

**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»*

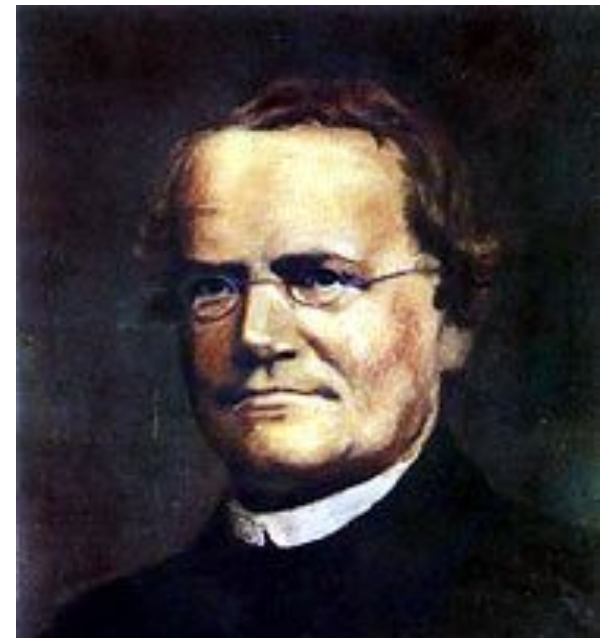
И.Ф.Шмальгаузен

**«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

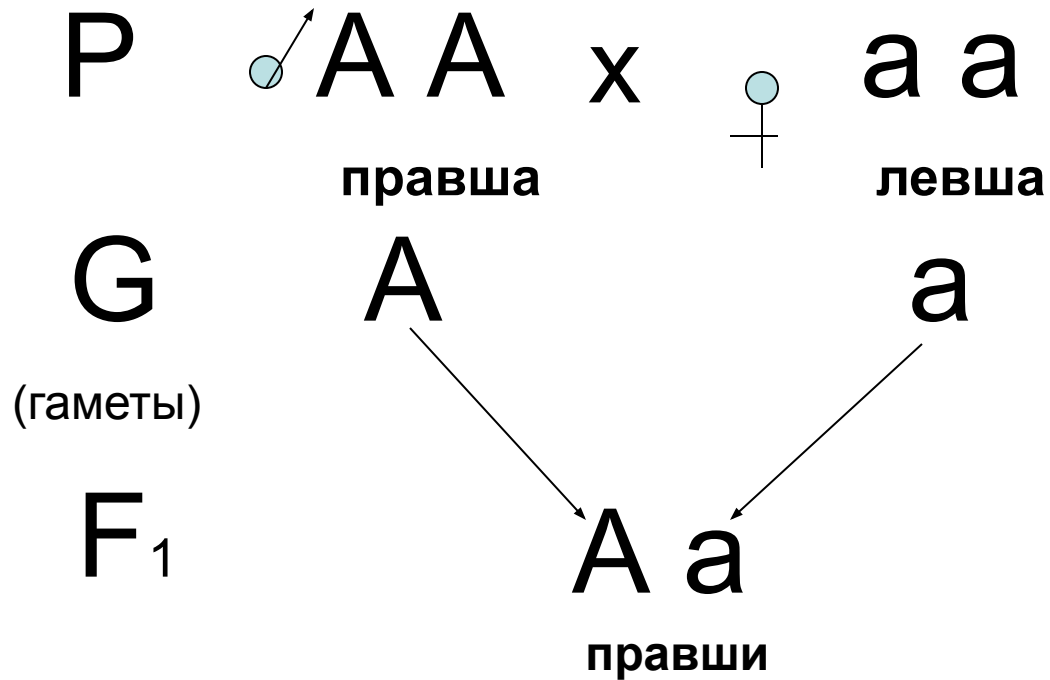
- закон единообразия гибридов первого поколения.

Задача 1.

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

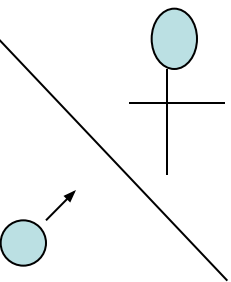
Задание: Какова вероятность рождения детей – левшей? Объясните ответ.

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

P $\begin{matrix} \nearrow \\ \circ \end{matrix}$ XX x $\begin{matrix} \circ \\ \perp \end{matrix}$ 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 -

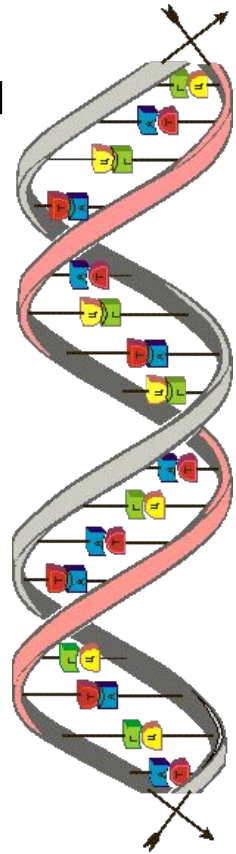
- При скрещивании особей, отличающихся по двум и более альтернативным признакам в первом поколении имеет место явление **НЕЗАВИСИМОГО КОМБИНИРОВАНИЯ**, в итоге которого дочерние особи будут отличными по фенотипу от родительских.

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;

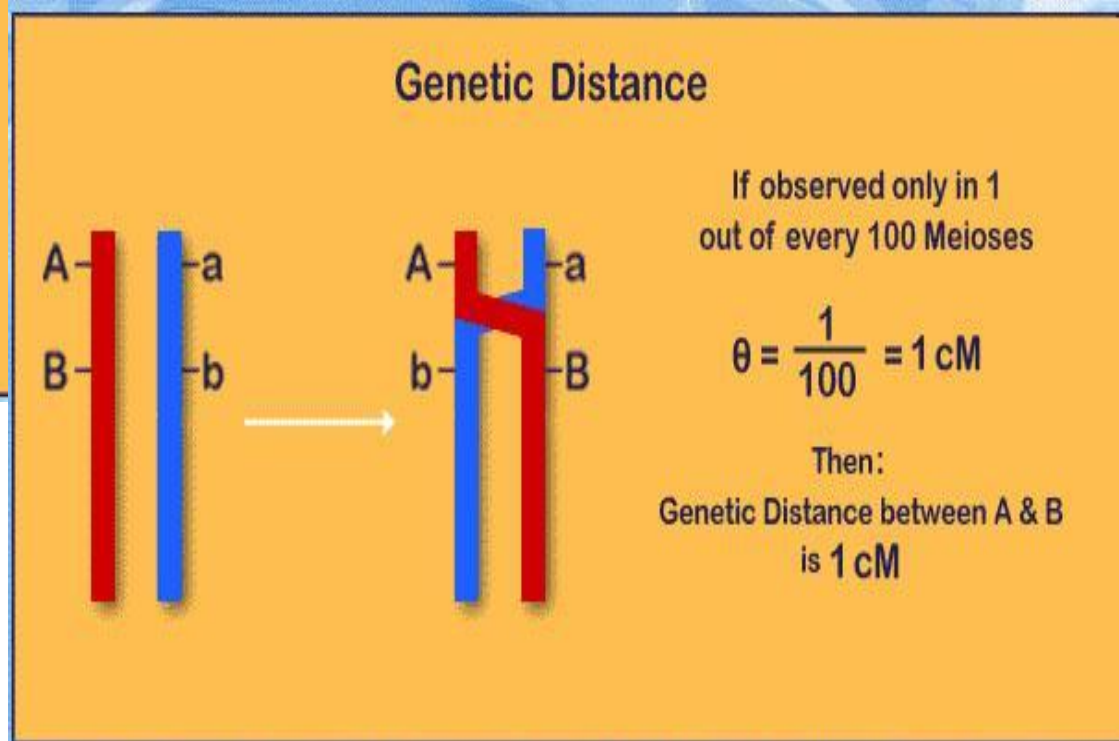
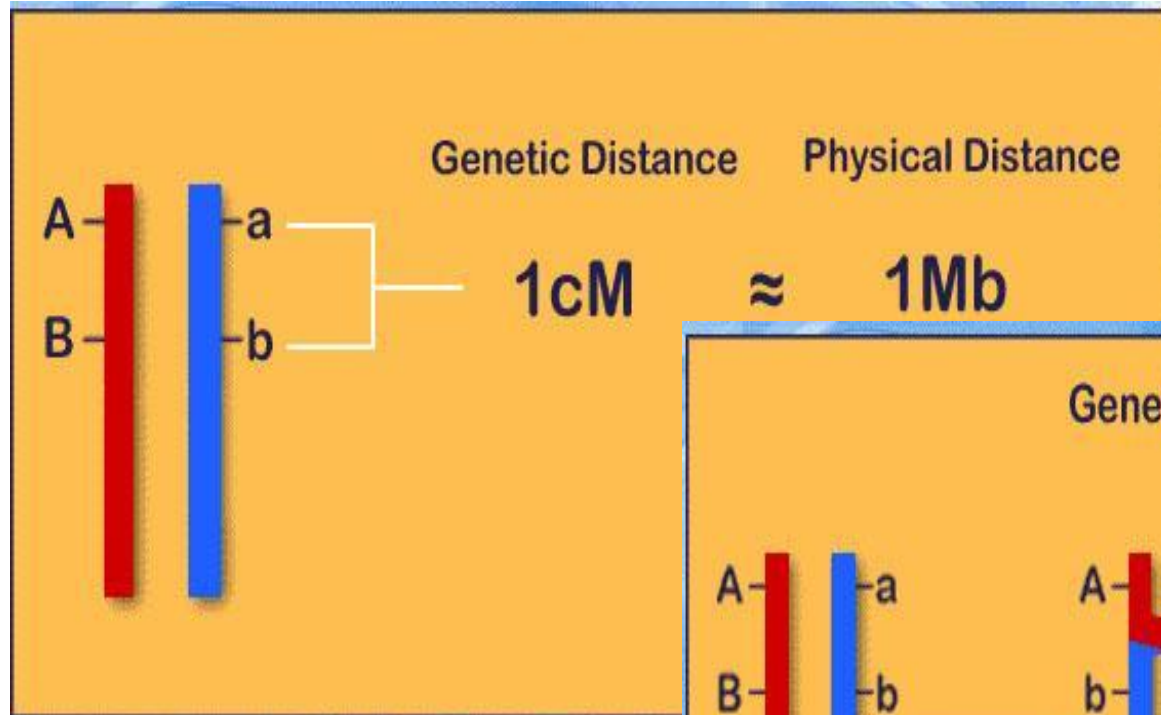
а также участки, расположенные перед кодирующей последовательностью и после нее (**лидерная и концевая области**),

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.

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

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

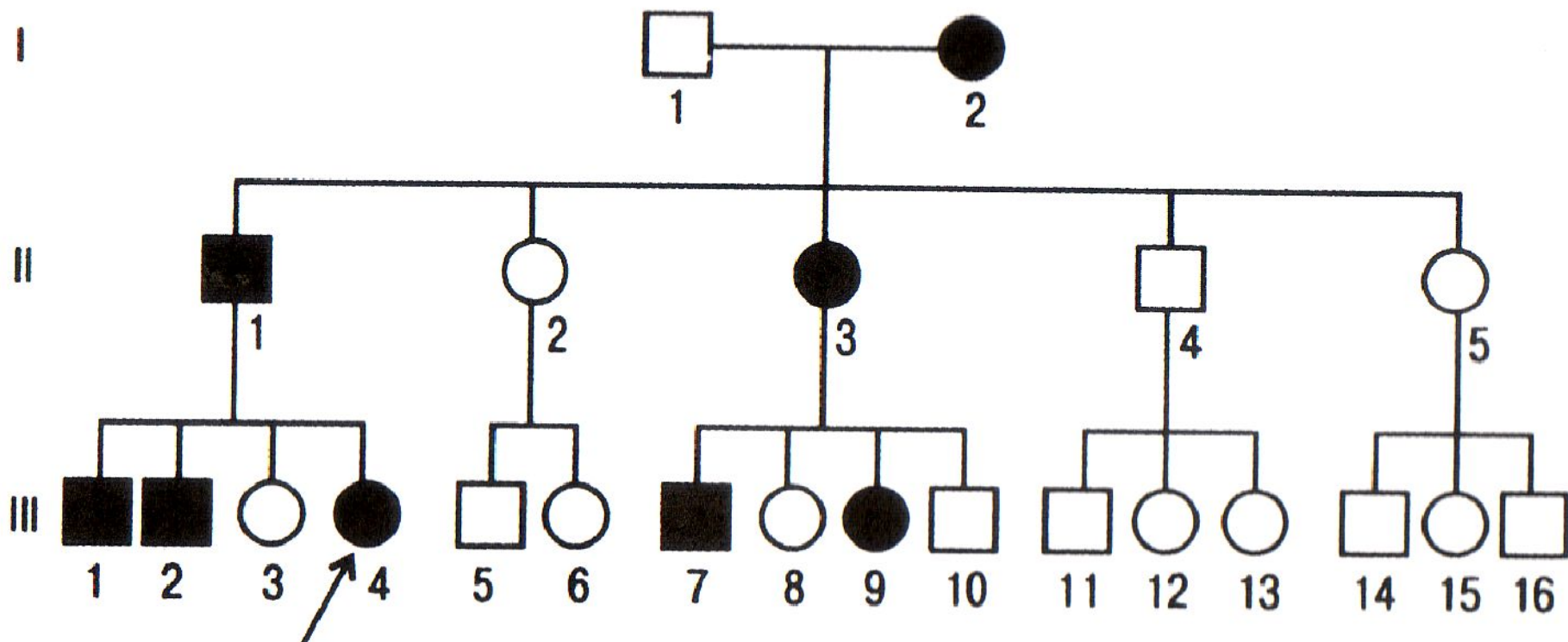
Отношения

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		Донорство суррогатной яйцеклеткой	

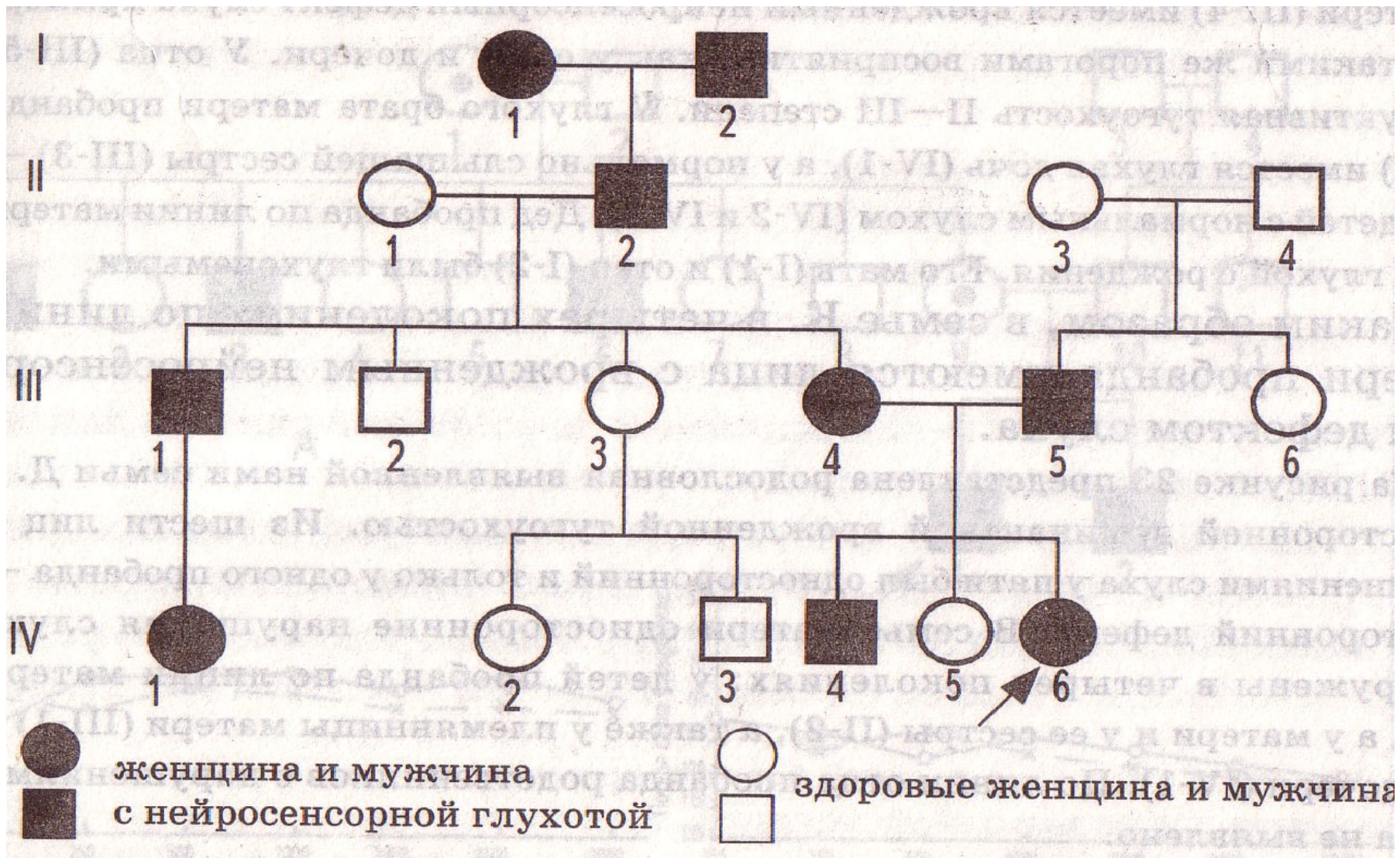
Составление родословной и алгоритм ее анализа

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

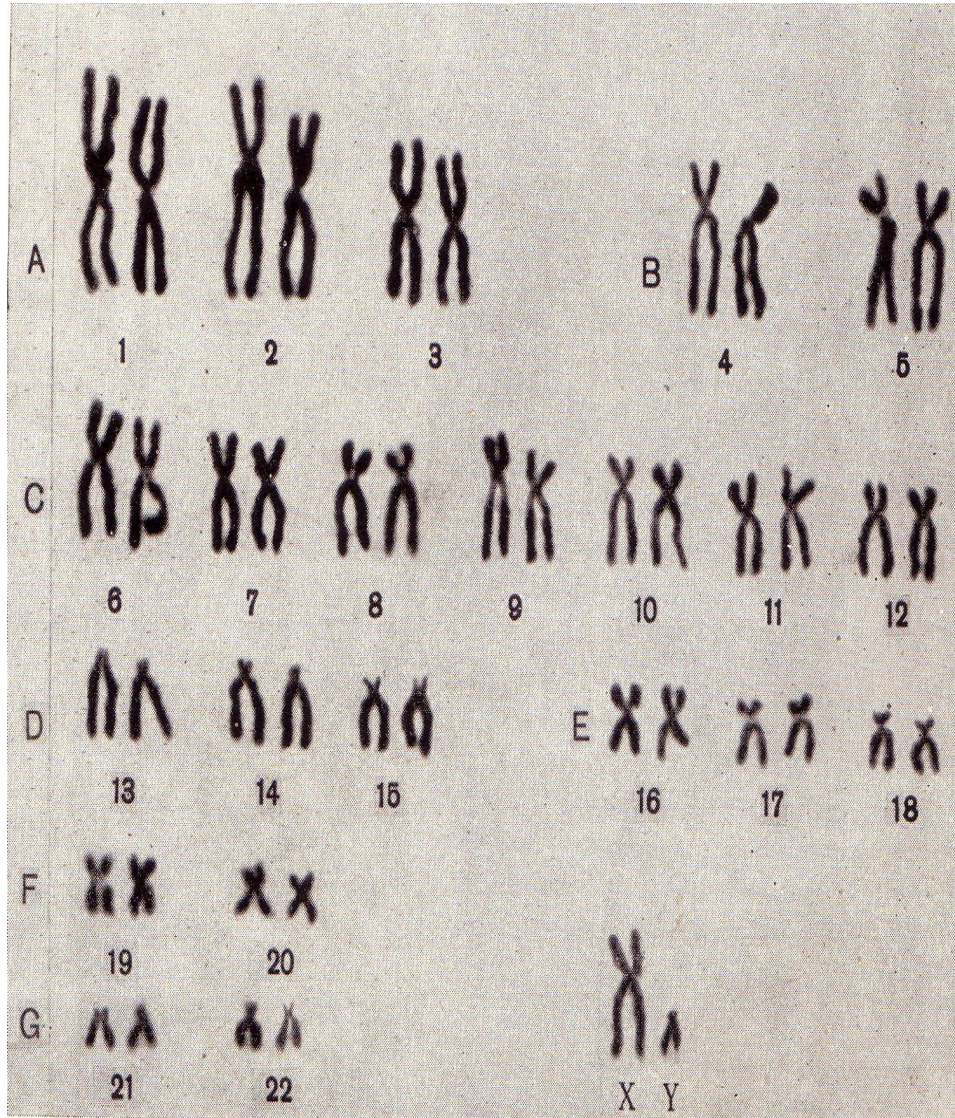
1. Родословная с доминантным типом наследования шестипалости



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 -)