

**ГЕНЕТИКА ВСЮДУ:  
в методах, задачах,  
заданиях.**

**ЦЕЛЬ: подготовка  
к ЖИЗНИ!**

**Учитель биологии  
Долгополова Н.М.**

# Генетика- наука о наследственности и изменчивости

- **Наследственность**
- **Изменчивость**
- **Генотип**
- ? От каких факторов зависит реализация наследственной информации
- **Фенотип**

# Великий среди великих... - первый генетик



## Грегор Мендель (1828-1884) –

Установил, что передача наследственных признаков потомству определяется независимыми и несмешивающимися наследственными задатками - факторами, которые позже получили название генов.

## Оценка заслуг Менделя:

*«Метод автора и способ  
выражать свои результаты  
в формулах заслуживают  
внимания и должны быть  
дальше разработаны»*

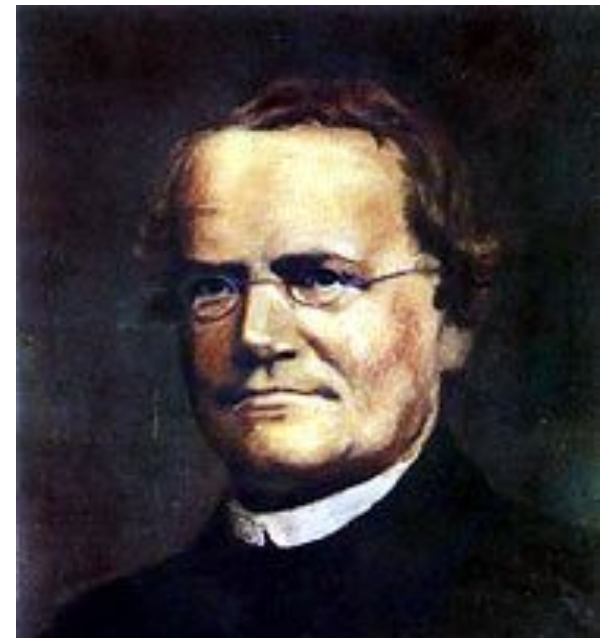
И.Ф.Шмальгаузен

**«Мендель опередил время. Он  
сделал тот единственный и  
самый главный шаг в науке –  
понял увиденное.**

Это был шаг в бессмертие.  
Именно он создал основу для  
быстрого развития генетики в  
наше время»

Н.В.Тимофеев-Ресовский, 1965

**Формальная генетика**  
- Переоткрытие законов  
- 1900 год –  
**- признание приоритета  
ученого Г.Менделя:**



# Заслуги Г.Менделя - основоположника ГЕНЕТИКИ (8.02.1865)

1. Метод гибридологический
2. Подбор родительских пар по признакам (фены) и анализ наследования задатков
3. Закономерности наследования (3 закона)
4. Правило чистоты гамет
5. Прогнозирование результата скрещивания
6. Математическая обработка результатов (теория вероятности)

**Т.о. Разработан первый научный проект с математической обработкой результата (статистический метод, основанный на теории вероятности)**

# Основные понятия генетики:

- Ген
- Локус
- Аллели  $A$  – желтая;  $a$ - зеленая
- $AA$  ;  $aa$ - гомозигота
- $Aa$ - гетерозигота
- Фенотипы желтый; зеленый
- Генотипы  $AA$ (дом.)  $aa$ (рец.)
- Гаметы  $A$   $a$
- $P$   $F_1$

# СИМВОЛЫ И ЗНАКИ

- P – родители
- женская особь
- мужская особь
- скрещивание
- F- гибриды
- A –доминантный ген
- a- рецессивный ген
- AA, aa - гомозиготы
- Aa - гетерозиготы

# Задачи по генетике. Типы:

## А. ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД.

1. Законы Менделя (1, 2, 3)
2. Взаимодействие генов
  - аллельные гены
  - неаллельные гены
3. Признаки, сцепленные с полом
4. **Задачи с использованием генетического кода.**

## Б. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД:

1. Составление родословной
2. Анализ родословной по алгоритму.

## В. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД.

1. Анализ предложенной кариограммы (норма).
2. Анализ вариантов кариограмм (мутации).



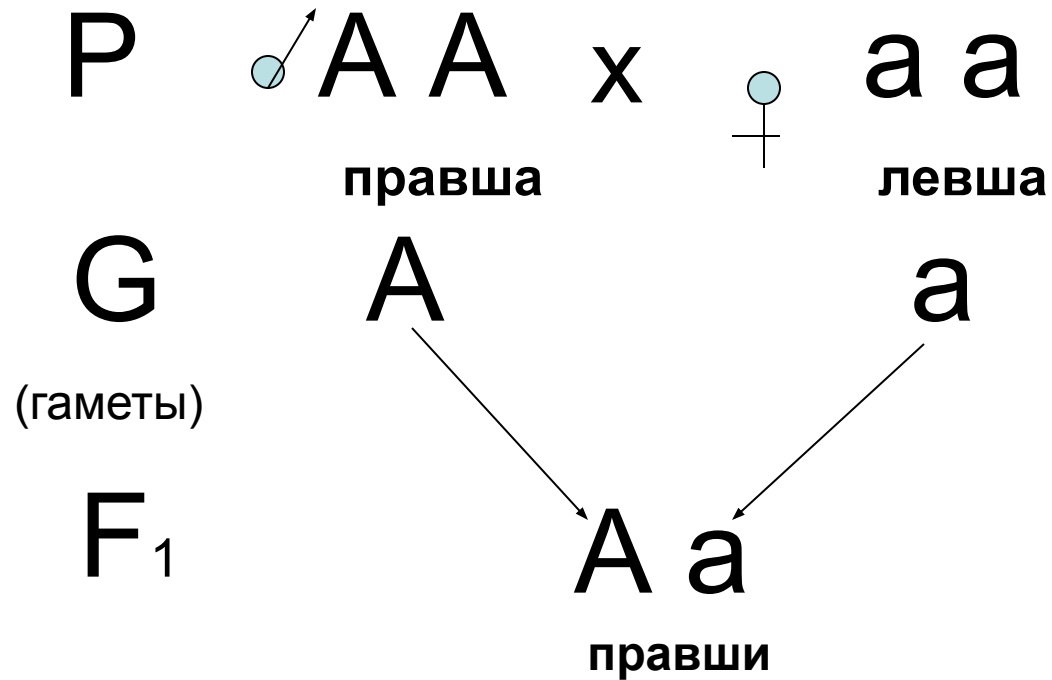
# **Первый закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.**

**Задача 1.**

**Условие:** Отец – правша, у которого предки были только праворукими, женится на леворукой женщине. Правша – доминантный тип наследования.

**Задание:** Какова вероятность рождения детей – левшей? Объясните ответ.

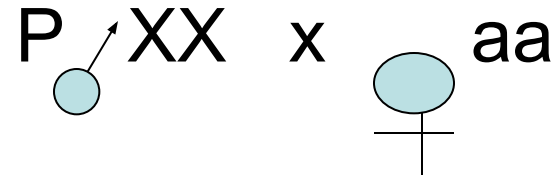
**Какие закономерности, законы, категории генетики Вы применяли при решении?**



**Понятия:** моногибридное скрещивание, гомозигота, гетерозигота, гаметы, доминантный признак, рецессивный признак, аллельные гены

**Задача 2.** Анализирующее скрещивание (вариант 1).  
 Каков генотип отца, если у матери - нормальное зрение,  
 но все дети страдают миопией. Миопия (близорукость) –  
 доминантный аутосомный признак

	a	a
X	Aa	Aa
X	Aa	Aa



Ответ:  
 Все потомство  
 единообразно –  
 близорукие дети,  
 значит, неизвестный  
 генотип отца - AA.  
 P AA x aa

# Второй закон Менделя – закон расщепления. Задача 4.



Понятия: решётка Пеннета, генотип, фенотип,

# Задания:

1. Определите варианты здоровья детей, родившихся в семье, где оба родителя имеют повышенное содержание холестерина в плазме крови.

$P \ Aa \times \ Aa$

Генотипы:  $1 \ AA : 2 \ Aa : 1 \ aa$

Фенотипы:  $1 \ AA : 2 \ Aa : 1 \ aa$

**Ответ:** вероятность рождения детей с тяжелым АТСК – 25%; с повышенным содержанием холестерина – 50%; с нормальным содержанием – 25%.

2. Определите вероятность рождения детей с данной аномалией и степень ее выраженности в семье, если известно, что один из родителей страдал атеросклерозом, имел ксантомы на склере глазного яблока, другой был из неблагополучной по гиперхолестеринемии семьи.

# Третий закон Г.Менделя -

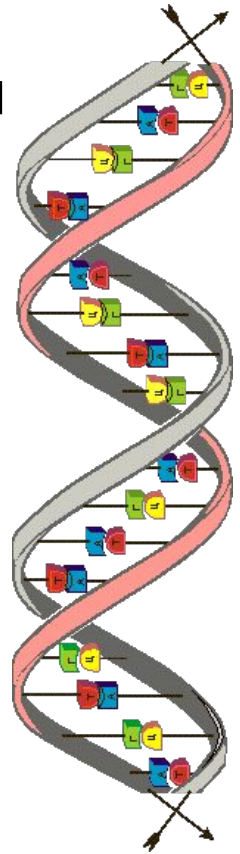
- При скрещивании особей, отличающихся по двум и более альтернативным признакам в первом поколении имеет место явление **НЕЗАВИСИМОГО КОМБИНИРОВАНИЯ**, в итоге которого дочерние особи будут отличными по фенотипу от родительских.

**При решении этих задач составляйте решетку Пеннета!**

**Задача 7.**

# Ген – эволюция определения:

- **Ген (цистрон) (1992)** – фрагмент ДНК, участвующий в образовании полипептидной цепи;  
в его состав входят также участки, расположенные перед кодирующей последовательностью и после нее (лидерная и концевая области), а также инсерционные последовательности (интроны).
- **Ген – фрагмент ДНК, ассоциированный (связанный) с регуляторными последовательностями, соответствующий определенной единице транскрипции и выполняющий определенные функции (2000)**



# Ген - эволюция представления

1. ГЕН - последовательность нуклеотидов ДНК, которой может быть приписана определенная функция в организме (1988).

**Ген** - структурная, функционально неделимая единица НИ, представляющая собой участок молекулы ДНК (реже РНК), кодирующий синтез одной макромолекулы (полипептидов, тРНК либо рРНК).

2. ГЕН (цистрон) – фрагмент ДНК, участвующий в образовании полипептидной цепи;

а также участки, расположенные перед кодирующей последовательностью и после нее (**лидерная и концевая области**),

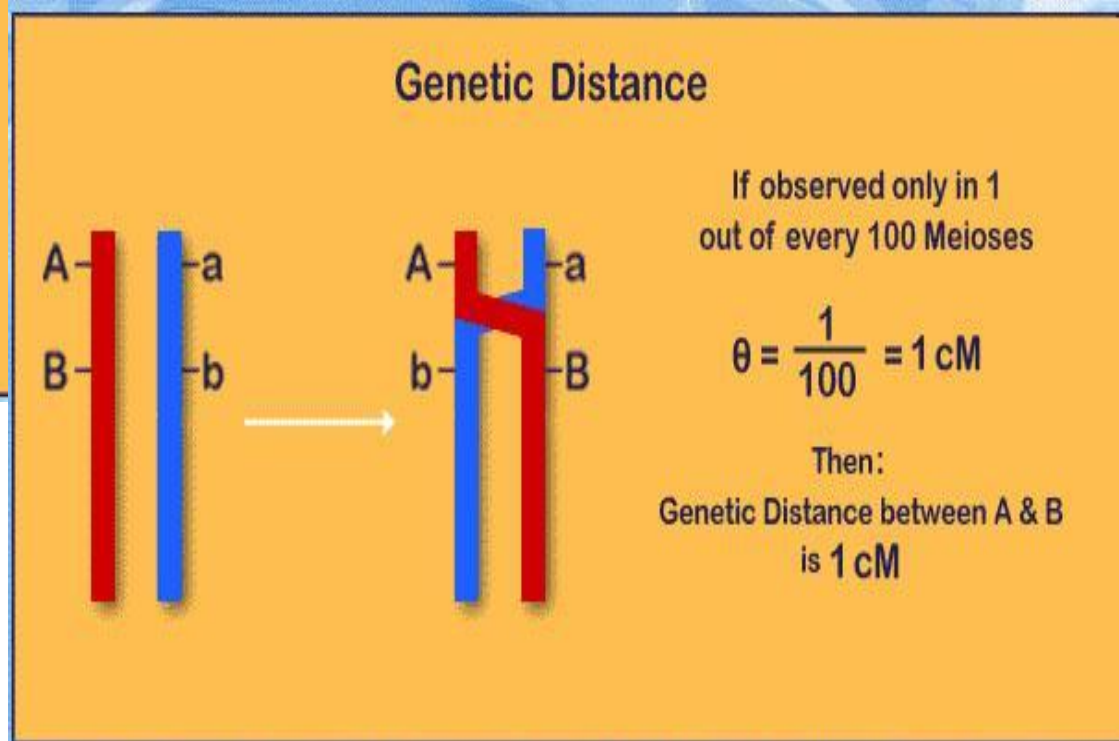
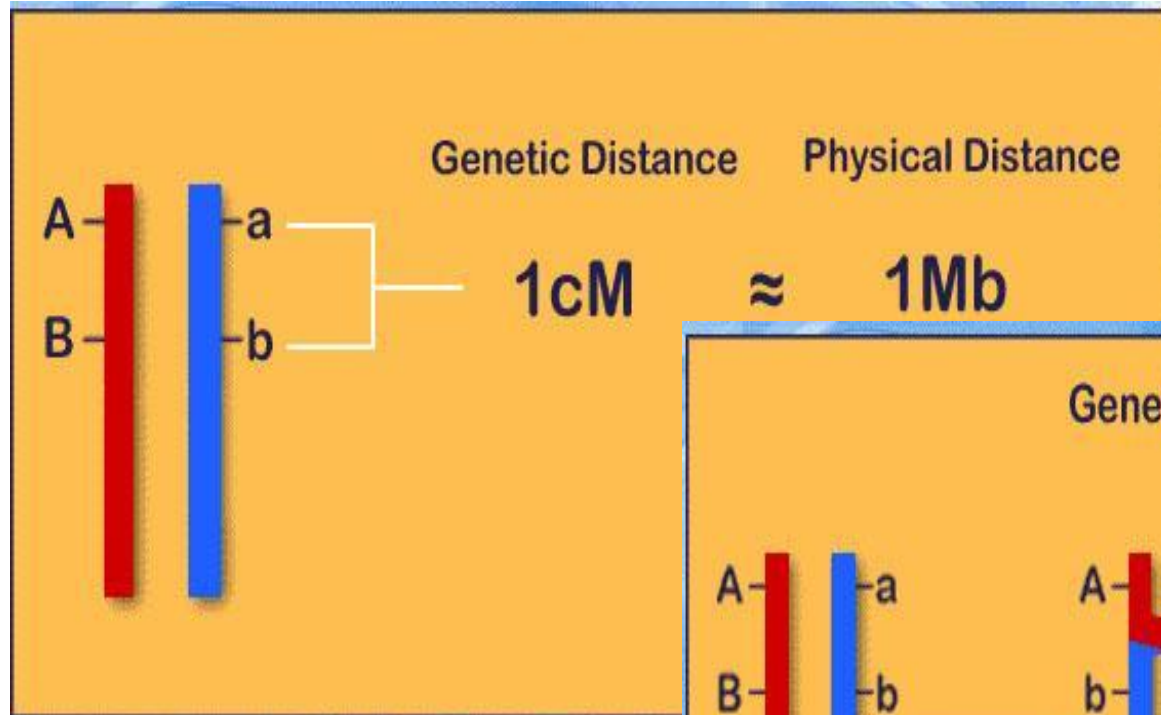
а также **инсерционные последовательности (интроны)** (1992).



# Ген - определения

3. Ген - фрагмент ДНК, ассоциированный с регуляторными последовательностями, соответствующий определенной единице транскрипции и выполняющий различные функции (1997).
4. Ген - совокупность сегментов ДНК, которые вместе составляют экспрессируемую единицу, обуславливающую образование специфического функционального продукта – либо молекулы РНК, либо полипептида (2012).

# Сцепленное наследование и кроссоверные единицы



# ЗАДАЧА 15.

- Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами определено в 9,8 морганиды.
- 1. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим признакам семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.
- 2. Женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец гемофилией, вступает в брак с женщиной, страдающей обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье с обеими аномалиями.

<b>Гаметы:</b> <b>Женск. /Мужск.</b>	$X^{HD} - 50\%$	$Y - 50\%$	
$X^{HD} - 45,1\%$	$X^{HD} X^{HD}$ - <b>22,5%</b>	$X^{HD} y$ - <b>22,5%</b>	Здоров
$X^{hd} - 45,1\%$	$X^{HD} X^{hd}$ - <b>22,5%</b>	$X^{hd} y$ - <b>22,5%</b>	<b>Гемофилия и дальтонизм</b>
$X^{Hd} - 4,9\%$	$X^{HD} X^{Hd}$ - <b>2,45%</b>	$X^{Hd} y$ - <b>2,45%</b>	<b>Дальтонизм</b>
$X^{hD} - 4,9\%$	$X^{HD} X^{hD}$ - <b>2,45%</b>	$X^{hD} y$ - <b>2,45%</b>	<b>Гемофилия</b>

Ответ: Вероятность рождения мальчиков с гемофилией и дальтонизмом – 22,5%; с гемофилией – 2,45%; с дальтонизмом – 2,45%; здоровых – 22,5%.

# Б. Генеалогический метод (составление родословной на основании легенды)

## Люди

Здоровый мужчина		Больной мужчина		Гетерозиготные люди по аутосомным аллелям		Самостоятельное прерывание беременности		Female		Male
Здоровая женщина		Больная женщина		Мужчина — носитель муковисцидоза		Женщина — носитель транслокации 14:21		45, XX, t(14:21)		
Здоровое лицо неизвестного пола		Больной неизвестного пола		Мертворождённые дети		Терминация беременности (плод мужского пола)		Male		
Пробанд мужчина		Консультируемая женщина		Два здоровых сына		Три больные дочери				
Умершие люди		Женщина — носитель рецессивного заболевания, сцепленного с X-хромосомой		Большое количество человек (количество неизвестно)		Беременность (период)		LMP		20 weeks
								24 weeks		
								24/4/02		

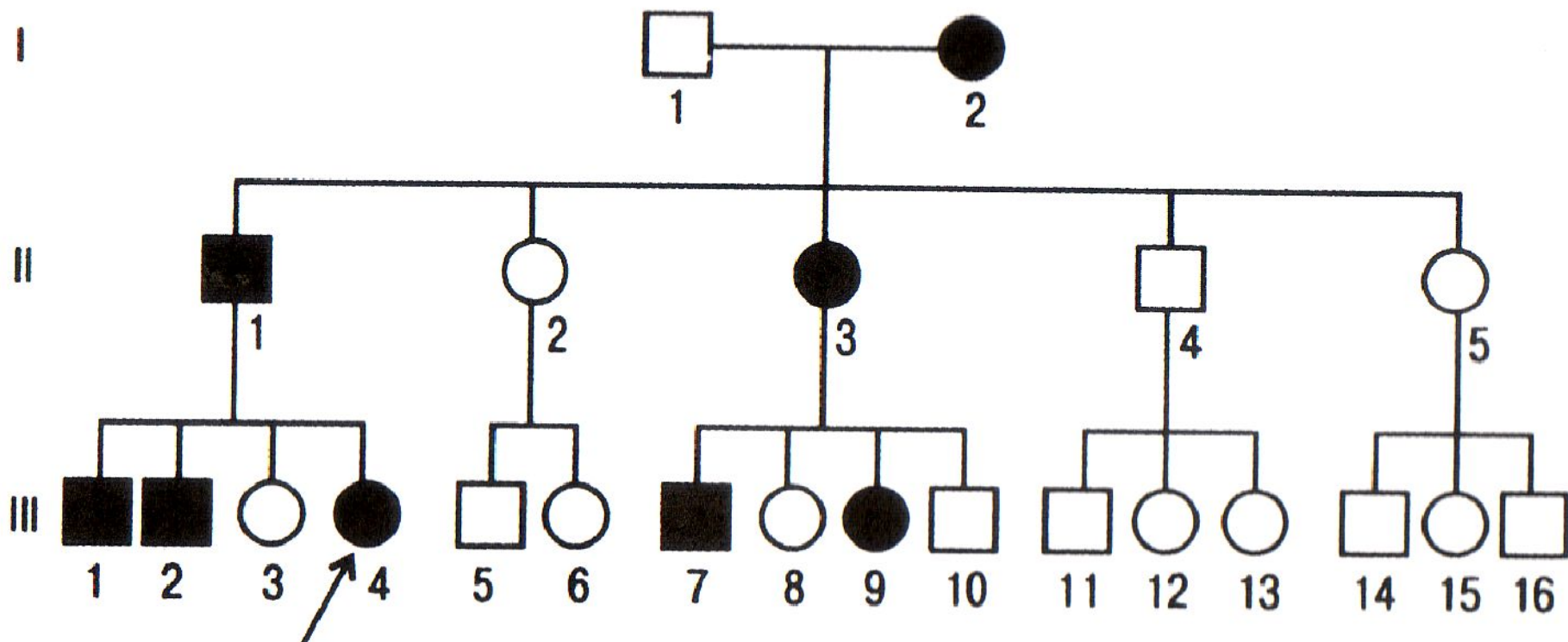
## Отношения

Брак или длительный союз		Внебрачные или случайные связи		Здоровые родители со здоровыми сыном и дочерью		Бездетный брак	
Развод		Дочь, рождённая в результате случайной связи		Бесплодный брак (причина)		Близнецы (неизвестно одно- или разнояйцевые)	
Близкородственные браки		Биологические родители неизвестны		Монозиготные (однойяйцевые) близнецы		Разнояйцевые (дизиготные) близнецы	
Приёмные дети		Отказ от родительских прав		Донорство спермы		Донорство суррогатной яйцеклеткой	
Донорство спермы		Суррогатная мать		Донорство яйцеклетки			

# Составление родословной и алгоритм ее анализа

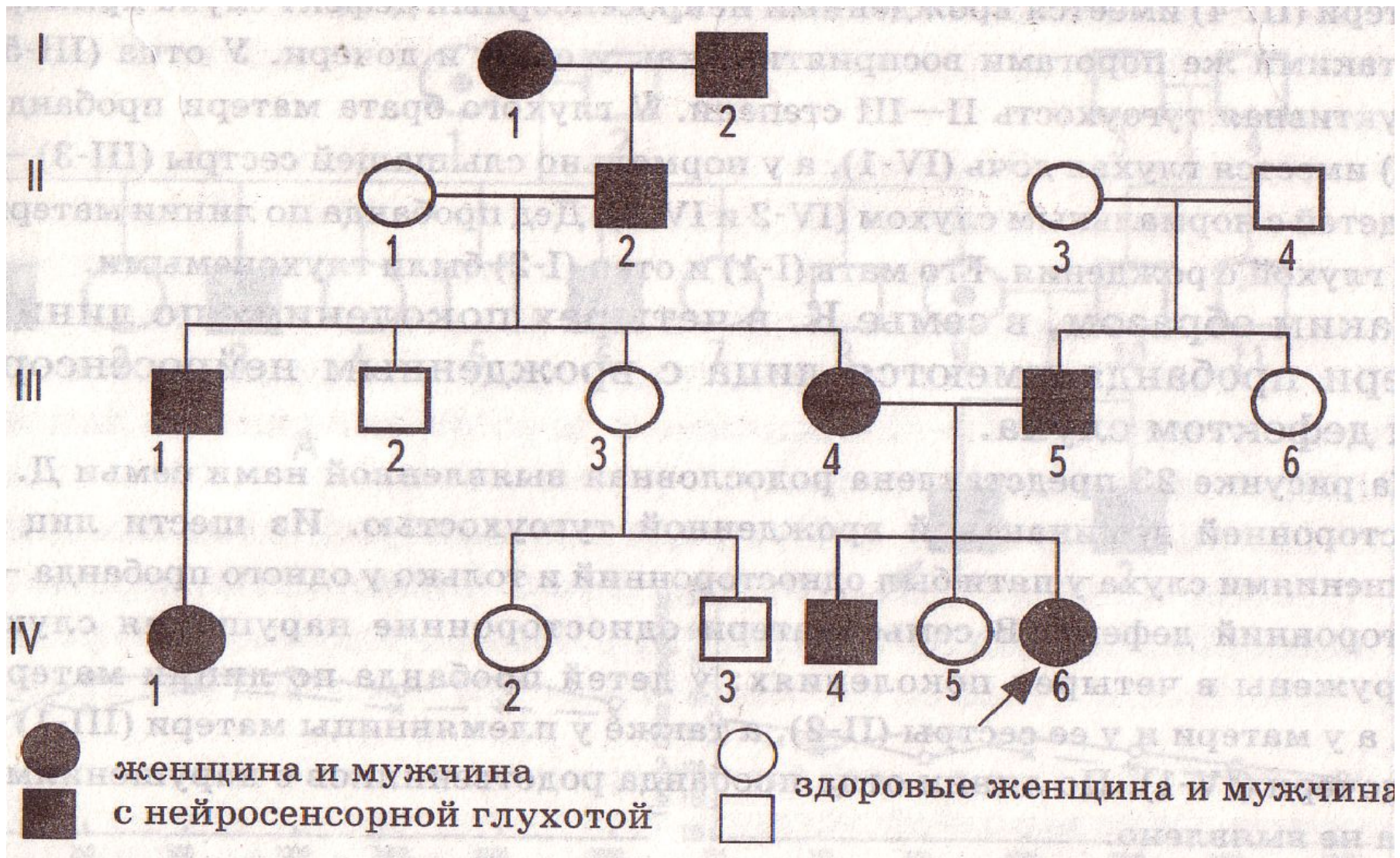
<b>1.</b> Сколько поколений в родословной?	<b>2.</b> Каков тип наследования	<b>3.</b> а) Аутосомный, или б) сцеплен с полом	<b>4.</b> Прогноз для детей пробанда
Считаете по вертикали	<b>1.</b> Доминантный <b>2.</b> Рецессивный	Если «б», то а) с X- или б) с Y-хромосомой	По законам Менделя (или варианты)

# 1. Родословная с доминантным типом наследования шестипалости



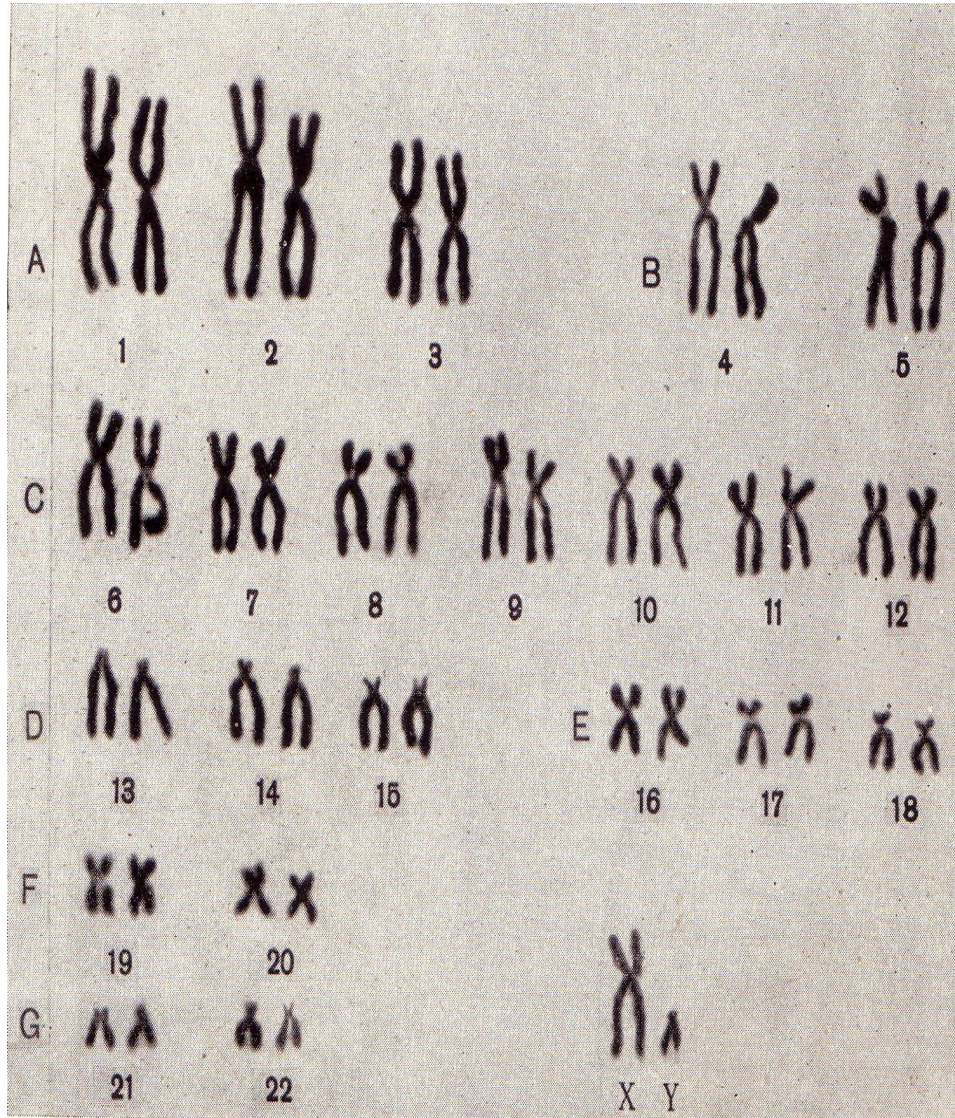


# 1.а. Аутосомно-доминантный тип наследования





# В. Цитогенетический метод – составление кариограммы



## Анализ

## кариограммы:

1. Количество хромосом - ;
2. Пол пациента - мужской;
3. Формула кариограммы 46 XY;
4. Оценка (+ или -)