

БИОЛОГИЯ

ДЛЯ СТУДЕНТОВ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА

Практикум

Студента I курса ____ группы

(ФИО)

Минск БГМУ 2022

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
КАФЕДРА БИОЛОГИИ

БИОЛОГИЯ

ДЛЯ СТУДЕНТОВ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА

Практикум



Минск БГМУ 2022

УДК 57(076.5)(075.8)

ББК 28.70я73

Б63

Рекомендовано Научно-методическим советом университета
в качестве практикума 20.04.2022 г., протокол № 4

А в т о р ы: В. В. Давыдов, В. В. Григорович, Е. И. Карасева, Л. М. Сычик

Р е ц е н з е н т ы: канд. биол. наук, доц. О. А. Кузнецова; каф. нормальной физиологии

Биология для студентов фармацевтического факультета : практикум /
Б63 В. В. Давыдов [и др.]. – Минск : БГМУ, 2022. – 56 с.

ISBN 978-985-21-1029-7.

Включены контрольные вопросы 14 тем практических занятий; основные термины и понятия; тесты; задачи; рисунки и схемы биологических процессов; экзаменационные вопросы.

Предназначен для студентов 1-го курса, обучающихся по специальности «Фармация».

УДК 57(076.5)(075.8)

ББК 28.70я73

Учебное издание

Давыдов Владимир Витольдович

Григорович Виктор Васильевич

Карасева Елена Ивановна

Сычик Людмила Михайловна

БИОЛОГИЯ

ДЛЯ СТУДЕНТОВ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА

Практикум

Ответственный за выпуск В. В. Давыдов

Компьютерная вёрстка С. Г. Михейчик

Подписано в печать 16.05.22. Формат 60×84/8. Бумага «Discovery». Ризография.

Гарнитура «Times». Усл. печ. л. 6,51. Уч.-изд. л. 2,7. Тираж 119 экз. Заказ 166.

Издатель и полиграфическое исполнение: учреждение образования

«Белорусский государственный медицинский университет».

Свидетельство о государственной регистрации издателя, изготовителя,

распространителя печатных изданий № 1/187 от 18.02.2014.

Ул. Ленинградская, 6, 220006, Минск.

ISBN 978-985-21-1029-7

© УО «Белорусский государственный медицинский

УЧЕБНО-УЧЕТНАЯ КАРТА

студента _____ курса _____ гр. фармацевтической _____ филологии _____ (ФИО)

Учебная неделя	Тема практического занятия	Оценка	Подпись преподавателя	Дата отработки	Итоговая аттестация
1.	Медицинская биология как наука, ее роль в системе фармацевтического образования. Предмет, задачи и методы цитологии				1. <i>НИРС</i> _____ _____ _____
2.	Структурно-функциональная организация клетки. Организация потока вещества и энергии в клетке				_____
3.	Структурная организация генома				2. <i>УИРС</i> _____
4.	Клеточный цикл				_____
5.	Поток генетической информации в клетке				_____
6.	Регуляция экспрессии генов у прокариот и эукариот				_____
7.	Геномика. Методы изучения ДНК				3. <i>Рейтинг</i> _____
8.	Генетическая инженерия				4. <i>Бонус за НИРС</i> _____
9.	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие генов				5. <i>Допуск к экзамену</i> _____
10.	Сцепленное наследование. Биология и генетика пола				<i>Дата</i>
11.	Изменчивость				« _____ » _____ 202__ г.
12.	Генетика популяций				<i>Подпись преподавателя</i> _____
13.	Генетика человека				
14.	Размножение организмов.				

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ УЧЕБНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

ОБУЧАЮЩИХСЯ В БГМУ ПО ДЕСЯТИБАЛЛЬНОЙ ШКАЛЕ:

10 (десять) баллов, зачтено:

систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам учебной программы по учебной дисциплине, а также по основным вопросам, выходящим за ее пределы;

точное использование научной терминологии (в том числе на иностранном языке), грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы;

безупречное владение инструментарием учебной дисциплины, умение эффективно использовать его в постановке и решении научных и профессиональных задач;

выраженная способность самостоятельно и творчески решать сложные проблемы в нестандартной ситуации;

полное и глубокое усвоение основной, и дополнительной литературы, по изучаемой учебной дисциплине;

умение свободно ориентироваться в теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им аналитическую оценку;

творческая самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, активное творческое участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

9 (девять) баллов, зачтено:

систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам учебной программы по учебной дисциплине;

точное использование научной терминологии (в том числе на иностранном языке), грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы;

владение инструментарием учебной дисциплины, умение эффективно его использовать в постановке и решении научных и профессиональных задач;

способность самостоятельно и творчески решать сложные проблемы в нестандартной ситуации в рамках учебной программы;

полное усвоение основной и дополнительной литературы, рекомендованной учебной программой по учебной дисциплине;

умение ориентироваться в теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им аналитическую оценку;

систематическая, активная самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, творческое участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

8 (восемь) баллов, зачтено:

систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам учебной программы по учебной дисциплине;

использование научной терминологии (в том числе на иностранном языке), грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы, умение делать обоснованные выводы и обобщения;

владение инструментарием учебной дисциплины (методами комплексного анализа, техникой информационных технологий), умение его использовать в решении научных и профессиональных задач;

способность самостоятельно решать сложные проблемы в рамках учебной программы по учебной дисциплине;

усвоение основной и дополнительной литературы, рекомендованной учебной программой по учебной дисциплине;

умение ориентироваться в теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им аналитическую оценку;

активная самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, систематическое участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

7 (семь) баллов, зачтено:

систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам учебной программы по учебной дисциплине;

использование научной терминологии (в том числе на иностранном языке), грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы, умение делать обоснованные выводы и обобщения;

владение инструментарием учебной дисциплины, умение его использовать в постановке и решении научных и профессиональных задач;

свободное владение типовыми решениями в рамках учебной программы по учебной дисциплине;

усвоение основной и дополнительной литературы, рекомендованной учебной программой по учебной дисциплине;

умение ориентироваться в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им аналитическую оценку;

самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

6 (шесть) баллов, зачтено:

достаточно полные и систематизированные знания в объеме учебной программы по учебной дисциплине;

использование необходимой научной терминологии, грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы, умение делать обобщения и обоснованные выводы;

владение инструментарием учебной дисциплины, умение его использовать в решении учебных и профессиональных задач;

способность самостоятельно применять типовые решения в рамках учебной программы по учебной дисциплине;

усвоение основной литературы, рекомендованной учебной программой;

умение ориентироваться в базовых теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине и давать им сравнительную оценку;

активная самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, периодическое участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

5 (пять) баллов, зачтено:

достаточные знания в объеме учебной программы по учебной дисциплине;

использование научной терминологии, грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы, умение делать выводы;

владение инструментарием учебной дисциплины, умение его использовать в решении учебных и профессиональных задач;

способность самостоятельно применять типовые решения в рамках учебной программы по учебной дисциплине;

усвоение основной литературы, рекомендованной учебной программой;

умение ориентироваться в базовых теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им сравнительную оценку;

самостоятельная работа на практических занятиях, фрагментарное участие в групповых обсуждениях, достаточный уровень культуры исполнения заданий.

4 (четыре) балла, зачтено:

достаточный объем знаний в рамках образовательного стандарта высшего образования;

усвоение основной литературы, рекомендованной учебной программой;

использование научной терминологии, логическое изложение ответа на вопросы, умение делать выводы без существенных ошибок;

владение инструментарием учебной дисциплины, умение его использовать в решении стандартных (типовых) задач;

умение под руководством преподавателя решать стандартные (типовые) задачи;

умение ориентироваться в основных теориях, концепциях и направлениях по изучаемой учебной дисциплине и давать им оценку;

работа под руководством преподавателя на практических, лабораторных занятиях, допустимый уровень культуры исполнения заданий.

3 (три) балла, не зачтено:

недостаточно полный объем знаний в рамках образовательного стандарта высшего образования;

знание части основной литературы, рекомендованной учебной программой по учебной дисциплине;

использование научной терминологии, изложение ответа на вопросы с существенными, логическими ошибками;

слабое владение инструментарием учебной дисциплины, некомпетентность в решении стандартных (типовых) задач;

неумение ориентироваться в основных теориях, концепциях и направлениях изучаемой учебной дисциплины;

пассивность на практических и лабораторных занятиях, низкий уровень культуры исполнения заданий.

2 (два) балла, не зачтено:

фрагментарные знания в рамках образовательного стандарта высшего образования;

знания отдельных литературных источников, рекомендованных учебной программой по учебной дисциплине;

неумение использовать научную терминологию учебной дисциплины, наличие в ответе грубых, логических ошибок;

пассивность на практических и лабораторных занятиях, низкий уровень культуры исполнения заданий.

1 (один) балл, не зачтено:

отсутствие знаний и (компетенций) в рамках образовательного стандарта высшего образования, отказ от ответа, неявка на аттестацию без уважительной причины.

Постановление Министерства образования Республики Беларусь 29.05.2012 № 53 «Правила проведения аттестации студентов, курсантов, слушателей при освоении содержания образовательных программ высшего образования»

Занятие № 1. Тема: **МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ КАК НАУКА, ЕЁ РОЛЬ В СИСТЕМЕ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ. ПРЕДМЕТ, ЗАДАЧИ И МЕТОДЫ ЦИТОЛОГИИ**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Сущность жизни, роль белков и нуклеиновых кислот в организации живых систем.2. Уровни организации живой материи.3. Роль биологии в подготовке провизора.4. Человек как биологическое и социальное существо.5. Клеточная теория.6. Предмет, задачи и методы цитологии (световая, электронная и люминисцентная микроскопия, гистохимический и иммуногистохимический, дифференциальное центрифугирование, автордиография, морфометрия и др.)7. Метод световой микроскопии. Устройство светового микроскопа. Правила работы с микроскопом.8. Вирусы. Прокариоты и эукариоты.	<ol style="list-style-type: none">5. Капсид –6. Флуоресцентный краситель –7. Фокусное расстояние –8. Разрешающая способность микроскопа –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Жизнь –2. Биополимер –3. Бактериофаг (фаг) –4. Вирион –	<ol style="list-style-type: none">9. Цитология –10. Эукариоты –11. Прокариоты –12. Клетка –

ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ НА МАЛОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7x8)

1. На рабочем месте микроскоп устанавливают колонкой к себе, а зеркалом (его плоской стороной) к источнику света; примерно на ширину ладони от края стола.
2. Вращая *макрометрический* винт, устанавливают объективы на 2 - 3 см от поверхности предметного столика.
3. Проверяют установку объектива *малого увеличения* (x8) «на щелчок»: он должен быть зафиксированным в положении напротив отверстия в предметном столике.
4. Перемещают конденсор в среднее положение и полностью открывают диафрагму.
5. *Глядя в окуляр*, направляют поверхность зеркала на источник света, чтобы осветить *поле зрения*. При правильно настроенном микроскопе поле зрения выглядит как *равномерно и ярко светящийся круг*.
6. Помещают микропрепарат на предметный столик покровным стеклом вверх (!).
7. *Глядя со стороны* (!), *макрометрическим* винтом опускают объектив до расстояния 0,5 см от поверхности микропрепарата.
8. Глядя в окуляр, и медленно вращая *макрометрический винт «на себя»* (!), получают изображение объекта, вращая в ту и другую стороны макровинт добиваются его четкого изображения.
9. Изучают объект. Перемещение микропрепарата под объективом производят с помощью координатных винтов столика.

Примечания.

- ✓ Покровное стекло микропрепарата часто загрязняется отпечатками пальцев и пылью, поэтому предварительно его рекомендуется протереть чистой мягкой тряпочкой.
- ✓ Фокусное расстояние объектива *x8* составляет *примерно 1 см*. Если вы его «прошли», то п.7 и п.8 придется повторить.
- ✓ Если объект настолько мал, что его практически не видно, то сфокусировать оптику можно *на край покровного стекла*. Получив четкое изображение края стекла, далее перемещаются на рабочее поле в поисках объекта. Поиск ведут последовательно, передвигая микропрепарат по принципу шахматного «коня».

ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ НА БОЛЬШОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7x40).

1. Получают четкое изображение объекта на *малом увеличении* (см. выше).
2. Интересующий участок микропрепарата *центрируют* – передвигают в центр поля зрения.
3. Поворотом револьвера переводят *до щелчка* объектив *большого увеличения* (x40), устанавливая его напротив микропрепарата.
4. Переводят конденсор в верхнее положение. *Глядя в окуляр*, слегка поворачивают *макрометрический винт «на себя»* (!) до появления изображения.
5. Для получения более четкого изображения используют *макрометрический* винт, вращая его в ту или другую сторону *не более чем на пол оборота*.
6. Изучают интересующий участок микропрепарата.

Примечания.

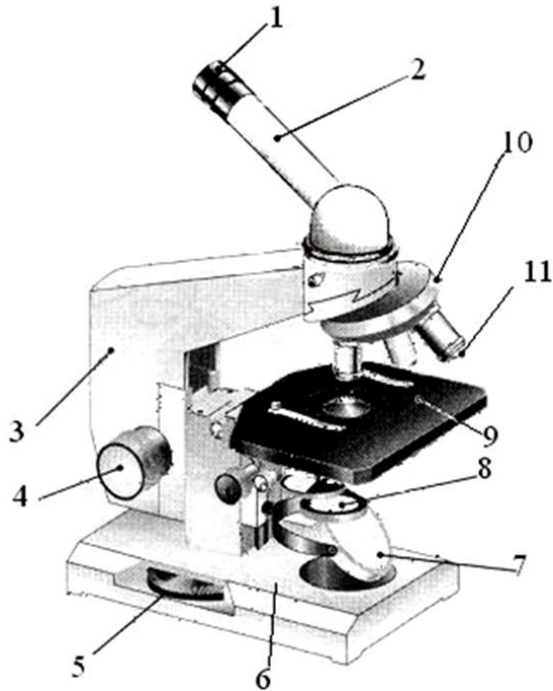
- ✓ Фокусное расстояние объектива *x40* составляет примерно *0,1 - 0,2 см*, поэтому макрометрический винт необходимо вращать *очень медленно и плавно*. При необходимости повторной фокусировки, эту операцию проводят в такой последовательности:
 - *глядя сбоку*, макрометрическим винтом *аккуратно* опускают объектив большого увеличения почти до касания поверхности покровного стекла,
 - повторяют действия п.5 и п.6.
- ✓ Если объект не окрашен и плохо контрастируется, то для получения четкого изображения нужно прикрыть диафрагму в конденсоре или слегка его опустить.

ПРАВИЛА РАБОТЫ С ИММЕРСИОННЫМ ОБЪЕКТИВОМ (x90).

1. На большом увеличении центрируют интересующий участок микропрепарата. При этом конденсор находится в крайнем верхнем положении, а зеркало направлено на источник света вогнутой стороной.
2. Поворотом револьвера смещают объектив большого увеличения в свободное (нефиксированное) состояние.
3. На покровное стекло микропрепарата наносят каплю иммерсионного масла.
4. Фиксируют иммерсионный объектив над объектом.
5. Наблюдая в окуляр, с помощью макро- и микрометрических винтов добиваются четкого изображения объекта.

Завершение работы с микроскопом

1. Закончив работу, макрометрическим винтом приподнимают тубус на 2-3 см и снимают микропрепарат с предметного столика.
2. Поворотом револьвера устанавливают объектив *малого увеличения* до щелчка, фиксируя его напротив отверстия в предметном столике.
3. Макрометрическим винтом опускают объектив до уровня предметного столика.



Устройство светового микроскопа БИОЛАМ:

1 – окуляр, 2 – тубус, 3 – тубусодержатель, 4 – макрометрический винт, 5 – микрометрический винт, 6 – подставка, 7 – зеркало, 8 – конденсор, ирисовая диафрагма и светофильтр, 9 – предметный столик, 10 – револьверное устройство, 11 – объектив.

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Изучите микропрепараты, раскрасьте рисунки и сделайте обозначения.

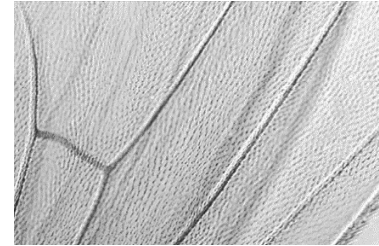


Рис. 1. Участок крыла мухи (7x8)

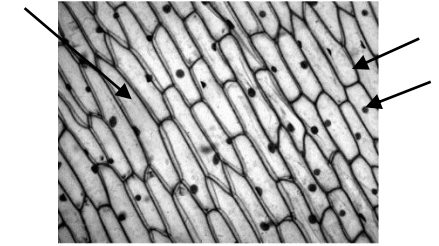


Рис. 2. Клетки кожицы лука (7x8):
1 - оболочка, 2 – ядро, 3 – цитоплазма



Рис. 3. Кровь лягушки (7x40):
1 – оболочка, 2 – цитоплазма,
3 – ядро

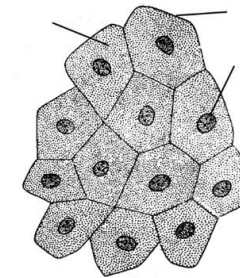


Рис. 4. Эпителий кожи лягушки (7x40): 1 – оболочка, 2 – цитоплазма, 3 – ядро



Рис. 5. Чешуя крыла бабочки (7x40)

Задание 2. Сделайте подписи к рисункам.

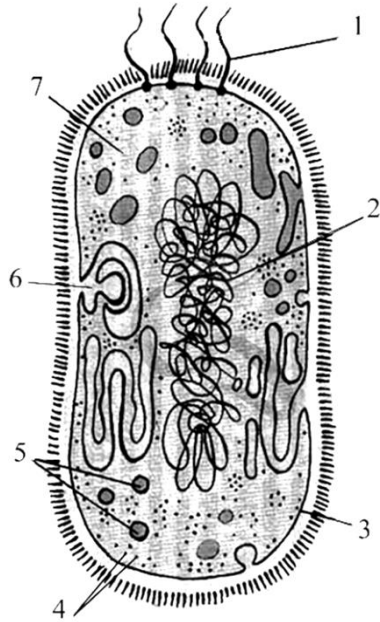


Рис. 6. Строение бактерии:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –

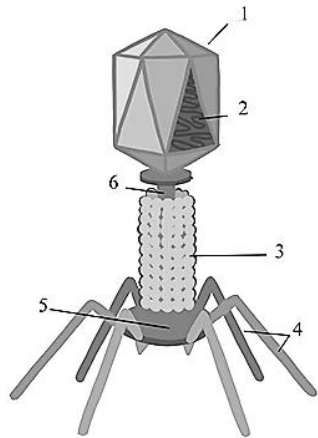


Рис. 7. Строение бактериофага:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –

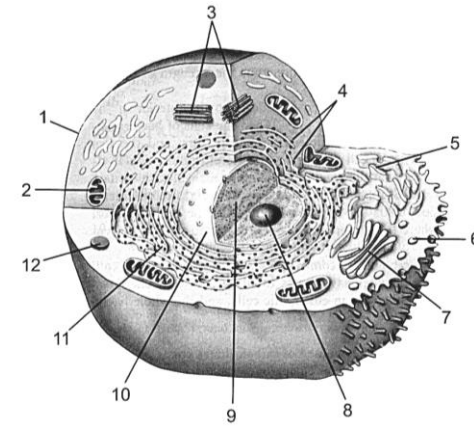
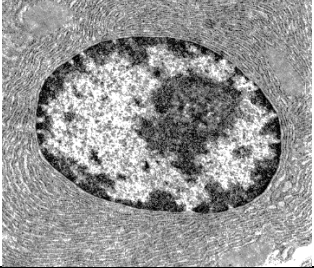
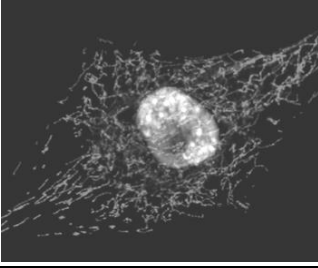
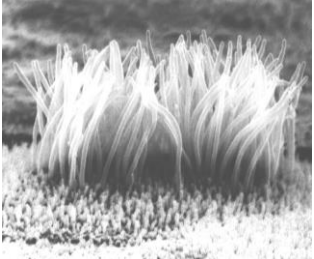


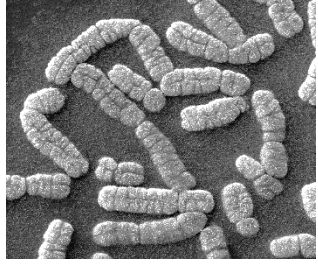


Рис. 8. Строение животной клетки:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –
- 11 –
- 12 –

Задание 3. Установите соответствие между изображением и видом микроскопии, при помощи которой оно получено:

- А – Стандартная световая микроскопия
 Б – Флуоресцентная микроскопия
 В – Просвечивающая электронная микроскопия
 Г – Сканирующая электронная микроскопия

					
1. Ядро	2. Ядро и митохондрии				
					
3. Реснички	4. Реснички				
					
5. Анафаза	6. Хромосомы				
1	2	3	4	5	6

Задание 4. Соотнесите метод цитологии и его определение.

1. Световая микроскопия	А – удаление органелл из одной клетки и пересаживание в другую клетку
2. Просвечивающая электронная микроскопия	Б – позволяет изучить распределение изучаемого вещества в исследуемом образце
3. Дифференциальное центрифугирование	В – разделение органелл клетки, выделение из клетки химических веществ с помощью центрифуги
4. Гистохимия и иммуногистохимия	Г – исследование компонентов клетки с помощью микроскопа, действие которого основано на прохождении света через объект
5. Рентгеноструктурный анализ (рентгеновская кристаллография)	Д – изучение химического состава клеток и протекающих в них реакций
6. Культура клеток	Е – установление местонахождения макромолекул цитоплазмы с помощью специальных красителей, либо антител с красителями
7. Микрургия	Ж – получение информации о строении биологических молекул в их кристалле
8. Сканирующая электронная микроскопия	З – анализ биологических объектов за счет их способности к флуоресценции при облучении светом
9. Биохимический	И – выращивание отдельных клеток многоклеточных организмов на питательных средах в стерильных условиях
10. Авторадиография	К – исследование ультраструктур клетки с помощью микроскопа, действие которого основано на прохождении пучка электронов
11. Флуоресцентная микроскопия	Л – получение объемного изображения исследуемого объекта

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11

Задание 5. Заполните таблицу «Сравнительная характеристика прокариот и эукариот». Впишите есть/нет либо соответствующую характеристику.

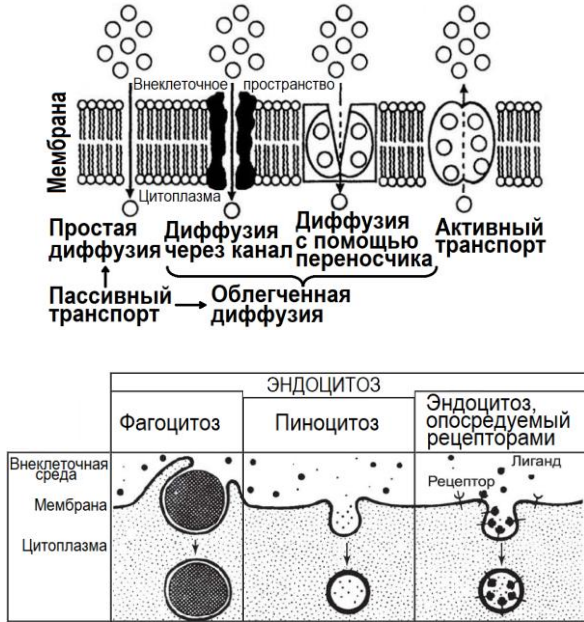
Признак	Прокариоты	Эукариоты
Представители		
Наличие ядра		
Наличие мембранных органелл		
Наличие цитоплазмы		
Особенности рибосом		
Наличие плазмалеммы		
Наличие цитоскелета		
Многочелющность		
Средние размеры		
Тип метаболизма		
Структурная организация ДНК		
Плоидность		
Транскрипция протекает в ...		
Надмембранные образования, расположенные на плазмалемме		
Способность к фагоцитозу		
Тип деления клетки		
Половое размножение		

Подпись преподавателя
 "___" _____ 20__ г

Занятие № 2. Тема: **СТРУКТУРНО-ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КЛЕТКИ.
ПОТОК ВЕЩЕСТВА И ЭНЕРГИИ В КЛЕТКЕ**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Модели элементарной биологической мембраны.2. Строение, свойства и функции плазмалеммы.3. Транспорт веществ через мембрану: пассивный и активный транспорт. Ионные каналы и их функции.4. Цитозоль. Цитоскелет: микротрубочки, промежуточные филаменты, микрофиламенты. Внутриклеточный транспорт веществ.5. Ассимиляция и диссимиляция. Рибосомы. Пластический обмен в клетке.6. Эндоплазматическая система клетки (мембрана ядра, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы, эндосомы, везикулы).7. Характеристика этапов энергетического обмена в клетке. Митохондрии. Ферментные системы митохондрий.8. Болезни человека, обусловленные нарушениями на клеточном уровне (лизосомные и пероксисомные).	<ol style="list-style-type: none">5. Диктиосома –6. Динеин –7. Осмос –8. Пептидогликан (муреин) –9. Пили –10. Плазмалемма –11. Простая диффузия –12. Цитозоль –13. Эндоцитоз –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Антипорт –2. Ассимиляция –3. Гликолиз –4. Градиент концентрации –	

Задание 1. Изучите схемы транспорта веществ через мембрану.



Задание 2. Сделайте подписи к рисунку.

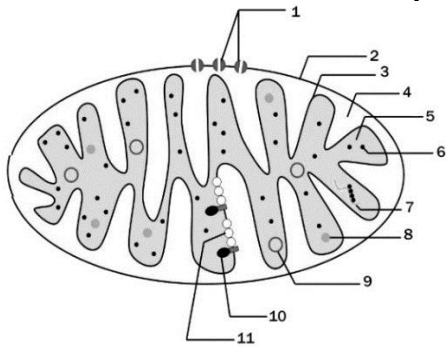
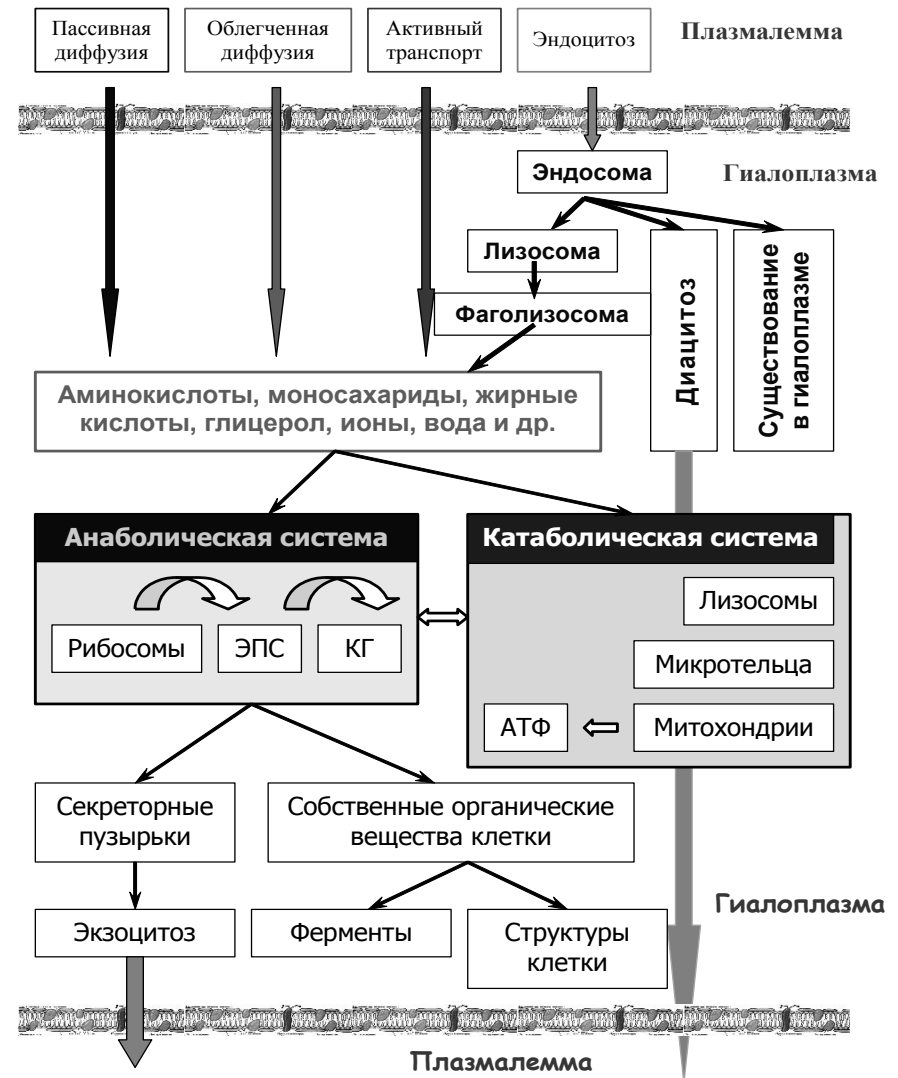


Рис. 1. Строение митохондрии:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –
- 11 –

Задание 3. Изучите схему «Поток вещества в клетке».



ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 4. Изучите электронограммы, сделайте обозначения.

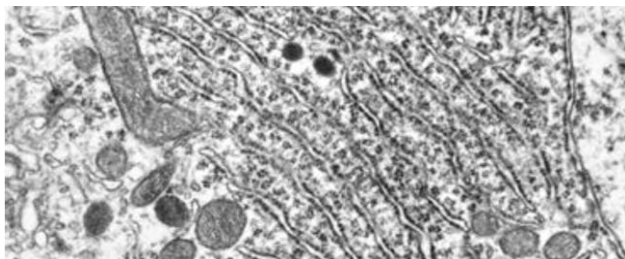


Рис. 2. Гранулярная ЭПС в клетках коры мозжечка:
1 – мембрана, 2 – канал, 3 – рибосомы.

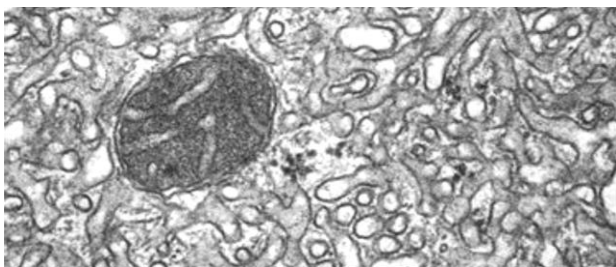


Рис. 3. Гладкая ЭПС в клетках коркового вещества надпочечников:
1 – мембрана, 2 – канал.



Рис. 4. Электронограмма комплекса Гольджи:
1 – мембрана, 2 – канал, 3 – цистерна, 4 – лизосома, 5 – пузырек.

Рис. 5. Электронограмма митохондрии:

1 – наружная мембрана,
2 – внутренняя мембрана,
3 – матрикс, 4 – кристы,
5 – рибосомы.



Рис. 6. Электронограмма лизосом в клетках печени:

1 – митохондрия,
2 – лизосома,
3 – плазмалемма.

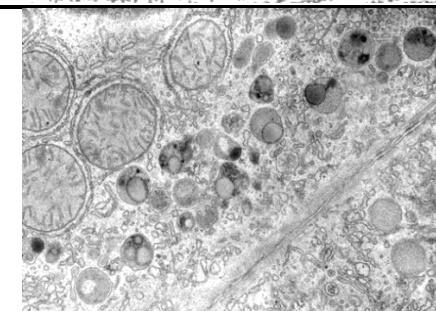
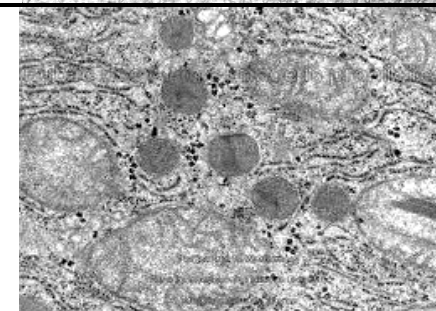


Рис. 7. Электронограмма пероксисом:

1 – митохондрия,
2 – пероксисома,
3 – кристаллизованное ядро пероксисомы,
4 – эндоплазматическая сеть,
5 – рибосомы.



Задание 5. Решите задачи.

Задача № 1. Участвуют ли митохондрии в биосинтезе белков?

Задача № 2. Взрослый человек не растет. Обязательно ли он должен получать с пищей белки или их можно заменить равноценным по калорийности количеством углеводов и жиров?

Задача № 3. Какие свойства мембраны объясняют ее участие в эндоцитозе?

Задача № 4. При поляризации мембраны клетки ионы K^+ и Na^+ быстро перемещаются через мембранный транспортный белок в противоположных направлениях. Какой механизм транспорта обеспечивает перенос K^+ и Na^+ через мембрану?

Задача № 5. При некоторых заболеваниях в клетке накапливаются нерасщепленные вещества. С нарушением функций каких органелл это может быть связано?

Задача № 6. При беге со средней скоростью за 1 минуту мышцы ног расходуют примерно 24 кДж энергии. Определите, сколько потребуется граммов глюкозы при полном ее окислении для энергообеспечения 20 минут бега ($M_{\text{глюкозы}} = 180 \text{ г/Моль}$). В мышцах 1 утилизация 1 глюкозы позволяет создать 30 АТФ; при окислении 1 моль АТФ до АДФ клетка получает 30,5 кДж энергии.

Задание 6. Сделайте подписи к рисунку.

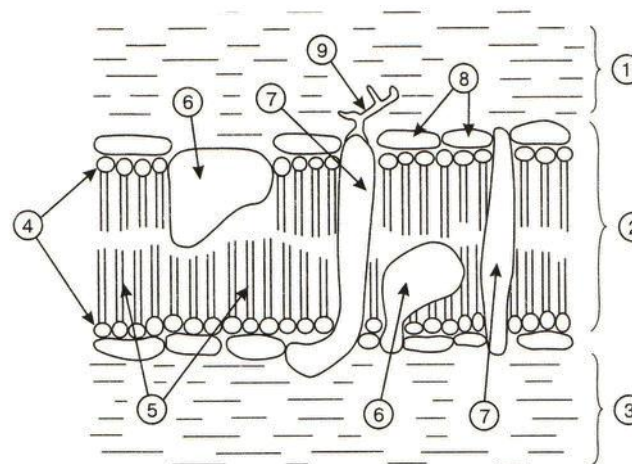


Рис. 8. Схема строения мембраны клетки.

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –

Подпись преподавателя
"___" _____ 20__ г

Занятие № 3. Тема: **СТРУКТУРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ГЕНОМА**

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Строение и функции ДНК. Правила Чаргаффа. Доказательствароли ДНК в передаче наследственной информации.
2. Организация наследственного материала у неклеточных и прокариотических форм жизни.
Строение и функции ядра клетки.
4. Организации генетического материала эукариот (генный, хромосомный и геномный уровни).
5. Упаковка генетического материала эукариот.
6. Строение метафазной хромосомы. Эухроматин и гетерохроматин. Типы хромосом. Правила хромосом.
7. Кариотип и идиограмма. Классификации хромосом человека.
8. Плазмогены. Цитоплазматическая наследственность.

ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

1. Геном –
2. Кариотип –
3. Ламины –
4. Нуклеоид –
5. Плазмогены –

6. Спеклы –

7. Нуклеотид –

8. Теломеры хромосом –

9. Трансформация –

10. Трансдукция –

11. Центромерный индекс (ЦИ) –

12. Ядрышковый организатор –

13. Нуклеосома –

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Изучите рисунки, сделайте обозначения.



Рис. 1 Электронограмма ядра клетки:

- наружная мембрана ядерной оболочки,
- внутренняя мембрана ядерной оболочки,
- перинуклеарное пространство,
- пора,
- кариоплазма,
- хроматин,
- ядрышко.

2. Электронограмма метафазной хромосомы человека:

- 1 – плечо,
- 2 – центромера,
- 3 – хроматида,
- 4 – теломеры.

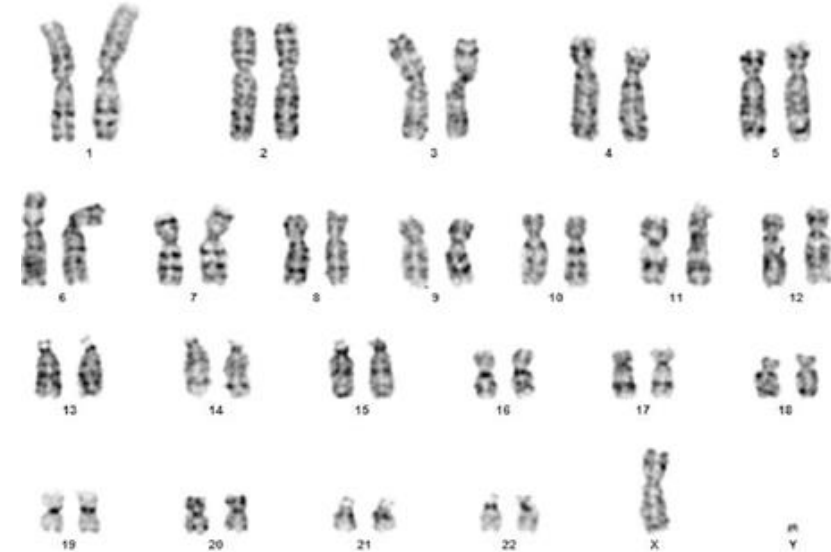
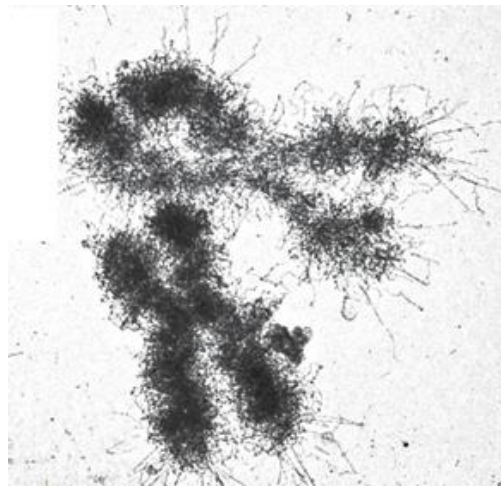


Рис. 3. Кариотип человека

Проанализируйте кариотип человека и заполните таблицу

Группы и пары хромосом	ЦИ	Морфологические особенности хромосом
A (1-3)		
B (4-5)		
C (6-12, X)		
D (13-15)		
E (16-18)		
F (19-20)		
G (21-22, Y)		

Задание 3. Выполните тесты.

1. Установите соответствие между уровнем организации наследственного материала и явлением, которое он допускает:

А) Генный	1. Дискретное наследование признаков
	2. Кроссинговер
	3. Межаллельное взаимодействие генов
Б) Хромосомный	4. Хромосомные мутации
	5. Мутации генов
	6. Геномные мутации
В) Геномный	7. Сцепление генов
	8. Внутриаллельное взаимодействие генов
	9. Независимое наследование признаков

А			Б			В		

2. Соотнесите название групп и пары хромосом согласно Денверской классификации:

А) группа С	1. Хромосомы 1-3 пары
Б) группа F	2. Хромосомы 6-12 пары, X-хромосома
В) группа D	3. Хромосомы 13-15 пары
Г) группа А	4. Хромосомы 19-20 пары
Д) группа G	5. Хромосомы 21-22 пары, Y-хромосома

А	Б	В	Г	Д

Задание 4. Решите задачи.

Задача № 1. Сколько содержится адениновых, тиминовых и гуаниновых нуклеотидов во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 950 цитозиновых нуклеотидов, составляющих 20% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?

Задача № 2. Если в молекуле ДНК 56 % ГЦ пар, каков будет процент А, Г, Ц, и Т соответственно?

Задача № 3. В одной из цепей ДНК содержится 16% аденина, 28% гуанина и 34% тимина. Определите (в %) суммарное содержание пиримидиновых азотистых оснований в комплементарной цепи ДНК.

Задача № 4. Участок цепи ДНК содержит 1200 нуклеотидов, из которых 25% приходится на аденин, 10% – на тимин, 30% – на гуанин. Сколько гуаниновых нуклеотидов будет содержать комплементарная цепь ДНК?

Задача № 5. Две комплементарные цепи в молекуле ДНК соединяются водородными связями. Определите число нуклеотидов с аденином, тиминном, гуанином и цитозином в ДНК, 10 нуклеотидов которой, соединяются между собой двумя водородными связями, а 40 нуклеотидов – тремя водородными связями.

Задача № 6. Вы провели эксперимент по выделению нуклеиновой кислоты из бактериофага. Результаты эксперимента показали следующее содержание нуклеотидов: А – 25 %, Т – 33 %, Г – 24 %, Ц – 18 %. Каким образом можно объяснить эти результаты?

Занятие № 4. Тема: **КЛЕТОЧНЫЙ ЦИКЛ**

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Клеточный цикл. Интерфаза.
2. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Репликон.
3. Регуляторы клеточного цикла (циклины и циклинзависимые киназы).
4. Виды и типы деления клеток: бинарное деление бактерий, амитоз, митоз, эндомитоз, политения.
5. Митоз: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.
6. Мейоз, как разновидность митоза: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.
7. Клеточная пролиферация и гибель клеток. Некроз и апоптоз. Каспазы.

ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

1. Апоптоз –
2. Бивалент –
3. Кинетохор –
4. Кроссинговер –
5. Лимит Хейфлика –

6. Политенные хромосомы –

7. Реплисома –

8. Тубулин –

9. Фрагмент Оказаки

10. Хиазмы –

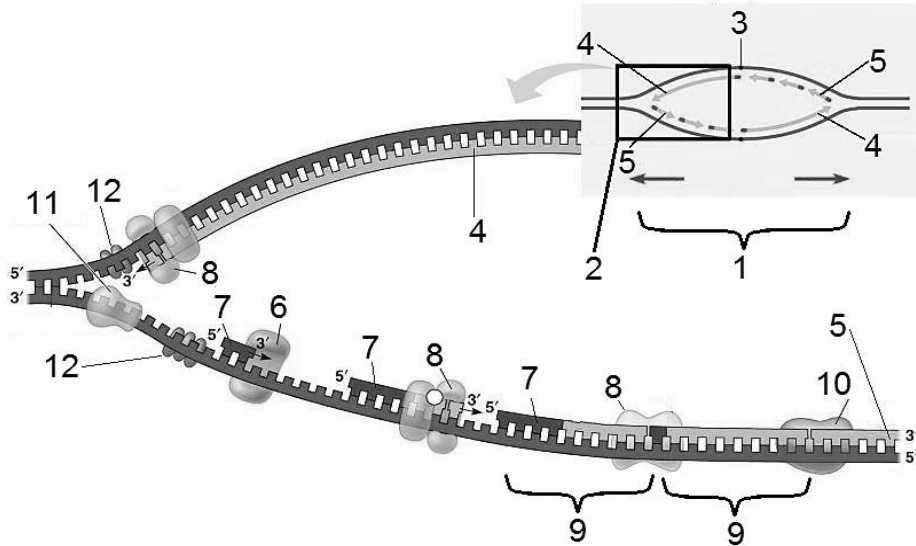
11. Некроз –

12. Бинарное деление –

13. Клеточный цикл –

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Изучите схему репликации, расшифруйте обозначения.



- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –
- 11 –
- 12 –

Задание 2. Укажите функции ферментов репликации.

ДНК-полимераза	
Праймаза	
Хеликаза	
Топоизомераза	
Лигаза	

Задание 3. Впишите формулы содержания генетического материала в различные периоды клеточного цикла, фазы митоза и мейоза.

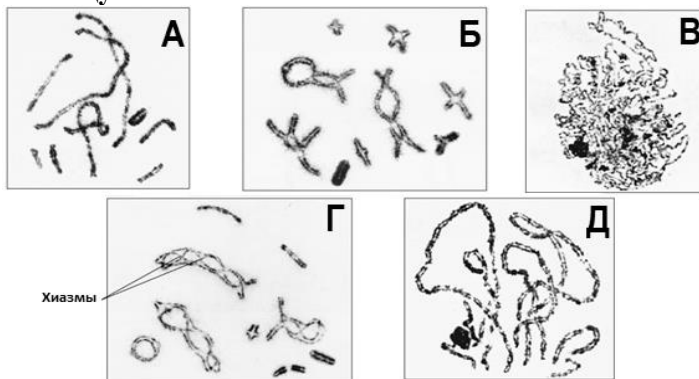
Фазы и периоды	Интерфаза	Митоз	Мейоз I	Мейоз II
I. Пресинтетический				
II. Синтетический				
III. Постсинтетический				
А. Профаза				
• лептотена				
• зиготена				
• пахитена				
• диплотена				
• диакинез				
Б. Прометафаза				
В. Метафаза				
Д. Анафаза				
Е. Телофаза				
Ж. Цитокинез				

Задание 4. Выполните тесты.

1. Установите соответствие между белками и выполняемыми ими функциями, результаты внесите в таблицу:

А. Каспазы	1. Образуют ядерный поровый комплекс							
Б. Циклины	2. Образуют нуклеосомы							
В. Когезины	3. Фосфорилируют другие белки, регулируя их активность							
Г. Гистоны	4. Участвуют в процессе гибели клетки путём апоптоза							
Д. Киназы	5. Образуют ядерную пластинку							
Е. Конденсины	6. Связывают гомологичные хромосомы							
Ж. Ламины	7. Связывают сестринские хроматиды							
З. Нуклеопорины	8. Регулируют клеточный цикл							
И. Синаптонемный комплекс	9. Участвуют в образовании метафазной хромосомы и образуют её каркас							
А	Б	В	Г	Д	Е	Ж	З	И

2. Изучите фотографии и определите стадии профазы мейоза I, результаты внесите в таблицу:



	Название стадии	
А		Происходит кроссинговер
Б		Наблюдается максимальная компактизация хромосом
В		Начинается компактизация хроматина
Г		Синаптонемный комплекс разрушается, появляются хиазмы
Д		Начинается конъюгация (синапсис) хромосом

3. Укажите последовательность периодов (фаз) митотического цикла, начиная с G₂-периода: 1) постмитотический период; 2) постсинтетический период; 3) синтетический период; 4) профазы; 5) метафаза; 6) телофаза; 7) анафаза.

--	--	--	--	--	--	--	--

4. Укажите последовательность изменения генетического материала в клетках половых желез начиная с G₁ периода: 1) 1n_{biv}4chr4c; 2) 2n2chr4c; 3) 1n1chr1c; 4) 2n1chr2c; 5) 1n2chr2c.

--	--	--	--	--	--	--	--

Задание 5. Решите задачи.

Задача № 1. В результате мутации гаплоидные клетки А и Б потеряли способность синтезировать ДНК-полимеразу. Какова теоретическая вероятность передачи этой мутации хотя бы одной из дочерних клеток, если она произошла у клетки А в период G₁, а у клетки Б — в период G₂ митотического цикла?

Задача № 2. В клетках А и Б в интерфазе произошла мутация в абстрактном гене. Они завершили митотический цикл, но после митоза клетки А обе дочерние клетки получили мутантный ген, а после митоза клетки Б мутантный ген оказался в одной из дочерних клеток. Чем это можно объяснить?

Задача № 3. Некоторые гены, которые должны были включиться в работу в периоде G₂, остались неактивными. Может ли это отразиться на ходе митоза?

Подпись преподавателя

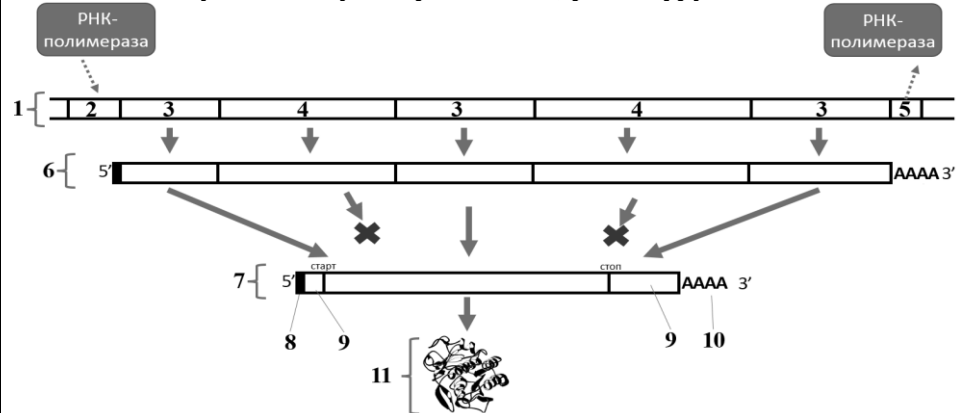
"__" "__" 20__ г

Занятие № 5. Тема: **ПОТОК ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В КЛЕТКЕ**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Центральная догма молекулярной биологии.2. Ген, его свойства и функции.3. Рибонуклеиновая кислота, ее виды, функции РНК.4. Генетический код и его свойства.5. Транскрипция. Транскрипционные факторы. Синтез мРНК у эукариот: первичный транскрипт, процессинг про-мРНК.6. Рекогниция. Трансляция: инициация, элонгация и терминация.7. Посттрансляционные изменения белков, фолдинг белков (шапероны).	<ol style="list-style-type: none">6. Пенетрантность –7. Факторы транскрипции –8. Вырожденность генетического кода –9. Аминоацил-тРНК синтетаза –10. Кэпирование –11. Фолдинг белка –12. Шапероны –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Промотор –2. Интрон —3. Сплайсосома –4. Терминатор–5. Поли-А хвост –	

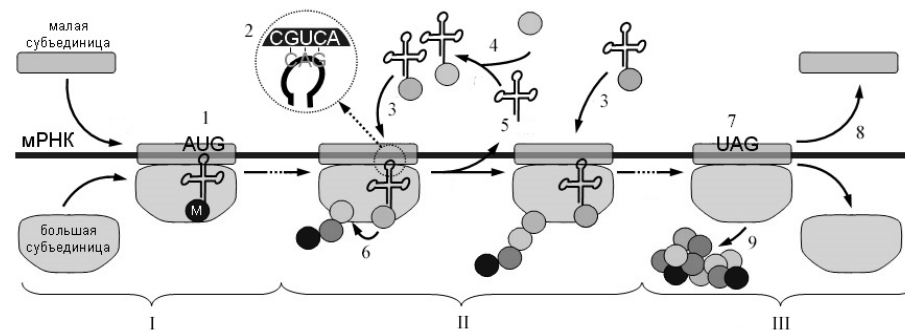
ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Изучите схему экспрессии гена, расшифруйте обозначения:



- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –
- 11 –

Задание 2. Изучите схему трансляции, расшифруйте обозначения:



- I –
- II –
- III –
- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –

Задание 3. Решите задачи.

Задача № 1. Фрагмент гена инсулина человека содержит 2764 пар оснований (п.о.). Три экзона этого гена содержат 42, 204 и 205 п.о. и заключены между последовательностями, содержащими 904, 179, 787 и 443 п.о. Весь первый экзон и 17 первых пар нуклеотидов второго, а также последние 6

142

 транслируются (стоп-кодон включен в их число). 72 п.о. второго экзона кодируют сигнальную последовательность аминокислот, необходимую для правильного транспорта инсулина в клетке, и удаляемую впоследствии. 25 последних и 80 первых п.о. второго и третьего экзона соответственно кодируют, так называемый, С-пептид, который также будет удален из полипептидной цепи. Сколько аминокислот содержит готовый белок инсулин, кодируемый данным геном? Сколько процентов от всего данного фрагмента гена составляет последовательность, непосредственно кодирующая функциональную молекулу инсулина?

Задача № 2. Фрагмент молекулы адренокортикотропного гормона человека (АКТГ), вырабатываемого передней долей гипофиза, имеет структуру: **сер-тир-сер-мет-глу-гис-фен-арг**. Определите один из вариантов антикодонов т-РНК, участвующих в биосинтезе фрагмента АКТГ.

Задача № 3. Расстояние между двумя соседними парами нуклеотидов, измеренное вдоль оси двойной спирали ДНК составляет $3,4 \times 10^{-10}$ м. Какую длину имеет участок ДНК, кодирующий последовательность из 200 аминокислот?

Задача № 4. Перед вами схема, на которой обозначены экзоны (белые) и интроны (чёрные) гена НВВ, кодирующего β -глобин - субъединицу гемоглобина человека. Числами указана длина интронов и экзонов в парах азотистых оснований.

113	223	856	263
-----	-----	-----	-----

А. Сколько нуклеотидов содержит мРНК этого гена?

Б. Нетранслируемые области, расположенные у 5' и 3' концов этой мРНК, содержат 50 и 134 нуклеотида соответственно (стоп-кодон не включен в их число). Сколько аминокислот содержит бета-глобин?

Задача № 5. Одноцепочечная ДНК некоего фага имеет молекулярную массу порядка 10^7 дальтон. Какое максимальное количество белков может быть закодировано в ней, если принять, что типичный белок этого фага состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300 дальтон? Некодирующими областями для простоты подсчета можно пренебречь.

Задача № 6. Каждый виток спирали ДНК имеет длину 3,4 нм и содержит 10 пар нуклеотидов. Фрагмент белка состоит из 30 аминокислотных остатков. Какую длину в нм имеет участок гена, кодирующий данный фрагмент белка?

Задача № 7. Участок транскрибируемой цепочки ДНК имеет последовательность нуклеотидов: **ТГТАЦЦГАТАЦЦЦГАТАЦТЦГАЦЦГАТАЦА**. Определите процентный состав аденина в молекуле иРНК, образующейся на основе данной генетической информации.

Таблица генетического кода и-РНК
Второе азотистое основание

	У	Ц	А	Г	
У	фен	сер	тир	цис	У
	фен	сер	тир	цис	Ц
	лей	сер	нон	нон	А
	лей	сер	нон	три	Г
Ц	лей	про	гис	арг	У
	лей	про	гис	арг	Ц
	лей	про	гли	арг	А
	лей	про	гли	арг	Г
А	иле	тре	асн	сер	У
	иле	тре	асн	сер	Ц
	иле	тре	лиз	арг	А
	мет	тре	лиз	арг	Г
Г	вал	ала	асп	гли	У
	вал	ала	асп	гли	Ц
	вал	ала	глу	гли	А
	вал	ала	глу	гли	Г

Первое азотистое основание

Третье азотистое основание

Задача № 8. Фрагмент одной из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: 5'...**ГАГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ**...3'.

- определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи;
- определите последовательность кодонов и-РНК, синтезированной на комплементарной цепи;
- определите последовательность аминокислот в полипептиде, закодированном в данном гене.

Исходная цепочка ДНК:

5'... **Г А Г Г Ц Т Ц Т А Г Г Т А Ц Ц А Г Т**... 3'

-
-
-

Подпись преподавателя

"__" _____ 20__ г

Занятие № 6. Тема: РЕГУЛЯЦИЯ ЭКСПРЕССИИ ГЕНОВ У ПРОКАРИОТ И ЭУКАРИОТ

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Характеристика генома человека. Избыточность генома, ее значение.2. Транскриптом протеом и метаболом человека.3. Международные научные проекты изучения генома человека: Human genome, ENCODE, Roadmap.4. Классификация генов (структурные и функциональные, гены домашнего хозяйства и тканеспецифические).5. Оперон. Лактозный и триптофановый опероны. Полицистронная РНК.6. Регуляция транскрипции у эукариот: преинициаторный комплекс, энхансеры, сайленсеры.7. Эпигенетические механизмы регуляции работы генов: модификации гистонов, метилирование цитозина, CpG- островки, регуляторные системы некодирующих РНК.	<ol style="list-style-type: none">5. Гены домашнего хозяйства–6. Ремоделирование хроматина –7. Сателлитная ДНК –8. Энхансер –9. Эпигенетика –10. РНК-интерференция –11. Общие факторы транскрипции –12. CpG-островок –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Экспрессия гена–2. Ретротранспозон –3. Однонуклеотидный полиморфизм –4. Метилирование ДНК–	

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Изучите схему lac-оперона, расшифруйте обозначения:



- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 3a –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –

Задание 2. Выполните тесты.

1. Соотнесите термин и соответствующее ему определение:

А. Протеом	1. Специфическая структура эпигенетических модификаций, присутствующих в клетке в определенный период времени.
Б. Метилом	2. Качественный и количественный набор всех низкомолекулярных молекул, присутствующих в клетке.
В. Геном	3. Вся последовательность ДНК, характеризующая вид, организм или определённый тип клеток
Г. Эпигеном	4. Весь набор белков, экспрессируемых в данном типе клеток или в организме, в данный период времени при данных условиях.
Д. Метаболом	5. Специфический набор транскриптов (молекул РНК), представленный в клетках определенного типа.
Е. Транскриптом	6. Определённая картина метилирования ДНК, присутствующая в определённое время в геноме или конкретном типе клеток.

А	Б	В	Г	Д	Е

2. Обозначьте процессы, способствующие экспрессии генов символом “+”, а подавляющие экспрессию – символом “-”:

Удаление нуклеосом с промотора	
Взаимодействие микроРНК (в составе RISC) с мРНК	
Ацетилирование гистонов	
Удаление поли-А хвоста мРНК	
Метилирование гистонов	
Взаимодействие преинициаторного комплекса с энхансером	
Метилирование цитозина в области промотора	
Взаимодействие преинициаторного комплекса с сайленсером	
Введение в клетку двуцепочечной РНК с последовательностью гена	

3. Установите последовательность событий в процессе репрессии оперона, начиная с момента включения в работу гена-оператора: 1) ко-репрессор соединяется с белком-репрессором и блокирует ген-оператор, оперон не работает; 2) белок-репрессор не взаимодействует с геном-оператором, оперон работает; 3) синтез белка-репрессора, соответственно информации гена-регулятора; 4) в клетку извне поступает ко-репрессор; 5) синтез иРНК, содержащей информацию о ферментах, участвующих в синтезе ко-репрессора в клетке.

--	--	--	--	--

4. Установите последовательность процессов, происходящих при созревании гя-иРНК: 1) сближение соседних экзонов; 2) полиаденилирование (присоединение к 3' концу гя-иРНК 20-250 адениловых нуклеотидов); 3) отщепление интронов и образование моноцистронной иРНК; 4) взаимодействие сплайсосом с концами соответствующих интронов и образование петлеобразных структур; 5) сборка сплайсосом; 6) «кэпирование» гя-иРНК (присоединение 5' концу трифосфометилгуанозина).

--	--	--	--	--	--

Задание 3. Решите задачи:

Задача № 1. Изучая определённый ген, исследователи установили, что удаление участка ДНК, расположенного на расстоянии 50 000 от промотора этого гена, значительно снижает количество кодируемого им белка в клетках, в то время как удаление соседних участков ДНК не вызывает такого эффекта. Чем это можно объяснить?

Задача № 2. Исследователи проводили эксперименты с двумя группами мышей: в первой окрас шерсти был желтым, во второй – тёмным. Данные признаки являлись наследуемыми. Однако, было обнаружено, что добавление в рацион беременных мышей с жёлтым окрасом фолиевой кислоты приводит к появлению мышат, имеющих тёмный окрас. Чем это можно объяснить?

Задача № 3. Один из оперонов некой бактерии содержит 5 генов. Ген А, ближайший к промотору, и ген Б, расположенный дальше других от промотора, имеют примерно равную длину. Однако, было установлено, что белок, кодируемый геном А, в среднем появляется в клетке раньше, чем белок, кодируемый геном Б. Чем можно объяснить эту разницу?

Задача № 4. Примем условно массу одного нуклеотида за 1. Определите в условных единицах массу некоего гипотетического оперона бактерии, в котором промотор, оператор и терминатор содержат по 10 пар нуклеотидов каждый, а каждый из трех структурных генов кодирует белок, состоящий из 50 аминокислот.

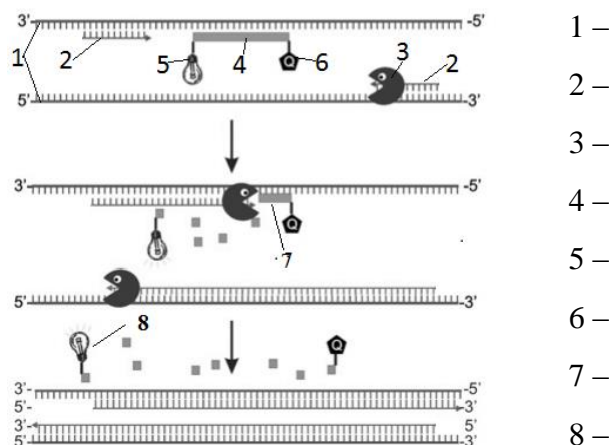
Подпись преподавателя

"__" _____ 20__ г

Занятие № 7. Тема: **ГЕНОМИКА. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ДНК**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <p>1. Методы исследования ДНК: гель-электрофорез, рестрикционный анализ, гибридизация НК, ДНК-микрочипы. 2. ПЦР и ее виды: количественная ПЦР, ПЦР с обратной транскрипцией, мультиплексная ПЦР. 3. Методы секвенирования генома: по Сэнгеру, пиросеквенирование, нанопоровое, бисульфитное.</p>	<p>7. Рестрикционный анализ –</p> <p>8. Гибридизация нуклеиновых кислот –</p>
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <p>1. Гель-электрофорез –</p> <p>2. Рестриктаза (эндонуклеаза рестрикции) –</p> <p>3. Рестрикционная карта –</p> <p>4. ДНК-зонд –</p> <p>5. ДНК-микрочип –</p> <p>6. Интеркалирующий краситель</p>	<p>9. Полимеразная цепная реакция (ПЦР) –</p> <p>10. Амплификация –</p> <p>11. Количественная ПЦР –</p> <p>12. Секвенирование ДНК–</p> <p>13. Дидезоксинуклеотид –</p> <p>14. Бисульфитное секвенирование –</p>

Задание 1. Изучите схему ПЦР в режиме реального времени, сделайте обозначения:



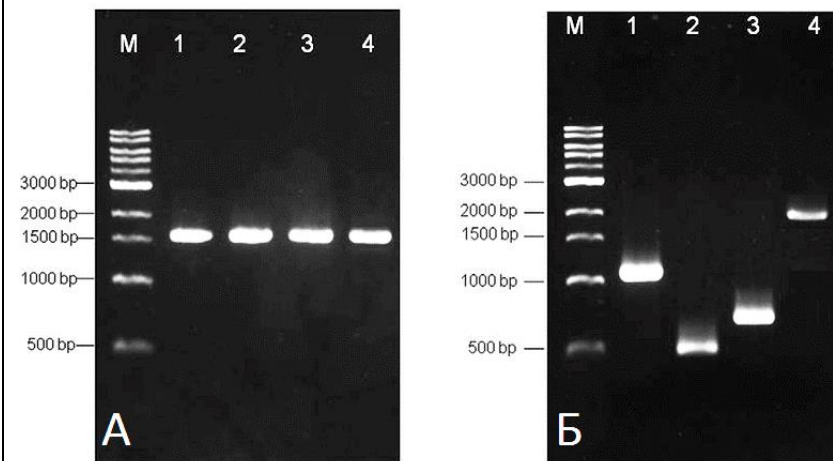
Задание 2. Выполните тест.

Установите соответствие между методом секвенирования и его характеристикой и внесите соответствующую букву в таблицу: а) секвенирование по Сэнгеру; б) пиросеквенирование; в) нанопоровое секвенирование; г) бисульфитное секвенирование.

Используются дидезоксинуклеотиды	
Известен как метод терминации цепи	
Основан на измерении силы тока ионов через непроводящую мембрану	
Последовательность нуклеотидов определяется благодаря хемилюминисценции в результате окисления люцеферина	
Использует нанопору в специальной мембране	
Позволяет выявить метилированный цитозин в ДНК	
Последовательность нуклеотидов определяется благодаря различиям в длине синтезированных фрагментов ДНК	

Задание 3. Решите задачи:

Задача № 1. На фотографии представлен агарозный гель, в котором визуализирована ДНК после электрофореза. Используя маркер длины (обозначен как М), определите приблизительную длину представленных фрагментов в парах оснований.



А: 1 –
2 –
3 –
4 –

Б: 1 –
2 –
3 –
4 –

Задача № 2. Эндонуклеаза рестрикции **Hind III** узнает и разрезает сайт 5' ААГЦТТ 3'. Определите вероятность случайного нахождения такой комбинации нуклеотидов в ДНК неизвестной последовательности и рассчитайте ожидаемую среднюю длину фрагментов, образующихся при ее разрезании.

Задача № 3. Теоретически, после каждого цикла ПЦР количество амплифицируемого фрагмента ДНК удваивается. Сколько минут потребуется для получения миллиона копий из одной молекулы, если этапы денатурации, гибридизации праймеров и элонгации длятся 15, 30 и 90 секунд соответственно?

Задача № 4. Установлено, что различные мутации в гене *RHO*, кодирующем трансмембранный белок родопсин, вызывают различные формы наследственного заболевания пигментной ретинопатии, которое характеризуется прогрессирующей потерей зрения. Проведено секвенирование нормального и мутантного гена *RHO*. Результат секвенирования по Сэнгеру фрагмента, кодирующего участок белка с 21-й по 27-ю аминокислоты (секвенирована кодирующая цепь), представлен на рисунке. Читать кодоны следует с первого нуклеотида внизу рисунка. Какая мутация произошла у больного человека? Как изменился аминокислотный состав его родопсина?

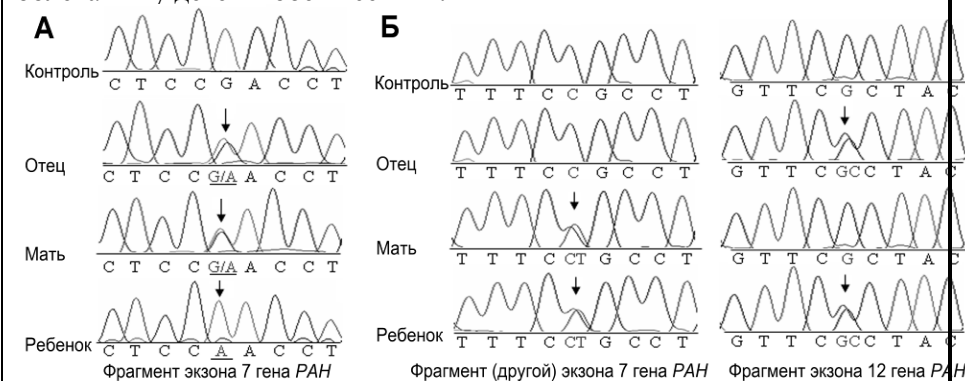


Задача № 5. Известно, что мутации в гене *PAH* вызывают фенилкетонирию (аутосомно-рецессивное заболевание). Перед вами результаты секвенирования по Сэнгеру гена *PAH* для двух семей.

В семье А у обоих родителей в экзоне 7 одной из копий гена имеется мутация с.728G>A, т.е. замена 728-го нуклеотида Г на А, делающая ген не-работоспособным.

В семье Б у одного родителя одной из копий гена имеется мутация с.721C>T (замена Ц на Т), а у другого – с.1238G>C (замена Г на Ц). Обе мутации выводят ген из строя.

Изучите данные рисунка и сделайте вывод о наличии либо отсутствии заболевания у детей в обеих семьях.



Пояснение: контроль – участки гена других лиц без мутаций, необходимые для сравнения; G, C, A, T – латинские обозначения Г, Ц, А, Т, показываемые программой, обрабатывающей данные, полученные в ходе секвенирования; две разные буквы в последовательности (например, G/A) означают, что в одной хромосоме обследованного ген содержит один нуклеотид, а во второй – другой.

Подпись преподавателя
"___" _____ 20__ г

Занятие № 8. Тема: **ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНЖЕНЕРИЯ**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Генетическая инженерия: цели, задачи и этапы.2. Способы получения генов для трансгенеза.3. Рекомбинантная ДНК. Конструирование векторов, их виды: плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды.4. Введение рекомбинантных ДНК в клетку- реципиент. Отбор трансформированных клеток. Селективные и репортерные гены.5. Биотехнология, ее значение для медицины. Генетически модифицированные организмы. Продукты питания, содержащие ГМО.	<ol style="list-style-type: none">7. Челночный вектор –8. Липофекция –9. Электропорация –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Вектор –2. Рекомбинантная ДНК –3. Трансгенез–4. Полилинкер –5. Маркерные гены –6. Фазмиды -	<ol style="list-style-type: none">10. Биотехнология –11. Трансформация –12. Липкие концы –13. Клонирование ДНК –14. Лигирование –

Задание 1. Выполните тест.

Установите соответствие между термином и его определением:

А. Трансдукция	1. Метод, основанный на способности бактерий поглощать молекулы ДНК из раствора
Б. Электропорация	2. Введение ДНК в клетку при помощи везикулы, имеющей один или несколько билипидных слоёв
В. Липофекция	3. Перенос рекомбинантной ДНК в бактериальную клетку с помощью бактериофага
Г. Трансформация	4. Непосредственное введение ДНК в ядро эукариотической клетки с помощью тонкой иглы
Д. Микроинъекция	5. Образование временных каналов в мембране под действием электрических разрядов

А	Б	В	Г	Д

Задание 2. Сделайте обозначения к рисунку.

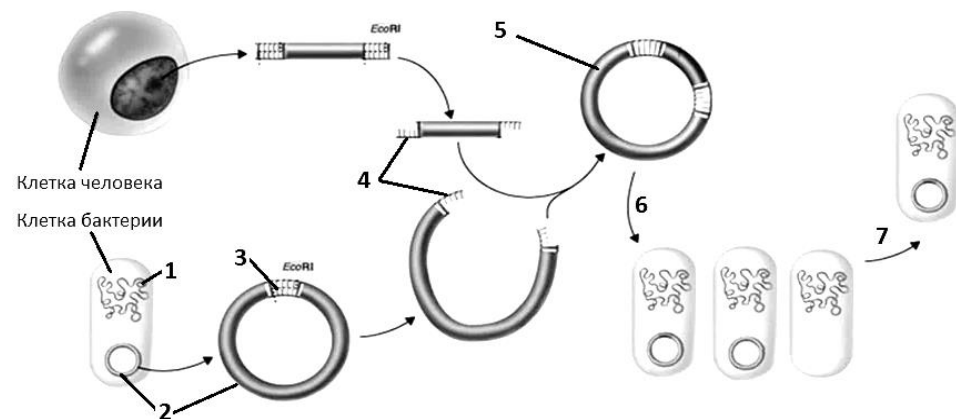


Рис. 1. Клонирование человеческого гена в бактериальных клетках:

- | | |
|-----|-----|
| 1 – | 5 – |
| 2 – | 6 – |
| 3 – | 7 – |
| 4 – | |

Задание 3. Решите задачи. Используйте таблицу.

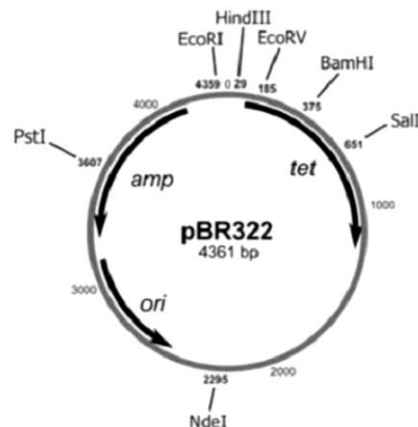
Рестриктазы и их сайты рестрикции

№	Рестриктаза	Сайты распознавания и места разреза ДНК
1.	<i>BaI</i>	5' - Т Г Г↓Ц Ц А - 3' 3' - А Ц Ц↑Г Г Т - 5'
2.	<i>BamHI</i>	5' - Г↓Г А Т Ц Ц - 3' 3' - Ц Ц Т А Г↑Г - 5'
3.	<i>EcoRI</i>	5' - Г↓А А Т Т Ц - 3' 3' - Ц Т Т А А↑Г - 5'
4.	<i>HindIII</i>	5' - А↓А Г Ц Т Т - 3' 3' - Т Т Ц Г А↑А - 5'
5.	<i>SalI</i>	5' - Г↓Т Ц Г А Ц - 3' 3' - Ц А Г Ц Т↑Г - 5'
6.	<i>XbaI</i>	5' - Т↓Ц Т А Г А - 3' 3' - А Г А Т Ц↑Т - 5'
7.	<i>HaeIII</i>	5' - Г Г↓Ц Ц - 3' 3' - Ц Ц↑Г Г - 5'

Задача № 1. Имеется фрагмент ДНК из 27 нуклеотидных пар. Какой эндонуклеазой и на сколько частей можно его разрезать?

5' - ЦТГААТТАГГАТЦЦАГГЦААТАГТГТГ - 3'
3' - ГАЦТТААТЦЦТАГГТЦЦГТТАТЦАЦАЦ - 5'

Задача № 2. На рисунке изображена плазмида pBR322. Указаны сайты рестрикции для различных эндонуклеаз и их местоположение. Участок какого из ниже приведенных фрагментов двуцепочечной ДНК можно встроить в плазмиду, при помощи эндонуклеаз, приведенных в таблице?



№1.

5' - ЦЦГААТТЦАГАТГТААГГЦААТАГТГТГААТТЦАЦА - 3'
 3' - ГГЦТТААГТЦТАЦАТТЦГТТАТЦАЦАЦТТААГТГТ - 5'

№2.

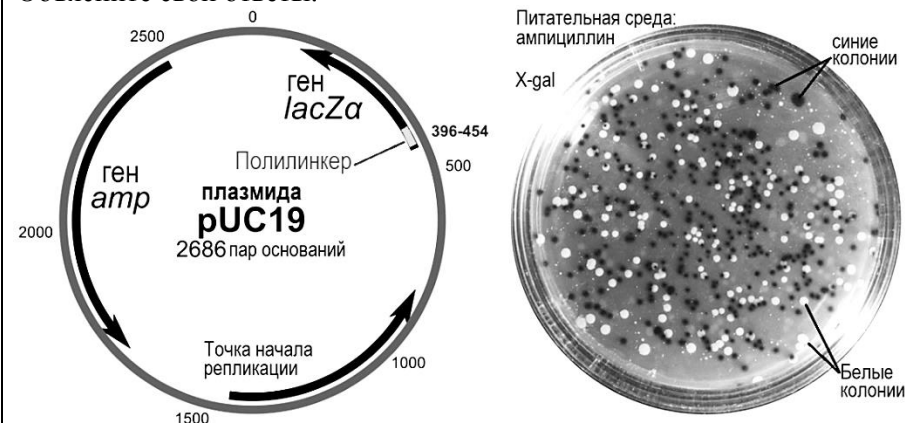
5' - ЦЦТТААГЦТГАГГЦТААГГЦААТАГААГЦААЦАЦАТГ - 3'
 3' - ГГААТТЦГАЦТЦГАТТЦГТТАТЦТТЦГТТГТГТАЦ - 5'

№3.

5' - АГГЦЦГАТАЦЦГАТАЦТЦГАЦЦГАТАЦТГТАГГЦЦГ - 3'
 3' - ТЦЦГГЦТАТГГГЦТАТГАГЦТГГЦТАТГАЦАТЦЦГГЦ - 5'

Задача № 3. Плазмида pUC19 содержит ген устойчивости к антибиотику ампициллину (*amp*) а также ген *lacZα*, позволяющий бактериям производить вещество синего цвета из другого вещества, называемого X-gal. Полилинкер (область, содержащая множество сайтов рестрикции) находится в пределах гена *lacZα*. Клетки, подвергшиеся трансформации с использованием рекомбинантной ДНК на основе pUC19, были посеяны на среде, содержащей ампициллин и X-gal. На среде выросли колонии белого и синего цвета (каждая колония – группа бактерий-потомков одной клетки).

1. Какова судьба бактерий, не подвергшиеся трансформации (т.е. без pUC19)?
 2. Какова судьба бактерий, имеющих pUC19, но без желаемого гена?
 3. Колонии какого цвета были успешно генно модифицированы?
- Объясните свои ответы.



Подпись преподавателя

"__" "__" 20__ г

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Генетика как наука. Гибридологический анализ, его сущность.
2. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Гипотеза чистоты гамет Бетсона. Анализирующее скрещивание: прямое и обратное.
3. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании.
4. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя. Плейотропное действие гена.
5. Внутриаллельное взаимодействие генов (полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование и аллельное исключение).
6. Множественные аллели. Наследование групп крови по системам: АВО, MN и резус-фактору.
7. Межаллельное взаимодействие генов (комплементарность, эпистаз, полимерия и эффект положения).

ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

1. Аллель –
2. Альтернативные признаки –
3. Сверхдоминирование –
4. Чистые линии -
5. Анализирующее скрещивание–

6. Фенотип –
7. Полимерия –
8. Кодоминирование –
9. Фенотипический радикал –
10. Реципрокное скрещивание –
11. Множественный аллелизм –
12. Плейотропия –
13. Аллельное исключение –

Задание 1. Решите задачи.

Задача № 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью; гены, влияющие на развитие обоих признаков, находятся в разных хромосомах. Какими могут быть дети, если родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

Задача № 2. Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей — кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей (все правши). Каковы генотипы каждого из трех родителей?

Задача № 3. В развитии органа слуха участвуют комплементарные гены А и В. Глухонемые супруги по фамилии Смит имели 4 глухонемых детей, а глухонемые супруги Вессон — 5 глухонемых. После смерти жены Смит женился на вдове Вессон. От этого брака родились 6 детей, все с нормальным слухом. Определите вероятные генотипы супругов Смит, супругов Вессон и их детей от первого и второго браков.

Задача № 4. Жена имеет группы крови 0 (I), Rh-, MN; ее супруг АВ (IV) и N группы крови, гомозиготный Rh+. Какое сочетание групп крови может быть у детей?

Признак	Ген	Генотип
Система АВ0		
0 (I) группа	I^O	$I^O I^O$
A (II) группа	I^A	$I^A I^A, I^A I^O$
B (III) группа	I^B	$I^B I^B, I^B I^O$
AB (IV) группа	I^A и I^B	$I^A I^B$
Система MN		
M группа	L^M	$L^M L^M$
N группа	L^N	$L^N L^N$
MN группа	L^M и L^N	$L^M L^N$
Rh-фактор		
Rh+	D	DD, Dd
Rh-	d	dd

Задача № 5. Пестролистность у бегонии «Флер» обусловлена рецессивной аллелью гена f , а у бегонии «Сэнк» — рецессивной аллелью гена s (гены находятся в разных хромосомах). При скрещивании двух дигомозиготных пестролистных растений указанных сортов все полученные гибриды имеют листья зеленого цвета. Сколько бегоний (в %) среди растений с зелеными листьями (F_2) будут являться носителями только одного (любого) гена пестролистности?

Задача № 6. У пшеницы белая и красная пигментация зерна контролируется двумя парами аллелей: R_1-r_1 , R_2-r_2 . Растения, рецессивные по двум парам аллелей, имеют белые зерна. Наличие в генотипе особи хотя бы одного доминантного гена, обуславливает проявление окраски зерна, зависящую (усиливающуюся) от количества доминантных генов. Определите расщепление по фенотипу во втором поколении при скрещивании дигомозиготного ($R_1R_1R_2R_2$) красного растения с белым.

Задача № 7. За окраску шерсти у свиней отвечают два гена. При скрещивании дигомозиготных черных и белых свиней разных пород все потомство имеет белую окраску. Среди гибридов F_2 96 поросят были белыми, 24 – черными и 8 – красными. Какое количество (в %) потомства, полученного от хряка из F_1 и черной гомозиготной свиньи, будет красным?

Подпись преподавателя
"___" _____ 20__ г

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Опыты Т. Моргана. Сцепление генов: полное и неполное. Группы сцепления.2. Хромосомная теория наследственности3. Генетические и цитологические карты хромосом.4. Пол как биологический признак. Признаки, ограниченные и контролируемые полом, сцепленные с полом и голандрические.5. Теории определения пола. Дифференцировка и переопределение пола в онтогенезе. Генная регуляция гонадогенеза у человека.6. Особенности детерминации пола у человека: физикальные, промежуточная и социально-психологические детерминанты.7. Нарушения формирования пола у человека. Этические и юридические аспекты изменения морфологического и гражданского пола.8. X-половой хроматин. Гипотеза М. Лайон о женском мозаицизме по половым хромосомам.	<ol style="list-style-type: none">5. Рекомбинантные особи –6. Первичные половые признаки –7. Гетерогаметный пол –8. Тельце Барра –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Сцепленные гены –2. Гоносомное наследование –3. Кроссоверные гаметы –4. Генетическая карта хромосомы –	<ol style="list-style-type: none">9. Мозаичность –10. Синдром нечувствительности к андрогенам –11. Голандрические признаки –12. Гемизиготность–

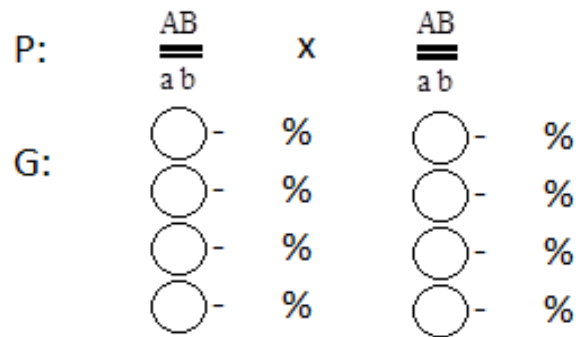
Задание 1. Решите задачи.

Задача № 1. Напишите гаметы и их процентное соотношение для дрозофил с представленными генотипами. Расстояние между сцепленными генами - 28 морганид.

1. Самец $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$ 2. Самец $\frac{AB}{ab}$ 3. Самка $\frac{AB}{ab}$ 4. Самка $\frac{AB}{ab} \frac{D}{d}$

Задача № 2. Гладкая форма семян кукурузы доминирует над морщинистой, а окрашенные семена – над неокрашенными. При скрещивании растений, одно из которых имело оба доминантных, а другое оба рецессивных признака, в F₁ получены следующие результаты: окрашенных гладких 4152 особи, окрашенных морщинистых 149, неокрашенных гладких 152, неокрашенных морщинистых 4163 особи. Покажите механизм такого наследования при помощи генетической записи (схемы скрещивания); определите расстояние между анализируемыми генами.

Задача № 3. Какова вероятность рождения рецессивных гомозигот в семье людей с указанными ниже генотипами? Расстояние между генами А и В равно 20 морганидам.



F1:

Ответ:

Задача № 4. У двух пациентов, сибсов 15 и 18 лет с женским фенотипом, наблюдается первичная аменорея. При клиническом осмотре выявлено недоразвитие первичных половых признаков. При исследовании полового хроматина тельце Барра не выявлялось. Был определен кариотип – 46, XY. Уровень мужских половых гормонов был не повышен, но ближе к верхней границе нормы. Для проверки одной из предполагаемых причин заболевания было проведено секвенирование гена *AR*, выявившее нонсенс-мутацию с.2657T>A – кодон TAA вместо TAT, в результате чего белок, кодируемый данным геном, не производился. Какой диагноз подтвердило секвенирование гена *AR*? Что кодирует данный ген?

Задача № 5. У человека ген, доминантная аллель которого вызывает развитие эллиптоцитоза (*El*) и ген, доминантная аллель которого обуславливает наличие резус-антигена в эритроцитах (*D*), располагаются в одной аутосоме на расстоянии 3 морганид. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом Rh⁺ он унаследовал от одного родителя, а эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг – Rh⁻ и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение генотипов и фенотипов детей в этой семье.

Задача № 6. Гемофилия – рецессивный сцепленный с полом признак; альтернативным ему признаком является нормальная свертываемость крови. Здоровая женщина, отец которой страдал гемофилией, вышла замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения в данной семье мальчика, больного гемофилией? больной гемофилией девочки?

Задача № 7. Гены, рецессивные аллели которых вызывают развитие гемофилии (**h**) и дальтонизма (**d**) локализованы в X-хромосоме. Расстояние между ними условно примем за 10 морганид. Женщина, отец которой страдал обоими заболеваниями, а мать случаев этих заболеваний в семье не имела, вышла замуж за здорового мужчину. Определите вероятность рождения ребенка, страдающего: 1) обоими заболеваниями; 2) одним из них; 3) фенотипически здорового.

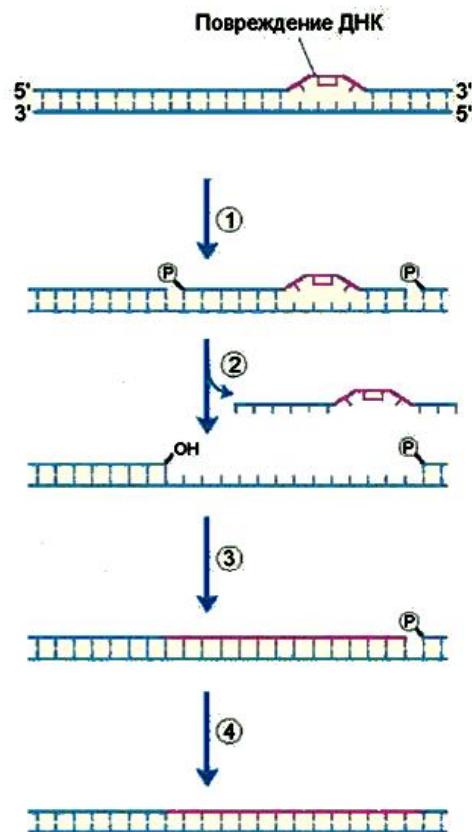
Подпись преподавателя
"___" _____ 20__ г

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изменчивость, ее виды. Фенотипическая изменчивость, фенкопии. 2. Генотипическая изменчивость. Рекомбинации, механизмы их возникновения. 3. Мутационная изменчивость. Генокопии. Причины мутаций: ошибки копирования ДНК, неравный кроссинговер. 4. Мутагенные факторы: физические, химические и биологические. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды мутагенами. 5. Классификации мутаций. 6. Устойчивость и репарация генетического материала. Антимутагены. 7. Виды репарации. Виды эксцизионной репарации, репарация двуцепочечных разрывов. Фотореактивация. Роль нарушений механизмов репарации в патологии человека. 8. Канцерогенез, понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолей. 	<ol style="list-style-type: none"> 5. Фенокопии – 6. Генокопия – 7. Онкоген – 8. Реципрокная транслокация – 9. Комбинативная изменчивость – 10. Трансверсия – 11. Миссенс-мутация – 12. Репарация генетического материала –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Мутация – 2. Неравный кроссинговер – 3. Инсерция – 4. Сдвиг рамки считывания – 	

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Сделайте обозначения к рисунку и объясните механизм работы эксцизионной репарации нуклеотидов

Образование Т-Т димера



1 –

2 –

3 –

4 –

Задание 2. Установите соответствие между видом репарации и его характерными особенностями:

А. Прямая репарация	1. Склонный к ошибкам механизм соединения двуцепочечных разрывов				
Б. Репарации путём гомологичной рекомбинации	2. Происходит замена отдельного нуклеотида				
В. Эксцизионная репарация оснований	3. Способ, которым устраняются пиримидиновые димеры у человека				
Г. Негомологичное соединение концов	4. Повреждения устраняются без замены нуклеотидов				
Д. Эксцизионная репарация нуклеотидов	5. Репарация с участием белков, обладающих эндо- и экзонуклеазной активностью и последующим заполнением брешки в нуклеотидной цепи ДНК-полимеразой				
Е. Репарация ошибочно спаренных нуклеотидов	6. Использование комплементарного участка гомологичной хромосомы или сестринской хроматиды для восстановления двуцепочечного разрыва				
А	Б	В	Г	Д	Е

Задание 3. Заполните таблицу и сделайте выводы о влиянии различных точечных мутаций на структуру белка.

Изначальная иРНК	5' А У Г А Ц Ц Г А Ц Ц Ц Г А А А Г Г Г А Ц Ц 3'
Пептид	...
Мутация ...	5' А У Г А Ц Ц Г А Ц Ц Ц Ц А А А Г Г Г А Ц Ц 3'
Пептид	...
Мутация ...	5' А У Г Ц Ц Ц Г А Ц Ц Ц Г А А А Г Г Г А Ц Ц 3'
Пептид	...
Мутация ...	5' А У Г А Ц Ц Г А Ц Ц Ц Г У А А Г Г Г А Ц Ц 3'
Пептид	...
Мутация ...	5' А У Г А Ц Ц Г А Ц Г Ц Ц Г А А А Г Г Г А Ц Ц 3'
Пептид	...

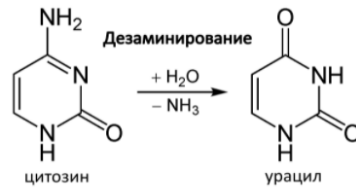
Задание 4. Решите задачи.

Задача № 1. Некоторые клетки больного человека имеют нормальный кариотип, другие – 47 или 45 хромосом. Укажите название и возможные механизмы этого явления.

Задача № 2. Отец голубоглазый, мать кареглазая (гомозиготна), а у дочери один глаз карий, а второй голубой. Как это можно объяснить?

Задача № 3. У пожилых супругов родился сын, гетерозиготный по гену, связанному с развитием дальтонизма. Что можно сказать о его кариотипе?

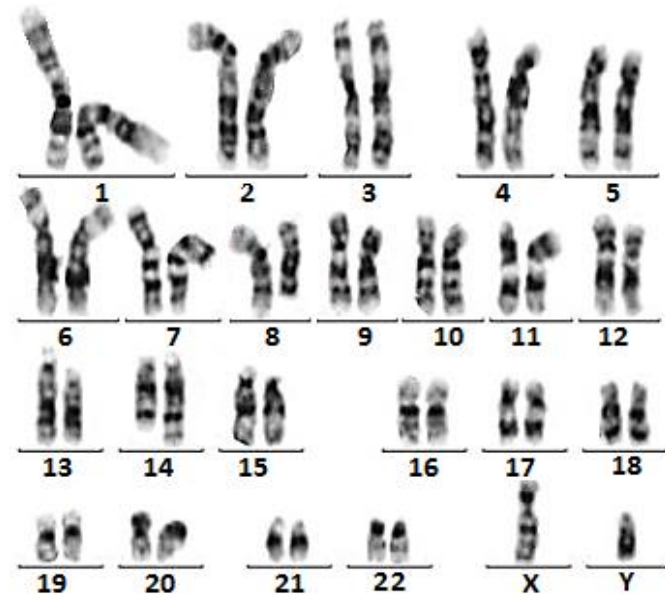
Задача № 4. Ежедневно в каждой клетке человека около 200 цитозинон на гаплоидный геном превращается в урацил в результате спонтанного дезаминирования. К чему приведёт дезаминирование цитозина при условии, что он метилирован?



<chem>NC1=NC(=O)NC=C1</chem>	<chem>O=C1NC=CC(=O)N1</chem>	<chem>NC1=NC2=C(N1)N=CN=C2</chem>
Цитозин	Урацил	Аденин
<chem>Cc1c[nH]c(=O)n1N</chem>	<chem>Cc1c[nH]c(=O)[nH]1</chem>	<chem>NC1=NC2=C(N=CN2)C(=O)N1</chem>
5' метилцитозин	Тимин	Гуанин

Задача № 5. Известно, что лимфома Бёркитта (онкологическое заболевание, развивающееся из В-лимфоцитов) развивается из-за нарушения активности онкогена *C-MYC*, расположенного в 8-й хромосоме. Заболевание может быть спровоцировано тремя хромосомными мутациями:

- а) транслокация участка q-плеча 8-й хромосомы на q-плечо 14-й;
 - б) транслокация участка p-плеча 2-й хромосомы на q-плечо 8-й;
 - в) транслокация участка q-плеча 8-й хромосомы на q-плечо 22-й.
- Имеется ли одна из данных мутаций в хромосомах, представленных на фотографии? Объясните почему вы выбрали ваш вариант ответа.



Подпись преподавателя

"__" "__" 20__ г

Занятие № 12. Тема: **ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ**

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Популяция. Экологическая и генетическая характеристика популяции. Генофонд2. Идеальная популяция. Закон Харди-Вайнберга.3. Факторы, нарушающие равновесие аллелей и генотипов в популяции: естественный отбор, мутации, миграция, дрейф генов.4. Отличительные признаки популяции человека. Типы браков. Инбридинг. Брачная ассортативность. Коэффициент инбридинга.5. Большие популяции, демы и изоляты. Особенности генофонда изолятов. Эффекты основателя и «бутылочного горлышка».6. Влияние элементарных эволюционных факторов на человеческие популяции.7. Генетический груз, его биологическая сущность и медицинское значение.	<ol style="list-style-type: none">5. Иммиграция –6. Эффект основателя –7. Коэффициент инбридинга –8. Генетический груз –9. Дем –10. Положительное ассортативное скрещивание –11. Эффект бутылочного горлышка –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Популяция –2. Генофонд –3. Естественный отбор –4. Дрейф генов –	

Задание 1. Решите задачи.

Задача № 1. В ходе обследования 4300 лиц одной из популяций было обнаружено, что 3009 из них могут распознать горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 1291 - нет. Определите генетическую структуру данной популяции, если способность ощущать вкус ФТК наследуется как аутосомно-доминантный признак.

Задача № 2. Серповидноклеточная анемия наследуется аутосомно-рецессивно. Гетерозиготные носители данного заболевания защищены от тяжелых форм малярии. Частота встречаемости серповидноклеточной анемии в некоторых странах Африки составляет около 2%. Рассчитайте процент населения данных стран, защищённых от тяжелых форм малярии.

Задача № 3. Муковисцидоз наследуется аутосомно-рецессивно. В Республике Беларусь заболевание встречается с частотой 1:8000. С учётом этих данных, определите частоту гетерозиготных носителей патологической аллели среди жителей РБ. Рассчитайте вероятность рождения больного ребёнка в семье, где один из супругов является гетерозиготой, а второй – фенотипически здоров, однако его точный генотип неизвестен.

Задача № 4. Фенилкетонурия наследуется аутосомно-рецессивно. В Республике Беларусь заболевание встречается с частотой 1:6000. Определите количество гетерозиготных носителей патологического признака (в тыс. чел.), если численность населения РБ составляет 9408,4 тысячи человек.

Задача № 5. Врождённый вывих бедра наследуется как аутосомно-доминантный признак, средняя пенетрантность гена 25%. Заболевание встречается с частотой 6:10000. Определите частоты доминантной и рецессивной аллелей.

Задача № 6. В некоторой популяции частота встречаемости X-сцепленной рецессивной формы дальтонизма у женщин составляет 0,5%. Определите частоту встречаемости данного заболевания у мужчин этой популяции?

Задача № 7. В популяции некое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования встречается с частотой 1:50. Данное заболевание проявляется только у мужчин, пенетрантность гена равна 20% (у женщин – 0%). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, если соотношение мужчин и женщин в изучаемой популяции 1:1.

Задача № 8. При обследовании населения одной из популяций обнаружено, что частота встречаемости врожденной глухоноты составляет 0,1%. Определите частоту доминантных гомозигот в этой популяции, если врожденная глухонота наследуется как аутосомно-рецессивный признак.

Подпись преподавателя

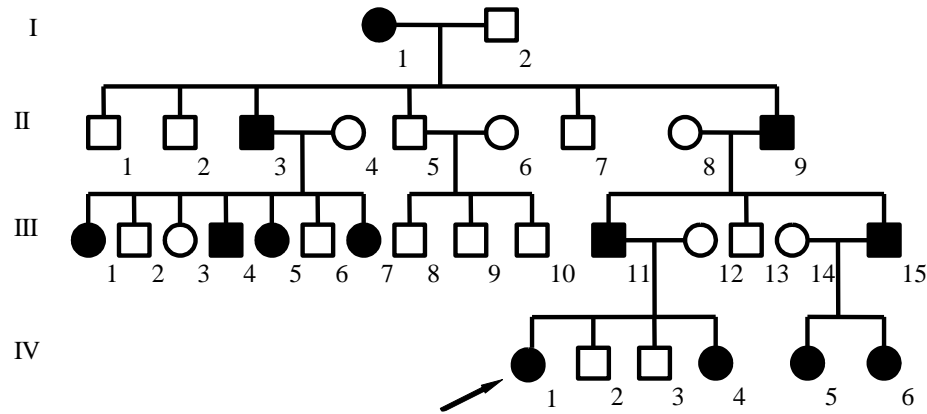
"__" _____ 20__ г

Занятие 13. Тема: **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

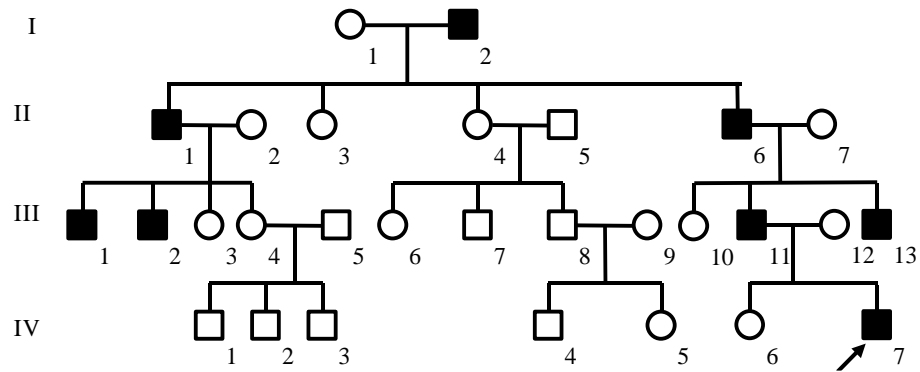
<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Генетика человека. Медицинская генетика и ее задачи.2. Человек как специфический объект генетического анализа.3. Классификация методов генетики человека.4. Основные методы генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и другие.5. Методы диагностики хромосомных болезней человека: обычное, FISH-, SKY- и SNP-кариотипирование.6. Экспресс-методы диагностики: микробиологические, выявление X- и Y-полового хроматина, биохимические, дерматоглифический.	<ol style="list-style-type: none">6. Формула Хольцингера –7. Спектральное кариотипирование –8. Клинико-генеалогический метод –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Цитогенетическое исследование –2. Биологическое моделирование –3. Дерматоглифический анализ –4. Конкордантность близнецов –5. Методы экспресс-диагностики –	<ol style="list-style-type: none">9. Флуоресцентная гибридизация in situ –10. Скрининг –11. Пробанд –12. Четырехпальцевая борозда –13. Медицинская генетика –

Задание 1. Решите задачи.

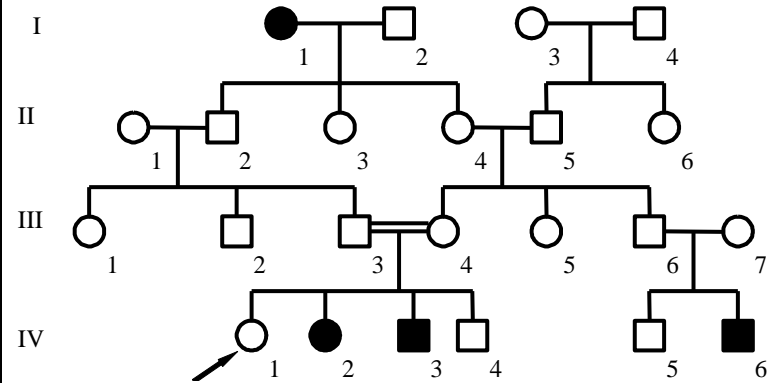
Задача № 1. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



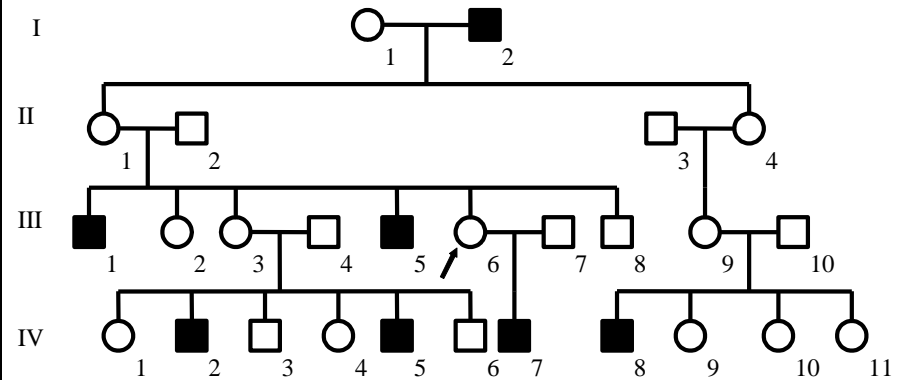
Задача № 2. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



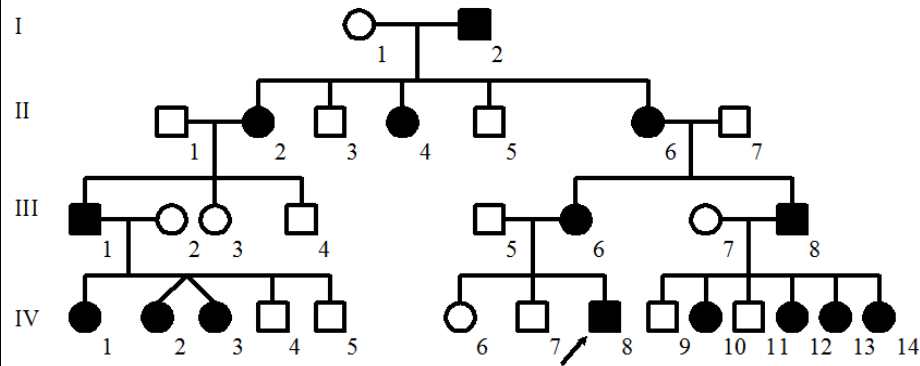
Задача № 3. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



Задача № 4. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



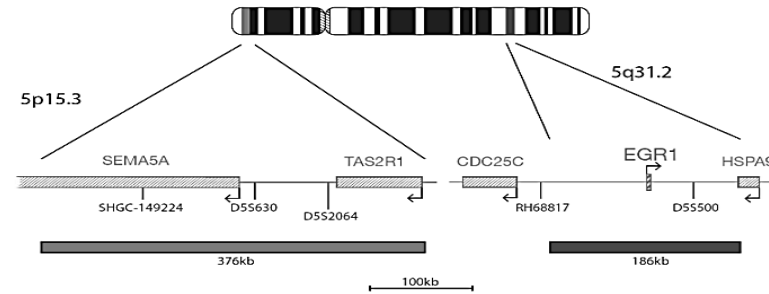
Задача № 5. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



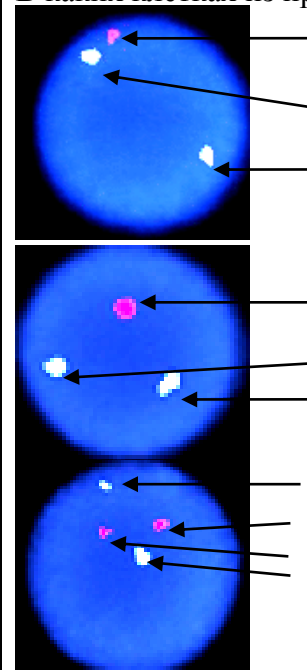
Задача № 6. Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных – 30%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

Задача № 7. В одной из популяций изучали наследуемость бронхиальной астмы. Были изучены 46 пар монозиготных и 120 пар дизиготных близнецов. При этом 23 пары монозиготных близнецов и 6 пар дизиготных близнецов страдали бронхиальной астмой. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании этого признака?

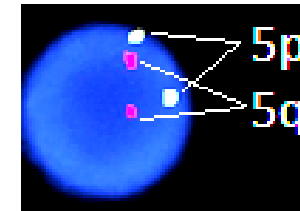
Задача № 8. Для проверки на наличие делеции в длинном плече пятой хромосомы использовался метод FISH. Сигналы от зондов к р- и q-плечам данной хромосомы имеют зелёный и красный цвета соответственно.



В каких клетках из приведённых имеется делеция 5q?



Контроль:



Подпись преподавателя

"__" ____ 20__ г

Занятие № 14. Тема: РАЗМНОЖЕНИЕ ОРГАНИЗМОВ

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Размножение – универсальное свойство живого. Формы бесполого размножения, биологическое значение.2. Формы полового размножения, биологическое значение. Половой процесс. Гермафродитизм.3. Гаметогенез (овогенез и сперматогенез) у человека.4. Регуляция гаметогенеза у человека.5. Морфологические и функциональные особенности зрелых гамет человека.6. Осеменение. Особенности оплодотворения у человека.7. Преодоление бесплодия у человека. Искусственное осеменение, экстракорпоральное оплодотворение и его варианты.8. Преимплантационная генетическая диагностика.9. Этические проблемы научных исследований с использованием человеческих эмбрионов.	<ol style="list-style-type: none">5. Пронуклеус –6. Капацитация –7. Экстракорпоральное оплодотворение –8. Суррогатное материнство –9. Блестящая оболочка –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Преимплантационная генетическая диагностика –2. Гиногенез –3. Гамоны –4. Осеменение –	<ol style="list-style-type: none">10. Сперматогенез –11. Партеногенез –12. Акросома –13. Кортикальные гранулы –

Задание 1. Изучите схемы и микропрепараты, сделайте обозначения.

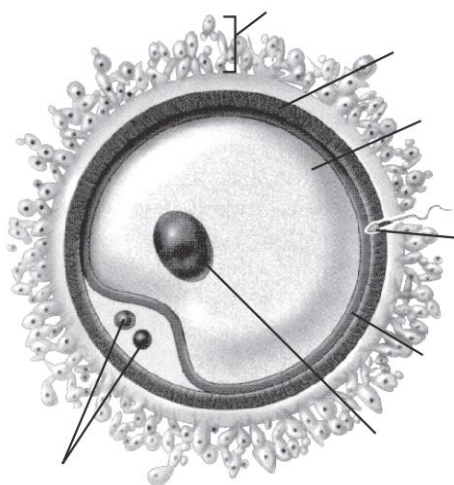


Рис. 1. Схема яйцеклетки человека в момент оплодотворения:

- 1 – полярные тельца,
- 2 – лучистый венец,
- 3 – цитоплазма,
- 4 – мембрана,
- 5 – прозрачная оболочка,
- 6 – ядро,
- 7 – сперматозоид.

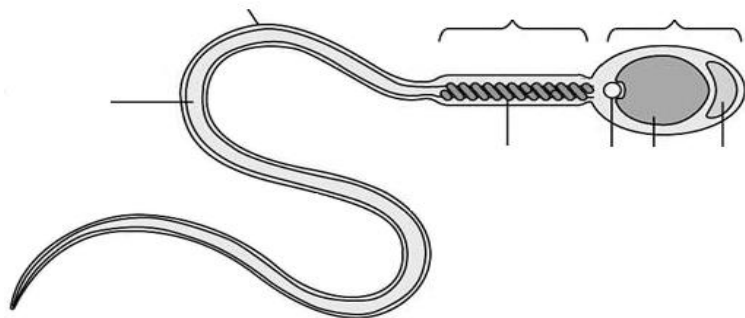


Рис. 2. Схема сперматозоида человека: 1 – головка, 2 – средняя часть, 3 – мембрана, 4 – акросома, 5 – ядро, 6 – митохондрии, 7 – жгутик, 8 – центросома.



Рис. 3. Зигота человека:

- 1 – полярное тельце;
- 2 – прозрачная оболочка;
- 3 – пронуклеусы;
- 4 – мембрана;
- 5 – цитоплазма.

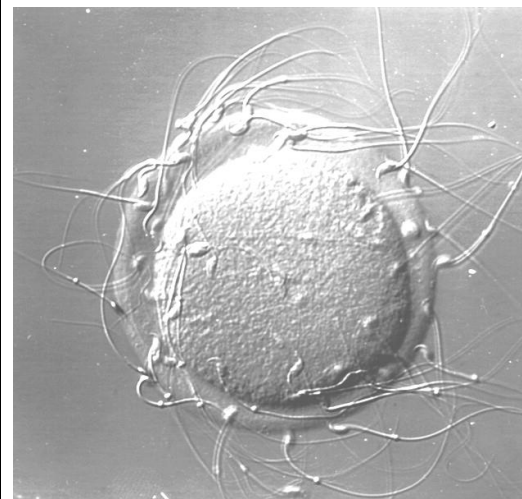


Рис. 4. Оплодотворение яйцеклетки мыши *in vitro*:

- 1 – полярное тельце,
- 2 – прозрачная оболочка,
- 3 – пронуклеус,
- 4 – мембрана,
- 5 – цитоплазма,
- 6 – сперматозоиды.

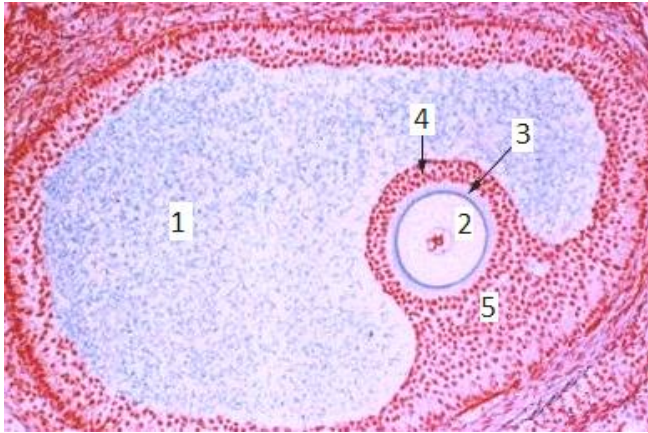


Рис. 5. Граафов пузырьки:

- овоцит II порядка,
- яйценосный бугорок,
- лучистый венец,
- полость фолликула,
- прозрачная оболочка

Задание 2. Решите задачи

Задача № 1. При партеногенезе организм развивается из неоплодотворенной яйцеклетки. Почему сперматозоид без оплодотворения не может дать начало новому организму?

Задача № 2. Белая планария – гермафродит и может дать потомство в результате самооплодотворения. Кроме этого, она способна размножаться бесполом путем. Одинаков ли генотип у потомков одной особи, полученных в результате самооплодотворения и в результате бесполого размножения?

Задача № 3. При исследовании оплодотворяющей способности сперматозоидов у мужчин по фамилии П. и И. установлено, что сперматозоиды выглядят нормально, но у П. они не движутся, а у И. собираются на наружной оболочке женской половой клетки, не проникая внутрь. Объясните, с какими дефектами (структурными или химическими) могут быть связаны эти нарушения?

Задача № 4. При вскрытии трупа 22-летней женщины оказалось, что при исследовании яичников в них обнаружено:

Правый яичник (меньший)	Левый яичник (больший)
17 000 фолликулов	25 000 фолликулов
26 рубцов от желтых тел	48 рубцов от желтых тел

Фолликулы были мелкие, но 339 имели диаметр свыше 100 мкм. Если предположить, что за один цикл всегда образуется один овоцит, то:

- а) в каком возрасте у этой женщины, вероятно, могли начаться овуляции?
- б) примерно, сколько лет у нее, вероятно, могли бы продолжаться овуляции?

Подпись преподавателя

"__" "__" 20__ г

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЕ ВОПРОСЫ

- | | |
|---|---|
| <ol style="list-style-type: none">1. Сущность жизни, роль белков и нуклеиновых кислот в организации живых систем.2. Уровни организации живой материи.3. Человек как биологическое и социальное существо.4. Роль биологии в системе фармацевтического образования.5. Современное состояние клеточной теории.6. Предмет, задачи и методы цитологии.7. Доклеточные формы жизни. Отличительные признаки прокариотических и эукариотических клеток.8. Модели элементарной биологической мембраны. Строение, свойства и функции плазмалеммы. Транспорт веществ через мембрану.9. Цитозоль. Цитоскелет: микротрубочки, промежуточные филаменты, микрофиламенты. Внутриклеточный транспорт веществ. Сигналы ядерной локализации.10. Ассимиляция и диссимиляция. Пластический обмен в клетке. Рибосомы.11. Эндомембранная система клетки (мембрана ядра, ЭР, КГ, лизосомы, пероксисомы, эндосомы, везикулы).12. Характеристика этапов энергетического обмена в клетке. Митохондрии. Ферментные системы митохондрий.13. Болезни человека, обусловленные нарушениями на клеточном уровне (митохондриальные, лизосомные и пероксисомные).14. Строение и функции дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК).15. Строение и функции ядра клетки.16. Организации генетического материала эукариот (генный, хромосомный и геномный уровни).17. Упаковка генетического материала эукариот. Ремоделинг хроматина.18. Строение метафазной хромосомы. Эухроматин и гетерохроматин. Типы хромосом. Правила хромосом.19. Кариотип и идиограмма. Классификации хромосом человека | <ol style="list-style-type: none">20. Плазмогены. Цитоплазматическая наследственность.21. Клеточный цикл. Интерфаза. Регуляторы клеточного цикла (циклины и циклинзависимые киназы).22. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Репликон.23. Виды и типы деления клеток: митоз, амитоз, эндомитоз. Бинарное деление бактерий.24. Митоз: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.25. Мейоз: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.26. Клеточная пролиферация и гибель клеток. Некроз и апоптоз. Каспазы.27. Ген, его свойства и функции. Центральная догма молекулярной биологии.28. Рибонуклеиновая кислота (РНК), ее виды и функции.29. Генетический код и его свойства.30. Транскрипция. Транскрипционные факторы. Синтез иРНК у эукариот. Процессинг про-иРНК.31. Рекогниция. Трансляция: инициация, элонгация и терминация.32. Посттрансляционные изменения белков, рефолдинг белков (шапероны).33. Международные научные проекты изучения генома человека: Human genome, NCODE, Roadmap.34. Классификация генов (структурные и функциональные, гены домашнего хозяйства и тканеспецифические).35. Геном человека: белок-кодирующие гены, гены РНК, некодирующие последовательности. ДНК транспозоны и ретротранспозоны. Транскриптом. Протеом. Метаболом.36. Оперон. Лактозный и триптофановый оперон. Полицистронная РНК.37. Регуляция транскрипции у эукариот: преинициаторный комплекс. Энхансеры, сайленсеры. |
|---|---|

<p>38. Эпигенетические механизмы регуляции работы генов: модификации гистонов, метилирование цитозина, CpG- островки, регуляторные системы некодирующих РНК.</p> <p>39. Методы исследования ДНК: гель-электрофорез, рестрикционный анализ, гибридизация НК, ДНК-микрочипы.</p> <p>40. ПЦР и ее виды: количественная ПЦР, ПЦР с обратной транскрипцией, мультиплексная ПЦР.</p> <p>41. Методы секвенирования генома (по Сэнгеру, бисульфитное секвенирование).</p> <p>42. Методы секвенирования генома (пиросеквенирование, нанопоровое секвенирование).</p> <p>43. Генетическая инженерия: цели, задачи и этапы.</p> <p>44. Способы получения генов для трансгенеза.</p> <p>45. Рекомбинантная ДНК. Конструирование векторов, их виды: плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды.</p> <p>46. Введение рекомбинантных ДНК в клетку- реципиент. Отбор трансформированных клеток. Селективные и репортерные гены.</p> <p>47. Биотехнология, ее значение для медицины. Генетически модифицированные организмы.</p> <p>48. Применение ГИ в медицине: получение белковых продуктов, моно- и поликлональных антител, рекомбинантных антигенных белков. ДНК-зонды.</p> <p>49. Способы диагностики генных наследственных заболеваний.</p> <p>50. Перспективы применения в медицине и биоэтические проблемы геномного редактирования (система CRISPR/Cas 9).</p> <p>51. Фармакогенетика.</p> <p>52. Генная терапия в зависимости от природы клеток-мишеней. Генная терапия <i>in vivo</i> и <i>ex vivo</i>. Стратегии коррекции генов. Примеры генной терапии заболеваний.</p> <p>53. Генетика как наука. Наследование, типы и виды при моногенном и полигенном наследовании.</p> <p>54. Гибридологический анализ, его сущность.</p> <p>55. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. ей среды мутагенами.</p>	<p>56. Гипотеза чистоты гамет Бетсона. Анализирующее скрещивание: прямое и возвратное. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании.</p> <p>57. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя. Плейотропное действие гена.</p> <p>58. Внутриааллельное взаимодействие генов (полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование и аллельное исключение).</p> <p>59. Множественные аллели. Наследование групп крови по АВО-системе. Наследование MN групп крови и резус-фактора.</p> <p>60. Межаллельное взаимодействие генов (комплементарность, эпистаз, полимерия и эффект положения).</p> <p>61. Опыты Т. Моргана. Сцепление генов: полное и неполное. Группы сцепления. Кроссинговер и рекомбинация признаков.</p> <p>62. Хромосомная теория наследственности. Генетические и цитологические карты хромосом.</p> <p>63. Пол как биологический признак. Признаки ограниченные и контролируемые полом, сцепленные с полом и голландрические.</p> <p>64. Определение, дифференцировка и переопределение пола в онтогенезе. Генная регуляция гонадогенеза у человека.</p> <p>65. Особенности детерминации пола у человека: физикальные, промежуточная и социально-психологические детерминанты. Нарушение формирования пола у человека.</p> <p>66. X-половой хроматин. Гипотеза М. Лайон о женском мозаицизме по половым хромосомам.</p> <p>67. Изменчивость, ее виды. Фенотипическая изменчивость, фенкопии.</p> <p>68. Генотипическая изменчивость. Рекомбинации, механизмы их возникновения.</p> <p>69. Мутационная изменчивость. Генокопии. Причины мутаций: ошибки копирования ДНК, неравный кроссинговер.</p> <p>70. Физические, химические и биологические мутагенные факторы. Супермутагены. Генетическая опасность загрязнения окружающей</p>
---	--

<p>71. Классификации мутаций.</p> <p>72. Устойчивость и репарация генетического материала. Антимутации.</p> <p>73. Виды репарации: эксцизионная репарация, репарация двуцепочечных разрывов, фотореактивация.</p> <p>74. Популяция. Экологическая и генетическая характеристики популяции. Генофонд.</p> <p>75. Идеальная популяция. Закон Харди-Вайнберга.</p> <p>76. Факторы, нарушающие равновесие аллелей и генотипов: естественный отбор, мутации, миграция, дрейф генов.</p> <p>77. Генетический полиморфизм человечества, его биологические, медицинские и социальные аспекты. Типы браков. Инбридинг. Брачная ассортативность.</p> <p>78. Большие популяции, демы и изоляты. Особенности генофонда изолятов. Эффекты родоначальника и «бутылочного горлышка».</p> <p>79. Влияние элементарных эволюционных факторов на человеческие популяции.</p> <p>80. Генетический груз, его биологическая сущность и медицинское значение.</p> <p>81. Человек как специфический объект генетического анализа. Классификация методов генетики человека.</p> <p>82. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования признаков.</p> <p>83. Близнецовый метод. Формула Хольцингера.</p> <p>84. Методы диагностики хромосомных болезней человека (обычное, FISH и спектральное (SKY) кариотипирование).</p> <p>85. Экспресс-методы (микробиологический ингибиторный тест Гатри, выявление X- и Y-полового хроматина, биохимические).</p> <p>86. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи и этапы.</p> <p>87. Пренатальные методы выявления наследственной патологии.</p> <p>88. Размножение - универсальное свойство живого. Формы бесполого размножения, его биологическое значение.</p> <p>89. Формы полового размножения и его биологическое значение. Половой процесс. Гермафродитизм.</p>	<p>90. Гаметогенез (овогенез и сперматогенез) у человека. Регуляция гаметогенеза у человека.</p> <p>91. Морфологические и функциональные особенности зрелых гамет человека.</p> <p>92. Осеменение. Особенности оплодотворения у человека</p> <p>93. Вспомогательные репродуктивные технологии в преодолении бесплодия у человека. Преимплантационная генетическая диагностика. Медицинские исследования с использованием эмбрионов человека.</p> <p>94. Онтогенез, его типы. Периодизация онтогенеза человека.</p> <p>95. Эмбриональный период, характеристика стадий (предзиготный период, зигота, дробление, гаструляция, гисто- и органогенез).</p> <p>96. Взаимодействие частей развивающегося организма. Эмбриональная индукция, морфогенетические поля, градиент физиологической активности.</p> <p>97. Критические периоды внутриутробного развития человека. Терагенные факторы.</p> <p>98. Периодизация постнатального онтогенеза у человека.</p> <p>99. Рост и развитие организма человека, их регуляция. Акселерация.</p> <p>100. Конституция и габитус человека, и их медицинское значение.</p> <p>101. Критические периоды постнатального онтогенеза.</p> <p>102. Биологические аспекты старения. Молекулярно-генетические основы старения. Геронтология и гериатрия.</p> <p>103. Основные биологические системы биосферно-биогеоценотического уровня организации живого: сообщество, биогеоценоз, экосистема, биосфера.</p> <p>104. Экология человека, ее задачи. Уровни экологических связей человека (индивидуальный, групповой и глобальный).</p> <p>105. Экологическая дифференциация человечества на адаптивные типы людей и их морфофизиологические характеристики.</p> <p>106. Экологическая дифференциация человечества на адаптивные типы людей и их морфофизиологические характеристики</p>
---	---

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Основная:

1. *Лекционный материал.*
2. *Биология: учеб.– метод. пособие / В. В. Давыдов [и др.]. – Минск: БГМУ, 2020. – 203 с.*
3. *Бекиш, В. Я.* Биология: учеб. для студ. учрежд. высш. образ. по спец. «Фармация» / В. Я. Бекиш, О.-Я. Л. Бекиш. 2-е изд., испр. и перераб. – Витебск : ВГМУ, 2020. – 290 с.
4. *Медицинская биология и общая генетика: учеб. / Р. Г. Заяц [и др.]. 3-е изд., испр. – Минск : Выш. школа, 2017. – 480 с.*
5. *Практические задания по медицинской биологии и общей генетике: учеб. пособие. В 2 ч. Ч.1 / Е. В. Чаплинская [и др.]. – Минск: БГМУ, 2020. – 174 с.*
6. *Практические задания по медицинской биологии и общей генетике: учеб. пособие. В 2 ч. Ч.2 / Е. В. Чаплинская [и др.]. – Минск: БГМУ, 2021. – 176 с.*
7. ЭУМК «Биология» (очная форма обучения) [Электронный ресурс]. <http://etest.bsmu.by>
8. *Официальный сайт кафедры биологии БГМУ.* [Электронный ресурс]. <http://biology.bsmu.by>

Дополнительная:

9. *Бекиш, О.-Я. Л.* Медицинская биология и общая генетика: учеб. для студ. высших учебных учреждений по специальности «Лечебное дело» / О.-Я. Л. Бекиш, В. Я. Бекиш. – 3-е изд., испр. и доп. Витебск : ВГМУ, 2018. 420 с.
10. *Биология: в 3-х томах / Тейлор Д., Грин Н., Стаут У.* 13-е изд., пер. с англ. «БИНОМ. Лаборатория знаний», 2021. – 1340 с.
11. *Карасева, Е. И.* Ядовитые организмы: учеб-метод. пособие / Е.И. Карасева, В.Э. Бутвиловский. – Минск: БГМУ, 2015. – 152 с.
12. *Бутвиловский, В. Э.* Биология для студентов фармацевтического факультета : метод. рек. к практ. зан. / В. Э. Бутвиловский, Л. М. Сычик. – 2-е изд. перераб. – Минск: БГМУ, 2017. – 40 с.
13. *Чаплинская, Е. В.* Старение: теории и генетические аспекты : учеб-метод. пособие / Е. В. Чаплинская, В. Э. Бутвиловский. – Минск: БГМУ, 2014. – 74 с.

ISBN 978-985-21-1029-7

