

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**Методические указания**

для обучающихся по организации и проведению лабораторных работ  
по дисциплине «БИОЛОГИЯ: ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ»  
для студентов специальности 31.05.03 «Стоматология»

## **1. Цель и задачи освоения дисциплины**

**Цель освоения дисциплины** Биология: основы генетики является обеспечение обучающихся необходимой информацией для овладения знаниями в области изучения общей генетики и селекции, приобретение студентами практических навыков и умений работы в генетической лаборатории, освоение биохимических, иммуногенетических методов исследования, получение навыков по сбору генеалогического анамнеза, выявлению наследственного характера и типа наследования заболевания, а также формирование у студентов основ биоинформатики.

### **Задачи освоения дисциплины:**

- сформировать целостное представление о значении генетики в жизни человека, организации наследственного материала.
- дать обстоятельные знания о законах наследственности и изменчивости.
- ознакомить с методами лабораторных исследований в генетике и селекции, а также методами биоинформатики.

При подготовке к лабораторным занятиям рекомендуется изучить контрольные вопросы по данному занятию, теоретический материал, изложенный в лабораторном практикуме, обратить внимание на технику безопасности и изучить методику проведения опытов. В протоколе должны быть отражены следующие разделы:

1. Номер занятия.
2. Название лабораторной работы.
3. Цель работы.
4. Ход выполнения работы.
5. Результаты.
6. Выводы.

### **Методические рекомендации к оформлению отчетов по лабораторным работам**

Лабораторный практикум является неотъемлемой частью биологических дисциплин. Выполнение студентами лабораторных работ формирует обобщение, углубление и систематизацию теоретических знаний; умение применять профессионально-значимые знания. Также важнейшей задачей лабораторного практикума является развитие навыков ведения лабораторного журнала, оформления и защиты отчетов по проведенным работам.

Общие рекомендации по ведению лабораторного журнала

В качестве лабораторного журнала следует использовать общую тетрадь объемом не менее 48 листов. Журнал должен быть подписан (указаны ФИО студента, ФИО преподавателя, курс и номер группы). Оформление лабораторного журнала допускается как в рукописном, так и машинописном вариантах. В последнем случае листы с оформленными лабораторными работами должны быть вклеены или подшиты к журналу.

Лабораторный журнал следует заполнять аккуратно, избегая помарок и исправлений. Использование канцелярского корректора в лабораторном журнале не допускается.

### **Структура отчета по лабораторной работе**

Отчет по лабораторной работе состоит из следующих разделов: название работы, цель и задачи работы, приборы и реактивы, ход работы, выводы.

#### **Название работы**

Отчет по лабораторной работе должен начинаться с новой страницы. В начале отчета пишется порядковый номер лабораторной работы в семестре, название выполняемой лабораторной работы. Рядом с названием следует указать дату выполнения работы.

#### **Цели и задачи работы**

В любой лабораторной работе можно выделить два типа целей, которые ставятся перед студентом. Первые цели – дидактические, к ним относят экспериментальное подтверждение и проверку существенных теоретических положений дисциплины, а также формирование у студентов практических умений и навыков работы в лаборатории. Вторая группа целей варьируется от работы к работе и заключается в получении тех или иных параметров и проведении опытов в соответствии с тематикой работы. При оформлении отчета студенту следует отразить как дидактические цели, так и экспериментальные цели работы. По желанию студент может написать подробные цели работы или

сформулировать общую цель работы, в рамках которой описать конкретные практические задачи. В данном разделе следует указать номера выданных преподавателем заданий.

### **Приборы и реактивы**

Здесь указываются названия реактивов, с которыми студент будет работать. Подготовка раздела осуществляется перед выполнением лабораторной работы и позволяет студенту заблаговременно найти информацию.

При необходимости в данном разделе также приводится описание и схемы оборудования, используемого в работе. На схеме должны быть отражены и подписаны основные конструкционные элементы установки. В случае, если аналогичный прибор ранее использовался студентом при выполнении предыдущих работ, достаточно указать, в отчете к какой лабораторной работе можно найти соответствующую схему.

### **Ход работы**

В разделе приводится краткое описание выполняемых действий от третьего лица. Указываются условия проведения эксперимента, перечисляется алгоритм манипуляций. Описание опыта не должно копировать текст практикума или методических рекомендаций. Описание должно быть составлено таким образом, чтобы читающий мог понять и воспроизвести последовательность действий, выполненных экспериментатором.

Особое внимание при оформлении отчета следует обратить на наблюдения, сделанные в рамках выполнения опыта. Точное и подробное описание наблюдений – залог правильности обсуждения наблюдаемых процессов. При необходимости в разделе «Ход работы» заполняются таблицы экспериментальных данных, на основе которых строятся графики зависимостей. Обратите внимание, каждая таблица, как и каждый график должны иметь название, отражающее приведенные данные. В «шапке» таблицы, а также рядом с осями на графике указывается наименование и единицы измерения физических величин. Все графики и диаграммы необходимо строить с применением ПК (пакеты программ Origin, MS Excel).

Проводимые в рамках выполнения работы расчеты также находятся в данном разделе. Обратите внимание, что при проведении расчетов используемые уравнения сначала записываются в общем виде, с использованием буквенных обозначений, только потом в уравнение подставляют численные экспериментальные или справочные данные. Для всех определенных в работе величин указываются единицы измерения.

### **Выводы**

Важнейшей частью отчета по лабораторной работе является раздел «Выводы». Раздел содержит основные наблюдения и заключения, сделанные при выполнении работы. В разделе необходимо отразить полученные результаты, их соответствие теоретическим представлениям. Результаты измерений следует записывать в виде ( $X_{\text{среднее}} \pm \Delta X$ ), указать единицы измерения и относительную погрешность. В выводах по работе приветствуется описание возможных причин погрешностей, а также способов их избежать.

В отчете по лабораторной работе допускается писать выводы для каждого проведенного эксперимента и обобщающий вывод в конце отчета, где нужно систематизировать и обобщить полученные результаты.

## Лабораторная работа № 1

### Тема 1. Предмет генетики. История развития генетики.

**Цель работы:** изучить предмет генетики и историю развития генетики.

**Оборудование и материалы:** интерактивная доска, рисунки, задачи по генетике – раздаточный материал, тетради, ручки, карандаши.

Генетика – наука о наследственности и ее изменчивости – получила развитие в начале XX в., после того как исследователи обратили внимание на законы Г. Менделя, открытые в 1865 г., но остававшиеся без внимания в течение 35 лет. В короткий срок генетика выросла в разветвленную биологическую науку с широким кругом экспериментальных методов и направлений. Ее бурное развитие было обусловлено как запросами сельского хозяйства, нуждавшегося в детальной разработке проблем наследственности у растений и животных, так и успехами биологических дисциплин, таких, как морфология, эмбриология, цитология, физиология и биохимия, подготовивших почву для углубленного изучения законов наследственности и материальных носителей наследственных факторов. Название генетика было предложено для новой науки английским ученым У. Бэтсоном в 1906 г.

Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно сильно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов. Сам Дарвин приложил немало усилий для изучения наследственности и изменчивости. Он собрал огромное количество фактов, сделал на их основе целый ряд правильных выводов, однако ему не удалось установить закономерности наследственности.

Его современники, так называемые гибризаторы, скрещивавшие различные формы и искавшие степень сходства и различия между родителями и потомками, также не смогли установить общие закономерности наследования.

В истории развития генетики можно выделить три важных или основных этапа:

1) первый этап (с 1900 г. ~ до 1912 г.) – период триумфального шествия менделизма, утверждения открытых Менделем законов наследственности гибридологическими опытами, проведенными в разных странах на высших растениях и животных (лабораторных грызунах, курах, бабочках и др.), в результате чего выяснилось, что законы эти имеют универсальный характер. В течение немногих лет генетика оформилась как самостоятельная биологическая дисциплина и получила широкое признание.

2) Второй этап характеризуется переходом к изучению явлений наследственности на клеточном уровне, а также на данном этапе рассматривается феномен «лысенковщины». Главной отличительной чертой второго этапа истории генетики (~ 1912 до 1925 г.) было создание и утверждение хромосомной теории наследственности. Ведущую роль в этом сыграли экспериментальные работы американского генетика Т.Моргана (1861-1945) и трёх его учеников – А.Стертеванта, К.Бриджеса, Г.Меллера, проведённые на плодовой мушке дрозофиле, которая благодаря ряду своих свойств (удобству содержания в лаборатории, быстрой размножения, высокой плодовитости, малому числу хромосом) стала с тех пор излюбленным объектом генетических исследований.

3) Третий этап истории генетики (~ 1925 – 1940 г.) ознаменован в первую очередь открытием возможности искусственно вызвать мутации. До тех пор существовала ошибочная концепция, что мутации возникают в организме самопроизвольно, под влиянием каких-то чисто внутренних причин.

4) Наиболее характерными чертами четвёртого этапа истории генетики (1940-1955) было развитие работ по генетике физиологических и биохимических признаков и вовлечение в круг генетического эксперимента микроорганизмов и вирусов, что повысило разрешающую способность генетического анализа. Изучение биохимических процессов, лежащих в основе формирования наследственных признаков разных организмов, пролило свет на то, как действуют гены и, в частности, привело к важному обобщению, сделанному американскими генетиками Дж. Бидлом и Э.Тэтумом, согласно которого всякий ген определяет синтез в организме одного фермента (эта формула: «один ген – один фермент» впоследствии: «один ген – один белок»).

5)современный этап развития генетики. Для последнего современного этапа истории генетики, начавшегося приблизительно в середине 1950-х г., наиболее характерно исследование генетических явлений на молекулярном уровне благодаря внедрению в генетику новых химических, физических, математических подходов и методов, совершенных приборов и сложных реактивов.

**Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Какие открытия в области естествознания XIX в. способствовали рождению генетики?
2. Что означает введенное Ч. Дарвином понятие “пангенезис”?
3. Что представляет собой гипотетическое наследственное вещество “идиоплазма” (теория К. Негели)?
4. Как представлял себе строение вещества наследственности А. Вейсман?
5. Кого и почему считают основателем науки генетики?
6. В чем особенности гибридологического метода Менделя?
7. Почему законы Менделя не были восприняты его современниками?
8. Какова главная особенность периода классической, или формальной, генетики?
9. Кем и когда были переоткрыты законы Менделя?
10. Автором какой генетической теории является Т. Морган?
11. Кто впервые обнаружил явление сцепления генов?
12. Кем и на каком объекте был впервые открыт искусственный мутагенез?
13. Чьи исследования положили начало развитию радиационной генетики?
14. С именами каких ученых связано развитие направления химического мутагенеза?
15. С какого открытия началось развитие молекулярной генетики?
16. Кто впервые связал функцию гена с синтезом белка?
17. Кем и когда создана модель строения молекулы ДНК?
18. В чем заключается принцип комплементарности и что он определяет?
19. Каков механизм синтеза ДНК?
20. Кем и когда был расшифрован первый кодон?
21. Каковы особенности генетического кода?
22. Из каких этапов складывается процесс реализации генетической информации?
23. Кто разработал первую модель регуляции действия гена?
24. Когда начала развиваться геновая инженерия и что послужило толчком к ее развитию?
25. Каковы основные направления геновой инженерии?
26. В чем цель международной исследовательской программы “Геном человека”?
27. Где сформировались и кем возглавлялись первые крупные генетические школы России?
28. Какие открытия Н.И. Вавилова оказали влияние на развитие генетики в России?
29. В чем причина распространения в отечественной науке 40–50-х гг. XX в. взглядов Т.Д. Лысенко?
30. Каким ученым мы обязаны тем, что генетика в России вновь вышла на мировой уровень?

**Список литературы по теме:**

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

## Лабораторная работа № 2

### Тема 2. Клеточный цикл. Митоз.

**Цель работы:** Закрепить знания о делении соматических и половых клеток.

**Оборудование:** презентация, мультимедийный проектор, интерактивная доска, видеофрагменты «Митоз», динамическое пособие «Деление клетки»

#### **Задача №1.**

Хромосомный набор соматических клеток речного рака равен 116. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в одной из клеток в профазе митоза, в метафазе митоза и телофазе митоза. Поясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменение числа ДНК и хромосом.

Хромосомный набор в профазе  $2n$   $4c$ , число ДНК  $116 \cdot 2 = 232$

Метафаза:  $2n$   $4c$  (116 хромосом и 232 ДНК)

Телофаза:  $2n$   $2c$ , (116 хромосом и 116 ДНК)

#### **Задача №2.**

Общая масса молекул ДНК в 46 хромосомах ядра соматической клетки человека составляет  $6 \cdot 10^{-9}$  мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в ядрах в конце интерфазы, конце телофазы мейоза I и телофазы мейоза II. Ответ поясните.

Ответ: 1) В интерфазе при подготовке к мейозу в ядре происходит удвоение ДНК, поэтому масса ДНК в ядре составляет  $2 \times 6 \cdot 10^{-9} = 12 \cdot 10^{-9}$  мг. 2) В конце телофазы мейоза I образуется две клетки, масса ДНК в каждом ядре равна  $6 \cdot 10^{-9}$  мг (в ядрах находятся по 23 двуххроматидные хромосомы); 3) Перед мейозом II не происходит удвоения ДНК. В ядрах половых клеток (телофаза II) находится гаплоидный набор хромосом (23 однохроматидные хромосомы), поэтому масса молекул ДНК в ядрах -  $3 \cdot 10^{-9}$  мг.

#### **Задача №3.**

Хромосомный набор соматических клеток пшеницы равен 28. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в клетках семязачатка перед началом мейоза, в конце телофазы мейоза I и телофазы мейоза II. Объясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменения числа ДНК и хромосом.

Ответ: 1) Перед началом мейоза хромосомный набор в клетках двойной ( $2n$ )-28 хромосом, в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК, поэтому число молекул ДНК - 56 молекул ( $4c$ ). 2) В первом делении мейоза расходятся гомологичные хромосомы, состоящие из двух хроматид, поэтому в конце телофазы мейоза I хромосомный набор в клетках одинарный ( $n$ ) - из 14 хромосом, число молекул ДНК - 28 (28 молекул ДНК). 3) Во втором делении мейоза расходятся хроматиды, поэтому в конце телофазы II мейоза хромосомный набор в клетках одинарный ( $n$ )-14 хромосом, число молекул ДНК равно 14 молекулам ( $1c$ ).

#### **Задача №4.**

В клетках одного из видов пшеницы содержится 28 хромосом. Определите число хромосом и молекул ДНК при образовании пыльцы в тычинке на стадиях профазы мейоза I, профазы II и телофазы мейоза II. Объясните полученные результаты. Ответ: 1) В профазе I мейоза число хромосом равно 28 (хромосомы состоят из двух хроматид), а число молекул ДНК равно 56, потому что в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК. 2) В профазе II мейоза число хромосом равно 14, так как после первого деления число хромосом уменьшается в 2 раза. (но хромосомы состоят из двух хроматид), а число молекул ДНК равно 28, потому что после первого деления удвоения ДНК не происходит. 3) В конце телофазы II число хромосом равно 14 (однохроматидные хромосомы), число молекул ДНК равно тоже 14.

#### **Задача №5.**

Хромосомный набор соматических клеток пшеницы равен 28. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в одной из клеток семязачатка перед началом мейоза, в анафазе мейоза I и анафазе мейоза II. Объясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменение числа ДНК и хромосом. Ответ: 1) перед началом мейоза число молекул ДНК - 56, так как они удваиваются, а число хромосом не изменяется - их 28; 2) в анафазе мейоза I число молекул ДНК 56, число хромосом - 28, к полюсам клетки расходятся гомологичные хромосомы; 3) в анафазе мейоза II число хромосом - 28, к полюсам клетки расходятся сестринские хроматиды и становятся

самостоятельными хромосомами (но все они в одной клетке), число молекул ДНК – 28, после первого деления удвоения ДНК не происходит, поэтому число ДНК уменьшилось в 2 раза.

#### **Задача №6.**

В клетках эндосперма семян лилии 21 хромосома. Как изменится число хромосом и молекул ДНК в конце телофазы мейоза1 и мейоза2 по сравнению с интерфазой у этого организма? Ответ поясните. Ответ: 1) Эндосперм цветковых растений имеет триплоидный набор хромосом (3п), значит, число хромосом в одинарном наборе (п) равно 7хромосомам. Перед началом мейоза хромосомный набор в клетках двойной(2п) из 14 хромосом, в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК, поэтому число молекул ДНК - 28 (4с). 2) В первом делении мейоза расходятся гомологичные хромосомы, состоящие из двух хроматид, поэтому в конце телофазы мейоза 1 хромосомный набор в клетках одинарный (п) из 7 хромосом, число молекул ДНК- 14 (2с). 3) Во втором делении мейоза расходятся хроматиды, поэтому в конце телофазы 2 мейоза хромосомный набор в клетках одинарный (п) -7 хромосом, число молекул ДНК равно одному-7 (1с).

#### **Мейоз**

**Оборудование:** микроскоп, готовые микропрепараты

#### **Ход работы:**

1. На готовых микропрепаратах пыльников растений обнаружить все фазы мейоза.
2. Зарисовать клетки на разных стадиях мейоза и обозначить на рисунках:
  - Профаза I– в ядре хорошо видны тонкие нити – хромосомы, они переплетаются, как паутина. Видны ядрышки. Видны пары проконъюгировавших гомологичных хромосом. Видно расхождение гомологичных участков хромосом.
  - Метафаза I– видны веретено деления и хромосомы, центромеры которых направлены к разным полюсам.
  - Анафаза I– гомологичные хромосомы расходятся к полюсам, центромерой к полюсу клетки, приобретая V-форму.
  - Телофаза I– внутри клетки видны два ядра, более мелкие по размеру, чем исходное ядро.
  - Метафаза II– внутри клетки одной клетки видны 2 веретена деления. Число хромосом гаплоидное. Каждая хромосома состоит из двух хроматид, соединенных центромерой, которые и лежат в одной плоскости.
  - Анафаза II– к полюсам расходятся половинки хромосом, т.е. после деления центромерного участка хроматиды становятся хромосомами и расходятся к полюсам.
  - Телофаза II– видны 4 вновь образованных ядра в одной клетке. После цитокинеза (деление цитоплазмы) внутри материнской клетки, которая еще сохраняет оболочку, лежат 4 новые клетки – споры. У однодольных растений все 4 споры лежат в одной плоскости, у двудольных – только 3 споры в одной плоскости, а одна – в другой.

1. Сделайте вывод из работы.

#### **Перечень основной литературы:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

#### **Лабораторная работа № 3**

**Тема 3. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные типы определения пола.**

**Наследование признаков, сцепленных с полом.**

**Цель работы:** закрепить нормальный кариотип женщины и мужчины, пользоваться терминами по теме, закрепление решением задач.

**Задача 1. Мужчина-дальтоник женился на женщине – носительнице цветовой слепоты. Можно ли ожидать в этом браке здорового сына? Дочь с цветовой слепотой? Какова вероятность одного и другого события?**

**Решение:** вспомним, что цветовую слепоту вызывает рецессивный ген, который принято обозначать латинской буквой **d**. Соответственно, доминантная аллель, определяющая нормальное различие цветов человеком – **D**. Таким образом, у женщин может быть три разных комбинации генов:  $X^D X^D$  – здоровые,  $X^D X^d$  – носительницы и  $X^d X^d$  – страдающие дальтонизмом.

У мужчин возможны два варианта:  $X^D Y$  – здоровые и  $X^d Y$  – больные.

**d** – цветная слепота

**D** – нормальное зрение

$X^D X^D$  – здоровые –  $X^D Y$

$X^D X^d$  – носительницы

$X^d X^d$  – больные –  $X^d Y$

Записываем генотипы родителей. Они нам известны из условия задачи.

Записываем гаметы, которые будут образовывать родительские формы: гетерозиготная по данному признаку женщина будет давать два типа гамет, мужские гаметы также будут двух типов.

Определяем генотипы детей.

**P:**  $X^D X^d$  ×  $X^d Y$

**G:**  $(X^D) (X^d)$   $(X^d) (Y)$

**F<sub>1</sub>:**  $X^D X^d$   $X^D Y$   $X^d X^d$   $X^d Y$   
носительницы здоровые больные больные

Делаем вывод о том, что половина девочек может быть носительницами дальтонизма, а другая половина – больными. Половина сыновей от этого брака здоровые, вторая половина – страдающие цветовой слепотой.

**Ответ:** от этого брака можно ожидать здорового сына и дочь с цветовой слепотой. Вероятность одного и другого события – 25 %.

**Задача 2. У родителей, имеющих нормальное зрение, две дочери с нормальным зрением, а сын – дальтоник. Каковы генотипы родителей?**

**Решение:** родители имеют нормальное зрение, значит мы точно знаем генотип отца. У матери может быть два варианта генотипа – либо доминантная гомозигота, то есть здоровая, либо гетерозигота, то есть носительница. Но нам известно, что у этой пары родился сын – дальтоник. Который мог получить ген **d** только с икс хромосомой матери. Делаем вывод о том, что мать является носительницей гена дальтонизма.

**P:**  $X^D X^d$  ×  $X^D Y$

**G:**

**F<sub>1</sub>:**  $X^D Y$

**Ответ:** мать гетерозиготна по данному признаку, у отца в генотипе присутствует доминантная аллель гена.

**Задача 3.** У человека гемофилия детерминирована сцепленным с полом рецессивным геном **h**. Мать и отец здоровы. Их единственный ребёнок страдает гемофилией. Кто из родителей передал ребёнку ген гемофилии?

**Решение:** доминантная аллель **H** определяет нормальную свёртываемость крови. Рecessивная – **h** – вызывает заболевание.

Эта задача аналогична предыдущей. Так как по условию родители ребёнка здоровы, значит икс хромосома отца будет содержать ген **H**. А в генотипе матери будет содержаться как доминантная

аллель этого гена, так и рецессивная. Таким образом, все девочки этой семьи будут здоровыми. Больным может быть только мальчик, получивший половую хромосому с геном **h** от своей матери.

$$\begin{array}{l}
 \text{P:} \quad X^H X^h \quad \times \quad X^H Y \\
 \\
 \text{G:} \\
 \\
 \text{F}_1: \quad X^H X^H \quad X^H Y \quad X^H X^h \quad X^h Y \\
 \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \text{больной}
 \end{array}$$

**Ответ:** ген гемофилии ребёнку передала мать.

**Задача 4.** Отец девушки страдает гемофилией, а мать имеет нормальную свёртываемость крови и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их дочерях и сыновьях?

**Решение:** рассуждаем, какими могут быть генотипы девушки и юноши.

Молодой человек здоров, значит его генотип мы знаем однозначно. У девушки отец страдает гемофилией, значит от него она получила ген, вызывающий это заболевание. Мать девушки происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию, значит мы с большой долей вероятности можем утверждать, что от матери девушка получила ген **H**.

Записываем гаметы, которые образуют родительские формы и возможные генотипы детей.

$$\begin{array}{l}
 \text{P:} \quad X^H X^h \quad \times \quad X^H Y \\
 \\
 \text{G:} \quad \begin{array}{cc} (X^H) & (X^h) \end{array} \quad \begin{array}{cc} (X^H) & (Y) \end{array} \\
 \\
 \text{F}_1: \quad X^H X^H \quad X^H Y \quad X^H X^h \quad X^h Y \\
 \quad \text{здоровые} \quad \text{здоровые} \quad \text{носительницы} \quad \text{больные}
 \end{array}$$

Определяем их фенотипы. Как видим, все девочки здоровы, но половина из них будут носительницами. А родившиеся мальчики могут быть как здоровыми, так и больными с вероятностью 50 %.

**Ответ:** все дочери здоровы, но половина из них – носительницы гемофилии. Половина мальчиков больны, а половина – здоровы.

**Задача 5.** Какие дети могут родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а в остальном имеющей благополучный генотип?

Записываем генотип женщины. Поскольку она страдает дальтонизмом, значит это рецессивная гомозигота по генам, определяющим цветовое зрение. В остальном – благополучный генотип – значит она доминантная гомозигота по генам, определяющим свёртываемость крови.

По условию задачи мужчина – гемофилик. В его икс хромосоме будет содержаться **h**. Допустим также, что он не страдает дальтонизмом, поскольку не указано обратное.

$$\begin{array}{l}
 \text{P:} \quad X^{dH} X^{dH} \quad \times \quad X^{Dh} Y \\
 \\
 \text{G:} \quad \begin{array}{c} (X^{dH}) \end{array} \quad \begin{array}{cc} (X^{Dh}) & (Y) \end{array} \\
 \\
 \text{F}_1: \quad X^{dH} X^{Dh} \quad X^{dH} Y \\
 \quad \text{здоровые} \quad \text{здоровые по крови} \\
 \quad \text{носительницы} \quad \text{дальтоники}
 \end{array}$$

Записываем возможные генотипы детей и определяем их фенотипические признаки: девочки здоровы по зрению и по крови, но являются носительницами обоих заболеваний. Мальчики – здоровые по крови дальтоники.

**Ответ:** от этого брака могут родиться здоровые девочки – носительницы гемофилии и не страдающие гемофилией мальчики-дальтоники.

**Задача 6.** У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм у человека обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Определите генотип родителей и ребёнка.

Вводим буквенные обозначения генов.

Обозначим буквой **a** рецессивный ген альбинизма. **A** – наличие пигмента.

Записываем генотипы родителей. Нам известно, что они нормальные по обоим признакам, значит будут нести два доминантных гена. Для определения их аллелей обратимся к генотипу ребёнка. Поскольку он страдает обеими аномалиями, значит это рецессивная гомозигота по гену альбинизма, а в икс хромосоме содержится **h**. Возвращаемся к генотипам родителей. Гены альбинизма ребёнок получил от обоих, а икс хромосому с рецессивным геном гемофилии – от матери.

P:  $AaX^H X^h$  ×  $AaX^H Y$

G:

F<sub>1</sub>:  $aaX^h Y$

**Ответ:** мать ребёнка гетерозиготна по гену альбинизма и гетерозиготна по гену гемофилии, отец гетерозиготен по гену альбинизма и содержит доминантную аллель гена, отвечающего за свёртываемость крови.

#### Вопросы по теме:

1. Каковы основные положения хромосомной теории наследственности?
2. Что такое группа сцепления?
3. Какие гены называют сцепленными? 4.
4. В чём сущность явления кроссинговера?
5. Кого называют рекомбинантами?
6. Что такое генетическая карта?

#### Перечень основной литературы:

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### Лабораторная работа № 4

#### Тема 4. Сцепленное наследование и кроссинговер.

**Цель работы:** изучить понятия сцепленное наследование и кроссинговер. Научиться решать задачи по данной теме.

Сцепленным называют наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме. Такие признаки образуют группу сцепления и наследуются совместно (Закон Моргана). Число групп сцепления равно числу хромосом гаплоидного набора организма. Количественно сцепление генов оценивается мерой **rf** (от англ. recombination frequency – частота рекомбинации), **rf** есть доля рекомбинантных гамет среди гамет дигетерозиготы или доля рекомбинантных (кроссоверных) особей в потомстве от анализирующего скрещивания:  $rf = (R_1 + R_2) / n$ , где  $R_1$  и  $R_2$  – численности рекомбинантных особей,  $n$  – общее число потомков.

По вполне понятной причине **rf** может иметь значения в пределах от 0 до 0,5. Чем меньше значение **rf**, тем больше сила сцепления между генами, и наоборот. Полное сцепление (**rf** = 0) – явление редкое. Минимальное сцепление (**rf** = 0,5) выявляется довольно часто. Оно регистрируется для генов, расположенных на значительном удалении друг от друга или для несцепленных генов, что с формальной точки зрения одно и то же. Феномен неполного сцепления обусловлен кроссинговером. *Кроссинговером* называют реципрокный (взаимный в качественном и в количественном отношении) обмен идентичными участками гомологичных хромосом, приводящий к рекомбинации сцепленных генов. Кроссинговер – закономерное явление, это упорядоченный ферментативный процесс.

Сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами (**d**): чем больше сила сцепления, тем меньше расстояние, и наоборот. Следовательно, *rf* может служить мерой генетического расстояния (*d*). *Rf* и *d* связаны функцией Холдена:

$$Rf(d) = \frac{1}{2} (1 - e^{-2d}) \text{ или } d(rf) = -\frac{1}{2} \ln (1 - 2rf).$$

Единицей как *rf*, так и *d* является *сантиморган* (сМ) – 1% кроссверов в потомстве от анализирующего скрещивания. На отрезках до 10 сМ, *rf* и *d* имеют равные значения. Если же расстояние между генами больше 10 сМ, *rf* < *d*. Это обусловлено происходящими множественными обмeнами между гомологами. В их отсутствии между тремя отрезками существуют отношения: *rf* (ac) = *rf* (ab) + *rf* (bc), где a, b, c – маркерные гены. При наличии двойного обмена и фланговых позициях генов a и c: *rf* (ac) < *rf* (ab) + *rf* (bc), так как четные обмены, произошедшие между генами, не приводят к их рекомбинации. Допустив независимость обменов друг от друга и рассматривая *rf* как вероятность, формально это описывается так:

$$rf(ac) = rf(ab) [1 - rf(bc)] + rf(bc) [1 - rf(ab)] = rf(ab) + rf(bc) - 2 rf(ab) rf(bc).$$

Однако было установлено, что произошедший обмен влияет на вероятность возникновения других обменов в смежных сегментах хромосомы. Феномен назвали *интерференцией* (I). Обычно она положительна (снижает вероятность появления второго обмена). Интерференцию количественно оценивают опосредованно:  $I = 1 - C$ , где C – коэффициент совпадения. Коэффициент совпадения – это есть отношение частоты двойных обменов, полученной в эксперименте, к теоретической частоте, вычисленной путем перемножения генетических расстояний между маркерными генами:  $d(ab) \cdot d(bc)$  или  $rf(ab) \cdot rf(bc)$ .

Решая задачи по сцепленному наследованию, необходимо также знать, как определить типы и доли гамет, образующихся у анализируемого организма. Дигетерозигота AB/ab дает 4 типа гамет, частота которых зависит от частоты рекомбинации (вероятности кроссинговера) *rf* между обоими локусами. Родительские (некроссоверные) гаметы AB и ab образуются с одинаковой вероятностью, равной  $(1 - rf) / 2$ . Кроссоверные гаметы Ab и aB имеют частоту  $rf / 2$ .

При скрещивании двух цисдигетерозигот AB/ab x AB/ab с двумя сцепленными генами получается расщепление (по фенотипу):

$$AB = [2 + (1 - rf)^2] / 4;$$

$$ab = (1 - rf)^2 / 4;$$

$$Ab, aB = [1 - (1 - rf)^2] / 4.$$

В случае трансдигетерозигот Ab/aB x Ab/aB расщепление по фенотипу в потомстве определяется следующим образом:

$$AB = (2 + rf^2) / 4;$$

$$ab = rf^2 / 4;$$

$$Ab, aB = (1 - rf^2) / 4.$$

Для определения силы сцепления по полученному расщеплению необходимо решить эти уравнения.

Типы гамет в случае двойного обмена определяются так же, как при независимом наследовании (Приложение 1). Однако при сцеплении генов доли гамет разных типов зависят от частоты рекомбинации между ними (*rf*). Допустим, имеется тригетерозигота ABC/abc, известны *rf<sub>ab</sub>* и *rf<sub>bc</sub>* и коэффициент совпадения (C). Родительские типы и реципрокные продукты обмена приведем попарно, объединяя их частоты (f) и вводя поправку на интерференцию:

$$\text{родительские типы: } f(ABC) + f(abc) = 1 - rf_{ab} - rf_{bc} + Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{кроссоверы 1 участка (ab): } f(Abc) + f(aBC) = rf_{ab} - Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{кроссоверы 2 участка (bc): } f(ABc) + f(abC) = rf_{bc} - Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{двойные кроссоверы: } f(ABc) + f(aBc) = Crf_{ab}rf_{bc}.$$

Таким же образом рассчитываются доли разных фенотических классов в потомстве от анализирующего скрещивания.

**4.1. От анализирующего скрещивания дигетерозиготы AaBb получено следующее потомство: 903 (A- B-); 101 (A- bb); 98 (aa B-); 898 (aabb). Объясните расщепление. Можно ли более подробно описать генотип дигетерозиготы?**

**Условие:** P<sub>1,2</sub> AaBb x aabb

F<sub>a</sub>: 903 (A- B-); 101 (A- bb); 98 (aa B-); 898 (aabb).

Объяснить расщепление. Можно ли более подробно описать генотип дигетерозиготы?

**Решение:** поскольку организм анализаторной линии образует только один тип гамет (ab), пропорции классов  $F_2$ , при допущении равной жизнеспособности особей с разными генотипами, прямо указывают на пропорции гамет, образующихся у дигетерозиготы. Значит, у дигетерозиготы образуются преимущественно гаметы типов АВ и ab. Следовательно, это – родительские типы, то есть гены сцеплены, причем находятся в цис-позиции. Отсюда генотип дигетерозиготы – АВ/ab.

**Ответ:** специфика расщепления объясняется сцеплением генов; генотип дигетерозиготы – АВ/ab.

**4.2.** А. Мюнтцинг приводит хромосомные карты кукурузы по всем 10 группам сцепления. В одной из них расположены локусы генов, обозначенных: полосатые листья (sr), устойчивость к кобылкам (ag), мужская стерильность (ms), окраска стержня початка (P). Ген устойчивости к кобылкам (ag) дает 11% кроссоверных гамет с геном мужской стерильности (ms), 14% с геном окраски стержня початка (P) и 24% с геном полосатых листьев (sr). В свою очередь ген ms с геном P дает 3% кроссинговера, а с геном sr – 25%. Постройте хромосомную карту и определите местоположение каждого локуса.

**Объект:** кукуруза

**Признак:** полосатые листья (sr), устойчивость к кобылкам (ag), мужская стерильность (ms), окраска стержня початка (P).

**Условие:** гены частота кроссинговера ( %):

ag – ms 11

ag – P 14

ag – sr 24

ms – P 3

ms – sr 25

Построить хромосомную карту.

#### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### **Лабораторная работа № 5** **Тема 5. Структура и организация генома.**

**Цель работы:** изучить структуру и организацию генома.

Структура гена эукариот: имеют мозаичную структуру: состоят из кодирующих (экзонов) и некодирующих (интронов) участков. Количество интронов – 1–60; количество нуклеотидов в них – десятки, тысячи и более. Например, ген фенилаланингидрооксилазы – 13 экзонов и 12 интронов (90 тыс. н.п.).

Преимущества мозаичной структуры гена эукариот: повышается их информационная емкость (один ген может кодировать несколько полипептидов), увеличивается степень комбинативной изменчивости, обеспечивается более совершенная регуляция функции генов. Интроны регулируют процессинг иРНК.

Функциональная единица генома эукариот включает один структурный ген (транскрибируемая зона) и множество регуляторных участков ДНК (промотор с ТАТА-блоком, энхансер, сайленсер, трейлер с кодонами – терминаторами и др.).

*Экзоны* – нуклеотидные последовательности, кодирующие аминокислоты. *Интроны* – не кодирующие нуклеотидные последовательности (их от 2 до 7 на ген). *Промотор (P)* - сайт для соединения с РНК-полимеразой. *Сайленсер* – ослабляет транскрипцию. *Энхансер* – усиливает транскрипцию. *Зона кэпирования (K)* – для формирования в зрелой иРНК КЭПа - метиловой «шапочки». *Зона полиаденилирования (A)* – для формирования в зрелой иРНК полиаденилового «хвоста». *Зона терминации транскрипции (T)*.

#### **Свойства гена**

1. Ген дискретен в своем действии, т. е. обособлен в своей активности от других генов.
2. Ген специфичен в своем проявлении, т. е. отвечает за строго определенный признак или свойство организма.
3. Ген может действовать градуально, т. е. усиливать степень проявления признака при увеличении числа доминантных аллелей (дозы гена).
4. Один ген может влиять на развитие разных признаков - это множественное, или плейотропное, действие гена.
5. Разные гены могут оказывать одинаковое действие на развитие одного и того же признака (часто количественных признаков) - это множественные гены, или полигены.
6. Ген может взаимодействовать с другими генами, что приводит к появлению новых признаков. Такое взаимодействие осуществляется опосредованно — через синтезированные под их контролем продукты своих реакций.
7. Действие гена может быть модифицировано изменением его местоположения в хромосоме (эффект положения) или воздействием различных факторов внешней среды.

#### **Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Каково определение гена с позиций классической генетики?
2. Каковы критерии аллелизма?
3. Кто первым высказал идею о сложном строении гена?
4. Что такое псевдоаллелизм?
5. Структуру какой области генома фага Т-4 исследовал С. Бензер?
6. Какой метод использовал Бензер в своем эксперименте?
7. На чем основан цис-транс-тест для определения аллелизма?
8. Что обозначают термином “геном” у бактерий и у эукариот?
9. Какие гены входят в структуру оперона?
10. По какому принципу работает лактозный оперон?
11. Что такое конститутивная мутация?
12. Какую роль в геноме эукариот выполняют белки?
13. Какие типы повторов нуклеотидов обнаружены в геноме эукариот?
14. Что такое спейсер?
15. Какова структура прерывистого гена?
16. Что такое “энхансер” и “сайленсер”?
17. Чем отличается зрелая иРНК от первичного транскрипта?
18. Какая форма РНК активно участвует в сплайсинге?
19. В чем сущность модификации молекулы иРНК?
20. Что такое псевдоген?

#### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

## **Лабораторная работа № 6**

### **Тема 6. Структура гена.**

В самой простой форме ген можно представить, как сегмент молекулы ДНК, содержащей код для аминокислотной последовательности полипептидной цепи и управляющей последовательности, необходимых для его экспрессии. Однако это описание неадекватно для генов человека (а на самом деле и для большинства эукариотических геномов), поскольку лишь некоторые гены существуют как непрерывная кодовая последовательность. Большинство же генов прерываются одной или более некодирующими областями. Включенные в ген последовательности, называемые интронами, первоначально переписываются на РНК в ядре, но отсутствуют в зрелой мРНК в цитоплазме. Таким образом, информация из последовательности интронов в конечном белковом продукте в норме не представлена. Интроны перемежаются с экзонами, сегментами гена, которые непосредственно определяют аминокислотную последовательность белка. Кроме этого, существуют определенные фланговые последовательности, содержащие 5' и 3'-нетранслируемые области. Хотя несколько генов в геноме человека не имеют интронов, большинство содержит по крайней мере один, а обычно несколько интронов. Удивительно, но у многих генов совокупная длина интронов превышает длину экзонов. Некоторые гены имеют всего несколько килобаз в длину, другие растягиваются на сотни килобаз. Обнаружено несколько исключительно больших генов, например, ген дистрофина в X-хромосоме мутации в котором приводят к мышечной дистрофии Дюшенна, имеющий более чем 2 млн пар оснований (2000 килобаз), из которых, что интересно, кодирующие экзоны занимают менее 1%.

#### **Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Каково определение гена с позиций классической генетики?
2. Каковы критерии аллелизма?
3. Кто первым высказал идею о сложном строении гена?
4. Что такое псевдоаллелизм?
5. Структуру какой области генома фага Т-4 исследовал С. Бензер?
6. Какой метод использовал Бензер в своем эксперименте?
7. На чем основан цис-транс-тест для определения аллелизма?
8. Что обозначают термином “геном” у бактерий и у эукариот?
9. Какие гены входят в структуру оперона?
10. По какому принципу работает лактозный оперон?
11. Что такое конститутивная мутация?
12. Какую роль в геноме эукариот выполняют белки?
13. Какие типы повторов нуклеотидов обнаружены в геноме эукариот?
14. Что такое спейсер?
15. Какова структура прерывистого гена?
16. Что такое “энхансер” и “сайленсер”?
17. Чем отличается зрелая иРНК от первичного транскрипта?
18. Какая форма РНК активно участвует в сплайсинге?
19. В чем сущность модификации молекулы иРНК?

#### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

## Лабораторная работа № 7

### Тема 7. Генный уровень организации генетического материала.

В наследственной структуре клетки и организма в целом выделяют три уровня организации генетического материала: *генный, хромосомный и геномный*.

#### Генный уровень

Наименьшей (элементарной) единицей наследственного материала является ген.

**Ген** – это часть молекулы ДНК, имеющая определенную последовательность нуклеотидов и представляющая собой единицу функционирования наследственного материала.

Ген несет информацию о конкретном признаке или свойстве организма.

У человека имеется около 30 тысяч генов.

Изменение в структуре гена ведет к изменению соответствующего признака. Следовательно, на геномном уровне обеспечиваются индивидуальное наследование и индивидуальная изменчивость признаков.

#### Хромосомный уровень

Все гены в клетке объединены в группы и располагаются в хромосомах в линейном порядке. Каждая хромосома уникальна по набору входящих в нее генов. В состав хромосом входят ДНК, белки (гистоновые и негистоновые), РНК, полисахариды, липиды и ионы металлов.

Хромосомный уровень в эукариотических клетках обеспечивает характер функционирования отдельных генов, тип их наследования и регуляцию их активности. Он позволяет закономерно воспроизводить и передавать наследственную информацию в процессе деления клетки.

#### Геномный уровень

**Геном** – совокупность всех генов, находящихся в гаплоидном наборе хромосом. При оплодотворении два генома родительских гамет сливаются и образуют генотип.

**Генотип** – совокупность всех генов, заключенных в диплоидном наборе хромосом, или кариотипе. Кариотип – полный набор хромосом, характеризующийся у каждого вида их строго определенным числом и строением.

Геномный уровень отличается высокой стабильностью. Он обеспечивает сложную систему взаимодействия генов. Результатом взаимодействия генов друг с другом и с факторами внешней среды является фенотип.

#### Задачи по теме:

1. Секвенирование определенных последовательностей ДНК позволило выделить гены предрасположенности к следующим заболеваниям: раку легких, болезни Паркинсона, бронхиальной астме, раку желудка, инфаркту миокарда, коронарной болезни сердца. В основе таких заболеваний лежат точковые мутации, миссенс-мутации и делеции по генам. Проиллюстрируйте на примере предложенной ДНК: АТГ АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА последовательность аминокислот в полипептиде в норме и синтез аномальной последовательности аминокислот в полипептиде в результате прошедших мутаций.

2. Дефекты зародка невральной трубки являются наиболее частыми врожденными патологиями. Ежегодно регистрируется 400 000 случаев, включая полное недоразвитие головного мозга. Ген, кодирующий дефект, локализован на коротком плече хромосомы 1 и имеет полиморфизм в 677 позиции замены Ц на Т, в результате чего в белковом продукте проходит замена валина на аланин. На имеющийся последовательности ДНК: ТГГ АГЦ ААЦ ЦТГ ТАЦ ЦЦА покажите структуру нормального белка и белка при наличии полиморфизма в ДНК.

3. Ген гемохроматоза – частое заболевание, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу, встречается с частотой 1 на 500-1000 новорожденных. Ген гемохроматоза приводит к серьезным функциональным нарушениям и патологическому состоянию – циррозу печени, сахарному диабету и кардиомиопатии. Мутации гена HFE, картированного на коротком плече 6 хромосомы связаны с заменой тирозина на цистеин (в экзон 4) и аспарагиновой кислоты на гистидин (в экзон 2). Определите последовательность экзона 2, 4 в норме и при их мутации, последовательность нуклеотидов И-РНК и последовательность аминокислот в белковой молекуле, синтезируемой под контролем этих генов.

4. Ген состоит из 540 нуклеотидов. Белок, кодируемый данным геном, состоит из 120 аминокислот. Определить длину и-РНК и длину интронов в про-и-РНК. Учесть, что расстояние между соседними нуклеотидами 0,34 нм.

5. Многочисленные экспериментальные работы и эпидемиологические исследования показали, что особенно неблагоприятными для прогноза рака легких являются сочетания дефицита генов GSTM1 с активным вариантом аллеля CYP1A1. Данное сочетание аллелей увеличивает индивидуальный риск рака легких в 40 раз. Укажите один из основных факторов внешней среды, определяющий возрастание риска рака легких.

*1. Решить задачи на репликацию ДНК, транскрипцию и трансляцию:*

1. Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: **ГАГГЦЦЦТАГГТАЦЦАГТ**

- а) определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.
- б) определите последовательность кодонов и-РНК, синтезированной на комплементарной цепи;
- в) определите последовательность аминокислот в полипептиде, закодированном в данном гене;
- г) как изменится структура белка, если в гене выпадет четвертый нуклеотид?
- д) как изменится структура белка, если в гене выпадет второй триплет?

2. Нуклеиновая кислота фага имеет молекулярный вес около  $10^7$ . Сколько примерно белков закодировано в ней, если принять, что типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида - около 300.

3. Ферменты, осуществляющие репликацию ДНК, движутся со скоростью 0,6 мкм в 1 мин. Сколько времени понадобится для удвоения ДНК в хромосоме, имеющей 500 репликонов, если длина каждого репликона 60 мкм?

4. Фрагмент молекул адренокортикотропного гормона человека, вырабатываемого передней долей гипофиза, имеет структуру: сер- три- сер- мет- глу- гис- фен- арг. Определите один из вариантов антикодонов т-РНК, участвующих в биосинтезе фрагмента АКТГ.

#### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### **Лабораторная работа № 8**

#### **Тема 8. Хромосомный уровень организации генетического материала. Строение хромосом. Хромосомы-группы сцепления генов. Упаковка ДНК в хромосомах. Хромосомы типа ламповых щеток. Политенные хромосомы**

**Цель работы:** изучить основные положения хромосомной теории наследственности.

Хромосомный уровень организации наследственного материала характеризуется особенностями морфологии и функций хромосом. Роль хромосом в передаче наследственной информации была доказана благодаря:

- 1) открытию хромосомного определения пола,
- 2) установлению групп сцепления генов, соответствующих числу хромосом,
- 3) построению генетических и цитологических карт хромосом.

Каждая хромосома уникальна по набору заключенных в ней генов. Число групп сцепления в наследственном материале организмов данного вида определяется, таким образом, количеством хромосом в гаплоидном наборе их половых клеток. При оплодотворении образуется диплоидный

набор, в котором каждая группа сцепления представлена двумя вариантами — отцовской и материнской хромосомами, несущими оригинальные наборы аллелей соответствующего комплекса генов. Х - состоят в основном из ДНК и белков, которые образуют нуклеопротеиновый комплекс-хроматин.

Хромосомы обладают следующими свойствами (правила хромосом):

1. Индивидуальности - отличия негомолотичных хромосом.
2. Парности.
3. Постоянством числа - характерным для каждого вида.
4. Непрерывности - способности к репродукции.

#### **Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Понятие сцепленного наследования.
2. Группа сцепления. Количество групп сцепления у организмов разных видов.
3. Клеточные основы неполного сцепления, механизм кроссинговера.
4. Основные положения хромосомной теории наследственности Т.Моргана.
5. Понятие о цис- и транс- сцеплении генов.
6. Картирование хромосом.
7. Определение пола.
8. Понятие о первичных и вторичных половых признаках.

#### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### **Лабораторная работа № 9**

#### **Тема 9. Изменчивость наследственного материала. Мутации.**

**Цель работы:** ознакомиться со статистическими закономерностями изменчивости.

**Оборудование и материалы:** листья какого-либо вида растений

**Краткие теоретические и учебно-методические материалы по теме лабораторной работы.**

**Изменчивость** - это универсальное свойство живых организмов приобретать новые признаки под действием среды (как внешней, так и внутренней).

Различают два вида изменчивости: фенотипическую (модификационная) и генотипическую.

**Фенотипическая изменчивость** - это изменение организмов под действием факторов среды и эти изменения не наследуются. Эта изменчивость не затрагивает гены организма, наследственный материал не изменяется.

Границы фенотипической изменчивости, контролируемые генотипом организма, называют *нормой реакции*. Широкая норма реакции приводит к повышению выживаемости.

К статистическим закономерностям модификационной изменчивости относятся *вариационный ряд изменчивости признака и вариационная кривая*.

*Вариационный ряд* представляет ряд вариантов, (есть значений признака) расположенных в порядке убывания или возрастания (например: если собрать листья с одного и того же дерева и расположить их по мере увеличения длины листовой пластинки, то получается вариационный ряд изменчивости данного признака).

*Вариационная кривая* - это графическое изображение зависимости между размахом изменчивости признака и частотой встречаемости отдельных вариантов данного признака. Наиболее



2. Постройте вариационную кривую - график, на котором изобразите зависимость между изменением признака (длиной листа) и частотой его встречаемости (количество таких листьев).

3. Определите среднюю величину выраженности признака по формуле

$$M = \sum L * N / n,$$

где M – средняя величина, L – длина листа,

N – количество листьев, n – общее число вариантов вариационного ряда.

4. Какова норма реакции данного признака? Запишите  $\min \div \max$  значения, измеренные вами.

5. Перепишите текст, вставляя недостающие термины.

Способность организмов приобретать новые признаки называется \_\_\_\_\_. Различают изменения, приспособляющие организмы к данным конкретным условиям среды, которые не передаются по наследству. Такой вид изменчивости называется \_\_\_\_\_. Кроме этого выделяют \_\_\_\_\_ изменчивость.

Изменения, передающиеся по наследству, могут возникать в результате рекомбинаций уже существующих генов. Такой вид изменчивости называется \_\_\_\_\_. Изменения в генотипе организмов приводят к \_\_\_\_\_ изменчивости. Сами изменения генетического материала возникают спонтанно и называются \_\_\_\_\_.

Согласно одной из классификаций выделяют следующие виды мутаций: генные, \_\_\_\_\_ и \_\_\_\_\_. Лишь некоторые из мутаций полезны. Закрепляясь естественным отбором, они приводят к возникновению новых видов в процессе эволюции. Мутации могут быть использованы и человеком. Например, большинство сортов культурных растений получены в результате \_\_\_\_\_, которая является примером геномной мутации.

Большинство же мутаций вредны. Примерами таких мутаций являются генетические болезни человека. Так, синдром Дауна, является следствием такой геномной мутации как \_\_\_\_\_ по 21 хромосоме.

### **Порядок выполнения отчёта к лабораторной работе.**

1. В тетради напишите номер, название и учебную цель занятия, оборудование и материалы.
2. Выполните задания 1-5.
3. Сформулируйте вывод по работе. Отрадите, насколько успешно вы справились с учебными целями и задачами лабораторной работы.

### **Основная литература по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

## **Лабораторная работа № 10**

### **Тема 10. Молекулярные механизмы мутагенеза. Мутагенное действие ионизирующих лучей, УФ лучей, химических соединений.**

**Цель работы:** Изучить молекулярные механизмы мутагенеза.

**Мутагенез**, процесс возникновения наследственных изменений - мутаций, появляющихся естественно (спонтанно) или вызываемых (индуцируемых) различными физическими или химическими факторами - мутагенами. В основе М. лежат изменения в молекулах нуклеиновых кислот, хранящих и передающих наследственную информацию. Эти изменения выражаются в виде генных мутаций или хромосомных перестроек. Кроме того, возможны нарушения митотического

аппарата клеточного деления, что ведёт к геномным мутациям типа полиплоидии или анеуплоидии. Повреждения нуклеиновых кислот (ДНК, РНК) заключаются либо в нарушениях углеводно-фосфатного остова молекулы (её разрыв, вставка или выпадение нуклеотидов), либо в химических изменениях азотистых оснований, непосредственно представляющих генные мутации или приводящих к их появлению в ходе последующей репликации поврежденной молекулы. При этом пуриновое основание заменяется другим пуриновым или пиримидиновое основание – др. пиримидиновым (транзиции), либо пуриновое основание заменяется пиримидиновым или пиримидиновое — пуриновым (трансверсии). В результате в определяющих синтез белка тройках нуклеотидов (кодонах) возникают два типа нарушений: так называемые нонсенс-кодона («бессмысленные»), вообще не определяющие включение аминокислот в синтезируемый белок, и так называемые миссенс-кодона («искажающие смысл»), определяющие включение в белок неверной аминокислоты, что изменяет его свойства. Вставки или выпадения нуклеотидов ведут к неправильному считыванию генетической информации (сдвигу рамки считывания), в результате чего обычно возникают «бессмысленные» кодона и лишь в редких случаях «искажающие смысл».

Механизм мутагенеза для разных мутагенов неодинаков. Ионизирующие излучения действуют на нуклеиновые кислоты непосредственно, ионизируя и активируя их атомы. Это приводит к разрывам углеводно-фосфатного остова молекулы и водородных связей между комплементарными нитями ДНК, образованию «сшивок» между этими нитями, разрушению азотистых оснований, особенно пиримидиновых. Прямое действие ионизирующей радиации на хромосомы и содержащуюся в них ДНК обуславливает почти линейную зависимость между дозой облучения и частотой вызываемых облучением генных мутаций и нехваток (малых делеций); однако для тех типов хромосомных перестроек, которые возникают в результате двух разрывов хромосомы (более крупные делеции, инверсии, транслокации и др.), зависимость между дозой облучения и их частотой имеет более сложный характер. Мутагенное действие ионизирующих излучений может быть и косвенным, т. к. прохождение их через цитоплазму или питательную среду, в которой культивируются микроорганизмы, вызывает радиоллиз воды и возникновение свободных радикалов и перекисей, обладающих мутагенным действием.

Ультрафиолетовое излучение возбуждает электронные оболочки атомов, что вызывает различные химические реакции в нуклеиновых кислотах, приводящие к мутациям. Из этих реакций наибольшее значение имеют гидратация цитозина и образование димеров тимина, но известную роль в М. играют также разрыв водородных связей между нитями ДНК и образование «сшивок» между этими нитями. Ультрафиолетовые лучи плохо проникают во внутренние ткани организма, и их мутагенное действие проявляется только там, где они могут достигнуть генетического аппарата (например, при облучении вирусов, бактерий, спор растений и т. п.). Наиболее мутагенны ультрафиолетовые лучи с длиной волны от 2500 до 2800 Å, поглощаемые нуклеиновыми кислотами. Лучи видимого спектра подавляют мутагенный эффект ультрафиолетовых лучей.

**Задача 1.** У фенотипически здоровых родителей трое здоровых детей (старшему 12 лет). У четвертого ребенка клинически диагностирован синдром Клайнфельтера. Кариотипы отца и матери нормальные. Какой метод генетики человека нужно использовать для уточнения диагноза ребенка? Объясните рождение в данной семье ребенка с синдромом Клайнфельтера. Какова вероятность повторного рождения ребенка с такой же патологией?

**Задача 2.** У женщины при кариотипическом анализе в культуре фибробластов обнаружено, что часть клеток имеет нормальное количество хромосом, а другая содержит дополнительную X-хромосому. Как называется такое явление? Напишите хромосомный набор данной женщины. Укажите основной механизм обнаружения нарушений в наследственном аппарате. Как называется такой вид мутаций? Сколько телец Барра обнаруживается в клетках, содержащих дополнительную X-хромосому?

#### Основная литература по теме:

- 1) [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
- 2) Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
- 3) Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст:

## Лабораторная работа № 11

### Тема 11. Популяционная генетика. Гены в популяциях. Закон Харди-Вайнберга.

**Цель работы:** знакомство с закономерностями наследования в популяциях.

Особи большинства видов не живут поодиночке, а образуют более или менее устойчивые группировки, сообщая осваивая среду обитания. Такие группировки, если они самовоспроизводятся в поколениях, а не поддерживаются только за счет пришлых особей, называются **популяциями**.

Популяция является наименьшей формой существования вида, способной благодаря воспроизводству длительное время сохранять видовые признаки.

Одновременно популяция является наименьшей структурой, способной к эволюционному развитию и преобразованию в новый биологический вид.

**Популяция** – это совокупность особей данного вида, в течение длительного времени (большого числа поколений) населяющих определенный ареал и имеющих возможность скрещиваться друг с другом, которая отделена от таких же соседних совокупностей одной из форм изоляции (пространственной, сезонной, физиологической или генетической).

**Популяционная генетика** – наука, изучающая генетические явления, происходящие в популяциях. Особи каждой популяции отличаются друг от друга, и каждая из них в чем-то уникальна. Многие из этих различий наследственные, или генетические, – они определяются генами и передаются от родителей к детям.

Совокупность генов всех особей данной популяции называется **генофондом популяции**.

Популяционная генетика изучает генофонд популяции и его изменение в пространстве и времени.

Сегодня на практической работе мы будем сталкиваться с

#### **Основные понятия популяционной генетики:**

- частота генотипа,
- частота аллеля,
- соотношения Харди - Вайнберга.

Рассмотрим подробнее каждое из этих понятий популяционной генетики.

**Частота генотипа** - доля особей, имеющих данный генотип, среди всех особей популяции. Рассмотрим следующий пример.

Пусть изучаемый аутосомный ген имеет два аллеля: аллель **A** и аллель **a**. Предположим, что популяция состоит из  $N$  особей, часть которых имеет генотип **Aa**. Обозначим число этих особей  $N_{Aa}$ . Тогда частота этого генотипа ( $p_{Aa}$ ) определяется как  $p_{Aa} = N_{Aa}/N$ . Пусть, например, популяция состоит из 10000 особей, среди которых имеются 500 особей с генотипом **Aa**. Тогда частота особей с генотипом **Aa** равна  $p_{Aa} = 500/10000 = 0,05$ , или 5%.

**Частота аллеля** - доля конкретного аллеля среди всех имеющихся в популяции аллелей изучаемого гена. Рассмотрим следующий пример.

Обозначим частоту аллеля **A** как  $p_A$ . Поскольку у гетерозиготной особи аллели разные, частота аллеля **A** равна сумме частоты гомозиготных (**AA**) и половине частот гетерозиготных (**Aa**) по этому аллелю особей. Так, например, если частоты генотипов **AA**, **Aa** и **aa** составляют 0,64, 0,32 и 0,04, соответственно, то частота аллеля **A** будет равна  $p_A = 0,64 + 0,5 \times 0,32 = 0,8$ .

Эти соотношения одновременно и независимо открыли английский математик Г.Харди и немецкий медик и статистик В.Вайнберг в 1908 году. Г. Харди открыл эти соотношения теоретически, а В.Вайнберг - из данных по наследованию признаков у человека.

Г.Харди и В.Вайнберг показали, что в идеальной популяции генетические расщепления, которые происходят в каждом поколении у диплоидных организмов, сами по себе не изменяют общего состава генофонда популяции.

Закон Харди-Вайнберга гласит:

**В больших популяциях при условии свободного скрещивания и при отсутствии притока мутаций и отбора устанавливается равновесие частот генотипов, которое сохраняется из поколения в поколение.**

Закон Харди-Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами аллелей аутосомных генов и генотипов и выражается следующими формулами:

$$p_A + q_a = 1; p^2_{AA} + 2pq_{Aa} + q^2_{aa} = 1,$$

где  $p_A$  – частота доминантного аллеля гена,

$q_a$  - частота рецессивного аллеля гена,

$p^2_{AA}$ - частота особей, гомозиготных по доминантному аллелю,

$2pq_{Aa}$  – частота гетерозиготных особей,

$q^2_{aa}$  - частота особей, гомозиготных по рецессивному аллелю, то есть частота особей с рецессивным признаком,

$p^2_{AA} + 2pq_{Aa}$  - частота особей с доминантным признаком,

$2pq_{Aa} + q^2_{aa}$  – частота особей, в генотипе которых имеется рецессивный аллель.

### Ход работы

1. Подсчитать число студентов в группе, которые имеют карие и голубые глаза светлые и темные волосы. Вычислить процент отношения доминантного (карие глаза и темные волосы) и рецессивного (голубые глаза и светлые волосы) признаки (табл. 1).

2. Установить частоты генотипов в популяции при различных частотах и аллелей (табл.2).

Таблица №1

| Фенотип | Число студентов |
|---------|-----------------|
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |
|         |                 |

Таблица № 2

| Частота генов        |                   | Частота аллель |
|----------------------|-------------------|----------------|
| Доминантный<br>$p_A$ | Рецессивный $q_a$ |                |
| карие глаза          |                   |                |
|                      | голубоглазые      |                |
| темноволосые         |                   |                |
|                      | светловолосые     |                |

Решение задач.

Задача № 1. Анализ популяции показал, что встречаемость людей, обладающих аутосомным рецессивным признаком, равна 0,04. Какова частота гетерозигот в этой популяции?

Дано:  $0,04 = q^2$ ; Необходимо найти:  $2pq$

$$p + q = 1$$

$$3:1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Необходимо найти Дано

$$1) q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,04} = 0,2$$

$$2) p = 1 - q = 1 - 0,2 = 0,8$$

$$3) 2pq = 2 \times 0,8 \times 0,2 = 0,32$$

Ответ: частота гетерозигот в этой популяции равна 0,32.

Задача №2. Частота альбинизма у людей составляет 1:10000, сколько гетерозигот по гену альбинизма может быть в 8000000 городе. Тип наследования аутосомно рецессивно.

Дано:

A-норма.

A- альбинизм

$$q^2 = aa = 1:10000$$

Найти:

$$Aa = 2pq$$

Решение

$$p + q = 1 \text{ или } pA + pa = 1$$

$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$$

$$1) q aa = \sqrt{q^2} = \sqrt{0.0001} = 0,01$$

$$2) pA = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99$$

$$3) 2pq Aa = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198 = 0.02$$

$$8000000 \times 0.02 = 160000 \text{ (человек)}$$

Ответ: гетерозигот по гену альбинизма может быть в 8000000 городе 160000 человек

Задача №3

Используя закон Харди – Вайберга, вычислите частоту встречаемости в популяции гетерозигот (носителей) и занесите данные в таблицу.

| Аномалия                                                 | Частота встречаемости | Частота встречаемости        |
|----------------------------------------------------------|-----------------------|------------------------------|
|                                                          | гомозигот $q^2$       | гетерозигот (носителей) $pq$ |
| Альбинизм                                                | 1:1000000             |                              |
| Фенилкетонурия<br>(приводит к умственной отсталости)     | 1:1000000             |                              |
| Амовратическая<br>семейная идиотия (болезнь Тея – Сакса) | 1:40000               |                              |
| Сахарный диабет                                          | 1:200                 |                              |
| Серповидная анемия                                       | 1:700                 |                              |

#### 4. Ответьте на вопросы:

Что изучает популяционная генетика?

Что установили Харди и Вайнберг?

#### Список основной литературы по теме:

1) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 408 с. - ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>

2) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 246 с. - ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>

### Лабораторная работа № 12

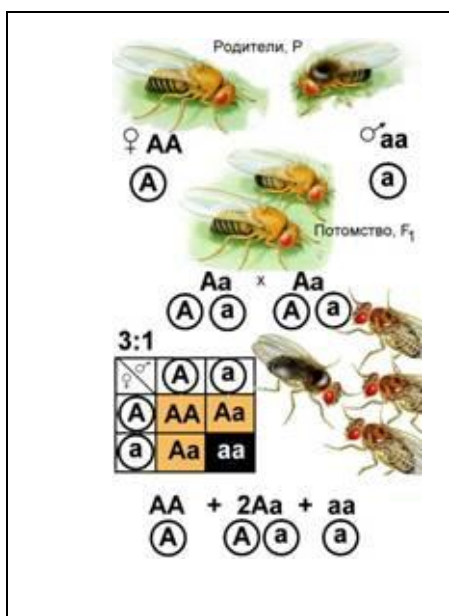
#### Тема 12. Факторы динамики генетической структуры популяций. Отсутствие панмиксии. Дрейф генов. Мутационный процесс. Миграции. Отбор.

**Цель работы:** выяснить влияние дрейфа генов, популяционных волн и изоляции на генофонд популяций.

**Ход работы:**

**Задание 1. Внимательно ознакомьтесь с моделируемой ситуацией:**

В три пробирки поместили гетерозиготных по гену окраски тела дрозофил (Aa). Частота доминантного аллеля серого и рецессивного аллеля черного цвета тела составляла 0,5 – т. е. 50% мужских и женских гамет несли аллели серого и 50% – черного цвета.



Среди потомства случайным образом отобрали **четыре пары** для производства потомства.

Для поиска закономерностей проведите повторные опыты для подсчета частот аллелей во 2 и в 3 пробирках и занесите данные в вашу таблицу и таблицу на доске.

4. Запишите вывод, который можно сделать по результатам проделанной работы.

### Задание 3.

Выберите 2 человека в вашей группе, которые представят вашу работу всему классу, один рисует таблицу на доске, второй объясняет результаты работы.

### Представление работы.

Прочитайте для аудитории задание 1. Расскажите о работе, которую проделала ваша группа и о полученных результатах. Прочитайте вывод, к которому пришла группа.

### Эволюционные явления в популяции:

Изменения генетического состава популяций могут носить различный характер. В результате естественного отбора в популяции сохраняются преимущественно \_\_\_\_\_ аллели, т. е. изменения носят \_\_\_\_\_ характер.

Однако в природных популяциях генетические процессы могут иметь и \_\_\_\_\_ характер.

Чем ниже численность популяции и чем слабее действие отбора, тем \_\_\_\_\_ влияние \_\_\_\_\_ процессов на динамику численности частот генов.

Дрейф генов приводит к \_\_\_\_\_, поэтому это важный фактор эволюции, от естественного отбора действие этого фактора отличается тем, что \_\_\_\_\_.

### Список основной литературы по теме:

1) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>

2) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 246 с. — ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>

## Лабораторная работа № 13

### Тема 13. Генетика определения пола.

**Цель работы:** научиться решать ситуационные генетические задачи на наследование признаков, сцепленных с полом

### Решение задач по теме:

1. У дрозофилы рецессивный ген белоглазия *w* – мутация *white* – локализован в X-хромосоме. Мухи дикой расы имеют красные глаза.

а) Гомозиготная красноглазая самка скрещена с белоглазым самцом. Определите цвет глаз у самок и самцов в первом и втором поколениях. Напишите схему скрещивания, показав локализацию генов в хромосомах.

б) Белоглазая самка скрещена с красноглазым самцом. Определите цвет глаз у самок и самцов в первом и втором гибридных поколениях. Напишите схему скрещивания, показав локализацию генов в хромосомах

в) Какая из закономерностей Менделя не распространяется на скрещивание, приведенное в условии, и почему?

2. У плодовой мухи-дрозофилы желтый цвет тела обусловлен рецессивным геном, расположенным в X-хромосоме. От скрещивания пары мух фенотипически дикого типа (серого цвета) в потомстве оказалось несколько желтых самцов. Объясните полученные результаты. Напишите схему скрещивания, показав локализацию генов в хромосомах и ответьте на вопросы:

а) Сколько типов гамет образуется у самки?

б) Сколько разных фенотипов получится от такого скрещивания?

в) С какой вероятностью в F<sub>1</sub> получится серый самец?

г) Сколько разных генотипов будет среди самцов?

д) Сколько разных фенотипов получится после возвратного скрещивания одного из желтых самцов с серой самкой?

3. Рecessивный аллель *s* детерминирует развитие уменьшенных крыльев у дрозофилы, аллель *S* – развитие нормальных крыльев. Этот ген является X-сцепленным. Самец с уменьшенными крыльями скрещен с гомозиготной самкой дикого типа. Какое соотношение нормальных и короткокрылых мух ожидается в F<sub>1</sub>? Если мухи F<sub>1</sub> скрещены между собой какое расщепление по фенотипу ожидается в F<sub>2</sub>? Какое будет расщепление по фенотипу, если самки F<sub>1</sub> повторно будут скрещены с их отцом?

4. Множественные аллели: *w* (белые глаза), *w<sup>a</sup>* (абрикосовый цвет глаз) и *w<sup>ch</sup>* (вишневый или шерри) находятся в локусе *white* (*w*) X-хромосомы дрозофилы. Гетерозиготы по этим аллелям имеют промежуточную окраску глаз, подобно аллелям с неполным доминированием. Однако каждый из этих аллелей рецессивен по отношению к аллелю дикого типа *W*, контролирующему развитие красной окраски глаз. Какие результаты ожидаются от скрещиваний:

а) самка с абрикосовыми глазами × самец белоглазый;

б) самка с абрикосовыми глазами × самец шерри с вишневыми глазами;

#### **Список основной литературы по теме:**

1) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 408 с. - ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>

2) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 246 с. - ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>

### **Лабораторная работа № 14**

**Тема 14. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y-хромосомы в детерминации пола. Роль аутосомных генов в детерминации пола. Вторичная детерминация пола у человека. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Пол и размножение у животных и человека.**

**Цель работы:** изучить хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека

Молекулярно-генетические основы детерминации пола млекопитающих

Бурно развивающиеся в последние десятилетия исследования в области молекулярной генетики существенным образом расширили наши представления о молекулярно-генетических основах детерминации пола млекопитающих. Стало очевидным, что половая дифференцировка происходит в соответствии с двумя правилами. Первое правило, сформулированное в 60-е годы XX века А. Жостом, выглядит следующим образом: специализация развивающихся гонад в семенники

или яичники определяет последующую дифференцировку эмбриона. Происходит это по той причине, что семенники секретируют тестостерон — фактор, ответственный за маскулинизацию плода. Вторым фактором выступает анти мюллеровский гормон, контролирующий непосредственно анатомические преобразования. Второе правило определения пола у млекопитающих: Y-хромосома несет генетическую информацию, необходимую для детерминации пола у самцов.

Комбинацию из этих двух правил генетики называют принципом Жоста. Суть его сводится к следующему: хромосомное определение пола, связанное с наличием или отсутствием Y-хромосомы, детерминирует дифференциацию эмбриональной гонады. Эмбриональная гонада, в свою очередь, контролирует фенотипический пол организма. Такой механизм определения пола называют генетическим. Ведущую роль в определении пола у других животных могут играть факторы внешней среды (например, температура) или соотношение половых хромосом и аутосом, как было показано выше для дрозофилы.

### Задача 1

Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

### Решение

1. Генотип мужчины –  $XY^A$ , так как он несет ген перепончатопалости (ген можно обозначать и заглавной, и строчной буквой, так как понятие доминантности или рецессивности в данном случае не имеет смысла).
2. Генотип женщины –  $XX$ , поскольку у нее отсутствует Y-хромосома, содержащая ген перепончатопалости.

### Схема брака

|                |                                                                                     |  |                                                                                                                                                                             |
|----------------|-------------------------------------------------------------------------------------|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Р              | ♀ $XX$<br>нормальная                                                                |  | ♂ $XY^A$<br>перепончатопалый                                                                                                                                                |
| гаметы         |  |  |   |
| F <sub>1</sub> | ♀ $XX$<br>нормальная                                                                |  | ♂ $XY^A$<br>перепончатопалый                                                                                                                                                |

### Ответ

Все девочки будут здоровы, а мальчики будут перепончатопалыми.

### Задача 2

При скрещивании серых самок аквариумных рыбок «гуппи» с пестро окрашенным самцом в первом поколении получены серые самки и пестрые самцы в соотношении 1:1. Такое же соотношение наблюдалось во всех последующих поколениях. Как объяснить полученные результаты?

### Список основной литературы по теме:

1. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 408 с. - ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>
2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 246 с. - ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>

## **Лабораторная работа № 15**

### **Тема 15. Генетика поведения.**

**Цель работы:** Измерение количественных признаков, построение распределений, вычисление основных статистик, подсчет корреляций между признаками и между родственниками, изучение ассортативности.

Большинство свойств человека, как физических, так и психических, относятся к категории количественных признаков (например, рост, вес, цвет кожи, интеллект, темперамент и др.). Такие признаки характеризуются континуальным характером представленности в популяции. Это означает, что существует непрерывный ряд вариативности (изменчивости) признака. Например, условно можно разделить людей на высоких и низких, но это не описывает всей изменчивости в популяции. Между высокими и низкими индивидами всегда найдутся такие, которые имеют промежуточные значения роста. Точно так же можно разделить людей на эмоциональных и неэмоциональных, но гораздо больше индивидов занимают промежуточное положение между ними. Также весьма условно деление людей на экстравертов и интровертов.

Генетический анализ множества признаков убедительно продемонстрировал, что аномальные функции часто являются следствием единичных генетических дефектов, мутации одного гена. Нормальная же изменчивость обеспечивается системами генов в совокупности с влиянием внешней среды. Поэтому изучение генетики аномального поведения представляется более простой задачей, чем анализ генетических основ нормального поведения.

Самый простой и прямой подход к оценке генного вклада в изменчивость определенного признака заключается в сравнении по этому признаку моно- и дизиготных (однойцовых - МЗ, и разнойцовых - ДЗ) близнецов. Дизиготные близнецы генетически сходны не более чем обычные братья и сестры. Гены монозиготных близнецов идентичны, хотя не исключены небольшие различия между ними по некодирующим, в частности, по так называемым повторяющимся последовательностям ДНК, которые в геноме преобладают. В таких случаях незначительные различия между МЗ связаны с этими последовательностями или обусловлены какими-то внешними влияниями.

В свое время на многих ученых большое впечатление произвела идея Ф.Гальтона о том, что интеллект можно измерить, что статистическое сравнение близких родственников позволяет по-новому осмыслить проблему взаимодействия наследственности и воспитания в становлении интеллекта. Близнецовый метод был быстро освоен и стал излюбленным средством в исследованиях подобного рода. Самое малое сходство интеллекта наблюдалось у лиц, не связанных родством, самое высокое - у идентичных близнецов. Многочисленные исследования показали, что многие особенности коэффициента интеллекта IQ имеют генетическую основу: МЗ-близнецы демонстрируют высокое сходство умственного развития независимо от различий в условиях воспитания.

**Задание 1.** Составить родословную с целью определить генотип родных, по цвету волос

**Задание 2.** По интернету составить перечень научных и учебных центров по изучению генетики поведения

**Задание 3.** Провести семейное исследование умения двигать ушами и умения сворачивать язык трубочкой. Попробовать определить тип наследования (рецессивный или доминантный)

**Задание 4.** Провести семейное исследование по признаку поворота глаз направо или налево после постановки вопроса требующего размышления.

#### **Список литературы по теме:**

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>

3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### **Лабораторная работа № 16**

#### **Тема 16. Геномика и геномные технологии.**

**Цель работы:** изучить понятия: геномика, структурная геномика, функциональная геномика, фармакогеномика, популяционная геномика, сравнительная геномика, эволюционная геномика.

Геномом называется совокупность всей ДНК клетки организма, которая кодирует наследственную информацию. Соответственно, под геномикой понимают раздел молекулярной биологии, который изучает структуру, организацию и функцию генома, а также эволюцию геномов различных организмов и сравнение их между собой. На данных геномики базируется и молекулярная филогения. Термин геномика впервые использовал американский генетик Томас Родерик в 1986 году для обозначения совокупных исследований по картированию, секвенированию и характеристики геномов. Функциональная геномика является частью геномики, изучающей работу и функционирование геномов в различных клетках, тканях и организмах в динамике, то есть реализацию генетической информации, записанной в геноме. Как таковая геномика, в современном виде, сложилась в 80-х-90-х годах прошлого века с возникновением методов молекулярной биологии и реализацией первых геномных проектов и получила быстрое развитие в начале 21 века с приходом высокоскоростных методов секвенирования нового поколения NGS и биоинформатики, позволившей работать с большими массивами данных. Однако возникновению геномики предшествовал длительный период истории биологии и естественных наук.

#### **Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Назовите пути формирования протеома.
2. Какие механизмы считывания генетической информации на уровне транскрипции, трансляции вы знаете?
3. Что такое сателлитная ДНК?
4. Что вы знаете о путях образования генных семейств?
5. Дайте определение понятиям IS-элементы и транспозоны.

#### **Список основной литературы:**

- 1) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 408 с. - ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>
- 2) Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 246 с. - ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**Методические указания**

для обучающихся по организации и проведению самостоятельной работы  
по дисциплине «БИОЛОГИЯ: ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ»  
для студентов специальности 31.05.03 «Стоматология»

## **ВВЕДЕНИЕ**

**Цель освоения дисциплины** Биология: основы генетики является обеспечение обучающихся необходимой информацией для овладения знаниями в области изучения общей генетики и селекции, приобретение студентами практических навыков и умений работы в генетической лаборатории, освоение биохимических, иммуногенетических методов исследования, получение навыков по сбору генеалогического анамнеза, выявлению наследственного характера и типа наследования заболевания, а также формирование у студентов основ биоинформатики.

### **Задачи освоения дисциплины:**

- сформировать целостное представление о значении генетики в жизни человека, организации наследственного материала.
- дать обстоятельные знания о законах наследственности и изменчивости.
- ознакомить с методами лабораторных исследований в генетике и селекции, а также методами биоинформатики.

### **Методические рекомендации по изучению теоретического материала**

При выполнении самостоятельного изучения теоретического материала студент должен руководствоваться следующими правилами. За основу рекомендуется брать рабочую программу учебной дисциплины. Согласно плану-графику аудиторных занятий и самостоятельной работы, на изучение отдельных тем отводится разное количество часов. Значительная часть самостоятельной работы студента должна отводиться на усвоение полученного на лекции материала по пройденной теме, написании конспекта по заданным теоретическим блокам, поиску дополнительной литературы на базе библиотеки СКФУ и в системе интернет.

Весь охваченный теоретический материал должен быть осмыслен и переработан для более глубокого осмысления полученных данных.

### **Методические рекомендации при подготовке к собеседованию**

Изучение основных разделов Основ генетики заканчивается проведением контрольных занятий, на которых обобщается весь материал по данной части учебной программы.

Собеседование представляет собой не только одну из форм текущего контроля, но и одну из активных форм учебных занятий, проводимых как в виде беседы преподавателя со студентами, так и в виде семинара, посвященного обсуждению определенной темы.

Целями являются: выяснение у студентов знаний, их углубление (повышение) и закрепление по той или иной теме курса; формирование у студентов навыков анализа теоретических проблем на основе самостоятельного изучения учебной и научной литературы.

Основная задача – пробудить у студента стремление к чтению и использованию дополнительной литературы. На занятие могут выноситься как проблемные (нередко спорные теоретические вопросы), так и вопросы, требующие самостоятельного изучения, а также более глубокой проработки.

На самостоятельную подготовку к собеседованию студенту отводится 1-3 недели. Подготовка включает в себя изучение рекомендованной литературы и составление конспекта.

### **Методические указания по подготовке к лабораторным занятиям**

При подготовке к лабораторным занятиям рекомендуется изучить контрольные вопросы по данному занятию, теоретический материал, изложенный в лабораторном практикуме, обратить внимание на технику безопасности и изучить методику проведения опытов. В протоколе должны быть отражены следующие разделы:

1. Номер занятия.
2. Название лабораторной работы.
3. Цель работы.
4. Ход выполнения работы.
5. Результаты.
6. Выводы.

### **Методические рекомендации по подготовке презентаций и докладов**

Доклад должен содержать элементы новизны, наряду с фундаментальным аспектом должен быть проведен анализ современного состояния изучаемой проблемы, а также включенность в региональную проблематику.

Доклад должен состоять из введения, теоретической части, заключения, списка литературы и

презентации, раскрывающей суть темы в графиках, картинках, схемах, формулах.

Доклад рекомендуется представлять в объеме 1 печатный лист. Текст работы должен быть напечатан через 1,5 интервала на одной стороне стандартного листа белой бумаги (А4). Текст и другие отпечатанные элементы работы должны быть черными, контуры букв и знаков – четкими, без ореола и затенения. Шрифт Times New Roman, кегель 14. Названия глав и параграфов выделяются полужирным шрифтом. Лист с текстом должен иметь поля: слева – 30 мм, справа – 10 мм, сверху – 20 мм, снизу – 20 мм. Нумерация страниц текста делается в правом нижнем углу листа. Проставлять номер страницы необходимо со страницы, где печатается «Введение», на которой ставится цифра «3». После этого нумеруются все страницы, включая приложения.

Между названием главы и названием параграфа этой главы ставится пробел равный двум интервалам, а название параграфа не должно отделяться от текста этого параграфа пробелом. Названия параграфов отделяются от текста предыдущего параграфа пробелом, равным двум интервалам. Каждая глава, а также введение, выводы, приложения и список использованной литературы начинаются с новой страницы. Слово «Глава» не пишется. Главы имеют порядковые номера в пределах всей работы, обозначаемые арабскими цифрами (например: 1, 2, 3), после которых ставится точка. Слово «параграф» или значок параграфа в названии не ставятся. Параграфы имеют порядковые номера в пределах глав, обозначаемые арабскими цифрами (например: 1.1. и 1.2.). Заголовки глав и параграфов в тексте работы должны располагаться по центру, точку в конце названия главы и параграфа не ставят. Не допускается переносить часть слова в заголовке. 4.5. Нумерация таблиц и рисунков может быть сквозной или соотноситься с номером главы и параграфа. Например, если таблица или рисунок включены в текст первого параграфа второй главы, нумерация следующая: Таблица 2.1.1., рис. 2.1.1. Последняя цифра означает порядковый номер таблицы (или рисунка) в данном параграфе. Таблица помещается в качестве следующей страницы после первого упоминания о ней в тексте.

### **Методические рекомендации по подготовке к решению кейсов.**

Кейс-задания - основной элемент метода case-study, который относится к неигровым имитационным активным методам обучения. кейс содержит схематическое словесное описание ситуации, статистические данные. Кейс дает возможность приблизиться к практике, встать на позицию человека, реально принимающего решения.

Кейсы наглядно демонстрируют, как на практике применяется теоретический материал. Метод case-study – инструмент, позволяющий применить теоретические знания к решению практических задач. С помощью этого метода студенты имеют возможность проявить и совершенствовать аналитические и оценочные навыки, научиться работать в команде, находить наиболее рациональное решение поставленной проблемы.

Учебными целями метода кейсов являются:

- развитие аналитического мышления;
- развитие практических навыков работы с информацией;
- развитие навыков разработки управленческих решений;
- освоение современных управленческих и социально-психологических технологий;
- повышение коммуникативной компетентности;
- развитие навыков конструктивной критики;
- повышение мотивации к обучению и профессиональному развитию.

Кейс-технология как метод обучения и активизации учебного процесса ориентированы на решение следующих задач:

- овладеть навыками и приемами всестороннего анализа ситуаций из сферы профессиональной деятельности;
- отработать умение востребовать дополнительную информацию, необходимую для уточнения исходной ситуации;
- приобрести навыки применения теоретических знаний для решения практических проблем;
- развить навыки принятия решений в ситуации неопределенности;
- приобрести навыки ясного и точного изложения собственной точки зрения в устной или письменной форме;
- выработать умение осуществлять презентацию, то есть убедительно преподносить, обосновывать и защищать свою точку зрения;

- отработать навыки конструктивного критического оценивания точки зрения других;
- научиться самостоятельно принимать решения на основе группового анализа ситуации.

Решение кейса представляет собой продукт самостоятельной индивидуальной или групповой работы студентов. Работа с кейсом осуществляется поэтапно:

Первый этап – знакомство с текстом кейса, изложенной в нем ситуацией, ее особенностями.

Второй этап – выявление фактов, указывающих на проблему(ы), выделение основной проблемы (основных проблем), выделение факторов и персоналий, которые могут реально воздействовать.

Третий этап – выстраивание иерархии проблем (выделение главной и второстепенных), выбор проблемы, которую необходимо будет решить.

Четвертый этап – генерация вариантов решения проблемы. Возможно проведение «мозгового штурма».

Пятый этап – оценка каждого альтернативного решения и анализ последствий принятия того или иного решения.

Шестой этап – принятие окончательного решения по кейсу, например, перечня действий или последовательности действий.

Седьмой этап – презентация индивидуальных или групповых решений и общее обсуждение.

Восьмой этап – подведение итогов в учебной группе под руководством преподавателя.

Ознакомление студентов с текстом кейса и последующий анализ кейса может осуществляться заранее (за несколько дней до его обсуждения) как самостоятельная работа студентов. Обсуждение небольших кейсов может быть включено в учебный процесс, и студенты могут знакомиться с ними непосредственно на занятиях.

Общая схема работы с кейсом на этапе анализа может быть представлена следующим образом: в первую очередь следует выявить проблемы кейса и понять, какие именно из представленных данных важны для решения; войти в ситуационный контекст кейса, определить, кто его главные действующие лица, отобрать информацию необходимую для анализа, понять, какие трудности могут возникнуть при решении задачи.

Максимальная польза из работы над кейсами будет извлечена в том случае, если студенты при предварительном знакомстве с ними будут придерживаться систематического подхода к их анализу, основные шаги которого представлены ниже.

1. Выпишите из соответствующих разделов учебной дисциплины ключевые идеи, для того, чтобы освежить в памяти теоретические концепции и подходы, которые Вам предстоит использовать при анализе кейса.

2. Бегло прочтите кейс, чтобы составить о нем общее представление.

3. Внимательно прочтите вопросы к кейсу и убедитесь в том, что Вы хорошо поняли, что Вас просят сделать.

4. Вновь прочтите текст кейса, внимательно фиксируя все факторы или проблемы, имеющие отношение к поставленным вопросам.

5. Продумайте, какие идеи и концепции соотносятся с проблемами, которые Вам предлагается рассмотреть при работе с кейсом.

Для успешного анализа кейсов следует придерживаться ряда принципов: используйте знания, полученные в процессе лекционного курса; внимательно читайте кейс для ознакомления с имеющейся информацией, не торопитесь с выводами; не смешивайте предположения с фактами;

При проведении письменного анализа кейса помните, что основное требование, предъявляемое к нему, – краткость.

Презентация, или представление результатов анализа кейса, выступает очень важным элементом метода. При этом в case-study используются два вида презентаций: устная (публичная) и письменный отчет-презентация.

Публичная (устная) презентация предполагает представление решений кейса группе.

Устная презентация требует навыков публичного выступления, умения кратко, но четко и полно изложить информацию, убедительно обосновать предлагаемое решение, корректно отвечать на критику и возражения. Одним из преимуществ публичной (устной) презентации является ее гибкость. Выступающий может откликаться на изменения окружающей обстановки, адаптировать свой стиль и материал, чувствуя настроение аудитории.

Письменный отчет-презентация требует проявления таких качеств, как умение подготовить

текст, точно и аккуратно составить отчет, не допустить ошибки в расчетах и т.д. Подготовка письменного анализа кейса аналогична подготовке устного, с той разницей, что письменные отчеты-презентации обычно более структурированы и детализированы. Основное правило письменного анализа кейса заключается в том, чтобы избегать простого повторения информации из текста, информация должна быть представлена в переработанном виде. Самым важным при этом является собственный анализ представленного материала, его соответствующая интерпретация и сделанные предложения. Письменный отчет – презентация может сдаваться по истечении некоторого времени после устной презентации, что позволяет более тщательно проанализировать всю информацию, полученную в ходе дискуссии.

#### **Перечень основной литературы:**

1. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>
2. Нахаева, В.И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений: [16+] / В. И. Нахаева. – 4-е изд., стереотип. – Москва: ФЛИНТА, 2021. – 210 с. – Режим доступа: по подписке.
3. Генетика: учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. - Нальчик: Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. - 119 с. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>.
4. Асанов, А. Ю. Основы генетики: учебник для вузов / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, В.Е. Голимбет. – Москва: Академия, 2012. – 281, [1] с: ил.; 22. – (Высшее профессиональное образование. Психолого-педагогическое образование. Бакалавриат). – Библиогр.: с. 267. – ISBN 978-5-7695-8801-3.

#### **Перечень дополнительной литературы:**

1. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 408 с. - ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>
2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. - Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. - 246 с. - ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан; отв. ред. Д. В. Волкова. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с.: ил. – (Среднее медицинское образование). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619>.
4. Генетика: учебник для вузов / В.И. Иванов, Н.В. Барышникова, Дж.С. Билева [и др.]; под ред. акад. В.И. Иванова. – М.: Академкнига, 2006. – 640 с.: ил. – (Учебник для вузов). – Предм. указ.: с. 604-627. – ISBN 5-94628-146-1.
5. Генетика: учеб. пособие / под ред. А. А. Жученко. – М.: КолосС, 2004. – 480 с. – (Учебники и учебные пособия для студентов высших учебных заведений). – Библиогр.: в тексте. – Предм. указ.: с. 469-476. – ISBN 5-9532-0069-2.

#### **Интернет-ресурсы:**

1. <http://diagnozlab.com/> - Сайт о лабораторной диагностике
2. <http://opis.pro/biohimik.html> - Описание профессий
3. <http://www.e-reading.club/> - Большая онлайн библиотека
4. <http://www.molbiol.ru/> - сайт классической и молекулярной биологии
5. <http://www.pdb.org/> - база данных по белкам, 3D –модели

6. <http://www.pubmed.com/> - база данных полнотекстовых статей по медицине
7. <https://www.rmj.ru/> - Русский медицинский журнал
8. [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru) – электронная научная библиотека
9. [medbiol.ru](http://medbiol.ru) - База знаний биологии и медицины
10. [biomolecula.ru](http://biomolecula.ru) - новости о достижениях в современной биологии и медицины