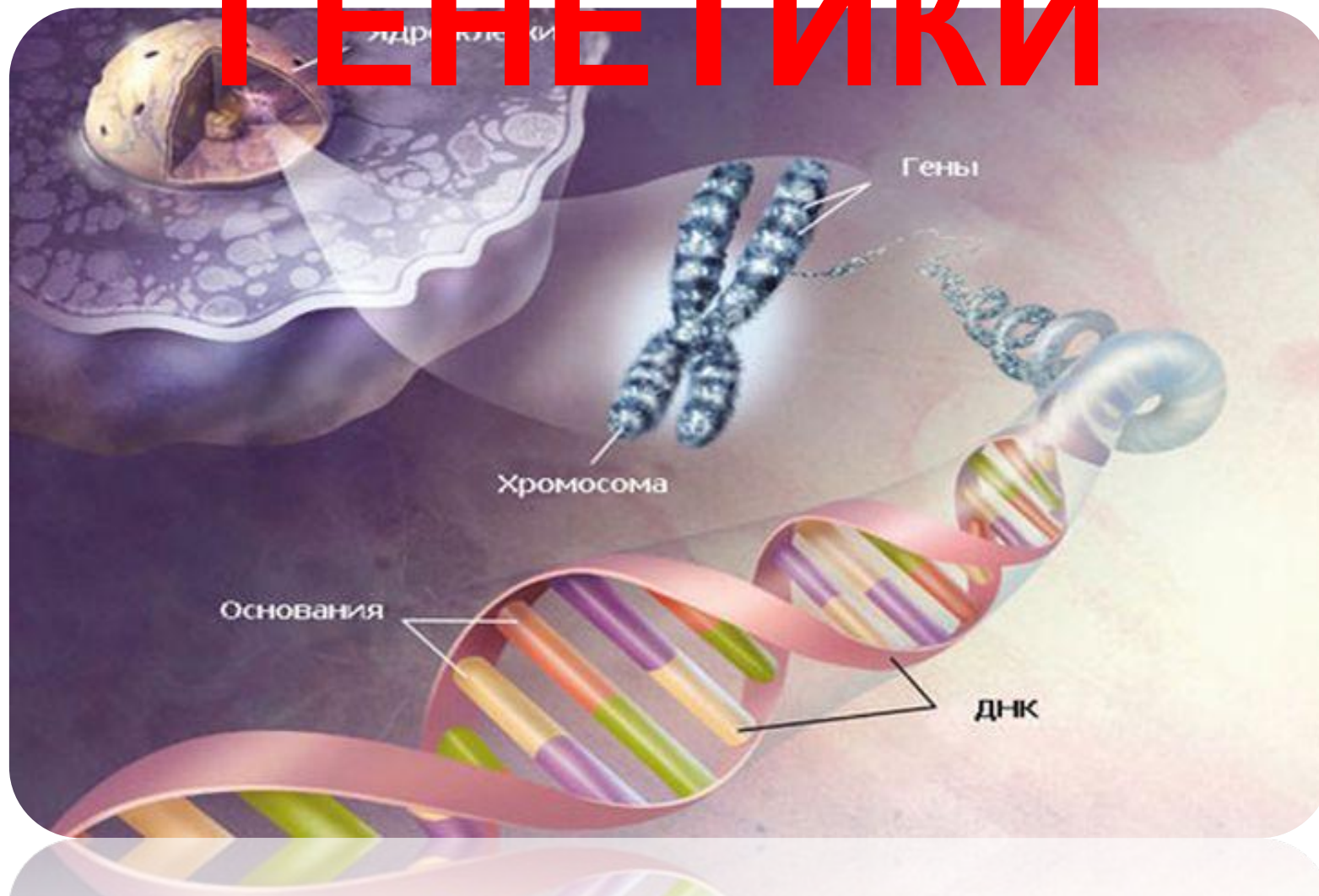


ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ



Генофонд	Гомозигота	Изменчивость	Ген
Генотип	Геном	Аллель	Локус
Моногибридное скрещивание	Гомологичные хромосомы	Рецессивный признак (а)	Дигибридное скрещивание
Генетика.	Фенотип	Наследственность	Кариотип
Гетерозигота	Доминантный признак (А)	Альтернативные признаки	Аллельные 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 – 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 (a) – подавляемый, проявляющийся только в гомозиготном состоянии (aa)

11. Гомозигота – организм с одинаковыми аллельными генами (AA – *доминантная гомозигота*, aa - *рецессивная гомозигота*). Гомозиготы НЕ дают расщепление в следующем поколении.

12. Гетерозигота – организм с разными аллельными генами (Aa), 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) определить тип наследования признака (доминантный или рецессивный признак, наследуется сцеплено с полом или аутосомно);**
- 2) получить организмы с новыми комбинациями признаков.**

2. Цитогенетический метод

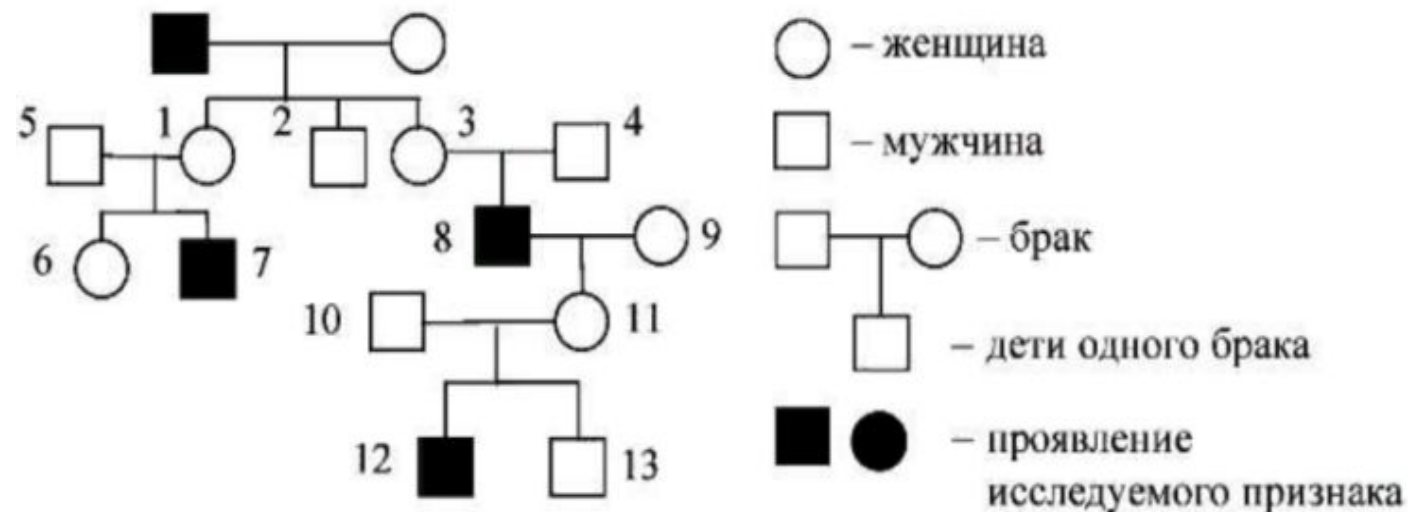
Изучение количества (кариотип), формы и размеров хромосом под микроскопом, используя методы дифференциального окрашивания;

- 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 медико-генетическом консультировании. Позволяет:

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



4. Близнецовый метод

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

близнецов:

Монозиготные (однойяйцевые)

Дизиготные (разнойяйцевые)

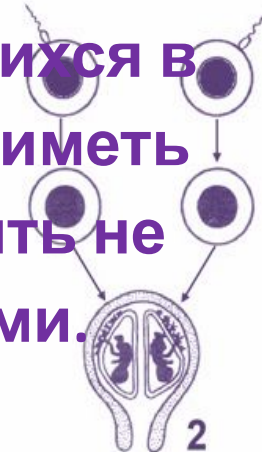
Развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части.

Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола.



Появляются из разных оплодотворенных яйцеклеток, одновременно имплантировавшихся 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
продолжаем.*



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

521

- 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 веществ

Метод	Сущность метода	Значение
А _____	Изучение наследования признаков у генетически идентичных людей	Изучение влияния внешней среды на фенотип организма
Цитогенетический	Б _____	Определение врождённых уродств и отклонений от нормы
Генеалогический	Изучение родословных	В _____

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

13

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
микроскопия	Изучение особенностей фаз митоза на фиксированном препарате

45

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) Y-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

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, серповидно-клеточной 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) Популяционно-статистический метод основан на анализе кариотипа.

(7) Биохимический метод основан на изучении биохимических реакций и обмена веществ

- 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 заболевания