

**Уважаемый студент, выполнение указанных заданий строго обязательно!**

Группа ТЭК 1/1

Дата: 09.12.2022г.

Дисциплина: ОДП Биология

Преподаватель: Воронкова А.А.

### Тема 3.2 Закономерности изменчивости

**Цель:** изучить типы мутаций, сформировать знания о генетике человека; научиться определять различные формы изменчивости, расширить знания обучающихся о формах наследственной изменчивости и определить их практическое значение.

#### Лекция

#### План

1. Типы мутаций. Мутагены. Генетика человека.

2. Генетика и медицина. Материальные основы наследственности и изменчивости. Генетика и эволюционная теория. Генетика популяций

**Задание:** выполнить работу по алгоритму

#### Алгоритм работы

1. изучите материал лекции; § 8(11); видео фрагмент:

<https://yandex.ru/video/preview/4628262078634732245>

<https://yandex.ru/video/preview/2891229920587310478>

2. ответьте на контрольные вопросы в тетради

#### Вспомним!!!

#### Генетика пола.

Количественное расщепление новорождённых по полу.

| Организмы | Женские особи | Мужские особи |
|-----------|---------------|---------------|
| Человек   | 49            | 51            |
| Лошадь    | 48            | 52            |
| КРС       | 50            | 50            |
| Овцы      | 51            | 49            |
| Собака    | 44            | 56            |
| Мыши      | 50            | 50            |
| Голуби    | 50            | 50            |

У многих организмов соотношение приблизительно 1:1.

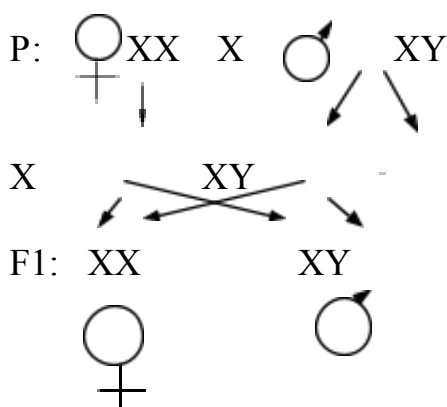
Рассмотрим механизм определения пола с точки зрения генетики. У мужских и женских особей одного вида хромосомы одинаковы по форме, кроме одной пары.

Одинаковые хромосомы у мужских и женских организмов – аутосомы (22 пары у человека; 3 пары у дрозофилы и т.д.)

Одна пара хромосом всегда различна - это половые хромосомы.

Условно обозначаются Х и Y. Один пол гомозиготный ХХ (у дрозофилы женский); другой - гетерозиготный ХY (у дрозофилы женский).

Механизм определения пола.



Пол организма определяется в момент оплодотворения.

Есть организмы, у которых вообще отсутствует У хромосома, тогда ХО (жуки, прямокрылые).

У ряда животных гетерогаметны самки (птицы, бабочки).

#### Наследование, сцепленное с полом.

В том случае, когда гены расположены в аутосомах, наследование не зависит от того, какой из родителей является носителем изучаемого признака.

Когда признаки определяются генами, лежащими в половых хромосомах, ситуация меняется.

Пример: наследование черепаховой окраски у кошек.

А-чёрная; Р : кошка  $X^A X^A$ -чёрная, кот  $X^A Y$ - чёрный;  
а - рыжая;  $X^A X^a$ - черепаховая  $X^a Y$  – рыжий;  
 $X^a X^a$ - рыжая.

Черепаховых котов не бывает.

У человека также известны признаки, сцепленные с полом.

Пример: гемофилия.

Н - нормальная свёртываемость.

н - гемофилия.

Р:  $X^H X^h$  X  $X^H Y$

F1:  $X^H X^H$ ;  $X^H Y$ ;  $X^H X^h$ ;  $X^h Y$

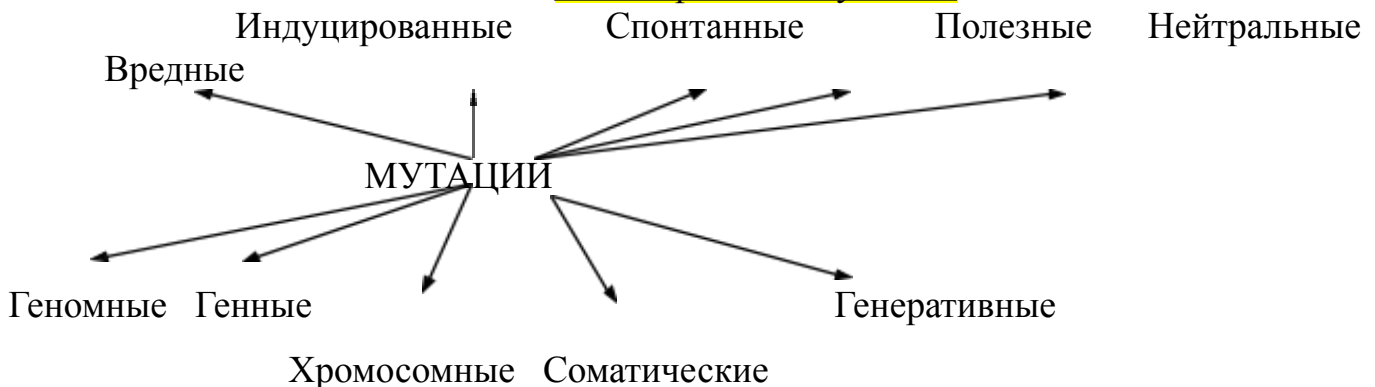
заболевание

Женщина- носитель передаёт половине своих сыновей ген несвёртываемости крови.

Все дочери будут иметь нормальную свёртываемость, так как получают ген  $X^H$  от отца.

Пример: дальтонизм и др.

#### Классификация мутаций.



**1) Генные (точковые) мутации.** Возникают при изменении отдельных генов. Изменяется последовательность нуклеотидов в ДНК. Образуются новые аллельные гены. Это приводит к формированию новой последовательности аминокислот при синтезе белковой молекулы, появляются изменения в генотипе организма. Мутации генов происходят очень редко: в среднем 1 на 10000 – 1000000. Но они способны накапливаться в генотипах. Изменяться могут все гены. Эти изменения могут быть вредными, нейтральными (ген не работает) и полезными (материал для естественного отбора).

**2) Хромосомные мутации.** Это перестройка (абберрация) хромосом, в результате которой изменяется их структура. Отдельные участки могут выпадать, удваиваться или перемещаться на другое место. А также межхромосомные перестройки. Чаще всего это происходит под влиянием мутагенов. Этот вид мутаций был изучен русским генетиком С.С.Четвериковым.

Пример: А Б В Г Д Е – нормальный порядок гена

А Б В В Г Д Е – удвоение участка

А Б В Д Е – нехватка участка

А Б Г В Д Е – поворот участка на  $180^\circ$

А Б В У М К – перемещение участка на негомологичную хромосому

Значение: эволюционное преобразование видов.

**3) Геномные мутации.** Это мутации, приводящие к изменению числа хромосом.

Наиболее распространена полиплоидия.

Полиплоидия – кратное увеличение числа хромосом. Встречается у простейших и растений. Возникает при нарушении расхождения хромосом при делении. Причины:

- высокая или низкая температура;

- ионизирующее излучение; мутагены

- химические реагенты.

Возникают организмы с набором хромосом от  $3n$  до  $12n$ .

Дополнительные примеры мутаций.

1) Ген у дрозофилы мутирует раз в 40 тысяч лет, но у неё несколько тысяч генов, поэтому каждая 20 половая клетка несёт мутацию.

2) Ежегодно рождается примерно 75 миллионов детей, 1,5- с наследственными болезнями, вызванными мутациями.

3) По подсчётам Д.Холдена и А.Дубинина удвоение числа мутаций происходит у человека, если он за 30 лет жизни получит лишние 10 рентген к нормальному фону Земли.

4) Случай рождения в Японии, в семье, пережившей ядерный взрыв, девочки, которая в раннем возрасте имела уровень развития 20-ти летней девушки. Однако она скоро умерла, т.к. организм не справился с нагрузкой.

### Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

Автором является выдающийся русский биолог и генетик Н.И.Вавилов. Он долгие годы изучал наследственную изменчивость растений семейства злаковых и их диких предков. Генетически близкородственные виды он расположил в определённом порядке в соответствии с вариантами изменчивости. Это позволило обнаружить закономерность.

«Виды и роды генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости. Зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов».

А также позволяет предсказать, какие мутации должны возникнуть у близкородственных видов. В основе закона лежит явление параллелизма генотипической изменчивости у особей со сходным набором генов. Используется в селекции.

### Влияние среды на формирование признака.

Если у горностаевого кролика сбрить шерсть на участке тела, то окраска отросшей шерсти зависит от температуры. При  $+2$  – белая; при более низкой – чёрная.

С течением жизни, они также приобретают чёрную окраску мордочки, лап и хвоста.

Наблюдается зависимость окраски цветов Примулы от температуры окружающей среды и влажности.

Значит: на проявление качественных признаков может влиять окружающая среда.

### Методы изучения генетики человека.

На людях невозможны прямые эксперименты, поэтому используется множество косвенных методов.

#### 1. Генеалогический метод.

Изучение родословной помогает установить закономерности наследования различных признаков, в том числе и болезней.

#### 2. Близнецовый метод.

Близнецы составляют примерно 1% новорождённых. Они бывают разнотельные (неидентичные) и одноблизнецовые (идентичные) из одной яйцеклетки. Можно изучать роль среды в формировании генотипа.

#### 3. Цитогенетический метод.

Микроскопическое исследование структуры хромосом у здоровых и больных людей. Это привело к открытию хромосомных болезней, вызванных нарушением числа и формы хромосом.

#### 4. Биохимический метод.

Изучение аномалий, связанных с нарушением обмена веществ.

### Генетика и медицина.

#### **Факты наследственных заболеваний.**

А) Фенилкетонурия – слабоумие, немота, смерть; рецессивная мутация, вызывающая разрушение ферментативных систем, способствующих переводу фенилаланина в тирозин; ребёнок должен получать пищу, лишённую фенилаланина.

Б) Диабет – аналогичные причины.

В) Болезнь Дауна – трисомия по 21 паре хромосом.

Г) Трисомия по 18 паре – массовые дефекты новорожденных: отсутствие шеи, недоразвитие скелетных мышц, вместо ушей лоскут кожи, короткая продолжительность жизни.

Задача медицины: распознавание уродств на ранних стадиях развития, по возможности, - действовать гормональными препаратами с целью лечения.

Изучение генетики человека – сложный вопрос.

1) Человек медленно размножается.

2) Даёт малое число потомков.

3) Генотипы очень гетерозиготны.

4) Социальное существо, неприменимы экспериментальные методы.

В последнее время медицинская генетика развивается особенно интенсивно. Обнаружено более 100 аномалий, связанных с изменением числа хромосом, их строения. Стало возможным прогнозирование вероятности рождения детей с наследственными заболеваниями. В 1869 году английский антрополог Френсис Гальтон создал учение о наследственном здоровье человека и путях его улучшения, евгенику.

Большое значение имеют медико-генетические консультации. Воздействие на развитие может оказывать:

- резус-фактор крови родителей;
- близкородственные браки;
- вредные привычки;
- состояние окружающей среды.

### Контрольные вопросы

1. Почему от взрыва атомной бомбы в Хиросиме до сих пор страдают люди?

2. Чем отличается внеядерная наследственность от ядерной (менделеевской) наследственности?

3. Как вы считаете, почему у родителей, состоящих в близком родстве, велика вероятность рождения детей, пораженных наследственными заболеваниями?
4. Каковы возможности лечения наследственных заболеваний?
5. Меняются ли гены при лечении наследственных заболеваний?
6. На чем основано медико-генетическое консультирование и какие цели оно преследует?
7. Как можно объяснить появление белой вороны (альбиноса) среди множества серых?
8. Почему человеку нужно жить в экологически чистой среде и вести здоровый образ жизни?
9. Как вы понимаете формирование резерва наследственной изменчивости?
10. Дальтонизм вызывается рецессивным геном, расположенным в X хромосоме. Определите фенотипы людей, имеющих генотипы:  
 $X^H Y$ ;  $X^H X^H$ ;  $X^H X^h$ ;  $X^h Y$ .
11. Каковы вероятные генотипы и фенотипы детей от брака женщины-носительницы гена дальтонизма и мужчины с нормальным цветовым зрением?

**Для максимальной оценки задание нужно прислать до 15.00 ч. 09.12.2022г.**

**Выполненную работу необходимо сфотографировать и отправить на почтовый ящик [voronkova20.88@gmail.com](mailto:voronkova20.88@gmail.com), Александра Александровна ([vk.com](https://vk.com/alexandra.voronkova)), добавляемся в [Блог преподавателя Воронковой А.А. \(vk.com\)](https://vk.com/anna.voronkova) -здесь будут размещены видео материалы**

**–ОБЯЗАТЕЛЬНО ПОДПИСЫВАЕМ РАБОТУ НА ПОЛЯХ + в сообщении указываем дату/группу/ФИО**

### **Основная литература:**

Беляев, Д. К. Биология. 11 класс [Текст] : учебник для общеобразоват. организаций: базовый уровень / [Д. К. Беляев, Г. М. Дымшиц, Л. Н. Кузнецова и др.]; под ред. Д. К. Беляева, Г. М. Дымшица. – 3-е изд. – Москва : Просвещение, 2016. – 223 с.