

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
Смоленский государственный университет  
Кафедра биологии и декоративного растениеводства

*«Утверждаю»*  
Проректор по учебно-  
методической работе  
\_\_\_\_\_ Ю.А. Устименко  
«09» сентября 2021 г.

### **Рабочая программа дисциплины**

#### **Б1.В.ДВ.12.02 Генетические основы адаптаций человека**

Направление подготовки: 05.03.06 Экология и природопользование

Направленность: Экология и природопользование

Курс – 4

Семестр – 8

Всего часов – 72 час. (2 з.е)

Лекции – 20 час.

Практические занятия – 20 час.

Самостоятельная работа – 32 час.

Форма отчетности: зачет – 8 семестр.

Программа составлена на основе ФГОС ВО по направлению подготовки 05.03.06  
«Экология и природопользование»

Программу разработала  
канд. биол. наук, доцент Максимова Т.И.

Одобрена на заседании кафедры  
Протокол № 1 от «02» сентября 2021 г.

Смоленск  
2021

## 1. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Программа учебной дисциплины составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 05.03.06 «Экология и природопользование». Программа предназначена для бакалавров, обучающихся по направленности «Экология и природопользование».

Курс «Генетические основы адаптаций человека» изучается после курсов биологии, общей экологии, экологии растений, экологии животных, анатомо-морфологических и физиологических основ адаптаций, параллельно с экологией человека и тесно взаимосвязан с ними.

## 2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫЕ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование и развитие следующих профессиональных и специальных компетенций:

ОПК-2 (владением базовыми знаниями фундаментальных разделов физики, химии и биологии в объеме, необходимом для освоения физических, химических и биологических основ в экологии и природопользовании; методами химического анализа, знаниями о современных динамических процессах в природе и техносфере, о состоянии геосфер Земли, экологии и эволюции биосферы, глобальных экологических проблемах, методами отбора и анализа геологических и биологических проб, а также навыками идентификации и описания биологического разнообразия, его оценки современными методами количественной обработки информации);

ПК-15 - владение знаниями о теоретических основах биогеографии, экологии животных, растений и микроорганизмов.

### В результате освоения дисциплины обучающийся должен

**Знать:** биологические особенности наследственности человека, основы структурно-функциональной организации генетического материала человека, молекулярно-генетические основы хранения, передачи, реализации и изменения наследственной информации; направления и механизмы адаптиогенеза на разных уровнях организации генетического материала и этапах онтогенеза; основы популяционной генетики, генетические основы стабильности популяций; основы наследственной патологии человека.

**Уметь:** объяснять причины, направления и механизмы адаптаций организмов к среде обитания, формы и причины изменчивости наследственной информации под влиянием факторов среды, изменения генетической структуры популяций, факторы, приводящие к патологическим процессам в организме человека.

**Владеть:** навыками решения генетических задач, использования полученных знаний при анализе возникающих экологических проблем и для определения вероятности проявления генетически обусловленных аномалий.

## 3. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Раздел 1. Введение. Особенности биологической и социальной природы человека. Методы изучения генетики человека.

Раздел 2. Биологические особенности наследственности человека.

Раздел 3. Структурно-функциональная организация генетического материала человека.

Раздел 4. Основные закономерности наследования признаков.

Раздел 5. Основы генетики популяций человека.

Раздел 6. Наследственные болезни человека и их профилактика.

#### 4. Тематический план

№ п/п	Разделы и темы	Всего часов	Формы занятий		
			Лекции	Практические	Самост. работа
1.	Введение. Особенности биологической и социальной природы человека. Методы изучения генетики человека.	3	2	-	2
2.	Биологические особенности наследственности человека.	33	2	4	6
3.	Структурно-функциональная организация генетического материала человека.	8	8	10	12
4.	Основные закономерности наследования признаков	10	2	4	6
5.	Основы генетики популяций .	10	2	2	4
6.	Наследственные болезни человека и их профилактика.	8	4	-	2
ИТОГО:		72	20	20	32

#### 5. ВИДЫ УЧЕБНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

##### Лекции

1. Введение: предмет, цель, задачи, основные понятия курса (генетика, эволюция, адаптация, адаптивный характер эволюции). Особенности биологической и социальной природы человека. Методы изучения генетики человека, их возможности, достижения и особенности использования.
2. Биологические основы наследственности человека. Прозембриональный и эмбриональный периоды развития. Адаптации на эмбриональном уровне развития. Критические периоды эмбриогенеза и основные врожденные пороки развития. Механизмы онтогенеза (деление, миграция, сортировка, дифференцировка, гибель клеток). Генетический контроль индивидуального развития. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа и пола организма. Старость и старение.
3. Молекулярно-генетические основы хранения, передачи, реализации и изменения наследственной информации. Общие свойства генетического материала (способность к самовоспроизведению, к поддержанию постоянства своей организации, к приобретению и воспроизведению изменений) и уровни его организации (генный, хромосомный, геномный). Генный уровень организации наследственного материала. Программа «Геном человека».
4. Механизмы стабилизации нуклеотидной последовательности ДНК. Генные мутации, их причины, последствия. Механизмы, снижающие неблагоприятный эффект генных мутаций (вырожденность генетического кода, диплоидность хромосом, экстракопирование генов, неравнозначность замен аминокислот в полипептидах).

5. Хромосомный уровень организации наследственного материала, его значение в функционировании генного аппарата, хромосомная теория наследственности. Химический состав, структура и морфология хромосом человека. Хромосомные мутации, их значение и классификация.
6. Геномный уровень организации наследственного материала. Геном. Генотип. Кариотип. Комбинативная изменчивость. Геномные мутации. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений организмов. Генотип как сбалансированная по дозам система взаимодействующих генов. Регуляция экспрессии генов у человека.  
Роль наследственности и среды в формировании фенотипа и пола организма.
7. Основные закономерности наследования признаков (аутосомное, сцепленное с полом, независимое, сцепленное, моно- и дигенное, цитоплазматическое).
8. Популяция как элементарная эволюционная система. Генетические характеристики популяции. Элементарные факторы эволюции (мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, дрейф генов, естественный отбор). Наследственный полиморфизм и генетический груз природных популяций. Адаптации организмов к среде обитания.
- 9-10. Наследственные болезни человека. Их причины, классификация и профилактика. Медико-генетическое консультирование.

## **Практические занятия**

### **Занятие 1. Биологические основы наследственности: эмбриогенез человека и врожденные пороки развития.**

#### **Вопросы для обсуждения**

1. Периоды эмбрионального развития человека. Основные процессы, протекающие в каждом из них.
2. Механизмы онтогенеза (деление, миграция, сортировка, дифференцировка, гибель клеток). Генетический контроль индивидуального развития.
3. Критические периоды эмбриогенеза.
4. Тератогенные факторы, вызывающие врожденные пороки развития. а) эндогенные факторы и результат их действия; б) экзогенные факторы и результат их действия.
5. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии как результат совместного воздействия генетических и средовых тератогенных факторов.

#### **Задания**

Задание 1. Используя имеющуюся у вас информацию, классифицируйте перечисленные в таблице «Группы врожденных пороков развития» пороки развития, отметив их принадлежность к определенной группе значком (+).

Задание 2. Используя имеющуюся у вас информацию, определите, с каким видом нарушений связаны перечисленные в таблице «Виды врожденных пороков развития» аномалии, отметив их принадлежность к определенной группе значком (+).

Задание 3. Используя имеющуюся у вас информацию, определите основные механизмы тератогенеза перечисленных в таблице «Основные механизмы тератогенеза». аномалий развития, отметив их значком (+).

Задание 4. Используя рисунок «Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека», ответьте письменно на вопросы (4 вопроса). Ответы поясните.

### **Занятие 2. Формирование половых признаков человека как модель генетической программы развития .**

#### **Вопросы для обсуждения**

1. Биология пола. Первичные и вторичные половые признаки.

2. Определение пола у человека.
3. Дифференциация пола.
4. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа и пола организма.

### Задание 1.

1. Прочитайте § 1 «Основные понятия онтогенетики».
2. Выпишите в тетрадь определения основных понятий: детерминация, дифференцировка, морфогенез, онтогенез.

§ 1. «Изучением генетического контроля онтогенеза многоклеточных организмов занимается генетика индивидуального развития, или онтогенетика. Для рассмотрения основных задач онтогенетики необходимо определить нескольких ключевых понятий.

Из эмбриологии известно, что начальными этапами развития эмбриона многоклеточного организма являются бластула и морула. На этих стадиях все клетки внешне одинаковы, но биохимическими методами можно обнаружить некоторые различия между клетками вегетативного и анимального полюсов. Дальнейшая судьба клеток разных участков бластулы на этой стадии уже предопределена. Аналогичная ситуация наблюдается и на более поздних стадиях. Так, внешне сходные клетки, находящиеся в разных участках мезодермы, развиваются в разные органы. Следовательно, они уже имеют разные генетические программы развития. Процесс приобретения клеткой программы развития называется *детерминацией*. Иными словами, детерминированные клетки биохимически уже различны, хотя визуальных различий между ними еще нет.

Позднее детерминированные клетки приобретают внешне заметные различия и превращаются в разные ткани организма. Процесс приобретения клетками специфических для разных тканей свойств называется *дифференцировкой*.

Из тканей формируются органы будущего организма, причем во многих случаях из анатомически сходных тканей формируются различные органы (например, передние и задние конечности или разные пальцы на руке), в зависимости от местонахождения исходной группы клеток в теле зародыша. Процесс формирования органов называется *органо-* или *морфогенезом*. Все три процесса – детерминация, дифференцировка и органогенез – составляют индивидуальное развитие, или *онтогенез*.

Задача онтогенетики состоит в изучении генетических механизмов этих процессов. Онтогенетика решает следующие основные вопросы.

1. Что происходит с генетическим материалом при дифференцировке клеток?
2. Какие механизмы управляют дифференцировкой клеток и превращением их в специализированные клетки различных тканей?
3. Каким образом из анатомически и биохимически сходных тканей формируются разные органы многоклеточного организма?

В настоящее время перечисленные вопросы решены в различной степени. Прорыв в онтогенетике наметился в последние два десятилетия XX в., когда стали использоваться молекулярно-генетические методы исследований».

### Задание 2.

1. Прочитайте § 2 «Формирование половых признаков человека как модель генетической программы развития».
2. Выпишите в тетрадь 4 уровня половой дифференцировки, укажите, какие факторы их определяют, в какие сроки наблюдается дифференцировка.

§ 2. «Генетические основы формирования половых признаков человека изучаются очень интенсивно начиная с середины XX в., однако, полной ясности в понимании этого вопроса нет до настоящего времени. Более того, чем глубже исследователи проникали в биохимические и молекулярно-генетические механизмы соответствующих процессов, тем сложнее становилась общая картина. В настоящее время у млекопитающих обнаружено

около 12 генов, вовлеченных в начальные этапы формирования пола. Далее мы рассмотрим упрощенную, интегрированную по результатам разных исследований последних 20 лет картину, не претендующую на окончательный вариант, но позволяющую понять генетический механизм детерминации столь сложного комплексного признака, как пол.

Принято различать четыре уровня половой дифференцировки:

1. хромосомное определение пола (46 XX, или 46 XY);
2. определение пола на уровне гонад (яичники или семенники);
3. фенотипическое определение пола (женский или мужской; внешние половые признаки);
4. психологическое определение пола.

Анализ нарушения числа и структуры половых хромосом дал много ценной информации не только о хромосомном определении пола (первый уровень), но также об определении пола на уровне гонад и фенотипа.

Зачатки гонад (прогонады) ранних эмбрионов человека до 5-й или 6-й недели развития не различаются у разных полов и не содержат клеток зародышевого пути. Первичные клетки зародышевого пути можно обнаружить на 3-й неделе эмбрионального развития в эктодерме желточного мешка. Под влиянием хемотаксических сигналов они мигрируют в будущие гонады. Эта миграция не зависит от пола: в искусственных экспериментальных системах предшественники женских половых клеток с одинаковым успехом мигрируют в мужские прогонады и наоборот, будущие сперматогонии мигрируют в женские прогонады.

Прогонады развиваются в яичники или семенники. В норме направление развития (т. е. детерминация) определяется наличием Y-хромосомы в ядрах клеток. Мужские гонады (семенники) развиваются, если имеется хотя бы одна Y-хромосома, независимо от числа X-хромосом (об этом свидетельствует тот факт, что у рождающихся изредка детей с кариотипами XXY, XXXY, XXXXY развитие всегда происходит по мужскому типу).

Формирование яичников или семенников из зачатков гонад зависит от трансплантационного H-Y-антигена, открытого в 1955 г. H-Y-антиген, определяющий пол, обнаружен у нескольких видов животных. По-видимому, его секретируют мужские первичные клетки зародышевого пути. Именно H-Y-антиген управляет сборкой клеток гонад в семенники. Как только клетки с Y-хромосомой попадают в зачатки гонад, начинается дифференцировка семенников. Этот вывод в значительной степени основан на изучении отклонений в развитии пола, например, при рождении у коров разнополых двоен. В этих случаях у телят генетически женского пола (XX) гонады развивались в семенники в результате того, что некоторое количество клеток близнеца мужского пола транспортировалось через общую кровеносную систему в гонады женского эмбриона, и они стали секретировать H-Y-антиген (такие аномальные телята называются фримартинами).

В настоящее время получены экспериментальные данные в пользу того, что **рецепторы** H-Y-антигена имеются на поверхности клеток гонад обоих типов – и XY, и XX. Так, совместная инкубация дезинтегрированной ткани семенников с H-Y-антигеном приводит к сборке структур, напоминающих семенники. Такие структуры формируются также из клеток женских гонад (XX), если в инкубационной среде присутствует H-Y-антиген. Следовательно, клетки XX восприимчивы к влиянию антигена, что свидетельствует о наличии на их поверхности соответствующих рецепторов. Если же активность H-Y-антигена подавить добавлением анти-H-Y-антисыворотки, то возникают структуры, характерные для яичников.

В настоящее время накопились факты, согласно которым ген H-Y-антигена находится не в Y-хромосоме, а в одной из аутосом, но контролирует его экспрессию один из генов Y-хромосомы. Этот ген-контролер называется тестис-определяющим геном *TDF* (от англ. *testis determining factor*). Он действительно был обнаружен при анализе аномальных самцов у 16 видов животных, а также у человека (мужчин). Аномальные особи мужского пола имели кариотип XX, но, как оказалось, небольшой участок Y-хромосомы с геном *TDF* у них все же имелся – он был транслоцирован на одну из X-хромосом. Секвенирование гена *TDF* показало его идентичность ранее обнаруженному гену *SRY* (от

англ. *sex determining region Y gene*) в коротком плече Y-хромосомы человека. Его длина – 35 000 п. н. В гене обнаружен консервативный участок (бокс), кодирующий белковый домен длиной около 80 аминокислотных остатков – HMG-домен (от англ. *high mobility group*). Белок с этим доменом связывается с ДНК в строго определенных сайтах и изменяет ее конфигурацию так, что влияет на эффективность транскрипции. Известно более 100 белков, содержащих HMG-домен. Этот домен очень консервативен, т. е. одинаков у всех исследованных видов млекопитающих. Остальные участки белков – продуктов гена *TDF* – варьируют у разных видов животных.

Развитие вторичных половых признаков обусловлено работой уже дифференцированных гонад. Половые органы формируются из мюллеровых и вольфовых протоков, которые происходят из первичной почки (рис. 1).

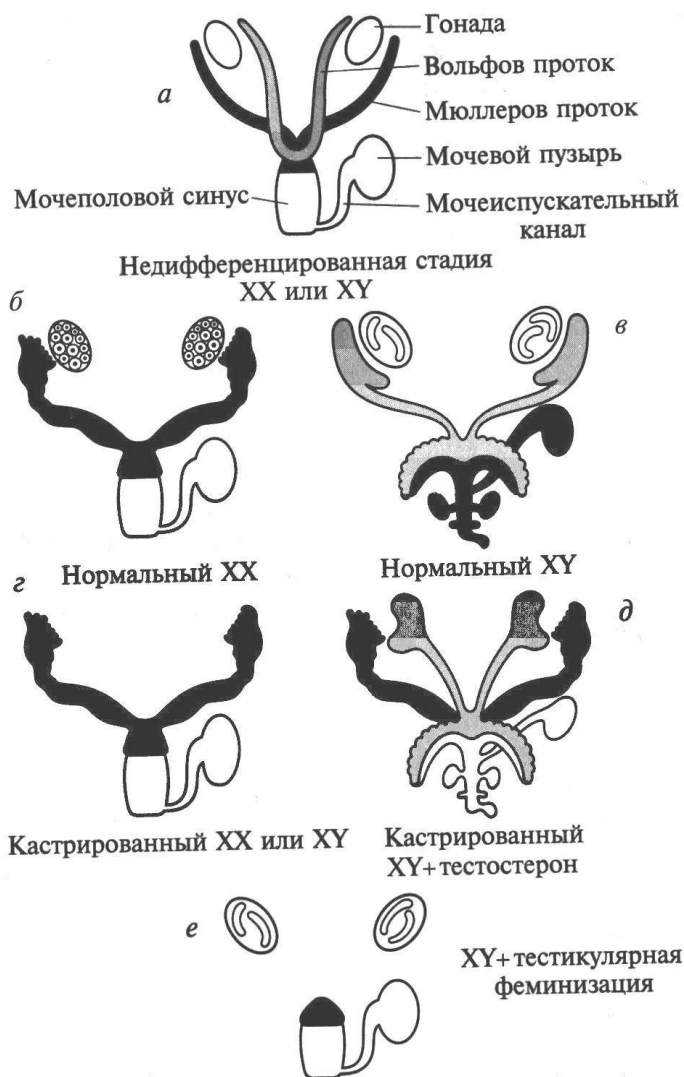


Рис. 1. Схема, показывающая роль тестостерона в развитии репродуктивных органов человека:

*а* — недифференцированная стадия имеет зачатки вольфового и мюллерова протоков; *б, в* — нормальное развитие яичников и мюллерова протока при кариотипе XX, семенников и вольфова протока при кариотипе XY; *г* — у кастрированного эмбриона при любом кариотипе развивается только мюллеров проток; *д* — у кастрированного эмбриона XY добавка тестостерона инициирует развитие вольфова протока; *е* — мутация гена тестикулярной феминизации (*Tfm*<sup>-</sup>) приводит к отсутствию обоих протоков (Ф. Айала, Дж. Кайгер, 1988)

У женщин мюллеровы протоки развиваются в фаллопиевы трубы и матку, а вольфовы протоки атрофируются. У мужчин вольфовы протоки развиваются в семенные протоки и семенные пузырьки. Под влиянием хорионического гонадотропина матери клетки Лейдига в эмбриональных семенниках синтезируют стероидные мужские половые гормоны тестостерон и 5-дигидротестостерон. В клетках Сертоли синтезируется гормон, который называют мюллеровым ингибирующим фактором (МИФ). Названные гормоны действуют на бипотентные зачатки внешних и внутренних половых органов, прежде всего на вольфовы и мюллеровы протоки и мочеполовой синус. Нормальные индивиды мужского пола развиваются, только если все перечисленные элементы функционируют в нужное время и в надлежащем месте. При их отсутствии формируются женские половые признаки. Незначительные отклонения в работе этой системы на различных уровнях вызывают неполное развитие мужского фенотипа даже в организме с мужским кариотипом (мужской псевдогермафродитизм). Анализ таких аномалий позволил получить обширную информацию о нормальной физиологии развития пола. Известно не менее 19 различных дефектов генов, аутомсомно-рецессивных или сцепленных с X-хромосомой, которые вызывают нарушения дифференцировки внешних и внутренних мужских половых признаков. Таким образом, развитие женских половых признаков не требует специальных регуляторных факторов, оно в этом смысле является «конститутивным». Существуют синдромы, при которых андрогены не изменены, но соответствующие ткани-мишени полностью или частично невосприимчивы к ним. Например, могут отсутствовать рецепторы для этих гормонов на мембранах клеток или ядер. Дефектными могут оказаться пять ферментов, участвующих в синтезе тестостерона. Причиной аномалий может быть нечувствительность клеток вольфовых протоков или мочепокового синуса к тестостерону или 5-дигидротестостерону вследствие дефектов рецепторов. Наиболее изученной аномалией такого типа является синдром *тестикулярной феминизации*.

Термин «тестикулярная феминизация» был предложен Дж. Моррисом в 1953 г. При рождении эта аномалия никак не проявляется: больные выглядят как обычные девочки. В детском возрасте аномалию удается идентифицировать, только если при паховых грыжах обнаруживаются семенники. Больные с синдромом Морриса имеют мужской кариотип (XY) и мужские гонады. С наступлением половой зрелости отмечается аменорея, а в большинстве случаев обращает на себя внимание также полное или частичное отсутствие волос в подмышечной впадине, в области лобка и на теле. У взрослых особей рост и пропорции типично женские, хотя ноги часто несколько длиннее. Молочные железы хорошо развиты. Влагалище обычно укорочено и заканчивается слепым мешком. Вместо матки часто имеются остатки мюллеровых протоков, а вместо фаллопиевых труб можно найти мышечно-волоконистый тяж. Семенники локализованы в больших половых губах, паховом канале или в брюшной полости, и могут содержать нормальное или даже увеличенное количество клеток Лейдига, продуцирующих гормоны. Сперматогенез обычно отсутствует. Иногда наблюдаются злокачественные опухоли семенников. Андрогены, в частности тестостерон, секретируются в нормальных количествах, и потому можно было бы ожидать нормального мужского развития. Однако пропорции тела таких индивидов соответствуют скорее современным представлениям о женской красоте, поэтому неудивительно, что индивиды с синдромом Морриса неоднократно встречались среди манекенщиц. Психологическое развитие при тестикулярной феминизации происходит целиком по женскому типу.

Наиболее очевидное объяснение механизма синдрома Морриса заключается в ненормальной реакции органов на тестостерон. И действительно, был обнаружен дефект рецепторов тестостерона. У больных тестостерон вырабатывается, но не поступает в ядра клеток и не «включает» гены, ответственные за маскулинизацию (т.е. за развитие по мужскому типу). Это подтверждается и тем, что лечение тестостероном не позволяет добиться изменений в голосе, росте бороды, гипертрофии клитора. Экспериментально показано, что у человека и мыши ген рецептора тестостерона (*Tfm*) находится в X-хромосоме. Его мутантный аллель *Tfm<sup>-</sup>* вызывает тестикулярную феминизацию.



Рецепторы тестостерона можно обнаружить также в фибробластах, т. е. недифференцированных клетках, причем фибробласты, полученные из клеток гетерозигот, образуют в клеточной культуре две разные популяции — нормальную и неспособную связывать тестостерон. Таким образом, сцепление с X-хромосомой можно считать установленным. Некоторые ученые считают, что синдром Морриса был у знаменитой воительницы Жанны д'Арк.

Стероидные гормоны, как например, тестостерон, после проникновения в клетку путем диффузии связываются с цитоплазматическими рецепторами. На рис. 2 показан путь тестостерона и дигидротестостерона в клетке, начиная со связывания с цитоплазматическим 8S-рецептором, через 4S-гормон-рецепторный комплекс (HRC) к 5S-рецепторному комплексу, который транспортируется в ядро. Большинство мутаций, приводящих к тестикулярной феминизации, затрагивают 8S-рецептор. Вероятно, мутантными могут быть и 4S-, и 5S-комплексы. Действительно, зарегистрированы случаи тестикулярной феминизации, при которых 8S-рецептор нормален. Кроме того, известны больные с неполной тестикулярной феминизацией, для которых характерно наличие интерсексуальных гениталий. При этом 8S-рецепторы, хотя и обнаруживаются, но в меньшем количестве.

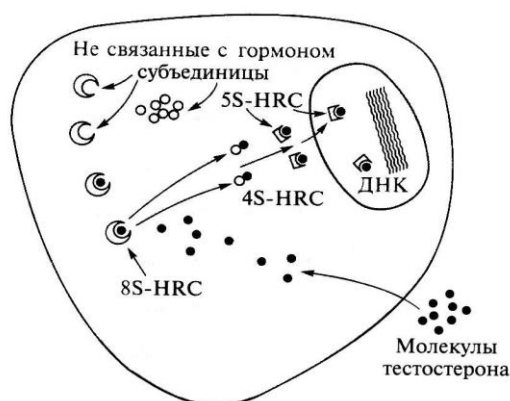


Рис. 2. Пути тестостерона в клетке.

Различают три типа рецепторных молекул, различающихся коэффициентом седиментации в сахарозе, — 4S, 5S и 8S. Попадая в клетку, гормоны связываются с 8S-рецепторами, образуя 8S-гормон-рецепторный комплекс (HRC), последний диссоциирует на 4S-HRC и гормон-неформирующие субъединицы. 4S-HRC превращается в 5S-HRC, который затем транспортируется в ядро. Тестикулярная феминизация может возникать в результате различных (полных или частичных) нарушений этой системы (Ф. Фогель, А. Мотульски, 1990)

Мы коснулись лишь некоторых генетических нарушений проявления пола у людей. Известны и многие другие. Так, у фенотипически нормальных мужчин встречаются генетические дефекты, вызывающие стерильность, например, нарушение формирования жизнеспособных сперматозоидов.

Таким образом, для того чтобы у эмбриона начали формироваться признаки мужского пола, необходима Y-хромосома. Имеющийся в ней ген запускает каскад синтеза разных мужских половых гормонов, поэтому люди с аномальными кариотипами XXY, XXXY, XXXXY имеют мужской фенотип. Однако наличие Y-хромосомы — не достаточное условие для полноценного становления признаков мужского пола. Нужен большой набор генов, нарушение каждого из которых влечет сбой в развитии признаков пола».

### Задание 3.

Зарисуйте схему развития репродуктивных органов человека под влиянием тестостерона (рис. 1).

*Контрольные вопросы:*

1. В чем заключаются различия между дифференцировкой и детерминацией?
2. Какие клетки многоклеточных организмов являются тотипотентными?
3. Какие факты свидетельствуют о том, что наличие Y-хромосомы – необходимое условие для развития признаков мужского пола?
4. Каковы причины фенотипического переопределения пола у человека?

### Занятие 3. Структура и функции нуклеиновых кислот.

#### Вопросы для обсуждения:

1. Общие свойства генетического материала (способность к самовоспроизведению, к поддержанию постоянства своей организации, к приобретению и воспроизведению изменений).
2. Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный, геномный).

#### Задание 1. Прочитайте § 1 «Строение нуклеиновых кислот».

Впервые нуклеиновые кислоты были обнаружены в 1869 г. швейцарским биохимиком Иоганном Фридрихом Мишером. Из остатков клеток, находящихся в гное, он выделил вещество, содержащее азот и фосфор. Ученый назвал это вещество нуклеином (от лат. *nucleus* — ядро), полагая, что оно содержится лишь в ядрах клеток. Позднее Мишер установил, что нуклеин обладает кислотными свойствами, и он был назван нуклеиновой кислотой.

В природе существуют нуклеиновые кислоты двух типов, различающиеся по составу и строению. Одна из них содержит углеводный компонент **дезоксирибозу** и названа дезоксирибонуклеиновой кислотой (**ДНК**). Другая кислота, содержащая рибозу (рис. 1), названа рибонуклеиновой кислотой (РНК). Нуклеиновые кислоты — это важнейшие биополимеры, определяющие основные свойства живого.



Рис. 1. Структурная формула рибозы

В молекуле дезоксирибозы к 3'-атому углерода присоединен водород вместо ОН-группы.

ДНК представляет собой полимерную молекулу, состоящую из тысяч и даже сотен тысяч мономеров — дезоксирибонуклеотидов. Протяженность молекулы составляет много тысяч нанометров. При полном гидролизе она расщепляется до пуриновых и пиримидиновых оснований, дезоксирибозы и фосфорной кислоты.

Пуриновые основания производные пурина. В состав нуклеиновых кислот входят пурины аденин и гуанин. Пиримидиновые основания - производные пиримидина. В ДНК содержатся цитозин и тимин, в РНК - цитозин и урацил. Тимин отличается от урацила наличием метильной группы ( $-\text{CH}_3$ ), которая отсутствует в урациле. Благодаря наличию метильной группы ДНК оказывается защищенной от действия ферментов рестриктаз, которые в бактериальных клетках выполняют защитную функцию - разрушают ДНК бактериофагов. Пуриновые и пиримидиновые основания называют азотистыми основаниями.

При щадящем гидролизе ДНК получают соединения, в которых дезоксирибоза связана с пуриновым или пиримидиновым

основанием посредством гликозидной связи (C — N) по Г-положению в молекуле сахара. Подобные соединения получили название нуклеозидов. Нуклеозиды, соединяясь с одной молекулой фосфорной кислоты (по 5'-положению), образуют более сложные вещества - нуклеотиды. Именно они являются мономерами нуклеиновых кислот ДНК и РНК.

Итак, нуклеотид состоит из остатка азотистого основания, сахара и фосфорной кислоты (рис. 2).

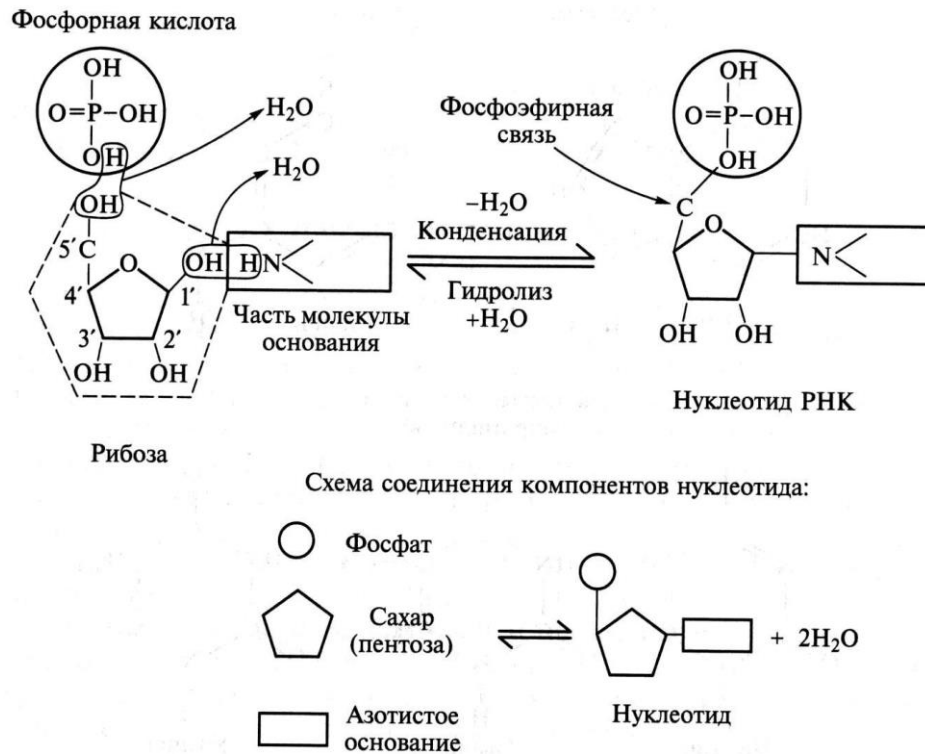


Рис. 2. Строение нуклеотида

Нуклеотидный состав ДНК впервые количественно проанализировал американский биохимик Эдвин Чаргафф в 1950—1951 гг. Он обнаружил, что у всех изученных им видов организмов количество пуринового основания аденина (А) равно количеству пиримидинового основания тимина (Т), т. е. А = Т. Сходным образом количество второго пурина — гуанина (Г) всегда равно количеству второго пиримидина — цитозина (Ц), т. е. Г = Ц. Таким образом, число пуриновых оснований в ДНК всегда равно числу пиримидиновых, причем количество аденина равно количеству тимина, а гуанина — количеству цитозина. Такие закономерности получили название *правил Чаргаффа*. Правила Чаргаффа объясняются тем, что в ДНК адениновый нуклеотид всегда соединен водородными связями с тиминовым нуклеотидом, а гуаниновый - с цитозиновым (рис. 3).

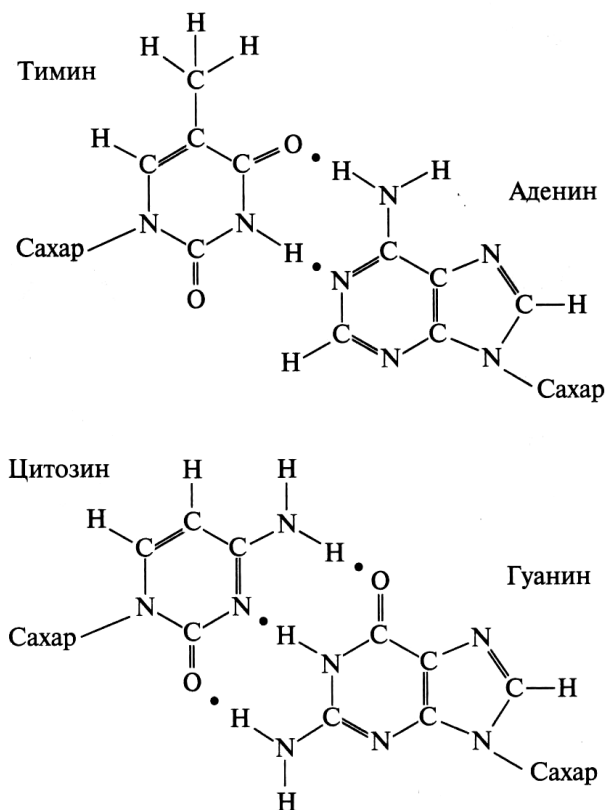


Рис. 3. Пары оснований, связанных в ДНК водородными связями

Каждая из пар оснований обладает симметрией, позволяющей ей включиться в двойную спираль в двух ориентациях: (АТ или ТА; ГЦ или ЦГ). В каждой из цепей ДНК основания могут чередоваться всеми существующими способами. Если известна последовательность оснований в одной цепи (например, ТЦГЦАТ), то благодаря специфичности спаривания (принцип дополнения, или комплементарности) становится известной и последовательность оснований ее партнера — второй цепи (АГЦГТА). Противоположные последовательности и соответствующие полинуклеотидные цепи называют **комплементарными**.

Хотя водородные связи, стабилизирующие пары оснований, относительно слабы, каждая молекула ДНК содержит их так много, что в нормальных физиологических условиях (температуре, рН) комплементарные цепи никогда не разделяются.

В начале 1950-х гг. группа исследователей под руководством английского ученого А. Тодда установила точную структуру связей, соединяющих нуклеотиды **вдоль** каждой **цепи**. Все эти связи оказались одинаковыми: углеродный атом в 5'-положении остатка дезоксирибозы одного нуклеотида соединяется через фосфатную группу с углеродным атомом в 3'-положении соседнего нуклеотида (рис. 4).

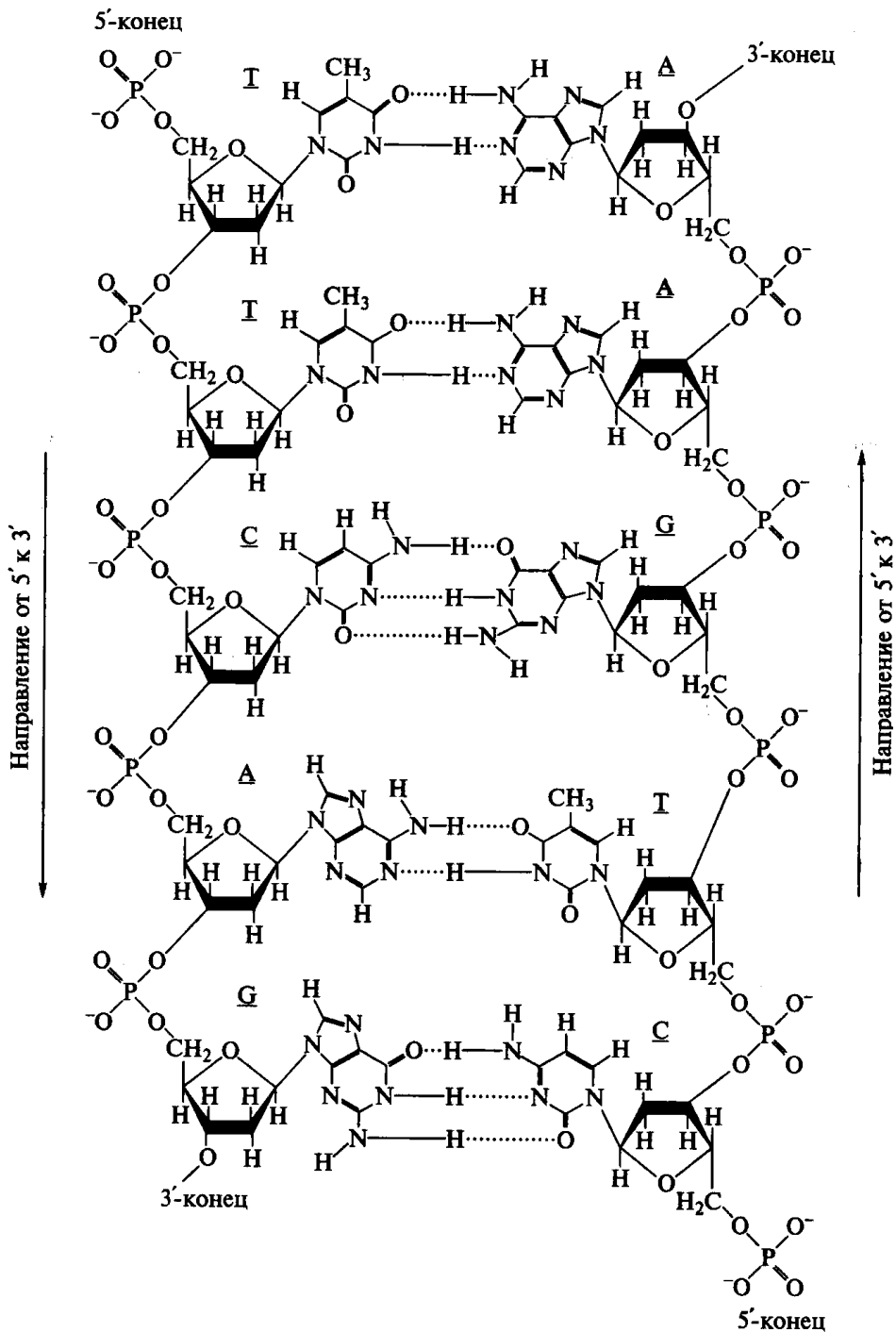


Рис. 4. Соединение нуклеотидов вдоль цепей ДНК фосфодиэфирными связями (обратите внимание на антипараллельность комплементарных цепей)

А. Тодд с сотр. пришли к выводу, что полинуклеотидные цепи ДНК, так же как полипептидные цепи белка, строго линейные. Кроме того, обе *комплементарные цепи антипараллельны*: 5'-фосфатный конец одной цепи комплементарен 3'-концу другой цепи и наоборот.

Задание 2. Нарисуйте в тетради:

- структурную формулу рибозы (см. рис. 1). Пронумеруйте атомы углерода. Запомните, чем рибоза отличается от дезоксирибозы;
- схему строения нуклеотида (см. рис. 2);

в) схему соединения комплементарных нуклеотидов водородными связями в молекуле ДНК (см. рис. 3);

г) соединение четырех нуклеотидов в полинуклеотидную цепь (см. рис. 4).

Задание 3. Прочитайте § 2 «РНК». Выпишите в тетрадь функции разных типов РНК.

РНК представляет собой однонитевую молекулу, мономерами которой являются рибонуклеотиды. Она построена таким же образом, как и одна из цепей ДНК (см. рис. 4).

Нуклеотидов в РНК тоже четыре типа, они состоят из азотистого основания, пентозы и фосфорной кислоты. Три азотистых основания такие же, как в ДНК — А, Г и Ц, однако вместо тимина в РНК присутствует близкий к нему по строению пиримидин — урацил (У). Другое различие между ДНК и РНК в типе пентозы: в нуклеотидах ДНК это — дезоксирибоза, а в РНК — рибоза (см. рис. 1). Связь между нуклеотидами осуществляется, как и в одной из цепей ДНК, т. е. через углевод и остаток фосфорной кислоты. В отличие от ДНК, содержание которой в клетках относительно постоянно, содержание РНК в них колеблется. Оно повышено в клетках, в которых происходит синтез белка. По выполняемым функциям различают несколько видов РНК.

Молекулы **транспортной РНК (тРНК)** (рис. 5) самые короткие: они состоят всего из 80 — 100 нуклеотидов. Транспортная РНК в основном содержится в цитоплазме клетки. Ее функция — перенос аминокислот в рибосомы, к месту синтеза белка. Из общего содержания РНК клетки на долю тРНК приходится около 10%.

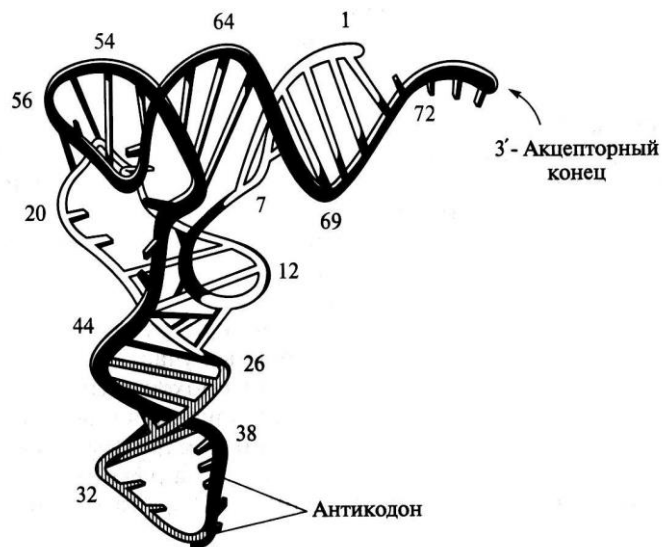


Рис. 5. Схема пространственной структуры транспортной РНК дрожжей

**Информационная (иРНК), или матричная (мРНК), РНК** содержится в ядре и цитоплазме. Функция ее состоит в переносе информации о структуре белка от ДНК к месту синтеза белка в рибосомах. На долю мРНК приходится примерно 0,5 — 1 % от общего содержания РНК клетки.

**Рибосомная РНК (рРНК)** имеет самые крупные молекулы в их состав входит 3 — 5 тыс. нуклеотидов. Рибосомные РНК составляют существенную часть рибосом и принимают участие в трансляции — считывании информации с информационной РНК и синтезе белка. Из общего содержания РНК в клетке на долю рРНК приходится около 90 %.

Иногда РНК выделяют по месту их нахождения: ядерные, цитоплазматические, митохондриальные, РНК пластид. Все виды РНК синтезируются на ДНК, которая служит матрицей.

*Контрольные вопросы:*

1. Почему в составе ДНК имеет место строгое соотношение компонентов?

2. Какие участки комплементарных цепей соединены прочнее: содержащие больше пар АТ или ГЦ? Почему?
3. Каковы основные отличия в строении, функциях, местонахождении в клетке ДНК и РНК?

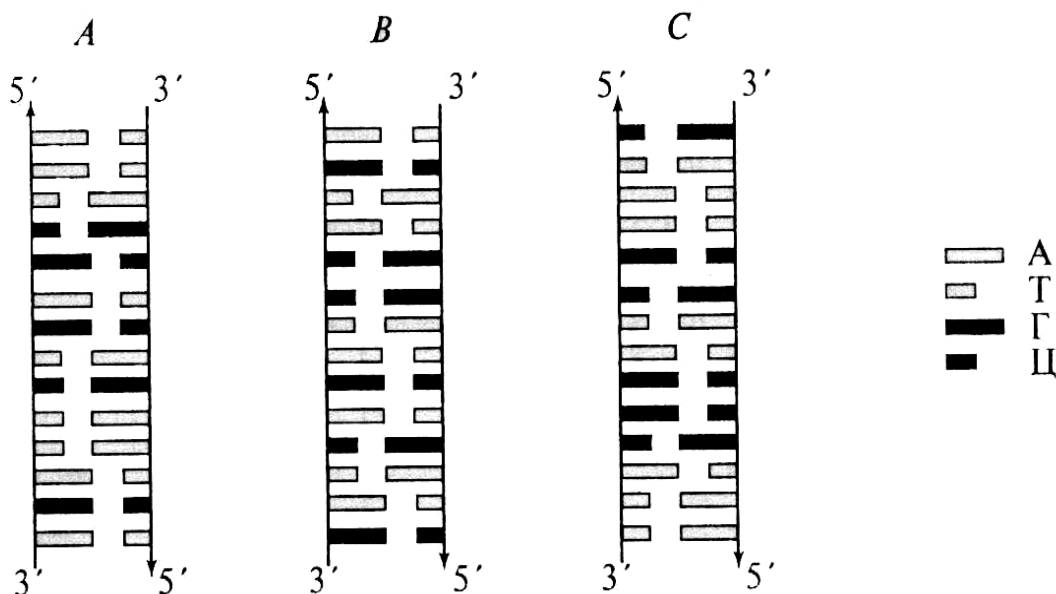
#### Занятие 4. Решение задач по теме «Генный уровень организации наследственного материала».

##### Вопросы для обсуждения:

1. Генный уровень организации наследственного материала.
2. Программа «Геном человека», ее результаты.
3. Механизмы стабилизации нуклеотидной последовательности ДНК.

##### Задачи:

1. При анализе нуклеотидного состава ДНК бактериофага *M13* было обнаружено следующее количественное соотношение азотистых оснований: А – 23%, Г – 21%, Т – 36%, Ц – 20%. Как можно объяснить причину того, что в этом случае не соблюдается принцип эквивалентности, установленный Чаргаффом?
2. Изучите диаграммы («лестничные» схемы), изображающие структуру фрагментов трех разных молекул ДНК (А, В, С), которые приведены на рисунке. Стороны такой «лестницы» изображают сахарофосфатный «остов» («каркас») молекулы, а «ступеньки» образованы парами комплементарных азотистых оснований (А-Т и Г-Ц). Помеченные стрелками края обозначают 5' - фосфаты.



Структура фрагментов трех условных молекул ДНК  
(«лестничные» модели)

- 1). Проанализируйте нуклеотидный состав фрагментов А, В, С, определив показатели А/Т, Г/Ц, (А+Т)/(Г+Ц).

- 2). Обратите внимание на то, что фрагменты В и С имеют одинаковое суммарное число пар комплементарных оснований, но, вместе с тем, отличаются один от другого специфичностью чередования этих пар (имеют разные нуклеотидные последовательности). Дайте свою оценку этого обстоятельства.
- 3). Составьте собственные диаграммы двух фрагментов двухцепочечной ДНК, каждый из которых содержит по 15 пар нуклеотидов с соотношением  $(A+T)/(G+C) = 2$ , но отличается от другого специфичностью нуклеотидной последовательности.
3. Рассчитайте суммарную длину линейных цепочек всех молекул ДНК организма новорожденного ребенка, имею в виду, что одна диплоидная клетка человека содержит примерно  $6 \cdot 10^9$  пар нуклеотидов, а организм ребенка состоит из  $2 \cdot 10^{12}$  таких клеток. При расчете условно считайте, что все молекулы ДНК находятся в В-форме. Сравните полученную величину с расстоянием от Земли до Луны ( $3,84 \cdot 10^5$  км), не забывая при этом, что  $1 \text{ км} = 10^3 \text{ м} = 10^6 \text{ мм} = 10^9 \text{ мкм}$  (микрометров)  $= 10^{12} \text{ нм}$  (нанометров).
4. Известно, что репликации ДНК в клетках бактерий скорость полимеризации составляет примерно 500 нуклеотидов в 1 сек, тогда как в клетках млекопитающих – около 50 нуклеотидов в 1 сек.
- а) Сделайте расчет времени, необходимого для полного копирования однопольной молекулы ДНК бактериального вируса (бактериофага) среднего размера, содержащей  $3 \cdot 10^4$  пар нуклеотидов.
- б) Проведите аналогичный расчет для молекулы ДНК одной из хромосом человека, содержащей примерно  $10^8$  пар нуклеотидов, при условии, что такая молекула представляла бы собой лишь один репликационный пузырь.
5. Определите возможное число информационных триплетов в участке молекулы ДНК, состоящем из 360 пар нуклеотидов, и в молекуле РНК, содержащей 300 нуклеотидов.
6. Определите, каким числом триплетов мРНК записана информация о полипептиде, состоящем из 900 аминокислотных остатков, и каково число нуклеотидов в соответствующем участке кодирующей нити ДНК.
7. Вычислите линейные размеры (в парах нуклеотидов и в единицах длины) бактериального гена, кодирующего полипептид, состоящий из 100 аминокислотных остатков.
8. Объясните причину ситуации, при которой ген эукариотической клетки, занимающей участок ДНК размеров в 2400 пар нуклеотидов, кодирует полипептид, состоящий из 180 аминокислотных остатков.
9. Можно ли однозначно определить нуклеотидную последовательность мРНК и комплементарной ей нити ДНК, если известна аминокислотная последовательность кодируемого ими полипептида? Дайте объяснение своего ответа.
10. Определите процентное содержание совокупности многокопийных мигрирующих последовательностей *Alu* гаплоидного генома человека ( $3,0 \times 10^9$  пар нуклеотидов), зная величину одной копии (300 пар нуклеотидов) и их содержание в геноме (500 тысяч копий).



## Занятие 5. Генетический код и его свойства.

### Вопросы для обсуждения:

1. ДНК как хранитель наследственной информации: особенности строения, способность к самоудвоению.
2. Этапы реализации генетической информации: транскрипция, процессинг, трансляция.
3. Единица генетической информации и генетического кода. Свойства генетического кода.
4. Генные мутации, их причины, последствия.
5. Механизмы, снижающие неблагоприятный эффект генных мутаций (вырожденность генетического кода, диплоидность хромосом, экстракопирование генов, неравнозначность замен аминокислот в полипептидах).

### Задания

Задание 1. Прочтите § 1 «Способ записи генетической информации в молекуле РНК». Выпишите в тетрадь свойства генетического кода.

Все многообразие жизни обуславливается разнообразием белковых молекул, выполняющих в клетках различные биологические функции. Структура белков определяется набором и порядком расположения аминокислот в их пептидных цепях. В свою очередь, эта последовательность аминокислот в белках зашифрована в молекулах ДНК с помощью биологического (генетического) кода.

В 1954 г. в США выходцем из СССР Г.Гамовым было высказано предположение, что кодирование информации в молекулах ДНК осуществляется сочетаниями нескольких нуклеотидов. Для шифровки 20 различных аминокислот достаточно количество сочетаний нуклеотидов может обеспечить лишь *триплетный* код, в котором каждая аминокислота шифруется тремя стоящими рядом нуклеотидами. В этом случае из четырех нуклеотидов образуется  $4^3 = 64$  триплета. Код, состоящий из двух нуклеотидов, дал бы возможность зашифровать только  $4^2 = 16$  различных аминокислот.

Первая буква генетического кода (триплет) была расшифрована М. Ниренбергом и Дж. Маттеи в 1961 г., а весь код расшифровали к 1965 г. Из 64 возможных триплетов ДНК 61 кодирует различные аминокислоты, 3 триплета (АТТ, АЦТ, АТЦ) получили название «терминирующие триплеты», или «нонсенс-триплеты» (рис. 1). Они не шифруют аминокислот, но выполняют функцию прерывания трансляции.

Генетический код					
Первый нуклеотид триплета	Второй нуклеотид триплета				Третий нуклеотид триплета
	У(А)	Ц(Г)	А(Т)	Г(Ц)	
У(А)	Фен	Сер	Тир	Цис	У (А)
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц (Г)
	Лей	Сер	Терм.2	Терм.3	А (Т)
	Лей	Сер	Терм.1	Трп	Г (Ц)
Ц(Г)	Лей	Про	Гис	Арг	У (А)
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц (Г)
	Лей	Про	Глн	Арг	А (Т)
	Лей	Про	Глн	Арг	Г (Ц)
А(Т)	Иле	Тре	Асн	Сер	У (А)
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц (Г)
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А (Т)
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г (Ц)
Г(Ц)	Вал	Ала	Асп	Гли	У (А)
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц (Г)
	Вал	Ала	Глу	Гли	А (Т)
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г (Ц)

*Примечание.* В скобках указаны нуклеотиды ДНК, без скобок – информационной РНК.

Рис. 1. Таблица генетического кода

Обращает на себя внимание избыточность; кода, проявляющаяся в том, что многие аминокислоты шифруются несколькими триплетами. Это свойство триплетного кода, названное **вырожденностью**, имеет очень важное значение, так как мутационные изменения молекулы ДНК типа замены одного нуклеотида на другой далеко не всегда изменяют смысл триплета. Возникшее таким образом новое сочетание из трех нуклеотидов часто кодирует ту же самую аминокислоту. Иными словами, «вырожденность» кода повышает его запас прочности в случае возникновения генных мутаций,

Другое свойство кода — его **специфичность**: каждый триплет способен кодировать только одну определенную аминокислоту.

Обнаружено полное соответствие кода у различных видов живых организмов. Такая **универсальность** генетического кода свидетельствует о единстве происхождения всего многообразия живых форм на Земле в процессе биологической эволюции.

Вариации генетического кода обнаружены в ДНК митохондрий и пластид. Это не противоречит в целом положению об универсальности кода, но свидетельствует в пользу дивергентности его эволюции на ранних этапах существования жизни. Расшифровка кода в ДНК митохондрий различных видов показала, что в них отмечается общая особенность: триплет АЦТ не является нонсенс-триплетом, а кодирует, как и АЦЦ, аминокислоту триптофан.\*

Наряду с триплетностью, вырожденностью, специфичностью и универсальностью важнейшими характеристиками генетического кода являются его **непрерывность** и **неперекрываемость** кодонов при считывании. Это означает, что последовательность нуклеотидов считывается триплет за триплетом без пропусков, при этом соседние триплеты не перекрывают друг друга, т. е. каждый отдельный нуклеотид входит в состав только одного триплета при заданной рамке считывания. Доказательством неперекрываемости генетического кода является замена только одной аминокислоты в пептиде при замене одного нуклеотида в ДНК. В случае включения нуклеотида в несколько перекрывающихся триплетов его замена влекла бы за собой замену 2 - 3 рядом стоящих аминокислот в пептидной цепи.

\* Другие особенности митДНК являются специфичными для различных видов организмов. У дрожжей триплет ГАТ и, возможно, все семейство ГА кодирует вместо лейцина треонин. У

млекопитающих триплет ТАГ имеет то же значение, что и ТАЦ, и кодирует аминокислоту метионин вместо изолейцина.

**Задание 2.** Прочтите § 2 «Мутации, изменяющие рамку считывания генов». Выпишите в тетрадь, какие типы мутаций приводят к сдвигу рамки считывания.

В структурных генах белковых цепей могут происходить мутации, в результате которых изменяется смысл закодированной информации на значительном участке ДНК. К таким мутациям относятся вставки (микродупликации) и выпадения (микроделеции) одного или нескольких нуклеотидов. Такие мутации изменяют рамку считывания (транскрипции) закодированной в ДНК информации. Другим следствием таких мутаций, а также некоторых замен отдельных нуклеотидов в триплете может быть преждевременное прерывание трансляции (в результате чего полипептид становится короче нормального) либо, наоборот, пролонгация трансляции за пределы терминирующего кодона.

Наиболее подробно перечисленные типы мутаций изучены в генах  $\alpha$ - и  $\beta$ - глобинов гемоглобина человека. Рассмотрим некоторые примеры этих мутаций.

Известны варианты  $\alpha$ -цепей, в которых отсутствуют 1, 2, 3, 4 и даже 5 остатков аминокислот, обусловленные микроделециями в ДНК гена, соответственно 3, 6, 9, 12 и 15 нуклеотидов. Более крупные делеции глобинов пока не обнаружены. Возможно, они приводят к полной потере функциональной активности молекулы гемоглобина и у живущих людей не встречаются. Большинство делеционных гемоглобинов либо нестабильны, либо приводят к увеличению сродства к  $O_2$ , а во многих случаях имеют оба этих свойства.

Если число нуклеотидов, утраченных при делеции, не кратно трем, то на участке гена, расположенном за делецией, смысл считываемой генетической информации полностью меняется (**мутации сдвига рамки считывания**). В результате этого изменяется вся последующая аминокислотная последовательность.

Делеции происходят из-за ошибочного спаривания между гомологичными последовательностями ДНК во время мейотического или митотического делений развивающихся генеративных клеток. У многих делеционных мутантов в нуклеотидных последовательностях, окружающих области делеций, обнаружены участки гомологии, которые могут быть причиной неправильного спаривания молекул ДНК, разорванных при кроссинговере. Если оно произошло, то последующие рекомбинационные события приведут к возникновению делеций (и дупликаций) различной протяженности.

**Дупликации** (удвоения) могут охватывать целые гены. По-видимому, именно так в ходе эволюции образовались различные цепи глобина. Позднее, путем внутриврохромосомных дупликаций, появились два гена  $\alpha$ -глобина и два гена  $\gamma$ -глобина ( $\gamma^A$  и  $\gamma^G$ ). Известны и внутригенные дупликации. Дупликации одного или двух нуклеотидов приводят к мутациям со сдвигом рамки считывания.

Если дупликация одного или двух нуклеотидов происходит внутри гена, а не у его конца, то рамка считывания нарушается на большом протяжении. При этом будет синтезироваться нефункциональная молекула глобина.

Дупликации, как и делеции, возникают в результате неравного кроссинговера.

Результатом неправильного спаривания может быть и образование комбинированных (или составных) генов. Белковые продукты таких генов состоят из N-концевой части одного глобина и C-концевой части другого.

**Задание 3.** Решите предложенные задачи, используя таблицу генетического кода.

**Задача №1.** Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин - аланин - глицин - лизин - триптофан - валин - серин - глутаминовая кислота. Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.

*Задача № 2.* Четвёртый домен в нормальном гемоглобине (гемоглобин А) состоит из следующих аминокислот: валин – гистидин – лейцин – треонин – пролин – глутаминовая кислота – глутаминовая кислота – лизин.

1. У больного с симптомом спленомегалии при умеренной анемии обнаружили следующий состав четвёртого домена гемоглобина: валин – гистидин – лейцин – треонин – пролин – лизин – глутаминовая кислота – лизин. Определите изменения, произошедшие в ДНК после мутации, кодирующей четвёртый пептид гемоглобина.
2. У больного серповидно-клеточной анемией начальный участок  $\beta$ -цепи гемоглобина следующий: валин – гистидин – лейцин – треонин – пролин – валин – глутаминовая кислота – лизин. В  $\beta$ -цепи нормального гемоглобина: валин – гистидин – лейцин – треонин – пролин – глутаминовая кислота – глутаминовая кислота – лизин. Какое изменение в участке ДНК, кодирующем этот участок цепи гемоглобина, приводит к заболеванию?

*Задача № 3.* Какую длину имеет часть молекулы ДНК, кодирующая инсулин быка, если известно, что молекула инсулина быка имеет 51 аминокислоту, а расстояние между двумя соседними нуклеотидами в ДНК равно  $34 \cdot 10^{-11}$  м?

*Задача № 4.* Исследования показали, что 34% общего числа нуклеотидов данной мРНК приходится на гуанин, 18% - на урацил, 28% - на цитозин и 20% - на аденин. Определите процентный состав азотистых оснований соответствующей двухцепочечной ДНК.

*Задача № 5.* Общая масса всех молекул ДНК в 46 хромосомах одной соматической клетки человека в начале интерфазы составляет около  $6 \cdot 10^{-9}$  мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в ядрах клеток при овогенезе непосредственно перед началом мейоза и в анафазе мейоза I. Объясните полученные результаты.

*Задача № 6.* Фрагмент нуклеотидной цепи ДНК имеет последовательность А-А-Г-Т-Г-А-Ц. Определите нуклеотидную последовательность второй цепи и общее число водородных связей, которые образуются между двумя цепями. Объясните полученные результаты.

*Задача № 7.* В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в процентах) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в отдельности в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.

#### *Контрольные вопросы:*

1. Делеция какого числа нуклеотидов не изменяет смысла последующей закодированной информации в гене?
2. В результате какого механизма появляются делеции и дупликации в гене?
3. Какие мутации приводят к преждевременному прерыванию трансляции?

### **Занятие 6. Визуальная идентификация хромосом человека.**

#### Вопросы для обсуждения:

1. Кариотип и его характеристики. Морфология хромосом.
2. Гомологичные хромосомы. Особенности их поведения в мейозе.
3. Равномерная (рутинная) окраска хромосом человека, ее достоинства и недостатки.
4. Денверская классификация хромосом (1960).

#### **Задание 1.**

Ознакомьтесь по таблице 1. с количеством хромосом у разных видов растений и животных и определите, существует ли прямая зависимость между числом хромосом в кариотипе и уровнем организации организмов. Почему?

Таблица 1.

**Диплоидное число (2n) хромосом**

<b>Растения</b>	
Абрикос — <i>Prunus armeniaca</i>	16
Акация белая — <i>Robinia pseudoacacia</i>	20
Арабидопсис — <i>Arabidopsis thaliana</i>	10
Арбуз — <i>Citrullus vulgaris</i>	22
Береза бородавчатая — <i>Betula verrucosa</i>	28, 42
Бобы конские — <i>Vicia faba</i>	12
Брюква — <i>Brassica napus</i>	38
Бук — <i>Fagus silvatica</i>	24
Виноград — <i>Vitis vinifera</i>	38, 57, 76
Вишня садовая — <i>Prunus cerasus</i>	32
Гальтония — <i>Galtonia sp.</i>	16
Гаплопаппус — <i>Haploappus gracilis</i>	4
Горох посевной — <i>Pisum sativum</i>	14
Горошек душистый — <i>Lathyrus odoratus</i>	14
Груша — <i>Pyrus communis</i>	34
Дрёма белая — <i>Melandrium album</i>	24
Дуб обыкновенный — <i>Quercus robur</i>	24
Дурман — <i>Datura sp.</i>	24
Ель — <i>Picea sp.</i>	24
Земляника лесная — <i>Fragaria vesca</i>	14
Земляника садовая — <i>Fragaria ananassa</i>	56
Ива — <i>Salix sp.</i>	38, 76
Капуста огородная — <i>Brassica oleracea</i>	18
Картофель — <i>Solanum tuberosum</i>	48
Клевер луговой — <i>Trifolium pratense</i>	14
Клевер ползучий — <i>Trifolium repens</i>	32
Клубника — <i>Fragaria moschata</i>	42
Конопля посевная — <i>Cannabis sativa</i>	20
Костер — <i>Bromus inermis</i>	28, 56
Крыжовник — <i>Ribes grossularia</i>	16
Кукуруза — <i>Zea mays</i>	$20+(1\div 7)B$
Ландыш — <i>Convallaria majalis</i>	36, 38
Лен обыкновенный — <i>Linum usitatissimum</i>	30
Лещина обыкновенная (орешник) — <i>Corylus avellana</i>	22
Лилейные — <i>Lilium sp.</i>	24
Липа сердцелистная — <i>Tilia cordata</i>	82
Лисохвост луговой — <i>Alopecurus pratensis</i>	28

Лиственница — <i>Larix</i> sp.	24
Лук — <i>Allium</i> <i>sepa</i>	16
Люцерна посевная — <i>Medicago sativa</i>	16, 32
Мак снотворный — <i>Papaver somniferum</i>	22
Малина обыкновенная — <i>Rubus idaeus</i>	14, 21, 28
Морковь огородная — <i>Daucus carota</i>	18
Ночная красавица — <i>Mirabilis jalapa</i>	58
Овес — <i>Avena sativa</i>	42
Огурец — <i>Cucumis sativus</i>	14
Ольха клейкая — <i>Alnus glutinosa</i>	28, 56
Орех грецкий — <i>Juglans regia</i>	32
Осина — <i>Populus tremula</i>	38, 57
Пастушья сумка — <i>Capsella bursa-pastoris</i>	32
Переступень — <i>Bryonia alba, dioica</i>	20
Перец — <i>Capsicum annuum</i>	48
Персик — <i>Prunus persica</i>	16
Пихта — <i>Abies</i> sp.	24
Подсолнечник — <i>Helianthus annuus</i>	34
Пшеница однозернянка — <i>Triticum monococcum</i>	14
Пшеница твердая — <i>Triticum durum</i>	28
Пшеница мягкая — <i>Triticum aestivum</i>	42
Пырей ползучий — <i>Agropyron cristatum</i>	28
Ране — <i>Brassica napus</i>	38
Редис — <i>Raphanus sativus</i> var. <i>radicula</i>	18
Редька огородная — <i>Raphanus sativus</i>	18
Рис — <i>Oryza sativa</i>	24
Рожь — <i>Secale cereale</i>	14+(0÷8)В
Рябина обыкновенная — <i>Sorbus aucuparia</i>	34, 51, 68
Салат — <i>Lactuca sativa</i>	18
Свекла обыкновенная — <i>Beta vulgaris</i>	18
Скерда — <i>Crepis capillaris</i>	6
Слива — <i>Prunus domestica</i>	48
Смородина красная — <i>Ribes rubrum</i>	16
Сосна — <i>Pinus</i> sp.	24
Табак — <i>Nicotiana glutinosa</i> , <i>N. tabacum</i>	24, 48
Тимофеевка — <i>Phleum pratense</i>	14, 42
Томат — <i>Lycopersicum esculentum</i>	24
Тополь черный — <i>Populus nigra</i>	38, 57
Традесканция — <i>Tradescantia virginiana</i>	24
Тут белый — <i>Moris alba</i>	28
Тыква — <i>Cucurbita pepo</i>	40
Фасоль обыкновенная — <i>Phaseolus vulgaris</i>	22
Флокс — <i>Phlox</i> sp.	14
Хмель вьющийся — <i>Humulus lupulus</i>	20
Хрен — <i>Armoracia rusticana</i>	28, 32
Цикорий — <i>Cichorium nutybus</i>	18
Черешня — <i>Prunus avium</i>	16
Шпинат — <i>Spinacia oleracea</i>	12

Яблоня — <i>Malus silvestris</i>	18, 16, 12, 34, 51
Ясень обыкновенный — <i>Fraxinus excelsior</i>	46
Ячмень — <i>Hordeum vulgare</i>	14
<b>Животные</b>	
Аскарида лошадиная — <i>Ascaris megalocephala</i>	2, 4
Белянка капустная — <i>Pieris brassicae</i>	30
Вошь головная — <i>Pediculus capitis</i>	12
Гидра пресноводная — <i>Hydra vulgaris</i>	32
Голубь — <i>Columba livia</i>	80
Жаба — <i>Bufo</i> sp.	22
Индейка — <i>Meleagris gallopavo</i>	82
Кабан — <i>Sus scrofa</i>	40
Квакша, лягушка древесная — <i>Hyla arborea</i>	24
Коза домашняя — <i>Capra hircus</i>	60
Комар-пискун — <i>Culex pipiens</i>	6
Кошка домашняя — <i>Felis catus</i>	38
Кролик — <i>Lepus cuniculus</i>	44
Крупный рогатый скот — <i>Bos taurus</i>	60
Крыса серая — <i>Rattus norvegicus</i>	42
Кузнечик — <i>Stenobothrus lineatus</i>	18
Куры домашние — <i>Gallus domesticus</i>	78
Лисица — <i>Vulpes vulpes</i>	38
Лошадь — <i>Equus caballus</i>	66
Лягушка — <i>Rana</i> sp.	26
Малярийный плазмодий — <i>Plasmodium malariae</i>	2
Мотыль — <i>Chironomus plumosus</i>	6
Муха домашняя — <i>Musca domestica</i>	12
Мушка плодовая — <i>Drosophila melanogaster</i>	8
Мышь домовая — <i>Mus musculus</i>	40
Овца домашняя — <i>Ovis aries</i>	54
Окунь — <i>Perca fluviatilis</i>	28
Осел — <i>Equus asinus</i>	66
Планария — <i>Planaria gonoccephala</i>	16
Пчела — <i>Apis mellifera</i>	16, 32
Сазан — <i>Cyprinus carpio</i>	104
Саламандра — <i>Salamandra</i> sp.	24
Саранча азиатская — <i>Locusta migratoria</i>	23
Свинка морская — <i>Cavia cobsaya</i>	64
Свинья домашняя — <i>Sus scrofa domestica</i>	40
Собака домашняя — <i>Canis familiaris</i>	78
Таракан — <i>Blatta orientalis</i>	48
Тля оранжевая — <i>Myzodes persicae</i>	12
Тритон — <i>Triturus vulgaris</i>	24
Улитка садовая — <i>Helix pomatia</i>	24, 48
Утка-кряква — <i>Anas platyrhynchos</i>	80
Хомячок золотистый — <i>Mesocricetus auratus</i>	44
Хомячок серый — <i>Cricetus griseus</i>	22
Человек — <i>Homo sapiens</i>	46
Червь дождевой — <i>Lumbricus terrestris</i>	36
Шелкопряд тутовый — <i>Bombyx mori</i>	28, 56
Шимпанзе — <i>Anthropopithecus pan</i>	48

**Задание 2.**

1. Ознакомьтесь с принципами визуальной идентификации хромосом человека при рутинной (равномерной) окраске.

Классификация хромосом человека была разработана на международных конференциях, проходивших в Денвере (США) в 1960 г., Лондоне (1963) и Чикаго (1966). В соответствии с рекомендациями этих совещаний пары гомологичных хромосом располагаются в порядке уменьшения их длины. В группах хромосом, сходных по размеру, проводят их дальнейшее подразделение по форме, как правило, в порядке уменьшения центромерного индекса (доля длины короткого плеча к длине всей хромосомы, принятой за 100%). Группы (их выделено 7) обозначают буквами английского алфавита от А до G. Все пары аутосом, выстроенные в таком порядке, нумеруют арабскими цифрами от 1 до 22. Половые хромосомы человека обозначают буквами X и Y, при кариотипировании их помещают в конце раскладки соответствующих групп.

**Группа А** – три пары самых крупных хромосом (1-3) размером от 11,0 до 8,3 мкм. Из них две пары метацентрические, с центромерным индексом 50%, и одна – с центромерным индексом 40%.

**Группа В** – две пары длинных субметацентрических хромосом (4-5) размером 7,7 мкм.

**Группа С** – семь пар субметацентрических хромосом (6-12) с центромерным индексом 40% - 30%. К этой группе по размерам и морфологии примыкает X-хромосома. Размер хромосом колеблется от 7,2 до 5,8 мкм. Размер X-хромосомы составляет 6,8 мкм.

**Группа D** – три пары акроцентрических хромосом (13-15) размером 4,2 мкм.

**Группа E** – три пары субметацентрических хромосом (16-18), размер которых составляет от 3,6 до 3,2 мкм.

**Группа F** – две пары маленьких метацентрических хромосом (19-20) размером 2,9 мкм.

**Группа G** – две пары самых маленьких акроцентрических хромосом (21-22) размером 2,3 мкм. По форме и размерам к этой группе близка Y-хромосома, ее размер составляет 2,8 мкм.

Между хромосомами в одной группе и даже между гомологичными хромосомами существует значительная индивидуальная изменчивость их конденсации, поэтому надежное распознавание индивидуальных пар ограничено. Для точной диагностики используют дифференциальную окраску хромосом. У каждой хромосомы существует постоянный и специфичный рисунок распределения по-разному окрашенных полос.

2. Рассмотрите схемы раскладки хромосом в кариотипе женщины (рис. 1) и мужчины (рис. 2).



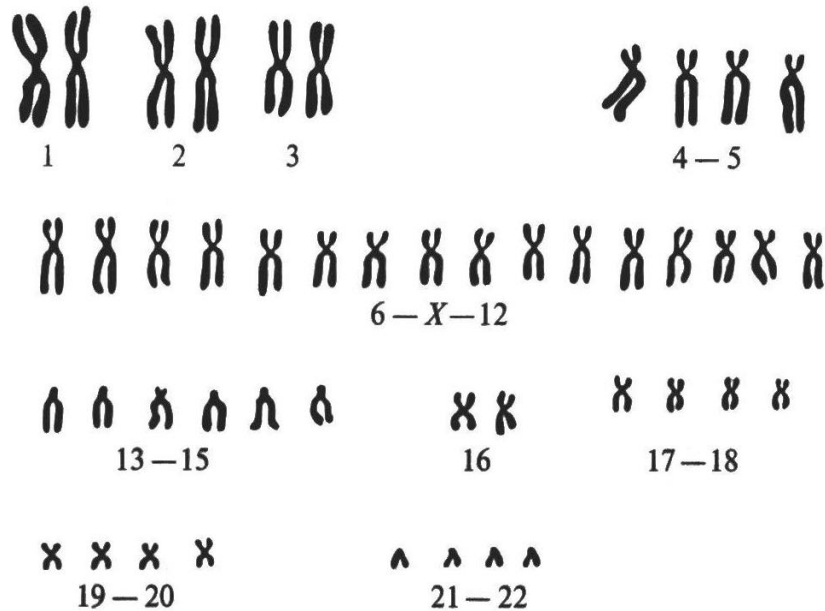


Рис. 1. Нормальный хромосомный набор женщины (46, XX)

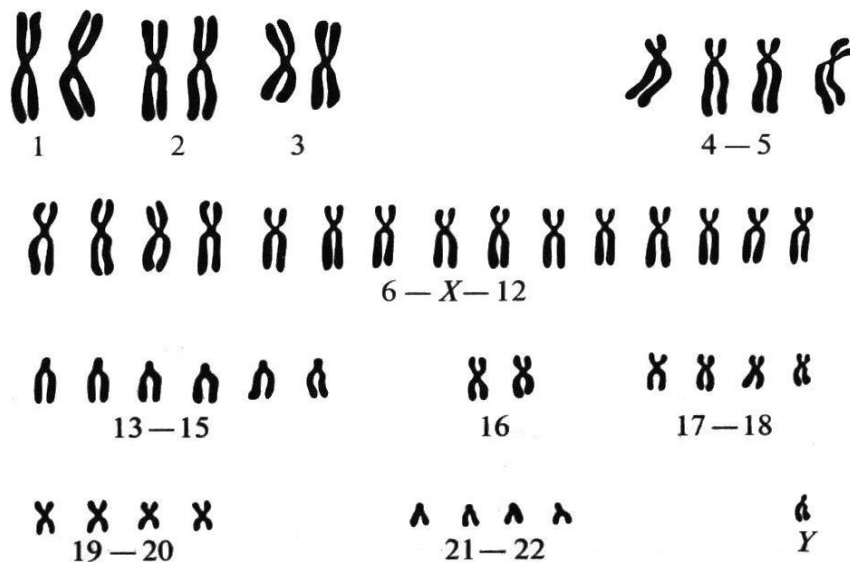


Рис. 2. Нормальный хромосомный набор мужчины (46, XY)

3. Вырежьте отдельные хромосомы из приложенной микрофотографии метафазной пластинки соматической клетки человека. Расположите их на чистом месте (листок чистой бумаги прилагается) в соответствии со схемой. Определите, чей это кариотип?

4. Приклейте вырезанные хромосомы (по схеме) в тетрадь. Укажите группу и порядковый номер хромосом.

## **Занятие 7. Организация генетического материала и хромосомы человека. Современные методы картирования.**

### Вопросы для обсуждения:

1. Дифференциально окрашенные хромосомы: достоинства и недостатки.
2. Парижская номенклатура хромосом и кариотипа.
3. Современные методы картирования; их возможности
  - а) гибридизация соматических клеток;
  - б) гибридизация *in situ*;
  - в) полимеразная цепная реакция.
4. Хромосомный уровень организации наследственного материала, его значение в функционировании генного аппарата, хромосомная теория наследственности Моргана.
5. Геномный уровень организации наследственного материала и его значение.

### **Задания**

Задание 1. Заполните таблицу «Общая характеристика хромосом человека», определив по предлагаемой формуле центромерный индекс каждой хромосомы. Используя рисунок «Дифференциально окрашенные хромосомы человека», письменно ответьте на вопросы.

Задание 2. Расшифруйте приведенные условные обозначения локусов хромосом, отметьте стрелками соответствующие локусы на предложенных вам схемах соответствующих хромосом; вклейте схемы в тетрадь.

Задание 3. Заполните таблицу «Кариотипы человека с хромосомными перестройками», используя принятые в Парижской номенклатуре условные обозначения в кариотипе внутривхромосомных и межхромосомных перестроек.

### *Контрольные вопросы:*

1. В какую группу хромосом по Денверской классификации попадают половые X – хромосома и Y – хромосома?
2. Определите область применения Денверской и Парижской номенклатур хромосом.

## **Занятия 8 – 9. Закономерности наследования признаков (решение задач)**

### Вопросы для обсуждения:

1. Основные закономерности наследования признаков :
  - а) аутосомное
  - б) сцепленное с полом
  - в) независимое
  - г) сцепленное
  - д) цитоплазматическое.

*Задания: Решение генетических задач на моногибридное и дигибридное скрещивание, на аутосомное, сцепленное с полом и сцепленное наследование признаков (по предложенному сборнику задач).*

## **Занятие 10. Генетическая структура популяций перекрестнооплодотворяющихся организмов**

### Вопросы для обсуждения:

1. Популяция. Экологические и генетические характеристики популяции.
2. Генетическая структура популяции перекрестнооплодотворяющихся организмов. Условия выполнения закона Харди-Вайнберга.

3. Изменение генетической структуры популяции как элементарное эволюционное явление.

### Задания

*Задание 1. Составление модельных панмиктических популяций при заданных частотах гамет.*

Работа выполняется группами студентов из трех человек. Гаметы условно представлены картонными кружочками. Кружочек синего цвета обозначает гамету с доминантной аллелью  $A$ , красного – с  $a$ . Каждая группа получает две коробки со 100 «гаметами»: в одной «яйцеклетки», в другой – «сперматозоиды». Один из студентов вытаскивает, не глядя в коробку, по одному кружочку («яйцеклетке»), другой проделывает то же самое со «сперматозоидами», а третий записывает получившееся сочетание «гамет», т. е. «зиготу». Если вытащены два синих кружочка, они означают генотип  $AA$ , синий и красный –  $Aa$ , два красных –  $aa$ . Затем кружочки каждый раз возвращают в коробку и тщательно перемешивают; это повторяется 100 раз.

Поскольку мужские и женские «гаметы» студент вытаскивает, не глядя, т.е. случайно, и столь же случайно они комбинируются при «оплодотворении», этим имитируются условия панмиксии.

Записывать ход работы удобно так, как в таблице 1 (метод конвертов).

Таблица 1.

Цвет кружков	Синий+синий	Синий+красный	Красный+красный
Генотип	$AA$	$Aa$	$aa$
Число			

Перед началом опыта каждая группа помещает в каждую из двух коробок по 100 кружочков в выбранном заранее соотношении гамет ( $qA : pa$ ), например,  $0,1 A : 0,9 a$ ;  $0,2 A : 0,8 a$ ;  $0,3 A : 0,7 A$ ;  $0,4 A : 0,6 a$ ;  $0,5 A : 0,5 a$  и т.д.

Статистическая обработка полученных результатов. Для решения вопроса о том, соответствует ли полученное расщепление теоретически ожидаемому по закону Харди-Вайнберга, необходимо определить величину  $\chi^2$  (хи-квадрат) и оценить ее по таблице Фишера.

**Т а б л и ц а    Ф и ш е р а**

Число степеней свободы ( $n'$ )	Вероятность ( $P$ )									
	0,99	0,95	0,90	0,75	0,50	0,25	0,10	0,05	0,025	0,01
1	0,000	0,00	0,02	0,10	0,45	1,32	2,71	3,84	5,02	6,63
2	0,02	0,10	0,21	0,58	1,39	2,77	4,61	5,99	7,38	9,21
3	0,11	0,35	0,58	1,21	2,37	4,11	6,25	7,81	9,35	11,34
4	0,30	0,71	1,06	1,92	3,36	5,39	7,78	9,49	11,14	13,28
5	0,55	1,15	1,61	2,67	4,35	6,63	9,24	11,07	12,83	15,09

Для расчета величины  $\chi^2$  необходимо сначала вычислить теоретически ожидаемое расщепление генотипов по формуле Харди-Вайнберга:

$$(qA + pa)^2 = q^2AA + 2qpAa + p^2aa,$$

где  $qA$  и  $pa$  – исходное, выбранное ранее, соотношение доминантного и рецессивного генов.

Полученные результаты выразить в целых числах (т.е. умножить их на 100) и внести в таблицу 2. Далее необходимо определить отклонение  $d$  и величину  $\chi^2$ .

Таблица 2.

Данные	Частоты генотипов			
	AA	Aa	aa	Всего
Фактически полученные (p)				
Теоретически ожидаемые (q)				
Отклонение $d = p - q$ $d^2$				
$\chi^2 = \sum \frac{d^2}{q}$				

Найденное значение  $\chi^2$  сравните с табличным для  $P = 0,05$  (оптимальная для учебных целей вероятность) и числа степеней свободы  $n = 2$  (число независимо рассчитанных теоретически ожидаемых величин).

Если найденное значение  $\chi^2$  меньше, чем указано в таблице, значит полученное в опыте соотношение генотипов соответствует теоретически ожидаемому, т.е. модельная популяция подтверждает закон Харди-Вайнберга. Если же найденное значение  $\chi^2$  больше или равно табличному, то полученное в опыте соотношение генотипов не соответствует теоретически ожидаемому.

Сделайте вывод о том, подчиняется ли модельная популяция закону Харди-Вайнберга.

*Задание 2. Решение задач.*

1. В популяции беспородных собак г. Владивостока было найдено 245 животных коротконогих и 24 с нормальными ногами. Коротконогость у собак – доминантный признак (А), нормальная длина ног – рецессивный (а). Определите частоту аллелей А и а, генотипов АА, Аа, аа и количество собак каждого генотипа.
2. Исходное соотношение генотипов в выборке 1АА : 1 аа. Определите генотипическую структуру в F<sub>5</sub> при условии панмиксии.
3. В одной панмиктической популяции частота аллели b равна 0,1, а в другой – 0,9. В какой популяции больше гетерозигот?
4. Черный цвет кроликов доминирует над белым. В равновесной популяции q<sub>A</sub> = p<sub>a</sub> = 0,5. Кроликов какого цвета больше в этой популяции? Во сколько раз?
5. В популяции люди с I группой крови составляют 36%, со II группой – 45%, с III группой – 13%, с IV группой – 6%. Определите частоту аллелей I<sup>0</sup>, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>.

### **Самостоятельная работа**

Самостоятельная работа студентов заключается в подготовке к практическим занятиям по вопросам для обсуждения (для предварительного устного и контрольного письменного опросов), выполнении заданий на практических занятиях, ответам на контрольные вопросы в конце каждого занятия.

#### **Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы**

При выполнении самостоятельной работы над курсом необходимо пользоваться рекомендованной учебной литературой, конспектами лекций, интернет-ресурсами и другими источниками по усмотрению студента.

*Критерии оценивания заданий к практическим занятиям и уровня освоения знаний по темам дисциплины.*

После выполнения заданий на практическом занятии студенты должны устно ответить на контрольные вопросы, которые позволяют оценить понимание и степень самостоятельности в выполнении заданий. Уровень освоения знаний по изученному разделу проверяется в форме письменного ответа на следующем практическом занятии по вопросам для изучения.

Оценка «отлично» выставляется студенту, показавшему в ответе всестороннее и глубокое знание материала, предусмотренного программой, усвоившему основную и знакомому с дополнительной литературой, рекомендованной программой, усвоившему взаимосвязь основных понятий дисциплины, умеющему иллюстрировать ответ примерами и свободно выполнять задания, проявившему творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, показавшему в ответе достаточное знание материала, предусмотренного программой, усвоившему основную и знакомому с дополнительной литературой, рекомендованной программой, усвоившему взаимосвязь основных понятий дисциплины, умеющему иллюстрировать ответ

примерами и свободно выполнять задания, однако допустившему 1-2 негрубые ошибки или неточности.

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, показавшему в ответе знания основного материала, предусмотренного программой, в объеме, необходимом для дальнейшей учебы, знакомому с основной литературой, но затрудняющемуся приводить примеры для иллюстрации своего ответа и справляющемуся с выполнением заданий под руководством преподавателя, допустившего в ответе многочисленные неточности и 2-3 грубые ошибки.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, показавшему в ответе значительные пробелы в знаниях основного материала, предусмотренного программой, не ознакомившемуся с основной литературой, рекомендованной программой, не овладевшему базовыми знаниями по данной дисциплине и определенными предметными умениями, не умеющему иллюстрировать ответ примерами, допустившему в ответе многочисленные грубые ошибки и неточности.



<p>ОПК-2: владением базовыми знаниями фундаментальных разделов физики, химии и биологии в объеме, необходимом для освоения физических, химических и биологических основ в экологии и природопользовании; методами химического анализа, знаниями о современных динамических процессах в природе и техносфере, о состоянии геосфер Земли, экологии и эволюции биосферы, глобальных экологических проблемах, методами отбора и анализа геологических и биологических проб, а также навыками идентификации и описания биологического разнообразия, его оценки современными методами количественной обработки информации.</p>	<p>8 семестр</p>	<p>Б.1.В.ДВ.12.2 Генетические основы адаптаций человека</p>	<p><b>Знаниевый</b></p>	<p><b>Зачтено:</b> знает биологические особенности наследственности человека, основы структурно-функциональной организации генетического материала человека, молекулярно-генетические основы хранения, передачи, реализации и изменения наследственной информации; направления и механизмы адаптациогенеза на разных уровнях организации генетического материала и этапах онтогенеза; основы популяционной генетики, генетические основы стабильности популяций, основы наследственной патологии человека.</p> <p><b>Не зачтено:</b> не знает биологические особенности наследственности человека, основы структурно-функциональной организации генетического материала человека, молекулярно-генетические основы хранения, передачи, реализации и изменения наследственной информации; направления и механизмы адаптациогенеза на разных уровнях организации генетического материала и этапах онтогенеза; основы популяционной генетики, генетические основы стабильности популяций, основы наследственной патологии человека.</p> <p><b>Зачтено:</b> умеет объяснять причины, направления и механизмы адаптаций организмов к среде обитания, формы и причины изменчивости наследственной информации под влиянием факторов среды, изменения генетической структуры популяций, факторы, приводящие к патологическим процессам в организме человека. Владеет навыками решения генетических задач, использования полученных знаний при анализе возникающих экологических проблем и для определения вероятности проявления генетически обусловленных аномалий.</p>
--	------------------	---	-------------------------	---



			<b>Деятельностный</b>	<b>Не зачтено:</b> не умеет объяснять причины, направления и механизмы адаптаций организмов к среде обитания, формы и причины изменчивости наследственной информации под влиянием факторов среды, изменения генетической структуры популяций, факторы, приводящие к патологическим процессам в организме человека. Не владеет навыками решения генетических задач, использования полученных знаний при анализе возникающих экологических проблем и для определения вероятности проявления генетически обусловленных аномалий.
--	--	--	-----------------------	---

## Типовые проверочные задания

### Вопросы для обсуждения

#### Занятие 1

1. Периоды эмбрионального развития человека. Основные процессы протекающие в каждом из них.
2. Механизмы онтогенеза (деление, миграция, сортировка, дифференцировка, гибель клеток). Генетический контроль индивидуального развития.
3. Критические периоды эмбриогенеза.
4. Тератогенные факторы, вызывающие врожденные пороки развития. а) эндогенные факторы и результат их действия; б) экзогенные факторы и результат их действия.
5. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии как результат совместного воздействия генетических и средовых тератогенных факторов.

#### Занятие 2

1. Биология пола. Первичные и вторичные половые признаки.
2. Определение пола у человека.
3. Дифференциация пола.
4. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа и пола организма.

#### Занятие 3

1. Общие свойства генетического материала (способность к самовоспроизведению, к поддержанию постоянства своей организации, к приобретению и воспроизводству изменений).
2. Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный, геномный).

#### Занятие 4

1. Генный уровень организации наследственного материала.
2. Программа «Геном человека», ее результаты.
3. Механизмы стабилизации нуклеотидной последовательности ДНК.

#### Занятие 5

1. ДНК как хранитель наследственной информации: особенности строения, способность к самоудвоению.
2. Этапы реализации генетической информации: транскрипция, процессинг, трансляция.
3. Единица генетической информации и генетического кода. Свойства генетического кода.
4. Генные мутации, их причины, последствия.
5. Механизмы, снижающие неблагоприятный эффект генных мутаций (вырожденность генетического кода, диплоидность хромосом, экстракопирование генов, неравнозначность замен аминокислот в полипептидах).

#### Занятие 6

1. Кариотип и его характеристики. Морфология хромосом.
2. Гомологичные хромосомы. Особенности их поведения в мейозе.
3. Равномерная (рутинная) окраска хромосом человека, ее достоинства и недостатки.
4. Денверская классификация хромосом (1960).

#### Занятие 7

1. Дифференциально окрашенные хромосомы: достоинства и недостатки.
2. Парижская номенклатура хромосом и кариотипа.
3. Современные методы картирования; их возможности
  - а) гибридизация соматических клеток;
  - б) гибридизация *in situ*;
  - в) полимеразная цепная реакция.
4. Хромосомный уровень организации наследственного материала, его значение в функционировании генного аппарата, хромосомная теория наследственности Моргана.
5. Геномный уровень организации наследственного материала и его значение.

#### *Занятие 8-9*

1. Основные закономерности наследования признаков :
  - а) аутосомное
  - б) сцепленное с полом
  - в) независимое
  - г) сцепленное
  - д) цитоплазматическое.

#### *Занятие 10*

1. Популяция. Экологические и генетические характеристики популяции.
2. Генетическая структура популяции перекрестнооплодотворяющихся организмов. Условия выполнения закона Харди-Вайнберга.
3. Изменение генетической структуры популяции как элементарное эволюционное явление.

#### *Задания к практическим занятиям.*

*Задания к практическому занятию по теме «Генетическая структура популяций перекрестнооплодотворяющихся организмов».*

*Задание 1. Составление модельных панмиктических популяций при заданных частотах гамет.*

Работа выполняется группами студентов из трех человек. Гаметы условно представлены картонными кружочками. Кружочек синего цвета обозначает гамету с доминантной аллелью  $A$ , красного – с  $a$ . Каждая группа получает две коробки со 100 «гаметами»: в одной «яйцеклетки», в другой – «сперматозоиды». Один из студентов вытаскивает, не глядя в коробку, по одному кружочку («яйцеклетке»), другой проделывает то же самое со «сперматозоидами», а третий записывает получившееся сочетание «гамет», т. е. «зиготу». Если вытащены два синих кружочка, они означают генотип  $AA$ , синий и красный –  $Aa$ , два красных –  $aa$ . Затем кружочки каждый раз возвращают в коробку и тщательно перемешивают; это повторяется 100 раз.

Поскольку мужские и женские «гаметы» студент вытаскивает, не глядя, т.е. случайно, и столь же случайно они комбинируются при «оплодотворении», этим имитируются условия панмиксии.

Записывать ход работы удобно так, как в таблице 1 (метод конвертов).

Таблица 1.

Цвет кружков	Синий+синий	Синий+красный	Красный+красный
Генотип	AA	Aa	aa
Число			

Перед началом опыта каждая группа помещает в каждую из двух коробок по 100 кружочков в выбранном заранее соотношении гамет ( $qA : pa$ ), например, 0,1 A : 0,9 a; 0,2 A : 0,8 a; 0,3 A : 0,7 A; 0,4 A : 0,6 a; 0,5 A : 0,5 a и т.д.

Статистическая обработка полученных результатов. Для решения вопроса о том, соответствует ли полученное расщепление теоретически ожидаемому по закону Харди-Вайнберга, необходимо определить величину  $\chi^2$  (хи-квадрат) и оценить ее по таблице Фишера.

Таблица Фишера

Число степеней свободы ( $n'$ )	Вероятность ( $P$ )									
	0,99	0,95	0,90	0,75	0,50	0,25	0,10	0,05	0,025	0,01
1	0,000	0,00	0,02	0,10	0,45	1,32	2,71	3,84	5,02	6,63
2	0,02	0,10	0,21	0,58	1,39	2,77	4,61	5,99	7,38	9,21
3	0,11	0,35	0,58	1,21	2,37	4,11	6,25	7,81	9,35	11,34
4	0,30	0,71	1,06	1,92	3,36	5,39	7,78	9,49	11,14	13,28
5	0,55	1,15	1,61	2,67	4,35	6,63	9,24	11,07	12,83	15,09

Для расчета величины  $\chi^2$  необходимо сначала вычислить теоретически ожидаемое расщепление генотипов по формуле Харди-Вайнберга:

$$(qA + pa)^2 = q^2AA + 2qpAa + p^2aa,$$

где  $qA$  и  $pa$  – исходное, выбранное ранее, соотношение доминантного и рецессивного генов.

Полученные результаты выразить в целых числах (т.е. умножить их на 100) и внести в таблицу 2. Далее необходимо определить отклонение  $d$  и величину  $\chi^2$ .

Таблица 2.

Данные	Частоты генотипов			
	AA	Aa	aa	Всего
Фактически полученные (p)				

Теоретически ожидаемые (q)				
Отклонение $d = p - q$ $d^2$				
$\chi^2 = \sum \frac{d^2}{q}$				

Найденное значение  $\chi^2$  сравните с табличным для  $P = 0,05$  (оптимальная для учебных целей вероятность) и числа степеней свободы  $n = 2$  (число независимо рассчитанных теоретически ожидаемых величин).

Если найденное значение  $\chi^2$  меньше, чем указано в таблице, значит полученное в опыте соотношение генотипов соответствует теоретически ожидаемому, т.е. модельная популяция подтверждает закон Харди-Вайнберга. Если же найденное значение  $\chi^2$  больше или равно табличному, то полученное в опыте соотношение генотипов не соответствует теоретически ожидаемому.

Сделайте вывод о том, подчиняется ли модельная популяция закону Харди-Вайнберга.

#### *Задание 2. Решение задач.*

6. В популяции беспородных собак г. Владивостока было найдено 245 животных коротконогих и 24 с нормальными ногами. Коротконогость у собак – доминантный признак (А), нормальная длина ног – рецессивный (а). Определите частоту аллелей А и а, генотипов АА, Аа, аа и количество собак каждого генотипа.
7. Исходное соотношение генотипов в выборке 1АА : 1 аа. Определите генотипическую структуру в F<sub>5</sub> при условии панмиксии.
8. В одной панмиктической популяции частота аллели b равна 0,1, а в другой – 0,9. В какой популяции больше гетерозигот?
9. Черный цвет кроликов доминирует над белым. В равновесной популяции qА = ра = 0,5. Кроликов какого цвета больше в этой популяции? Во сколько раз?
10. В популяции люди с I группой крови составляют 36%, со II группой – 45%, с III группой – 13%, с IV группой – 6%. Определите частоту аллелей I<sup>0</sup>, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>.

#### *Контрольные вопросы к практическому занятию по теме «Структура и функции нуклеиновых кислот»*

1. Почему в составе ДНК имеет место строгое соотношение компонентов?
2. Какие участки комплементарных цепей соединены прочнее: содержащие больше пар АТ или ГЦ? Почему?
3. Каковы основные отличия в строении, функциях, местонахождении в клетке ДНК и РНК?

### **7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы**

*Список основной литературы:*

1. Алферова, Г. А. Генетика: учебник для академического бакалавриата /под ред. Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2018. — 209 с. — (Серия: Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-00168-6.
2. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2018. — 255 с. — (Серия: Университеты России). — ISBN 978-5-534-00054-2.
3. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2018. — 261 с. — (Серия: Университеты России). — ISBN 978-5-534-00059-7.
4. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум: учебное пособие для академического бакалавриата / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2018. — 174 с. — (Серия: Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-00169-3.

*Список дополнительной литературы:*

1. Айала Ф. Введение в популярную и эволюционную генетику. — М.: «Мир», 1984.
2. Коницев А.С. Молекулярная биология/А.С.Коницев, Г.А.Севастьянова. — М.: «Академия», 2003.
3. Максимова Т.И. Генетические аспекты экологии человека. — Смоленск: СГПУ, 1999.
4. Максимова Т.И. Биологическая изменчивость и адаптации человека.- Смоленск: СГПУ, 2000.
5. Максимова Т.И. Экология болезней.//сб. Биологические науки в школе и вузе. — Смоленск: СмолГУ, 2006. С. 68-76.
6. Никольский В.И. Генетика. — М.: «Академия», 2010.
7. Щипков В.П. Общая и медицинская генетика / В.П.Щипков, Г.Н.Кривошеина. — М.: «Академия», 2003.
8. Яблоков А.В. Эволюционное учение/А.В.Яблоков, А.Г.Юсуфов. — М.: «Высшая школа», 1998.

**Информационные ресурсы**

1. Видеофильмы «Сто великих открытий по генетике».
2. Видеофильмы «ДНК».
3. Презентация «Генные болезни человека».
4. Презентация «Хромосомные болезни человека».
5. Презентации по структуре и репликации ДНК.

**Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Образовательный портал <http://fatpoint.ru>
2. <http://www.naturemed.ru/auchives/4/>
3. [www.gnpnu.ru](http://www.gnpnu.ru) – государственная научная педагогическая библиотека им. К.Д. Ушинского Российской академии образования.
4. IPRbooks – электронная библиотека.

**8.Перечень информационных технологий**

Microsoft Open License (Windows XP, 7, 8, 10, Server, Office 2003-2016), лицензия 66975477 от 03.06.2016 (бессрочно).

Обучающимся обеспечен доступ к ЭБС «Юрайт», ЭБС «IPRbooks», доступ в электронную информационно-образовательную среду университета, а также доступ к

современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам.

### **9. Материально-техническая база**

- ноутбук ASUS;
- проектор BenQ;
- экран настенный Screen (ауд. 65)
  
- специальные столы с подсветкой для работы с микроскопами;
- микроскопы МБР-1;
- микроскопы МБС-9;
- электрифицированный стенд;
- наборы микропрепаратов;
- модели органов человека;
- наборы костей;
- планшеты с мышцами;
- таблицы по темам (ауд. 54)

**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН  
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

**Сертификат:** 6314D932A1EC8352F4BBFDEFD0AA3F30  
**Владелец:** Артеменков Михаил Николаевич  
**Действителен:** с 21.09.2022 до 15.12.2023