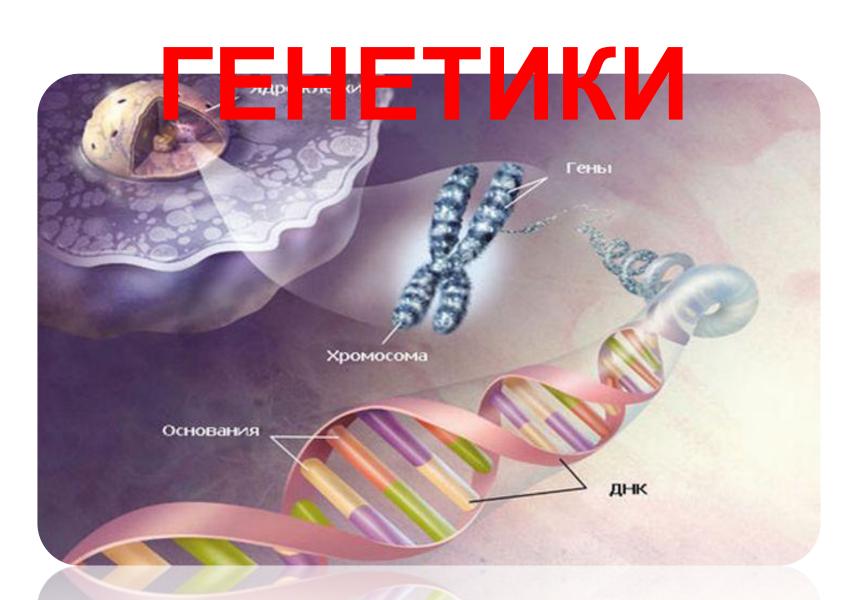
ПОНЯТИЯ



| Генофонд | Гомозигота | Изменчи- вость | Ген |
|------------------|-------------|-------------------|---------------------------|
| Генотип | Геном | Аллель | Локус |
| Моногибри | Гомовони | Dougooupu | Дигибридно |
| дное | Гомологич- | Рецессивн | e |
| скрещиван | ные | ый признак | скрещиван |
| ие | хромосомы | (a) | ие |
| Генетика. | Фенотип | Наследстве | Кариотип |
| | | н-ность | Кариотип |
| Гетерозигот а | Доминан- | Альтернати | A = = 0 = 1 111 10 |
| | тный | вные | Аллельные |
| | признак (А) | признаки | гены |

- 1. Генетика наука о закономерностях наследственности и изменчивости.
- 2. Наследственность свойство организма передавать свои признаки потомкам.
- 3. Изменчивость свойство организма приобретать новые признаки, отсутствующие у родителей.
- 4. Ген участок ДНК (или РНК у некоторых вирусов), отвечающий за синтез одного из видов РНК (иРНК, тРНК и рРНК). Несёт информацию о первичной структуре одного белка.

- **5.** ЛОКУС место в хромосоме, которое занимает один ген. Каждый ген занимает строго определенный локус.
- 6. АЛЛЕЛЬ состояние гена (А доминантное, а рецессивное).
- 7. Аллельные гены, занимающие одно и то же место (локус) в гомологичных хромосомах и контролирующие один и тот же признак (Прим.: разрез глаз А прямой, а косой).
- 8. Гомологичные хромосомы -

хромосомы, одинаковые по размеру, форме, набору генов, но отличающиеся по происхождению (одна от мамы, другая – от папы).

- 9. Доминантный признак (A) преобладающий, проявляющийся всегда в потомстве, в гомозиготном (AA) и гетерозиготном состоянии (Aa).
- 10. Рецессивный признак (а) подавляемый, проявляющийся только в гомозиготном состоянии (аа)
- 11. Гомозигота организм с одинаковыми аллельными генами (АА доминантная гомозигота, аа рецессивная гомозигота). Гомозиготы НЕ дают расщепление в следующем поколении.
- 12. Гетерозигота организм с разными аллельными генами (Аа), образует 2 типа гамет, дают расщепление в следующем поколении;

- 13. Моногибридное скрещивание скрещивание, при котором родители отличаются только по одному признаку (Прим.: родители отличаются по цвету глаз: отец с карими глазами (АА), а мать с голубыми (аа)).
- 14. Дигибридное скрещивание скрещивание особей, анализируемых по 2 парам альтернативных признаков (Прим.: по форме и окраске семян гороха).
- 15. Альтернативные признаки взаимоисключающие признаки (желтая и зеленая окраска семян гороха, карие и голубые глаза).

- 16. Генофонд совокупность генотипов группы особей, популяции, вида или всех живых организмов планеты.
- **17.** Фенотип совокупность признаков организма.
- 18. Генотип совокупность всех генов организма.
- 19. Геном совокупность генов гаплоидного набора хромосом (в половой клетке).
- 20. Кариотип совокупность признаков хромосомного набора (число, размер, форма хромосом), характерных для определенного вида организмов.





1.Гибридологический *(не применим для человека)*

Основан на: скрещивании организмов с последующим математическим анализом расщепления признаков в потомстве. Метод позволяет:

- 1) <u>определить тип наследования признака</u> (доминантный или рецессивный признак, наследуется сцеплено с полом или аутосомно);
- 2) <u>получить организмы с новыми</u> комбинациями признаков.

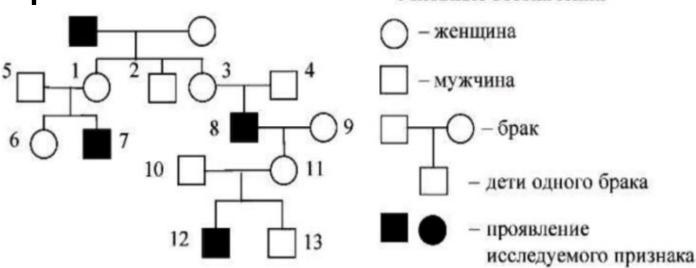
2. Цитогенетический метод

- Изучение количества (кариотип), формы и размеров хромосом под микроскопом, используя методы дифференциального окрашивания;
- Анализ хромосомных мутаций (инверсии, делеции);
- Анализ геномных мутаций (синдром Дауна);
- Построение цитологических карт хромосом,
- Цитохимическое изучение активности генов,
- Определение локализации генов в хромосоме и т. п.

3. Генеалогический метод

Метод анализа родословных, используется при медикогенетическом консультировании. Позволяет:

- 1) Проследить наследование признаков в семьях;
- 2) Прогнозировать вероятность передачи потомкам наследственных заболеваний;
- 3) Определить характер и тип наследования признаков



Условные обозначения

4. Близнецовый метод

Метод позволяет определить роль факторов среды и генотипа в проявлении признака. Основан на изучении генетических закономерностей у разных групп близнецов:

Монозиготные (однояйцевы Дизиготные (разнояйцев el

Развиваются из одной <u>зиготы</u>, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола.

ые)

Появляются из разных оплодотворенных яйцеклеток, одновременно имплантировавши ся в матку; Они могут иметь разный пол и быть не очень похожими.

5. Биохимический метод

Метод основан на изучении активности ферментов и аминокислотного состава белков. Метод позволяет выявить генные мутации; Примеры:

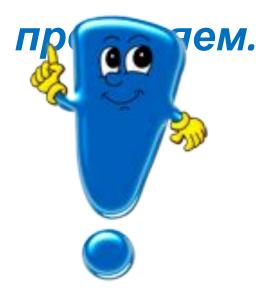
- 1) Фенилкетонурия (ФКУ) болезнь аминокислотного обмена. Блокируется превращение незаменимой а.к. фенилаланин в тирозин, при этом фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой. Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей.
- 2) Снижение синтеза инсулина при сахарном диабете (болезнь углеводного обмена) обусловлена определенной мутацией в гене;

6. Популяционно-статистический метод

Это метод изучения распространения значений наследственных признаков (заболеваний) и частот аллелей в популяциях. Основан на применении закона Харди-Вайнберга для идеальной популяции;

ПРИМЕРЫ ЗАДАНИЙ

Решаем самостоятельно и далее



Проанализируйте таблицу «Методы изучения наследственности человека». Для каждой ячейки 1 обозначенной буквой, выберите соответствующий термин из предложенного списка.

- 1) установление характера наследования различных признаков
- 2) микроскопическое исследование числа и структуры хромосом
- 3) биохимический метод
- 4) цитогенетический метод
- 5) близнецовый метод
- 6) изучение родственных связей между людьми
- 7) изучение химического состава крови

8) выявление нарушения обмена вешеств

| Метод | Сущность метода | Значение | |
|------------------|--|--|--|
| A | Изучение наследования при- знаков у генетически иден- тичных людей | Изучение влияния внешней среды на фенотип организма | |
| Цитогенетический | Б | Определение врождённых уродств и отклонений от нормы | |
| Генеалогический | Изучение родословных | B | |

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ, или ЦИТОЛОГИЧЕСКИЙ

Рассмотрите таблицу «Методы биологических исследований» и заполните пустую ячейку, вписав соответствующий термин.

| Метод | Применение метода | |
|----------------|--|--|
| | Определение числа хромосом в кариотипе | |
| Статистический | Распространение признака в популяции | |

Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Популяционно-статистический метод исследования генетики человека используется для

- 1) расчета частоты встречаемости нормальных и патологических генов
- 2) изучения биохимических реакций и обмена веществ
- 3) предсказания вероятности генетических аномалий
- 4) определения степени влияния среды на развитие признаков
- 5) изучения структуры генов, их количества и расположения в молекуле ДНК

Цитогенетический метод заключается в микроскопическом исследовании структуры хромосом и их количества у здоровых и больных людей. Из трех типов мутаций под микроскопом могут обнаруживаться лишь хромосомные и геномные мутации.

Какой метод генетики используют для установления хромосомных и геномных аномалий у человека?

- 1) биохимический
- 2) генеалогический
- 3) цитогенетический
- 4) статистический

Выберите два верных варианта ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Биохимический метод исследования используется для:

- 1) изучения кариотипа организма
- 2) установления характера наследования признака
- 3) диагностике сахарного диабета
- 4) определения дефектов ферментов
- 5) определения массы и плотности органоидов клетки

Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами

- 1) цитогенетическим
- 2) биохимическим
- 3) гибридологическим
- 4) физиологическим
- 5) сравнительно-анатомическим

Близнецовый

| Частнонаучный метод | Применение метода | |
|---------------------|--|--|
| | Определение роли факторов среды в формировании фенотипа человека | |
| микроскопи | Изучение особенностей фаз митоза на фиксированном препарате | |

Ниже приведён перечень терминов. Все они, кроме двух, используются для описания генетических процессов и явлений. Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите в ответ цифры, под которыми они указаны.

- 1) полиплоидия
- 2) Ү-хромосома
- 3) аллель
- 4) консумент
- 5) мимикрия

генетика

| Раздел биологии | Объект изучения | |
|-------------------------------|--|--|
| | наследование генов, отвечающих за окраску лошади | |
| анатомия ИЛИ морфология | строение тела лошади | |

Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Цитогенетический метод исследования генетики человека
1) основан на составлении родословных человека

- 2) используется для изучения характера наследования признака
- 3) заключается в микроскопическом исследовании структуры хромосом и их количества
- 4) используется для выявления хромосомных и геномных мутаций 5) помогает установить степень влияния среды на развитие признаков 34

Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны. В генетике человека используют методы

- 1) цитогенетический
- 2) генеалогический
- 3) индивидуального отбора
- 4) гибридологический
- 5) полиплоидизации

Найдите три ошибки в приведенном тексте «Методы генетики». Укажите номера предложений, в которых сделаны ошибки, исправьте их.

- (1) Генеалогический метод генетики человека позволяет определить причину проявления геномных мутаций.
- (2) Благодаря генеалогическому методу установлены наследования гемофилии, дальтонизма, серповидноклеточной анемии, альбинизма. (3) Близнецовый метод позволяет прогнозировать рождение однояйцевых близнецов. (4) Цитогенетический метод основан на изучении числа и строения хромосом. (5) С помощью цитогенетического метода выявляют причины наследственных болезней, исследуют хромосомные и геномные мутации. (6) Популяционностатистический метод основан на анализе кариотипа.
 - (7) Биохимический метод основан на изучении биохимических реакций и обмена вешеств

- 1) 1 генеалогический метод позволяет определить характер наследования признаков у человека (эффективен при исследовании генных мутаций);
 - 2) 3 близнецовый метод позволяет изучить взаимодействие генотипа и факторов среды и их влияние на формирование фенотипа;
 - 3) 6 популяционно-статистический метод дает возможность рассчитывать в популяциях человека частоту встречаемости нормальных и патологических генов (позволяет предсказывать вероятность генетических аномалий)

Наследственное заболевание сахарный диабет (вызывается рецессивной мутацией) характеризуется повышением концентрации сахара в крови вследствие отсутствия инсулина. Человек может передавать этот аллель своим потомкам. Какие методы изучения наследственности человека позволили выявить причины этой болезни и характер наследования признака?

1) биохимический метод позволил определить нарушение выработки инсулина и повышение сахара в крови;
2) генеалогический метод позволил определить наследственный характер