

МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ И ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

**ПРАКТИКУМ ДЛЯ СТУДЕНТОВ МЕДИЦИНСКОГО ФАКУЛЬТЕТА
ИНОСТРАННЫХ УЧАЩИХСЯ**

Студента I курса ____ группы

(ФИО)

Минск БГМУ 2016

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
КАФЕДРА БИОЛОГИИ

МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ И ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

ПРАКТИКУМ ДЛЯ СТУДЕНТОВ МЕДИЦИНСКОГО ФАКУЛЬТЕТА
ИНОСТРАННЫХ УЧАЩИХСЯ

9-е издание, исправленное



Минск БГМУ 2016

УДК 575.1-054.6 (076.5) (075.8)

ББК 28.704 я73

М42

Рекомендовано Научно-методическим советом университета в качестве практикума 16.03.2016 г., протокол № 7

А в т о р ы: В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, Н. И. Мезен, Л. М. Сычик

Р е ц е н з е н т ы: д-р мед. наук, проф. Б. А. Слука; д-р мед. наук, проф. Э. А. Доценко

Медицинская биология и общая генетика : практикум для студ. мед. ф-та иностр. уч-ся / В. Э. Бутвиловский [и др.]. – 9-е изд., испр. – Минск : М42 БГМУ, 2016. – 140 с.

ISBN 978-985-567-463-5.

В издание включены контрольные вопросы; основные термины и понятия; закрытые и открытые тесты для самоконтроля; тексты задач по молекулярной эволюции, генетике, геномной инженерии и ситуационные задачи по паразитологии, эволюции систем органов; схемы и контуры рисунков и оригинальные фотографии изучаемых препаратов; экзаменационные вопросы. Первое издание вышло в 2008 году.

Предназначен для студентов 1-го курса медицинского факультета иностранных учащихся.

УДК 575.1-054.6 (076.5) (075.8)

ББК 28.704 я73

Учебное издание

Бутвиловский Валерий Эдуардович

Давыдов Владимир Витольдович

Мезен Нина Иосифовна

Сычик Людмила Михайловна

МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ И ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

Практикум для студентов медицинского факультета иностранных учащихся

9-е издание, исправленное

Ответственный за выпуск В. Э. Бутвиловский

Подписано в печать 16.03.16. Формат 60×84/8. Бумага офсетная. Ризография. Гарнитура «Times».

Усл. печ. л. 16,27. Уч.-изд. л. 7,2. Тираж 150 экз. Заказ 251.

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 978-985-567-463-5

© УО «Белорусский государственный медицинский университет», 2016

УЧЕБНО-УЧЕТНАЯ КАРТА

студента ___ курса ___ гр. _____ факультета _____ (I семестр)

Учебная неделя	Тема практического занятия	Оценка	Подпись препод.	Дата отработки	Итоговая аттестация
1.	Увеличительные приборы. Методы изучения клетки				1. НИРС _____ _____ _____
2.	Биология клетки. Поток веществ и энергии в клетке				
3.	Временная организация клетки				
4.	Основы цитогенетики				
5.	Организация наследственного материала (занятие I)				
6.	Организация наследственного материала (занятие II)				2. УИРС _____ _____ _____
7.	Генная инженерия				
8.	Итоговое занятие по цитогенетике				
9.	Закономерности наследования. Взаимодействие генов				
10.	Сцепление генов				
11.	Изменчивость				3. Зачет за I-й семестр _____ Дата "___" _____ 201_ г. Подпись преподавателя _____
12.	Биология и генетика пола				
13.	Основы генетики человека (занятие I)				
14.	Основы генетики человека (занятие II)				
15.	Итоговое занятие по генетике				
16.	Генные, хромосомные и геномные мутации человека				
17.	Медико-генетическое консультирование				
18.	Зачетное занятие по цитологии и генетике				

Требования, предъявляемые кафедрой биологии к студентам

1. Соблюдать правила техники безопасности в аудиториях кафедры (инструктаж по технике безопасности проведен), выполнять правила внутреннего распорядка УО «БГМУ».
2. На практические занятия приходите **без опозданий, согласно расписанию**. Опоздавшие студенты на практические занятия **не допускаются**.
3. На практических занятиях студенты должны иметь **халаты, учебные альбомы, цветные карандаши**. Студенты без халатов и учебных альбомов на практические занятия не допускаются.
4. Пропущенные занятия должны быть отработаны в течение **2-х недель после пропуска**.
5. Студенты, не отработавшие в течение 2-х недель пропущенные практические занятия, к последующим занятиям, итоговым занятиям и зачету без разрешения декана факультета **не допускаются**.
6. Зачет за I семестр выставляется студентам, получившим удовлетворительные оценки (4 и выше).
7. Студенты, имеющие средний балл успеваемости за год **7,25 и выше** (при условии сдачи итоговых занятий на оценки «8», «9» или «10»), на экзамене сдают только практические навыки (*диагностировать паразитологические микропрепараты и умение решать задачи*).
8. На кафедре используется **накопительный принцип выставления итоговой оценки по дисциплине**. Итоговая оценка выставляется на основе суммирования оценок, полученных студентом на **четырёх коллоквиумах (итоговых занятиях) (доля этих оценок 40%), среднего балла успеваемости (10%) и экзамене (50%)**.

С требованиями кафедры ознакомлен (а) _____ 201__ г. _____ (подпись)

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, лабораторных 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.

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ ДЛЯ КОМПЬЮТЕРНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ

Количество баллов	Оценка
96-100	– «10»
91-95	– «9»
83-90	– «8»
73-82	– «7»
63-72	– «6»
53-62	– «5»
44-52	– «4»
33-43	– «3»
20-32	– «2»
0-19	– «1»

ЗАЧЕТ

Структура билета: 10 открытых тестов, 3 задачи, 15 закрытых тестов. Студенты письменно отвечают на вопросы билета - **60 минут**.

Критерии оценки

Правильный ответ на каждый открытый тест (№1-10) оценивается в 4 балла.

Максимальное количество баллов - 40.

Каждая задача (№11-13) при условии ее письменного решения оцениваются в 10 баллов.

Максимальное количество баллов - 30.

Правильный ответ на каждый закрытый тест (№14-28) оценивается в 2 балла.

Максимальное количество баллов - 30.

Общее максимальное количество баллов 100

Зачет выставляется только в том случае, если студент набрал более 49 баллов.

Если сумма баллов менее 50, работа переписывается, но не более 2-х раз

КУРСОВОЙ ЭКЗАМЕН Структура билета и оценка отдельных заданий

№	Вид задания	Количество баллов за 1 задание	Количество заданий	Максимальное количество баллов
1.	Большой вопрос	23	1	23
2.	Открытые тесты	2	5	10
3.	Задачи	7	3	21
4.	Препараты	3	2	6
5.	Закрытые тесты	2	20	40
	Итого		31	100

Экзамен проводится письменно.

Критерии оценки

Количество баллов	Оценка
95-100	10 (десять)
85-94	9 (девять)
78-84	8 (восемь)
67-77	7 (семь)
56-66	6 (шесть)
50-55	5 (пять)
44-49	4 (четыре)
Неудовлетворительные оценки	
31-43	3 (три)
16-30	2 (два)
0-15	1 (один)

Итоговая оценка выставляется на основе суммирования оценок полученных студентом на четырех коллоквиумах (итоговых занятиях) (доля этих оценок 40%), среднего балла успеваемости (10%) и экзамене (50%).

Цель занятия: ознакомиться с методами изучения клетки; изучить устройство микроскопа и правила работы с ним

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p>	<p style="text-align: center;">ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ НА МАЛОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7 X 8)</p>
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <p>1. Иммерсия –</p> <p>2. Конденсор –</p> <p>3. Кремальера –</p> <p>4. Объектив –</p> <p>5. Окуляр –</p> <p>6. Разрешающая способность –</p> <p>7. Револьверное устройство –</p> <p>8. Тубус –</p>	<p>1. На рабочем месте микроскоп устанавливают колонкой к себе, а зеркалом (его плоской стороной) к источнику света; примерно на ширину ладони от края стола.</p> <p>2. Вращая <i>макрометрический</i> винт, устанавливают объективы на 2 - 3 см от поверхности предметного столика.</p> <p>3. Проверяют установку объектива <i>малого увеличения</i> (8x) «на щелчок»: он должен быть зафиксированным в положении напротив отверстия в предметном столике.</p> <p>4. Перемещают конденсор в среднее положение и полностью открывают диафрагму.</p> <p>5. <i>Глядя в окуляр</i>, направляют поверхность зеркала на источник света, чтобы осветить <i>поле зрения</i>. При правильно настроенном микроскопе поле зрения выглядит как <i>равномерно и ярко светящийся круг</i>.</p> <p>6. Помещают микропрепарат на предметный столик покровным стеклом вверх (!).</p> <p>7. <i>Глядя со стороны</i> (!), <i>макрометрическим</i> винтом опускают объектив до расстояния 0,5 см от поверхности препарата.</p> <p>8. Глядя в окуляр, и медленно вращая <i>макрометрический винт «на себя»</i> (!), получают четкое изображение объекта.</p> <p>9. Изучают объект. Перемещение препарата под объективом производят с помощью координатных винтов столика.</p> <p style="text-align: center;">Примечания.</p> <p>✓Покровное стекло микропрепарата часто загрязняется отпечатками пальцев и пылью, поэтому предварительно его рекомендуется протереть чистой мягкой тряпочкой.</p> <p>✓Фокусное расстояние объектива 8x составляет <i>примерно 1 см</i>. Если вы его «прошли», то п.п. 7 и 8 придется повторить.</p> <p>✓Если объект настолько мал, что его практически не видно, то сфокусировать оптику можно <i>на край покровного стекла</i>. Получив четкое изображение края стекла, далее перемещаются на рабочее поле в поисках объекта. Поиск ведут последовательно, передвигая препарат по принципу шахматного «коня».</p>

ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ НА БОЛЬШОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7 X 40).

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* (40x), устанавливая его напротив препарата.
4. Переводят конденсор в верхнее положение.
5. *Глядя в окуляр*, слегка поворачивают макрометрический винт «на себя» (!) до появления изображения.
6. Для получения более четкого изображения используют *микрометрический винт*, вращая его в ту или другую сторону *не более чем на полоборота*.
7. Изучают интересующий участок микропрепарата.

Примечания.

✓ Фокусное расстояние объектива 40x 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 до касания линзой поверхности покровного стекла,
- повторяют действия п.п. 5 и 6.

✓ Если объект не окрашен и плохо контрастируется, то для получения четкого изображения нужно прикрыть диафрагму в конденсоре или слегка его опустить.

Завершение работы с микроскопом

1. Закончив работу, макрометрическим винтом приподнимают тубус на 2-3 см и снимают препарат 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.

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание № 1. Сделайте обозначения к рисунку

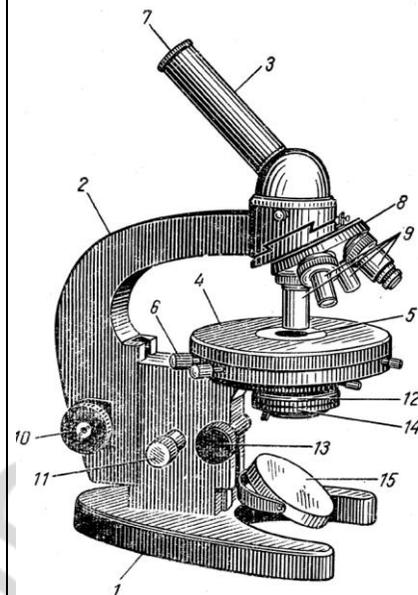


Рис.1. Строение микроскопа

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –
- 9 –
- 10 –
- 11 –
- 12 –
- 13 –
- 14 –
- 15 –

Задание № 2. Изучите препараты, раскрасьте рисунки и сделайте обозначения



Рис.2. Участок крыла мухи (7x8)

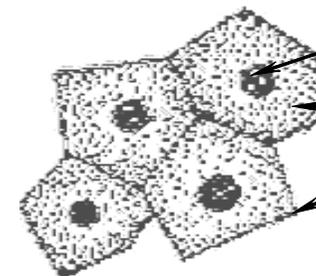


Рис.3. Эпителий кожи лягушки (7x40):
1-оболочка, 2-цитоплазма, 3-ядро

Подпись преподавателя

Занятие № 2. Тема: **БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ. ПОТОК ВЕЩЕСТВ И ЭНЕРГИИ В КЛЕТКЕ** "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить отличительные признаки про- и эукариотических клеток; изучить анаболическую и катаболическую системы клетки; уметь читать электронограммы

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Современное состояние клеточной теории.2. Отличительные признаки про- и эукариотических клеток.3. Строение (модели) элементарной мембраны, ее свойства и функции. Способы поступления веществ в клетку.4. Анаболическая система клетки и ее органеллы: эндоплазматическая сеть, комплекс Гольджи, рибосомы.5. Катаболическая система клетки и ее органеллы: лизосомы, пероксисомы, глиоксисомы, митохондрии.6. Характеристика энергетического обмена в клетке. Ферментные системы митохондрий.	<ol style="list-style-type: none">5. Мезосомы –6. Нуклеоид –7. Пероксисомы –8. Плазмалемма –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Гликокаликс –2. Гликолиз –3. Глиоксисомы –4. Градиент концентрации –	<ol style="list-style-type: none">9. Ферменты окислительного фосфорилирования –10. Ферменты тканевого дыхания –11. Ферменты цикла Кребса –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Свойства элементарной мембраны:** а) пластичность; б) непроницаемость и текучесть; в) полупроницаемость; г) эластичность; д) способность самозамыкаться.
- 2. Транспорт веществ в клетку с затратой энергии АТФ:** а) поступление в клетку ионов по градиенту концентрации; б) фагоцитоз; в) пиноцитоз и диффузия; г) осмос и эндоцитоз; д) поступление в клетку веществ против градиента концентрации.
- 3. Органеллы анаболической системы клетки:** а) митохондрии и эндоплазматическая сеть; б) рибосомы и комплекс Гольджи; в) эндоплазматическая сеть; г) лизосомы и пероксисомы; д) глиоксисомы и рибосомы.
- 4. Органеллы катаболической системы клетки:** а) митохондрии; б) рибосомы, глиоксисомы и эндоплазматическая сеть; в) эндоплазматическая сеть и митохондрии; г) комплекс Гольджи и пероксисомы; д) пероксисомы и лизосомы.
- 5. Рибосомы располагаются:** а) на мембранах ЭПС и в гиалоплазме; б) в гиалоплазме и кариоплазме; в) на внутренней ядерной мембране и в хлоропластах; г) на наружной ядерной мембране и в митохондриях; д) в матриксе митохондрий и лизосомах.
- 6. Функции ЭПС:** а) синтез белков; б) синтез ДНК и компарментализация; в) синтез жиров и углеводов; г) компарментализация и транспорт веществ; д) образование пероксисом и синтез РНК.
- 7. Функции комплекса Гольджи:** а) сортировка, упаковка и секреция веществ; б) образование комплексных соединений органических веществ и первичных лизосом; в) синтез АТФ, белков и глиоксисом; г) синтез цитоплазматических мембран; д) синтез белков и секреция веществ.
- 8. Функции митохондрий:** а) синтез специфических белков; б) расщепление белков до аминокислот; в) синтез моносахаридов и АТФ; г) синтез АМФ; д) расщепление органических соединений до H_2O и CO_2 .
- 9. Анаэробный этап энергетического обмена протекает в:** а) кишечнике; б) цитоплазме и митохондриях; в) цитоплазме и ЭПС; г) цитоплазме клеток; д) комплексе Гольджи и ядре клеток.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Разделение цитоплазмы биологическими мембранами на отсеки называется ...
2. Рецепторный аппарат, расположенный на наружной поверхности плазмалеммы, называется ...
3. Микрофиламенты цитоскелета имеют диаметр ... нм.
4. Транспортную систему клетки образуют: ЭПС и ...
5. В растительной клетке превращение жиров в углеводы происходит в ...
6. Глиоксисомы образуются в ...
7. Разрушение лизосомами собственных структур клетки называется ...
8. Интегральные белки в составе наружной мембраны митохондрий, образующие поры и обеспечивающие проницаемость мембран, называются ...
9. Большая субъединица рибосом содержит 40-50 молекул белков и ... молекулы р-РНК
10. Коэффициент полезного действия бескислородного этапа энергетического обмена составляет ... %.

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание I. Заполните таблицу

Структура	ЭПС	Рибо- сомы	Комплекс Гольджи	Лизо- сомы	Митохондрии
Мембрана					
Цистерны					
2 мембраны					
Пузырьки					
Кристы					
Гидролазы					
АТФ-сомы					
Субъединицы					

Задание II. Изучите схему, сделайте обозначения

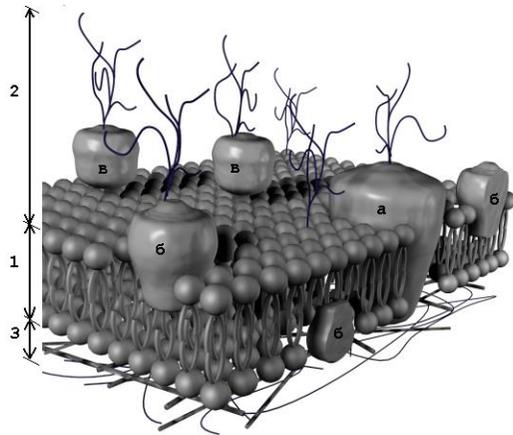


Рис 1. Схема строения оболочки клетки.

1 – _____, 2 – _____, 3 – _____,
 а – _____, б – _____, в – _____, г – _____

Задание III. Изучите электронограммы, сделайте обозначения



Рис. 2. Электронограмма элементарной мембраны.

1 – белковый слой, 2 – липидный слой



Рис. 3. Электронограмма гранулярной эндоплазматической сети.

1 – мембрана, 2 – канал, 3 – рибосомы

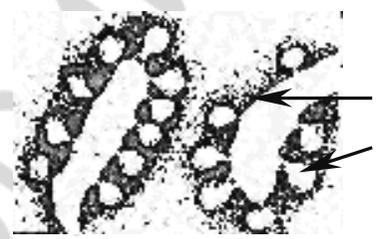


Рис. 4. АТФ-сомы на кристах митохондрий.

1 – внутренняя мембрана, 2 – АТФ-сома

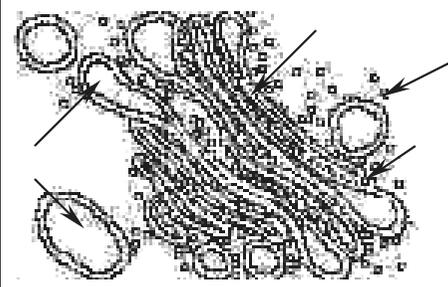


Рис. 5. Электронограмма комплекса Гольджи. 1 – мембрана, 2 – канал, 3 – цистерна, 4 – лизосома, 5 – пузырек

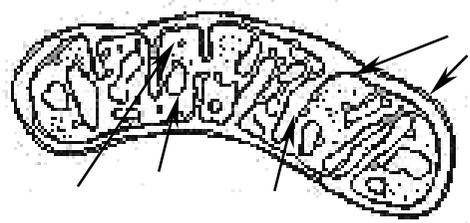


Рис. 6. Электронограмма митохондрии. 1 – наружная мембрана, 2 – внутренняя мембрана, 3 – матрикс, 4 – кристы, 5 – рибосомы

Подпись преподавателя

Занятие № 3. Тема: **ВРЕМЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КЛЕТКИ** "___" _____ 201 г.

Цель занятия: изучить микроскопическое и субмикроскопическое строение ядра клетки; клеточный цикл и сущность интерфазы, способы деления клеток; уметь делать запись содержания генетического материала в разные периоды интерфазы и на разных стадиях митоза и мейоза

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Строение и функции ядра клетки.2. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы.3. Клеточный и митотический циклы.4. Интерфаза, характеристика периодов. Причины митоза.5. Характеристика и значение митоза и мейоза. Содержание генетического материала в различные фазы митоза и мейоза.6. Амитоз.	<ol style="list-style-type: none">5. Кроссинговер –6. Мейоз –7. Митотический цикл –8. Теломеры хромосом –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Биваленты –2. Кариоплазма –3. Клеточный цикл –4. Конъюгация хромосом –	<ol style="list-style-type: none">9. Хиазмы –10. Хроматин –11. Ядерно-цитоплазматическое отношение –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. В пресинтетический период интерфазы происходит:** а) синтез РНК, белков и ферментов; б) синтез ДНК, РНК, белков и АТФ; в) синтез АТФ и рост клетки; г) накопление нуклеотидов ДНК, синтез белков ахроматинового веретена; д) синтез белков ахроматинового веретена, ДНК и РНК.
- 2. В постсинтетический период интерфазы происходит:** а) синтез ДНК и ферментов; б) синтез ДНК, р-РНК, рост клетки; в) синтез АТФ; г) накопление нуклеотидов ДНК; д) синтез белков ахроматинового веретена.
- 3. Содержание генетического материала в клетке в конце синтетического периода интерфазы:** а) 1n1chr1c; б) 1n2chr2c; в) 2n1chr2c; г) 2n2chr4c; д) 1n4chr4c.
- 4. Основные причины митоза:** а) увеличение ядерно-цитоплазматического отношения; б) уменьшение ядерно-цитоплазматического отношения; в) репликация молекулы ДНК и «раневые гормоны»; г) «раневые гормоны» и митогенетические лучи; д) нарушение целостности кариолеммы.
- 5. Содержание генетического материала в клетке в телофазу митоза:** а) 1n1chr1c; б) 1n2chr2c; в) 2n1chr2c; г) 2n2chr4c; д) 1n4chr4c.
- 6. Митозом делятся клетки:** а) соматические; б) половые; в) гаметогонии; г) клетки опухолей; д) клетки регенерирующих тканей.
- 7. Амитозом делятся клетки:** а) соматические и стареющие; б) половые и клетки эмбриона; в) гаметогонии; г) клетки опухолей; д) клетки регенерирующих тканей.
- 8. Мейозом делятся клетки:** а) соматические и стареющие; б) половые и клетки эмбриона; в) гаметоциты; г) клетки опухолей; д) клетки регенерирующих тканей.
- 9. Содержание генетического материала в клетке в профазу мейоза I:** а) 1n1chr1c; б) 1n2chr2c; в) 2n1chr2c; г) 2n2chr4c; д) 1nbiv2chr2c.
- 10. В телофазу мейоза I происходит:** а) спирализация хроматина и образование ядрышек; б) деспирализация хромосом и образование ядрышек; в) образование кариолеммы; г) конъюгация хромосом и кроссинговер; д) цитокинез.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

1. Ядерную пластинку образуют преимущественно белки...
2. В области первичной перетяжки метафазной хромосомы располагается ..., к которому прикрепляются нити веретена деления.
3. Участок молекулы ДНК в области вторичной перетяжки спутничных хромосом называется ...
4. Содержание генетического материала в G₂ период интерфазы ...
5. Содержание генетического материала в клетке на стадии диплотены профазы мейоза I ...
6. Содержание генетического материала в клетке на стадии диакинеза профазы мейоза I ...
7. Содержание генетического материала в клетке на стадии пахитены мейоза I ...
8. На стадии диплотены профазы мейоза I биваленты связаны между собой только в участках, называемых ...
9. В метафазе мейоза I в экваториальной плоскости располагаются ...
10. Содержание генетического материала в клетке в метафазу мейоза II ...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание I. Изучите схемы, электронограммы, сделайте обозначения

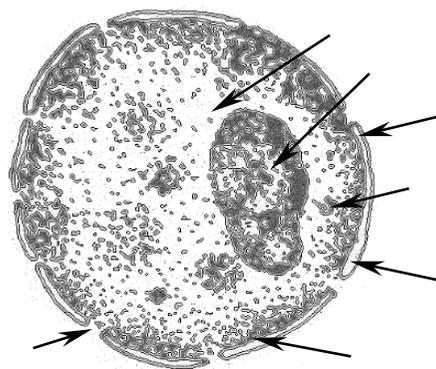


Рис. 1. Электронограмма ядра клетки

1 – наружная мембрана ядерной оболочки, 2 – внутренняя мембрана ядерной оболочки, 3 – перинуклеарное пространство, 4 – пора, 5 – кариоплазма, 6 – хроматин, 7 – ядрышко

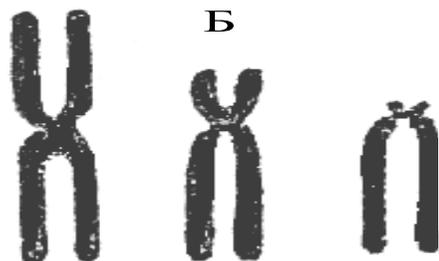
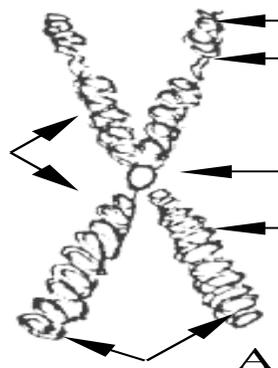


Рис. 2. Схема метафазной хромосомы (А) и типы хромосом (Б). 1 – плечо, 2 – центромера, 3 – вторичная перетяжка, 4 – спутник, 5 – хроматида, 6 – теломеры, 7 – метацентрическая хромосома, 8 – субметацентрическая хромосома, 9 – акроцентрическая хромосома.

Задание II. Решите задачу:

Задача № 1. Гены, которые должны были включиться в работу в периоде G_2 , остались неактивными. Отразится ли это на ходе митоза?

Задание III. Заполните таблицу
Впишите формулы содержания генетического материала в различные периоды митотического 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. Метафаза В. Анафаза Г. Телофаза				

Задание IV. Рассмотрите микропрепарат на большом увеличении микроскопа, зарисуйте и сделайте обозначения

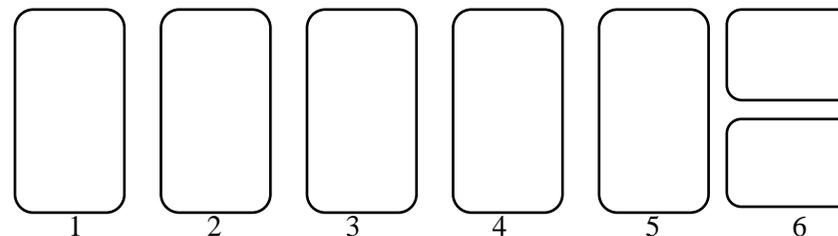


Рис 3. Митоз в клетках корешка лука. (7x40). 1 – интерфаза, 2 – профаза, 3 – метафаза, 4 – анафаза, 5 – телофаза, 6 – дочерние клетки, 7 – хромосомы

Подпись преподавателя

Цель занятия: изучить кариотип человека и уметь составлять идиограмму нормального кариотипа человека и распределять хромосомы по группам согласно Денверской классификации

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ	ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ
ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ 1. Аутосомы – 2. Кариотип – 3. Колхицин – 4. Половые хромосомы – 5. Фитогемагглютинин – 6. Центромерный индекс (ЦИ) –	1. Кариотип – это: а) гаплоидный набор хромосом; б) набор хромосом соматической клетки; в) набор хромосом половой клетки; г) диплоидный набор хромосом; д) совокупность генов в диплоидном наборе хромосом. 2. Идиограмма – это: а) несистематизированный кариотип; б) систематизированный кариотип; в) порядок расположения генов в хромосоме; г) порядок расположения нуклеотидов в гене; д) расположение хромосом кариотипа по мере убывания их величины. 3. Денверская классификация хромосом человека учитывает: а) размеры хромосом; б) количество хроматид; в) характер окрашивания хромосом; г) центромерный индекс; д) наличие центромер. 4. Центромерный индекс – это: а) количество центромер хромосомы; б) отношение длины короткого плеча к длинному; в) отношение длины короткого плеча к длине всей хромосомы; г) отношение длины длинного плеча к короткому; д) отношение длины длинного плеча к длине всей хромосомы. 5. Парижская классификация хромосом человека учитывает: а) размеры теломер; б) количество хроматид; в) характер окрашивания хромосом; г) центромерный индекс; д) наличие вторичных перетяжек и спутников. 6. К группе А по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические; б) малые субметацентрические; в) малые метацентрические; г) большие метацентрические; д) малые акроцентрические. 7. К группе В по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические, ЦИ 24-30; б) малые субметацентрические, ЦИ 24-30; в) малые метацентрические, ЦИ 27-35; г) большие метацентрические, ЦИ 34; д) малые акроцентрические, спутничные.

8. К группе С по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические, ЦИ около 15; б) средние субметацентрические, ЦИ 27-35; в) малые метацентрические, ЦИ 36-46; г) большие метацентрические, ЦИ 27-35; д) малые акроцентрические, ЦИ 13-33.

9. К группе D по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические, ЦИ 27-35; б) малые метацентрические, ЦИ 13-33; в) большие метацентрические, спутничные; г) средние акроцентрические, ЦИ около 15; д) малые акроцентрические, ЦИ около 15.

10. К группе E по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические; б) малые субметацентрические; в) малые метацентрические; г) большие метацентрические; Х-хромосома; д) малые акроцентрические.

11. К группе F по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические, ЦИ 36-46; б) малые субметацентрические, ЦИ 36-46; в) малые метацентрические, ЦИ 13-33; г) большие метацентрические, ЦИ 34; спутничные; д) малые акроцентрические, ЦИ 13-33.

12. К группе G по Денверской классификации относятся хромосомы человека: а) большие субметацентрические; б) малые субметацентрические и Y-хромосома; в) малые метацентрические, ЦИ 13-33; г) большие метацентрические, ЦИ 26-40; д) малые акроцентрические.

3. Отличие одной пары хромосом от другой размерами, набором генов, расположением центромеры – это правило...

4. Хромосомы среднего размера с центромерным индексом 27-35 согласно Денверской классификации относятся к группе ...

5. Y-хромосома по Денверской классификации хромосом человека относится к группе...

6. Хромосомы группы D (по Денверской классификации) – это ... пары хромосом.

7. Хромосомы, имеющие вторичную перетяжку, называются...

8. X-хромосома согласно Денверской классификации относится к группе...

9. Сделайте запись локализации гена, если он находится в первой полосе третьего района длинного плеча 1-й хромосомы ...

10. Сделайте запись локализации гена, если он находится в первой полосе четвертого района короткого плеча 6-й хромосомы ...

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

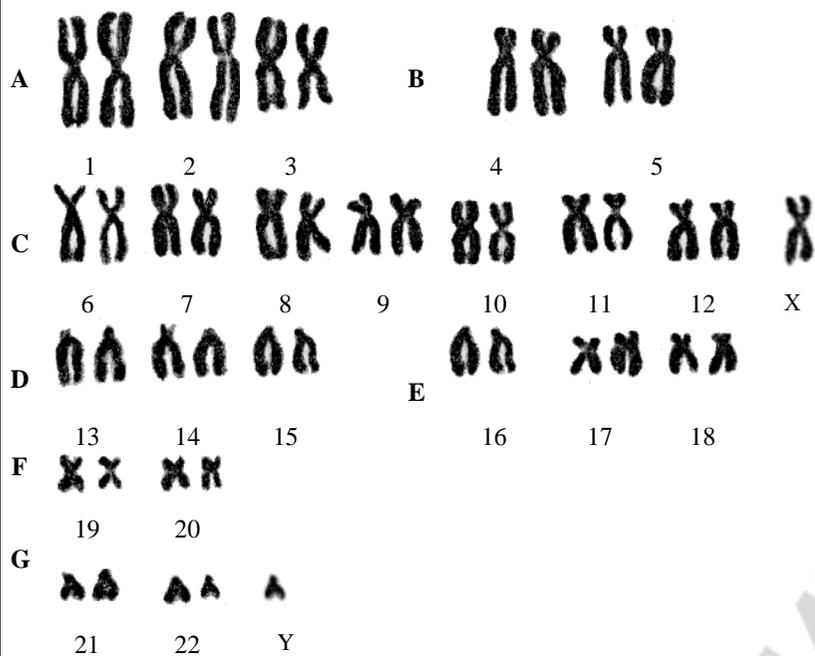
Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Классификация хромосом, в основе которой лежат методы дифференциального их окрашивания называется...

2. Классификация хромосом, которая учитывает размеры, форму хромосом и положение центромеры, называется...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание I. Изучите идиограмму нормального кариотипа человека.



Денверская классификация хромосом человека

Задание II. Проанализируйте кариотип человека и распределите хромосомы по группам согласно Денверской классификации

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА СОГЛАСНО ДЕНВЕРСКОЙ КЛАССИФИКАЦИИ

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

Заключение:

Подпись преподавателя

Занятие № 5. Тема: **ОРГАНИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА** (занятие I) "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить молекулярную природу гена, его свойства; научиться решать задачи, раскрывающие строение молекул ДНК и РНК, по репликации, транскрипции, трансляции.

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Нуклеиновые кислоты (ДНК и РНК): строение и функции. Правила Чаргаффа.2. Доказательства роли нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.3. Свойства генов.4. Репликация ДНК.5. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка.6. Центральная догма молекулярной биологии.	<ol style="list-style-type: none">7. Лабильность гена –8. Кодон –9. Комплементарность азотистых оснований –10. Нуклеотид –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Авирулентный штамм –2. Антикодон –3. Бактериофаг –4. Вирулентный штамм –5. Ген –6. Инициация трансляции –	<ol style="list-style-type: none">11. Стабильность гена –12. Терминация –13. Трансдукция –14. Трансформация –15. Элонгация –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

1. Сумма А + Г равна сумме: а) А + Т; б) Ц + Т; в) Г + Т; г) А + Ц; д) Г + Ц.
2. Комплементарные пары нуклеотидов двойной цепочки ДНК удерживаются связями: а) водородными; б) ковалентными; в) фосфодиэфирными; г) пептидными; д) дисульфидными.
3. Функции ДНК: а) хранит и воспроизводит генетическую информацию; б) транспортирует аминокислоты к рибосоме; в) передает генетическую информацию дочерним молекулам ДНК; г) транспортирует аминокислоты; д) хранит генетическую информацию.
4. Функции т-РНК: а) хранит генетическую информацию; б) транспортирует аминокислоты к рибосоме; в) передает генетическую информацию дочерним молекулам т-РНК; г) непосредственно участвует в сборке молекул полипептидов; д) переносит генетическую информацию от ДНК к рибосоме.
5. Свойства гена: а) стабильность и лабильность; б) целостность и плеiotропность; в) целостность, специфичность и однозначность; г) дискретность и неспецифичность; д) специфичность, триплетность и универсальность.
6. Специфичность – это свойство гена: а) мутировать; б) детерминировать синтез определенного полипептида; в) отвечать за проявление нескольких признаков; г) изменять степень своего фенотипического проявления; д) иметь разную частоту фенотипического проявления.
7. Плеiotропия – это свойство гена: а) мутировать; б) детерминировать синтез определенного полипептида; в) отвечать за проявление нескольких признаков; г) изменять степень своего фенотипического проявления; д) иметь разную частоту фенотипического проявления.
8. Элементарной структурной единицей гена является: а) азотистое основание; б) пара комплементарных нуклеотидов; в) кодон; г) один нуклеотид; д) триплет нуклеотидов.
9. Элементарной функциональной единицей гена является: а) один нуклеотид; б) пара комплементарных нуклеотидов; в) кодон; г) транскриптон; д) триплет нуклеотидов.
10. Гетеросинтетическая функция гена – это: а) транскрипция и репликация; б) трансляция и транскрипция; в) репликация ДНК и репарация; г) трансформация и трансляция; д) только трансляция.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

1. Способность одного штамма бактерий встраивать в свою ДНК участки ДНК другого штамма и приобретать при этом ее свойства называется ...
2. Свойство бактериофагов переносить генетическую информацию от одних бактерий к другим называется ...
3. Опыты с вирусом табачной мозаики, доказывающие роль нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации, провел ...
4. Аутосинтетическая функция молекулы ДНК — это ее ...
5. ДНК-полимераза может передвигаться вдоль матричных цепей от ... конца к ... концу.
6. Направление считывания генетической информации от 3'- к 5'- концу является свойством генетического кода, которое называется ...
7. Процесс узнавания т-РНК своей аминокислоты это...
8. Во время инициации при трансляции в пептидилном центре рибосомы находится триплет и-РНК ...
9. Процесс, который начинается образованием первой пептидной связи и заканчивается присоединением последней аминокислоты к молекуле полипептида называется ...
10. Антибиотики являются ... биосинтеза белка.

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Решите задачи

Задача № 1. В схемах молекул РНК и ДНК обозначьте и расставьте первые буквы названий химических компонентов нуклеотидов: А – аденин, Г – гуанин, Ц – цитозин, Т – тимин, У – урацил, Ф – фосфат, Р – рибоза, Д – дезоксирибоза.

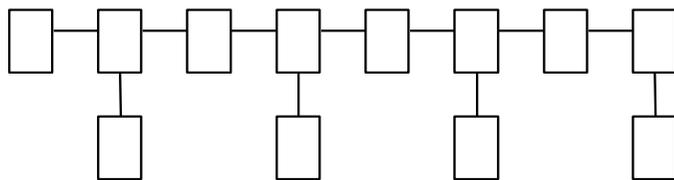


Схема строения молекулы РНК

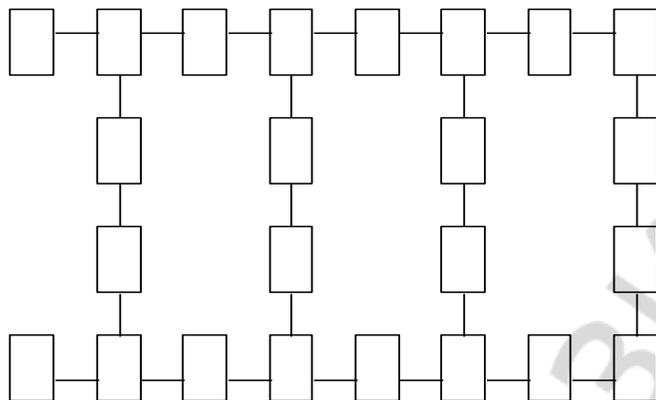


Схема строения молекулы ДНК

Задача 2. В молекуле ДНК на долю цитозиновых нуклеотидов приходится 18%. Определите процентное содержание других нуклеотидов, входящих в молекулу ДНК

Задача 3. Сколько содержится адениновых нуклеотидов во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 950 цитозиновых нуклеотидов, составляющих 20% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?

Задача № 4. Белок состоит из 200 аминокислот. Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет $3,4 \times 10^{-10}$ м?

Соответствие кодонов и-РНК аминокислотам

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

Исходная цепочка ДНК:

Г А Г Г Ц Т Ц Т А Г Г Т А Ц Ц А Г Т

а)

б)

в)

Задача № 5. Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: ГАГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ

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

Задача № 6. Участок молекулы белка имеет следующее строение: сер-лиз-гис-вал. Сколько возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК кодирует эту часть молекулы белка?

Подпись преподавателя

Занятие № 6. Тема: **ОРГАНИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА** (занятие II) "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить классификацию и свойства генов; уровни упаковки наследственного материала; основы цитоплазматической наследственности; механизмы регуляции работы генов и уметь решать типовые задачи по регуляции работы генов.

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <p>1. Уровни упаковки генетического материала (нуклеосомный, супернуклеосомный, хроматидный, метафазной хромосомы).</p> <p>2. Классификация генов (структурные и функциональные, уникальные, повторяющиеся, транспозоны).</p> <p>3. Регуляция транскрипции у прокариот (схема А. Жакоба и Ф. Моно) и эукариот (схема Г. П. Георгиева).</p> <p>4. Цитоплазматическая наследственность.</p>	<p>6. Промотор –</p> <p>7. Процессинг –</p> <p>8. Репрессор –</p>
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <p>1. Ген оператор –</p> <p>2. Индуктор –</p> <p>3. Интрон –</p> <p>4. Нуклеосома –</p> <p>5. Оперон –</p>	<p>9. Соленоид –</p> <p>10. Сплайсинг –</p> <p>11. Транскриптон –</p> <p>12. Транспозон –</p> <p>13. Экзон –</p>

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Классификация генов:** а) структурные, модификаторы и репрессоры; б) интроны, экзоны и ингибиторы; в) функциональные и структурные; г) корепрессоры и операторы; д) регуляторы и интенсификаторы.
- 2. Роль структурных генов:** а) содержат информацию о структуре белка-репрессора; б) содержат информацию о структуре белков-ферментов; в) содержат информацию о структуре белков-гистонов; г) содержат информацию о структуре РНК; д) содержат информацию о структуре РНК и белка-репрессора.
- 3. Роль функциональных генов:** а) содержат информацию о структуре белка-репрессора; б) содержат информацию о структуре белков-ферментов; в) содержат информацию о структуре белков-гистонов; г) содержат информацию о структуре и-РНК; регулируют работу структурных генов; д) содержат информацию о структуре р-РНК.
- 4. В состав транскриптона входят:** а) экзоны и гены-операторы; б) гены-операторы и гены-регуляторы; в) структурный ген и инициатор; г) промотор, терминатор и репрессор; д) инициатор и гены-регуляторы.
- 5. Процессы, протекающие при созревании про-и-РНК:** а) считывание порядка расположения нуклеотидов с одной цепи ДНК; б) выход про-и-РНК в цитоплазму; в) ферментативное разрушение неинформативной части про-и-РНК; г) сплайсинг экзонов; д) сплайсинг интронов.
- 6. Функции интронов:** а) регулируют процесс трансляции и репликацию молекул ДНК; б) регулируют процесс транскрипции; в) участвуют в кроссинговере и регулируют процесс трансляции; г) содержат запасную информацию, обеспечивающую изменчивость; д) регулируют процесс трансляции.
- 7. Критерии цитоплазматической наследственности:** а) наличие количественного менделевского расщепления в потомстве; б) отсутствие количественного менделевского расщепления; в) возможность выявления сцепления; г) наследование по материнской линии; невозможность выявить сцепление; д) одинаковые результаты реципрокных скрещиваний.
- 8. Особенности генома митохондрий человека:** а) кольцевая ДНК содержит 16 500 пар нуклеотидов; б) кольцевая ДНК содержит 500 пар нуклеотидов, входят гены р-РНК; в) транскрибируются обе цепочки, содержит гены цитохрома b; г) транскрибируется одна цепочка, входят гены р-РНК; д) содержит информацию о 22-х т-РНК, кольцевая ДНК содержит 160 пар нуклеотидов.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

1. Отрезок молекулы ДНК вместе с белковым октамером образует ...
2. На первом уровне упаковки генетического материала длина молекулы ДНК уменьшается в ... раз
3. Уменьшение длины ДНК в 10-20 раз при упаковке происходит на ... уровне.
4. В результате всех уровней упаковки молекула ДНК укорачивается в ... раз.
5. Запасную информацию, обеспечивающую изменчивость, содержат ...
6. Гены-регуляторы несут информацию для синтеза белков ...
7. Во время «экспрессии» структурных генов, гены-операторы освобождаются от ...
8. Вещество, которое расщепляется под действием ферментов, закодированных в данном опероне – это ...
9. Совокупность реакций «сшивания» отдельных информативных фрагментов про-и-РНК с образованием зрелой и-РНК – это ...
10. Болезнь Лебера обусловлена мутациями генов ...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Сделайте подписи к рисункам:

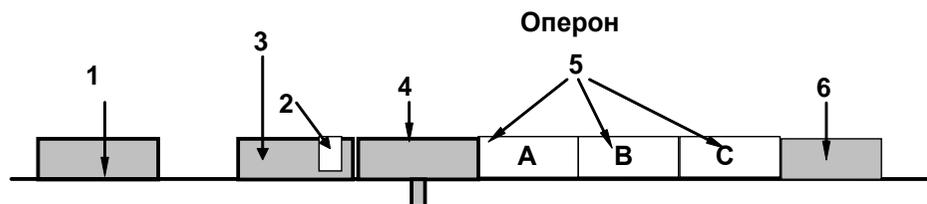


Рис. 1. Схема строения оперона

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –



Рис.2. Схема строения транскриптона

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

Задание 2. Решите задачи:

Задача № 1. Одноцепочечная ДНК фага имеет молекулярный вес около 10^7 . Сколько белков закодировано в ней, если типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300.

Задача № 2. Ферменты, осуществляющие репликацию ДНК, движутся со скоростью 0,6 мкм в 1 мин. Сколько времени понадобится для удвоения ДНК в хромосоме, имеющей 500 репликонов, если длина каждого репликона 60 мкм?

Задача № 3. Примем условно массу одного нуклеотида за 1. Определите в условных единицах массу оперона бактерии, в котором промотор с инициатором состоит из 10 пар нуклеотидов, оператор и терминатор содержат по 10 пар нуклеотидов, а каждый из трех структурных генов содержит информацию о структуре полипептида, состоящего из 50 аминокислот.

Подпись преподавателя

Занятие № 7. Тема: **ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ** "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить основы генной инженерии и клонирования организмов, уметь решать типовые задачи по генной инженерии.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Методы генной инженерии.
2. Полимеразная цепная реакция.
3. Рестриктазы и их механизмы действия.
4. Анализ и использование фрагментов ДНК.
5. Вектора (плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды).
6. Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент и включение ее в хромосомный аппарат.
7. Генная дактилоскопия.

ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

1. Авторадиограмма –
2. Вектор –
3. Генная дактилоскопия –
4. Гибридизация праймеров –
5. ДНК-зонд –

6. Космиды –

7. "Липкие концы" –

8. Липосомы –

9. Плазмиды –

10. Рестриктазы –

11. Сайты рестрикции –

12. Фазмиды –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Целью генной инженерии является:** а) конструирование генетических структур по заранее намеченному плану; б) расшифровка порядка нуклеотидов участка ДНК; в) создание организмов с новой генетической программой; г) выявление групп сцепления; секвенирование генов; д) построение генетической карты хромосомы.
- 2. Основные этапы генной инженерии:** а) получение необходимого генетического материала; б) построение генетической карты хромосомы; в) расшифровка порядка нуклеотидов участка ДНК и создание рекомбинантной ДНК; г) отбор трансформированных клеток; д) включение рекомбинантной молекулы ДНК в хромосому.
- 3. Способы получения генов для пересадки:** а) синтез простых генов химическим путем; б) синтез генов на молекуле белка; в) синтез сложных генов с помощью обратной транскрипции; г) построение генетической карты хромосомы; д) вырезание генов с помощью рестриктаз.
- 4. Рекомбинантные молекулы ДНК могут быть получены методами встраивания гена в:** а) белковую молекулу; б) плазмиду бактерий; в) геном вируса; г) липидную молекулу; д) геном бактериофага.
- 5. Ферменты, применяемые в генной инженерии:** а) ДНК-полимеразы; б) липазы и рестриктазы; в) ревертазы и рестриктазы; г) рестриктазы и амилазы; д) лигазы.
- 6. Методами генной инженерии получены:** а) штаммы кишечной палочки, способные синтезировать инулин; б) штаммы кишечной палочки, способные синтезировать соматотропин; в) растения; способные усваивать атмосферный азот; г) микроорганизмы, способные синтезировать из пищевых белков углеводы нефти; д) противовирусные сыворотки.
- 7. Будущее генной инженерии базируется на следующих достижениях молекулярной биологии:** а) возможности переноса генетической информации у эукариот половым путем; б) получении модификаций с помощью химических мутагенов; в) секвенировании генов; г) замене дефектных генов; д) включении в геном человека искусственно синтезированных генов

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

1. В генной инженерии для выделения нужных генов используют ферменты...
2. Ферменты, способные разрезать молекулу ДНК в определенных сайтах с образованием «липких концов», называются ...
3. В основе синтеза сложных генов с помощью процессов обратной транскрипции лежит метод ...
4. В генной инженерии векторными молекулами могут быть: плазмиды бактерий, фаги, вирусы и ...
5. Гибридные векторы, способные развиваться и как фаг, и как плазида, называются ...
6. Плазмиды, содержащие cos-участок (липкие концы) ДНК фага λ , называются ...
7. В космидных векторах можно клонировать фрагменты ДНК размером ...
8. Основным вектором для клонирования генов животных является геном вируса ...
9. Рестриктаза Eco R I при разрезе уступом образует в ДНК ...

Генная инженерия

1972 г. – П. Берг получил *in vitro* рекомбинантную ДНК

Создание БАВ

Использование в медицине

Этапы методов генной инженерии:

1. Получение генетического материала:

- Ферментативный синтез;
- Использование рестриктаз;
- Химический синтез

2. Анализ фрагментов ДНК:

- секвенирование: метод Сэнгера
- ПЦР (Мюллис);
- саузерн-блот гибридизация

3. Создание рекомбинантной ДНК (использование векторов)

4. Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент:

- трансформация;
- трансдукция,
- компетенция;
- конъюгация;
- липосомы и др.

5. Селекция клеток, содержащих молекулы гибридной ДНК

1. Генная диагностика.

2. Генная дактилоскопия.

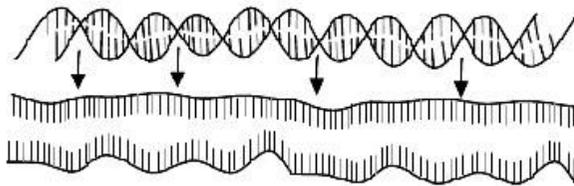
3. Создание вакцин.

4. Создание лекарств.

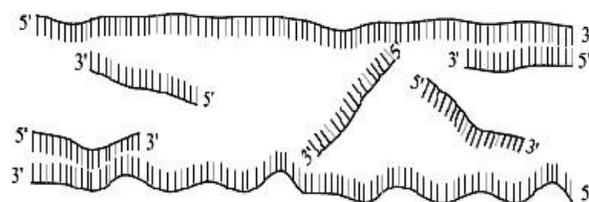
5. Генная терапия

Полимеразная цепная реакция

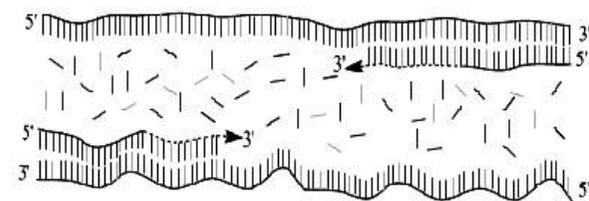
- **Денатурация.** Инкубационную смесь, в которой содержится образец нужной ДНК, нагревают до температуры 90°C. При этом в течение 15 секунд происходит разрушение водородных связей между нитями ДНК, и из одной двухцепочечной молекулы образуется две одноцепочечные.



- **Гибридизация праймеров.** Температуру снижают до 50°C. При этом происходит гибридизация цепей ДНК с праймерами. Эта стадия длится около 30 секунд.



- **Полимеризация.** Инкубационную смесь опять нагревают до температуры 70°C. При этой температуре Таq-полимераза удлиняет оба праймера с их 3'-концов. Праймеры дорастают до размеров матрицы. Этот процесс протекает в течение 90 секунд.



В результате количество ДНК удваивается. При температуре 70°C гибридный праймер-ДНК не денатурирует, а Таq-полимераза способна работать с большой скоростью. За 20 циклов амплификации количество копий ДНК достигает величины 10^6 .

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание 1. Сделайте обозначения к рисунку:

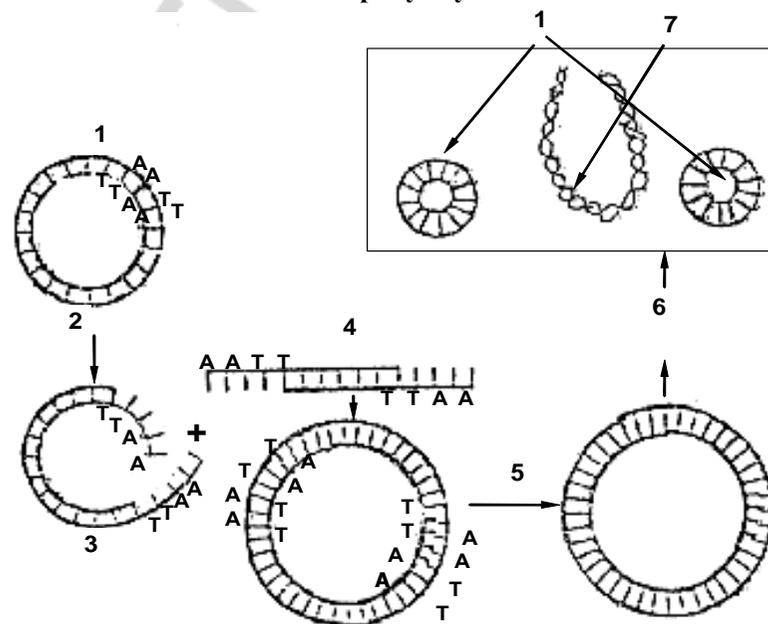


Рис. 1. Схема встраивания гена в плазмиду и введения рекомбинантной плазмиды в бактерию

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

Подпись преподавателя

Цель занятия: выявить уровень знаний материала пройденных тем и закрепить навыки решения задач по молекулярной биологии

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Современное состояние клеточной теории.
2. Отличительные признаки прокариотических и эукариотических клеток.
3. Строение (модели) элементарной мембраны, ее свойства и функции. Способы поступления веществ в клетку.
4. Анаболическая система клетки и ее органеллы: эндоплазматическая сеть, комплекс Гольджи, рибосомы.
5. Катаболическая система клетки и ее органеллы: лизосомы, пероксисомы, глиоксисомы.
6. Строение, функции митохондрий и их ферментные системы.
7. Характеристика энергетического обмена в клетке.
8. Строение и функции ядра клетки. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы.
9. Клеточный и митотический циклы. Интерфаза, характеристика периодов. Причины митоза.
10. Характеристика митоза и мейоза. Изменение содержания генетического материала в различные фазы деления. Значение митоза и мейоза. Амитоз.
11. Понятие кариотипа и идиограммы. Методы изучения кариотипа человека. Денверская и Парижская классификации хромосом человека.
12. Нуклеиновые кислоты (ДНК и РНК): строение и функции.
13. Доказательства роли нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.
14. Свойства генов. Репликация ДНК.
15. Уровни упаковки генетического материала (нуклеосомный, супернуклеосомный, хроматидный, метафазной хромосомы). Классификация генов (структурные, функциональные, уникальные, повторяющиеся, транспозоны).
16. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка. Центральная догма молекулярной биологии.
17. Регуляция транскрипции у прокариот (схема А. Жакоба и Ф. Моно).
18. Регуляция транскрипции у эукариот (схема Г. П. Георгиева).
19. Цитоплазматическая наследственность.
20. Методы геной инженерии. Полимеразная цепная реакция.
21. Рестриктазы и их механизмы действия. Анализ и использование фрагментов ДНК.
22. Вектора (плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды).
23. Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент и включение ее в хромосомный аппарат.
24. Генная дактилоскопия.

Занятие № 9. Тема: **ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ.** " ____ " _____ 201 г

Цель занятия: изучить закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещивании, внутри- и межallelельном взаимодействии генов.

Научиться решать типовые задачи, демонстрирующие закономерности моно- и полигибридного скрещивания, взаимодействия генов.

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Генетика как наука. Основные термины генетики. Особенности гибринологического метода Г. Менделя.2. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании: закон единообразия и закон расщепления.3. Гипотеза "чистоты гамет" и ее цитологическое обоснование.4. Анализирующее скрещивание. Понятие о фенотипическом радикале.5. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании. Закон независимого наследования.6. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя. Плейотропное действие гена. Гены полуметалельные и летальные.7. Внутриallelельное взаимодействие генов: полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.8. Наследование групп крови по системам: АВ0, MN и Rh – фактору.9. Межallelельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.	<ol style="list-style-type: none">4. Гомозиготный организм –5. Комплементарность –6. Множественный аллелизм –7. Полигенное наследование –8. Сверхдоминирование –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Аллельные гены –2. Геном –3. Генотип –	<ol style="list-style-type: none">9. Фенотип –10. Фенотипический радикал –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

1. Особенности гибридологического метода Г.Менделя: а) анализировал одну или две пары альтернативных признаков; б) анализировал много альтернативных признаков; в) анализ начинал со скрещивания гомозиготных организмов; г) анализировал гибриды нескольких поколений; д) анализировал гибриды только одного поколения.

2. Положения "гипотезы чистоты гамет": а) гены одной аллельной пары у гибридного организма гибридизируются; б) гены одной аллельной пары у гибридного организма не гибридизируются; в) гены разных аллельных пар могут гибридизоваться; г) оба аллельных гена попадают в одну гамету; д) из каждой пары аллельных генов в гамету попадает один ген.

3. Условия, необходимые для проявления законов Менделя: а) кодоминирование; б) неполное доминирование; в) наличие летальных генов; г) механизм равновероятного образования гамет и зигот разного типа; д) гены разных аллельных пар находятся в одной хромосоме.

4. Анализирующее скрещивание применяется для выявления: а) мутаций; б) фенотипа особи; в) генотипа особи с рецессивным признаком; г) генотипа особи с доминантным признаком; д) летальных генов.

5. Характеристика неполного доминирования: а) доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена; б) доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена; в) гомо- и гетерозиготы фенотипически неотличимы; г) гомо- и гетерозиготы фенотипически различны; д) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном.

6. Характеристика кодоминирования: а) доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного; б) это разновидность взаимодействия аллельных генов, гены равнозначны; в) гомо- и гетерозиготы фенотипически неотличимы; г) это разновидность взаимодействия неаллельных генов; д) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном.

7. Характеристика полимерии: а) взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих соседние локусы одной хромосомы; б) присутствие 2-х доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака; в) присутствие 2-х рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака; г) один ген влияет на проявление разных признаков; д) гены из разных аллельных пар влияют на степень проявления одного признака.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Признаки, имеющие разные качественные состояния, называются ...
2. Для проявления II и III законов Менделя пенетрантность гена должна составлять ... %
3. Бомбейский феномен является примером взаимодействия генов, которое называется...
4. Расщепление по фенотипу 9:7 при скрещивании дигетерозигот является результатом ... межаллельного взаимодействия генов.
5. Результатом независимого комбинирования генов двух аллельных пар при анализирующем скрещивании, является расщепление в потомстве I поколения по фенотипу, равное ...
6. Разновидность межаллельного взаимодействия генов, при котором степень проявления признака зависит от количества доминантных генов в генотипе, называется ...
7. Аллели, представленные в популяции более чем двумя состояниями, называются ...

Задача 5. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью; гены обоих признаков находятся в различных хромосомах. Какими могут быть дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

Задача № 6. У человека врожденная глухота может определяться рецессивными генами **d** и **e**. Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обоих доминантных аллелей (**D** и **E**). Определите генотипы родителей, если они оба глухие, а их семь детей имеют нормальный слух.

Подпись преподавателя

Цель занятия: ознакомиться с опытами Т. Моргана по сцепленному наследованию, изучить наследование при аутосомном и гоносомном сцеплении; уметь выписывать гаметы и решать задачи, демонстрирующие сцепление генов; составлять и анализировать генетические карты хромосом

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p>	<p style="text-align: center;">ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ</p>
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <p>1. Гаметы кроссоверные –</p> <p>2. Гаметы некрссоверные –</p> <p>3. Карта хромосомы генетическая –</p> <p>4. Карта хромосомы цитологическая –</p> <p>5. Рекомбинанты –</p> <p>6. Сцепление генов –</p>	<p>1. Явление сцепления наблюдается при расположении генов разных аллельных пар: а) в одной хромосоме; б) в разных хромосомах; в) только в аутосомах; г) только в X-хромосоме; д) только в Y-хромосоме.</p> <p>2. Полное сцепление генов наблюдается: а) у самки мухи дрозофилы и самца тутового шелкопряда; б) если гены разных аллельных пар расположены в разных хромосомах; в) если происходит кроссинговер; г) если не происходит кроссинговер; д) у самца мухи дрозофилы и самки тутового шелкопряда.</p> <p>3. Неполное сцепление генов наблюдается: а) если гены разных аллельных пар расположены в одной хромосоме; б) если гены разных аллельных пар расположены в разных хромосомах; в) если происходит кроссинговер; г) если не происходит кроссинговер; д) у самца мухи дрозофилы и самки тутового шелкопряда.</p> <p>4. Основные положения хромосомной теории наследственности: а) аллельные гены расположены в линейном порядке в одинаковых локусах гомологичных хромосом; б) аллельные гены занимают разные локусы гомологичных хромосом; в) число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом; г) число групп сцепления равно диплоидному набору хромосом; д) между гомологичными хромосомами у самца дрозофилы возможен кроссинговер.</p> <p>5. Расщепление по фенотипу для моногибридного скрещивания гомозигот при полном доминировании: а) отсутствует; б) 3 : 1; в) 1 : 2 : 1; г) 9 : 3 : 3 : 1; д) 1 : 1.</p> <p>6. Расщепление по фенотипу при неполном сцеплении генов в опытах Моргана: а) 3 : 1; б) 1 : 2 : 1; в) 9 : 3 : 3 : 1; г) 1 : 1; д) 41,5 : 8,5 : 8,5 : 41,5.</p> <p>7. Расщепление по фенотипу при полном сцеплении генов в опытах Моргана: а) 41,5 : 8,5 : 8,5 : 41,5; б) 3 : 1; в) 1 : 2 : 1; г) 9 : 3 : 3 : 1; д) 1 : 1.</p>

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

1. Условия, ограничивающие проявление III закона Менделя: взаимодействие генов, кроме полного доминирования, летальные и полуметалетальные гены, неравная вероятность образования гамет и зигот разных типов, плейотропное действие генов, неполная пенетрантность гена и ...
2. Если дигетерозиготный организм образует только 2 типа гамет, то наблюдается ... сцепление генов.
3. Если дигетерозиготный организм образует 4 типа гамет, то наблюдается ... сцепление генов.
4. Если между генами, расположенными в одной паре гомологичных хромосом происходит кроссинговер, то наблюдается ... сцепление генов.
5. Биологическое явление, нарушающее сцепление генов, называется ...
6. Расстояние между генами в морганидах равно % ...
7. При сцепленном наследовании максимальная величина кроссинговера составляет ... %.
8. Особи, образующиеся из кроссоверных гамет, называются ...
9. Количество аутосомных групп сцепления у человека составляет ...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Генетическая запись опытов Т. Моргана: опыт 1.

Ген	признак
B	Серый цвет тела
b	Черный цвет тела
V	Длинные крылья
v	Короткие крылья

P.	BBVV	x	bbvv
G.	\textcircled{BV}		\textcircled{bv}
F ₁ .	BbVv серые с нормальными крыльями - 100 %		

Опыт 2.

P.	bbvv	x	BbVv
G.	\textcircled{bv}		\textcircled{BV} \textcircled{bv}
F ₁ .	bbvv		BbVv
	50%		50%

Опыт 3.

P.	BbVv	x	bbvv
G.	\textcircled{BV} \textcircled{bV}		\textcircled{bv}
	\textcircled{Bv} \textcircled{bv}		
F ₁ .	BbVv; Bbvv; bbVv; bbvv		
	41,5%	8,5%	8,5% 41,5%

Решите задачи

Задача № 1. Сколько и какие типы гамет образуются у мушкетера с генотипом AaBb:

1. Самец $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$ 2. Самка $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$

б) у мужчины с генотипом $\frac{AB}{ab} \frac{D}{d}$

Задача № 2. У человека доминантный ген эллиптоцитоза (**EI**) и ген, обуславливающий наличие резус антигена в эритроцитах (**D**), располагаются в одной аутосоме на расстоянии 3 морганид. Какие гаметы и в каком количестве образуются:

а) у женщины с генотипом:

$$\frac{EId}{eID}$$

б) 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 вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

Признак	Ген	Генотип	Локализация гена
Rh+	D	D-	Одна аутосома Расстояние D-EI = 3 морганиды
Rh-	d	dd	
Эллиптоцитоз	EI	EI-	
Норма	el	elel	

Задача № 3. При скрещивании дигетерозиготных самок мухи дрозофилы с рецессивными самцами получены следующие результаты:

1) AB : Ab : aB : ab = 25% : 25% : 25% : 25%;

2) AB : Ab : aB : ab = 45% : 5% : 5% : 45%;

3) AB : Ab : aB : ab = 5% : 45% : 45% : 5%.

В каких случаях будет сцепленное наследование, в каких - свободное комбинирование? Как расположены гены в хромосомах в 1, 2 и 3 случаях? Определите расстояние между генами **A** и **B** во 2 и 3 случаях.

Подпись преподавателя

Занятие № 11. Тема: **ИЗМЕНЧИВОСТЬ** "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить основные формы изменчивости, их причины, медицинскую и биологическую значимость; знать механизмы генных, хромосомных и геномных мутаций, репарацию генетического материала и биологические основы канцерогенеза.

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Изменчивость и ее виды.2. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции.3. Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная). Отличия мутаций от модификаций.4. Мутагенные факторы. Классификация мутаций.5. Геномные, хромосомные и генные мутации, их характеристика, биологическое и медицинское значение.6. Устойчивость и репарация генетического материала, антимутагены.7. Биологические основы канцерогенеза.	<ol style="list-style-type: none">5. Кольцевые хромосомы –6. Норма реакции –7. "Сдвиг рамки считывания" –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Делеции –2. Дупликации –3. Инверсии –4. Канцерогенез –	<ol style="list-style-type: none">8. Транзиции –9. Трансверзии –10. Трансгенации –11. Транслокации –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Свойства модификаций:** а) носят приспособительный характер; б) наследуются; в) не наследуются; г) являются материалом для естественного отбора; д) являются материалом для искусственного отбора.
- 2. Биологические мутагены вызывают:** а) нарушение структуры генов и хромосом; б) полиплоидию; в) образование тиминовых димеров; г) гаплоидию; д) встраивание своей ДНК в ДНК клеток хозяина.
- 3. Характерные признаки генеративных мутаций:** а) происходят в половых клетках; б) происходят в соматических клетках; в) проявляются у самой особи; г) передаются потомкам при половом размножении; д) передаются потомкам при бесполом размножении.
- 4. Виды мутаций функциональных генов:** а) транспозиция; б) нарушение чередования рекогниции и терминации; в) нарушение чередования инициации и элонгации; г) нарушение чередования индукции и репрессии; д) транзиции.
- 5. Полиплоидия – это:** а) некротное гаплоидному увеличение числа хромосом; б) кратное гаплоидному увеличение числа хромосом; в) некротное гаплоидному уменьшение числа хромосом; г) кратное гаплоидному уменьшение числа хромосом; д) одинарный набор хромосом.
- 6. Гаплоидия – это:** а) положительная мутация; б) нулисомия; в) моносомия; г) отсутствие одной хромосомы; д) одинарный набор хромосом.
- 7. Виды мутаций структурных генов:** а) трансдукции; б) транспозиция; в) транслокации; г) сдвиг рамки считывания; д) транзиции.
- 8. Последовательность этапов темновой репарации генетического материала:** 1) синтез нового участка ДНК; 2) "сшивание" синтезированного участка ДНК с основной нитью; 3) "узнавание" поврежденного участка; 4) "вырезание" поврежденного участка; 5) репликация молекулы ДНК; а) 1–5–2–3; б) 5–1–3–2; в) 3–4–5–2; г) 3–4–2–1; д) 3–4–1–2.
- 9. В основе канцерогенеза согласно концепции онкогена лежат:** а) получение организмами протоонкогенов от родителей либо внесение их интегративными вирусами; б) хромосомные мутации соматических клеток; в) наличие в соматических клетках организма протоонкогенов; г) геномные мутации соматических клеток; д) включения вирусной ДНК в геном соматических клеток.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Ферменты, способные в процессе репарации вырезать поврежденный участок молекулы ДНК, называются ...
2. Трансгенация, при которой одно пуриновое основание заменяется на другое пуриновое, называется ...
3. Кольцевые хромосомы появляются в результате ... терминальных участков хромосом.
4. Нарушение чередования фаз репрессии и индукции регуляции работы генов происходит при мутации... генов.
5. Нерасхождение хромосом при митозе или мейозе является причиной ... мутаций.
6. Разновидность анеуплоидии, при которой в кариотипе находится только одна хромосома из пары гомологичных хромосом, называется ...
7. Разновидность геномной мутации, при которой соматические клетки содержат одинарный набор хромосом, называется ...
8. Заболевание, обусловленное нарушением механизмов репарации и характеризующееся недостаточностью функционирования костного мозга, приводящего к снижению содержания форменных элементов крови и гиперпигментации, называется ...



Рис. 1. Изменения структуры хромосом

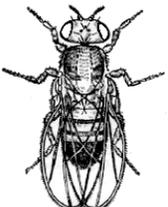
ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание I. 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, а у дочери один глаз карий, а второй – голубого цвета. Как это можно объяснить?

Задание II. Изучите препараты мутаций мух дрозофил и дорисуйте недостающие элементы

Глаза Bar Полосковидные, I хромосома, доминантный признак, хромосомная мутация	Крылья Curly Загнутые, II хромосома, доминантный признак, генная мутация	Цвет тела Yellow Желтый, I хромосома, рецессивный признак, генная мутация
		
White Белые, I хромосома, рецессивный признак, генная мутация	Vestigial Рудиментарные, II хромосома, рецессивный признак, генная мутация	Black Черный, II хромосома, рецессивный признак, генная мутация
		
Normal красные глаза, нормальные крылья, серый цвет тела		
		
Подпись преподавателя		

Занятие № 12. Тема: **БИОЛОГИЯ И ГЕНЕТИКА ПОЛА** " ___ " _____ 201 г

Цель занятия: изучить закономерности наследования пола, особенности его дифференцировки и определения; механизмы хромосомных болезней пола; научиться и уметь решать задачи по наследованию сцепленных с X-хромосомой и голандрических признаков

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Пол. Первичные и вторичные половые признаки.2. Признаки, контролируемые и ограниченные полом, их наследование.3. Признаки, сцепленные с X-хромосомой и голандрические.4. Хромосомная теория пола.5. Особенности определения пола у человека и его нарушения.6. Половой хроматин. Хромосомные болезни пола.7. Первичное, вторичное и третичное соотношение полов.	<ol style="list-style-type: none">5. Признаки, сцепленные с X-хромосомой –6. Синдром Клайнфелтера –7. Синдром Морриса –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Гермафродитизм –2. Признаки голандрические –3. Признаки, контролируемые полом –4. Признаки, ограниченные полом –	<ol style="list-style-type: none">8. Синдром трисомии X –9. Синдром Шерешевского-Тернера –10. Транссексуализм –11. Физикальные детерминанты пола –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Формирование закладок половой железы идет до следующей недели эмбриогенеза:** а) 1-й; б) 2-й; в) 3-й; г) 4-й; д) 5-й.
- 2. Дифференцировка закладок в половые железы происходит в следующие недели эмбриогенеза:** а) с 1-й по 4-ю; б) с 4-й по 6-ю; в) с 4-й по 8-ю; г) с 4-й по 12-ю; д) с 10-й по 15-ю.
- 3. Формирование закладок половой железы до 4-й недели эмбриогенеза идет под контролем генов:** а) аутосом; б) одной X-хромосомы; в) двух X-хромосом; г) Y-хромосомы; д) X- и Y-хромосом.
- 4. Дифференцировка закладок в половые железы идет под контролем генов:** а) аутосом; б) одной X-хромосомы; в) второй X-хромосомы; г) Y-хромосомы; д) плазмогенов.
- 5. При отсутствии в кариотипе второй половой хромосомы гонады:** а) дифференцируются; б) не дифференцируются; в) на их месте образуются соединительнотканые тяжи; г) частично атрофируются; д) полностью атрофируются.
- 6. Нарушения физикальных детерминант пола у человека:** а) генетический пол; б) гомосексуализм; в) трансвестизм; г) гаметный пол; д) гермафродитизм.
- 7. Трансвестизм – это явление, когда человек:** а) выбирает полового партнера другого пола; б) выбирает полового партнера своего пола; в) половое удовлетворение достигается при переодевании в одежду другого пола; г) желает изменить свой пол; д) бесплоден.
- 8. Запись кариотипа при синдроме Шершевского-Тернера:** а) 46,XY,5p⁻; б) 45,X0; в) 47,XXY; г) 47,XX,21⁺; д) 46,XX,9p⁺.
- 9. Запись кариотипа при синдроме Клайнфелтера:** а) 47,XXY; б) 45,X0; в) 47,XXX; г) 46,XY; д) 46,XY,9p⁺.
- 10. Тельце Барра – это:** а) активная Y-хромосома; б) инактивированная Y-хромосома; в) активная X-хромосома; г) инактивированная X-хромосома; д) инактивированные X- и Y-хромосомы.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Обнаружение в ядрах соматических клеток женского организма двух глыбок полового хроматина говорит о синдроме ...
2. Фенотипические признаки женского организма, низкое расположение ушных раковин, крыловидная кожная складка шеи характерны для синдрома ...
3. Мужчины с женским типом телосложения, гинекомастией и нарушением процесса сперматогенеза страдают синдромом ...
4. Явление, при котором половое возбуждение и удовлетворение достигается при переодевании в одежду противоположного пола, называется ...
5. Хромосомные болезни пола у человека возникают при нарушении процесса ...
6. Признаки, детерминированные генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы, называются ...
7. Стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу, называется ...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

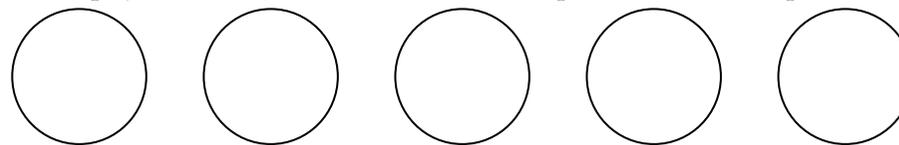
Задание I. Решите задачи

Задача № 1. Женщина альбинос (аутосомный рецессивный признак) вышла замуж за мужчину дальтоника (рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак). В остальном, у мужчины и женщины благополучные генотипы. Сочетания каких генотипов и признаков возможны у их детей?

Задача № 2. Рецессивный ген гемофилии локализован в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, а мать здорова и случаев гемофилии в ее семье не было. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Какова вероятность рождения гемофиликов в этой семье?

Задача № 3. Гены гемофилии (**h**) и дальтонизма (**d**) локализованы в X-хромосоме на расстоянии 10 морганид. Женщина, отец которой страдал обоими заболеваниями, а мать таких генов не имела, вышла замуж за здорового мужчину. Определите вероятность рождения ребенка, страдающего обоими заболеваниями.

Задание II. Дорисуйте ядра с различным содержанием X-хромосом; отметьте норму или название заболевания и содержание половых хромосом.



А Б В Г Д

- А. Женское хроматин-положительное ядро ()
Б. Мужское хроматин-отрицательное ядро ()
В. Женское хроматин-отрицательное ядро ()
Г. Мужское хроматин-положительное ядро ()
Д. Женское дважды хроматин-положительное ядро ()

Подпись преподавателя

Занятие № 13. Тема: **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА** (занятие I) " ____ " _____ 201 г

Цель занятия: изучить задачи генетики человека на современном этапе, основные методы генетики человека; научиться решать задачи по составлению и анализу родословных, выявлению роли наследственности и среды в формировании признаков

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ	ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ
<ol style="list-style-type: none">1. Задачи генетики человека на современном этапе.2. Человек как объект генетических исследований.3. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования признаков.4. Близнецовый метод.5. Цитогенетический метод.6. Биохимические методы.7. Методы рекомбинантной ДНК. Программа "Геном человека".	<ol style="list-style-type: none">1. Трудности изучения генетики человека: а) простой кариотип; б) раннее половое созревание; в) малое количество потомков; г) большое количество потомков; д) возможность экспериментирования.2. Этапы генеалогического анализа: а) сбор анамнеза; б) определение частот генов и генотипов в популяции; в) построение генетической карты хромосомы; г) изучение роли среды в проявлении признака; д) анализ родословной.3. Последовательность этапов цитогенетического метода: 1) обработка клеток гипотоническим раствором NaCl; 2) окрашивание хромосом; 3) остановка митоза колхицином на стадии метафазы; 4) культивирование клеток на искусственных питательных средах; 5) стимуляция митозов ФГА. а) 1- 5- 3- 4- 2; б) 4- 5- 3- 1- 2; в) 4- 1- 5- 3- 2; г) 5- 3- 4-1- 2; д) 4- 5- 1- 3- 2;4. Формула Хольцингера используется для вычисления: а) частоты генов и генотипов в популяции; б) коэффициента наследования; в) роли среды в проявлении признака; г) вероятности наследования; д) степени генетического риска.5. Биохимические методы генетики человека – это изучение: а) общего анализа крови; б) активности ферментов плазмы крови; в) активности ферментов желудочного сока; г) состава первичной мочи; д) пространственной структуры ферментов.6. Методы рекомбинантной ДНК основаны на: а) использовании математического выражения закона Харди-Вайнберга; б) возможности выделения фрагментов ДНК и установления в них последовательности нуклеотидов; в) построении и анализе родословных; г) изучении активности ферментных систем; д) микроскопическом изучении кариотипа.7. Методы рекомбинантной ДНК позволяют: а) изолировать отдельные гены и их части; б) выявлять геномные мутации; в) создавать неограниченное количество копий генов; г) выявлять хромосомные мутации; д) выявлять тип наследования.
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Близнецы дизиготные –2. Близнецы монозиготные –3. Дискордантность –4. Конкордантность –5. Пробанд –6. Секвенирование –7. Родословная –	

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Человек, с которого начинается медико-генетическое обследование семьи и составление родословной, называется ...
2. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-доминантном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 25%) составляет ... %
3. Вероятность рождения больных детей при Х-сцепленном доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 40%) составляет ... %.
4. Установить порядок нуклеотидов в молекуле ДНК и обнаружить патологический ген позволяет метод ... нуклеиновых кислот.
5. Тип наследования, при котором отец передает свой признак всем дочерям, но ни одному из сыновей, называется ...
6. Метод генетики человека, позволяющий выявить роль наследственности и среды в формировании признаков, называется ...
7. Метод генетики, позволяющий выявлять геномные и хромосомные мутации, называется ...
8. Гетерозиготных носителей патологического гена позволяют выявлять биохимические ... тесты.

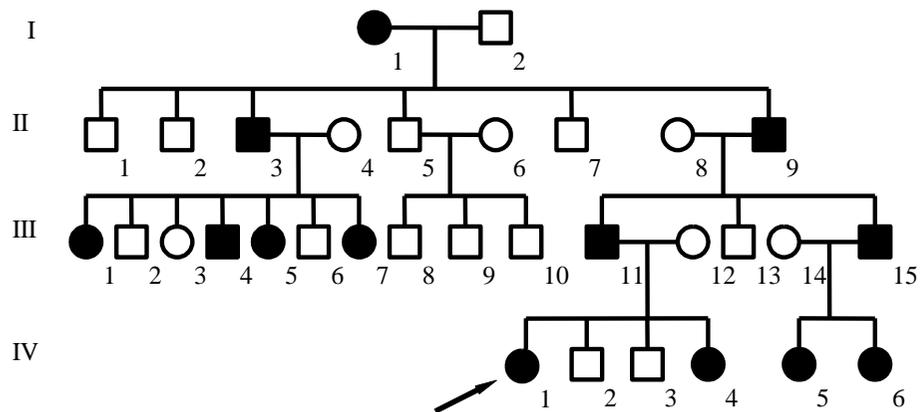
ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Решите задачи

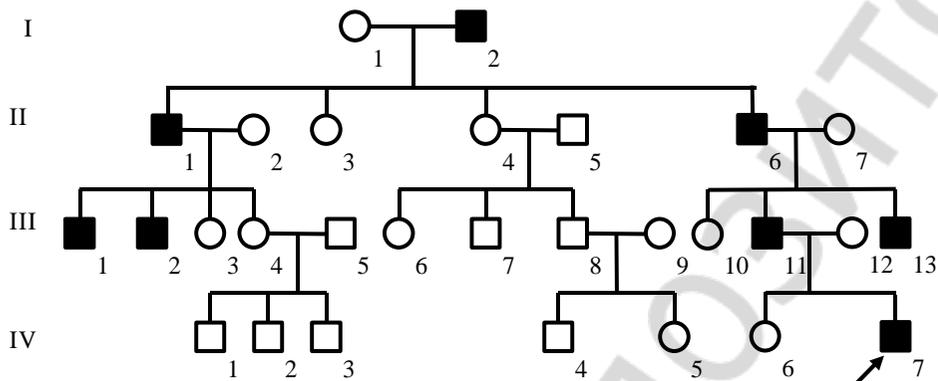
Задача № 1. Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных – 30%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

Задача № 2. Составьте и проанализируйте родословную: пробанд – больной миопатией Дюшенна мальчик. Родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабушка пробанда – здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тетки пробанда – здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка – здоровы.

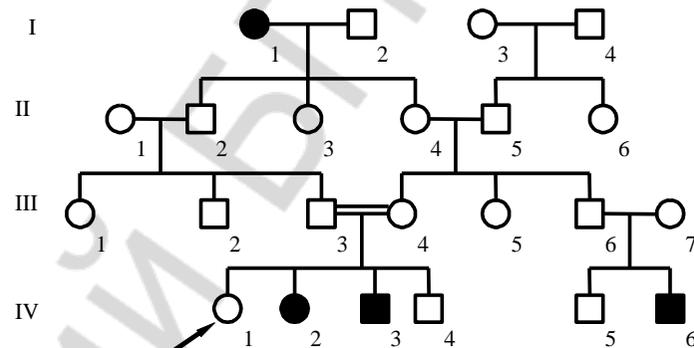
Задача № 3. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



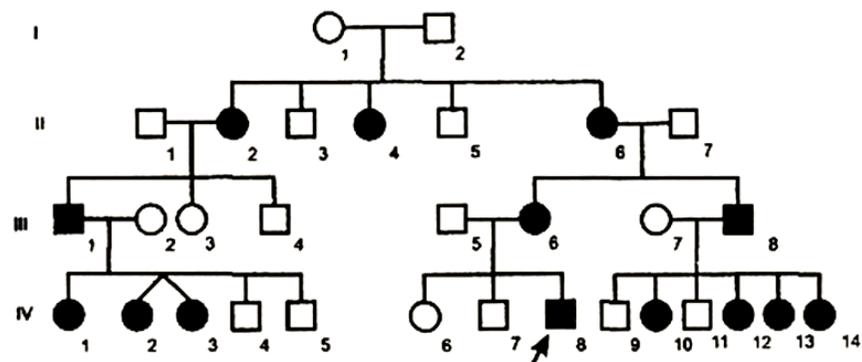
Задача № 4. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



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



Задача № 6. Проанализируйте родословную, определите тип наследования и установите генотипы членов родословной.



Подпись преподавателя

Занятие № 14. Тема: **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА** (занятие II) " ____ " _____ 201 г

Цель занятия: изучить методы генетики человека: моделирования, популяционно-статистический, экспресс-методы и методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний; научиться решать задачи с использованием закона Харди-Вайнберга

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Методы моделирования. Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
2. Характеристика популяций человека. Типы браков. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга.
3. Генетические процессы в малых популяциях.
4. Генетический груз и его биологическая природа.
5. Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые).
6. Экспресс-методы (дерматоглифические, микробиологические, определение полового хроматина, химические).

5. Панмиксия –

6. Популяция –

7. Тест Гатри –

ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

1. Амниоцентез –

2. α -фетопроtein –

3. Демы –

4. Дрейф генов –

8. Ультрасонография –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Характерные признаки идеальной популяции:** а) большая численность; б) малая численность; в) полная панмиксия; г) отсутствие мутаций; д) наличие мутаций.
- 2. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга p обозначает частоту:** а) доминантного гена; б) рецессивного гена; в) доминантных гомозигот; г) рецессивных гомозигот; д) гетерозигот.
- 3. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга q обозначает частоту:** а) доминантного гена; б) рецессивного гена; в) доминантных гомозигот; г) рецессивных гомозигот; д) гетерозигот.
- 4. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга $2pq$ обозначает частоту:** а) доминантного гена; б) рецессивного гена; в) доминантных гомозигот; г) рецессивных гомозигот; д) гетерозигот.
- 5. Микробиологические тесты позволяют:** а) строить генетические карты хромосом человека; б) определять количество X-хромосом; в) определять количество Y-хромосом; г) выявлять некоторые хромосомные мутации; д) выявлять некоторые дефекты обмена веществ.
- 6. Дерматоглифический анализ позволяет:** а) изучить патогенез заболеваний кожи; б) разработать меры профилактики заболеваний кожи; в) установить причины возникновения заболеваний кожи; г) выявлять наследственную компоненту заболевания; д) диагностировать дефекты обмена веществ.
- 7. Прямые неинвазивные методы пренатальной диагностики:** а) определение альфа-фетопротеина; б) ультрасонография; в) биопсия ворсин хориона; г) амниоцентез; д) фетоскопия.
- 8. Оптимальные сроки проведения прямых неинвазивных методов пренатальной диагностики:** а) 6-8 неделя; б) 8-10 неделя; в) 12-20 неделя; г) 23-30 неделя; д) 30-35 неделя.
- 9. Генетический груз – это:** а) насыщенность популяций положительными мутациями; б) насыщенность популяций мутациями, снижающими приспособленность отдельных особей; в) насыщенность популяций нейтральными мутациями; г) насыщенность популяций отрицательными мутациями; д) отсутствие мутаций в популяциях.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Биопсия ворсин хориона проводится на ... неделях беременности.
2. Прогнозирование изменений генетической структуры популяций человека можно осуществить с помощью метода ...
3. При синдроме Дауна у плода в крови беременной отмечается ... уровня α -фетопротеина.
4. Каждой беременной женщине обязательно проводится ... – прямой неинвазивный метод пренатальной диагностики.
5. Возраст матери свыше 37 лет, наличие в анамнезе спонтанных аборт, мертворождений и детей с врожденными пороками развития является показанием для проведения ... методов пренатальной диагностики.
6. Y-половой хроматин определяется при окрашивании клеток буккального эпителия ...
7. Главный ладонный угол в норме не должен превышать ...
8. Популяции человека, численность которых не превышает 1500 человек и в которых внутригрупповые браки превышают 90 %, называются ...
9. Генетический груз не имеет фенотипического проявления в случае, если наблюдается ... патологического гена.

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Решите задачи

Задача 1. В США 30% населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 70% – нет. Способность ощущать вкус ФТК детерминируется рецессивным геном **a**. Определите частоту аллелей **A** и **a** в данной популяции.

Задача № 2. В южноамериканских джунглях живёт популяция аборигенов численностью 127 человек (включая детей). Частота группы крови М составляет здесь 64%. Можно ли вычислить частоты группы крови N и MN в этой популяции?

Задача №3. Определите частоту встречаемости альбиносов в большой по численности африканской популяции, где концентрация патологического рецессивного гена составляет 10%.

Задача № 4. Назовите основные типы пальцевых узоров:



1 -

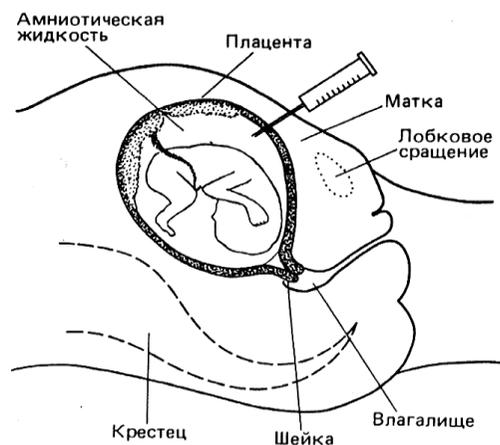


2 -



3 -

Задача № 5. Какой метод пренатальной диагностики изображен на рисунке? Какие показания существуют для его проведения?



Задача № 6. Результаты дерматоглифического анализа у пациента следующие: четырехпальцевая борозда на обеих ладонях, радиальные петли на 4 и 5 пальцах обеих рук, главный ладонный угол 77° . Можно ли на основе этих данных предположить у человека наследственную патологию?

Подпись преподавателя

Цель занятия: выявить уровень теоретических знаний и умений решения задач по общей генетике.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Генетика как наука. Основные термины генетики. Особенности гибридологического метода Г. Менделя.
2. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании: закон единообразия и закон расщепления. Гипотеза "чистоты гамет" и ее цитологическое обоснование.
3. Анализирующее скрещивание. Понятие о фенотипическом радикале.
4. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании. Закон независимого наследования.
5. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя. Плейотропное действие гена. Гены полуплетальные и летальные.
6. Внутриаллельное взаимодействие генов: полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование. Наследование групп крови по системам: АВ0, MN и Rh – фактору.
7. Межаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
8. Опыты Т. Моргана. Аутосомные и гоносомные группы сцепления. Кроссинговер, кроссоверные и некриссоверные гаметы.
9. Основные положения хромосомной теории наследственности. Карты хромосом эукариот (генетические и цитологические).
10. Изменчивость и ее виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная). Отличия мутаций от модификаций.
11. Мутагенные факторы. Классификация мутаций.
12. Геномные, хромосомные и генные мутации, их характеристика, биологическое и медицинское значение.
13. Устойчивость и репарация генетического материала, антимутагены. Биологические основы канцерогенеза.
14. Пол. Первичные и вторичные половые признаки. Признаки, контролируемые и ограниченные полом, их наследование.
15. Признаки, сцепленные с X-хромосомой и голандрические.
16. Хромосомная теория пола. Особенности определения пола у человека и его нарушения.
17. Половой хроматин. Хромосомные болезни пола.
18. Первичное, вторичное и третичное соотношение полов.
19. Задачи генетики человека на современном этапе. Человек как объект генетических исследований.
20. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования признаков.
21. Близнецовый метод. Цитогенетический метод.
22. Биохимические методы. Методы рекомбинантной ДНК. Программа "Геном человека".
23. Методы моделирования. Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
24. Характеристика популяций человека. Типы браков.
25. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга.
26. Генетические процессы в малых популяциях.
27. Генетический груз и его биологическая природа.
28. Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые).
29. Экспресс-методы (дерматоглифические, микробиологические, определение полового хроматина, химические).

Занятие № 16. Тема: **ГЕННЫЕ И ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА** "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить механизмы возникновения, клинические симптомы, методы диагностики основных болезней обмена веществ и наиболее часто встречающихся хромосомных болезней; уметь применять полученные знания к решению ситуационных задач.

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Генные мутации, как причина болезней обмена веществ.2. Характеристика генных болезней человека (фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, гиперлипопротеинемии, синдром Леша-Нихана, болезнь Вильсона-Коновалова, гемофилии, гемоглобинопатии).3. Хромосомные и геномные мутации, как причина хромосомных болезней человека.4. Характеристика хромосомных болезней человека (синдромы Патау, Эдвардса, Дауна, «кошачьего крика»).	<ol style="list-style-type: none">5. Синдактилия –6. Трисомия –7. Ферментопатии –8. Хромосомные болезни –9. Церулоплазмин –10. Эпикант –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Гемофилии –2. Микрофтальмия –3. Микроцефалия –4. Моносомия –	

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Диагностические признаки фенилкетонурии:** а) от больных исходит "мышинный" запах, интеллект не нарушен; б) повышены возбудимость и тонус мышц, умственная отсталость; в) снижены возбудимость и тонус мышц, слабая пигментация кожи; г) судорожные эпилептиформные припадки, кровоизлияния в суставы; д) повышенное содержание фенилаланингидроксилазы в крови.
- 2. Диагностические признаки альбинизма:** а) пониженная чувствительность к ультрафиолетовым лучам; б) молочно-белый цвет кожи; в) депигментированные волосы; г) пигментированные волосы; д) снижена острота зрения.
- 3. Диагностические признаки галактоземии:** а) желтуха новорожденных; б) рвота, понос, увеличение печени и селезенки; в) депигментация кожи и волос; г) склонность к самоповреждениям; д) умственная отсталость.
- 4. Диагностические признаки болезни Вильсона-Коновалова:** а) повышенное содержание меди в крови; б) повышенное содержание железа в крови; в) накопление меди в тканях печени и мозга с последующей их дегенерацией; г) накопление железа в тканях печени и мозга с последующей их дегенерацией; д) нарушение функций печени и центральной нервной системы.
- 5. Диагностические признаки гемофилии А:** а) время свертывания крови – 5-6 минут; б) носовые кровотечения и паралич нижних конечностей; в) множественные гематомы; г) кровоизлияния в крупные суставы и снижение интеллекта; д) кровь в моче и высокое артериальное давление.
- 6. Запись кариотипа при синдроме Патау:** а) 47,XXY; б) 47,XX,18+; в) 47,XXX; г) 48,XXYY; д) 47,XY,13+.
- 7. Диагностические признаки синдрома Эдвардса:** а) макроцефалия; б) врожденные пороки сердца; в) большая нижняя челюсть и ротовое отверстие; г) недоразвитие гортани; д) "стопа-качалка".
- 8. Запись кариотипа при синдроме Дауна:** а) 45,XX,21-; б) 47,XY,13+; в) 47,XX,21+; г) 47,XY,21+; д) 46,XX,5p-.
- 9. Запись кариотипа при синдроме "кошачьего крика":** а) 45,XX,5-; б) 46,XY,5p-; в) 47,XX,18+; г) 47,XY,5+; д) 46,XX,5p-.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие

1. Повышение концентрация меди в крови при болезни Вильсона-Коновалова, вызвано мутацией гена, ответственного за синтез белка ...
2. Серповидно-клеточная анемия развивается вследствие мутации, приводящей к замещению в 6-м положении β -цепи глутаминовой кислоты на ...
3. Повышение уровня мочевой кислоты и ее солей в организме при недостатке фермента, катализирующего присоединение пуриновых оснований к нуклеотидам, является признаком синдрома ...
4. Наследственная недостаточность фермента тирозиназы приводит к развитию ...
5. Недостаток церулоплазмينا является причиной развития болезни ...
6. Генные болезни, обусловленные нарушением обмена липидов плазмы крови вследствие дефектов ферментов или клеточных рецепторов, называются ...
7. Мутации, связанные с изменениями числа хромосом или нарушением их структуры, вызывают развитие ... болезней.
8. Результатом трисомии по 18 паре аутосом является синдром ...

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Решите задачи

Задача № 1. У родителей (жена – 45 лет, муж – 50 лет) родился доношенный ребенок. У ребенка плоское лицо, низкий скошенный лоб, большая голова, косой разрез глаз, выражен эпикант, имеются светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый язык, выступающий изо рта, недо- развитые низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, незаращение межпредсердной перегородки, четырехпальцевая поперечная борозда, главный ладонный угол 65° ; наблюдается значительное отставание в умственном развитии.

Какое заболевание можно предположить? Какие методы следует использовать для постановки точного диагноза? Какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка? Какие методы пренатальной диагностики следует применять для постановки диагноза этого заболевания?

Задача № 2. В семье у здоровых родителей, являющихся троюродными сибсами, родился доношенный ребенок, который вскармливался молоком матери. Постепенно у него появлялась рвота и понос, желтуха, умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта, которые со временем усиливались.

Какое заболевание можно предположить? Какие лабораторные исследования следует провести? Можно ли предотвратить дальнейшее развитие заболевания? Какова вероятность рождения в этой семье второго больного ребенка?

Задача № 3. Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Эдвардса: а) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта; б) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) врожденные пороки, низко расположенные ушные раковины, удлинённый череп, аномальное развитие стопы, задержка умственного развития?

Задача № 4. В семье имеется ребенок пяти лет с "мышинным" запахом, повышенным тонусом мышц, судорожными эпилептиформными припадками, умственной отсталостью, микроцефалией, слабой пигментацией кожи и волос. Какое заболевание можно предположить? Как установить диагноз? Какова вероятность появления в этой семье следующего ребенка с такой же патологией?

Задача № 5. В семье у здоровых родителей родился доношенный ребенок с низкой массой тела (2600 г). У ребенка наблюдаются микроцефалия, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмия, помутнение роговицы, деформированные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, четырехпальцевая борозда на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, значительное отставание в умственном развитии.

Какое заболевание можно предположить? Какими методами исследования можно подтвердить генетический диагноз? Какие методы пренатальной диагностики необходимо применять для диагностики этого заболевания?

Задача № 6. В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачий крик. У него лунообразное лицо, мышечная гипотония, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, эпикант, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержка умственного развития. Какое заболевание можно предположить? Какие методы следует использовать для постановки диагноза? Какой прогноз дальнейшей жизнедеятельности этого ребенка?

Подпись преподавателя

Занятие № 17. Тема: **МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ. РЕШЕНИЕ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ** "___" _____ 201 г

Цель занятия: изучить цель и задачи медико-генетического консультирования, знать этапы составления генетического прогноза и показания для направления супругов в медико-генетическую консультацию, принципы терапии наследственных болезней, уметь применять полученные знания к решению ситуационных задач

<p style="text-align: center;">КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Цель и задачи медико-генетического консультирования.2. Характеристика этапов составления генетического прогноза:<ol style="list-style-type: none">а) определение степени генетического риска;б) оценка тяжести медицинских и социальных последствий аномалии;в) перспектива применения и эффективность методов пренатальной диагностики.3. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию.4. Принципы лечения наследственной патологии человека.	<ol style="list-style-type: none">5. Метаболическая ингибиция –6. Терапия генная –7. Терапия заместительная –
<p style="text-align: center;">ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none">1. Генетический риск легкой степени –2. Генетический риск средней степени –3. Генетический риск высокой степени –4. Диетотерапия –	<ol style="list-style-type: none">8. Терапия патогенетическая –9. Терапия симптоматическая –10. Терапия этиологическая –

ТЕСТЫ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

- 1. Главные цели медико-генетического консультирования:** а) установление степени генетического риска в обследуемой семье; б) снижение частоты всех заболеваний; в) снижение частоты генетически обусловленных болезней; г) снижение частоты врожденных пороков развития; д) повышение рождаемости.
- 2. Высоким считают генетический риск:** а) до 5%; б) 5-10%; в) 10-20%; г) 20-30%; д) около 50%.
- 3. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию:** а) наличие сходных наследственных заболеваний у нескольких членов семьи; б) задержка физического развития ребенка; в) появление в семье инфекционного заболевания; г) появление в семье паразитарного заболевания; д) развод супругов.
- 4. Примеры применения симптоматического лечения при наследственной патологии:** а) анальгетики при воспалительных процессах; б) антибиотики при болевом синдроме; в) успокаивающие при повышенной возбудимости; г) исключение из пищи неметаболируемого вещества; д) хирургическое исправление врожденных дефектов.
- 5. Наследственные болезни, поддающиеся коррекции специальными диетами:** а) синдром Дауна; б) фенилкетонурия; в) муковисцидоз; г) галактоземия; д) миодистрофия Дюшенна.
- 6. Примеры применения патогенетического лечения при наследственной патологии:** а) анальгетики при болевом синдроме; б) метаболическая ингибция; в) генная терапия; г) исключение из пищи неметаболируемого вещества; д) ограничение в пище неметаболируемого вещества.
- 7. Примеры применения этиологического лечения при наследственной патологии:** а) метаболическая ингибция; б) антибиотики; в) заместительная терапия; г) исключение из пищи неметаболируемого вещества; д) генная терапия.
- 8. Метаболическая ингибция включает:** а) ограничение поступления вещества с пищей; б) ускоренное выведение из организма субстрата патологической реакции; в) возмещение несинтезируемого продукта; г) снижение интенсивности синтеза патологического субстрата; д) защита органов от поступления излишков продуктов катаболизма.

ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ

Вставьте пропущенное слово или понятие.

- 1.** Заместительная терапия является примером ... лечения наследственных заболеваний.
- 2.** Диетотерапия является примером ... лечения наследственных заболеваний.
- 3.** Назначение обезболивающих препаратов является примером ... лечения наследственных заболеваний.
- 4.** Удаление 6-го пальца является примером ... лечения наследственных заболеваний.
- 5.** Генная терапия является примером ... лечения наследственных заболеваний.

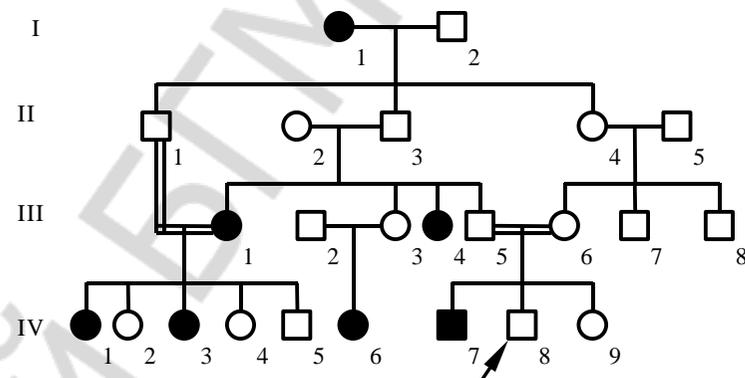
ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Задание I. Решите задачи

Задача № 1. Сын американского банкира Твистера страдал одновременно тремя болезнями: гемофилией, дальтонизмом и полным отсутствием зубов. Эти болезни обусловлены генами, находящимися в X-хромосоме. Твистер – младший много лет прожил вдали от родителей, в Париже, где и умер в 1944 г. После его смерти к Твистеру – старшему явилась француженка с 15-летним мальчиком, у которого тоже сочетались гемофилия, дальтонизм и отсутствие зубов. Женщина сообщила, что этот мальчик – сын покойного Твистера – младшего и его законный наследник, но документы, подтверждающие это, утрачены. Несмотря на отсутствие документов, Твистер признал мальчика своим внуком. Семейный врач убедил его, что такое совпадение редкого сочетания трёх наследственных болезней доказывает, что этот мальчик – его внук. Согласны ли Вы с мнением доктора?

Задача №2. Мужчина и его сын больны гемофилией. Жена мужчины беременна. Опасаясь, что у нее родится сын гемофилик, она обратилась в медико-генетическую консультацию, для того, чтобы определить пол плода и прервать беременность, если выяснится, что плод – мальчик. Врачи, побеседовав с ней, рекомендовали ей сразу прервать беременность, не проводя амниоцентеза. Верна ли эта рекомендация?

Задача №3. Проанализируйте родословную:



Определите тип наследования. Какова вероятность рождения больного ребенка, если больная девушка (IV,1) выйдет замуж за гетерозиготного юношу? Какие методы пренатальной диагностики можно применить для определения наследственной патологии у плода? Какие рекомендации должен дать врач-генетик?

Подпись преподавателя

Цель занятия: итоговый контроль знаний студентами цитологии и генетики и умения решать типовые задачи

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Современное состояние клеточной теории. Отличительные признаки про- и эукариотических клеток.
2. Строение (модели) элементарной мембраны, ее свойства и функции. Способы поступления веществ в клетку.
3. Анаболическая система клетки и ее органеллы: эндоплазматическая сеть, комплекс Гольджи, рибосомы.
4. Катаболическая система клетки и ее органеллы: лизосомы, пероксисомы, глиоксисомы. Строение, функции митохондрий и их ферментные системы. Характеристика энергетического обмена в клетке.
5. Строение и функции ядра клетки. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы.
6. Клеточный и митотический циклы. Интерфаза. Характеристика периодов. Причины митоза.
7. Характеристика митоза и мейоза. Изменение содержания генетического материала в различные фазы митоза и мейоза. Амитоз.
8. Нуклеиновые кислоты (ДНК и РНК): строение и функции. Репликация ДНК. Доказательства роли нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.
9. Свойства генов. Классификация генов (структурные, функциональные, уникальные, повторяющиеся, транспозоны).
10. Уровни упаковки генетического материала (нуклеосомный, супернуклеосомный, хроматидный, метафазной хромосомы).
11. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка. Центральная догма молекулярной биологии.
12. Регуляция транскрипции у прокариот (схема А. Жакоба и Ф. Моно) и эукариот (схема Г. П. Георгиева).
13. Цитоплазматическая наследственность.
14. Методы генной инженерии. Рестриктазы и их механизмы действия. Анализ и использование фрагментов ДНК.
15. Вектора (плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды). Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент и включение ее в хромосомный аппарат. Генная дактилоскопия. Полимеразная цепная реакция.
16. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании: закон единообразия, закон расщепления.
17. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании. Закон независимого комбинирования.
18. Внутриаллельное взаимодействие генов: полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование. Наследование групп крови по системам: АВ0, MN и Rh - фактору.
19. Межаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
20. Сцепление генов. Аутомсомные и гономсомные группы сцепления. Карты хромосом эукариот (генетические и цитологические).
21. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции.
22. Генотипическая изменчивость (комбинативная и мутационная).
23. Биологические основы канцерогенеза. Устойчивость и репарация генетического материала.
24. Мутагенные факторы. Классификация мутаций.
25. Геномные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.
26. Генные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.

27. Хромосомные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.
28. Пол. Первичные и вторичные половые признаки.
29. Признаки, контролируемые и ограниченные полом, их наследование. Признаки, сцепленные с X-хромосомой и голандрические.
30. Хромосомная теория пола. Особенности определения пола у человека и его нарушения.
31. Половой хроматин. Хромосомные болезни пола. Первичное, вторичное и третичное соотношение полов.
32. Задачи генетики человека на современном этапе. Человек как объект генетических исследований.
33. Клинико-генеалогический метод. Основные типы наследования признаков, их характеристика.
34. Близнецовый метод. Биохимические методы.
35. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга.
36. Характеристика популяций человека. Типы браков.
37. Генетические процессы в малых популяциях.
38. Цитогенетический метод. Денверская и Парижская классификация хромосом человека
39. Методы моделирования. Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
40. Методы рекомбинантной ДНК. Программа "Геном человека".
41. Экспресс-методы (микробиологические, дерматоглифический, определение полового хроматина, химические) генетики человека.
42. Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые).
43. Хромосомные болезни: синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Дауна, синдром "кошачьего крика".

44. Генные болезни: фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, гиперлипопротеинемии, синдром Леша-Нихана, болезнь Коновалова-Вильсона, гемофилии, гемоглобинопатии.
45. Генетический груз.
46. Цели и задачи медико-генетического консультирования.
47. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию. Этапы составления генетического прогноза.
48. Принципы лечения наследственной патологии человека.

Литература Основная

1. *Лекционный материал.*
2. *Медицинская биология для медицинского факультета иностранных учащихся : учебное пособие / В.Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2014. 232 с.*
3. *Медицинская биология и общая генетика : тесты / В.Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2006. 228 с*
4. *Медицинская биология и общая генетика : лекции / В.Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2006. 168 с.*
5. *Медицинская биология и общая генетика : сборник задач / В.Э. Бутвиловский [и др.]. – 2-е изд. - Минск : БГМУ, 2010. 264 с*

Дополнительная

6. *Биология / под ред. В. Н. Ярыгина (в 2-х томах). М. 2003.*
7. *Медицинская биология и общая генетика/ Р.Г. Заяц [и др.]. – 2-е изд. - Минск : Выш. школа, 2012. 496 с.*