

Адышева Айдарья 29

ТЕМА. Формы изменчивости и её проявления у человека

Работа 1. Формы изменчивости

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

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.

Адышева Айдарья 29

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.

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?

Работа 2. 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
А-Г-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-А-Т-А-Г-Ц ↓ А-Г-Т-А-Т-Ц-Г Т-Ц-Ц-Т-А-Г-Ц	генные	молекулярные изменения в генах	Замена утрама или увеличение нуклеотидов

Работа 1: P: ♀ AaBb . ♂ AaBb

NO 1: G: (AB) (Ab) (aB) (ab)

A = крайний цвет (aB) (ab) (aB) (ab)

a = любой цвет

B = правая рука

b = левая рука

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AA BB	AA Bb	Aa BB	Aa Bb
Ab	AA Bb	AA bb	Aa Bb	Aa bb
aB	Aa BB	Aa Bb	aa BB	aa Bb
ab	Aa Bb	Aa bb	aa Bb	aa bb

NO 2:

P: ♀ $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$. ♂ $\frac{a}{a} \frac{b}{b}$

A = котенок

B = полидактилия G: (A/b) (a/b) : Непрос = по 40% (a/b)



расстояние Нил: 20 (A/b) (a/b) : прос = 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%

НОЗ: Это правильно, потому что,
гемофилия, это recessive вный признак,
и сцепленный Х-хромосом, и когда
мальчик заболел, он получает ген
от матери. мать болела у предков,
поэтому она была носителем болезни.

	хромосом числа	нарушения в структуре отдельных хромосом	делеция транслокация инверсия дубликация
	число хромосом или наборов	изменения числа хромосом или наборов	кратное увеличение числа хромосом, уменьшение или увеличение числа 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, дубликация, 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, миелодисплазия 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, Кляйфельтера, 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 3. 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
	ТАЦАТАГЦАГЦАЦЦАЦАГАТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ } УМУ } УЗУ } АЦА } УЗЗ } ЦЦУ } ЦУА
Кодируемая последовательность аминокислот	Мет } Мет } Арг } Сер } Мет } Гли } Лей
Измененный участок ДНК (замена пятого нуклеотида Т на А)	ТАЦ } ААА } ЦЦУ } АЦА } АЦА } ЦЦА } ЦАТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ } УУУ } УЗУ } АЦА } УЦЦ } ЦЦУ } ЦУА
Кодируемая последовательность аминокислот	Мет } Фен } Арг } Сер } Арг } Гли } Лей
Измененный участок ДНК (выпадение восьмого нуклеотида)	ТАЦ } ААА } ЦАТ } ЦАА } ЦУУ } ЦАЦ } АТ
Последовательность нуклеотидов и-РНК	АУГ } УУУ } ЦУА } ЦУУ } ААА } ЦУУ } -
Кодируемая последовательность аминокислот	Мет } Мет } Мет } Ала } Гли } Фен } -

Работа 4. Пенетрантность и экспрессивность гена как проявление модификационной изменчивости

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

Пенетрантность — частота фенотипического проявления гена. Это выражается в процентом 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 самостоятельно задачи.

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.

NO 3: 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 4, задание Ф:

NO 7:

d: сахарный диабет

P: ♀ Dd . ♂ dd

G: (D) (d) (d)

F: Dd , dd

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

NO 2:

S - мизопления

s - здоровый

P: ♀ Ss . ♂ Ss

G: (S) (s) (S) (s)

F: SS . Ss , Ss , ss

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

→ 38%

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

