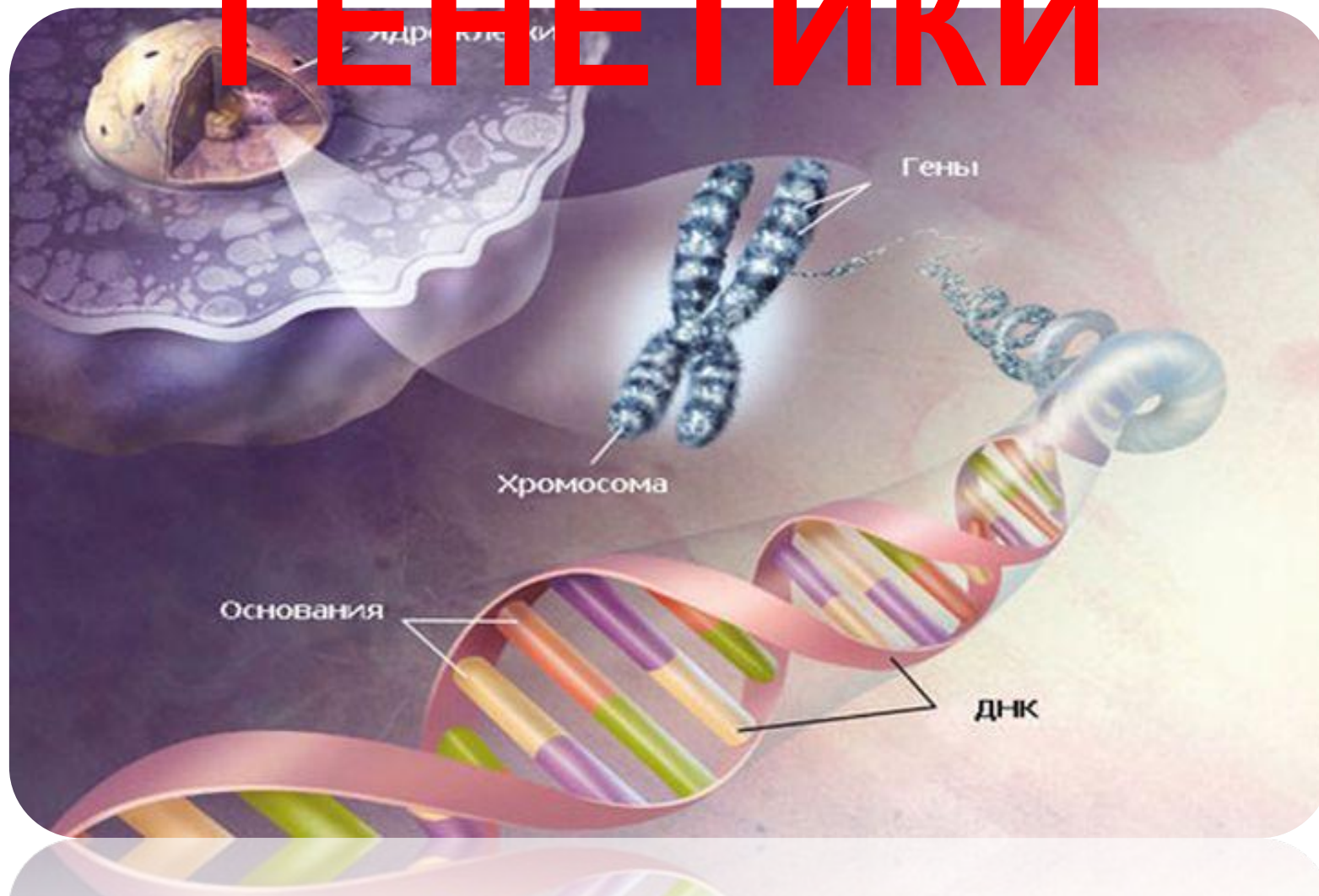


# ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ



<b>Генофонд</b>	<b>Гомозигота</b>	<b>Изменчивость</b>	<b>Ген</b>
<b>Генотип</b>	<b>Геном</b>	<b>Аллель</b>	<b>Локус</b>
<b>Моногибридное скрещивание</b>	<b>Гомологичные хромосомы</b>	<b>Рецессивный признак (a)</b>	<b>Дигибридное скрещивание</b>
<b>Генетика.</b>	<b>Фенотип</b>	<b>Наследственность</b>	<b>Кариотип</b>
<b>Гетерозигота</b>	<b>Доминантный признак (A)</b>	<b>Альтернативные признаки</b>	<b>Аллельные гены</b>

**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.





# МЕТОДЫ





# **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

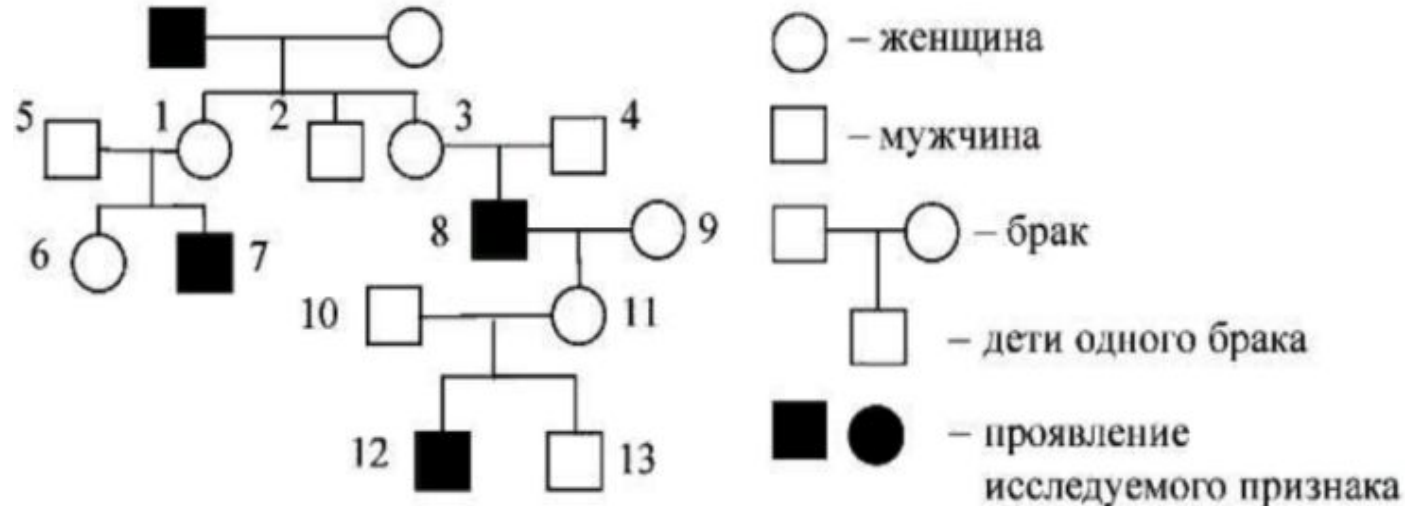
**Изучение количества (кариотип), формы и размеров хромосом под микроскопом, используя методы дифференциального окрашивания;**

- 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)*

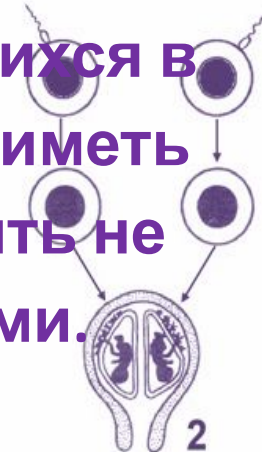
*Дизиготные (разнойяйцевые)*

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