Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИИ
КРАСНОЯРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ
МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ

КАФЕДРА БИОЛОГИИ

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ ПО ГЕНЕТИКЕ

Красноярск 1998 г.

Палатов М. А.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИИ
КРАСНОЯРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ
МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ

КАФЕДРА БИОЛОГИИ

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ ПО ГЕНЕТИКЕ

Рекомендуется Учебно - методическим объединением по медицинскому
и фармацевтическому образованию вузов России
в качестве учебного пособия для студентов медицинских вузов

Красноярск 1998 г.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Учебное пособие по генетике для самостоятельной работы студентов составлено авторским коллективом: доц.,к.м.н. Карачевой А. А., доц., к.б.н. Максимовой М. Н., доц., к.б.н. Смирновой Л. С., доц., к.м.н. Чиненковым В. А., асс. Гаевской Г. П., асс. Дегерменджи Н. Н., асс. Подгрушной Т. С. под общей редакцией зав. каф. биологии КрасГМА А. А. Карачевой

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

УВАЖАЕМЫЙ СТУДЕНТ!

С помощью настоящего методического пособия Вы можете самостоятельно подготовиться к лабороторно-практическим занятиям по разделу «Генетика» в курсе биологии. Последовательность изложения соответствует плану проведения занятий, поэтому изучение материала должно соответствовать порядку расположения тем. Учебно-методическое пособие может быть использовано Вами и для работы на занятии, поскольку предложенный в каждой теме граф логической структуры отражает полный объем материала и последовательность его изложения, логическую связь с предыдущими и последующими темами.

Предлагаемое пособие в ходе работы с ним, позволит оценить уровень Ваших знаний по тестам исходного и конечного уровней. Введение в методическое пособие большого количества практических заданий, подробного разбора каждого типа решения генетических задач делает его понятным и доступным для любого студента.

В конце каждой темы Вы обнаружите набор тестов для оценки степени Вашей готовности к очередному обобщающему занятию и к экзамену.

Если Вы будете внимательно следовать указаниям пособия в изучении материала, то значительно быстрее и с меньшими трудностями освоите программный материал.

В целом ряде методических рекомендаций Вы обнаружите темы и список литературы для реферативных сообщений или учебно-научно-практической конференции студентов.

Для повышения эффективности работы с пособием Вам необходимо иметь следующую учебную литературу:

1. **Лекции.**
2. **Биология**, под ред. В. Н. Ярыгина, 1985 г.
3. **Биология**, под ред. А. А. Слюсарева, С. В. Жуковой, 1987 г.
4. **Генетика**, под ред. М. Е. Лобашова, 1970 г.
5. **Биология** под ред. акад. РАМН В. Н. Ярыгина, г.Москва, 1997 г. 1 том.
6. **Биология** под ред. акад. РАМН В. Н.Ярыгина, г. Москва, 1997 г. 2 том.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: ПОТОК ВЕЩЕСТВА, ЭНЕРГИИ И ИНФОРМАЦИИ. ХИМИЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ

Учебные цели:

Общая: Познать и обобщить значение молекулярных основ живого, их роль в обеспечении процессов анаболизма и катаболизма клетки. Раскрыть связь организации и свойств макромолекул с биологическими проявлениями жизни. Доказать единство происхождения существующего мира.

Конкретная: Последовательно изучая химический состав живой клетки от неорганических к органическим соединениям, разобрать химическую структуру и функции каждого соединения, его конкретную роль в процессах метаболизма.

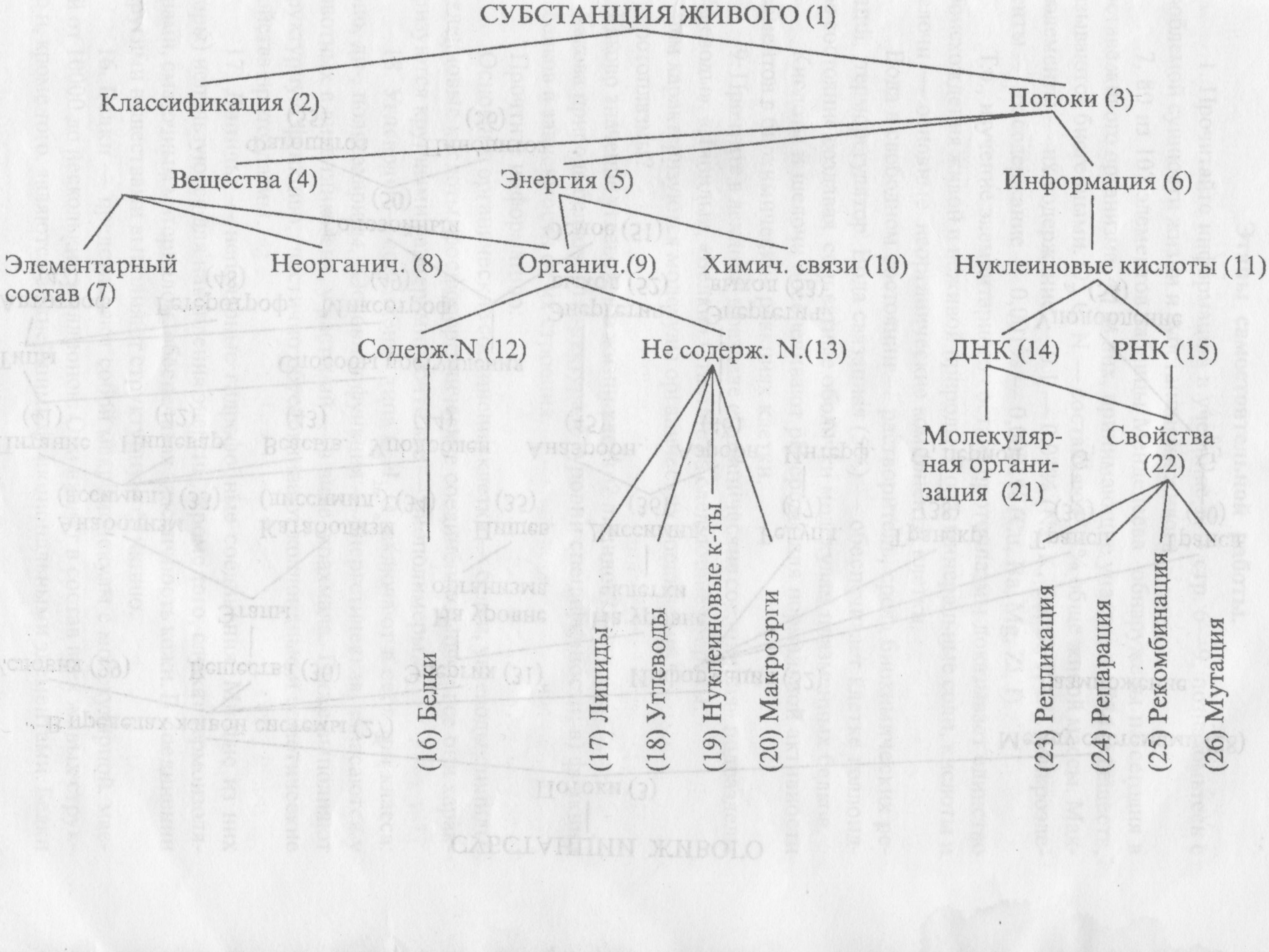
Из школьного курса биологии и занятия на кафедре Вы должны знать:

1. Что является функциональной единицей организации живого.
2. Классификацию живых организмов.
3. Строение и функции органоидов эукариотической клетки.
4. Классификацию органических и неорганических соединений.
5. Классическое определение жизни Ф. Энгельсом.

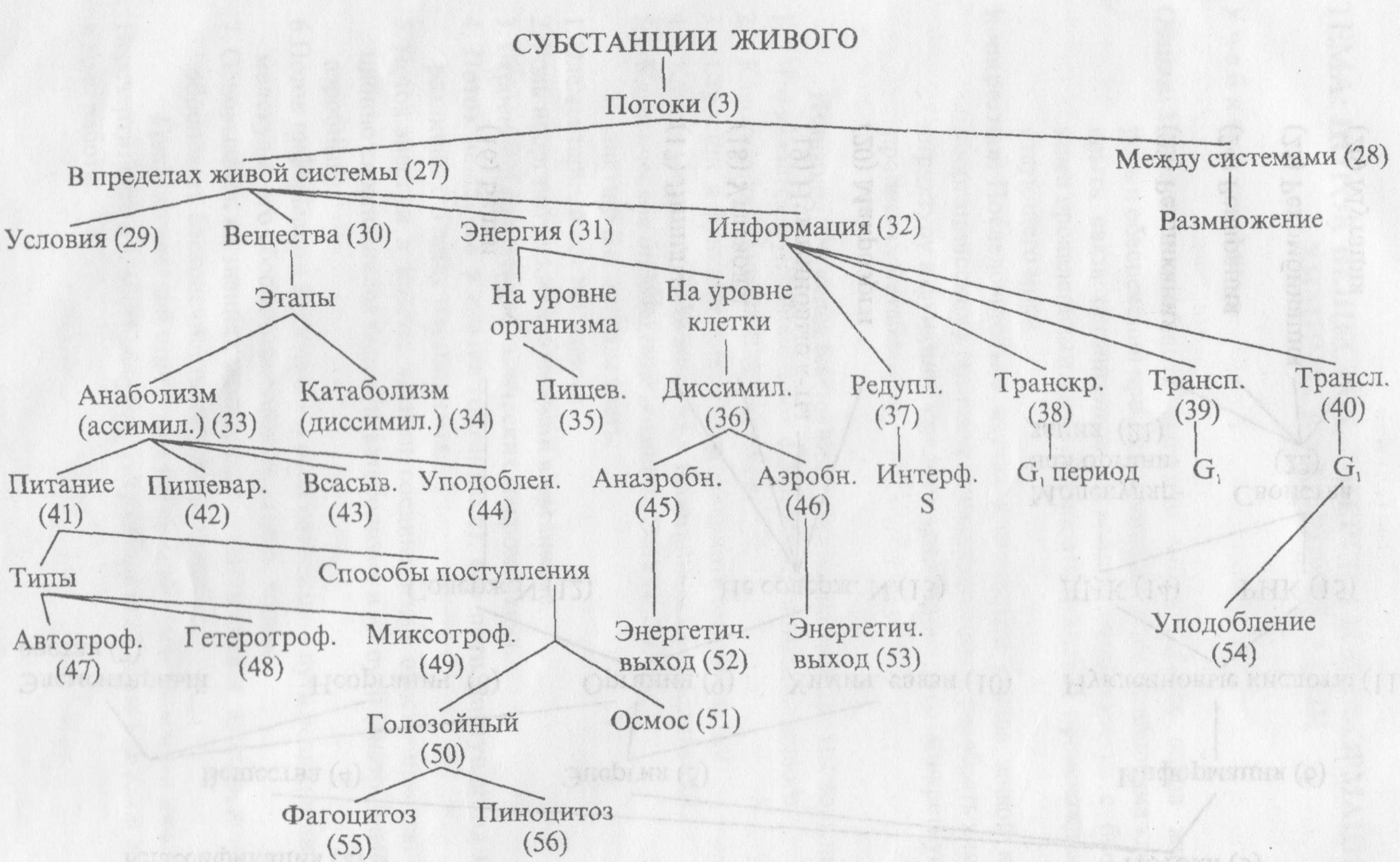
К занятию Вы должны знать:

1. Элементарный состав живого.
2. Роль неорганических соединений в организме.
3. Строение и свойства органических макромолекул.
4. Поток вещества в клетке (организме), его пути поступления и роль на различных этапах метаболизма.
5. Поток энергии в клетке, какими соединениями обеспечивается. Эволюционно сложившиеся способы катаболизма и их пути (анаэробный и аэробный).
6. Поток информации в пределах живой системы — путь реализации и макромолекулы, его обеспечивающие на разных этапах.
7. Основываясь на знаниях малекулярной организации живого, должны уметь обосновать бесконечность жизни на Земле.

Граф логической структуры изучаемой темы размещен ниже по тексту. Перечертите его в альбом для удобства разбора всей темы в целом и используйте в ходе работы.



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)


СУБСТАНЦИИ ЖИВОГО
Потоки (3)
В пределах живой системы (27)
Между системами (28)
Размножение
Условия (29)
Вещества (30)
Энергия (31)
Информация (32)
Этапы
На уровне организма
На уровне клетки
Анаболизм (ассимил.) (33)
Катаболизм (диссимил.) (34)
Пищев. (35)
Диссимил. (36)
Редупл. (37)
Транскр. (38)
Трансп. (39)
Трансл. (40)
Питание (41)
Пищевар. (42)
Всасыв. (43)
Уподоблен. (44)
Анаэробн. (45)
Аэробн. (46)
Интерф. S
G1 период
G1
G1
Типы
Способы поступления
Автотроф. (47)
Гетеротроф. (48)
Миксотроф. (49)
Энергетич. выход (52)
Энергетич. выход (53)
Уподобление (54)
Голозойный (50)
Осмос (51)
Фагоцитоз (55)
Пиноцитоз (56)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Этапы самостоятельной работы.

1. Прочитайте информацию в учебнике № 3 стр. 6—9, познакомьтесь с проблемой сущности жизни и субстанциями живого.

7. 80 из 107 элементов таблицы Менделеева обнаружены на сегодня в составе живого организма, 40 из них, принимающие участие в обмене веществ, называются биогенными. O_2, C, N — составляют 98% обще живой массы. Макроэлементы — их содержание — 0.1 — 0.01% (Na, K, Ca, Si, P, Cl). Микроэлементы — их содержание — 0,001% — 0,0001% (Cu, Ba, Mg, Zi, I).

Т.о., изучение элементарного состава протоплазмы доказывает единство происхождения живой и неживой природы. Вода, минеральные соли, кислоты и щелочи — основные неорганические компоненты клетки.

Вода в свободном состоянии — растворитель, среда биохимических реакций, терморегулятор. Вода связанная (5%) — обеспечивает клетке коллоидное состояние,создавая сольватные оболочки молекулам плазменных белков.

Кислоты и щелочи обеспечивают pH среды для нормальной активности ферментов в биохимических реакциях клетки.

9. Прочтите в лекциях в разделе «Органические соединения» подразделы «Углеводы», «Липиды», «Белки».Ответьте на следующие вопросы:

1) Чем характеризуются молекулы органических соединений протоплазмы?
2) Каково значение углеводов в жизни клетки? липидов?
3) Какова природа белков: а) структура; б) уровни специфичности; в) функции белков в зависимости от их строения.

Прочтите информацию:

Основные органические соединения клетки — белки, углеводы, липиды, нуклеиновые кислоты, фосфорорганические соединения. Почти все они характеризуются крупными размерами, почти все — биополимеры.

18. **Углеводы** — соединения типа $C_nH_{2n}O_n$ включают в себя три класса: моно, ди-, полисахариды. Основная функция — энергетическая, запасаются у животных в виде гликогена, у растений — в виде крахмала. Также выполняют структурную функцию, частично обусловливают коллоидные и осмотические свойства протоплазмы.

17. **Липиды** — неполярные гидрофобные соединения. Многие из них (жиры) используются для накопления энергии. Кроме того, служат термоизоляторами, смазочным материалом, обеспечивая эластичность кожи. В соединении с другими веществами выполняют структурную функцию.

16. **Белки** — представляют собой макромолекулы с молекулярной массой от 10000 до нескольких миллионов. Они входят в состав всех живых структур и, кроме того, являются важнейшими функциональными элементами. Белки

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

— полимеры, мономером которых являются 20 протеиногенных аминокислот. Пространственная структура молекулы обеспечивается четырьмя структурами:

Первичная структура обеспечивается пептидными связями аминокислот.

Вторичная структура образует спираль за счет водородных связей между аминокислотными остатками.

Третичная структура — глобулярная трехмерная структура образована боковыми цепямии аминокислот, ковалентными дисульфидными связями, ионными, гидрофобными и водородными воздействиями.

Четвертичная структура — устойчивый комплекс из нескольких глобул. Белки обладают видовой, тканевой и индивидуальной специфичностью.

Основные функции— структурная, ферментативная, защитная.

11. Прочтите в лекциях информацию о строении нуклеиновых кислот. Ответьте на следующие вопросы:

1) Какие соединения называются нуклеиновыми кислотами? Почему они так называются?
2) Какова структура и функция ДНК? Перечислите основные свойства этой молекулы.
3) Структура и виды РНК.

Прочтите информацию:

Впервые в 1869 г. Ф.Мишер выделил из ядер клеток вещество, обладающее кислыми свойствами — отсюда и название — нуклеиновые кислоты. Их пространственную структуру и роль окончательно разгадали Дж.Уотсон и Ф.Крик в 1953 г.

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) — носитель генетической информации, находится в хромосомах клеточного ядра и в органоидах (митохондрии, хлоропласты).

Нуклеиновые кислоты— полимеры, мономерами которых являются нуклеотиды. Каждый мононуклеотид из одного пуринового или пиримидинового основания, пентозы (циклический сахар) и остатка фосфорной кислоты.

Тип нуклеин. кислоты	Пентоза	Пуриновые основания	Пиримидиновые основания
РНК	рибоза	аденин, гуанин	цитозин, урацил
ДНК	дезоксирибоза	аденин, гуанин	цитозин, тимин

Молекулы ДНК состоят из $2000 + 10^8$ и более нуклеотидов.

Первичная структура ДНК — это полинуклеотидная цепочка, где фосфат первого нуклеотида соединен с 3-им атомом углерода дезоксирибозы, а ее пятым

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

атомом углерода соединяется с фосфатом следующего нуклеотида и т.д.

Вторичная структураДНК — это двойная спираль полинуклеотидных цепей, объединенных водородными связями между пуриновыми и пиримидоновыми основаниями по принципу комплементарности тимин — аденин и цитозин — гуанин. Десять последовательных нуклеотидных пар образуют один виток спирали. Нити спирали расположены антипараллельно друг другу (3'-5' — матричная; 5'-3' — комплементарная).

Третичная структура ДНК — в хромосомах двойные спирали соединены с белками — гистонами и образуют комплекс — дезоксирибонуклеопротеид (ДНП) или хроматин, что характерно для эукариот. Компактная укладка ДНК в хроматине происходит в несколько стадий. Сначала ДНК наматывается спирально на гистоновую катушку, образуя на ней около двух витков. Такие образования называются нуклеосомами. Нуклеосома содержит по две молекулы каждого из четырех гистонов, H2A, H2B, H3 и H4, соединенных в форме октамера. Каждый октамер связан с последовательностью из примерно 200 нуклеотидных пар длиной около 700 А°. Точное взаимное расположение гистона и ДНК в нуклеосоме неизвестно, но считается, что ДНК каким-то образом наматывается на октамеры гистона. Нуклеосома имеет диаметр около 100 А°, и таким образом, ДНК в нуклеосоме должна быть сложена примерно всемеро. Другой гистон, H1, обспечивает связь между нуклеосомами, последовательность которых образует подобие винта. Встречаются левозакрученные и правозакрученные формы ДНК. У прокариот двойная спираль ДНК закольцовывается и образует нуклеоид. Расположенные рядом друг с другом нуклеосомы образуют довольно толстую нить, складывающуюся в суперспираль, толщина которой достигает 30 нм. Такая суперспираль складывается в виде петель. В таком сверхкомпактном виде ДНК неактивна.

Свойства ДНК

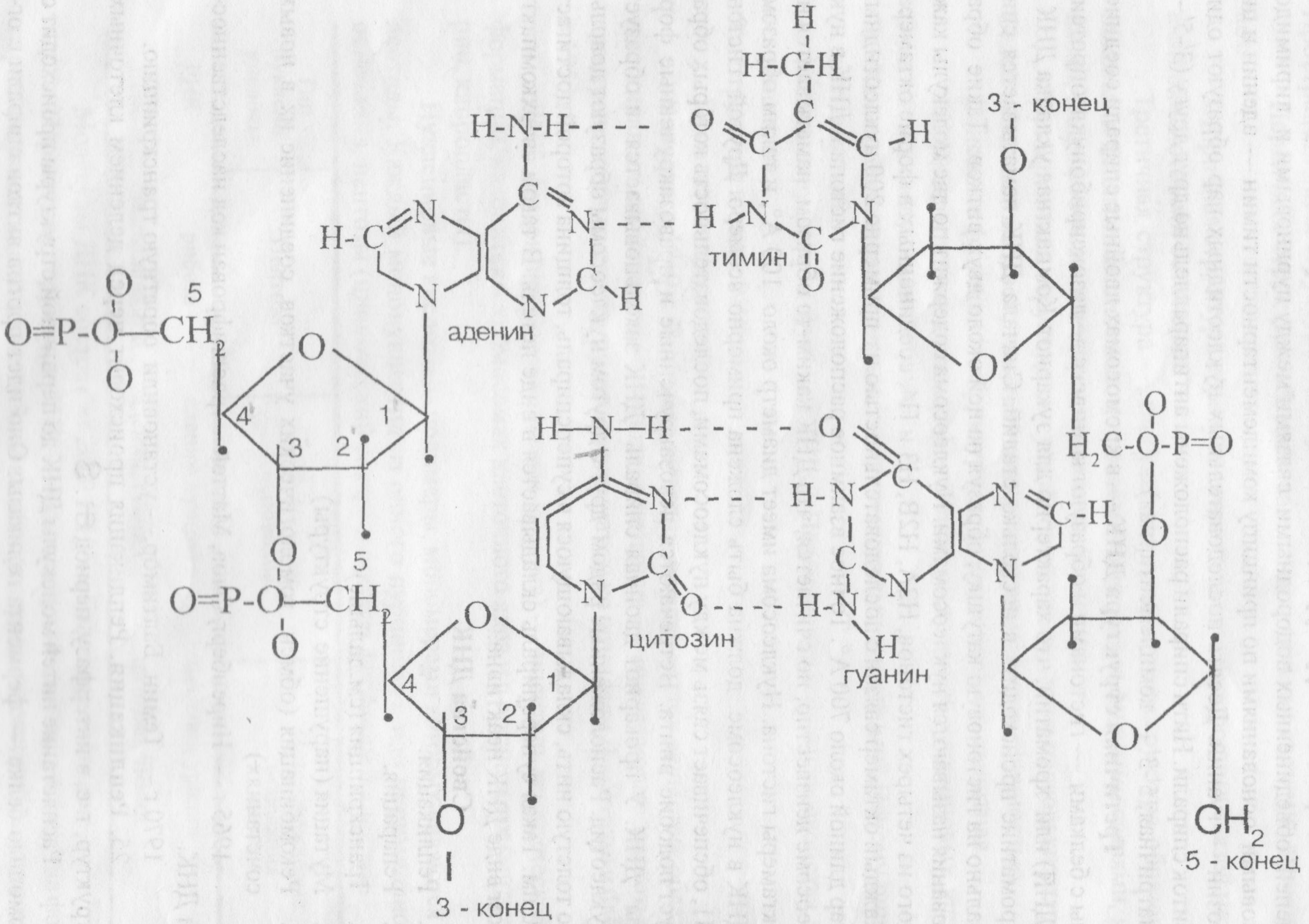
1. Репликация.
2. Репарация.
3. Транскрипция (см.дальше)
4. Мутация (нарушение структуры)
5. Рекомбинация (обмен гомологических участков, соединение их в новых сочетаниях)

1965 г — Ниренберг, Очоа, Маттей — расшифрован код наследственности ДНК.

1970 г — Темин, Балтимор,— установили обратную транскрипцию.

25. **Репликация**. Репликация происходит перед делением клеточных структур, т. е. в интерфазу, период G1. S

Расплетание нитей молекулы ДНК до первичной структуры происходит с помощью белка — фермента геликазы. Оно идет против витков спирали с ог-



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ромной скоростью (4800 оборотов в минуту). При освобождении одиночных нитей в местах двойной ДНК образуется репликативная вилка, на одиночных нитях которой по принципу комплементарности синтезируется двойная дочерняя ДНК в направлении от 5′ к 3′ на одной матрице. Строгое направление репликации объясняется специфичностью работы ферментов, принимающих участие в этом процессе, главный из них — ДНК-полимераза. Следовательно, на репликативной вилке невозможен синтез в одном направлении на обоих однонитевых участках — и он осуществляется антипараллельно (т.е. навстречу друг другу).

24. **Репарация ДНК.** В клетках существуют различные «ремонтные системы», устраняющие повреждения, вызванные облучениями или химическими мутагенами.

Различают 3 вида репарации:

1. Фотореактивацию.
2. Эксцизионную репарацию.
3. Пострепликативную репарацию.

Фотореактивация — происходит под влиянием видимого света. При этом репаративный фермент разделяет образовавшийся димер между соседними основаниями одной цепи на мономеры, а затем восстанавливает водородные связи в комплементарных цепях ДНК.

Эксцизионная и пострепликативная репарации не зависят от света и называются еще **темновой репарацией**. Осуществляется с помощью ферментов: эндонуклеазы вырезают поврежденный участок, ДНК-полимеразы синтезируют недостающий фрагмент и лигазы — сшивают липкие концы фрагмента в молекулу ДНК.

15.В клетке существует три главных типа РНК:

1. Информационная РНК-матричная — составляет 5% клеточной РНК, включает в себя от 300до 3000 нуклеотидов. Каждая молекула этой РНК во время своего синтеза получает часть информации от ДНК в форме комплементарно-скопированной последовательности азотистых оснований и переносит ее на рибосомы, где эта информация реализуется в процессе синтеза белка.

2. **Транспортная РНК** — составляет приблизительно 10% всей клеточной РНК, это низкомолекулярные соединения — (70-100 нуклеотидов), при реализации генетической информации каждая т-РНК переносит определенную аминокислоту

3. **Рибосомная РНК** — обладает наиболее крупными молекулами, включающими в себя до 3000-5000 нуклеотидов, входит в состав рибосом.

4. Кроме них, есть **г-я РНК**, представляющая собой первичный транскрипт.

5. **М.Я.РНК — малая ядерная**, осуществляет процесс превращения г-я РНК в и-РНК.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

20. Прочитать в учебнике (3) стр.34, обратите внимание на рис 2.9.Вам необходимо понять роль фосфорорганических соединений в жизни клетки. Ответьте на следующие вопросы:

1) Какой энергией обладает обычная химическая связь?
2) Перечислите и поясните основные условия существования жизни в пределах одной живой системы.
3) Какие уровни существования живого Вы знаете?

33.Прочтите в учебнике (2) стр.32 раздел 3.1.3, в учебнике (3) стр. 33 раздел «Клетка как открытая система».

Ответьте на вопросы:

1) На каких этапах метаболизма осуществляется поток вещества в клетке?
2) Назовите этапы анаболизма гетеротрофов.
3) Назовите типы питания организмов и их классификацию в этой связи.
4) Назовите способы питания гетеротрофов.

Прочтите дополнительную информацию о способах поступления веществ в клетку.

Поступление веществ в клетку — одна из фаз гетеротрофной ассимиляции. В зависимости от физико-химических свойств веществ (величина ионов, молекул, частиц и т.д.)существует множество способов их проникновения.

Проницаемость — проникновение в клетку и удаление из нее ионов и молекул. С явлениями проницаемости связано поступление в клетку веществ, поддерживающих процессы жизнедеятельности, образующих клеточные структуры, а также лекарств, ядов, наркотиков и др.

Пассивный перенос (диффузия) — проникновение веществ через клеточную мембрану путем диффузии. так проникают в клетку молекулы органических веществ. обладающие хорошей способностью растворяться в жирах. Чем лучше растворимость,тем быстрее происходит проникновение. Молекулы воды и ионы низкомолекулярных неэлектролитов плохо растворимы в жирах и проникают в клетку через поры клеточной мембраны.

Активный перенос (активный транспорт) — перенос ионов и других веществ, поступающих в клетку и удаляющихся из нее, связанный с затратой энергии. Источником энегии является АТФ. Один из способов активного переноса веществ через мембрану заключается в том, что ферменты, входящие в состав мембраны, присоединяют определенные вещества и «переносят» их на противоположную сторону мембраны. В клетке этот комплекс расщепляется с помощью специального фермента.Освободившийся при этом белок вновь переходит на наружную поверхность клеточной мембраны. Клетка затрачивает энергию на последовательное образование и расщепление временно возникающего комплекса вещество—фермент.

Насосы — транспортируют через мембраны ионы против градиента диф-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

фузии и против электрохимических градиентов. Этот вид транспорта сопряжен с расходом энергии. Насос — это молекулярный комплекс, в состав которого входят: переносчик, энергодающая и регуляторная система.

Натрий-калиевый насос был открыт в результате работ, посвященных изучению передачи возбуждения вдоль аксона нервной клетки. Было установлено, что при наступлении возбуждения мембрана на несколькомиллисекунд становится проницаемой для ионов Na+. Они проникают в клетку , изменяя при этом мембранный потенциал. Непосредственно после своего поступления они вновь выходят из клетки, что сопровождается расходом энергии. причем одновременно в клетку транспортируются ионы калия. Следовательно, выход одного и впуск другого иона связаны между собой. Но количества поступающих в клетку ионов К+ и вышедших из нее ионов Na+ не равны. На три выведенных иона Na+ приходится два введенных иона К+ при одновременном гидролизе одной молекулы АТФ. Кроме того, для работы натрий-калиевого насоса, как и для всех реакций, протекающих с расщеплением АТФ, требуются ионы магния.Высокое содержание ионов кальция в клетке блокирует работу натрий-калиевого насоса, он снова вступает в действие, как только в клетке устраняется избыток кальция.

Как действует натрий-калиевый насос?

Первым фосфорилируется мембранный белок с молекулярной массой 100 000. В присутствии ионов кальция наружный ион калия связывается с этим белком и транспортируется в клетку, при этом белок дефосфорилируется, а ион натрия выводится наружу. Натрий-калиевый насос может работать в обратном направлении, продуцируя при этом энергию.

Осмотическое давление — давление, которое создают соли внутри клеток.У разных клеток различных организмов осмотическое давление может быть различным. Так, в клетках наземных животных оно равно 7 атм., морских — 38 атм., у некоторых сухолюбивых растений — 100 атм.

Осмос — одностороннее проникновение воды через полупроницаемую мембрану. Вода из менее насыщенного раствора поступает в более концентрированный. Возникающее при этом давление на полупроницаемую мембрану называется осмотическим.

Фагоцитоз — процесс захватывания твердых частиц одноклеточными организмами или особыми клетками многоклеточных животных (фагоцитами). Фагоцитами могут быть разнообразные клетки: лейкоциты или микрофаги, так как фагоцитируют микроорганизмы; гистеоциты, или макрофаги так как поглощают крупные частицы.

Процесс фагоцитоза сложен. Он состоит из последующих стадий:

1 стадия —узнавание

Рецепторы, расположенные на поверхности клеточной мембраны, взаимодействуют с определенными молекулами поглощаемой частицы.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

2 стадия — плазмолемма впячивается, частица оказывается погруженной внутрь клетки и окруженной мембраной, которая отшнуровалась от плазмолеммы.

3 стадия— образование эндоцитозного пузырька.

4 стадия — эндоцитозный пузырек сливается с лизосомой, в результате этого образуется вторичная лизосома, или фагосома, в которой происходит переваривание захваченного материала.

5 стадия — формирование остаточного тельца (пузырька с непереваренным содержимым). Остаточные тельца выводятся наружу, но могут оставаться и внутри клеток. Накопление остаточных телец — признак близкой гибели клеток.

Учение о фагоцитозе было создано русским ученым И. И. Мечниковым. Он установил, что фагоцитоз играет важную роль в питании одноклеточных и низших многоклеточных животных, которым свойственно внутриклеточное пищеварение. Кроме этого, Мечников видел в феномене фагоцитоза основное и ведущее проявление воспаления. Прослеживая явление фагоцитоза в филогенезе, И. И. Мечников показал, что фагоцитоз возникает на самых ранних стадиях эволюции и остается важным проявлением воспаления у высших животных. В процессе фагоцитоза бактерии и различные инородные частицы перевариваются в теле макро- и микрофагов лизосомальными ферментами, в результате чего происходит очищение организма от бактерий и инородных тел. Этот вид фагоцитоза называется **завершенным.**

Существует **незавершенный фагоцитоз,** он происходит, когда фагоцитированные клетками вирусы и бактерии не подвергаются перевариванию и оказываются жизнеспособными. Они размножаются в цитоплазме клетки, высвобождаются из нее и являются источником новых очагов инфекции. Явление незавершенного фагоцитоза наблюдается при брюшном тифе, туберкулезе, стафилококковой и вирусной инфекциях. Т. о., фагоцитоз не всегда является защитно-приспособительной реакцией организма, а может создавать предпосылки для возникновения новых очагов инфекции.

Пиноцитоз — процесс поглощения капелек жидкости клеткой. Поглощение жидкости в виде пузырьков сопровождается энергичным движением цитоплазмы у клеточной поверхности, в результате чего пузырьки жидкости окружаются выступающими наружу выростами, которые образуются вследствие выпячивания цитоплазмы. Затем эти выросты смыкаются друг с другом и поглощают пузырек жидкости. В цитоплазме образуется небольшая вакуоль, которая переносится из поверхностных отделов клетки в другие ее участки.

С помощью пиноцитоза в клетку попадает тканевая жидкость и растворенные в ней вещества. Пиноцитоз наиболее активен в клетках с интенсивным обменом веществ (клетки эндотелия, злокачественных опухолей). Путем пино-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

цитоза в клетки проникают высокомолекулярные соединения: питательные вещества из кровяного русла, гормоны, ферменты, многие лекарства. Всасывание жира эпителиальными клетками кишечника также происходит путем пиноцитоза.

5) К чему сводится этап уподобления?

Где осуществляется синтез собственных веществ в клетке?

31. Прочтите в учебнике (2) стр. 31-32 раздел 3.1.2. и в учебнике (3) стр. 33-35 раздел «Организация потока энергии».

Ответьте на следующие вопросы:

1) Что такое катаболизм (диссимиляция)?
2) Используя прилагаемую таблицу № 1, разберите пути диссимиляторных процессов. Занесите ее в альбом.
3) Чем отличается биологическое окисление от процессов распада в неживой природе, горения, например?
4) Назовите дополнительные пути получения энергии гетеротрофами на уровне целостного организма?

32. Прочтите лекцию о структуре и функции макромолекул, обеспечивающих поток информации, учебник (2) стр. 26-30, раздел 3.1.1., учебник (3) стр. 35-43, раздел «Организация потока информации».

Ответьте на следующие вопросы:

1) Какая молекула является хранителем информации критериев живого?
2) Перечислите уникальные свойства молекулы ДНК, позволяющие ей выполнять функцию хранителя наследственной информации?
   а) Как осуществляется редупликация ДНК?
   б) Какие репаративные системы ДНК Вы знаете?
   в) В чем принцип кодирования информации молекулой ДНК?
   г) что обеспечивается свойством транскрипции молекулы ДНК?
3) Какова роль различных молекул РНК в дальнейшем потоке информации? Назовите эти этапы.
4) Как материализуется поток информации в пределах одной живой системы?
5) В чем заключается «Центральная догма молекулярной биологии»?
6) Используя знания осмотических закономерностей, обьясните, в каких случаях и почему в медицинской практике применяется гипотонический раствор, в каких — гипертонический (физиологический) раствор:
   1) В качестве кровезаменителя после кровепотери.
   2) Для обработки гноящейся раны.
   3) При симптомах обезвоживания организма.
7) Зная особенности катаболизма анаэробов и аэробов, попытайтесь объяснить, в чем же истинный вред гельминтов для организма человека.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

8) В отрезке ДНК, кодирующей полипептид всего 68000 нуклеотидов. Рассчитать длину этого фрагмента ДНК, сколько витков спирали можно насчитать в данном фрагменте?
Из скольких аминокислот состоит кодируемый белок?
Размер нуклеотида в двойной спирали ДНК — 3,4 А°, 10 нуклеотидных пар образуют один виток спирали.

Если Вы ответили на все вопросы, предложенные в данной методической разработке, значит, вы готовы не только к предлагаемой теме занятия, но приобрели базовые молекулярные знания к изучению темы «Размножение» и вопросов генетики.

Таблица 1

Сравнительная характеристика диссимиляторной фазы обмена веществ у различных организмов

	Анаэробы (грибы, бактерии, гельминты)	Аэробы (растения и животные)
Этапы диссимиляции		
1. Подготовительный	Расщепление полимеров до мономеров	Расщепление полимеров до мономеров
2. Анаэробный (гликолиз)	Мономеры окисляются до пирувата $C_3H_6O_3$ + 3 мол. АТФ → → Пируват окисляется спирт — C_2H_5OH; молоч. кислота; масляная кислота	Мономеры окисляются до пирувата. $C_3H_6O_3$ + 2 мол. АТФ
3. Аэробный (цикл Кребса)	Отсутствует	Пируват окисляется до $CO_2 + H_2O$ + 36 мол. АТФ
Продукты диссимиляции	Спирт, молоч. кислота, масляная кислота и др.	CO_2 и H_2O
Энергетический выход	2 мол. АТФ из гликолиза	2 мол. АТФ из гликолиза + 36 мол. из ц. Кребса = 38 мол. АТФ
Биологическое значение	Неполное окисление	Окисление полное

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: РАЗМНОЖЕНИЕ, ЭВОЛЮЦИЯ ФОРМ

У ч е б н ы е ц е л и:

Общая: познакомиться с разнообразием способов размножения в природе, эволюцией их форм.

Конкретные:

1. Изучить формы полового и бесполового размножения живых организмов в эволюционном аспекте.
2. Изучая периоды клеточного цикла, обратить внимание на строение и поведение хромосом.
3. Знакомясь с периодами гаметогенеза, выявить сходства и принципиальные различия ово- и сперматогенеза.

При подготовке к занятию по теме из школьного курса биологии Вы должны знать:

1) Строение клетки.
2) Химический состав клетки, физико-химические свойства протоплазмы.
3) Поток веществ и энергии в клетке.
4) Основные свойства молекулы ДНК.
5) Строение и функции хромосом.

Вы должны уметь:

1) Работать с графом логической структуры.
2) Самостоятельно микроскопировать на малом и большом увеличениях микроскопа.
3) Делать зарисовки, обобщения и выводы.

К занятию Вы должны знать:

1. Что такое размножение?
2. Что такое бесполое размножение?
3. Что такое вегетативное размножение? Его формы.
4. Что такое митоз? Каково его билогическое и эволюционное значение?
5. Уметь характеризовать каждую из пяти фаз митоза.
6. Что такое жизненный цикл клетки, какие фазы он включает?
7. Что такое половое размножение? Его формы и их характеристика.
8. Что такое оплодотворение?

Приступая к изучению темы, Вы должны познакомиться с объемом материала и последовательностью этапов работы. Поможет Вам в этом граф логической структуры темы.

Одной из форм вегетативного размножения является деление, при котором из исходной материнской клетки образуются новые дочерние клетки.

У многоклеточных организмов деление клетки лежит в основе роста и развития, а также регенерации тканей и органов. У одноклеточных организмов

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

деление клетки — по существу, процесс размножения самого организма.

У эукариот деление клетки всегда начинается с деления ядра (кариокинеза), вслед за которым происходит разделение цитоплазмы (цитокинез). Деление ядра может быть нескольких видов:

1) прямое или амитотическое;
2) митотическое;
3) множественное.

21. **Амитоз** — прямое деление ядра на два или несколько частей без образования хромосом и ахроматинового веретена (№ 3 — стр. 47). Установлено, что в 50% случаев амитоза ДНК равномерно распределяется между дочерними ядрами. В других случаях деление заканчивается появлением неравных ядер. Амитоз характерен для клеток высокодифференцированных и специализированных тканей: нейроны вегетативных ганглиев, хрящевые, железистые клетки, лейкоциты крови, клетки эндотелия кровеносных сосудов, печени, скелетной мускулатуры, кожного эпителия, регенерирующих клеток поврежденных тканей, а также для клеток злокачественных опухолей. При амитозе не происходит точного рапределения ядерного вещества, а вместе с этим и генетического материала, между дочерними клетками в большинстве случаев. Поэтому амитоз считают одним из способов неполноценного клеточного деления.

Единственный вид полноценного деления клеток животных и растений — митотическое деление.

У различных видов организмов деление клеток различается во многих отношениях. Что же касается кариокинеза или митоза сложного процесса деления ядра, то он протекает в основном одинаково у всех организмов, суть митоза — точное, строго равномерное распределение наследственной информации между дочерними клетками. Однако, этот процесс — лишь конечная и различимая под микроскопом фаза тех изменений, которые протекают на макромолекулярном и биохимическом уровнях в клетке.

Дело в том, что деление клетки — процесс не стихийный. К нему клетка готовится длительное время. Этот период жизни клетки (от одного митотического деления до другого) получил название интерфазы (№2 — стр. 33-35, № 3 — стр. 44-45, № 4 — стр. 52-60). В свою очередь, интерфаза состоит из 3 периодов: пресинтетического,синтетического и постсинтетического (№ 2 — стр. 33-35, № 3 — стр. 44-45).

22. **Митоз**, или деление ядра клетки (№ 3 — стр. 45-47, №4 — стр. 33-52, №5 — стр. 208-214).

Процесс митоза подразделяется на 5 стадий: профазу, прометафазу, метафазу, анафазу и телофазу.

Все эти фазы связаны между собой незаметными переходами, а каждая предыдущая обусловливает переход к последующей и характеризуется сложны-

(21) Амитоз

(22) Митоз

(23) Эндогония

(24) Шизогония

(25) Почкование

(26) Фрагментация

(27) Полиэмбриония

(28) Изогамия

(29) Анизогамия

(30) Оогамия

(31) Андрогенез

(32) Гиногенез

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ми явлениями, протекающими в цитоплазме и ядре.

Профаза — стадия реорганизации ядра и формирования аппарата. На этой стадии хромосомы конденсируются (спирализуются) и превращаются в короткие толстые, микроскопически видимые хромосомы, состоящие из плотно упакованных фибрилл ДНП (дезоксирибонуклеопротеид) диаметром 200А°. Одновременно происходит разрушение ядрышка, часть РНК которого входит в состав матрикса хромосом. Начинает разрушаться ядерная мембрана, белки которой вместе с белками ядрышек участвуют в формировании ДНП-комплексов, вследствие чего и происходит упаковка хромосом. Напомним, что каждая хромосома состоит из двух хроматид, или сестринских хромосом. Каждая хроматида содержит 2 С ДНК (удвоение генетического материала произошло во время интерфазы в синтетическом периоде). Уплотнение хроматид приводит к взаимному их отталкиванию, появляется щель между хроматидами, которая постепенно увеличивается. У клеток животных центриоли редуплицируются и начинают расходиться к противоположным сторонам клетки, между ними формируется веретено деления.

Прометафаза. Разрушается ядерная оболочка, и хромосомы оказываются лежащими в цитоплазме клетки. Это стадия, во время которой хромосомы перемещаются в экваториальную плоскость. Такое движение хромосом обеспечивается изменением физико-химических свойств цитоплазмы, а именно: перехода ее из геля в золь, в центре клетки, что способствует свободному перемещению хромосом.

Кроме того, продолжает формироваться митотический аппарат деления, или ахромативное веретено. Центриоли располагаются на полюсах клетки, между ними натягиваются тонкие нити, состоящие из микротрубочек. Важно помнить, что у клеток высших растений митотический аппарат деления формируется без участия клеточного центра.

Метафаза является стадией, когда 1) митотический аппарат полностью сформирован и состоит из нитей веретена (микротрубочек) и центриолей, 2) хромосомы полностью переместились к центру клетки и расположились все вдоль экватора в виде экваториальной пластинки. При этом часть нитей веретена (так называемые прикрепленные нити) оканчиваются на участках, лежащих в центромерной области хромосом. Остальные нити веретена деления идут через всю клетку от одного его полюса к другому.

Хромосомы в экваториальной плоскости располагаются центромерными участками друг к другу, а концы их обращены наружу. Поэтому при рассматривании их сверху они образуют фигуру, напоминающую звезду (стадия «материнской звезды»).

Завершается метафаза разъединением сестринских хромосом, хроматиды остаются связанными лишь в области центромер.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Анафаза — пик спирализации хромосом,стадия полного разъединения и расхождения хроматид к противоположным полюсам клетки. Это наиболее короткая стадия митоза. На этой стадии обеспечивается равномерное распределение генетического материала в дочерние клетки. В ранней анафазе хроматиды повернуты центромерами к полюсам клетки, а концы их обращены к центру клетки. В поздней анафазе хроматиды уже собираются на полюсах клетки. Причиной их перемещения к полюсам являются:

1) разрыв центромеры, соединяющей хроматиды;
2) сокращение коротких нитей ахроматинового веретена;
3) раздвигание полюсов в результате удлинения межполюсных нитей веретена деления.

Таким образом, наблюдается равномерное распределение наследственной информации между дочерними клетками.

Телофаза — фаза реконструкциии дочерних ядер, следующая за анафазой. Во время этой фазы хромосомы начинают деспирализоваться, остаются лишь небольшие спирализованные участки — глыбки хроматина. На этой стадии образуется ядрышко и формируется ядерная мембрана.

Одновременно в поздней анафазе и ранней телофазе начинается цитокинез (деление цитоплазмы). Следует обратить внимание, что цитокинез в растительной и животной клетке имеют принципиальные различия. Так, у клеток растений деление тела клетки идет от центра: в области веретена деления начинает образовываться перегородка за счет слияния мелких пузырьков ЭПС, в последующем превращаясь в клеточную мембрану, или пластинка, которая растет от центра клетки к периферии и делит клетку на две дочерние клетки. Построение целлюлозной оболочки связано с использованием секретов, накапливающихся в диктиосомах.

Деление тела животной клетки идет с периферии. Глубокая перетяжка возникает на периферии, в экваториальной зоне, при этом ахроматиновое веретено в центральной части сжимается, нити его слипаются, бледнеют, и веретено постепенно исчезает.

3.**Половое размножение.**

Потомство организмов, размножающихся бесполым путем, в высокой степени однообразно.

При половом размножении потомство возникает при участии двух родительских особей, в результате чего в процессе оплодотворения происходит полное или частичное объединение двух генетических программ. Поэтому потомство имеет наследственную программу родительских организмов. Это явление лежит в основе генетического разнообразия организмов, размножающихся половым путем. В разнородных популяциях при изменении условий внешней среды вероятность выживания отдельных особей больше, чем в однородных. По-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

этому в природе виды, размножающиеся только бесполым путем, встречаются крайне редко. Напротив, половое размножение — всеобщее явление. Многие виды размножаются только половым путем, у других происходит чередование полового размножения с бесполым.

Различаются 2 основных формы полового размножения: с оплодотворением и без оплодотворения,или партеногенез. (См. граф логической структуры).

6. **Оплодотворение** — процесс соединения двух гамет — сперматозоида и яйцеклетки с образованием одной клетки — оплодотворенного яйца, или зиготы (см. № 1 стр. 161-166, № 3 стр. 59-60, № 5 стр. 218-222).

Гаметы являются клетками тела родителей, зигота же — начальная клетка тела потомства.

Эволюция форм полового размножения с оплодотворением и его биологическое значение

С наиболее примитивными формами полового размножения можно встретиться у простейших животных и одноклеточных водорослей.

10. **Коньюгация** — первая ступень развития полового процесса. При этом происходит лишь частичный обмен генетического материала родительских форм.(Более подробно читайте № 4 стр. 96-99, № 2 стр. 445, № 3 стр. 50-51, №5 стр. 202-222.)

11. **Копуляция** — вторая ступень развития полового процесса (от латинского Copulatio — соединение).

17. **Гологамия** — копуляция вегетативных форм.При этом происходит соединение двух особей, сопровождающееся слиянием их цитоплазмы и ядер. здесь имеет место важнейший элемент полового размножения — оплодотворения, которое в отличие от более сложных типов полового процесса происходит без образования половых клеток.

Такой способ полового размножения имеет место у некоторых саркодовых (у солнечника): после продолжительного периода размножения делением одна особь окружается студневидной оболочкой и делится на две. Эти две особи после соответствующей внутренней перестройки сливаются друг с другом, образуя зиготу, которая после некоторого периода видимого покоя развивается во взрослого солнечника, размножающегося бесполым путем — делением или, реже, почкованием.

Такой тип размножения, когда одна особь сначала делится на две, и образовавшиеся две клетки вновь соединяются в одну, называется еще предоогамия. Здесь происходит как бы самооплодотворение (аутогамия), т. к. обе сливающиеся особи происходят от одной и той же исходной особи. При этом обогащения генетической информации из поколения в поколение не происходит.

Дальнейшее развитие полового процесса шло по линии дифференциации

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

специальных половых клеток — гамет.

18. **Мерогамия** — копуляция дифференцированных клеток.

19. **Изогамия** — размножение при посредстве одинаковых по форме, величине и морфологии гамет. Так, у раковинной корненожки — полистомеллы — периоды бесполого размножения чередуются с периодами образования очень мелких гамет.

Последние свободно плавают в морской воде до встречи с такими же гаметами, но происшедшими от другой особи, с которыми они соединяются попарно, образуя зиготы.

29. **Анизогамия** — следующая ступень полового процесса привела к дифференцировке гамет с образованием небольших микрогамет — прообразу сперматозоидов, и крупных малоподвижных макрогамет — прообразу яйцеклеток. Этот тип полового размножения получил название анизогамия (греч. anisos — неравный, gamos — брак), при этом у простейших удается проследить переходы от изогамного к анизогамному размножению. Уже у солнечника при одинаковых по форме и величине гаметах намечаются различия между ними, заключающиеся в том, что одна из них, более активная, посылает навстречу другой короткий копулятивный вырост. У пандорины гаметы одинаково подвижны, но женская несколько крупнее.

30. **Оогамия** — размножение при помощи резко отличающихся друг от друга гамет. Примером оогамии у простейших является половое размножение малярийного плазмодия в теле главного хозяина — малярийного комара, сопровождающееся образованием подвижных мелких мужских гамет и крупных неподвижных женских.

Наиболее высокой степени развития оогамия достигает у многоклеточных организмов, а именно у млекопитающих, в том числе и у человека. Во время гаметогенеза у этих организмов образуются высоко дифференцированные половые клетки: сперматозоиды и яйцеклетки.

Гаметогенез — процесс образования и развития половых клеток, генез мужских половых клеток называется сперматогенезом, женских — овогенезом. Общим для этих процессов является смена четырех основных периодов.

1) **Период размножения** первичных половых клеток гаметогониев, содержащих диплоидный набор хромосом.

2) **Период роста** этих клеток, наиболее выраженный в овогенезе и заключающийся в накоплении массы цитоплазмы, содержащей вещества, необходимые для развития нового организма, а также в удвоении ДНК в хромосомах ядер клеток, называемые уже гаметоцитами.

3) **Период созревания** гамет, т. е. превращение гаметоцитов в сперматиды или оотиды, отличающиеся от гаметоцитов гаплоидным (вдвое меньшим) числом хромосом и разнокачественностью генетического материала в них.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Мейоз (греч. meiosis — уменьшение) — специальный тип клеточного деления, который обязательно проходят половые клетки во время их созревания. (См. № 2 стр. 60-64, № 3 стр. 56-58, № 4 стр. 65-73, № 5 стр. 202-222).

Обратите внимание на биологическое значение:

1) При мейозе происходит не одно, а два деления ядра, в результате чего образуются 4 клетки с гаплоидным набором хромосом.

2) Во время мейоза осуществляется два различных вида пересортировки генов.

а) Результат случайного распределения разных материнских и отцовских гомологов между дочерними клетками при первом делении мейоза. Например, у человека каждый идивидуум способен образовывать по меньшей мере $2^{23}= 8{,}4 \times 10^6$ генетически различных гамет.

б) Кроссинговер — процесс генетической рекомбинации между гомологичными несестринскими хроматидами (происходит в профазе 1-го деления).

3) **Хиазмы** (образуются при коньюгации) играют важную роль при расхождении хромосом во время мейоза. Они удерживают вместе материнские и отцовские гомологи до анафазы I, выполняя здесь ту же функцию, что центромеры в обычном митозе.

При малом образовании хиазм или их отсутствии происходит нарушение расхождения хромосом к полюсам клетки в I, а затем и II мейотическом делениях.

4. **Период формирования** зрелых гамет: образование оболочек у яйцеклеток и типичной структуры (головка, шейка, хвост) у сперматозоидов. У женских особей высших животных и человека первых 2 этапа протекают в яичниках, а созревание и формирование — в трубах (яйцеводах). У мужских особей все 4 этапа проходят в семенниках.

Сперматогенез — процесс образования спермиев — начинается только после полового созревания, а затем непрерывно продолжается в эпителиальной выстилке семенных канальцев, расположенных в семенниках (№ 2 стр. 59-64, № 5 стр. 208-218).

Изучив схему сперматогенеза (№ 2 стр. 60), назовите все этапы сперматогенеза.

Овогенез (№ 2 стр. 154-157, стр. 59-64).

Внимательно изучите схему гаметогенеза в учебнике 2 стр. 60.

Ответьте на следующие вопросы:

1) Какие стадии можно выделить в овогенезе?
2) Чем характеризуется каждая из них?
3) Какие клеточные механизмы лежат в основе размножения овогоний и созревания овоцитов?

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

У всех млекопитающих оогенез отличается от сперматогенеза:

1) Ооциты полностью формируются уже на поздней эмбриональной стадии. После диплотены клетка переходит в стадию диктиотены, для которой характерна морфология хромосом типа «ламповых щеток». В этой стадии мейоз останавливается на многие годы.

2) После рождения большинство ооцитов дегенерирует.

3) В процессе полового созревания некоторые ооциты начинают расти, заканчивают I мейотическое деление и вступают в профазу II, а затем в метафазу II. В это же время начинается овуляция.

4) Мейоз завершается только после оплодотворения. Вокруг женских и мужских гаплоидных наборов хромосом образуется ядерная мембрана, и зигота теперь содержит два «пронуклеуса». Эта стадия особо чувствительна к нарушениям, вызванным, например, мутагенными агентами. Несколько часов спустя два пронуклеуса сливаются, образуя диплоидное ядро, и зигота начинает делиться путем обычных митозов.

5) Анализ генетического сцепления показывает, что кроссинговер у женщин происходит чаще, чем у мужчин, следовательно и хиазм у женщин должно быть больше.

6) У женщин только одна из четырех клеток — продуктов мейоза развивается в овоцит, три другие формируют полярные тельца, которые в норме не оплодотворяются. Считают, что вероятность для хромосомы оказаться в полярном тельце не зависит от ее генетических особенностей. Однако, имеются и исключения: в случае структурных аберраций хромосом возможно неслучайное расхождение нормальных и аберрантных гомологов в полярные тельца.

Сперматозоиды — мужские гаметы, обычно меньше всех других клеток организма.Они выполняют 2 основные функции:

1) оплодотворяют яйцеклетку,
2) запускают программу развития яйцеклетки.

Большинство спермиев — это клетки, «избавленные от всего лишнего», не обремененные многими цитоплазматичесими органеллами, присутствия которых не требуется для передачи ДНК яйцеклетке. Сперматозоид — высоко дифференцированная и специализированная клетка. (См. 2 стр. 159, 161, 59, № 5 стр. 208-218).

Яйцеклетка — женская половая клетка. О строении и функции их читайте (№ 2 стр. 157 — 160, стр. 52, № 4 стр. 73-77, № 5 208-218).

Обратите внимание на особенности строения яйцеклеток:

1) самые крупые клетки организмов; 2) имеют большой запас питательных веществ. В зависимости от количества и расположения желточных включений различают:

алецитальные,

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

гомолецитальные,
телолецитальные,
центролецитальные яйцеклетки.

Изолецитальные (гомолецитальные)— яйцеклетка содержит немного желтка, и он распределен равномерно по всей клетке. Встречаются у иглокожих, низших хордовых, млекопитающих.

Телолецитальные — в яйцеклетке желтка много, сосредоточен на одном из полюсов клетки. Этот полюс называют вегетативным. Противоположный полюс, содержащий ядро и цитоплазму, называют анимальным. Такой тип яйцеклеток встречается у моллюсков, земноводных, рептилий, птиц.

Центролецитальные — яйцеклетка содержит большое количество желтка, который находится в центре клетки, а цитоплазма расположена на периферии (яйца насекомых).

3) Имеют специферические (zona pellucida — у позвоночных, вителлиновый слой — у беспозвоночных организмов) и дополнительные оболочки (№ 2, стр. 160).

4) Специфическая организация зрелой яйцеклетки — наличие кортикального слоя (№2 стр. 167-158), ооплазматическая сегрегация, полярность яйцеклеток, дифференцировка цитоплазмы яйца (№ 2 стр. 157-160) определяют характер и течение эмбриогенеза будущего организма.

Благодаря высокой дифференциации, яйцеклетки специализированы для выполнения одной единственной функции — оплодотворение и построение нового индивидуума.

Механизмы, лежащие в основе изменения числа хромосом

Изменение числа хромосом в клетках может быть обусловлено следующими механизмами:

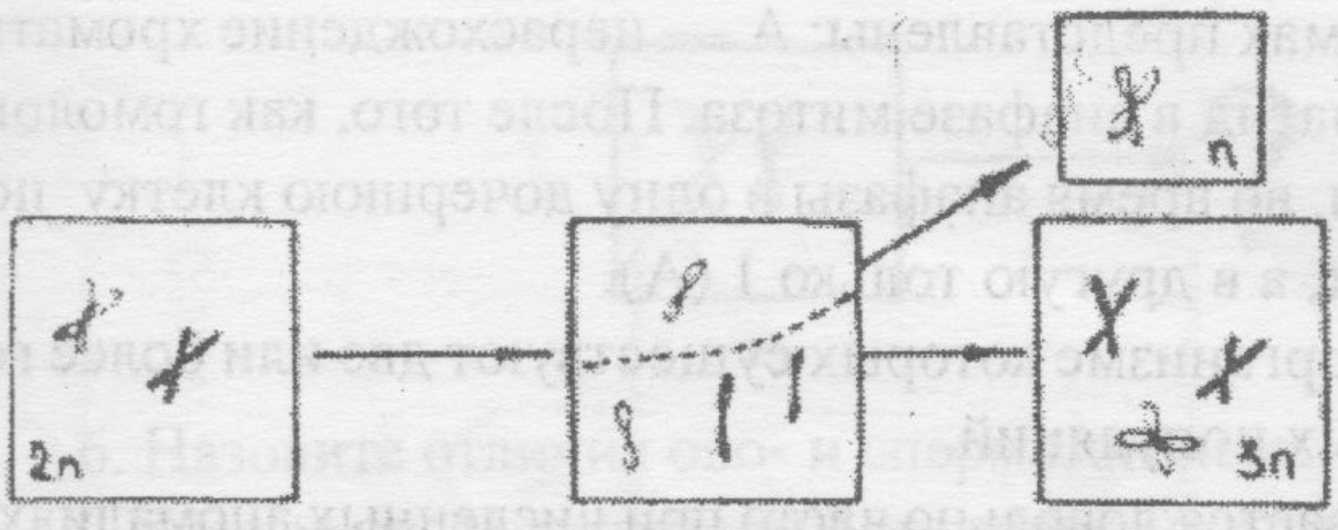
1) Нерасхождение гомологичных хромосом в анафазе I мейотического деления: к полюсу клетки отходит не одна хромосома, а две. Причиной этого может быть образование множества хиазм при конъюгации гомологичных хромосом, которые удерживают биваленты во время анафазы.

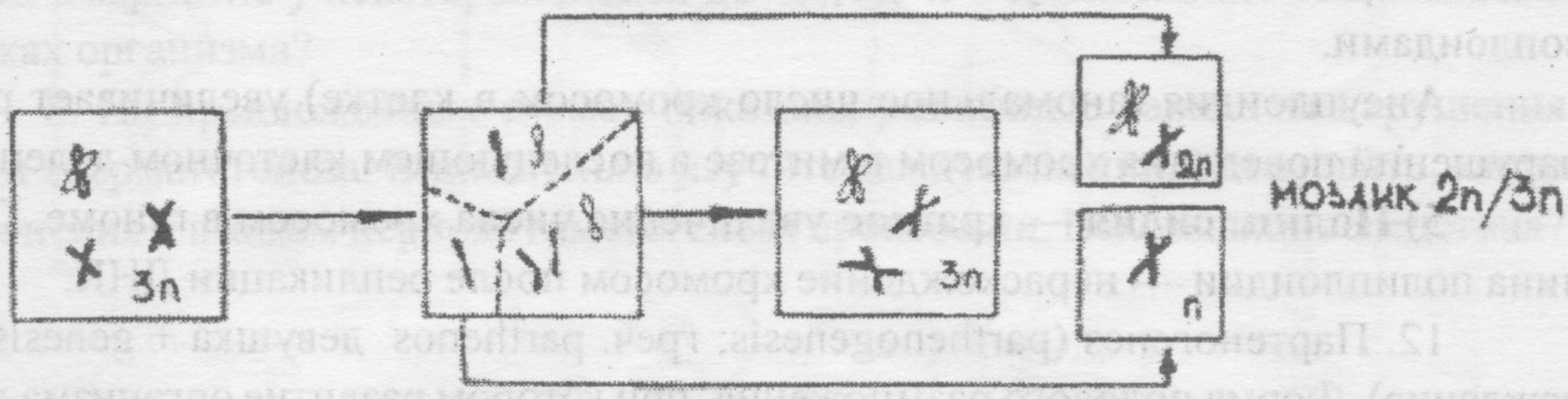
2) Нарушение расхождения хроматид во втором мейотическом делении в силу сохранения целостности центромеры, соединяющей две сестринские хроматиды.

После оплодотворения таких гамет гаметой с нормальным набором хромосом образуется зигота с одной лишней хромосомой (трисомная) или с одной недостающей хромосомой (моносомная).

3) Нерасхождение хроматид в митотически делящихся соматических клетках во время раннего эмбриогенеза может приводить к мозаицизму с наличием нормальных (эуплоидных) трисомных и моносомных клеток (см. рисунок).

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)



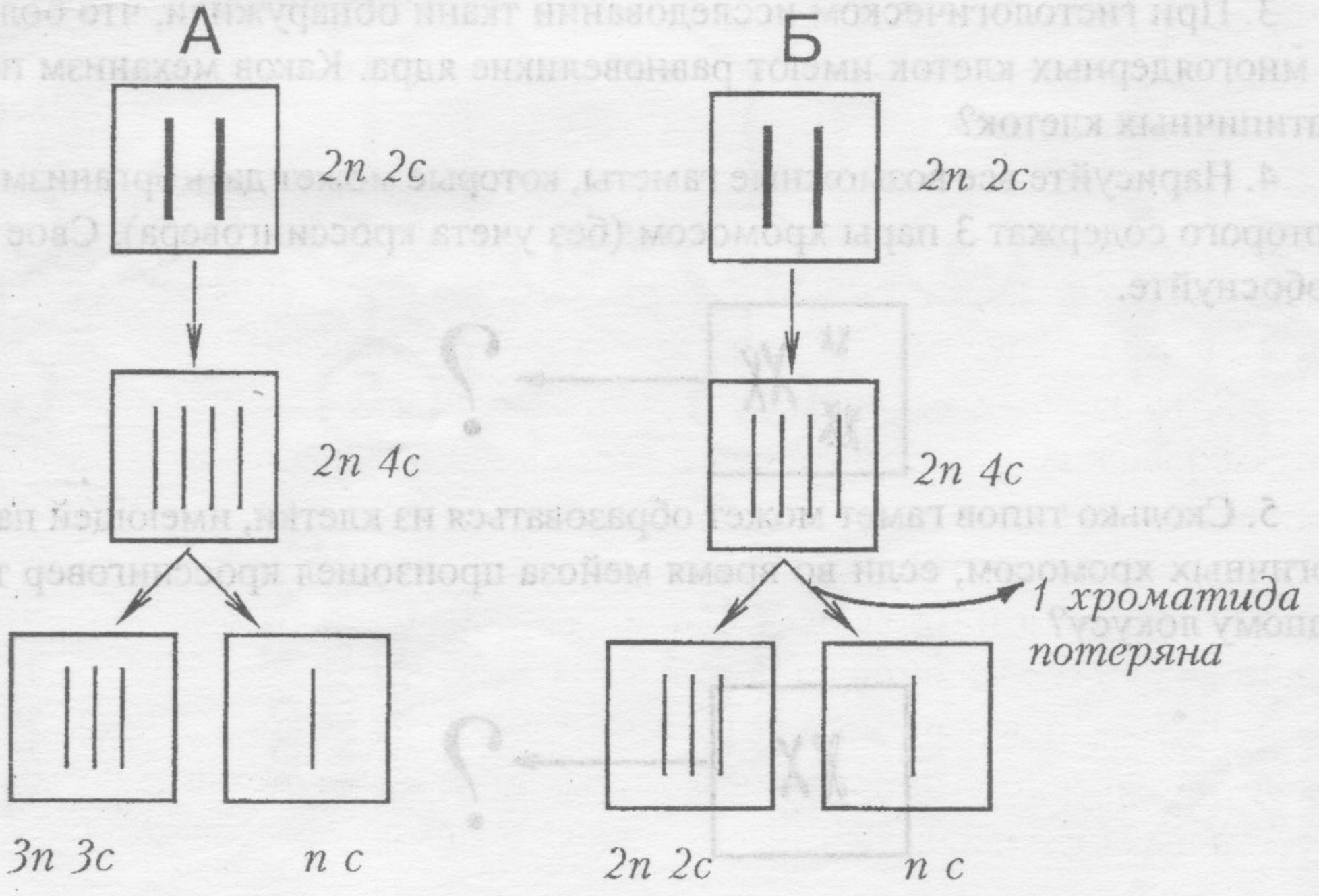


4) Утрата отдельной хромосомы вследствие «анафазного отставания», когда во время движения одна хромосома может отстать от других.

Утрата хромосом ведет к мозаицизму, при котором имеются 2 клеточные популяции:

1) клетки, имеющие нормальное число хромосом (эуплоидные).
2) клетки, имеющие на единицу меньшее число хромосом (моносомные).

У млекопитающих, в том числе и человека, наиболее часто происходит отставание хромосом в первые стадии дробления. Многие мозаики формируются именно на этой стадии (см. рис.).



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

На предложенных схемах представлены: А — нерасхождение хроматид в митозе; Б— отставание хроматид в анафазе митоза. После того, как гомологичные хромосомы удваиваются, во время анафазы в одну дочернюю клетку попадает 3 хроматиды из четырех, а в другую только 1 (А).

Мозаики — особи, в организме которых существуют две или более генетически различных клеточных популяций.

Мозаицизм обнаруживается довольно часто при численных аномалиях как половых хромосом, так и аутосом, хромосомных мозаиков иногда называют мик-

Анеуплоидия (аномальное число хромосом в клетке) увеличивает риск нарушений поведения хромосом в митозе в последующем клеточном делении.

5) **Полиплоидия** — кратное увеличение числа хромосом в геноме. Причина полиплоидии — нерасхождение хромосом после репликации ДНК.

12. Партеногенез (parthenogenesis; греч. parthenos девушка + genesis зарождение). Форма полового размножения, при котором развитие организма происходит из половой клетки без оплодотворения (№2, стр. 55-57, № 3, стр. 60-61, № 4, стр. 90-96).

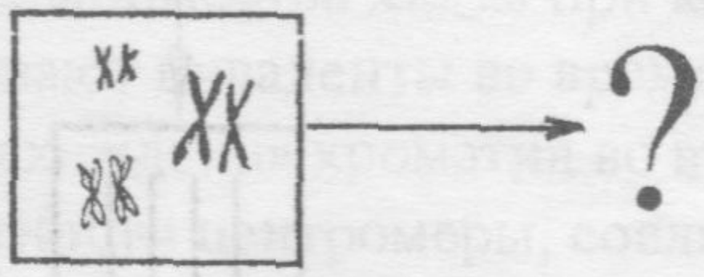
Вопросы для проверки конечного уровня знаний

1. Перечислите общие черты и различия мейоза и митоза.

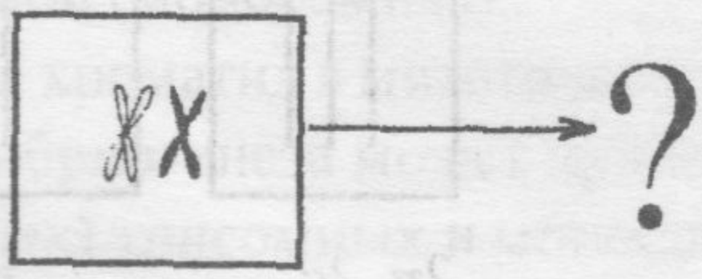
2. Нередко встречаются соматические клетки, число хромосом в которых отличается от числа хромосом в большинстве других соматичесикх клеток. У человека, например, некоторые клетки печени содержат по 92 хромосомы. Как возникают такие клетки?

3. При гистологическом исследовании ткани обнаружили, что большинство многоядерных клеток имеют равновеликие ядра. Каков механизм появления атипичных клеток?

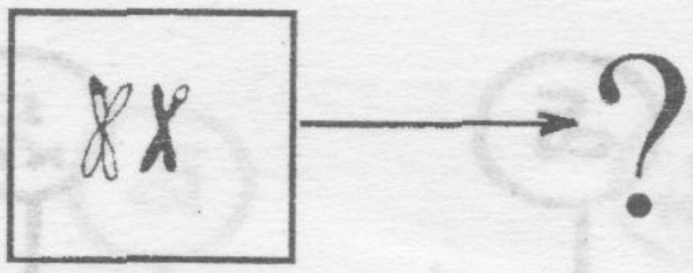
4. Нарисуйте все возможные гаметы, которые может дать организм, клетки которого содержат 3 пары хромосом (без учета кроссинговера). Свое решение обоснуйте.



5. Сколько типов гамет может образоваться из клетки, имеющей пару гомологичных хромосом, если во время мейоза произошел кроссинговер только по одному локусу?



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

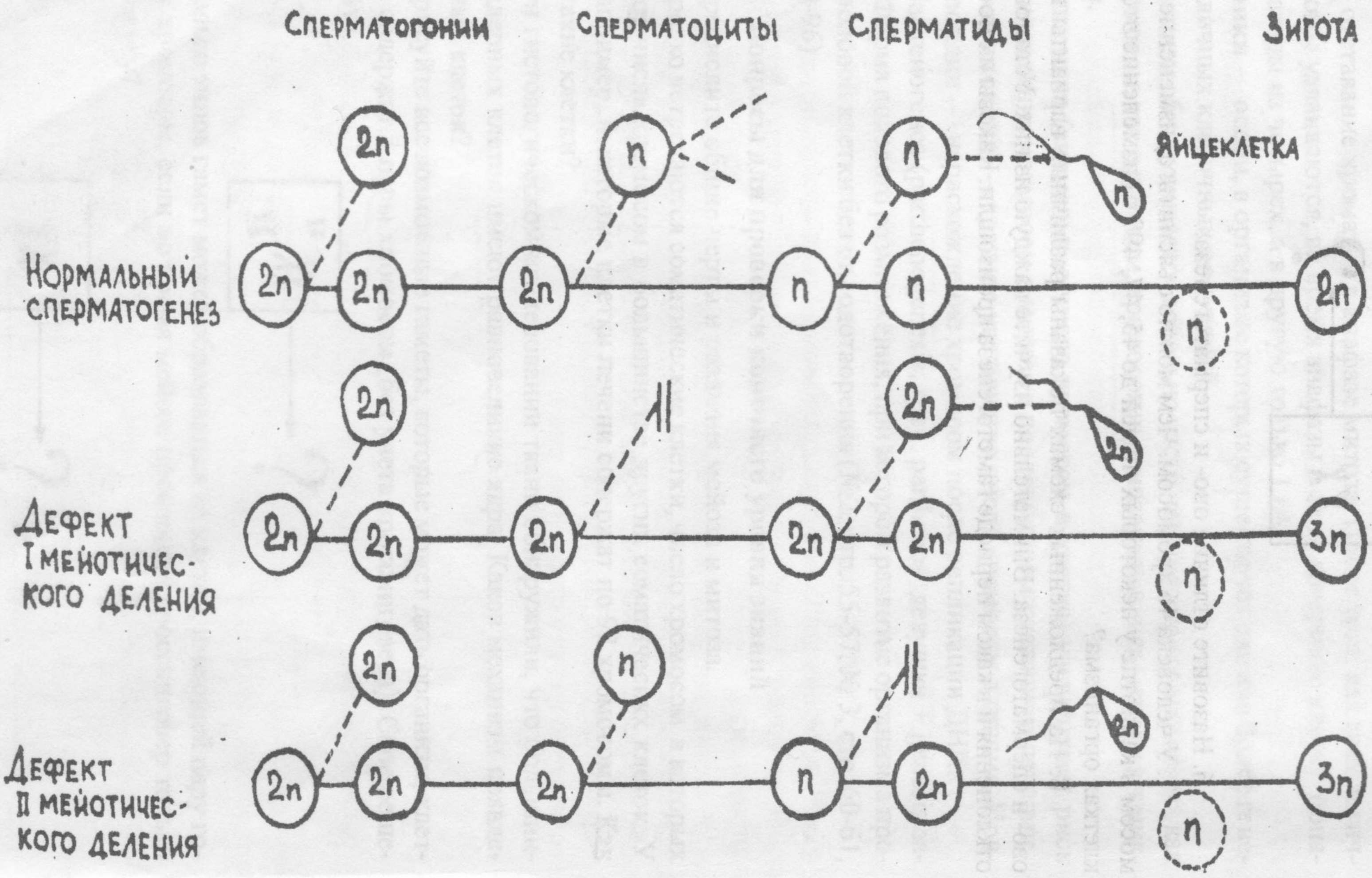


6. Назовите отличия ово- и сперматогенеза.

7. У человека 46 хромосом. Чем можно оъяснить: а) изменение числа хромосом в кариотпе у некоторых людей до 45, 47, 49? б) изменение этого числа в клетках организма?

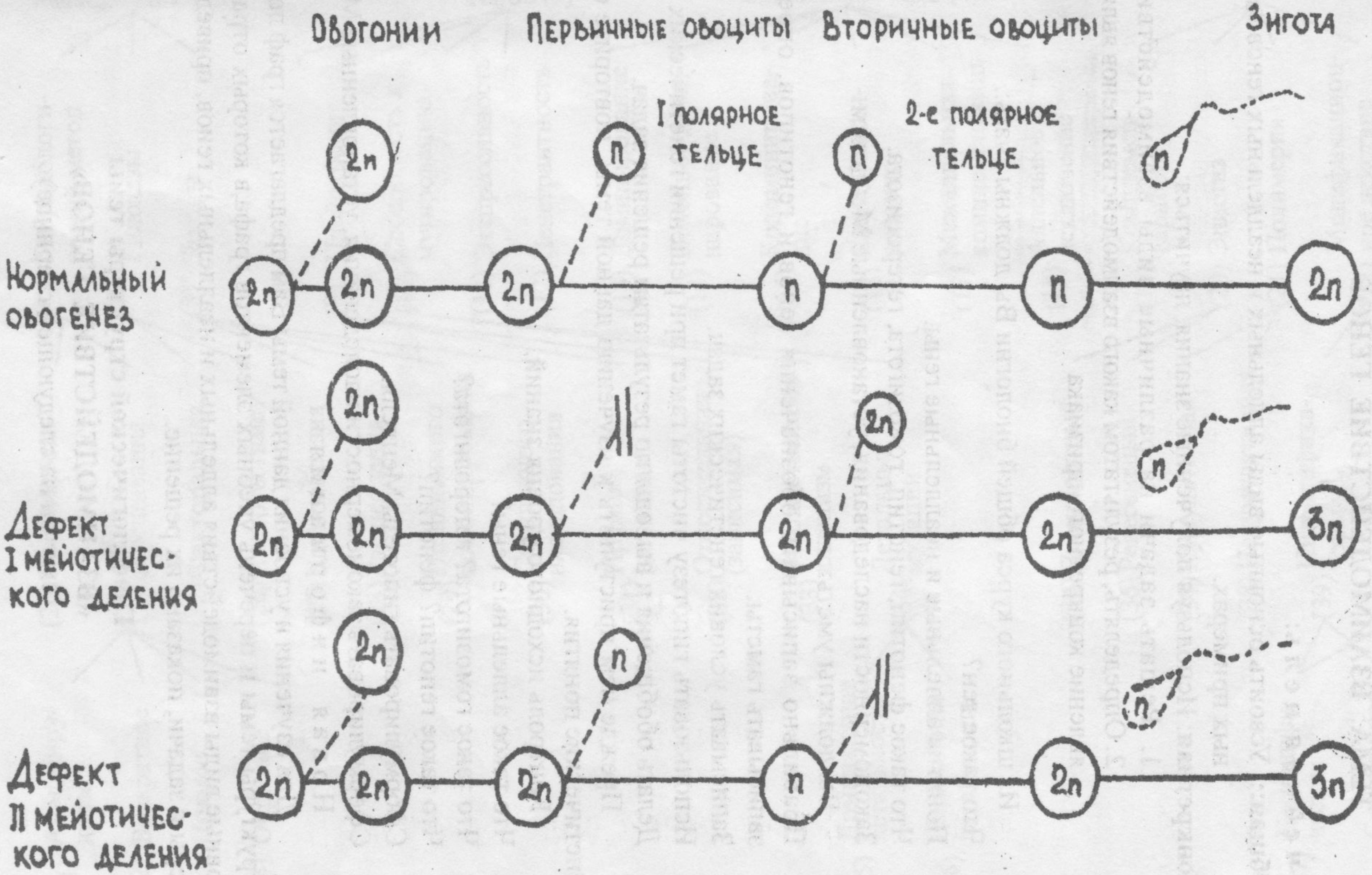
8. На предложенных схемах показаны различные варианты нарушения ово- и сперматогенеза. Внимательно изучите каждую из них. Установите, какие отклонения и в каком периоде гаметогенеза произошли. Каковы их последствия?

Схема 1. Аномалии сперматогенеза.



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

СХЕМА 2. АНОМАЛИИ ОВОГЕНЕЗА.



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

У ч е б н а я ц е л ь:

Общая:: Усвоить основные виды аллельных и неаллельных генов на конкретных примерах.

Конкретная: Используя полученные знания, научиться:

1. Решать задачи на различные виды взаимодействия генов.
2. Определять, результатом какого взаимодействия генов является проявление конкретного признака

Из школьного курса общей биологии Вы должны знать:.

1. Что такое ген?
2. Понятие аллельные и неаллельные гены.
3. Что такое фенотип, генотип, гомозигота, гетерогизота.
4. Закономерности наследования, установленные Менделем.

Вы должны уметь:

1. Правильно записывать обозначения генов и генотипов, определять и записывать гаметы.
2. Записывать условия генетических задач.
3. Использовать гипотезу чистоты гамет при решении генетических задач.
4. Делать обобщения и выводы по результатам решения задач.

Прежде чем приступить к изучению данной темы, повторите основные генетические понятия.

Контроль исходного уровня знаний.

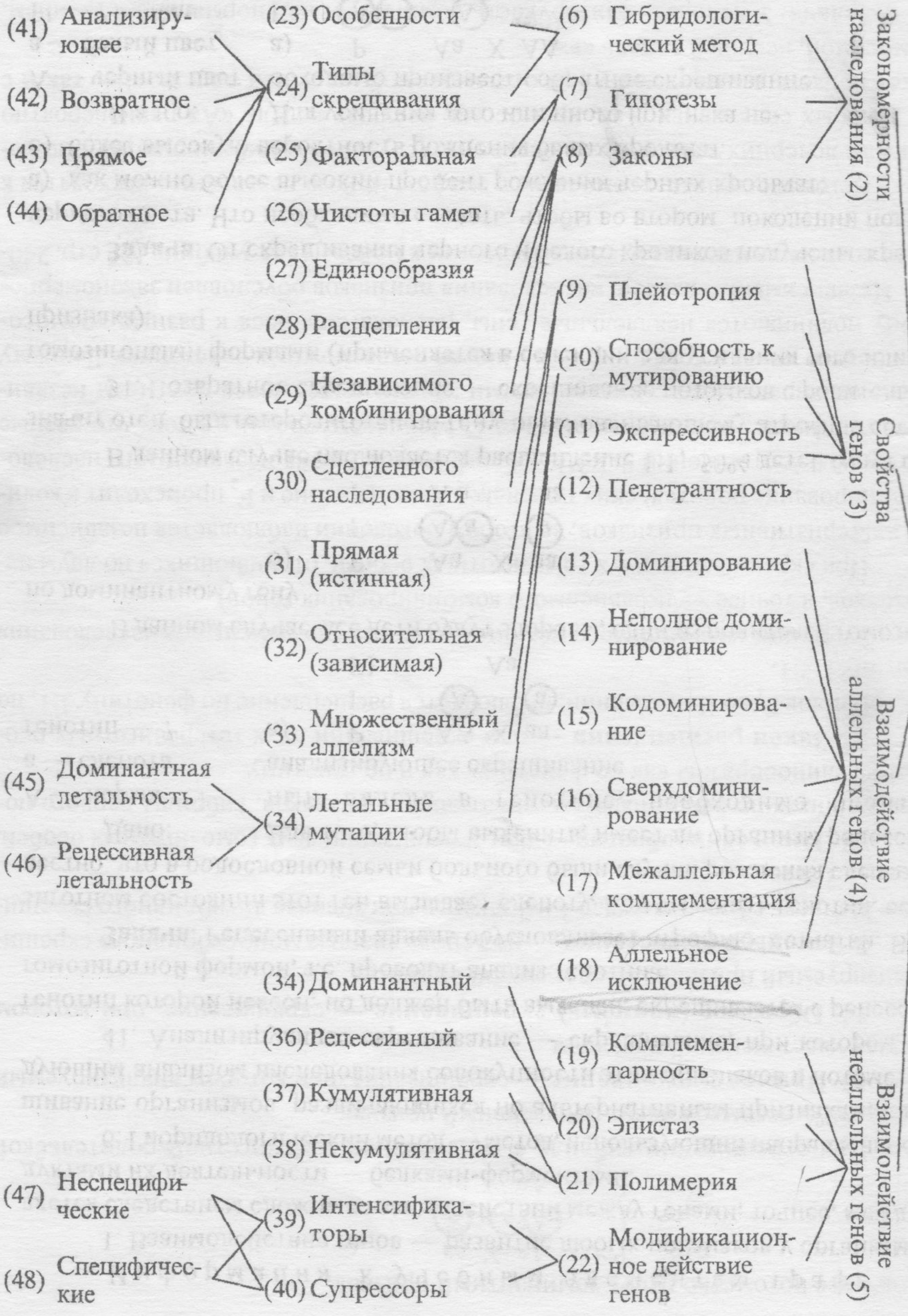
1. Что такое аллельные гены?
2. Что такое гомозигота? гетерозигота?
3. Что такое генотип? фенотип?
4. Сформулировать гипотезы Менделя.
5. Сформулировать закономерности наследования, установленные Менделем.

Н о в а я и н ф о р м а ц и я

Для изучения и усвоения данной темы Вам предлагается граф логической структуры темы и перечень учебных элементов графа,в которых отражены основные виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов, приведены примеры и задачи, показано их решение.

Граф логической структуры темы
«ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ»

(смотри на следующей старнице)



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Информация к учебным элементам графа

1. Взаимодействие генов — развитие любых признаков у организмов является следствием сложных взаимодействий между генами, точнее, между продуктами их деятельности — белками-ферментами.

6. Гибридологический метод — метод, использующий направленное скрещивание организмов, различающихся по альтернативным признакам, с последующим анализом наследования совокупности этих признаков в потомстве.

41. Анализирующее скрещивание — скрещивание, при котором особь, генотип которой неясен, но должен быть выяснен, скрещивается с рецессивной гомозиготной формой, т.е. проводят анализ генотипа.

Задача. *Рецессивный аллель обусловливает атрофию сетчатки. В гомозиготном состоянии этот ген вызывает слепоту.* Как выяснить генотип, если известно, что в родословной семьи больного были случаи рождения слепых?

Дано:
А — норма
а — слепота
генотип — ?

Для того, чтобы выяснить, имеет ли организм рецессивный аллель в генотипе, необходимо произвести анализирующее скрещивание

а) P AA X aa
Г (A) (a)
F1 Aa

В данном случае все дети будут здоровы, один из родителей гомозиготен по доминантному гену

б) P Aa X aa
Г (A)(a) (a)
F1 A a aa

В данном случае наблюдается расщепление 1:1, 50% детей будут слепы значит отец был гетерозиготен по гену, обусловливающему атрофию сетчати.

31. Возвратное скрещивание — скрещивание потомков с родительскими гомозигоными формами (применяется в селекции для усиления того или иного признака).

Задача. От скрещивания черного и белого кроликов получены крольчата черного цвета. Что необходимо сделать, чтобы во втором поколении получить

а) как можно более высокий процент рождения черных крольчат;

б) более высокую вероятность рождения белых крольчат.

Дано:
А — черный цвет
а — белый цвет
F^1 — ?

Для усиления того или иного признака необходимо произвести обратное скрещивание.

а) P Aa X AA
Г (A)(a) (A)
F_1 AA Aa

При скрещивании гибрида с гомозиготной доминантной родительской

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

особью все потомство несет доминантный признак.

б)	P	Aa	X	aa
	Г	(A)	(a)	(a)
	F	Aa		aa

При скрещивании гибрида с рецессивной гомозиготной родительской особью 50% потомков несут рецессивный признак.

43. **Прямое скрещивание** — скрещивание, при котором анализируемый признак несет женский организм.

44. **Обратное (прямому) скрещивание** — скрещивание, при котором анализируемый признак имеет мужской организм.

8. **Законы наследования** — на основе анализа моногибридного скрещивания Мендель сформулировал 1 и 2 законы, при анализе дигибридного скрещивания — 3 закон.

27. **Закон единообразия** — при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, гибриды первого поколения единообразны как по фенотипу, так и по генотипу.

28. **Закон расщепления** — при скрещивании двух гетерозиготных особей, гибридов F_1 во II поколении, наблюдается расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

29. **Закон независимого комбинирования** (независимого наследования признаков, а точнее — независимого комбинирования генов).

При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся по двум парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое комбинирование родительских признаков. Расщепление и F_2 происходит в количественном соотношении 9:3:3:1. Общий смысл закона независимого наследования признаков, сформулированного Г. Менделем, состоит в том, что разные признаки, определяемые неаллельными генами, передаются потомкам независимо друг от друга и комбинируются у них во всевозможных сочетаниях. Данному закону подчиняются неаллельные гены, располагающиеся в разных хромосомах. Независимый характер наследования признаков обусловлен закономерностями поведения негомологичных хромосом в мейозе. (См. учебник №5 стр. 240-242).

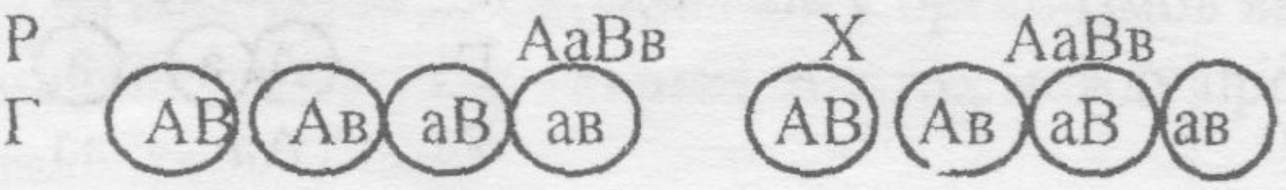
Негомологичные хромосомы в анафазе мейоза независимо расходятся к полюсам дочерних клеток и равновероятно (случайно) комбинируются у полюсов в любых сочетаниях. Так, хромосома, несущая аллель «А» равновероятно может попасть в одну гамету как с хромосомой, несущей аллель «В», так и с хромосомой, несущей аллель «в».

Задача. У человека близорукость доминирует над нормальным зрением, а карий цвет глаз над голубым. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных по обоим признакам

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

(дигетерозиготных) родителей?

Дано:



A — аллель близорукости

a — аллель норм. зрения.

B — аллель карего цвета глаз

в — аллель голубого цвета глаз

F_1 = ?

Составляем решетку Пеннета

♂ \ ♀	AB	Aв	aB	aв
AB	AABB	AABв	AaBB	AaBв
Aв	AABв	AAвв	AaBв	aaBв
aB	AaBB	AaBв	aaBB	aaBв
aв	AaBв	Aавв	aaBв	aавв

По этой схеме в потомстве (если оно многочисленное) должно быть расщепление по фенотипу 9:3:3:1. На горохе в аналогичном случае дигибридного скрещивания расщепление в потомстве наблюдается именно такое. В данной задаче не горох, а человек, одна супружеская пара, и вопрос: какое потомство можно ожидать от брака этих двух дигетерозиготных (по условию) родителей? Схема и решетка в данном случае составлены не для того, чтобы прогнозировать этим супругам рождение 16-ти детей с соответствующим расщеплением по фенотипу, а чтобы показать им, какие фенотипы по заданным признакам могут иметь будущие дети, даже один единственный ребенок, и с какой вероятностью может появиться на свет ребенок с тем или иным сочетанием признаков. В данном случае:

вероятность: 9/16 — что любой ребенок окажется близоруким кареглазым, 3/16 — близоруким голубоглазым, 3/16 — кареглазым с нормальным зрением и 1/16 — шанс того, что этот ребенок окажется голубоглазым и будет иметь при этом нормальное зрение. В десятичных дробях соответственно: 0,56 : 0,19 : 0,19 : 0,06 или : 56% : 19% : 19% : 6%

Данную задачу можно решить и без составления решетки Пеннета, вероятностным методом. Представив данную ситуацию дигибридного скрещивания (анализа) в виде двух отдельных моногибридных скрещиваний определим вероятности появления в потомстве каждого признака в отдельности.

Вероятность: 1) близорукости (скрещ. Aa x Aa) = 3/4 (домин. признак ген.)*
2) нормального зрения = 1/4 (рецессивный признак)
3) кареглазости (скр. Bв x Bв) = 3/4 (домин. признак)
4) голубоглазости = 1/4 (рецессивный признак)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Для определения вероятности сочетания двух определенных признаков у потомков нужно перемножить их вероятности. Например, вероятность рождения близорукого голубоглазого ребенка = 3/4 х 1/4 = 3/16. В десятичных дробях: 0,75 х 0, 25 = 0,1875 или 18,75%. Аналогично вычисляются вероятность остальных трех фенотипических вариантов.

Помните, что независимое комбинирование имеет место только в тех случаях, когда пары аллельных генов, отвечающих за развитие анализируемых признаков, находятся в разных хромосомах. При записи генотипа это можно показать следующим образом:

Такая форма записи генотипа показывает, что гены А и В находятся в разных хромосомах, а аллели занимают одинаковые локусы (гомологичные) локусы в гомологичных же хромосомах.

7.**Гипотезы** — на основе изучения моногибридного скрещивания Мендель установил две гипотезы.

25. **Факторальная гипотеза** — связующим звеном между двумя поколениями являются половые клетки, и они ответственны за передачу наследственных факторов (задатков).

26. **Гипотеза чистоты гамет** — каждый организм по каждому признаку несет два наследственных задатка (фактора), один получен от матери, другой от отца. В гамету же попадает только один из них.

4. **Взаимодействие аллельных генов** — генов, отвечающих за развитие альтернативных признаков.

13. **Доминирование** —один аллель гена (доминантный) полностью скрывает присутствие другого (рецессивного).

Примеры: у человека карий цвет глаз доминирует над голубым, вьющиеся волосы над прямыми, смуглый цвет кожи над белым цветом, праворукость над леворукостью, полидактилия над нормальным строением кисти, наличие веснушек над их отсутствием.

Задача. Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родтелей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?

Пример записи при решении задачи и выводы к ней

Д а н о:
А — синдактилия
а — норм. строение пальцев
F_1 = ?

P Aa X aa
Г (A) (a) (a)
F_1 Aa aa

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

О т в е т : расщепление по фенотипу 1:1, значит 50% детей в этой семье будут иметь сросшиеся пальцы, 50% — нормальное строение пальцев.

14. **Неполное доминирование** — такой тип взаимодействия генов, при котором ни один из генов аллельной пары не подавляет полностью действие другого. В результате у гибридов первого поколения (в гетерозиготе) — промежуточный признак, а во втором поколении расщепление по генотипу совпадает с расщеплением по фенотипу в соотношении 1:2:1.

Примеры: у человека по принципу неполного доминирования наследуются следующие заболевания: цистинурия — содержание в моче цистина и некоторых других аминокислот у геторозигот. У гомозигот образуются цистиновые камни в почках; талассемия — нарушение ферментативных систем крови; акаталазия — отсутствие каталазы в крови и тканях и др.

Задача. 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.

1. 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?

2. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии, где оба родителя устойчивы к этому паразиту?

Д а н о:

$\bar{A}$ — серповидноклеточная анемия

a — отсутствие заб-ия

$\bar{A}a$ — устойчивость к малярии

F_1 — ?

а) P $\bar{A}a$ X aa

Г (Ā)(a) (a)

F_1 $\bar{A}a$ aa

Вероятность рождения ребенка , устойчивого к малярии, в этой семье 50%.

б) P $\bar{A}a$ X $\bar{A}a$

Г (Ā)(a) (Ā)(a)

F 1 $\bar{A}\bar{A}$, $\bar{A}a$, $\bar{A}a$, aa

Вероятность рождения ребенка, неустойчивого к малярии. в такой семье — 25%.

16 **Сверхдоминирование** — у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии отмечается более сильное проявление, чем в гомозиготном состоянии.

Примеры: у человека для глюкозо-6-фосфатДГ, для сывороточной холинэстеразы известны варианты, при которых в геторозиготном состоянии производится больше фермента, чем в норме.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

15. **Кодоминирование** — проявление в гетерозиготном состоянии признаков, детерминируемых обоими аллелями.

Пример: наличие в сыворотке крови белков трансферринов: у особей, гетерозиготных по аллелям, контролирующим биосинтез трансферрина, в крови присутствуют одновременно обе формы этого белка, каждая из которых имеется в отдельности у соответствующих гомозигот. Такие же закономерности наблюдаются почти по всем ферментам; у человека — наследование IV группы крови по системе АВО.

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

Дано:

P $J^A J^O$

$J^B J^O$

F_1 – ?

P $J^A J^O$ X $J^B J^O$

Г $(J^A)(J^O)$ $(J^B)(J^O)$

F_1 $J^A J^B$ $J^A J^O$ $J^O J^O$ $J^B J^O$

Вероятность рождения следующего ребенка с IV группой крови – 25%.

33. **Множественный аллелизм** — иногда в популяции оказывается не два аллельных гена, а три, четыре и больше. Возникают они в результате разных мутаций одного локуса. Так, кроме основных, доминантного и рецессивного аллелей гена, появляются промежуточные аллели, которые по отношению к доминантному ведут себя как рецессивные, а по отношению к рецессивному как доминантные аллели того же гена. У каждой особи аллельных генов может быть не более двух, но в популяции их число практически неограничено.

Пример: у человека по типу множественнных аллелей наследуются группы крови на системе АВО.

Наследование групп крови человека по системе АВО

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

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Группы крови определяются тремя аллелями одного локуса. Гены приня то записывать J^A, J^B, J^O. Аллель J^0 является рецессивным по отношению к алле лям J^A, J^B. Между J^A и J^B складываются взаимоотношения по типу кодоминиро вания ($J^A > J^O < J^B$). В различных сочетаниях генов образуются четыре группы крови: первая с генотипом $J^0 J^0$, вторая — $J^A J^A$ или $J^A J^O$, третья — $J^B J^B$ или $J^B J^0$ четвертая —$J^A J^B$.

Задача. Родители имеют 4 и 3 группы крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

Д а н о:

$J^A J^B$

$J^B J^B$ или $J^B J^O$

F 1 — ?

а) P $J^A J^B$ X $J^B J^B$

Г J^A J^B J^B

F_1 $J^A J^B$ $J^B J^B$

Дети в такой семье могут иметь 3 и 4 группы крови в соотношении 1 : 1.

б) P $J^A J^B$ X $J^B J^O$

Г J^A J^B J^B J^O

F_1 $J^A J^B$ $J^A J^O$ $J^B J^B$ $J^B J^O$

В такой семье дети могут иметь 2, 3 и 4 группы крови в соотношении 1:2:1.

17. **Неаллельная коплементация** (см. учеб. 5 стр.161-164) — редкое вза имодействие аллелей, лучше всего изученное на микроорганизмах, характерн для генов, аллели которых контролируют структуру ферментов, построенных и одинаковых белковых субъединиц (от 2 до 8). Если исследовать гомозиготы п рецессивным аллелям, то в белковой молекуле повторяются одинаково испор ченные субъединицы, а у гибридов, гетерозиготных по разным рецессивным ал лелям (такие гибриды называют компаундами), фермент будет содержать субъе диницы, испорченные по-разному и это взаимодействие может привести к вос становлению ферментативной активности.

18.**Аллельное исключение** (см. учеб. 5 стр. 165) — это взаимодействи аллельных генов в генотипе гомогаметного пола, сопровождающееся инактива цией одного из аллелей, в составе Х-хромосомы. При этом в разных клетка организма, мозаичных по функционирующей хромосоме. фенотипически про являются разные аллели.

9. **Плейотропия** — (см. учеб. 3 — ср 78) — один ген обусловливает не сколько признаков (учеб. 5 — стр. 367).

Пример: у человека аномалия, известная под названием синдром Марфа на — особая форма диспропорционального гигантизма, результат системног дефекта соединительной ткани. При полном проявлении наблюдаются: высоки рост при относительно коротком туловище, огромные конечности, длинные «па

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

укообразные пальцы» — арахнодактилия, вывих хрусталика, крайняя худоба и деформированнная грудная клетка, при этом заболевании (частота 1:50000) имеет место повышенный выброс адреналина, который поддерживает высокий физический и психологический тонус, поэтому оно подарило человечеству несколько поразительных личностей (А. Линкольн, Ш. де Голль, К. И. Чуковский, Г. Х. Андерсен).

Задача: Болезнь Хартнепа наследуется как рецессивный аутосомный плейотропный ген, определяющий нарушение всасывания аминокислоты триптофана в кишечнике и его реабсорбцию в почечных канальцах. При этом поражаются одновременно мембраны эпителиальных клеток кишки и почечных канальцев и происходит расстройство пищеварительной и выделительной систем. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье гетерозиготных родителей.

Д а н о:

А — норма	P	Aa	X	Aa			
а — болезнь Хартнепа	Г	(A)	(a)	(A)	(a)		
F1 — ?	F_1	AA,		Aa,		Aa,	aa

Вероятность рождения больного ребенка в данной семье — 25%.

3. **Свойства генов** — функциональные особенности генов.

34. **Летальные гены** — гены, определяющие понижение жизнеспособности организма вплоть до их гибели. Такие гены могу быть рецессивными и доминантными. Рецессивные летальные гены действуют только в гомозитном состоянии, доминантные могут вызывать гибель в гетерозиготном состоянии, те и др. возникают в результате мутационного процесса.

Примеры: у человека рецессивный летальный ген обусловливает развитие болезни Тея-Сакса, проявляющуюся в нарушении развития головного мозга и приводящую к смерти в возрасте около четырех лет. Среди белого населения США часто встречается летальный ген, обусловливающий кистозный фиброз — болезнь, при которой бронхиолы, протоки поджелудочной железы и печени заполняются густой слизью.

Задача. У человека имеется летальный ген, обусловливающий в геторозиготном состоянии брахидактилию, т. е. укорочение средней фаланги пальцев. У гомозигот этот ген является причиной аномального развития скелета, приводящий к смерти в раннем возрасте. Какова вероятность рождения нежизнеспособного ребенка в семье, где оба родителя страдают брахидактилией?

Д а н о:

А — норма	P	Aa	X	Aa			
а — брахидактилия Г	(A)	(a)	(A)	(a)			
F1 — ?	F_1	AA,		Aa		Aa	

Вероятность того, что в этой семье родится нежизнеспособный ребенок

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

— 25%, 50 % детей будут страдать брахидактилией.

11. **Экспрессивность** (см. учеб. 5 — стр., учеб. 2 — стр. 91) — выраженность фенотипического проявления гена. В процессе онтогенеза не все гены реализуются в признак, некоторые из них оказываются блокированными другими неаллельными генами, проявлению иных признаков не благоприятствуют внешние условия.

Пример: *один из генов дрозофилы, контролирующий число фасеток в* глазу, проявляется у различных особей неодинаково: у одних развивается почти нормальное число фасеток, у других — вдвое меньше.

12. **Пенетрантность** (см. учеб. 2 — стр. 91, см. учебн 5 — стр. 222, 170) — пробиваемость гена в признак или количественный показатель фенотипического проявения гена. Пенетрантность показывает соотношение числа особей, несущих признак, к общему числу носителей гена, потенциально способного реализоваться в этот признак (выражается в %).

Примеры: у человека с неполной пенетрантностью наследуются такие заболевания, как врожденный вывих бедра (пенетранность 25%), арахнодактилия (паучьи пальцы) — 30%, ретинобластома (злокачественная опухоль глаза) — 60% и т. д.

Задача. *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 — ?

P Aa X Aa
Г (A) (a) (A) (a)
F_1 AA Aa Aa aa

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 = 10%
x — 30

25% AA + 10% Aa = 35% больных.

5. **Взаимодействие неаллельных генов** — генов, отвечающих за развитие разных признаков.

29. **Свободное комбинирование** — негомологичные хромосомы при мейозе могут комбинироваться в любых сочетаниях.

30. **Сцепленное наследование** — гены, локализованные в одной хромо

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

соме, сцеплены и наследуются вместе.

Примеры: у человека ген гемофилии сцеплен с геном дальтонизма, локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, ген катаракты сцеплен с геном полидактилии и т. д.

С этим типом взаимодействия генов вы познакомитесь более подробно на следующем занятии.

Существует форма записи, показывающая сцепленное наследование. Если гены А и В сцеплены, то это означает, что они находятся в одной хромосоме, в тех же локусах находятся их аллели. В этом случае дигетерозигота может иметь два вида.

$$\frac{AB}{ab} \quad \text{или} \quad \frac{Ab}{aB}$$

20. **Эпистаз** — (см. учеб. 2 — стр. 89, 3 — стр. 76, учеб. 5 — стр. 170, 250-252) — взаимодействие неаллельных генов, при котором один ген (эпистатичный) полностью подавляет действие другого (гипостатического)

Расщепление во втором поколении по фенотипу при доминантном эпистазе может быть 12:3:1, при рецессивном эпистазе — 9:7 или 9:3:4.

Примеры: у человека — близорукость, «бомбейский феномен» в наследовании групп крови, ферментопатии отсутствие каких-либо ферментов).

Задача. Так называемый «бомбейский феномен» состоит в том, что в семье, где отец имел I группу крови, а мать III, родилась девочка с I группой крови. Она вышла замуж за мужчину II группы крови, и у них родились две девочки: первая с IV группой, вторая — с I группой крови. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови от матери с первой группой крови вызвало недоумение. Однако в литературе было описано еще несколько подобных случаев. По сообщению Маккьюсика (1967), некоторые генетики склонны объяснить это явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих группу крови системы АВО.

Принимая эту гипотезу, определите вероятные группы крови у детей в семье второй дочери из третьего поколения, если она выйдет замуж за мужчину с 4 группой крови, но гетерозиготного по редкому эпистатическому гену?

Д а н о:
$J^A > J^O < J^B$
группы крови
X — ген, не подавляющий гены гр-пы крови

x—эпистатический ген

F^1 — ?

P J^OJ^OXx X J^AJ^BXx

Г (J^OX) (J^Ox) (J^AX) (J^BX) (J^AX) (J^Bx)

J^AJ^O XX; J^BJ^O XX; J^AJ^OXx; J^BJ^OXx

F_3 J^AJ^OXx; J^BJ^O Xx; J^AJ^O xx; J^AJ^O xx

В этой семье возможны следующие группы крови у детей:
I (J^AJ^Oxx; J^BJ^Oxx;) II (J^AJ^OXX; J^AJ^OXx;)
III (J^BJ^OXX; J^BJ^OXx) в соотношении 2:3:3.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

19. **Комплементарность** — взаимодействие неаллельных доминантных генов, при котором совместное присутствие в типе в гомо- или гетерозиготном состоянии этих генов (А В) обусловливает развитие нового признака.

Расщепление по фенотипу во втором поколении 9:3:3:1, иногда 9:7, 9:3:4.

Примеры: у человека по типу комплементарности наследуются глухота, пигментация волос, образование интерферона, гемоглобина.

Задача. У человека врожденная глухота может определяться двумя генами. Для нормального слуха необходимы в генотипе доминантные аллели обоих генов. Определить генотипы родителей в семье, где оба родителя глухи, а их семь детей имеют нормальный слух.

Д а н о:
А — глухота I
а — норма
В — глухота II
в — норма
А В— норма
генотипы родителей — ?

Здоровые дети у глухих родителей могут быть в том случае, когда каждый из родителей страдает разными формами глухоты и имеет гомозиготный генотип, тогда дети будут гетерозиготны (А В), а по фенотипу — здоровы.

P ААвв X ааВВ
Г (Ав) (аВ)
F_1 АаВв

Все дети в такой семье будут здоровы.

21. **Полимерия** — см. учеб. 2 — стр. 94, 3 — стр. 77, 5 — ср.166 — такой тип взаимодействия, при котором различные, неаллельные гены могут оказывать влияние на один и тот же признак и интенсивность выраженности признака прямо зависит от количества присутствующих в генотипе генов (чем больше доминантных генов, тем интенсивней признак выражен).

Расщепление по фенотипу во втором поколении 15:1.

Примеры: у человека по принципу полимерии наследуется рост, пигметация кожи, телосложение, умственные способности.

Задача. Цвет кожи человека определяется взаимодейсвием нескольких пар генов. Цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. Потомка белого и негра называют мулатом.

а) Если негритянка (ААВВ) и белый мужчина (аавв) имеют детей, то в какой пропорции можно ожидать детей полных негров, мулатов и белых?

б) Какого потомства можно ожидать от брака двух мулатов?

Д а н о:
А, В — темная окраска кожи
а, в — светлая окраска кожи
F1 — ?

а)
P ААВВ x аавв
Г (АВ) (ав)
F_1 АаВв

Все дети будут мулатами, появление детей негров или белых исключается.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

б) Р АаВв х АаВв

Г (АВ) (аВ) (Ав) (ав) (АВ) (Ав) (аВ) (ав)

Составляем решетку Пеннета

F_2

♂ \ ♀	АВ	Ав	аВ	ав
АВ	ААВВ	ААвв	АаВв	Аавв
Ав	ААВв	ААвв	АаВв	Аавв
аВ	АаВВ	АаВв	ааВВ	ааВв
ав	АаВв	Аавв	ааВв	аавв

От такого брака можно ожидать появление 1 негра (6,2%), 1 белого (6,2%) в потомстве, все остальные дети будут иметь темный цвет кожи, и кожа будет тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе.

22. **Гены-модификаторы** — гены, видоизменяющие действие других генов неаллельной им пары. Часто гены-модификаторы усиливают или ослабляют развитие признака.

Задача. У каракульских овец ген Д обусловливает черную окраску. При отсутствии этого гена развивается коричневая окраска. О — ослабитель окраски. Взаимодействие генов Д и О обусловливают дымчатую окраску. Каков результат спаривания дигетерозигот по этим генам?

Д а н о:

Д — чер. окраска

д — кор. окраска

О — ослабитель окр.

о — не ослаб. окр.

ДО — дым. окр.

F_1 — ?

а) Р ДдОо Х ДдОо

♂ \ ♀	ДО	До	дО	до
ДО	ДДОО	ДДОо	ДдОО	ДдОо
До	ДДОо	ДДоо	ДдОо	Ддоо
дО	ДдОО	ДдОо	ддОО	ддОо
до	ДдОо	ДдОо	ддОО	ддоо

Наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 9:3:4.

9 — дымчатая окраска ягнят;

3 — черная окраска;

4 — коричневая окраска.

Контроль конечного уровня знаний

1. Какие из приведенных ниже расщеплений соответствуют тому или иному типу взаимодействия генов?

а) 9:3:3:1 г) 13:3

б) 9:7 д) 15 :1

в) 12:3:1 е) 9:3:4

2. Решите задачу и определите тип взаимодействия генов.

2.1. У человека ген полидактилии (шестипалость) доминирует над геном, определяющим нормальное строение кисти.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где об родителя гетерозиготны.

в) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, второй шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Каков вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалий?

2.2. Акатализация (отсуствие каталазы в крови) обусловлены редким р цессивным геном. Однако, исследования активности каталазы показали, что гетерозигот она лишь несколько понижена.

а) У обоих родителей и единственного в семье сына активность катала оказалась пониженной. Определите вероятность рождения следующего ребен в семье без аномалий.

б) Определить вероятные генотипы детей в семье, где один из супруг страдает акаталазией, а другой имеет лишь пониженную активность каталазы

2.3. В семье, где один из супругов имел II группу крови, а другой — I группу крови, родился ребенок с 4 группой крови. Определите генотипы роди телей и потомства.

2.4. Подагра (нарушение обмена мочевой кислоты) определяется доми нантным аутосомным геном. По некоторым данным (Эфроимсон 1968) пене рантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю.

а) какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных р дителей?

б) какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один из родит лей гетерозиготен, а другой нормален по анализируемому признаку?

2.5. Синдром Ван дер Хеве наследуется как доминантный аутосомны плейотропный (признак) ген, определяющий голубую окраску склеры, хрупкост костей и глухоту. Пенетрантность признаков изменчива, в ряде случаев, (Штер 1965) она составляет по голубой склере почти 100%, хрупкости костей — 63% глухоте — 60 %.

В брак вступают два гетерозиготных носителя голубой склеры, нормаль ные в отношении других признаков синдрома. Определите вероятность прояв ления у детей глухоты.

2.6. В семье, где родители имели II и III группу крови, родился ребенок 1 группой крови и отрицательным резусом. Определить генотипы родителе если известно, что ген положительного резуса (Rh+) доминирует над геном от рицательного резуса (Rh–). Укажите все формы взаимодействий между аллел ными и неаллельными генами, встречающимися в этой задаче.

2.7. Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосо ным геном. Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантный ауто сомный признак с пенетрантностью 50%.

а) Какова вероятность того, что больными от брака ди гетерозиготных роди

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

телей будут голубоглазые дети?

б) Какова вероятность того, что в этой семье больными будут кареглазые дети?

2.8. У человека имеется несколько форм наследственной близорукости. Умеренная форма (от — 2,0 до — 4,0) и высокая (выше — 5,0) передаются как аутосомные доминантные, не сцепленные между собой признаки. В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родилось двое детей: дочь и сын. У дочери оказалась умереннная форма близорукости, а у сына — высокая.

Какова вероятность рождения следующего ребенка в семье без аномалии. если известно, что у матери близорукостью страдал только один из родителей? Следует иметь ввиду, что у людей,имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна — высокая.

2.9 У фигурной тыквы желтая окраска плода доминирует над геном зеленой окраски. Неаллельный доминантный ген белой окраски эпистатичен по отношению к ним обоим. При скрещивании растений с белыми и зелеными плодами в первом поколении все растения имели белую окраску плодов. Во втором поколении получилось расщепление 96 растений с белыми плодами, 24— желтые, 1 — зеленые. Определить генотипы родителей, гибридов 1 и 2 поколения.

2.10. Окраска мышей определяется двумя парами неалельных, несцепленных генов. Доминантный ген одной пары обусловливает серый цвет, его рецессивный аллель — черный. Доминантный ген другой пары способствует проявлению цветности. Его аллель подавляет цветность.

При скрещивании серых мышей между собой получено потомство из 82 серых, 35 белых и 27 черных мышей. Определите генотипы родителей и потомства.

2.11. Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании растений с белыми цветами все потомство оказалось с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказались растения с красными и белыми цветами в отношении 9 красных и 7 белых. Определите генотипы родителей потомков 1 и 2 поколений.

2.12. При скрещивании краснозерных растений пшеницы в потомстве произошло расщепление в отношении 15 окрашенных, один белый. Интенсивность окраски варьировала. Определите генотипы скрещиваемых растений и вариации в окраске зерен у потомства.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

У ч е б н а я ц е л ь:

Общая: Изучение классической генетики. Продолжить усвоение «Закона сцепления».

Конкретные: 1. Усвоить основные понятия: «сцепленное наследование», «хромосомное определение пола», «сцепленное с полом наследование», «гемизиготность», «голандрическое наследование», «цитологические и генетические карты хромосом», «политенные хромосомы», «половой хроматин», «типы определения пола».

2. Научиться самостоятельно решать задачи на сцепленное наследование. Определять расстояние между генами, находящимися в одной группе сцепления.

Из предыдущих тем Вы должны знать:

1. Что такое ген?
2. Понятие аллельные и неаллельные гены.
3. Что такое фенотип? генотип? гомозигота? гетерозигота?
4. Закономерности наследования, установленные Г. Менделем.
5. Что такое мейоз?

К занятию Вы должны уметь:

1. Правильно записывать генотип , определять и записывать гаметы.
2. Записывать условия генетичесих задач.
3. Использовать гипотезу «чистоты гамет» при решении генетических задач.
4. Делать обобщения и выводы по результатам решения задач.

Контроль исходного уровня

1. Какой объект для изучения был выбран Морганом и каковы его особенности?
2. Что такое анализируещее скрещивание?
3. В какой момент жизни клетки возможен кроссинговер?
4. Что такое кариотип? Перечислите его основные особенности.
5. Какие хромосомы детерминируют пол у человека? К каким группам они относятся?

Предложенный граф логической структуры данной темы Вы используете как руководство при самостоятельном изучении материала. Граф со стр. 63.

Этапы самостоятельной работы

1. Выдающийся естествоиспытатель Г. Мендель экспериментально доказал наличие единиц наследственности (наследственных фаторов, которые впоследствии стали называться генами) и описал их важнейшие свойства — дис

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ретность, стабильность, специфичность, аллельное состояние. Но результаты его опытов ничего не говорили о физической природе и расположении этих факторов в половых и соматических клетках.

В 1902 г. Э. Вильсон и Д. Сеттон в США и Т. Бовери в Германии независимо друг от друга предположили, что гены находятся в хромосомах. Эта идея положила начало хромосомной теории наследственности. Аргументы в пользу такого предположения: параллелизм в поведении хромосом в процессе мейоза и оплодотворения — с одной стороны и генов — с другой, а именно:

1) существование двух аллелей гена, один из которых наследуется от одного родителя, а другой от второго — соответствует наличию двух хромосом, каждая из которых наследуется от одного из родителей;

2) два аллеля кажого гена расходятся при формировании гамет, поскольку гомологичные хромосомы каждой пары попадают в процессе меойза в разные гаметы;

3) гены, контролирующие развитие признаков, наследуемых независимо, размещаются в негомологичных хромосомах (впоследствии оказалось, что они могут находиться в гомологичных хромосомах, но при условии что расстояние между ними не менее 50 морганид, т. е. величина рекомбинации (кроссинговера) не менее 50%, Эти заключения убеждали в хромосомной локализации генов.

В 1904 г. В. Ру предположил, что носители наследственности (гены) расположенны в хромосоме в линейном порядке.

В 1905 г. Вильсон обнаружил половые хромосомы и связал с ними формирование пола.

В 1906 г. Бэтсон и Пеннет обнаружили, что существуют такие пары генов, наследование которых не подчиняется соотношениям, установленным Менделем. Суть этого явления была вскрыта Т. Морганом и его учениками, которые объяснили феномен «сцепленного наследования».

В 1913 г. Т. Морганом и его школой были сформулированы основные положения хромосомной теории наследственности. В последующие годы, благодаря развитию науки, теория совершенствовалась и дополнялась. Важный вклад в развитие хромосомной теории внесли советские ученые М. С. Навашин, В. А. Левиций.

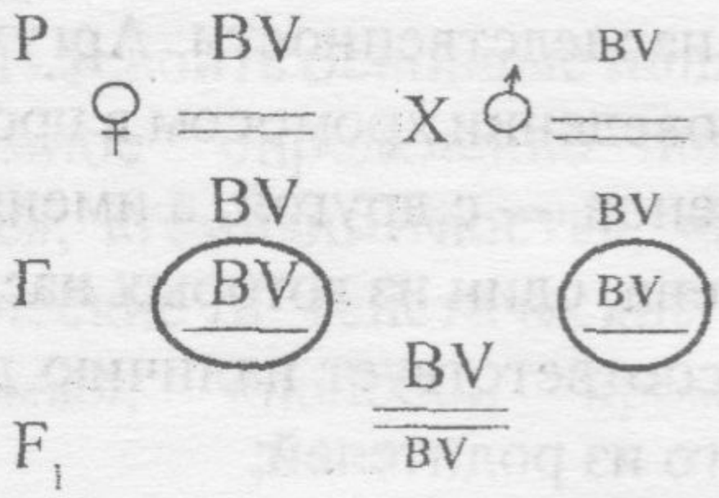
3. Прочтите раздел учебника № 2 стр. 82-87 и лекцию по теме, № 5 стр. 240-246.

Установленный в 1906 г. Бетсоном и Пеннетом факт существования генов, не подчиняющихся третьему закону Менделя, мог быть объяснен «стремлением» генов передаться вместе.

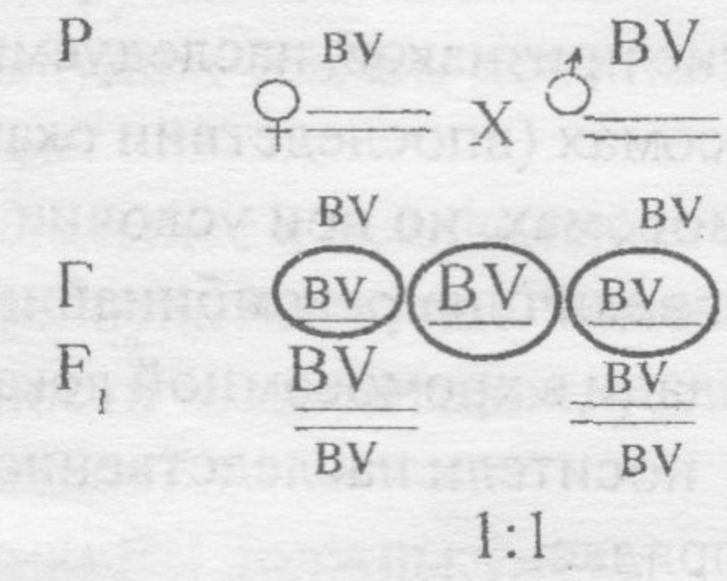
Эсперимента́льное исследование этого явления провел Т. Морган на плодовой мушке дрозофиле. В опыте он использовал особей, отличающихся по двум признакам — цвету тела и длине крыльев.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Скрещивая серую с нормальными крыльями самку с черным коротко рылым самцом, в F_1 у всех особей серое тело и нормальные крылья. Отсюд можно сделать вывод, что черный цвет тела и нормальная длина крыльев - доминантные признаки. Указанный эксперимент можно представить в следую щей форме записи:



Далее Морган проводил анализирующее скрещивание, используя в каче стве анализатора гомозиготую рецессивную самку (прямое анализирующе срещивание):



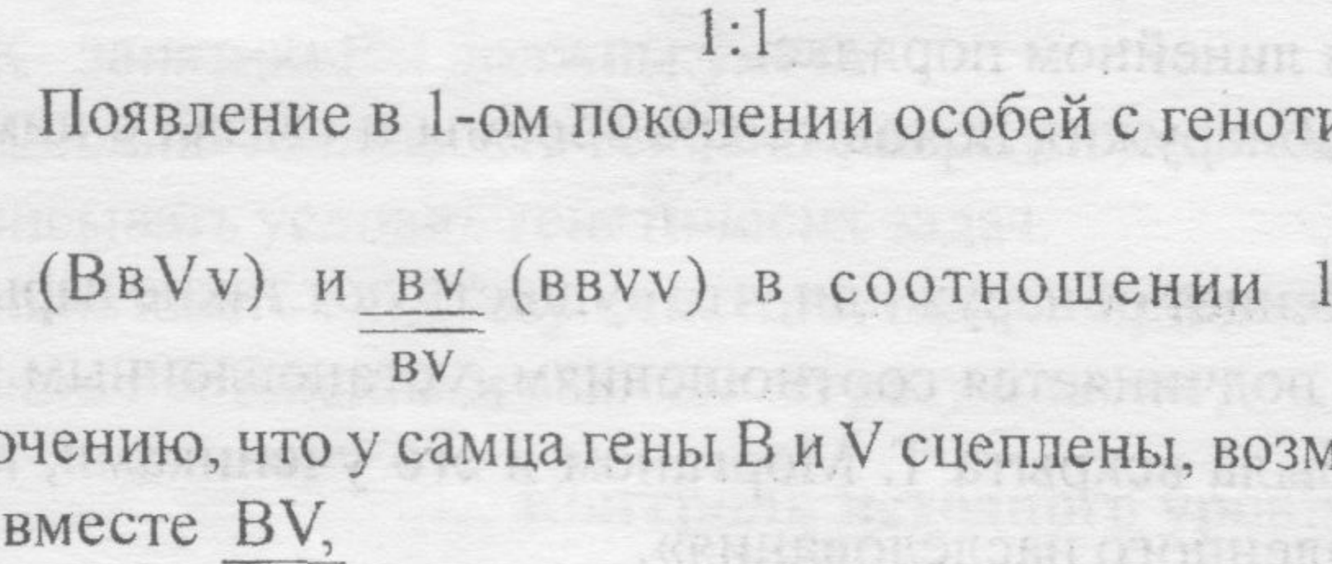
Появление в 1-ом поколении особей с генотипами $\frac{BV}{bv}$

(BbVv) и $\frac{bv}{bv}$ (bbvv) в соотношении 1:1 привело Моргана

заключению, что у самца гены B и V сцеплены, возможно, абсолютно и наслед ются вместе $\frac{BV,}{bv}$

поэтому у самцов образуется только 2 сорта гамет BV и bv по 50% кажд го.

На следующем этапе Морган проводил обратное анализирующее скр щивание, используя в качестве анализатора рецессивного гомозиготного самц



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

$$F_1 \quad \frac{BV}{BV} ; \frac{Bv}{BV} ; \frac{Bv}{BV} ; \frac{bV}{BV}$$

41,5% серые нормальнокрылые; 41,5% черные короткокрылые; 8,5% серые короткокрылые; 8,5% черные нормальнокрылые

Вывод о том, что в этом случае у самки образуется 4 сорта гамет (2 сорта некроссоверных и и 2 сорта кроссоверных). Морган сделал на основании анализа потомства от описанного скрещивания.

Преобладание серых нормальнокрылых и черных короткокрылых мух указывает на то, что гены B и V и в и v действительно сцеплены. Особи с таким фенотипом образуются из гамет, где эти хромосомы не подвергались перекресту. С другой стороны, появление серых короткокрылых и черных нормальнокрылых мух говорит о том, что у самок в известном числе случаев происходит разрыв сцепления между генами B и V и в и v. Это результат обмена идентичными участками хромосом — кроссинговера, вследсвие чего у самки, кроме гамет BV и bV, появляются еще и кроссоверные гаметы Bv и bV. Полагают, что отсутствие кроссинговера между этими генами у самцов говорит о том, что существует какой-то зависимый от пола фермент, который имеется у самок и участвует в рекомбинации генов, в то время как у самцов этого не происходит.

4. Т. о, результаты этого эксперимента явились окончательным доказательством того, что гены находятся в хромосоме и гены одной хромосомы образуют группу сцепления. Сцепление нарушается кроссинговером, который ведет к рекомбинации сцепленных генов, и благодаря этому, имеет место комбинативная изменчивость. Эти выводы известны под названием 4-го закона наследования — закона сцепления Т. Моргана.

Прочитайте раздел учебника № 3 стр. 82-84, № 5 стр. 244-246 и лекцию.

10. Кроссинговер ведет к перегруппировке генов, так что гены, которые ранее были сцеплены, оказываются теперь в разных хромосомах. Существование кроссинговера позволило школе Моргана разработать принцип построения генетичесих карт хромосом. В основу этого принципа положено представление о расположении генов по длине хромосомы в линейном порядке. За единицу расстояния между двумя генами условились принимать 1% перекреста между ними. Эту величину назвали морганидой в честь Т. Моргана по предложению В. Н. Серебровского.

11. Относительное расстояние между двумя генами, лежащими в одной паре хромосом, можно определить, проводя большое число скрещиваний, сосчитав число потомков с каждым фенотипом и вычислив процент потомков с

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

новыми комбинациями признаков.

Рассмотрим это на примере описанного выше опыта Т.Моргана (см. об ратное анализирующее скрещивание).

Допустим, в F_1 получено 1000 мух. Из них 85 — серых короткокрылых му и 85 — черных с нормальной длиной крыла, которые представляют собой «кро соверов». Эти особи получены от слияния кроссоверных гамет самки с гамета ми самца. Расстояние между генами АВ рассчитывают по формуле:

$$A = \frac{\sum \text{кроссоверн ых особей}}{n} \times 100\%$$, где п — общее число потом ков в F_1.

$$A = \frac{85 + 85}{1000} \times 100\% = 17\%$$.

Перекрест составляет 17% , следовательно расстояние между генами морганид.

С разными комбинациями генных пар генетики получают возможност определять, какие гены объединены в каких хромосомах и на каком относител ном расстоянии эти гены находятся друг от друга.

Подробные карты хромосом составлены для таких организмов как и др зофилы, лабораторные мыши, некоторые бактерии и вирусы, из растительны объектов — кукуруза и томаты. Начато, и успешно, составление карт хромосо человека. Из 24 групп сцепления — 22 аутосомные и 2 половые: Х- и Y- хром сомы.

16. Генетические карты хромосом строятся на основе гибридологическ го анализа. Генетическая карта представляет собой графическо-символическ изображение расположения генов в хромосоме, составленное на основе кро синговера. Расположение генов на генетической карте никак не связано с пол жением соответствующих морфологических структур. Истинное место гена у танавливается сопоставлением генетичесих и цитологических карт.

17. Цитологические карты хромосом представляют собой сфотографир ванные политенные хромосомы. Политенией называется многократное воспр изведение в хромосомах тонких структур — хромонем; образующихся в резул тате множества последовательных редупликаций в периоде интерфазы, не с провождающихся делением.

В зависимости от вида и стадии развития, каждая хромосомная нить ядре может быть представлена более, чем в 1000 копиях, и все нити обоих гом логов раполагаются по всей длине в точности друг против друга, представл собой подобие многожильного троса. Политения наблюдается в некоторых сп циализированнных клетках, например, в клетках слюнных желез личинок дв

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

рых (дрозофилы, хирономуса).

Политенная хромосома, как и большая часть хромосом эукариот, характеризуется чередованием генетически активных, или эухроматиновых участков и генетически неактивных, называемых гетерохроматиновыми. Большинство известных генов расположены в эухроматиновых участках.

Сопоставление генетических и цитологических данных позволило установить истинное расположение генов в хромосоме и подтвердило правильность тех принципов, которые были положены в основу построения генетических карт хромосом. *В построении карт хромосом человека достигнут значительный прогресс* благодаря новому методу — гибридизации соматических клеток грызунов и человека в культуре ткани. Этим методом удалось установить все возможные для человека группы сцепления.

Наибольшее число генов удалось локализовать в Х - хромосоме, где их известно 205. Ген, определяющий группы крови по системе АВО, оказался в девятой хромосоме, а по группе крови системы резус-фактор — в первой хромосоме. В этой же хромосоме локализован ген эллиптоцитоза, доминатный аллель которого контролирует овальную форму эритроцитов. Локализация патологических генов во всех хромосомах человека имеет большое значение для медицинской генетики.

Вопросы для самоконтроля:

1) Каковы предпосылки создания хромосомной теории?
2) Какова суть хромосомной теории?
3) Назовите основные положения этой теории .
4) Как формулируется 4 закон наследования?
5) Что такое группа сцепления?
6) Сколько групп сцепления имеется у человека (у мужчин и женщин).
7) В каких единицах измеряется расстояние между генами?
8) Что такое политенные хромосомы? Как они формируются?
9) Что такое генетические и цитологические карты хромосом?

12. **Структура хромосом**. Прочитайте раздел учебника № 2, стр. 35 —38, № 3 стр. 27 — 30, № 5 стр 118-142.

Хромосома представляет собой комплекс ДНК и белков. В состав хромосомы входят 2 типа белков — гистоны и негистоновые белки. мельчайшими структурными компонентами хромосомы являются дезоксирибонуклеопротеидные фибриллы (ДНП).

25. **ДНП** *состоят из ДНК и белков, преимущественно гистонов.*

18. **Нуклеосома** — группа гистонов, состоящая из 8 белковых молекул. Размер нуклеосомы около 8 нм. С каждой нуклеосомой связан участок ДНК,

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

спирально оплетающий ее снаружи. В таком участке ДНК находится 140 нукле отидов длиной 50 нм, но благодаря спирализации длина ее укорачивается при мерно в 5 раз.

13. **Правила хромосом**:

19. 1) **Постоянство числа хромосом**. Каждый вид растений и животны имеет определенное и постоянное число хромосом. Количество хоромосом характерные особенности их строения — видовой признак. Так, в ядрах все клеток мухи дрозофилы — по 8, у шимпанзе — 48, у человека — 46 хромосом

20. 2) **Парность хромосом**. Число хромосом в ядрах клеток любых орга низмов всегда четное. Это связано с тем, что хромосомы составляют пары.

21. 3) **Индивидуальность хромосом**. Каждая пара хромосом характери зуется своими особенностями.

22. 4) **Непрерывность хромосом**. В последовательных генерациях кле ток сохраняется постоянное число хромосом и их индивидуальность вследстви того, что хромосомы обладают способностью к ауторепродукции.

14. **Виды хромосом**:

1) гетерохромосомы (половые хромосомы). При сравнении хромосомны наборов из соматических клеток мужских и женских особей, принадлежащих одному виду, обнаружились отличия в одной паре хромосом. У мужчин пар половых хромосом представлена крупной Х-хромосомой и гораздо меньшей хромосомой.

26. Прочитайте раздел учебника «№ 2, стр. 105-111; № 3 стр. 79-8 № 5 стр. 223-230, лекцию по теме.

Веским доказательством роли хромосом в явлениях наследственност явилось открытие закономерности, согласно которой пол наследуется как ме делирующий признак, т. е. наследуется по законам Менделя. Пол будущего орг низма определяется сочетанием половых хромосом, или гетерохромосом в зиг те.

Существуют следующие типы определения пола:

1) **Прогамный**. Пол определяется в процессе созревания яйцеклетки. Пр этом образуется 2 типа я/клеток — крупные и мелкие. Из крупных формируетс женский пол, из мелких — мужской. Это явление наблюдается у некоторых в дорослей, насекомых (тли, коловратки), которые способны размножаться не тол ко половым, но и бесполым путем. Переход от бесполого размножения к полов му вызывается изменением условий среды.

2) **Сингамный**. Прочитайте раздел учебника № 3, стр. 79-80. Пол опр деляется в момент оплодотворения (млекопитающие, рыбы, птицы).

Известно, что хромосомы, составляющие одну гомологичную пару, с вершенно подобны друг другу, но это справедливо лишь в отношении аутосо Половые хромосомы, гетеросомы, могут сильно разниться между собой как

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

морфологии, так и по заключенной в них информации. Сочетание половых хромосом в зиготе определяет пол будущего организма. Большую из хромосом этой пары принято называть X(икс)-хромосомой, меньшую — Y(игрек)-хромосомой. У некоторых животных Y-хромосома может отсутствовать.

У всех млекопитающих, в том числе у человека, у дрозофилы и многих других видов животных, женские особи имеют в соматических клетках 2 X-хромосомы, гомогаметный пол, а мужские X и Y-хромосомы, гетерогаметный пол. У этих организмов все яйцеклетки содержат 1 X-хромосому и в этом отношении все одинаковы. Сперматозоиды у них образуются двух типов: одни содержат X-хромосому, другие Y. Поэтому при оплодотворении возможны 2 комбинации:

P 2A +XX X 2 A +XY

Гаметы (A+X) (A+X) (A+Y) (A+X)

Зиготы 2A+XX., 2A+XY

A — гаплоидный набор аутосом.

Число особей женского пола (2A+XX) относится к числу особей мужского пола как 1:1, т. к мужских гамет с X-хромосомой и с Y-хромосомой примерно одинаковое число. У птиц и ряда видов бабочек женские особи имеют разные половые хромосомы, а мужские — одинаковые. У некоторых насекомых (прямокрылые, ручейники) Y- хромосомы отсутствуют. В таких случаях кариотип самцов 2A+XO, самок 2A+XX.

3) **Эпигамный.** Пол определяется после оплодотворения в процессе онтогенеза, т. е. реализация пола зависит от внешней среды. У морского червя Бонеллии из яиц равивается личинка, которая с одинаковым успехом может стать как самцом, так и самкой в зависимости от того, где будет развиваться — на теле матери или свободно плавая.

27. Вторичное переопределение пола под действием внешних факторов может наблюдаться у некоторых рыб.

Цитогенетические методы определения пола.

Исследование метафазных клеток (лейкоцитов) позволяет определить количество хромосом в кариотипе, а также установить пол данного организма (по наличию гетеросом).

26. **Половой хроматин**.

Существуют и другие методы, позволяющие установить пол: методы, направленные на обнаружение полового хроматина (телец Барра) и F-телец.

На ранних стадиях развития у зародыша человека образуются зачаточные репродуктивные органы, дифференцировка гонад проходит в зависимости от генобаланса.

В хромосоме W у птиц была выделена сателлитная (сопутствующая) ДНК.

Такая же ДНК была недавно обаружена в Y-хромосоме млекопитающих,

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

т. е. сателлитная ДНК имеется у гетерогаметного пола и определяет этот пол Изучение этой ДНК показало, что она относится к разряду высокоповторяю щейся последовательности нуклеотидов и ничего не кодирует. Мутанты мыше с генотипом SrXX° фенотипически самцы, а генотипически самки (но,однако на конце одной из Х хромосом транслоцирована сателлитная ДНК).

У человека наблюдается подобное явление при синдроме Морриса, когд фенотип женский, а генотип — XY, где Y -хромосома утратила сателлитную ДНК

Группа ученых (Аббас Н., Бишоп К. и др.) в 1993 г. описали детальну структуру Y-хромосомы, где среди других генов ген TDF , детерминирующи развитие семенников, располагается на теломерном участке короткого плеча. В связи с этим становится понятным объяснение механизма возникновния тако патологии, как синдром Морриса.

29. **Тельце Барра**. На ранних стадиях зародышевого развития у самк млекопитающего функционируют обе Х-хромосомы. Позже, однако, во всех со матических клетках одна из двух хромосом инактивируется. Такая неактивна Х-хромосома остается в конденсированной форме и распознается под микро скопом в виде своеобразной глыбки, называемой половым хроматином, или тель цем Барра по имени автора, обнаружившего их в 1949г.в нейронах кошки. Вслед ствие такой инактивации в любой клетке самки млекопитающего присутствуе только одна активная Х-хромосома. Таким образом, число инактивированнных хромосом соответствует числу Х-хромосом минус единица (п-1). В норме у жен щин 30–35 % интерфазных клеток буккального эпителия (эпителия слизисто оболочки рта) содержат половой хроматин. У мужчин в норме тельца Барра пра тически отсутствуют — 0,03%).

Метод, основанный на обнаружении в соматических интерфазных клет ках полового хроматина, получил название «экспресс-диагностики» пола.

30. Y-хромосома хорошо окрашивается акрихиновым красителем и обла дает способностью светиться при использовании люминесцентного микроско па (F-тельце).

Вопросы для самоконтроля

1) Что такое тельце Барра? F-тельце?
2) Чему равно число телец Барра в ядрах соматических клеток мужчин и жен щин?
3) Какая связь между кариотипом человека и наличием телец Барра и F-телец соматических клетках?
4) Какое это может иметь значение в практической деятельности медицинско го работника?

27. Прочитайте материал учебника №2, стр. 99-104,№3. стр. 80-81 и лек цию о наследовании, сцепленном с полом. Из этого раздела Вы узнаете, что не которые признаки, наследуемые через половые хромосомы (Х и Y), получил

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

сцепленных с полом.

Х-хромосома человека помимо генов, гомологичных TDF— генам Y-хромосомы, содержит около 205-ти генов, отвечающих за развитие обычных соматических признаков. Эти гены не имеют гомологов в Y-хромосоме, поэтому мужские организмы в генотипе имееют половинный набор этих генов и даже рецессивный аллель может проявиться фенотипически. Генотип в таком случае называется гемизиготным. Целый ряд признаков у человека наследуется таким образом цветная слепота (дальтонизм), ночная слепота, гемофилия (нарушение свертываемости крови), некоторые формы мышечной дистрофии и т. д. Наследование подобных признаков получило название сцепленного с полом наследования. Наследственные задатки, находящиеся в Y-хромосоме, передаются от отца всем его сыновьям и называются голандрическими.

Рассмотрим пример наследования, сцепленного с полом.

Задача. Женщина, нормально воспринимающая цвет, но имеющая отца с цветной слепотой (т. е. страдающего дальтонизмом), выходит замуж за нормального мужчину. Какова вероятность рождения детей с цветной слепотой у этой супружеской пары, если известно, что дальтонизм определяется рецессивным геном, сцепленным с Х-хромосомой?

Условие задачи:

Д-ген определяющий нор. зрение

d-дальтонизм

Ген сцеплен с Х-хромосомой (X^d)

F_1 — ?

P		$X^дX^d$	x	$X^дY$	
Г		($X^д$) (X^d)		($X^д$)	(Y)
F_1	$X^дX^д$	$X^дX^d$	$X^дY$	X^dY	
	здор. дев.	здор. дев.	здор. мал-к	больной мал-к	

Ответ: от такого брака может родиться ребенок, страдающий дальтонизмом. Поскольку ген рецессивен, то он проявит себя у гомозиготного организма, т. е. это будет мальчик с генотипом X^d Y, и вероятность его рождения равна 25%.

Задача. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с Х-хромосомой. Расстояние между генами определено в 10 морганид. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим заболеваниям семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определить: а) вероятные фенотипы детей от этого брака; б) вероятность рождения ребенка с обеими аномалиями.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Условие задачи:
Н — ген нормальной свертываемости крови
h — гемофилия
Д — норм. световосприятие
d— дальтонизм
НД — 10 морганид
F1— ?

Р $X^{НД}X^{hd}$ х $X^{НД}Y$
Г н/кросс. $X^{НД}$ X^{hd} $X^{НД}$ Y
Г кросс. X^{Hd} $X^{hд}$

а) F_1 $X^{НД}X^{НД}$, $X^{НД}X^{hd}$, $X^{НД}Y$, $X^{hd}Y$
здор. здор. здор. больной с обеими аномал

$X^{Hd}X^{Hd}$ $X^{НД}X^{hД}$ $X^{Hd}Y$ $X^{hД}Y$
здор. здор. б-ой даль-тониз. б-ой гемоф лией

б) ребенок с обеими аномалиями имеет генотип XhdY(гемизигота). т кой генотип возникает от слияния некроссоверной яйцеклетки Xhd со сперм ем, несущим Y-хромосому, поскольку расстояние между генами Н и Д 10 морг нид, то доля кроссоверных генотипов будет составлять 10%, некроссоверных – 90%. Поскольку возможных некроссоверных генотипов четыре, то на долю Xhd придется 90:4 = 22,5%. Следовательно, вероятность рождения ребенка с обеим аномалиями = 22,5%.

6. Признание за ядром главенствующей роли в передаче наследственны свойств не исключает существования внеядерной наследственности, котор связана с органоидами клетки, содержащими собственную ДНК и способны к авторепродукции.

К таким органоидам относятся митохондрии, центриоли, пластиды, но воспроизведение находится под контролем ядерной ДНК. (См.№3, стр. 93-9 лекцию).

Митохондриальная ДНК человека представлена кольцеобразной двуц початой структурой и включает 37 генов, каждый из которых жизненно необх дим, мутация в любом из них ведет к тяжелым неврологическим расстройства (А. Уилсон, Р. Канн, 1992 г.) Митохондриальная ДНК наследуется только от м тери. Мутации митохондриальной ДНК накапливаются быстро и с постоянно скоростью, большинство из них нейтральны и не отсеиваются естественным о бором.

15. Плазмиды — обнаруженные у бактерий факторы наследственност расположенные вне хромосомы. Это кольцевые молекулы двухцепочечной ДН размером от 2-3 до нескольких тысяч пар оснований.

От хромосомной ДНК бактерий они отличаются молекулярной масс которая на порядок ниже. (М. м. плазмиды $2x10^8$ Д, тогда как у хромосомы 2x Д). Плазмида обладает теми же свойствами, что и хромосомная ДНК бактер — репарация, способность к трансляции. Плазмиды играют большую роль природе, осуществляя передачу генетического материала между микроорган

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

мами, даже относящимися к относительно отдаленным филогенетическим группам. В настоящее время плазмиды используют в генной инженерии как векторы для переноса генов в клетку реципиента, где они встраиваются в хромосомный аппарат этой клетки. В результате этого клетка начинает синтезировать несвойственные ей ранее белки и ферменты. В настоящее время с помощью генной инженерии получены штаммы кишечной палочки (E.coli), способные синтезировать человеческий инсулин, интерферон и т.д.

Котроль конечного уровня

1. Что такое сцепленнное с полом наследование?
2. Что такое гемизиготность?
3. Что такое голандрическое наследование?
4. Когда проявится у женщин рецессивный признак, определяющийся геном, находящимся в Х-хромосоме? Когда этот же признак проявится у мужчин? Вам предлагается решить самостоятельно задачи на сцепление генов и кроссиговер и наследование, сцепленное с полем.
5. **Задача**. Сколько процентов гамет Ав образуется организмом с генотипом АаВв при неполном сцеплении генов А и В и расстоянии между генами, равном 10 морганидам?
6. **Задача**. Сколько типов гамет и в каком процентном соотношении образует организм со следующим генотипом:

   $\frac{A}{a}\ \frac{Bd}{вd}$, если расстояние между генами B id равно 20 морганидам?
7. **Задача**. Гладкая форма семян кукурузы доминирует над морщинистой, окрашенные семена доминируют над неокрашенными. Оба гена сцеплены. При скрещивании кукурузы с гладкими окрашенными семенами с растениями, имеющими морщинистые неокрашенные семена, получено потомство: окрашенных гладких— 4152 особи, окрашенных морщинистых — 149,неокрашенных гладких — 152, неокрашенных морщинистых— 4163. Определите расстояние между генами.
8. **Задача**. У человека гены резус-фактора и эллиптоцитоза (эритроциты эллиптической формы) сцеплены и находятся на расстоянии 3 морганид. Оба признака определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам, при этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя. эллиптоцитоз — от другого. Второй супруг резус - отрицателен, имеет нормальные эритроциты. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой самье.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

9, **Задача** Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном; на расстоянии 10 морганид от него находится локус группы крови по системе АВО. Один из супругов имеет II группу крови, а другой — III. Тот, у кого II группа, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, известно, что отец его был с I группой крови и не имел этих аномалий, а мать с 4 группой имела оба дефекта. Супруг, имеющий 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.

10. **Задача**. Ген цветовой слепоты (дальтонизм) и ген ночной слепоты наследуются через Х-хромосому, находятся на расстоянии 50 морганид. Оба признака рецессивны. Определите вероятность рождения детей одновременно с обеми аномалиями в семье, где жена имеет нормальное зрение, но мать ее страдала ночной слепотой, а отец дальтонизмом, муж же нормален в отношении обоих признаков.

ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТЕННОСТИ (1)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: ЭКСПРЕССИЯ ГЕНОВ

Учебные цели:

Общая: Знание молекулярных основ наследственности дает возможность рас-
крыть биологические закономерности на молекулярном уровне. Для
того, чтобы понять молекулярные механизмы целого ряда наследствен-
ных заболеваний, необходимо изучить все этапы реализации наслед-
ственной информации в норме и при различных отклонениях.

Конкретная:

Изучить: 1.Структуру единицы экспрессии у прокариот и эукариот
2. Генетический код и его свойства.
3. Этапы реализации наследственной информации.
4. Регуляцию генной активности.

Из предыдущих тем Вы должны знать:

1. Обмен веществ и его этапы.
2. Основные цитологические структуры, участвующие в потоке вещества энергии и информации.
3. Биологические полимеры и их роль в потоке вещества, энергии и информации.
4. Структуру и значение ДНК и РНК.
5. Основные закономерности наследсвенности и изменчивости.
6. Генные мутации и их значение.

Вы должны уметь:

1. Написать структуру НК и белков, рассчитать молекулярную массу НК.
2. По молекуле ДНК рассчитать количество аминокислот в полипептиде.

Ответьте на вопросы контроля начального уровня знаний:

1. Чем отличается нуклеотид ДНК от нуклеотида РНК?
2. Назвать свойства ДНК.
3. Сколько аминокислот закодировано в ДНК. состоящей из 180 н. пар?
4. Какие т-РНК будут участвовать в синтезе белка, закодированном на следующем участке ДНК:

АААГЦТТЦАЦЦА
ТТТЦГААГТГГТ

В графе логической структуре рассмотрите экспрессию генов, исполь-
зуя аннотированный перечень и учебнике: № 2. стр. 35-39, 66-69, 75-81, 93-94
111-116, 132-134; № 3 стр. 84-97, № 5 стр. 92-117.

ЭКСПРЕССИЯ ГЕНОВ (1)

- Единица экспрессии (2)
  - У прокариот (6)
    - Оперон (12)
      - Цистрон (22)
  - У эукариот (7)
    - Транскриптон (13)
      - Тонкое строение гена (23)
        - Интрон (34)
        - Экзон (35)
      - Классификация генов (24)
        - Регуляторные
        - Функциональные
        - Структурные
          - Кодир. белки (39)
          - Кодир. РНК (40)
- Генетический код (3)
  - Свойства (8)
    - Колинеарность (14)
    - Триплетность (15)
    - Вырожденность (16)
    - Неперекрываемость
    - Перекрываемость
    - Универсальность (20)
    - Непрерывность (17)
    - Специфичность (19)
    - Квазиуниверсальность (21)
- Реализация наследств. информ. (4)
  - Этапы (9)
    - Транскрипция (25)
      - Регуляторные белки (50)
      - Реверсия (51)
    - Процессинг (26)
      - Сплайнинг (52)
      - Защита концов (53)
    - Транспорт (27)
      - Активация аминокислот (54)
      - соединение с т-РНК (55)
    - Трансляция (28)
      - Инициация (56)
      - Элонгация (57)
      - Терминация (58)
- Регуляция генной активности (5)
  - У прокариот (10)
  - У эукариот (11)
    - Претранскрипционный (29)
    - Транскрипционный (30)
    - Посттранскрипционный (31)
    - Трансляционный (32)
    - Посттрансляционный (33)
- Промотор (41)
- Оператор (42)
- Инициатор (43)
- Терминатор (44)
- Энхасер (45)
- Сайленсер (46)
- Спейсер (47)
- Псевдоген (48)
- Прыгающие гены (49)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

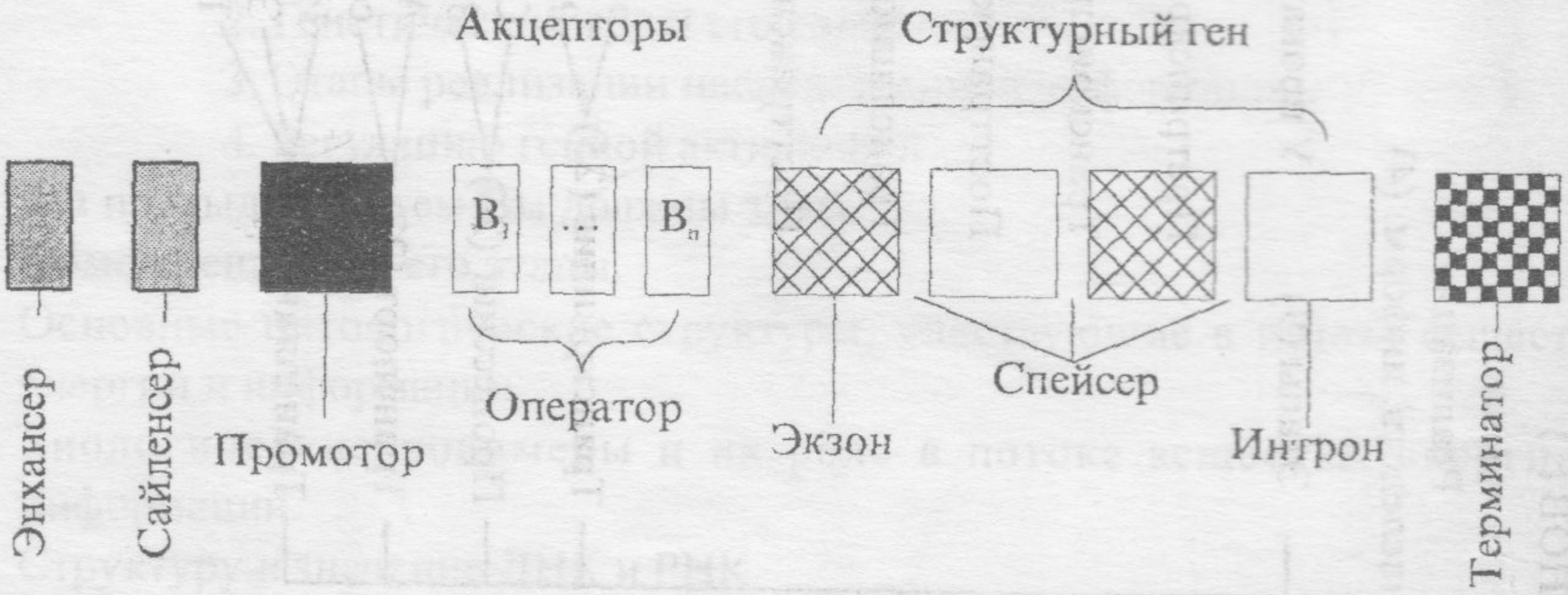
Аннотированный перечень к графу логической структуры

1. **Экспрессия генов** — реализация наследственной информации от гена к признаку.

Признак — результат ряда химических реакций, при которых продукт предыдущих реакций служит субстратом для последующих.

13. **Транскриптон** — единица реализации наследственной информации у эукариот, включающая совокупность структурных и функциональных генов.

Схема организации транскриптона



Ген — функциональная единица наследственности, представляющая собой участок молекулы ДНК, занимающий определенный локус в хромосоме, содержащий информацию о синтезе полипептида или РНК и обеспечивающий возможность развития определенных признаков организма.

12. **Оперон** — Единица экспрессии генов у прокариот. Состоит из группы структурных и функциональных генов.

22. **Цистрон** — функциональная единица гена у прокариот.

7. **Тонкое строение гена у эукариот.**

35. **Экзон** — фукциональная часть гена, т. е. информативная последовательность нуклеотидов, кодирующая синтез молекулы белка или РНК.

Например, гены кодирующие белок — коллаген, включают 52 экзона.

34. **Интрон** — неинформативная последовательность нуклеотидов внутри одного гена. выполняет цементирующую функцию. Включение интронов в ген делает его протяженной единицей, размер интронов от 10 до 1000 нуклеотидных пар (НП).

На границе экзонов и интронов имеются одни и те же нуклеотидные сочетания ГТ .....АГ. Эти сочетания узнаются рестриктазами и вырезаются.

26. **Классификация генов.**

29. **Структурные гены** — уникальные компоненты генома, представляющие единственную последовательность, кодирующую определенный белок ил

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

некоторые виды РНК (тРНК, рРНК, м/яРНК).

30. **Функциональные гены** — регулируют работу структурных генов.

48. **Промотор** — участок ДНК, включающий 80-90 НП, способный соединяться с ДНК-зависимой РНК-полимеразой.

Полимеразой узнается участок промотора ТАТААТ. Этот участок называется блок Прибнова. Молекула ДНК в этом месте плотно не упаковывается.

49. **Оператор** — относится к группе акцепторов. Соединясь с белком - репрессором, включает и выключает работу структурных генов.

52. **Энхансер** — ускоряет считывание информации, находится на 5′ конце. Сайленсер — замедляет считывание информации.

50. **Инициатор** — НП, с которой начинается реализация наследственной информации. У большинства эукариот инициатором является НП, кодирующая метионин.

51. **Терминатор** — НП, на которой заканчивается реализация наследственной информации, находится на 3′ конце.

В большинстве случаев это палиндром

54. **Спейсер** — неинформативный участок молекулы ДНК, расположенный между генами. Длина его различна.

55. **Псевдогены** — НП, в которых полимераза не работает, в связи с мутацией в участке связывания ДНК с полимеразой.

56. **Прыгающие гены** — участки ДНК, способные передвигаться из одной части генома в другую. Встраиваясь в различные участки генома, могут менять работу соседних генов. Открыты 2 типа прыгающих генов: 1) диссоциатор — тормозит работу соседних генов; 2) активатор — усиливает работу соседних генов.

31. **Регуляторные гены** — регулируют ход онтогенеза (См. в теме «Регуляция онтогенеза»).

3. **Генетический код** — способ зашифровки в молекуле ДНК ядра информации о структуре и функциях белка. Генетический код служит ключом для перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную.

8. **Свойства кода.**

14. **Колинеарность** — параллелизм, т. е. НП молекулы ДНК соответствуют аминокислотной последовательности молекулы полипептида.

15. **Триплетность** — каждая аминокислота кодируется триплетом, состоящим из трех нуклеотидов. Триплет и РНК называется **кодоном.**

Из четырех нуклеотидов с помощью триплета можно получить 64 различных триплета. Экспериментально было даказано, что 61 кодон кодирует какую-либо аминокислоту. А 3 триплета не участвуют в кодировке аминокислот.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Они были названы нонсенс триплетами. Это УАА, УАГ, УГА.

16. **Вырожденность кода** — заключается в том, что все 64 триплета участвуют в экспрессии генов. При этом 61 кодон — кодирует различные аминокислоты. Аминокислоты могут кодироваться одним кодоном (метионин, триптофан), двумя, тремя, и даже шестью кодонами. Три триплета являются терминаторами.

17. **Непрерывность** — последовательность нуклеотидов считывается непрерывно триплет за триплетом.

18. Неперекрывающийся — перекрывающийся.

Неперекрывающийся — один и тот же нуклеотид не может одновременно принадлежать двум кодонам.

Перекрывающийся — с одного и того же гена может считаться информация для образования двух или более белков.

Например :А А Г Ц Ц У Г Г А – 1 белок: лизин–пролин–глицин
2 белок: серин–изолейцин.

20. **Универсальность** — кодирование аминокислот происходит одинаково на всех уровнях организации живых систем. Это свойство используется генной инженерии.

21. **Квазиуниверсальность** — как показали эксперименты с бесклеточными системами некоторые кодоны в разных генетических структурах кодируют различные аминокислоты. Например, кодон УГА служит терминатором, а митохондриях дрожжей , человека, быка – кодирует триптофан. В то же время кодоны АГА и АГГ в некоторых митохондриях используются как терминаторы

4. **Реализация наследственной информации.**

25. **Транскрипция** — переписывание наследственной информации молекулы ДНК. Начинается со снятия репрессии. Участвуют регуляторные белки. Субстрат (эффектор) поступает в клетку, соединяется с белком- репрессором, который был связан с геном оператором, блокируя транскрипцию. Освобождение гена оператора приводит к активизации ДНК-зависимой — РНК полимеразы, которая связывается с промотором в блоке Прибнова и начинает расплавлять связи в данном транскриптоне.Матрицей для транскрипции может служить только одна из двух цепей ДНК, та которая обращена к ферменту своим концом / $3^{/}$ – $5^{//}$. Такая цепь называется матричной. Антипараллельная цепь называется комплементарной. Антипараллельность соединения двух полинуклеотидных цепей в молекуле ДНК позволяет РНК–полимеразе правильно выбрать матрицу для синтеза РНК. РНК – полимераза способна собирать полинуклеотиды от $5^{/}$ – конца к $3^{/}$ – концу.

I. **Транскрипция**.

Фермент ДНК – зависимая РНК полимераза присоединяется к блоку Прибнова и начинает расплавлять связи на молекуле ДНК с гена инициатора. К раб

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

чей цепи ДНК присоединяются рибонуклеотиды. В результате транскрипции образуется г/я РНК, которая несёт следующие участки: а — кодон инициатор АУГ; б, е — информативные кодоны, в, г, д — неинформативные НП, ж — кодон-терминатор УАА.

5′ 3′

АУГ	АУГГЦГЦ	ГГ	АААААА	АГ	ГЦЦ	УАА

г/я РНК3

а б в г д е ж

Продвигаясь вдоль цепи ДНК, РНК -полимераза осуществляет точное переписывание информации до тех пор, пока не встречает терминатор. В этом участке РНК-полимераза отделяется как от матрицы ДНК, так и от вновь синтезированной РНК.У прокариот это будет м-РНК, а у эукариот – г/я-РНК, которая несёт как информативные, так и неинформативные участки. По мере продвижения РНК-полимеразы, пройденные ею одноцепочечные участки ДНК вновь объединяются в двойную спираль.

50. **Регуляторные белки** участвуют в регуляции экспрессиии генов прокариот.

Репрессор – аллостерический белок, состоящий из нескольких субъединиц. Молекула репрессора имеет два специфических участка – один для присоединения к оператору, другой для связывания эффектора.Присоединяясь к оператору, белок осуществляет репрессию транскрипции, связываясь с эффектором (субстратом), снимает репрессию.

Гистогоны – тормозят синтез РНК.

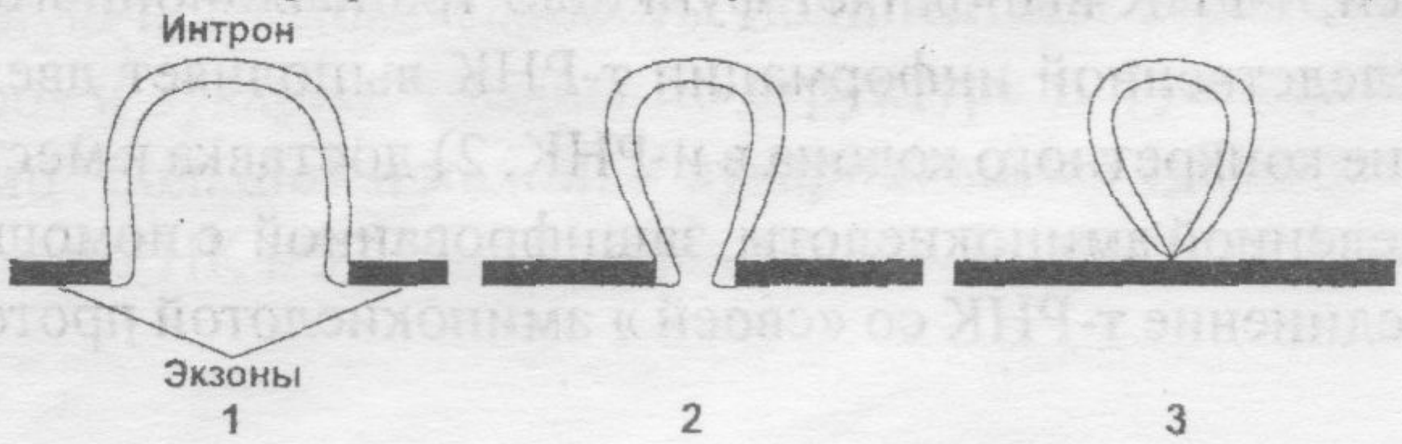
Негистоновые хромосомные белки снимают блокирующее действие гистонов.

51. **Реверсия** – или обратная транскрипция.Была открыта в 1970 году Теминым и Балтимором. Заключается в том, что на молекуле иРНК под действием фермента ревертазы синтезируется молекула ДНК. Это используется в генной инженерии для расшифровки нуклеотидной последовательности ДНК, кодирующих различные биологически активные вещества.

26. Процессинг – созревание г/я РНК и превращение её в иРНК. Происходит в ядре. Участвует органоид ядра – сплайсосома. Наиболее важными в процессинге являются следующие моменты:

52..**Сплайсинг**(сшивание).

Сплайсосома охватывает интронный участок молекулы г/я РНК и втягивает его в виде петли внутрь.Экзонные участки сближаются (1) и сшиваются



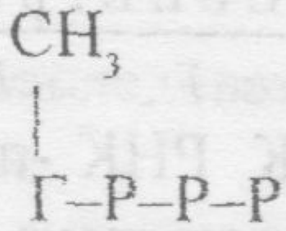
Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ферментом лигазой (2).

Затем фермент рестриктаза отрезает неинформативный участок (3). Образуется РНК,несущая только информативные участки.

53. **Защита концов.**

На 5′ конце образуется «колпачок» КЭП путём присоединения метилированного гуанозина через остатки фосфорной кислоты

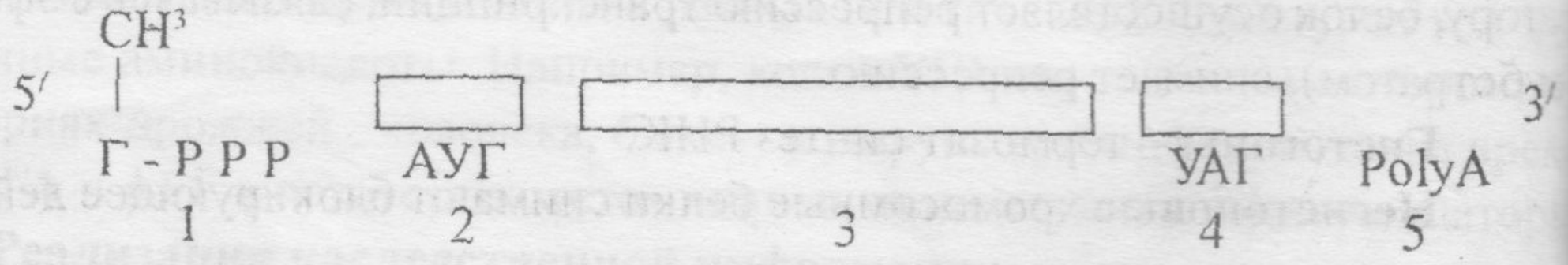


Защита 3′ конца осуществляется путём присоединения адениловых остатков (до 200) так наз. Poly A.

Следует отметить, что модифицирование первичного транскрипта эукариотической м-РНК начинается только тогда, когда на 5′ конце г/я-РНК образуется КЭП, который блокирует этот конец.

Кроме метилирования при образовании КЭПов в и-РНК высших эукариот происходит метилирование небольшой части внутренних нуклеотидов. В настоящее время доказана возможность альтернативного сплайсинга, при котором из одного первичного транскрипта образуются разные молекулы иРНК

В результате процессинга образуется мРНК, которая состоит из следующих участков:



1. Метилированный гуанозин.

2. Кодон инициатор. У прокариот это АУГ, у эукариот может быть до различных факторов.

3. Информативная часть.

4. Кодон терминатор, включающий один из нонсенс-кодонов(УАА, УАГ, УГА).

5. Poly A.

Образовавшаяся и-РНК в ядре соединяется с малой субъединицей рибосомы. Связывание происходит кодоном — лидером в точке 1.

27. **Транспорт** — перенос аминокислот т-РНК к месту синтеза белка. Происходит в цитоплазме. Доставляя необходимые аминокислоты к месту сборки пептидных цепей, т-РНК выполняет функцию трансляционного посредника. реализации наследственной информации т-РНК выполняет две важные функции: 1) узнавание конкретного кодона в и-РНК; 2) доставка к месту синтеза белка строго определенной аминокислоты, зашифрованной с помощью определенного кодона.Соединение т-РНК со «своей » аминокислотой протекает в два эт

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

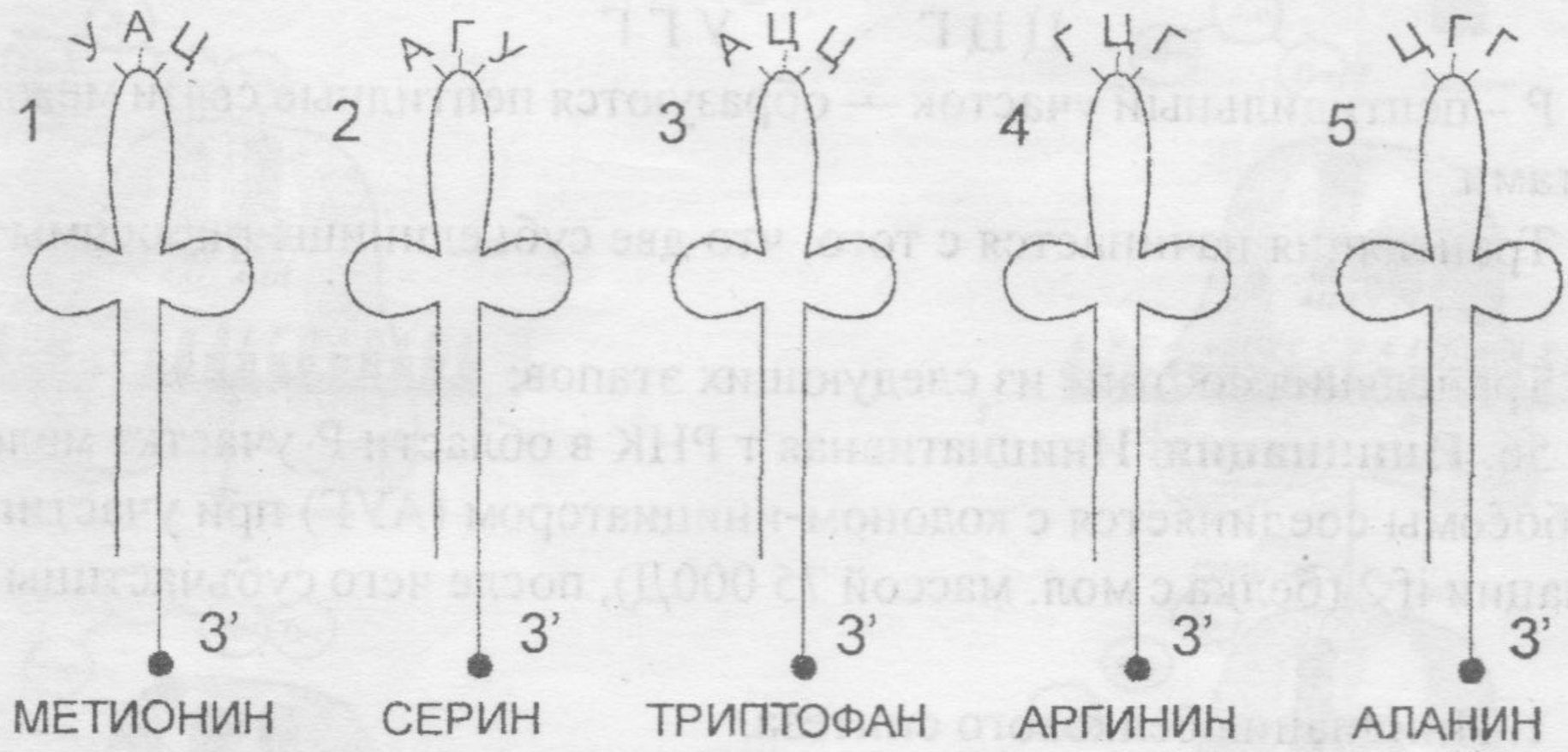
па:

1) аминокислота активируется, взаимодействуя своей карбоксильной группой с АТФ. В результате образуется аденилированная аминокислота.

2) аденилированная аминокислота взаимодействует с ОН-группой, находящейся на 3′ конце соответствующей т-РНК, и аминокислота присоединяется к нему своей карбоксильной группой, высвобождая при этом АМФ.Этот процесс протекает с затратой энергии, получаемой при гидролизе АТФ до АМФ. В результате образуется аминоацил — т-РНК.

Специфичность присоединения аминокислоты к т-РНК, несущей соответствующий антикодон, достигается благодаря свойствам фермента аминоацил-т-РНК — синтетазы. В цитоплазме существует целый набор таких ферментов, которые способны к пространственному узнаванию, с одной стороны, своей аминокислоты , а с другой — соответствующего ей антикодона. Например,триптофан присоединяется к т-РНК с помощью фермента триптофанацил — т-РНК-синтеза.

Аминокислоты активизируются и с помощью ферментов присоединяютя к следующим тРНК.



Ферменты: 1) метионинацил тРНК синтетаза;
2) тприптофанацил тРНК синтетаза;
3) аргининанцил тРНК синтетаза;
4) аланинацил тРНК синтетаза.

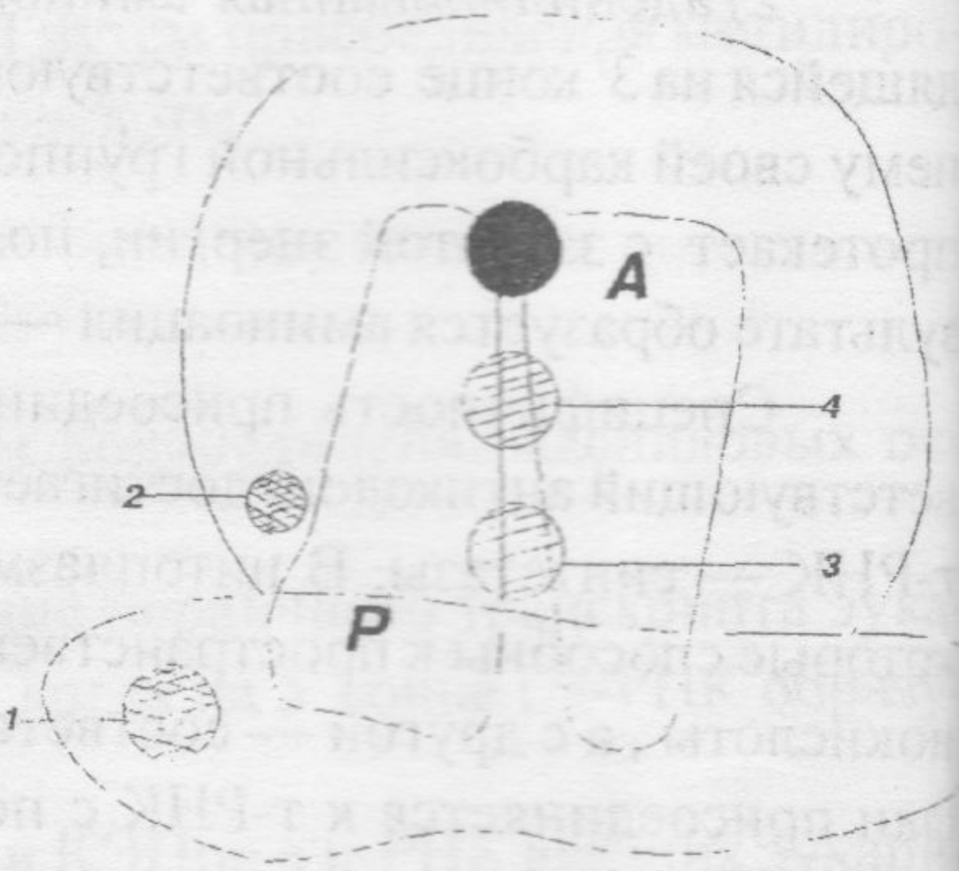
28. **Трансляция** — перевод нуклеотидной последовательности РНК в аминокислотную последовательность полипептида. Происходит на рибосоме. Рибосомы про- и эукариот сходны по структуре и функциям. Они состоят из двух субчастиц : большой и малой. У эукариот малая субчастица образована одной молекулой р-РНК и 33 мол. разных белков. Большая субчастица объединяет

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

три молекулы р-РНК и около 40 мол. белков. Прокариотические рибосомы м тохондрий и пластид содержат меньше компонентов.

Схема рибосомы.

1. Участок связывания с кодоном-инициатором иРНК.
2. Транслокационный участок.
3. Участок связывания боковых петель т РНК.
4. Образование пептидных связей с помощью фермента пептидилтрансферазы.



Кроме того, рибосома имеет два участка , выполняющих различную функцию:

А — аминоацильный участок.

В этот участок входят рРНК, и здесь устанавливается комплементарн связь кодон иРНК — антикодон тРНК.

Например: Г Г Ц А А Ц
Ц Ц Г У Г Г

Р – пептидильный участок — образуются пептидные связи между амин кислотами.

Трансляция начинается с того, что две субъединицы рибосомы соедин ются.

Трансляция состоит из следующих этапов:

56. **Инициация**. Инициативная т РНК в области Р-участка малой част цы рибосомы соединяется с кодоном-инициатором (АУГ) при участии факто инициации if 2 (белка с мол. массой 75 000Д), после чего субъчастицы соедин ются.

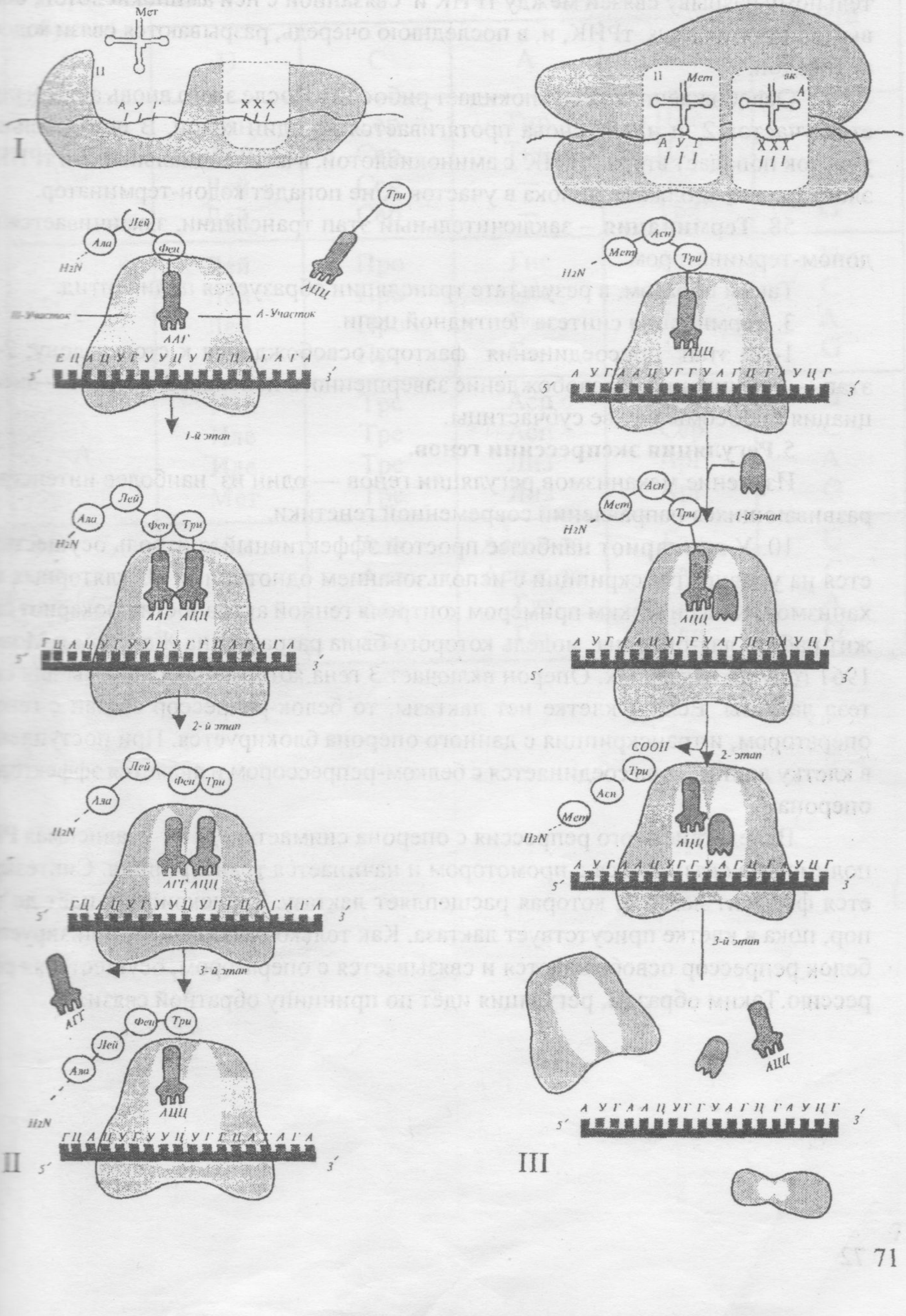
1. Инициация белкового синтеза.

1 — соединение малой субчастицы рибосомы с иРНК, присоединение стартовому кодону несущей метион тРНК, которая располагается в недостроен ном Р-участке;2–соединение большой и малой субчастиц рибосомы с образов нием Р-и А-учасков, следующий этап связан с размещением в А-участке амин ацил-тРНК, соответствующей расположенному в ней кодону мРНК – начало эло гации;

57. **Элонгация**. В аминоациальный участок входят т-РНК и устанавлив ется связь между кодоном и-РНК и антикодоном т-РНК. Затем активизирует участок 2 и и-РНК протягивается на один кодон. В результате в рибосоме одн временно находятся две т-РНК и две аминокислоты. Затем активизируется уч сток 3 рибосомы, и боковые петли т-РНК связываются между собой. Пос

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

СХЕМА РЕАЛИЗАЦИИ НАСЛЕДСТЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

этого активизация участка 4 приводит к образованию пептидных связей межд двумя аминокислотами. Затем активизация участка 5 приводит к последова тельному разрыву связей между тРНК и связанной с ней аминокислотой, боко выми петлями двух тРНК, и, в последнюю очередь, разрываются связи кодон антикодон.

Освобождённая тРНК покидает рибосому.После этого вновь активизир ется участок 2, и иРНК снова протягивается на один кодон. В пептидильны участок попадает вторая тРНК с аминокислотой, в аминоацильный 3-я тРНК. элонгация продолжается, пока в участок А не попадёт кодон-терминатор.

58. **Терминация** – заключительный этап трансляции, заканчивается к доном-терминатором.

Таким образом, в результате трансляции образуется полипептид.

3. Терминация синтеза пептидной цепи.

1-ый этап присоединения фактора освобождения к стоп кодону; 2-о этап — терминация, высвобождение завершенного пептида; 3-ий этап —дисс циация рибосомы на две субчастицы.

5.***Регуляция экспрессиии генов.***

Изучение механизмов регуляции генов — один из наиболее интенсив развивающихся направлений современной генетики.

10. **У прокариот** наиболее простой эффективный контроль осуществл ется на уровне транскрипции с использованием однотипных регуляторных м ханизмов. Классическим примером контроля генной активности прокариот сл жит работа лак-оперона, модель которого была разработана Жакобом и Моно 1961 году на бактериях. Оперон включает 3 гена,которые необходимы для си теза лактазы. Если в клетке нет лактазы, то белок-репрессор связан с гено оператором, и транскрипция с данного оперона блокируется. При поступлен в клетку лактозы она соединяется с белком-репрессором и является эффектор оперона.

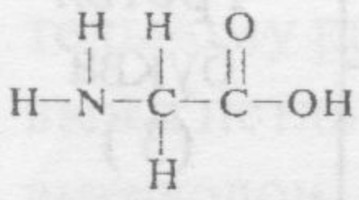
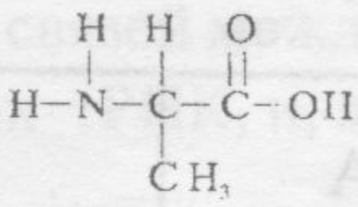
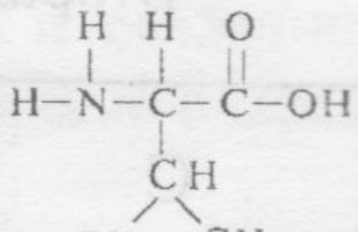
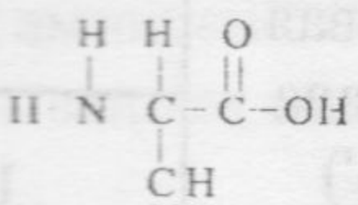
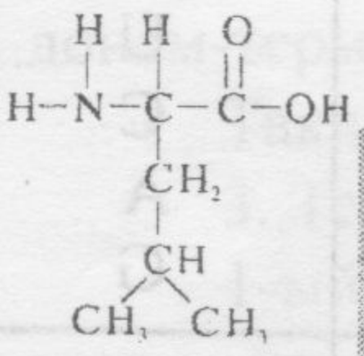
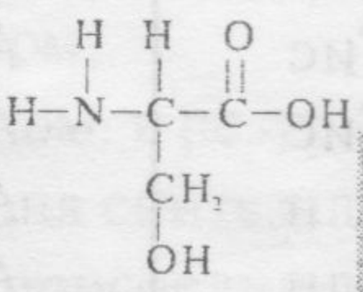
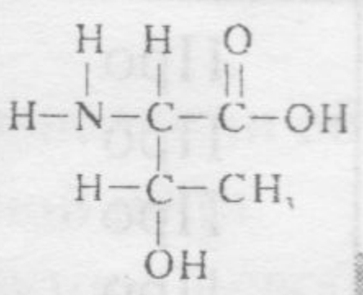
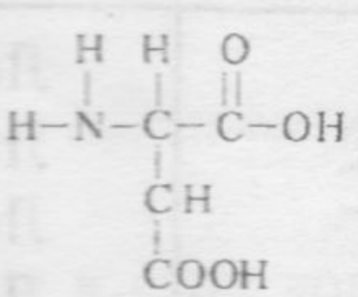
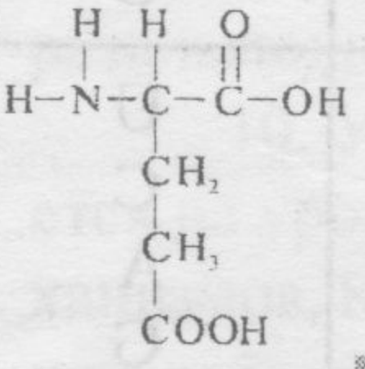
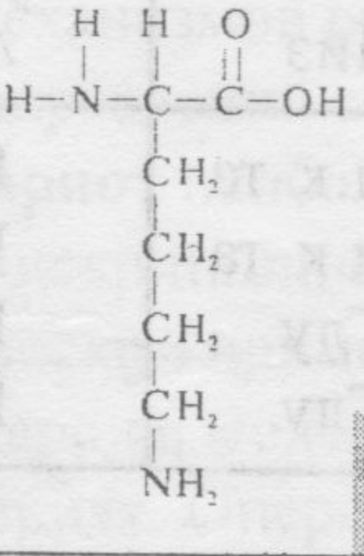
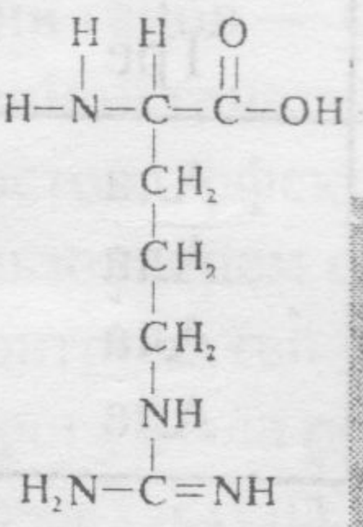
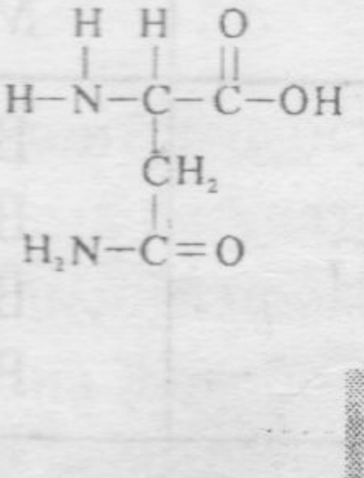
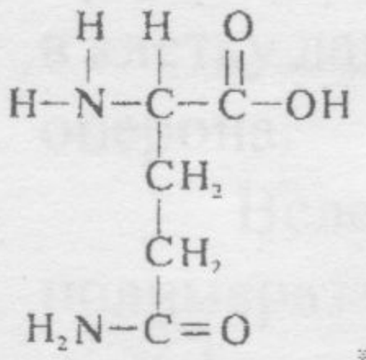
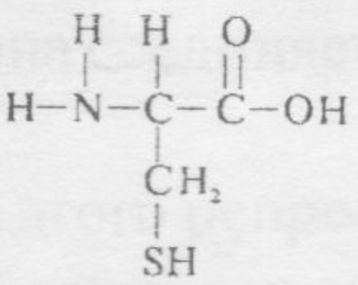
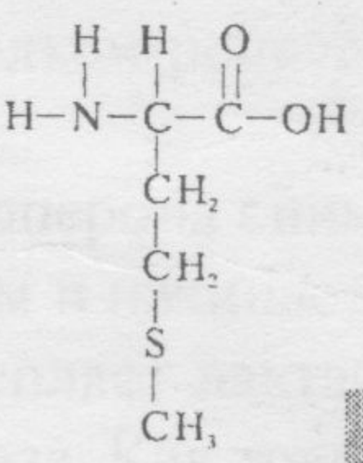
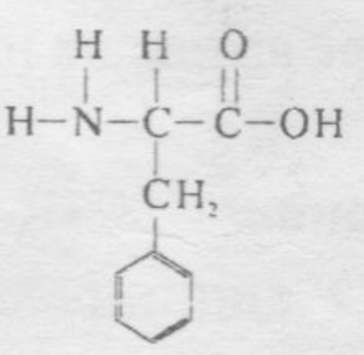
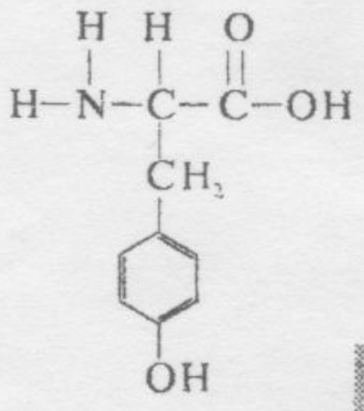
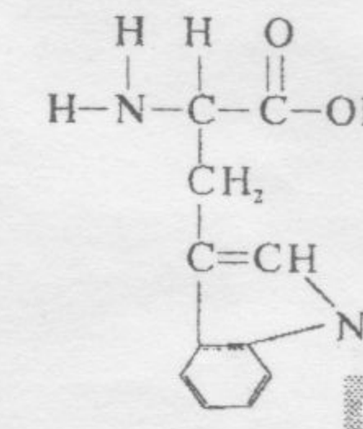
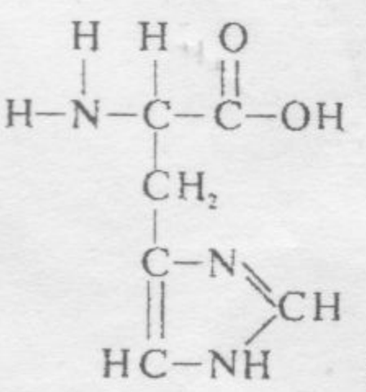
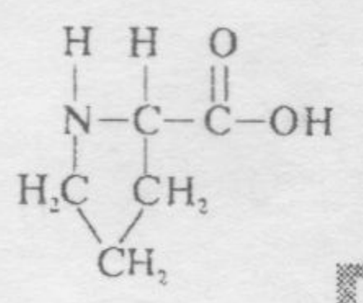
Вследствие этого репрессия с оперона снимается, ДНК – зависимая РН полимераза связывается с промотором и начинается транскрипция. Синтези ется фермент лактаза, которая расщепляет лактазу. Транскрипция идёт до т пор, пока в клетке присутствует лактаза. Как только лактаза вся утилизирует белок репрессор освобождается и связывается с оператором, осуществляя р рессию.Таким образом, регуляция идёт по принципу обратной связи.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Таблица . Генетический код.

Первая букава (5')	Вторая буква				Третья буква (3')
	U	C	A	G	
U	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир — —	Цис Цис — Трп	U C A G
C	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	U C A G
A	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асп Асп Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	U C A G
G	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп.к-та Асп.к-та Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	U C A G

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Глицин (*Гли*)  ЦЦА ЦЦГ ЦЦТ ЦЦЦ	Аланин (*Ала*)  ЦГА ЦГГ ЦГТ ЦГЦ	Валин (*Вал*)  ЦАА ЦАГ ЦАТ ЦАЦ	Изолейцин (*Иле*)  ТАА ТАГ ТАТ
Лейцин (*Лей*)  ААТ ААЦ ГАА ГАГ ГАТ ГАЦ	Серин (*Сер*)  ТЦА ТЦГ АГА АГГ АГТ АГЦ	Теронин (*Тре*)  ТГА ТГГ ТГТ ТГЦ	Аспарагиновая кислота (*Асп*)  ЦТА ЦТГ
Глутаминовая кислота (*Глу*)  ЦТТ ЦТЦ	Лизин (*Лиз*)  ТТТ ТТЦ	Аргинин(*Арг*)  ТЦТ ТЦЦ ГЦА ГЦГ ГЦТ ГЦЦ	Аспарагин (*Асп*)  ТТА ТТГ
Глутамин (*Глн*)  ГТТ ГТЦ	Цистеин (*Цис*)  АЦА АЦГ	Метионин (*Мет*)  ТАЦ	Фенилаланин (*Фен*)  ТТА ТТГ
Тирозин(*Тир*)  АТА АТГ	Триптофан (*Три*)  АЦЦ	Гистидин (*Гис*)  ГТА ГТГ	Пролин (*Про*)  ГГА ГГГ ГГТ ГГЦ

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

11.**У эукариот** регуляция генной активности может осуществляться на нескольких уровнях: 1) претранскрипционном; 2) транскрипционном; 3) пост транскрипционном; 4) трансляционном; 5) посттрансляционном.

29. **Претранскрипционный уровень** осуществляется на уровне процессов репликации генов . Регулируется ферментативными системами. Может увеличиваться число генов в результате дупликаций или уменьшаться – в результате делеций.

30. **Транскрипционный** уровень у эукариот осуществляется генами, входящими в транскриптон..Изменения в любом участке транскриптона могут привести либо к изменению НП иРНК, а вследствие этого и к изменению синтезируемого белка, либо к нарушению скорости транскрипции.

31. **Посттранскрипционный** уровень включает процессинг, важным моментом которого является сплайсинг. Нарушение механизма сплайсинга может привести к нарушению рестрикции интронных участков, что приводит к изменению полипептида.

32. **Трансляционный** уровень зависит от многих факторов.Прежде всего это факторы инициации, от которых зависит эффективность трансляции. Элонгация регулируется ферментами, а также зависит от всех компонентов рибосомы.Если структура рибосомы изменяется, например, к ней присоединяются молекулы антибиотика, то рибосома начинает работать с ошибками и в полипептидную цепь могут включаться не те аминокислоты.

33. **Посттрансляционный** уровень регуляции осуществляется на этапе созревания полипептида и образования водородных, эфирных и других связей.

Генная инженерия – это прикладная молекулярная и клеточная генетика, имеющая дело с простыми генетическими системами. Цель её – создание новых генетических структур, т.е. создание организмов с новыми наследственными свойствами. Успехи в генной инженерии стали взможны при открытии цитоплазматической наследственности.В генной инженерии можно выделить 2 направления:

1. Трансгенез – перенос выделенных из генома или искуственно синтезированных генов в другой геном.

2. Перенос выделенных из клеток хромосом в другую или соединение в одной клетке разных геномов.

Этапы работы по генетической инженерии.

1) **Получение генов.** Существует несколько способов получения генов:

а) вырезание генов из генома;

б) химический синтез;

в) синтез генов путём обратной транскрипции.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

2) **Введение в клетку реципиента.**

Это делается с помощью плазмид или фагов. К линейным плазмидам с помощью ферментов пришивается ген, и таким образом создаются векторные молекулы.

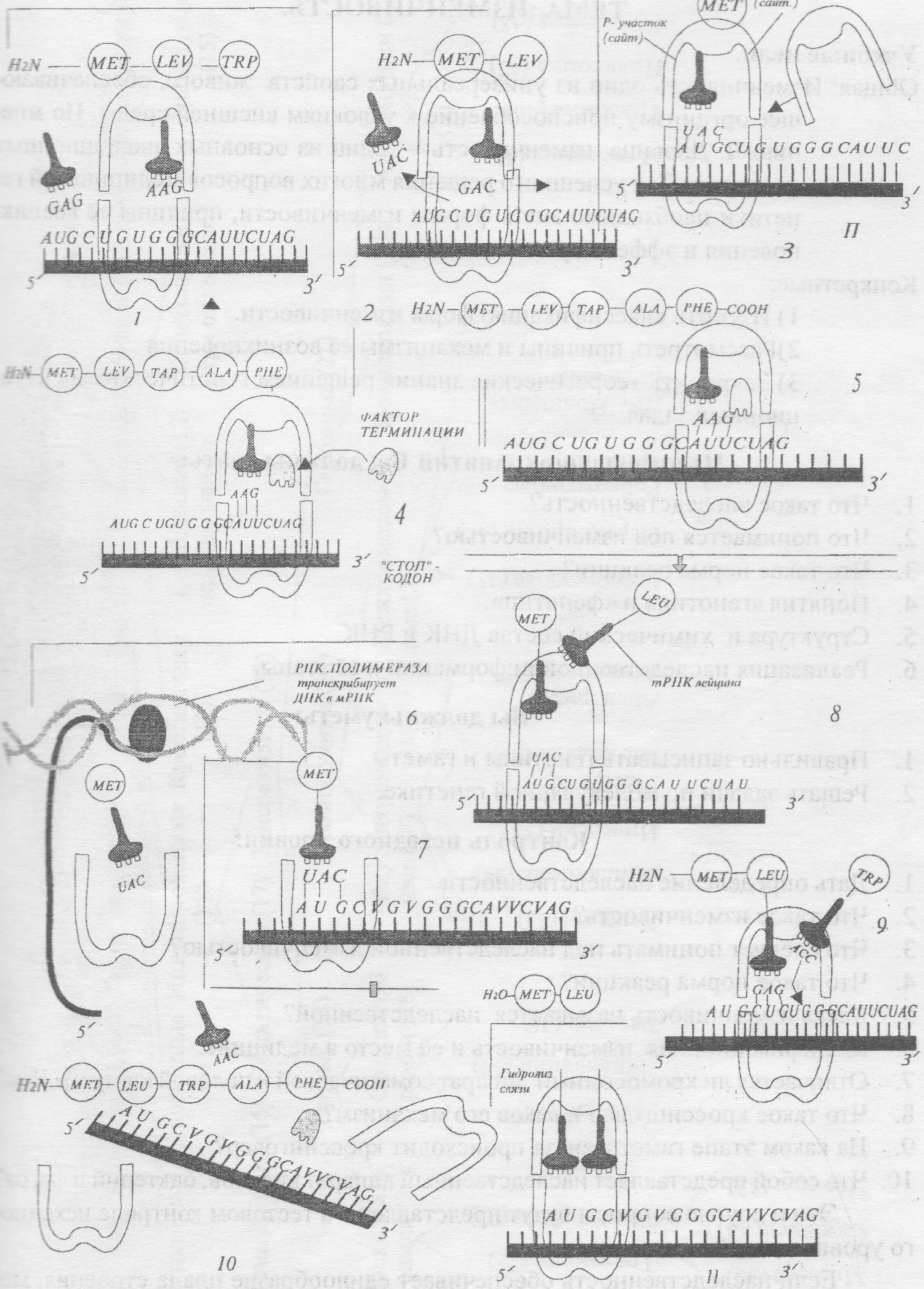
3) Встраивание гена в ДНК клетки.

Контроль конечного уровня знаний.

1. Что является единицей экспрессии генов у прокариот?
2. Что является единицей экспрессиии генов у эукариот?
3. Что такое ген?
4. Какое строение имеет ген эукариот?
5. Какое строение имеет транскриптон? Нарисовать схему транскриптона.
6. Дать классификацию генов.
7. Что такое структурный ген, что он кодирует?
8. Какие существуют функциональные гены и какова их функция?
9. Что такое генетический код? Назвать и объяснить его св-ва. Какие этапы включает экспрессия генов?
11. Что такое транскрипция и каковы её механизмы?
12. Какую роль играют регуляторные белки в транскрипции?
13. Что такое обратная транскрипция и каково её значение?
14. Что такое генная инженерия и каковы её направления?
15. Назовите основные этапы работы в исследованиях по генной инженерии.
16. Что такое процессинг? Его основные механизмы.
17. Механизмы транспорта.
18. Назвать механизмы и этапы развития трансляции.
19. Как осуществляется регуляция генной активности у прокариот?
20. Как осуществляется регуляция генной активности у эукариот?
21. Определить, какие тРНК участвуют при синтезе полипептида, закодированного на участке молекулы ДНК, имеющего следующие НП матричной рабочей цепи: ...ТЦЦТТТАГГЦГГ...
22. Информационная РНК имеет следующую НП: УГГГАГЦГЦЦУУГ. Произвести обратную транскрипцию и построить транскриптон.
23. Следующие тРНК участвуют в экспрессии генов: АГГ, ААА, ЦГЦ, АГЦ. Построить молекулу ДНК.
24. Реализация наследственной информации.

Назовите этапы, изображённые на схеме (стр. 81) и дайте им характеристику.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА :ИЗМЕНЧИВОСТЬ.

Учебные цели.

Общая: Изменчивость одно из универсальных свойств живого, обеспечивающее организму приспособление к условиям внешней среды. По мнению Ч. Дарвина, изменчивость — один из основных эволюционных факторов. Для успешного решения многих вопросов медицинской генетики необходимо знать формы изменчивости, причины её возникновения и эффект проявления.

Конкретные:

1) Изучить классификацию форм изменчивости.
2)Рассмотреть причины и механизмы её возникновения
3) Закрепить теоретические знания решением генетических и ситуационных задач.

Из предыдущих занятий Вы должны знать:

1. Что такое наследственность?
2. Что понимается под изменчивостью?
3. Что такое норма реакции?
4. Понятия «генотип» и «фенотип».
5. Структура и химический состав ДНК и РНК.
6. Реализация наследственной информации и её этапы.

Вы должны уметь:

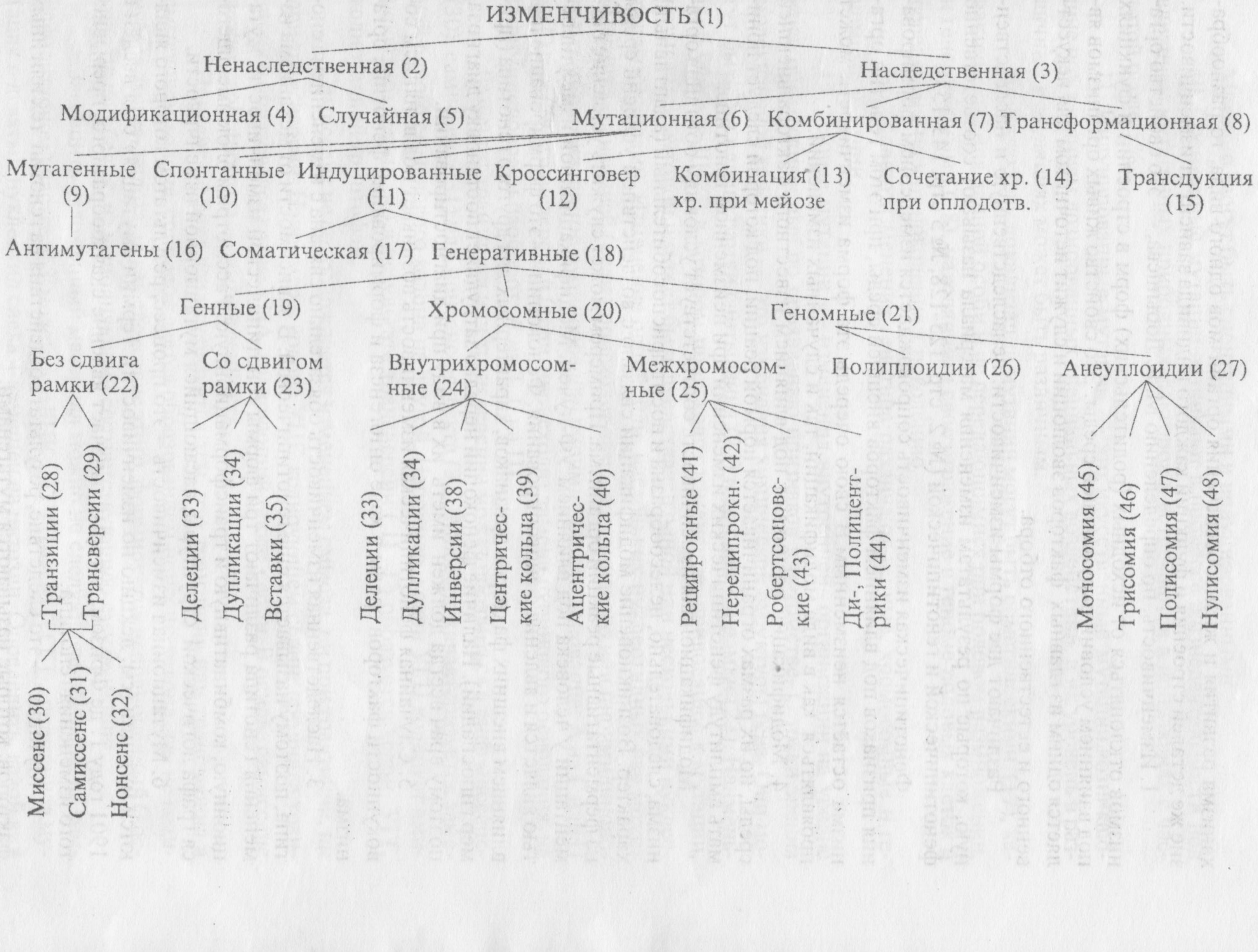
1. Правильно записывать генотипы и гаметы.
2. Решать задачи по молекулярной генетике.

Контроль исходного уровня:

1. Дать определение наследственности.
2. Что такое изменчивость?
3. Что следует понимать под наследственной изменчивостью?
4. Что такое норма реакции?
5. Какая изменчивость называется наследственной?
6. Модификационная изменчивость и её место в медицине.
7. Отличается ли хромосомный аппарат соматической и половой клеткой? Чем?
8. Что такое кроссинговер и каков его механизм?
9. На каком этапе гаметогенеза происходит кроссинговер?
10. Что собой представляет наследственный аппарат вирусов, бактерий и фагов?

Эти и другие вопросы будут представлены в тестовом контроле исходного уровня знаний.

Если наследственность обеспечивает единообразие плана строения, ме-


ИЗМЕНЧИВОСТЬ (1)
Ненаследственная (2)
Наследственная (3)
Модификационная (4)
Случайная (5)
Мутационная (6)
Комбинированная (7)
Трансформационная (8)
Мутагенные (9)
Спонтанные (10)
Индуцированные (11)
Кроссинговер (12)
Комбинация (13) хр. при мейозе
Сочетание хр. (14) при оплодотв.
Трансдукция (15)
Антимутагены (16)
Соматическая (17)
Генеративные (18)
Генные (19)
Хромосомные (20)
Геномные (21)
Без сдвига рамки (22)
Со сдвигом рамки (23)
Внутрихромосомные (24)
Межхромосомные (25)
Полиплоидии (26)
Анеуплоидии (27)
Транзиции (28)
Трансверсии (29)
Миссенс (30)
Самиссенс (31)
Нонсенс (32)
Делеции (33)
Дупликации (34)
Вставки (35)
Делеции (33)
Дупликации (34)
Инверсии (38)
Центрические кольца (39)
Ацентрические кольца (40)
Реципрокные (41)
Нереципрокн. (42)
Робертсоновские (43)
Ди-, Полицентрики (44)
Моносомия (45)
Трисомия (46)
Полисомия (47)
Нуллисомия (48)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ханизма развития и жизнеобеспечения организмов одного вида, то разнообразие же деталей строения и функций каждого индивида зависит от изменчивости.

1. Изменчивость, по определению М. Е. Лобышева, — это свойство организмов отклоняться от исходных (родительских) форм в строении и функциях под влиянием условий окружающей среды. Это свойство живых организмов является одним из главных факторов эволюции и служит источником для искусственного и естественного отбора.

Различают две формы изменчивости: ненаследственную и наследственную, которые по результатам изменения материала называют соответственно фенотипической и генотипической (№ 2, стр. 125-128, № 5 стр. 143-153).

Фенотипическая изменчивость сопровождается изменением формирования признаков под влиянием факторов внешней среды, при этом генотип организма остаётся неизменным.В свою очередь эта форма изменчивости может проявляться как в виде модификаций, так и случайных изменений.

4. Модификации возникают под влиянием известного фактора внешней среды, но их размах ограничивается нормой реации, под которой следует понимать амплитуду фенотипических изменений при неизменном генотипе.

Модификационная изменчивость соответствует условиям обитания организма, следовательно, целесообразна и носит приспособительный (адаптивный) характер. Возникновение модификаций связано с воздействием условий среды на ферментативные реакции организма. Примером может служить усиление пигментации у человека под влиянием УФ-лучей. Модификационной изменчивостью является и явление фенокопирования. Фенокопии — это формирование под влиянием внешних факторов признаков, характерных для другого генотипа (пример гипоспадий). Наличие фенокопий нередко затрудняет постановку диагноза, поэтому врач всегда должен иметь их в виду при диагностировании.

5. Случайная фенотипическая изменчивость возникает под влиянием совокупности факторов среды в ходе онтогенеза и формировании фенотипа организма.

3. Наследственная изменчивость обязательно связана с изменением генотипа, поэтому называется еще генотипической. В зависимости от механизма изменения генотипа различают три формы генотипической изменчивости: мутационную, комбинативную и трансформационную. Рассмотрим блок имеющегося графа логической структуры, касающийся мутационной изменчивости.

6. Мутационная изменчивость – это процесс, результатом которого являются мутации (см. лекцию по изменчивости). Термин «мутация» был введён в 1901 году Г. де Фризом, который означает явление скачкообразного, прерывистого изменения генотипа.

Мутация — это следствие, результат воздействия на генотип тех или иных факторов, которые называются мутагенами.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Мутации могут быть спонтанными и индуцированными

10. Спонтанные мутации возникают в процессе жизнедеятельности под влиянием мутагенных природных факторов и встречаются в популяциях с частотой около 5%.

11. Индуцированные мутации — это икусственные мутации,возникающие под влиянием дозированных специальных воздействий, и их уровень в различных популяциях может быть различным.

По характеру локализации мутации могут быть соматическими (17), характерными для данной особи и не передающимися при половом размножении, и генеративными (18), находящими свое отражение в геноме половых клеток и передающимися от поколения к поколению.

По уровню изменения генотипа различают генные, хромосомные и геномные мутации.

19. Генные мутации — изменения внутренней организации на уровне гена, обнаруживаемые по проявлению признаков в потомстве. С точки зрения молекулярной генетики — это изменения химической структуры гена. Они могут быть без сдвига рамки считывания (22) и со сдвигом рамки (23). Наименьший участок ДНК , в котором происходит изменение, приводящее к мутации, называется мутоном и может быть представлен одной или несколькими нуклеотидными парами. Изменение одной или нескольких нуклеотидных пар может быть (28) транзицией (если происходит замена пуринового или пиримидинового основания на другое пуриновое или пиримидиновое основание: А на Г или Ц наТ) или (29) трансверсией (если происходит замена пуринового основания на пиримидиновое и наоборот: А на Т, Г на Ц).

Результат транзиции или трансверсиии может проявиться в виде миссенс-(30), самиссенс-(31) или нонсенс-эффекта (32). Миссенс характеризуется заменой одного смыслового кодона на другой. Например, кодон УГЦ кодирует аминокислоту серин, но в результате трансверсии (Ц –Г) образуется кодон УГГ, кодирующий триптофан.

Самиссенс не сопровождается изменением смысла, ни при транзиции, ни при трансверсии. Например,в кодоне УЦГ, кодирующем серин, прозошла транзиция и образовался кодон УЦА, кодирующий также серин. В основе самиссенс лежит свойство кода — вырожденность.

Нонсенс-эффект характеризуется тем, что транзиция или трансверсия в смысловом кодоне сопровождается образованием нонсенс-кодона, т.е. не кодируется аминокислота, и, как следствие этого, формируется неполноценный («осколочный») белок, не выполняющий соответствующую ему функцию.

Закрепить изложенный материал можно на следующем примере: на комплементарном участке 5′-3′ молекулы ДНК ...ТГТЦАААЦТГГТ... произошла мутация – девятый нуклеотид слева Т замещен на цитозин. Определить, какой вид

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

мутации произошел, каков эффект этой мутации, как изменился полипептид?

Для ответа на эти вопросы необходимо:

1) На комплементарном участке 5/-3/ ДНК построить матричную нить, на которой построить и-РНК

5/-3/ ДНК ...ТГТЦАААЦТГГГТ..

3/-5/ ДНК ...АЦАГТТТГАЦЦА

иРНК ... УГУЦАААЦУГГУ...

В соответствии с этой информацией, содержащейся в иРНК , в рибосоме синтезируется полипептид:

– цистеин – глутамин– треонин– глицин–.

Т.о., по эффекту проявления это самиссенс-мутация, в силу вырожденности кода аминокислотная последовательность в полипептиде не изменилась.

23. Генные мутации со сдвигом рамки считывания в своей основе имеют выпадение (делецию), вставку или удвоение (дупликацию) одной или нескольких нуклеотидных пар, что приводит к изменению порядка считывания информации, и следствием этого является изменение последовательности аминокислот в полипептиде, а также укорочение или удлинение его.

Например, на комплементарном 5/-3/ участке молекулы ДНК ...ТГТЦАААЦТГГГТ... произошла мутация — выпал седьмой слева нуклеотид. Как изменится структура белка, кодируемого этой последовательностью ДНК?

1) По предложенному участку ДНК синтезируется матричная нить 3/-5/ ДНК, затем на ней транскрибируется иРНК, в соответствии с которой синтезируется полипептид:

5/-3/ ДНК...ТГТЦАААЦТГГГТ...

3/-5/ ДНК...АЦАГТТТГАЦЦА...

иРНК...УГУЦАААЦУГГГУ...

белок..– цистеин – глутамин– треонин– глицин...

2) Строим молекулу ДНК после мутации, транскрибируем иРНК , в соответствии с которой синтезируем белок:

5/-3/ ДНК...ТГТ-ЦАААЦТГГГТ..

3/-5/ ДНК...УГУЦАААЦУГГГУ...

иРНК ...УГУЦАААЦУГГГУ...

Белок ...– цистеин– глутамин– изолейцин–...

Т. о., делеция одного нуклеотида привела к сдвигу рамки считывания эффект проявился в виде миссенс – мутации и укорочения полипептида.

20. Хромосомные мутации или аберрации возникают в результате перестройки хромосом (лекция по изменчивости, учебник № 2, стр. 135–137 № 3, стр. 101–102, № 5 стр.143–153).

Аберрации могут происходить как внутри хромосом, так и между хромосомами.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

24. Внутри хромосомные мутации могут происходить в виде нехватки (делеции), при этом делеции в средней части хромосомы приводят к гибели организма, в то время как незначительные концевые делеции могут вызывать изменение наследственных признаков без летального исхода (например, синдром кошачьего крика — 46, ХХ(ХУ) 5р).

37. Удвоение (дупликация) связано с включением дополнительного дублирующего участка хромосомы, что также приводит к фенотипическому выражению новых качеств признаков.

38.Инверсии возникают при разрыве хромосом. Происходит разворот участка на 180° и прикрепление противоположным концом, что приводит к нарушению порядка считывания информации. По мнению Н. П.Дубинина, в природе инверсии широко распространены и могут играть роль в эволюционных процессах. Также различают и другие виды внутрихромосомных аберраций: центрические кольца (40) — в хромосоме происходят парные кольцевые делеции, а участок хромосомы с центромерой, соединяясь своими липкими концами, образует центрическое кольцо; ацентрические кольца (41) — в хромосоме происходят парные кольцевые делеции, при этом она подверглась делеции центромера и оставшийся бесцентромерный участок, соединившись липкими концами, образует ацентрическое кольцо.

Межхромосомные аберрации (25) связаны с транс локациями — переносом оторвавшегося участка от одной хромосомы на негомологичную хромосому — это нереципрокная транслокация(42), если же взаимообмениваются две гомологичные хромосомы — это реципрокная транслокация или взаимная (41).

43. Между акроцентрическими парными хромосомами может произойти робертсоновская транслокация, при этом происходит сначала делеция коротких плеч хромосом, а затем длинные плечи транслоцируются друг на друга. Например, робертсоновская транслокация по 21 хромосоме приводит к синдрому Дауна.

44. Образование ди- и полицектриков — у двух и более негомологичных хромосом происходят кольцевые делеции, а затем эти хромосомы транслоцируются друг на друга, образуя комплексы из двух и более хромосом с сохраненными центромерами.

21. Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом (лекция по изменчивости, учебник № 2, стр. 137-141, № 3, стр. 100-101, № 5 стр. 152). Различают полиплоидию (26) — кратное гаплоидному изменение числа хромосом — (триплоидия,тетраплоидия и т.д.) и анеуплоидию (27) — увеличение или уменьшение генома на одну или несколько хромосом. Анеуплодии можно представить в виде следующей формулы кариотипа: 2п ± 1,2 ... хромосом, т. е. это некратное изменение числа хромосом. Различают несколько видов анеуплоидий. Механизм возникновения геномных мутаций —

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

это нарушение расхождения хромосом как в митозе, так и в мейозе. Если дочерний организм развивался из зиготы; в образовании которой участвовала половая клетка с изменением хромосом, то мутация распространяется на все клетки потомка. Если же мутация возникла вследствие нарушения (митоза) бластомеров, то она имеет место только в части клеток организма, и это проявляется в мозаицизме (известен случай мозаицизма у человека, при котором часть клеток имеет диплоидный набор хромосом, а часть клеток — триплоидный).

45. Моносомия — нехватка одной хромосомы. У человека только моносомия по Х-хромосоме (синдром Шерешевского-Тернера — 46, ХО) совместима с жизнью в постнатальном периоде.

46.Трисомия – избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе. У человека известны трисомии, совместимые с жизнью, как по аутосомам (трисомия по 21 паре хромосом — синдром Дауна — 47,ХУ (ХХ) +21), так и половым хромосомам (47, ХХУ — синдром Клайнфельтера).

47. Полисомия — это избыток двух или более хромосом (например, 48, ХХУУ).

45. Нулисомия — отсутствие обеих гомологичных хромосом. Организм с таким хромосомным аппаратом нежизнеспособен.

Подводя итог сказанному по мутационной изменчивости, можно сказать, что если генные мутации сопровождаются нарушением структуры и функций белка как структурного, так и функционального (ферменты), то хромосомные и геномные мутации, изменяя дозу некоторых генов, перераспределяя их в группах сцепления и т. д., нарушают их генный баланс, что приводит к отклонениям в соматическом и психическом развитии, особенно отмечаются пороки в развитии нервной, сердечно-сосудистой, опорно-двигательной и мочеполовой систем человека.

Рассмотренные нами мутации являются следствием действия мутагенов (9) на генотип организма. По своей природе мутагены можно разделить на 3 группы: физические, химические и биологические.

Физические мутагены — это могут быть различного рода лучевые воздействия: УФ-лучи, ренгентовские лучи, у- и нейтронное излучение. Экспериментально мутации были впервые получены в 1925 – 27 годах под воздействием ионизирующей радиации Г. А. Надсоном; Г. С. Филипповым и Г. Меллером.

Для радиации нет порога дозы,т.к.имеет место эффект аккумуляции — накопления. При этом уровень мутации коррелирует с дозой радиации: если генные мутации пропорциональны дозе, то хромосомные — квадрату дозы.

Химические мутагены — это большинство химических веществ циклического ряда. Открытие химических мутагенов принадлежит советским учёным В. В. Сахарову и М. Е. Лобашеву (1933 г.). Число химических мутагенов год от года увеличивается. В ежедневном пользовании у человека находится более 60

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

тысяч химических веществ. Наиболее мощным мутагенным свойством обладают пестициды, гербициды, инсектициды. Мутагенным действием обладают также некоторые лекарственные препараты, поэтому неоходимо изучение свойств фармакологических препаратов, вводимых в медицинскую практику.

Биологические мутагены — это различные вирусы, живые вакцины, а также паразиты (токсические вещества, выделяемые паразитическими грибами, простейшими и гельминтами). Советский генетик С. И. Алиханян в 1958 году обнаружил мутагенное действие вирусов на актиномицеты. Вирусы могут вызывать мутации не только у растений, но и у животных. При этом мутации могут вызываться как патогенными вирусами, так и непатогенными. В современных условиях загрязнения окружающей среды мутагенами одной из важнейших задач явлляется профилактика генетических действий последствий этого фактора. Одним из главных методов профилактики является применение антимутагенов (16) — факторов, способных снимать как естественную (спонтанную), так и индуцированную мутабельность, и даже полностью предотвратить поражение генетического материала. В настоящее время известно более двухсот природных и синтетических антимутагенов: аминокислоты, витамины и провитамины, некоторые ферменты, фармакологические средства (интерферон, антиокислители, соли селена). Наиболее высоким индексом универсальности обладают такие антимутагены как витамины А, С, Е, К, натриевая соль селена и другие.

Вопросы конечного уровня знаний.

1. Какие различают формы наследственной изменчивости?
2. Что такое мутационная изменчивость?
3. Как называются факторы, вызывающие мутацию?
4. Какие мутагены Вам известны?
5. Назвать механизмы возникновения мутаций
6. Что такое индуцированные мутации и каково их народнохозяйственное значение?
7. Каков уровень изменения генотипа при генных мутациях?
8. Может ли транзиция стать причиной миссенс- и самиссенс- мутацией ?
9. Может ли трансверсия стать причиной нонсенс-мутации?
10. Чем отличаются делеции, дупликации, вставки на генном и хромосомном уровнях?
11. Дать характеристику видам межхромосомных транслокаций.
12. Назвать формы геномных мутаций.
13. Привести примеры моносомий по половым хромосомам.
14. Привести примеры трисомий по аутосомам.
15. Назвать известные Вам синдромы , обусловленные трисомиями по половым хромосомам.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

16. На комплементарном 5′-3′ участке молекулы ДНК.: АГЦТАТГЦАААТГАЦЦ... произошла мутация — седьмой нуклеотид слева заменился на аденин. Определить вид мутации по характеру и эффекту проявления и измененится ли аминокислотный состав полипептида?
17. В матричной 5′-3′ нити ДНК ...АЦЦТАТЦАГ... под влиянием химического мутагена аденин заменился на тимин. Определить характер проявления мутаций и изменения в полипептиде.
18. На комплементарном 5′-3′ участке молекулы ДНК ...ГЦГЦТАААГАТТГ... произошла мутация — выпал восьмой гуанин слева. Определить вид мутации по характеру и эффекту проявления и изменения в полипептиде.
19. В названном в задаче 18 участке ДНК произошла мутация — инверсия третьего триплета. Каковы эффект проявления и изменения в полипептиде?
20. В матричном 5′–3′ участке молекуклы ДНК ...ГАЦЦТГАААТГА... под влиянием УФ-лучей произошла замена аденина на тимин и выпадение цитозина. Определить мутации по эффекту проявления. Как изменится аминокислотный состав белка?
21. Что такое антимутагены и какова их роль в сохранении генофонда?

Примерная тематика рефератов по теме «Изменчивость».

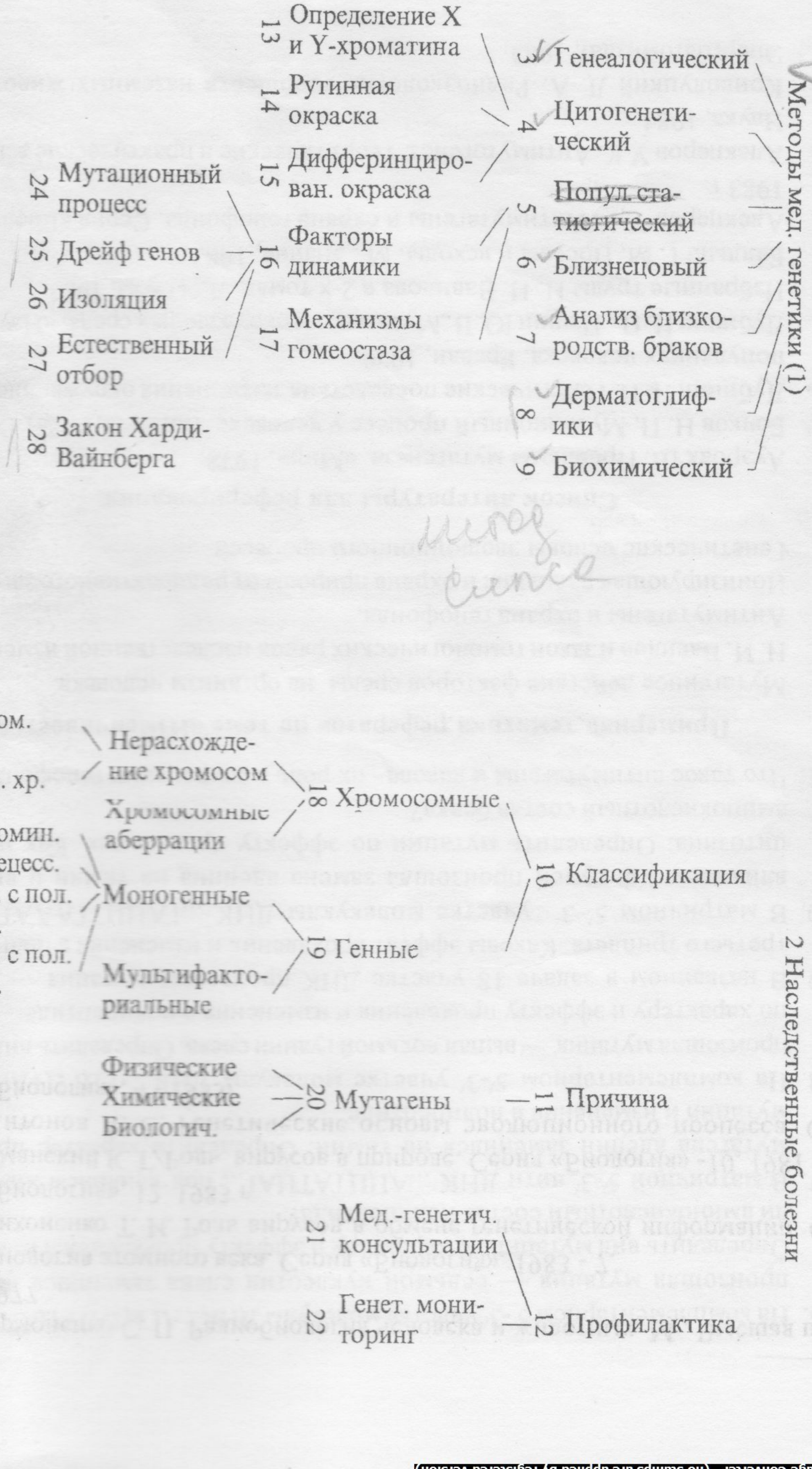
1. Мутагенное действие факторов среды на организм человека.
2. Н. И. Вавилов и закон гомологических рядов наследственной изменчивости.
3. Антимутагены и охрана генофонда.
4. Ионизирующая радиация и охрана природы от радиоактивного загрязнения.
5. Генетические основы эволюционного процесса.

Список литературы для реферирования.

1. Ауэрбах Ш. Проблемы мутагенеза. «Мир», 1978.
2. Бочков Н. П. Мутационный процесс у человека. Вестник. АМН СССР.
3. Дубинин Н. П. Генетические последствия загрязнения окружающей среды в популяциях человека. Ереван, 1979.
4. Дубинин Н. П., Пашин Ю. В. Мутагенез и окружающая среда. «Наука», 1978.
5. Избранные труды Н. И. Вавилова в 2-х томах. Л., Наука, 1967.
6. Балдыш Г. М. Посевы и всходы. М., Знание, 1983.
7. Алекперов У. К. Антимутагены и охрана генофонда. Серия «Биология», 12 1983 г.
8. Алекперов У. К. Антимутогенез. Теоритические и практические аспекты. М. Наука, 1984.
9. Криволуцкий Д. А. Радиоэкология сообществ наземных животных. М. Энергоатомиздат, 1983.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

10. Ярмоненко С. П. Радиобиология человека и животных. М., Высшая школа, 1977.
11. Биология атомного века. Серия «Биология», 1983 - 7.
12. Тихоненко Т. И. Роль вирусов в обмене генетической информации. Серия «Биология», 12. 1983 г.
13. Уманский К. Г. Роль вирусов в природе. Серия «Биология» -10, 1981 г.
14. Антонов А. С. Генетические основы эволюционного процесса. Серия «Биология», 4 - 1933г.



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: «ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ».

Учебные цели:

Общая: развить базу для клинического мышления студентов.

Конкретные: 1. Научиться практически использовать некоторые методы медицинской генетики для диагностики различных наследственных заболеваний.

2. Изучая классификацию наследственных заболеваний, показать связь причины их возникновения с наследственной изменчивостью.

Из предыдущих тем Вы должны знать:

1) Что такое мутации и причины их возникновения?
2) Классификацию мутаций.
3) Что такое митотический цикл?
4) Механизм митоза и его значение.
5) Каков механизм мейоза и его значение.
6) Какие процессы происходят в интерфазу?
7) Что такое гаметогенез и его значение?
8) Что такое кариотип и его характеристика?

К занятию Вы должны уметь:

1. Определять Х-хроматин в клетках буккального эпителия.
2. Решать генетические задачи и рассчитывать прогноз потомства.

Ответьте на вопросы начального уровня знаний:

1. Чем отличается наследственная изменчивость от ненаследственной?
2. Какой набор хромосом имеет женщина, у которой в буккальном эпителии обнаружено две глыбки полового хроматина?
3. Какая мутация вызывает изменение нуклеотидной последовательности ДНК, если в ее рабочей цепи триплет ААА заменен на триплет ААЦ?
4. Половая клетка содержит лишнюю 21 хромосому. В какой стадии гаметогенеза могло произойти это нарушение?
5. Как называется мутация, при которой образуются соматические клетки, содержащие 48 хромосом?

Используя граф логической структуры и литературу № 1, № 2, стр. 117-124, 147-149, разберите методы медицинской генетики, виды наследственных заболеваний, их причины и профилактику.

1.МЕТОДЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.

3. Генеалогический — составление родословной. Составлять родословную начинают с пробанда — лица, у которого есть заболевание или подозрение на заболевание.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Символика для составления родословной: см. стр. 91 учеб. (2).

Генеалогический метод — наиболее универсальный метод в генетике человека. Он широко применяется для решения теоретических и прикладных проблем медицинской генетики:

1) установление наследственного характера признака;
2) при определении типа наследования и пенетрантности генотипа;
3) при анализе сцепления генов и картирования хромосом;
4) при изучениии интенсивности эволюционного процесса;
5) при расшифровке механизмов взаимодействия генов;
6) при медико-генетическом консультировании.

Суть генеалогического метода сводится к выяснению родственных связей и прослеживанию признака среди близких и дальних, прямых и непрямых родственников. Генеалогический метод складывается из двух этапов:

1) составление родословной;
2) генеалогический анализ.

Составление родословной может осуществляться либо методом личного опроса, либо сбором информации у родственников, анализа выписок из историй болезни. Составление родословной сопровождают краткой записью о каждом члене родословной с точной характеристикой его родства по отношению к пробанду.

Генеалогический анализ — установление генетических закономерностей. Состоит из нескольких этапов:

1. Установление наследственного характера признака. Критерием наследственности признака является прослеживание его в нескольких поколениях.

2. Установление типа наследования. Различают следующие типы наследования:

а) аутосомно-доминантное;
б) аутосомно-рецессивное;
в) сцепленное с полом — доминантное;
г) сцепленное с полом — рецессивное;
д) мультифакториальное.

Аутосомно-доминантное наследование. Признак встречается по вертикали в каждом поколении. Одинаково встречается у мужчин и у женщин. Тип брака чаще всего Аа х аа. расщепление 1:1. Трудности, которые могут встречаться при определении этого типа наследования, — экспрессивность и пенетрантность признака.

Аутосомно-рецессивное наследование. Признак встречается по горизонтали. Одинаково поражаются девочки и мальчики. Родители всегда здоровы. Наиболее вероятный тип брака Аа х Аа, но может быть Аа х аа. Трудности, которые могут встретиться при установлении данного типа наследования, определя-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ются гетерогенностью популяции и фенокопиями.

Сцепленное с полом доминантное наследование встречается по вертикали. От больных женщин рождаются больными как девочки, так и мальчики. От больных мужчин — все девочки больны.

Сцепленное с полом рецессивное наследование. Поражаются в основном лица мужского пола, а передается через женщин.

Мультифакториальное наследование не имеет никаких особенностей. Встречается как по горизонтали, так и по вертикали. Признак одинаково встречается у мужчин и женщин.

3. Установление зиготности пробанда и его родственников.

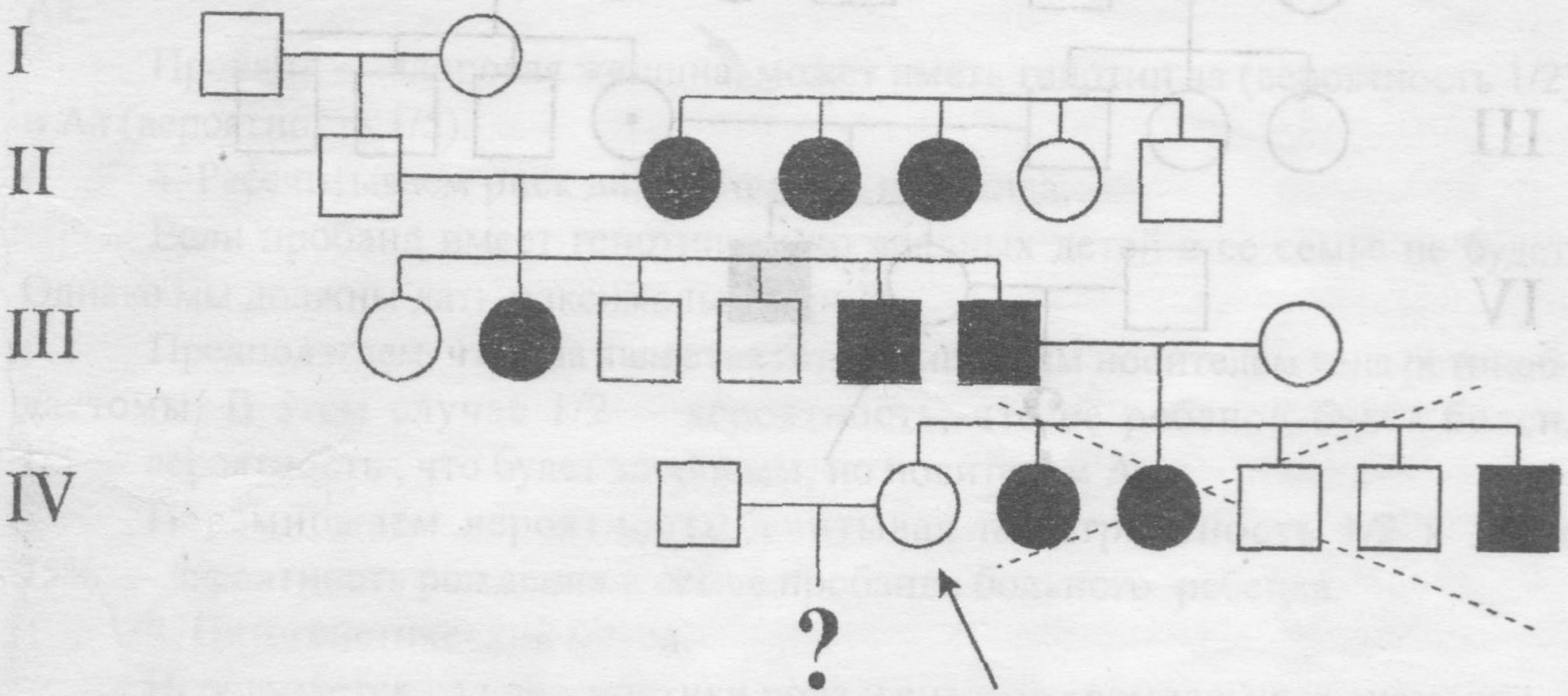
4. Определение пенетрантности.

5. Выяснение прогноза потомства.

Рассмотрим несколько примеров анализа родословной:

1. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина с нормальной кистью. Ее две сестры и брат страдают полидактилией. Ещё одна сестра и брат имеют нормалную кисть. Отец пробанда шестипалый, мать нормальная. У отца пробанда три брата и две сестры. Один брат и сестра — шестипалые. Дедушка пробанда и его родители имеют нормальную кисть. Бабушка пробанда и две ее сестры — шестипалые. Еще одна сестра и брат имеют нормальную кисть. Определить вероятность рождения шестипалого ребенка у пробанда, если муж ее имеет нормальную кисть.

Родославная семьи:



Анализ родословной:

1. Признак наследуется, так как встречается у многих родственников.

2. Тип наследования аутосомно-доминантный, так как одинаково встречается у мужчин и женщин в каждом поколении (т. е. по вертикали).

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

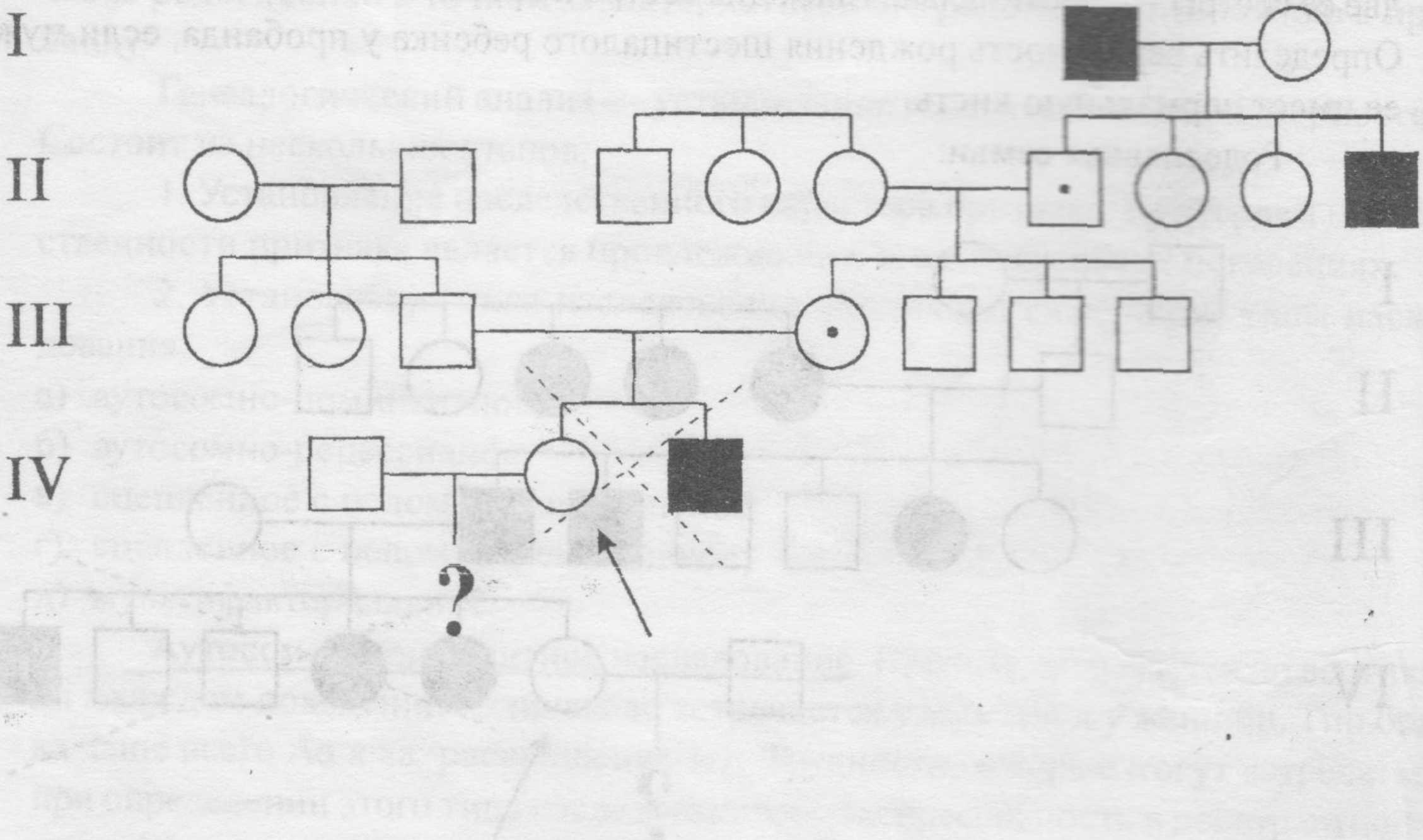
3. Зиготность пробанда аа, ее шестипалых родственников - Аа.

4. Пенетрантность признака 100% (полная). Расчёт пенетрантности проводим по методу сибсов. При этом берутся семьи, где втречается полидактилия тип брака Аа х аа, то вероятность рождения в такой семье ребёнка с патологией равна 50%. Следовательно, из 11 сибсов больных должно быть 5,5. На самом деле больных 6. Следовательно, полидактилия наследуется с полной пенетранностью.

5. Прогноз потомства. Генотип пробанда аа, ее мужа аа. Следовательно, в таком браке аа х аа, ребенок родится с полидактилией в случае новой мутации. Риск при этом 0,003.

11. В МГК обратилась женщина с целью выяснить прогноз по ретинобластоме 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.

Составляем родословную:



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Анализ родословной:

1. Заболевание наследственное, так как встречается у многих родственников.

2. Наследуются по аутосомно-доминантному типу, так как болеют мужчины и женщины в каждом поколении. Одинаково встречаются проскакивающие поколения, т.е. оба родителя здоровы, но один из них является гетерозиготным носителем данного гена, так как в этой семье имеются больные дети. Это свидетельствует о неполной пенетрантности.

3. Рассчитываем пенетрантность:

Учитываем 8 сибсов, где встречается заболевание (одно поколение отбрасываем). Тип брака во всех семьях, где имеются больные дети, Аа х аа. При этом вероятность рождения больного ребёнка равна 50%. Таким образом, из 8 сибсов при 100% пенетрантности должно болеть 4 человека. Фактически больных встречается 3 человека. Пенетрантность неполная.

4 - 100

3-Х Х=75% П=75%

При пенетрантности 75% вероятность рождения больного ребёнка равна:

75 - 100

Х - 50 Х=37,5% больны и имеют генотип Аа;

12,5 здоровы и имеют такой же генотип Аа.

Всего здоровых: 50% (аа)+12,5 (Аа) =62,5%

12,5/62,5 =1/5 — вероятность рождения здорового ребенка с генотипом Аа.

Пробанд — здоровая женщна, может иметь генотип аа (вероятность 1/2) и Аа (вероятность 1/5).

4. Рассчитываем риск для потомства пробанда:

Если пробанд имеет генотип аа, то дольных детей в ее семье не будет. Однако мы должны дать максимальный риск.

Предполагаем, что она является гетерозиготным носителем гена ретинобластомы. В этом случае 1/2 - вероятность, что ее ребенок будет болен. 1/5 — вероятность , что будет здоровым, но носителем Аа.

Перемножаем вероятность, учитывая пенетрантность 1/2 х 1/5 х 75% — вероятность рождения в семье пробанда больного ребенка.

4. Цитогенетический метод.

Используется для диагностики пола и анализа хромосомных аномалий.

1. Диагностика пола производится с помощью анализа Х-хроматина (тельце Барра и Y-хроматина (F-тельце).

2. Для анализа хромосомных аномалий используются различные методы окраски:

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

а) рутинная окраска - дает возможность выявить нарушения числа хромосом, так как они окрашиваются в равномерно черный цвет;

б) дифференциальные методы окрашивания (G - окраска, Q -окраска, C - окраска) дает возможность окрашивать хромосомы неравномерно, сочетая светлые участки эухроматина, с темными участками гетерохроматина. При таком окрашивании можно выявить не только числовые нарушения, но и структурные изменения хромосом. Показания для использования цитогенетического метода

1. Если при клиническом обследовании у пробанда обнаружены признаки хромосомных болезней, то диагноз не установлен.
2. При диагностике наследственных болезней, характеризующихся хромосомной нестабильностью.
3. При многократных спонтанных абортах, мертворождениях и наличии нескольких детей с врождёнными пороками развития.
4. При определении прогноза потомства, если в родословной имеются лица с хромосомными болезнями.
5. У женщин с нарушением репродуктивной функции неясного генеза.
6. Во всех случаях пренатальной диагностики.

✓5. Популяционно-статистический метод.

В основе этого метода лежат исследования популяционной генетики.

Популяционная генетика - это наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости в популяциях.

Популяция - совокупность свободно скрещивающихся особей одного вида, характеризующихся общностью место обитания и приспособлением к данным условиям.

Типы популяций:

- замкнутая — группа особей, спаривающихся друг с другом;
- идеальная — не встречающаяся в природе, принимается в расчет только в математических выкладках;
- изогеннная — группа особей, все члены которой генетически идентичны, т. е. большей частью гомозиготны по всем локусам. Одним из путей изогенности является инбридинг — близкородственное скрещивание;
- панмиктическая или менделевская — сообщество свободно скрещивающихся организмов;
- сбалансированная — популяция, в которой частота генов колеблется на основе равновесия между мутационым и селекционным давлением;
- дем — малая популяция человека (1500 - 4000 человек) характеризуется высоким процентом внутригрупповых браков;
- изолят — очень маленькая популяция (до 1500 человек), частота внутригрупповых браков выше 90%;

В любой популяции действуют факторы, нарушающие равновесное со-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

стояние, а также механизмы, обеспечивающие гомеостаз популяции.

16. Факторы генетической динамики.

24. Мутационный процесс. Всякая вновь возникшая мутация вызывает изменение целостой генетической системы, стабилизировавшейся в процессе исторического развития. Таким образом, мутационный процесс, как поставщик эволюционного материала играет роль в изменении скорости эволюции.

25. Дрейф генов — фактор, снижающий наследственную изменчивость популяции. Дрейф генов связан со случайными колебаниями частот аллелей (случаный дрейф) или направленными (устойчивый дрейф). Случайно возникающий дрейф генов оказывает несистематический эффект, так как частота аллелей в разных поколениях может повышаться, понижаться или оставаться неизменной. Н. Дубинин назвал эти процессы в популяции генетико-автоматическими и исследовал их проблемы.

Под действием генетико-автоматических процессов в ограниченной популяции общая сумма мутационно возникших генов изменяется по поколениям. В малых популяциях генетико-авоматические процессы могут играть существенную роль, в очень больших популяциях их роль не значительна.

26. Изоляция — обособление группы популяции. Изоляция увеличивает вероятность скрещивания генетически сходных особей и ведёт к усилению инбридинга. Таким образом, сама изоляция является причиной дифференциации популяций.

Инбридинг — близкородственное скрещивание.

Инцухт — близкородственное скрещивание в популяциях животных и растений. Оно ведёт к ослаблению вегетативной и репродуктивной фазы повышению гомозиготности за счёт уменьшения гетерозиготности и генотипической дифференциации исходного материала;

инцест — кровное родство в популяции человека.

27. Отбор — является решающим фактором для дивергенции вида, так как он контролирует весь процесс эволюции. Он создает упорядоченность, увеличивая приспособленность популяции.

17. Механизмы генетического гомеостаза.

Процессы, обспечивающие способность популяции сохранять свою генетическую структуру в ответ на воздействие факторов внешней среды. В основе генетичского гомеостаза лежат механизмы, обеспечивающие ее способность приспособительно поддерживать свой генетический состав. Механизм генетического гомеостаза был разработан двумя учеными: математиком Г. Харди и врачом В. Вайнбергом в 1908 г. Ими был установлен закон, который лежит в основе популяционно-статистического метода и известен как закон Харди-Вайнберга.

Суть закона заключается в том, что при опеделённых условиях сумма частот аллелей в популяции остается постоянной и равна 1.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

p + q =1, где p — частота доминантного аллеля, q — рецессивного.

В связи с этим при свободном скрещивании соотношение особей с доминантными и рецессивными признаками имеют тенденцию оставаться постоянными в ряду поколений.

$P^2AA+2PqAa+q^2aa=1$ — формула закона Харди-Вайнберга.

Условия закона Харди-Вайнберга:

1. Неограниченно большая популяция.
2. Свободное скрещивание всех особей в популяции.
3. Отсутствие отбора в отношении какого-либо генотипа.
4. Отсутствие мутаций в данном локусе или наличие одинаковой частоты прямых и обратных мутаций ($A \rightarrow a = a \rightarrow A$).

Разберем задачу на закон Харди-Вайнберга для двух аллелей.

Альбинизм общий наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000. Определить генетическую структуру популяции.

Решение:

Так как альбинизм наследуется рецессивно, то величина 1:20000 — это q2.

Следовательно, частота гена (а) будет $q = \sqrt{\frac{1}{20000}} = \frac{1}{141}$; частота гена (А) будет $P = 1\text{-}q;\ P = 1 - \frac{1}{141} = \frac{140}{141}$;

Количество гомозигот АА будет $\left(\frac{140}{141}\right)^2 = \frac{19600}{20000} = 0{,}98 = 98\%$.

Количество гетерозигот в популяции равно :

$$2pq = 2 \times \frac{140}{141} \times \frac{1}{141} = \frac{280}{20000} = \frac{14}{1000} = 0{,}014 = 1{,}4\%$$

Следовательно, генетическая структура популяции :

АА = 98%; Аа = 1,4%; аа = 0,6%.

Задача для трёх аллелей:

Частота генов, определяющих группы крови по системе АВО среди русских следующая: J^A - 0,249, J^B - 0,189, J^O - 0,562.

Определить процентное соотношение людей с 1, 2, 3 и 4 группами крови среди русских.

Решение:

Группы крови в системе АВО определяются тремя аллелями, поэтому

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

формула частот генов будет p+q+z =1, p -J^A; q - J^B; z - J^O.

p^2+ q^2+z^2+2pq+2pz+2qz =1,

$p^2J^AJ^A$+$q^2J^BJ^B$ +$z^2J^OJ^O$+2pqJ^AJ^B+2qzJ^BJ^O +2pzJ^AJ^O = 1.

Исходя из принятых выражений 1группа крови J^OJ^O соответствует z^2:

2 группа - J^AJ^A+J^AJ^O=p^2+2pz;

3 группа -J^BJ^B+J^BJ^O=q^2+2qz;

4 группа - J^AJ^B = 2pq.

Зная частоты генов в популяции, можно определить генетическую структуру популяции по группам крови:

1 группа=z^2= $(0,562)^2$ = 0,316.

2 группа =p^2+2pz=$(0,249)^2$+2x 0,249x0,562=0,062+0,279=0,342.

3 группа = q^2+2qz=$(0,189)^2$+2x 0,189x0,562=0,035+0,212=0,247.

4 группа =2pq=2x0,249x0,189=0,094.

Переводя данные в проценты, получим:

1 гр.J^OJ^O=31,6%;

2 гр. J^AJ^A+J^AJ^O=34,2%;

3 гр. J^BJ^B +J^BJ^O–24,7%,

4 гр. J^AJ^B =9,4%.

6. Близнецовый метод.

Этот метод решает вопрос о доле генетических и средовых факторов в формировании признаков. Различают моно- и дизиготных близнецов.

Дизиготные (ДЗ) образуются в результате того, что у женщины овулирует не одна, а 2–3 яйцеклетки, и каждая оплодотворяется сперматозоидом. Сходство может быть больше или меньше выражено.

Монозиготные (МЗ) образуются в результате того, что на ранних стадиях развития зигота прекращает дробиться, а затем образуются 2–3 участка, из которых развиваются 2–3 плода. Это генетически сходные близнецы одного пола.

Конкордантность — сходство близнецов по какому-либо признаку.

Дискордантность — различие близнецов по какому-либо признаку. Для применения близнецового метода необходима точная диагностика зиготности близнецов. Для этого существует несколько методов:

1. Полисимптоматический метод. При этом исследуются более 40 признаков.

2. Определение групп крови.

3. Метод дерматоглифики.

4. Совместное культивирование крови. У ДЗ может наблюдаться бласттрансформация.

5. Трансплантация кожного лоскута — это самый точный метод.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

При использовании близнецового метода определяется коэффициент влияния внешней среды с помощью формулы Кольцингера:

$$H = \frac{C_{мз} - C_{дз}}{100 - C_{дз}} \qquad H + E = 1$$

H — коэффициент наследуемости; E — коэффициент влияния внешней среды;

C — конкордантность.

Разберем пример:

При врожденном вывихе бедра $C_{мз} = 33\%$; $C_{дз} = 6\%$. Определить H и E. Используя формулу Кольцингера определяем H.

$$H = \frac{33 - 6}{100 - 6} = \frac{27}{94} = 0{,}3 \qquad E=1-0{,}3=0{,}7.$$

Считается, что если $H \geq 0{,}7$, то признак генетически обусловлен. В данном примере на формирование заболевания больше влияют средовые факторы.

7. Метод анализа близкородственных браков.

Мерой родства супругов при близкородственном браке является коэффициент инбридинга (F) — это вероятность того, что у потомков от данного брака в определённом локусе будут 2 идентичных гена, полученых от общего предка.

Для этого используется формула Райта: $F = \left(\frac{1}{2}\right)^{n-1}$, где n — число ступеней передачи от общего предка потомку через одного родителя, через второго родителя. Ступени передачи суммируются.

Для определения риска для ребенка, используется полуэмпирическая формула $P = \frac{1}{2}Fn$, где F — коэффициент инбридинга, n — вероятность того ,что объект является гетерозиготным носителем патологического гена.Считается , что каждый из нас является носителем приблизительно 4 патологических генов.

Таким образом, n=4, а $P = \frac{1}{2}Fn$; P=2F.

P- летальный эквивалент.

$$P = \frac{1}{2}Fn \qquad n=3.$$

Каждый из нас является носителем приблизительно 3 летальных генов.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

$P = \frac{3}{2}F$ — летальный эквивалент: мертворождение, выкидыши.

Средний популяционный риск приблизительно равен 5%.

Разберем пример.

1) определяем число ступеней передачи n = 3.
2) $F = (1/2)^{3-1} = (1/2)^2 = 1/4$;
3) P = 2F; P = 2×1/4 = 1/2; 50% — риск, что ребенок будет гомозиготен по патологическому гену.
4) P = 3/2 F; P = 3/2×1/4 = 3/8= 37,50 % — риск ,что будет выкидыш.
5) Определяем общий риск для потомства.

50% + 37,5% + 5% = 92,5% - общий риск для этой семьи.

8. Метод дерматоглифики.

Основан на анализе эпидермальных узоров гребней пальцев, ладоней, подошв. В основе классификации пальцевых узоров лежат четыре типа папиллярных рисунков: дуга, петля, завиток и сложный узор. Постоянство папиллярных линий и их неповторимость позволяют выявить с помощью этого метода некоторые наследственные заболевания, такие как болезнь Дауна. Установлено также, что некоторые характеристики дактилоскопических признаков могут служить маркерами генетической склонности к язвенной болезни, шизофрении, эпилепсии, диабету и другим наследственным заболеваниям.

9. Биохимический метод.

Используется в трёх направлениях:

1. Установление дифференциального диагноза заболевания.
2. Для выявления гетерозиготности семьи.
3. В пренатальной диагностике.

С помощью биохимических методов выясняют нарушения обмена аминокислот, углеводов, липидов, металлов и т.д.

Показания к биохимическим исследованиям:

1. Умственная отсталость.
2. Нарушение психического статуса.
3. Нарушение физического развития костей туловища и конечностей, снижение слуха, зрения, ожирение.
4. Непереносимость отдельных продуктов, лекарств.

2. НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ.

Наследственными называются заболевания, этиологическим фактором которых являются мутациии.

Мультифакториальные — это заболевания с наследственной предрасположенностью при участии средовых факторов.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Признаки, по которым определяется наследственная патология:

1) длительное течение болезни, которая не поддается обычной терапии;
2) вовлечение в процесс нескольких систем органов;
3) аналогичное заболевание встречается у нескольких родственников.

10. Классификация наследственных болезней.

В зависимости от типа мутаций различают хромосомные и генные заболевания.

13. Хромосомные заболевания.

Причиной хромосомных заболеваний являются геномные и хромосомные мутации. Геномные мутации вызывают количественное изменение различных групп хромосом.

28. Аномалии, вызванные нарушением числа половых хромосом.

Синдром Шерешевского-Тернера — 45, ХО.

Девочки очень маленького роста 135 — 140 см. Сложены пропорционально. Отсутствуют вторичные половые признаки. Отсутствуют яичники. Менструации нет. Короткая шея, кожная крыловидная складка. Интеллект может быть сохранен.

Трисомия и полисомия Х — 47, ХХХ; 48, ХХХХ; 49, ХХХХХ.

У больных нет четкой клинической картины. Ранняя вторичная аменорея. Интеллект может быть на грани нормы. Социально адаптированы. Могут быть случаи ХХХХ и ХХХХХ. Каждая лишняя хромосома увеличивает количество пороков развития.

Синдром Клайнфельтера — 47, ХХУ; 48, ХХУУ.

Характеризуется четкой клинической картиной: гипоархидизм, гипогонадизм, гинекомастия, бесплодие, семенники заменены соединительной тканью. Интеллект может быть сохранен.

Полисомия — Y — 47, XYY; 48, XYYY.

По клинике похож на синдром Клайнфельтера.

27. Аномалии в системе аутосом.

Синдром Дауна— 47, ХУ + 21; 47, ХХ+21,

Характеризуется четкой клинической картиной: маленькие уши, эпикант, косоглазие, большой язык, короткая шея, мышечная гипотония, пороки внутренних органов, умственная отсталость.

Синдром Патау — 47, ХУ+13; 47, ХХ+13.

Множественные грубые пороки развития. Живут 2—10 месяцев.

20. Хромосомные аномалии, вызванные структурными изменениями.

Транслокационный синдром Дауна.

Причина: транслокация 21 хромосомы на 14, 45,ХХ(14,21); ХУ14,21). Клиническая картина как и при числовом синдроме Дауна.

Внутри хромосомные перестройки могут происходить во всех группах

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

хромосом. В большинстве случаев они приводят к множественным порокам развития, умственной отсталости, пониженной жизнеспособности.

14. Генные заболевания.

Они делятся на моногенные и мультифакториальные.

Моногенные заболевания — наследуются в соответствии с законами Менделя. Диагностика заболеваний начинается с клинического анализа, затем следут генеалогический анализ.

Моногенные заболевания — это, в основном, болезни обмена: аминокислотного, липидного, углеводного, пуринового и пиримидинового, эритроцитов и их структур, металлов и т. д.

Таким образом, генные заболевания встречаются в практике врача любой специальности.

Типы наследования при генных заболеваниях см в разделе "Генеалогический метод".

12. Профилактика наследственных болезней.

Включает прежде всего медико-генетическое консультирование и генетический мониторинг.

17.Медико-генетическое консультирование.

О целях, задачах МГК Вы можете прочитать в учебнике №2, стр.147-149.

18. Генетический мониторинг популяций человека — система исследований генетических явлений, а также разработка методов и создание программ проверки на мутагенность факторов, вводимых в среду обитания. В настоящее время разработано большое количество методов экспериментальной оценки мутагенного действия тестируемых факторов.Система тестирования состоит из двух частей: просеивающей и полной. Контроль за интенсивностью мутационного процесса у человека может осуществляться на разных уровнях наследственного материала: генном, хромосомном и геномном. Вопрос о методах генетического мониторинга популяций человека важен с генетической и гигиенической точек зрения в связи с загрязнением окружающей среды.

Контроль конечного уровня знаний.

1. Какие методы испольуются в медицинской генетике?
2. Как осуществляется генеалогический анализ?
3. В чём суть цитогенетичского метода и какие существуют показания для его использования?
4. Для какой цели используется анализ X иY-хроматина?
5. В каких случаях используются рутинные и дифференциальные методы окрашивания?

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

6. В чём суть популяционно-статистического метода и что лежит в его основе? При каких условиях действует закон Харди-Вайнберга?
7. Какие вопросы позволяет решить близнецовый метод?
8. Для какой цели используется метод анализа близкородственных браков?
9. Для какой цели используется биохимический метод?
10. По каким признакам определяется наследственная патология?
11. Дайте классификацию наследственных болезней?
12. Назовите аномалии, вызванные нарушением числа половых хромосом.
13. Какие Вы знаете числовые аномалии системы аутосом?
14. Какие Вы знаете аномалии, вызванные структурными изменениями хромосом?
15. Дайте классификцию генных заболеваний.
16. Какие методы используются для диагностики генных заболеваний?
17. Как осуществляется профилактика наследственных заболеваний?
18. Каковы цели и задачи МГК?
19. Что такое генетический мониторинг?

РЕШИТЬ ЗАДАЧИ

Тема: **Медицинская генетика.**

1. Пробанд — нормальная женщина — имеет 5 сестер, две из которых — одняйцевые близнецы, две — двуяйцевые близнецы. Все сестры имеют 6 пальцев на руке. Мать пробанда нормальная, отец — шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры — все пятипалые. Бабушка по линии отца — шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники — нормальные пятипалые. Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

2. Пробанд — здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два ее брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре, в четвертой семье — одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

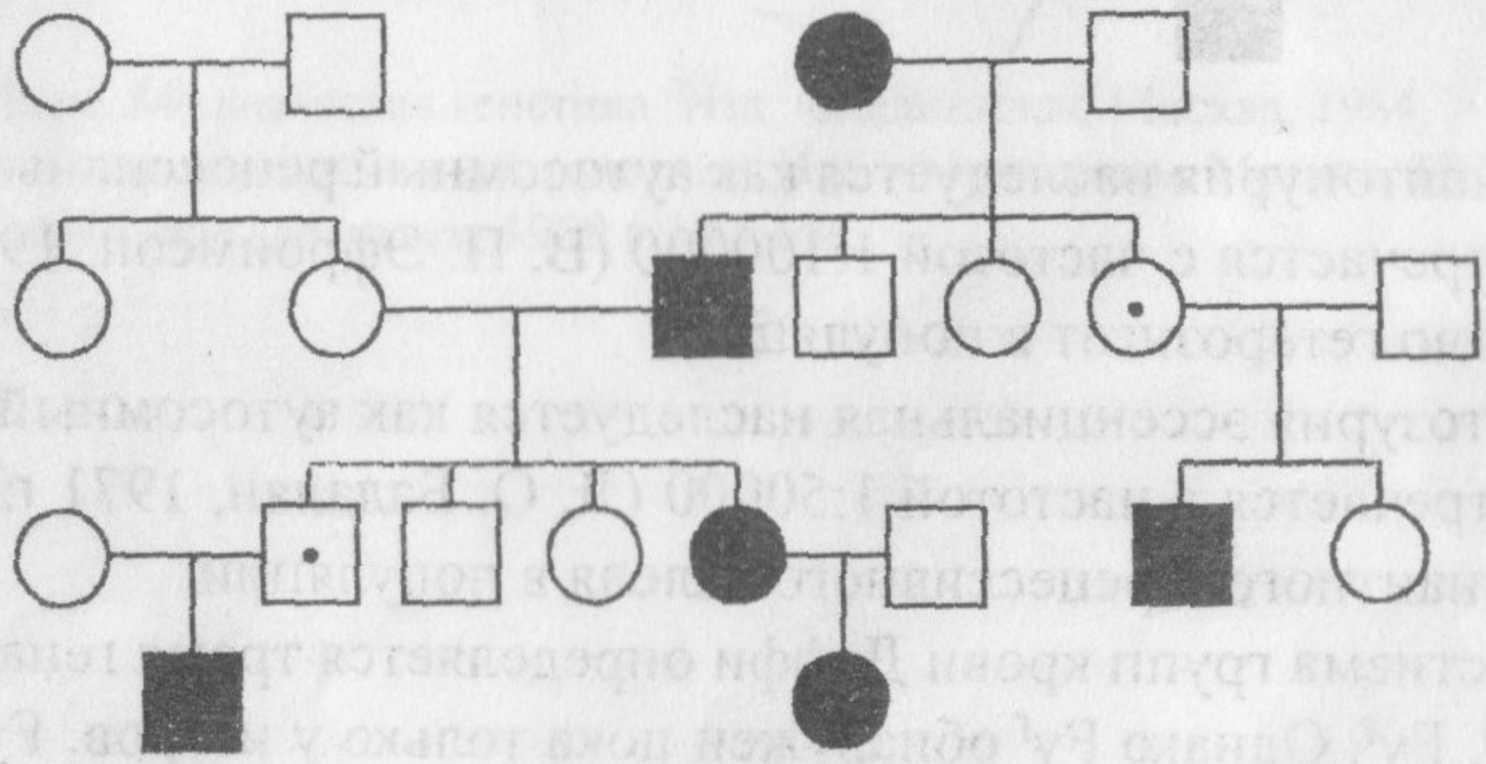
3. Пробанд и пять его братьев здоровы. Мать и отец пробанда — глухонемые. Два дяди и тети со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тетки и дядя здоровы, и одна тетка и один дядя — глухонемые. Бабушка

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

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 их 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 глухонемоты женщиной, происходящей из благополучной по этому заболеванию семьи.

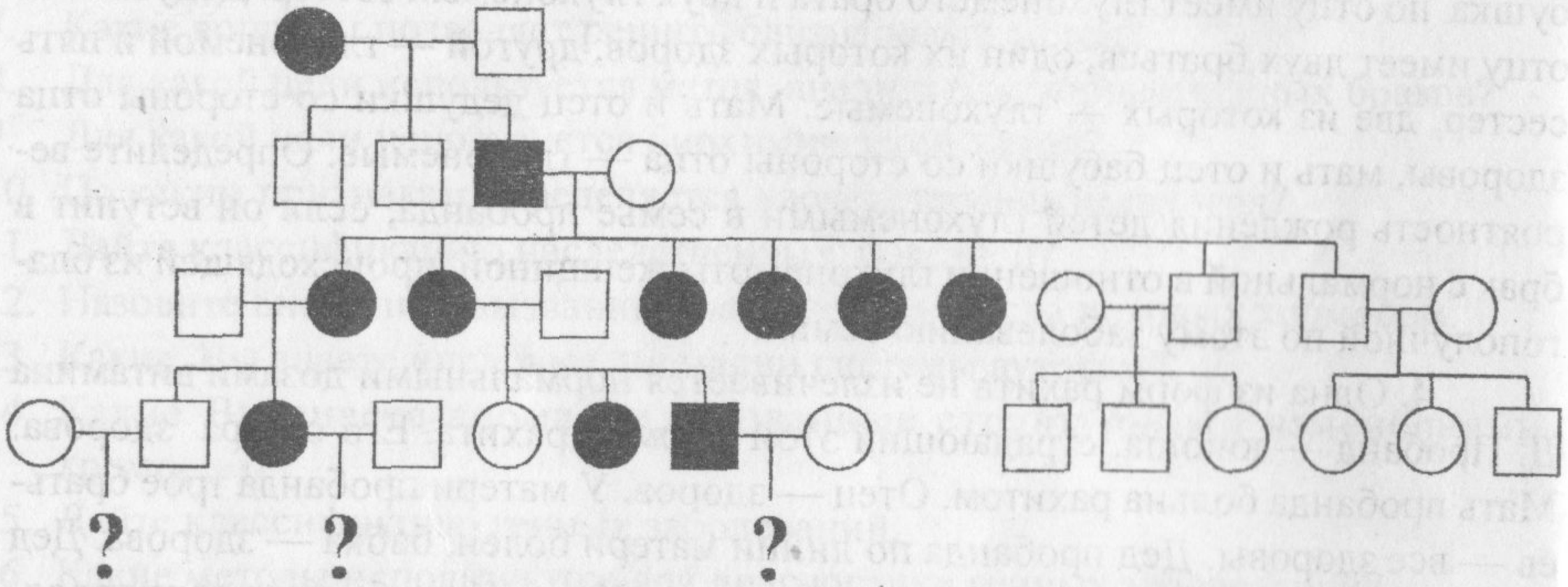
4. Одна из форм рахита не излечивается нормальными дозами витамина Д. Пробанд — юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом. Отец — здоров. У матери пробанда трое братьев — все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка — здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей) у одного — четыре сына, у другого — один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больных дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

5. Дать анализ родословной.

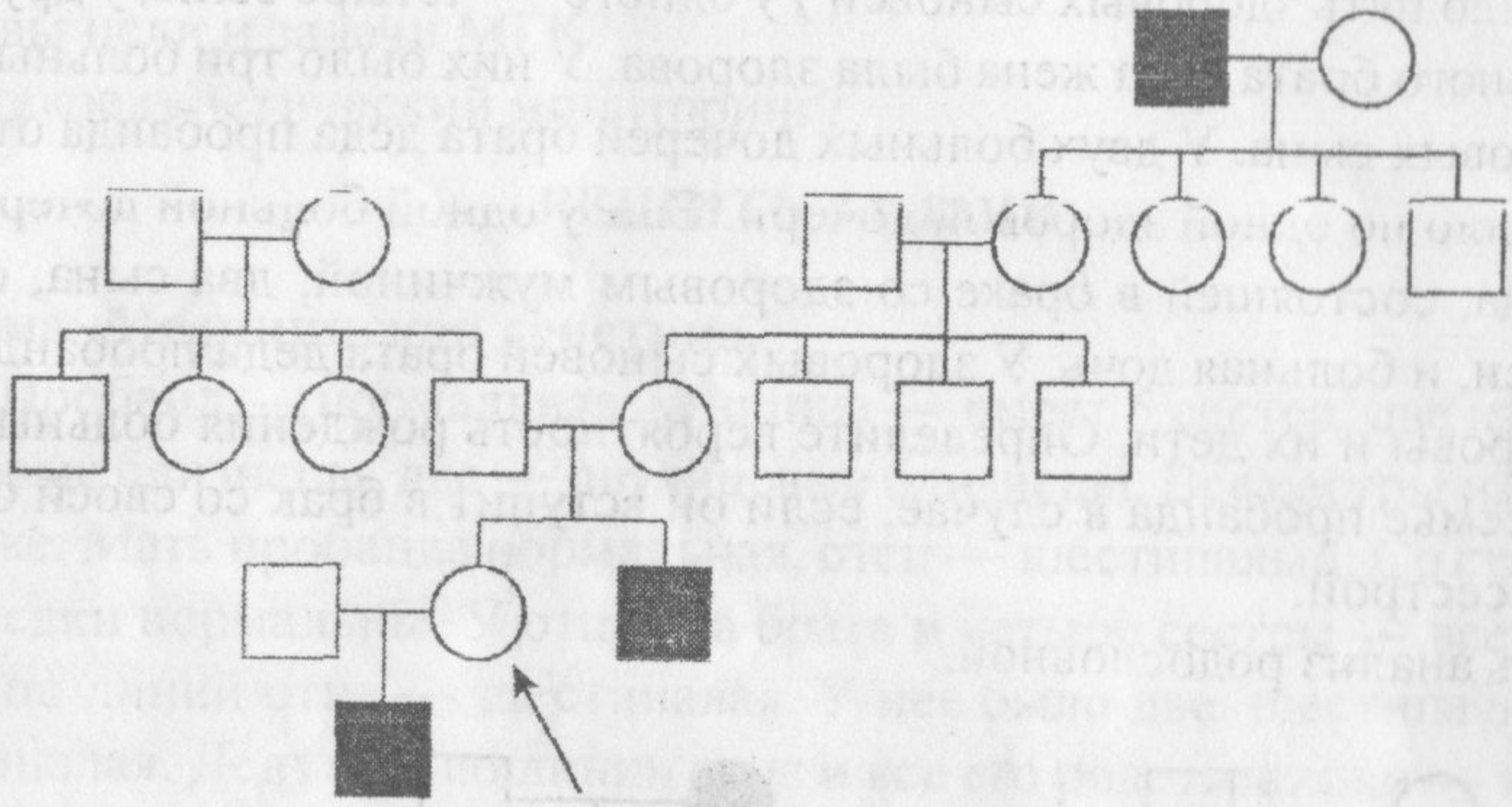


Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

6. Дать анализ родословной.



7. Дать анализ родословной.



8. Алькаптонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1:100000 (В. П. Эфроимсон, 1968 г.). Вычислите количество гетерозигот в популяции.

9. Пентозурия эссенциальная наследуется как аутосомный рецессивный признак и встречается с частотой 1:50000 (Л. О. Бадалян, 1971 г.). Определите частоту доминантного и рецессивного аллеля в популяции.

10. Систнема групп крови Даффи определяется тремя генами одного локуса: Fy^a, Fy^b, Fy^f. Однако Fy^f обнаружен пока только у негров. Fy^a доминирует над Fy^b, а лица, несущие ген Fy^a, являются даффи — положительными. По некоторым данным ген в гомо- или гетерозиготном состоянии встречается у 74,54% русских, 66,46% — итальянцев и 69,69% — поляков. Определите частоту генов Fy^a и Fy^b у трех указанных групп.

11. П. Ф. Ракитский (1978 г.) приводит следующие частоты групп крови в популяции: I — 0,33; II — 0,36; III — 0,23; IV — 0,08. Вычислите частоты генов,

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

определяющих группы крови в системе АВО в данной популяции.

12. Из 135 пар МЗ заболели оба туберкулезом в 50 случаях, а из 267 ДЗ однополых близнецов — 42. Рассчитать конкордантность и дискордантность по туберкулезу. Вычислить коэффициент наследуемости.

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

14. При эпилепсии $С_м$=60, $С_д$= 12. Определить Н и Е.

К данной теме Вы можете подготовить следующие рефераты:

1. Наследственность и здоровье.
2. Алкоголь и наследственность.
3. Профилактика наследственных болезней за рубежом и в нашей стране.
4. Генетика врожденных пороков развития.
5. Генетический мониторинг популяций человека в связи с загрязнением окружаещей среды.
6. Проблемы медико-генетического консультирования.
7. История развития медицинской генетики.
8. Дерматоглифика и возможности ее использования в медицине.
9. Возможности пренатальной диагностики наследственных болезней.

Литература для подготовки рефератов.

1. **С. И. Козлова, Е. Семенова, Н. С. Демикова, О. Е. Блинникова**. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Изд. «Медицина», Ленинград, 1987.

2. **Н. П. Бочков, А. Ф. Захаров, В. И. Иванов.** Медицинская генетика. Изд. «Медицина», Москва, 1987.

3. **В. Ленц.** Медицинская генетика. Изд. «Медицина», Москва, 1984.

4. Перспективы медицинской генетики. Изд. «Медицина», Москва, 1982.

5. Журнал «Твое здоровье», 1989 г. № 1— 6.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: **РЕГУЛЯЦИЯ ОНТОГЕНЕЗА**

Учебная цель:

Общая: Познакомить студентов с механизмами регуляции онтогенеза на молекулярном, клеточном, надклеточном уровнях. Подготовить теоретическую базу для понимания возникновения пороков развития.

Конкретные: 1. Изучить явления тотипотентности эмибриональной индукции, превращения клеток и клеточных комплексов в процессе эмбриогенеза.

2. Расширить знания о регуляторной функции генов в ходе индивидуального развития организмов.

Из предыдущих тем Вы должны знать:

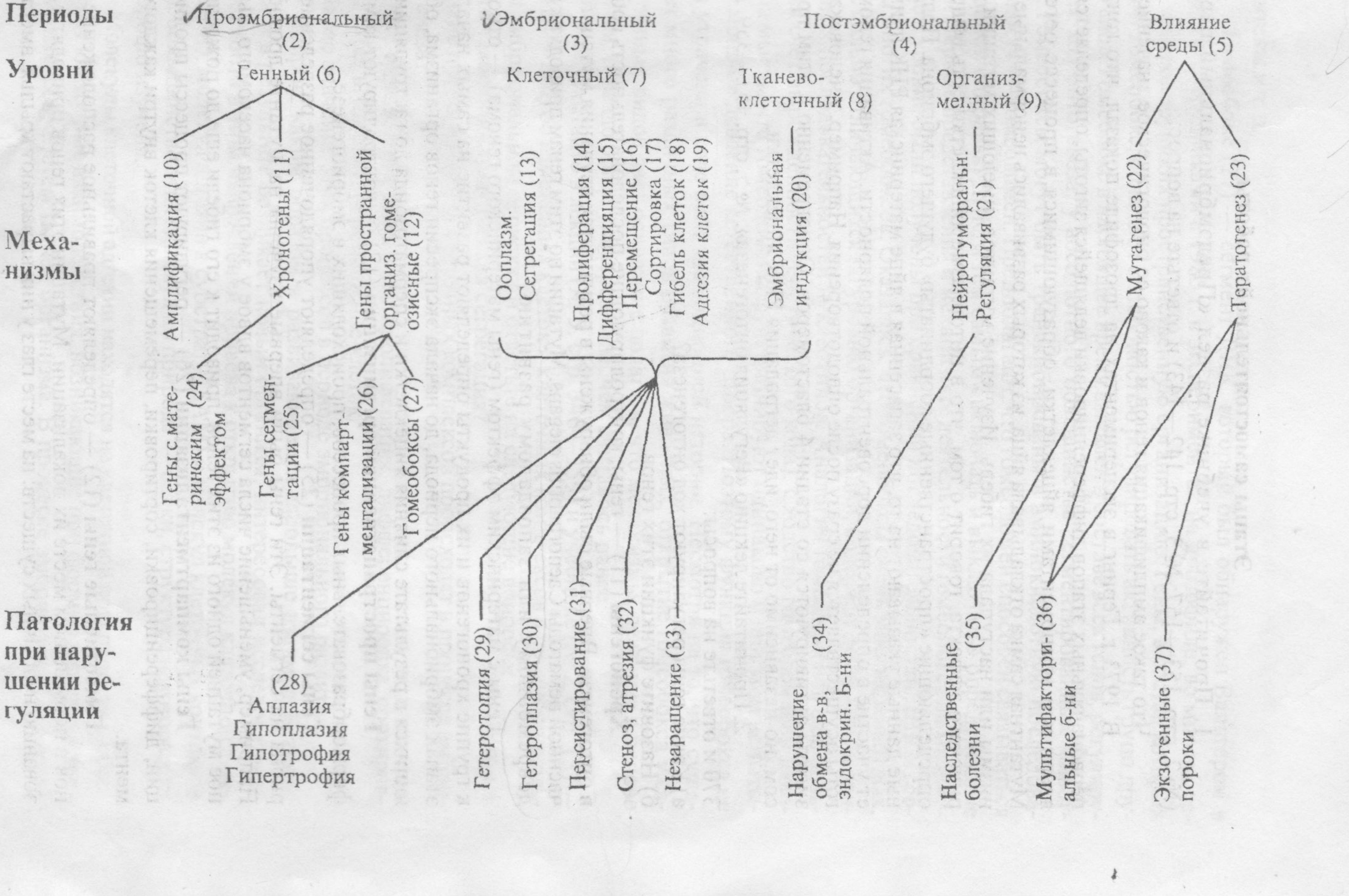
1. Гаметогенез.
2. Строение половых клеток.
3. Закономерности наследственной изменчивости.
4. Онтогенез животных.
5. Регуляцию экспрессии генов.

Вопросы исходного уровня.

1. Что такое онтогенез?
2. Назовите периоды онтогенеза.
3. Перечислите главные этапы эмбрионального периода.
4. Какие периоды онтогенеза называются критическими и почему?
5. Как осуществляется регуляция экспрессии генов?
6. Особенности строения половых клеток.
7. Уровни организации живой материи.

На следующей странице учебного пособия расположен граф логической структуры данной темы. Дальнейшая Ваша самостоятельная работа связана с ним. Рассматривайте элементы графа согласно их нумерации. Пояснение указано в разделе «Этапы самостоятельной работы».

РЕГУЛЯЦИЯ ОНТОГЕНЕЗА (1)



Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Этапы самостоятельнойт работы

1. Прочитайте в учебнике раздел «Предэмбриональный период» (№ 2, стр. 153—157; № 3, стр. 142—143) и ответьте на вопрос:

Что такое амплификация генов и каково ее биологическое значение?

В 1973 г. Геринг в экспериментах на дрозофиле показал, что контроль первоначальных этапов дифференцировки делящейся зиготы, определяется внеядерными компонентами яйцеклетки, образующимися в процессе оогенеза. Мутантная самка откладывала яйца, из которых развивались ненормальные организмы или наступала их гибель. Изучение мутантов, имеющих мутации материнского эффекта, говорит о том, что в цитоплазме яйцеклетки есть вещества, определяющие «пространственные координаты» будущего эмбриона. Полученные данные указывают на то, что запасенная в яйце материнская РНК принимает участие в определении дорсовентральной полярности. Активация генома зиготы осуществляется не сразу после оплодотворения. Например, у человека гены зиготы активируются со стадии 4 бластомеров. Одновременно с этим процессом, но независимо от него, идет деградация РНК яйцеклетки.

2. Прочитайте лекцию «Регуляция онтогенеза», № 5, стр. 351—359, 366—370 и ответьте на вопросы:

а) Какие гены регулируют ход онтогенеза?

б) Назовите функции этих генов.

Хроногены (11) — гены, контролирующие последовательность событий в онтогенезе. Впервые были обнаружены в результатах изучения мутаций у почвенной нематоды Caenorhabtitis elegans. Мутации по этим генам приводят к преждевременному или запоздалому развитию.

Гены с материнским эффектом (гены материнского генома) — относятся к группе хроногенов и их продукты определяют развитие на самых начальных этапах эмбрионального периода, до начала экспресии генов организма, образующихся в результате слияния яйцеклетки и сперматозоида до гаструляции.

Гены пространственной организации (12) — контролируют комплекс формообразовательных процессов, происходящих в эмбриогенезе.

Гены сегментации (25) — определяют упорядоченное разделение эмбриона на сегменты. Эти гены были впервые изучены на мутанте дрозофилы. Например, уменьшение числа сегментов вдвое у эмбриона насекомого, вызванное мутацией одного из этих генов, приводит к его гибели еще до рождения.

Гены компартментализации (26) — регулируют процессы пролиферации, дифференцировки, сортировки, перемещения клеток внутри каждого сегмента.

Гомеозисные гены (12) — определяют правильное расположение органов в нормальном месте их локализации. Мутации этих генов приводят к образованию необычных существ: на месте глаз у них вырастают крылья, вместо ног

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

— антены и т. д.

Гомеобокс (27) — сегмент ДНК, который был обнаружен Вальтером и Тернич с сотрудниками в 1985 г. в экспериментах на дрозофиле, во многих генах, контролирующих пространственную организацию. Гены, в состав которых входит гомеобокс, обладают способностью регулировать активность групп других генов. Гомеобокс в настоящее время выявлен в составе всех генов, регулирующих ход онтогенеза, у абсолютного большинства сегментированных животных. Гомеобоксы могут быть транскибированы в аминокислотную последовательность — гомеодомен. Предполагают, что гомеодомен способен связываться с двойной спиралью ДНК, и тем самым «включать и выключать» определенные гены. Первые представления о механизмах деятельности гомеобокса на молекулярном уровне были получены при сравнении последовательностей ДНК из состава многих гомеобоксов. Оказалось, что гомеобоксы очень многих животных, даже сильно отличающихся по уровню организации, содержат до 60—80% одинаковых последовательностей нуклеотидов. Аналогия гомеодоменов еще больше (за счет вырожденности генетического кода). Сходство гомеодоменов наводит на мысль, что гомеодомены функционируют одинаково и при этом испытывают мощное давление естественного отбора. Поэтому функция гомеобокса не была утрачена в ходе всей эволюционной истории. Несмотря на то, что существует много различных типов развития животных, открытие гомеобокса у самых разных видов дает основание полагать, что механизмы, лежащие в основе развития, гораздо более универсальны, чем считалось ранее.

3. Прочитайте в лекции (№ 5, стр. 340—359) и учебнике (№ 2, стр. 157—161, 187—190) об изменениях клеток и клеточных комплексов в проэмбриональном и эмбриональном периодах и ответьте на следующие вопросы:

а) Что такое ооплазматическая сегрегация?
б) Какие преобразования клеточных комплексов происходят в процессе эмбриогенеза?
в) Дайте определение понятиям: пролиферация, дифференцировка, сортировка, гибель, адгезия, перемещение клеток.
г) Каково значение этих процессов в периоде эмбрионального развития.

Вопрос, каким образом в развивающемся зародыше взаимодействуют клетки и в результате возникает новый организм, интересовал исследователей давно. Работа в этом направлении привела к открытию молекул клеточной адгезии (CAM), молекул адгезии к субстрату (SAM) и молекул клеточных контактов (CJM). Большинство этих молекул по природе — белки, структура некоторых из них хорошо изучена.

Молекулы клеточной адгезии находятся на клеточной поверхности и обеспечивают клеточные взаимодействия, возникающие при формировании клеточных комплексов, а затем тканей организма. В процессе эмбриогенеза происхо-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

дит изменение состава и концентраций различных молекул, относящихся к группе CAM. Присутствие специфических молекул клеточной адгезии в сочетании с дифференцировкой, запрограммированной гибелью клеток, приводит к морфогенезу.

Молекулы адгезии к субстрату могут влиять на форму клеток. Одни из них вызывают округление формы клеток, тем самым снижают скорость движения; под действием других, клетки приобретают более распластанную форму и могут быстрее двигаться. Изменение градиента концентрации молекул SAM обеспечивает скорость клеточных перемещений и сортировки.

Молекулы клеточных контактов принимают участие в формировании сложных структур, соединяющих клетки в такани, в частности, так называемые, плотные щелевые контакты. Таким образом, молекулы групп CAM, SAM, CJM наряду с тканеспецифичными белками обеспечивают возникновение различных тканей и органов организма.

Прочитайте в лекции (№ 5, стр. 359—366, 371—381) и учебнике (№ 1, стр. 182—187, № 2, стр. 151—157) разделы «Механизмы онтогенеза на клеточном и надклеточном уровнях, эмбриональная индукция» и ответьте на вопросы:

а) Что такое тотипотентность и когда она проявляется?
б) Как изменяется в процессе эмбриогенеза способность отдельных зачатков к развитию в нескольких направлениях?
в) Что такое эмбриональная индукция и каково ее значение?

Прочитайте в учебнике (№ 2, стр. 221—228) раздел «Гомеостаз в индивидуальном развитии» и ответьте на вопросы:

а) Что такое гомеостаз, какова его роль в онтогенезе?
б) Какие механизмы обеспечивают гомеостаз организма?

Прочитайте в книге (№ 2, стр. 196—201, № 3, стр. 156—160, № 5, стр. 427—437, 411—417) разделы, в которых описано влияние внешней среды на развитие организма и ответьте на вопросы:

а) Что такое мутагенез и терагенез?
б) Какие пороки развития могут возникнуть при нарушении механизмов регуляции онтогенеза на различных уровнях?

Вопросы конечного уровня

1) К каким эмбриопатиям может привести нарушение механизма адгезии и клеточной гибели?
2) Нарушения каких механизмов клеточных превращений приводят к возникновению аплазии и гипоплазии органов?
3) Что такое эмбриопатии? Каковы причины их возникновения?

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

4) Каковы фенотипические проявления, возникающие при мутациях хроногенов, гомеозисных генов.
5) Родился ребенок, у которого нарушена функция моторных нейронов спинного мозга, отсутствуют рефлексы, потеряна чувствительность. Причины — миеломенингоцеле — грыжевое выпячивание спинного мозга через расщелину позвоночника. Назовите, нарушение каких механизмов превращения клеток и клеточных комплексов могут вызвать формирование такого порока.
6) У женщины с нормальным генотипом родилась девочка с аплазией конечностей. Известно, что в течение первой половины беременности для лечения токсикоза женщина употребляла талидамид. Классифицируйте данный порок, назовите причину его возникновения, перечислите, нарушения каких механизмов превращений клеток и клеточных комплексов могут привести к формированию этого порока.

Если Вы желаете более глубоко разобраться в вопросах регуляции процесса онтогенеза, обратитесь к следующей литературе:

1. Журнал «В мире науки» № 7, 1989 г. и № 10, 1985 г.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ТЕМА: ОСНОВЫ ЭВОЛЮЦИОННОЙ ТЕОРИИ

Учебные цели:

1. Изучение закономерностей эволюции органического мира.
2. Формирование представлений об естественном происхождении многообразия видов.
3. Используя дидактический материал ознакомиться с элементарными эволюционными явлениями, элементарными эволюционными единицами.

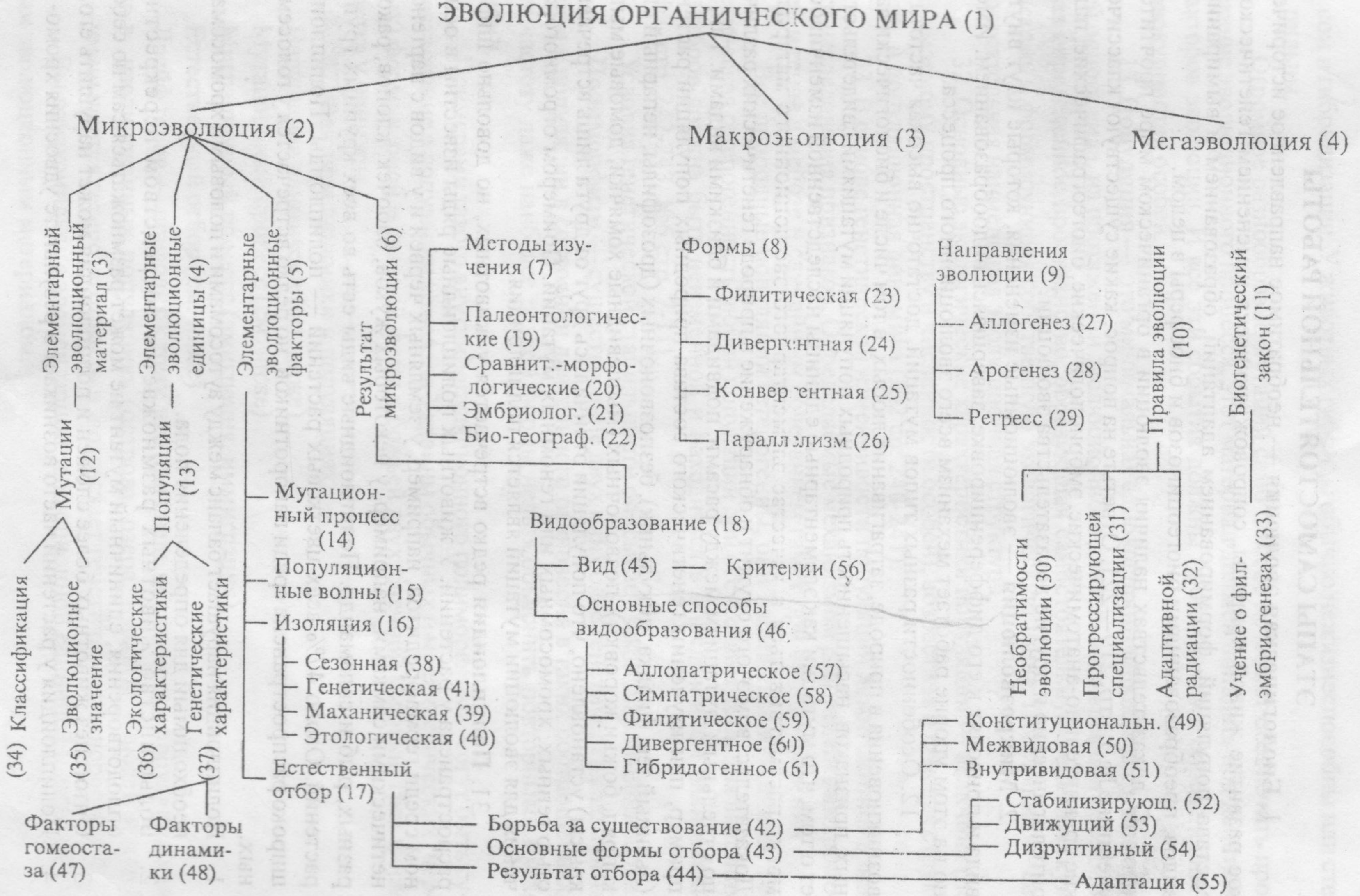
Из предыдущих тем и школьного курса общей биологии Вы должны знать:

1. Размножение и его формы.
2. Определение наследственности.
3. Определение изменчивости.
4. Классификацию мутаций.
5. Что такое популяция.
6. Закон Харди-Вайнберга и условия действия закона.

Для подготовки можно использовать дополнительную литературу:

1. А. В. Яблоков, А. Г. Юсупов. М., 1981 «Эволюционное учение».
2. А. С. Северцов. М., 1981. «Введение в теорию эволюции».

По изучаемой теме Вам предлагается граф логической структурвы.


ЭВОЛЮЦИЯ ОРГАНИЧЕСКОГО МИРА (1)
Микроэволюция (2)
Макроэволюция (3)
Мегаэволюция (4)
Элементарный эволюционный материал (3)
Элементарные эволюционные единицы (4)
Элементарные эволюционные факторы (5)
Результат микроэволюции (6)
Методы изучения (7)
Палеонтологические (19)
Сравнит.-морфологические (20)
Эмбриолог. (21)
Био-географ. (22)
Формы (8)
Филитическая (23)
Дивергентная (24)
Конвергентная (25)
Параллелизм (26)
Направления эволюции (9)
Аллогенез (27)
Арогенез (28)
Регресс (29)
Правила эволюции (10)
Биогенетический закон (11)
Мутации (12)
Популяции (13)
Мутационный процесс (14)
Популяционные волны (15)
Изоляция (16)
Сезонная (38)
Генетическая (41)
Маханическая (39)
Этологическая (40)
Естественный отбор (17)
Видообразование (18)
Вид (45)
Критерии (56)
Основные способы видообразования (46)
Аллопатрическое (57)
Симпатрическое (58)
Филитическое (59)
Дивергентное (60)
Гибридогенное (61)
Борьба за существование (42)
Основные формы отбора (43)
Результат отбора (44)
Конституциональн. (49)
Межвидовая (50)
Внутривидовая (51)
Стабилизирующ. (52)
Движущий (53)
Дизруптивный (54)
Адаптация (55)
(34) Классификация
(35) Эволюционное значение
(36) Экологические характеристики
(37) Генетические характеристики
Факторы гомеостаза (47)
Факторы динамики (48)
Необратимости эволюции (30)
Прогрессирующей специализации (31)
Адаптивной радиации (32)
Учение о филэмбриогенезах (33)

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

ЭТАПЫ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

1. **Биологическая эволюция** — необратимое направленное историческое развитие живой природы, сопровождающееся изменением генетического состава популяций, формированием адаптаций, образованием и вымиранием видов, преобразованиями биогеоценозов и биосферы в целом.

О доказательствах наличия эволюции в органическом мире прочтите в учебнике № 3, стр. 219—221. Ответьте на вопрос: какие существуют классические сравнительно-анатомические, эмбриологические, биогеографические, палеонтологические и другие доказательства эволюции?

2. **Микроэволюция** — эволюционные изменения, которые идут внутри вида и приводят к его дифференцировке, завершаясь видообразованием. Именно на этом уровне работает механизм всего эволюционного процесса.

12. Особенности разных типов мутаций, достаточно высокая частота их возникновения в природе, затрагивание любых, в том числе и биологически важных, признаков, насыщенность природных популяций мутациями свидетельствует о том, что мутации как элементарные единицы наследственной изменчивости могут рассматриваться в качестве элементарного эволюционного материала. Доказательством этого служит и обнаружение в природе генетических различий по отдельным мутациям между расами, подвидами и близкими видами. Так, например, при изучении генетического состава природных популяций растений (львиный зев, фиалка, пикульник), безпозвоночных (дрозофилы, непарный шелкопряд, божьи коровки), позвоночных (мышевидные хомячки, домовые мыши, крысы) установлено, что популяции отличались друг от друга лишь встречаемостью генных, хромосомных или геномных мутаций. Примером огромного значения для эволюции мутаций является полиплоидия.

31. **Полиплоидия** редко встречается у животных, но довольно широко расространена у растений. У животных полиплоидные ряды известны в основном среди гермафродитов, например, у земляных червей и у видов с партеногенетическими самками, например, у некоторых жуков, бабочек, клопов, ракообразных, рыб и саламандр. Полиплоидные виды есть во всех крупных группах растений. Около 47% всех цветковых растений — полиплоиды. Полиплоидия широко распространена среди папоротников, но редко встречается у голосеменных.

1. Полиплоидия нарушает баланс между аутосомами и половыми хромосомами, необходимый для определения пола.
2. Большинство животных размножается посредством перекрестного оплодотворения; единичный мутант не может размножаться сам по себе.
3. Онтогенез животных более сложен и полиплоидия может нарушить его.
4. Полиплоидия у растений часто возникает в результате удвоения хромо-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

сом и гибридизации. У животных гибриды обычно нежизнеспособны или стерильны.

Огромное разнообразие мутаций само по себе не может обеспечить протекание эволюционного процесса, этот материал должен попадать под действие факторов эволюции. И все эти события должны происходить в определенных совокупностях особей.

13. **Популяция** — это минимальная самовоспроизводящаяся группа особей одного вида, на протяжении эволюционного длительного времени населяющая определенное пространство, образующая самостоятельную генетическую систему и формирующая собственную экологическую нишу. Популяция — самостоятельная наименьшая эволюционная структура.

32. Основные экологические характеристики популяции — величина (по занимаемому пространству и численности особей), возрастная и половая структура, и популяционная динамика (№2 ср. 240-241).

33. В основе генетической изменчивости популяций лежат закономерности наследования признаков. Определяемые механизмом распределения хромосом и генов в мейозе и случайным сочетанием гамет при оплодотворении.

Все природные популяции гетерогенны, они насыщены мутациями. Генетическая гетерогенность любой популяции при отсутствии давления внешних факторов должна быть неизменной и находиться в определенном равновесии (№2, стр. 242-243, №6 стр. 7-11).

Условия генетической стабильности описывает закон Харди-Вайнберга.

Полиморфизм — существование двух или более генетически различных форм в популяции в состоянии длительного равновесия в таких соотношениях, что частоту даже наиболее редкой формы нельзя объяснить повторными мутациями.

Примерами такого внутрипопуляционного полиморфизма могут быть существование в популяции хомячков Украины обычных и меланистических (черных) форм; черной и красной форм у божьей двухточечной коровки: трех форм цветка у примулы.

42. Факторы динамики в популяциях:

1. Нарушение панмиксии (см. ниже)
2. Мутационный процесс (см. ниже)
3. Миграционный процесс (эмиграция, иммиграция).
4. Естественный отбор (см. ниже)
5. Дрейф генов — приводит к тому, что при спаде численности популяции или в изолированных популяциях (острова, озера, изоляты у людей и т. п.) уменьшается гетерозиготность и возрастает генетическая однородность.

Вы ознакомились с элементарной эволюционной единицей и элементарным эволюционным материалом.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Для самоконтроля ответьте на следующие вопросы:

1. Что такое эволюция органического мира?
2. Что такое мутации? Каков механизм их возникновения?
3. Какова роль мутаций для эволюции?
4. Что такое популяция?
5. Перечислить условия генетической стабильности популяций.
6. В чем смысл закона Харди-Вайнберга?
7. Назвать факторы динамики популяций.

14. Значительная часть особей в популяции — носители вновь возникших мутаций. Постоянно идущий в природе мутационный процесс ведет к изменению в популяции частоты одного аллеля по отношению к другому. Хотя по каждому аллельному гену давление мутационного процесса невелико, при наличии же большого числа генов в организме, оно оказывает заметное действие на генетическую структуру популяции(в сочетании с генетической комбинаторикой, которая многократно изменяет значение мутаций: они входят в новые геномы, оказываются в разной генотипической среде). Комбинативная изменчивость — мощный фактор, повышающий гетерогенность популяций.

Безграничная изменчивость, однако, была бы вредна для организма, т. к не позволяла бы закрепиться полезным комбинациям генов. Поэтому в эволюции выработались механизмы, определяющие увеличение изменчивости и ведущие к понижению генотипической изменчивости.

На уровне популяции такое ограничение изменчивости связано с тем или иным нарушением панмиксии и гибелью части особей в процессе борьбы за существование.

Таким образом, значение мутационного процесса в том, что он постоянно поддерживает высокую степень гетерогенности природных популяции — основу для действия других факторов эволюции, т.е. является фактором — поставщиком элементарного эволюционного материала.

15. Колебания численности характерны для всех без исключения видов живых организмов.

Классификация популяционных волн.

1. Периодические колебания численности характерны для большинства насекомых, однолетних растений, большинства грибов микроорганизмов. Например, весенние и осенние волны простудных заболеваний, определяемые массовым размножением ряда вирусов.

2. Непериодические колебания численности, зависящие от сложного сочетания разных факторов. В первую очередь, они зависят от благоприятных для данного вида (популяции) отношений в пищевых цепях: ослабление пресса хищников для популяций жертв или увеличение кормовых ресурсов для популяций

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

хищников. Обычно такие колебания численности касаются многих видов животных, растений в биогеоценозах.

3.Вспышки численности видов в новых районах, где отсутствуют их естественные враги, например, кролики в Австралии, домовые воробьи в Северной Америке, канадская элодея, американская норка и ондатра в Евразии и др.

4. резкие непериодические колебания численности, связанные с природными «катастрофами». Малоподвижные формы гибнут при этом в огромном числе (растения, моллюски, рептилии, амфибии и т.д.) На пожарищах хорошо известны вспышки численности иван-чая и связанного с ним сообщества насекомых.

В популяции пережившей катастрофическое сокращение численности, частоты аллелей будут иными, чем во всей исходной популяции, т.е. произойдет случайное колебание концентраций разных генотипов и мутаций в популяции. В этом и состоит основное эволюционное значение волн численности.

Итак, действие популяционных волн, так же, как и действие мутационного процесса, статистично и не направлено.

16. **Изоляция** — возникновение любых барьеров, ограничивающих панмиксию, что ведет к увеличению и закреплению различий между популяциями, результат которого — формообразование (№ 2, стр. 247-250, № 6 стр. 14-16).

Миграция — Прочтите в учебнике № 2 стр. 255, 266-268.

Генетико-автоматические процессы приводят к сглаживанию изменчивости внутри группы и появлению случайных различий между изолятами. Случайные, не обусловленные действием естественного отбора колебания частот аллелей называют генетико-автоматическими процессами или дрейфом генов (18). Ответьте на вопросы:

1. Каково значение дрейфа генов на формирование генофондов популяций людей?
2. Имеют ли последствия дрейфа генов интерес для медицины?

17. **Естественный отбор** — движущая и направляющая сила эволюции.

Предпосылки естественного отбора

1. Гетерогенность особей.

2.Прогрессия размножения (изначальная, избыточная численность потомства при стационарной общей численности вида в целом).

36. Борьба за существование, охватывающая все формы активности особей, направленные на поддержание жизни и размножение. Борьба за существование не сводится к борьбе в прямом смысле слова. Даже внутривидовые отношения в разные периоды и в зависимости от среды могут быть конкурентными, нейтральными или играть роль взаимопомощи. Так например, на личинках дрозофилы показано, что при небольшой плотности отношения между ними нейтральны, при средней плотности они взаимопомогают друг другу в использова-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

нии среды, предотвращая высыхание ее и развитие бактерий и плесени. При очень высоких плотностях отношения между личинками оказываются явно конкурентными в использовании среды. Результатом борьбы за существование может быть и гибель (элиминация) особей. Различают такие типы элиминации: общая, индивидуальная, прямая и косвенная, семейная и групповая.

Под естественным отбором нужно понимать избирательное (дифференциальное) воспроизводство генотипов (или генных комплексов). Сфера действия естественного отбора затрагивает все жизненно важные признаки и свойства особи. Т.е. отбор идет всегда по фенотипам. В фенотипе особи отражаются особенности генотипа. Поэтому в ряду поколений отбор по фенотипам сводится к отбору определенных генотипов. Теория и практика современной биологи показала, что единицей отбора всегда оказывается не отдельный признак или свойство, а весь генотип, вся особь в целом. Признак является лишь точкой приложения отбора, который подхватывает лишь признаки и свойства, определяющие успех в размножении особей данного вида. Отбор часто направлен на создание взаимоприспособлений видов друг другу, но они никогда не направлены против данного вида. Однако отбор часто ведет к созданию признаков и свойств, невыгодных для отдельной особи и полезных для популяции и вида в целом. Примером такого приспособления является гибель некоторых лососевых рыб сразу после нереста. Предполагается, что гибнущие рыбы вносят в водоемы большое количество органического вещества, что способствует успешному развитию следующего поколения.

Адаптивная ценность генотипа — способность генотипа к выживанию и воспроизведению по сравнению с другими генотипами в популяциях.

Коэффициент отбора — величина обратная адаптивной ценности, характеризующая интенсивность элиминации или снижение воспроизведения мутантного аллеля по сравнению с исходной формой.

Отбор особенно эффективен против доминантных мутаций и при условии их выпадения и проявления. Например, отсутствие насыщения популяций человека мутацией одной из форм карликовости (ахондроплазия) объясняется ее доминантностью и устранением в результате отбора. Особи, несущие ее, умирают в раннем возрасте, и по этой причине она не накапливается в популяциях человека. Отбор против рецессивных генов и при неполном доминировании, наоборот, затруднен. В гетерозиготном состоянии (под «прикрытием» нормального фенотипа) они как бы ускользают от действия отбора. Особенно трудно избавить от рецессивных мутаций большие популяции, где их перевод в гомозиготное состояние происходит очень медленно.

43. Выделяется более 30 различных форм отбора. Однако основных только три: стабилизирующий, движущий и дизруптивный(№2 стр. 252-253, обратить внимание на примеры действия указанных форм отбора).

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

Формирование любого генотипа происходит под действием естественного отбора, что преобразует всю наследственную изменчивость. Это, в свою очередь ведет к изменению фенотипа, т. е. к возникновению всех признаков и свойств организма.

46. Все закрепляющиеся в ходе эволюции особенности представляют собой те или иные адаптации (приспособления). Возникновение приспособленности к среде — основной результат эволюции. Поэтому эволюцию можно рассматривать как процесс возникновения адаптации. — адаптациогенез.

20. Микроэволюционные процессы, протекающие в популяциях, могут приводить к возникновению новых видов — центральному и важнейшему этапу эволюции живого на Земле. Прочтите о виде (№ 2 стр. 239-240, 243-244, № 6 стр. 5-6) и его критериях.

Основной биологический смысл вида состоит в том, что он образует защищенный генофонд (благодаря развитию разнообразных механизмов, защищающих его от возможного потока генов из других генофондов).

Вид как качественный этап эволюционного процесса внутренне противоречив. С одной стороны, вид как результат эволюции целостен, приспособлен к данной среде, генетически обособлен от всех других видов, стабилен; с другой стороны, как этап эволюционного процесса он динамичен, имеет расплывчатые границы, лабилен.

7. **Видообразование** — разделение (во времени и пространстве) прежде единого вида на два или несколько, т. е. разделение генетически открытой системы (какими являются по отношению друг к другу популяции и их группы внутри вида) на генетически закрытые (или обязательно устойчивые системы). Видообразование происходит в результате постоянно совершающихся внутри вида процессов микроэволюции.

39. **Аллопатрическое видообразование** (географическое) —новые виды могут возникнуть путем фрагментации, распадение ареала широко распространенного родительского вида. Примером такого процесса может быть возникновение вида ландыша, который был распространен по всем лесным умеренным районам Северной Евразии, но во время наступления ледника сплошной ареал был разорван; ландыши сохранились лишь в немногих теплых местообитаниях (Закавказье, Среднеземноморье). После отступления ледника отдельные части прежде единого вида стали развиваться самостоятельно.

2. При расселении исходного вида, в процессе которого все более удаленные от центра расселения периферийные популяции и их группы, интенсивно преобразуясь, становятся родоначальниками видов.

В основе аллопатрического видообразования лежат те или иные формы пространственной изоляции, и этот путь видообразования, сравнительно медленный и связан с историей формирования видового ареала.

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

40. Симпатрическое видообразование (без географического разобщения) — новый вид возникает внутри ареала исходного вида.

а) Возникновение новых видов при быстром изменении кариотипа, например, при автополиплоидии, например, в роде хризантем все формы имеют число хромосом, кратное 9,18,27,36,45.....,90. Полиплоидные формы, как правило, крупнее, способны существовать в более суровых физико-географических условиях. Среди животных полиплоидия играет меньшую роль, чем у растений, и во всех случаях связана с партеногенетическим способом размножения (у иглокожих, членистоногих, аннелид, др. беспозвоночных).

б) Путем гибридизации с последующим удвоением числа хромосом — аллополиплоидия. Этот тип видообразования обычен у растений, более 50% видов растений — гибриды.

Пример: культурная слива 2n=48 возникла путем гибридизации терна 2n=32 с алычей 2n=16 с последующим удвоением числа хромосом

в) Путем сезонной изоляции. Известно существование ярко выраженных сезонных рас у растений, например, у погремка, ранне цветущие и поздно цветущие формы которого полностью репродуктивно изолированы друг от друга.

59.**Филитическое видообразование** — вид весь, в целом изменяясь в ряду поколений, превращается в новый вид.

Вопросы для самоконтроля:

1. Какой из факторов является поставщиком элементарного эволюционного материала?
2. Перечислите типы изоляции.
3. Что такое видообразование?
4. Назовите основные способы видообразования .
5. Какие Вы знаете формы естественного отбора?

3. Процессы, приводящие к формированию надвидовых систематических категорий, названы макроэволюцией.

23. **Филитическая эволюция** (ФЭ) — это изменения, происходящие в одном филогенетическом стволе

ФЭ происходит в пределах любой ветви древа жизни: любой вид развивается во времени. Это ФЭ на микроэволюционном уровне. Проблемы ФЭ на макроэволюционном уровне — изменение во времени близкородственной группы видов.

23.В результате изменения направления отбора в разных условиях происходит дивергенция (расхождение) ветвей древа жизни от единого ствола предков. Пример дивергенции форм — возникновение разнообразных по морфологическим особенностям вьюрков от одного или немногих передковых видов на Галапагосских островах и многих видов бокоплавов в Байкале. Процессы ди-

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

вергенции в макроэволюции необратимы. В отличие от микроэволюции раз возникший вид не может слиться с прародительским.

24. **Конвергенция** — процесс формирования сходного фенотипического облика особей двух или нескольких групп. Пример — возникновение сходных форм тела у акуловых, ихтиозавров и китообразных. Но по таким существенным чертам строения, как строение систем органов, эти группы позвоночных различны. Конвергенция никогда не бывает глубокой, т. е. конвергенция — сходство, обусловленное таковым аналогичных, а не гомологичных структур.

25. **Параллелизм** — формирование сходного фенотипического облика первоначально дивергировавшими и генетически близкими группами. Пример: развитие саблезубости у представителей разных подсемейств кошачьих, по крайней мере, четырежды в двух независимых стволах.

26. **Аллогенез** — развитие группы внутри одной адаптивной зоны (комплекс экологических условий, представляющих возможную среду жизни для данной группы организмов) с возникновением близких форм, различающихся адаптациями одного масштаба. Такие адаптации называются идиоадаптациями или алломорфозом (№ 2 стр. 279-280, № 6 стр. 51-53).

27. **Арогенез** — развитие группы с существенным расширением активной зоны и выходом в другие природные зоны под влиянием приобретения группой, каких-то крупных, ранее отсутствующих приспособлений. Крупные принципиальные адаптации, приводящие группу на путь арогенеза, называются ароморфозами. В качестве примера арогенеза можно привести в эволюции растений — возникновение проводящей сосудистой системы, эпидермы, устьиц, семезачатков, пыльцевой трубки имело значение для завоевания суши высшими растениями.

28. Эволюция не всегда идет по пути усложнения. Морфофизиологический регресс — тип эволюции, при котором переход в новую адаптивную зону сопровождается упрощением строения и физиологии организмов. Например, переход к паразитическому образу жизни для многоклеточных организмов связан с резким упрощением строения вплоть до потери целых систем органов и структур.

10. Правило необратимости эволюции (А. Долло, 1893): эволюция — процесс необратимый, и организм не может вернуться к прежнему состоянию, уже осуществленному в ряду его предков. Например, в эволюции наземных позвоночных, на каком то этапе от примитивных амфибий и рептилий, но они, как бы не шла дальше эволюция, не могут вновь дать начало амфибиям. Вернувшись в просторы мирового океана, рептилии (ихтиозавры) и млекопитающие (киты) никогда не становились рыбами.

10. Правило прогрессирующей специализации (Ш. Депере, 1876): группа, вступившая на путь специализации, как правило, в дальнейшем развитие будет

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

идти по пути все более глубокой специализации. Например, ветвь рептилий приобрела адаптации к полету, и на последующем этапе эволюции это направление адаптации сохраняется и усиливается.

10. Правило происхождения от неспециализированных предков (Э.Коп,1896): обычно новые крупные группы берут начало не от специализированных представителей предковых групп, а от сравнительно неспециализированных. Например, возникновение млекопитающих, голосеменных, цветковых растений и т. д. Причина происхождения новых групп от неспециализированных предков в том, что отсутствие специализации определяет возможность возникновения новых приспособлений принципиально иного характера.

10. Правило адаптивной радиации (Г. Ф. Осборн, 1902): филогенез любой группы сопровождается разделением группы на ряд отдельных филогенетических стволов, которые расходятся в разных адаптивных направлениях от некоего исходного среднего состояния. По существу, это правило не что иное, как принцип дивергенции, описанный Ч. Дарвином (1859).

10. Правило чередования главных направлений эволюции (И. И. Шмальгаузен, 1939): ароморфная эволюция чередуется с периодами аллогенной эволюции во всех группах.

11. Основной биогенетический закон (Э. Геккель, 1866): Онтогенез представляет собой краткое и быстрое повторение филогенеза (№ 2 стр. 286-287).

33. **Онтогенез** — основа филогенеза, т.к. именно индивидуальные онтогенезы (особи) — объект действия естественного отбора. Эволюционные изменения, которые аккумулируют мелкие видовые адаптации, состоят, по существу, в устойчивом изменении хода онтогенеза отдельных особей. Филэмбриогенез — эволюционные изменения хода онтогенеза (№2.стр. 286-287, стр. 63-66)

Вы изучили проблемы эволюции на макроэволюционном уровне. Для закрепления изученной темы ответьте на следующие вопросы:

1. Что такое макроэволюция?
2. В чем основные трудности изучения процессов макроэволюции?
3. Какие Вы знаете примеры дивергенции, конвергенции?
4. Перечислить ароморфозы, приведшие к возникновению и расцвету класса птиц.
5. Является ли правило происхождения от неспециализированных предков всеобщим? Обосновать ответ примерами.

Вопросы конечного уровня знаний

1. Как связаны между собой процессы микро - и макроэволюции?
2. Перечислите основные элементарные эволюционные факторы.
3. Назовите формы филогенеза.
4. Какие правила эволюции Вы знаете? В чем их суть?

Converted by Total Image Converter - (no stamps are applied by registered version)

5. В филогенетическом ряду эволюции сердца у хордовых наблюдается изменение количества камер от 2-х до 4-х. Какое из направлений эволюции имеет место?
6. В ходе эмбриогенеза человека закладываются жаберные щели, легочные мешки, пульсирующий сосуд, выполняющий роль сердца, плод покрыт волосами и т.д. Какое явление имеет место в эмбриогенезе человека? Справедливость какого закона подтверждает этот пример?