

Е.А. Спиридонова

**СБОРНИК ЗАДАНИЙ ДЛЯ
САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

САРАТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н. Г. ЧЕРНЫШЕВСКОГО

САРАТОВСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
имени Н.Г. Чернышевского

Е.А. Спиридонова

Сборник заданий для самостоятельной работы студентов

по дисциплине

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Учебное пособие

Саратов

2017

2

УДК 612.6.05(072.8)

ББК 52.5 я73

С 72

Спиридонова Е.А.

Сборник заданий для самостоятельной работы студентов по дисциплине «Основы генетики»: учебное пособие для самостоятельной работы студентов вуза / Е.А. Спиридонова. – Саратов:, 2017. – 46 с.

В сборнике представлены задания и тестовый материал разного уровня сложности для самостоятельной работы по всем основным разделам генетики: строение клетки, митоз, мейоз, гаметогенез, молекулярные основы наследственности, закономерности наследственности и изменчивости, основы наследственных заболеваний, клинико-генеологический метод исследования. Сборник адресован студентам направления подготовки 44.03.03 – Специальное (дефектологическое) образование, очного и заочного отделения, а также для всех заинтересованных лиц.

Рецензент:

Кандидат медицинских наук, доктор философских наук, профессор
О.А.Рагимова

Работа издана по решению научно-методической комиссии факультета психолого-педагогического и специального образования (протокол №6 от 23 ноября 2017 года)

УДК 612.6.05(072.8)

ББК 52.5 я73

С 72

© Спиридонова Е.А., 2017

СОДЕРЖАНИЕ

1.	Тема 1. Клетка. Хромосомный аппарат клетки.....	5
2.	Тема 2. Митоз, мейоз, гаметогенез, эмбриогенез.	12
3.	Тема 3. Молекулярные основы наследственности.....	16
4.	Тема 4. Закономерности наследования.....	23
5.	Тема 5. Основы изменчивости.....	28
6.	Тема 6. Основы наследственных заболеваний.....	31
7.	Тема 7. Клинико-генеологический метод.....	33
8.	СПРАВОЧНЫЙ МАТЕРИАЛ.....	35
9.	ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ.....	38
10.	СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.....	45

Тема 1. Клетка. Хромосомный аппарат клетки.

Практическая работа №1.

Задание 1. Ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы в таблице №1 «Строение клетки. Структурная система цитоплазмы» и в таблице №2 «Структурная система ядра»

Таблица №1. Строение клетки. Структурная система цитоплазмы

Органеллы	Строение	Функции
Наружная клеточная мембрана		
Эндоплазматическая сеть		
Рибосомы		
Митохондрии		

Аппарат Гольджи		
Лизосомы		
Клеточный центр		

Таблица №2. Структурная система ядра

Структура	Строение	Функции
Ядерная оболочка		
Хромосомы		

Ядрышко		
Ядерный сок (кариолимфа)		

Задание 2. Внимательно рассмотрите рисунок 1 «Схема строения клетки» и сделайте обозначения к пунктам.

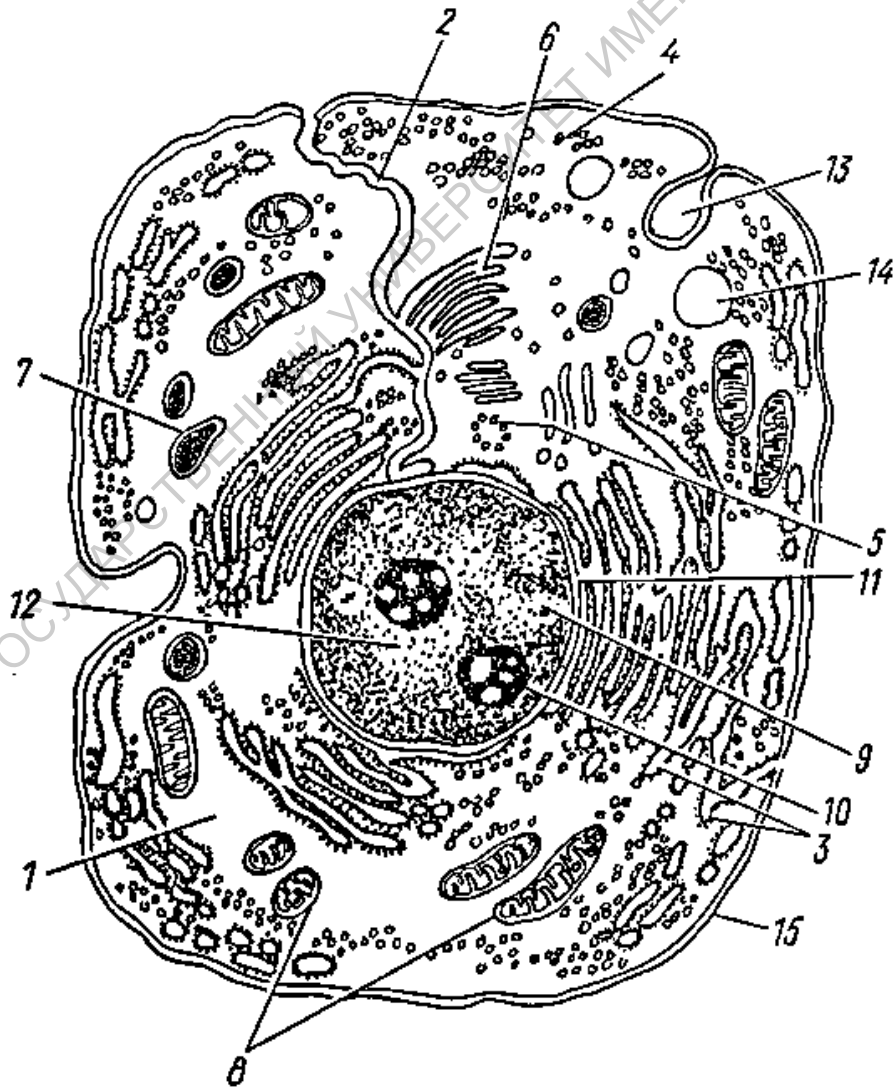


Рисунок 1.- Схема строения клетки

Обозначения к рисунку 1. – Схема строения клетки

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

Укажите тип клетки:

- А. Растительная;
- Б. Животная.

Приведите 3 – 4 доказательства принадлежности клетки к указанному типу:

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

Выпишите органеллы двухмембранного строения: _____

Выпишите органеллы одномембранного строения: _____

Выпишите органеллы немембранного строения: _____

Задание 3. Внимательно рассмотрите рисунок 2 «Схема строения хромосомы» и сделайте обозначения к пунктам.

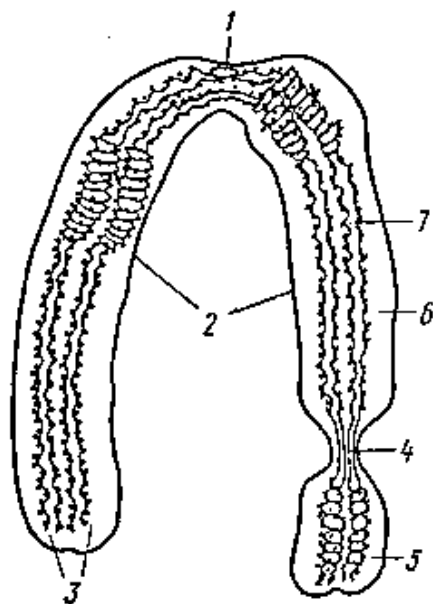


Рисунок 2.- Схема строения хромосомы

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

Задание 4. Ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы таблицы №3 «Обмен веществ и энергии в клетке»

Таблица №3. Обмен веществ и энергии в клетке

Понятие	Характеристика
Обмен веществ и энергии. Метаболизм	
Энергетический обмен. Катаболизм. Диссимиляция	
Пластический обмен. Анаболизм. Ассимиляция	

Контрольно-измерительный материал

1. Какие особенности живой клетки зависят от функционирования биологических мембран:

- А. избирательная проницаемость;
- Б. поглощение и удержание воды;
- В. изоляция от окружающей среды и связь с ней;
- Г. все выше перечисленное.

2. Какие органеллы цитоплазмы имеют двухмембранное строение:

- А. рибосомы;
- Б. митохондрии;
- В. аппарат Гольджи;
- Г. клеточный центр.

3. Какие органеллы цитоплазмы имеют немембранное строение:

- А. рибосомы;
- Б. митохондрии;
- В. аппарат Гольджи;
- Г. лизосомы.

4. Какая органелла связывает клетку в единое целое, осуществляет транспорт веществ, участвует в синтезе белков, жиров, сложных углеводов:

- А. наружная клеточная мембрана;
- Б. эндоплазматическая сеть;
- В. аппарат Гольджи;
- Г. ядро.

5. Где образуются субъединицы рибосом:

- А. в цитоплазме;
- Б. в митохондриях;
- В. в ядрышке;
- Г. в эндоплазматической сети.

6. Какую функцию выполняют рибосомы:

- А. синтез белка;
- Б. синтез липидов;
- В. синтез углеводов;
- Г. синтез АТФ.

7. Почему митохондрии называют энергетическими станциями клетки:

- А. осуществляют синтез белка;
- Б. синтез углеводов;
- В. синтез АТФ;

Г. синтез липидов.

8. Что представляет собой ядерная оболочка:

- А. сплошная одномембранная;
- Б. сплошная двухмембранная;
- В. пористая одномембранная;
- Г. пористая двухмембранная.

9. Как называются продольные половины митотической хромосомы:

- А. плечи;
- Б. хроматиды.

10. как называются поперечные части хромосомы:

- А. плечи;
- Б. хроматиды.

11. Какой набор хромосом находится в соматических клетках человека:

- А. гаплоидный (23 хромосомы);
- Б. гаплоидный (46 хромосом);
- В. диплоидный (23 хромосомы);
- Г. диплоидный (46 хромосом).

12. Какой набор хромосом находится в половых клетках человека:

- А. гаплоидный (23 хромосомы);
- Б. гаплоидный (46 хромосом);
- В. диплоидный (23 хромосомы);
- Г. диплоидный (46 хромосом).

13. Какие хромосомы называются гомологичными:

- А. одинаковые хромосомы из одной пары;
- Б. одинаковые хромосомы из разных пар;
- В. разные хромосомы из одной пары;
- Г. разные хромосомы из разных пар.

14. Какие процессы, происходящие в клетке, не относятся к ассимиляционным:

- А. синтез белка;
- Б. синтез липидов;
- В. синтез АТФ;
- Г. дыхание.

15. Какую функцию выполняет вода в клетке:

- А. обеспечивает протекание химических реакций;
- Б. обеспечивает передвижение веществ в клетке;
- В. поддерживает объем и упругость клетки;
- Г. все выше перечисленные.

Тема 2. Митоз, мейоз, гаметогенез, эмбриогенез.

Практическая работа №2.

Задание 1. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы таблицы №4 «Митотический цикл»

Таблица №4. Митотический цикл

Фазы		Процесс, происходящий в клетке
Интерфаза	Пресинтетический период	
	Синтетический период	
	Постсинтетический период	
Фазы митоза	Профаза	
	Метафаза	
	Анафаза	
	Телофаза	

Задание 2. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом, по теме «Гаметогенез человека», и заполните соответствующие графы таблицы №5 «Характеристика периодов гаметогенеза человека»

Таблица №5. Характеристика периодов гаметогенеза человека

Период гаметогенеза	Схема оогенеза	Схема сперматогенеза	Тип деление	Стадии развития гамет	Набор хромосом и ДНК

Задание 3. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы таблицы №6 «Развитие зародыша»

Таблица №6. Развитие зародыша

Периоды развития	Характеристика процесса
Зигота	
Бластула	
Гаструла	
Нейрула	
Органогенез Развитие плода	<i>Из каких зародышевых листов развиваются основные системы организма?</i>

Контрольно-измерительные материалы

1. Сколько дочерних клеток образуется из одной материнской в процессе митоза:

- А. 1;
- Б. 2;
- В. 3;
- Г. 4.

2. Сколько фаз включает в себя митотический цикл клетки:

- А. 3;
- Б. 4;
- В. 5;
- Г. 6.

3. Способ деления соматических клеток называется:

- А. митоз;
- Б. мейоз;
- В. гаметогенез;
- Г. оогенез.

4. Что такое интерфаза:

- А. деление ядра клетки;
- Б. деление цитоплазмы;
- В. промежуток между двумя делениями;
- Г. митотический цикл.

5. В какой фазе происходит удвоение хромосом:

- А. в интерфазу;
- Б. в профазу;
- В. в метафазу;
- Г. в анафазу.

6. Каким набором обладает соматическая клетка:

- А. гаплоидным;
- Б. диплоидным;
- В. полиплоидным;
- Г. моноплоидным.

7. Из скольких делений состоит мейоз:

- А. из 1;
- Б. из 2;
- В. из 3;
- Г. из 4.

8. В какой фазе мейоза происходит конъюгация хромосом:

- А. профаза I;

Б. метафаза I;

В. анафаза I.

9. В результате какого типа деления клетки получается 4 гаплоидные клетки:

А. митоза;

Б. мейоза;

В. амитоза.

10. Какой набор хромосом имеют сперматозоиды:

А. $1n - 22$;

Б. $1n - 23$;

В. $2n - 44$;

Г. $2n - 46$.

11. На какой стадии гаметогенеза происходит мейотическое деление клеток:

А. на стадии роста;

Б. на стадии размножения;

В. на стадии созревания;

Г. на стадии формирования.

12. Сколько яйцеклеток образуется в процессе мейотического деления ооцита I порядка:

А. 1;

Б. 2;

В. 3;

Г. 4.

13. Что означает термин «тотипотентность зиготы»:

А. не способность к дальнейшему развитию;

Б. не способность к оплодотворению;

В. способность к оплодотворению;

Г. способность к развитию любой другой клетки.

14. Какая стадия развития зародыша соответствует образованию трех зародышевых листов:

А. зигота;

Б. бластула;

В. гастрюла;

Г. нейрула.

15. Из какого зародышевого листа образуется нервная система:

А. эктодерма;

Б. мезодерма;

В. энтодерма.

Тема 3. Молекулярные основы наследственности

Практическая работа №3.

Задание 1. Ознакомьтесь с теоретическим материалом и заполните соответствующие графы таблицы №7 «Сравнительная характеристика ДНК и РНК»

Таблица №7. Сравнительная характеристика ДНК и РНК

Признаки	ДНК	РНК
Местонахождение в клетке		
Местонахождение в ядре		
Строение макромолекулы		
Состав нуклеотида		
Мономеры		
Тип нуклеотидов		
Свойства		
Функции		

Задание 2. Внимательно рассмотрите рисунок 3 «Схема строения участка молекулы ДНК» и сделайте соответствующие подписи к пунктам.

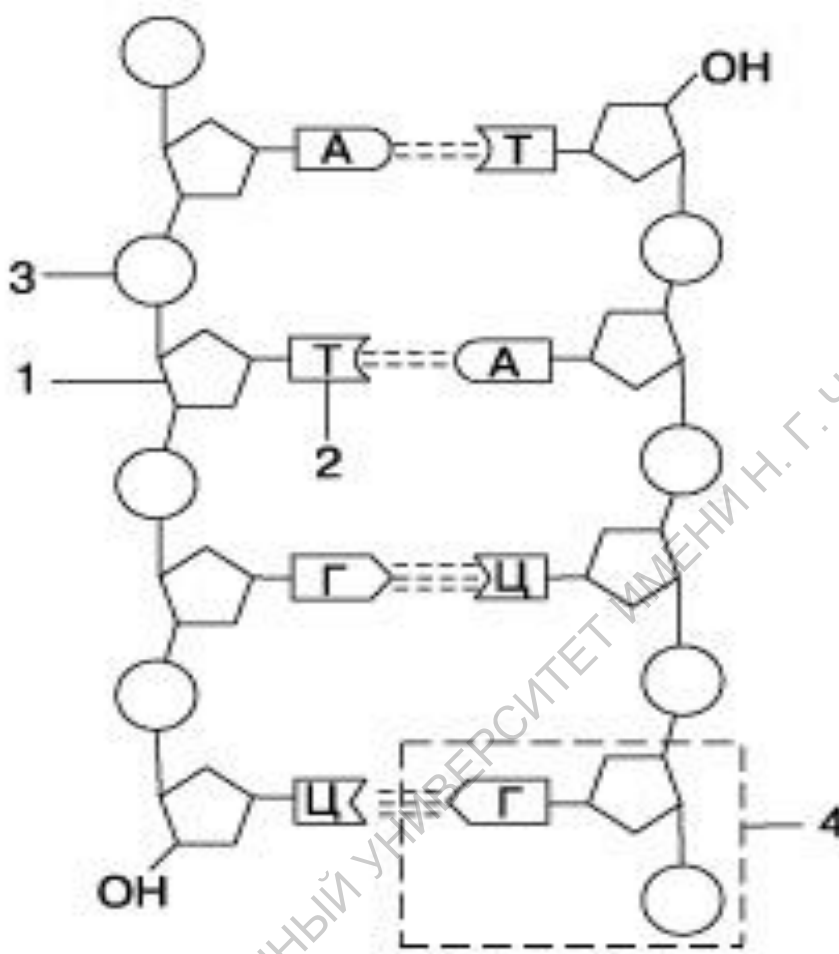


Рисунок 3. – Схема строения участка молекулы ДНК

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

Задание 3. Используя принцип комплементарности, напишите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи следующих участков ДНК (с указанием водородных связей):

1) Г Г Т А А Ц А Ц А Ц А Г А А

2) А А Г Г Т А Ц Ц А Т Г Т А А Ц

3) АЦГТАГЦГГААЦЦГА

4) АТГТТТАЦАЦЦАГАА

Задание 4. Решите следующие задачи, используя информацию о триплетном коде:

1) Одна из цепочек ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: АЦГТАГЦГГААЦЦГА. Сколько аминокислот может быть закодировано на данном участке ДНК?

Ответ: _____

2) Одна из цепочек ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: АТЦЦЦГТТТАЦАЦЦАГАА. Сколько аминокислот может быть закодировано на данном участке ДНК?

Ответ: _____

3) Одна из цепочек ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: ТГТАЦАЦЦАГАА. Сколько аминокислот может быть закодировано в данном участке ДНК?

Ответ: _____

4) Одна из цепочек ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: ТТГТТАЦААЦЦАТТГГТАЦЦА. Сколько аминокислот может быть закодировано в данном участке ДНК?

Ответ: _____

Задание 5. Используя информацию о триплетном коде, решите следующие задачи:

1) Белок А состоит из 234 аминокислот. Сколько минимум кодонов и нуклеотидов должно входить в состав гена, детерминирующего данный белок?

Ответ: _____

2) Белок А состоит из 324 аминокислот. Сколько минимум кодонов и нуклеотидов должно входить в состав гена, детерминирующего данный белок?

Ответ: _____

3) Белок А состоит из 279 аминокислот. Сколько минимум кодонов и нуклеотидов должно входить в состав гена, детерминирующего данный белок?

Ответ: _____

4) Белок А состоит из 141 аминокислоты. Сколько минимум кодонов и нуклеотидов должно входить в состав гена, детерминирующего данный белок?

Ответ: _____

Задание 6. Используя информацию о триплетном коде и биосинтезе белка, решите следующие задачи:

1) В эукариотической клетке ген белка А состоит из 462 кодирующих и 189 некодирующих нуклеотидных последовательностей. Сколько аминокислот входит в состав белка, контролируемого данным геном?

Ответ: _____

2) В эукариотической клетке ген белка А состоит из 552 кодирующих и 213 некодирующих нуклеотидных последовательностей. Сколько аминокислот входит в состав белка, контролируемого данным геном?

Ответ: _____

3) В эукариотической клетке ген белка А состоит из 384 кодирующих и 153 некодирующих нуклеотидных последовательностей. Сколько аминокислот входит в состав белка, контролируемого данным геном?

Ответ: _____

4) В эукариотической клетке ген белка А состоит из 438 кодирующих и 351 некодирующих нуклеотидных последовательностей. Сколько аминокислот входит в состав белка, контролируемого данным геном?

Ответ: _____

Задание 7. Используя информацию, изложенную в таблице №8 «Генетический код в кодонах ДНК и и-РНК некоторых аминокислот», решите следующие задачи:

Таблица №8. Генетический код в кодонах ДНК и и-РНК некоторых аминокислот

Аминокислота	Кодоны ДНК	Кодоны и-РНК
Аланин	ЦГА ЦГГ ЦГТ ЦГЦ	ГЦУ ГЦА
Аргинин	ГЦА ГЦГ ГЦЦ	ЦГУ ЦГЦ

Аспарагин	ЦТА ЦТГ	ГАУ ГАЦ
Валин	ЦАА ЦАГ	ГУУ ГУЦ
Гистидин	ГТА ГТГ	ЦАУ ЦАЦ
Лейцин	ГАА ГАГ ГАТ	ЦУУ ЦУЦ
Треонин	ТГА ТГГ ТГЦ	АЦУ АЦЦ
Тирозин	АТА АТГ	УАУ УАЦ
Триптофан	АЦЦ	УГГ
Фенилаланин	ААА ААГ	УУУ УУЦ
Кодоны терминаторы	АТТ АТЦ	УАА УАГ

1) Какие аминокислоты закодированы в следующей цепи зрелой и-РНК: ГАЦГУУУАУУГГУАГ?

2) Какие аминокислоты закодированы в следующей цепи зрелой и-РНК: ГУУГАЦЦАЦУУУАА?

3) Какие аминокислоты закодированы в следующей цепи зрелой и-РНК: ЦАУГЦУГАЦГЦАУАГ?

4) Какие аминокислоты закодированы в следующей цепи зрелой и-РНК: ЦАЦГУУЦГУГЦАУАА?

Контрольно-измерительный материал

1. Что не входит в состав нуклеотида:

- А. аминокислота;
- Б. азотистое основание;
- В. остаток фосфорной кислоты;

Г. углеводов.

2. Сколько цепочек имеет ДНК:

А. 1;

Б. 2;

В. 3;

Г. 4.

3. В цепи ДНК с каким основанием комплементарен тимин:

А. с гуанином;

Б. с цитозином;

В. с аденином;

Г. с урацилом.

4. Какого азотистого основания нет в РНК:

А. аденина;

Б. тимина;

В. цитозина;

Г. гуанина.

5. Элементарной кодирующей единицей гена, является:

А. нуклеотид;

Б. кодон;

В. ДНК;

Г. РНК.

6. Как называется синтез одиночной цепи и-РНК:

А. транскрипция;

Б. трансляция;

В. репликация;

Г. локация.

7. Что является матрицей для синтеза и-РНК;

А. т-РНК;

Б. смысловая цепочка ДНК;

В. антисмысловая цепочка ДНК;

Г. белок.

8. К реакциям матричного синтеза не относят:

А. трансляцию;

Б. транскрипцию;

В. удвоение ДНК;

Г. митоз.

9. Что содержит зрелая и-РНК:

А. только кодирующие последовательности;

Б. только не кодирующие последовательности;

В. и кодирующие и некодирующие последовательности;

10. и-РНК служит для:

- А. переписывания кода с ДНК;
- Б. переписывания кода с РНК;
- В. транспорта аминокислот;
- Г. транспорта АТФ.

11. т-РНК служит для:

- А. транспорта белка;
- Б. транспорта АТФ;
- В. транспорта аминокислот;
- Г. транспорта воды.

12. Каждой аминокислоте в гене соответствует сочетание:

- А. двух пар нуклеотидов;
- Б. трех пар нуклеотидов;
- В. четырех пар нуклеотидов;
- Г. пяти пар нуклеотидов.

13. Один кодон соответствует:

- А. одной аминокислоте;
- Б. двум аминокислотам;
- В. трем аминокислотам;
- Г. четырем аминокислотам.

14. Один кодон состоит из:

- А. одного нуклеотида;
- Б. трех нуклеотидов;
- В. двух нуклеотидов;
- Г. четырех нуклеотидов.

15. Что означает кодон-терминатор:

- А. начало считывания гена;
- Б. конец считывания гена;
- В. повторное считывание гена;
- Г. ошибку считывания гена.

16. Кодирующие нуклеотидные последовательности называются:

- А. экзоны;
- Б. интроны;
- В. кодоны;
- Г. локусы.

Тема 4. Закономерности наследования

Практическая работа №4.

Задание 1. Используя теоретический материал, решите задачи по генетике человека на дигибридное скрещивание.

1. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (b), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в этой семье кареглазого с нормальным зрением ребенка?

2. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

3. Темноволосый (доминантный признак), не имеющий веснушек мужчина женился на светловолосой женщине с веснушками (доминантный признак). У них родился светловолосый сын без веснушек. Определить вероятность рождения у них темноволосого ребенка с веснушками.

4. У человека отсутствие ямочек доминирует над их наличием, а курчавые волосы доминируют над прямыми. В брак вступили женщина с ямочками на щеках с прямыми волосами и мужчина с отсутствием ямочек и курчавыми волосами. Известно, что мать мужчины имела ямочки и была с прямыми волосами.

А) Сколько типов гамет у мужчины?

Б) Какова вероятность (в %) рождения в семье ребенка, который будет похож на мать?

В) Сколько разных фенотипов среди детей в этой семье?

Г) Какова вероятность (в %) рождения в семье ребенка похожего на отца?

Д) Сколько разных генотипов может быть среди детей?

5. У человека отсутствие малых коренных зубов и шестипалость являются доминантными по отношению к норме. Мужчина с шестипалостью и отсутствием малых коренных зубов, гетерозиготный по обоим вышеупомянутым признакам вступает в брак с женщиной нормальной по этим признакам.

- А) Сколько типов гамет у женщины?
- Б) Какова вероятность (в %) рождения в семье ребенка, который унаследует обе аномалии отца?
- В) Сколько разных фенотипов среди детей в этой семье?
- Г) Какова вероятность (в %) рождения в семье здорового ребенка?
- Д) Сколько разных генотипов может быть среди детей?

6. У человека веснушки – доминируют над отсутствием их, а рыжие волосы рецессивны по отношению к русым. В семье оба родителя имеют веснушки и русые волосы, а у их дочери нет веснушек и рыжие волосы.

- А) Какова вероятность (в %) рождения в семье ребенка с русыми волосами?
- Б) Какова вероятность (в частях) рождения в семье ребенка с веснушками?
- В) Сколько разных фенотипов среди детей в этой семье?
- Г) Какова вероятность (в %) рождения в семье ребенка без веснушек, рыжего?
- Д) Сколько разных генотипов может быть среди детей?

7. У человека ген гипертонии доминирует по отношению к нормальному давлению, а близорукость над нормальным зрением. В семье оба супруга страдают гипертонией и близорукими, но их дочь здорова.

- А) Сколько типов гамет образуется у дочери?
- Б) Какова вероятность (в %) рождения у этой супружеской пары ребёнка с гетерозиготными генами?
- В) Сколько разных генотипов среди детей этой семьи?
- Г) Какова вероятность (в %) рождения у этой супружеской пары ребёнка с гипертонией?
- Д) Какова вероятность (в %) рождения у этой супружеской пары ребёнка с гипертонией и близоруким?

8. Кареглазый мужчина с прямым носом женился на голубоглазой женщине с курносом носом. Ребенок у них родился кареглазым с курносом носом. Определите генотипы всех упомянутых лиц. Ген, определяющий карий цвет глаз доминирует. Прямой нос доминирует над курносом.

9. У человека ген длинных ресниц доминирует по отношению к коротким ресницам, а свободная мочка уха над не свободной. Женщина с длинными ресницами, свободной мочкой уха у отца которой ресницы были короткими, а мочка уха не свободной вышла замуж за мужчину с короткими ресницами и не свободной мочкой уха.

- А) Сколько типов гамет образуется у женщины?
- Б) Какова вероятность (в %) рождения ребёнка с длинными ресницами и свободной мочкой уха?

- В) Сколько разных генотипов среди детей этой семьи?
Г) Какова вероятность (в %) рождения ребёнка с короткими ресницами?
Д) Какова вероятность (в %) рождения ребёнка с не свободной мочкой уха?

10. У супругов с римским носом и карими глазами родился ребенок с прямым носом, зеленоглазым. Как это можно объяснить генетически, если римский нос доминантен над прямым, а карие глаза над зелеными.

11. Мужчина, страдающий глаукомой и прямыми волосами вступает в брак со здоровой женщиной с волнистыми волосами. Могут ли быть в данной семье дети с данным заболеванием, если известно, что мать мужчины была здорова. Ген, вызывающий глаукому доминантен по отношению к здоровым глазам, а прямые волосы над волнистыми.

Задание 2. Используя информацию о наследовании признаков сцепленных с полом, решите следующие задачи:

1. В семье, где родители имеют нормальное цветовое зрение, сын – дальтоник. Гены нормального цветового зрения (D) и дальтонизма (d) располагаются в X хромосоме. Определите генотипы родителей, сына-дальтоника, пол и вероятность рождения детей – носителей гена дальтонизма. Составьте схему решения задачи.

2. Атрофия зрительного нерва наследуется как рецессивный признак (a), сцепленный с X-хромосомой. В семье родители здоровы, но мать жены имела этот дефект. Составьте схему решения задачи, определите генотипы родителей, возможного потомства, пол и вероятность рождения здоровых детей – носителей этого гена.

3. Женщина с нормальным цветом эмали зубов (гомозигота) вышла замуж за мужчину с темным оттенком эмали зубов (ген цвета эмали зубов сцеплен с X-хромосомой). У них родились 4 девочки с темным оттенком эмали зубов и 3 мальчика с нормальным цветом эмали зубов. Составьте схему решения задачи. Определите, какой признак является доминантным, генотипы родителей и потомства.

4. Известно, что миопатия Дюшенна, сопровождающаяся дистрофией мышц, наследуется как рецессивный признак (a), сцепленный с X-хромосомой. Родители здоровы, но отец матери был болен этим заболеванием. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, ожидаемого потомства, пол и вероятность появления потомков, у которых будет отсутствовать ген, вызывающий развитие миопатии.

Контрольно-измерительный материал

1. Как называются гены, отвечающие за один и тот же признак:

- А. альтернативные;
- Б. аллельные;
- В. доминантные;
- Г. рецессивные.

2. Кто открыл основные законы наследования:

- А. Ч.Дарвин;
- Б. В.Бэтсон;
- В. Г.Мендель;
- Г. Т.Морган.

3. Как называют признаки гибрида, проявляющиеся в первом поколении:

- А. доминантные;
- Б. рецессивные;
- В. аллельные;
- Г. неаллельные.

4. Гибриды первого поколения являются:

- А. гомозиготами;
- Б. гетерозиготами;
- В. монозиготами;
- Г. полизиготами.

5. Закон единообразия первого поколения, это:

- А. первый закон Менделя;
- Б. второй закон Менделя;
- В. третий закон Менделя;
- Г. правило чистоты гамет.

6. Как называется совокупность внешних и внутренних признаков организма:

- А. монотип;
- Б. гомозигота;
- В. фенотип;
- Г. генотип.

7. Как называется второй закон Менделя:

- А. доминирования;
- Б. независимого наследования;
- В. единообразия;
- Г. расщепления.

8. Какое соотношение по фенотипу наблюдается при скрещивании двух гетерозигот (при моногибридном скрещивании):

- А. 1:2:1;
- Б. 2:2;
- В. 3:1;
- Г. 9:3:3:1.

9. Если гены находятся в разных хромосомах, то они:

- А. наследуются сцеплено;
- Б. наследуются независимо друг от друга;
- В. не наследуются;
- Г. изменяют друг друга.

10. Какой признак называется рецессивным:

- А. проявляющийся в фенотипе гетерозиготы;
- Б. подавляемый и не проявляющийся в фенотипе гетерозиготы;
- В. не проявляющийся в фенотипе у всех видов гомозигот;
- Г. подавляемый, но проявляющийся в фенотипе гетерозиготы;

11. Что такое альтернативные признаки:

- А. сходные;
- Б. противоположные.

12. Как называется третий закон Менделя:

- А. доминирования;
- Б. независимого наследования;
- В. единообразия;
- Г. расщепления.

13. У женщин половая пара хромосом:

- А. XX;
- Б. XY;
- В. бывает по-разному;
- Г. УУ.

14. Дальтонизм наследуется сцеплено с:

- А. X-хромосомой;
- Б. Y-хромосомой;
- В. XXI парой хромосом;
- Г. X парой хромосом.

15. В каком году были открыты основные законы наследования Менделя?

Тема 5. Основы изменчивости.

Практическая работа №5.

Задание 1. Внимательно ознакомьтесь с теоретическим материалом по теме «Изменчивость» и заполните соответствующие графы таблицы №9 «Сравнительная характеристика форм изменчивости»

Таблица №9. Сравнительная характеристика форм изменчивости

Характеристика	Модификационная изменчивость	Мутационная изменчивость
Объект изменения		
Отбирающий фактор		
Наследование признаков		
Подверженность изменениям хромосом		
Значение для особи		
Значение для вида		
Форма изменчивости		
Подчиненность закономерности		

Контрольно-измерительный материал

1. При генотипической изменчивости наследственный материал клеток:

А. изменяется;

- Б. не изменяется;
- В. зависит от обстоятельств.

2. Новое молекулярное состояние гена:

- А. Хромосомная мутация;
- Б. Генная мутация;
- В. Геномная мутация.

3. Потеря участка хромосомы, называется

- А. Делецией;
- Б. Дубликацией;
- В. Инверсией;
- Г. Транслокацией.

4. Удвоение участка хромосомы, называется

- А. Делецией;
- Б. Дубликацией;
- В. Инверсией;
- Г. Транслокацией.

5. Поворот участка хромосомы на 180° , называется

- А. Делецией;
- Б. Дубликацией;
- В. Инверсией;
- Г. Транслокацией.

6. Переход участка хромосомы на другую хромосому, называется

- А. Делецией;
- Б. Дубликацией;
- В. Инверсией;
- Г. Транслокацией.

7. Основная единица кариотипа – это

- А. Гаплоидный набор хромосом;
- Б. Диплоидный набор хромосом;
- В. Триплоидный набор;
- Г. Полиплоидный набор хромосом.

8. Появление одной лишней хромосомы, называется

- А. Моносомия;
- Б. Трисомия;
- В. Анеусомия;
- Г. Нуллисомия.

9. Как обозначается моносомия

- А. $2n$
- Б. $2n+1$

В. $2n+2$

Г. $2n-1$

10. Генеративная изменчивость возникает

А. В половых клетках;

Б. В соматических клетках;

В. Во всех видах клеток.

11. Геномная мутация – это

А. Изменение числа хромосом;

Б. Изменение формы хромосом;

В. Переворот участка хромосомы на 180° ;

Г. Потеря участка хромосомы.

12. Соединение химической, биологической или физической природы, способное прямо или косвенно повреждать наследственные структуры клетки, называется

А. Внешний фактор среды;

Б. Мутаген;

В. Кроссинговер;

Г. Локус.

13. К физическим мутагенам не относятся:

А. Чрезмерно высокая или низкая температура;

Б. Радиоактивные элементы;

В. Ультрафиолетовое излучение;

Г. Лекарственные препараты.

14. К биологическим мутагенам не относятся:

А. Некоторые вирусы (например, кори, краснухи, гриппа);

Б. Продукты обмена веществ;

В. Органические растворители;

Г. Антигены некоторых микробов и паразитов.

15. Возможно ли появление человеческого организма с полиплоидным числом хромосом

А. Да;

Б. Нет.

16. Возможно ли появление человеческого организма с трисомией

А. Да;

Б. Нет.

Тема 6. Основы наследственных заболеваний.

Практическая работа №6.

Задание 1. Подготовьте доклад по одному из выбранных из нижеприлагающегося списка наследственных заболеваний по следующему плану:

- 1) Полное название заболевания;
- 2) Историческая справка (открытие заболевания);
- 3) Частота встречаемости заболевания;
- 4) Симптоматика заболевания;
- 5) Генетическое обоснование заболевания;
- 6) Дополнительная информация о заболевании (статистика; половая, возрастная или иная предрасположенность распространения; интересные факты);
- 7) Способы лечения или коррекции (кратко).

Желательно, чтобы доклад сопровождался видеорядом (симптомы заболевания, генетическая запись наследования и т. д.)

Список наследственных заболеваний

1. Болезнь Гюнтера;
2. Болезнь Кэнэвэн;
3. Болезнь Ниманна-Пика;
4. Болезнь Тея-Сакса;
5. Болезнь Шарко-Мари;
6. Гемофилия;
7. Гипертрихоз;
8. Дальтонизм;
9. Заблуждение Капграса;
10. Лейкодистрофия Пелицеуса-Мерцбахера;
11. Линии Блашко;
12. Микропсия;
13. Муковисцидоз;
14. Нейрофиброматоз;
15. Обостренная рефлексия;
16. Порфирия;
17. Прогерия;

18. · Расщепление позвоночника;
19. · Синдром Ангельмана;
20. · Синдром взрывающейся головы;
21. · Синдром голубой кожи;
22. · Синдром Дауна;
23. · Синдром живого трупа;
24. · Синдром Жубера;
25. · Синдром каменного человека
26. · Синдром Клайнфелтера;
27. · Синдром Клейна-Левина;
28. · Синдром Мартина-Белл;
29. · Синдром Марфана;
30. · Синдром Прадера-Вилли;
31. · Синдром Робена;
32. · Синдром Стендаля;
33. · Синдром Тернера;
34. Синдром Шерешевского-Тернера;
35. · Слоновья болезнь;
36. · Фенилкетонурия.
37. · Цицero.
38. Синдром Ваарденбурга.
39. Синдром Пендреда.
40. Синдром Ушера.
41. Гомоцистинурия.
42. Болезнь Реклингхаузена.
43. Туберозный склероз.
44. Синдром Вильямса.
45. Синдром Корнелии де Ланге.
46. Синдром Рубинштейна-Тейби.
47. Синдром Крузона.
48. Синдром Альпорта.
49. Синдром Коккейна.
50. Синдром Барде-Бидля.
51. Болезнь Рефсума.

Тема 7. Клинико-генеологический метод

Практическая работа №7.

Задание 1. Используя рисунок №4 Символы, используемые при составлении родословных, составьте и пронумеруйте родословную схему для анализа миопатии Дюшенна (резко выраженная мышечная слабость, развивающаяся в детском возрасте, которая обычно приводит к ранней смерти), используя следующие данные. Пробанд – здоровая женщина, имеющая двух здоровых дочерей и сына, который страдает миопатией. Муж пробанда здоров, два его брата, сестра и родители тоже здоровы. Старший брат пробанда умер в детстве от миопатии, а другой брат здоров и имеет двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Сестра пробанда здорова, но имеет сына, больного миопатией, а также здорового сына и здоровую дочь. Родители пробанда здоровы.

Определите тип наследования патологического признака (болезни) в семье.

Укажите генотипы больных индивидуумов (на схеме можно сделать запись генотипа рядом с символическим изображением соответствующего индивидуума).

Определите членов семьи, являющихся гетерозиготными носителями мутантного гена, и обозначьте их на схеме в соответствии с рекомендациями, приведенными на рис. 8.

Установите вероятность в % того, что следующий ребенок, который может родиться у пробанда, будет больным (здоровым). Какова вероятность в % того, что больной ребенок окажется мальчик (девочка)?

Рассчитайте вероятность того, что из двух мальчиков, которые могут родиться у пробанда, оба будут больными (оба будут здоровыми). Какова вероятность того, что первый из двух мальчиков будет больным, а второй здоровым (либо наоборот, первый будет здоровым, а второй больным)?

Задание 2. Используя рисунок №4 Символы, используемые при составлении родословных, постройте родословную своей семьи.

Оформите работу как самостоятельную на отдельных листах в соответствии с планом:

1. Название: Родословная моей семьи. Изучение наследования _____ (назовите изучаемый признак).

2. Анамнез (составьте анамнез).
3. Условные обозначения по Г. Юсту (приведите все условные обозначения, которые встречаются в литературе при изучении данной темы).
4. Схема родословной (со всеми общепринятой нумерацией поколений и каждого члена родословной).
5. Анализ родословной, установление типа наследования. Дайте обоснование.
6. Генетический прогноз. Для этого установите возможные генотипы родственников пробанда и самого пробанда. Постройте генетический прогноз для потомства пробанда.
7. Примеры и клиническое проявление болезней с таким же типом наследования.
8. Список использованной литературы.

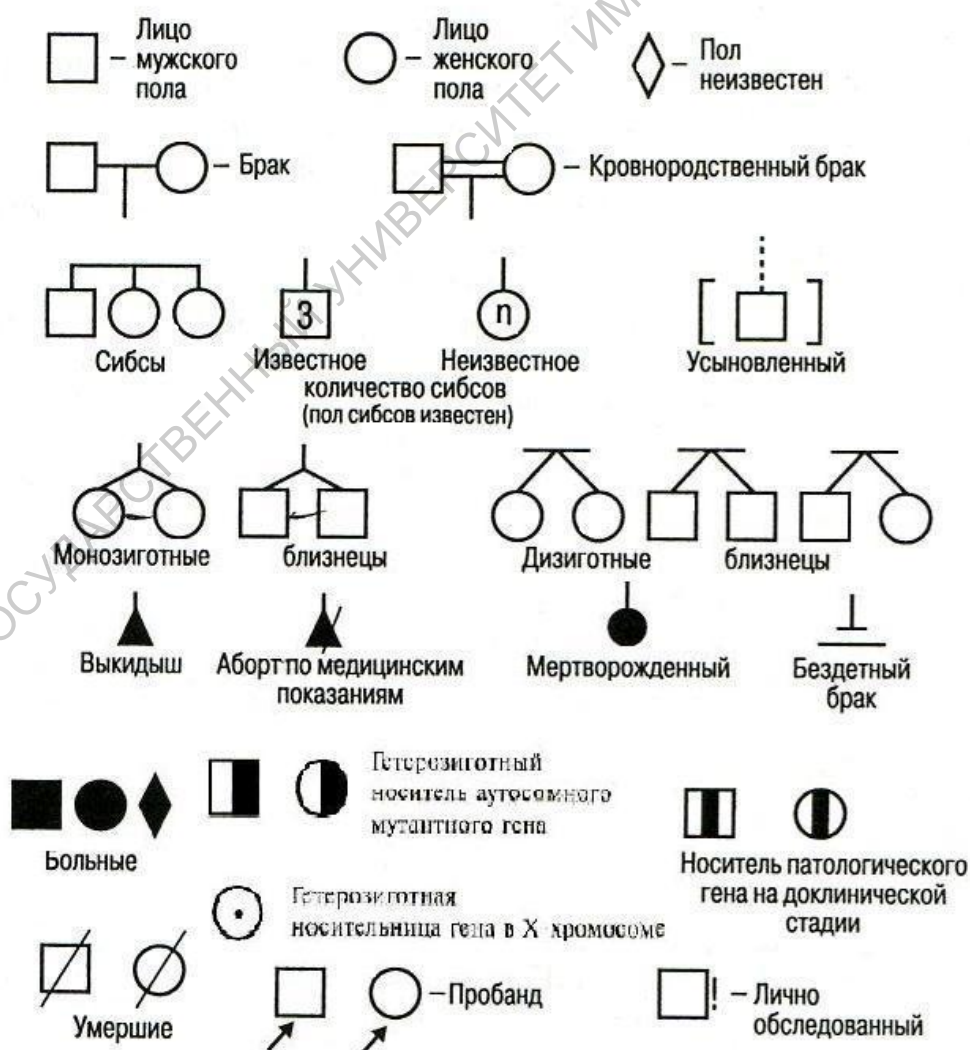


Рисунок – 4. Символы, используемые при составлении родословных

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Для записи результатов скрещиваний используются следующие общепринятые обозначения:

P — родители (от лат. parental — родитель);

F — потомство (от лат. filial — потомство): F₁ — гибриды первого поколения — прямые потомки родителей P; F₂ — гибриды второго поколения — потомки от скрещивания между собой гибридов F₁ и т. д.

♂ — мужская особь (щит и копьё — знак Марса)

♀ — женская особь (зеркало с ручкой — знак Венеры);

X — значок скрещивания;

: — расщепление гибридов, разделяет цифровые соотношения отличающихся (по фенотипу или генотипу) классов потомков.

Гибридологический метод был разработан австрийским естествоиспытателем Г. Менделем (1865). Он использовал самоопыляющиеся растения гороха садового. Мендель провёл скрещивание чистых линий (гомозиготных особей), отличающихся друг от друга по одному, двум и более признакам. Им были получены гибриды первого, второго и т. д. поколений. Полученные данные Мендель обработал математически. Полученные результаты были сформулированы в виде законов наследственности.

Законы Г. Менделя

Первый закон Менделя. Г. Мендель скрестил растения гороха с жёлтыми семенами и растения гороха с зелёными семенами. И те и другие были чистыми линиями, то есть гомозиготами.

Первый закон Менделя — закон единообразия гибридов первого поколения (закон доминирования): при скрещивании чистых линий у всех гибридов первого поколения проявляется один признак (доминантный).

Второй закон Менделя. После этого Г. Мендель скрестил между собой гибридов первого поколения.

Второй закон Менделя — закон расщепления признаков: гибриды первого поколения при их скрещивании расщепляются в определённом числовом соотношении: особи с рецессивным проявлением признака составляют 1/4 часть от общего числа потомков.

Расщепление — явление, при котором скрещивание гетерозиготных особей приводит к образованию потомства, часть которого несёт доминантный признак, а часть — рецессивный. В случае моногибридного скрещивания это соотношение выглядит следующим образом: 1AA:2Aa:1aa, то есть 3:1 (в случае полного доминирования) или 1:2:1 (при неполном доминировании). В случае дигибридного скрещивания — 9:3:3:1 или (3:1)². При полигибридном — (3:1)ⁿ.

Неполное доминирование. Доминантный ген не всегда полностью подавляет рецессивный ген. Такое явление называется **неполным**

доминированием. Примером неполного доминирования является наследование окраски цветков ночной красавицы.

Цитологические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении состоят в расхождении гомологичных хромосом и образовании гаплоидных половых клеток в мейозе.

Гипотеза (закон) чистоты гамет гласит: 1) при образовании половых клеток в каждую гамету попадает только один аллель из аллельной пары, то есть гаметы генетически чисты; 2) у гибридного организма гены не гибридизуются (не смешиваются) и находятся в чистом аллельном состоянии.

Статистический характер явлений расщепления. Из гипотезы чистоты гамет следует, что закон расщепления есть результат случайного сочетания гамет, несущих разные гены. При случайном характере соединения гамет общий результат оказывается закономерным. Отсюда следует, что при моногибридном скрещивании отношение 3:1 (в случае полного доминирования) или 1:2:1 (при неполном доминировании) следует рассматривать как закономерность, основанную на статистических явлениях. Это касается и случая полигибридного скрещивания. Точное выполнение числовых соотношений при расщеплении возможно лишь при большом количестве изучаемых гибридных особей. Таким образом, законы генетики носят статистический характер.

Анализ потомства. Анализирующее скрещивание позволяет установить, гомозиготен или гетерозиготен организм по доминантному гену. Для этого скрещивают особь, генотип которой следует определить, с особью, гомозиготной по рецессивному гену. Часто скрещивают одного из родителей с одним из потомков. Такое скрещивание называется **возвратным**.

В случае гомозиготности доминантной особи расщепления не произойдёт:

В случае гетерозиготности доминантной особи произойдёт расщепление:

Третий закон Менделя. Г. Мендель провёл дигибридное скрещивание растений гороха с жёлтыми и гладкими семенами и растений гороха с зелёными и морщинистыми семенами (и те и другие – чистые линии), а затем скрестил их потомков. В результате им было установлено, что каждая пара признаков при расщеплении в потомстве ведёт себя так же, как при моногибридном скрещивании (расщепляется 3:1), то есть независимо от другой пары признаков.

Третий закон Менделя — закон независимого комбинирования (наследования) признаков: расщепление по каждому признаку идёт независимо от других признаков.

Цитологической основой независимого комбинирования является случайный характер расхождения гомологичных хромосом каждой пары к разным полюсам клетки в процессе мейоза независимо от других пар

гомологичных хромосом. Этот закон справедлив только в том случае, когда гены, отвечающие за развитие разных признаков, находятся в разных хромосомах. Исключения составляют случаи сцепленного наследования.

Сцепленное наследование. Нарушение сцепления

Развитие генетики показало, что не все признаки наследуются в соответствии с законами Менделя. Так, закон независимого наследования генов справедлив только для генов, расположенных в разных хромосомах.

Закономерности сцепленного наследования генов были изучены Т. Морганом и его учениками в начале 20-х гг. XX в. Объектом их исследований являлась плодовая мушка дрозофила (срок её жизни невелик, и за год можно получить несколько десятков поколений, её кариотип составляют всего четыре пары хромосом).

Закон Моргана: гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются преимущественно вместе.

Сцепленные гены — гены, лежащие в одной хромосоме.

Группа сцепления — все гены одной хромосомы.

В некотором проценте случаев сцепление может нарушаться. Причина нарушения сцепления — кроссинговер (перекрёст хромосом) — обмен участками хромосом в профазе I мейотического деления. Кроссинговер приводит к генетической рекомбинации. Чем дальше друг от друга расположены гены, тем чаще между ними происходит кроссинговер. На этом явлении основано построение генетических карт — определение последовательности расположения генов в хромосоме и примерного расстояния между ними.

Некоторые доминантные и рецессивные признаки у человека

Признаки

доминантные

Карликовость
Полидактилия (многопалость)
Курчавые волосы
Не рыжие волосы
Раннее облысение
Длинные ресницы
Крупные глаза
Карие глаза
Близорукость
Сумеречное зрение (куриная слепота)
Веснушки на лице
Нормальная свёртываемость крови
Цветовое зрение

Признаки

рецессивные

Нормальный рост
Норма
Прямые волосы
Рыжие волосы
Норма
Короткие ресницы
Маленькие глаза
Голубые или серые глаза
Норма
Норма
Отсутствие веснушек
Слабая свёртываемость крови (гемофилия)
Отсутствие цветового зрения (дальтонизм)

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

А

Аберрация хромосомная (или хромосомная аномалия) — обобщенное название любого из типов хромосомных мутаций: делеций, транслокаций, инверсий, дупликаций.

Агенезия — полное врожденное отсутствие органа (например, отсутствие почки, глаза).

Аллель — одна из двух или более альтернативных форм гена, каждая из которых характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов.

Анафаза ~- фаза митотического и мейотического деления ядра.

Анотия — аплазия ушных раковин.

Анофтальмия — отсутствие одного или обоих глазных яблок.

Антикодон — группа из трех оснований, комплементарная кодону в и РНК. Занимает фиксированное положение в молекуле тРНК.

Аплазия (гипоплазия) — отсутствие или значительное уменьшение размера органа (например, одной почки, селезенки, конечности) при наличии его «сосудистой ножки» и нервов.

Арахнодактилия — необычно длинные и тонкие пальцы.

Агрезия — полное отсутствие канала или естественного отверстия.

Аутосома — любая неполовая хромосома. У человека имеется 22 пары аутосом.

Б

Бивалент — пара гомологичных хромосом, объединяющихся в единое образование во время профазы и метафазы I мейотического деления.

Биопсия хориона — процедура, осуществляемая на 7—11-й неделе беременности с целью получения клеток для пренатальной диагностики.

Бластомер — клетка, образующаяся при первых митотических делениях зиготы.

Брак родственный — брак индивидов, которые имеют одного или нескольких общих предков в ближайших поколениях.

В

Витилиго — очаговая депигментация.

Врожденные болезни — болезни, имеющиеся при рождении.

Г

Гамета — зрелая половая клетка.

Гаметопатия — поражение половых клеток, приводящее к нарушению наследственных структур. К гамстопатиям относятся все наследственно обусловленные врожденные пороки, в основе которых лежат мутации в половых клетках родителей больного.

Гемангиома (ангиома) — врожденные доброкачественные сосудистые новообразования.

Гемнзиготность — состояние организма, при котором какойто ген представлен в одной хромосоме.

Ген — последовательность нуклеотидов в ДНК, которая обуславливает определенную функцию в организме или обеспечивает транскрипцию другого гена.

Генная инженерия — совокупность приемов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.

Генная терапия — введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет (или функцию организма),

Генный продукт — результат экспрессии гена, т.е. РНК или белок.

Геном — полная генетическая система клетки, определяющая характер индивидуального развития организма и наследственную передачу в ряду поколений всех структурных и функциональных признаков. Термин «геном» иногда употребляется для обозначения гаплоидного набора хромосом.

Генотип — 1) вся генетическая информация организма; 2) генетическая характеристика организма по одному или нескольким изучаемым локусам.

Генофонд — совокупность генов вида или популяции.

Гетерозигота — клетка (или организм), содержащая два различных аллеля в одном локусе гомологичных хромосом.

Гетерозиготный организм — организм, имеющий две различные формы данного гена (разные аллели) в гомологичных хромосомах.

Гетеротопия — перемещение клеток, тканей или части органа в другую ткань или орган.

Гетерохромия радужки — неодинаковое окрашивание различных участков радужки.

Гибрид — особь, возникающая в результате скрещивания генетически различных родительских форм.

Гибридизация — процесс образования двунитевой структуры в молекулах ДНК за счет комплементарных связей по правилу А-Т, Г-Ц.

Гомозигота — клетка (или организм), содержащая два одинаковых аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.

Гомозиготный организм — организм, имеющий две идентичные копии данного гена в гомологичных хромосомах.

Гомологичные хромосомы — хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

Группа сцепления — все гены, локализованные в одной хромосоме.

Д

Делеция — тип хромосомной мутации, при которой утрачивается участок хромосомы; тип генной мутации, при которой выпадает участок молекулы ДНК.

Дистихиазис — двойной ряд ресниц.

ДНК-полимераза — фермент комплементарного синтеза ДНК.

Доминантный признак — признак (или соответствующий аллель), проявляющийся у гетерозигот.

Дрейф генов — изменение частот генов в ряду поколений, обусловленное случайными событиями в результате ограниченной выборки гамет.

Дупликация — тип хромосомной мутации, при которой удвоен какой-либо участок хромосомы; тип генной мутации, при которой удвоен какой-либо участок ДНК.

З

Зонд генетический — короткий отрезок ДНК или РНК известной структуры или функции, меченный каким-либо радиоактивным или флуоресцентным соединением.

И

Изменчивость — различия между индивидами, принадлежащими к одному виду.

Изохромосома — аберрантная моноцентрическая хромосома с двумя генетически идентичными плечами.

Инбредные браки — браки между кровными родственниками 2-й или далее степени родства.

Инбридинг — спаривание особей, состоящих в родстве.

Инверсия — тип хромосомной мутации, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную; тип генной мутации, при которой в определенном участке ДНК последовательность оснований заменена на обратную.

Интерфаза — отрезок жизненного цикла клетки между окончанием одного митоза и началом следующего,

Интрон — сегмент ДНК в гене, не содержащий информацию о структуре белкового продукта гена; вырезается в процессе сплайсинга при образовании мРНК из первичного РНК-транскрипта.

Ихтиоз — «чешуйчатая кожа, наличие плотных сероватых чешуек на коже, напоминающих рыбью чешую.

К

Кариотип — хромосомный набор клетки или организма.

Картирование генов — определение взаимного расположения генов на молекуле ДНК и расстояния между ними.

Клонирование гена — получение миллионов идентичных копий определенного участка ДНК с использованием для этих целей микроорганизмов.

Клинодактилия — латеральное или медиальное искривление пальца.

Кодоминантные аллели — аллели, каждый из которых проявляется в гетерозиготе (например, группа крови А.В).

Кодон — это последовательность из трех нуклеотидов в молекуле мРНК, обеспечивающих включение одного аминокислотного остатка в полипептидную цепь, либо сигнал начала или завершения транскрипции или трансляции.

Кроссинговер — обмен участками между гомологичными хромосомами в процессе мейоза.

Л

Локус — место на хромосоме, занимаемое геном.

М

Маркер — аллель (или признак), наследование которого прослеживается в потомстве.

Мейоз — два последовательных (1-е и 2-е) деления ядра зародышевой (половой) клетки при одном цикле репликации, в результате чего образуются гаплоидные клетки.

Менделирование — наследование определенного признака (болезни) в соответствии с законами Г. Менделя.

Мстафаза — стадия митоза, во время которой спирализованные хромосомы располагаются в экваториальной плоскости клетки.

Микрофтальмия — малые размеры глазного яблока.

Микроцефалия — малые размеры головного мозга и мозгового черепа.

Миксоплазма — состояние внутриклеточного вещества после слияния содержимого ядра (кариоплазмы) и цитоплазмы.

Митоз — непрямоe деление клетки, в результате которого дочерние клетки приобретают идентичную генетическую информацию.

Митохондриальное наследование — наследование признаков, передаваемых через ДНК митохондрий.

Митохондрия — органелла клетки, в которой происходит синтез АТФ.

Множественные аллели — наличие в популяции (или у вида) более двух аллелей одного и того же локуса.

Мозаик — индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами.

Мозаицизм — наличие у индивида клеток с двумя и более вариантами хромосомных наборов.

Монголоидный разрез глаз — разрез глаз с характерно опущенными внутренними углами глазных щелей.

Моногенный (менделирующий) признак — наследственный признак (в том числе и болезнь), определяемый одним геном (например, мышечная дистрофия Дюшенна, серповидно-клеточная анемия, муковисцидоз и др.).

Моносомия — отсутствие в кариотипе одной хромосомы.

Мутаген — физический, химический либо биологический агент, увеличивающий частоту возникновения мутаций.

Мутагенез — процесс возникновения мутаций.

Мутант — организм, несущий мутантный аллель.

Мутация — изменение в наследственных структурах (ДНК, гене, хромосоме, геноме).

Н

Наследственная болезнь — болезнь, для которой этиологическим фактором является генная, хромосомная или геномная мутация.

Наследуемость — часть общей фенотипической изменчивости, обусловленной генетическими факторами.

Норма реакции — диапазон изменчивости фенотипов при одном и том же генотипе в различных условиях среды.

Носитель — индивид, имеющий одну копию гена, который обуславливает рецессивную болезнь, и одну копию нормального аллеля.

О

Онкогены — гены, кодирующие белки, способные вызывать злокачественную трансформацию клеток.

П

Полигенные признаки — признаки, обусловленные многими генами, каждый из которых оказывает лишь небольшое влияние на степень экспрессии данного признака.

Полиплоид — клетка (ткань или организм), имеющая три или более хромосомных наборов.

Половые хромосомы — хромосомы, определяющие пол индивида (у человека — X- и Y-хромосомы).

Популяция — группа свободно скрещивающихся особей одного вида, существующая в определенном пространстве и времени.

Предрасположенность генетическая — комбинация аллелей разных локусов, предрасполагающих к более раннему возникновению заболеваний под влиянием факторов окружающей среды и более тяжелому их течению.

Пренатальная диагностика — диагностика наследственных болезней или других нарушений в период внутриутробного развития.

Пробанд — лицо, с которого начинается сбор родословной.

Профаза — первая стадия митоза.

Р

Рекомбинация — образование новых комбинаций генов в ходе мейоза в результате случайного расщепления аллельных пар и кроссинговсра.

Рецессивный ~ признак или соответствующий аллель, который проявляется только в гомозиготном состоянии.

Рибосома — небольшие внутриклеточные частицы, состоящие из рРНК и белка, на которых происходит синтез полипептидных цепей.

Родословная — схема, показывающая родство между членами одной семьи в ряду поколений.

С

Сибсы — братья и сестры.

Скрининг (просеивание) — обследование больших групп людей на выявление каких-либо состояний (болезней или носительства) с целью активной профилактики тяжелых форм болезней; предположительное выявление не диагностированной ранее болезни с помощью простых методов, дающих быстрый ответ.

Сплайсинг — процесс удаления интронов и объединения экзонов в зрелую мРНК.

Сцепление генов — совместная передача генов (признаков).

Т

Тетраплоид — клетка или организм с четырьмя наборами хромосом,

Трансгенез — процедура (или процесс) передачи дополнительной чужеродной генетической информации в организм, клетку.

Транскрипция — считывание наследственной информации при экспрессии гена, т.е. синтез и-РНК на матрице ДНК.

Транслокация — перенос части хромосомы, как правило, на негомологичную хромосому,

Трансляция — передача наследственной информации; синтез белковой молекулы или перевод последовательности оснований м-РНК в последовательность аминокислот в полипептидной цепи.

Триплоид — клетка или организм с тремя гаплоидными наборами хромосом.

Трисомия — наличие добавочной хромосомы в кариотипе диплоидного организма; вид полисемии, при котором имеются три гомологичные хромосомы (индивид с трисомией называется трисомиком).

У

Уздечка языка короткая — прикрепление уздечки в области кончика языка или ее укорочение, приводящее к ограничению подвижности языка.

Ф

Фенотип — наблюдаемые признаки, проявляющиеся в результате действия генов в определенных условиях среды.

Х

Хроматида — две дочерние нити удвоившейся хромосомы, соединенные центромерой.

Хромосома — нуклеопротеидные нитевидные структуры клеточного ядра, содержащие наследственную информацию.

Хромосомная мутация (или абберрация) — изменение в структуре хромосом.

Хромосомный набор — совокупность хромосом в ядре нормальной гаметы или зиготы.

Х-сцепленное наследование *2 тип наследования признаков, гены которых локализованы в Х-хромосоме.

Ц

Центромера — гетерохроматиновый участок хромосомы, являющийся местом прикрепления «веретена деления».

Цикл опия — наличие единственной орбиты, располагающейся по средней линии в области лба, содержащей одно или два глазных яблока.

Э

Экспрессия гена — активизация транскрипции гена, в процессе которой на ДНК образуется м-РНК.

Эпистаз — неаллельное доминирование.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Асанов А.Ю.* Основы генетики: учебник для студ.учреждений высш. проф. образования / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, В.Е. Голимбет; под ред. А.Ю. Асанова.– М.: Издательский центр «Академия»,2012. – 288 с.
2. *Билева Дж.С.* Нехромосомная наследственность // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006.
3. *Богданова Т.Л.* Биология: задания и упражнения. Пособие для поступающих в вузы. М.: Высшая школа, 1991.
4. *Бочков Н.П.* Клиническая генетика: учебник для вузов. - 2-е изд. перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2001.
5. *Васильев В.Б.* Митохондриальные болезни // Геномика - медицине. Научное издание / под ред. В.И. Иванова, Л.Л. Киселева. - М.: Академкнига, 2005.
6. Введение в генетику: Учебное пособие [Электронный ресурс] / В.А. Пухальский. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2014. - 224 с.
7. *Гуттман Б., Гриффитс Э, Сузуки Д., Кулис Т.* Генетика / пер. с англ. О. Перфильева. - М.: Гранд-Фаир, 2004.
8. *Дадали Е.Л., Барышникова Н.В.* Генетика широко распространенных заболеваний // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006.
9. *Дадали Е.Л., Барышникова Н.В.* Наследственные болезни обмена // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006.
10. *Дрожжин А.П., Кукес В.Г., Сычев Д.А.* Основы клинической фармакогенетики // Введение в молекулярную медицину / под ред. М.А. Пальцева. - М.: Медицина, 2004
11. *Зарецкая Ю.М., Хамагонова Е.Г., Губарев М.И.* Иммунология и иммуногенетика человека. - М.: Триада, 2002. - 128 с.
12. *Иванов В.И., Барышникова Е.В., Билева Дж.С. и др.* Генетика: учебник для вузов / под ред. В.И. Иванова. - М.: Академкнига, 2006. - 639 с.
13. *Иванов В.И., Ижевская В.Л.* Геномика и этика // Геномика - медицине / под ред. В.И. Иванова, Л.Л. Киселева. - М.: Академкнига, 2005.
14. *Рис А., Стернберг М.* Введение в молекулярную биологию (от клеток к атомам): пер. с англ. / под ред. Ю.С. Лазуркина, В.А. Ткачука. - М.: Мир, 2002. - 142 с.
15. *Сазанов А. А.* Генетика [Электронный ресурс] : учеб. рос. / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. - 264 с
16. *Сазано А. А.* Основы генетики [Электронный ресурс] / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с.