

# 1. Законы единообразия и расщепления Г. Менделя.

План ответа: [WWW.DAVIDSTAR.NET](http://WWW.DAVIDSTAR.NET) **با ما باشید، جدیدترین اطلاعات دانشگاه های روسیه**

1. Формулировки законов
2. Ген, аллель, локус
3. Схема скрещивания к 1 закону Менделя
4. Схема скрещивания к 2 закону Менделя
5. Правило чистоты гамет

<p>Формулировки законов</p>	<p><b>Первый закон Менделя</b> называется законом единообразия гибридов первого поколения: при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся одной <u>парой альтернативных признаков</u>, в первом поколении наблюдается единообразие потомков по генотипу и фенотипу.</p> <p><b>Второй закон Менделя</b> называется законом расщепления: при скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 3:1 и расщепление по генотипу – 1:2:1 при полном доминировании.</p>																														
<p>Ген, аллель, локус</p> <p><b>Рисунок!</b></p>	<p><b>Ген</b> — это участок молекулы ДНК, который несёт информацию о какой-либо структуре или функции клетки. Гены могут кодировать структуру полипептида или разных видов РНК (иРНК, тРНК, рРНК).</p> <p><b>Локус</b> – место расположения гена в хромосоме</p> <p><b>Аллели</b> – различные структурные состояния одного гена</p>																														
<p>Схема скрещивания к 1 закону Менделя</p>	<p>Мендель скрещивал растения гороха с желтыми и зелеными семенами.</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">А-желтые горошины</td> <td style="width: 10%; text-align: center;"><b>PP</b></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">♀ <b>AA</b></td> <td style="width: 10%; text-align: center;"><b>x</b></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">♂ <b>aa</b></td> <td style="width: 5%;"></td> </tr> <tr> <td>а- зеленые горошины</td> <td></td> <td style="text-align: center;">желтые</td> <td></td> <td style="text-align: center;">зеленые</td> <td></td> </tr> <tr> <td><b>A&gt;a</b></td> <td style="text-align: center;"><b>G</b></td> <td style="text-align: center;"><b>A</b></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>a</b></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>F1</b></td> <td></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>Aa</b></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td style="text-align: center;">Все желтые</td> <td></td> </tr> </table>	А-желтые горошины	<b>PP</b>	♀ <b>AA</b>	<b>x</b>	♂ <b>aa</b>		а- зеленые горошины		желтые		зеленые		<b>A&gt;a</b>	<b>G</b>	<b>A</b>		<b>a</b>			<b>F1</b>			<b>Aa</b>						Все желтые	
А-желтые горошины	<b>PP</b>	♀ <b>AA</b>	<b>x</b>	♂ <b>aa</b>																											
а- зеленые горошины		желтые		зеленые																											
<b>A&gt;a</b>	<b>G</b>	<b>A</b>		<b>a</b>																											
	<b>F1</b>			<b>Aa</b>																											
				Все желтые																											
<p>Схема скрещивания ко 2 закону Менделя</p>	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 20%;"><b>F1</b></td> <td style="width: 10%;">♀ <b>Aa</b></td> <td style="width: 10%; text-align: center;"><b>x</b></td> <td style="width: 10%;">♂ <b>Aa</b></td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">желтые</td> <td></td> <td style="text-align: center;">зеленые</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>G</b></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>A ; a</b></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>A ; a</b></td> </tr> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>F2</b></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>1 AA : 2 Aa : 1 aa</b></td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>Расщепление по генотипу</b></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td style="text-align: center;">3 желтые : 1 зеленые</td> <td></td> <td style="text-align: center;"><b>Расщепление по фенотипу</b></td> </tr> </table>	<b>F1</b>	♀ <b>Aa</b>	<b>x</b>	♂ <b>Aa</b>				желтые		зеленые				<b>G</b>		<b>A ; a</b>		<b>A ; a</b>		<b>F2</b>		<b>1 AA : 2 Aa : 1 aa</b>		<b>Расщепление по генотипу</b>				3 желтые : 1 зеленые		<b>Расщепление по фенотипу</b>
<b>F1</b>	♀ <b>Aa</b>	<b>x</b>	♂ <b>Aa</b>																												
	желтые		зеленые																												
	<b>G</b>		<b>A ; a</b>		<b>A ; a</b>																										
	<b>F2</b>		<b>1 AA : 2 Aa : 1 aa</b>		<b>Расщепление по генотипу</b>																										
			3 желтые : 1 зеленые		<b>Расщепление по фенотипу</b>																										
<p>Правило чистоты гамет</p> <p><b>Рисунок!</b></p>	<p><i>Из двух аллелей каждого гена, которые имеет диплоидный организм, в гамете присутствует только один аллель</i></p>																														

[WWW.DAVIDSTAR.NET](http://WWW.DAVIDSTAR.NET) **با ما باشید، جدیدترین اطلاعات دانشگاه های روسیه**



Наследование групп крови	Генотип	Фенотип	Группы крови определяются антигенами на поверхности эритроцитов
	$I^0 I^0$	I (0)	<b>Рисунок!</b>
	$I^A I^A ; I^A I^0$	II (A)	
	$I^B I^B ; I^B I^0$	III (B)	
	$I^A I^B$	IV (AB)	

با ما باشید، جدیدترین اطلاعات دانشگاه های روسیه [WWW.DAVIDSTAR.NET](http://WWW.DAVIDSTAR.NET)

### 3. Методы генетики человека.

План ответа:

1. Человек как объект генетических исследований
2. Наследственные болезни человека
3. Генеалогический метод
4. Близнецовый метод
5. Цитогенетический метод

Человек как объект генетических исследований	Основной метод генетики – гибридологический. У человека он заменяется другими методами, потому что: 1/ экспериментальное скрещивание невозможно, 2/ поздно наступает половое созревание, 3/ в каждой семье небольшое количество детей, 4/ большое количество хромосом в кариотипе.
Наследственные болезни человека	У человека установлено большое число наследственных болезней. Причины наследственных болезней - генные, хромосомные и геномные мутации. <b>Генные болезни</b> вызваны мутациями в генах. Они часто приводят к нарушениям обмена веществ (например, гемофилия, фенилкетонурия, альбинизм, полидактилия). <b>Хромосомные болезни</b> могут быть вызваны хромосомными или геномными мутациями, то есть серьезными изменениями генетического материала. Синдром – нарушение развития многих признаков организма. Например, синдром «кошачьего крика» – делеция короткого плеча 5-й хромосомы; синдром Дауна – трисомия по 21-й хромосоме. Нарушается умственное развитие и развитие органов у детей.
Генеалогический метод <b>Рисунок!</b>	Генеалогический метод-это метод составления родословных. Этим методом выявляют генные болезни. Он позволяет установить тип наследования. Например, при доминантном наследовании признак проявляется в каждом поколении, при рецессивном – не в каждом поколении (передается в гетерозиготном состоянии). При аутосомном наследовании признак появляется у мужчин и женщин с одинаковой вероятностью, при сцепленном с полом – с разной вероятностью. Так, болезнь гемофилия (X-сцепленная рецессивная мутация) проявляется только у мужчин, а женщины не болеют, но являются ее носителями.
Близнецовый метод <b>Рисунок!</b>	Близнецовый метод – это метод сравнения признаков у близнецов. Близнецы – это дети, одновременно родившиеся у одной матери. Близнецы бывают однояйцевые и разнояйцевые. Однояйцевые развиваются из одной зиготы и имеют одинаковый генотип. Разнояйцевые развиваются из разных зигот и имеют разный генотип. Близнецовый метод позволяет установить роль наследственности и среды в развитии признаков организма.
Цитогенетический метод	Цитогенетический метод позволяет изучить кариотип человека в норме и при наличии хромосомных и геномных мутаций. Кариотип – характеристика вида (количество, размер и форма хромосом). У человека – 46 хромосом, из них 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом (XX у женщин, XY – у мужчин). Метод дифференциальной окраски позволяет выявлять хромосомные болезни. Например, человек с синдромом Дауна имеет 47 хромосом ( <b>Кариотип 47, XY+21 или 47, XX+21</b> ). Молекулярно-цитогенетические методы, основанные на гибридизации ДНК по принципу комплементарности, позволяют определять положение генов в хромосомах (картировать гены).



План ответа:

1. Аутосомы и половые хромосомы
2. Определение пола у млекопитающих и птиц
3. Гемизиготность мужского пола
4. Х-сцепленное наследование у человека
5. Голандрическое наследование у человека

Аутосомы и половые хромосомы	Хромосомы, одинаковые по морфологическому строению и генетическому составу у мужских и женских организмов, называются <b>аутосомами</b> . Хромосомы, различающиеся по морфологическому строению и генетическому составу у мужских и женских организмов, называются <b>половыми хромосомами (это X и Y-хромосомы)</b> .
Определение пола у млекопитающих и птиц  <b>ок!</b>	<b>Пол</b> - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков организма, обеспечивающих его участие в половом размножении. <b>Гомогаметным</b> называется пол, у которого в процессе гаметогенеза образуется один тип гамет. У <b>гетерогаметного</b> пола в процессе гаметогенеза образуется два типа гамет. У человека гомогаметным полом является <b>женский</b> пол (XX), а гетерогаметным – <b>мужской</b> пол (XY). У птиц гомогаметным полом является <b>мужской</b> пол (ZZ), а гетерогаметным – <b>женский</b> пол (ZW).
Гемизиготность мужского пола	X- и Y-хромосомы у человека гомологичны только в небольшой области. Поэтому большинство генов в X-хромосоме не имеют аллельной пары в Y-хромосоме, то есть организм имеет только один аллель такого гена. Это – <b>гемизиготное</b> состояние генов. Большинство генов Y-хромосомы тоже представлены одним аллелем. Поэтому рецессивные аллели у мужчин проявляются в фенотипе так же, как доминантные.
X-сцепленное наследование у человека  <b>ок!</b>	Наследование признаков, которые определяются генами, локализованными в X- хромосоме, называется <b>X-сцепленным наследованием</b> . Например, болезнь гемофилия (несвертываемость крови) и дальтонизм (цветовая слепота) – рецессивные мутации. Они передаются от матери сыновьям и дочерям вместе с X-хромосомой, но проявляются только у сыновей в гемизиготном состоянии. Дочери не болеют, но являются носительницами этих мутаций и передают их следующим поколениям.
Голандрическое наследование у человека	Наследование признаков, которые определяются генами, локализованными в Y- хромосоме, называется <b>голандрическим наследованием</b> . Гены, локализованные в Y-хромосоме, не имеют аллелей в X-хромосоме и передаются от отца к сыну вместе с Y-хромосомой. Например, так наследуется гипертрихоз (повышенная волосатость ушных раковин).

## 6. Мутации.

План ответа:

1. Определение мутаций. Виды мутаций. Мутагены
2. Классификация мутаций
3. Генные мутации и генные болезни
4. Хромосомные мутации и хромосомные болезни
5. Геномные мутации и хромосомные болезни

Определение мутаций. Виды мутаций. Мутагены <b>Тема 25</b>	<b>Мутации – качественные или количественные изменения генетического материала.</b> Они возникают редко, не направленно. Мутации могут быть вредными, нейтральными и полезными. Летальные мутации вызывают гибель организма. Доминантные и рецессивные мутации по-разному проявляются в фенотипе. Соматические (в клетках тела) не передаются по наследству, генеративные (в половых клетках) – передаются в ряду поколений организмов; Спонтанные мутации – результат ошибок репликации, репарации и рекомбинации; индуцированные возникают под действием мутагенов. <b>Мутаген – фактор, вызывающий мутации.</b> Мутагены могут быть: <b>Физические:</b> излучения (радиация, рентген, ультрафиолет) <b>Химические:</b> вещества (газы, яды, тяжелые металлы, компоненты пищи, нитраты и нитриты, колхицин) <b>Биологические:</b> вирусы, грибковые токсины
Классификация мутаций <b>Тема 25</b>	<b>Мутации</b> <b>Генные Хромосомные Геномные.</b>
Генные мутации и генные болезни <b>Тема 25</b> <b>Тема 27</b>	<b>Генные мутации - это изменения структуры отдельных генов.</b> При генных мутациях происходит нарушение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК (замены, вставки или выпадения). Меняется последовательность аминокислот в белке, что приводит к генным болезням – нарушениям обмена белков, аминокислот, липидов, углеводов. Генные болезни бывают доминантные и рецессивные. Например, фенилкетонурия – рецессивная мутация в гене, кодирующем фермент. При отсутствии этого фермента аминокислота фенилаланин не превращается в тирозин, а переходит в фенилаланинПВК – токсин для мозга ребенка. Накапливается вредное вещество, а нужные вещества не образуются. Это – патология. Пример доминантной мутации – полидактилия (6 пальцев вместо 5).
Хромосомные мутации и хромосомные болезни <b>Тема 25, 27</b>	<b>Хромосомные мутации - это изменения структуры хромосом.</b> Изменения внутри одной хромосомы - делеции, инверсии, дупликации. Изменения между хромосомами - транслокации. <b>Рисунки - Тема 25!</b> У человека хромосомные мутации вызывают <b>синдромы. Синдром – нарушение развития многих признаков организма.</b> Например, синдром «кошачьего крика» - делеция короткого плеча 5-й хромосомы приводит к нарушению строения гортани, нарушению роста и к умственной отсталости.
Геномные мутации и хромосомные болезни <b>Тема 25, 27</b>	<b>Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом в ядре клетки.</b> <b>Полиплоидия</b> - увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору (3п, 4п, 6п); <b>Гетероплоидия</b> - увеличение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору (2п-1, 2п+1). Геномные мутации вызывают хромосомные болезни - <b>синдромы</b> (например, синдром Дауна – трисомия по 21-й хромосоме, синдром Шерешевского-Тернера – моносомия по X-хромосоме, синдром Клайнфельтера – лишняя X-хромосома у мужчин). Гетероплоидия по аутосомам приводит к более тяжелым последствиям, чем гетероплоидия по половым хромосомам. Трисомики и моносомики по большинству аутосом нежизнеспособны.

Полиплоиды у человека тоже нежизнеспособны.

با ما باشید، جدیدترین اطلاعات دانشگاه های روسیه [WWW.DAVIDSTAR.NET](http://WWW.DAVIDSTAR.NET)