

Subject:

Year:      Month:      Day:

page: (      )

Виды изменчивости	Характеристика	Пример
5 Модификационная	Изменения признаков организма не затрагивают гены и не могут передаваться следующим поколениям.	Чаще всего модификациям подвержены количественные признаки, вес, плодовитость и т.п. Например, изменчивость формы листьев стрелолиста
10 Наследственная	Обусловлена изменениями в генетическом материале.	
15 А) комбинативная	Возникает из-за рекомбинации генов во время спяния гамет. Основные причины: независимое расхождение хромосом во время мейоза; случайная встреча половых гамет, а вследствие этого и сочетания хромосом во время оплодотворения; рекомбинация генов вследствие кроссинговера.	Огромное разнообразие всевозможных генотипов.
20 25 Б) мутационная	Вызвана действием на организм мутагенов, вследствие чего возникают мутации в генах.	Синдром Дауна, полиплоидия.

# ТЕМА. ФОРМЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ И ЕЁ ПРОЯВЛЕНИЯ У ЧЕЛОВЕКА

## Работа 1. Формы изменчивости

Изучите схему.



## Работа 2. Формы изменчивости

Решите задачи и определите форму изменчивости, которая явилась причиной образования новых вариантов признаков или комбинаций признаков у потомства. Заполните таблицу.

№ задачи	Форма изменчивости	Механизм возникновения изменений у потомков
1	комбинативная	механизм независимого расхождения хромосом в мейозе II
2	комбинативная	механизм кроссинговера
3	мутационная	механизм генные мутации

**Задача № 1.** У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой – над левой. Какие новые сочетания признаков могут появиться у потомства в результате брака родителей, гетерозиготных по обоим парам генов? Известно, что гены этих признаков находятся в разных хромосомах.

A = красивый цвет  
 a = некрасивый цвет  
 B = правая рука  
 b = левая рука

♀	♂	AB	Ab	aB	ab
AB		AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab		AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB		AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab		AaBb	Aabb	aaBb	aabb

P: ♀ AaBb ♂ AaBa  
 G: AB Ab AB Ab  
 ab ab ab ab

**Задача № 2.** У человека катаракта и полидактилия обусловлены доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом на расстоянии 20 морганид. Женщина унаследовала катаракту от отца, а полидактилию от матери. Её муж нормален в отношении этих признаков. Определите вероятность рождения в семье детей здоровых, с двумя аномалиями или с одной из них.

A = катаракта  
 B = полидактилия  
 расстояние: 20

P: ♀  $\frac{A \ b}{a \ B}$  ♂  $\frac{a \ b}{a \ b}$   
 G:  $\frac{A}{b} \mid \frac{a}{B}$  : некросс: по 40%  
 $\frac{A}{B} \mid \frac{a}{b}$  : кресс по 10%



F: Aabb, aaBb, AaBb, aabb  
 40% 40% 10% 10%

С двумя аномалиями: 10% = AaBb  
 С одной из них: Aabb + aaBb = 40% + 40% = 80%

**Задача № 3.** Мужчина, несколько лет проработавший у атомного реактора, стал отцом мальчика, страдающего гемофилией, единственный случай этого заболевания как в его роду, так и у предков жены. Правы ли супруги, утверждающие, что причиной рождения больного сына являются вредные условия, в которых работал отец?

Это не правильно, потому что, гемофилия, это рецессивный признак, и сцепленный X-хромосом, и когда мальчик заболевает он получает ген от матери. мать болела у предков, поэтому она была носителем болезни.

Работа 2. Пенетрантность и экспрессивность гена в модификационной изменчивости

Задание А. Дайте определение понятиям «пенетрантность» и «экспрессивность».

Пенетрантность Частота фенотипического проявления гена.  
Это выражается в процентном отношении числа особей, имеющих данный признак к числу особей, имеющих данный ген.

Экспрессивность Степень фенотипического проявления гена.  
она зависит от факторов внешней среды и влияния других генов.

Задание Б. Решите задачи на пенетрантность гена.

Задача № 1. Рецессивный ген  $d$  обуславливает предрасположенность к сахарному диабету. Пенетрантность этого признака равна 20% (из лиц с генотипом  $dd$  заболевает только 20%). Муж болен диабетом, а у жены отец болен диабетом. Определите вероятность предрасположения и вероятность заболевания их ребёнка диабетом.

$d$  = сахарный диабет

P: ♀  $Dd$  ♂  $dd$

G:  $(Dd)$   $(d)$

F:  $Dd$ ,  $dd$

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \times 20\% = 10\%$$

Задача № 2. Шизофрения детерминируется доминантным геном  $S$  при пенетрантности гетерозигот 26%, а гомозигот – 100%. Определите вероятность заболевания ребёнка шизофренией в семье, где оба родителя гетерозиготны по гену шизофрении.

$S$  = шизофрения

$s$  = здоровый

P: ♀  $Ss$  ♂  $Ss$

G:  $(Ss)$   $(Ss)$

F:  $SS$ ,  $Ss$ ,  $Ss$ ,  $ss$

$$SS = \frac{1}{4} \times 100\% = 25\%$$

$$Ss = \frac{1}{2} \times 26\% = 13\%$$

### Работа 3. Виды мутаций. Их медицинское значение

Заполните таблицу: укажите вид мутации, приведите характеристику изменений наследственного материала и опишите результат данной мутации, используя предложенные варианты.

Изменение наследственного материала	Вид мутации	Характеристика мутации	Результат
<p>А-Г-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-А-Т-А-Г-Ц</p> <p style="text-align: center;">↓</p> <p>А-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-Т-А-Г-Ц</p>	генные	молекулярные изменения в генах	замена утраата или дубление нуклеотидов
	хромосомные	нарушения в структуре отдельных хромосом	делеция транслокация инверсия дубликация
	геномные	изменения числа хромосом или наборов	краткое увеличение делеция хромосом уменьшение или увеличение делеция хромосом

#### Характеристика мутаций:

- изменение числа хромосом (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия);
- изменение последовательности нуклеотидов в полинуклеотидной цепи ДНК: замена нуклеотида, вставка нуклеотида, выпадение нуклеотида, инверсия участка ДНК;
- изменение структуры хромосом (хромосомные aberrации): делеция, дупликация, инверсия, транслокация, транспозиция и др.

**Результат:**

- изменение значительного объема наследственной информации, нарушающее в хромосоме последовательность генов, группу сцепления, дозу гена, что обычно приводит к значительным изменениям фенотипа, возникновению наследственных хромосомных болезней (синдром кошачьего крика, синдром Вольфа, миелоидный лейкоз и др.);
- значительное нарушение генного баланса по одной или многим группам сцепления, что приводит к летальному исходу или значительному снижению жизнеспособности, вызывает наследственные хромосомные болезни (синдромы Дауна, Шерешевского-Тернера, Кляйнфельтера, Эдвардса, трипло-Х и др.);
- изменение структуры гена, приводящее к изменению первичной структуры белка. Результатом является повышение разнообразия генофонда популяций человека, возникновение наследственных генных болезней (ферментопатий, гемоглобинопатий, болезней обмена веществ, лизосомальных болезней и др.).

**Работа 4. Моделирование изменений генетической информации при мутации гена**

С помощью таблицы генетического кода определите последовательность аминокислот, которая закодирована в данном участке ДНК. Измените последовательность нуклеотидов в цепи ДНК согласно заданию. Определите последовательность нуклеотидов и-РНК, транскрибированных на измененных участках ДНК, последовательность аминокислот, закодированную ими.

Участок полинуклеотидной цепи гена	1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 ТАЦАТАГЦАТЦГАЦЦЦАГАТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ УАУ ЦГУ АТЦ УТТ ТТУ ЦУА
Кодируемая последовательность аминокислот	мет мет Арг Сер мет гли лей
Измененный участок ДНК (замена пятого нуклеотида Т на А)	ТАУ ААА ЦУА ТУЦ АЦЦ ЦУА ГАТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ УУУ ЦГУ АЦЦ УЦЦ ЦГУ ЦУА
Кодируемая последовательность аминокислот	мет фен Арг Сер мет гли лей
Измененный участок ДНК (выпадение восьмого нуклеотида)	ТАЦ АТА ГАТ ЦУА ЦЦЦ ЦАГ АТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ УАУ ЦУА ЦУА ААА ЦУЦ —
Кодируемая последовательность аминокислот	мет мет лей Ала гли вал —

## Работа 5. Ситуационная задача

Причиной наследственных болезней человека являются различные нарушения генетического аппарата, вызываемые действием некоторых внешних факторов (мутагенов).

Вопросы:

1. Какие виды мутагенов известны? Приведите примеры. Физические: ультрафиолетовые и рентгеновские лучи, высокие и низкие температуры.  
Химические: токсины, лекарства, соли. Биологические: вирусы, бактерии, споры.
2. Какие виды генетических нарушений вам известны? Мутации, эти могут быть в гене, хромосоме или геноме.
3. Какие заболевания могут возникнуть в результате мутаций? Два заболевания: генные заболевания и хромосомные заболевания.

### Вопросы для самоподготовки:

1. Дайте определение понятия «изменчивость».
2. Какие формы изменчивости Вам известны? Охарактеризуйте их.
3. Охарактеризуйте фенотипическую форму изменчивости.
4. Что такое норма реакции?
5. В чем значение модификационной изменчивости?
6. Какие выделяют виды генотипической изменчивости?
7. Каковы механизмы возникновения комбинативной изменчивости?
8. Какие Вы знаете классификации мутаций?
9. Какие виды генных мутаций вам известны?
10. Охарактеризуйте типы хромосомных мутаций.
11. Какие типы геномных мутаций вам известны?
12. Что такое генеративные и соматические мутации? В чем их отличие?

Подпись преподавателя \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_