

К.Н.Нишанбаев, Д.Х.Хамидов.

**Руководство по медицинской
биологии и генетике**

ТАШКЕНТ - 2005

Авторы:

К.Н.Нишанбаев – заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики ТашПМИ, доктор биологических наук, профессор.

Д.Х.Хамидов - Академик АН РУз, доктор биологических наук, профессор.

Рецензенты:

П.Р.Алимходжаева – заведующая кафедрой медицинской биологии и генетики I-ТашГосМИ, доктор биологических наук, профессор.

П.Х.Халиков – профессор кафедры медицинской биологии и генетики II - ТашГосМИ, доктор биологических наук

Учебное пособие составлено согласно типовой программе по медицинской биологии и генетике, утвержденной Министерством высшего и среднего специального образования и Министерством здравоохранения Республики Узбекистан. Руководство состоит из разделов клеточной биологии, общей генетики и антропогенетики, биологии развития, эволюционного учения, биологических и экологических основ паразитологии.

Каждое занятие включает краткое содержание темы, план проведения занятия, учебное оборудование, задания по самостоятельной подготовке студентов, ситуационные задачи, тестовые вопросы.

Руководство предназначено для студентов и преподавателей медицинских институтов.

ПРЕДИСЛОВИЕ

Программа медицинской биологии и генетики, утвержденная Министерством высшего и среднего специального образования и Министерством здравоохранения Республики Узбекистан в 2002 году содержит значительные изменения с учетом современной научной информации. В медицинских институтах необходим комплексный подход к изучению закономерностей биологии и генетики в тесной связи с медицинской практикой и практическими навыками. С другой стороны, в процессе обучения студентов необходимо применять новые педагогические технологии, которые предполагают повышение качества обучения, связанного со стимулированием познавательной деятельности студентов. Одним из средств этого является постановка ситуационных задач на основе содержания изучаемой темы, использование интерактивных методов обучения.

При подготовке учебного пособия авторы основывались на свой многолетний опыт научно-педагогической работы на кафедрах медицинской биологии и генетики Ташкентского Медицинского института, Ташкентского Медицинского Педиатрического института и лаборатории клеточной биологии Института биохимии Академии Наук Республики Узбекистан.

В руководстве приведены краткое содержание и план проведения занятия по 39 темам. Краткий теоретический материал по каждой теме занятий является дополнительным ориентиром для студентов при использовании других источников учебной литературы.

В каждой теме сформулированы цели занятия, содержатся задания для самостоятельной подготовки студентов, ситуационные задачи и тестовые вопросы для освоения студентами узловых вопросов изучаемых тем.

Приводится также необходимое учебное оборудование, наглядные пособия и план проведения практических занятий.

Авторы выражают глубокую благодарность сотрудникам кафедры Елене Михайловне Урмыч, Кадыровой Муборак Зиядуллаевне и студенту ТашПМИ

Сейтимбетову Журабеку за помощь при подготовке учебного пособия к изданию.

Выражаем также глубокую благодарность рецензентам: профессорам Алимходжаевой Парахат Рустамовне, Халикову Пулат Хужамкуловичу за критические замечания и пожелания при рецензировании работы.

Все пожелания, критические замечания, направленные на улучшение содержания руководства, будут восприняты авторами с признательностью.

ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

Медицинская биология и генетика относятся к фундаментальным наукам и имеют важное значение в формировании мировоззрения врачей. Человек отличается от всех живых организмов своей биосоциальной сущностью. В практической медицине невозможно достичь эффективных результатов без понимания общебиологических закономерностей.

Студенты должны помнить, что биология является теоретической основой медицины.

Без усвоения характерных особенностей и закономерностей живых организмов на молекулярном, клеточном, тканевом, органном, системном, организменном и биосферном уровнях невозможно понять нормальные и патологические процессы в человеческом организме.

Знания таких разделов биологии, как генетики человека, общей экологии, экологии человека, биологических и экологических основ паразитизма, необходимы в практической деятельности врачей.

В проведении практических занятий необходим творческий подход преподавателя в целях улучшения качества знаний и усвояемости студентов. При обсуждении содержания темы рекомендуется использование интерактивных методов обучения. Наглядные пособия, такие как графы логических структур, учебные видеофильмы, слайды, способствуют лучшему восприятию теоретического материала, а решение тестовых заданий, ситуационных задач – закреплению пройденного материала и развитию аналитического мышления. Компьютеризация всех сфер жизнедеятельности создает необходимость освоения обучающих и контролирующих компьютерных программ.

В целях освоения практических занятий студенты должны пользоваться альбомами для рисования, тетрадями для самостоятельной подготовки, решения ситуационных задач и тестовых заданий.

В альбомах студенты зарисовывают препараты по изучаемой теме, записывают решения задач по генетике, основные понятия и графы логических

структур по теме. Такой порядок работы на практических занятиях придерживается в течение многих лет и доказал свою эффективность в усвоении изучаемой темы.

При иллюстрации препаратов от студентов требуется не художественность, исполнения, но достоверность изображаемого объекта.

В заключительной части практического занятия преподаватель оценивает степень теоретической подготовки студентов, учитывая их активность при обсуждении темы, выполнения заданий в альбоме и конспекте, решение ситуационных задач, тестовых вопросов, ответы на вопросы по самостоятельной подготовке.

В заключении преподаватель дает задание на следующее занятие, объясняет наиболее трудные вопросы и рекомендует литературу для самостоятельной подготовки.

БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ.

1-тема. Световые микроскопы, строение и правила работы с ними

Содержание темы.

Одним из основных методов изучения мелких биологических объектов (вирусов, микроорганизмов, простейших, клеток, многоклеточных) является микроскопирование – изучение их с помощью оптических увеличивающих приборов (*micro* – малый, *scopio* – наблюдать). Существуют разные виды микроскопов (световой, электронный, люминесцентный, фазовоконтрастный, флуоресцентный, поляризационный и др). Чаще используются световые микроскопы, которые необходимы не только для биологических но и медицинских исследований, например для лабораторной диагностики болезней. Поэтому каждый студент обязан знать строение световых микроскопов и уметь работать с ними.

Световой микроскоп состоит из следующих частей: а) *оптическая*, б) *механическая*, в) *осветительная*. (Рис.1; табл.1.).

К механической части относятся: штатив, предметный столик, тубус, револьвер, макро и микрометрические винты. Штатив состоит из основания, тубусодержателя и тубуса. Предметный столик имеет в центре круглое отверстие, через которое проходит пучок света, две клеммы для фиксации препарата, препаратопроводители-винты для передвижения верхней части столика по горизонтальной плоскости. Ниже предметного столика расположены макрометрический и микрометрический винты. Макрометрический винт крупнее и служит для ориентировочного фокусирования, а микрометрический – для более точного. В большинстве микроскопов микровинт имеет вид массивного диска и располагается на основании.

Осветительная часть состоит из зеркала, конденсора и диафрагмы.

Зеркало подвижно укреплено на штативе ниже предметного столика, его

можно вращать в любом направлении. Зеркало имеет вогнутую и плоскую поверхность. При слабом освещении используется вогнутая поверхность. Конденсор также располагается под предметным столиком и состоит из системы линз. Имеется специальный винт для перемещения конденсора вверх или вниз,

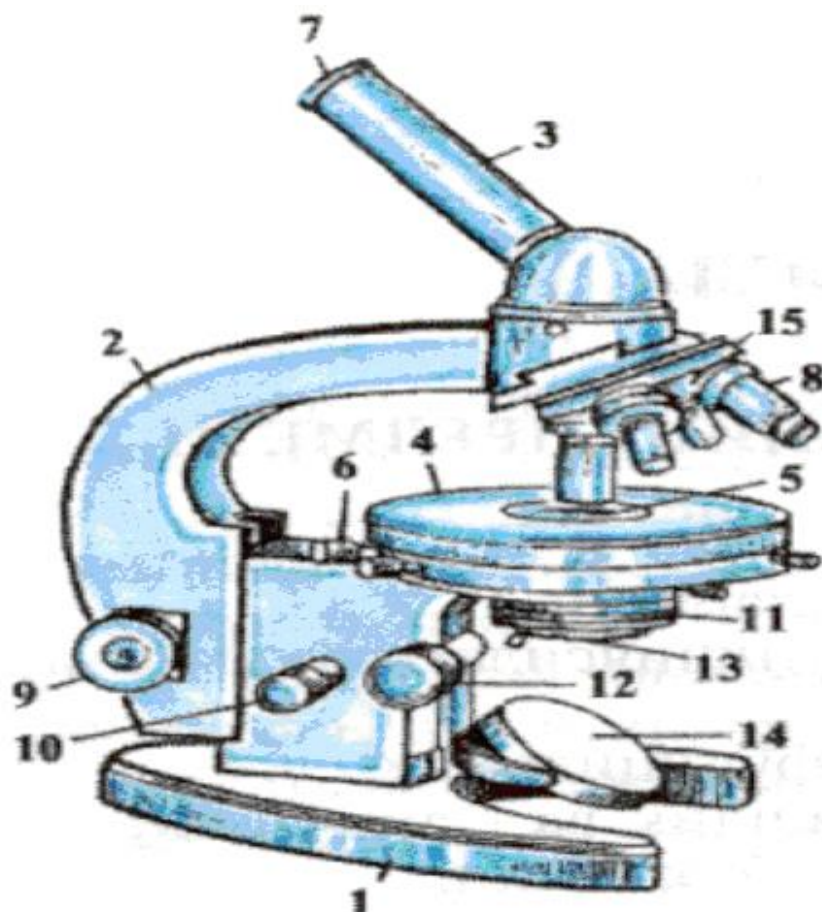
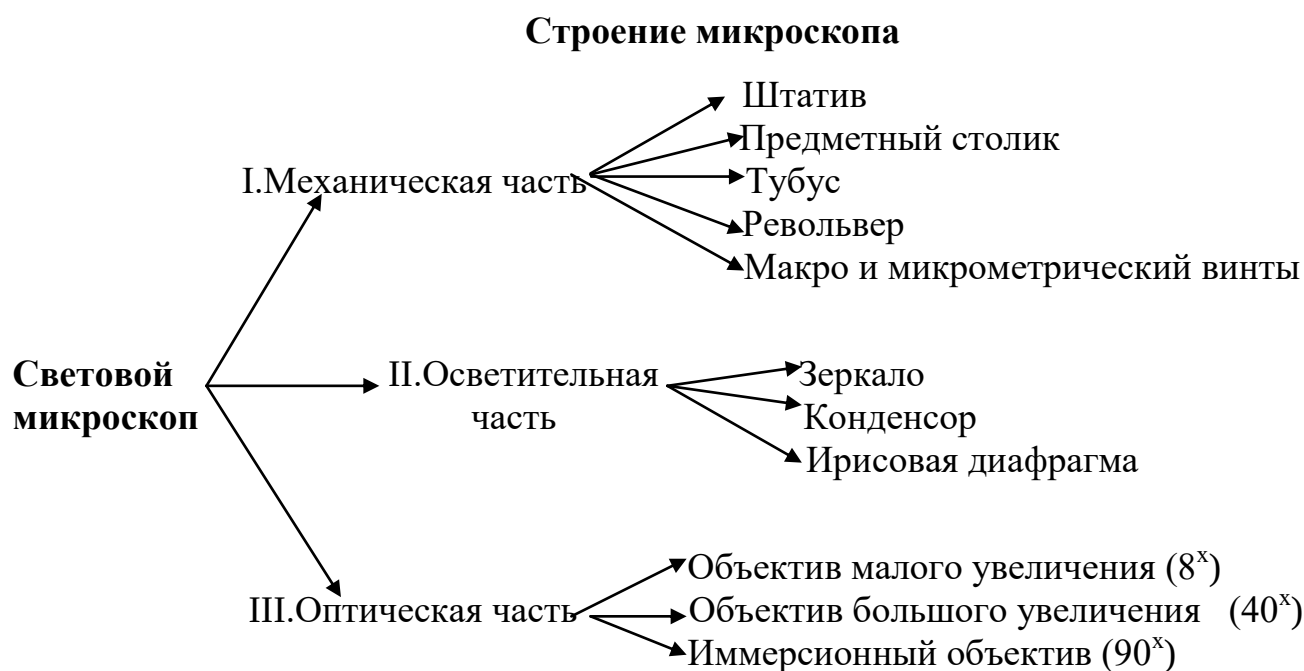


Рис-1. Микроскоп МБР-I.

1-основание (штатив); 2-тубусодержатель; 3-тубус; 4-предметный столик; 5-отверстие предметного столика; 6-винты, перемещающие столик; 7-окуляр; 8-объектив; 9-макрометрический винт; 10-микрометрический винт; 11-конденсор; 12-винт конденсора; 13-дафрагма; 14-зеркало; 15-револьвер.

Таблица-1



с помощью которого регулируется степень освещения. При опускании конденсора освещение уменьшается, при поднимании - увеличивается.

Ирисовая диафрагма ввинчена в нижнюю часть конденсора, состоит из мелких пластинок. С помощью специальной клеммы можно регулировать диаметр отверстия и освещенность изучаемого объекта.

К оптической части микроскопа относятся окуляры и объективы. Окуляры состоят из системы линз. Увеличительная способность окуляра указана на верхней поверхности (7, 10, 15, 20)

Объективы ввинчиваются в специальные гнёзда револьвера. Вращающийся револьвер имеет 4 гнёзда для объективов. Объективы также имеют различную кратность увеличения (8^x , 40^x , 60^x , 90^x) по увеличительной способности можно судить о «силе микроскопа» При расчете силы микроскопа следует умножить увеличение окуляра на увеличение объектива (например, $10 \times 8 = 80$, $10 \times 40 = 400$, $10 \times 90 = 900$ и т.д.)

Для характеристики оптических приборов часто употребляется понятие

«разрешающая способность». Разрешающая способность микроскопа – это наименьшее расстояние между двумя точечными объектами, при котором их можно различить. Глаз человека (своеобразный оптический прибор) может различить две точки, удаленные от него на 25 см, при рассоянии между ними не меньше 0,073мм. Разрешающая способность светового микроскопа- 0,2мкм,электронного микроскопа - $5\text{\AA}$ ($1\text{ Ангстрем} = \frac{1}{10000}\text{ мкм}$)

Правила работы с микроскопом.

- 1.Микроскоп устанавливается штативом к себе, на расстоянии 5см от края стола.
- 2.Окуляр,объектив, зеркало и другие части микроскопа протираются мягкой суконкой.
- 3.Спомощью револьвер объектив малого увеличения устанавливается в центре предметного столика, при этом слышится легкий щелчок и револьвер фиксируется.

Необходимо надо помнить что изучение любого объекта начинается с малого увеличения.

- 4.С помощью макрометрического винта объектив малого увеличения поднимается на высоту 0.5см от предметного столика.
- 5.Глядя на окуляр левым глазом и вращая зеркало в разных направлениях устанавливается яркое и равномерное освещение поля зрения. Для этого следует расширить отверстие диаграммы и поднять конденсор. При достаточной освещенности используется плоская поверхность зеркала.
- 6.Изучаемый препарат устанавливается в центре предметного столика и закрепляется клеммами. С помощью макровинта малый объектив медленно опускается до расстояния примерно 2 мм от препарата. Затем, глядя в окуляр левым глазом, медленно вращая макрометрический винт, малый объектив поднимается до появления в поле зрения изображения изучаемого объекта. Фокусное расстояния объектива с малым увеличением составляет 0.5см. При появлении четкого изображения препарата в нужном участке эта часть

устанавливается в центре поля зрения. Затем устанавливается объектив большого увеличения. Под контролем зрения объектив опускается почти до соприкосновения с препаратом. После этого, глядя в окуляр, медленно поднимается до появления четкого изображения. Фокусное расстояние при работе с объективом большого увеличения равно 1мм. При отсутствии изображения следует повторить работу сначала. Для тонкой фокусировки используются микрометрический винт, вращая его вправо и влево в пол оборота.

Объясните понятие «сила микроскопа, разрешающая способность микроскопа».

7.Объектив с увеличением $90\times$ называется иммерсионным (от лат. Immersio-погружать). Этот объектив используется при изучении мельчайших объектов. При использовании этого объектива на изучаемый объект помещают каплю иммерсионного (кедрового) масла. Затем, глядя с боку, тубус опускают до погружения линзы объектива в масло. После этого, глядя в окуляр, пользуясь только микровинтом, объектив осторожно опускается или поднимается до получения четкого изображения.

8.После завершения работы следует перевести микроскоп в нерабочее положение. Для этого, вращая револьвер, объективы переводятся в нейтральное положение.

Цель занятия.

Ознакомление со строением микроскопа, освоение правил работы с ним, техники приготовления временных препаратов, изучение временных и постоянных микропрепаратов.

Задание для самостоятельной подготовки.

1.Изучить материал по теме и ответить на следующие вопросы:

- 1.Значение микроскопических исследований в биологии и медицине.
- 2.Какие существуют типы микроскопов?
- 3.Укажите основные части микроскопа.
- 4.Изучите правила работы с микроскопом.

5.Используя дополнительную литературу расскажите о принципах работы разных микроскопов.

II Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые вопросы.

Учебное оборудование.

Микроскопы, чашки Петри, предметные и покровные стекла, пипетки, стаканы с водой, пинцеты, ножницы, вата, иммерсионное масло, постоянные микропрепараты, таблицы с изображением строения микроскопа, различные клетки и ткани

План занятия.

Студенты изучают устройство микроскопа и правила работы с ними, осваивают технику приготовления временных препаратов.

1- препарат. Часть волоса длиной примерно 1-1,5см кладут на предметное стекло и капают из пипетки одну каплю воды, покрывают покровным стеклом. Препарат изучают сначала при малом, затем при большом увеличении микроскопа, зарисовывают изображение в альбом.

2- препарат. Из чашки Петри берут пинцетом небольшой пучок волокон ваты, кладут на предметно стекло, разрыхляют и капают каплю воды, накрывают покровным стеклом. Препарат изучают сначала при малом, затем при большом увеличении, зарисовывают изображение в альбом, обозначают волокна ваты и пузырьки воздуха. В заключительной части занятия преподаватель проверяет альбом, усвоение материала с помощью тестов и ситуационных задач, оценивает успеваемость и объясняет задание на следующее занятие.

Ситуационные задачи.

1.Студент при работе с малым увеличением не смог найти изображение объекта. Перечислите ошибки, допущенные студентом.

2.При переходе на большое увеличение студент не смог найти изображение объекта. Какие ошибки допущены студентом?

3.При микроскопировании студент разбил препарат. Укажите причины.

Тестовые задания.

1. Основные части микроскопа :

- А. Механическая. В. Оптическая. С. Осветительная. Д. Объектив и диафрагма.
- Е. Все части микроскопа являются основными.

2. Иммерсионный объектив-это:

- А. Объектив малого увеличения. В. Объектив большого увеличения.
- С. Все объективы считаются иммерсионными.
- Д. Объектив с увеличением $90^{\times}$ при работе с которым используется иммерсионное масло. Е. Все ответы неверны.

3. Принцип работы электронного микроскопа основан:

- А. На использовании светового излучения.
- В. На использовании потока электронов.
- С. На использовании электромагнитных линз.
- Д. Верны ответы А и С; Е. Верны ответы В и С.

4. Недостатки постоянных препаратов:

- А. Отсутствуют.
- В. При фиксации изучаемого объекта происходят незначительные изменения.
- С. Отсутствие возможности изучения препарата при большом увеличении.
- Д. Верны ответы В и С; Е. Все ответы не верны.

5. С помощью какого микроскопа биологические объекты можно изучить в живом виде?

- А. Флуоресцентного микроскопа. В. Фазово-контрастного микроскопа.
- С. Электронного микроскопа. Д. Верны ответы А и В. Е. Верны все ответы.

6. Как определяется увеличение изучаемого объекта?

- А. По цифрам на объективе; В. По цифрам на окуляре;
- С. По цифрам на тубусе; Д. Умножением увеличения окуляра на увеличение объектива; Е. Умножением цифры объектива на цифру тубуса.

7. Значение револьвера:

- А. Служит для передвижения тубуса; В. Служит для смены объективов.

С. Служит для установления нужного объектива под тубусом.

Д. Верны ответы А и С; Е. Верны ответы В и С.

8.Какими изменениями положения диафрагмы и конденсора можно добиться равномерной и хорошей освещенности объекта.?

А. Опусканием конденсора, сужением отверстия диафрагмы.

В. Поднятием конденсора, сужением отверстия диафрагмы.

С. Поднятием конденсора, расширением отверстия.

Д. Верны ответы А и В. Е. Все ответы неверны.

9. Укажите причины отсутствия изображения объекта при переходе с малого увеличения на большое.

А. Объектив большого увеличения не фиксирован.

В. Изучаемый объект не отцентрирован.

С. Нет фокусного расстояния. Д. Все ответы дополняют друг друга.

Е. Все ответы неверны.

10.С какого объектива начинается изучение объекта?

А. С иммерсионного объектива. В. С объектива большого увеличения.

С. Со специального объектива. Д. Можно начинать с любого объектива

Е. С объектива малого увеличения.

2-тема. Строение клетки. Цитоплазма.

Содержание темы.

Клетка является элементарной структурной, функциональной и генетической единицей живого. Знания о структуре и функции клетки служат фундаментом для освоения морфологических и медико-биологических дисциплин. Врачи в своей практической деятельности используют данные цитологических исследований. По структуре клетки различаются на прокариотические и эукариотические.

К прокариотическим клеткам относятся бактерии и сине-зеленые водоросли. У них отсутствует ядро, вместо которого содержится одна

кольцевидная хромосома.

Эукариотические клетки разделяются на простейшие (одноклеточные) и клетки многоклеточные (табл-2). На практических занятиях мы изучаем эукариотические клетки.

Форма клеток зависит от выполняемых функций. Например, сократительная функция мышечных клеток обеспечивается их вытянутой формой, длинные отростки нервных клеток определяют проводимость нервных импульсов.

Размеры клеток широко варьируют (от 2-3микрометров до 100 и более). Яйцеклетки некоторых организмов могут достигать до 10см. Лимфоциты и эритроциты человека относятся к мелким клеткам. Основными структурными компонентами эукариотической клетки являются: **клеточная оболочка, цитоплазма и ядро**. Клеточная оболочка окружает цитоплазму и отделяет ее от окружающей среды. В состав клеточной оболочки входят плазмолемма, надмембранные органические молекулы и субмембранные органоиды цитоскелета. У растительных клеток (рис.2.) надмембранный толстый слой состоит в основном из целлюлозы. У животных клеток (рис.3.) образуется надмембранный гликокаликс, состоящий из сложных гликопротеинов, толщина которого не превышает 10-20 нм.

Основу плазмолеммы составляет бимолекулярный липидный слой, белковые молекулы по разному погружены в этот липидный слой.

Функции плазмолеммы: защита цитоплазмы от факторов внешней среды, обеспечение транспорта веществ. Рецепторы плазмолеммы обеспечивают ответ клетки на действие гормонов и других биологически активных веществ.

Цитоплазма состоит из **гиалоплазмы, органоидов, и включений**. Гиалоплазма –матрикс цитоплазмы, сложная, бесцветная коллоидная система. В ней содержатся белки, РНК, липиды, полисахариды. В гиалоплазме обеспечивается транспорт веществ и их взаимодействие, буферные и осмотические свойства клетки.

Таблица-2



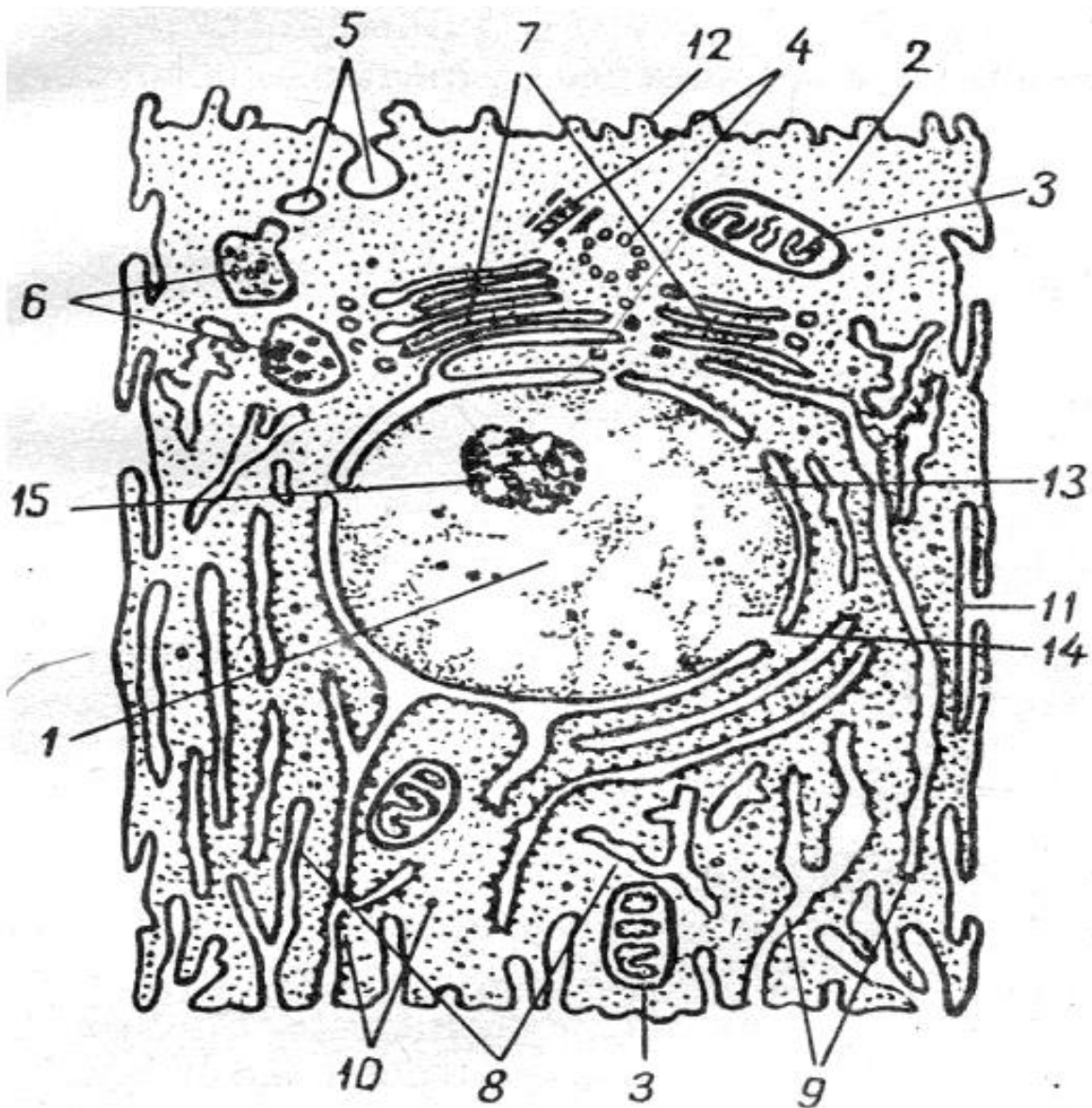


Рис-2. Тонкое строение животной клетки.

1-ядро; 2-цитоплазма; 3-митохондрия; 4-клеточный центр; 5-пиноцитозный пузырь; 6-лизосома; 7-комплекс Гольджи; 8-гладкая эндоплазматическая сеть; 9-гранулярная эндоплазматическая сеть; 10-рибосома; 11-клеточная оболочка; 12-микроворсинки; 13-ядерная оболочка; 14-поры ядерной оболочки; 15-ядрышко.

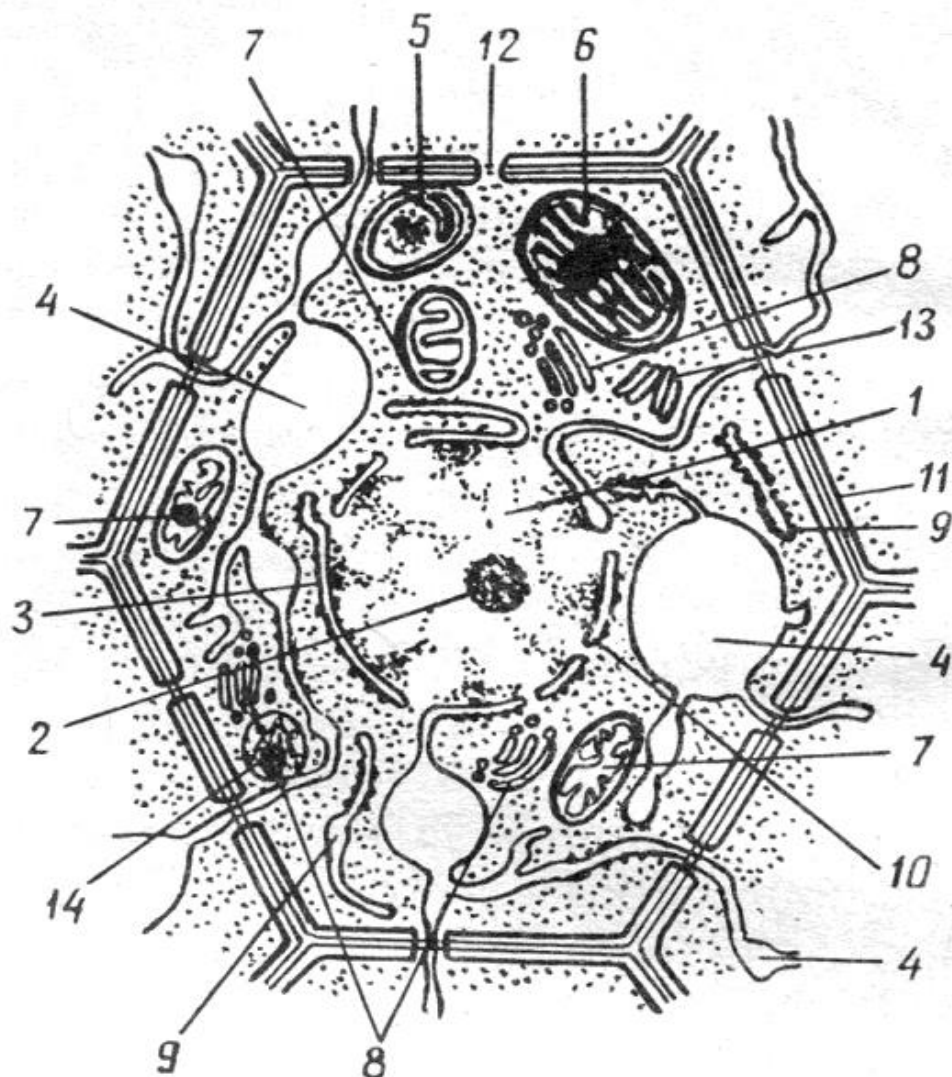


Рис-3. Тонкое строение растительной клетки.

1-ядро; 2-ядрышко; 3-ядерная оболочка; 4-вакуоля; 5-лейкопласт; 6-хлоропласт; 7-митохондрия; 8-комплекс Гольджи; 9-гранулярная эндоплазматическая сеть; 10-поры ядерной оболочки; 11-клеточная оболочка; 12-поры клеточной оболочки; 13-кристаллы оксалата кальция; 14-белковые кристаллы в алейроновых гранулах.

Органоиды - постоянные цитоплазматические структуры, выполняющие определенные функции (табл-3).

Митохондрии - мелкие гранулярные удлинённые нитовидные образования цитоплазмы (под световым микроскопом). При изучении митохондрий под электронным микроскопом видно, что они окружены двуслойной мембраной. Наружная и внутренняя мембраны отличаются

химическим составом, ферментами и функциями. Внутренняя мембрана образует в матриксе впячивания (кристы). Размеры митохондрий варьируют от 0,2мкм до 5мкм. В матриксе митохондрий содержится автономный белоксинтезирующий аппарат. По этому свойству они напоминают прокариотические клетки и свидетельствуют о симбиотическом происхождении эукариотических клеток.

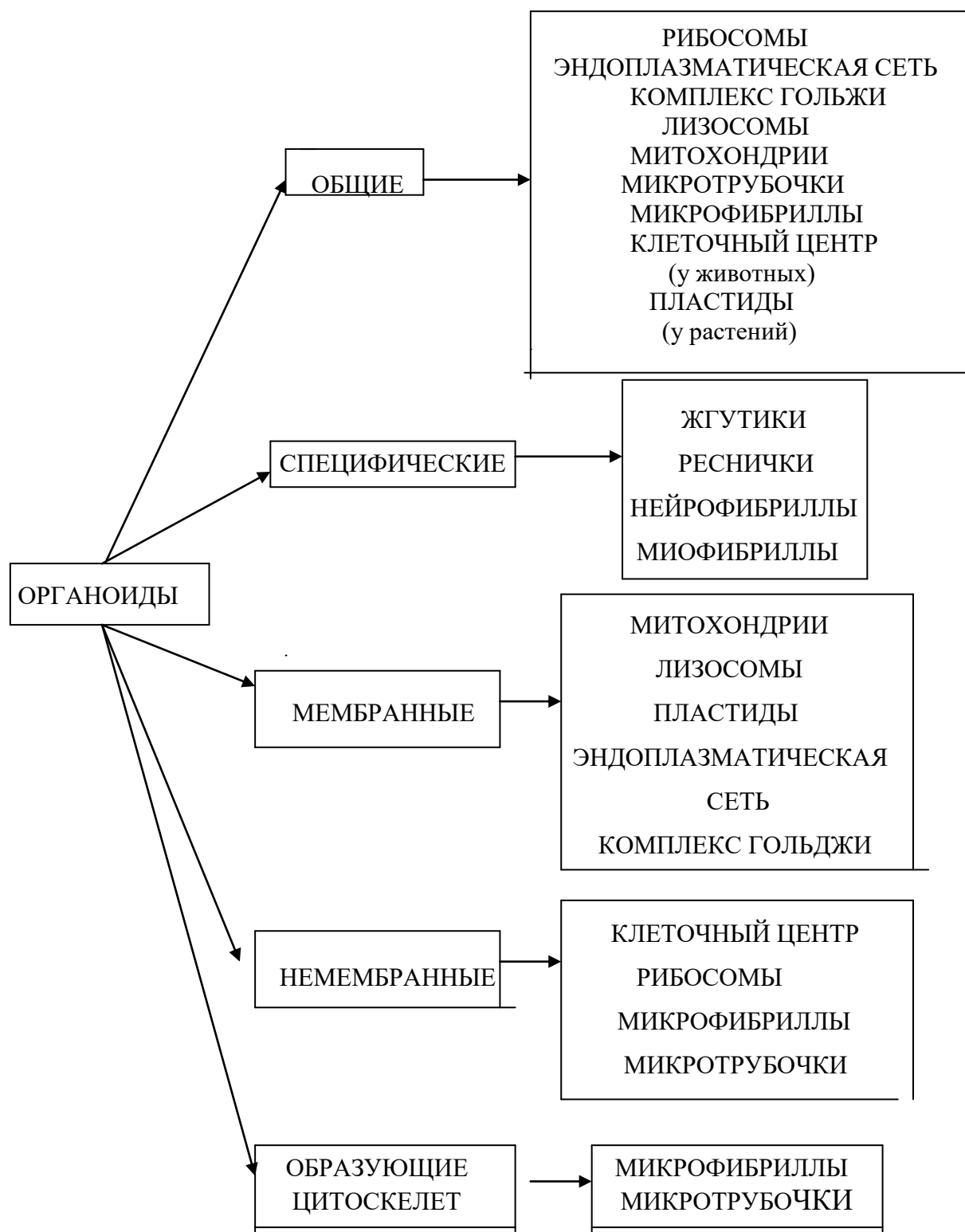
Основная функция митохондрий- синтез АТФ при окислении органических веществ. Митохондрии участвуют также при синтезе некоторых стероидных гормонов.

Пластиды- органоиды, содержащиеся в растительных клетках и во многом напоминающие митохондрии. Пластиды также как митохондрии окружены двуслойной мембраной, в их строении (матриксе) содержатся многочисленные мембранные образования, называемые *тилакоидами*. Они содержат собственный белок-синтезирующий аппарат. Размножают 3 вида пластид: *хлоропласты*, *хромoplastы*, *лейкопласты*. Они могут взаимно превращаться. Основная функция хлоропластов - участие в фотосинтезе.

Рибосомы - в диаметре достигают 20-30 нм, они не окружены мембраной, состоят из малой и большой субъединиц. Субъединицы состоят из белков и рРНК. При соединении с иРНК рибосомы образуют полирибосомы, которые располагаются свободно в цитоплазме или на мембране эндоплазматической сети. Рибосомы участвуют в биосинтезе белков.

Таблица-3

КЛАССИФИКАЦИЯ ОРГАНОИДОВ



Эндоплазматическую сеть можно рассмотреть только под электронным

микроскопом. Она состоит из канальцев и вакуолей.

Существует *шероховатая и гладкая эндоплазматическая сеть*. На мембране шероховатой эндоплазматической сети располагаются рибосомы. Гладкая эндоплазматическая сеть участвует в синтезе жиров и углеводов, а шероховатая - в синтезе белков, экспортируемых из клетки. В канальцах эндоплазматической сети осуществляется также транспорт и модификация синтезируемых веществ. Канальцы эндоплазматической сети соединены с мембранами плазмолеммы, ядерной оболочки и комплекса Гольджи.

Комплекс Гольджи. Под световым микроскопом органоид располагается около ядра и имеет сложную сетевидную нитевидную или гранулярную форму. При изучении под электронным микроскопом установлено мембранное строение комплекса Гольджи. Мембраны образуют сложистые уплощенные цистерны, мелкие и крупные вакуоли. *В комплекс Гольджи происходит модификация, созревание, упаковка и транспорт веществ, синтезированных в эндоплазматической сети. Здесь также образуются первичные лизосомы, синтезируются гликопротеиды и гликолипиды гликокаликса.*

Лизосомы - органоиды, окруженные одной мембраной, содержат кислые, гидролитические ферменты, расщепляют белки, липиды, углеводы, нуклеиновые кислоты и другие органические соединения. Эти ферменты синтезируются в эндоплазматической сети, модифицируются в комплексе Гольджи. Различают первичные и вторичные лизосомы. Первичные лизосомы - функционально не активны. Вторичные лизосомы - функционально активны, образуются при слиянии первичных лизосом с фагосомами.

Вторичные лизосомы разделяются на *гетеролизосомы (фаголизосомы) и аутолизосомы (цитоллизосомы)*. В гетеролизосомах расщепляются чужеродные вещества, а в аутолизосомах - собственные распадающиеся структуры клетки. Лизосомы, содержащие непереваренные вещества называются *остаточными тельцами*.

Микротрубочки - немембранные органоиды, длина которых достигает 200

нм, а диаметр – 20 -25 нм. Они локализуются в цитоплазме в свободной форме или участвуют в образовании центриоль митотического веретена, жгутиков и ресничек. Микротрубочки участвуют в движении хромосом к полюсам, в процессе митоза и мейоза, в образовании цитоскелета внутриклеточном транспорте веществ, передвижении органоидов, секреторных процессах, в формировании клеточной стенки.

Микрофибриллы - немембранные нитевидные органоиды, диаметр которых не превышает 4-7 нм. Они участвуют в образовании цитоскелета, движении клеток, обеспечении адгезивных свойств, образовании сократительного кольца при цитотомии.

Клеточный центр. Обнаружен во всех животных клетках и отдельных растительных клетках (в клетках высших растений не обнаружен). Состоит из перпендикулярно расположенных центриоль и прозрачной цитоплазмы - центросферы. Центриоли имеют трубчатую форму и представлены 9 триплетами микротрубочек. Клеточный центр участвует при делении клеток, образует веретено деления, обеспечивает расхождение хромосом к полюсам.

Рассмотренные органоиды обнаруживаются во всех клетках и потому называются общими органоидами.

Специфические органоиды встречаются только в клетках определенного типа. К ним относятся: *реснички, жгутики у простейших, жгутики сперматозоидов, микроворсинки клеток кишечника, реснички трахей и бронхов, миофибриллы мышечных клеток, нейрофибриллы нейроцитов и др.*

Включения - не постоянные компоненты цитоплазмы, к ним относятся вещества, временно выключенные из обмена или конечные продукты обмена. Образование и накопление включений зависит от дифференцировки клеток наиболее распространенными включениями являются трофические включения. К ним относятся липидные капли, гликоген, лецитин яйцеклеток, крахмальные зерна растительных клеток. *Секреторные* включения представлены секреторными гранулами желез внешней секреции животных, кристаллами

солей в некоторых растительных клетках. В некоторых животных клетках имеются *пигментные включения* (меланин).

Цель занятия.

Изучить структуру, функции цитоплазмы и плазмолеммы эукариотических клеток. Освоение метода приготовления временных препаратов.

Задание для самостоятельной подготовки.

I. Изучить материал по теме и ответить на следующие вопросы.

1. Какие биологические предметы изучают клетку?
2. Сформулируйте современное понятие о клетке.
3. Значение клеточной теории и ее основные положения.
4. Значение клеточной теории для медицины.
5. Основные отличия прокариотических и эукариотических клеток.
6. Классификация органоидов.
7. Структура и функции органоидов.
8. Какие органоиды можно изучить электронным микроскопом.

II. Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые вопросы.

Учебное оборудование.

Таблицы с изображением растительных и животных клеток, бактерий, схемы строения эукариотических, прокариотических клеток, микропрепараты клеток пленки лука, клеток крови лягушек и млекопитающих, электронные микрофотографии, диапозитивы органоидов и включений, световые микроскопы, водоросли, предметные и покровные стекла, пипетки, чашки Петри, лук, картофель, 10% раствор хлорида натрия, раствор йода, фильтровальная бумага.

План занятий:

1. Изучение клеток пленки лука. Из внутренней стороны мясистой чешуйки лука пинцетом снимается тонкая пленка и ножницами разрезается на мелкие кусочки. Кусочек пленки лука кладется в центр предметного стекла и добавляется капля йода, осторожно накрывается покровным стеклом. При малом увеличении на

препарате видны вытянутые прямоугольные клетки с окрашенным ядром. При большом увеличении можно увидеть двух контурную оболочку клетки, зернистую цитоплазму, ядра и вакуоли. Зарисовать несколько клеток с обозначениями: оболочки, цитоплазмы и вакуоли.

2.Изучение клеток картофеля. На предметное стекло в каплю воды помещается тонкий срез клеток и накрывается покровным стеклом. При рассмотрении под микроскопом видны прозрачные клетки. Затем на край покровного стекла добавляется слабый раствор йода. Под микроскопом видны окрашенные в синий цвет крахмальные зерна. Зарисовать в альбом несколько клеток и обозначить оболочку и крахмальные зерна.

3.Изучение клеток водорослей. На предметное стекло с каплей воды помещается кусочек водорослей и накрывается покровным стеклом. Препарат изучается при малом, затем при большом увеличении. Под микроскопом видны четырехугольные клетки с двухконтурной оболочкой. В цитоплазме обнаруживаются многочисленные овальные и округлые гранулы – пластиды. При окрашивании можно увидеть ядро. Зарисовать несколько клеток, обозначить оболочку, цитоплазму, ядро и пластиды.

4.Изучение клеток крови лягушки и человека. Окрашенные постоянные микропрепараты рассматриваются при малом и большом увеличении. На препаратах в основном видны эритроциты. Красные кровяные клетки лягушек содержат ядро, у человека эти клетки безъядерные. Белые кровяные клетки представлены гранулоцитами (нейтрофилы, эозинофилы, базофилы) и агранулоцитами (лимфоциты и моноциты). Зарисовать в альбом несколько эритроцитов лягушки, обозначить оболочку ядра и цитоплазму. Рассмотрите строение клеток на электронных микрофотографиях. Зарисуйте схему тонкого строения клетки в альбом с обозначением структурных компонентов клетки. В заключительной части занятия преподаватель проверяет работу в альбоме, усвоение материала с помощью тестов и ситуационных задач, оценивает успеваемость, объясняет задание на следующее занятие.

Ситуационные задачи.

1. При изучении препарата под световым микроскопом видно, что ядро расположено по периферии и примыкает к клеточной оболочке. Определите тип клетки и объясните причины периферической локализации ядра.
2. При изучении электронной микрофотографии клетки, в цитоплазме видна крупная вакуоль, содержащая разрушающиеся митохондрии, каналы. К какому органоиду можно отнести такую структуру?
3. На электронной микрофотографии клетки цитоплазмы заполнены гранулярной (шероховатой) эндоплазматической сетью. Определите основную функцию этой клетки.

Тестовые задания.

1. Функции рибосом:

- А. Связанные с мембранами эндоплазматической сети рибосомы синтезируют белок на «экспорт».
- В. Связанные с эндоплазматической сетью рибосомы синтезируют белки для самой клетки. С. Синтезируют липиды и углеводы. Д. Участвует в транспорте веществ. Е. Все ответы не верны.

2. Элементарная, структурная, функциональная и генетическая единица живого :

- А. Ген. В. Хромосома. С. Клетка. Д. Организм. Е. Вид.

3. Укажите более верное определение плазмолеммы:

- А. Бислой фосфолипидов.
- В. Бислой липидов снаружи и внутри которого расположены белки.
- С. Мозаичное расположение белковых молекул в бислое фосфолипидов.
- Д. Внутри бислоя фосфолипидов расположена белковая молекула.
- Е. Бимолекулярный слой белков.

4. Специфические органоиды:

- А. Встречаются в специализированных клетках.
- В. К ним можно отнести органоиды движения клеток.

С. Встречаются во всех клетках.

Д) Верны ответы А и В

С) Верны ответы С и В

5. Какие из перечисленных структур свойственны животным клеткам:

1. Рибосомы. 2. Нуклеиды. 3. Клеточная стенка. 4. ДНК. 5. Митохондрии

А. 1, 4, 5. В. 2, 3. С. 1,3,4,5. Д. 1,3 . Е. 2,5 .

6. Укажите биологические микросистемы:

А. Ткань, орган, организм. В. Организм, биоценоз, биосфера.

С. Субклетка, клетка, ткань, Д. Молекула, субклетка, клетка.

Е. Клетка, орган, организм.

7. Какое понятие ввел Р. Вирхов в клеточную теорию?

А. Все клетки имеют идентичное строение. В. Клетка образуется из клетки.

С. Без клетки нет жизни. Д. Клетка не является самостоятельной системой.

Е. Клетка структурная единица живого.

8. Какие органоиды не встречается у прокариотов?

А. Митохондрии, центриолы, пластиды, эндоплазматическая сеть.

В. Митохондрии, рибосомы, центриолы, эндоплазматическая сеть.

С. Центриолы, комплекс Гольджи, рибосомы, лизосомы.

Д. Пластиды, клеточный центр, рибосомы, эндоплазматическая сеть.

Е. Митохондрии, эндоплазматическая сеть, рибосомы.

9. Функции лизосомы:

А. Синтез белков, липидов, углеводов. В. Синтез АТФ и белков. С. Синтез нуклеиновых кислот. Д. Расщепление АТФ. Е. Гидролиз белков, нуклеиновых кислот, углеводов.

10. Функции клеточного центра:

А. Участие в делении клетки. В. Участие в синтезе веществ.

С. Регуляция клеточного цикла. Д. Синтез белков. Е. Расщепление веществ.

3-тема. Строение клеточного ядра. Поток информации в клетке.

Содержание темы.

Ядро (Nucleus) – структурный компонент клетки. Эукариотные клетки содержат ядро. Некоторые специализированные клетки на завершающем этапе дифференцировки теряют ядра (эритроциты млекопитающих). Как правило, клетки являются одноядерными, но существуют также двухядерные или многоядерные клетки (гепатоциты, мышечные клетки, некоторые клетки крови). Форма ядер в основном зависит от формы и функции клетки.

Структурные компоненты интерфазного ядра: *ядерная оболочка, хроматин, ядрышко, кариоплазма* (Рис.4.)

Ядерная оболочка (кариолемма) состоит из двух мембран, между которыми имеется перинуклеарное (околоядерное) пространство. Ядерная оболочка содержит многочисленные поры (порасомы) обладающие избирательной проницаемостью и осуществляющие активный транспорт веществ из цитоплазмы в ядро или в обратном направлении.

Кариоплазма (ядерный сок) - внутренняя среда ядра содержит хроматин ядрышко, гранулярные образования.

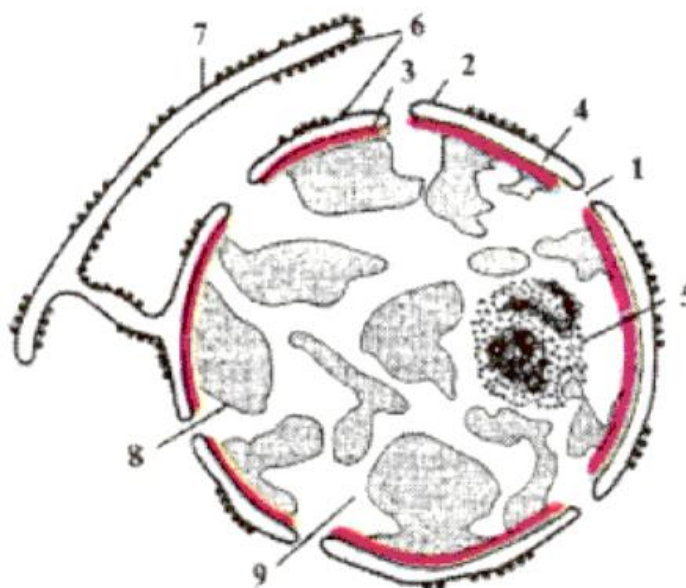


Рис-4.Схематическое изображение поперечного среза клеточного ядра.

1-ядерная пора, 2-наружная ядерная мембрана,3-внутренняя ядерная мембрана; 4-околоядерное пространство; 5-ядрышко; 6-рибосомы; 7-гранулярная эндоплазматическая сеть; 8-хроматин.

В матриксе ядра имеются фибрилярные белковые образования с диаметром 2-3 нм, которые играют роль цитоскелета. В матриксе содержатся также различные регуляторные ферменты.

Хроматин -интерфазное состояние хромосом. В интерфазе хромосомы имеют деспирализованные (эухроматин) и спирализованные(гетерохроматин) участки. Хроматин в основном содержит ДНК и белок, и в незначительном количестве РНК, липиды, углеводы, ионы различных металлов.

В делящихся клетках *хромосомы* имеют формы прямых или изогнутых палочек. *Центромер* (первичные перетяжки) разделяют хромосомы на два плеча. По месту локализации центромеры хромосомы делятся на *метацентрические* (равноплечие), *субметацентрически* (не равноплечие), *acroцентрические* (расположение центромеры на одном конце). Некоторые хромосомы содержат вторичные перетяжки (ядрышковые организаторы). Также хромосомы в интерфазе участвуют в образовании ядрышка. У человека 5 пар хромосом имеют

ядрышковые организаторы (рис-5).

В метафазных хромосомах содержатся две спирализованные хроматиды, соединенные центромерой. При завершении клеточного деления хроматиды разделяются и превращаются в самостоятельные хромосомы. (рис.6) При электронной микроскопии видны элементарные структуры хромосом. (рис.6) Они

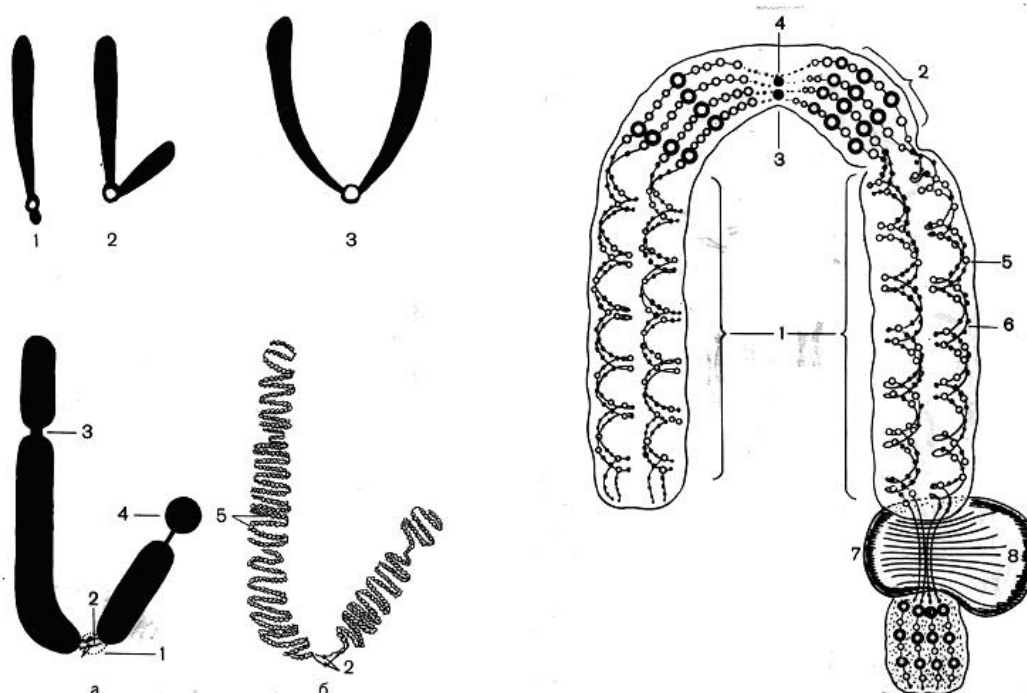


Рис-5.Строение и типы хромосом.

А-внешний вид; б-внутреннее строение; 1-первичная перетяжка; 2-центромера; 3-вторичная перетяжка; 4-спутник; 5-хромонемы; в-тонкое строение хромонем; 1-эухроматин; 2-гетерохроматин; 3-первичная перетяжка; 4-центромера; 5-хроматида; 6-хромонема; 7-вторичная перетяжка; 8-ядрышко;

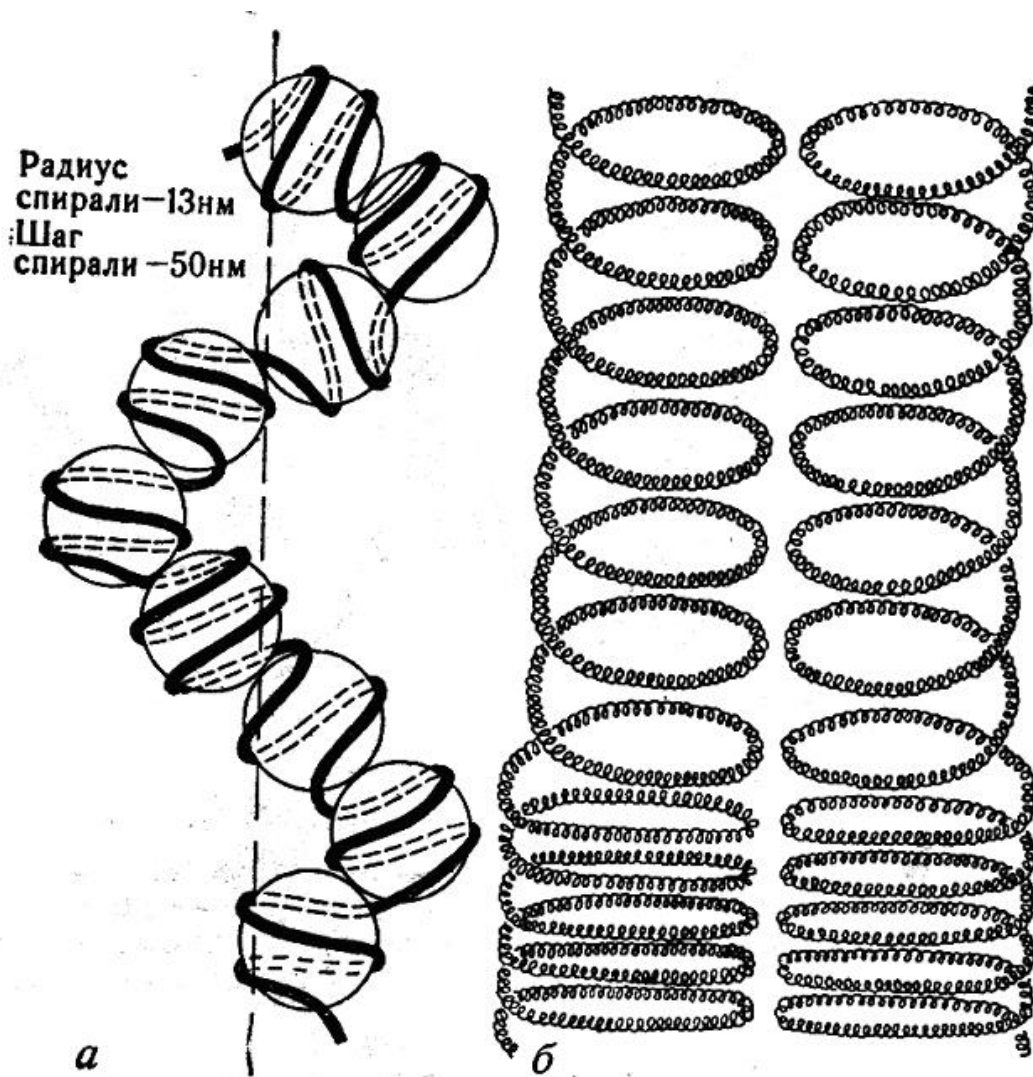


Рис-6. Тонкое строение хромосом.

А-спиральная цепочка нуклеосом; б-метафазная хромосома, состоящая из двух хроматид.

представляют собой нуклеогистоны, состоящие из ДНК и белковых, с диаметром 10-13 нм. В свою очередь нуклеогистоны состоят из нуклеосом. Основу нуклеосом составляет 8 молекул гистоновых белков (сердцевина-корь). Сердцевина окружена участком ДНК, включающем 150-200 пар нуклеотидов. Такие структуры обеспечивают уплотненную упаковку удлиненных молекул ДНК.

Слабо окрашиваемые участки хроматина называются *эухроматином*, хорошо окрашиваемые *гетерохроматином*. Локализация эухроматиновых и гетерохроматиновых участков индивидуальна для каждой хромосомы. Эухроматин состоит из транскрибируемых генов, гетерохроматин – из нетранскрибируемых генов. *Факультативный хроматин* образуется в результате инактивации одной из двух половых Х. Хромосом женского организма. Они называются Х-половым хроматином или тельцами Барра.

Каждый биологический вид имеет индивидуальное количество хромосом – это свойство характеризуется *законом постоянства количества хромосом* (например, в ядре клеток аскариды содержатся 2 хромосомы, дрозофилы-8 хромосом, у человека- 46 хромосом).

Каждая хромосома имеет свою гомологическую пару (*закон парности хромосом*). Хромосомы каждой пары отличаются друг от друга по своим свойствам (*закон индивидуальности хромосом*).

При делении клеток из каждой хромосомы образуются их точные копии (*закон непрерывности хромосом*). Соматические клетки содержат диплоидный (парный) набор хромосом, половые клетки-непарный (гаплоидный) набор хромосом.

Ядрышко (Nucleolus). При электронно-микроскопическом изучении в ядрышке видны нитевидные и гранулярные образования (рис 4). Эти структуры представляют собой комплекс незрелых молекул рибонуклеиновых кислот и белков. В процессе созревания фибриллы превращаются в рибонуклеопротеидные гранулы и образуют зернистую часть ядрышка. В ядрышке происходит синтез рибосомальной РНК (рРНК), её созревание и связывание с белками. Гены рРНК локализованы в определенных участках отделенных хромосом. Эти участки называются ядрышковыми организаторами.

Кариоплазма является матриксом ядра, в ней содержатся различные структурные и регуляторные белки, ферменты.

Поток информации в клетке.

Поток информации является одной из основных функций клетки и характеризуется направлением от ядра к цитоплазме, от ДНК к рибосом. В потоке информации участвует ядерный аппарат (хромосомы, рибосом, ДНК, рРНК) и аппарат цитоплазмы (рибосомы, тРНК, рРНК, ферменты, аминокислоты). Поток информации осуществляется согласно генетическому коду.

Генетический код – это запись генетической информации в молекуле ДНК в виде триплетных последовательностей нуклеотидов. При потоке информации осуществляется биосинтез белков.

I -Этап биосинтеза белка называется транскрипцией. При этом информация от ДНК переписывается на иРНК. В молекуле вновь синтезированной иРНК (Пре иРНК) содержатся неинформативные (*интроны*) и информативные (*экзоны*) участки и поэтому Пре иРНК являются функционально не зрелыми. В процессе созревания (процессинг) преиРНК с помощью специальных ферментов интроны вырезаются, а оставшиеся экзоны сшиваются (сплайсинг), после чего зрелая иРНК попадает в цитоплазму.

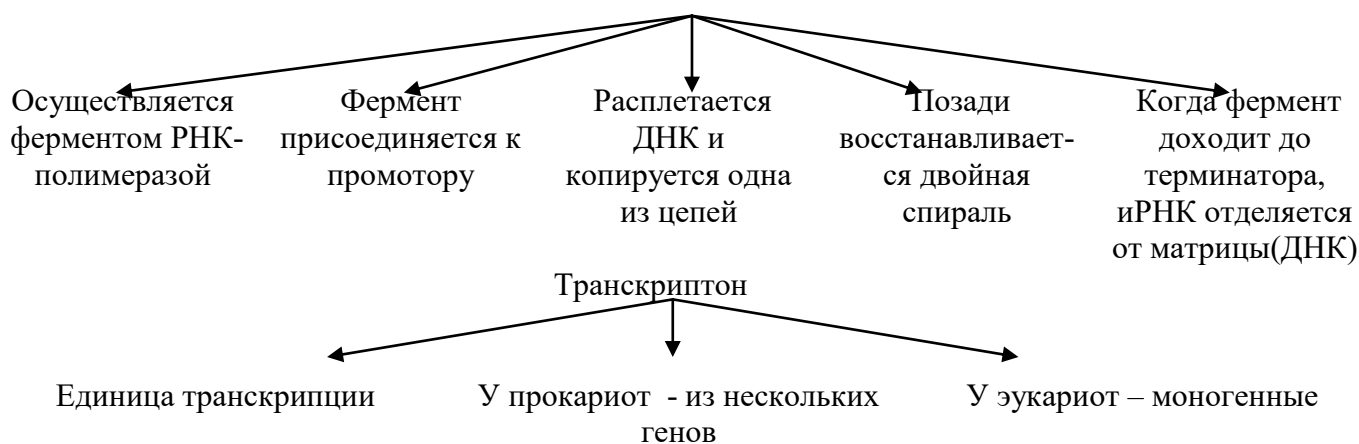
II-этап биосинтеза белка называется трансляцией. Этот процесс протекает в цитоплазме. В начале иРНК локализуется между малой и большой субъединицами рибосом. К аминокислотному (А) участку рибосомы прикрепляется комплекс тРНК с аминокислотами. Если *антикодон* тРНК комплементарен *кодону* иРНК в пептидной части (Р) рибосомы, аминокислота связывается с пептидом и происходит транслокация рибосомы на следующий кодон иРНК.

Таким образом, в процессе трансляции информация переводится с нуклеотидного кода на аминокислотный код (табл-4).

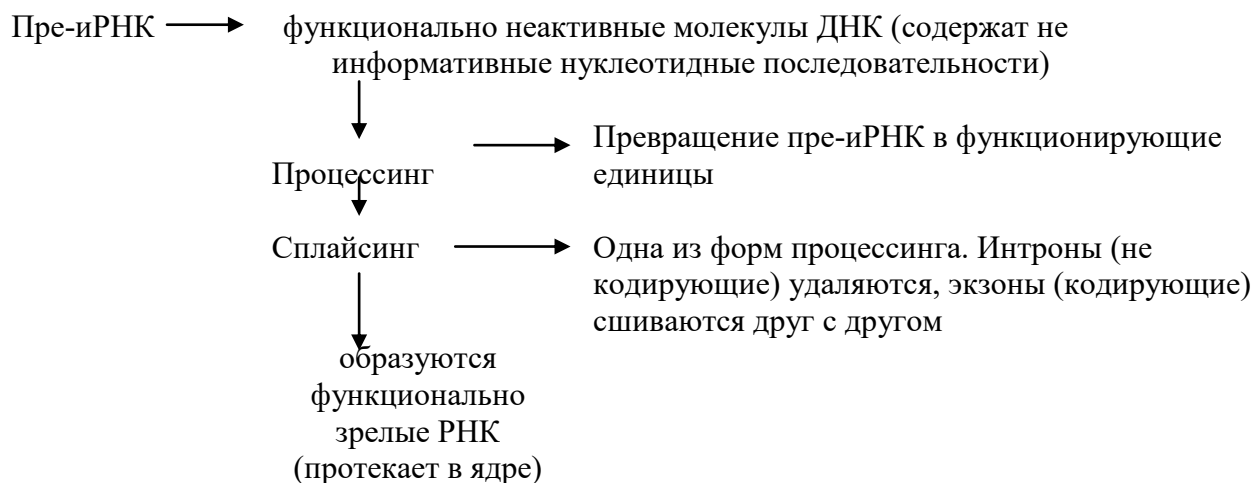
Таблица-4

БИОСИНТЕЗ БЕЛКА

1 этап транскрипции (переписывание информации от ДНК к иРНК)



Обратная транскрипция → с иРНК на ДНК с помощью ревертазы – обратной транскриптазы



2 этап → трансляция

Синтез белков в рибосомах по матрице иРНК согласно генетическому коду. Информация переводится с нуклеотидного кода в аминокислотный код.

Синтез белка в рибосомах



Цель занятия.

Изучение: ядерных структур в интерфазных клетках, строения метафазных хромосом под световым и электронным микроскопами. Освоение этапов биосинтеза белка и свойств генетического кода с помощью таблиц.

Задание для самостоятельной подготовки.

I. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы:

1. Основные функции ядра.
2. Основные структурные компоненты ядра.
3. Какие клетки относятся к безъядерным?
4. Приведите примеры многоядерных клеток человека.
5. В чем разница между понятиями хроматин и хромосома?
6. Объясните, как образуется ядрышко.
7. В каких клетках хорошо развито ядрышко.
8. Какие ферменты содержатся в кариоплазме.
9. Объясните тонкое строение кариолеммы
10. Строение и функции нуклеосомы.
11. Генетический код и его свойства.
12. Объясните этапы биосинтеза белков.

II. Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые задания.

Учебное оборудование.

Рисунки клеток растений и животных под световым и электронным микроскопом, таблицы светомикроскопического и электронного микроскопического строения метафазных хромосом, биосинтеза белков, генетического кода, микропрепараты клеток пленки лука, мазки клеток крови лягушек и млекопитающих, микропрепараты различных тканей, электронные микрофотографии, световые микроскопы, предметные и покровные стекла, пипетки, чашки Петри, раствор иода, фильтровальная бумага, шпатели.

План занятия.

После обсуждения теоретического материала студенты изготавливают временные препараты из клеток пленки лука, эпителиальных клеток слизистой оболочки полости рта, изучают их под малым и большим увеличением микроскопа, зарисовывают клетки в альбом. Затем по электронным микрофотографиям изучают тонкое строение клеток, изучают также постоянные микропрепараты различных тканей, при этом основное внимание уделяется строению и форме ядра. С помощью таблиц изучают поток информации, генетический код, этапы биосинтеза белков, и зарисовывают схемы в альбом.

В заключительной части занятия проводится обсуждение ситуационных задач и тестовых заданий, преподаватель оценивает знания студентов и объясняет задания следующего задания.

Ситуационные задачи.

1. На электронной микрофотографии видны повреждения ядерной оболочки, но форма ядра сохраняется. Объясните причину этого явления.

2. На электронной микрофотографии клеток костного мозга в ядре новых клеток преобладают эухроматиновые участки хромосом, а в ядре юных клеток-гетерохроматиновые. О чем это свидетельствует?

3. Длина деспирализованной молекулы ДНК достигает 5 см. Одна хромосома содержит 1 молекулу ДНК длиной 0,1-0,2 мкм. Объясните, какую структурную организацию имеет ДНК в хромосоме, если одна хромосома содержит молекулу ДНК длиной 0,1-0,2 мкм, а длина деспирализованной молекулы ДНК достигает 5 см.

Тестовые задания.

1. *Вырожденность кода- это:*

А. Одна аминокислота кодируется несколькими кодонами.

В. Один кодон кодирует только одну аминокислоту.

С. Нуклеотиды одного кодона не перекрывают другой кодон.

Д. Генетический код один для всех организмов.

Е. Все ответы дополняют друг друга.

2.Нуклеосомы:

А. Органоиды цитоплазмы.

В. Рибонуклеопротеиды.

С. Структурные единицы клетки, которые состоят из ДНК.

Д. Состоят из ДНК, РНК, кислых белков.

Е. Состоят из ДНК и липопротеидов.

3.Комплементарность-это:

А. Параллелизм последовательностей нуклеотидов нуклеиновых кислот с последовательностями аминокислот белков.

В. Процесс удаления отдельных участков пре иРНК.

С. Процесс ушивания участков пре иРНК.

Д. Триплетность кода.

Е. Наличие терминаторных кодонов вДНК.

4.Ядрышко:

А. Окружено мембраной.

В. Состоит из фибриллярных и нитевидных структур.

С.Участвует в образовании рибосом.

Д. Верны ответы А и В.

Е. Верны ответы В и С.

5.Сколько хромосом человека участвуют в образовании ядрышка?

А. Все хромосомы. В. Ни одна хромосома не участвует.

С. Одна пара хромосом. Д.Три пары хромосом. Е. 5 пар хромосом.

6.Генетический материал у прокариот:

А. Кольцевидная ДНК генофор. В. Свободная биспираль ДНК.

С.Хромосома, состоящая из нуклеосом. Д. РНК. Е. ДНК и РНК.

7. Основные химические компоненты хромосомы:

А. ДНК и белки. В. ДНК и минералы. С. Липиды, углеводы иДНК.

Д. Белки, углеводы. Е. Углеводы, липиды, минералы, ДНК.

8. Какой кодон и РНК соответствует ААТ кодону ДНК.:

А. УУА. В. ААУ. С. ЦЦУ. Д. ГГГ. Е) ТТА.

9. Универсальность кода:

А. Одна аминокислота кодируется несколькими кодонами.

В. Один кодон кодирует только одну аминокислоту.

С. Нуклеотиды одного кодона не перекрывают другой кодон.

Д. Генетический код один для всех организмов.

Е. Все ответы дополняют друг друга.

10. Хромосомы человека:

А. Состоят из центромеры и 2-х плеч.

В. Могут содержать вторичную перетяжку и спутник.

С. Классифицируются по длине плеч и наличию спутника.

Д. Все ответы дополняют друг друга. Е. Верны ответы А и В.

11. Характерные особенности эукариот:

1. Мультирепликонный тип репликации. 2. Наличие ядерной оболочки; 3. Наличие гистоновых белков. 4. Не содержат гистоновые белки. 5. Отсутствие ядерной оболочки. 6. Разграничение транскрипции и трансляции. 7. Транскрипция и трансляция не разграничены. 8. Репликация унирепликонного типа.

А) 1.2.7. В) 2.4. С) 4.5.7.8. Д) 1. 3.6. Е) 1.2.3.6.

4-тема. Клеточный цикл. Деление клеток. Митоз. Мейоз.

Содержание темы.

Период от одного деления клетки до следующего деления или смерти называется клеточный цикл. **Клеточный цикл** состоит из: 1. Периода покоя. 2. митотического цикла. 3. Активного функционального периода. Клетки различаются по способности к делению. Отдельные высокоспециализированные клетки теряют способность к делению, другие клетки постоянно делятся и восстанавливают пул погибших или функционально неполноценных клеток.

Митотический цикл состоит из митоза и интерфазы. Гаплоидное число хромосом обозначается буквой «n». Например, 1n – гаплоидная клетка, 2n- диплоидная, 3n- триплоидная. Качество ДНК в клетке обозначается буквой «с». Количество генетического материала в диплоидной клетке - $2n2c$.

При изучении митотического цикла изучается также изменения генетического материала. Митотический цикл (рис. 7) состоит из следующих периодов: периода митоза (M), пресинтетического периода (G_1), *синтетического периода* (S), и *постсинтетического периода* (G_2). Периоды G_1 , S, G_2 составляют интерфазу.

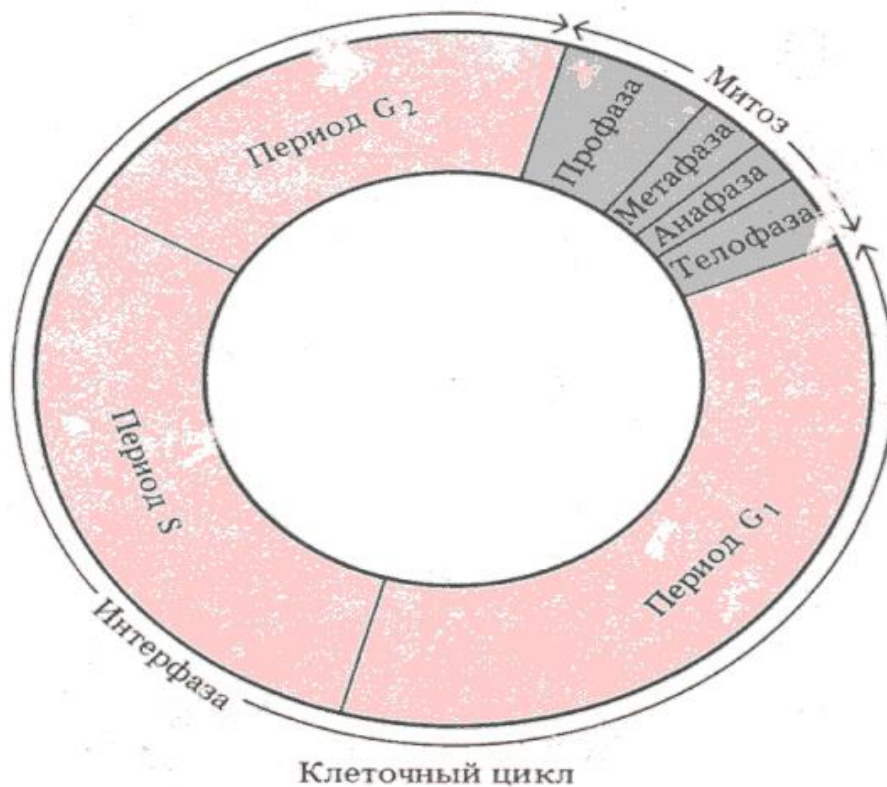


Рис-7. Схема клеточного цикла.

В постмитотическом (пресинтетическом) периоде клетки содержат диплоидный набор хромосом и диплоидное количество ДНК ($2n2c$). В этот период клетки растут, синтезируют белки, РНК, накапливают АТФ. В синтетическом (S) периоде происходит репликация ДНК ($2n4c$). В постсинтетическом (премитотическом) (G_2) периоде в основном синтезируется тубулин (основной белок митотического веретена). В тканях встречаются также клетки, временно не участвующие в делении (находящиеся в периоде G_0). Такие клетки называются камбиальными или стволовыми клетками. Некоторые клетки после периода функциональной активности подвергаются дегенерации (ороговевающие клетки эпидермиса). Клетки делятся двумя способами (митоз и мейоз)

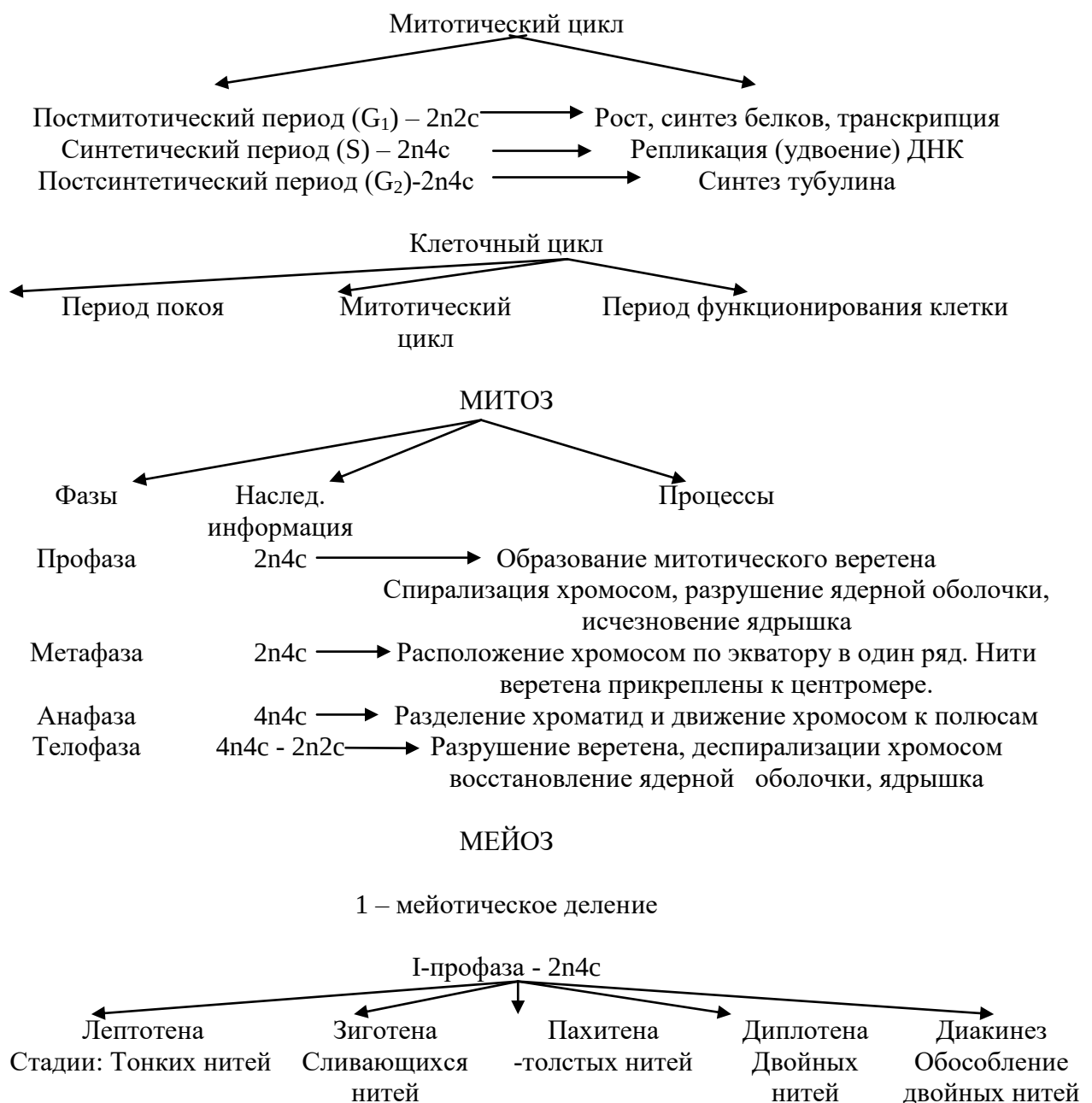
Митоз - сложный способ деления, свойственный для соматических клеток. Митоз состоит из следующих этапов: *профазы, метафазы, анафазы и телофазы* (табл.5).

В профазе начинается спирализация хромосом, центриоли расходятся по полюсам, между ними образуются микротрубочки, формируется митотическое веретено. К концу профазы ядерная оболочка распадается, ядрышко исчезает (количество генетического материала - $2n4c$).

Таблица -5

ИЗМЕНЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В МИТОТИЧЕСКОМ ЦИКЛЕ, МИТОЗЕ И МЕЙОЗЕ.

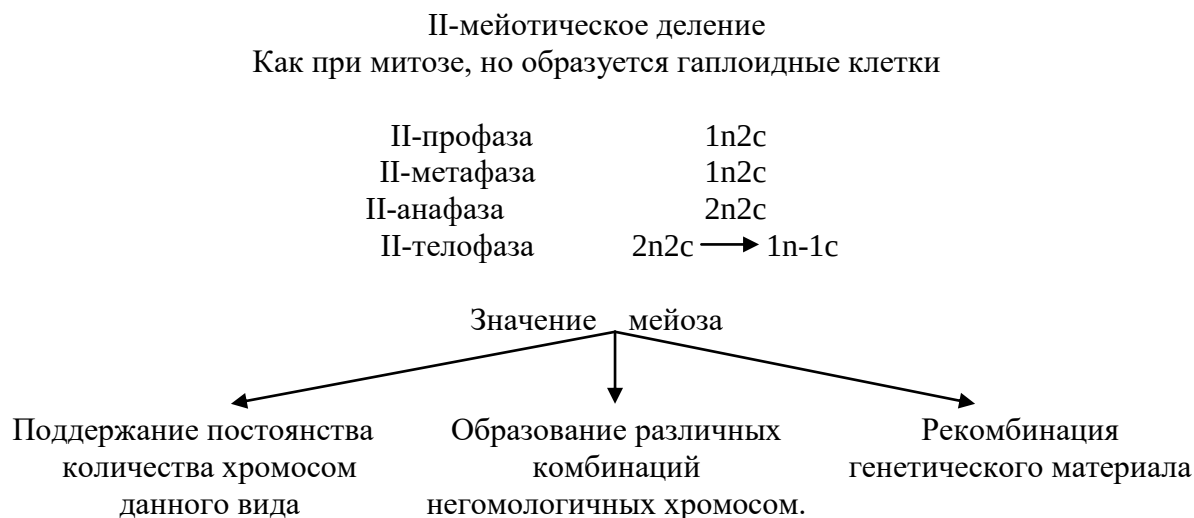
(n -гаплоидный набор хромосом, c -гаплоидное количество ДНК).



1-метафаза – $2n4c$ тетрады – по экватору

1-анафаза – $2n4c$ – расхождение гомологичных хромосом

1-телофаза – $2n4c$ - $1n2c$ - образование гаплоидных клеток с удвоенным количеством ДНК



В *метафазе* укороченные спирализованные хромосомы располагаются по экватору в один ряд. (рис.8,9) Центромеры каждой хромосомы прикрепляются с двух сторон к нитям веретена. К концу метафазы видно, что каждая хромосома состоит из двух хроматид. (количество генетического материала $2n\ 4c$)

В *анафазе* хромосомы разделяются на хроматиды. Хроматиды уже являются самостоятельными хромосомами и расходятся к полюсам клетки. (количество генетического материала $4n\ 4c$).

В *телофазе* хромосомы деспирализуются, превращаются в хроматин, восстанавливается ядерная оболочка, формируется ядрышко. К концу телофазы происходит разделение цитоплазмы (цитотомия), образуются две дочерние клетки с диплоидным набором хромосом ($2n2c$). При нарушениях репликации ДНК, расхождения хромосом в процессе митоза образуются клетки с неполноценным набором хромосом и возникают различные патологические состояния.

В некоторых случаях митоз остается незавершенным после репликации ДНК не происходит деление цитоплазмы. Такой процесс называется *эндомито-*

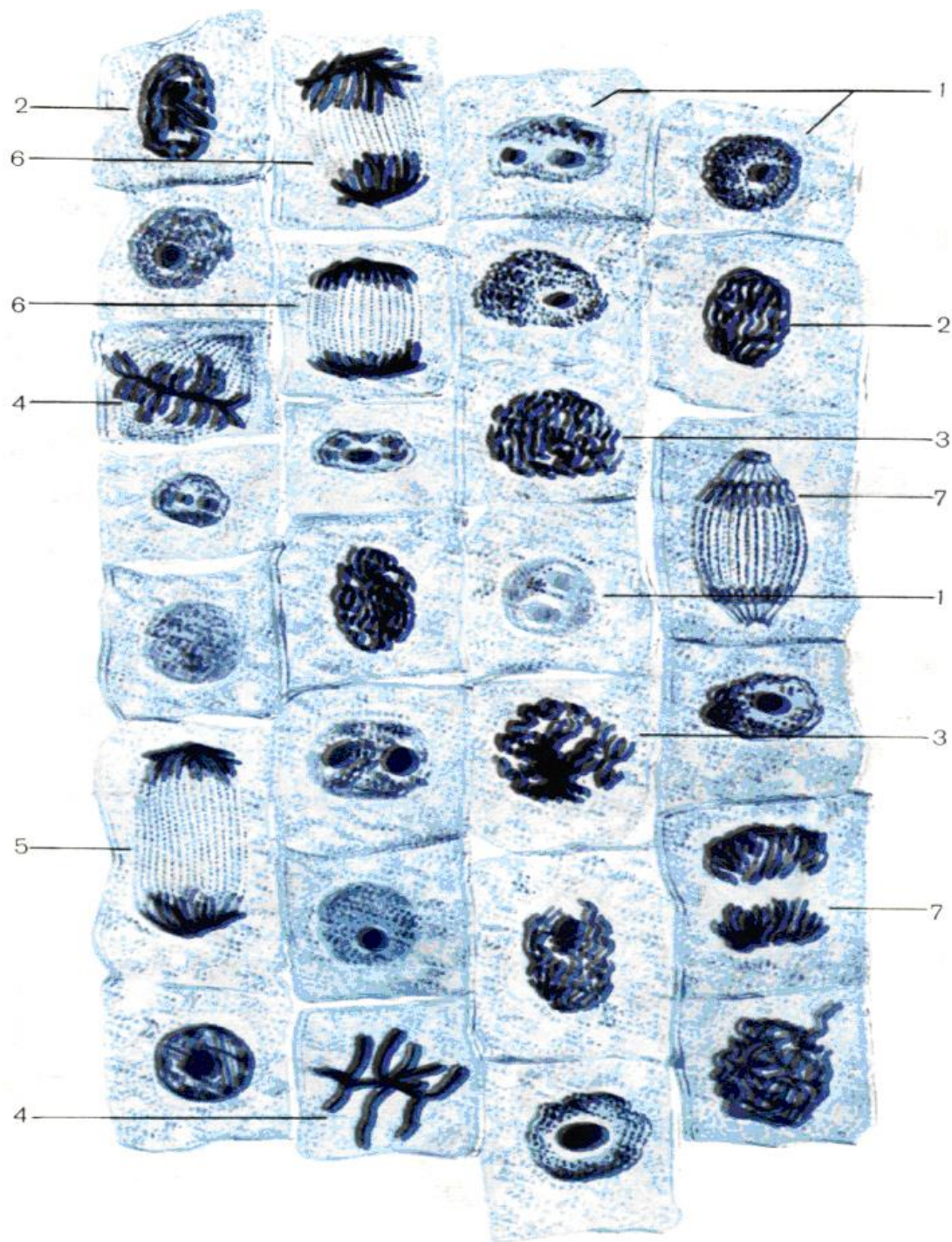


Рис-8. Фазы митоза клеток лука.

1-интерфаза; 2-5-профаза; 6-7-метафаза; 8-9 анафаза; 10-12-телофаза

зом. В результате эндомитоза образуются полиплоидные клетки с гигантским ядром или многоядерные клетки. Например, среди гепатоцитов встречается тетраплоидные ($4n$) и октаплоидные ($8n$) клетки. В клетках костного мозга – мегакариоцитах число хромосомных наборов достигают $32n$.

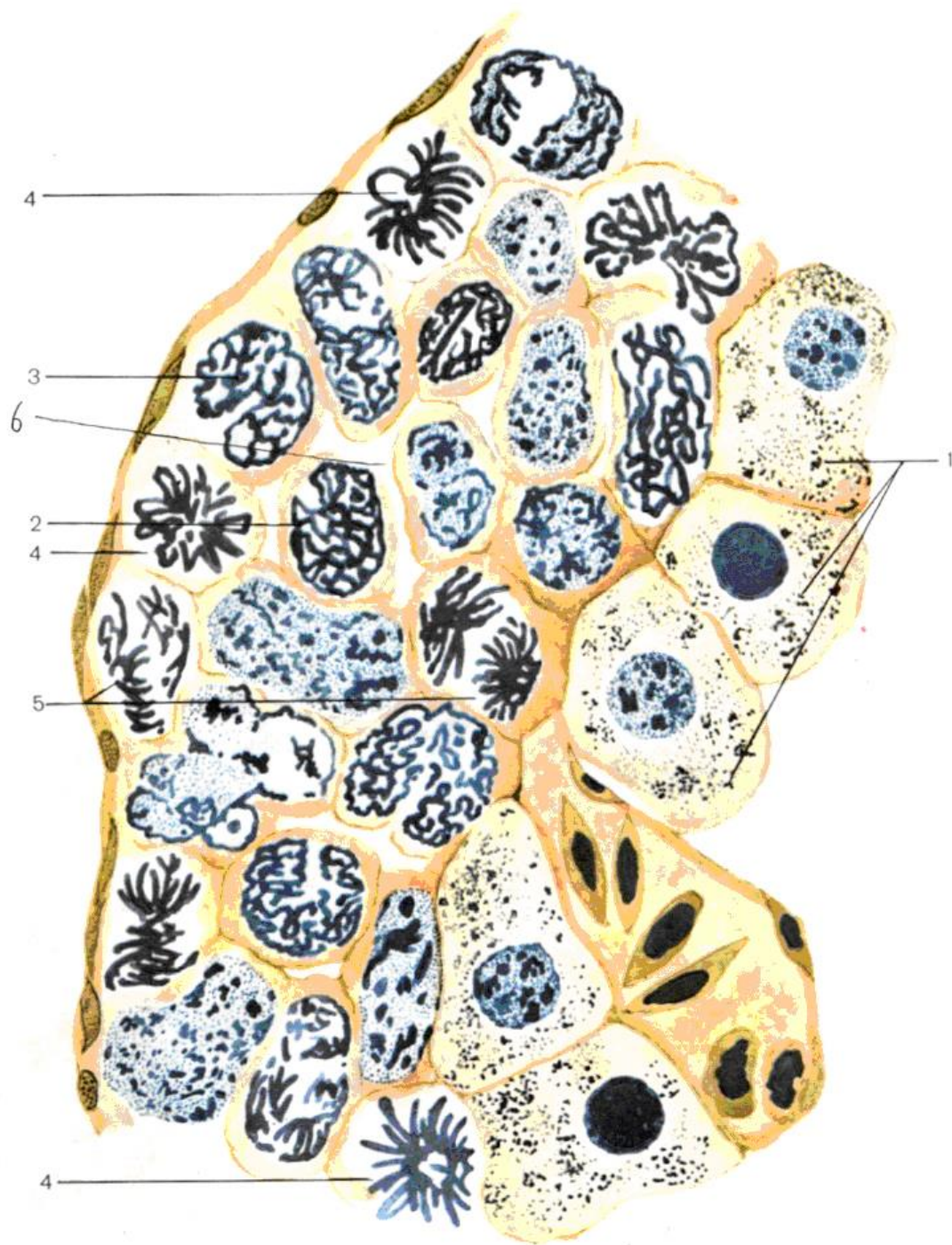


Рис-9. Митоз в животных клетках.

1-неделящиеся клетки; 2-профаза; 3-прометафаза; 4-метафаза; 5-анафаза; 6-телофаза.

Значение митоза. Благодаря митозу обеспечивается:

- 1) Передача генетического материала новым клеточным поколениям;
- 2) Равномерное распределение генетического материала новым клеткам;
- 3) Рост, развитие и регенерация организмов.

Мейоз - способ созревания половых клеток. В результате мейоза образуются гаметы с гаплоидным набором хромосом. Мейозу также предшествует интерфаза. Мейоз состоит из двух последовательных делений (1-мейоз, 2-мейоз). 1- мейотическое деление называется *редукционным*, 2- эквационным. (рис-10).

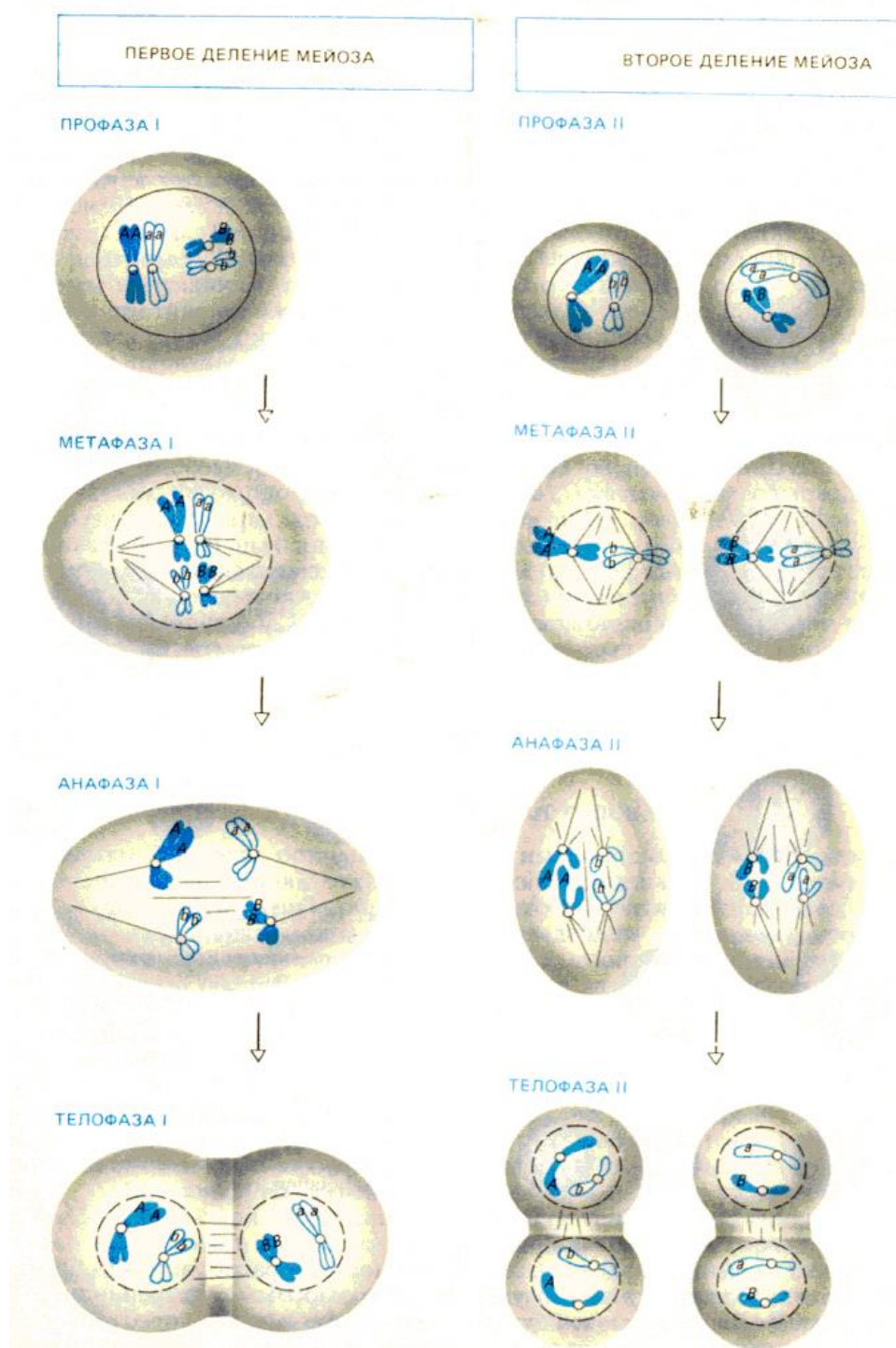


Рис-10.Схематическое изображение мейоза

Основные изменения происходят в профазе первого деления. 1 –профаза состоит из 5 стадий (лептотена, зиготена, пахитена, диплотена, диакинез), в течение которых происходит сближение (*конъюгация*) гомологичных хромосом и обмен между ними идентичными участками (*кроссинговер*). Во время 1-метафазы хромосомы попарно в виде *бивалентов* (*тетрад*) располагаются по экватору. При 1-анафазе отделившиеся друг от друга гомологичные хромосомы расходятся по полюсам. При 1-телофазе образуются клетки с гаплоидным набором хромосом ($1n$) и удвоенным количеством ДНК ($2c$).

Между первым и вторым мейотическим делением почти не осуществляется интерфаза. После непродолжительной паузы (интеркинеза) начинается 2-профаза. При 2-метафазе отдельные хромосомы располагаются по экватору. Во второй анафазе хроматиды расходятся по полюсам. К концу 2-телофазы образуются гаметы с гаплоидным набором хромосом и количеством ДНК ($1n1c$).

Биологическое значения мейоза.

1. Мейоз обеспечивает сохранение закона постоянства числа хромосом каждого вида благодаря образованию половых клеток с гаплоидным набором хромосом.
2. Благодаря кроссинговеру между гомологичными хромосомами возникает комбинативная изменчивость, создается материал для естественного отбора.
3. Мейоз приводит к образованию различных комбинаций нехомологичных хромосом, в результате чего возникают новые признаки и качества в последующих поколениях.

Цель занятия.

Освоение митотического и клеточного циклов, изучение изменений количества, структуры хромосом, содержания ДНК при митозе и мейозе, биологического значения митоза и мейоза.

Задания для самостоятельной подготовки.

I. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы:

1. Объясните понятия клеточный цикл и митотический цикл.
2. Какое количество генетического материала содержится в клетках, вступающих в митоз и мейоз?
3. Объясните процессы, протекающие в интерфазе.
4. Объясните процессы кариокинез, цитокинез, цитотомия.
5. Что такое редукционное и эквационное деление.
6. Объясните различия в метафазах митоза, 1-мейоза и второго мейоза?
7. Объясните механизмы расхождения хромосом к полюсам.
8. Биологическое значения мейоза.
9. Биологическое значения митоза.
10. Чем отличаются митотические веретена клеток лука и клеток крови?
11. Объясните понятия эндомитоз, полиплоидия, политения.

II. Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые задания.

Учебные оборудование.

Таблицы и схемы логических структур по теме, микропрепараты митоза, мейоза, растительных и животных клеток, слайды, микроскопы, кодоскоп, учебные видеофильмы.

План занятия.

Изучение с помощью таблиц, граф логических структур митотического и клеточные циклы, изменения количества хромосом и ДНК в процессе митоза и мейоза. Изучение фаз митоза и мейоза в клетках микропрепаратов и видеофильмов. Студенты зарисовывают в альбом схемы фаз митоза и мейоза, логическую схему изменений количества хромосом и ДНК.

В заключительной части занятия преподаватель проверяет выполнение ситуационных задач, тестовых заданий, оценивает знания студентов и объясняет задание следующего занятия.

Ситуационные задачи.

1. При изучении генетического материала группы клеток установлено, что они содержат диплоидный набор хромосом и содержание ДНК(2с). После

деления определено, что содержание ДНК в одних клетках -2с, других –1с, в третьих- 4с. Каким способом произошло деление клеток?

2. Действие вредных факторов среды вызывает разрушение нитей митотического веретена. Каковы последствия этих нарушений?
3. При изучении митоза в одних микропрепаратах обнаружены центриоли в составе митотического веретена, а в других они не обнаружены. Объясните с чем это связано?

Тестовые задания.:

1. *Биваленты это-*

- А. Конъюгирующиеся гомологичные хромосомы.
- В. Тетрады хроматид. С. Струтуры, хорошо видимые при метофазе.
- Д. Все ответы дополняют друг друга. Е. Верны ответы А и В.

2. *Количество хромосомного набора и содержание ДНК после редукционного деления:*

- А. п,с . В. 2 п,с. С. п,2с. Д. 4 п,с. Е. 4 п,2с.

3. *Чем отличается профаз митоза от профазы I-мейоза.*

- А. Спирализацией хромосом. В. Обменом генетического материала.
- С. Изменением числа хромосом. Д. Расхождением бивалентов к полюсам.
- Е. Редупликацией ДНК.

4. *Каким способом делятся прокариоты?*

- А. Митозам. В. Мейозом. С. Простым делением. Д. Амитозом. Е. Митозом или мейозом.

5. *Какие клетки делятся митозом?*

- А. Все соматические клетки.
- В. Все соматические клетки за исключением высокодифференцированных клеток (нейрон, эритроцит). С. Предшественники половых клеток.
- Д. Верны ответы А и В. Е. Верны ответы В и С.

6. *Сколько молекул ДНК содержится в хромосоме при профазе?*

- А. А 1. В. 4. С. 2. Д. 6 . Е. 8.

7. Сколько хроматид содержится в хромосоме при телофазе митоза?

А. 1. В. 2. С. 5. Д. 1 или 2. Е. 3

8. При какой стадии профазы I- мейоза деление останавливается на долгие годы?

А. При диплотене. В. При диктиотене. С. При зиготене. Д. при пахитене. Е. При диакинезе.

9. При какой фазе происходит расхождение хроматид по полюсам?

А. При II-анафазе. В. При I- анафазе. С. При I-телофазе.

Д. При II- метафазе. Е. При интерфазе.

10. Количество хромосом и содержание ДНК при метафазе митоза:

А. Хромосомы-2n. В. Хромосомы -4n. С. ДНК-4с. Д. Верны ответы А и С.

Е. Верны ответы В и С.

5- тема. Обмен веществ и энергии. Раздражимость.

Содержание темы.

Молекулярные процессы, протекающие в клетке, обеспечивают формирование в организме нормального или патологического состояния. Изучение структуры и свойств молекул имеет важное значение в понимании механизмов возникновения болезней обмена.

Обмен веществ и энергии (метаболизм) включает в себя два взаимосвязанных процесса: *ассимиляцию* и *диссимиляцию*. Обмен веществ и энергии протекает на уровнях клетки и организма.

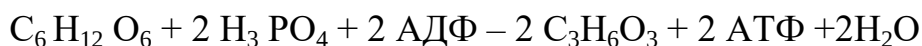
Ассимиляция (анаболизм) – энергозависимый (эндоргонический) процесс, направляют на усвоение поступивших в клетку веществ.

Диссимиляция (катаболизм) – процесс, сопровождающийся выделением энергии (экзоэргонический) и расщеплением усвоенных веществ. Для нормального течения метаболизма необходим *метаболический фонд* (вещества, поступившие в клетку из вне или образовавшиеся при диссимиляции).

Диссимиляция протекает в виде гидролитических или окислительных реакций. Эти процессы осуществляются в кислородной или без кислородной среде.

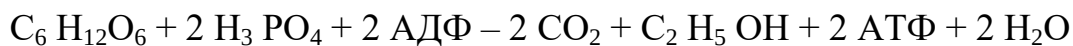
Безкислородная (анаэробная) диссимиляция осуществляется на основе реакций гликолиза или брожения.

1) гликолиз (в основном наблюдается у животных)



Пировиноградная кислота, образующаяся при гликолизе, является органическим соединением, богатым энергией.

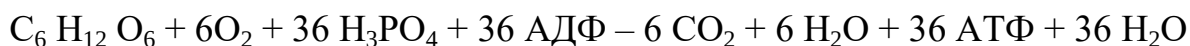
2) брожение (спиртовое брожение, наблюдается в основном у растений)



При брожении образуется спиртбогатая энергией молекула.

Таким образом, при анаэробной диссимилиации происходит неполное расщепление глюкозы и образуется мало энергии (2 Мол АТФ)

Аэробный катаболизм – второй эффективный этап диссимилиации который сопровождается образованием большого количества энергии и характеризуется расщеплением глюкозы до конечных низкоэнергических продуктов:



Анаэробные организмы преобладают среди прокариот. Среди эукариот также встречается анаэробы, вторично адаптированные к бескислородной среде (паразитические простейшие, аскариды, острицы и др.) Анаэробная диссимилиация предшествует аэробной (например, гликолиз) Такие процессы наблюдается в миоцитах, гепатоцитах, миокардиоцитах, эритроцитах, сперматоцитах и клетках злокачественных опухолей.

При диссимилиации расщепляются не только углеводы, но и белки, липиды, поэтому они также являются источниками энергии. При их расщеплении кроме CO_2 и H_2O образуются низко молекулярные азотсодержащие соединения, такие как мочевины, аммиак и др. Эти соединения выделяются мочой. Ассимиляция и диссимилиация классифицируются на следующие типы (табл.6)

Аутоотрофные организмы синтезируют богатые энергией органические вещества из неорганических соединений, бедных энергией. По видам используемых ими источников энергии они разделяются на 2 группы

1. *Использующие солнечную энергию. В них протекает фотосинтез.*
2. *Использующие энергию экзотермических химических реакций. В них протекает хемосинтез.*

Фтосинтез свойствен для зеленых растений. Хемосинтез наблюдается у некоторых видов бактерий.

При фотосинтезе хлорофиллы поглощают энергию солнечного излучения, в результате чего их электроны переходят в возбужденное состояние и соединяются с электронами водорода, образуя атомы водорода.

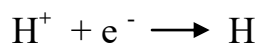
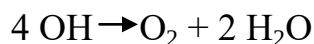


Таблица-6



Гидроксильные ионы теряют свои электроны и превращаются в свободные ОН радикалы: $\text{OH}^- \longrightarrow \text{e}^- + \text{OH}\cdot$; Свободные активные ОН радикалы образуют молекулярный кислород и воду:



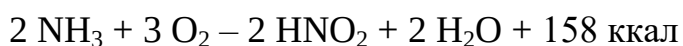
Эти процессы протекают под действием солнечных лучей и поэтому эта стадия называется *световой фазой фотосинтеза*. В световой фазе в результате расщепления (фотолиза) воды образуется молекулярный кислород (O_2). Часть энергии возбужденных электронов используется в синтезе АТФ. Последующие процессы фотосинтеза протекают и в отсутствии света и поэтому называется темновой фазой фотосинтеза. В этой фазе синтезируются углеводы.



Обобщенная реакция фотосинтеза



Хемосинтетическая ассимиляция встречается у сульфобактерий, ферро и нитробактерий. Эти бактерии используют энергию, образующуюся при окислении серы, железа, азота, при синтезе высокомолекулярных органических соединений. Например, экзотермические реакции в нитробактериях можно описать следующим образом.



Гетеротрофы для ассимиляции используют готовые органические вещества (биосинтез белка, синтез липидов, образование гликогена). Все животные, (а также отдельные растения, паразитические бактерии, грибы) являются гетеротрофами. По способу поступления питательных веществ в клетку, а также по способу питания гетеротрофные организмы делятся на 2 вида (смотрите таблицу 6) .

Миксотрофные организмы в зависимости от условий существования могут переключаться с аутотрофной на гетеротрофную ассимиляцию и обратно (зеленая эвглена, вольвокс).

У здоровых людей зрелого возраста наблюдается одинаковая

интенсивность процессов ассимиляции и диссимиляции.

В молодом растущем организме обмен веществ и энергии протекает интенсивно. Например, у годовалого ребенка ритм сердцебиения 100-200 в минуту, частота дыхания 30-35 в минуту. Это свидетельствует о большой потребности организма в кислороде.

Поступающие с пищей минеральные вещества также усваиваются организмом в результате обмена веществ. Соли кальция необходимы в процессах свертывания крови, костной ткани, сокращения мышечных волокон. Соли железа являются основным компонентом гемоглобина. При недостатке иода в организме возникают функциональные нарушения щитовидной железы.

Раздражимость – ответная реакция организма на действие внешних и внутренних факторов. В организмах, у которых нервная система не развита, раздражимость проявляется в нескольких формах: настия, тропизм, таксис. Раздражимость обеспечивает адаптацию организма к постоянно меняющимся условиям среды.

Движение – также является свойством жизни, внешним проявлением раздражимости. В клетках наблюдаются следующие формы движения: *циклоз* (растительных клетках), *амебовидное*, *волнообразное*, *ресничное*, *жгутиковое*, *мышечное* движение. Высшей формой биологического движения является мышечное движение, которое осуществляется специфическими органоидами – миофибриллами.

Цель занятия.

Изучение обмена веществ энергии и раздражимости как основных свойств живого. Освоение знаний об эволюции, типах, биологическом и медицинском значениях процессов.

Задания для самостоятельной подготовки.

1. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы.

1. Почему обмен веществ и энергии считается основным свойством жизни, наблюдаются ли эти процессы в неорганическом мире?

2. Объясните сущность ассимиляции и диссимиляции
3. Объясните взаимосвязи между ассимиляцией и диссимиляцией.
4. Меняется ли в онтогенеза соотношение интенсивностей ассимиляции и диссимиляции?
5. Значение гликолиза, цикла Кребса, цепи транспорта электронов в энергетическом обмене.
6. Что такое «энергетическая валюта»?
7. Почему живые организмы не могут в прямую использовать энергию, накопленную в молекулах глюкозы?
8. Почему молочная кислота и спирт содержат больше энергии, чем CO_2 .
9. Объясните сущности тропизма, настий, таксиса, приведите примеры.
10. Перечислите типы движений клеток, приведите примеры .

II. Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые задания.

Учебное оборудование.

Таблицы по теме, схемы логических структур, культуры валлиснерии, эвглени, инфузории, амебы, покровные и предметные стекла, препаровальные иглы, пипетки, кристаллы NaCl , кармин, метиленовая синька, слайды, микроскопы, кодоскоп, видеофильмы.

План занятия.

С помощью таблиц, схем логических структур и видеофильмов студенты изучают обмен веществ и энергии. Используя временные препараты валлиснерии, изучают циклоз. Наблюдая за клетками инфузории, эвглени и амебы во временных препаратах, изучают разные формы движения. Пищеварительные вакуоли эвглени хорошо видны при добавлении в препарат кармина. Движение инфузории ускоряется при добавлении NaCl , выделение инфузorieй трихоцист можно наблюдать при добавлении в препарат метиленовой сини.

Затем студенты зарисовывают таблицы, логические схемы.

В заключительной части занятия преподаватель проверяет решение тестовых заданий и ситуационных задач, оценивает знания студентов и

объясняет задание следующего занятия.

Ситуационные задачи

1. При быстрой ходьбе или после продолжительной работы чувствуется усталость, ослабляется сократительная способность мышц. Объясните причину этого, напишите химическую реакцию процесса.
2. По данным физиологов, незначительное увеличение молочной кислоты в мышцах стимулирует сокращение мышц. Большое накопление молочной кислоты наоборот ослабляет мышечное сокращение.

На основании выше указанного ответить на следующие вопросы.

- а) что чувствует человек с больным сердцем при быстрой ходьбе?
 - б) почему спортсмены перед стартом приводят легкую разминку.
3. Нарушение синтеза меланина в клетках кожи преводит к альбинизму. Нарушение обмена, какого вещества лежит в основе механизма этой болезни?

Тестовые задания.

1. Какие реакции протекают в темновой фазе фотосинтеза:

1. Синтез АТФ. 2.Фотолиз воды. 3.Образование молекулярного кислорода.
 - 4.Синтез углеводов. 5. Синтез АДФ
- А.1,4. В.2,3,5. С. 3,4,5. Д. 1,2,3. Е.4,5.

2. Тропизм- это:

- А. Направленная двигательная реакция свободно двигающихся организмов в ответ на раздражение.
- В. Направленные ростовые движения растений в ответ на раздражение.
- С. Непаправленные двигательные реакции органов растений на изменения факторов среды.
- Д. Ответная рекация организмов с неразвитой нервной системой на раздражения.

Г. Ответная реакция живых организмов на всякие раздражения.

3.В аэробном организме протекает:

- А. Последовательно процессы гликолиза и аэробного окисления.

В. Только гликолиз. С. Только аэробное окисление. Д. Верны ответы А и В.
Е. Верны ответы А и С.

4. Какие реакции протекают в световой фазе фотосинтеза?

1. Синтез АТФ. 2. Фотолиз воды. 3. Образование молекулярного кислорода.
4. Синтез углеводов. 5. Синтез АДФ

А. 1,4. В. 2,3,5. С. 3,4,5. Д. 1,2,3. Е. 4,5.

5. Какие процессы происходят при гликолизе, в какой части клетки они протекают?

1. Расщепление глюкозы, до пировиноградной кислоты
2. Цикл трикарбоновых кислот. 3. Синтез АТФ. 4. В цитоплазме. 5. Во
внутренних мембранах митохондрии. 6. В матриксе митохондрии.

А) 1,3,4,6, В) 1,3,5, С) 2,4,6,7, Д) 1,2,3,4,5,6,7, Е) 3,6,7.

6. Основное отличие аутоотрофных и гетеротрофных организмов.

А. Зависит от того, в какой клетке происходит ассимиляция

В. Зависит от используемого клетками субстрата.

С. Зависит от того, в какой фазе (аэробной или анаэробной) происходит синтез.

Д. Аутоотрофы являются только растениями, гетеротрофы - животными

Е. Аутоотрофы используют энергию АТФ, гетеротрофы - энергию питательных веществ.

7. В каких организмах наблюдаются следующие формы раздражимости

А. Тропизм - у животных. В. Таксис - у растений. С. Рефлексы - у грибов.

Д. Все ответы верны. Е. Все ответы не верны.

8. В какой части клетки протекают аэробное и анаэробное расщепление органических веществ:

А. В митохондриях. В. Гликолиз - в митохондриях, дыхание - в гиалоплазме

С. Гликолиз - в цитоплазме, дыхание в митохондриях.

Д. В гиалоплазме.

Е) Аэробные процессы свойственны животным, анаэробные - растениям.

9. Хлоропласты:

1. Синтезируют АТФ, используя световую энергию.
 2. Синтезируют АТФ, используя энергию биологического окисления.
 3. Окружены двумя мембранами.
 4. Имеют строму. 5. Имеют матрикс. 6. Содержат тилакоиды.
- А. 2,3,5. В. 1,3,4,6. С. 1,3,5. Д. 2,3,6. Е. 1,3,5,6.

10. Митохондрии:

1. Синтезируют АТФ, используя световую энергию.
 2. Синтезируют АТФ, используя энергию биологического окисления
 3. Окружены двумя мембранами. 4. Имеют строму. 5. Имеют матрикс.
 6. Содержат тилакоиды.
- А. 2,3,5. В. 1,3,4,6. С. 1,3,5. Д. 2,3,6. Е. 1,3,5,6.

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ

6-Тема. Наследование признаков при моногибридном и полигибридном скрещивании.

Содержание темы.

Знание основных закономерностей наследственности имеет важное значение в практической деятельности врачей. Без освоения этих закономерностей невозможно изучить механизмы возникновения наследственных болезней, врожденных аномалий. Законы наследственности открыты великим чешским ученым Г. Менделем (1865) год.

Генетика (от греч. genesis – относящийся к рождению) – наука, изучающая, закономерности наследственности и изменчивости.

Г. Мендель при изучении законов наследственности удачно применял метод гибридологического анализа (скрещивание организмов, различающихся по определенным признакам). В отличие от своих современников Г. Мендель изучал не совокупности признаков, а наследование отдельных признаков, полученные результаты подвергал тщательному статистическому анализу, для скрещивания использовал чистые линии.

Скрещивание организмов, отличающихся одной парой взаимоисключающих признаков называется *моногибридным* скрещиванием. Скрещивание организмов отличающихся двумя парами взаимоисключающих признаков, называется *дигибридным* скрещиванием. Скрещивание организмов, отличающихся многими парами взаимоисключающих признаков, называется *полигибридным* скрещиванием.

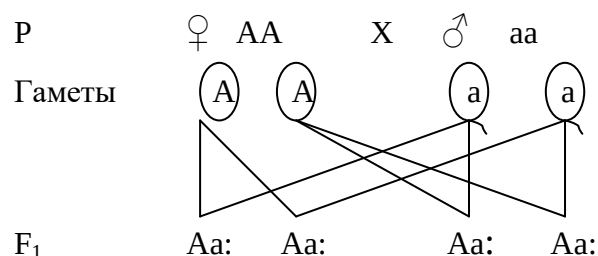
Моногибридное скрещивание. При скрещивании сортов гороха с желтыми и зелеными семенами гибриды первого поколения имеют одинаковые желтые семена. Из этого опыта сформирован **закон единообразия первого поколения**. Признак, появляющийся в первом поколении называется *доминантным* (от лат. dominans – преобладание), а не проявляющийся – *рецессивным* (от лат. recessus – отступление). В те годы были неизвестны

материальные основы наследственности, Г. Мендель предложил их назвать «наследственными факторами». В настоящее время это понятие означает *гены*. Гены одной пары признаков обозначаются одинаковыми буквами, доминантные гены обозначаются большими, рецессивные гены – маленькими. В нашем опыте желтый признак обозначается буквой А, зелёный – а. Гены взаимоисключающих признаков называются *аллельными*. Они локализируются в идентичных локусах гомологичных хромосом. Организмы, содержащие одинаковые доминантные (АА) или рецессивные (аа) аллели, называются *гомозиготными*, они образуют одинаковые гаметы (*гомогаметные*). Организм, содержащий разные аллели (доминантный и рецессивный –Аа) – называется *гетерозиготным*, он образует гаметы двух типов (*гетерогаметные*).

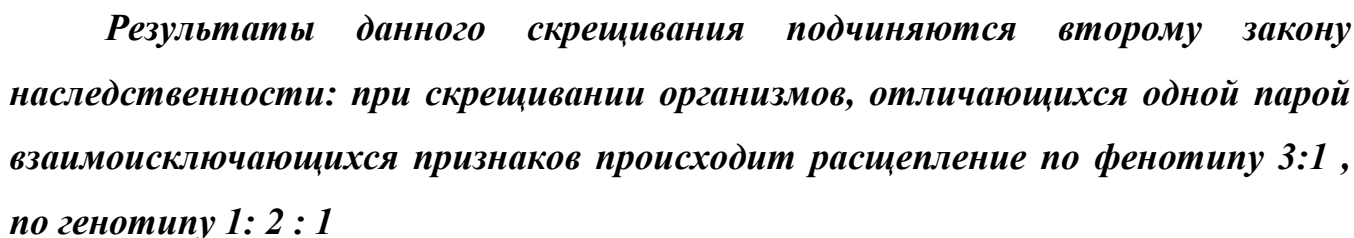
Принято схематическое изображение результатов опыта. Скрещиваемые формы отмечаются буквой Р (от лат. parentes – родители) первое поколение – F₁ (от лат. filii- дети) . Мужской тип обозначается символом ♂, женский – ♀. Скрещивание обозначается знаком Х. Сначала пишется генотип по женскому типу , затем – по мужскому. Таким образом, в первый ряд записываются генотипы родителей, во второй ряд – гаметы, в третий ряд – генотипы первого поколения.

Результаты опыта изображаются следующей схемой.

Признак	Ген	Генотип
Цвет семян гороха		
Желтый	А	АА, Аа
Зеленый	а	Аа



P (F₁) ♀ Aa X ♂ Aa По генотипу: 1AA; 2Aa: 1aa
(25%: 50%: 25%)



Таким образом, в гетерозиготах проявляются только доминантные признаки.

Аллельные гены находятся в одинаковых локусах гомологичных хромосом соматических клеток. Следовательно, в гетерозиготных организмах в одной гомологичной хромосоме локализован доминантный аллель в другой – рецессивный аллель. При мейозе гомологичные хромосомы расходятся к разным гаметам в результате чего каждая гамета содержит по одному аллелю.



Дигибридное скрещивание

Гибридизация сортов гороха, отличающихся двумя парами альтернативных признаков (например, по цвету и форме семян), может иметь следующие варианты:

Признак	Ген	Генотип
I.Цвет		
Желтый	A	AA, Aa
Зеленый	a	aa
II.Форма		
Гладкая	B	BB, Bb
Морщинистая	b	bb

Скрещивании дигомозиготных организмов даёт следующие результаты:

P (♀) AA BB x (♂) aa bb
 Гаметы 4 AB 4 ab
 A 16 Ab Bb

По генотип –16 (100%) Aa Bb

По фенотипу –16 (100%) AB

При такой гибридизации проявляется закон единообразия первого поколения:

P: (F₁) ♀ Aa⁺Bb X ♂ Aa⁺Bb

Гаметы: AB AB aB ab AB AB aB ab

Для удобства анализа гибридов пользуемся решеткой Пеннета.

Гаметы ♂ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Расхождения по фенотипу: желтые, гладкие AB-9

Желтые, морщинистые Ab-3

Желтые, гладкие aB-3

Зеленые, морщинистые ab –1

Таким образом, по результатам гибридизации видно, что кроме признаков родителей появляются также новые комбинации признаков (желтые, морщинистые; зеленые, гладкие). Г. Мендель пришел к выводу, что наследственные факторы двух пар взаимоисключающих признаков комбинируются независимо.

Если по отдельности анализировать наследование каждой пары признаков, не трудно заметить их расщепление по фенотипу 3: 1. Желтые семена – 12 (9А+3А), гладкие семена – 4 (3а+1а) или $12A : 4a = 3a : 1a$. Соотношение гладких и морщинистых семян $12B : 4b = 3B : 1b$

Третий закон Менделя: при скрещивании гетерозиготных организмов, отличающихся двумя или более парами взаимоисключающих признаков наблюдается независимое наследование (комбинирование) признаков.

Анализирующее скрещивание проводится для установления генотипа организма. Для этого организм, генотип которого неизвестен, подвергается гибридизации с организмом, гомозиготным по рецессивному признаку. Если гибриды единообразные - организм гомозиготен. Расщепление признаков (1:1) свидетельствует о гетерозиготности анализируемого организма.

Цель занятия.

Изучение: метода гибридизации, законов наследственности, их цитологические основы, основные генетические понятия. Решение задач, по моно и дигибриднему скрещиванию.

Задания для самостоятельной подготовки.

1. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы:

1. Что позволило Г. Менделю открыть законы наследственности?
2. Как можно объяснить вероятностный характер расхождения признаков?
3. При каких условиях проявляются законы наследственности?
4. Альтернативные, доминантные и рецессивные признаки.
5. Объясните следующие понятия: генотип, фенотип, гомозигата, гетерозигота
6. Сущность моногибридного и дигибридного скрещиваний
7. Объясните, почему каждая гамета содержит только одну из двух аллелей.
8. При каких случаях нарушается независимое комбинирование признаков.

9. Как можно определить гомозиготность или гетерозиготность организма?

II. Решить задачи и ответить на тестовые задания.

Учебное оборудование

Таблицы моногибридного и дигибридного скрещиваний, схемы условий задач.

План занятия.

После усвоения основных законов наследственности студенты самостоятельно решают задачи по моногибридному, дигибридному и анализирующему скрещиванию. Задачи и их решение записываются в альбом.

В заключительной части занятия, преподаватель проверяет решение задач, тестовых заданий, оценивает знания студентов и объясняет задание следующего занятия.

Задачи

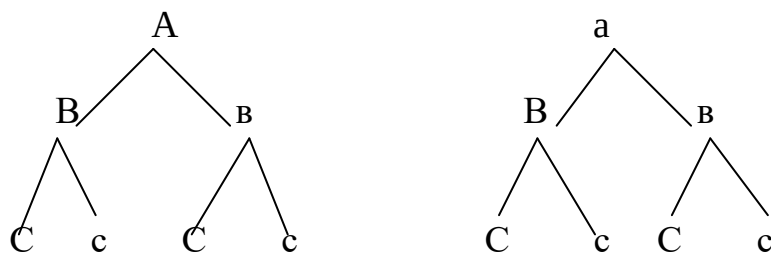
1. Какие гаметы образуются у моногетерозиготных (Aa), дигетерозиготных (Aa Bb), тригетерозиготных (Aa Bb Cc) организмов.

Решение любой задачи начинается с определения гамет. Для этого следует помнить закон чистоты гамет: каждая гамета содержит только одну из аллелей. Общее число видов гамет определяется уравнением 2^n ; n- число аллельных пар. В моногетерозиготном организме образуются два вида гамет : A и a ($2^1=2$). В дигетерозиготном организме (Aa Bb) образуется четыре вида гамет. AB, Ab, aB, ab ($2^2=4$)

В тригетрозиготном организме (AbBbCc) образуется 8 видов гамет

- | | | |
|----|-----|-----|
| 1. | ABC | aBC |
| | ABc | aBc |
| | AbC | abC |
| | Abc | abc |

2. AaBbCc



2. Определить гаметы в следующих вариантах:

- у женщины, гетерозиготной по признаку ночной слепоты и гомозиготной по темному цвету волос (оба признака доминантные)
- у мужчин, дигетерозиготного по признакам нормального слуха и полидактимии (оба признака - доминантные)
- у ребенка, тригетерозиготного по нормальному слуху, ночной слепоте и полидактилии).

Задачи по моногибридному скрещиванию:

- У человека курчавые волосы доминируют надгладкими. Определите генотипы детей при браке гомозиготного курчавого мужчины с гладковолосой женщиной. Можно ли ожидать рождения гладковолосых детей при браке гетерозиготного курчавого мужчины с гладковолосовой женщиной.
- При болезни Вильсона нарушается обмен меди. Ген этого признака локализован в аутосоме. Можно ли ожидать рождение больного ребенка в семье, где один из родителей болен, а другой здоров (его родители также здоровы).
- У людей полидактилия (увеличение количества пальцев) наследуется доминантно. При браке гетерозиготного по полидактилии мужчины с женщиной с нормальным количеством пальцев родилась двое детей, один из которых имеет полидактилию, другой нормальные пальцы. Определите генотипы детей. Определите генотипы детей, родившихся в браке гомозиготного шестипалого мужчины с нормальной пятипалой женщиной.

Задачи по дигибридному скрещиванию.

- При браке кареглазого (доминантный признак), леворукого (рецессивный)

мужчины.

Тестовые задания.

1. Первый закон Менделя:

- А.Единообразие первого поколения. В. Расхождения признаков.
С. Разнообразие числа поколения. Д. Схожесть поколений с родителями.
Е. Единообразие числа поколения.

2. Второй закон Менделя:

- А. Независимое распределение признаков. В. Появление не проявившихся признаков. С. Расхождение признаков. Д. Уменьшение количества признаков.
Е.Единообразие первого поколения.

3.Третий закон Менделя:

- А. Независимое распределение признаков. В. Определение признаков независимыми генами. С. Уменьшение числа признаков. Д. Независимое распределение рецессивных признаков. Е. Возрастная независимость генов.

4.Закон чистоты гамет:

- А. В одной гамете содержится только один из аллелей.
В. В одной гамете содержатся оба аллеля. С. Случайное распределения аллелей.
Д. Зависимость распределение аллелей от пола. Е. Зависимость чистоты гамет от генотипа.

5.У родителей с курчавыми и темными волосами родился курчавый рыжеволосый ребенок. Определите генотипы родителей:.

- А. AA BB x AA BB. В. AA BB x AA Bb. С. AA Bb x Aa bb.
Д. Aa Bb x Aa Bb. Е. Aa Bb x AA BB.

6.Сколько типов гамет образуется у моногетерозигот?

- А. 8. В. 2. С. 4. Д. 16. Е. 32.

7. Сколько типов гамет образуется у пентагетерозигот?

- А. 8. В. 2. С. 4. Д. 16. Е. 32.

8. Метод гибридизации:

- А. Один из методов генетического анализа.
В. Метод гибридизации двух особей, для анализа последующего поколения.

С. Метод изучения генетики человека. Д. Верны ответы А и В.

Е. Верны ответы А и С.

9.Анализирующее скрещивание:

А.Используется для определения генотипа одного из родителей.

В. Скрещивание с гомозиготным организмом по рецессивному признаку.

С. Теоретически признаки могут расходиться по двум вариантам.

Д. Все ответы дополняют друг друга. Е. Верны ответы А и В.

10.Метод гибридизации позволяет:

А. Анализировать наследование отдельных признаков.

В. Произвести количественный анализа поколений.

С. Изучать чистые линии организмов.

Д. Все ответы дополняют друг друга. Е. Все ответы неверны.

7-Тема. Взаимодействие генов.

Содержание темы.

Генотип организма – система взаимодействующих генов. Существуют две формы взаимодействия генов.

I. Взаимодействие аллельных генов:

1. Доминантность.
2. Неполное доминирование.
3. Сверхдоминирование.
4. Рецессивность.
5. Кодоминантность.

II Взаимодействие неаллельных генов.

- 1.Эпистаз
2. Комплементарность.
3. Полимерия.

Взаимодействие аллельных генов.

1.Доминантность. Признак проявляется и в гомозиготном (AA) и гетерозиготном (Aa) состоянии.

2.Неполное доминирование или промежуточное доминирование. Рецессивный ген проявляет свое влияние в гетерозиготном состоянии , в результате чего фенотип имеет промежуточный характер. Например, нормальное развитие глазного яблока определяется доминантным (A) геном, недоразвитие- рецессивным геном (a). У гетерозигот (Aa) формируется глазное яблоко уменьшенного размера.

3.Сверхдоминирование. В гетерозиготном организме (Aa) действие доминантного аллеля проявляется сильнее, чем в гомозиготном.

4.Рецессивность. Признак проявляется только в гомозиготном (aa) состоянии.

5.Кодоминирование. В гетерозиготном состоянии доминантный и рецессивные аллели дополняют друг друга и проявляют новый признак. Например , IV группа крови проявляется при взаимодействии J^A и J^B аллелей.

6.Множественный аллелизм. Во многих случаях число аллелей превышает 2. Например, окраска шерсти кроликов определяется множественным аллелизмом.

Аллель С доминирует над всеми другими аллелями этого признака и определяет черную окраску шерсти, аллель c^h определяет темную окраску хвоста, ушей и носа (гималайская окраска.), c^{ch} -щиншиловую окраску, c – альбинизм. Их взаимодействие можно обозначить следующим образом. $C > c^h > c^{ch} > c$. Другим примером множественного аллелизма является наследование групп крови АВО системы. У человека группы крови О, А, В, АВ определяются взаимодействием J^O , J^A , J^B аллелей.

Взаимодействие неаллельных генов

1. *Комплементарность*. При взаимодействии двух или более неаллельных (обычно доминантных) генов проявляется признак. Каждый из этих аллелей в генотипе по отдельности проявляют свойственный данному аллелю признак. Например, нормальный слух у человека определяется взаимодействием доминантных генов D и E (D - определяет развитие слуховой улитки, E- слухового нерва). У дигомозигот (DDEE) или дигетерозигот (Dd,Ee) наблюдается нормальный слух. Если один из аллелей встречается в гомозиготной форме (Ddee или dd EE), проявляется признак глухонемой. При комплементарности расщепление признаков наблюдается в соотношениях: 9:7; 9:6:1; 9:3:4. Синтез интерферона, полипептидов гемоглобина, пигментация кожи, также зависят от комплементарного взаимодействия неаллельных генов.

2. *Эпистаз*- подавление проявления одного гена другим неаллельным геном. Эпистатическое действие доминантного аллеля называется доминантным эпистазом и ингибирующее влияние рецессивного гена в гомозиготном состоянии – рецессивным эпистазом. Ингибирующий ген называется эпистатическим геном, подавляемый ген – гипостатическим.

Окраска перьев кур, семян тыквы проявляется при эпистатическом взаимодействии.

Примером рецессивного эпистаза у человека является «бомбейский феномен». Редкий рецессивный ген h в гомозиготном состоянии (hh)оказывает эпистатическое воздействие на доминантные аллели J^A и J^B , которые могут быть

как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии ($J^A J^a hh$, $J^A J^o hh$, $J^B J^b hh$). Таким образом, если в генотипе людей с аллелями $J^A J^B$ встречается другая аллель в гомозиготном состоянии ($J^A J^A hh$ или $J^B J^B hh$) проявляется I группа крови вместо ожидаемых II и III групп соответственно. При доминантном эпистазе в F_2 признаки расщепляются в соотношениях 13: 3, 12:3 :1 , а при рецессивном 9:3:4.

3. Полимерия- проявление одного признака несколькими неаллельными генами, широко распространено в природе. Такие гены называются полимерными, а признаки, проявляемые ими – полигенными. Полимерные гены обозначают одинаковыми буквами с нумерацией ($A_1 A_1 a_1 a_1$, $A_2 A_2 a_2 a_2$, $A_3 a_3 a_3 a_3$ ит.д).

Чем больше доминантных генов в генотипе, тем сильнее проявляется признак. Такие признаки человека как вес, рост, пигментация кожи, умственные способности, болезни с наследственной предрасположенностью являются полигенными. Например, пигментация кожи определяется четырьмя неаллельными доминантными генами, кодирующими синтез меланина. Чем больше доминантных аллелей в генотипе тем сильнее проявляется пигментация кожи. Полигенные признаки зависят от факторов среды.

Плейотропия- своеобразное свойство гена, когда один ген действует на проявление нескольких признаков. Например, при синдроме Марфана (мутантный ген кодирует развитие нескольких взаимосвязанных признаков нарушение локализации хрусталика, структуры опорнодвигательной и сердечно - сосудистой систем).

Таким образом, взаимодействие генов, наряду с другими факторами, имеет важное значение в формировании фенотипа

Цель занятия.

Усвоение понятий о генотипе как единой системе, зависимости функций генов от их взаимодействий, различных формах взаимодействия аллельных и неаллельных генов, плейотропии.

Задания для самостоятельной подготовки.

I. Изучить материал темы, и ответить на следующие вопросы.

1. Формы взаимодействия аллельных генов.
2. Какие существуют формы взаимодействия неаллельных генов?

3. Что такое множественный аллелизм?
4. Понятие об эпистазе.
5. Что обозначает «эффект положения» генов?
6. Что такое комплементарность? Приведите примеры.
7. Полимерия. Какие гены называются полимерными?
8. Сущность плейотропии. Значение в медицине.

II. Решить задачи и ответить на тестовые вопросы.

Учебное оборудование.

Учебные таблицы по темам: множественный аллелизм, кодоминирование, полное и неполное доминирование, эпистаз, комплементарность, диапозитивы, слайды, кодоскоп, учебные видеофильмы.

План занятия.

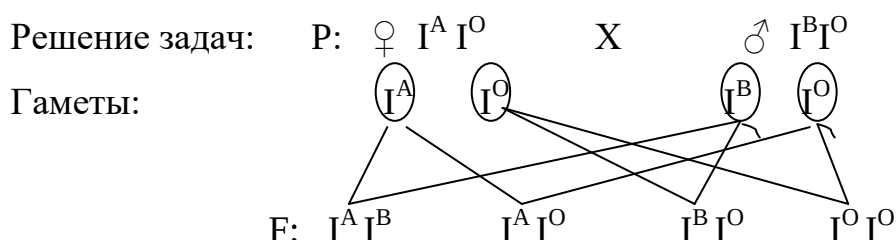
После обсуждения и усвоения различных форм взаимодействий генов студенты решают задачи по взаимодействию аллельных и неаллельных генов и записывают их в альбом.

В заключительной части занятия преподаватель проверяет решение задач и ответы на тестовые задания, оценивает знания студентов, объясняет задание для следующего занятия.

Задачи.

1. С какими группами крови ожидаются рождения детей при браке женщины с II- группой крови (гетерозигота) и мужчины с III группой крови (гетерозигота).

Признак	Ген	Генотип	Взаимодействие генов
Группы крови			Полное доминирование Кодоминирование
II	I^A	$I^A I^A$; $I^A I^O$.	
III	I^B	$I^B I^B$; $I^B I^O$.	
♀ - $I^A I^O$ ♂ - $I^B I^O$ F-?			



Генотип: 25% $I^A I^B$ (IV)	фенотип 25% I^0 (I)
25% $I^A I^0$ (II)	25% I^A (II)
25% $I^B I^0$ (III)	25% I^B (III)
25% $I^0 I^0$ (I)	25% $I^A I^B$ (IV)

1. С какими группами крови ожидается рождение детей при браке женщины, гетерозиготной по II группе и мужчины с IV группой крови?

2. Можно ли ожидать рождение детей с другими группами крови, если их родители имеют II – группу крови?.

3. В роддоме перепутали 2 новорожденных. Родители одного ребенка имеют I и II группы, другого ребенка II и IV группы. Первый ребенок имеет I группу, а второй - IV группу крови.

4. Близорукость у человека является доминантным признаком и проявляется в различной степени. Признак определяется комплементарным взаимодействием двух доминантных неаллельных генов. При наличии в генотипе двух доминантных аллелей (AA) проявляется высокая степень близорукости, при наличии одного доминантного аллеля (Aa) – средняя степень.

В семье, где мать страдает близорукостью высокой степени, а отец – с нормальным зрением, родились двое детей. Один- с близорукостью высокой степени, другой со средней степенью. Определите генотипы родителей и детей.

6. При «бомбейском феномене» проявление II и III групп крови подавляется геном рецессивного эпистаза.

В семье, где отец имеет I группу крови, мать II группу, родилась девочка с I группой крови. Она вышла замуж за мужчину с II группой крови. У них родились две девочки. У первой девочки – IV группа крови, у второй – I группа. Учитывая «бомбейский феномен», определите генотипы трех поколений.

7. Рост человека контролируется тремя парами полимерных генов. Если в генотипе имеется все три пары рецессивных генов, рост составляет 150 см, если все гены доминантные -180 см. Определите рост человека, гетерозиготного по трем парам генов.

8. Пигментация кожи человека контролируется тремя парами неаллельных полимерных генов. Чем больше в генотипе доминантных генов, тем сильнее

проявляется темный цвет кожи. У негров генотипы – A_1A_1 ; A_2A_2 ; A_3A_3 , у европейцев a_1a_1 ; a_2a_2 ; a_3a_3 . Поколение от брака негров и европейцев называется мулатами. Определите генотипы детей, родившихся от брака двух мулатов.

Тестовые задания.

1. Множественный аллелизм происходит в результате :

А. Гибридизации. В. Кроссинговера. С. Хромосомных мутаций.

Д. Мутаций одного гена. Е. Геномной мутации.

2. Укажите форму взаимодействия неаллельных генов.

А. Пенетрантность. В. Сверхдоминирование. С. Полимерия.

Д. Кодоминирование. Е. Плейотропия.

3. Какие гены контролируют рост человека?

А. Комплементарные. В. Эпистатические. С. Полимерные.

Д. Плазматические. Е. Кумулятивные.

4. При полимерии признаки расходятся в соотношении:

А. 9: 7. В. 15: 1. С. 9:3:3:1. Д. 12: 3:1. Е. 9:3:4.

5 . Расхождение признаков в соотношении 9:7 наблюдается при взаимодействии:

А. Комплементарном. В. Полимерии. С. Рецессивном эпистазе.

Д. Криптомерии. Е. Доминантном эпистазе.

6. Возможно ли рождение ребенка с I группой крови у родителей, имеющих II группу крови.

А. Нет. В. Возможно, если они гетерозиготны.

С. Возможно при «бомбейском феномене».

Д. Возможно при комплементарном взаимодействии.

Е. Верны ответы В и С.

7. При какой форме взаимодействия оба аллеля проявляются фенотипически?

А. Сверхдоминировании. В. Неполном доминировании.

С. Кодоминантности. Д. Комплементарности. Е. Рецессивном эпистазе.

8. При какой форме взаимодействия аллель h в гомозиготном состоянии подавляет действие $J^A J^B$ аллелей.

А. Доминантном эпистазе. В. Криптомерии. С. Комплементарности.
Д. Рецессивном эпистазе. Е. Полимерии.

9. *При какой форме взаимодействия функциональное состояние аллеля зависит от соседнего аллеля?*

А) Эпистазе В) Полимерии С) Кодоминантности
Д) «Эффекте положения» Е) Комплементарности.

10. *Какой из следующих признаков человека является полигенным?*

А. Группы крови АВО системы. В. Брахидактилия. С. Умственные способности, телосложение. Д. Фенилкетонурия. Е. Праворукость.

8-Тема. Сцепленное наследование генов. Наследование признаков, сцепленных с полом.

Содержание темы:

Результаты экспериментов по изучению закономерностей наследования иногда не соответствуют закону независимого комбинирования признаков. Эксперименты, проведенные американским ученым Т.Морганом показали, что этот закон правомерен для признаков, гены которых локализованы в негомологичных хромосомах. Т.Морган и его ученики и установили, что в одной хромосоме локализуется множество генов и они образуют группу сцепления. Число групп сцепления в каждом организме соответствует числу хромосом в гаплоидном наборе. Например, у дрозофилы – 4, у кукурузы – 11 у человека – 23.

Для понимания этого явления приведем пример сцепленного наследования генов у дрозофил по двум парам признаков. У дрозофил ген коричневой окраски (В) доминирует над геном черной окраски (в), ген нормальных крыльев (V) – над геном зачаточных крыльев (v).

При скрещивании дигомозиготных дрозофил с коричневой окраской и нормальными крыльями (BBVV) с дигомозиготными дрозофилами с черной окраской и зачаточными крыльями (bbvv), в первом поколении все гибриды имеют коричневую окраску и нормальные крылья, т.е. проявляется закон единообразия первого поколения. Для определения генетической структуры гибридов первого поколения (F₁) они подвергаются гибридизации (рис. 11) с дигомозиготными по рецессивным признакам дрозофилами (самцами, затем самками). После анализирующего скрещивания дигетерозиготного самца обнаруживается расхождение признаков в соотношении 1:1.

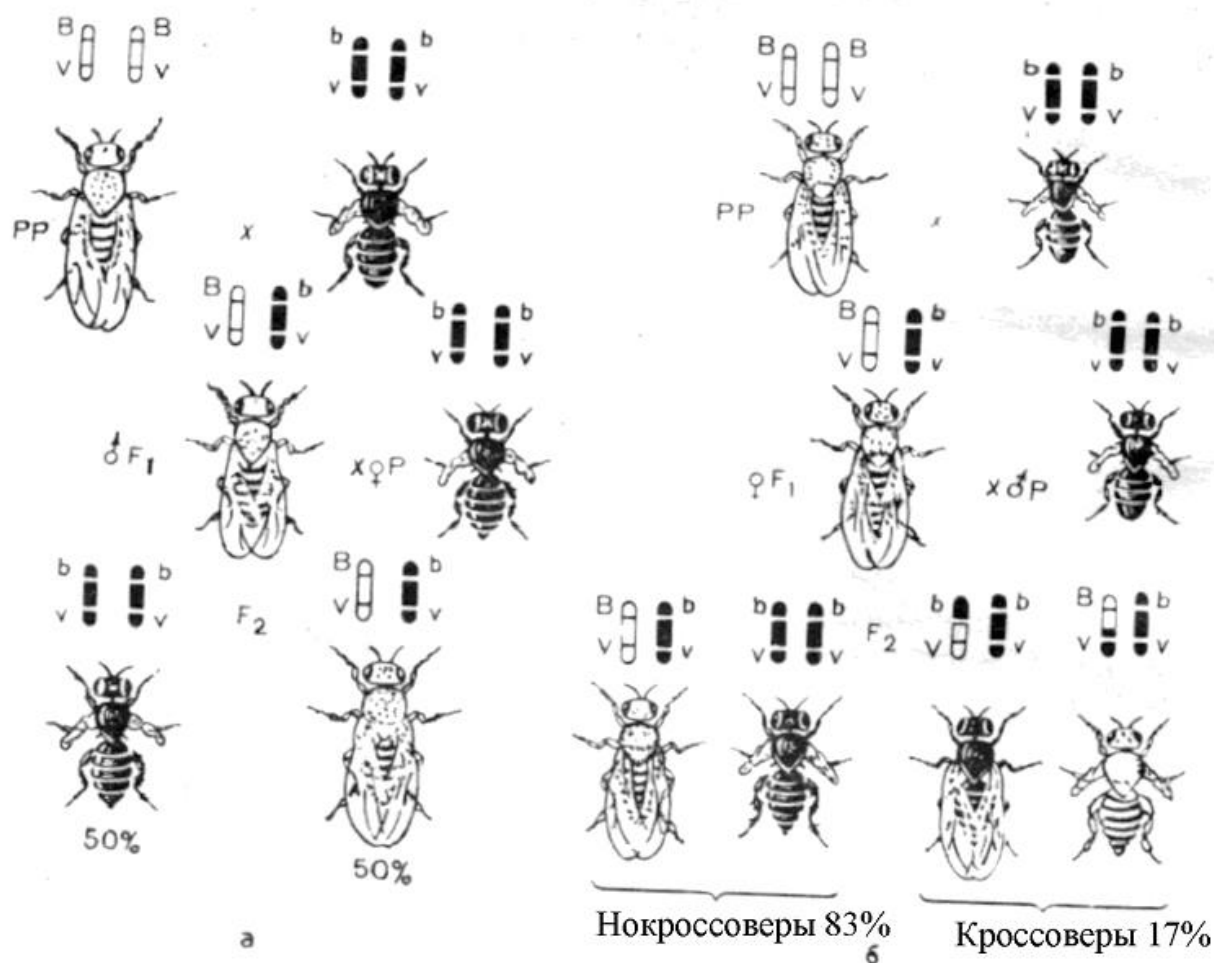
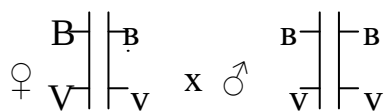


Рис-11. Сцепленное наследование генов, определяющих окраску тела и форму крыльев у дрозофилы.

Ген серого цвета тела (B) доминирует над геном черного цвета тела (b), ген нормальной длины крыльев (V) - над геном коротких (v). B и V находятся в одной хромосоме.

А-полное сцепление признаков вследствие отсутствия перекреста хромосом у самцов дрозофилы: PP- самка серая с нормальными крыльями (BBVV) скрещена с черным короткокрылым самцом (bbvv); F₁- серый самец с нормальными крыльями (BbVv) скрещен с черной короткокрылой самкой (bbvv); F₂- поскольку у самца не происходит кроссинговера, рождаются два варианта потомков: 50% - черных короткокрылых и 50% - серых с нормальными крыльями; б-неполное (частичное) сцепление признаков вследствие перекреста хромосом у самок дрозофилы: PP-самка серая с нормальными крыльями (BBVV) скрещена с черным короткокрылым самцом (bbvv); F₁- серая самка с нормальными крыльями (BbVv) скрещена с черным короткокрылым самцом (bbvv). F₂-поскольку у самки происходит кроссинговер гомологичных хромосом, образуется четыре типа гамет и рождается четыре варианта потомков: некроссоверы - серые с нормальными крыльями (BbVv), серые короткокрылые (BbVv).

При обозначении результатов сцепленного наследования принято указывать локализацию генов в хромосомах.



У дигетерозиготных организмов образуется 2 типа гамет (BV и bv) вместо ожидаемых по закону Менделя 4 типов (BV: BV : bV : bv).

Таким образом, благодаря сцепленному наследованию генов в последующем поколении проявляются только признаки родителей, новые комбинации признаков не образуются. Такое явление называется *полным сцеплением*.

В другом случае анализирующему скрещиванию подвергается дигетерозиготная самка. При этом образуются гибриды 4 вариантов, однако соотношение этих вариантов отличается от результатов анализирующего скрещивания Г.Менделя (1:1:1:1). Соотношения гибридов с родительскими признакам значительно больше (коричневые с нормальными крыльями 41,5% черные, с зачаточными крыльями – 41,5%) чем гибридов с новыми сочетаниями признаков (коричневыми с зачаточными крыльями – 8,5%, черные, с нормальными крыльями – 8,5%).

Такое явление называется *неполным сцеплением*. Чтобы понять механизмы неполного сцепления, вспомним мейотическое деление клеток в процессе созревания половых клеток. В 1 профазе 1 –мейоза гомологичные хромосомы конъюгируются и происходит кроссинговер (обмен идентичными участками между ними). В результате чего образуются гаметы с новыми комбинациями генов и следовательно в последующем поколении часть гибридов имеют новые сочетания признаков.

Гаметы, которые участвовали в процессе кроссинговера и организмы, образовавшиеся от таких гамет, называются *кроссоверами*.

Сформулируем закон Моргана: ***гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются сцепленно***. Сила сцепления между генами обратно пропорциональна расстоянию между ними. Расстояние между генами измеряется *морганидой*: 1 морганида – расстояние между двумя генами,

образующими 1% кроссинговера. В выше рассмотренном опыте расстояние между двумя генами равно с 17 морганидам.

С помощью гибридологического анализа сцепленных генов составляются *генетические карты хромосом*.

Для составления генетической карты хромосом у человека используются методы *ДНК зондов, гибридизации соматических клеток и автоматического компьютерного анализа*.

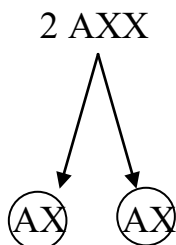
Наследование сцепленных с полом признаков

У животных и растений соотношение самцов и самок наблюдается в соотношении 1:1 т.е. примерно одинаковое.

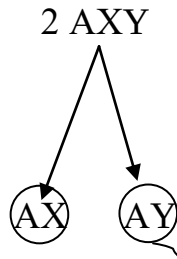
Цитологическими исследованиями установлено, что организмы мужского и женского пола отличаются друг от друга отдельными хромосомами. Хромосомы, отличающиеся у самцов и самок, называются *половыми хромосомами*.

При цитогенетическом анализе кариотипов мужчин и женщин установлено, что они отличаются лишь одной парой хромосом. Такие хромосомы называются гетерохромосомами и обозначаются латинскими буквами X и Y.

У большинства видов у самок обнаруживаются одинаковые, XX хромосомы, у самцов – разные, XY хромосомы. Остальные хромосомы называются *аутосомами* (они идентичные у самок и самцов). Из-за идентичности половых хромосом, у самок образуются одинаковые гаметы, которые называются *гомогаметными*.



У самцов из-за различности половых хромосом образуются гаметы двух видов, которые называются *гетерогаметными*.



Половые хромосомы отличаются друг от друга величиной, формой и составом генов. X хромосома крупнее Y хромосомы, и содержит значительно большее количество генов, чем Y-хромосомы.

Признаки, контролируемые половыми хромосомами, называются *сцепленными с полом*.

До настоящего времени хорошо изучены признаки, гены которых локализованы в X хромосоме.

Примерами сцепленных с X хромосомой признаков являются дальтонизм, гемофилия (рецессивные), коричневая эмаль зубов (доминантный) и др. К признакам, сцепленным с Y хромосомой, можно отнести гипертрихоз, синдактилию.

Цель занятия:

Усвоение понятий сцепленного наследования, наследования сцепленных с полом признаков, освоение навыков составления генетической карты хромосом.

Задания для самостоятельной подготовки:

1. Изучить материал темы, ответить на следующие вопросы:

1. Объясните сущность сцепления генов.
2. Что такое группа сцепления? Как определяется число групп сцепления у каждого вида?
3. Объясните механизмы полного и неполного сцепления.
4. От чего зависит сила сцепления между генами?
5. Какие гаметы называются кроссоверными и не кроссоверными?
6. Как измеряется расстояние между генами?
7. Что такое гетерохромосомы и аутосомы?
8. Напишите примеры гомогаметных и гетерогаметных организмов.
9. Что такое гемизиготность?
10. Какие признаки передаются сцепленно с полом?

II. Решить задачи и ответить на тестовые вопросы:

Учебное оборудование.

Таблицы, изображающие сцепление генов, наследование сцепленных с полом признаков, генетические карты хромосом.

План занятия.

После обсуждения и усвоения теоретического материала о полном и неполном сцеплении генов, кроссинговере, студенты самостоятельно решают задачи по сцепленному наследованию, составляют генетические карты хромосом, записывают их в альбом. В заключительной части преподаватель проверяет решение задач и ответы на тестовые вопросы, альбомы, оценивает знания студентов, объясняет задания следующего занятия.

Задачи.

1. Гены нормального цветового зрения (доминантный) и дальтонизма (рецессивный) локализованы в X хромосоме. При браке мужчины дальтоника и женщины с нормальным цветовым зрением родилась девочка – дальтоник. Установите генотипы родителей.

2. Гипертрихоз сцеплен с Y хромосомой и проявляется после достижения половой зрелости. Одна из форм ихтиоза определяется рецессивным геном, локализованным в X хромосоме.

В семье, где жена нормальная по обоим признакам, а у мужа гипертрихоз, родился ребенок с ихтиозом. Можно ли ожидать у ребенка признаки гипертрихоза. Возможно ли рождение ребенка, нормального по обоим признакам? Если да, то какого пола?

3. Дальтонизм и глухонмота являются рецессивными признаками. Ген дальтонизма локализован в X хромосоме, ген глухонмоты – в аутосоме. От брака дальтоника и глухонемого мужчины с нормальной по обоим признакам женщиной родились: мальчик дальтоник, глухонемой, девочка с дальтонизмом, но с нормальным слухом. Возможно ли рождение в этой семье детей с обоими патологиями?

4. У человека гены резус-фактора и эллиптоцитоза локализованы в аутосоме и наследуются катаракта и полидактилия определяется доминантными генами,

локализованными в аутосоме. Эти гены тесно сцеплены (кроссинговер отсутствует). С какими фенотипами и генотипами ожидается рождение детей при браке дигетерозиготных родителей.

5. У человека сцепленно. Расстояние между ними – 3 морганиды. Мужчины с положительным резус-фактором и эллиптоцитозом (дигетерозиготный по обоим признакам) женился на женщине с резус-отрицательным фактором и нормальными эритроцитами. Установите генотипы и фенотипы родителей.

Тестовые задания.

1. Гены – сцепленные с полом:

А. Аутосомные гены. Б. Гетеросомные гены. С. Гены, локализованные в крупных аутосомах. Д. Гены, локализованные в спутничных хромосомах. Е. Гены, проявление которых зависит от половых хромосом.

2. В каких случаях возможно рождение сына-дальтоника у отца дальтоника?

А. Если мать ребенка является носительницей гена дальтонизма.
В. Во всех случаях. С. Отец не передает ген дальтонизма сыновьям.
Д. Если мать ребенка страдает дальтонизмом. Е. Верны ответы А и Д.

3. Единица измерения расстояния между генами:

А. Нанометр. В. Мутон. С. Рекон. Д. Морганида. Е. Микрометр.

4. С какими генотипами родителей возможно рождение сына – гемофилика?

- | | |
|------------------------|---------|
| 1. $X^H H^H$ $X^H Y$ | a) 1, 3 |
| 2. $X^H H^h$ $X^H Y$ | b) 2, 3 |
| 3. $X^h X^h$ $X^H Y$ | c) 1, 4 |
| 4. $X^h X^h$ $X^h Y^h$ | d) 3, 4 |
| 5. $X^h X^h$ $X^h Y^H$ | e) 2, 4 |

5. Группы сцепления:

А. Группы генов, локализованные в одной хромосоме
Б. Гены, наследуемые сцепленно
С. Гены, наследуемые независимо друг от друга
Д. Все ответы верны
Е. Верны ответы А и В

6. Являются ли гомологичными X и Y хромосомы?

А.Они содержат и гомологичные, и негомологичные участки.

В.Да С.Нет Д.Гомологичных участков больше, чем негомологичных.

Е.Соотношение гомологичных и негомологичных участков одинаковое

7.Возможно ли рождение сына гемофилика у родителей с нормальной свертываемостью крови?

А. Нет В. Возможно, если мать является носителем патологического гена.

С.Возможно, если отец гетерозиготен. Д.Возможно во всех случаях. Е.Верны ответы В и С.

8.Как осуществляется компенсация доз в половых хромосомах:

А. Посредством перехода одной из X хромосом в неактивное состояние.

В.Подавлением функции Y хромосомы. С Усилением активности Y хромосомы.

Д.Одинаковым функционированием обеих X хромосом.

Е. Верны ответы А и В.

9.Укажите сцепленные с полом признаки у человека:

А.Синдактия, гипертрихоз, полидактилия. В.Дальтонизм, синдактия, гипертрихоз. С.Дальтонизм, праворукость. Д.Гемофилия, гипертрихоз, леворукость. Е. Гемофилия, мышечная дистрофия, коричневая эмаль зубов.

10.Морганида:

А.Единица мутации. В.Единица измерения расстояния между генами.

С.Единица рекомбинации. Д.Единица транскрипции. Е.Плазматический ген, открыты Т.Морганом.

9-Тема. Модификационная изменчивость, изучение модификационной изменчивости статистическим методом.

Содержание темы.

Изменения признаков организмов в зависимости от условий развития или действия факторов среды называется *модификационной или фенотипической изменчивостью*. При этой форме изменчивости наблюдаются изменения только в фенотипе. Из-за неизменности генотипа такие изменения не передаются по наследству. Диапазон фенотипической изменчивости одного генотипа под действием факторов среды называется *нормой реакции*. Эволюционное значение модификационной изменчивости заключается в том, что она создает возможность адаптации организмов в онтогенезе к различным условиям факторов среды. Организмы с широкой нормой реакции имеют селективные преимущества в естественном отборе. Многие признаки организма, такие как рост, масса тела, пигментация подвержены модификационной изменчивости. Модификационная изменчивость обусловлена сдвигами биохимических и ферментативных реакций в ту или иную сторону.

Своеобразным проявлением модификационной изменчивости являются *длительные модификации*. Такие модификации передаются несколькими поколениями даже после прекращения действия вызывающих их факторов и исчезают постепенно. Они имеют место у организмов, размножающихся вегетативно, или партеногенезом.

Значительный интерес представляют также фенокопии. *Фенокопии* - модификации, возникающие под действием факторов среды, имитирующие известные генотипические изменчивости.

Например, талидомид может привести к рождению детей с фекамелией (укорочение рук). Такое же изменение проявляется при действии мутантного аллеля. Врачи должны помнить, что наличие фенокопий затрудняет постановку диагноза наследственных патологий.

Модификационная изменчивость имеет важное значение в медицине. Из-за различий в нормах реакции одно и то же заболевание протекает по разному у

разных индивидов.

Биометрия – наука, занимающаяся изучением изменчивости признаков. Для изучения качественных признаков определяется количество индивидов с этим признаком и их процентное соотношение.

Определение количественных изменений признаков представляет значительные трудности, так как эти показатели широко варьируют. Для этого сначала следует составить ряд, изменчивости признака или *вариационный ряд* отдельные показатели признака называются *вариантами*. Варианты записываются по мере уменьшения или увеличения показателей. Сумма вариантов, составленная в определенной последовательности, называется вариационным рядом. Однако вариационный ряд не может дать полное представление об изменчивости. Для этого составляются сгруппированные варианты, затем определяется средний показатель группы, частота группы. Используя вариационный ряд, можно графически изобразить изменчивость признака. Графическое изображение изменчивости признак с учетом диапазона показателей вариаций и частоты отдельных вариантов – называется *вариационной кривой*.

Различные варианты распределены в вариационной кривой по *закону Кетле*. Согласно этого закона, варианты со средними показателями встречаются чаще, чем варианты с крайними показателями (рис 12).

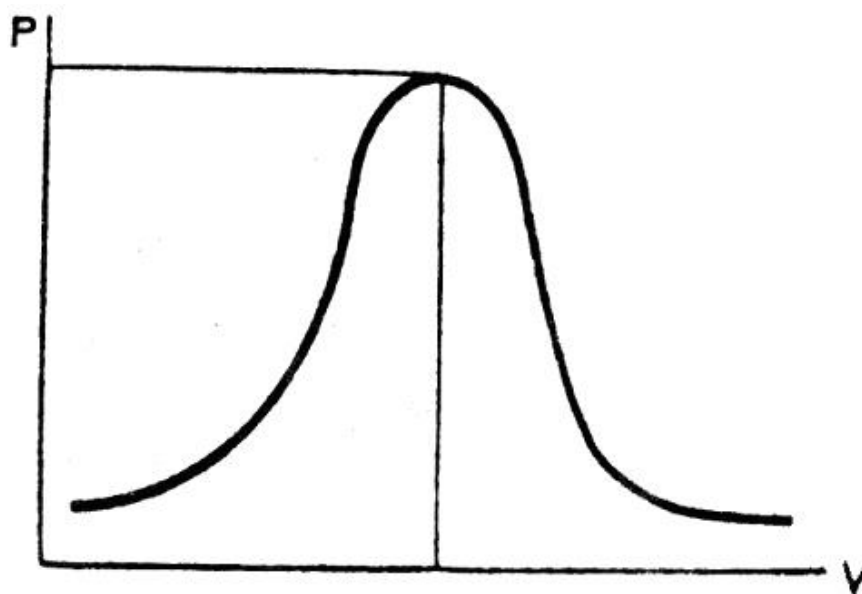


Рис-12. Графическое изображение закона Кетле.
V-варианты признаков; p-частота вариантов

Для точной характеристики признака следует определить среднее

арифметическое. Для этого средний показатель каждой группы умножается на частоту данной группы, полученная сумма делится на общее число вариантов:

$$M = \frac{\sum(V \cdot p)}{n}$$

M-среднее арифметическое;

Σ - знак суммирования,

n – число вариантов в совокупности,

V – среднее значение группы, p-частота данной группы.

Вариационная кривая изображается в виде графика. На оси абсцисс располагаются средние значения групп, на оси ординат-частота группы.

При соединении всех точек единой линией образуется вариационная кривая.

Средний арифметический показатель является важной характеристикой изменчивости.

Задание для самостоятельной подготовки:

I. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы:

1. Что такое изменчивость? Как взаимосвязаны понятия наследственность, изменчивость?
2. Типы изменчивости.
3. Пластические и непластические признаки (приведите примеры).
4. Что такое феокопии? (приведите примеры)
5. Что такое морфозы?
6. Медицинское и эволюционное значение модификационной изменчивости.
7. Какими методами изучается модификационная изменчивость.
8. Перечислить этапы биометрического метода.
9. Норма реакции и её медицинское значение.
10. Сущность закона Кетле.

II. Решить ситуационные задачи и ответить на тестовые вопросы.

Цель занятия.

Усвоение понятия модификационной изменчивости и освоение биометрического метода.

Учебное оборудование.

Таблицы, изображающие вариационный ряд и вариационную кривую, миллиметровая бумага, измерительные ленты, линейки, медицинские весы, ростомер.

План занятия:

После усвоения сущности и медицинского значения модификационной изменчивости студенты с помощью преподавателя проводят биометрические исследования, составляют варианты, вариационный ряд группы вариантов, определяют их частоту, средние арифметические показатели, строят вариационную кривую. Для биометрического анализа измеряют рост, вес, объем грудной клетки студентов. Результаты анализа записывают в альбом.

В заключительной части преподаватель проверяет усвоение материала, решение ситуационных задач, ответы на тестовые вопросы, записи в альбоме, оценивает знания студентов, объясняет задание следующего занятия.

Ситуационные задачи.

1.Метаморфоз дрозофил сопровождается тем, что:

а) при добавлении к корму личинок азотнокислого серебра мухи имеют желтую окраску несмотря на то, что они являются гомозиготными (АА) по аллелю коричневой окраски; б) при содержании мух, гомозиготных по аллелю зачаточных крыльев (вв) при температуре 15⁰С они имеют зачаточные крылья, а при 31⁰С – нормальные крылья.

Объясните сущность наблюдаемых изменений. Можно ли предположить, что рецессивные гены в измененных условиях превратились в доминантные?

2.В родильном доме новорожденные имеют следующие показатели по длине тела:

Длина тела (в см)	44	46	49	50	52	55	57
Число вариантов	5	3	7	15	10	6	4

а) составте вариационную кривую по указанным показателям;

б) определите среднюю арифметическую признака.

3. В младшей группе детских яслей у 50 детей определены следующие показатели:

Вес (в кг)	8,5	9,0	9,5	10,0	12,0	14,5	15,0
Число вариантов	4	7	10	12	10	6	1

Составьте вариационную кривую и найдите среднее арифметическое

Тестовые задания:

1.Непластические признаки:

- А. Не изменяются при любых условиях.
- Б. Примерами таких признаков являются цвет глаз, группы крови.
- С. Изменяются в зависимости от условий среды.
- Д. К ним можно отнести изменения числа эритроцитов у альпинистов.
- Е. Верны ответы А и В.

2.Что происходит при модификационной изменчивости?

- А. Изменение фенотипа. В. Изменения фенотипа и генотипа.
- С. Адаптивные реакции к изменениям среды.
- Д. Верны ответы А и В. Е.Верны ответы А и С.

3.Формирование фенотипа зависит от:

- А.Генотипа. В.Взаимодействия генов. С. От параметров среды.
- Д.Все ответы дополняют друг друга. Е. Все ответы неверны.

4.Фенокопия:

- А. Признак, имитирующий фенотип мутантного гена.
- В. Другое проявление наследственной болезни. С. Фенотипическая изменчивость.
- Д. Изменение приводящее к аномалиям развития. Е. Все ответы дополняют друг друга.

5.Длительные модификации:

- А.Один из видов наследственной изменчивости.
- В.Имеет место у организмов с партеногенетическим развитием.
- С.Имеет место у вегетативно размножающихся организмов.
- Д.Верны ответы А и В. Е.Верны ответы В и С.

6.Морфозы:

А.Изменения, возникающие под действием вредных факторов среды.

В.Не наследуются. С.Наследуются. Д.Верны ответы А и В.

Е.Верны ответы А и С.

7.Какие организмы адаптируются легче?

А.Организмы с узкой нормой реакции. В.Организмы с широкой нормой реакции.

С.Адаптации не зависят от реакции нормы. Д.Доминантные гомозиготные организмы. Е.Рецессивные гомозиготные организмы.

8.По закону Кетле:

А.Чаще наблюдаются низкие показатели признака.

В.Чаще наблюдаются высокие показатели признака.

С.Чаще наблюдаются средние показатели признака.

Д.Верны ответы А и С. Е.Верны ответы В и С.

9.Укажите особенности модификационной изменчивости:

А.Массовость изменений.

В.Адекватность изменений к силе действия факторов.

С.Кратковременность изменений.

Д.Верны ответы А и В. Е.Верны ответы В и С.

10.Значение модификационной изменчивости:

А.Обеспечивает адаптацию организмов к изменяющимся условиям.

В.Имеет значение в эволюции органов

С.Не влияет на приспособляемость организмов

Д.Имеют значение лишь фенкопии

Е.Имеют значение лишь длительные модификации

10-Тема. Наследственная изменчивость.

Содержание темы.

Наследственная изменчивость также называется генотипической и имеет следующие формы: *комбинативная и мутационная*.

Комбинативная изменчивость. При этой форме изменчивости возникает новая комбинация генов, но их структура не изменяется. У организмов, размножающихся половым путем, отмечаются следующие механизмы комбинативной изменчивости.

1. Независимое распределение хромосом при мейозе.
2. Случайный характер образования нового набора хромосом при оплодотворении.
3. Рекомбинация генов при кроссинговере.

У организмов, размножающихся бесполом путем отмечаются своеобразные механизмы комбинативной изменчивости: трансформация и трансдукция.

Трансформация – изменение наследственности клетки в результате проникновения в неё чужеродной ДНК (Гриффит – 1928. Эвери-1944)

Трансдукция – перенос наследственной информации из одной клетки в другую вирусами (бактериофагами).

Мутационная изменчивость – возникает в результате изменения структуры и количества генетической информации.

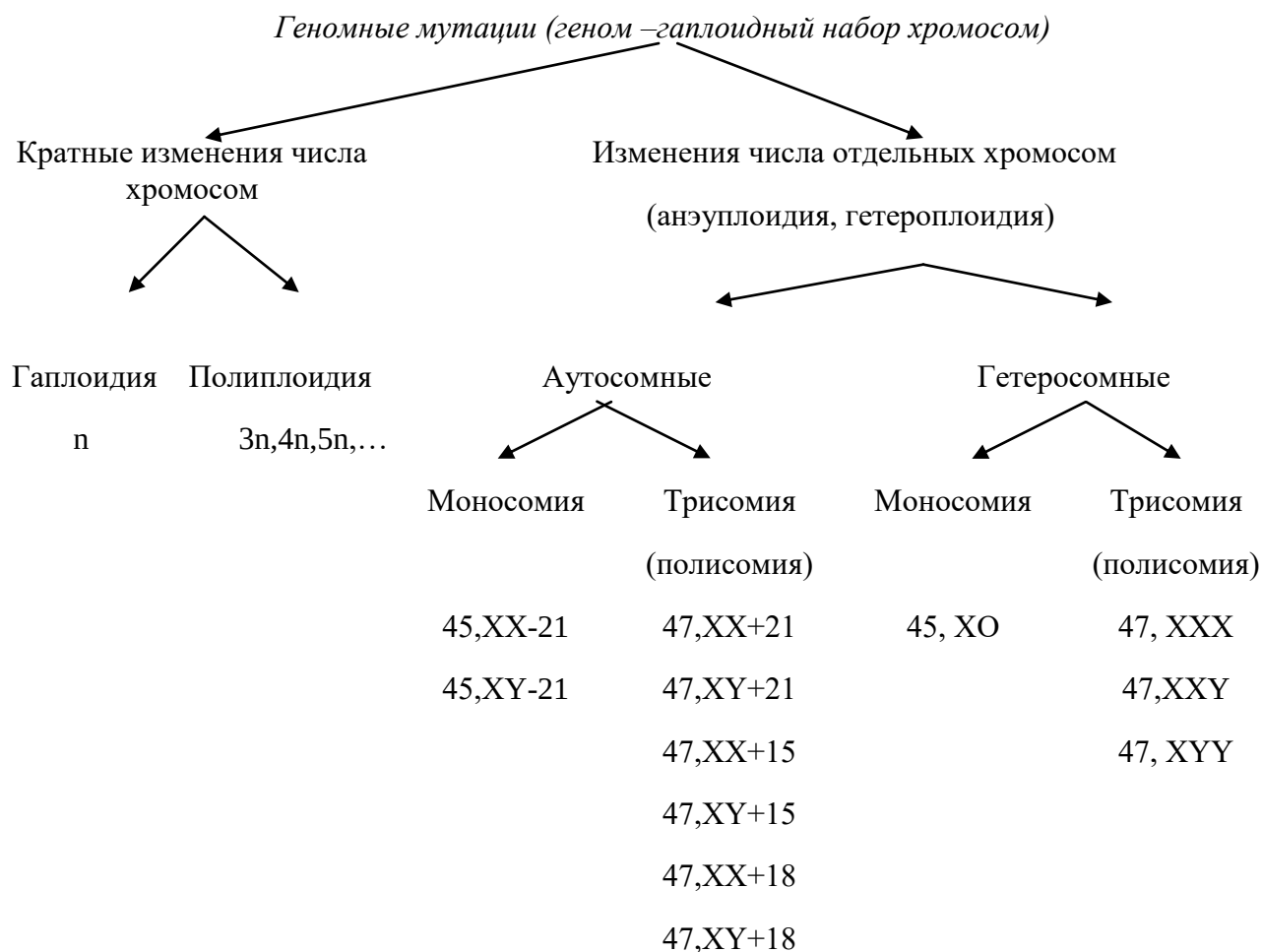
По происхождению мутации делятся на *спонтанные и индуцированные*. В зависимости от места локализации различаются *генеративные, соматические, ядерные (хромосомные) и цитоплазматические* мутации. По изменению фенотипа различаются *видимые* (морфологические, физиологические) и *невидимые* (биохимические) мутации.

По влиянию на жизнедеятельность мутации делятся на *летальные, полуметальные, условно летальные, стерильные, нейтральные, усиливающие*.

В зависимости от того, на каком уровне организации находится генетический материал, существуют *генные, хромосомные и геномные* мутации.

Геномные мутации – возникают в результате изменений числа хромосом.

Различают 2 типа геномных мутаций (табл. 7)



I. Краткие изменение (гаплоидия) или увеличение (полиплоидия) генома.

II. Изменения числа отдельных хромосом (анэуплоидия или гетероплоидия).

Из мутаций первого типа чаще встречаются *полиплоидии*. Полиплоидия в основном имеет место у растений является одним из факторов увеличения их продуктивности, используется также в селекции.

У животных полиплоидия почти не встречается, так как у них при этом снижается жизнедеятельность и наблюдается стерильность организмов. Однако у животных полиплоидия имеет место в различных соматических клетках (гепатоциты, миоциты, хрящевые или костные клетки).

Механизмы полиплоидии:

1. Нарушение расхождения хромосом при мейозе.
2. Увеличение содержания ДНК, количества хромосом или ядер в соматических клетках при не завершении митоза (политения, полиплоидия).

3. При добавлении колхицина (вещества, разрушающего нити митотического веретена) в культуру делящихся клеток образуются полиплоидные клетки.

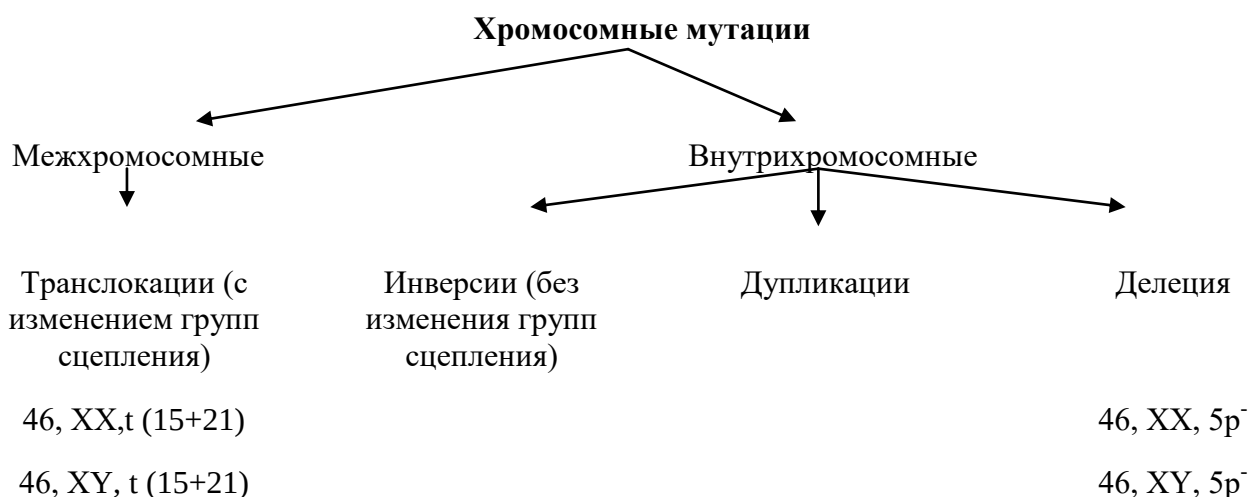
II. Второй тип геномных мутаций – анеуплоидия или *гетероплоидия*. При этом наблюдается уменьшение или увеличение количества отдельных хромосом в хромосомном наборе. Уменьшение количества одной из гомологичных хромосом называется моносомией ($2n-1$), увеличение количества одной гомологичной хромосомы – трисомией ($2n+1$) отсутствие обоих гомологичных хромосом – нулисомией ($2n-2$).

Анеуплоидии встречаются в аутосомах и гетеросомах. Они возникают в результате нарушений расхождения отдельных хромосом при мейозе. Нарушения расхождения, хромосом встречается также в соматических клетках в результате чего образуются мозаичные (с разным количеством хромосом) клетки.

Хромосомные мутации – возникают в результате нарушений структуры хромосом. Они называются также *хромосомными абберациями*.

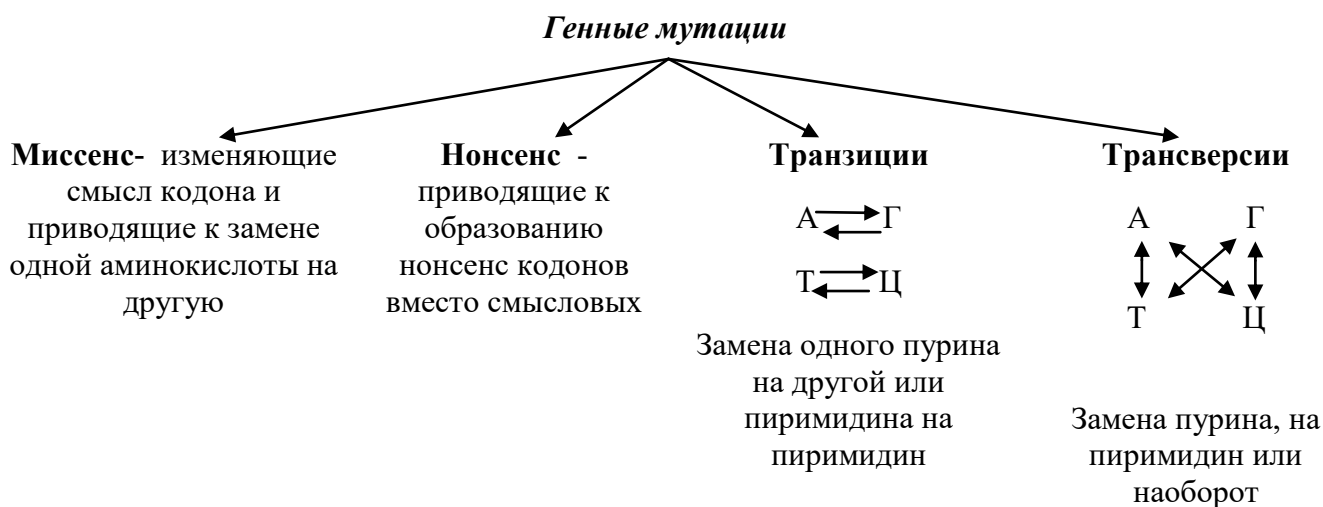
При таких мутациях изменяется количество генов или их локализация в хромосомах. Они делятся на внутрихромосомные и межхромосомные мутации (табл.8). К внутрихромосомным относятся: инверсия, дупликация, делеция, к межхромосомным – транслокация.

Таблица-8



Генные мутации (трансгенации) – возникают в результате нарушений процессов репликации и репараций в клетке. Генные мутации приведены в следующей таблице (табл.9).

Таблица-9



Известны три основных механизма возникновения мутаций в молекулах ДНК.

1. Если мутаген имеет сходную с азотистым основанием структуру и занимает место этого основания в молекуле ДНК.
2. Мутаген влияет на структуру азотистого основания и нарушает репликацию.
3. Мутаген разрушает одну или несколько азотистых оснований, в результате чего нарушается репликация ДНК.

В клетке существуют механизмы восстановления мутаций, возникших при действии мутагенных факторов. Процесс восстановления мутаций называется **репарацией**.

Репарации осуществляются в трех этапах.

1. Дорепликативная репарация. До начала репликации измененный участок ДНК вырезается с помощью специальных ферментов репарации, и восстанавливается нормальными азотистыми основаниями.

2. Внутривнутрирепликативная репарация. Приведенные выше восстановительные процессы протекают при репликации ДНК.

3. Пострепликативная репарация — осуществляется активацией соответствующих ферментов.

Значение мутаций в эволюции

Адаптационное значение мутаций зависит от условий среды, оно может изменяться с течением времени. Вредные мутации в новых условиях могут становиться полезными. Большинство мутаций является рецессивными и передаются из поколения в поколение в гетерозиготном состоянии, образуют резерв наследственной изменчивости. Мутации являются элементарным материалом и фактором эволюции. В результате естественного отбора выживают организмы, обладающие мутациями, имеющими селективное значение и обеспечивающими адаптацию к новым условиям.

Гомологические ряды наследственной изменчивости, закон Н.И.Вавилова

Согласно этому закону в близких видах и родах сходны и мутации. Изучив мутации определенного вида, можно предсказать наличие таких же мутаций у близких видов. Этот закон является одним из доказательством единства происхождения близких видов.

Закон Н.И.Вавилова является теоретической основой сравнительной генетики, способствует пониманию разнообразия видов, изучению наследственных болезней человека. Многие наследственные болезни человека – гемофилия, альбинизм, эпилепсия, мышечная дистрофия, глухота, сахарный диабет, предрасположенность к ожирению и др. встречаются и у животных.

Закон Н.И.Вавилова является теоретической основой для *биологического моделирования*. Закономерности наследования наследственных болезней человека изучаются у животных, полученные результаты используются при изучении и профилактике наследственной патологии у человека.

Цель занятия.

Формирование у студентов знаний о генетической изменчивости, её формах; понятия и механизмах комбинативной и мутационной изменчивости, их

биологическом и медицинском значении.

Задания для самостоятельной подготовки студентов:

I. Изучить материал темы и ответить на следующие вопросы.

1. Объясните сущность комбинативной изменчивости.
2. Каковы механизмы комбинативной изменчивости в организмах, размножающихся бесполом путем?
3. Объясните механизмы комбинативной изменчивости в организмах, размножающихся половым путем.
4. Биологическое значение комбинативной изменчивости?
5. Сущность мутаций, их виды.
6. Что такое геномные мутации, приведите примеры.
7. Механизмы полиплоидии и их значение.
8. Анеуплоидии, сущность, механизмы, значение.
9. Почему аутосомные анеуплоидии встречаются реже, чем гетерохромосомные?
10. Какие существуют типы генных мутаций?
11. Механизмы мутаций ДНК.
12. Объясните сущность и этапы репараций.
13. Эволюционное значение мутаций.
14. Объясните сущность закона Вавилова и его значение в медицине.

II. Решить ситуационные задачи, ответить на тестовые вопросы.

План занятия:

Занятие проводится в основном в виде семинара. После усвоения теоретического материала по теме комбинативной и мутационной изменчивости студенты изучают правила записи кариотипов наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов у человека, записывают схемы кариотипов, логические схемы генных, геномных и хромосомных мутаций в альбом. Преподаватель проверяет записи в альбоме, решение ситуационных задач и тестовых заданий, оценивает знания студентов, объясняет задание следующего занятия.

Ситуационные задачи.

1. При цитогенетическом исследовании в клетках больных злокачественной трансформацией обнаружены хромосомы без центромеры и кольцевидные

хромосомы. Как объяснить это явление?

2. У новорожденной в клетках обнаружена делеция длинного плеча третьей аутосомы. Возможно ли ее нормальное развитие? Обоснуйте ответ.

3. В медико-генетической консультации установлена нормальная кариограмма у родителей. В этой семье родилась девочка с синдромом Шерешевского-Тернера (45, XO). Объясните это явление.

4. Проведен экспрессный цитологический анализ девочки с синдромом кошачьего крика. Сколько полового хроматина по вашему определяется в её соматических клетках?

Тестовые задания:

1. Укажите кариотип при X-трисомии

A. 46,XXX. B. 47,XXX. C. 44,XXX. D. 45,XXX. E. 48,XXX.

2. Структурные мутации хромосом:

A. Полиплоидия. B. Хромосомные aberrации. C. Изменения числа хромосом.

D. Изменения количества и локализации хромосом.

E. Верны ответы B и D.

3. Перевернутая локализация генов в хромосоме:

A. Транслокация. B. Делеция. C. Инверсия. D. Дупликация. E. Транспозиция

4. Укажите хромосомный набор с анэуплоидией:

A. n. B. 2n. C. 3n. D. 4n. E. 2n-1.

5. Фермент, разрезающий измененный участок ДНК:

A. Экзонуклеаза. B. Эндонуклеаза. C. Полимераза. D. Кодаза. E. Лигаза.

6. Причины редкости полиплоидии у животных:

A. Нарушение соотношения аутосом и гетеросом.

B. У животных полиплоидные гибриды стерильные.

C. У животных более сложный онтогенез чем у растений.

D. У животных отсутствует самооплодотворение.

E. Все ответы дополняют друг друга.

7. Укажите кариотип мальчика с транслокационным вариантом синдрома Дауна:

A. 45,XY, t (15+21); B. 46, XY, t (18+21); C. 45, XY, t (13+21);

D. 47, XY, t (15+21); E. 47, XY, t (18+21).

8. Как называется процесс переноса гена бактериофагом из одной кулетки в другую?

- А. Конъюгация.
- В. Трансформация.
- С. Трансдукция.
- Д. Транскрипция.
- Е. Транслокация.

9. При комбинативной изменчивости:

- А. Гены не изменяются, образуются новые комбинации.
- В. Гены изменяются и образуют новые комбинации.
- С. У микроорганизмов комбинативная изменчивость обуславливается трансформацией трансдукцией.
- Д. Верны ответы А и С.
- Е. Верны ответы А и В.

10. Тетрасомик:

- А. Организм, у которого одна хромосома встречается в трех дозах.
- В. Организм, у которого отсутствуют две пары гомологичных хромосом.
- С. Организм, у которого отсутствуют обе гомологичные хромосомы.
- Д. Организм с лишней гомологичной хромосомой.
- Е. Организм, с двумя парами гомологичных хромосом.