

**Министерство образования и науки Республики Казахстан
Кокшетауский государственный университет им. Ш. Уалиханова**

Жумабаева Сара Еркиновна

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС

по дисциплине Генетика с биометрией
для студентов специальности
5В080200 – Технология производства продуктов животноводства.

Кокшетау - 2015

УДК 575.1/2
ББК 28.57я73
Ж 88

Рецензент: канд. с.-х. наук, доцент КГУ им. Ш. Уалиханова Смаилова Г.Т.

Рекомендовано к печати УМС Кокшетауского государственного университета им. Ш. Уалиханова (протокол № 4 от 27 апреля 2015 г.)

Жумабаева С.Е.

Ж 88 Генетика с биометрией /Учебно-методический комплекс дисциплины. - Кокшетау. Изд-во КГУ им. Ш. Уалиханова. 2015. – 83 с.

Учебно-методический комплекс по дисциплине «Генетика с биометрией» для студентов специальности 5В080200 – Технология производства продуктов животноводства содержит сведения об основных разделах генетики (цитологические и молекулярные основы наследственности, хромосомная теория, изменчивость организмов, генетический анализ, биометрии для изучения закономерностей изменчивости организмов. В УМКД приведены материалы лекций и лабораторных занятий, контрольные задания и вопросы, глоссарий. Предлагаемый УМК может быть использован в самостоятельной аудиторной и внеаудиторной работе студентов.

© Жумабаева С.Е.

Министерство образования и науки Республики Казахстан
Кокшетауский государственный университет им. Ш. Уалиханова

Утверждено
Решением Совета факультета
Декан факультета естественных наук
Хамитова А.С.
« ____ » _____ 2014 г.



ПРОГРАММА

дисциплины для студентов

(СИЛЛАБУС)

Дисциплина ГЕНЕТИКА С БИОМЕТРИЕЙ

Специальность: 5В080200 - Технология производства продуктов животноводства.

Кокшетау

Программа дисциплины для студентов (силлабус) составлена и.о. профессора Жумабаевой С.Е. на основании Госстандарта специальности 5В080200 - Технология производства продуктов животноводства.

Рассмотрено на заседании кафедры биологии и МП 01.09.2014. (протокол № 1)

Заведующий кафедрой и МП



Дурмекбаева Ш.Н.

Одобрено учебно-методической комиссией факультета естественных наук 01.09.2014. (протокол № 1)

Председатель УМК



Онерхан Г.

2. Данные о преподавателе

Преподаватель: Жумабаева С.Е., кандидат биологических наук, и.о. профессора

Офис кафедры: 7 этаж, каб. 714. Тел. рабочий: 25-58-11

Время пребывания на кафедре: понедельник-пятница 9⁰⁰ - 17⁰⁰, суббота 9⁰⁰ - 13⁰⁰

3. Данные о дисциплине: Генетика с биометрией

Место проведения: Аграрно-экономический институт им. С.Садуакасова, ауд. 101, 136.

Выписка из учебного плана:

курс	семестр	Кол-во кредитов	Лекции в часах	Лаборат. занятия, часы	СРСП в часах	СРС в часах	Всего в часах	Форма контроля
1	2	3	30	15	15	75	135	экзамен

4. Пререквизиты дисциплины: основы ботаники и зоологии, математика, химия.

Постреквизиты дисциплины: спецдисциплины по специальности.

5. Описание дисциплины

Цель: ознакомить студентов с основными свойствами живых организмов: наследственностью и изменчивостью, механизмами, которые лежат в основе этих свойств, механизмами реализации наследственной информации, методами изучения изменчивости организмов.

Задачи: формирование знаний студентов по основным разделам генетики и биометрии, о структуре генетического аппарата, механизмах реализации наследственной информации, основах генетики человека и популяции, основах биометрии, статистическими методами изучения признаков организма, методами вариационной статистики.

Краткое содержание дисциплины: Основные закономерности наследственности и изменчивости организмов. Законы наследственности Г. Менделя и Т. Моргана. Основы знаний генетики пола и генетики человека, сцепленного наследования признаков, реализации генетической информации, а также генетики популяций. Определение основных показателей изменчивости в выборках. Показатели разнообразия признака в совокупностях. Измерение связи между признаками. Вычисление критерия соответствия. Оценка достоверности выборочных показателей.

Что должны знать и уметь студенты после окончания изучения дисциплины:

- основные понятия генетики и биометрии;
- владеть практическими навыками по постановке эксперимента;
- работать с учебной и научной литературой;
- применять знания законов биометрии и методов вариационной статистики в своей практической деятельности;
- решать генетические задачи, определять основные показатели модификационной изменчивости организмов.

6. План занятий

6.1. Учебно-тематический план аудиторных занятий

№	Содержание (тема и вопросы)	Лекции, час	Лабораторные занятия, час.	Учебная и методич. литература
Тема 1. Цитологические основы наследственности				1-5, 8, 9,

1	Генетика, ее предмет, методы, место среди других наук. Биометрия.	1		
2	ДНК как носитель наследственной информации	1		
	Митоз. Мейоз.		1	
3	Строение ядра. Структура хромосом. Кариотип. Гомологичные хромосомы.	1		
4	Митоз. Мейоз.	1		
	Дрозофила как объект генетики (демонстрация натуральных объектов)		1	
<i>Тема 2. Основные закономерности наследования признаков</i>				1-5, 8
5	Гибридологический метод	1		
6	Моногибридное скрещивание. Первый и второй законы Г. Менделя.	1		
	Моногибридное скрещивание. Первый и второй законы Г. Менделя.		1	
7	Ди- и полигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.	1		
8	Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия).	1		
	Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.		1	
<i>Тема 3. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана</i>				1-8, 13
9	Сцепление генов. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.	1		
10	Кроссинговер. Генетические карты.	1		
	Кроссинговер. Генетическая карта растений, животных и микроорганизмов.		1	
11	Генетика пола. Половые хромосомы. Сцепленное с полом наследование.	1		
12	Биология пола у растений и животных	1		
	Генетика пола. Половые хромосомы. Сцепленное с полом наследование.		1	
13	Виды изменчивости. Классификация мутаций.	1		
14	Хромосомные aberrации	1		
	Генные мутации. Множественный аллелизм. Хромосомные перестройки.		1	
<i>Тема 4. Изменчивость генетического материала</i>				1-5, 6
15	Полиплоидия	1		
16	Анеуплоидия	1		
	Авто- и аллополиплоидия. Анеуплоидия.		1	
<i>Тема 5. Молекулярные основы наследственности</i>				2-6, 13,14
17	Строение нуклеиновых кислот	1		
18	Ген. Теория гена. Генетический код.	1		
	Механизм реализации генетической информации		1	
19	Теория оперона Жакоба-Моно.	1		
20	Генная инженерия. История проблемы.	1		
	Регуляция генетической активности.		1	
<i>Тема 6. Биометрические методы изучения явлений изменчивости</i>				2-7, 11,12
21	Модификационная изменчивость	1		
22	Составление вариационных рядов и их графическое	1		

	изображение			
	Статистический анализ модификационной изменчивости		1	
23	Определение основных показателей в выборках	1		
24	Показатели разнообразия признака в совокупностях	1		
	Измерение связи между признаками		1	
25-26	Ошибки репрезентативности. Вычисление критерия соответствия.	2		
	Оценка достоверности выборочных показателей		1	
<i>Тема 7. Генетика популяций. Генетические основы селекции.</i>				1-7, 9,11
27	Закон Харди-Вайнберга. Мутационный груз в популяции.	1		
28	Генетика как теоретическая основа селекции растений, микроорганизмов и животных	1		
	Частоты фенотипов, генотипов и аллелей в популяции		1	
29-30	Генетические основы селекции растений. Генетические основы селекции животных.	2		
	Исходный материал в селекции		1	
	<i>Итого</i>	30	15	

6.2. Учебно-тематический план СРСП

№	Темы СРСП	СРСП в часах	Ссылка на литературу (осн.и доп.)
1	Цитологические основы наследственности	3	1-5, 11-13
2	Основные закономерности наследования признаков	3	
3	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана	3	1-8, 13
4	Изменчивость генетического материала	3	1-5, 6
5	Молекулярные основы наследственности	3	2-6, 13,14
6	Биометрические методы изучения явлений изменчивости	5	2-7, 8, 10-12
7	Генетика популяций. Генетические основы селекции.	2	1-7, 10, 11

6.2.1 Задания по темам СРСП

№	Тема	Задание
1-2	История развития генетики	составить конспект
3	Кариотип. Диплоидный и гаплоидный набор хромосом. Гомологичные хромосомы.	составить схему кариотипа человека
4	Генетическая символика. Правила записи скрещиваний.	Познакомиться с генетическими символами и правилами записи скрещиваний
5	Взаимодействие аллельных генов (полное и неполное доминирование)	решить задачи
6	Мутагенез (естественный и индуцированный)	составить конспект о сущности и причинах мутагенеза
7	Наследование групп крови человека	Познакомиться с явлением множественного аллелизма на примере наследования групп крови человека
8	Цитоплазматическая мужская стерильность	Изучить ЦМС как вид нехромосомного наследования
9	Практическое значение клеточной и генной	Написать реферат о значении

	инженерии	клеточной и генной инженерии
10	Вычисление коэффициентов наследуемости	решить задачи
11	Вычисление средней арифметической	решить задачи
12	Вычисление коэффициента фенотипической корреляции в больших выборках	решить задачи
13	Модельный опыт, иллюстрирующий закон Харди-Вайнберга. Действие отбора как направленного фактора эволюции популяции.	провести модельный опыт, решить задачи
14	Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову	Ознакомиться с центрами происхождения культурных растений
15	Подготовка к итоговому контролю	Повторить материал курса по контрольным вопросам

6.3. Карта учебно-методической обеспеченности дисциплины

№	Учебники, учебные пособия	Язык источника	Автор, год издания	Кол-во экз.		Электронные версии
				на кафедре	в библиотеке	
1	Общая генетика	рус	Алиханян С.И., Акифьев А.П. и др. 1995		59	
2	Генетика с основами селекции	рус	Инге-Вечтомов С.Г. 1989.		3	
3	Руководство к практическим занятиям по генетике	рус	Ватти К.В., Тихомиров М.М. 1977.		3	
4	Задачник по генетике	рус	Гуляев Г.В. 1980		5	
5	Практикум по генетике	рус	Жумабаева С.Е. 2009.	1	1	
6	Генетика	рус	Жученко А.А. и др. 2004		1	
7	Медицинская генетика	рус	под ред. Н.П. Бочкова. 2003.		4	
8	Руководство к практическим занятиям по генетике	рус	Гофман-Кадошников П.Б., Ларцева С.Х. 1975	1		
9	Количественный анализ биологических данных	рус	Малков П.Ю. 2009.			+
10	Биометрия	рус	Лакин Г.Ф. 1990		2	+
11	Элементарная биометрия	рус	Ивантер Э.В., Коросов А.В. 2010.			+

Литература

1. Алиханян С.И., Акифьев А.П. и др. Общая генетика. - М.: Высшая школа. 1995.
2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: 1989.
3. Ватти К.В., Тихомиров М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. - М.: 1977.
4. Жученко А.А., Гужов Ю.Л. и др. Генетика. - М.: Колос. 2004.
5. Дубинин Н.П. Общая генетика. - М.: Наука. 1976. 590 с.
6. Лобашев Г.В. Генетика. - М.: Колос. 1977.
7. Пухальский В.А. Введение в генетику. - М.: Изд-во МСХА. 2004. 301 с.

8. Малков П.Ю. Количественный анализ биологических данных. Горно-Алтайск. РИО. ГФГУ. 2009. 71 с.
9. Ивантер Э.В., Коросов А.В. Элементарная биометрия. Петрозаводск. Изд-во ПетрГУ. 2010.
10. Лакин Г.Ф. Биометрия. М. Высшая школа. 1990.
11. Дополнительная литература
12. Медицинская генетика //под ред. Н.П. Бочкова. - М.: Academia. 2003.
13. Пикеринг В.Г. Биология. - М.:Аст-пресс. 1997.
14. Гуляев Г.В. Задачник по генетике. - М.:1980.
15. Бочков Н.П., Захаров А.Д. Иванов В.И. Медицинская генетика. - М.: Медицина. 1984.
16. Льюин Б. Гены. - М.: Мир. 1987. 544 с.

7. План занятий в рамках самостоятельной работы студентов

№ недели выдачи задания	Темы СРС	Задание СРС	Рекомендуемая литература	Форма контроля на СРС	№ недели срока сдачи
1	Структура растительной и животной клетки	составить конспект о строении растительной и животной клеток	1-5, 6, 10	проверка конспекта, работа по таблицам и контр. вопросам	1
2	Возвратное скрещивание	изобразить схему возвратного скрещивания	1, 5, 9, 11	Проверка тетради, решение задач	2
2	Анализирующее скрещивание	построить схему анализирующего скрещивания	1-5, 9, 11	работа по контр. вопросам, решение задач	3
3	Цитологические основы независимого комбинирования генов	составить схему митоза и мейоза, работа по таблицам и контрольным вопросам	1-5, 9-11	проверка схемы, устный опрос, решение задач	4
4	Нерегулярные типы полового размножения (партеногенез, апомиксис)	подготовить конспект, сравнить два типа полового размножения в виде схемы	1-5, 10	проверка конспекта, устный опрос	5
5	Нерегулярные типы полового размножения (гиногенез, андрогенез)	подготовить конспект, сравнить два типа полового размножения в виде схемы	1-5, 8, 11	устный опрос, проверка конспекта	6
6	Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И.Вавилова	подготовить конспект о сущности закона гомологических рядов Н.И. Вавилова	1-5, 6, 8, 9, 11	устный опрос, проверка конспекта,	7

7	Генетическая опасность радиации, химических мутагенов и канцерогенов.	подготовить реферат по данной теме, ответить на контрольные вопросы	1-6, 9, 11	проверка реферата	8
8	Нехромосомное наследование	составить конспект о сущности нехромосомного наследования, о ЦМС	1-5, 8, 10	устный опрос, проверка конспекта, решение задач	9
9	Наследственные и врожденные заболевания, причины их возникновения.	Выявить причины наследственных и врожденных заболеваний, составить сравнительную таблицу по таким заболеваниям	1-2,5-8, 14	устный опрос, проверка конспекта, устный опрос, реферат (инд. задание СРС)	10
10	Понятие о качественных и количественных признаках. Фундаментальные понятия биометрии.	Познакомиться с понятиями качественных и количественных признаков в биологии, основными понятиями в биометрии	1-4, 5-10	устный опрос по вопросам, реферат (инд. задание СРС),	11
11	История использования математики для описания и анализа биологических явлений.	подготовить конспект о истории биометрии	1, 2, 4-6, 8-9 2-5,	проверка конспекта, устный опрос	12
12	Значение количественных методов в биологии и генетике	Познакомиться с применением количественных методов в биологии для анализа характера изменчивости признаков	1, 2-5, 8,9, 11	проверка конспекта, устный опрос	13
13	Современные методы и технологии в селекции растений	подготовить конспект о генетических методах в селекции растений, подготовить реферат	1-5, 11-12, 14	проверка конспекта, устный опрос, реферат	14
14	Современные методы в селекции животных	подготовить конспект о генетических методах в селекции животных, подготовить реферат	1-5, 11	проверка конспекта, устный опрос, реферат	15

8. *Информация по оценке.* Виды контроля – текущий и рубежный. Текущий контроль осуществляется в процессе изучения дисциплины, рубежный контроль проводится на 8-ой и 15-й неделе. Все заработанные студентом баллы суммируются и образуют итоговый рейтинг студента по данной дисциплине.

Методы контроля по дисциплине включают такие формы как устный опрос, письменная работа, тесты, написание рефератов, контрольные работы, работы по таблицам, схемам, рисунка, выполнение и отчеты по лабораторным работам).

9. Политика выставления оценок

Оценочные баллы, указанные в таблицах, проставляются при условии систематического выполнения работ строго в указанные сроки. При нарушении сроков баллы будут снижаться. Прием и/или передача работ в более поздние сроки не принимаются (исключение для пропусков по уважительным причинам). Политика выставления оценок предусматривает следующее распределение баллов:

№	Виды контроля в процессе изучения дисциплины	Оценка в баллах	Min/max
I	Текущий контроль I	100	50/100
	Посещаемость занятий (и конспект лекций)	100	50/100
	Выполнение лабораторной работы (и отчет)	100	50/100
	Контрольные работы	100	50/100
	Выполнение заданий СРСР	100	50/100
	Выполнение заданий СРС	100	50/100
	Рубежный контроль I	100	50/100
II	Текущий контроль II	100	50/100
	Посещаемость занятий (и конспект лекций)	100	50/100
	Выполнение лабораторной работы (и отчет)	100	50/100
	Контрольные работы	100	50/100
	Выполнение заданий СРСР	100	50/100
	Выполнение заданий СРС	100	50/100
	Рубежный контроль II	100	50/100
	Рейтинг допуска	$\frac{TK1 + PK1 + TK2 + PK2}{2}$	50/100
III	Итоговый контроль (ИК) Экзамен	100 ИК=РД x 0,6+Э x 0,4	50/100
	Всего	100	50/100

Оценочные эквиваленты

Оценка по буквенной системе	Цифровой эквивалент	Процентное содержание баллов	Оценка по традиционной системе
A	4,00	95-100	Отлично
A-	3,67	90-94	
B+	3,33	85-89	Хорошо
B	3,00	80-84	
B-	2,67	75-79	
C+	2,33	70-74	Удовлетворительно
C	2,00	65-69	
C-	1,67	60-64	
D+	1,33	55-59	
D	1,00	50-54	
F	0,00	0-49	Неудовлетворительно

10. Политика учебной дисциплины и академической этики

Нормы академической этики: дисциплинированность; ответственность; доброжелательность; честность; воспитанность.

Требования, предъявляемые к студентам: регулярное посещение занятий; не опаздывать на занятия; не пропускать занятия; активно участвовать в учебной работе, внимательно отслеживая предлагаемый преподавателем syllabus; своевременно выполнять задания СРС, самостоятельно занимаясь дома и в библиотеке; работать в аудитории с отключенными сотовыми телефонами.

Краткий конспект лекций по генетике

Лекция 1

Генетика, ее предмет, методы, место среди других наук. Биометрия.

Генетика изучает такие основные свойства живого как наследственности и изменчивость. Что такое наследственность? Это свойство родителей передавать свои признаки и особенности развития следующему поколению. Наследственность определяет четкий план развития организма, то есть передает информацию о типе развития, проявления определенных признаков и свойств, типа обмена веществ.

Основными материальными структурами наследственности являются хромосомы. Важную роль в определении наследования признаков и свойств играют также компоненты цитоплазмы.

Таким образом, наследственность – это свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями и обуславливать характер индивидуального развития в определенных условиях внешней среды.

Изменчивость – результат взаимодействия среды и генетического материала (генотипа). В основе изменчивости лежит изменение проявления генов в процессе онтогенеза или изменение самих генов. Изменения генных и хромосомных структур (мутации) стойко передаются по наследству и определяют наследственную изменчивость. Модификационная изменчивость – это реализация генотипа в конкретных условиях среды, не сопровождаемая изменением генной структуры.

Цель генетики – 1. выяснить механизмы хранения и передачи потомкам наследственной информации (программы развития), 2. выяснить, как возникают новые формы организмов путем гибридизации или мутагенеза, 3. какими способами реализуется генетическая программа в онтогенезе.

Генетика - теоретическая основа селекции микроорганизмов, растений и животных. Получены новые штаммы бактерий и дрожжей, синтезированы гормоны, витамины, биологически активные вещества с помощью методов генной инженерии. С использованием методов генетики (полиплоидии, мутагенеза, генной инженерии и др.) созданы короткостебельные формы пшеницы и ржи, гибриды картофеля и томата и др.

Важна роль генетики в медицине, в диагностике и лечении наследственных и врожденных наследственных заболеваний. Генетика решает проблемы экологии, природных популяций. др.

Следует отметить, что мало обнаружить закономерность, необходимо еще оценить ее количественно. **Биометрия** как метод статистического анализа служит задачам: 1) численно охарактеризовать биологический объект, явление или процесс, его масштабы и тенденции и, 2) доказать объективность его существования, специфичность, достоверность отличия от других явлений или процессов. Статистика способна вычленив реальную закономерность из обилия сырого экспериментального материала.

Современная биометрия – это раздел биологии, содержанием которого является планирование наблюдений и статистическая обработка их результатов; математическая статистика и теория вероятностей. Биометрия возникла из

потребностей биологии. Она является прикладной наукой, необходима при изучении наследуемости и повторяемости хозяйственно важных признаков, измерении связей между ними и во многих других случаях. Значение биометрии для наук, изучающих биологические объекты, возрастает с достижениями информационной и вычислительной техники.

Предметом биометрии служит любой биологический объект, изучаемый с применением счета или меры, т.е. с количественной стороны в целях более или менее точной оценки его качественного состояния. При этом имеются в виду групповые объекты. Наблюдения проводят на групповых объектах, например на особях одного и того же вида, пола и возраста, которые рассматриваются как составные элементы, или члены группового объекта, и называют единицами наблюдения. Множество относительно однородных, но индивидуально различимых единиц, объединенных для совместного (группового) изучения, называют статистической совокупностью.

Лекция 2

ДНК как носитель наследственной информации

В начале 50-х годов XX в. американский ученый Лайнус Полинг предложил модель молекулы ДНК из 3 нитей. Розалинда Франклин и Морис Уилкинс занимались рентгеноструктурным анализом с приготовлением чистых препаратов солей ДНК. Джеймс Уотсон и Фрэнсис Крик строили масштабные модели ДНК на основании имеющихся физических и химических данных, в надежде на то, что рано или поздно им удастся получить убедительную структуру. В 1953 г. они опубликовали сообщение о своей модели в журнале "Nature".

Основные черты двухцепочечной модели ДНК Уотсона и Крика

1. Молекула состоит из 2 полинуклеотидных цепей.
2. Каждая цепь закручена в спираль вправо и обе цепи закручены вокруг одной оси с образованием двойной спирали.
3. В каждом витке 10 оснований (полный оборот спирали)=3,4 нм.
4. Цепи антипараллельны, т.е. направлены в противоположные стороны.
5. Остов цепи образован нуклеозидами (сахар + Р), а основания расположены перпендикулярно.
6. Две цепи удерживаются водородными связями между основаниями.
7. Пары А-Т, G-С специфичны, т.е. две цепи спирали комплементарны друг другу.

На основании модели Крик и Уотсон предположили:

- 1) наследственная информация закодирована в последовательности нуклеотидов.
- 2) гены - отдельные участки ДНК отличаются чередованием нуклеотидов.
- 3) воспроизведение (репликация ДНК) основано на комплементарности оснований, когда на разъединенных цепях ДНК могут достраиваться новые комплементарные цепи.

Эта изящная и простая модель вызвала невероятное волнение у ученых. К началу 60-х годов ученые установили в общих чертах механизмы синтезов ДНК (репликации), РНК (транскрипции), белков (трансляции).

В бактериальной клетке ДНК присутствует в виде одной двойной спирали, концы которой соединяются в кольцо. У эукариот ДНК образует основу хромосом. В интерфазе клеточного цикла хромосомы состоят из хроматина. Хроматин – это

комплекс ДНК с основными белками-гистонами. ДНК заряжена (-), а белки (+). Белковые молекулы увеличивают толщину хромосомы.

Аминокислотные последовательности гистонов почти одинаковы у животных, растений, грибов гистоны очень древние белки, мало изменившиеся в ходе эволюции.

Ядро имеет собственный белковый скелет. При обработке ядра веществом, разрушающим ядерные мембраны, ферментом ДНК-азой и раствором соли высокой концентрации, удаляющих гистоны, от ядра останется его скелет. Скелет состоит из белков и сохраняет форму ядра. В состав скелета ядра входит: 1) плотная пластина, подстилающая внутреннюю ядерную мембрану; 2) сплетение белковых нитей (матрикс), пронизывающее весь объем ядра.

Когда клетка переходит в митоз, хромосомы превращаются в короткие и плотные митотические хромосомы. Что заставляет хроматин переходить в митотические хромосомы? Окончательного ответа нет. Известно, что в цитоплазме митотических клеток есть белки, которые вызывают конденсацию хромосом.

Лекция 3

Строение ядра. Структура хромосом. Кариотип. Гомологичные хромосомы.

Ядра имеются во всех эукариотических клетках, за исключением зрелых члеников ситовидных трубок флоэмы и зрелых эритроцитов млекопитающих. Как правило, клетки содержат только одно ядро. Ядра - крупные структуры, имеют обычно шаровидную или яйцевидную форму, диаметр 10-20 мкм. Во второй половине XIX в. цитология благодаря работам В. Флеминга, Е. Ван Бенедена, Э. Страсбургера, О. Гертвига и др. обосновала роль ядра в наследственности.

Ядерная оболочка состоит из двух мембран. Наружная мембрана переходит в ЭПР и может быть усеяна рибосомами. Через ядерные поры в ядерной оболочке происходит обмен с различными веществами между ядром и цитоплазмой.

В содержимом ядра – *нуклеоплазме* располагаются хроматин и одно или несколько ядрышек. Нуклеоплазма содержит различные химические вещества (ионы, белки, нуклеотиды и др.). Под электронным микроскопом хроматин имеет вид нити с тесно нанизанными бусинами. Каждая бусина - *нуклеосома* - состоит из "сердцевины" - основных белков-гистонов и молекулы ДНК, состоящей из 150 оснований. ДНК обвивает "сердцевину". Эта спираль имеет толщину 36 нм. На каждый виток приходится примерно 6 нуклеосом. Гистоны состоят из 100-200 аминокислотных остатков и имеют массу 10000-20000. В их состав входят пять типов нуклеосом: H1, H2A, H2B, H3, H4.

Во время деления ядра хроматин окрашивается интенсивнее. В начале клеточного деления хроматиновые нити спирализуются, укорачиваются и образуют *хромосомы*. Часть хроматина, которая остается конденсированной в течение всего клеточного цикла, называется *гетерохроматином*. Он имеет вид темных пятен. Более рыхло спирализованный хроматин называется *эухроматином*. Предполагают, что в нитях эухроматина сосредоточена та часть ДНК, которая в интерфазе генетически активна. Различают структурный и факультативный гетерохроматин. К *структурному* относят хроматин, расположенный в одних и тех же участках обеих гомологичных хромосом. В *ядрышке* происходит синтез рибосомальной РНК. Оно интенсивно окрашивается, так как содержит большое количество ДНК и РНК. В ядрышке есть область - плотная, с фибриллярной консистенцией, в которой

располагаются рядом участки нескольких различных хромосом. Такие участки называют *ядрышковыми организаторами*. В них содержится большое число копий генов, кодирующих р-РНК.

Совокупность всех хромосом - *хромосомный набор*. Организмы различаются по числу хромосом в клетке. Например, капуста имеет 20 хромосом, пшеница - 42, один из видов папоротников - около 1250. Соматические клетки имеют *диплоидный* (двойной) набор хромосом ($2n$), в гаметах – *гаплоидный* (n). Клетки, имеющие более двух наборов хромосом, называют *полиплоидными*. В хромосомном наборе выявляется парность хромосом. Парные, или *гомологичные*, хромосомы обычно совершенно одинаковы по длине, расположению центромеры и другим деталям строения. Одну из каждой пары хромосом вносит в зиготу материнская, в другую – отцовская гамета.

Число и особенности структуры хромосом определяют *кариотип* организма. Кариотип изображают в виде *идиограммы* - схемы, на которой хромосомы располагают в ряд по мере убывания их длины. Кариотип вида характеризуют метафазные хромосомы, так как в стадии метафазы они лучше всего видны в клетке.

Лекция 4 **Митоз. Мейоз.**

Собственно митоз - это такое деление ядра, при котором образуются два дочерних ядра с наборами хромосом, идентичными таковому родительской клетки. Митотическое деление клеток обеспечивает процессы роста, регенерации и замещения клеток у всех высших животных и растений, а у одноклеточных организмов митоз - это механизм бесполого размножения.

В период между делениями клетка находится в стадии интерфазы. *Интерфаза, митоз и цитокинез* (разделение цитоплазмы между двумя дочерними клетками) составляют клеточный цикл.

Интерфаза состоит из трех периодов: *пресинтетического* (G_1), *синтетического* (S) и *постсинтетического* (G_2). В фазу G_1 клетка растет, в ней синтезируются митохондрии, хлоропласты, ЭПР, аппарат Гольджи, лизосомы, вакуоли, структурные и функциональные белки, рибосомы. Ядрышки продуцируют р-РНК, м-РНК, т-РНК. В фазу S ДНК реплицируется, синтезируются гистоны нуклеосом. Каждая хромосома превращается в две хроматиды. В фазу G_2 синтезируются соединения, богатые энергией, делятся митохондрии и хлоропласты, реплицируются центриоли и начинается образование веретена деления.

Митоз, или *кариокинез* (деление ядра) состоит из четырех фаз: *профазы, метафазы, анафазы и телофазы*. Во время профазы происходит уплотнение хромосом в результате спирализации хромонем. Ядерная мембрана распадается, образуется веретено деления. В метафазе пары хроматид располагаются на экваторе веретена перпендикулярно его оси. В анафазе центромеры разделяются и сестринские хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки. Во время телофазы хромосомы деспирализуются, удлиняются, нити веретена разрушаются. Вокруг хромосом на каждом из полюсов образуется ядерная мембрана. Вновь появляется ядрышко. В животных клетках еще во время телофазы плазматическая мембрана начинает впячиваться внутрь на уровне экватора клетки. В результате образуется непрерывная борозда, опоясывающая клетку по экватору.

Мейоз состоит из двух клеточных делений, во время которых происходит только один синтез молекул ДНК. В результате мейоза число хромосом в клетках, из которых образуются гаметы, редуцируется (сокращается) в два раза, диплоидное ядро ($2n$) превращается в гаплоидное (n), а компоненты гомологичных генов распределяются по разным клеткам. Если же в процессе конъюгации гомологов в каждой паре гомологичные хромосомы обмениваются своими гомологичными участками (явление *кроссинговера*), то появляется дополнительный источник наследственной изменчивости организма.

Путем мейоза образуются половые клетки гаметы - спермии и яйцеклетки и споры у растений. Мейоз протекает сходно почти у всех организмов. Два деления мейоза условно называют мейоз I и мейоз II. В каждом делении различают профазу, метафазу, анафазу и телофазу. Удвоение хромосом происходит в периоде S интерфазы. Мейоз II называется *редукционным делением*, так как он сопровождается уменьшением числа хромосом вдвое.

Профаза первого деления мейоза (профаза I) состоит из фаз: *лептотена*, *зиготена*, *пахитена*, *диplotена* и *диакинез*. Гомологичные хромосомы, каждая из которых состоит из двух хроматид, приближаются друг к другу и конъюгируют, т.е. соединяются по всей длине. Такие конъюгировавшие пары называются *бивалентами*. Они укорачиваются и утолщаются. В биваленте гомологи обмениваются гомологичными участками в точках - *хиазмах*.

В метафазе I пары хромосом (биваленты) располагаются в экваториальной плоскости, образуя *метафазную пластинку*. Ядерная мембрана и ядрышко исчезают. В анафазе I хромосомы расходятся к полюсам. Существенное отличие анафазы I от анафазы митоза - расходятся хромосомы, состоящие из двух хроматид. В телофазе I образуется ядерная мембрана вокруг хроматид. Затем наступает цитокинез. У растений клетка прямо переходит из анафазы I в профазу II (профазу второго деления мейоза). В животных клетках наблюдается интерфаза II.

В профазе 2 хромосомы становятся хорошо различимыми. Сестринские хроматиды, удерживаемые *центромерой*, выстраиваются по экватору веретена деления. Метафаза II происходит по типу митоза. Хроматиды, которые расходятся к противоположным полюсам, называются теперь *хромосомами*. Телофаза II сходна с телофазой митоза. В результате мейоза образуется четыре гаплоидных ядра.

Лекция 5-6

Гибридологический метод. Моногибридное скрещивание. Первый и второй законы Г. Менделя.

Для скрещивания Мендель выбрал 22 сорта гороха, различающихся по семи признакам. Каждый признак проявлялся в двух альтернативных (контрастных) формах: семена гладкие или морщинистые; семена желтые или зеленые; цветки пазушные или верхушечные; растения высокие или карликовые; кожура семян серая или белая; плоды простые бобы или выпуклые бобы с перетяжками; цветки красные или белые.

Горох – самоопыляющееся растение. Опыление происходит до раскрытия лепестков. Поэтому сорта размножаются в чистоте, то есть признаки из поколения в поколение остаются постоянными (константными). Мендель убедился, что

исследованные сорта представляют собой наследственно чистые формы (чистые линии).

Для проведения перекрестного опыления Мендель раскрывал цветок, извлекал тычинку, затем, раскрыв цветок другой формы, высыпал на его рыльце пыльцу первого цветка. Тычинку второго цветка он удалял для предотвращения самоопыления.

Рассмотрим опыт Менделя по изучению наследования окраски цветков гороха. Мендель скрещивал два чистых сорта гороха с красными и белыми цветками. Из семян гибридов вырастали растения с красными цветками. Такой признак Мендель назвал *доминантным*. Мендель дал гибридам первого поколения самоопылиться. Семена от самоопыления были посеяны следующей весной. Большая часть растений второго поколения имела красные цветки, и у одной четверти были белые цветки. Оказалось, что признаки, которые не проявились в гибридах F_1 , отнюдь не исчезали, а присутствовали в «скрытом виде». Признаки, скрывающиеся в гибридах, Мендель назвал *рецессивными*. Среди 929 растений 705 были с красными, 224 – белыми цветками. Появление в F_2 скрытого рецессивного признака при наличии единообразия у гибридов первого поколения получило название *расщепления*.

Таким образом, было сформулировано два важнейших генетических принципа – явления доминантности и рецессивности. Мендель обозначил наследственный фактор для доминантного признака (красные цветки) заглавной буквой *A* и наследственный фактор для рецессивного признака (белые цветки) малой буквой *a*. Мендель сделал следующие выводы:

1. чистые доминантные особи с красными цветками должны иметь два «красных» фактора *AA*, а рецессивные особи - два «белых фактора» *aa*,
2. гибриды обладают фактором *A* и *a*, то есть их структура *Aa*,
3. фактор *A* доминирует над фактором *a*,
4. факторы сохраняют свою индивидуальность.

Факторы Менделя сейчас называются *геном*. Ген представлен двумя формами – аллелями. Доминантный аллель гена *A* мы обозначаем буквой *A*, а рецессивный аллель – *a*. Организмы, имеющие в паре одинаковые аллели (*AA* или *aa*), то есть имеющие в генотипе два идентичных аллеля одного и того же гена, называют *гомозиготными* организмами, или гомозиготами. Особи *Aa*, то есть организмы, содержащие два разных аллеля данного гена, называются *гетерозиготными*.

Скрещивание по всем семи признакам показало, что гибриды F_1 имеют доминантные признаки. Эти результаты иллюстрируют I закон Менделя: *закон единообразия гибридов первого поколения*, или правило доминирования. Во втором поколении отношение растений с доминантными признаками к растениям с рецессивными признаками равно **3:1**. Оно выражает II закон Менделя, или *закон расщепления*. Полученные абсолютные числа расщеплений Мендель исследовал, используя теорию вероятностей. Он установил, что в каждом отдельном опыте и суммарно по всем опытам количество доминантов относится к количеству рецессивов, как 3: 1.

Скрещивание особей, различающихся по одному признаку (по одному аллелю) называется моногибридным скрещиванием. Мендель установил, что по фенотипу расщепление во втором поколении имеет вид **3*A*:1*a***. Расщепление по генотипу **1*AA*: 2*Aa*: 1*aa***.

Мендель подверг гипотезу расхождения аллелей прямой экспериментальной проверке. Он поставил скрещивание, которое носит название анализирующего скрещивания. Он скрестил особь, гетерозиготную по данному аллелю Aa , с рецессивной гомозиготой aa . Если гетерозиготы Aa дают половину гамет с аллелем A и другую половину с аллелем a , а гомозиготы образуют гаметы только с аллелем a , то следует ожидать расщепления по формуле $1Aa + 1aa$. Эксперимент полностью подтвердил гипотезу Менделя.

$$(A + a) \times (A + a) = 1AA + 2Aa + 1aa$$

Таким образом, расщепление по генотипу: 1AA: 2Aa: 1aa

Расщепление по фенотипу: 3А- : 1аа

Расщепления по генотипу и фенотипу не совпадают.

Лекция 7

Ди- и полигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.

Скрещивание, при котором родительские особи различаются по двум признакам (по аллелям двух генов), называется дигибридным скрещиванием. Гибриды, гетерозиготные по двум генам, называются дигетерозиготными ($AaBb$).

Мендель использовал две формы гороха, различавшиеся по форме и окраске семян. Скрещивал материнские растения с гладкими желтым семенами и отцовскими с морщинистыми зелеными семенами. У растений F_1 семена были гладкими желтыми, т.е. эти признаки доминантны. Путем самоопыления растений F_1 получили расщепление: в F_2 появились растения с морщинистыми зелеными семенами, а также сочетания признаков. Всего в F_2 было получено 556 семян со следующими признаками: 315 гладких желтых; 101 морщинистых желтых; 108 гладких зеленых; 32 морщинистых зеленых. Расщепление по фенотипу $9 : 3 : 3 : 1$.

Введем обозначения:

А – гладкие семена

а – морщинистые семена

В – желтые семена

b – зеленые семена

P ♀ AABB x ♂ aabb

гладкие желт.

морш. зел.

Гаметы АВ

ab

F₁ AaBb

глад.желт.

P (F₁) ♀ AaBb x ♂ AaBb

F₂

 	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB глад. желт.	AABb глад. желт.	AaBB глад. желт.	AaBb глад. желт.
Ab	AABb глад. желт.	AAbb глад. зелен.	AaBb глад. желт.	Aabb глад. зелен.
aB	AaBB глад. желт.	AaBb глад. желт.	aaBB морщ. жел.	aaBb морщ. жел.
ab	AaBb глад. желт.	Aabb глад. зелен.	aaBb морщ. жел.	Aabb морщ. зел.

Для показа всех возможных сочетаний гамет используют запись в виде решетки Пеннета. Она позволяет определить фенотипы и генотипы особей F_2 . В F_2 получено 16 генотипов (классов), которые разбиваются на 4 класса расщепления по фенотипу.

Расщепление по генотипу: 1AABB : 2 AABb : 1 AAbb : 2 AaBB : 4 AaBb : 2 Aabb : 1 aaBB : 2 aaBb : 1 aabb.

Расщепление по фенотипу: 9A-B- : 3 aaB- : 3 A-bb : 1 aabb

Вероятность появления особей с доминантным признаком при моногибридном скрещивании равна $\frac{3}{4}$, а с рецессивным признаком $\frac{1}{4}$. А вероятность одновременного появления доминантных признаков - гладкая форма и желтая окраска семян равна $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = 9/16$; гладкая форма и зеленая окраска семян $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = 3/16$; морщинистая форма и желтая окраска $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = 3/16$; морщинистая форма и зеленая окраска семян $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = 1/16$. (расщепление по фенотипу 9/16 : 3/16 : 3/16 : 1/16 или 9 : 3 : 3 : 1).

Закон независимого сочетания (комбинирования) генов в полигибридном скрещивании

Если рассматривать признаки по отдельности (т.е. рассматривать поведение каждой пары аллелей в потомстве F_2), то получается соотношение фенотипов 3 : 1 (как в моногибридном скрещивании). Например, гладких семян 423, а морщинистых 133. Тогда соотношение фенотипов 3:1. Желтых семян 416 и зеленых 140 (3:1). Это показывает, что расщепление по каждой паре альтернативных признаков (каждой паре аллелей) при дигибридном скрещивании происходит как два независимых явления. Каждый признак при расщеплении в потомстве ведет себя так же, как в моногибридном скрещивании. Это иллюстрирует III закон Менделя – закон независимого наследования признаков, или закон независимого распределения (комбинирования) генов. Причем каждый признак из одной пары альтернативных признаков может сочетаться с любым признаком из любой другой пары альтернативных признаков.

Лекция 8

Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия)

Менделевское расщепление возможно в том случае, если:

1. гены находятся в разных парах гомологичных хромосом,
2. ген определяет одно свойство или один признак организма,
3. действие гена проявляется независимо от других генов.

Известно, что гены представлены аллелями, которые в гомологичных хромосомах занимают одно и то же место – *локус*. Например, ген А, представленный двум аллелями (А и а), отвечает за такой признак, как окраска семян, а второй ген В, представленный аллелями В и в, определяет другой признак – форму семян.

Однако часто наблюдается взаимодействие генов, когда несколько генов могут влиять на развитие одного признака.

Различают основные *типы взаимодействия генов*: неполное доминирование (кодоминантность); комплементарность; эпистаз; полимерия; модифицирующее действие генов.

Неполное доминирование – это пример *аллельного взаимодействия* определенного гена. В гетерозиготном состоянии ни один из аллелей не доминирует над другим полностью. Например, у сорта фиалки Ночная красавица генотип АА

определяет белую окраску лепестков, генотип aa – белую, а растения – гетерозиготы Aa имеют розовые цветки.

Такие типы взаимодействия генов, как комплементарность, эпистаз, полимерия, модифицирующее действие – являются примерами *неаллельного взаимодействия генов*, так как взаимодействуют аллели разных генов.

Комплементарность (дополнительное действие генов) рассмотрим на примере наследования формы гребня кур. У кур известны следующие формы гребня: розовидный, гороховидный, ореховидный и простой. При скрещивании кур с розовидным и гороховидными гребнями в F_1 появились куры с ореховидным гребнем. Было высказано предположение, что доминантные аллели двух генов ($A-B-$) в гомозиготном или гетерозиготном состоянии обуславливают развитие нового признака, а в отдельности ($A-bb$ или $aaB-$) воспроизводят лишь признаки одного из родителей, то есть доминантный аллель одного гена при отсутствии доминантного аллеля другого гена определяет признаки скрещиваемых родителей.

P	♀	$AAbb$	x	♂	$aaBB$
		розовидный гребень			гороховидный гребень
$AaBb$					
F_1 ореховидный гребень					

В потомстве же F_2 наряду с перечисленными формами появляются особи с простым (листовидным) гребнем. Расщепление по фенотипу в F_2 :

9 с ореховидным : 3 розовидным : 3 гороховидным : 1 листовидным гребнем.

Таким образом, присутствие двух доминантных аллелей двух генов A и B определяет ореховидный гребень у $9/16$ кур в F_2 , ген A в гомо- или гетерозиготном состоянии ($A-bb$) дает розовидную форму гребня у $3/16$, ген B ($aaB-$) – гороховидного гребня у $3/16$ потомков. Рecessивные аллели генов A и B обуславливают появление у $1/16$ листовидного гребня.

Но расщепление в F_2 может быть и другим. Например, $9:7$, $9:3:4$, $13:3$, что указывает на сложный характер взаимодействия генов.

Эпистаз – это подавление геном действия других генов (когда аллель одного из генов подавляет действие аллелей других генов). Гены, подавляющие действие других генов, называются *ингибиторами*, или *супрессорами*, а гены, действие которых подавляется, *гипостатическими*.

Рассмотрим этот тип взаимодействия генов на примере наследования окраски оперения кур. Белое оперение разных пород кур определяется разными генами. Ген A определяет окрашенность пера, а – неокрашенность пера. Ген B подавляет действие аллеля A , аллель b не подавляет его действия. Белые леггорны имеют генотип $AABV$, а цветные породы $AAbb$. При скрещивании белых леггорнов $AABV$ с цветными породами $AAbb$ гибриды F_2 белые. Их генотип $AABb$. Даже один аллель B способен подавить действие гена окрашенности пера (AA).

Следующий пример:	P	♀	$AABV$	x	♂	$aabb$
			белые леггорны			белые плимутроки
	F_1		$AaBb$			
			белые			

F_2				
♂	AB	Ab	aB	ab

♀				
AB	AABV белые	AABb белые	AaBV белые	AaBb белые
Ab	AABb белые	<u>AAbb</u> окрашенные	AaBb белые	<u>Aabb</u> окрашенные
aB	AaBV белые	AaBb белые	aaBV белые	aaBb белые
ab	AaBb белые	<u>Aabb</u> окрашенные	aaBb белые	Aabb белые

Расщепление по фенотипу: 13 белые : 3 окрашенные

A-B- A-bb
aaB-
aabb

Полимерия

Полимерия – это действие многих генов на один признак или одно свойство организма. Например, на такие свойства организмов как цвет кожи человека. Яйценоскость кур, количество и жирность молока, шерстность овец, количество белка в эндосперме зерна, содержание сахара в корнеплоде сахарной свеклы, длина колоса у злаков, то есть на количественные признаки, которые можно измерить, подсчитать, взвесить. Наследование таких признаков изучает генетика количественных признаков, основоположником которой является Ю.А.Филиппченко.

Пример: окраска эндосперма зерен пшеницы определяется числом доминантных аллелей разных генов. А так как они влияют на один признак, то обозначаются одной и той же буквой: A_1 - A_2 – A_3 . При накоплении доминантных генов их действие суммируется. Такое взаимодействие называется также кумулятивной полимерией. Наиболее окрашенные зерна с генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$, а зерна $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ не имеют пигмента. А между этими типами в F_2 находятся промежуточные варианты. Частоты генотипов с разным количеством доминантных генов 1:6:15:20:15:6:1.

Лекция 9

Сцепление генов. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.

Американский ученый Т.Х.Морган показал, что закон независимого наследования признаков Г.Менделя справедлив не для всех признаков. В опытах Менделя наследовались гены, находящиеся в разных, негомолотичных хромосомах. Например, в дигибридном скрещивании: **AABV** x **aabb** аллели генов **A** и **B** находятся в разных хромосомах, поэтому разные признаки исходных родителей свободно комбинируются в их потомках при расщеплении.

Число хромосом относительно мало, а число генов очень велико. Поэтому предположили, что в каждой хромосоме расположен не один ген, а множество. Такие гены, находящиеся в одной хромосоме, образуют одну *группу сцепления*, попадают в одну гамету и наследуются вместе, или сцеплено. Сцепленное наследование генов составляет смысл *закона сцепления* Моргана.

Согласно хромосомной теории наследственности Т. Моргана, хромосомы с локализованными в них генами являются основными материальными носителями наследственности. Гены расположены в хромосомах линейно. Каждый ген занимает определенное положение – *локус*. Относительное расположение генов в хромосоме называется *генетической картой* или *группой сцепления*.

В экспериментах с плодовой мушкой *Drosophila melanogaster* были получены основные доказательства хромосомной теории наследственности. Благодаря небольшому числу хромосом и обилию легко учитываемых признаков дрозофила очень удобна для гибридологического анализа.

При дигибридном скрещивании гены, принадлежащие одной группе сцепления, не подчиняются закону независимого расщепления генов Менделя. Соотношения 9:3:3:1 не наблюдается, а получаются разнообразные соотношения. Потомки в F₂ и F₃ будут иметь признаки в той же комбинации, что и у родительских форм.

Явление сцепления генов обнаружено в 1906 г. Бэтсоном и Пеннетом в опытах с душистым горошком, а сущность явления раскрыта Т. Морганом.

Как выявить, сцепленное или несцепленное наследование?

Дигибрид AaBb при независимом наследовании дает четыре типа гамет: AB, Ab, aB, ab, а при сцеплении всего два: AB, ab. В анализирующем скрещивании расщепление по фенотипу 1:1.

Морганом явление сцепленного наследования показано на дрозофиле в следующих скрещиваниях:

b ⁺ серая окраска тела	P ♀ b ⁺ b ⁺ vg ⁺ vg ⁺	x ♂ b b vg vg
b черная окраска	серое тело	черное тело
(рецесс. признак)	нормальные крылья	зачаточные крылья
vg ⁺ нормальные крылья		
vg зачаточные крылья	F ₁ b ⁺ b vg ⁺ vg	
(рецесс. признак)	серое тело	
	нормальные крылья	

Анализирующее скрещивание

♀ b ⁺ b vg ⁺ vg	x ♂ b b vg vg
серое тело	черное тело
нормальные крылья	зачаточные крылья
F _a b ⁺ b vg ⁺ q vg	: b b v q vg
1	1

В анализирующем скрещивании расщепление 1:1 как в моногибридном скрещивании (а не 1:1:1:1 как в опытах Г. Менделя)

F ₁ (P)	b ⁺ b vg ⁺ vg	x	b ⁺ b vg ⁺ vg
Гаметы	b vg ⁺ , bvg		b ⁺ vg ⁺ , bvg
F ₂ b ⁺ b ⁺ vg ⁺ vg ⁺	b ⁺ b vg ⁺ vg	b ⁺ b vg ⁺ vg	b b vg vg
серое тело	серое тело	серое тело	черное тело
нормальные крылья	нормальные крылья	нормальные крылья	зачаточные крылья

Лекция 10

Кроссинговер. Генетические карты.

Расщепление в F₂ 3:1, как в моногибридном скрещивании, и признаки родителей (окраска и размер крыльев), а следовательно, их гены, сцеплены друг с другом, то есть находятся в одной хромосоме. У человека 23 группы сцепления, у дрозофилы 4 группы сцепления, кукурузы 10, гороха 7.

Но часто соотношение 3:1 по фенотипу не наблюдается, возникают все четыре фенотипа. Это объясняется неполным сцеплением.

Появление новых комбинаций родительских генов (то есть неполное сцепление) связано с явлением *кроссинговера*, то есть обменом идентичными участками хромосом в профазе I мейоза. Сцепление нарушается и появляется дополнительный источник комбинативной изменчивости. Открыт кроссинговер в 1911 г. Т. Морганом.

Гаметы с хромосомами, претерпевшими кроссинговер, называются *кроссоверными*. Гаметы с хромосомами без кроссинговера - *некроссоверными*. Особи, возникшие с участием кроссоверных гамет, называются *кроссоверными*.

Морган предположил, что частота кроссинговера отражает относительное расстояние между генами: чем дальше гены отстоят друг от друга, тем чаще между ними происходит кроссинговер, чем ближе - тем реже осуществляется кроссинговер. Образование новых сочетаний генов называется *генетической рекомбинацией*.

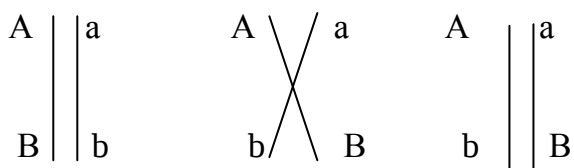
Величину перекреста (величину кроссинговера, отражающую силу сцепления между генами) определяют как отношение числа кроссоверных особей к общему числу особей в данном скрещивании, то есть расстояние между генами можно рассчитать по проценту рекомбинантов.

Расстояние между генами измеряется в *морганидах (единицах кроссинговера)*. Одна морганида – генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1%, то есть в 1% гамет происходит генетическая рекомбинация между генами, в результате чего образуется 1% кроссоверных и 99% некроссоверных гамет.

Сотрудник Т. Моргана А. Стертевант предположил, что, зная частоту кроссинговера, можно определить взаимное расположение генов и расстояние между ними. Так строится *карта группы сцепления*, или *генетическая карта*, где каждый ген занимает определенное место *локус*. Карты групп сцепления построены для многих генетических объектов: насекомых, млекопитающих, птиц, многих растений и микроорганизмов, для многих вирусов, бактериофагов, эукариот.

Частоты рекомбинации дают возможность генетикам составить карты генов в хромосомах. Если частота рекомбинации 4% между генами А и В, то тогда они расположены в одной хромосоме на расстоянии 4 морганиды.

Гомологичные хромосомы могут претерпевать кроссинговер не в одном, а в двух и нескольких местах. Это происходит, если гены разделены большими расстояниями.



Кроссинговер в одном месте хромосомы может подавлять в той или иной степени кроссинговер в других местах. Это явление *интерференции*.

Факторы, влияющие на кроссинговер: излучения ультрафиолетовые, рентгеновские и γ -лучи, корпускулярные излучения; химические вещества, изменения температуры, возраст. Снижают частоту кроссинговера хромосомные перестройки.

Лекция 11

Генетика пола. Половые хромосомы. Сцепленное с полом наследование.

Половое размножение свойственно всем живым организмам. При скрещивании возможно выявление в потомстве новых приспособительных сочетаний признаков, которые накапливаются в генофонде (сочетания генов) вида под действием естественного отбора. Пол определяется хромосомами или генами, т.е. он наследственно детерминирован.

Определение пола происходит на разных фазах развития: 1) в процессе созревания яйцеклеток (прогамное) у коловраток, тлей и первичных кольчецов; 2) в момент слияния гамет при оплодотворении (сингамное) – млекопитающие, птицы, рыбы; 3) в процессе индивидуального развития (эпигамное) у морского червя. В данных случаях речь идет лишь о времени определения пола. Но сам пол первично определяется закономерностями мейоза, сочетанием гамет родителей при оплодотворении.

Роль хромосом в определении пола. Каждому виду свойственно определенное соотношение полов, которое близко к расщеплению 1:1. Так, у человека процент родившихся особей мужского пола равен 51, у лошади 52, овцы 49, свиньи 52, собаки 56, утки и голубя 50, осла 49, мыши 50. Такое соотношение (1:1) совпадает с расщеплением в анализирующем скрещивании, когда одна из форм гомозиготна по рецессивному гену **aa**, а другая гетерозиготна **Aa**. Следует поэтому предположить, что один пол должен быть «гомозиготным», а другой «гетерозиготным». Это предположил еще Г. Мендель. Дальнейшие цитологические исследования подтвердили это предположение.

У самцов и самок во всех клетках имеются пары гомологичных хромосом (аутосомы), но по одной паре хромосом они различаются. Эти хромосомы называются половыми хромосомами. Рассмотрим хромосомы *Drosophila melanogaster*.

У дрозофилы четыре пары хромосом. Три пары (II, III, IV) у обоих полов идентичны, эти хромосомы называются аутосомами. По первой паре (I) самец и самка различаются: у самки имеются две X-хромосомы, а у самца X- и Y-хромосомы.

Такое различие по половым хромосомам характерно для большинства животных, в том числе и для человека. Самки дрозофилы образуют только один тип гамет: с X-хромосомой. Поэтому самки называются гомогаметным полом. А самцы образуют два типа гамет: с X- и Y-хромосомами. Следовательно, они являются гетерогаметным полом. Случайное сочетание этих гамет самца и самки и обеспечивает статистически равное число самцов и самок в каждом поколении.

Таким образом, Y-хромосома дает первый толчок на пути превращения зародыша в самца. Позднее начинают «работать» гены аутосом.

Лекция 12

Биология пола у растений и животных

Самки дрозофилы. Поэтому самки большинства животных называются гомогаметным полом, так как самки образуют только один тип гамет: с X-хромосомой. Самцы образуют два типа гамет: с X- и Y-хромосомами. Они являются

гетерогаметным полом. Случайное сочетание этих гамет самца и самки и обеспечивает статистически равное число самцов и самок в каждом поколении.

У птиц, бабочек самки имеют ХУ-хромосомы (или ZW), а самцы XX-хромосомы (или ZZ). У некоторых насекомых (прямокрылых) генотип самца ХО, то есть У-хромосомы вовсе нет.

$$\begin{array}{ccc}
 & \text{Кузнечик} & \\
 \text{♀ } 22 + XX & \times & \text{♂ } 22 + XO \\
 \downarrow & & \downarrow \\
 \text{Гаметы } 11 + X, & & 11 + X, \\
 11 & & \\
 F_1 & \text{♀ } 22 + XX & \text{♂ } 22 + X
 \end{array}$$

На ранних стадиях развития у зародыша образуются зачаточные репродуктивные органы, не являющиеся ни женскими, ни мужскими. Что у них разовьется, зависит от половых хромосом. У человека в У-хромосоме есть ген, который отвечает за синтез определенного белка. Под влиянием этого белка из зачаточных репродуктивных органов развиваются семенники. Семенники в свою очередь выделяют мужские гормоны. Семенники образуются на 6-й неделе эмбрионального развития. Если этого не происходит, то на 7-й неделе образуются яичники. Дальнейшее развитие женских органов идет без гормонального стимулирования. Если удалить яичники и семенники до дифференциации половой системы, то у зародыша разовьются женские половые органы.

У животных и растений возможны четыре типа хромосомного определения пола в зависимости от соотношения половых хромосом.

Типы соотношения половых хромосом у животных

Организмы	Гетерогаметный пол	Гаметы		Зиготы	
		спермии	яйцеклетки	самки	самцы
Человек, дрозофила	самец	X, Y	X	XX	XY
клоп	самец	X, O	X	XX	XO
кузнечики	самец	X, O	X, Y	XY	XX
птицы, бабочки	самка	X	X, Y	XY	XX
моль	самка	X	X, O	XO	XX

У растений гетерогаметным может быть как мужской, так и женский пол. Например, у земляники женский пол (ХУ) гетерогаметен, мужской (ХХ) гомогаметен. У конопли, щавеля гетерогаметен мужской пол.

Лекция 13

Виды изменчивости. Классификация мутаций.

Изменчивость - это свойство организмов приобретать новые признаки или терять прежние. Она определяет многообразие живой природы.

Мутационная изменчивость - это скачкообразное изменение признаков, связанное с изменением структур генов.

Комбинативная наблюдается при скрещивании организмов, когда возникают новые комбинации генов.

Генотипическая изменчивость, таким образом, связана с изменением наследственных структур и сохраняется в ряду поколений.

Фенотипическая изменчивость не затрагивает генотипа и не сохраняется при половом размножении. Она связана с изменением реакции генотипа на изменение условий среды, то есть один генотип может проявляться в нескольких фенотипах.

Особый вид – *онтогенетическая изменчивость* наблюдается в процессе онтогенеза (от зиготы до смерти) и связана с развитием организма во времени (изменение морфологических, физиологических, биохимических особенностей организма).

Способ реагирования генотипа организма на условия среды называется *нормой реакции*. Это предел изменчивости данного генотипа. Если проанализировать какой-то признак, например, масса, окраска организма у членов популяции, то в среднюю часть кривой попадет большинство, а на концах малое число особей.

Мутационная изменчивость. *Мутация* - это изменение структуры или количества ДНК данного организма. Мутация может быть унаследована клетками, происходящими от мутантной клетки в результате митоза или мейоза. Понятие «мутация» как причины внезапного появления нового признака введено в 1901г. голландским ботаником Гизе де Фризом. Он изучал наследственность у энотеры. В 1910г. Морган начал изучать мутации у дрозофилы. Стало известно вскоре более 500 мутаций.

Частота мутаций и их причины. Мутации возникают случайно спонтанно, то есть любой ген может мутировать в любой момент. Частота различна, но связывают с продолжительностью жизненного цикла: у организмов с коротким жизненным циклом она выше.

Возникновение мутаций (мутагенез) определяется причинами: естественными и искусственными. *Естественный мутагенез* происходит под влиянием космических лучей и залежами радиоактивных элементов земной коры; искусственный мутагенез – под действием физических и химических факторов.

В 20-е годы Мёллер установил, что частоту мутаций можно повысить, воздействуя на организм рентгеновскими лучами. Позднее была установлена мутагенная активность γ -лучей, УФ-лучей, α -, β -частиц, нейтронов. Электромагнитное излучение (R-лучи, γ -лучи) является сильным мутагеном. УФ-лучи обладают меньшей проникающей способностью, так как они не ионизируют молекулы. Корпускулярное излучение, естественная и искусственная радиоактивность определяется α -, β -частицами, протонами, нейтронами и другими частицами.

В 1925 г. советские ученые Надсон и Филлипов получили впервые мутации у дрожжевых грибов под влиянием лучей радия. В 1928 г. американский генетик Мёллер получил мутации у дрозофилы под влиянием R-лучей.

Химическими мутагенами являются вещества: иприт, кофеин, колхицин, компоненты табака и лекарственные препараты, пищевые консерванты, пестициды и др.

В 1932 г. советский генетик Сахаров получил мутагенный эффект при обработке яиц дрозофилы раствором KI. В 1933 г. Лобашев использовал NH_3 в качестве мутагена, в 1946 г. американский генетик Ауэрбах и Робсон испытали иприт,

а в 1946 г. советский генетик Раппопорт - формальдегид. Сейчас известно более 500 веществ-мутагенов.

Генные, или точковые мутации - это изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК. Нуклеотиды могут изменить порядок расположения, вставка, потеря, удвоение и др.

Хромосомные aberrации - изменение структуры хромосом. Это делеции (нехватка или утрата хромосомой какого-либо участка), инверсии (поворот участка на 180^0), транслокации (отрыв участка хромосомы и присоединение ее к концу или к другой негомологичной хромосоме), дупликации (повторение набора генов, локализованных в этом участке).

Геномные мутации - это изменение числа хромосом. К ним относятся полиплоидия; гаплоидия; анеуплоидия.

По значению мутаций для организма выделяют мутации: *вредные; летальные; нейтральные* (чаще всего); *полезные* (редко).

Летальные мутации нарушают развитие организма. Установлено, что у человека 20 % беременностей заканчиваются естественным выкидышем в сроки до 12 недель. Мутации в первом поколении бывают доминантными, а во втором и последующих поколениях - рецессивные.

Генеративные мутации (в половых клетках) передаются при половом размножении. *Соматические* (в клетках тела) при половом размножении не передаются. При прямой мутации доминантный признак переходит в рецессивный, при обратной - рецессивный признак в доминантный.

Лекция 14

Хромосомные aberrации

Делеция (или нехватка). Это наиболее простая форма мутации, утрата хромосомой какого-то участка, промежуточного или концевой. В хромосоме не хватает некоторых генов. Она может произойти в одной из гомологичных хромосом. Тогда аллели нормальной хромосомы экспрессируются, даже если они рецессивны. Если делеция происходит в обеих гомологичных хромосомах, то это ведет к летальному исходу.

При делециях и дупликациях число генных локусов в хромосомах изменяются. В профазе I мейоза, когда гомологичные хромосомы приступают к конъюгации, одна из гомологичных образует петлю (см ниже) или же перекручивается.

Инверсия - это вырезанные участки хромосомы, который поворачивается на 180^0 и вновь встраивается на прежнем месте. Изменения генотипа не происходит, но возможны фенотипические изменения (эффект положения)

Транслокация - отрыв участка хромосомы и присоединение его к ее концу или к негомологичной хромосоме.

Дупликация - повторение набора генов в одном участке. Этот дополнительный набор может оказаться внутри хромосомы или на ее конце, или присоединяться к какой-нибудь другой хромосоме.

Транспозиции - это перемещения небольших участков генетического материала в пределах одной хромосомы или между разными негомологичными хромосомами. Они происходят при участии мигрирующих генетических элементов. Описаны в 1947г. Мак-Клинтон у кукурузы. Был обнаружен мигрирующий локус Ds

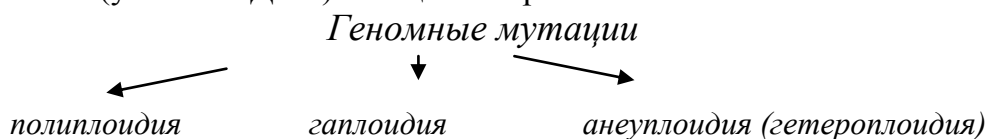
(диссоциатор), в которой происходит разрыв хромосом. Если Ds внедрялся вблизи или внутрь гена С, контролирующего окраску алейрона семян, то гетерозиготные семена оказывались неокрашенными. В присутствии другого мигрирующего элемента Ac (активатор). Ds перемещается и покидает локус. Тогда на неокрашенных семенах появлялись окрашенные пятна алейрона.

У *E.coli* обнаружены вставки в участки генома участков ДНК разной длины IS (insertion sequences- вставные последовательности). 200-5.700 п.н. Ответственна за их перемещение по ДНК транспозаза.

Лекция 15-16

Геномные мутации. Полиплоидия. Анеуплоидия.

Геномные мутации – это изменение числа хромосом. Они происходят на уровне отдельных генов (участков ДНК) или целых хромосом.



Полиплоидия - это кратное увеличение числа хромосом. Организмы, которые развились из полиплоидных клеток, называются *полиплоидами*.

Автополиплоидия - это кратное увеличение в клетках набора хромосом одного и того же вида. Различают три- (3n), тетра- (4n), пента- (5n), гекса- (6n) и др. Морфологически автополиплоид сходен с родительской формой. Увеличение числа хромосом в клетке возможно при нарушении деления элементов ядра в митозе и мейозе.

Почти все культурные растения полиплоиды. Примеры автополиплоидов: хлопчатник $2n = 26, 52$; табак $2n = 48$; кофейное дерево $2n = 22, 33, 44, 66, 88$; яблоня $2n = 34, 51, 68$; земляника $2n = 14, 28, 42, 56, 70$. Но есть виды с неизменным числом хромосом. Все виды ржи $2n = 14$, свеклы $2n = 18$.

В селекции растений широко применяются химические вещества, нарушающие течение клеточного деления и увеличивающие ploidy клетки. Наиболее применяем колхицин.

Аллополиплоидия

В природе часто происходит скрещивание разных видов между собой. Стерильность гибрида может быть преодолена в результате аллополиплоидии.

Аллополиплоидия - это удвоение числа хромосом у стерильного межродового гибрида, в результате чего он становится плодовитым (фертильным). *Аллополиплоиды* - организмы, возникшие в результате соединения в одном геноме хромосомных наборов разных видов и последующего удвоения числа хромосом.

$AA \times BB \rightarrow F_1 AB; AB \rightarrow AABB$ (аллотетраплоид, или амфидиплоид)

Сочетание разных геномов может обеспечить получение более ценных видов.

Морфологически аллополиплоид занимает промежуточное положение между ними и похож на гибрид между ними. Получены аллополиплоиды табака, пшеницы, овса, махорки, рапса, горчицы сарептской, горчицы абиссинской и др.

Классические работы по получению межродовых гибридов - работы Г.Д. Карпеченко по скрещиванию редьки с капустой (1922-1927 гг.). Растения имеют по $2n = 18$. Они плохо скрещиваются, их гибриды имеют $2n = 18$ (9Р и 9К).

Гибриды были или полностью стерильны, или давали крайне небольшое число семян. Но среди гамет в результате нерасхождения хромосом в мейозе обнаруживались гаметы с диплоидным набором хромосом. ($2n = 18$ (9Р и 9К)). При встрече такие гаметы давали начало нескольким растениям, у которых объединились оба диплоидных набора разных видов, то есть ядра содержали 18 хромосом редьки и 18 хромосом капусты. ($4n = 36$). Это аллополиплоид, или *амфидиплоид*. Он физиологически изолирован от родителей. Гибриды F_2 плодовиты. Конъюгация гомологичных хромосом возможна, так как есть два набора родительских хромосом. Образуются диплоидные гаметы ($2n = 18$), содержащих 9 хромосом капусты и 9 редьки.

Гаплоидия - это уменьшение в два раза числа хромосом в соматических клетках. *Гаплоид* – это организм с гаплоидным набором негомологичных хромосом. Обнаружены впервые у дурмана в 1921 г. Как правило, гаплоиды бесплодны, по размерам меньше диплоидов (паслен с $n = 17$).

Способы получения гаплоидов: отдаленная гибридизация, опыление убитой пылью, действие необычной температурой, близнецовый метод (отбор гаплоидов среди спонтанно возникших видов). Гаплоидия позволяет селекционерам улавливать полезные и устранять летальные соматические мутации, а затем такие гаплоиды переводить в диплоиды. *Анеуплоидия* (гетероплоидия) - это не кратное гаплоидному набору изменение числа хромосом. Это добавление или потеря отдельных хромосом, например: 1) моносомия $2n - 1$, $4n - 1$; 2) трисомия $2n + 1$, $4n + 1$; 3) нуллисомия $2n - 2$, $4n - 2$ (потеря пары гомологичных хромосом).

Явление анеуплоидии открывает широкие возможности для генной инженерии. Анеуплоиды закрепляются путем бесполого размножения у многих видов растений и некоторых видов животных.

Анеуплоиды широко распространены у человека. При нерасхождении хромосом могут образоваться комплексы: XXXY, XXXXY – (♂) идиотизм. XXX (♀)- бесплодие XO (♀)- синдром Тернера - отсутствие большинства женских вторичных половых признаков, короткая шея, низкорослость). Трисомия по хромосоме 21 - болезнь Дауна (широкая переносица, бесплодие, умственная отсталость, порок сердца, сосудов, 9-15 лет). Трисомия по хромосоме 22 - шизофрения. Трисомия по хромосомам 13, 14, 15- задержка умственного развития, дефекты зрения, судороги.

Лекция 17

Строение нуклеиновых кислот

Нуклеиновые кислоты представляют собой генетический материал всех живых организмов вплоть до самых простых вирусов. Выяснение структуры ДНК открыло новую эпоху в биологии, так как позволило, наконец, понять, каким образом живые клетки, а значит, и организмы точно воспроизводят себя и как в них копируется информация, необходимая для регулирования их жизнедеятельности.

Нуклеиновые кислоты (НК) состоят из мономеров – *нуклеотидов*. В нуклеиновых кислотах содержатся основания четырех видов: два из них относятся к классу пуринов – аденин (А) и гуанин (Г) и два к классу пиримидинов – цитозин (Ц) и тимин (Т), или урацил (У). Соединение сахара с основанием называется нуклеозидом.

Нуклеотиды соединены в цепь, остов которой состоит из перемещающихся остатков сахара и фосфата, к которому присоединяются азотистые основания. Как

показал в 1949-1951 гг. Э. Чаргафф, количество А в любой молекуле ДНК равно количеству Т, а количество Ц равно количеству Ц (*правило Чаргаффа*).

Дж. Уотсон и Ф. Крик, опираясь на правило Чаргаффа и обобщив данные рентгеноструктурного анализа, полученные М. Уилкинсом и Р. Франклином, построили молекулярную модель ДНК. Молекула ДНК состоит из двух спиральных полинуклеотидных цепей. Основания удерживаются вместе водородными связями. Между А и Т образуются две, а между Г и Ц – три водородные связи. Основания, способные спариваться, называются *комплементарными* ($A = T, G \equiv C$). Каждая цепь закручена в спираль вправо, и обе они свиты вместе, то есть закручены вправо вокруг одной и той же оси, образуя двойную спираль. Цепи антипараллельны, то есть направлены в противоположные стороны, так что 3'-конец одной цепи располагается напротив 5'-конца другой. Таким образом, если порядок оснований в одной цепочке 5'-ТАТЦГА-3', то в другой, комплементарной, порядок будет 3'-АТАГЦТ-5'.

Процесс самоудвоения ДНК, в которой роль матрицы играет сама молекула ДНК, называется *репликацией*. Новая молекула ДНК представлена одной родительской и вновь синтезированной цепочками. В 1957 г. М. Мезельсон и Ф. Сталь доказали, что репликация ДНК происходит на основе *полуконсервативного механизма*: две цепи, образующие спираль, могут раскручиваться и разветвляться, после чего каждая из них служит матрицей, к которой путем спаривания оснований пристраивается комплементарная цепочка нуклеотидов. Участок, где расходятся цепи ДНК, называется *репликационной вилкой*).

Соединение нуклеотидов происходит в присутствии ДНК-полимеразы. В 1967 г. Корнберг показал, что ДНК-полимераза присоединяет нуклеотиды только в направлении 5'→3'. А так как две цепи ДНК антипараллельны, то процесс репликации для каждого из нитей идет отдельно. ДНК-полимераза может непрерывно строить лишь одну новую цепь молекулы ДНК в направлении 5'→3'. Эта синтезируемая цепь называется *ведущей*, или *лидирующей*. Другая дочерняя цепь ДНК синтезируется отдельными короткими участками, или *фрагментами Оказаки*, и называется *запаздывающей*. Фрагменты Оказаки соединяются воедино другим ферментом ДНК-лигазой.

ДНК-полимераза не может сама начинать синтез новой нити: ей нужна затравка в виде небольшого фрагмента РНК (РНК-праймер), которая затем уничтожается. Таким образом, репликация ДНК позволяет двум дочерним клеткам получать одну и ту же генетическую информацию от материнской клетки.

РНК в отличие от ДНК бывает по большей части одноцепочечной. Существует три типа РНК, участвующих в синтезе белковых молекул. Это *матричная*, или *информационная* РНК (м-РНК, или и-РНК), *транспортная* (т-РНК) и *рибосомальная* (р-РНК). Все три типа синтезируются непосредственно на ДНК. Количество РНК находится в прямой зависимости от количества вырабатываемых этой клеткой белков.

м-РНК составляет 3-5 % всей содержащейся в клетке РНК. Она образуется в результате транскрипции на одной из цепей ДНК. Предполагают, что в этом процессе участвуют промотор и оператор. р-РНК составляет более 80 % всей РНК клетки. Она кодируется особыми генами хромосом, расположенными в участке ядрышка – *ядрышковом организаторе*. р-РНК содержится в цитоплазме в комплексе с белковыми молекулами, образуя рибосомы. т-РНК (15 % всей клеточной РНК)

состоит из коротких цепей (около 80 нуклеотидов). Идентифицировано более 60 т-РНК. Они доставляют содержащиеся в цитоплазме аминокислоты к рибосомам для образования полипептидных цепей белка.

Последовательность азотистых оснований в ДНК определяет аминокислотную последовательность белков. Эта зависимость между основаниями и аминокислотами носит название *генетического кода*. В такой код входит 64 разных *триплета* (тройки оснований). Генетический код, по-видимому, универсален, то есть одни и те же триплеты кодируют одни и те же аминокислоты у всех организмов (код митохондриальной ДНК несколько отличается от универсального кода). Код является вырожденным, то есть та или иная аминокислота может кодироваться более, чем одним триплетом.

Лекция 18

Ген. Теория гена. Генетический код.

Термин «ген» ввел в биологию голландский ученый Иогансен в 1909 г.

Согласно хромосомной теории наследственности Т. Моргана ген является элементарной структурной единицей наследственности. *Ген* – это наименьший участок ДНК, который может быть отделен от примыкающих участков в результате кроссинговера. Ген представляет собой единиц функции, мутации и рекомбинации.

Считалось, что ген является неделимой единицей. Позднее советскими генетиками Серебровским и Дубининым была предложена теория гена. Ими в опытах с дрозофилой было установлено следующее: мутация гена в первой хромосоме вызывает редукцию щетинок на ее мушки. Однако данная мутация имела разное фенотипическое проявление. У одних особей щетинки исчезали на брюшке, у других на голове, у третьих – на голове и брюшке. Исходя из этого, ученые предположили, что ген, определяющий редукцию щетинок на теле дрозофилы, состоит из нескольких участков со сходной функцией. Каждый участок этого гена вызывает мутацию на какой-либо одной части тела и может мутировать независимо от других. Весь ген был назван *базигеном*, а участки генов - *трансгенами*. Между трансгенами существуют такие же аллельные отношения, что и между генами.

Позднее в 70-е гг. XX в. с помощью работ американского физика и генетика Бензера на фаге Т-4 была установлена более тонкая структура гена. Бензер не только установил возможность деления гена путем кроссинговера, но и доказал, что ген состоит из большого числа очень мелких единиц, способных рекомбинировать с наименьшей частотой рекомбинации (0,2%). Участок меньшей длины уже не делился кроссинговером и, следовательно, мог считаться *единицей рекомбинации*.

Наименьший участок молекулы ДНК, способный самостоятельно мутировать, Бензер назвал *мутоном*. Первоначально считалось, что один мутон состоит из 5 нуклеотидов. В настоящее время установлено, что один мутон состоит из 2 нуклеотидов. Наименьшую функциональную единицу Бензер назвал *цистроном*. Цистрон включает 3 нуклеотида, так как кодирует одну аминокислоту.

ДНК имеет активные участки, с которых списывается информация на РНК. Эти участки называются *экзонами*. Неактивные участки называются *интронами*. Соединение участков м-РНК, списанных с экзонов, называется *сплайсингом*. В результате сплайсинга из про-м-РНК образуется м-РНК, которая направляется из ядра в цитоплазму к месту синтеза полипептида (к рибосомам).

Лекция 19

Теория оперона Жакоба-Моно

ДНК несет генетическую информацию, необходимую для синтеза сотен различных белков, однако в каждый данный момент клетка синтезирует только те белки, которые нужны ей в это время. Показано, что на уровне транскрипции бактериальная клетка может регулировать как тип продуцируемых белков, так и их количество. Возможна также регуляция на уровне трансляции, главным образом у эукариот, когда регуляция определяет, какие м-РНК будут транслироваться рибосомами и как часто они транслируются.

Данные о механизмах, регулирующих активность генов в клетке, были впервые получены при изучении регуляции синтеза ферментов у *E. coli*. Полагают, что в клетках *E. coli* синтезируются около 800 ферментов. В 1961 г. Жакоб и Моно сформулировали классическую модель *оперона*. Первой была предложена модель *лактозного оперона*. Установлено, что для усваивания сахара лактозы бактериями *E. coli* необходимо наличие трех ферментов: β -галактозидазы, пермеазы и трансацетилазы. Информация об этих ферментных белках заключена в трех *структурных генах*, которые тесно сцеплены в одной хромосоме и обозначаются как **lac Z**, **lac J** и **lac A**. К структурным генам примыкает участок ДНК, называемый *оператором*. Оператор и управляемые им структурные гены в совокупности называются *опероном*. Экспрессия лактозного оперона (то есть включение этих трех генов и синтез соответствующих ферментов) контролируется другим геном **lac I**, который называют *геном-регулятором*. Ген-регулятор содержит информацию для синтеза белка-репрессора, препятствующего активности структурных генов.

Если в среде, где содержатся бактерии *E. coli*, нет лактозы, то три фермента клетке также не нужны. Репрессор лактозного оперона связывается с геном-оператором и подавляет его активность. Потому м-РНК не образуется и полипептиды не синтезируются. Если же появляется лактоза, то ее молекулы закрепляются на репрессоре, и последний уже не может фиксироваться на операторе. Эта система регуляции очень экономична, поскольку позволяет приступать к синтезу, только если в этом есть необходимость (присутствует лактоза). Лактоза действует как индуктор, присоединяясь к молекуле репрессора и препятствуя ее соединению с оператором. Структурные гены переходят в активное состояние и продуцируют м-РНК для синтеза ферментов, ответственных за поглощение и расщепление лактозы. Таким образом, лактоза индуцирует собственное расщепление.

Позднее было высказано предположение о существовании гена-*промотора*, расположенного рядом с оператором и действующего между ним и геном-регулятором (такая организация генов была названа *кластерной*). Предполагают, что промотор выполняет две функции. Во-первых, промотор – это место, к которому присоединяется *РНК-полимераза*, прежде чем начать перемещаться вдоль ДНК, транскрибируя структурные гены в соответствующую м-РНК. Во-вторых, последовательность оснований в промоторе определяет, какая из цепей двойной спирали ДНК присоединит к себе РНК-полимеразу, то есть от промотора зависит, какая из цепей ДНК будет служить матрицей для синтеза м-РНК.

У эукариот регуляция белкового синтеза еще сложнее и еще менее изучена. Ясно, что регуляция должна осуществляться на многих этапах, ведущих от ДНК к белку. В эукариотических клетках, так же как и в прокариотических, образование определенных ферментов индуцируется присутствием их субстратов.

Лекция 20

Генная инженерия. История проблемы.

Генная и клеточная инженерия – это перенос чужеродного генетического материала в клетку растения для изменения свойств организмов. Использование генной и клеточной инженерии в селекционном процессе существенно сокращает время выведения новых форм и сортов растений с нужными человеку свойствами. Однако реализовать это достаточно сложно, так как нужно *знать локализацию в хромосомах тех генов*, которые отвечают за развитие хозяйственно ценных признаков.

Структура генома растений сложна и мало изучена. И большинство нужных признаков кодируется множеством генов. Еще мало надежных способов переноса и встраивания гена в геномы растений. Для этих целей в настоящее время используются следующие методы:

- *слияние протопластов* (создание гибридов растений путем гибридизации соматических клеток),
- *метод прямого переноса ДНК*. При попадании ДНК внутрь клетки часть ее встраивается в геном клетки. Вводят ДНК в клетку следующими способами:
 - с помощью микроиглы,
 - инкубирование протопластов в питательной среде, содержащей ДНК,
 - воздействие электрическими импульсами, способствующими проникновению ДНК через мембрану клетки,
 - предварительное упаковывание ДНК в *липосомы* (сферические тельца с оболочкой из фосфолипидов), которые легко проникают в протопласты.

- Ограничения:* 1. не у всех растений можно получить протопласты,
2. не у всех трансформированных растений можно получить полноценные растения.

Клонирование генов включает: *рекомбинацию, трансформацию, отбор*.

С помощью фрагментов *рестриктаз* из ДНК вырезаются фрагменты. Эти фрагменты состоят из 4-6 нуклеотидов и имеют комплементарные концы, которые могут спариваться. Между собой могут спариваться два фрагмента. Затем эти фрагменты ДНК переносятся в бактериальные клетки для синтеза нужных продуктов (например, инсулина), то есть для клонирования. Но для внедрения генов в бактерии нужны переносчики этих генов – *векторы*. Векторы – это молекулы ДНК, способные переносить включенные в них гены в клетку, где эти молекулы реплицируются автономно или после интеграции с геномом. В качестве векторов для клонирования генов и трансформации растений используются две разновидности плазмиды *Ti* бактерии *Agrobacterium tumefaciens*. Они проникают из бактерий в клетки растения, и часть ДНК *Ti*-плазмиды (*Т-ДНК*) встраивается в хромосомы растения. Она вызывает образование опухоли из-за гиперпродукции фитогормонов и специфических веществ – *опинов*. Происходит трансформация растения-хозяина. Оно интенсивно растет на искусственной среде без добавления фитогормонов. *Ti*-плазида может передаваться в клетки *A. tumefaciens*, лишенные ее.

Встраивание фрагмента в ДНК происходит при участии рестриктаз. Они вскрывают вектор-плазмиду, и в нее встраивается по принципу комплементарности фрагмент.

Сейчас выделены и проклонированы несколько десятков генов высших растений. Делаются попытки повысить урожайность растений, устойчивых к болезням, холоду, вредителям. Это дает возможность уменьшить количество вносимых в почву пестицидов, а также выращивать растения в неблагоприятных для них условиях.

Но неполнота знаний о генетике многих свойств растений сдерживает быстрое развитие методов генетической и клеточной инженерии в селекции растений. Определить, какие гены и в каких комбинациях ответственны за урожайность, очень трудная задача.

Лекция 21

Модификационная изменчивость

Фенотипическая изменчивость, или модификационная - это ненаследуемая изменчивость. Она связана с изменением реакции генотипа на изменение условий среды, в которой происходит развитие организма. Таким образом, один генотип может проявляться в нескольких фенотипах.

Внешние воздействия могут вызывать у особи или группы особей изменения, которые бывают для них вредными, безразличными или полезными, т.е. приспособительными. Дарвин допускал наследование приобретенных свойств.

Противником был Вейсман (1833-1914 гг.) - невозможна передача половым путем изменений соматических клеток (на протяжении 22 поколений он отрубал хвосты белым мышам и скрещивал их; всего 1592 особи). Центральная догма молекулярной биологии - перенос информации возможен только от генетического материала (нуклеиновых кислот) к белкам, но не наоборот.

Норма реакции. Генотип обладает способностью определять норму реакции организма по каждому признаку. Норма реакции – генотипически определяемая способность варьировать степень выраженности признаков в определенных пределах в зависимости от условий внешней среды. Таким образом, организм наследует не сами признаки или свойства, а наследует гены, которые определяют возможность развития этих признаков. Норма реакции позволяет организмам приспосабливаться к различным условиям среды, переживать неблагоприятные моменты.

Если получать потомство от организмов с одинаковым генотипом, но имеющих разную степень выраженности признака, то оно будет одинаковым, то есть потомки будут иметь малую, среднюю и высокую степень выраженности признака. Например, поле пшеницы, высота растений 30 см и более, но есть и 20 см. *Норма реакции* – совокупность фенотипов, где наибольшее число особей со средними значениями. Особи, у которых признак выражен очень слабо, или сильно, встречаются редко.

Знание нормы реакции организма, пределов модификационной изменчивости важно для конструирования новых форм животных, растений, микроорганизмов в медицине.

Таким образом, модификации - результат изменения действия генов, а мутации - результат изменения самих генов.

Правила изучения модификационной изменчивости

- 1) исходный материал должен быть генетически однороден; Клоны (вегетативно размноженное потомство одного растения или микроорганизма), чистые линии однойцевые близнецы (у животных и человека) и др.
- 2) необходима статистическая обработка с учетом варьирования признака в контрольном и опытном вариантах;
- 3) требуется воспроизводимость результатов при повторном опыте;
- 4) наблюдение должно быть многократным, минимальное число наблюдений два. Чем больше изменчивость по признаку, тем больше, тем больше должно быть число наблюдений;
- 5) совокупность всех особей - генеративная совокупность, но используются в опыте не все особи, а часть - *выборка*. Она должна быть *репрезентативной*, т.е. отражать *генеральную совокупность*.

Число единиц выборки - это *объем выборки*. Различия между единицами выборки – вариации, или *дисперсия*. Для изучения выборки составляют вариационный ряд, группируя по классам и располагая последовательно в возрастающих или убывающих значениях признака с указанием их частоты. Число вариантов в каждом классе называется частотой f . Графическое изображение вариационного ряда - вариационная кривая. Любую выборку характеризует средняя арифметическая, это частное от деления суммы всех вариантов на объем выборки.

Лекция 22-23

Составление вариационных рядов и их графическое изображение. Определение основных показателей в выборках

Пример: Определение модификационной изменчивости числа зубчиков средней доли листа земляники лесной.

1. Выписываем данные в том порядке, в котором проводили подсчет числа зубчиков средней доли листа земляники (всего листьев 50):

23, 18, 20, 23, 20, 21, 19, 18, 19, 20, 22, 17, 20, 22, 19, 21, 22, 19, 18, 19, 20, 22, 22, 20, 19, 20, 21, 20, 21, 20, 21, 22, 21, 19, 21, 20, 21, 20, 20, 18, 18, 20, 21, 20, 21, 18, 22, 19, 20, 19.

Далее определяем размах варьирования: из $x_{\max}$ вычитаем число, предшествующее $x_{\min}$. В данном случае $x_{\max} = 23$, $x_{\min} = 17$, поэтому размах варьирования будет равен 7 (23-16).

2. Составляем вариационный ряд. Записываем подряд все варианты от меньшей до большей. В нашем случае это будет так: 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23.

В связи с тем, что каждая из вариаций встречается не по одному разу, определяем их частоты f .

x	f	xf	$(x - \bar{x})$	$(x - \bar{x})^2$	$(x - \bar{x})^2 f$
17	. 1	17	-3,1	9,61	9,61
18	:: 6	108	- 2,1	4,41	26,46
19	:: 9	171	- 1,1	1,21	10,89
20	:: :: 15	300	0,1	0,01	0,15
21	:: 10	210	0,9	0,81	8,1
22	:: 7	154	1,9	3,61	25,27
23	: 2	46	2,9	8,41	16,82

$$n = \sum f = 50$$

$$\sum xf = 1006$$

$$\sum (x - \bar{x})^2 f = 97,3$$

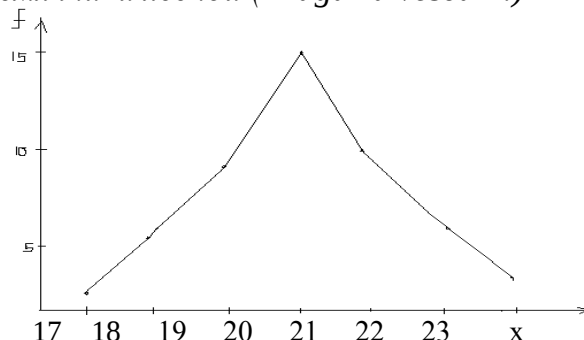
Для этой цели можно использовать очень удобный метод разности. После того как написаны вариации x подряд, необходимо палец левой руки перенести на строчку с записью всех измерений и, читая их подряд, против соответствующей вариации x ставить точку. Точки ставятся в определенном порядке: сначала по углам воображаемого квадрата ::, потом вместо точек рисуют стороны квадрата :: и диагонали ::. Такой рисунок имеет 10 компонентов. Затем точки переводят в цифры. Вариационный ряд можно представить в виде таблицы.

3. Построение вариационной кривой (полигона распределения).

Не все варианты встречаются одинаково часто, а по разнице между $x_{\max}$ и $x_{\min}$ можно судить о размахе изменчивости. Еще нагляднее эта закономерность выступит при изображении вариационного ряда на графике.

Для построения графика по оси абсцисс откладывают значения вариаций (x), а по оси ординат - частоты (f). Обязательно соблюдение масштаба для всей оси. Точки соединяют линией. Изображенный таким образом вариационный ряд носит название "полигон распределения". Куполообразность графика говорит о том, что не все вариации (x) встречаются одинаково часто, чаще всего встречаются вариации, стоящие в середине ряда, а реже - стоящие на концах.

Изображение вариационного ряда по числу зубчиков на средней доле листа земляники лесной (Fragaria vesca L.)



4. Характеристика изменчивости, определение основных статистических показателей вариационного ряда: $\bar{x}$, σ , m , V .

$$\bar{x} \text{ (среднее арифметическое)} = \frac{\sum x}{n}; \quad \bar{x} = \frac{\sum x}{n} = \frac{1006}{50} = 20,1$$

С максимальной частотой $\bar{x}$ встречается в середине ряда. Оно недостаточно для характеристики разнообразия совокупности. Так, средняя арифметическая равна 7 как для группы цифр 6, 7, 8, так и для другой группы цифр 1, 7, 13. Изменчивость же в этих двух группах разная. Поэтому для характеристики изменчивости используют такой параметр как стандартное отклонение, или среднее квадратичное отклонение σ . σ показывает, на сколько в среднем отличается каждая вариация от $\bar{x}$ и определяется по формуле:

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2 f}{n-1}}; \quad \sigma = \pm \sqrt{\frac{97,3}{49}} = \pm 1,41 \text{ зубч.}$$

Если $\bar{X}$ равны, то чем больше σ , тем больше изменчивость. Но если сравниваются разные признаки с разными $\bar{X}$, то σ недостаточна. Для этого определяют коэффициент вариации V : $V = \frac{\sigma}{\bar{X}} \times 100\%$.

Он показывает, какой % от $\bar{X}$ составляет σ . В нашем случае $V = \frac{1,41 \times 100}{20,1} = 7,0\%$

Но можно ли на основании данных одной выборки составить представление обо всей генеральной совокупности? Для этого существует показатель - ошибка средней арифметической m , которая вычисляется по формуле $m = \pm \frac{\sigma}{\sqrt{n}}$. Она показывает, на

сколько ошибаются, когда считают, что $\bar{X}$ выборки соответствует $\bar{X}$ генеральной совокупности. Другими словами, с ее помощью можно определить пределы, в которые будут укладываться средние арифметические всех выборок. Средние арифметические будут различаться между собой случайно и должны подчиняться закону нормального распределения. При нормальном распределении весь размах изменчивости вариант укладывается в пределы $\pm 3\sigma$, то есть в пределы 6σ .

Правда, в указанные пределы попадают не все 100% вариант, а лишь 99,74%. Остальные же 0,26% составят вариации меньше $\bar{X} - 3\sigma$ и больше $\bar{X} + 3\sigma$. Но они встречаются очень редко. Чаще всего пользуются доверительной вероятностью 95%, то есть считают, что можно пренебречь событиями, которые встречаются с частотой менее 5% (или ошибка встречается в 5% случаев). Тогда размах изменчивости укладывается в пределы $\pm 2\sigma$. Реже пользуются доверительной вероятностью 99%-го уровня, то есть пренебрегают событиями с частотой встречаемости 1% и меньше. При этом размах изменчивости составляет $\pm 2,6\sigma$.

m не зависит от точности измерений. Эта статистическая ошибка. В наших исследованиях $m = \pm \frac{1,41}{\sqrt{50}} = \pm 0,20 \text{ зубч.}$ Тогда $\bar{X}$, характеризующая вид *Fragaria vesca*, лежит в пределах $\bar{X} \pm 2m = 20,1 \pm 0,40$ зубчиков.

Лекция 24

Показатели разнообразия признака в совокупностях

Во многих исследованиях возникает необходимость сравнить средние арифметические двух групп растений или животных. Средние двух групп всегда в некоторой мере отличаются друг от друга. Поэтому важно установить, достоверна ли разность между средними. В математической статистике предложен специальный метод определения коэффициента достоверности разности средних:

$$t_d = \frac{\bar{x}_1 - \bar{x}_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}}$$

Коэффициент t_d дает возможность оценить достоверность разности. Если $t_d = 2$, то это значит, что различие средних арифметических неслучайно и разность достоверна в 95 случаях из 100. P (доверительная вероятность) равна 0,95. Если $t_d < 2$, то различия между средними могут быть случайными и разность между сравниваемыми группами не может быть признана достоверной. Если $t_d = 2,58$, то $P = 0,99$. И при $t_d > 3$ $P = 0,999$.

Так, если, к примеру, длина листа одного вида равна $4,62 \pm 0,101$ см, а другого $7,09 \pm 0,237$ см, то

$$t_d = \frac{7,09 - 4,62}{\sqrt{0,101^2 + 0,237^2}} = \frac{2,47}{0,26} = 9,5 > 3$$

Это значит, что различие средних арифметических признано достоверным, неслучайным, и сколько бы мы ни делали выборок у этих генеральных совокупностей, всегда средняя из второй совокупности будет больше, чем средняя из первой совокупности, то есть листья сравниваемых видов различаются по длине.

Лекция 25-26

Ошибки репрезентативности. Вычисление критерия соответствия.

Взаимная связь (взаимная зависимость) двух признаков при их изменчивости, т. е. сопряженность их вариации, называется корреляцией. Если с увеличением одного признака происходит соответствующее увеличение другого, говорят о положительной корреляции, и коэффициент корреляции имеет в этом случае положительный знак (+). Если же по мере увеличения первого признака второй уменьшается, то это отрицательная корреляция, коэффициент корреляции пишется со знаком минус (-).

Полная положительная корреляция выражается единицей $r = 1$, полная отрицательная – $r = -1$. В природе такая ситуация встречается редко, и степень связи выражается той или иной долей единицы. О тесной (сильной) корреляции обычно говорят в тех случаях, когда коэффициент корреляции не ниже ± 0.6 ; значения ниже ± 0.6 указывают на среднюю связь, а ниже ± 0.3 – на слабую.

Коэффициент корреляции призван численно выражать долю сопряженной вариации двух признаков в общей их вариации:

Рабочая формула для расчетов корреляции:

$$r = \frac{C_{xy}}{\sqrt{C_x \cdot C_y}} = \frac{\sum xy - \frac{\sum x \cdot \sum y}{n}}{\sqrt{(\sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}) \cdot (\sum y^2 - \frac{(\sum y)^2}{n})}}$$

где n – число особей, изучаемых по двум признакам;

x и y – значения вариант первого и второго признака;

C – сумма квадратов центральных отклонений, вычисляемая отдельно для ряда x (C_x) и y (C_y), вычисляемая по формуле:

$$C_x = \sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}$$

Рассмотрим способ вычисления коэффициента корреляции на примере зависимости между живым весом коров (x) и их приплода (y , кг). Заполняем таблицу, вписывая данные по каждому животному, и выполняя соответствующие вычисления.

i	x	y	x^2	y^2	xy
1	352	25	123904	625	8800
2	376	26	141376	676	9776
3	402	31	161604	961	12462
4	453	32	205208	1024	14496
5	484	34	234256	1156	16456

6	528	38	278784	1444	20064
7	555	38	308025	1444	21090
Σ	3150	224	1453158	7330	103144

Сначала определяем вспомогательные величины:

$$C_{xy} = \sum(x \cdot y) - \frac{(\sum x \cdot \sum y)}{n} = 103144 - \frac{3150 \cdot 224}{7} = 2344$$

$$C_x = \sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n} = 1453158 - \frac{3150^2}{7} = 35658$$

$$C_y = \sum y^2 - \frac{(\sum y)^2}{n} = 7330 - \frac{224^2}{7} = 162$$

Вычисляем коэффициент корреляции и его ошибку:

$$r = \frac{C_{xy}}{\sqrt{C_x \cdot C_y}} = \frac{2344}{\sqrt{35658 \cdot 162}} = + 0,975$$

$$m_r = \sqrt{\frac{1 - r^2}{n - 2}} = \sqrt{\frac{1 - 0,975^2}{7 - 2}} = 0.099$$

Для проверки значимости коэффициентов вычисляем критерий t Стьюдента:

$$t_r = \frac{r}{m_r} = \frac{0,975}{0,099} = 9,84$$

В данном примере для уровня значимости $\alpha = 0,05$ и числа степеней свободы $df = n - 2 = 5$ табличное значение критерия Стьюдента $t_{(0,05, 5)}$ равно 2,57. Полученная величина (9,84) значительно превышает табличную (2,57), что говорит о высокой статистической значимости коэффициента корреляции, о достоверности его отличия от нуля. Признаки положительно коррелируют, масса тела теленка действительно возрастает вслед за ростом массы тела коровы.

Лекция 27

Закон Харди-Вайнберга. Мутационный груз в популяции.

Популяция представляет собой совокупность особей одного вида, занимающих определенный ареал, свободно скрещивающихся друг с другом, имеющих общее происхождение, генетическую основу и в той или иной степени изолированных от других популяций данного вида.

Раздел генетики, изучающий генетическую структуру популяции, называется *популяционной генетикой*. Она составляет основу современной эволюционной теории, которую называют *синтетической теорией эволюции*.

Вся совокупность генов популяции называется ее *генофондом*. Популяция, генофонд которой непрерывно изменяется из поколения в поколение, претерпевает эволюционное изменение.

Важнейшей характеристикой популяции являются *частоты аллелей* генов и *частоты генотипов*. Частоту доминантного аллеля обозначают буквой **p**, частоту рецессивного аллеля **q**. Общая частота аллелей в популяции составляет 100 %, или 1, поэтому **p + q = 1**.

Частоты отдельных аллелей в генофонде позволяют вычислять частоты генотипов. Математическая зависимость между частотами аллелей и частотами генотипов в популяциях была установлена в 1908 г. независимо друг от друга английским математиком Дж. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом. Эта зависимость известна под названием *закона генетического равновесия Харди-Вайнберга*. Закон гласит: *при неограниченно большой популяции при отсутствии факторов, изменяющих концентрации генов, при свободном скрещивании (панмиксии) особей, отсутствии отбора и мутаций данных генов и отсутствии миграции численные соотношения аллелей и генотипов остаются постоянными из поколения в поколение*.

Если аллели гена **A** и **a** распространены в популяции с частотами **p** и **q** (соответственно **p + q = 1**), то частоты генотипов в этой популяции определяется уравнением:

$$(p + q)^2 = 1, \text{ или } p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где **p** - частота доминантного аллеля **A**;

q - частота рецессивного аллеля **a**;

p² - частота гомозиготного доминантного генотипа **AA**;

q² - частота гомозиготного рецессивного генотипа **aa**;

2pq – частота гетерозиготного генотипа **Aa**.

Равновесие генотипов наступает через одно поколение и сохраняется таковым по всех последующих, если не наблюдается дополнительных вмешательств, нарушающих структуру популяции. Однако на популяцию постоянно действуют внешние и внутренние факторы. Поэтому закон Харди-Вайнберга следует рассматривать как закон, применимый для идеальной (модельной популяции).

Гетерозиготных индивидуумов, нормальных по фенотипу, но обладающих рецессивным аллелем, который в гомозиготном состоянии может вызвать нарушение метаболизма, называют *носителями*. Из уравнения Харди-Вайнберга следует, что значительная часть имеющих в популяции рецессивных аллелей находится у гетерозиготных носителей. Они служат важным потенциальным источником генетической изменчивости. Существование в популяции неблагоприятных аллелей в составе гетерозиготных генотипов называют *генетическим грузом*. Любое повышение частоты рецессивных аллелей в популяции в результате вредных мутаций увеличивает ее генетический груз.

Изменение частот аллелей и частот генотипов в популяции составляет сущность *элементарного эволюционного события*. Оно возможно вследствие отбора, мутации, миграции особей, случайного дрейфа генов, изоляции, а также избирательного скрещивания.

Значение генетической гетерогенности природных популяций впервые оценил С.С. Четвериков (1925 г.). Он предсказал, что естественные популяции должны быть в высокой степени *генетически гетерогенны*. Большинство возникающих мутаций рецессивно и при высокой численности популяции эти рецессивные мутации как бы растворяются, оказываясь в гетерозиготе.

Генетика как теоретическая основа селекции растений, микроорганизмов и животных

Основу для создания новых сортов растений и пород животных составляет генотипическая изменчивость. Источники - мутации и рекомбинации генов и хромосом.

Ряд важнейших сельскохозяйственных культур - полиплоидные формы. Полиплоидия наблюдается у зерновых, плодовых, ягодных, цитрусовых, технических, лекарственных, декоративных и других растений. Эффект полиплоидии заключается в увеличении размеров клеток и всего растения вследствие умножения числа наборов хромосом. К культурным растениям-полиплоидам относятся пшеница, картофель, хлопчатник, табак, арахис, люцерна, клевер ползучий, кофейное дерево, яблоня, банан, чай, слива, земляника и др.

В селекции растений находят применение спонтанные и индуцированные *мутанты*. Используют главным образом излучения (ионизирующие и неионизирующие) и химические вещества.

Метод *культуры растительных клеток и тканей* позволяет бесконечно размножать одно единственное растение кусочками его стебля, почки и т.д.

Решается проблема *трансформации растений* с использованием *клонированных генов*. Для улучшения сортов нужный ген вводят в растительную клетку с помощью специальных векторов (рекомбинантных плазмид *Agrobacterium tumefaciens* или *A. rhizogenes*). Затем из трансформированной клетки методом культуры тканей регенерируют полноценное растение с новыми биологическими свойствами. Бактерия содержит плазмиду Ti , сегмент которой (Т-ДНК) способен встраиваться в хромосомную ДНК растительной клетки. Инфекция индуцирует синтез соединений - *опинов*, которые служат бактерии пищей. Этот механизм инфекции используют для введения в растения чужеродных генов.

В настоящее время выделены и проклонированы десятки генов высших растений, в том числе гены, контролирующие синтез запасных белков ячменя, кукурузы, гороха, сои, а также гены, контролирующие активность ферментов; некоторые гены хлоропластов пшеницы, шпината и других растений.

Используя методы генной инженерии, можно заставить гены человека или животного «работать» в клетках микроорганизма или другого объекта и синтезировать нужный человеку продукт. Налажено промышленное производство БАВ. В их числе инсулин, гормоны роста, интерферон α , β , γ (для лечения вирусных инфекций и преодоления несовместимости при пересадках органов и тканей), интерлейцин 2, активатор профибринолизина, вакцина против гепатита В, вакцина против ящура, α_1 - антитрипсин (для лечения эмфиземы легких), фактор крови VIII (для лечения гемофилии А), фактор крови IX (для лечения гемофилии В) и многие другие.

ранние, а более поздние этапы онтогенеза, в частности, метаморфоз амфибий. Механизм этого явления пока не поддается научному объяснению. Но очевидно, что для клонирования взрослых позвоночных необходимо использовать малодифференцированные делящиеся клетки.

Министерство образования и науки Республики Казахстан
Кокшетауский государственный университет им. Ш. Уалиханова

Решением УМС
Председатель

Утверждено



Онерхан Г.

1.09.2014

Кафедра биологии и МП

Жумабаева С.Е.

**Методические указания
к лабораторным занятиям по генетике
с биометрией**

для студентов специальности 5В080200 - Технология производства продуктов
животноводства

Форма обучения: очная

**Кокшетау
2014**

Методические указания к лабораторным занятиям по генетике с биометрией составлены в соответствии с требованиями учебного плана дисциплины Генетика с биометрией и включают сведения по выполнению тем лабораторных работ курса.

Рассмотрено на заседании кафедры биологии и МП 01.09.2014. (протокол № 1)

Заведующий кафедрой и МП



Дурмекбаева Ш.Н.

Одобрено учебно-методической комиссией факультета естественных наук
01.09.2014. (протокол № 1)

Председатель УМК



Онерхан Г.

Лабораторная работа 1

Митоз. Мейоз.

Материал и оборудование: Препараты митоза в корешке лука, препарат "Митоз в животной клетке" схема митоза, схема мейоза, электронные микрофотографии фаз мейоза.

Задания: 1. Рассмотреть и зарисовать фазы митоза в корешке лука, животной клетке; 2. Зарисовать схему фаз митоза, 3. Рассмотреть микрофотографии фаз мейоза, 4. Зарисовать фазы 1-ого и 2-ого мейотических делений, 5. Ответить на контрольные вопросы.

Вопросы

Митоз

1. В чем биологический смысл митоза?
2. Укажите фазы митоза, длительность и сущность происходящих в них процессов.
3. В чем разница между понятиями "клеточный цикл" и "митоз"?
4. Какие хромосомы называются гомологичными?
5. В результате действия колхицина в течение одного митотического деления получены клетки ржи с 28 хромосомами. Каково гаплоидное число хромосом у ржи?

Мейоз

1. Каковы главные отличия митоза от мейоза?
2. В чем заключается биологический смысл мейоза?
3. Из каких фаз состоит профазы I?
4. Каково число бивалентов в профазе I, если соматическая клетка имеет 14 хромосом?
5. Как и когда происходит конъюгация гомологичных хромосом?
9. Сопоставьте поведение хромосом в анафазе митоза и анафазе I мейоза. Как называются структуры, расходящиеся к полюсам клетки в митозе и мейозе I?
10. Чем отличается мейоз I от мейоза II?
13. Когда происходит синтез ДНК при мейозе?
14. Почему гаплоидные растения томатов обычно не дают семян и размножаются вегетативно?

Лабораторная работа 2

Дрозофила как объект генетики

Материал и оборудование: бинокулярная лупа, тонкий пинцет, кисточка, морилки, эфир для наркоза, молочно-белое стекло; пробирки с мухами дрозофила (*Drosophila melanogaster*).

Задания: 1. Ознакомиться с условиями разведения плодовых мушек, отличать самца от самки; 2. Ознакомиться с правилами постановки опытов по скрещиванию и анализу результатов скрещивания.

Пояснения к заданию. Плодовая муха дрозофила (*Drosophila melanogaster*) - один из классических объектов генетики. Это - один из прекраснейших объектов, обладающий всеми качествами, необходимыми для успешного проведения

генетического анализа. На дрозофиле открыты и разработаны многие фундаментальные вопросы генетики, такие, как хромосомная теория наследственности, генетика пола и полового баланса и т.д.

При оптимальной температуре ($24-25^{\circ}\text{C}$) весь цикл развития дрозофилы проходит за 9-10 дней. Продолжительность стадий в этих условиях: яйцо - 20 часов, личинка - около 4 дней, куколка - около 4 дней. Таким образом, за свой жизненный цикл дрозофила претерпевает полный метаморфоз. Изменяя условия разведения (напр., температуру), можно замедлить или ускорить развитие. Пониженная температура ведет к замедленному развитию, а повышенная - к ускоренному. Вылупившиеся самки примерно в течение суток не способны к оплодотворению. Пробирки с мухами следует держать в теплом месте (лучше в термостате).

В лабораторных условиях дрозофилу разводят в плоскодонных пробирках или стаканчиках (100 мл), на дно которых наливают (25 мл) застывающую питательную среду, например, следующего состава: на 200 мл воды 100 г протертого вареного картофеля, 75 г протертого изюма, 2 г агар-агара. Смесь кипятят, разливают в пробирки и после застывания смазывают культурой дрожжей.

Для скрещивания используют только неоплодотворенных (виргинных) самок, так как в семяприемнике сперма может сохраняться в течение нескольких суток.

В опытах по скрещиванию особей в пробирку сажают 2-3 самцов и 4-6 самок, при этом нужно уметь отличать самок от самцов. Длина взрослых мух составляет обычно 2-3 мм. Самки несколько крупнее самцов, брюшко у них округлое, с заостренным концом и чередованием черных и светлых полосок до самого конца брюшка. У самцов брюшко более цилиндрическое с притупленным и сплошь черным концом.

Самки в пробирках откладывают на корм яйца, из которых через сутки выходят червеобразные личинки. Питаясь налитой в пробирки средой (и погружаясь в нее), они растут. На пятый день они выползают на стеклянные стенки пробирки, перестают двигаться и превращаются в куколку. В этой стадии происходит метаморфоз: личиночные органы разрушаются и развиваются органы взрослого насекомого. Из куколки через 4-5 дней выходит муха. В течение 8 ч после выхода из куколки самки остаются девственными, после чего происходит оплодотворение. Для проведения экспериментов по скрещиванию важно изолировать девственных самок от самцов, пересадив их в первые часы после выхода в отдельную пробирку.

У дрозофилы изучено несколько сотен мутаций; описано их фенотипическое проявление, характер наследования и локализация генов в хромосомах.

Методика выполнения работы. Чтобы рассмотреть мух, нужно усыпить их эфиром. Для этого берут морилку (пробирку такого же диаметра, как и пробирка с мухами, с пробкой, к которой прикреплена вата). Вату морилки смачивают эфиром. Постукивая по стенкам пробирки с мухами, перегоняют их подальше от пробки, затем быстро открывают пробирку и плотно прикладывают ее к открытой морилке. Постукивая о стенки пробирки, стряхивают мух в морилку и закрывают ее пробкой. Как только мухи перестанут двигаться, их высыпают из морилки на белое стекло (или на белую бумагу) и рассматривают под лупой, перевортывая пинцетом спинкой вверх.

Задание 1. Научиться по признакам, описанным выше, отличать самца от самки. Зарисуйте брюшко самца и самки.

Задание 2. Рассмотрите мух нескольких мутантных линий с мутациями формы глаз и крыла: узкие глаза (Bar), вырезанные крылья (cut), маленькие крылья (rudimentary), зачаточные крылья (vestigial), загнутые крылья (curley), расставленные крылья (Dichaete).

Лабораторная работа 3

Моногибридное скрещивание. Первый и второй законы Г. Менделя.

Материал и оборудование: Схема моногибридного скрещивания.

Задания: 1. ознакомиться с опытами Г. Менделя по моногибридному скрещиванию и анализу результатов скрещивания; 2. Ответить на вопросы; 3. Решить задачи.

Вопросы

1. Что такое генотип и фенотип?
2. Какие признаки называются альтернативными?
3. Какое скрещивание называется моногибридным?
4. В чем заключается I и II законы Г. Менделя?
5. При каком способе опыления были получены Г. Менделем гибриды F_1 ?
6. При каком способе опыления были получены гибриды F_2 ?

Задачи

1. Запишите типы гамет, которые образуют следующие генотипы:
а) AA; б) BB; в) Aa; г) Bb; д) aa.
2. У фасоли черная окраска семенной кожуры (А) доминирует над белой (а). Определите окраску семян у растений, полученных в результате следующих скрещиваний: а) Aa x Aa; б) AA x Aa; в) aa x AA; г) Aa x aa.
3. При опылении черносемянного растения пыльцой белосемянного растения получили половину растений с черными семенами и половину – с белыми. Определите генотип материнского растения.
4. У человека карий цвет глаз (К) доминирует над голубым (к). Кареглазая женщина, у отца которой были голубые, а у матери карие глаза, вышла замуж за голубоглазого мужчину, родители которого имели карие глаза. У них родился кареглазый ребенок. Определите генотипы всех указанных лиц.
5. У крупного рогатого скота вырезка на ухе определяется доминантным геном N, а аномалия вымени – рецессивным геном а. В стаде у некоторых коров имеется вырезка на ухе, у некоторых – аномалия вымени. Как наиболее быстро очистить стадо от этих наследственных дефектов, учитывая, что у быков вымя отсутствует?

Лабораторная работа 4

Ди- и полигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.

Материал и оборудование: Схема дигибридного и полигибридного скрещивания.

Задания: 1. ознакомиться с опытами Г. Менделя по ди- и полигибридному скрещиванию и анализу результатов скрещивания; 2. Ответить на вопросы; 3. Решить задачи.

Вопросы

1. Какое скрещивание называется дигибридным? Полигибридным?

2. Какое расщепление по фенотипу наблюдается в F_2 при дигибридном скрещивании гомозиготного растения с доминантными признаками с растением с рецессивными признаками?
3. В чем заключается 3-й закон Г. Менделя?
4. Какой способ опыления применил Г. Мендель для получения F_2 ?
5. По какой формуле идет расщепление (по фенотипу) в F_2 при дигибридном скрещивании: а) 1:2:1; б) 9:3:3:1; в) 3:1?

Задачи

1. Сколько типов гамет образует особь с генотипом а) ААВВ; б) ааbb; в) АаВb; г) Ааbb; д) ААВb; е) рецессивная по генам а и b?
2. Курица и петух хохлатые. От них получено 13 цыплят: 7 черных хохлатых, 3 бурых хохлатых, 2 черных без хохла и 1 бурый без хохла. Каковы генотипы петуха и курицы? (У кур черная окраска оперения определяется геном Е, бурая – е, наличие хохла – С, отсутствие хохла – с).
3. У человека карий цвет глаз (К) доминирует над голубым (к), а способность лучше владеть правой рукой (Н) над леворукостью (н). Кареглазая правша вышла замуж за голубоглазого левшу. У них родилось два ребенка: один голубоглазый правша, другой – голубоглазый левша. Определите генотип матери.
4. Самец морской свинки, имеющий длинную черную курчавую шерсть, скрещен с самкой, шерсть которой курчавая, короткая и белая. В нескольких пометах этой пары получено 15 курчавых короткошерстных черных свинок, 13 курчавых длинношерстных черных, 4 гладких короткошерстных черных и 5 гладких длинношерстных черных. Каковы генотипы родителей? Какое ожидается отношение различных классов? Соответствует ли расщепление ожидаемому отношению?

Лабораторная работа 5

Кроссинговер. Генетическая карта растений, животных и микроорганизмов.

Материал и оборудование: схема опытов Т. Моргана; схемы генетических карт.

Задания: 1. Ознакомиться с понятием кроссинговера; 2. Ознакомиться с принципами составления генетических карт; 3. Ответить на вопросы; 4. Решить задачи.

Вопросы

1. Как разрешается несоответствие между количеством генов и числом хромосом, если хромосомы являются физическими носителями генов?
2. Что такое группа сцепления?
3. Что такое кроссинговер? Двойной кроссинговер?
4. Какие гаметы называются некриссоверными и криссоверными?
5. Что такое генетическая карта хромосом?
6. Влияет ли прохождение мейоза на одном участке на кроссинговер в других участках?
7. Какие факторы влияют на кроссинговер?

Задачи

- У кролика гены А, В и их рецессивные аллели находятся в одной паре аутосом, гены L, М – в другой, а ген S – в X-хромосоме. Определите, сколько гамет и какого типа продуцируют организмы следующих генотипов: а) самка генотипа AB//ab и самец генотипа AB//ab, б) самка генотипа Ab//aB L//l и самец генотипа AB//ab M//m, в) самка, в одной из аутосом у которой локализованы гены А и В, в другой, парной ей аутосоме – а и b, а в половых хромосомах – гены S и s.
- У гороха гены, контролирующие форму стебля, опушение растения и окраску цветков, локализованы в одной хромосоме. Стелющаяся форма стебля (Р) доминирует над прямостоячей (р), опушенность растения (N) – над отсутствием опушения (n), а пурпурная окраска цветков (А) – над белой (а). Скрещивали гомозиготное растение со стелющимся стеблем и белыми цветками с гомозиготным неопушенным растением, имеющим прямостоячий стебель и красные цветки. В F₁ получили 114 растений, в F₂ – 960. Определите: а) Сколько разных типов гамет может образовать растение F₁? б) Сколько разных фенотипов может быть в F₂? в) Сколько растений могли быть опушенными, со стелющимся стеблем и белыми цветками?
- У кур коротконогость (S) доминирует над нормальными ногами (s), а розовидный гребень (R) – над листовидным (r). Скрещены куры, имеющие нормальные ноги и листовидный гребень, с дигетерозиготным коротконогим петухом, имеющим розовидный гребень. Среди цыплят получено следующее расщепление: коротконогих с листовидным гребнем – 112, с нормальными ногами и розовидным гребнем – 118, коротконогих с розовидным гребнем – 9, с нормальными ногами и листовидным гребнем – 11. Определите: а) расстояние между генами S и R в хромосоме; б) как сочетаются гены в хромосомах дигибридного петуха.

Лабораторная работа 6

Генетика пола. Половые хромосомы. Сцепленное с полом наследование.

Материал и оборудование: схема определения пола у различных организмов; схема, иллюстрирующая балансовую теорию определения пола у дрозофилы.

Задания: 1. Ознакомиться с особенностями определения пола у различных организмов; 2. Ознакомиться с понятием сцепленного с полом наследования; 3. Ответить на вопросы; 4. Решить задачи.

Вопросы

- Каково эволюционное значение полового размножения?
- Какие хромосомы называются аутосомами, половыми хромосомами?
- Каким образом в природе в каждом поколении поддерживается количественное равенство особей мужского и женского полов?
- Каков механизм определения пола у муравьев, ос, пчел при гаплоидности самцов и диплоидности самок?

Задачи

- В диплоидном наборе курицы содержится 78, лошади – 66, овцы – 54, свиньи – 38 хромосом. Определите: а) сколько хромосом содержится в половых клетках

- курицы, лошади, овцы, свиньи; б) сколько пар аутосом и половых хромосом содержится в соматических клетках курицы, лошади, овцы, свиньи.
2. Пестрая окраска оперения кур породы плимутрок обусловлена доминантным геном S , локализованным в Z-хромосоме. Его рецессивный аллель s обуславливает черную окраску оперения. Определите, сколько гамет и каких типов продуцирует: а) черная курица; б) черный петух; в) гетерозиготный серый петух.
 3. В птицеводстве важно уметь распознавать пол цыплят в раннем возрасте, когда половые различия еще недостаточно проявились. С этой целью могут быть использованы сцепленные с полом признаки, которые при определенных типах скрещивания служат «метчиками» (маркерами) пола. У плимутроков сцепленный с полом ген серой окраски R проявляется у однодневных цыплят в виде белого пятна на голове. Оперившись, такие цыплята становятся серыми. При генотипе rr окраска равномерная. Можно ли по метке на голове определить пол цыплят: а) если серые куры спарены с черным петухом; б) если черные куры спарены с гомозиготными серым петухом.
 4. Отец и сын в семье гемофилика и кареглазые, а мать имеет нормальную свертываемость крови и голубоглазая. Можно ли сказать, что сын унаследовал все признаки от отца?

Лабораторная работа 7

Генные мутации. Множественный аллелизм. Хромосомные перестройки.

Материалы и оборудование: бинокулярная лупа, микропрепараты «Мутации дрозофилы *Drosophila melanogaster*»; схема множественного аллелизма на примере групп крови человека; идиограмма человека, таблицы по анеуплоидии на примере человека.

Задания: 1. Ознакомиться с особенностями генных мутаций; 2. Изучить мутации у дрозофилы; 3. Ознакомиться с явлением множественного аллелизма на примере наследования групп крови человека. 4. Изучить виды хромосомных перестроек; 5. Ответить на контрольные вопросы. 6. Решить задачи.

Пояснения к заданию. Различное состояние одного и того же гена, обусловленное точковыми мутациями, называется *множественным аллелизмом*, а аллели данного гена – *множественными аллелями*. Множественные аллели обуславливают полиморфизм белков и мутации морфологических признаков. Впервые это явление было установлено в 1929 г. А.С. Серебровским и Н.П. Дубининым у дрозофилы.

Множественные аллели обозначают символом основного гена с буквенным или цифровым знаком. Сочетание двух разных членов серии в гетерозиготном состоянии называют *компаундом*. В компаунде одна аллель ведет себя по отношению к другой аллели как доминантная к рецессивной, причем одна и та же аллель в различных сочетаниях может вести себя по-разному: то, как доминантная, то, как рецессивная. Однако доминирование может быть неполным, например, при наследовании рисунка седых пятен на листьях белого клевера, групп крови системы АВО у человека и др.

Четыре группы крови человека обусловлены наследованием трех аллелей I^O , I^A , I^B . Группа АВ всегда гетерозиготная, имея генотип $I^A I^B$. Группа А состоит из

гомозигот $J^A J^A$ или гетерозигот $J^A J^O$. В группе В генотипы могут быть $J^B J^B$ или $J^B J^O$, и, наконец, группа 0 всегда гомозиготна по рецессивным аллелям - $J^O J^O$. Кровь называется резус-положительной, если они гомозиготны по «резус-фактору» ($RhRh$) или гетерозиготы ($Rhrh$). Люди с резус-отрицательной кровью гомозиготны по рецессиву ($rhrh$). Было установлено, что наследование резус-фактора может определить появление смертельной анемии плода или новорожденного, так называемый *эритробластоз плода*, если плод имеет резус-положительную кровь, а его мать – резус-отрицательную.

Вопросы

1. Дайте определение понятий “мутация” и “мутант”.
2. Какие есть способы классификации мутаций?
3. Как классифицируют генные, или точковые мутации?
4. Что такое множественный аллелизм? Приведите примеры.
5. Что такое дупликация? Изобразите ее схематически.
6. Что такое делеция? Покажите ее схематически.

Задачи

1. Определите окраску шерсти кроликов в следующих скрещиваниях:
а) $Cc^h \times CC^{ch}$; б) $c^h c^h \times Cc$; в) $C^{ch} c^h \times cc$; г) $cc \times CC^{ch}$.
2. При скрещивании особей $C^h c \times C^h c$ получили 48 потомков. Сколько разных генотипов могут иметь потомки? Сколько разных фенотипов могут иметь потомки? Сколько потомков могут иметь белую окраску меха?
3. Гетерозиготный гималайский кролик скрещен с самкой-альбиносом. Определите генотип и фенотип потомства.
4. Женщина, имеющая группу крови 0, вышла замуж за мужчину, имеющего группу крови АВ. У них было 8 детей. Сколько детей в данной семье могли иметь группу крови А?
5. У кукурузы гены во 2-ой хромосоме расположены в следующем порядке: ген, определяющий белую обертку, затем ген, определяющий блестящие листья, затем опушенность, а затем – перикарп шоколадного цвета. В одной из линий было найдено, что порядок этих генов другой: белая обертка, опушенность, блестящие листья и шоколадного цвета перикарп. Чем можно объяснить это явление?

Лабораторная работа 8

Авто- и аллополиплоидия. Анеуплоидия.

Материалы и оборудование: образцы полиплоидных сельскохозяйственных культур различной плоидности: авто- и аллополиплоидов, схема видов.

Задания: 1. Ознакомиться с основными типами геномных мутаций: полиплоидией и анеуплоидией, факторами, вызывающими такие мутации. 2. Изучить влияние геномных мутаций на здоровье человека. 3. Решить задачи.

Вопросы для контроля

1. Можно ли экспериментально преобразовать видовой кариотип?
2. Чем отличается автополиплоидия от аллополиплоидии?

3. Напишите формулу плодового межвидового гибрида, если геном одного вида имеет $2n = 20$, а геном другого вида $2n = 10$.
4. Какое явление носит название анеуплоидия?
5. Что такое гаплоидия? Каково практическое значение гаплоидии в селекции?
6. Почему триплоидные формы животных (рыбы, ящерицы) обнаружены в природе среди партеногенетически размножающихся форм?

Задачи

1. Какие типы гамет образуют тетраплоиды: а) $AAAA$; б) $Aaaa$?
2. У свеклы диплоидное число хромосом $2n = 18$. Обозначьте: а) триплоидные; б) тетраплоидные; в) пентаплоидные; г) гексаплоидные формы.
3. У редиса розовая окраска корнеплода детерминирована доминантным геном P , белая – рецессивным аллелем p . Скрещивали гомозиготные тетраплоидные квадриплексы (с 4 доминантными аллелями) с рецессивными нуллиплексами (все аллели в рецессивном состоянии) по данному гену. В F_1 все растения имели розовую окраску корнеплода, в F_2 получили 144 растения. Определите: а) сколько растений в F_2 могли иметь белый корнеплод; б) сколько растений, имеющих розовый корнеплод, могли быть дуплексами.
4. У свеклы желтая окраска корнеплода детерминирована доминантным геном G , красная – рецессивным аллелем g . Скрещивали тетраплоидное дуплексное растение с желтым корнеплодом с гетерозиготным диплоидным растением, также имеющим желтый корнеплод. Получили 348 гибридов. Определите, сколько гибридных растений могли иметь красную окраску корнеплода?
5. Сколько хромосом содержится в кариотипе растений мягкой пшеницы, тетрасомиков по хромосоме 3А и нуллисомиков по хромосоме 3В?

Лабораторная работа 9-10

Механизм реализации генетической информации. Регуляция генетической активности.

Материал и оборудование: схема биосинтеза белка; схема оперона.

Задания: 1. Ознакомиться с механизмом трансляции; 2. Ознакомиться с сущностью закона Жакоба и Моно по регуляции генетической активности; 3. Ответить на контрольные вопросы. 4. Решить задачи.

Пояснения к заданию. Концепция оперона была предложена в 1961 г. Ф. Жакобом и Ж. Моно для объяснения «включения» и «выключения» генов в зависимости от потребности клетки прокариотического организма в веществах, синтез которых контролируют эти гены.

В состав оперона (участка ДНК) входят структурные и регуляторные элементы. Структурные гены кодируют белки, осуществляющие последовательные этапы биосинтеза какого-либо вещества. Этих генов может быть один. Два или несколько. Они тесно сцеплены друг с другом и в ходе транскрипции работают как единый ген: на них синтезируется одна общая молекула м-РНК, которая потом расщепляется на несколько м-РНК, соответствующих отдельным генам. Регуляторные элементы: *промотор* (участок связывания фермента РНК-полимеразы, место начала транскрипции, определяет, какая из двух цепей ДНК будет служить матрицей для

синтеза м-РНК); *оператор* (участок связывания регуляторного белка); *терминатор* (участок в конце оперона, сигнализирующий о прекращении транскрипции).

На работу оператора в опероне влияет самостоятельный *ген-регулятор*. *Регуляторные белки* бывают двух типов: белок-репрессор и белок-активатор. Они присоединяются к гену-оператору и либо препятствуют, либо способствуют транскрипции генов. На работу белков-репрессоров могут влиять вещества – эффекторы, которые, соединяясь с репрессором, влияют на его взаимодействие с оператором.

У эукариот транскрипция осуществляется с участков, подобных оперонам прокариот и также состоящих из регуляторных и структурных генов, однако механизмы регуляции активности генов довольно сложны и имеют ряд особенностей:

Вопросы

1. Какие гены получили название структурных и регуляторных?
2. Как происходит транскрипция и трансляция генетической информации структурных генов?
3. Опишите работу лактозного оперона согласно теории Жакоба и Моно.
4. В чем заключается принцип «обратной связи» между опероном и геном-регулятором? Приведите примеры.
5. Что такое сплайсинг?

Задачи

1. Вирус ФХ 174 паразитирует в кишечной палочке. Зрелые вирусные частицы, выходящие после распада бактериальной клетки во внешнюю среду, имеют одноцепочечную ДНК (плюс-цепь). После заражения новых бактериальных клеток на плюс-цепи достраивается по принципу комплементарности минус-цепь, и вирусная ДНК приобретает двуцепочечное строение.
2. Изобразите графически модель минус-цепи вируса, образующейся при заражении бактерий вирусом с нижеприведенными последовательностями азотистых оснований в плюс-цепи: а) ТГЦААГЦЦААГГТА; б) ЦГТААЦТАТТТТ.
3. Молекула инсулина (гормон поджелудочной железы) состоит из двух связанных между собой полипептидов А и В. У крупного рогатого скота, овец и лошадей первые семь аминокислотных остатков полипептида А расположены в одинаковой последовательности: глицерин, изолейцин, валин, глутаминовая кислота, вновь глутаминовая кислота, цистеин и еще раз цистеин. Восьмая и девятая аминокислоты у них различны: у лошадей – треонин и глицин.

Лабораторная работа 11

Статистический анализ модификационной изменчивости

Материал и оборудование: образцы гербарного материала, табличные данные признаков животных и растений.

Задания: 1. Ознакомиться с основными показателями модификационной изменчивости; 2. Решить задачи. 3. Ответить на вопросы.

Пояснения к заданию. Наука о статистическом анализе количественных признаков организма – биометрия основывается на теории вероятности и теории ошибок. Нет никакой возможности (да и необходимости) изучать многочисленную группу организмов (предположим, большую группу растений или животных). Для

этого достаточно отобрать часть особей, т.е. составить выборку генеральной совокупности (все особи группы составляют генеральную совокупность). Отбор из генеральной совокупности проводится по принципу случайности. После того, как выборка составлена, приступают к ее изучению, определяют ее главные показатели.

Вопросы

1. В чем состоит главное отличие фенотипа от генотипа?
2. Наследуются ли признаки как таковые?
3. Что такое норма реакции?
4. Что такое проявление признака и что такое выражение признака?
5. Какие правила необходимо соблюдать при изучении закономерностей модификационной изменчивости?
6. Как вычисляют среднюю арифметическую ($\bar{X}$)?
7. В каких случаях вычисляют коэффициент вариации? Какова ее формула?
8. Что такое доверительные вероятности? Какие доверительные вероятности используются в биологических исследованиях?

Задачи

1. В группе телят суточные привесы составляли (г): 451, 687, 542, 646, 443, 761, 459,66, 676, 701, 815, 691, 487, 623. Вычислите среднюю арифметическую $\bar{X}$.
2. Содержание гемоглобина (г%) в 1 мм³ крови у овец породы меринос характеризовалось следующими вариационными рядами в разные сезоны года:

Апрель	Содержание гемоглобина (г%)	9,2	9,4	9,6	9,9	10,2	10,4	10,6	10,8
	Частоты	4	8	14	17	27	12	7	3

Сентябрь	Содержание гемоглобина (г%)	11,9	12,4	12,7	13,0	13,4	13,6	13,8	14,0
	Частоты	6	10	13	18	20	13	7	2

Изобразите вариационные ряды и сравните их между собой.

3. Удои за лактацию 82 коров составили (кг): 4903, 3607, 3950, 3856, 4110, 3956, 4251, 4751, 3760, 3705, 5000, 4115, 4450, 4812, 4200, 2350, 3692, 2503, 5250, 4300, 3410, 3707, 4605, 2500, 5450, 4000, 6000, 2005, 5800, 3850, 5500, 4000, 2450, 4560, 4400, 2350, 5600, 6300, 3890, 5450, 5532, 4500, 3100, 5540, 3009, 5900, 4000, 5350, 2250, 5740, 2500, 5670, 3400, 3509, 3560, 3340, 2800, 5100, 5250, 4505. Составьте вариационный ряд и изобразите его в виде гистограммы. Вычислите среднюю арифметическую $\bar{X}$.

Выборку вариантов можно разделить на 8-10 классов. Для этого найти минимальный и максимальный варианты. В данном случае это 1521 и 6500.

Величина классного промежутка $k = \frac{6500 - 1521}{10 \text{ классов}} = 497,9$. Это число можно округлить до 500 (кг).

Лабораторная работа 12

Измерение связи между признаками

Материал и оборудование: образцы гербарного материала, табличные данные признаков животных и растений.

Задания: 1. Ознакомиться с основным показателем модификационной изменчивости – коэффициентом корреляции; 2. Разобрать пример вычисления коэффициента корреляции; 3. Решить задачи.

Пояснения к заданию. Корреляция признаков имеет место в тех случаях, когда признаки изменяются не автономно, а согласованно. Полная положительная корреляция выражается единицей $r = 1$, полная отрицательная – $r = -1$. О тесной (сильной) корреляции обычно говорят в тех случаях, когда коэффициент корреляции не ниже ± 0.6 ; значения ниже ± 0.6 указывают на среднюю связь, а ниже ± 0.3 – на слабую.

Коэффициент корреляции показывает долю сопряженной вариации двух признаков в общей их вариации:

Расчет корреляции проводят по формуле:

$$r = \frac{C_{xy}}{\sqrt{C_x \cdot C_y}} = \frac{\sum xy - \frac{\sum x \cdot \sum y}{n}}{\sqrt{(\sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}) \cdot (\sum y^2 - \frac{(\sum y)^2}{n})}}$$

где n – число особей, изучаемых по двум признакам;

x и y – значения вариантов первого и второго признака;

C – сумма квадратов центральных отклонений, вычисляемая отдельно для ряда x (C_x) и y (C_y), вычисляемая по формуле:

$$C_x = \sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}$$

Рассмотрим способ вычисления коэффициента корреляции на примере зависимости между живым весом коров (x) и их приплода (y , кг). Заполняем таблицу, вписывая данные по каждому животному, и выполняя соответствующие вычисления.

i	x	y	x^2	y^2	xy
1	352	25	123904	625	8800
2	376	26	141376	676	9776
3	402	31	161604	961	12462
4	453	32	205208	1024	14496
5	484	34	234256	1156	16456
6	528	38	278784	1444	20064
7	555	38	308025	1444	21090
Σ	3150	224	1453158	7330	103144

Вспомогательные величины:

$$C_{xy} = \sum (x \cdot y) - \frac{(\sum x \cdot \sum y)}{n} = 103144 - \frac{3150 \cdot 224}{7} = 2344$$

$$C_x = \sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n} = 1453158 - \frac{3150^2}{7} = 35658$$

$$C_y = \sum y^2 - \frac{(\sum y)^2}{n} = 7330 - \frac{224^2}{7} = 162$$

Вычисляем коэффициент корреляции:

$$r = \frac{C_{xy}}{\sqrt{C_x \cdot C_y}} = \frac{2344}{\sqrt{3565 \cdot 162}} = + 0,975$$

Вычисляем его ошибку:

$$m_r = \sqrt{\frac{1 - r^2}{n - 2}} = \sqrt{\frac{1 - 0,975^2}{7 - 2}} = 0.099$$

Затем вычисляем критерий t Стьюдента для проверки значимости коэффициентов по формуле:

$$t_r = \frac{r}{m_r} = \frac{0,975}{0,099} = 9,84$$

Для уровня значимости $\alpha = 0,05$ и числа степеней свободы $df = n - 2 = 5$ табличное значение критерия Стьюдента $t_{(0,05, 5)}$ равно 2,57. Эта величина (9,84) значительно превышает табличную (2,57). Это свидетельствует о высокой статистической значимости коэффициента корреляции, о достоверности его отличия от нуля. Признаки положительно коррелируют, масса тела теленка действительно возрастает вслед за ростом массы тела коровы.

Задания

1. Вычислите коэффициент корреляции между числом эритроцитов (x) и содержанием гемоглобина (y) в крови овец по следующим данным:

x (млн)	6,2	7,2	5,8	8,3	6,0	7,7	8,6	8,0	7,4	9,8
y (%)	9,6	10,1	10,0	11,6	9,5	10,5	12,2	13,3	11,0	13,0

2. Дана следующая выборка. Определите, существует ли корреляция между плодовитостью самок серебристо-черных лисиц (x) и плодовитостью их дочерей (y).

x	6	6	3	4	6	4	7	6	5	6	7	5	5	6	5
y	7	8	5	2	5	6	4	7	5	7	5	6	3	6	2

Лабораторная работа 13

Оценка достоверности выборочных показателей

Материал и оборудование: образцы гербарного материала, табличные данные признаков животных и растений.

Задания: 1. Ознакомиться с методом определения коэффициента достоверности; 2. Разобрать пример вычисления коэффициента достоверности; 3. Решить задачи.

Пояснения к заданию. Для сравнения средних арифметических двух групп растений или животных, которые всегда в некоторой мере отличаются друг от друга, важно определить достоверность разности между этими средними. Для этого определяют коэффициент достоверности разности средних по формуле:

$$t_d = \frac{\bar{x}_1 - \bar{x}_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}}$$

Если $t_d = 2$, различие средних арифметических неслучайно и разность достоверна в 95 случаях из 100, доверительная вероятность P равна 0,95. Если $t_d < 2$, то различия между средними могут быть случайными и разность между сравниваемыми группами не может быть признана достоверной. Если $t_d = 2,58$, то $P = 0,99$. И при $t_d > 3$ $P = 0,999$.

Рассмотрим пример.

Необходимо сравнить молочную продуктивность холмогорских и бестужевских первотелок. В одинаковых условиях кормления и содержания получены следующие средние удои за лактацию: по холмогорскому скоту - $\bar{x}_1 \pm m_1 = 3000 \pm 40$; по бестужевскому - $\bar{x}_2 \pm m_2 = 2600 \pm 30$ кг. Требуется установить достоверность разницы между удоями скота этих пород. Вычисляем t_d .

$$t_d = \frac{\bar{x}_1 - \bar{x}_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}} = \frac{3000 - 2600}{\sqrt{40^2 + 30^2}} = \frac{400}{\sqrt{2500}} = \frac{400}{50} = 8$$

Полученное значение t_d значительно превышает число 2. Поэтому можно с вероятностью, превышающей 99,9%, утверждать, что холмогорские коровы обильномолочнее бестужевских.

Задачи

1. Определите по приведенным данным, существуют ли достоверные породные различия в активности ферментов крови коров.

Активность ферментов крови коров в среднем за лактацию ($\bar{x} \pm m_1$)

Порода	n	Амилаза (%)	Щелочная фосфатаза (мг% Р)	Альдолаза (ед.)
Айрширская	17	12,86 ± 0,35	2,32 ± 0,19	23,62 ± 0,77
Черно-пестрая	18	10,37 ± 0,47	1,85 ± 0,14	25,98 ± 0,52
Голландская	20	13,75 ± 0,35	2,17 ± 0,15	24,82 ± 0,88

2. При исследовании нуклеиновых кислот в клетках вымени лактирующих коров получены следующие результаты:

Порода	Количество молока (кг) за лактацию на 100 кг веса коров	Количество нуклеиновых кислот (условных единиц)	
		ядро ($\bar{x} \pm m_1$)	цитоплазма ($\bar{x} \pm m_1$)

Голландская	929	$164,0 \pm 1,40$	$137,2 \pm 2,10$
Голландская	666	$104,3 \pm 2,76$	$91,2 \pm 3,60$
Холмогорская	808	$102,2 \pm 1,49$	$71,9 \pm 2,10$
Холмогорская	535	$128,8 \pm 2,08$	$73,5 \pm 3,03$

Лабораторная работа 14

Частоты фенотипов, генотипов и аллелей в популяциях

Материал и оборудование: оборудование для модельного опыта.

Задания: 1. Ознакомиться с законом Харди-Вайнберга. 2.. Ответить на вопросы.
4. Решить задачи.

Материал и оборудование: образцы гербарного материала, табличные данные признаков животных и растений.

Задания: 1. Ознакомиться с основным показателем модификационной изменчивости – коэффициентом корреляции; 2. Разобрать пример вычисления коэффициента корреляции; 3. Решить задачи.

Вопросы

1. Почему популяцию называют единицей эволюционного процесса?
2. Что такое панмиксия?
3. Что называют элементарным эволюционным событием?
4. Как формулируется закон Харди-Вайнберга?
5. Почему закон Харди-Вайнберга справедлив только для идеальных или модельных популяций?
6. Что будет с популяцией, прекрасно адаптированной к закопченным березам, если стволы берез вновь станут белыми? Она будет обречена на гибель?

Задачи

1. Кистозный фиброз поджелудочной железы встречается среди населения с частотой 1 на 2000. Вычислите частоту носителей.
2. Вычислите частоту доминантного аллеля и частоту рецессивного аллеля в следующих выборках из популяций: а) 400 особей BB и 100 особей bb; б) 700 особей AA и 300 особей aa; в) 180 особей MM и 20 особей mm; г) 60 особей EE и 40 особей ee.
3. Вычислите частоты генотипов AA, Aa и aa (в %), если гомозиготные особи aa составляют в популяции 1%.
4. Вычислите частоту аллеля A и частоту аллеля a в следующих популяциях:
а) AA = 36%, Aa = 48%, aa = 16%
б) AA = 64%, Aa = 32%, aa = 4%
5. Контрактура мышц – одно из рецессивных аутосомных заболеваний крупного рогатого скота, при котором конечности только что родившегося теленка согнуты в суставах и лишены подвижности. В одной из ферм Норвегии из 376 родившихся за год телят 9 были забиты в связи с контрактурой. Вычислите частоту наследственно обусловленной контрактуры среди телят этого хозяйства.

Лабораторная работа 15 **Исходный материал в селекции**

Материал и оборудование: образцы сельскохозяйственных культур.

Задания: 1. Описать количественные и качественные признаки у районированных сортов мягкой и твердой яровой пшеницы, используя сноповые образцы этих сортов; 2.. Ознакомиться с сущностью метода трансформации растений с использованием клонированных генов (по рисунку).

Пояснения к заданию. Исходным материалом в селекции называется все разнообразие растительных форм, возделываемых и дикорастущих. Он может состоять из набора сортов или образцов (коллекции), но может быть искусственно создан путем гибридизации, искусственного мутагенеза, полиплоидии, методов стерильной культуры клеток и тканей.

Выделяют следующие основные группы исходного материала: местные сорта, селекционные сорта и дикорастущие формы. Местные сорта - это сорта народной селекции, продолжительное время возделываемы в данной местности. Они хорошо приспособлены к местным условиям, но не выравнены, малопригодны для механизации. Селекционные сорта имеют большее значение для селекции, чем местные. Чаще всего они используются как партнеры для скрещивания, но могут служить и материалом для проведения отбора.

Дикие сородичи культурных растений интересны своей высокой приспособленностью к определенным условиям среды, большой устойчивостью против неблагоприятных факторов (засухи, морозов).

Отбор. Основные методы отбора - массовый и индивидуальный. *Массовый отбор* осуществляется по схеме, согласно которой семена со всех отобранных растений объединяются и на второй год работы высеваются на элитном поле, где проводится второй отбор. Часть семян его на третий год работы используется для посева опять на элитном поле, а оставшейся частью семян закладывается сортоиспытание и размножение первого выпуска сорта. В течение нескольких последующих лет работа проводится таким же образом. Достоинства массового отбора - его простота и быстрота. Главный недостаток - невозможность проверить отобранные растения по потомству, так как семена их смешиваются.

При *индивидуальном отборе* каждое элитное растение обмолачивают отдельно от других, а полученные семена высевают на отдельной делянке, что дает возможность проверить отобранные растения по потомству. Потомство каждого отобранного растения у самоопылителей (пшеница, ячмень) называют *линией*. Под *гибридизацией* понимают скрещивание двух или большего числа родительских форм, различающихся одним наследственно обусловленным признаком или свойством или большим их числом. Гибридизация стала методом целенаправленного образования новых генотипов.

Различают такие типы скрещиваний как инбридинг и аутбридинг. *Инбридинг*, или инцухт - это близкородственное скрещивание путем принудительного самоопыления перекрестноопыляющихся растений. Инбридинг обычно сопровождается снижением жизнеспособности потомства. Этот эффект называется *инцухт-депрессией* и обусловлен гомозиготизацией рецессивных аллелей.

Неродственное скрещивание - *аутбридинг* повышает уровень гетерозиготности потомство и гетерогенности популяции.

С резким повышением гетерозиготности гибридов связывают такое явление, как *гетерозис*, или гибридную силу, которая проявляется в превосходстве гибрида над обеими родительскими формами. Гетерозис широко используется в селекции растений и животных, но механизм его до сих пор до конца не ясен. Гетерозис постепенно затухает в ряду поколений. Поэтому основная проблема в «закреплении» гетерозиса.

Вопросы

1. В каких случаях эффективнее массовый отбор?
2. Что называется исходным материалом для селекции?
3. Укажите положительные и отрицательные стороны инбридинга.
4. Что понимают под термином «гетерозис»? Чем он обуславливается?
5. В каких случаях эффективен массовый отбор?
6. Соматический эмбриогенез: сущность метода.
7. Сохранение и размножение *in vitro* ценные элитных растений и линий

СРСП 1-2

История развития генетики

Генетика изучает наследственность и изменчивость организмов, а также процессы преемственности жизни на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях. Развитие генетики как самостоятельной науки активно происходит в XX- XXI вв.

1865 г. — Г. Мендель установил законы наследования (неофициальное рождение генетики).

1900 г. — Г. де Фриз, Корренс, Чермак переоткрыли законы Менделя (официальная дата рождения генетики).

1900-1903 гг. — Г. де Фризом разработана мутационная теория наследственности, основные положения которой справедливы и сегодня.

1902 г. — английский врач Гэррод показал справедливость законов наследования Менделя для человека.

1900 г. — К. Ландштейнер описал систему групп крови АВ0, а в 1924 г. Бернштейн установил, что группы крови системы АВ0 контролируются тремя аллелями одного гена.

1908 г. — математик Харди и врач Вайнберг сформулировали закон, который заложил основы популяционной генетики.

1910 г. — Т. Морган и его сотрудники показали роль хромосом в наследственности и установили законы сцепленного наследования. Закон сцепленного наследования и закон независимого наследования Менделя составляют основу классической генетики.

1920 г. — создан медико-генетический институт в России.

1941 г. — обнаружена несовместимость крови по резус-фактору у матери и плода. Заложены основы биохимической генетики Г. Бидлом и Е. Тейтемом

1953 г. — формирование молекулярной биологии как самостоятельной науки. Ф. Крик, Д. Уотсон, М. Уилкинс описали модель строения ДНК.

1956 г. — Тио и Леван установили, что в клетках человека содержится 46 хромосом.

1959 г. — Лежен установил причину возникновения синдрома Дауна, связанного с трисомией 21-й хромосомы.

1960 г. — разработан метод культивирования лимфоцитов с целью получения метафазных хромосом человека.

1961 г. — М. Лайон высказана гипотеза об инактивации одной из X-хромосом в кариотипе женщин.

1972 г. — формируется новое направление в молекулярной биологии — генетическая инженерия. С помощью генной инженерии сконструированы искусственные гены инсулина, соматотропина, интерферона (индустрия ДНК).

1970 г. — открытие транспозонов Г. Георгиевым.

1977 г. — у. Гилберт и Ф. Сенджер разрабатывают методы секвенирования (определение последовательности нуклеотидов); показывают мозаичную структуру гена эукариот.

1988 г. — создается международная организация «Геном человека». Работа по расшифровке генома человека завершена в 2003 г.

1980-2012 гг. — определяется число генов у человека, составляются генетические карты хромосом, Ученые продолжают работать над картированием, секвенированием и идентификацией генов. Большие успехи достигнуты в генной инженерии.

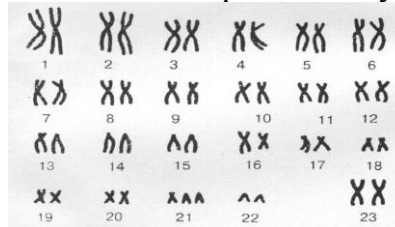
СРСП 3

Кариотип. Диплоидный и гаплоидный набор хромосом. Гомологичные хромосомы.
составить схему кариотипа человека.

Совокупность всех хромосом - *хромосомный набор*. Организмы различаются по числу хромосом в клетке. Например, капуста имеет 20 хромосом, пшеница - 42, один из видов папоротников - около 1250. Соматические клетки имеют *диплоидный* (двойной) набор хромосом ($2n$), в гаметах – *гаплоидный* (n). Клетки, имеющие более

двух наборов хромосом, называют *полиплоидными*. В хромосомном наборе выявляется парность хромосом. Парные, или *гомологичные*, хромосомы обычно совершенно одинаковы по длине, расположению центромеры и другим деталям строения. Одну из каждой пары хромосом вносит в зиготу материнская, в другую – отцовская гамета.

Число и особенности структуры хромосом определяют *кариотип* организма. Кариотип изображают в виде *идиограммы* - схемы, на которой хромосомы располагают в ряд по мере убывания их длины. Кариотип вида характеризуют метафазные хромосомы, так как в стадии метафазы они лучше всего видны в клетке.



Кариотип человека

Хромосомы (каждая из двух хроматид) в метафазе отчетливо видны и образуют *метафазную пластинку*. Различают три группы хромосом в зависимости от расположения центромеры (первичной перетяжки): акрометацентрические, субметацентрические, метацентрические. *Центромера* - место прикрепления нитей веретена, определяющие движение хромосомы при расхождении в анафазе. *Теломеры* (концевые участки хромосом) препятствуют слипанию хромосом. У некоторых хромосом есть *спутники* - участки, соединенные с остальной частью хромосомы тонкой нитью хроматина.

СРСП 4

Генетическая символика. Правила записи скрещиваний.

Задание: познакомиться с генетическими символами и правилами записи скрещиваний

Закономерности наследования признаков изучаются с помощью *гибридологического метода*, или метода скрещиваний. Этот метод был разработан Грегором Менделем.

При гибридологическом анализе используются общепринятые символы. Скрещивание обозначают знаком умножения (х), женский пол знаком ♀ (зеркало Венеры), мужской ♂ (щит и копье Марса). При написании схемы скрещивания на первое место обычно ставят материнский организм, а на второе отцовский. Родительские организмы обозначают латинской буквой Р (parentae).

В некоторых случаях проводят два скрещивания, в которых исходные формы меняют местами. Такая пара скрещиваний носит название *реципрокных*. Например, крольчиха черная х кролик белый и крольчиха белая х кролик черный. Одно скрещивание из этой пары условно называют прямым, а другое обратным.

Решение типовых задач

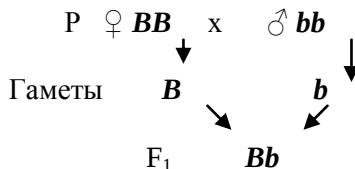
Сначала важно научиться кратко записывать условие задачи, которое включает сведения о признаках и обуславливающих их генах.

Задача 1. Скрещивается гомозиготная черная корова с красным быком. Известно, что у крупного рогатого скота черная масть (**В**) доминирует над красной (**в**). Требуется установить, какой масти будет потомство, полученное в результате этого скрещивания.

Рассуждаем следующим образом: гомозиготная черная корова (**BB**) при мейозе дает один тип гамет (яйцеклетки) с аллелем **B**, а гомозиготный красный бык (**bb**) – сперматозоиды с аллелем **b**. При оплодотворении (слиянии гамет) образуется генотип **Bb**. Особь с таким генотипом имеет черную окраску.

Условия задачи и ее решение можно записать следующим образом:

Дано:
B – черная масть
b – красная масть
фенотип F ₁



Ответ: фенотип – черные животные.

Эта схема иллюстрирует I закон Менделя, или *закон единообразия гибридов первого поколения*.

Предположим, что требуется далее установить генотипы и фенотипы особей F₂, полученных в результате скрещивания гетерозигот F₁ между собой. Записав генотипы родителей (**Bb**), определяют, сколько и какие типы гамет они продуцируют. У каждого из родителей образуются гаметы двух типов. Возможные комбинации генов можно определить с помощью решетки Пеннета.

(F ₁) ♀ Bb	x	♂ Bb		
Гаметы	B	b	B	b
♀ \ ♂	B	b	B	b
B	BB черная масть	Bb черная масть	Bb черная масть	bb красная масть
b	Bb черная масть	bb красная масть	Bb черная масть	bb красная масть

Расщепление по генотипу: 1 : 2 : 1 (**1BB** : **2Bb** : **1bb**)

Расщепление по фенотипу: 3 : 1 (3 черные: 1 красная)

При оплодотворении яйцеклеток двух типов сперматозоидами двух типов строят решетку из четырех клеток. Над графами решетки сверху выписывают типы сперматозоидов, а слева – типы яйцеклеток. Затем в каждую клетку решетки на пересечении соответствующей графы и строки выписывают генотипы гибридов. Применение решетки Пеннета в сложных случаях уменьшает вероятность ошибок.

СРСП 5

Взаимодействие аллельных генов (полное и неполное доминирование)

Решение задач.

СРСП 6

Мутагенез (естественный и индуцированный)

Задание: рассмотреть микропрепараты дрозофилы с различными мутациями; заслушать подготовленный доклад и записать основные факторы, вызывающие мутагенез.

Форма крыльев		
Редукция глаз		
Форма крыльев		

СРСП 7

Наследование групп крови человека

Задание: познакомиться с явлением множественного аллелизма на примере наследования групп крови человека, решить задачи

Пояснения к заданию. Различное состояние одного и того же гена, обусловленное точковыми мутациями, называется *множественным аллелизмом*, а аллели данного гена – *множественными аллелями*. Множественные аллели обуславливают полиморфизм белков и мутации морфологических признаков.

Множественные аллели обозначают символом основного гена с буквенным или цифровым знаком. Сочетание двух разных членов серии в гетерозиготном состоянии называют *компаундом*. Четыре группы крови человека обусловлены наследованием трех аллелей J^O , J^A , J^B . Группа АВ всегда гетерозиготная, имея генотип $J^A J^B$. Группа А состоит из гомозигот $J^A J^A$ или гетерозигот $J^A J^O$. В группе В генотипы могут быть $J^B J^B$ или $J^B J^O$, и, наконец, группа О всегда гомозиготна по рецессивным аллелям - $J^O J^O$. Кровь называется резус-положительной, если они гомозиготны по «резус-фактору» ($RhRh$) или гетерозиготы ($Rhrh$). Люди с резус-отрицательной кровью гомозиготны по рецессиву ($rhrh$). Было установлено, что наследование резус-фактора может определить появление смертельной анемии плода или новорожденного, так называемый *эритробластоз плода*, если плод имеет резус-положительную кровь, а его мать – резус-отрицательную.

Решение задач.

СРСП 8

Цитоплазматическая мужская стерильность

Задание: Изучить ЦМС как вид нехромосомного наследования

Цитоплазматическая мужская стерильность проявляется во взаимодействии ядерного генома с митохондрионом. Митохондрии и пластиды как органеллы, ведущие своё происхождение от эндосимбиотических прокариотических микроорганизмов, имеют свой уникальный геном, и хотя в процессе эволюции эукариотической клетки они потеряли большую часть своей автономности и утратили большинство генов, часть важных белков ещё кодируются под контролем генов митохондрий и пластид. ЦМС возникает в результате определённой мутации в митохондрионе, в результате чего происходит дегенерация андроеца растения, проявляющаяся либо в дегенерации пыльников, либо в нераскрытии пыльников, либо в образовании нежизнеспособной пыльцы. Генотипы с диким типом митохондрий обозначаются N либо Cyt^N (т.е. нормальный тип цитоплазмы), генотипы с мутантным митохондрионом обозначаются как S либо Cyt^S (т.е. стерильная цитоплазма). В ядерном геноме клетки растений также имеются особые гены-восстановители (англ. *restorer of fertility* или *Rf*-гены), доминантные аллели которых полностью либо частично восстанавливают фертильность андроеца. Только генотипы, имеющие мутантный митохондрион и являющиеся рецессивными гомозиготами по *Rf*-генам, являются стерильными ($Cyt^S rfrf$), все остальные генотипы являются фертильными.

Решение задач.

СРСП 9

Практическое значение клеточной и генной инженерии
(презентация докладов и рефератов студентов)

СРСП 10

Вычисление коэффициентов наследуемости

Решение задач.

СРСП 11

Вычисление средней арифметической

Решение задач.

СРСП 12

Вычисление коэффициента фенотипической корреляции в больших выборках

Решение задач.

СРСП 13

Модельный опыт, иллюстрирующий закон Харди-Вайнберга. Действие отбора как направленного фактора эволюции популяции.
(модельный опыт)

Решение задач.

СРСП 14

Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову

Ознакомиться с учением Н.И. Вавилова о центрах происхождения культурных растений, найти на карте места происхождения с.-х. культур

Центры (очаги) происхождения культурных растений — географические центры генетического разнообразия культурных растений. Могут быть первичными (район изначального произрастания диких форм и доместикации) и вторичными (в результате дальнейшего распространения культурных и полукультурных растений и последующей селекции). Учение о центрах происхождения культурных растений сформировалось на основе идей Ч. Дарвина («Происхождение видов», гл. 12, 1859) о существовании географических центров происхождения биологических видов. В 1883 А. Декандоль опубликовал труд, в котором установил географические области начального происхождения главнейших культурных растений. Наиболее планомерно эту проблему разрабатывал в 1926—1939 Н.И. Вавилов. На основании материалов о мировых растительных ресурсах он выделял 7 основных географических центров происхождения культурных растений.

1. Южноазиатский тропический центр (около 33 %^[1] от общего числа видов культурных растений).
2. Восточноазиатский центр (20 % культурных растений).
3. Юго-Западноазиатский центр (14 % культурных растений).
4. Средиземноморский центр (примерно 11 % видов культурных растений).
5. Эфиопский центр (около 4 % культурных растений).
6. Центральноамериканский центр (примерно 10 %)
7. Андийский (Южноамериканский) центр (около 8 %).

(Презентация докладов и рефератов студентов)

СРСП 15

Подготовка к итоговому контролю

Повторить материал курса по контрольным вопросам

Самостоятельная работа студентов

№ недели выдачи задания	Темы СРС	Задание СРС	Форма контроля на СРСП	№ недели срока сдачи
1	Структура растительной и животной клетки	составить конспект о строении растительной и животной клеток	проверка конспекта, работа по таблицам и контр. вопросам	1
2	Возвратное скрещивание	изобразить схему возвратного скрещивания	Проверка тетради, решение задач	2
2	Анализирующее скрещивание	построить схему анализирующего скрещивания	работа по контр. вопросам, решение задач	3
3	Цитологические основы независимого комбинирования генов	составить схему митоза и мейоза, работа по таблицам и контрольным вопросам	проверка схемы, устный опрос, решение задач	4
4	Нерегулярные типы полового размножения (партеногенез, апомиксис)	подготовить конспект, сравнить два типа полового размножения в виде схемы	проверка конспекта, устный опрос	5
5	Нерегулярные типы полового размножения (гиногенез, андрогенез)	подготовить конспект, сравнить два типа полового размножения в виде схемы	устный опрос, проверка конспекта	6
6	Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И.Вавилова	подготовить конспект о сущности закона гомологических рядов Н.И. Вавилова	устный опрос, проверка конспекта,	7
7	Генетическая опасность радиации, химических мутагенов и канцерогенов.	подготовить реферат по данной теме, ответить на контрольные вопросы	проверка реферата	8
8	Нехромосомное наследование	составить конспект о сущности нехромосомного наследования, о ЦМС	устный опрос, проверка конспекта, решение задач	9
9	Наследственные и врожденные заболевания, причины их возникновения.	Выявить причины наследственных и врожденных заболеваний, составить сравнительную таблицу по таким заболеваниям	устный опрос, проверка конспекта, устный опрос, реферат (инд. задание СРС)	10

10	Понятие о качественных и количественных признаках. Фундаментальные понятия биометрии.	Познакомиться с понятиями качественных и количественных признаков в биологии, основными понятиями в биометрии	устный опрос по вопросам, реферат (инд. задание СРС),	11
11	История использования математики для описания и анализа биологических явлений.	подготовить конспект о истории биометрии	проверка конспекта, устный опрос	12
12	Значение количественных методов в биологии и генетике	Познакомиться с применением количественных методов в биологии для анализа характера изменчивости признаков	проверка конспекта, устный опрос	13
13	Современные методы и технологии в селекции растений	подготовить конспект о генетических методах в селекции растений, подготовить реферат	проверка конспекта, устный опрос, реферат	14
14	Современные методы в селекции животных	подготовить конспект о генетических методах в селекции животных, подготовить реферат	проверка конспекта, устный опрос, реферат	15

Глоссарий

Аберрация - тип мутаций, изменяющих структуру хромосом.

Автополиплоидия - образование полиплоида путем кратного увеличения в клетках наборов хромосом одного и того же вида.

Аллели – одна, две или несколько форм гена, находящихся в гомологичных участках (локусах) гомологичных хромосом и контролирующих развитие альтернативных признаков.

Аллополиплоид - полиплоид, возникший путем объединения хромосомных наборов разных видов и последующим удвоением числа хромосом.

Аллополиплоидия – полиплоидия на основе объединения и умножения двух или нескольких геномов разных видов или родов.

Анеуплоидия - увеличение или уменьшение числа хромосом, не кратное основному числу хромосом вида.

Антикодон - триплет, занимающий определенное и постоянное положение в структуре молекулы т-РНК; комплементарно взаимодействует с кодоном (или кодонами) м-РНК.

Апоиндуктор - белок, взаимодействующий с ДНК для включения транскрипции РНК-полимеразой.

Аутбридинг - неродственное скрещивание или переопыление.

Аутосомы - все хромосомы, кроме половых; в диплоидной клетке имеется по две копии каждой аутосомы.

Беккросс - скрещивание гибрида первого поколения с родительской формой, гомозиготной по рецессивному аллелю.

Белок-репрессор - способен связываться с оператором на ДНК или с РНК, предотвращая соответственно транскрипцию или трансляцию.

Бессмысленный кодон - один из трех триплетов: УАГ, УАА, УГА, вызывающих терминацию синтеза белка.

Вариационный ряд – последовательность показателей признака животных, расположенная в порядке возрастания величин того же признака. Классы вариационного ряда – интервалы, на которые разбивается общая вариация признака в пределах от минимальной до максимальной величины.

Вероятность – числовая мера возможности осуществления события.

Вырожденность генетического кода - соответствие нескольких кодонов одной аминокислоте. Замена в третьем основании кодона не всегда приводит к замене аминокислоты.

Гамета - половая клетка, содержащая гаплоидный набор хромосом.

Гаплоид - особь, в клетках которой содержится половина соматического набора хромосом, специфичного для данного вида.

Ген – единичная структура генетической информации, участок хромосомы (молекулы ДНК), кодирующий структуру одной или нескольких полипептидных цепей, или молекул РНК, или определенную регуляторную функцию.

Генеральная совокупность – бесконечно большое множество относительно однородных единиц или членов, объединенных по какому-либо признаку.

Генетическая карта – графическое изображение хромосомы, на котором показаны гены в соответствии с расстояниями между ними, установленными по частоте кроссинговера.

Генетический код – последовательность расположения нуклеотидов в молекуле ДНК, определяющая последовательность аминокислот в молекуле белка.

Геном – совокупность генов, содержащихся в гаплоидном (одинарном) наборе хромосом и в нехромосомных генах, расположенных в органоидах протоплазмы данного организма. Диплоидные организмы содержат два генома – отцовский и материнский.

Генотерапия – лечение наследственных болезней с помощью введенных в геном реципиента чужеродных генов или вживление полноценных генетических соматических клеток в ткани биологического объекта.

Генотип – конкретный набор генов особи.

Генофонд - совокупность генов, которые имеются у особей, составляющих данную популяцию.

Гетерогаметный пол - характеризуется хромосомным набором $2A+XY$.

Гетерозигота - особь с различными аллелями в каком-либо определенном локусе.

Гетерозис - увеличение мощности и жизнеспособности гибридов первого поколения по сравнению с родительскими формами.

Гибридизация - скрещивание двух или большего числа родительских форм, различающихся между собой по отдельным или многим признакам и свойствам.

Гибридома - клеточная линия, образующаяся при слиянии клеток миеломы и лимфоцита; такая линия постоянно экспрессирует иммуноглобулины обоих родителей.

Гомогаметный пол - характеризуется хромосомным набором $2A+XX$.

Гомозигота - особь с одинаковыми аллелями в соответствующем локусе гомологичных хромосом.

Группа сцепления - включает все локусы, которые могут быть объединены (прямо или косвенно) на основании сцепленности; термин эквивалентен хромосоме. Гены в группе сцепления наследуются совместно, сцепленно.

Делеция - потеря участка хромосомы.

Дефицис – потеря одного или двух терминальных (концевых) участков хромосомы

Дисперсия – сумма квадратов отклонений каждого признака от средней.

Дрейф генов – изменение генетической структуры численно ограниченной популяции, вызванное случайными причинами.

Дупликация - удвоение участка хромосомы.

Затравка - короткая последовательность (часто это РНК), комплементарно взаимодействующая с одной из цепей ДНК; образует свободный 3'-ОН-конец, используя который ДНК-полимераза начинает синтез дезоксирибонуклеотидной цепи.

Изменчивость – процесс возникновения различий между особями по ряду признаков тела или отдельных его органов и их функций.

Изохромосома – хромосома с двумя генетически идентичными плечами.

Инверсия - переворот участка хромосомы на 180^0 и встраивание его в хромосому.

Ингибирование конечным продуктом - способность конечного продукта метаболического пути ингибировать активность фермента, катализирующего одну из ранних реакций этого процесса.

Индуктор - небольшая молекула, включающая транскрипцию гена за счет связывания с регуляторным белком.

Интрон - транскрибируемый участок ДНК, который удаляется из состава транскрипта при сплайсинге; интрон - некодирующая («молчащая») часть гена, не содержит кодонов.

Инцихт – автогамия у самоопылителей; принудительное самоопыление у перекрестников.

Кариотип - это совокупность признаков хромосом вида, их число, форма, особенности структуры.

Качественные признаки – признаки, не поддающиеся непосредственному измерению и учитываемые по наличию их свойств у отдельных членов изучаемой группы.

Конъюгация хромосом – сближение гомологичных хромосом в профазе I мейоза, вследствие чего между ними возможен взаимный обмен отдельными участками (кроссинговер).

Конститутивные гены - гены, экспрессия которых зависит только от взаимодействия РНК-полимеразы с промотором и не регулируется дополнительными факторами.

Классы вариационного ряда – интервалы, на которые разбивается общая вариация признака в пределах от минимальной до максимальной величины.

Клон - генетически однородное потомство, полученное путем вегетативного размножения организма или его отдельной части.

Клонирование генов - совокупность методов генетической инженерии, с помощью которых получают клоны клеток, несущих в составе плазмид чужеродные гены. Для клонирования синтезированные гены или вырезанные фрагменты геном а

встраивают в маленькие кольцевые хромосомы (плазмиды) и вводят в бактериальные клетки, где они передаются из поколения в поколение при размножении клетки.

Кодон – триплет нуклеотидов, кодирующий определенную аминокислоту или комплементарный терминирующий сигнал.

Количественные признаки – признаки, поддающиеся непосредственному измерению. Разделяются на мерные (варьирующие непрерывно) и счетные (дискретные).

Комплементарность – такое взаимодействие неаллельных генов, которое вызывает развитие нового признака, отсутствовавшего у родителей.

Корреляция – зависимость между переменными величинами.

Критерий достоверности – показывает, удовлетворяют ли выборочные показатели принятой гипотезе.

Кроссинговер (перекрест, обмен) – обмен равными гомологичными участками между конъюгировавшими в профазе I мейоза хроматид гомологичных хромосом.

Локус – местоположение гена в хромосоме.

Медиана – средняя, относительно которой вариационный ряд делится на две количественно равные части.

Мейоз – деление клеточного ядра, предшествующее образованию половых клеток, связанное с редукцией числа хромосом в два раза и рекомбинацией генов.

Мода – величина, наиболее часто встречающаяся в данной совокупности.

Модальный класс – класс, в котором наблюдается наибольшее количество вариантов (особей, наблюдений).

Модификация – не связанное с изменением генотипа различие в степени проявления фенотипического проявления одного и того же признака под влиянием условий среды.

Моносомик – анеуплоид, в диплоидном наборе которого недостает одной хромосомы.

Морганида – единица расстояния между генами в одной группе сцепления.

Мутагенез – процесс возникновения наследственных изменений (мутаций).

Мутант – новый организм с измененным признаком, возникшим вследствие мутирования отдельного гена или перестройки хромосомы.

Мутация – спонтанное или индуцированное изменение гена, последовательности нуклеотидов, хромосомы, генома.

Наследование, сцепленное с полом – наследование признаков, гены которых находятся в половых хромосомах.

Наследственность – свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.

Наследуемость – доля влияния генотипа на изменчивость признака.

Нулевая гипотеза – предполагает, что разность между генеральными параметрами сравниваемых групп равна нулю, а различия, наблюдаемые между выборочными характеристиками, носят случайный характер.

Нуклеосома - основная структурная единица хроматина, состоящая из 200 нуклеотидных пар ДНК и октамера гистоновых белков.

Объем выборки – количество отбираемых вариантов. Выборка не может содержать менее двух вариантов.

Оператор - участок ДНК, связываясь с которым белок-репрессор предотвращает инициацию транскрипции на прилежащем промоторе.

Оперон - единица транскрипции и регуляции у бактерий, состоящая из структурных генов, регуляторного гена (генов) и контролирующих элементов, узнаваемых продуктами регуляторного гена.

Отдаленная гибридизация - скрещивание организмов, относящихся к разным видам и родам.

Отклонение нормированное – отклонение той или иной варианты от средней, отнесенное к величине среднего квадратического отклонения.

Ошибка – разность между результатами измерений и действительно существующими значениями.

Панмиксия – свободное, основанное на случайном равновероятном сочетании всех типов гамет скрещивание особей в пределах популяции.

Плазмаген - гены, локализованные в органоидах цитоплазмы (в митохондриях и пластидах).

Плаزمид - кольцевая двухцепочечная внехромосомная ДНК, способная к автономной репликации, а также к встраиванию в нее и передачи в геном реципиента чужеродных генов и других последовательностей ДНК.

Плазмон – совокупность всех внехромосомных наследственных элементов клетки.

Плейотропия - способность гена оказывать влияние более чем на один признак (которые непосредственно не связаны между собой).

Полимерия - влияние нескольких однозначно действующих неаллельных генов на развитие одного признака.

Полиплоидия - изменение числа хромосом в клетках организма; вид геномной мутации.

Половой хроматин – тельце, находящееся в клетках тканей особей женского пола.

Половые хромосомы – хромосомы, определяющие пол особ (обозначаются буквами: X, Y, W, Z и др.).

Полуконсервативная репликация - происходит за счет разделения цепей исходной 2-цепочечной молекулы и последующего использования каждой из них в качестве матрицы для синтеза комплементарной цепи.

Популяция – совокупность особей одного вида, заселяющих определенную территорию, свободно скрещивающихся друг с другом и изолированных от других совокупностей.

Правило трех сигм – при нормальном распределении 99,9% наблюдений входят в цифровой интервал от $X - 3\sigma$ до $X + 3\sigma$.

Провирус - двухцепочечная последовательность ДНК, встроенная в хромосому эукариот и соответствующая геномной РНК ретровирусов.

Промотор - участок ДНК, ответственный за связывание РНК-полимеразы, инициирующей транскрипцию.

Размах варьирования – разница между максимальным и минимальным значением признака.

Регуляторный ген - кодирует РНК или белок, чья функция состоит в контроле экспрессии других генов.

Репарация - восстановление структуры ДНК после повреждения.
Репликационная вилка - точка, в которой цепи родительской двухцепочечной ДНК расходятся для того, чтобы могла произойти репликация.

Репликация ДНК – самоудвоение молекулы ДНК путем образования ее копии при помощи набора ферментов (ДНК-полимераз, лигаз и др.).

Репрезентативность – мера, в которой выборка представляет генеральную совокупность. По репрезентативной выборке можно судить о генеральной совокупности.

Ретровирус - РНК-содержащий вирус, цикл размножения которого проходит через стадию двухцепочечной ДНК.

Сибсы – братья и сестры, потомки одних и тех же родителей. Полусибсы имеют одного общего родителя.

Смысловая (ведущая) цепь – цепь ДНК, синтезирующая в 5'-3'-направлении.

Сплайсинг - процесс удаления интронов и объединения экзонов в м-РНК.

Структурный ген – ген, кодирующий РНК или белок.

Сцепление с полом - способ наследования, характерный для генов, находящихся в половых хромосомах (обычно в X-хромосоме).

Тотипотентность – свойство клеток полностью реализовывать свою наследственную программу онтогенетического развития при определенных условиях выращивания вплоть до образования взрослых организмов.

Трансген – отдельный участок базигена, обладающий функциональной индивидуальностью; может мутировать вне зависимости от других трансгенов этого же базигена.

Трансдукция - перенос бактериального гена от одной бактерии к другой при помощи фага. Фаг, осуществляющий этот перенос, носит название трансдуцирующего. Его геном содержит как собственные гены, так и гены клетки-хозяина.

Транскрипция - образование одноцепочечной матричной РНК на одной из цепей ДНК с помощью фермента РНК-полимеразы.

Транслокация - обмен участками между негомологичными хромосомами.

Трансляция - синтез белка на рибосомах, направляемый матрицей м-РНК при участии т-РНК и других факторов.

Транспозиция - перенос участка хромосомы из одного места генома в другое.

Транспозоны - мобильные генетические элементы, кодирующие фермент траспозазу, который обеспечивает вырезание и интеграцию (встраивание) этого элемента в хромосомы; имеют сложную структуру и несут ряд генов устойчивости к антибиотикам.

Трансформация бактериальных клеток - приобретение нового генетического маркера в результате включения экзогенной ДНК.

Фенотип – совокупность признаков и свойств организма, определяемых генотипом и условиями существования.

Харди-Вайнберга закон – закон равновесия генных концентраций в панмиктической популяции.

Цистрон – участок гена, несущий информацию о строении белковой молекулы; единица биохимической функции гена. Понятия цистрон и структурный ген совпадают.

Чаргаффа правило – в молекуле ДНК сумма пуриновых оснований равно сумме пиримидиновых оснований ($A + G = T + C$).

Чистые линии - организмы, гомозиготные по изучаемым признакам.

Экзон - любой отдельный фрагмент прерывистого гена, который сохраняется в зрелом РНК.

Экспрессия гена - проявление (самовыражение) генетической информации, записанной в гене, в форме РНК, белка и фенотипического признака.

Эписома - плазида, способная интегрироваться в бактериальную ДНК.

Эффект положения - явление изменения активности генов в результате изменения его местоположения в хромосоме при хромосомных перестройках.

Тесты

1. Где синтезируется м-РНК?
 - a) в ядре
 - b) в цитоплазме
 - в ядрышке
 - в рибосоме
 - в митохондриях
2. Какую информацию содержит один триплет ДНК?
информацию о начале синтеза м-РНК
информацию о последовательности аминокислот в полипептиде
информацию об одной аминокислоте, включаемой в полипептидную цепь
информацию об одном признаке организма
информацию о нескольких признаках организма
3. Какой участок цепи м-РНК синтезируется на участке ДНК, имеющем структуру ГЦТ-АГТ, если нуклеотид Ц будет заменён на нуклеотид Т?
ЦАА-УЦА
ЦГА-УЦА
ЦЦУ-УЦУ
ГУУ-АГУ
АЦЦ-УЦА
4. Какой из ферментов осуществляет синтез м-РНК?
 - a) РНК – синтетаза
 - b) ДНК – полимераз
 - c) ДНК – синтетаза
 - d) РНК – полимераз
 - e) АТФ-аза
5. Начало синтеза м-РНК называется
 - a) полимеризацией
 - b) инициацией
 - c) элонгацией
 - d) терминацией
 - e) трансляцией
6. Завершение синтеза м-РНК называется
 - a) терминацией
 - b) полимеризацией
 - c) инициацией
 - d) трансляцией
 - e) элонгацией
7. Какой из триплетов может прекратить синтез полипептидной цепи?
 - a) ГАУ
 - b) АГУ
 - c) УАА
 - d) ААГ
 - e) ГАА
8. Трансляция – это
 - a) синтез и-РНК на матрице ДНК
 - b) синтез т-РНК
 - c) синтез полипептидной цепи на рибосомах
 - d) синтез р-РНК
 - e) вид цитоплазматической наследственности
9. Количество т-РНК равно
 - a) количеству кодонов м-РНК, кодирующих аминокислоты
 - b) количеству белков в клетке
 - c) количеству генов
 - d) количеству всех кодонов ДНК
 - e) количеству аминокислот в клетке
10. Трансляция завершается в момент появления в м-РНК стоп-кодонов присоединения аминокислоты к т-РНК узнавания кодона антикодоном истощения запасов ферментов уменьшения количества т-РНК
11. Антикодоны т-РНК комплементарны кодонам р-РНК кодонам м-РНК триплетам ДНК кодонам р-РНК и и-РНК всем указанным кодонам
12. Теорию матричного синтеза предложил
 - a) Н. Кольцов
 - b) Т. Морган
 - c) Н. Дубинин
 - d) Г. Мендель
 - e) Д. Уотсон
13. Высота растений зависит от четырех генов с однозначным действием. Это пример
 - a) плейотропии
 - b) кодоминантности
 - c) полимерии
 - d) эпистаза
 - e) комплементарности
14. На полисоме синтезируются

несколько молекул различных полипептидов
одна молекула полипептида
несколько молекул одинаковых полипептидов

две молекулы полипептида
три молекулы полипептида

15. Клетки многоклеточного организма содержат одинаковую генетическую информацию, но содержат разные белки. Почему?

- а) присутствие белков в клетке не зависит от состава генов
- б) разнообразие белков не зависит от особенностей клетки
- в) состав белков клетки – результат постоянных мутаций
- г) состав белков определяется другими факторами
- д) в каждом типе клеток реализуется только часть генетической информации

16. Роль переносчика гена к бактериальной хромосоме выполняют

плазмида

и-РНК

белок

одионочная нить ДНК

всё перечисленное

17. Какой процесс предшествует получению рекомбинантной плазмиды?

“разрезание” и “сшивка” плазмиды

синтез и-РНК

синтез белка

удаление и-РНК

всё перечисленное

18. Клеточная инженерия позволяет

получать новые признаки организмов

получать новые лекарственные препараты

преодолевать межвидовые генетические

барьеры растений и животных

улучшать сорта растений

получать все указанные результаты

19. Что означает процесс гибридизации при пересадке гена?

встраивание рекомбинантной плазмиды в бактерию

синтез ДНК на и-РНК

встраивание гена в плазмиду

синтез и-РНК на ДНК

всё перечисленное

20. Структурный ген – это

группа генов, определяющих структуру ферментов

промежуточные гены – операторы

белки – репрессоры

промотор

ген – регулятор

21. Какой процесс останавливает синтез ферментов согласно лактозной теории оперона?

взаимодействие репрессора с оператором
синтез РНК на ДНК

взаимодействие субстрата с репрессором

взаимодействие промотора с оператором

истощение запасов ферментов

22. Какой процесс запускает синтез

ферментов согласно лактозной теории оперона?

взаимодействие промотора с оператором

взаимодействие субстрата с репрессором

синтез и-РНК на ДНК

взаимодействие репрессора с оператором

23. В клетках, содержащих одинаковую ДНК

гены вводятся поэтапно

развитие происходит одинаково

содержатся разные гены

скорость деления одинакова

всё перечисленное

24. Какой из процессов предшествует митозу?

удваивание хромосом

образование веретена деления

расхождение хромосом к полюсам клетки

исчезновение ядерной оболочки

выстраивание хромосом по экватору

клетки

25. Клеточный цикл – это

период от деления до деления

период от профазы до телофазы

период от появления клетки до её смерти

период жизни клетки в течение интерфазы

митоз

26. Сколько хроматид содержит пара

гомологических хромосом в метафазе

митоза?

4

2

8

1
3
27. Какие явления не обеспечиваются митозом?
генетическое разнообразие видов
бесполое размножение
образование клеток кожи человека
сохранение постоянного для вида числа хромосом
вегетативное размножение растений
28. У коровы парные гомологичные хромосомы имеются
только в соматических клетках
только в гаметах
в некоторых соматических клетках и гаметах
в мужских половых клетках
все перечисленное верно
29. Сколько хромосом содержится в клетках слюнных желез дрозофилы в четвёртом поколении мухи – дрозофилы, если у самца в этих клетках содержится 8 хромосом?
8
4
16
32
40
30. Сколько хромосом содержится в половых клетках в третьем поколении свиньи, если у самки свиньи в клетках сердца содержится 38 хромосом?
19
38
37
76
36
31. Какими причинами обусловлена болезнь Дауна?
а) трисомией по хромосоме 21
б) моносомией по хромосоме 21
с) моносомией по хромосоме 23
д) полиплоидией
е) моносомией по половой хромосоме X
32. Наиболее продолжительна в клеточном цикле стадия
интерфаза
метафаза
профаза
анафаза

телофаза
33. В какой стадии митоза проще изучать кариотип организма?
а) в метафазе
б) в анафазе
с) в телофазе
д) в интерфазе
е) в профазе
34. Что происходит в стадии цитокинеза?
разделение цитоплазмы
расхождение хромосом к полюсам клетки
образование веретена деления
удвоение хромосом
исчезновение ядерной мембраны
35. После обработки клеток растения колхицином получают
а) клетки с гаплоидным набором хромосом
б) клетки с диплоидным набором хромосом
с) амитотические клетки
д) полиплоидные клетки
е) половые клетки
36. У каких организмов преобладает бесполое размножение?
а) амёба
б) майский жук
с) акула
д) горох
е) кузнечик
37. Если диплоидный набор лошади равен 66, то сколько хромосом содержит нейрон?
а) 66
б) 33
с) 22
д) 132
е) 2
38. В клетках кожи быка содержится 60 хромосом. Сколько пар аутосом содержится в соматических клетках быка?
30
60
15
29
31
39. Если диплоидный набор хромосом пчёл равен 32, то 16 хромосом будет содержаться в соматических клетках рабочей пчелы
матки
трутня

рабочей пчелы и трутня
матки и трутня

40. В соматических клетках шимпанзе 48
хромосом. Сколько хромосом содержится
в оплодотворенной яйцеклетке?

48

12

24

60

96

41. Какие клетки образуются в результате
мейоза?

сперматозоиды

нейроны

эритроциты человека

костные клетки – остеоциты

клетки эпителия слизистой оболочки

42. Конъюгация гомологичных хромосом
происходит на стадии

a) профазы I

b) телофазы I

c) метафазы II

d) анафазы II

e) профазы II

43. Какие клетки образуются в результате
мейоза?

a) споры мхов

b) клетки крови лягушки

c) клетки кожи человека

d) мышечные клетки

e) все перечисленные клетки

44. Принципиальное различие между
половым и бесполом размножением
заключается в том, что половое
размножение

a) обеспечивает комбинативную
изменчивость организмов

b) обеспечивает генетическое постоянство
вида

c) происходит только у высших
организмов

d) приспособление к неблагоприятным
условиям среды

45. Сколько клеток образуется в
результате сперматогенеза из двух
диплоидных сперматоцитов I порядка?

8

2

4

6

16

46. Отличие оогенеза от сперматогенеза
заключается в том, что

в оогенезе образуется одна полноценная
клетка, а в сперматогенезе – 4

в оогенезе образуются 4 равноценные
клетки

яйцеклетки содержат больше хромосом,
чем сперматозоиды

оогенез проходит с одним делением

ооцита, а сперматогенез с двумя

различий нет

47. Какая часть цветкового растения имеет
триплоидный набор хромосом?

эндосперм

зигота

вегетативная клетка

пыльца

все перечисленное

48. Сколько яйцеклеток образуется в
результате оогенеза из двух диплоидных
ооцитов I порядка?

2

4

8

16

1

49. Каков набор хромосом зародыша
растений березы повислой?

диплоидный

гаплоидный

триплоидный

тетраплоидный

полиплоидный

50. Чистая линия – это

особи, гомозиготные по изучаемым
признакам

особи одного вида

пара родителей, отличающихся друг от
друга одним признаком

потомство, полученное от скрещивания
разных особей

потомство, полученное от особей одного
вида

51. Структуру одного белка (полипептида)
определяет

один ген

группа генов

молекула ДНК

совокупность генов организма

триплет нуклеотидов

52. Комолую гомозиготную корову (ген комолости доминантен) скрестили с гомозиготным рогатым быком. Каков генотип потомства?

Bb

BB

50% BB и 50% Bb

75% BB и 25% Bb

bb

53. Сколько типов гамет даст особь с генотипом AABVCC?

1

2

3

4

6

54. При нормальном мейозе в каждую гамету попадает

по одной хромосоме от каждой пары гомологичных хромосом

обе гомологичные пары хромосом

гаметы могут не нести ни одной из хромосом данной пары

нет определенной закономерности

55. У кареглазого мужчины и голубоглазой женщины родился голубоглазый мальчик. Каков генотип родителей, если известно, что ген карих глаз доминантен?

отец Aa и мать Aa

отец aa и мать AA

отец AA и мать aa

отец Aa и мать aa

отец AA и мать Aa

56. Диплоидный организм содержит в клетке

два аллеля любого гена

один аллель любого гена

четыре аллеля любого гена

множество аллелей любого гена

все перечисленное

57. Примеры анализирующего скрещивания

Aa x aa; AA x aa

AA x Aa; Aa x Aa

AA x Aa; aa x aa

AA x Aa; AA x AA

AA x aa; AA x Aa

58. Сколько аллелей одного гена находится в яйцеклетке?

1

2

3

4

5

59. Какие гаметы образует организм с генотипом BVCC?

BC, Bc

B, C, c

BV, Cc

BVC, BVc

BCc, BC

60. У человека лопухость (B) доминирует над геном нормально прижатых ушей (b). Каков генотип лопухого отца, если в браке с женщиной, имеющей нормальные уши, у него были только лопухие дети?

Bb

BB

B

BVb

BVV

61. Какова вероятность рождения голубоглазого (a) ребенка от брака голубоглазого отца и кареглазой (A) матери, гетерозиготной по этим признакам?

50%

100%

75%

25%

12,5%

62. Укажите гаметы, образованные двойной гетерозиготой CcBb

CB, Cb, cB, cb

Cc, Bc, Bb, BC

CB, Cb, Cc, Bb

CB, Cb, cB, Cc

CB, cb

63. Сколько типов гамет образует зигота AaBb, если гены A и B наследуются сцеплено?

a) 2

b) 1

c) 3

d) 4

e) 6

64. Частота кроссинговера зависит от количества генов в хромосоме доминантности или рецессивности генов

от расстояния между генами
количества хромосом в клетке
всего перечисленного

65. Чему равно число групп сцепления
генов, если диплоидный набор хромосом
организма равен 48?

24

48

96

12

6

66. Какие новые гаметы появятся у
родителей с генотипами BC//bc, если
между частью генов произойдет
кроссинговер?

Bc и bC

Bb и Cc

BB и Cc

BC и bc

BC и Bc

67. Сколько пар хромосом отвечает за
наследование пола у собак, если у них
диплоидный набор хромосом равен 78?

1

78

36

18

2

68. Чем сходны яйцеклетки и
сперматозоиды кошки?

количеством аутосом
идентичностью половых хромосом
идентичностью генов хромосомного
набора

содержанием генетической информации
все перечисленное

69. Какой факт доказывает существование
цитоплазматической наследственности?
наследование мозаичной окраски листьев
растений

наследование цвета глаз у дрозофилы
наследование гемофилии и дальтонизма
наследование формы семян гороха
все перечисленное

70. Пример зависимости степени
проявления признака от условий среды

a) рост человека

b) цвет глаз у человека

c) раса, к которой принадлежит человек

d) количество пальцев на руках

e) все перечисленное

71. Какие различия между особями одного
вида обусловлены влиянием условий
внешней среды?

a) размеры клубней вегетативного
потомства картофеля одного сорта

b) цвет глаз у одной семьи

c) белые звездочки на лбу у двух коров
одной породы

d) форма гребня у плимутроков

e) все перечисленное

72. Какой признак в наименьшей степени
подвержен влиянию условий внешней
среды?

a) строение головного мозга

b) масса человека

c) рост человека

d) пигментация кожи

e) все перечисленное

73. Какие различия между особями одного
вида обусловлены в наибольшей степени
влиянием условий внешней среды?

масса коров одной породы

длина конечностей у лошадей одного
табуна

цвет волос детей одной семьи

цвет глаз детей одной семьи

масса головного мозга

74. Дочь гемофилика выходит замуж за
здорового мужчину. Какова вероятность
рождения больных детей в семье (%)?

50

0

25

75

100

75. Укажите количественные признаки
яйцеклетки

плодовитость

удойность коров

высота растений

все перечисленное

76. Какой из видов изменчивости не
наследуется?

фенотипическая

цитоплазматическая

комбинативная

мутационная

все перечисленное

77. Норма реакции – это

пределы изменений фенотипа под влиянием среды
все признаки, передаваемые по наследству
изменение генотипа под влиянием среды
генотипическая стабильность вида
приспособительные признаки

78. Какой признак обладает широкой нормой реакции?
изменение окраски китайской примулы от красной до белой в диапазоне температур 20-35°

сигнальная окраска животных
реакция птиц на длину светового дня
высота растений одуванчика в зависимости от обеспеченности водой
все перечисленное

79. Приведите правильное утверждение наследуется не фенотип, а способность к его проявлению
под влиянием внешней среды генотип особи не изменяется
модификации не носят приспособительного характера
приобретенные модификации передаются по наследству
особи одного вида имеют одинаковую норму реакции

80. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости открыт Н. И. Вавиловым

И. В. Мичуриным

Т. Морганом

Г. Менделем

М. Кольцовым

81. Тритикале - это гибрид

ржи и пшеницы

ржи и ячменя

пшеницы и овса

пшеницы и ячменя

овса и ячменя

82. Сколько хромосом содержат половые клетки лошади, если в соматических клетках содержится 66 хромосом?

33

66

22

132

99

83. Диплоидный набор хромосом (2n) переходит в гаплоидный (n) в результате процесса

почкования

мейоза

органогенеза

митоза

оплодотворения

84. Нуллисомия – это

изменение числа хромосом при потере или добавлении одной пары гомологичных хромосом

вид хромосомной перестройки

один из видов взаимодействия генов

вид генной инженерии

кратное уменьшение числа хромосом

85. Процесс синтеза белка на рибосоме называется

трансформацией

трансляцией

трансдукцией

транскрипцией

репликацией

86. Обмен генетическим материалом между двумя бактериями называется

a) трансформацией

b) трансляцией

c) трансдукцией

d) репликацией

e) транскрипцией

87. Перенос вирусами – фагами

генетического материала из одной клетки в другую называется

a) трансдукцией

b) трансляцией

c) транскрипцией

d) трансформацией

e) репликацией

88. Сколько аутосом содержится в

половых клетках свиньи, если в

соматических клетках содержится 38 хромосом?

19

38

18

76

2

89. Сколько половых хромосом

содержится в половых клетках овцы, если

в соматических клетках содержится 54 хромосомы?

- a) 1
- b) 2
- c) 4
- d) 27
- e) 26

90. В половых клетках курицы содержатся 38 аутосом и одна X-хромосома. Каков набор хромосом в соматических клетках?

- a) 78
- b) 76
- c) 57

d) 39

e) 37

91. Для какого вида клеточного деления характерен процесс конъюгации?

- a) мейоза
- b) митоза
- c) амитоза
- d) митоза и мейоза
- e) митоза и амитоза

Литература

1. Жученко А.А., Гужов Ю.Л. и др. Генетика. - М.: Колос. 2004.
2. Дубинин Н.П. Общая генетика. - М.: Наука. 1976. 590 с.
3. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: 1989.
4. Лобашев Г.В. Генетика. - М.: Колос. 1977.
5. Пухальский В.А. Введение в генетику. - М.: Изд-во МСХА. 2004. 301 с.
6. Алиханян С.И., Акинфьев А.П. и др. Общая генетика. - М.: Высшая школа. 1995.
7. Ватти К.В., Тихомиров М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. - М.: 1977.
8. Медицинская генетика //под ред. Н.П. Бочкова. - М.: Academia. 2003.
9. Пикеринг В.Г. Биология. - М.:Акт-пресс. 1997.
10. Гуляев Г.В. Задачник по генетике. - М.:1980.
11. Льюин Б. Гены. - М.: Мир. 1987. 544 с.
12. Корочкин Л.И. Взаимодействие генов в развитии. - М.: Наука. 1977.
13. Бочков Н.П., Захаров А.Д. Иванов В.И. Медицинская генетика. - М.: Медицина. 1984.

Содержание

Силлабус	3
Краткий конспект лекций	12
Методические указания к лабораторным занятиям	42
Самостоятельная работа студентов с преподавателем (СРСР)	60
Самостоятельная работа студентов (СРС)	66
Глоссарий	68
Тесты	75
Литература	81

Жумабаева Сара Еркиновна

**Учебно-методический комплекс по дисциплине «Генетика с биометрией»
для студентов специальности**

5В080200 -Технология производства продуктов животноводства