных заболеваний, обусловленных нарушением числа аутосом; примеры хромосомных заболеваний, обусловленных

нарушением числа половых хромосом; примеры хромосомных заболеваний, обусловленных нарушением структуры хромосом; характеристика хромосом человека (Приложение Г);

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

МОЛЕКУЛЯРНО – ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

ЗАРИСУЙТЕ СХЕМУ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО МЕТОДА
ДИАГНОСТИКИ ГЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

ЛАБОРАТОРНАЯ РАБОТА

«Определение полового X-хроматина»

Кроме кариотипирования цитогенетический метод позволяет определить половой хроматин: X-хроматин и Y-хроматин. X-хроматин представляет собой инактивированную одну из двух X-хромосом. В норме половой хроматин отсутствует у мужчин, так как их одна X-хромосома всегда является активной. У женщин имеется две X-хромосомы и одна из них находится в неактивном состоянии в виде X-полового хроматина (тельца Барра). Таким образом определить количество X-хромосом можно путём суммирования количество телец Бара + 1.

В настоящее время разработан простой способ определения X-полового хроматина – соскоб слизистой оболочки полости рта (буккального эпителия).

Цель работы: научиться делать препарат буккального эпителия; анализировать препарат под микроскопом; подсчитывать количество клеток, имеющих половой хроматин.

Оснащение работы: микроскоп, шпатели, спирт, марлевые салфетки, краска - ацетоорсеин, стёкла: предметные и покровные.

Ход работы:

- 1) Приготовить предметное и покровное стекло: тщательно протереть их марлевой салфеткой.
- 2) Шпатель обработать спиртом и протереть салфеткой.
- 3) Протереть слизистую щеки и быстрым скользящим движением шпателя произвести соскоб.
- 4) Полученный материал перенести на предметное стекло и сделать тонкий мазок.
- 5) На мазок капнуть каплю 1 % ацетоорсеина и накрыть покровным стеклом. Сверху положить слой фильтровальной бумаги и слегка надавить пальцем в течение нескольких секунд. Удалить остатки краски. Не допустить сдвигание покровного стекла!
- 6) Изучение препарата производят в световом микроскопе с иммерсионной системой ($\times 1200 - 1500$).

На препарате половой хроматин виден в виде тельца, окрашенного в тёмный цвет окружённого более светлым ореолом. Размер его около 1 мкм. Расположен чаще всего под ядерной мембраной. Форма полового хроматина может быть чаще всего овальной, треугольной, реже иной.

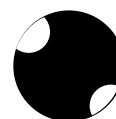


Рис. 10. Половой хроматин

В норме половой хроматин определяется в среднем у 30 % клеток женщин. Поэтому необходимо просмотреть несколько полей зрения в разных местах препарата и просчитать не менее 100 ядер.

Таблица 6. Содержании X-хроматина

Название болезни	Количества аутосом	Количество половых хромосом	Кариотип	Количество телец Бара	
				♂	♀
Болезнь Дауна					
Синдром Шерешевского – Тернера					
Синдром Клайнфельтера					

КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ГРАФИЧЕСКОЕ ИЗОБРАЖЕНИЙ РОДОСЛОВНОЙ.

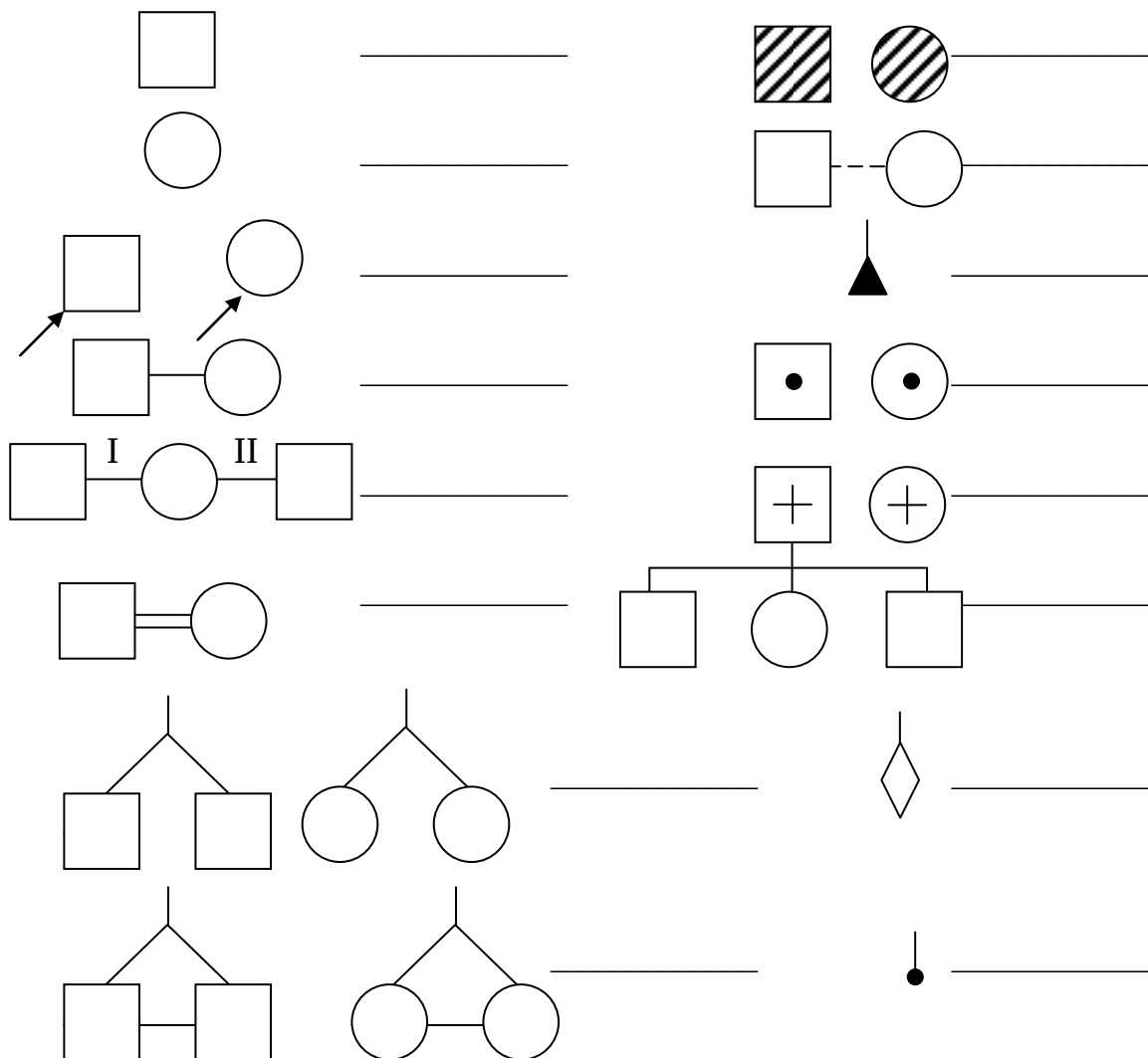
После сбора генеалогической информации составляют графическое изображение, соблюдая правила:

1. Составление родословной начинают с пробанда. Братья и сестры располагаются в родословной в порядке рождения слева направо, начиная со старшего.
2. Все члены родословной должны располагаться строго по поколениям в один ряд.
3. Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.
4. Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (весь ряд) слева направо последовательно. Таким образом, каждый член родословной имеет свой шифр.
5. Укажите возраст членов семьи, так как некоторые заболевания проявляются в разные периоды жизни.
6. Супруги родственников пробанда могут не изображаться в родословной, если они здоровы.

7. Важно отметить лично обследованных членов родословной знаком (!).

Составляя родословную, желательно получить сведения о максимальном количестве родственников 3 – 4 поколений. Если рассматриваемых признаков несколько, то можно прибегать к буквенным или штриховым различиям внутри символов.

Поясните что обозначают символы использующиеся при составлении родословной.



ПЛАН АНАЛИЗА РОДОСЛОВНОЙ

I. Наследственная болезнь или нет

Болезнь наследственная, если встречается в нескольких поколениях или проявляется при близкородственном браке.

II. Определение типа наследования:

1. Определить какой ген (доминантный или рецессивный)

- a. Ген доминантный с полной пенетрантностью, наследование идет по вертикали и больные рождаются от больных (хотя бы один из родителей болен);
- b. Если ген доминантный, но с неполной пенетрантностью, то наряду появления больных от больных имеются случаи рождения в той же семье и по этому же признаку больных детей от здоровых родителей (такое поколение называется проскакивающим);
- c. Если ген рецессивный, то наследование идет по горизонтали и больные дети проявляются от здоровых родителей, а от больных родители могут родить здоровых детей.

2. Место расположения гена:

- a. Если ген находится в Y-хромосоме, в родословной будут болеть только мужчины и ген этот будет получен от своих отцов (голандрический тип наследования);
- b. если ген доминантный и находится в X-хромосоме, тогда в родословной должна быть показательная семья, когда от больного отца рождаются все больные дочери;
- c. если ген рецессивный и находится в X-хромосоме, то болеть будут преимущественно мужчины, но ген этот будет получен от матерей-носительниц;
- d. если не подходят эти 3 варианта, то ген находится в аутосоме, (если ген доминантный и находится в аутосоме, то наследование ведется по вертикали и признак проявляется в первом поколении);

III. Определение типа наследования:

- 1. Аутомно-доминантный с полной пенетрантностью;

РОДОСЛОВНАЯ _____
(составьте свою родословную и проанализируйте ее)

2. Аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью;
3. Сцепленный с Y-хромосомой (голандрическое наследование);
4. Сцепленный с X-хромосомой доминантный;
5. Сцепленный с X-хромосомой рецессивный;
6. Митохондриальный (от матерей болеют все дети, но мальчики эту болезнь передавать не будут);
7. Полигенный/мультифакториальный (если изучаемая родословная не подходит под предыдущие варианты (полигенное заболевание затрагивает не один, а несколько генов);

IV. Определение генотипов членов родословной исходя из типа наследования и фенотипов родителей (пишем рядом со значками);

V. Отвечаем на вопрос пробанда или даем диагноз.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

ЗАДАЧА № 1*

Пробанд и пять его братьев здоровы. Мать и отец пробанда – глухонемые. Два дяди и тети со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тетки и дядя здоровы, и одна тетка и один дядя – глухонемые. Бабушка и дедушка по матери здоровы. Бабушка и дедушка по отцу – глухонемые. Бабушка по отцу имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дедушка по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой – глухонемой и пять сестер, две из которых – глухонемые. Мать и отец дедушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца – глухонемые. Определите вероятность рождения детей глухонемыми в семье пробанда, если он вступит в брак с нормальной в отношении глухоноты женщиной, происходящей из благополучной по этому заболеванию семьи.

ЗАДАЧА № 2

Брахидактилия характеризуется укорочением пальцев. Пробанд – больная брахидактилией женщина, одна ее сестра и один ее брат также больны брахидактилией, а две сестры здоровы в отношении анализируемого заболевания. Мать пробанда больна, а отец – здоров. У отца один брат и две сестры – здоровы. Дедушка и бабушка со стороны отца пробанда здоровы. У бабушки здоровые брат и сестра. Все их родственники здоровы. Мать пробанда имеет больного брахидактилией брата и двух здоровых сестер. Их отец болен, а мать – здорова. Прадедушка пробанда со стороны матери страдал данным заболеванием, а прабабушка – здорова. Пробанд вышла замуж за здорового мужчину, у которого брат, мать и отец – здоровы. Определите генотип пробанда и всех ее родственников, а также вероятность рождения больных брахидактилией детей у пробанда. Составить родословную, проанализировать ее.

ЗАДАЧА № 3

Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалий не обнаружено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трёх сестёр. Две сестры с локоном, а одна без локона. У одной из тёток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. У второй тётки сын и дочь с локоном и ещё одна дочь без локона. Третья тётка пробанда, не имеющая белого локона, имеет двух сыновей и дочь – все они без локона. Дед пробанда по линии матери и два брата имели белые локоны, а ещё два брата были без локонов. Прадед также имел белый локон надо лбом.

Определите вероятность рождения ребёнка с белым локоном надо лбом у пробанда, если он вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющий белый локон.

ЗАДАЧА № 4

Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной, имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых тётю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы.

Какова вероятность появления в семье пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте мужчину.

ЗАДАЧА № 5

Ихтиоз – резкое изменение покровов кожи. Пробанд и его два брата здоровы, а две сестры больны данным заболеванием. Мать пробанда и ее сестра здоровы. Со стороны матери пробанда дедушка и две его сестры абсолютно здоровы. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, имеет здоровых брата и сестру. Отец пробанда болен, имеет здоровых брата и сестру.

Бабушка пробанда со стороны отца здорова, а дедушка болен, имеет больную сестру, у которой здоровый относительно данной патологии супруг, у них больная дочь и здоровый сын. Определить тип наследования заболевания. Генотипы родственников и прогноз потомства, при браке пробанда с гетерозиготной девушкой.

ЗАДАЧА № 6

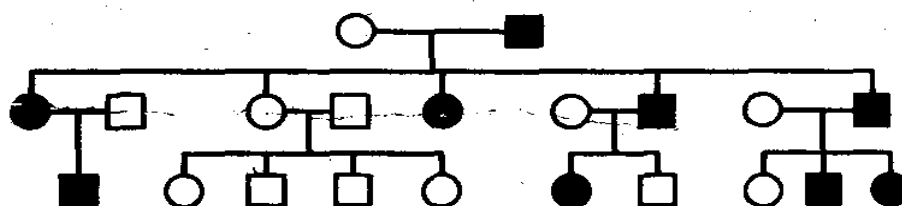
Пробанд – здоровый юноша, имеет здоровую сестру и больного гемофилией брата. Характеристика данного заболевания: кровотечения, гемартрозы. Отец пробанда и его родители – здоровы. Мать пробанда здорова, имеет больного брата и здоровую сестру, которая вышла замуж за здорового мужчину, и у них родилась здоровая дочь и больной гемофилией сын. Родители мужа сестры матери пробанда – здоровы. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. Пробанд женился на здоровой девушке, у которой здоровые: сестра, родители и дядя со стороны отца. В семье пробанда родилась здоровая девочка. Определить вероятность рождения больного гемофилией мальчика в семье пробанда. Составить родословную, проанализировать ее

ЗАДАЧА № 7

Пробанд – здоровый юноша имеет двух сестер с гипоплазией эмали. Мать пробанда здорова, а отец болен. У матери две здоровые сестры, здоровый брат. Оба родителя матери тоже здоровы. У отца здоровая сестра и больная. Обе сестры имеют здоровых мужей. У здоровой сестры один сын здоровый, а у больной сын и дочь – оба страдают гипоплазией эмали. Дедушка пробанда по линии отца здоров, а бабушка больна. У бабушки две больные сестры и здоровый брат. Прадедушка по линии отца пробанда болен, а прабабушка здорова. Пробанд женится на девушке, страдающей гипоплазией эмали. У девушки старший брат болен имеет здоровую жену и больную дочь. Младший брат здоров, и имеет здоровую жену. Детей у него нет. Мать жены пробанда больна, а отец здоров. У матери больная сестра и здоровый брат. Дедушка жены пробанда по линии матери болен, а бабушка здорова. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, а также в семьях его родных сестер и двоюродных сестер и братьев, если у них будут здоровые супруги. Определите также вероятность рождения больного ребенка у братьев жены пробанда, если жены их здоровы. Составить родословную, проанализировать ее.

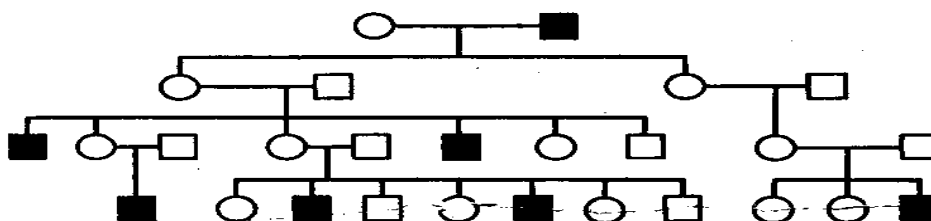
ЗАДАЧА № 8

Проведите анализ родословной.

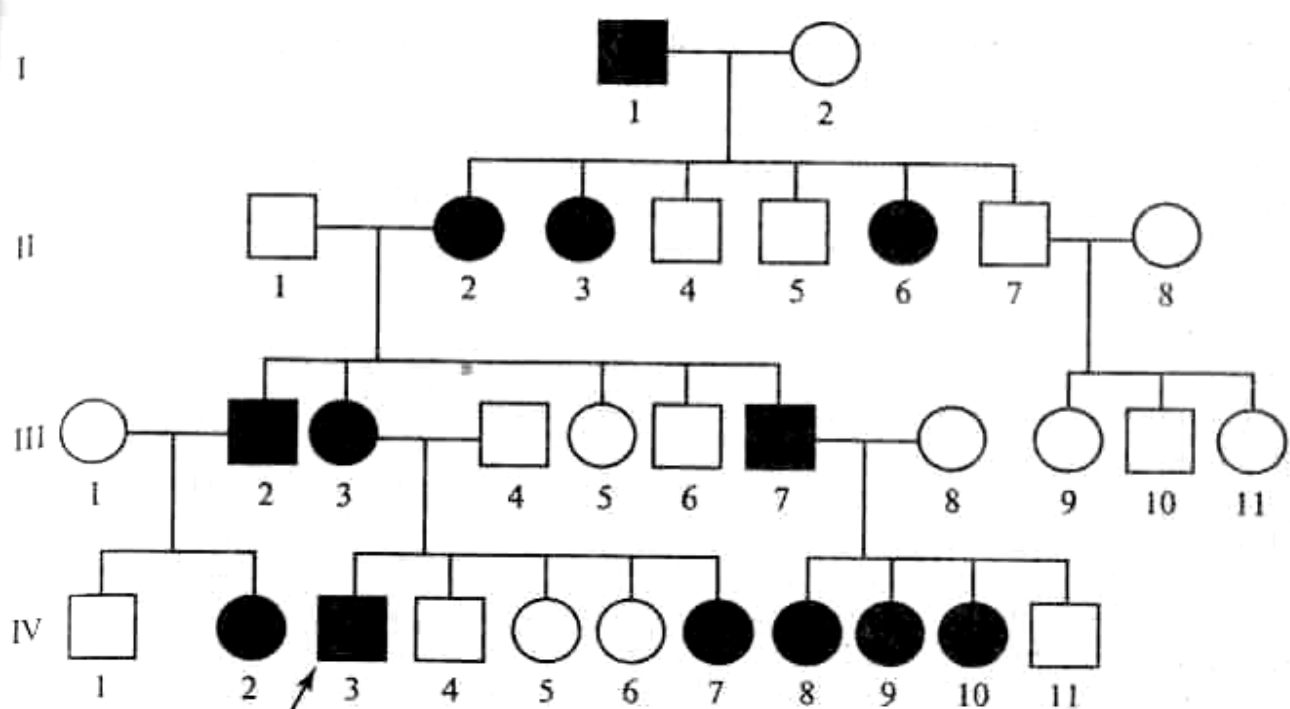


ЗАДАЧА № 9

Проведите анализ родословной.



Проанализируйте родословную, в которой прослежено наследование дефекта зубной эмали



ЗАДАЧА № 11

Пробанд – здоровая девушка, имеет двух здоровых братьев и больную врожденной глухотой сестру. Мать и отец пробанда здоровы. Две сестры и родители матери пробанда здоровы относительно анализируемого заболевания. Отец пробанда имеет больного брата, больную сестру и здоровую сестру. Больная сестра отца вышла замуж на нормального мужчину, и у них родились больной сын и здоровые сын и дочь. Здоровая сестра отца пробанда вышла замуж за здорового мужчину, и у них родились две здоровые девочки. Дед и бабушка пробанда со стороны отца – здоровы, бабушка имеет здоровую сестру и больного брата. Определите вероятность рождения больного ребенка, если пробанд выйдет замуж за здорового мужчину. Составить родословную, проанализировать ее.

ЗАДАЧА № 12

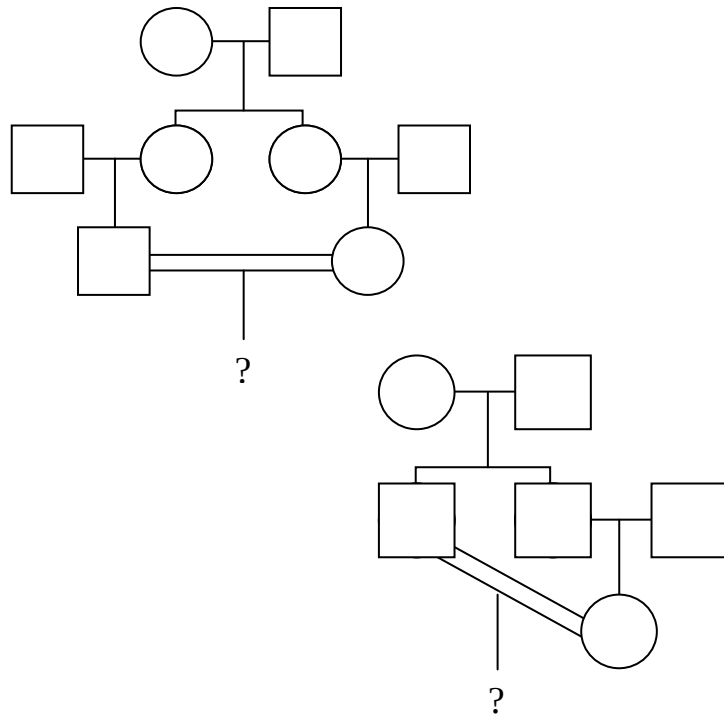
Роза и Алла – родные сестры обе, как и их родители, страдают ночной слепотой. У них есть сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. Роза и Алла вышли замуж за мужчин с нормальным зрением. У Аллы были две девочки и четыре мальчика, страдающие ночной слепотой. У Розы два сына и дочь с нормальным зрением и ещё один сын, страдающий ночной слепотой.

1. Определите генотипы Розы и Аллы, их родителей и всех детей.
2. Какова вероятность появления у Розы и Аллы внуков, страдающих ночной слепотой, при условии, что все их дети вступают в брак с лицами, нормальными в отношении зрения.

Анализ родословной при близкородственном браке

ЗАДАЧА № 13

Рассчитать риск для потомства:



ЗАДАЧА № 14

Провести анализ родословной и рассчитать риск:

Раскладка и анализ кариотипов

Разложить кариотипы, провести его анализ и поставить цитогенетический диагноз по предложенным легендам

ЗАДАЧА № 15

Девушка низкого роста обратилась по поводу недоразвития половых признаков. При обследовании обнаружены врожденные соматические пороки развития и гипогонадизм; легкая умственная отсталость. О родственниках данные отсутствуют. Цитологически: почти все клетки буккального эпителия не содержат глыбки полового хроматина. Кариотип прилагается. Определить диагноз, возможные причины заболевания и прогноз потомства.

ЗАДАЧА № 16

Родился мальчик со значительным нарушением внешних морфологических признаков. При обследовании обнаружены пороки внутренних органов. Функциональные симптомы: глухота, судороги. Родители здоровы. Возраст матери – 35 лет, отцу – 43. Оба родителя давно курят. Дерматоглифика: на пальцевых подушечках учащены радиальные петли и дуги. В клетках буккального эпителия половой хроматин отсутствует.

ЗАДАЧА № 17

У здоровых родителей родилась девочка с ярко выраженными фенотипическими признаками: монголоидный разрез глаз, глубокие борозды на губах, большой язык, отклонение в развитии внутренних органов. Выявилось отставание интеллектуального развития. В буккальном эпителии одна глыбка полового хроматина. Поставить диагноз. Кариотип прилагается.

ЗАДАЧА № 18

У женщины, перенесшей во время беременности вирусную инфекцию, родилась девочка с сильными морфологическими пороками и пороками внутренних органов. Дать анализ кариотипа и поставить цитологический диагноз.

ЗАДАЧА № 19

Молодая фенотипически здоровая женщина обратилась к врачу с жалобой на бесплодие. В буккальном эпителии половой хроматин отсутствует. Поставить цитологический диагноз.

ЗАДАЧА № 20

Мужчина с проявлением евнухоидного гигантизма, страдающий бесплодием. В детстве наблюдалось нарушение коммуникабельности с реактивными вспышками агрессивности. Отмечается снижение интеллекта. В родословной подобной аномалии не обнаружено. Мать родила в 27 лет, была здорова. Отцу во время рождения ребенка – 32, злоупотреблял алкоголем. Дерматоглифика – обычный пальцевой и ладонный рисунок. Цитологически: в буккальном эпителии 30% клеток имеют одну глыбку полового хроматина. Кариотип прилагается. Установить возможные причины заболевания.

ЗАДАЧА № 21

Физически нормальная женщина страдает легким слабоумием. Имеет двух здоровых детей. В родословной подобных аномалий не обнаружено. Возраст матери во время беременности 38 лет, отцу – 43 года. Цитологически 60% клеток буккального эпителия имеют две глыбки полового хроматина. Кариотип Прилагается. Поставить диагноз больного. Установить возможные причины заболевания.

ЗАДАЧА № 22

При обращении в медико-генетическую консультацию мужчины 40 лет обследование кариотипа показало наличие двух У-хромосом. Объясните механизм возникновения данной патологии.

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

Генеалогический метод

ЗАДАЧА № 1

Пробанд и его два брата здоровы, а две сестры больны ихтиозом (резкое изменение покровов кожи). Мать пробанда и ее сестра здоровы. Со стороны матери пробанда дедушка и две его сестры абсолютно здоровы. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, имеет здоровых брата и сестру. Отец пробанда болен, имеет здоровых брата и сестру. Бабушка пробанда со стороны отца здорова, а дедушка болен, имеет больную сестру, у которой здоровый относительно данной патологии супруг, у них больная дочь и здоровый сын. Определить тип наследования заболевания, генотипы родственников и прогноз потомства в браке пробанда с гетерозиготной по данному заболеванию девушкой.

ЗАДАЧА № 2

Пробанд – здоровый юноша, имеет здоровую сестру и больного гемофилией брата. Отец пробанда и его родители – здоровы. Мать пробанда здорова, имеет больного брата и здоровую сестру, которая вышла замуж за здорового мужчину, и у них родилась здоровая дочь и больной гемофилией сын. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. Пробанд женился на здоровой девушке, у которой здоровые: сестра, родители и дядя со стороны отца. В семье пробанда родилась здоровая девочка. Определить вероятность рождения больного гемофилией мальчика в семье пробанда. Составьте и проанализируйте родословную.

ЗАДАЧА № 3

Пробанд здоров. Отец пробанда болен эпидермолизом буллезным. Мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, один брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетка – больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго брака – больные дочь и сын. У второго больного дяди есть две здоровые дочери и больной сын. У третьего больного дяди – два больных сына и две больные дочери. Бабушка по отцу больна, а дедушка здоров, здоровы были три сестры и два брата бабушки. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, при условии, что он вступит в брак со здоровой женщиной.

ЗАДАЧА № 4

Пробанд болеет глаукомой, имеет двух здоровых сестер. Жена пробанда и ее родители здоровы относительно анализируемого заболевания. Родители пробанда здоровы. Родители и сестра отца пробанда здоровы тоже. Мать пробанда имеет больную сестру, которая вышла замуж за здорового мужчину, и у них родились здоровый мальчик и больная девочка. Дедушка пробанда со стороны матери болен, а бабушка здорова. Определить какова вероятность рождения больного ребенка в семье пробанда.

ЗАДАЧА № 5

Пробанд – здоровый юноша, имеет двух больных синдромом Витилиго сестер и здорового брата. Этот синдром характеризуется очаговой депигментацией кожи. Мать пробанда и ее брат здоровы. Со стороны матери – дед, бабушка и две ее сестры здоровы. Родители бабушки пробанда со стороны матери тоже здоровы. Отец пробанда здоров, имеет больную сестру и здорового брата. Дед пробанда со стороны отца болен синдромом Витилиго, а две его сестры здоровы, бабушка здорова. В семье брата пробанда больной сын и здоровая дочь. Определите вероятность рождения здоровых и больных детей в семье пробанда, если он женится на здоровой девушке. Составьте и проанализируйте родословную.

ПРИЛОЖЕНИЕ Г
КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА

Группа	Номера хромосомных пар	Центромерный индекс, %	Характеристика хромосом
А	1	48 – 49	Самая крупная метацентрическая
	2	38 – 40	Самая крупная субметацентрическая
	3	45 – 48	Крупная метацентрическая
В	4,5	24 – 30	Крупные субметацентрические
С	6 – 12	27 – 42	Средние субметацентрические
Д	13, 14, 15	14 – 24	Средние акроцентрические
Е	16, 17, 18	28 – 43	Мелкие субметацентрические
F	19, 20	36 – 46	Мелкие метацентрические
G	21, 22	13 – 33	Мелкие акроцентрические
X	23	38 – 42	Средняя субметацентрические
Y	23	0 – 26	Мелкая акроцентрические

ПРИМЕРЫ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА АУТОСОМ

Название болезни	Частота среди новорожд.	Цитологический диагноз	Жизнеспособность
Синдром Дауна	1:650 Ж, М	Трисомия 21 47 (+21)	Снижение жизнеспособности
Синдром Эдвардса	1:7000 Ж > М 4:1	Трисомия 18 47 (+18)	Продолжительность жизни 2 – 3 месяца
Синдром Патау	1:6000 Ж:М 1:1	Трисомия 13 47(+13)	95 % умирает в первый год жизни
Синдром полных моносомий по 1 – 22 хромосомам	1:1 Ж:М	Моносомия по одной из 22 аут.	Эмбриональная летальность

При нерасхождении половых хромосом – могут появиться гаметы с условной формулой 22А + XX или 22А + 0 (у женщины), 22А + XY или 22А + 0 (у мужчины)

Примеры хромосомных заболеваний,

- Синдром Шерешевского-Тернера** – 45 X0 моносомия по X – хромосоме
- Трисомия X** – 47 XXX; полисомия X – 48 XXXX; 49 – XXXXX.
- Синдром Клайнфельтера** – 47 XXУ; может быть полисомия X – 48 XXXУ; 49 XXXХУ.
- Синдром ХУУ** – 47 ХУУ.
- Синдром Лежена (синдром «кошачьего крика»)** – (5p-) – делеция короткого плеча пятой хромосомы. Характеризуется микроцефалией, катарактой, врождёнными пороками сердца, неправильное формирование гортани, снижение интеллектуального развития.
- Транслокационный синдром Дауна** – вызван робертсоновской транслокацией, в которую вовлекаются акроцентрические хромосомы групп D и G. Кариотип такого больного включает две нормальные 21 хромосомы и третью, которая может быть соединена с одной из этих 21 хромосом, а также с 14 или с15 хромосомами. Таким образом, больной

может иметь 46 хромосом, но из них три 21 хромосомы: 46(tr 21²¹, 21); 46(tr 21²¹, 21); 46(tr21²¹, 21) – фенотипически такой больной не отличается от больного, у которого нарушено число хромосом, т.е. трисомия по 21 хромосоме.

7. **Синдром Морриса** – тестикулярная феминизация (46, ХУ, ♀), мутация в У-хромосоме гена TDF, который отвечает за дифференцировку семенников. В результате организм развивается по женскому типу. Мутация может быть как хромосомная, так и генная.

Диагностика хромосомных заболеваний проводится с помощью цитогенетического метода

ЗАНЯТИЕ № 13

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Цель: Изучить основы медицинской генетики, что необходимо для диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии. Ознакомиться с методами оценки и прогнозирования темпов мутационного процесса в популяциях человека. А также с методами сохранения генетических ресурсов биосферы.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы:

Методы медицинской генетики

1. Для диагностики генных заболеваний:
 - а. **Популяционно-статистический** метод (закон Харди-Вайнберга) –
Позволяет определить: генетическую структуру популяций; частоты аллелей в популяции;
 - б. **Близнецовый** метод (формула Кольцингера) –
Позволяет определить влияние факторов среды и генотипа;
2. Для диагностики хромосомных заболеваний:
 - а. **Метод дерматоглифики**
 - i. пальмоскопия;
 - ii. дактилоскопия;
 - iii. плантоскопия;
 - б. **Цитогенетический** метод –
Болезни, вызванные геномными и хромосомными мутациями.

ДЕРМАТОГЛИФИКА

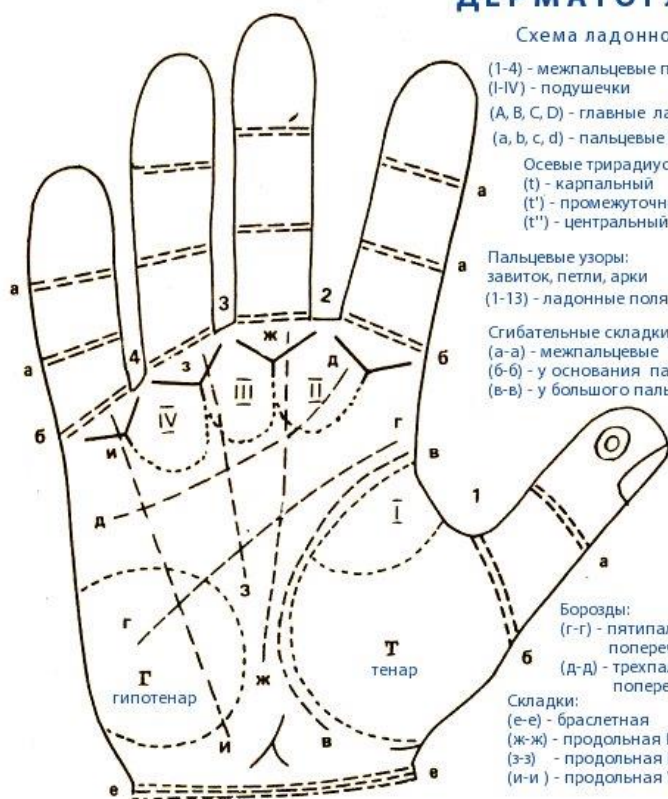
Схема ладонной карты

(1-4) - межпальцевые промежутки
(I-IV) - подушечки
(A, B, C, D) - главные ладонные линии
(a, b, c, d) - пальцевые трирадиусы

Осевые трирадиусы:
(t) - карпальный
(t') - промежуточный
(t'') - центральный

Пальцевые узоры:
завиток, петли, арки
(1-13) - ладонные поля

Сгибательные складки:
(а-а) - межпальцевые
(б-б) - у основания пальцев
(в-в) - у большого пальца



Борозды:
(г-г) - пятипальцевая поперечная
(д-д) - трехпальцевая поперечная

Складки:
(е-е) - браслетная
(ж-ж) - продольная III пальца
(з-з) - продольная IV пальца
(и-и) - продольная V-го пальца

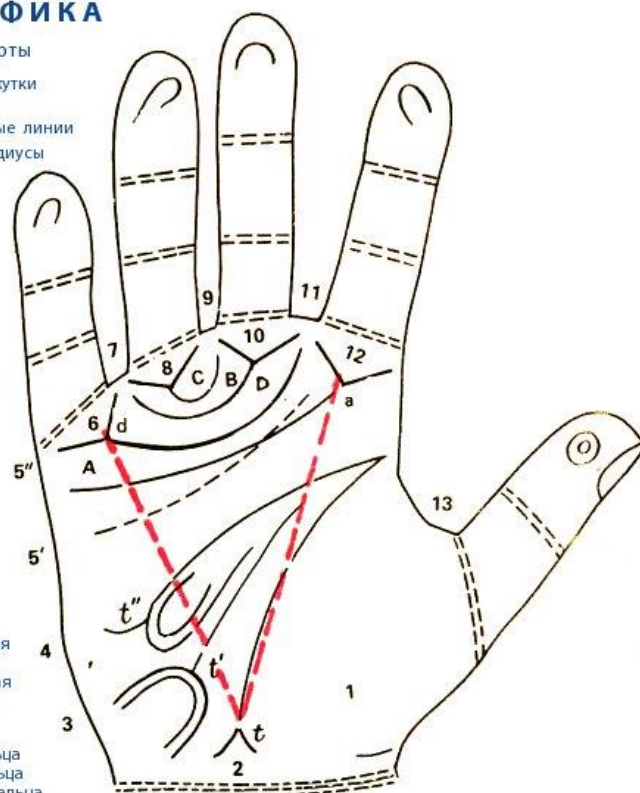


Рис. 11. Дерматоглифика

НАИБОЛЬШУЮ ДИАГНОСТИЧЕСКУЮ ЦЕННОСТЬ ПРЕДСТАВЛЯЕТ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВЕЛИЧИНЫ УГЛА adt

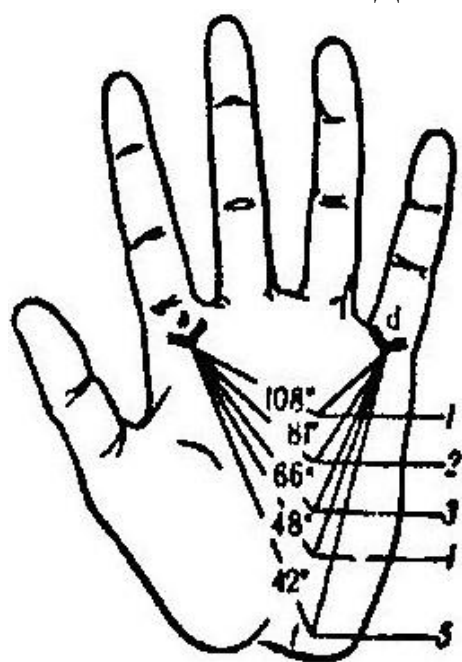


Рис. 12

У основания II, III, IV и V пальцев находятся пальцевые трирадиусы – точки где сходятся три разнонаправленных тока папиллярных линий. Их обозначают латинскими буквами a, b, c, d. Вблизи браслетной складки, отделяющей кисть от предплечья, по продольной линии, идущей от IV пястной кости, располагается главный (осевой) трирадиус – t. Если провести линии от трирадиусов a и d к t, то образуется ладонный угол adt , который в норме не превышает 57° .

Угол adt в норме и при хромосомных болезнях: 1 – синдром Патау; 2 – синдром Дауна; 3 – синдром Шерешевского-Тернера; 4 – здоровый человек; 5 – синдром Клайнфельтера.

Популяционно-статистический метод.

Закон Харди-Вайнберга.

Закон Харди-Вайнберга – _____

Условия действия закона Харди-Вайнберга – _____

Статистическое обоснование закономерности
(выведите формулу закона Харди-Вайнберга)

Близнецовый метод
(формула Кольцингера)

ФОРМУЛА КОЛЬЦИНГЕРА



ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

ЗАДАЧА № 1

В популяции лисиц на определенной территории обнаружено 9991 рыжих особей и 9 лисиц-альбиносов. Альбинизм кодируется рецессивным геном, а рыжая окраска – его доминантным аллелем. Определите генетическую структуру этой популяции лисиц, допустив, что она идеальная. Сколько в этой популяции рыжих гомозиготных лисиц?

РЕШЕНИЕ

Всего в популяции было:

$$9991 + 9 = 10000 \text{ особей.}$$

Лисицы с проявлением доминантного признака в фенотипе могут быть как гомозиготными (AA), так и гетерозиготными (Aa). Вместе это составляет 99,91% (0,9991) от всего количества лисиц. Лисицы-альбиносы имеют генотип aa, что составляет:

$$100 \% - 99,91 \% = 0,09 \% \text{ особей в популяции (0,0009).}$$

Поскольку в формуле Харди-Вайнберга частота особей с генотипом aa равняется q^2 , то концентрация гена a составит

$$\sqrt{q^2} = q$$

То есть:

$$q = \sqrt{0.0009} = 0,03; q = 0,03 (3 \%)$$

Учитывая то, что сумма частот аллелей составляет единицу, определим частоту доминантного аллеля A:

$$p = 1 - q = 1 - 0,03 = 0,97 (97 \%).$$

Далее определим частоты встречаемости рыжих гомозиготных и рыжих гетерозиготных лисиц:

$$AA, \text{ или } p^2 = 0,97^2 = 0,9409 (94,09 \%)$$

$$Aa, \text{ или } 2pq = 2 \times 0,97 \times 0,03 = 0,0582 (5,82 \%).$$

Определим абсолютное количество рыжих гомозиготных лисиц в популяции:

$$10000 \times 0,9409 = 9409 \text{ (лисиц).}$$

Ответ: Генетическая структура (в %) для этой популяции составит:

AA (гомозиготные, рыжие) – $p^2 = 94,09$;

Aa (гетерозиготные, рыжие) – $2pq = 5,82$;

aa (гомозиготные, альбиносы) $q^2 = 0,09$;

Всего 100 %.

Концентрация гена A или $p = 97 \%$.

Концентрация гена a или $q = 3 \%$.

Количество рыжих гомозиготных лисиц – 9409.

ЗАДАЧА № 2

При врожденном вывихе бедра $C_{mz}(mz) = 33 \%$; $C_{dz}(dz) = 6 \%$. Определите H и E.

РЕШЕНИЕ

Используя формулу Кольцингера определяем H.

$$H = \frac{C_{i\zeta(mz)} - C_{\bar{a}\zeta(dz)}}{100 - C_{\bar{a}\zeta(dz)}} = \frac{33 - 6}{100 - 8} = \frac{27}{94} = 0,3$$

$$E = 1 - H = 1 - 0,3 = 0,7$$

Ответ: считается, что если $H > 0,7$, то признак генетически обусловлен. В данном примере на формирование заболевания больше влияют средовые факторы.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

ЗАДАЧА № 1

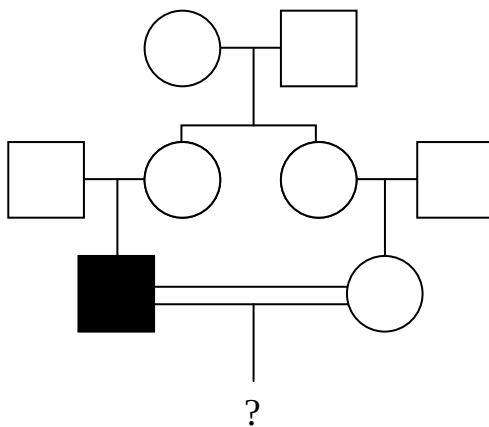
Пробанд болен легкой формой эллиптоцитоза (эритроциты овальной формы). У гетерозигот протекает в легкой форме, а у гомозигот развивается тяжелая гемолитическая анемия. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы. Какова вероятность появления в семье дочери пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по эллиптоцитозу мужчину?

ЗАДАЧА № 2

В МГК обратилась женщина с целью выяснить прогноз по ретинобластеме (опухоль сетчатки) для своего потомства. Ее брат болен, мать и отец здоровы. Родственники отца: две сестры, отец и мать – здоровы. По линии матери: два брата здоровы, один - болен. Дедушка и бабушка пробанда здоровы. У бабушки сестра и брат здоровы. У деда сестра здорова, еще сестра и брат – больны. Прадедушка болен, прабабушка – здорова. Муж женщины и все его родственники здоровы.

ЗАДАЧА № 3

Глухонемота наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Глухонемой мужчина женился на своей двоюродной сестре. Дайте анализ родословной и определите риск по глухонемоте и общий риск для семьи.



ЗАДАЧА № 4

Пробанд – здоровая девушка, имеет двух здоровых братьев и больную врожденной глухотой сестру. Мать и отец пробанда здоровы. Две сестры и родители матери пробанда здоровы относительно анализируемого заболевания. Отец пробанда имеет больного брата, больную сестру и здоровую сестру. Больная сестра отца вышла замуж на нормального мужчину, и у них родились больной сын и здоровые сын и дочь. Здоровая сестра отца пробанда вышла замуж за здорового мужчину, и у них родились две здоровые девочки. Дед и бабка пробанда со стороны отца – здоровы, бабка имеет здоровую сестру и больного брата. Определите вероятность рождения больного ребенка, если пробанд выйдет замуж за здорового мужчину. Составить родословную, проанализировать ее.

ЗАДАЧА № 5

Пробанд болеет глаукомой (патологические изменения глаз, ведущие к слепоте), имеет двух здоровых сестер. Жена пробанда и ее родители здоровы относительно анализируемого заболевания. Родители пробанда здоровы. Родители и сестра отца пробанда здоровы тоже. Мать пробанда имеет больную сестру, которая вышла замуж за здорового мужчину, и у них родились здоровый мальчик и больная девочка. Дедушка пробанда со стороны матери болен, а бабушка здорова. Определить какова вероятность рождения больного ребенка в семье пробанда. Составить родословную, проанализировать ее.

ЗАДАЧА № 6

Фенилкетонурия наследуется как аутосомно-рецессивный признак, в Белоруссии встречается с частотой 1:6000, а в Москве 1:7000. Определить генетическую структуру популяции в данных районах.

ЗАДАЧА № 7

Муковисцидоз – синдром нарушенного всасывания, при котором страдает выделительная функция экзокринных желез и снижено содержание липазы и трипсина. Существует легочная форма муковисцидоза, ее фенотипом является воспаление легких (пневмония). Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определить генетическую структуру популяции по муковисцидозу в Англии и в Австрии, если известно, что в Англии заболевание встречается с частотой 1:2400, а в Австрии 1:2250.

ЗАДАЧА № 8

При эпилепсии $C_{mz} = 60$; $C_{dz} = 12$. Определить H и E .

ЗАДАЧА № 9

При сахарном диабете $C_{mz} = 53$; $C_{dz} = 20$. Определить H и E .

ЗАДАЧА № 10

Из 135 пар монозиготных близнецов заболели оба туберкулезом в 50 случаях, а из 267 пар дизиготных близнецов однополоых близнецов – 42. Рассчитать конкордантность и дискордантность по туберкулезу. Вычислить коэффициент наследуемости.

ЗАДАЧА № 11

Из 102 пар МЗ в 20 случаях перенесли инфаркт оба близнеца, а из 155 пар ДЗ в 24 парах заболели оба близнеца. Вычислить конкордантность для МЗ и ДЗ. Вычислить коэффициент наследуемости.

ЗАДАЧА № 12

При изучении генотипической обусловленности преступности у 143 пар МЗ было выявлено 97 пар, в которых оба близнеца совершили преступления, а из 142 ДЗ совершили преступления оба близнеца в 40 случаях. Рассчитать конкордантность и дискордантность. Вычислить коэффициент наследуемости.

ЗАДАЧА № 13

Для выяснения роли наследственности в развитии косолапости обусловлено 40 пар МЗ и 134 пары ДЗ. Конкордантность для МЗ – 32 %, для ДЗ – 3 %. Какова роль наследственного предрасположения в развитии косолапости?

ЗАДАЧА № 14

Определите как наследуется воспаление среднего уха у человека, если конкордантность монозиготных близнецов равна 30,1 %, а дизиготных – 9,8 %.

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ

Близнецовый метод

ЗАДАЧА № 1

При обследовании 114 МЗ (монозиготных) близнецов, болеющих ревматизмом, оба заболели в 54 случаях, а из 153 ДЗ (дизиготных) близнецов – в 26 случаях. Определите коэффициент наследуемости и коэффициент влияния внешней среды. Какими факторами обусловлено это заболевание?

ЗАДАЧА № 2

У МЗ (монозиготных) близнецов конкордантность по скарлатине равна 56,4 %, а у ДЗ (дизиготных) – 41,2 %, От каких факторов зависит частота заболеваемости скарлатиной?

ЗАДАЧА № 3

Из 240 монозиготных близнецов одинаковый цвет волос имели 233 близнеца, а из 300 дизиготных – 69. Определите какими факторами определяется цвет волос?

ЗАДАЧА № 4

Определите, как наследуется воспаление среднего уха у человека, если конкордантность монозиготных близнецов равна 30,1 %, а дизиготных – 9,8 %.

ЗАДАЧА № 5

Из 135 пар монозиготных близнецов заболели оба туберкулёзом в 50 случаях, а из 267 дизиготных однополых близнецов – 42. Рассчитать конкордантность и дискордантность по туберкулёзу. Вычислить коэффициент наследуемости.

Популяционно - статистический метод

ЗАДАЧА № 6

Фенилкетонурия наследуется как аутосомно-рецессивный признак, в Белоруссии встречается с частотой 1:6000, а в Москве 1:7000. Определить генетическую структуру популяции в данных районах.

ЗАДАЧА № 7

Сфероцитоз – мембранопатия (аномалии оболочки эритроцитов), приводит к преждевременному старению и элиминации. Наследуется как аутосомно-доминантное заболевание, встречается с частотой 1:5000. Определить число гомозиготных особей по рецессивному аллелю.

ЗАДАЧА № 8

Болезнь Вильсона – Коновалова (прогрессирующий цирроз печени) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В одном из районов Польши это заболевание наблюдалось с частотой 0,01. Определите генетическую структуру указанной популяции.

ЗАДАЧА № 9

Система групп крови Кидд определяется двумя генами I^k_a и I^k_b . I^k_a – доминантный ген по отношению к I^k_b . Лица, несущие его – Кидд-положительные. Частота гена I^k_a среди некоторой части европейцев равна 0,458. Определить генетическую структуру популяции по системе Кидд.

ЗАНЯТИЕ № 14

БИОЛОГИЯ РАЗВИТИЯ ОРГАНИЗМОВ. ПРОГЕНЕЗ.

ОПЛОДОТВОРЕНИЕ. ЭМБРИОГЕНЕЗ

Цель: Изучить закономерности индивидуального развития. Приобрести и закрепить знания о общих принципах пространственно-временной организации онтогенеза, причинах врожденных пороков развития человека, что важно для будущих педиатров, понять механизмы возникновения аномалий в формировании тканей взрослого человека, с материалистических позиций оценить эволюцию животного мира и процесс антропогенеза, познать биосоциальную природу человека.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы

(дать пояснения понятиям)

ОНТОГЕНЕЗ – _____

ДРОБЛЕНИЕ – _____

МОРИЛА – _____

БЛАСТУЛА – _____

ГАСТРУЛА – _____

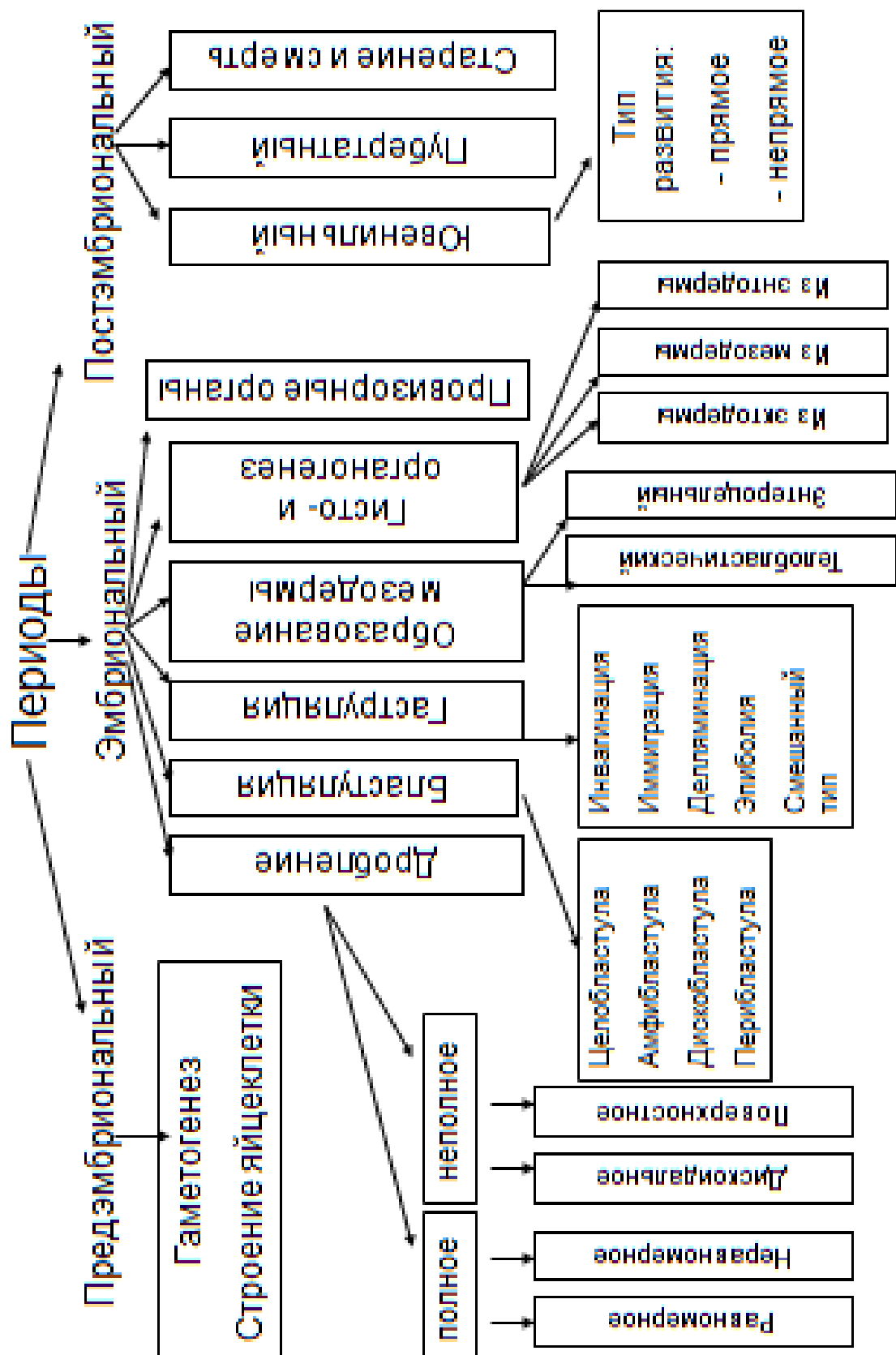
НЕЙРУЛА – _____

ПРОВИЗОРНЫЕ ОРГАНЫ – _____

а) у анемий – _____

б) у амниот – _____

Онтогенез



Перечислите этапы (подэтапы) онтогенеза

I. _____

II. _____

III. _____

Какие органы и ткани образуются из эктодермы, мезодермы, энтодермы

ЭКТОДЕРМА – _____

МЕЗОДЕРМЫ – _____

ЭНДОДЕРМЫ – _____

Перечислите теории старения

I. _____

II. _____

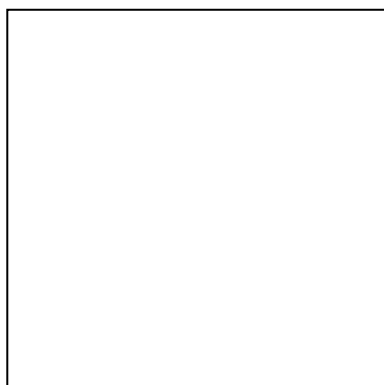
ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

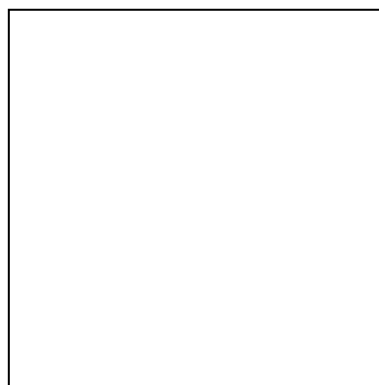
Типы дробления, виды бластулы и гастролы у различных животных

С помощью таблиц, микропрепаратов с их описаниями (оплодотворение у лошадиной аскариды, синкарион, дробление яйцеклетки лягушки, бластула лягушки, гастрюла лягушки, сомиты, хорда и нервная трубка зародыша курицы, нейрула курицы) изучите стадии эмбрионального развития у различных животных.

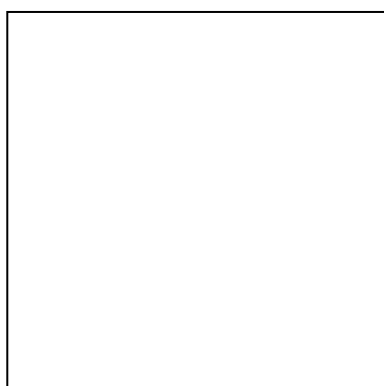
Зарисуйте основные типы гастрюляции



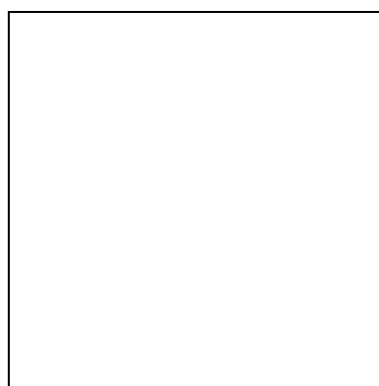
Инвагинация



Иммиграция

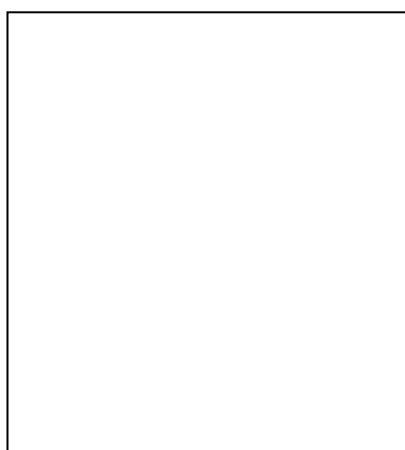


Эпиболия

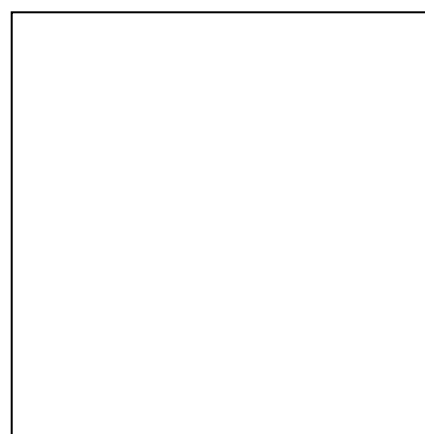


Расслоение

Зарисуйте основные способы формирования мезодермы



Телобластический



Энтероцельный

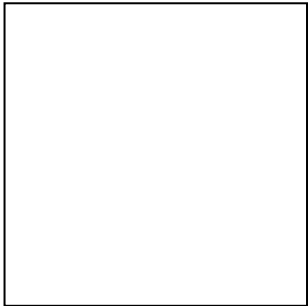
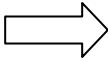
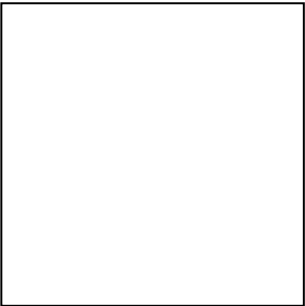
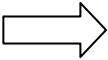
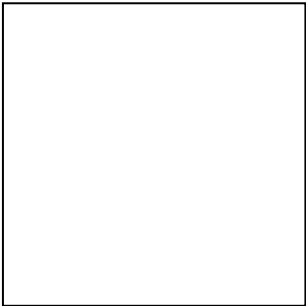
Зарисуйте возможные типы яйцеклеток с соответствующими способами дробления, типами бластул и гаструл

ЯЙЦЕКЛЕТКА

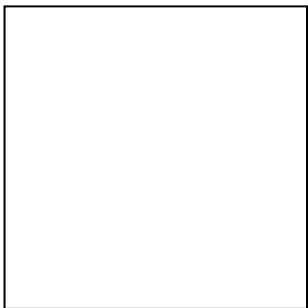
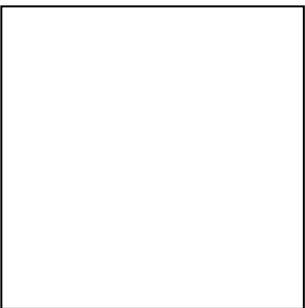
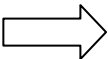
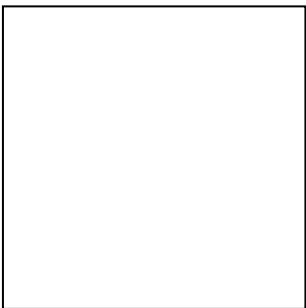
БЛАСТУЛА

ГАСТРУЛА

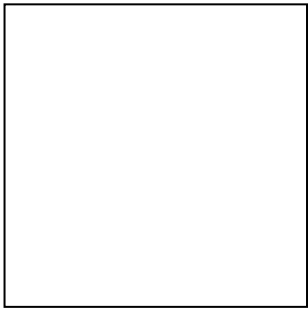
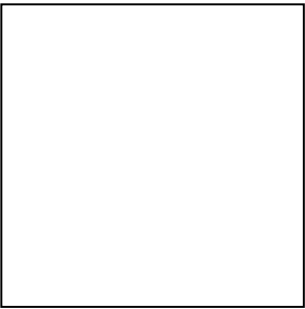
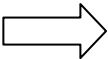
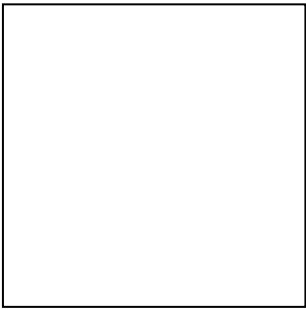
ЛАНЦЕТНИК



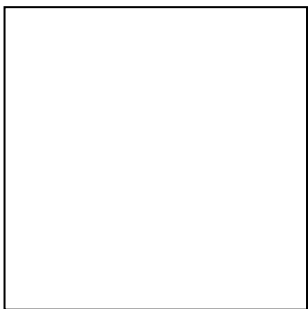
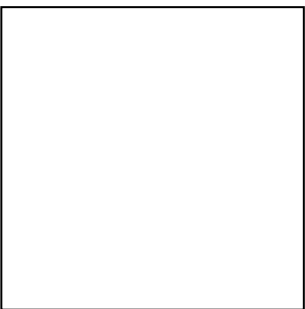
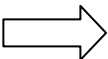
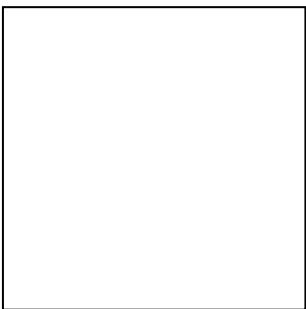
РЫБЫ, РЕПТИЛИИ, ПТИЦЫ, ЯЙЦЕКЛАДУЩИЕ МЛЕКОПИТАЮЩИЕ



ПЛАЦЕНТАРНЫЕ МЛЕКОПИТАЮЩИЕ



НАСЕКОМЫЕ



Работа № 2

Этапы эмбриогенеза

Изучите этапы эмбриогенеза на муляжах (развитие ланцетника, лягушки, курицы и человека). Определите у изучаемого животного: тип яйцеклетки, тип дробления, вид бластулы, способ образования 2-х слойного и 3-х слойного зародыша, какие органы и ткани образуются из различных зародышевых листков.

ТИП ЯЙЦЕКЛЕТКИ – _____

ТИП ДРОБЛЕНИЯ – _____

ВИД БЛАСТУЛЫ – _____

СПОСОБ ОБРАЗОВАНИЯ 2-Х СЛОЙНОГО ЗАРОДЫША – _____

СПОСОБ ОБРАЗОВАНИЯ 3-Х СЛОЙНОГО ЗАРОДЫША – _____

КАКИЕ ОРГАНЫ И ТКАНИ ОБРАЗУЮТСЯ ИЗ РАЗЛИЧНЫХ ЗАРОДЫШЕВЫХ
ЛИСТКОВ

ЭНТОДЕРМА – _____

МЕЗОДЕРМА – _____

ЭКТОДЕРМА – _____

Работа № 3

Способы дробления, типы бластулы и гастрюляции

у различных групп животных

Обобщив изученный материал, заполните следующие таблицы

Таблица 8. Гисто- и органогенез млекопитающих. Производные зародышевых листков

Эктодерма	Энтодерма	Мезодерма				
		дерматом	миотом	склеротом	нефрогонотом	спланхнотом
Нервная система и рецепторы	Хорда	Дерма – собственно кожа	Скелетные мышцы	Скелет, связки, сухожилия	Почки, мочеточники	Соединительная ткань
Эпидермис и его производные (волосы, ногти, когти, роговые чехлы, потовые, сальные, млечные железы)	Печень, поджелудочная железа и другие пищеварительные железы				Половые органы: половые железы, половые протоки	Гладкие мышцы, сердце, сосуды, кровь, эпителий целома
Эпителий носовой, ротовой полости, глотки, верхней трети пищевода, концевого отдела пищеварительного тракта	Эпителий дыхательной системы, эпителий пищеварительной системы (за исключением отделов, развивающихся из эктодермы)					
Конъюнктивa, роговица, хрусталик, сетчатка глаза						Склера глаза
Эмаль зубов				Дентин зубов		Пульпа зубов

Работа №4

Постэмбриональный период онтогенеза

Изучите этапы постэмбрионального периода онтогенеза различных животных, используя таблицы, влажные препараты (развитие мухи, рыбы, лягушки, ужа, птицы, крысы). Поясните отличие прямого и непрямого развития животных. Изучите и дополните примерами предложенную таблицу.

Таблица 9. Типы развития животных в постэмбриональный период онтогенеза.

Тип развития	Молодая особь					Примеры
	Форма тела	Пропорции тела	Наличие органов взрослого организма	Личиночные органы	Половая система	
Прямое	Как у взрослого	Отличные от взрослого	Имеются	Отсутствуют	Недоразвиты	
Метаморфоз:						
1. Неполный	Как у взрослого	Как у взрослого	Не имеется некоторых органов и систем (например, отсутствуют крылья, органы дыхания и др.)	Отсутствуют	Отсутствует или недоразвиты	
2. Полный	Отличная от взрослого	Отличные от взрослого	Имеются не все органы, отличаются по строению и функции от взрослых особей	Имеются	Отсутствует	

Демонстрационные препараты
«Разнообразие животных и растительных клеток»

Рассмотреть демонстрационные препараты

1. Оплодотворение у лошадиной аскариды;
2. Синкарион;
3. Дробление яйца лошадиной аскариды;
4. Дробление яйцеклетки лягушки;
5. Бластула лягушки;
6. Гаструла лягушки;
7. Сомит, хорда и нервная трубка зародыша курицы;
8. Нейрула цыпленка;

*!!! Рядом с микроскопами для коррекции объектов, рассматриваемых под микроскопом, помещены **фотографии** с рассматриваемых микропрепаратов животных и растительных организмов*

ЗАНЯТИЕ № 15

ОНТОГЕНЕЗ КАК ПРОЦЕСС РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ. ГЕННАЯ РЕГУЛЯЦИЯ ОНТОГЕНЕЗА

Цель: Изучить процессы регуляции нормального хода индивидуального развития организма, что позволит разобраться в механизмах его нарушения, а значит понять причины возникновения аномалий развития, злокачественных перерождений тканей, старения. Приобрести и расширить знания о регуляторной функции генов, контролирующей ход онтогенеза. Знания в области регуляции онтогенеза необходимы будущему врачу для понимания причин формирования различных эмбриопатий человека.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

(Проверка самостоятельной внеаудиторной работы)

Основные понятия и положения темы

(дать пояснения понятиям)

ТОТИПОТЕНТНОСТЬ – _____

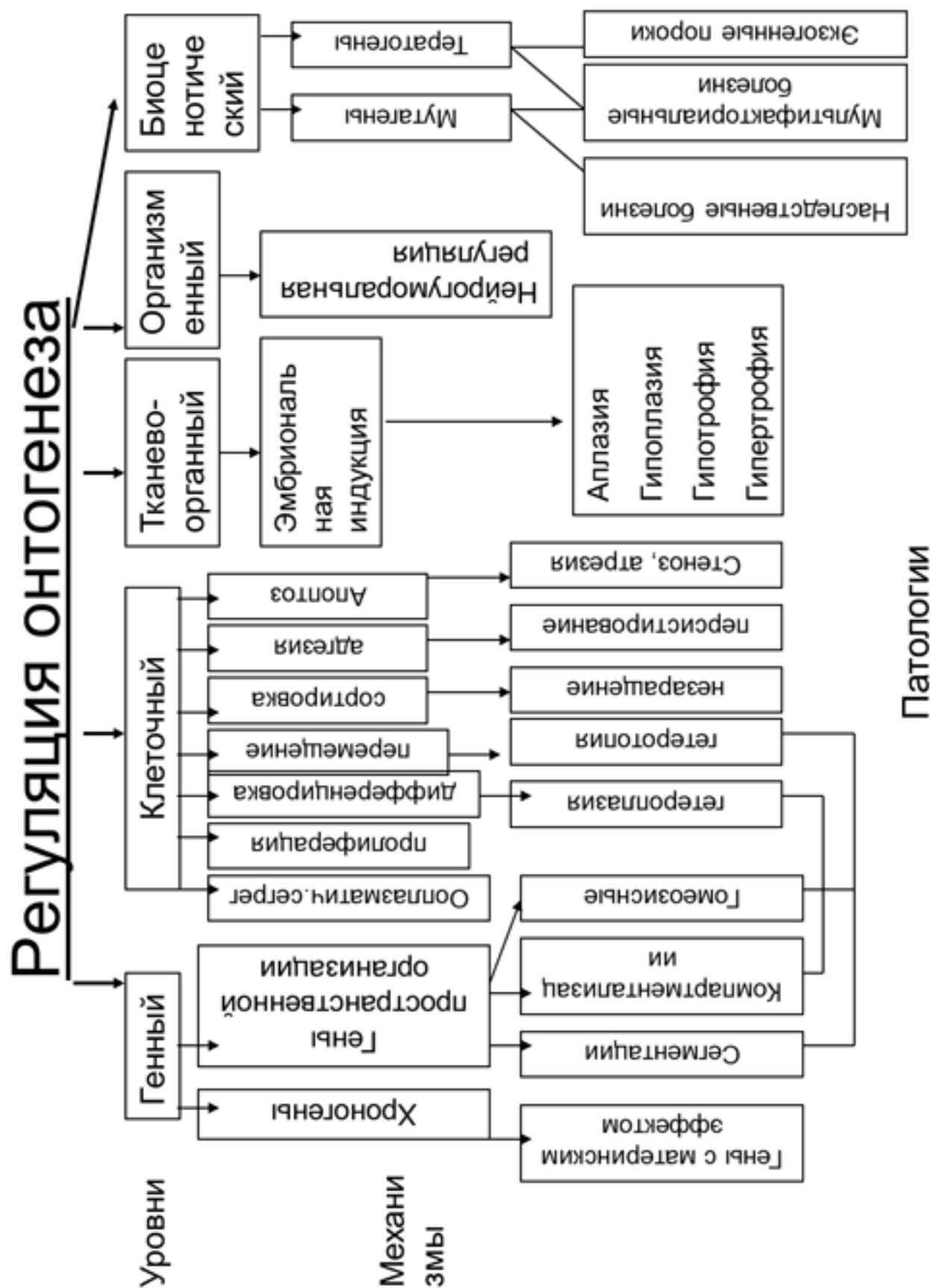
ЭМБРИОНАЛЬНАЯ ИНДУКЦИЯ – _____

ТЕРАТОГЕНЫ – _____

ПОРОКИ – _____

а) наследственные – _____

а) ненаследственные – _____



Уровни регуляции онтогенеза

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____

Гены, регулирующие ход онтогенеза

1. _____
2. _____

Клеточные механизмы, работающие в процессе онтогенеза

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

Основные типы пороков развития у человека

1. АПЛАЗИЯ – _____

2. ГИПОПЛАЗИЯ – _____

3. ГИПОТРОФИЯ – _____

4. ГИПЕРТРОФИЯ – _____

5. ГИГАНТИЗМ – _____

6. ГЕТЕРОТОПИЯ, ЭКТОПИЯ – _____

7. ГЕТЕРОПЛАЗИЯ – _____

8. СТЕНОЗ – _____

9. АТРЕЗИЯ – _____

10. ПЕРСИСТИРОВАНИЕ – _____

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Работа № 1

Гены, регулирующие ход онтогенеза

С помощью таблиц, графа логической структуры и методического пособия по генетике, изучите гены, регулирующие ход онтогенеза. Обратите внимание на наличие в этих генах гомеобоксов. Присутствие этих последовательностей у разных по уровню организации животных свидетельствует о том, что эти гены появились в геномах животных на ранних этапах эволюции.

Работа № 2

Влияние контакта бластомеров на развитие зародыша

С помощью слайдов изучите влияние контакта бластомеров на развитие зародыша и механизм формирования однояйцевых близнецов и двойниковых уродств у человека.



Взаимодействия бластомеров
в период дробления.

- 1 – внутренние клетки
бластоцисты;
- 2 – полость бластоцисты;
- 3 – зародыш;
- 4 – полость амниона;
- 5 – полость хориона;

Работа № 3

Изменение клеток и клеточных комплексов в эмбриональном развитии

С помощью таблиц, методического пособия и слайдов изучите изменения клеток и клеточных комплексов в эмбриональном развитии.

ПРОЛИФЕРАЦИЯ КЛЕТОК – _____

МИГРАЦИЯ КЛЕТОК – _____

ИЗБИРАТЕЛЬНАЯ СОРТИРОВКА – _____

ДИФФЕРЕНЦИРОВКА КЛЕТОК–

АДГЕЗИЯ –

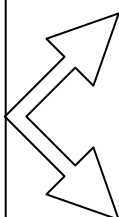
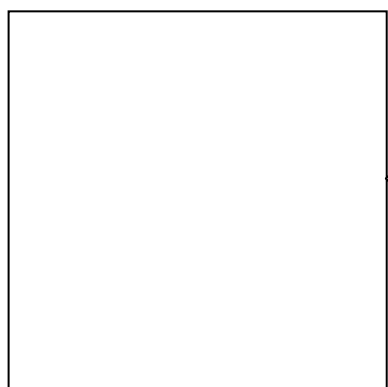
ГИБЕЛЬ КЛЕТОК –

ЭМБРИОНАЛЬНАЯ ИНДУКЦИЯ –

Работа № 4

Эмбриональная индукция

С помощью таблиц изучите явления эмбриональной индукции.



1. _____
2. _____
3. _____

Работа № 5

Влияние нервной системы на различные этапы онтогенеза

Каким образом нервная система влияет на этапы онтогенеза? Каким образом между ЦНС и иннервируемыми органами устанавливается взаимосвязь на самых ранних этапах эмбриогенеза и нарушение этой связи (лекарственными препаратами, токсинами паразитов и другими факторами) приводит к формированию различных эмбриопатий.

Работа № 6. Влияние гормонов на процессы развития организма

Изучите гуморальную регуляцию онтогенеза с помощью таблицы 10. Поясните влияние гормонов на процессы развития организма.

Работа № 7

Критические периоды в онтогенезе человека

Изучите критические периоды в онтогенезе человека с помощью таблицы 11. Укажите наиболее важные из них.

Работа № 8

Факторы среды влияющие на развитие зародыша и плода человека

С помощью таблицы 3 (приложение) ознакомьтесь с влиянием вредных факторов среды на развитие зародыша и плода человека. Укажите наиболее часто встречающиеся.

Работа № 9

Классификация и механизмы пороков развития

По таблицам и методическим пособиям изучите классификацию и механизмы пороков развития (приведите примеры)

I. По этиологическому признаку

1. Наследственные _____

а) генеративные мутации _____

б) мутации в зиготе и
бластомерах _____

2. Ненаследственные: _____

а) нарушение реализации генетической информации _____

б) нарушение взаимодействия клеток и тканей; пороки развития органов и
тканей _____

в) соматические мутации _____

3. Мультифакторальные _____

II. По периоду онтогенеза

1. Гаметопатии

а) наследственные

б) ненаследственные

2. Бластопатии до 15 дня

а) наследственные болезни

б) ненаследственные

3. Эмбриопатии до конца 8-ой недели

4. Фенопатии от 9 недель до родов

Таблица 10. Влияние гормонов на процессы развития организма

Источник образования гормона	Гормоны	Основной эффект
Гипоталамус		В раннем эмбриогенезе гормоны гипоталамуса влияют на дифференцировку и миграцию нейронов. В позднем эмбриогенезе и постнатальном периоде – регулируют развитие опосредованно путем изменения синтеза гормонов гипофиза
	Либерины	Усиливают синтез гормонов аденогипофиза
	Статины	Тормозят синтез гормонов аденогипофиза
	Гонадолиберин	Определяет момент наступления половой зрелости и характер полового поведения
Гипофиз	Соматотропный гормон	Усиливает пролиферацию клеток и синтез белка. В постнатальном периоде регулирует рост
	Тиреотропный гормон(ы)	Ускоряет рост и дифференцировку клеток щитовидной железы
	Адренокортико-тропный гормон (АКТГ)	Стимулирует рост надпочечников и продукцию стероидов
	Гонадотропины: а) фолликуло-стимулирующий гормон (ФСГ)	Усиливают пролиферацию стволовых клеток, рост фолликулов в яичниках, стимулируют рост семенных канальцев и семенников, образование половых гормонов в гонадах. Иницируют гаметогенез
	б) лютеинизирующий гормон (ЛГ)	
	в) пролактин (лютеотропный гормон – ЛТГ)	Поддерживает желтое тело беременности в активном состоянии. Стимулирует рост молочной железы и секрецию молока
Эпифиз (шишковидное тело)	Мелатонин (синтезируется ночью)	Регуляция двигательной активности пищеварительного тракта Регулирует суточные биологические ритмы, половое созревание и репродуктивные функции
	Серотонин (синтезируется днем)	Чувствительные к серотонину нейроны регулируют поведение, сон, процессы терморегуляции
Щитовидная железа	Тироксин	Повышает интенсивность обмена веществ и синтеза белка; регулирует развитие головного мозга, рост и пропорции тела
Поджелудочная железа	Инсулин	Снижает содержание сахара в крови, задерживая распад гликогена и синтез глюкозы в печени Он необходим для нормального развития производных кожи. Иницирует дифференцировку молочной железы. Усиливает пролиферацию
Надпочечники	Кортизол	Необходим для нормального развития многих органов на поздних стадиях онтогенеза. Стимулирует поздние стадии дифференцировки молочных желез

Яичники:		
Фолликулы	Эстрогены	Стимулируют развитие женских вторичных половых признаков; способствуют пролиферации и секреции в эпителиальных клетках матки; начальных изменений в молочных железах
Желтое тело	Прогестерон	Сохранение беременности; дальнейшая дифференцировка молочных желез
Плацента	Прогестерон	Дальнейшая пролиферация эпителия матки и сохранение беременности; дальнейшая дифференцировка молочных желез
	Хорионический соматомаммотропин (плацентарный гормон роста)	Действие, сходное с действием гормона роста и пролактина гипофиза

Таблица 11. Критические периоды в онтогенезе человека

Периоды онтогенеза человека	Критические периоды	Возможные нарушения развития
Предимплантационный и имплантационный	Для всего зародыша	Гибель зародыша; двойниковые уродства; наследственные болезни
Период гисто- и органогенеза начала плацентации	Для разных органов и систем не совпадают по времени	Пороки и аномалии развития различных органов и систем, гибель зародыша
Перинатальный период (роды)	Для всего организма и отдельных органов и систем	Травмы, детский церебральный паралич, слабоумие, гибель
Период новорожденности	Для всего организма и отдельных органов и систем	Высокая вероятность перегревания, переохлаждения, патологии различных органов и систем, неспецифических инфекций и гибели
Подростковый (пубертатный)	Для всего организма и отдельных органов и систем	Повышается риск проявления наследственных и возникновения ненаследственных заболеваний, нарушение обмена веществ, подростковых нарушений поведения, психической ранимости, агрессивности. Увеличивается смертность
Климактерический	Для всего организма и отдельных органов и систем	Возрастает риск развития соматических и психических болезней, увеличивается частота возникновения опухолей. Повышается смертность

Таблица 12. факторы среды влияющие на развитие зародыша и плода человека

Факторы	Основные механизмы нарушений	Эмбрио- и фетопатии
I. Неполноценное питание матери 1. Голодание и недоедание 2. Дефицит белка 3. Дефицит витаминов (часто без гиповитаминоза у матери): витамина А витамина В₂ витамина С витамина Е фолиевая кислота 4. Избыток витаминов: витамина А	Нарушение трофики зародыша	Гипотрофия плода, различные аномалии развития, преимущественно центральной нервной системы, мертворождение, ослабленные, склонные к заболеваниям дети
	Нарушение метаболизма у зародыша	
	Нарушение окислительно-восстановительных процессов в эпителии	Дефекты органов зрения и мочеполовой системы
	Нарушение роста, и образования ферментов биологического окисления	Деформация конечностей, расщепление твердого неба, гидронефроз, гидроцефалия, аномалии сердца и др.
	Нарушение процессов окисления, образования соединительной ткани	Возможны гибель зародыша, выкидыш
	Нарушение окисления жиров, приводящие к проявлению токсичных продуктов	Аномалии мозга, глаз, скелета
	Нарушение синтеза ряда аминокислот, метильных групп	Пороки сердца и сосудов
II. Заболевания матери 1. Ревматические пороки сердца 2. Наследственные врожденные пороки сердца	Гипоксия, нарушение трофики, дистрофические изменения плаценты	Гипотрофия плода, функциональная незрелость, аномалии органов и систем, преимущественно сердечно-сосудистой. У детей часто встречаются инфекционно-аллергические заболевания и нарушения нервной системы
	Гипоксия, нарушение трофики, дистрофические изменения плаценты	Пороки развития, в основном сердца и сосудов

3. Гипертоническая болезнь	Гипоксия, нарушение маточно-плацентарного кровообращения, морфофункциональные нарушения плаценты	Гипотрофия плода, нарушения сердечно-сосудистой системы. Повышенная заболеваемость у детей
4. Анемия	Нарушается транспорт кислорода к плоду, дефицит железа, морфологические изменения плаценты	Гибель плода, нарушение центральной нервной системы, анемия у детей
5. Сахарный диабет	Гормональные сдвиги, гипергликемия и кетоацидоз, ухудшения маточно-плацентарного кровообращения, патологические изменения в плаценте	Гибель плода, недоношение, незрелые с повышенной массой плоды, функциональная незрелость поджелудочной железы, легких, реже изменения щитовидной железы, почек. Встречаются анэнцефалия, гидронефроз и другие нарушения центральной нервной системы
6. Тиреотоксикоз	Повышенное выделение гормонов щитовидной железой	Нарушение формирования центральной нервной системы, щитовидной железы и, меньше, других желез внутренней секреции. Реже аномалии сердечно-сосудистой системы, костно-мышечной, половой и др.
7. Патология надпочечников	Недостаток или избыток гормонов надпочечников	Функциональная неполноценность надпочечников
8. Иммунологический конфликт (по резус-фактору и системе АВО; наиболее часто несовместимы: 0 – А; 0 – В; В – А, комбинации групп крови матери и плода)	Проникают через плаценту резус-антитела. Проникновение через плаценту неполных изоиммунных антител А и В, которые вызывают гемолиз эритроцитов плода. Выделившийся непрямой билирубин является сильным тканевым токсином	Гемолитическая болезнь плода и новорожденного
III. Внутриутробные инфекции		
1. Вирус краснухи	Инфицирование зародыша, особенно в первые три месяца развития	Аномалии сердца, мозга, органов слуха, зрения и др.
2. Вирус гриппа	Инфицирование плода, интоксикация организма матери, гипертермия, нарушение маточно-плацентарного кровообращения	Аномалии половых органов, катаракта, «заячья губа»

3. Вирус полиомиелита	Вирус проходит через плаценту, вызывая заболевание	Врожденный полиомиелит
4. Вирусный гепатит (болезнь Боткина)	Патологические изменения материнского организма, изменения в плаценте	Уродства на ранних стадиях развития. Врожденный вирусный гепатит, осложненный циррозом печени; задержка развития
5. Токсоплазмоз	Эндометрит, проникновение паразита через плаценту, приводящее к нарушению развития зародыша на ранних сроках	Уродства головного мозга, глаз, конечностей, «волчья пасть», пороки сердца, заболевания эндокринных органов
IV.Ионизирующая радиация	Поражение зародыша проникающими радиацией и токсичными продуктами поврежденных тканей	Врожденная лучевая болезнь, наиболее часто паралич нервной системы. Могут быть аномалии глаз, сосудов, легких, печени, мочеполовых органов, конечностей
V.Влияние химических соединений , в том числе лекарственных веществ (более 600 соединений)	Непосредственное действие на зародыш. Нарушение структуры и функции плаценты. Патологические изменения в материнском организме	Различные пороки развития, зависящие от вещества, дозы и срока поступления
Никотин	Прямое токсическое действие на плод, плаценту, организм матери	Гипертрофия, склонность детей к респираторным заболеваниям
Алкоголь	Повреждение гамет, генеративные мутации. Прямое токсическое действие	Умственная отсталость, психические заболевания, пороки сердца, эпилепсия, алкогольное поражение плода

ЗАНЯТИЕ № 16

КОЛЛОКВИУМ № 2

РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И СРЕДОВЫХ ФАКТОРОВ В ХОДЕ РЕАЛИЗАЦИИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В ФЕНОТИП

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ

Размножение: бесполое размножение: классификация и биологическое значение; половое размножение: классификация и биологическое значение; гаметогенез: сперматогенез и оогенез; митоз: характеристика всех фаз и биологическое значение; мейоз: характеристика всех фаз и биологическое значение. Закономерности наследования: закономерности, открытые Менделем при моногибридном скрещивании; закономерности, открытые Менделем при дигибридном скрещивании; взаимодействие аллельных генов; взаимодействие неаллельных генов; пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм, плейотропия; закон сцепления; опыт Моргана; хромосомная теория наследственности. Изменчивость и её классификация фенотипическая изменчивость и её классификация; модификационная изменчивость и её классификация; эпигенетическая изменчивость и её классификация; норма реакции; комбинативная изменчивость и механизмы её возникновения; мутационная изменчивость и её классификация; мутагены: классификация; генные мутации; хромосомные мутации; геномные мутации.

Медицинская генетика: наследственные заболевания и причины их возникновения; генные заболевания, типы наследования; мультифакториальные заболевания; митохондриальные заболевания; хромосомные заболевания и их виды; характеристика методов диагностики наследственных заболеваний: биохимический, генеалогический, близкородственных браков, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический; медико-генетическое консультирование; генетический груз.

Онтогенез и его регуляция: проэмбриональный период: события, происходящие в яйцеклетке, обеспечивающие начальные стадии эмбриогенеза (амплификация, ооплазматическая сегрегация и т.д.); эмбриональный период;

типы дробления, регуляторные механизмы дробления; типы бластул; типы гаструляции, регуляторные механизмы; способы образования мезодермы, регуляторные механизмы этого процесса; гисто- и органогенез, регуляторные механизмы; уровни регуляции онтогенеза (генный); уровни регуляции онтогенеза (клеточный); детерминация и степень её выраженности в зависимости от стадии онтогенеза (тотипотентность, лабильная детерминация, стабильная детерминация, канализация развития); эмбриональная индукция (первичный индуктор); гены, регулирующие ход онтогенеза (с материнским эффектом, сегментации, компартментализации, гомеостатические); клеточные механизмы регуляции онтогенеза; постэмбриональное развитие; типы онтогенеза; периоды онтогенеза и их характеристика; регуляция постэмбрионального развития; старение, теории старения; механизмы старения.

ПРИМЕР БИЛЕТА НА КОЛОКВИУМЕ

Уважаемые студенты!

Оценка в баллах по каждому вопросу обозначена в конце группы однозначных заданий. Общая оценка складывается из суммы всех заработанных баллов. Максимальное количество баллов – 38; за оценку «отлично» – 38 – 33 баллов; «хорошо» – 32,5 – 26 баллов; «удовлетворительно» – 25,5 – 17; «неудовлетворительно» – ниже 16,5 баллов.

1. Дать расшифровку понятия:

- 1.1. Пенетрантность – это;
- 1.2. Анализирующее скрещивание – это;
- 1.3. Транзиция – это;
- 1.4. Транскриптон – это;
- 1.5. Назовите виды провизорных органов у человека;

(За каждый правильный ответ – от 0 до 0,5 бала)

2. Раскрыть и охарактеризовать:

- 2.1. Какие гаметы образует дигетерозигота, если неаллельные гены расположены в разных хромосомах? (указать их процентное соотношение);
- 2.2. Мутация, которая вызывает синдром «кошачьего крика». Дайте её цитологическое обоснование и характеристику;

(За каждый правильный ответ – от 0 до 1 бала)

3. Раскрыть и охарактеризовать:

- 3.1. Основные положения хромосомной теории;
- 3.2. Мутагены, их классификация и роль. Приведите примеры из различных классов мутагенов;

3.3. Постэмбриональный период онтогенеза. Назовите стадии и процессы, происходящие на этих стадиях. Какие гены регулируют постэмбриональное развитие?

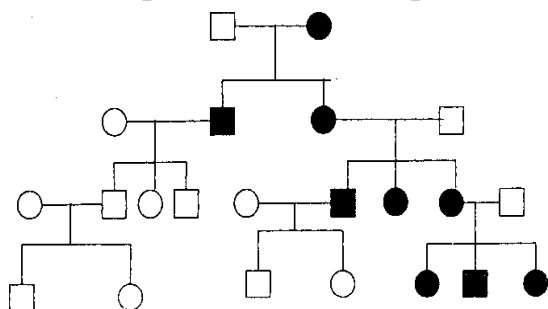
(За каждый правильный ответ – от 0 до 3 баллов)

4. Решить ситуационную задачу и обосновать ход решения:

4.1. При скарлатине конкордантность МБ = 54,6%, ДВ = 47,1%. Какими факторами обусловлено это заболевание? Дайте характеристику метода;

4.2. В одном из районов Испании люди с резус-отрицательной группой крови составляют 25%. Определите долю гетерозигот в популяции с населением 800 тысяч. Наследование аутосомно-рецессивное;

4.3. Проведите анализ родословной:



(За каждый правильный ответ – от 0 до 3 баллов)

5. Решить ситуационную задачу и обосновать ход решения:

5.1. Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными генами. Однако, сцепленными могут быть не обязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты и ген нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Ее муж нормален в отношении обоих признаков. Чего можно ожидать от их детей: одновременного проявления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих этих признаков, наличия только одной этой аномалии- катаракты или полидактилии?

5.2. Участок молекулы ДНК имеет следующую нуклеотидную последовательность: 5' АТГ ТАТ ЦЦЦ ГАЦ ЦТА АГЦ ТАА 3'. На этом участке произошла транзиция. Покажите, в каком месте могла произойти эта мутация в случае: миссенс-эффекта;

5.3. Пробанд - женщина с мозжечковой атаксией. Ее супруг здоров. У них сын и дочь больны, а остальные пять сыновей и две дочери - здоровы. У пробанда здоровая сестра и три больных брата. Все эти братья женаты на здоровых женщинах. У одного брата трое здоровых детей, в семье второго есть больная дочь, в семье третьего брата все дети здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова. Какова вероятность появления больных детей у больной дочери пробанда?

(За каждый правильный ответ – от 0 до 4 баллов)

Раскрыть и охарактеризовать:

5.4. Разложите кариотип. Поставьте цитогенетический диагноз и запишите его. Охарактеризуйте мутацию, если она произошла;

(За каждый правильный ответ – от 0 до 4 баллов).

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

Электронные ресурсы

Биология: учебник: в 2 т. / ред. В. Н. Ярыгин. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – Т. 1. – 736 с.: ил. – Текст : электронный. – URL:

<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970435649.html>

Биология : учебник: в 2 т. / ред. В. Н. Ярыгин. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – Т. 2. – 560 с.: ил. – Текст: электронный. – URL:

<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970435656.html>.

Библиотека

Биология: учебник: в 2 т. / ред. В. Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – Т. 1. – 728 с. : ил.

Биология: учебник : в 2 т. / ред. В. Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – Т. 2. – 560 с. : ил.

Биология: учеб. для студентов высш. учеб. заведений / ред. Н. В. Чебышев. – Москва: Медицинское информационное агентство, 2016. – 635 с. : ил.

Типография КрасГМУ
Подписано в печать 02.03.2021. Заказ № 18693

660022, г.Красноярск, ул.П.Железняка, 1