

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №1

Тема: Строение клетки. Клеточный цикл. Размножение на организменном уровне. Способы бесполого и полового размножения

Цели занятия:

- 1) Познакомиться с правилами охраны труда и техники безопасности при выполнении работы в лаборатории.
- 2) Изучить динамику поведения хромосом в процессе митоза.
- 3) Уяснить биологическую сущность и преимущества полового размножения над бесполом.
- 4) Выявить факторы внешней и внутренней среды, влияющие на скорость и характер митоза.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Строение клеток прокариотов и эукариотов (структура и функции основных компонентов клетки).
- Митотический цикл и жизненный цикл клетки, их соотношение. Интерфаза (периоды интерфазы и основные процессы). Период G₀. Примеры клеток с разной вероятностью деления.
- Характеристика событий, протекающих во время митоза. Биологическое значение митоза. Клеточная теория.
- Хромосома – форма структурно-функциональной организации наследственного материала (химический состав, строение, морфология хромосом). Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Нуклеосомная модель строения хромосом.
- Регуляция клеточного цикла (циклины, циклин-зависимые киназы, сверхочные точки).
- Размножение – универсальное свойство, обеспечивающее материальную непрерывность живого.
- Формы размножения: а) бесполое; б) половое. Сравнительная характеристика.
- Способы бесполого размножения у одноклеточных и многоклеточных организмов.
- Партеогенез. Варианты партеогенеза. Гиногенез. Андрогенез. Распространенность в природе.
- Цитологические механизмы полового размножения: мейоз как процесс формирования гаплоидных клеток. Фазы мейоза, характеристика основных процессов. Значение мейоза. Отличия мейоза от митоза.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1. Заполните таблицу на изучение органоидов клетки

Таблица 1

Органоиды клетки

Название	Особенности строения	Функции
Ядро		
Рибосома		
Лизосома		
Эндоплазматическая сеть		

Аппарат Гольджи		
Вакуоль		
Митохондрия		
Цитоплазма		
Пластиды		
Клеточный центр		

Задание 2. Изучение кариокинеза в клетках корешка лука.

Рассмотреть на большом увеличении микроскопа препарат “Кариокинез в клетках корешка лука”.

Найти зону интенсивного деления клеток, описать все стадии митоза и зарисовать:

А) **клетка в интерфазе** (клетка с четко обособленным ядром с одним или двумя ядрышками, с сильно окрашенными зернами хроматина).

Отметить:

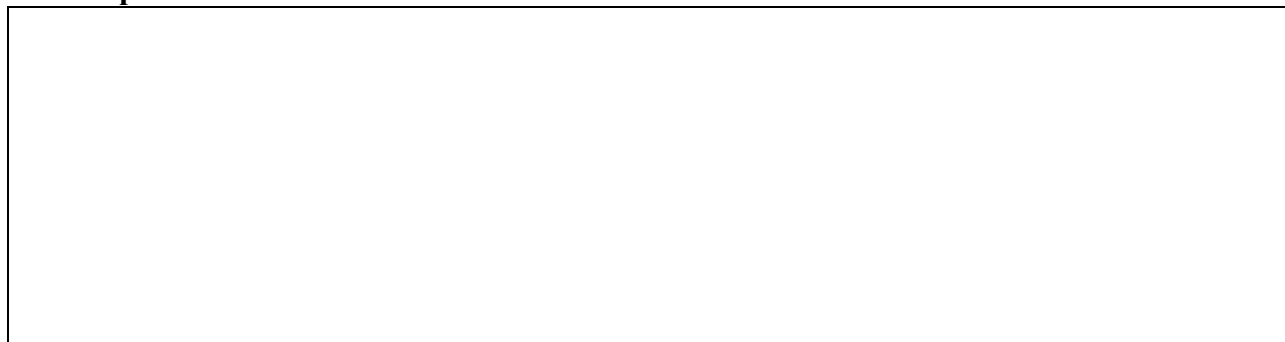
- 1. ядро;**
- 2. цитоплазму.**



Б) **клетка в поздней профазе** (клетка с набухшим ядром, появляется нитевидная структура хромосом, свернутых в клубок. К концу профазы ядерная мембрана растворяется, и клубок хромосом оказывается в цитоплазме).

Отметить:

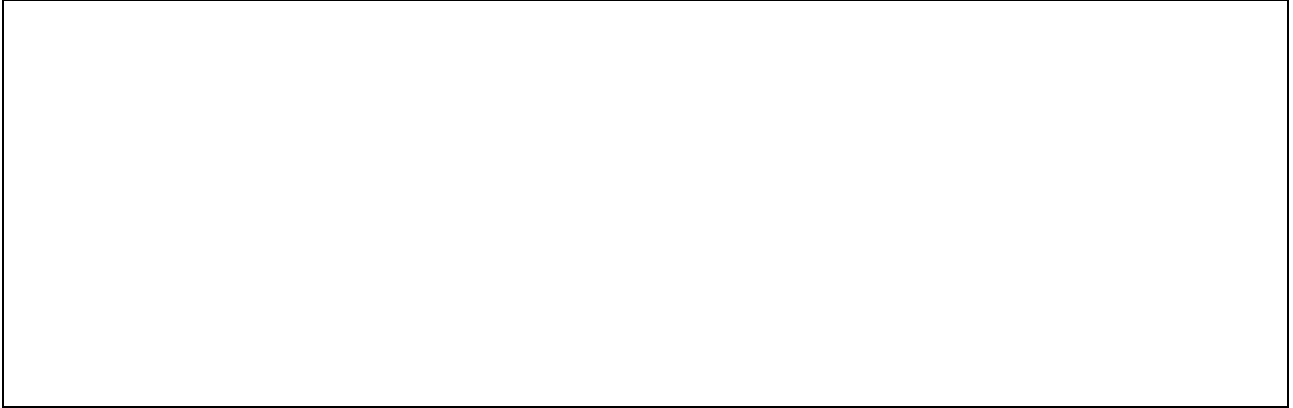
- 1. хромосомы**



В) **клетка в метафазе** или на стадии «материнской звезды» (клетка, на экваторе которой располагаются хромосомы, состоящие из 2-х хроматид – метафазная пластинка).

Отметить:

1. **расположение хромосом по экватору клетки;**
2. **цитоплазму.**



Г) **клетка в анафазе** (клетка, в которой хроматиды (дочерние хромосомы) расходятся к полюсам, они имеют вид шпилек (центромеры к полюсам, а плечи к экватору), направленных на полюса клетки).

Отметить:

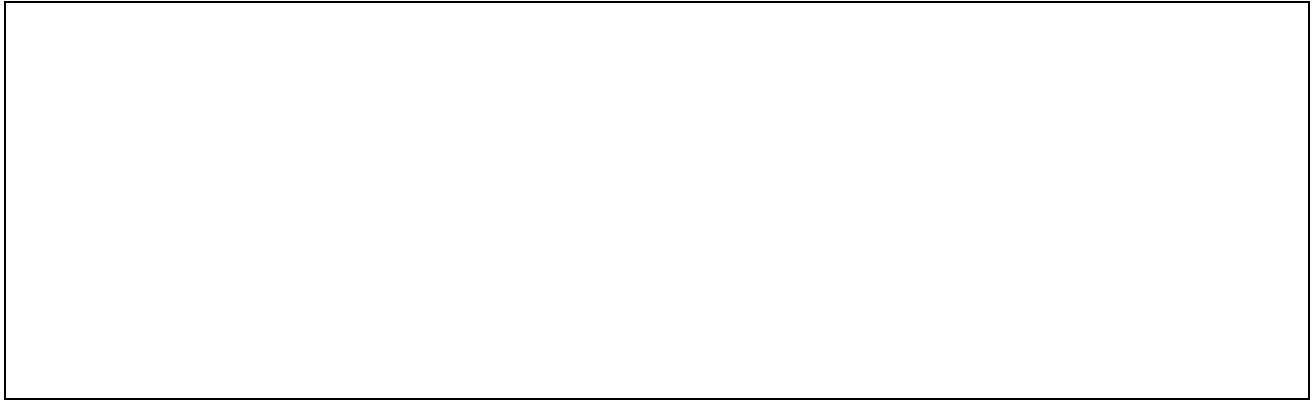
1. **расхождение хромосом к полюсам клетки;**
2. **цитоплазму.**



Д) **клетка в телофазе** (клетка, на полюсах которой дочерние хромосомы собираются в виде клубков (ранняя телофаза), вокруг хромосом на полюсах образуются ядерные оболочки).

Отметить:

1. **дочерние клетки;**
2. **ядра дочерних клеток;**
3. **цитоплазму.**



Задание 3. Изучение митотического деления в клетках зародыша аскариды.

Рассмотреть на большом увеличении микроскопа “Митоз в клетках зародыша аскариды”.

Зарисовать несколько яиц с зародышами аскариды, клетки которых находятся на разных стадиях дробления.

Отметить:

- 1. скорлуповую оболочку;**
- 2. бластомеры;**
- 3. хромосомы.**

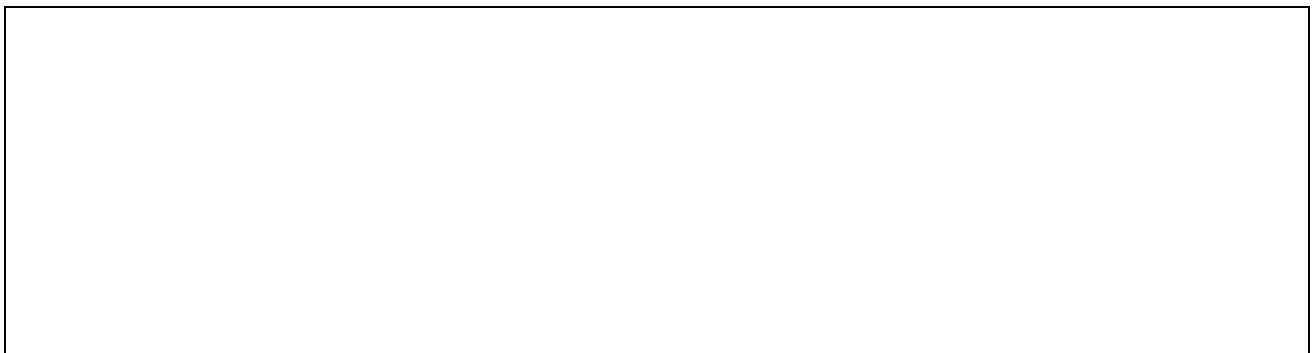
Сделать вывод о фазе митоза в зарисованных Вами бластомерах:



Задание 4. Изучение микроскопического строения семенника крысы.

Рассмотреть на большом увеличении микроскопа препарат «Поперечный срез семенника крысы». Зарисовать строение семенного канальца, отметив на рисунке:

- 1. сперматогонии** (круглые клетки с темными ядрами, расположенные в основании стенки канальцев);
- 2. сперматоциты 1-ого и 2-ого порядков** (расположены ближе к просвету канальца, обладают более светлыми, крупными ядрами и имеют более крупные размеры);
- 3. сперматозоиды** (имеют вид тонких нитей, расположенных в просвете канальца).



Задание 5. Изучение микроскопического строения яичника млекопитающего.

Рассмотреть на малом увеличении микроскопа микропрепарат «Срез яичника млекопитающего».

Зарисовать зрелый фолликул – *граафов пузырек*, отметив:

- 1. стенку фолликула;**
- 2. полость фолликула;**
- 3. яйценосный бугорок** (выступ, образованный фолликулярными клетками);
- 4. ооцит 2-ого порядка** (расположенный внутри яйценосного бугорка).



Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Клеточная теория как доказательство единства живого.
- Типы клеточной организации про- и эукариотических клеток. Поток информации, энергии и вещества в клетке. Закономерности существования клетки во времени.
- Амитоз, его особенности. Эндомитоз. Политения.
- Биологическое значение митоза и амитоза.
- Половой процесс как механизм обмена наследственной информацией внутри вида.
- Появление клетки как исходная точка биологической эволюции.
- Гипотезы происхождения эукариотических клеток. Возникновение многоклеточности. Отличия клеток одно- и многоклеточных организмов.
- Половой процесс как механизм обмена наследственной информацией внутри вида. Влияние никотина, алкоголя и наркотиков на развитие человека.
- Партеогенез. Варианты партеогенеза. Гиногенез. Андрогенез. Распространенность в природе.
- Цитологические механизмы полового размножения: мейоз как процесс формирования гаплоидных клеток. Фазы мейоза, характеристика основных процессов. Значение мейоза. Отличия мейоза от митоза.

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №2

Тема: Молекулярные основы наследственности (I)

Цели занятия:

- 1) Изучить особенности гаметогенеза в связи со специфическими функциями гамет.
- 2) Обратить внимание на влияние никотина, алкоголя и наркотиков на наследственность человека.
- 3) Познакомится с современной теорией строения гена.
- 4) Изучить строение и свойства наследственного материала (ДНК, РНК).
- 5) Уяснить механизм кодирования и передачи наследственной информации

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Гаметогенез. Отличия овогенеза и сперматогенеза. Медицинское значение особенностей гаметогенеза.
 - Строение половых клеток. Типы яйцеклеток.
 - Современный взгляд на строение гена.
 - Структурно-функциональные уровни организации наследственного материала. Функции наследственного материала. Особенности строения и функционирования генетического аппарата прокариот и эукариот.
 - Особенности генома эукариотов и человека
 - Химическая организация наследственного материала:
- а) Структура и свойства ДНК.
 - б) Структура и виды РНК. Функции РНК.
 - Значение следующих последовательностей нуклеотидов:
 - а) уникальных;
 - б) со средним числом повторов;
 - в) с большим числом повторов;
 - г) перемещающиеся генетические элементы.
- Генетический код как способ записи наследственной информации. Свойства генетического кода.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1. Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Познакомьтесь с примерами решения типовых задач с использованием правила Чаргаффа.

Задача 1.

Исследования показали, что 34% общего числа нуклеотидов мРНК приходится на гуанин, 18% на цитозин. Определите процентный состав азотистых оснований, соответствующий двухцепочечной ДНК.

Решение:

- 1) Одноцепочечная мРНК по составу цитозиновых и гуаниновых оснований соответствует антисмысловой цепи ДНК. Следовательно, в антисмысловой цепи ДНК (5'-3') соотношение гуаниновых и цитозиновых нуклеотидов аналогично мРНК: Г=18% и Ц=34%
- 2) Гуанин и цитозин антисмысловой цепи ДНК образует комплементарные связи с цитозином и гуанином соответственно в смысловой кодогенной цепи, следовательно, Г антисмысловой цепи (18%)=Ц кодогенной цепи (18%); Ц антисмысловой цепи (34%)=Г кодогенной цепи (34%). Таким образом, количество Г+Ц в двухцепочечной ДНК=18%+34%=52%
- 3) Так как (А+Т)+(Г+Ц)=100%, то А+Т=100%-52%=48%
- 4) Т.к. по правилу Чаргаффа Г=Ц и А=Т, то в 52% гуанин-цитозиновых пар $\frac{1}{2}$ =26% приходится на гуанин и $\frac{1}{2}$ =26% на цитозин. Соответственно в 48% аденин-тиминовых пар $\frac{1}{2}$ =24% приходится на аденин и $\frac{1}{2}$ =24% на тимин.

Ответ: В двухцепочечной молекуле ДНК 26% приходится на гуанин, 26% - на цитозин, 24% - на аденин, 24% - на тимин.

Решите следующие задачи самостоятельно:

В результате экспериментов установили, что в молекуле мРНК на долю аденинов приходится 30%, на долю урацилов – 12%. Определите процентный состав азотистых оснований, соответствующих двухцепочечной ДНК.

[illegible]

5' TTCTCTAAGTAT 3'

Нарисуйте схему двухцепочечной молекулы ДНК. Объясните, какими признаками построения ДНК Вы руководствовались? Какова длина этого отрезка ДНК в нм, если каждый нуклеотид занимает 0,34 нм по длине? Сколько содержится нуклеотидов в этой последовательности ДНК?

[illegible]

-сер-вал-глю-мет-тир-ала-вал-

Какое количество нуклеотидов входит в состав гена? Каков нуклеотидный состав кодирующего участка ДНК?

[illegible]

Задача 2.4.

Молекула инсулина состоит из 51 аминокислотного остатка. Сколько нуклеотидов имеет участок ДНК, кодирующий данный белок?

Задача 2.5.

Одна из полинуклеотидных цепей ДНК состоит из следующих нуклеотидов:

3'АТАЦТЦГГАЦЦТАТАТТТАААЦТГ5'

Сколько урациловых нуклеотидов будет содержать иРНК, синтезированная на данном участке ДНК?

Вопросы по теме для самостоятельного обучающимися:

- Доказательства наследственной роли нуклеиновых кислот (эксперимент О. Эвери, К. Маклауда и М. Маккарти. Трансформация. Трансдукция).
- Эволюция представлений о гене (Йогансон, Кольцов, Бензер, Уотсон, Крик, Дубинин, Серебровский).

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №3

Тема: Молекулярные основы наследственности (II)

Цели занятия:

- 1) Изучить основные этапы процесса реализации наследственной информации у про- и эукариот.
- 2) Рассмотреть биологические антимутационные механизмы.
- 3) Разобрать основные свойства гена как структурно-функциональной единицы наследственной информации.
- 4) Разобрать основные методы ДНК-диагностики.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Ген – структурная и функциональная единица наследственности. Взаимосвязь между геном и признаком. Свойства гена. Особенности организации генов прокариотов и эукариотов.
- Биологические антимутационные механизмы.
- Методы анализа ДНК. ДНК–диагностика (молекулярная диагностика) наследственных заболеваний (ПЦР, электрофорез, рестрикционный анализ, ДНК-зондирование, секвенирование ДНК).

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1. Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Познакомьтесь с примерами решения типовых задач с использованием таблицы генетического кода (см. Приложение 1. ТАБЛИЦА ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА) и определения строения белка по структуре молекулы мРНК или ДНК.

Задача 1.

Нормальный гемоглобин (HbA), содержащийся в эритроцитах человека определяется следующей последовательностью нуклеотидов смысловой цепи ДНК:

3' ЦАА – ГТА – ГАА – ТГА – ГТТ – ЦТТ – ТТТ 5'.

При заболевании серповидно-клеточной анемией (СКА) эритроциты содержат гемоглобин HbS и имеют форму серпа. Точковая мутация связана с заменой одной пары оснований ДНК в 6 триплете. В результате в молекуле гемоглобина глутаминовая кислота в 6-ом положении меняется на валин. Напишите последовательность аминокислот в начальном участке HbA и HbS, и выясните, какие изменения произошли в ДНК.

Решение:

1. Восстановим состав нормальной ДНК, пользуясь принципами комплиментарности и антипараллельности:



2. Построим молекулу нормальной иРНК на смысловой цепи ДНК (начинается с 3' конца), пользуясь принципами комплиментарности и антипараллельности:



3. Пользуясь таблицей генетического кода, содержащей кодоны иРНК, устанавливаем аминокислотный состав участка нормальной молекулы гемоглобина (HbA):

1 2 3 4 5 6 7
- вал – гис – лей – тре – гли – глу – лиз –

4. Как следует из условия, в молекуле гемоглобина при СКА глутаминовая кислота в шестом положении замещается валином. Следовательно, аминокислотный состав данного участка мутантного гемоглобина (HbS) будет следующим:

1 2 3 4 5 6 7
- вал – гис – лей – тре – гли – вал – лиз –

5. Согласно таблице генетического кода, валин кодируется четырьмя вариантами триплетов – ГУУ; ГУЦ; ГУА и ГУГ. Однако, лишь один из них (ГУА) отличается от триплета, кодирующего глутаминовую кислоту (ГАА), одним основанием. Следовательно, нуклеотидный состав иРНК при СКА выглядит следующим образом:

5' ГУУ – ЦАУ – ЦУУ – АЦУ – ЦАА – ГУА – ААА 3'

6. Восстанавливаем состав молекулы ДНК при СКА, пользуясь принципами комплементарности и антипараллельности:

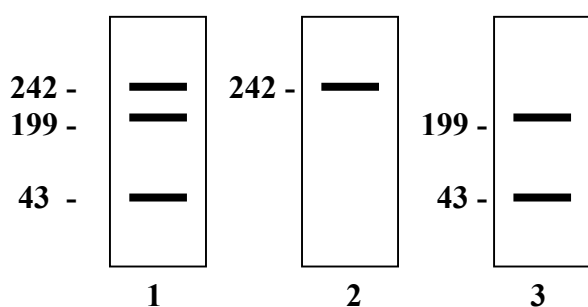
5' ГТТ ЦАТ ЦТТ АЦТ ЦАА ГТА ААА 3'
||| ||| ||| ||| ||| ||| |||
3' ЦАА ГТА ГАА ТГА ГТТ ЦАТ ТТТ 5'

Ответ:

1. Участок молекулы HbA: -вал – гис – лей – тре – гли – **глу** – лиз –.
2. Участок молекулы HbS: -вал – гис – лей – тре – гли – **вал** – лиз –.
3. Замена в шестом положении глутаминовой кислоты на валин связана с точковой мутацией в ДНК – замена в семнадцатом положении тимина на аденин.

Задача 2.

В гене одного из ферментов поджелудочной железы, включающего 242 пары нуклеотидов, произошла мутация – замена 43-й пары нуклеотидов. В результате возник новый сайт рестрикции для рестриктазы R. Определите генотипы людей (1, 2, 3) по приведенным результатам рестрикционного анализа.



Решение:

1. В результате произошедшей мутации и возникновения нового сайта рестрикции отрезок ДНК, длиной 242 пары нуклеотидов, соответствующий нормальному аллелю гена фермента, разрезается рестриктазой R на 2 фрагмента длиной 199 и 43 пары нуклеотидов.
2. Известно, что скорость отрезков ДНК, а, следовательно, и расстояние, которое они проходят в электрофоретическом геле, зависит от длины этих отрезков: чем меньше длина, тем больше скорость и расстояние.
3. Анализ результатов: при отсутствии мутации на электрофореграмме должен присутствовать только один фрагмент ДНК длиной 242, что соответствует нормальной гомозиготе (образец 2); у мутантной гомозиготы оба аллеля разрезаются и образуются фрагменты длиной 199 и 43, что выявляется электрофореграммой (образец 3); у гетерозиготы,

имеющего один нормальный аллель (длиной 242) и один мутантный, который разрезается на два фрагмента (длины 199 и 43), электрофореграмма выявляет все три фрагмента (образец 1).

Ответ: Генотипы обследованных пациентов следующие:

образец 1 – гетерозигота.

образец 2 – нормальный гомозигота.

образец 3 – мутантный гомозигота.

Задание 2: Самостоятельное решение генетических задач.

Решите следующие задачи самостоятельно

Задача 2.1.

В синтезе полипептида последовательно приняли участие тРНК с антикодонами: **УАЦ, ЦЦА, УЦГ, УГА, ААГ**. Составьте схему трансляции. Определите структуру участка ДНК, кодирующего этот полипептид.

Задача 2.2.

Какой последовательностью нуклеотидов ДНК кодируется участок белка, если он имеет следующее строение:

пролин – валин – аргинин?

Задача 2.3.

Дан участок ДНК:

3' ГТТ – ЦТА – ААА – ГГГ – ЦЦЦ 5'

Какова будет структура белка, если под воздействием химических мутагенов восьмой нуклеотид будет заменен цитозиновым? Укажите структуру измененной ДНК, соответствующей мРНК и белка. К каким биологическим последствиям это может привести? Перейдет ли такое изменение ДНК к потомству (если перейдет, то при каких условиях)?

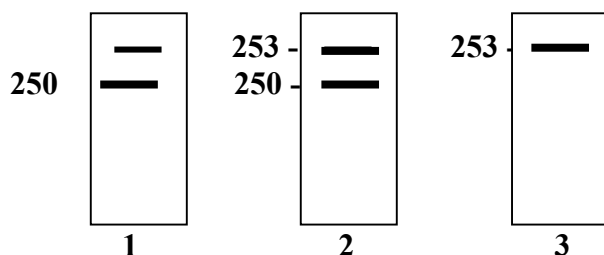
Задача 2.4.

Дан участок ДНК: 3' AAA – TTT – ГГГ – ЦЦЦ – AAA 5'

Какова будет структура тРНК, синтезируемая на данном участке? Какую аминокислоту будет переносить данная тРНК, если третий триплет ДНК соответствует антикодону тРНК?

Задача 2.5.

Муковисцидоз является тяжелым аутосомно-рецессивным заболеванием. Мутация связана с делецией в гене трех нуклеотидов. Нормальный аллель имеет длину 253 пары нуклеотидов. Проанализируйте приведенные электрофореграммы и установите генотипы обследуемых:



Задача 2.6.

Представлена электрофореграмма, полученная при окрашивании серебром 4%-го денатурирующего полиакриламидного геля, на который нанесены пробы с продуктами ПЦР-амплификации трех тетра nukлеотидных микросателлитных локусов (CSF1PO, TPOX и THO1), применяемых для идентификации личности, в образцах ДНК матери (М), ребенка (Р) и трех предполагаемых отцов (О1, О2 и О3). У каждого человека имеется строго определенное, индивидуальное количество повторов каждого микросателлитного локуса.

L-маркер, который состоит из амплифицированных фрагментов изучаемого локуса с различным количеством повторов. Цифрами справа обозначено количество повторов.

Определите генотипы и установите, какой из предполагаемых отцов может быть исключен на основании этого анализа

	L	M	P	O1	O2	O3
CSF1PO	15					



	14					
	13					
	12				—	—
	11		—	—		
	10				—	
	9					
	8		—			—
	7					
ТРОХ	13	—				
	12	—				
	11	—				
	10	—				
	9	—		—	—	—
	8	—	—	—		
	7	—				—
	6	—				
ТНО1	11	—				
	10	—				
	9	—		—	—	—
	8	—				
	7	—	—	—	—	
	6	—	—	—		
	5	—				

Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Реализация наследственной информации у про- и эукариот.
- Генетическая инженерия. Ее задачи, возможности, методы, достижения, перспективы. Возможности использования достижений генной инженерии в медицине.
- Последовательность работы гена прокариот: транскрипция, трансляция, посттрансляционные процессы.
- Этапы реализации наследственной информации: транскрипция, процессинг, трансляция, посттрансляционные процессы. Альтернативный сплайсинг. Особенности экспрессии генов у прокариотов и эукариотов.

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №4

Тема:. Введение в генетику. Закономерности независимого наследования (Законы Г. Менделя)

Цели занятия:

- 1) Изучить основные понятия генетики
- 2) Познакомится с закономерностями наследования признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании (законы Г. Менделя).

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Наследственность и изменчивость: их противоречивое единство.
- Сущность основных понятий генетики: ген, аллель, аллельные гены, генотип, фенотип, геном, генофонд, гомозигота, гетерозигота, гемизигота.
- Сущность гибридологического метода.
- Законы Г. Менделя и их цитологическое обоснование.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Познакомьтесь с примерами решения типовых задач (алгоритм решения задач см. в Приложении 2. ОБЩИЕ ПРАВИЛА РЕШЕНИЯ И ОФОРМЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ).

Задача 1 (моногибридное скрещивание).

Фенилкетонурия (ФКУ) – аутосомно-рецессивное заболевание обмена веществ, при котором в крови накапливается аминокислота – фенилаланин и продукты его переработки (являются нейротоксичными и вызывают слабоумие). В брак вступают гетерозиготные родители. Какова вероятность рождения здоровых и больных детей в этой семье? Каков их генотип?

Дано:

A – норма
a – фенилкетонурия
P: ♀ Aa ♂ Aa

Генотипы и фенотипы
F₁?

Решение:

P: ♀ Aa ♂ Aa
G: A; a A; a
F₁: AA; Aa; Aa; aa
3 норма : 1 ФКУ

Ответ: Вероятность рождения здоровых детей равна 75%; у 1/3 из них генотипы AA, а у 2/3 – Aa. Вероятность рождения детей с ФКУ равна 25%, их генотип aa.

Задача 2 (дигибридное скрещивание).

Карий цвет глаз у человека доминирует над голубым, а способность владеть правой рукой над леворукостью. В браке состоят кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам. Какова вероятность рождения голубоглазого ребенка, преимущественно владеющего левой рукой? Дайте цитологическое обоснование состава гамет.

Дано:

A – карие глаза
a – голубые глаза
B – праворукость

Решение:

P: ♀ AaBB × ♂ AaBB

G: AB; A_B; aB; a_B AB; A_B; aB; a_B

Состав гамет?

$$F_1:$$

	AB	A _B	aB	a _B
AB	AABB	AAB _B	AaBB	AaB _B
A _B	AAB _B	AA _{BB}	AaB _B	Aa _{BB}
aB	AaBB	AaB _B	aaBB	aaB _B
a _B	AaB _B	Aa _{BB}	aaB _B	Aa _{BB}

1/16 аавв – голубоглазые, леворукие

Согласно закону чистоты гамет, дигетерозиготные организмы образуют $2^2=4$ сорта гамет, т. к. в ходе мейоза гомологичные хромосомы, а вместе с ними и аллельные гены расходятся в разные гаметы, вследствие чего в гамету попадает по одному гену из каждой пары аллелей.

Решите следующие задачи самостоятельно:

Задача 2.1.

Детская форма семейной амавротической идиотии (болезнь Тея-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и обычно заканчивается смертельным исходом к 3-4 годам. Первый ребенок в семье умер от этой болезни в то время, когда должен был родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

[illegible]

Задача 2.2.

У человека полидактилия (шестипалость) детерминирована аутосомным доминантным геном. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной, имеющей нормальное строение кисти, родилось двое детей: один ребенок пятипалый, а другой – шестипалый. Каковы генотипы детей? Какова вероятность рождения у них следующего ребенка шестипалым?

[illegible]

Задача 2.3.

У человека аутосомный доминантный ген вызывает аномалию развития скелета – черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?

[illegible]

Задача 2.4.

Отец глухонемой с белой прядью надо лбом, а мать здорова и не имеет белого локона. Ребенок глухонемой с белой прядью. Можно ли сказать, что он унаследовал признаки от отца? Глухонемота – рецессивна, белая прядь – доминантна. Какой закон Менделя можно использовать при решении этой задачи?

[illegible]

Задача 2.5.

У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над голубыми. Гены обеих пар не сцеплены.

Какое потомство можно ожидать от брака дигетерозиготного мужчины и женщины, имеющей голубые глаза и нормальное зрение?

[illegible]

Задача 2.6.

Предполагается, что у человека карий цвет глаз доминирует над голубым и праворукость над леворукостью. Признаки наследуются независимо.

Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой правой женщиной родилось 9 кареглазых детей, все правши.

Каковы наиболее вероятные генотипы всех трех родителей?

[illegible]

Задача 2.7.

У человека имеется два вида слепоты и каждая определяется своим рецессивным аутосомным геном. Гены находятся в разных парах хромосом.

Определите вероятность рождения детей слепыми, если известно: родители его зрячие, обе бабушки страдают разными видами наследственной слепоты, а по другой паре анализируемых генов они нормальны и гомозиготны. В родословной со стороны дедушек наследственной слепоты не отмечено.

[illegible]

[illegible]

Задача 2.8.

У человека имеется две формы глухонемоты, которые определяются рецессивными аутосомными несцепленными генами.

Какова вероятность рождения глухонемых детей в семье, где мать и отец страдают одной и той же формой глухонемоты, а по другой форме глухонемоты они гетерозиготны?

[illegible]

Задача 2.9.

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 семье, где один из родителей гетерозиготен по обоим парам этих генов, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим парам генов?

[illegible]

Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Классификация генов: репрессированные, дерепрессированные, конститутивные, регулируемые. Функциональная классификация генов (структурные, регуляторы, модуляторы).
- Регуляция экспрессии генов у прокариот. Теория оперона.
- Регуляция экспрессии генов у эукариот.
- Этапы развития генетики. Вклад в развитие генетики отечественных ученых (Н.И. Вавилов, Н.В. Тимофеев-Ресовский, А.С. Серебровский, Н.К. Кольцов, С.С. Четвериков, С.Н. Давиденков и др.).
- Закон чистоты гамет и его цитологическое обоснование.
- Условия менделирования признаков. Менделирующие признаки человека. Примеры.

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №5

Тема: Взаимодействие аллельных генов. Механизмы наследования групп крови у человека. Взаимодействие неаллельных генов.

Цели занятия:

- 1) Рассмотреть основные формы взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
- 2) Изучить механизмы наследования групп крови по системам АВ0, MN и резус-фактора.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Взаимодействие аллельных генов:
 - полное доминирование;
 - неполное доминирование;
 - сверхдоминирование;
 - кодоминирование;
 - аллельное исключение.
- Понятие о множественном аллелизме.
- Механизмы генетического определения групп крови по системе АВ0. Медицинское значение определения групп крови.
- Наследование групп крови в системе MN.
- Особенности наследования резус-фактора. Значение резус-фактора в медицинской практике. Резус-конфликт.
- Комплементарность как способ взаимодействия неаллельных генов.
- Эпистатические виды взаимодействия неаллельных генов.
- Эффект положения генов.
- Полимерия как механизм генетической регуляции количественного признака на основе варьирования дозы генов.
- Модифицирующее действие генов.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1: Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Познакомьтесь с примерами решения типовых задач

Задача 1 (неполное доминирование).

Редкий в популяции ген а в гомозиготном состоянии вызывает у человека анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Доминантный ген А обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшены (микрофтальмия). В браке состоят гетерозиготные мужчина и женщина. Определите расщепление признаков в потомстве по генотипу и фенотипу. Какое генетическое явление (тип наследования) проявляется в данном случае? В чем особенности этого типа наследования?

Дано:

А – нормофтальмия
а – анофтальмия
АА – нормофтальмия
Аа – микрофтальмия
аа – анофтальмия
Р: ♀ Аа ♂ Аа

Решение:

Р: ♀ Аа ♂ Аа
G: А; а А; а
F₁: АА; Аа; Аа; аа
1 норма : 2 микро : 1 анофтальм

Генотипы и фенотипы F₁?
Тип наследования?

Ответ: Расщепление в потомстве по генотипу: 1 AA : 2Aa : 1aa; по фенотипу: 25% – нормофальмия, 50% – микрофальмия, 25% – анофальмия. Данные признаки наследуются по типу неполного доминирования (промежуточное наследование), гетерозиготы имеют свой собственный фенотип. Поэтому расщепление по фенотипу и генотипу совпадают.

Задача 2 (кодминирование, множественный аллелизм).

У отца В(III) гомозиготная группа крови и резус-отрицательная (Rh^-), а у матери – 0(I) группа крови гетерозиготная по резус-фактору (Rh^+). Какую группу крови и какие резус-свойства можно ожидать у потомков?

Дано:

I^0 – ген 0(I) группы крови
 I^A – ген A(II) группы крови
 I^B – ген B(III) группы крови
 $I^A I^B$ – AB(IV) группа крови
 R – Rh^+
 r – Rh^-
 P : ♀ $I^0 I^0 Rr$ ♂ $I^B I^B rr$

Решение:

P : ♀ $I^0 I^0 Rr$ ♂ $I^B I^B rr$

G : $I^0 R$; $I^0 r$ $I^B r$

F_1 : $I^B I^0 Rr$; $I^B I^0 rr$
 $B(III)Rh^+$; $B(III)Rh^-$
1 : 1

Фенотип F_1 ?

Ответ: В потомстве все дети будут с B(III) группой крови, 50% из них с Rh^+ , 50% – с Rh^- .

Задача 3 (комплементарность).

У человека врожденная глухонмота определяется рецессивными генами d и e . Для нормального слуха необходимо наличие доминантных аллелей D и E . В семье, где оба родителя глухи, все дети имеют нормальный слух. Старшая дочь вышла замуж за мужчину с таким же генотипом, как и у нее. Какова вероятность рождения у нее глухих детей? Какая форма изменчивости прослеживается в данной задаче?

Дано:

D – нормальный слух
 d – глухота I форма

E – нормальный слух
 e – глухота II форма

P : ♀ глух. ♂ глух.

F_1 : ♀ $D-E-$ ♂ $D-E-$

Генотипы P -? F_2 -?

Решение:

1) Восстанавливаем генотипы глухих родителей по фенотипу потомков: глухота родителей связана с отсутствием в их генотипах сочетания $D-E-$. У их слышащих детей такое сочетание имеется $\Rightarrow$ один доминантный ген получен от одного родителя, а второй – от другого. $\Rightarrow$ Генотип одного родителя $D-ee$, а другого $dd-E-$.

2) P : ♀ $D-ee$ ♂ $ddE-$

G : De dE

F_1 : $DdEe$

3) F_1 : ♀ $DdEe$ ♂ $DdEe$

G : DE ; De ; dE ; de DE ; De ; dE ; de

F_2 :

	DE	De	dE	de
DE	$DDEE$	$DDEe$	$DdEE$	$DdEe$
De	$DDEe$	$DDee$	$DdEe$	$Ddee$
dE	$DdEE$	$DdEe$	$ddEE$	$ddEe$
de	$DdEe$	$Ddee$	$ddEe$	$ddee$

9/16 – $D-E-$ – нормальный слух; 3/16 – $ddE-$ – глухота 1 форма; 3/16 – $D-ee$ – глухота 2 форма; 1/16 – $ddee$ – глухота 1 и 2 форма.

$\Rightarrow 9/16$ – нормальный слух : $7/16$ – глухота.

Ответ: Вероятность рождения глухих детей равна $7/16$. В задаче наблюдается комбинативная изменчивость – появление новых признаков у потомков в результате рекомбинации генов.

Задание 2: Самостоятельное решение генетических задач.

Решите следующие задачи самостоятельно:

Задача 2.1.

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. У гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. У рецессивных гомозигот образуются цистиновые камни в почках. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов страдал камнями в почках, а другой нормален в отношении данного признака.

[illegible]

Задача 2.2.

Ген вьющихся волос доминирует над геном прямых волос. Однако у гетерозигот волосы не курчавые, а волнистые. Веснушчатость детерминируется аутосомным полностью доминантным геном. Какова вероятность появления веснушчатого ребенка с прямыми волосами в семье, в которой мать имеет прямые волосы и веснушки, а отец – волнистые волосы и без веснушек? Приведите все возможные варианты. Объясните особенности наследования гена вьющихся волос.

[illegible]

Задача 2.3.

Талассемия (Т) наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот (tt) заболевание приводит к смерти в раннем детском возрасте, у гетерозигот (Tt) заболевание проходит в относительно легкой форме. Положительный резус-фактор доминирует над резус-отрицательностью. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии и являются гетерозиготными по резус-фактору? Каков резус-фактор здорового потомства?

[illegible]

Задача 2.4.

Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена. У гомозигот по гену талассемии развивается наиболее тяжелая форма заболевания – большая талассемия, обычно смертельная в детском возрасте (tt). У гетерозигот проявляется менее тяжелая форма – малая талассемия (Tt).

Ребенок-альбинос страдает малой талассемией. Каковы наиболее вероятные генотипы его родителей?

[illegible]

Задача 2.5.

Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются независимо как аутосомные признаки. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии и талассемии признаки болезни выражены слабо. У дигетерозигот развивается микросфероцитарная анемия. Гомозиготы по серповидноклеточной анемии и талассемии умирают в детстве.

Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй – наоборот.

[illegible]

Задача 2.6.

В роддоме перепутали двух мальчиков. Один из них имел 0(I) группу крови, а другой – AB(IV). Одна пара родителей имела 0(I) и A(II) группы крови, а другая - A(II) и AB(IV). Кто чей сын?

[illegible]

Задача 2.7.

У отца В(III) группа крови резус – отрицательная, а у матери 0(I) группа крови гетерозиготная по резус–фактору. Какую группу крови и резус-свойства можно ожидать у потомков?

[illegible]

Задача 2.8.

При разборе судебного дела об отцовстве установлено, что у ребенка АВ (IV) группа крови с положительным фактором, у матери - В (III) группа крови с отрицательным резус-фактором, у отца 0(I) группа крови с отрицательным резус-фактором.

К какому выводу должен прийти судебно-медицинский эксперт? Какой вид взаимодействия аллельных генов проявляется в АВ(IV) группе крови?

Задача 2.9.

В клетках млекопитающих для защиты от вирусов вырабатывается специфический белок – интерферон, образование которого в клетках человека связано с комплементарным взаимодействием двух неаллельных несцепленных генов, детерминирующих выработку белков А и В. К Вам на консультацию обратился человек, очень часто болеющий гриппом, у которого отец гриппом не болеет, а мать болеет часто. Известно, что мать имеет генотип AAbb. Каков должен быть генотип отца, чтобы ребенок повторил генотип матери?

Задача 2.10.

У родителей левшей родился ребенок правша. Некоторые генетики склонны объяснять это явление редким доминантным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих умение владеть правой рукой. Определите возможные генотипы родителей-левшей, если вероятность рождения в этой семье сына правши составляет 25%. Дайте генетическое объяснение приведенному случаю наследования праворукости.

[illegible]

Задача 2.11.

У человека несколько форм близорукости. Умеренная (от -2,0 до -1,0) и высокая (выше -5,0), передаются как аутосомные доминантные несцепленные между собой признаки (Малиновский А.А., 1970). У людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая. В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родились двое детей, дочь и сын. У дочери оказалась умеренная форма близорукости, а у сына – высокая эпистатическая близорукость. Каковы генотипы родителей и детей? Какова вероятность рождения следующего ребенка без аномалий?

[illegible]

Задача 2.12.

Так называемый «бомбейский феномен» состоит в том, что в семье, в которой отец имел 0(I) группу крови, а мать – В(III), родилась девочка с 0(I) группой. Она вышла замуж за мужчину с А(II) группой крови, и у них родились две девочки: первая – с АВ(IV), а вторая – с 0(I) группой. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови вызвало недоумение. Некоторые генетики склонны объяснять это явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов I^A и I^B , определяющих группу крови. Установите вероятные генотипы всех трех поколений, при условии, что мужчина с А(II) группой крови имел обычный неэпистатический вариант данного признака.

[illegible]

Задача 2.13.

Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар неаллельных генов – цвет тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. Потомки негра и белого человека называют мулатом. Можно ли ожидать от брака двух мулатов $A_1a_1A_2a_2$ рождения негров и белых детей? Какую долю вероятности составляют эти дети? Чья кожа темнее: $A_1A_1a_2a_2$; $A_1a_1A_2a_2$; $a_1a_1A_2A_2$?

[illegible]

Задача 2.14.

Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии.

Если допустить, что самые низкорослые люди имеют рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие – все доминантные и рост 180 см, то каков будет рост у людей гетерозиготных по трем парам генов роста? Определите генотипы людей, имеющих рост 155, 160, 170, 175см.

[illegible]

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №6

Тема: Сцепленное наследование генов. Хромосомная теория

Цели занятия:

- 1) Рассмотреть принципы классификации хромосом человека, изучить кариотип человека в норме и при патологии.
- 2) Изучить основные положения хромосомной теории наследственности и сцепленного наследования генов, разобрать принципы картирования хромосом.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Работы Т. Моргана по изучению полного и неполного сцепления генов.
- Основные положения хромосомной теории.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1: Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Под руководством преподавателя познакомьтесь с примерами решения типовых задач.

Примечание: поскольку гены разных признаков локализованы в одной хромосоме, необходимо схематически изобразить их взаимное расположение.

Задача 1.

Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными генами (то есть не обнаруживается кроссинговера).

Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по обоим признакам, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы только полидактилией?

Дано:

A – катаракта

a — норма

В – полидактилия

В — норма

Алгоритмы полностью

В | сцепленны

$$P_1: \begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{A} \end{array} \begin{array}{|c|} \hline \\ \hline \end{array} \begin{array}{|c|} \hline \\ \hline \end{array} \begin{array}{c} ? \\ \text{B} \end{array} \quad \times \quad \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{a} \end{array} \begin{array}{|c|} \hline \\ \hline \end{array} \begin{array}{|c|} \hline \\ \hline \end{array} \begin{array}{c} \text{a} \\ \text{B} \end{array} \begin{array}{c} ? \\ \end{array}$$
$$P_2: \begin{array}{c|c|c} \text{♀} & A & a \\ \text{B} & & B \end{array} \quad \top \quad \begin{array}{c|c|c} \text{♂} & A & a \\ \text{B} & & B \end{array}$$

F₁ - ?

Решение:

$$P_2: \begin{array}{c|c|c} \text{♀} & A & a \\ \hline B & & B \end{array} \top \overline{\begin{array}{c|c|c} \text{♂} & A & a \\ \hline B & & B \end{array}}$$

катар., полид. катар., полид.

$$G: \begin{array}{c|c} A & a \\ \hline B & B \end{array}; \quad \begin{array}{c|c} A & a \\ \hline B & B \end{array}$$
$$F_1: \begin{array}{c|c} A & A \\ \hline B & B \end{array}; \begin{array}{c|c} A & a \\ \hline B & B \end{array}; \begin{array}{c|c} a & A \\ \hline B & B \end{array}; \begin{array}{c|c} a & a \\ \hline B & B \end{array}$$

катар., катар., катар., полидакт.

ПОЛИД. ПОЛИД.,

1 : 2 : 1
25 % 50 % 25 %

Ответ: В данной семье вероятность рождения детей только с катарактой равна 25 %; только с полидактилией – 25 %; с одновременно двумя аномалиями – 50 %.

Задача 2.

Расстояние между генами А и D – 5 морганид, между генами D и В – 6 морганид. Сколько морганид между генами А и В, если известно, что ген D расположен на одном из концов хромосомы.

Дано:

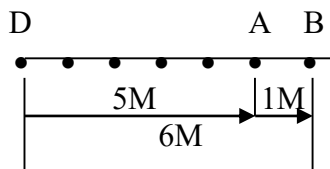
A – D – 5M

D – B – 6M

D.

Генет. карта ?

Решение:



Ответ: Расстояние между генами А и В равно 1 морганиде.

Задание 2: Самостоятельное решение генетических задач.

Решите следующие задачи самостоятельно:

Задача 2.1.

У человека резус-фактор сцеплен с геном, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии трех морганид. Резус-положительность и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. Резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз - от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определить процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

[illegible]

Задача 2.2.

Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него (К. Штерн, 1965) находится локус групп крови по системе АВО.

Один из супругов имеет А(II) группу крови, другой – В(III).

Тот, у кого А(II) группа крови, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с 0(I) группой крови и не имел этих аномалий, а мать с АВ(IV) группой крови имела оба дефекта.

Супруг, имеющий В(III) группу крови, нормален в отношении гена дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обоим парам анализируемых генов.

Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки и их возможные группы крови.

[illegible]

Задача 2.6.

Гены А, В, С, D, Е лежат в одной хромосоме. Расстояние между генами А и С – 2 морганиды, между В и С – 7 морганид, между В и Е – 3 морганиды, между D и Е – 5 морганид, между С и D – 9 морганид и между А и В – 5 морганид. Составьте карту хромосомы и определите расстояние между генами А и Е; С и Е.

Задача 2.7.

Постройте генетическую карту одного из участков X-хромосомы, если известно, что здесь находятся гены группы крови (**Xg**), глазного альбинизма (**a**), ихтиоза (**i**) и ангиокератомы (**ac**). Установлено, что между генами **Xg** и **ac** кроссинговер происходит в 28% гамет, **Xg** и **i** – 11%, **Xg** и **a** – 18%, **a** и **ac** – 10%, **i** и **a** – 7%.

Задача 2.8.

Определите, какие из нижеперечисленных пар признаков наследуются независимо, а какие являются сцепленными:

- группа крови АВ0 (9 аутосома) и группа крови MN (4 аутосома);
- группа крови АВ0 (9 аутосома) и секреторный статус (19 аутосома);
- группа крови резус (р-плечо 1 аутосомы) и эллиптоцитоз (р-плечо 1 аутосомы);
- группа крови АВ0 (9 аутосома) и недоразвитие ногтей и надколенников (9 аутосома);
- гемофилия А (q-плечо X-хромосомы) и гемофилия В (q-плечо X-хромосомы);
- ночная слепота (q-плечо X-хромосомы) и дальтонизм (q-плечо X-хромосомы).

Установив характер наследования (независимый или сцепленный), распределите пары признаков по таблице.

Независимое наследование	Сцепленное наследование

Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Плейотропное действие генов.
- Количественная и качественная специфика проявления гена в признак: пенетрантность и экспрессивность.
- Роль наследственных факторов и среды в развитии заболеваний.
- Строение и типы хромосом. Понятие о гетеро- и эухроматине. Нуклеосомная модель строения хромосом.
- Цитогенетический метод (кариотипирование).
- Понятие о кариотипе и идиограмме. Денверская и Парижская классификация хромосом.
- Кариотип человека в норме и при патологии. Примеры.
- Работы Т. Моргана по изучению полного и неполного сцепления генов.
- Основные положения хромосомной теории.
- Понятие о картировании хромосом. Методы картирования хромосом человека, генетические карты (физические, химические).

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №7

Тема: Фенотипическая изменчивость. Генотипическая изменчивость. Комбинативная изменчивость. Свойства мутаций. Классификация мутаций по объему поражения и характеру повреждения клеток. Биологические антимутационные механизмы.

Цели занятия:

- 1) Разобрать механизмы возникновения организмов с измененным числом хромосом.
- 2) Изучить принципы классификации различных форм изменчивости, причины возникновения модификаций и комбинаций.
- 3) Познакомиться с биометрическими методами оценки степени и характера изменчивости.
- 4) Изучить принципы классификации мутаций.
- 5) Познакомиться с основными механизмами появления и фенотипическими проявлениями различных мутаций.
- 6) Рассмотреть основные канцерогенные и тератогенные факторы среды.
- 7) Рассмотреть основные биологические механизмы защиты от мутаций и обосновать меры защиты от повреждающих факторов среды.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Понятие о гетеро- и аутосомах.
- Пол организма. Первичные и вторичные половые признаки.
- Изменчивость (определение, классификация).
- Фенотипическая изменчивость и ее классификация (модификации, морфозы или случайная изменчивость, онтогенетическая изменчивость). Понятие о норме реакции. Примеры.
- Характеристики (свойства) модификаций. Примеры у человека. Медицинское значение.
- Понятие о фенотипах и генотипах. Примеры.
- Комбинативная изменчивость и ее механизмы. Биологическое значение.
- Фенотип как результат реализации наследственной информации в определенных условиях среды.
- Мутации. Характеристики (свойства) мутаций.
- Биологические антимутационные механизмы.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1: Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Под руководством преподавателя познакомьтесь с примерами решения типовых задач.

Примечание: поскольку гены признаков локализованы в гетеросомах, необходимо указывать в X или Y-хромосоме расположены изучаемые гены.

Задача 1.

У дрозофилы окраска тела сцеплена с X-хромосомой, причем серая окраска обусловлена доминантным геном, а желтая – рецессивным. Скрещивается самка с желтым телом с самцом, имеющим серое тело. Какое потомство и в каком соотношении получается при этом скрещивании? Дайте цитологическое обоснование состава гамет. (Помните, что у самцов мух дрозофил только одна половая хромосома и генотип X⁰).

Дано:

X^A – серое тело
X^a – желтое тело
P: X^aX^a x X^A0

F₁ - ?

Решение:

P: X^aX^a x X^A0

G: X^a X^A; 0

F₁: X^AX^a; X^a0

серый : желтый

1 : 1

(50%) (50%)

Ответ: В данном скрещивании возможно получение серых гетерозиготных самок (50%) и желтых самцов (50%). Согласно закону чистоты гамет, в ходе мейоза половые хромосомы, а вместе с ними и аллельные гены, расходятся в разные гаметы. У гомозиготной гомогаметной самки образуется один сорт гамет (X^a), у гетерогаметного самца – два сорта (X^A и 0).

Задача 2.

Какое потомство может возникнуть в браке между женщиной–дальтоником и нормальным по зрению мужчиной при не расхождении X-хромосомом у матери? Каков пол потомков? Дальтонизм - рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Дано:

X^D – нормальное зрение

X^d – дальтонизм

P: $X^dX^d \times X^DY$

F₁ - ?

Решение:

P: $X^dX^d \times X^DY$

G: $X^dX^d; 0 \quad X^D; Y$

F₁: $X^DX^dX^d; X^dX^dY; X^D0; Y0$

1 : 1 : 1 леталь
(~33%) (~33%) (~33%)

Ответ: В случае не расхождения половых хромосом у женщины возможно появление в потомстве:

- девочек с синдромом трисомии X с нормальным зрением (~33%);
- девочек с синдромом Шерешевского-Тернера с нормальным зрением (~33%);
- мальчиков–дальтоников с синдромом Клайнфельтера (~33%).

Зиготы Y0 погибают на ранних стадиях развития и в расщеплении не учитываются.

Задание 2: Самостоятельное решение генетических задач.

Решите следующие задачи самостоятельно:

Задача 2.1.

Пигментный ретинит (слепота) может наследоваться тремя путями: как доминантный аутосомный признак, как рецессивный аутосомный признак и как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой.

Определите вероятность рождения больных детей в семье, где мать больна пигментным ретинитом и является гетерозиготной по всем трем парам признакам, а отец здоров и гомозиготен по аутосомным признакам.

Задача 2.2.

У родителей с A(II) группой крови родился сын с 0(I) группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью.

Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак.

[illegible]

Задача 2.3.

Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

У здоровых родителей рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.

[illegible]

Задача 2.4.

В браке здоровых родителей родился сын альбинос, страдающий гемофилией. Альбинизм – аутосомно-рецессивный, а гемофилия – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Определите вероятные генотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым?

[illegible]

Задача 2.8.

У человека дальтонизм и гемофилия обусловлены рецессивными генами, локализованными в Х-хромосоме. У женщины 6 сыновей: трое – дальтоники, но имеют нормальное свертывание крови; трое – страдают гемофилией при нормальном зрении. Каков генотип матери, если известно, что признаков сыновей у нее нет? Почему она имеет сыновей двух типов?

Задача 2.9.

У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с Х-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына – дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

Задача 2.10.

У пожилых родителей (жена - 47 лет, муж - 49 лет) родился доношенный ребенок. На приеме в медико-генетической консультации у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый выступающий изо рта язык, деформированные, низко расположенные ушные раковины, высокое небо, дефект межпредсердной перегородки, задержку умственного развития. Предположите какое наследственное заболевание у ребенка, какими методами следует воспользоваться для постановки точного диагноза, какие методы пренатальной диагностики следует принять для выявления данного заболевания. Каков прогноз дальнейшей жизнеспособности данного ребенка?

Задача 2.11.

Какое потомство может возникнуть в браке между женщиной – дальтоником и нормальным по зрению мужчиной при нерасхождении X-хромосом у матери? Каков пол потомства?

Задача 2.12.

Здоровая женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец – гемофилией, вступает в брак с мужчиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с двумя аномалиями, если известно, что локусы двух генов находятся на расстоянии 9,8 морганид.

Задание 3. Изучение механизмов и биологического значения различных форм изменчивости.

А) Приведите примеры модификаций у человека с широкой и узкой нормой реакции.

<i>Узкая норма реакции</i>	<i>Широкая норма реакции</i>
1.	1.
2.	2.
3.	3.
4.	4.

Б) Укажите механизмы комбинативной изменчивости и приведите примеры влияния этих механизмов на изменение признаков у человека.

МЕХАНИЗМЫ	1.
	2.
	3.
ПРИМЕРЫ	1.
	2.
	3.

Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Генетические и средовые механизмы определения пола.
- Влияние наследственного материала и внешней среды на формирование пола.
- Формирование признаков пола у человека в ходе онтогенеза.
- Морфологические, эндокринные и поведенческие аспекты пола.
- Морфофункциональная характеристика X и Y хромосом.
- Наследование признаков, сцепленных с полом (сцепленных с X и Y хромосомами).
- Наследование признаков, зависящих от пола. Примеры.
- Классификации мутаций (по происхождению, влиянию на жизнеспособность, объему поражения наследственного материала, характеру поврежденных клеток, влиянию на фенотип). Понятие о генных и хромосомных болезнях.
- Генные мутации (механизмы и виды генных мутаций, примеры заболеваний). Биологические последствия.
- Хромосомные мутации (виды хромосомных мутаций, примеры заболеваний).
- Геномные мутации (виды геномных мутаций, примеры заболеваний).
- Мутагенные факторы.
- Болезни с наследственной предрасположенностью.

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 8

Тема: Генетика человека

Цели занятия:

- 1) Изучить ряд методов генетики человека (популяционно-статистический, близнецовый, моделирования, ДНК-диагностика).
- 2) Разобрать различные этапы медико-генетического консультирования и методы пренатальной диагностики наследственных болезней.

Учебная карта занятия:

Вопросы для подготовки по теме:

- Методы изучения генетики человека:
 - популяционно-статистический;
 - близнецовый;
 - моделирования;
- Молекулярно-генетические методы (ДНК-диагностика).
- Методы пренатальной диагностики наследственных болезней. Порядок проведения пренатального скрининга в РФ (приказ МЗ РФ о порядке оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»).
- Медико-генетические аспекты брака (классификация браков, влияние на генофонд).
- Профилактика наследственных заболеваний
- Этапы медико-генетического консультирования и его значение.

Задания для учебно-исследовательской работы обучающихся:

Задание 1: Изучение правил решения генетических задач по теме занятия.

Познакомьтесь с примерами решения задач двух типов:

- 1) с использованием уравнения Харди-Вайнберга (*задача 1*);
- 2) по расчету риска рождения больных детей в кровнородственном браке (*задача 2*).

Задача 1.

Общий альбинизм (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосах, луковицах и радужной оболочке глаз) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

Дано:

A – норма
a – альбинизм
 $q^2 (aa) = 1:20000$

$2pq (Aa) = ?$

Решение:

$$p^2 (AA) + 2pq (Aa) + q^2 = 1.$$

$$1) q^2 = 1/20000 \Rightarrow q = \sqrt{1/20000} = 1/141 = 0,007;$$

$$2) \text{т.к. } p + q = 1 \Rightarrow p = 1 - q = 1 - 0,007 = 0,993;$$

$$3) \Rightarrow 2pq = 2 \times 0,993 \times 0,007 = 0,013902 = 0,014 = 1,4\%.$$

Ответ: в популяции частота гетерозигот по гену альбинизма в популяции = 1,4%.

Задание 2: Самостоятельное решение генетических задач.

Решите следующие задачи самостоятельно:

Задача 2.1.

В городе с устоявшимся составом населения в течение пяти лет среди 25000 новорожденных зарегистрировано двое больных фенилкетонурией, которая определяется по аутосомно-рецессивному типу. Определить количество гетерозигот по фенилкетонурии среди населения данного города.

Задача 2.2.

В одном из районов тропической Африки частота серповидно-клеточной анемии составляет 20%. Определите частоту встречаемости нормального и мутантного аллеля в обследованном районе.

Задача 2.3.

Алкаптонурия характеризуется окрашиванием хрящевых тканей и быстрым потемнением подщелоченной мочи и наследуется аутосомно-рецессивно. В старости при этой аномалии развивается артрит. Частота встречаемости заболевания: 1:100000. Определите количество носителей, гена, если число жителей равно 4000000.

Задача 2.4.

В одном из районов мира гетерозиготы по мутантному патологическому гену встречаются с большей частотой, чем это можно было бы ожидать согласно закону Харди-Вайнберга. Дайте объяснение этому явлению.

Задача 2.7.

На 14-ой неделе беременности у обратившейся в медико-генетическую консультацию женщины в крови обнаружен уровень α -фетопротеина значительно выше нормы. О чем это свидетельствует, какова должна быть тактика врача генетика?

Задача 2.8.

К врачу пришла пациентка. У нее было обнаружено следующее: недоразвитие яичников, небольшой рост, широкие плечи, узкий таз, укороченные нижние конечности, короткая шея со складками кожи, идущими от затылка, низкий рост волос на затылке, внутренние углы глаз расположены выше наружных, инфантильность эмоций, неустойчивость настроения, бесплодие.

- 1) какое заболевание можно предположить у пациентки?
- 2) что нужно сделать для постановки окончательного диагноза?

Задача 2.9.

Беременная женщина обратилась в генетическую консультацию. Она сообщила, что её брат по матери (отцы разные) болен фенилкетонурией. Её дочь от первого брака здорова. Она также сообщила, что в роду её второго супруга никто не болел фенилкетонурией. Обследование женщины и её настоящего супруга не выявило отклонений в состоянии их здоровья.

1. Каков тип наследования фенилкетонурии и чем он характеризуется?
2. Какова вероятность развития фенилкетонурии у сыновей и дочерей женщины?
3. Каковы проявления фенилкетонурии и чем они обусловлены?
4. Какой белок (фермент, структурный белок, рецептор) кодируется аномальным геном при данной форме патологии.
5. Каким образом осуществляется распознавание этой болезни у новорождённых?
6. Как можно предупредить развитие фенилпировиноградной олигофрении у детей?

Задание 3: Определение роли наследственности и среды в формировании фенотипических признаков.

Используя формулу вычисления коэффициента наследуемости (***H***):

- 1) определите ***H*** для перечисленных признаков человека и внесите показания в таблицу;
- 2) сделайте вывод о роли наследственности и среды в формировании того или иного признака, заполнив соответствующую графу.

Признаки	К МБ	К ДБ	Н	Ведущий фактор
Цвет глаз	99,5	28,0		
Форма ушей	98,0	20,0		
Папиллярные линии	92,0	40,0		
Маниакально-депрессивный психоз	73,1	15,2		
Шизофрения	67,0	12,1		
Эпилепсия	60,8	12,3		
Сахарный диабет	84,0	37,0		
Туберкулез	66,7	23,0		
Отит	30,1	9,8		
Косолапость	50,9	18,2		
Корь	97,4	95,7		
Ветряная оспа	92,8	89,2		

Формула вычисления коэффициента наследуемости признака:

$H = (K_{МБ} - K_{ДБ}) / (100 - K_{ДБ})$ (в процентах или долях единицы);

где **К МБ** – конкордантность МБ; **К ДБ** – конкордантность ДБ.

При значениях «***H***», приближающихся к 0, считают, что признак развивается исключительно под действием факторов внешней среды.

При значениях «***H***» >0,7 – признак развивается под действием генетических факторов.

Среднее значение «***H***» – от 0,4 до 0,7 свидетельствует о том, что признак развивается под действием факторов внешней среды на фоне генетической предрасположенности.

Вопросы по теме для самостоятельного изучения обучающимися:

- Особенности человека как объекта для генетических исследований.
- Методы изучения генетики человека:
 - генеалогический метод (оценка признаков с разным типом наследования);
 - фенотипический анализ с портретной диагностикой;
 - цитогенетические методы (методы культур клеток, определение полового хроматина,
 - кариотипирование; гибридных соматических клеток);
 - биохимические методы.
- Классификации типов болезней человека по Н.П. Бочкову: собственно наследственные болезни (генные и хромосомные); наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования; мультифакториальные заболевания (болезни с наследственной предрасположенностью); болезни, вызываемые исключительно факторами внешней среды.
- Проведение неонатального скрининга в РФ (приказ МЗ РФ о порядке оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями).
- Принципы лечения наследственных заболеваний (симптоматическое лечение, патогенетическое лечение, этиологическое лечение).
- Хромосомные болезни человека