

111111111

1.1 1802 - ЛАмарк, тревиранус - ввели термин биология(жизнь, учение) - наука о жизни, ее формах и закономерностях существования и развития.

ЗАДАЧИ изучение всего многообразия живых организмов на планете, формы живых существ, строение, функций, эволюция, индивидуальное развитие организмов
Целью биологии (гр. bios — жизнь; logos — понятие, наука) является познание жизни — феномена, занимающего особое место в общественном мировоззрении.

1.2 Зоология 135

Биофизика, биохимия, физиология и иммунология животных

Генетика животных

Зоологические парки, сады и музеи

Индивидуальное развитие животных (онтогенез). Биология развития животных

Морфология, анатомия и гистология животных

Происхождение и эволюция животных (филогенез). Эволюционная биология животных

Систематика животных

Техника и организация зоологических исследований

Цитология животных

Экология и география животных

Ботаника 127

Биофизика, биохимия, физиология и иммунология растений

Ботанические сады

Генетика растений

Индивидуальное развитие растений (онтогенез). Биология развития растений

Морфология, анатомия и гистология растений

Происхождение и эволюция растений (филогенез). Эволюционная биология растений

Систематика растений

Техника и организация ботанических исследований

Цитология растений

Экология и география растений. Охрана растений

Общая биология 104

Жизнь и ее происхождение

Индивидуальное развитие организма (онтогенез). Биология развития

Общая генетика

Общая морфология. Общая гистология

Общая систематика

Общая цитология

Развитие органического мира (филогенез). Эволюционная биология

Физико-химическая биология. Общая биофизика, биохимия и физиология.

Иммунология

Экология, паразитология и биогеография. Прикладная биология

Биология человека. Антропология 62

Антропология

Биология человека

1.3 Все естественные науки (и биология в том числе) связаны между собой. Процессы и открытия в одной неизбежно влияют на другую. Например: химия позволяет изучать все, что связано с клетками (состав вещества, развитие и т.д.), физика – процессы жизнедеятельности, география помогает изучить максимальное количество видов и особенности их организации в зависимости от территории обитания. Нельзя не сказать про медицину – все ее направления опираются на биологическое знание. Кроме того, существуют науки на стыке учений: биохимия, биофизика, биогеография и т. д.

1.4 Важность изучения биологии для медика определяется тем, что биология— это теоретическая основа медицины. Успехи медицины связаны с биологическими исследованиями, поэтому врач постоянно должен быть осведомлен о новейших достижениях биологии. Следует помнить, что ни сам патологический процесс, ни пути распространения болезней не могут быть поняты без знания природы человека. Возбудителями многих болезней человека являются живые организмы, поэтому для понимания патогенеза (возникновения и развития болезни) и закономерностей эпидемиологического процесса (т. е. распространения заразных болезней) необходимо знание биологии болезнетворных организмов.

2222222222

2.1 Любая живая система, как бы сложно она ни была организована, состоит из биологических макромолекул: нуклеиновых кислот, белков, полисахаридов, а также других важных органических веществ. С этого уровня начинаются разнообразные процессы жизнедеятельности организма: обмен веществ и превращение энергии, передача наследственной информации и др.

2.2 Системность и организованность - основы дифференциации и приспособления живых существ. Эти явления взаимосвязаны и носят саморегулирующийся характер в противоположных направлениях для обеспечения надежности передачи информации без помех. Взаимосвязь и саморегуляция процессов в живых системах обеспечивают гомеостаз организма, устойчивость воспроизведения популяций, видов и биосферы в целом. Такой же принцип используется в технических и социальных системах для обеспечения автономного функционирования сложных конструкций. При переходе от молекулярной до биосферной организации жизни меняются не только результаты дифференциации, но и механизмы интеграции, а также саморегуляции компонентов системы. Все эти явления приходится учитывать при познании закономерностей эволюции жизни.

2.3 Дискретность — всеобщее свойство материи. Так, из курса физики и общей химии известно, что каждый атом состоит из элементарных частиц, что атомы образуют молекулу. Простые молекулы входят в состав сложных соединений или кристаллов и т. д. Жизнь на Земле также проявляется в виде дискретных форм. Это означает, что отдельный организм или иная биологическая система (вид, биоценоз и др.) состоит из отдельных изолированных, т. е. обособленных или ограниченных в пространстве, но, тем не менее, тесно связанных и взаимодействующих между собой частей, образующих структурно-функциональное единство. Энергетический аппарат клетки представлен отдельными митохондриями, аппарат синтеза белка — рибосомами и т. д.

вплоть до макромолекул, каждая из которых может выполнять свою функцию, лишь, будучи пространственно изолированной, от других. Процессы в самоорганизующихся системах сопровождаются рассеиванием энергии, в связи, с чем их называют диссипативными. Важная черта диссипативных систем — целостность. Она проявляется в том, что поведение элементов в этих системах определяется в большей мере структурой самой системы и в меньшей — их собственными свойствами. В своем развитии системы проходят ряд устойчивых состояний, разделенных периодами неустойчивости, с которыми связано возникновение новой информации.

2.4. К числу фундаментальных свойств, совокупность которых характеризует жизнь, относятся: самообновление, связанное с потоком вещества и энергии; самовоспроизведение, обеспечивающее преемственность между сменяющимися друг друга поколениями биологических систем, связанное с потоком информации; саморегуляция, базирующаяся на потоке вещества, энергии и информации.

Перечисленные фундаментальные свойства обуславливают основные атрибуты жизни: обмен веществ и энергии, раздражимость, гомеостаз, репродукцию, наследственность, изменчивость, индивидуальное и филогенетическое развитие, дискретность и целостность.

2.5. Чаще всего выделяют восемь основных структурных уровней жизни: молекулярный, клеточный, тканевый, органный, организменный, популяционно-видовой, биогеоценозный, биосферный.

33333333

3.1. Возникновение жизни, или абиогенез (от греч. а — отрицательная частица, био-... и ...-генез), — процесс превращения неживой природы в живую. В узком смысле слова под абиогенезом также понимают образование органических соединений, распространенных в живой природе, вне организма без участия ферментов. Альтернативой зарождению жизни на Земле является панспермия.

Согласно современным моделям, на Земле жизнь возникла около 4,1—3,8 млрд лет назад, притом что сама планета сформировалась примерно 4,5 миллиарда лет назад. Древнейшие известные ископаемые строматолиты имеют возраст 3,7 миллиарда лет

3.2. В разное время относительно возникновения жизни на Земле выдвигались следующие гипотезы:

Гипотеза биохимической эволюции

Гипотеза панспермии

Гипотеза стационарного состояния жизни

Гипотеза самозарождения

1. Химический.

Теория химической эволюции или пребиотическая эволюция— первый этап эволюции жизни, в ходе которого органические, пребиотические вещества возникли из неорганических молекул под влиянием внешних энергетических и селекционных факторов и в силу развертывания процессов самоорганизации, свойственных всем относительно сложным системам, которыми бесспорно являются все углерод-содержащие молекулы.

2. Биологический.

Биологическая эволюция — необратимое и направленное историческое развитие живой природы, сопровождающееся изменением генетического состава популяций, формированием адаптаций, видообразованием и вымиранием видов, преобразованием экосистем и биосферы в целом . Биологическую эволюцию изучает эволюционная биология

3. Социальный.

Социальная эволюция— «процесс структурной реорганизации во времени, в результате которой возникает социальная форма или структура, качественно отличающаяся от предшествующей формы». Частным случаем социальной эволюции является социальное развитие. Основы общей теории социальной эволюции были заложены Г. Спенсером ещё до разработки Ч. Дарвином общей теории биологической эволюции.

44444444

4.1. Образующиеся абиогенным путем органические вещества накапливались в водах мирового океана, образуя "первичный бульон", а также адсорбировались на поверхности глиняных отложений, что создавало условия для их полимеризации.

Следующим шагом по пути возникновения жизни стало образование фазово обособленных открытых систем - коацерватов, которые можно рассматривать как предшественников клеток - протобионтов.

Коацерваты проявляют свойства, внешне напоминающие свойства живых систем. Они могут поглощать из окружающей среды различные вещества, что напоминает питание. В результате поглощения веществ коацерваты увеличиваются в размере, что напоминает рост организмов.

Эволюция протобионтов шла по пути возникновения более сложно организованных систем - протоклеток, у которых происходило усовершенствование каталитической функции белков, формирование реакции матричного синтеза и на основе последнего воспроизведение себе подобных, возникновение клеточных мембран с избирательной проницаемостью и стабилизация параметров обмена веществ.

Протоклетки в большом количестве накапливались в водоемах, усекаясь на дно, где они оказывались защищенными от губительного действия ультрафиолетовых лучей.

У протоклеток появились и эволюционировали генетический и белковосинтезирующий аппараты, а также наследуемый обмен веществ.

Случайно приобретаемые в результате наследственной изменчивости особенности строения и обмена веществ привели к появлению первых клеток.

4.2. Происхождение эукариотической клетки

Ископаемые останки клеток эукариотического типа обнаружены в породах, возраст которых не превышает 1,0—1,4 млрд. лет. Более позднее возникновение, а также сходство в общих чертах их основных биохимических процессов (самоудвоение ДНК, синтез белка на рибосомах) заставляют думать о том, что эукариотические клетки произошли от предка, имевшего прокариотическое строение. Для объяснения образования эукариотической клетки предложены две гипотезы:

Симбиотическая гипотеза

Согласно симбиотической гипотезе, популярной в настоящее время, корпускулярные органеллы эукариотической клетки, имеющие собственный геном, характеризуются независимым происхождением и ведут начало от прокариотических клеток-симбионтов. Предположительно клеткой-хозяином служил анаэробный прокариот, способный лишь к амебоидному движению. Хлоропласты клеток зеленых растений возникли из симбионтов — прокариотических клеток сине-зеленых водорослей. Особое значение имело приобретение клеткой в процессе эволюции жгутиков с базальными тельцами, близкими к центриолям.

Инвагинационная гипотеза

Инвагинационная гипотеза происхождения эукариотической клетки исходит из того, что предковой формой был аэробный прокариот. Он содержал несколько геномов, каждый из которых прикреплялся к клеточной оболочке. Корпускулярные органеллы, имеющие ДНК, а также ядро, возникли в результате впячивания и отшнуровки фрагментов оболочки вместе с геномом с последующей функциональной специализацией в ядро, митохондрии, хлоропласты, усложнением ядерного генома, развитием цитоплазматических мембран. Эта гипотеза удовлетворительно объясняет наличие 2-ух мембран в оболочке ядра, митохондрий и хлоропластов. Она встречается с трудностями в объяснении различий в деталях процесса биосинтеза белка в корпускулярных органеллах и цитоплазме эукариотической клетки. В митохондриях и хлоропластах этот процесс в точности соответствует таковому в современных прокариотических клетках. Симбиотическая и инвагинационная гипотезы не исчерпывают все точки зрения на происхождение эукариотического типа клеточной организации

4.3. Предком многоклеточных были колониальные формы гетеротрофных простейших.

1 этап: возле каждого жгутика имелся вырост цитоплазмы – воротничок или кармашек, в который загонялись пищевые частички (фагоцитоз).

2 этап: специализация клеток – фагоциты (фагоцитарно-пищеварительная ф-ция) и киноцитобласты (ф-ция – движение; остались на периферии). Внутр. слой – фагоцитобласта + нар. – киноцитобласта = фагоцителла или паренхимелла (Мечников).

3 этап: на одном полюсе образуется ротовое отверстие => дала начало губкам, кишечнополостным и др.

По Геккелю: шар. колония морей путем наполнения жидкости образуется пузырькообразный организм (бластеза) инвагинация двуслойное существо (гастрея); (Геккель считал, что первым было полостное пищеварение).

4.4. Современная клеточная теория включает следующие положения:

-клетка — основная единица строения и развития всех живых организмов, наименьшая единица живого;

-клетки всех одноклеточных и многоклеточных организмов сходны (гомологичны) по своему строению, химическому составу, основным проявлениям жизнедеятельности и обмену веществ;

-размножение клеток происходит путем их деления, и каждая новая клетка образуется в результате деления исходной (материнской) клетки;

-в сложных многоклеточных организмах клетки специализированы по выполняемой ими функции и образуют ткани; из тканей состоят органы, которые тесно взаимосвязаны и подчинены нервным и гуморальным системам регуляции.

Значение клеточной теории в развитии науки состоит в том, что благодаря ей стало понятно, что клетка – это важнейшая составляющая часть всех живых организмов. Она их главный «строительный» компонент, клетка является эмбриональной основой многоклеточного организма, т.к. развитие организма начинается с одной клетки – зиготы. Клетка – основа физиологических и биохимических процессов в организме, т.к. на клеточном уровне происходят, в конечном счёте, все физиологические и биохимические процессы. Клеточная теория позволила прийти к выводу о сходстве химического состава всех клеток и ещё раз подтвердила единство всего органического мира. Все живые организмы состоят из клеток – из одной клетки (простейшие) или многих (многоклеточные). Клетка – это один из основных структурных, функциональных и воспроизводящих элементов живой материи; это элементарная живая система. Существует эволюционно неклеточные организмы (вирусы), но и они могут размножаться только в клетках. Различные клетки отличаются друг от друга и по строению, и по размерам (размеры

клеток колеблются от 1мкм до нескольких сантиметров – это яйцеклетки рыб и птиц), и по форме (могут быть круглые как эритроциты, древовидные как нейроны), и по биохимическим характеристикам (например, в клетках, содержащих хлорофилл или бактериохлорофилл, идут процессы фотосинтеза, которые невозможны при отсутствии этих пигментов), и по функциям (различают половые клетки – гаметы и соматические – клетки тела, которые в свою очередь подразделяются на множество разных типов).

55555555

5.1. клетка является структурно-функциональной единицей, а также единицей развития всех живых организмов;

клеткам присуще мембранное строение;

ядро – главная составная часть клетки;

клетки размножаются только делением;

клеточное строение организма – свидетельство того, что растения и животные имеют единое происхождение.

5.2. Выделяют два типа клеточной организации: 1) прокариотический, 2)

эукариотический. Общим для клеток обоих типов является то, что клетки ограничены оболочкой, внутреннее содержимое представлено цитоплазмой. В цитоплазме находятся органоиды и включения.

Таблица 3
Сравнение клеток прокариот и эукариот

Признаки	Прокариоты	Эукариоты
Ядро	Нет. ДНК находится в цитоплазме	Есть. Имеет оболочку из двух мембран. Содержит кариотид
Генетический материал	Кольцевая молекула ДНК, обычно одна; иногда «блуждающая хромосома»	Линейные молекулы ДНК, организованные в хромосомы
Клеточная стенка	Есть. Обычно образована пептидами и сахарами	У животных – нет; у растений образована целлюлозой, у грибов – хитином
Митохондрии	Нет	Есть
Мембранные органоиды	Обычно нет	Есть
Рибосомы	Есть. Малые	Есть
Цитоскелет	Нет	Есть
Способ поглощения веществ клеткой	Транспорт через клеточную стенку	Фагоцитоз и пиноцитоз
Планарная форма клетки	Нет	Есть
Митоз и мейоз	Нет	Есть
Гаметы	Нет	Есть
Жгутики	Есть, но отличаются по строению	Есть
Размеры	Диаметр в среднем 0,5–3,0 мкм	Диаметр до 40 мкм и более

5.3

5.4. Клетка — открытая система, поскольку ее существование возможно только в условиях постоянного обмена веществом и энергией с окружающей средой.

Жизнедеятельность клетки обеспечивается процессами, образующими три потока: информации, энергии веществ.

66666666

6.1. +Хромосомы— нуклеопротеидные структуры в ядре эукариотической клетки, в которых сосредоточена большая часть наследственной информации и которые предназначены для её хранения, реализации и передачи. Хромосома может быть одинарной (из одной хроматиды) и двойной (из двух хроматид). Хроматида – это нуклеопротеидная нить, половинка двойной хромосомы.

Форма хромосомы.

В зависимости от расположения первичной перетяжки хромосомы подразделяют на:

- метацентрические (оба плеча равной или почти равной длины),
- субметацентрические (плечи неравной длины) и
- акроцентрические (центромера смещена на конец хромосомы).

Химический состав хромосом

+Хромосомы - нуклеопротеидные образования, состоящие из ДНК и белка. Кроме того, в хромосомах присутствует некоторое количество РНК, образующейся при транскрипции, и ионы Ca^{+} и Mg^{+} . Каждая хроматида, а в промежутке времени анафаза- S -период интерфазы и хромосома, содержит одну молекулу ДНК, которая определяет все функции хромосомы, связанные с хранением наследственной информации, её передачей и реализацией. Молекула ДНК в хромосомах тесно связана с двумя классами белков- гистонами (основные белки) и негистонами (кислые белки). Гистоны - это небольшие по величине белки с высоким содержанием заряженных аминокислот (лизина и аргинина).

ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ

Хромосомы – хранители генетической информации.

Регулируют процессы в клетке путем синтеза первичной структуры белка, иРНК, рРНК.

6.2.Хромосомы лучше всего изучать во время метафазы митоза, т.к. в этой фазе они:

- располагаются в центре клетки, образуя метафазную пластинку;
- максимально конденсированы и легко различимы с использованием световой микроскопии;
- являются двуххроматидными, а сестринские хроматиды соединены между собой в области центромеры, что позволяет различить их морфологию.

Морфологическими элементами метафазной хромосомы являются:

- 2 хроматиды;
- центромера;
- теломеры;
- вторичная перетяжка;
- спутник (сателлит);
- ломкие (фрагильные) участки.

6.3.Политенные хромосомы — гигантские интерфазные хромосомы, возникающие в некоторых типах специализированных клеток в результате двух процессов: во-первых, многократной репликации ДНК, не сопровождаемой делением клетки, во-вторых, боковой конъюгации хроматид.

6.4.Хромосомы типа ламповых щеток, впервые обнаруженные В. Флеммингом в 1882 году, — это специальная форма хромосом, которую они приобретают в растущих ооцитах (женских половых клетках) большинства животных, за исключением млекопитающих.

6.5. Эухроматин, активный хроматин — участки хроматина, сохраняющие деспирализованное состояние элементарных дезоксирибонуклеопротеидных нитей в покоящемся ядре, т. е. в интерфазе.

Гетерохроматин — участки хроматина, находящиеся в течение клеточного цикла в конденсированном состоянии. Особенностью гетерохроматиновой ДНК является крайне низкая транскрибируемость.

6.6. Состоит из ДНК и белков (главным образом гистонов). Хроматин находится внутри ядра клеток эукариот и входит в состав нуклеоида у прокариот. ... До 25—40% сухого веса хроматина составляют гистоновые белки. Гистоны являются компонентом нуклеосом, надмолекулярных структур, участвующих в упаковке хромосом.

6.7. 🙄

777777777

7.1. Митотическая супер компактизация хроматина делает возможным изучение внешнего вида хромосом с помощью световой микроскопии. В первой половине митоза они состоят из двух хроматид, соединенных между собой в области первичной перетяжки (центромеры или кинетохора) особым образом организованного участка хромосомы, общего для обеих сестринских хроматид. Во второй половине митоза происходит отделение хроматид друг от друга. Из них образуются однонитчатые дочерние хромосомы, распределяющиеся между дочерними клетками.

Формы хромосом (в зависимости от места положения центромеры и длины плеч, расположенных по обе стороны от нее):

- 1) равноплечие, или метацентрические (с центромерой посередине);
- 2) неравноплечие, или субметацентрические (с центромерой, сдвинутой к одному из концов);
- 3) палочковидные, или аacroцентрические (с центромерой, расположенной практически на конце хромосомы);

7.2. Хромосома эукариот образуется из единственной и чрезвычайно длинной молекулы ДНК, которая содержит линейную группу множества генов. Необходимыми функциональными элементами хромосомы эукариот являются центромера, теломеры и точки инициации репликации. ... Хромосомы прокариот — это ДНК-содержащие структуры в клетке без ядра.

7.3. Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности. Различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален. Аллели генов занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.

7.4. Характеризуя наследственный материал прокариотической клетки в целом, необходимо отметить, что он заключен не только в нуклеоиде, но также присутствует в цитоплазме в виде небольших кольцевых фрагментов ДНК — плазмид.

Плазмиды — это широко распространенные в живых клетках внехромосомные генетические элементы, способные существовать и размножаться в клетке автономно от геномной ДНК. Описаны плазмиды, которые реплицируются не автономно, а только в составе геномной ДНК, в которую они включаются в определенных участках. В этом случае их называют эписомами.

В прокариотических (бактериальных) клетках обнаружены плазмиды, которые несут наследственный материал, определяющий такие свойства, как способность бактерий к конъюгации, а также их устойчивость к некоторым лекарственным веществам.

88888888

8.1. Ядро - это важный структурный компонент эукариотической клетки, который содержит молекулы ДНК - генетическую информацию. Имеет округлую или овальную форму. Ядро хранит, передает и реализует наследственную информацию, а также обеспечивает синтез белка.

8.2. Ядрышко — немембранный внутриядерный субкомпаратмент, присущий всем без исключения эукариотическим организмам. Представляет собой комплекс белков и рибонуклеопротеидов, формирующийся вокруг участков ДНК, которые содержат гены рРНК — ядрышковых организаторов. Основная функция ядрышка — образование рибосомных субъединиц.

8.3. Митоз - тип деления клетки, при котором образуются дочерние клетки с таким же набором хромосом, как и у материнской клетки.

Фаза Процессы

Профаза 1. Хромосомы спирализуются, в результате чего становятся видимыми.

2. Каждая хромосома состоит из двух хроматид. 3. Ядерная мембрана и ядрышко разрушаются. Центриоль удваивается.

Метафаза 4. Хромосомы располагаются по экватору клетки. Образуется веретено деления.

Анафаза 5. Центромеры делятся, и хроматиды (дочерние хромосомы) расходятся к полюсам клетки с помощью нитей веретена деления.

Телофаза 6. Вокруг разошедшихся хромосом образуется новая ядерная мембрана.

7. Исчезает веретено деления. Образуются две дочерние клетки.

8.4. Ядрышковые организаторы — участки хромосом, образующие внутри ядра клетки так называемое ядрышко. Открыты Барбарой Мак-Клинтон. Содержат гены рРНК. Для идентификации ядрышковых организаторов при анализе кариотипа используют окрашивание нитратом серебра.

9999999

9.1. +Кариотип - хромосомный набор, совокупность признаков хромосом (их число, размеры, форма) в клетках тела организма того или иного вида. Кариотип — одна из важнейших генетических характеристик вида, т.к. каждый вид имеет свой К.,

отличающийся от К. близких видов. Постоянство Кариотипа в клетках одного организма обеспечивается митозом, а в пределах вида — мейозом. Кариотип организма может изменяться, если половые клетки (гаметы) претерпевают изменения под влиянием мутаций. Иногда Кариотип отдельных клеток отличается от видового Кариотипа в результате хромосомных или геномных так называемых соматических мутаций.

9.2. Видовая специфика кариотипа заключается в том, что каждый вид имеет определенные число, форму и размеры хромосом. Каждая хромосома внутри одной группы сцепления занимает определенный, свой локус. Если говорить о парах гомологичных хромосом с их гомологичными локусами, то они отличаются лишь характером аллельных генов, но не по форме и размерам. Хромосомы имеют определенный набор генов, и каждый ген занимает определенное место относительно других (локус — это место внутри хромосомы, в котором находится ген).

9.3. Кариотип — это полный хромосомный набор клетки человека. В норме он состоит из 46 хромосом, из них 44 аутосомы (22 пары), имеющих одинаковое строение и в мужском, и в женском организме, и одна пара половых хромосом (XY у мужчин и XX у женщин).

9.4.

10101010

10.1. Клетка — открытая система, поскольку ее существование возможно только в условиях постоянного обмена веществом и энергией с окружающей средой. Жизнедеятельность клетки обеспечивается процессами, образующими три потока: информации, энергии веществ.

10.2. Совокупность реакции расщепления называют энергетическим обменом клетки или диссимиляцией. Диссимиляция прямо противоположна ассимиляции: в результате расщепления вещества утрачивают сходство с веществами клетки.

Пластический и энергетический обмены (ассимиляция и диссимиляция) находятся между собой в неразрывной связи. С одной стороны, реакции биосинтеза нуждаются в затрате энергии, которая черпается из реакций расщепления. С другой стороны, для осуществления реакций энергетического обмена необходим постоянный биосинтез, обслуживающих эти реакции ферментов, так как в процессе работы они изнашиваются и разрушаются.

10.3. Биологически активные вещества (БАВ) — химические вещества, обладающие при небольших концентрациях высокой физиологической активностью по отношению к определенным группам живых организмов (в первую очередь — по отношению к человеку, а также по отношению к растениям, животным, грибам и пр.) или к отдельным группам их клеток.

Биологически активными веществами являются ферменты, гормоны, витамины, антибиотики, стимуляторы роста (ауксины, гиббереллины, кинины), гербициды, инсектициды, биогенные стимуляторы (содержащие некоторые дикарбоновые и

гуминовые кислоты, аргинин, аммиак, микроэлементы)[4], простагландины, нейромедиаторы, пирогены[5] и т. д.

10.4. В живой клетке происходят многочисленные процессы. Среди них можно выделить потоки информации, энергии и веществ. Хотя это не единственные механизмы, которые существуют в клетке для обеспечения жизнедеятельности, они являются основными.

Три потока складываются в совокупность взаимосвязанных метаболических процессов. При этом определенные процессы связаны с конкретными клеточными структурами, упорядочены во времени и пространстве.

Поток информации

Поток энергии

Поток веществ

10.5. Специализация клеток многоклеточного организма - это клетки которые объединены в различные органы и ткани, специализирующиеся на выполнении определённых функций.

Интеграция клеток многоклеточного организма - это объединение в одно единое целое разных частей организма.

11111111

11.1. Закономерные изменения структурно-функциональных характеристик клетки во времени составляют содержание ее жизненного цикла (клеточного цикла). Клеточный цикл — это период существования клетки от момента ее образования путем деления материнской клетки до собственного деления или смерти.

11.2. Процессы жизненного цикла клеток - размножение, дифференцировка и гибель - определяют образование, развитие, функционирование и смерть организмов. От них зависит сохранение структурного и генетического гомеостаза, возможность регенерации и восстановления после действия повреждающих факторов.

11.3. Длительность клеточного цикла у разных клеток разная. Быстро размножающиеся клетки взрослых организмов, такие как кроветворные или базальные клетки эпидермиса и тонкой кишки, могут входить в клеточный цикл каждые 12—36 ч. Короткие клеточные циклы (около 30 мин) наблюдаются при быстром дроблении яиц иглокожих, земноводных и других животных. В экспериментальных условиях короткий клеточный цикл (около 20 ч) имеют многие линии клеточных культур. У большинства активно делящихся клеток длительность периода между митозами составляет примерно 10—24 ч.

121212121212

12.1. Митоз — основной способ деления эукариотических клеток, при котором сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение между дочерними клетками наследственного материала.

Мейоз — это особый способ деления эукариотических клеток, в результате которого происходит переход клеток из диплоидного состояния в гаплоидное. Мейоз состоит из двух последовательных делений, которым предшествует однократная репликация ДНК.

Амитоз — прямое деление интерфазного ядра путем перетяжки без образования хромосом, вне митотического цикла. Описан для стареющих, патологически измененных и обреченных на гибель клеток. После амитоза клетка не способна вернуться в нормальный митотический цикл.

12.2. Митотический цикл — это цепь многочисленных процессов, которые последовательно сменяют друг друга и приводят клетку к митозу, в результате которого из одной материнской клетки получаются две дочерние, содержащие идентичный генетический материал

12.3. +Пролиферация (от лат. *proles* — отпрыск, потомство и *fero* — несу) — разрастание ткани организма путём размножения клеток. Механизм пролиферации отличается от других механизмов изменения объёма клетки (клеток), например, отёка или апоптоза. Термин в медицине впервые ввел немецкий ученый Вирхов для обозначения новообразования клеток путем их размножения делением. Регулировать интенсивность пролиферации можно стимуляторами и ингибиторами, которые могут вырабатываться и вдали от реагирующих клеток (например, гормонами), и внутри них. Непрерывно пролиферация происходит в раннем эмбриогенезе и по мере дифференцировки периоды между делениями удлиняются. Некоторые клетки, например нервные, не способны к пролиферации.

Размножение

13.1. Размножение, репродукция, воспроизводство — присущее всем живым организмам свойство воспроизведения себе подобных, обеспечивающее непрерывность и преемственность жизни. Способы размножения подразделяются на два основных типа: бесполое и половое.

13.2. Бесполое размножение — тип размножения, при котором следующее поколение развивается из соматических клеток без участия репродуктивных клеток — гамет. Бесполое размножение является древнейшим и самым простым способом размножения и широко распространено у одноклеточных организмов (бактерии, сине-зелёные водоросли, хлореллы, амёбы, инфузории).

Половое размножение сопряжено с половым процессом (слиянием клеток), а также, в каноническом случае, с фактом существования двух взаимодополняющих половых категорий (организмов мужского пола и организмов женского пола).

При половом размножении происходит образование гамет, или половых клеток. Эти клетки обладают гаплоидным (одинарным) набором хромосом. Животным свойствен двойной набор хромосом в обычных (соматических) клетках, поэтому гаметообразование у животных происходит в процессе мейоза

13.3. Различают следующие способы бесполого размножения: деление, почкование, фрагментация, полиэмбриония, спорообразование, вегетативное размножение.

Деление — способ бесполого размножения, характерный для одноклеточных организмов, при котором материнская особь делится на две или большее количество дочерних клеток.

У многоклеточных организмов различают пять основных способов бесполого размножения:

фрагментация;

вегетативное размножение;

почкование;

полиэмбриония;

спорообразование.

13.4.Размножение обеспечивает самовоспроизведение живых организмов, необходимое для существования вида. В основе размножения лежит генетическая информация, зашифрованная в ДНК

13.5.Эволюция размножения шла, как правило, в направлении от бесполоых форм к половым, от изогамии к анизогамии, от участия всех клеток в размножении к разделению клеток на соматические и половые, от наружного оплодотворения к внутреннему с внутриутробным развитием и заботой о потомстве.

14.1.Половое размножение простейших характеризуется тем, что собственно размножению (увеличению числа особей) предшествует половой процесс, характерным признаком которого является слияние двух половых клеток (гамет) или двух половых ядер, ведущее к образованию одной клетки — зиготы, дающей начало новому поколению.

14.2.Конъюгация — однонаправленный перенос части генетического материала при непосредственном контакте двух бактериальных клеток. Открыт в 1946 году Джошуа Ледербергом и Эдвардом

Копуляция (от лат. copulatio — соединение),

Половой процесс, слияние двух половых клеток (гамет), преимущественно в микробиологии,

14.3.Различают несколько форм полового процесса:

изогамия — гаметы не отличаются друг от друга по размерам, подвижны, жгутиковые или амебоидные;

анизогамия (гетерогамия) — гаметы отличаются друг от друга по размерам, но оба типа гамет (макрогаметы и микрогаметы) подвижны и имеют жгутики;

оогамия — одна из гамет (яйцеклетка) значительно крупнее другой, неподвижна, деления мейоза, приводящие к её образованию, резко асимметричны (вместо четырёх клеток формируется одна яйцеклетка и два абортивных «полярных тельца»); другая (спермий, или сперматозоид) подвижна, обычно жгутиковая или амебоидная.

14.4.При половом размножении у многоклеточных организмов образуются половые клетки (гаметы) с гаплоидным набором хромосом. Гаметы сливаются при оплодотворении, и из образовавшейся зиготы развивается новый организм.

14.5.Мейоз (от др. -греч. μείωσις — «уменьшение»), или редукционное деление — деление ядра эукариотической клетки с уменьшением числа хромосом в два раза. ... С уменьшением числа хромосом в результате мейоза в жизненном цикле происходит переход от диплоидной фазы к гаплоидной.

14.6.Первое мейотическое деление (мейоз I) приводит к уменьшению вдвое числа хромосом и называется редукционным. В результате из одной диплоидной клетки ($2n4c$) образуются две гаплоидные ($n2c$) клетки.

Второе мейотическое деление (мейоз II) протекает как типичный митоз, но отличается тем, что вступающие в него клетки содержат гаплоидный набор хромосом. В результате такого деления n двуххроматидных хромосом ($n2c$), расщепляясь, образуют $2n$ однохроматидных хромосом (nc). Такое деление называют эквационным (или уравнивающим).

14.7.Биологическое значение мейоза: образуются гаметы с гаплоидным набором хромосом. Это обеспечивает постоянство хромосом; возникают новые различные комбинации негомологических хромосом; происходит рекомбинация генетического материала гомологических хромосом

15.1. Сперматогенез — развитие мужских половых клеток, происходящее под регулирующим воздействием гормонов. Одна из форм гаметогенеза. Сперматозоиды развиваются из клеток-предшественников, которые проходят редукционные деления и формируют специализированные структуры. В разных группах животных сперматогенез различается

оогенез, или овогенез, — развитие женской половой клетки — яйцеклетки. Одна из форм гаметогенеза. Во время эмбрионального развития организма гоноциты вселяются в зачаток женской половой гонады, и всё дальнейшее развитие женских половых клеток происходит в ней.

16.1. Оплодотворением называют процесс слияния женской половой клетки (яйцеклетки) и мужской половой клетки (сперматозоида). В результате образуется зигота. Оплодотворение активирует яйцо, оно переходит от состояния покоя к развитию — начинается деление зиготы.

16.2. Партеогенез — так называемое «однополое размножение» или «девственное размножение» — одна из форм полового размножения организмов, при которой женские половые клетки развиваются во взрослом организме без оплодотворения. Искусственный — вызывается экспериментально действием разных раздражителей на неоплодотворённую яйцеклетку, в норме нуждающуюся в оплодотворении.

Искусственный партеногенез был обнаружен в 1886 г. А.А. Тихомировым.

Естественный партеногенез существует у ряда растений, червей, насекомых.

Естественный партеногенез может быть:

факультативным;

облигатным;

циклическим.

У некоторых животных любое яйцо способно развиваться как без оплодотворения, так и после него. Это так называемый факультативный партеногенез. Он встречается у пчел и муравьев, у которых из оплодотворенных яиц развиваются самки, а из неоплодотворенных — самцы

16.3. Гиногенез — частный случай партеногенеза, особая форма полового размножения, при которой после проникновения спермия в яйцеклетку их ядра не сливаются, и в последующем развитии участвует только ядро яйцеклетки, либо не происходит оплодотворения. ... В природе гиногенез встречается крайне редко.

16.4. Андрогенез — развитие яйцеклетки с мужским ядром, внесённым в неё спермием в процессе оплодотворения. Андрогенез — особый случай девственного развития, или партеногенеза; иногда его называют «мужской партеногенез»

16.5. У животных Правильно

Способность к партеногенезу отмечена у турбеллярий, трематод, улиток, нематод, тихоходок, онихофор и других групп животных. Циклический партеногенез характерен для коловраток.

У членистоногих Правильно

Способность к партеногенезу среди членистоногих имеют пауки, ракообразные и многие насекомые — тли, несколько видов тараканов, некоторые муравьи и многие другие социальные насекомые[1].

У позвоночных Правильно

Партеногенез редок у позвоночных и встречается примерно у 70 видов, что составляет 0,1 % всех позвоночных животных. Например, существует несколько видов ящериц, в естественных условиях размножающихся партеногенезом (скальные ящерицы, комодские вараны).

У растений Правиль

Аналогичный процесс у растений называется апомиксис. Он представляет собой размножение семенами, возникшими без оплодотворения: либо в результате разновидности мейоза, не уменьшающей число хромосом в два раза, либо из диплоидных клеток семязачатка

16.6. Половой диморфизм (от др.-греч. δι- — два, μορφή — форма) — анатомические различия между самцами и самками одного и того же биологического вида.

Генетический аспект: в основе полового диморфизма лежат различия в хромосомном наборе мужских и женских особей.

Морфофизиологический аспект: в связи с различием в хромосомном наборе мужских и женских особей организмы имеют свое морфологическое строение, влияющее на физиологические функции и процессы.

+Эндокринный аспект: мужские (тестостерон) и женские (эстрогены) половые гормоны оказывают различное воздействие на человека, что приводит к появлению вторичных половых признаков.

Поведенческий аспект: наличие мужских и женских вторичных половых признаков и интенсивная выработка половых гормонов в период полового созревания обуславливают различное поведение самцов и самок.

Наследственность и изменчивость

17. Дезоксирибонуклеиновая кислота — макромолекула, обеспечивающая хранение, передачу из поколения в поколение и реализацию генетической программы развития и функционирования живых организмов. Молекула ДНК хранит биологическую информацию в виде генетического кода, состоящего из последовательности нуклеотидов

Молекула ДНК двутяжная, состоит из двух полимерных цепей, соединенных водородными связями и стэкинг-взаимодействиями и закрученных в правостороннюю спираль (вторичная и третичная структура). Молекула ДНК содержит гены и межгенные области. Гипотеза: один ген кодирует один белок

ДНК отвечает за передачу генетической информации в цитоплазму. Синтез белка происходит в цитоплазме, и его синтез осуществляет РНК. А на ДНК синтезируется именно РНК. Причем трех видов: информационная, транспортная и рибосомальная

18. авторепродукция т. Е. Репликация — это процесс самоудвоения молекул ДНК при участии ферментов). Репликация осуществляется перед каждым клеточным делением. Она начинается с раскручивания спирали ДНК в S-периоде интерфазы под действием фермента ДНК-полимеразы. На каждой из цепей, образовавшихся после разрыва водородных связей, синтезируется по принципу комплементарности и антипараллельности дочерняя цепь ДНК. Причем одна из новых цепей синтезируется

сплошной, а вторая — в виде коротких фрагментов, которые затем сшиваются специальным ферментом — ДНК-лигазой.

18.2. ДНК-полимераза — фермент, участвующий в репликации ДНК. Ферменты этого класса катализируют полимеризацию дезоксирибонуклеотидов вдоль цепочки нуклеотидов ДНК, которую фермент «читает» и использует в качестве шаблона.

18.3. Биологический смысл репликации — сохранение и точная (неискажённая) передача генетической информации в ряду поколений клеток и организмов, а также при воспроизведении ДНК-содержащих структур (митохондрий, пластид, некоторых вирусов). Поэтому репликация всегда предшествует делению ядер у эукариотических клеток, делению клеток бактерий, размножению вирусов и т. п.

19.1. Репарация (от лат. reparatio — восстановление) — особая функция клеток, заключающаяся в способности исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК, повреждённых при нормальном биосинтезе ДНК в клетке или в результате воздействия физических или химических реагентов. Осуществляется специальными ферментными системами клетки. Ряд наследственных болезней (напр., пигментная ксеродерма) связан с нарушениями систем репарации.

1 Прямая репарация

Прямая репарация — наиболее простой путь устранения повреждений в ДНК, в котором обычно задействованы специфические ферменты, способные быстро устранять соответствующее повреждение, восстанавливая исходную структуру нуклеотидов

2 Эксцизионная репарация

Эксцизионная репарация (англ. excision — вырезание) включает удаление повреждённых азотистых оснований из ДНК и последующее восстановление нормальной структуры молекулы по комплементарной цепи.

3 Пострепликативная репарация

Тип репарации, имеющей место в тех случаях, когда процесс эксцизионной репарации недостаточен для полного исправления повреждения

20. Рибонуклеиновая кислота — одна из трёх основных макромолекул, которые содержатся в клетках всех живых организмов и играют важную роль в кодировании, прочтении, регуляции и выражении генов. Так же, как ДНК, РНК состоит из длинной цепи, в которой каждое звено называется нуклеотидом.

Здесь мы рассмотрим четыре основных типа РНК: матричную РНК (мРНК), рибосомную РНК (рРНК), транспортную РНК (тРНК) и регуляторную РНК.

Основная ее функция — кодирование информации с ДНК и передача ее к месту синтеза. Рибосомная РНК (рРНК) — самая широко представленная РНК клетки (примерно 85% всех РНК). ... Транспортная РНК (тРНК) переносит определенные аминокислоты к месту синтеза белка на рибосоме и связывает мРНК и рРНК для синтеза белка.

Мономеры (нуклеотиды) РНК состоят из пятиуглеродного сахара — рибозы, остатка фосфорной кислоты и азотистого основания. Три азотистых основания в молекулах РНК такие же, как и у ДНК — аденин, гуанин, цитозин, а четвертым является урацил. ... Транспортные РНК (тРНК) тоже собираются в ядре, а затем перемещаются в цитоплазму.

21. Генетический код — совокупность правил, согласно которым в живых клетках последовательность нуклеотидов переводится в последовательность аминокислот. Собственно перевод осуществляет рибосома, которая соединяет аминокислоты в цепочку согласно инструкции, записанной в кодонах мРНК.

Генетический код имеет несколько свойств.

Триплетность. Триплет состоит из трёх нуклеотидов. ...

Вырожденность или избыточность. Одна аминокислота может кодироваться несколькими кодонами.

Однозначность. Один кодон кодирует только одну аминокислоту.

Полярность. ...

Неперекрываемость. ...

Компактность. ...

Универсальность.

22. Трансляция у прокариот — процесс синтеза белка на матрице мРНК, происходящий в клетках прокариотических организмов. В отличие от аналогичного процесса у эукариот, в трансляции у прокариот принимает участие рибосома 70S, а первой (инициаторной) аминокислотой выступает формилметионин, а не метионин.

Основные стадии включают в себя транскрипцию, процессинг и экспорт и-РНК из ядра в цитоплазму (только у эукариот), синтез аминоацил-т-РНК, трансляцию и созревание белка

Различие.

Трансляция у прокариот начинается вскоре после образования 5'-конца мРНК, раньше, чем заканчивается ее синтез

У эукариот трансляция осуществляется в цитоплазме, куда попадает из ядра зрелая мРНК.

23.1. Ген (др. -греч. γένος — род) — в классической генетике — наследственный фактор, который несёт информацию об определённом признаке или функции организма, и который является структурной и функциональной единицей наследственности. ... Совокупность генов организма составляют генотип. Ген способен дозировать. Он может усиливать степень проявления того или иного признака если происходит увеличение числа доминантных аллелей. Один ген может влиять на развитие нескольких различных признаков. ... Разные гены могут одинаково воздействовать на развитие одного и того же признака

23.2. Все организмы на Земле подразделяют на две группы по признаку структурной организации ядра в их клетках. Те, называют

Эукариоты- многоклеточные и одноклеточные организмы, в клетках которых имеется ядро, Генетический аппарат всех эукариот находится в ядре и защищён ядерной оболочкой.

У эукариот ДНК линейная и связана с белками-гистонами и другими белками хромосом, которых нет у бактерии(прокариотов).

Прокариоты -одноклеточные микроорганизмы, не имеющие четко сформированного ядра, В прокариотической клетке содержится только одна хромосома, которая находится в особой области клетки — нуклеоиде, который не отделён мембраной от остальной цитоплазмы.

У прокариот ДНК кольцевая.

Организация генома прокариот (на примере кишечной палочки)

Для прокариот характерна относительно простая структура генов

23.3. Цистрон — термин, синонимичный термину «ген», обозначающий участок ДНК, ответственный за синтез определённого белка. Термин «цистрон» используется, чтобы подчеркнуть, что гены демонстрируют определенное поведение в цис-транс-тесте; различные позиции в пределах генома «цистронны».

23.4. Мутон — обычно определяется как единица мутации. При возникновении спонтанной или индуцированной мутации в пределах структурного гена (цистрона) аминокислотный состав синтезируемого белка может измениться

23.5. Рекон — элементарная единица генетической рекомбинации (См. Рекомбинация), или минимальное расстояние между двумя точками хромосомы, в пределах которых возможна рекомбинация.

23.6. Ген способен воздействовать дозированно. ... Он может усиливать степень проявления того или иного признака если происходит увеличение числа доминантных аллелей. Один ген может влиять на развитие нескольких различных признаков.

дискретность — несмешиваемость генов;

стабильность — способность сохранять структуру;

лабильность — способность многократно мутировать;

специфичность — каждый ген кодирует свой признак;

плейотропия — множественный эффект гена;

24.1. У прокариот гены, контролирующие синтез

белков-ферментов,

катализирующих последовательных

ход биохимических

реакций, объединяются в структурнофункциональную единицу – оперон

24.2. Структура Лактозный оперон (lac operon) состоит из трёх структурных генов, промотора, оператора и терминатора. Иногда принимается, что в состав оперона входит также ген-регулятор, который кодирует белок-репрессор (хотя он находится в другом участке генома и не имеет общего с лактозным опероном промотора)

25.1. У эукариот геном соответствовал гаплоидному набору хромосом с локализованными в них генами. В генетике бактерий и вирусов термин «геном» употреблялся для обозначения совокупности наследственных факторов одной хромосомы или группы сцепления прокариот.

25.2. У эукариот известна регуляция генной активности на уровне структуры хроматина. В регуляции генов эукариот важную роль играют гистоны — основные белки, входящие в состав хромосом. Одни модификации гистонов характерны для активно работающих генов, другие — для молчащих.

26.1. Геном — совокупность наследственного материала, заключённого в клетке организма. Геном содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания организма

Генотип — совокупность генов данного организма. Генотип, в отличие от понятия генофонд, характеризует особь, а не вид. В более узком смысле под генотипом понимают комбинацию аллелей гена или локуса у конкретного организма. Процесс определения генотипа называют генотипированием

Фенотип — совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития. Фенотип формируется на основе генотипа, при участии ряда

факторов внешней среды. У гетерозиготных организмов в фенотипе проявляются доминантные гены.

26.2. Гомозигота (др.-греч. ὁμοῖος «подобный, похожий, равный» + ζυῶτος «спаренный, удвоенный») — диплоидный организм или клетка, несущий идентичные аллели гена в гомологичных хромосомах (AA или aa). ... Особи, не дающие расщепления в следующем поколении, получили название гомозиготных

Гетерозиготными называют диплоидные или полиплоидные ядра, клетки или многоклеточные организмы, копии генов, которые в гомологичных хромосомах представлены разными аллелями.

27.1. Аллельные гены (греч. allélon — взаимно) - гены, занимающие одинаковое положение в локусах гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного и того же признака. Такими признаками могут являться: цвет глаз (карий и голубой), владение рукой (праворукость и леворукость), тип волос (вьющиеся и прямые волосы).

27.2. Полное доминирование — это вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот не отличается от фенотипа гомозигот по доминанте, то есть в фенотипе гетерозигот присутствует продукт доминантного гена.

Неполное доминирование – это такое взаимодействие аллельных генов, при котором в гетерозиготном состоянии доминантный ген неполностью подавляет рецессивный аллель, в результате имеет место промежуточный характер наследования признака.

Кодоминирование — тип взаимодействия аллелей, при котором оба аллеля в полной мере проявляют своё действие. В результате, так как проявляются оба родительских признака, фенотипически гибрид получает не усреднённый вариант двух родительских признаков, а новый вариант, отличающийся от признаков обеих гомозигот.

Аллельное исключение — процесс, при котором в диплоидной клетке экспрессируется лишь один аллель гена, в то время как экспрессия другого аллеля подавлена.

27.3. Множественный аллелизм – различное фенотипическое проявление аллелей одного и того же гена. Это явление демонстрирует множественность состояний гена, которые проявляются различными признаками

27.4. Классическим примером множественного аллелизма является серия генов, контролирующих окраску глаз у дрозофилы. ... Каждый из мутантных генов серии образует аллельную пару с любым другим членом серии, и все они аллельны одному гену дикого типа, вызывающему нормальную (красную) окраску глаз дрозофилы.

28.1. Моногибридное скрещивание — скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре изучаемых альтернативных признаков, за которые отвечают аллели одного гена.

28.2. Конгруэнтное скрещивание — скрещивание организмов с совместимыми наборами хромосом. Насыщающее скрещивание — многократное возвратное скрещивание гибридов или форм с одной из исходных родительских форм.

Ступенчатое скрещивание — скрещивание, при котором последовательно используется несколько родительских форм.

28.3. Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя) — при скрещивании двух гомозиготных организмов, относящихся к разным чистым линиям и отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных проявлений признака, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразными

Закон расщепления признаков Закон расщепления (второй закон Менделя) — при скрещивании двух гетерозиготных потомков первого поколения между собой во втором

поколении наблюдается расщепление в определённом числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

28.5. Аутосомно-доминантное наследование заболеваний – вид наследования, при котором генетическая обусловленная болезнь проявляется в случае, если у человека есть хотя бы один соответствующий ей «дефектный» ген, причем этот ген не содержится в половых (X и Y) хромосомах. Генетический дефект может быть унаследован от любого из родителей. Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой.

Аутосомно-рецессивное наследование — свойственный диплоидным эукариотам тип наследования признака, контролируемого рецессивными аллелями аутосомного гена. Для проявления мутации или болезни с таким типом наследования мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей.

29.1. Дигибридное скрещивание — скрещивание организмов, различающихся по двум парам альтернативных признаков, например, окраске цветков и форме семян

29.2. Закон независимого наследования (третий закон Менделя) — при скрещивании двух особей, отличающихся друг от друга по двум (и более) парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.

30.1. Неаллельные взаимодействия – взаимодействия между аллелями разных генов (рис. 29). Выделяют следующие типы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, действие генов модификаторов, плейотропия.

30.2. Комплементарность — взаимное соответствие молекул биополимеров или их фрагментов, обеспечивающее образование связей между пространственно взаимодействующими фрагментами молекул или их структурных фрагментов вследствие супрамолекулярных взаимодействий

30.3. Эпистаз — тип взаимодействия генов, при котором проявление одного гена находится под влиянием другого гена (генов), неаллельного ему. Ген, подавляющий фенотипические проявления другого, называется эпистатическим (ингибитором, супрессором); ген, чья активность изменена или подавлена, называется гипостатическим.

30.4.

31.1. Эпистаз — взаимодействие неаллельных генов, при котором один из них подавляется другим. Подавляющий ген называется эпистатическим, подавляемый — гипостатическим. Если эпистатический ген не имеет собственного фенотипического проявления, то он называется ингибитором и обозначается буквой I.

31.2. Полимерии — взаимодействие неаллельных множественных генов, одинаково влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов. Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами, а аллели одного локуса имеют одинаковый нижний индекс

31.3. Функционирование таких генов, которые сами не определяют какую-либо качественную реакцию или признак, а лишь усиливают или ослабляют действие конкретных генов, было выявлено в ряде экспериментов. Они получили название генов-модификаторов. Исследования молекулярных биологов позволили обнаружить существование энхансеров — генов, обеспечивающих повышенную экспрессию

(работу) других генов, и сайленсеров — генов, снижающих функциональную способность других генов. Они обеспечивают изменение скорости работы отдельных генов или даже целых групп, регулируя таким образом особенности морфогенеза или отдельных стадий онтогенеза.

31.4.Эффект положения – вид взаимодействия неаллельных генов, обусловленный местом положения гена в генотипе.

31.5.Пенетрантность — показатель фенотипического проявления аллеля в популяции. Определяется как отношение числа особей, у которых наблюдаются фенотипические проявления наличия аллеля, к общему числу особей, у которых данный аллель присутствует в необходимом для фенотипического проявления количестве копий.

Экспрессивность — степень фенотипического проявления аллеля. ... Если изменчивость признака, за который ответственен аллель, отсутствует, экспрессивность такого признака постоянна. Хорошо выраженная изменчивость признака говорит об изменчивой или вариабельной экспрессивности

31.6.Норма реакции — способность генотипа формировать в онтогенезе, в зависимости от условий среды, разные фенотипы. Она характеризует долю участия среды в реализации признака и определяет модификационную изменчивость вида. Чем шире норма реакции, тем больше влияние среды и тем меньше влияние генотипа в онтогенезе.

31.7.Плейотропия в медицинской генетике – это явление множественного действия гена, которое выражается в способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков. В широкой же медицинской практике под плейотропией понимают множественность эффектов одного и того же лекарственного средства.

Фенилкетонурия умственная осталось

Арахнодактелия вражденная парок сердце вывих хрусталика глаз.

Галактоземия слабоумия цирроз печени.

32.1.Пол это комплекс морфологических физиологических биологических и поведенческих признаков организма которые обеспечивают процесс воспроизведение себе подобных и передачу генетической информации и покаянии в покаяния.

32.2.Первичные наружные и внутренние половые органы они непосредственно участвуют в процессе размножения. Закладываются в эмбриогенезе и сформированы к моменту рождения.

Вторичные особенности костно мышечной системы распределённые подкожно жировой клетчатки и волосяного покрова темп голоса и других признаков.

Они появляются в период полового созревания когда в кровь попадает половые гормоны в 10 15 лет

32.3. Есть 3 типа определения пола

Программные определения пола осуществляется до оплодотворении в процессе оогенез.

Сингамные определяется пол при оплодотворении и определяется половыми хромосомами.

Эпигамные определение пола зависит не от хромосомных факторов а от интенсивности действия факторов окружающей среды что может рассматриваться как модификационная изменчивость.

32.4.Переопределение пола (трансформация, реверсия) - изменение одного функционирующего пола на другой. Это явление встречается в природе (различают протогинию и протандрию) или может быть индуцировано искусственно (например,

кормление с добавлением мужского гормона превращает генотипических самок в фенотипических самцов, которые могут быть скрещены с нормальными самками с получением однополо-женского потомства); также известны высокоспецифичные природные механизмы.

32.4.Определение пола, или детерминация пола, — биологический процесс, в ходе которого развиваются половые характеристики организма. Большинство видов организмов имеет два пола.

32.5.Дифференциация пола – это процесс формирования морфофизиологических и поведенческих различий между полами в онтогенезе. Она представляет собой цепь закономерно сменяющихся друг друга этапов, причем каждый последующий этап основывается на предыдущем.

32.6.Наследование, сцепленное с полом — наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах. ... Поэтому заболеваниями, которые вызываются рецессивными аллелями сцепленных с полом генов, гораздо чаще болеют мужчины, а женщины часто являются носителями таких аллелей.

32.7.Признаками, ограниченными полом, называют признаки, которые проявляются только у определенного пола. При этом гены, детерминирующие развитие этих признаков, могут находиться как в половых хромосомах, так и в аутосомах. Примерами подобных признаков являются молочность у коров и яйценоскость у кур. Гены, детерминирующие эти признаки, несут как самки, так и самцы. Но проявляются признаки только у одного из полов (в данном случае — женского).

32.8.Гинандроморфизм — аномалия развития организма, выражающаяся в том, что в одном организме крупные участки тела имеют генотип и признаки разных полов. Является результатом наличия в мужских и женских клетках организма наборов половых хромосом с разным количеством последних, как например у многих насекомых.

33.1.Сцепление генов, совместная передача двух или более генов от родителей потомкам. Объясняется тем, что эти гены лежат в одной хромосоме, то есть принадлежат одной группе сцепления и поэтому не могут случайно перекомбинироваться в мейозе, как это бывает при наследовании генов, лежащих в разных хромосомах.

Кроссинговер (от англ. crossing over — пересечение) — процесс обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации в профазе первого деления мейоза, которое происходит, например, при образовании гамет или спор. Помимо мейотического, описан также митотический кроссинговер.

33.2.+Согласно теории Янссенса–Дарлингтона, кроссинговер происходит в профазе мейоза. Гомологичные хромосомы с хроматидами АВ и аb образуют биваленты. В одной из хроматид в первой хромосоме происходит разрыв на участке А–В, тогда в прилегающей хроматиде второй хромосомы происходит разрыв на участке а–b. Клетка стремится исправить повреждение с помощью ферментов репарации–рекомбинации и присоединить фрагменты хроматид. Однако при этом возможно присоединение крест–накрест (кроссинговер), и образуются рекомбинантные хроматиды Ab и aB

33.3.Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами. Чем ближе друг к другу расположены гены в хромосоме, тем сильнее между ними сцепление и тем реже происходит их расхождение при кроссинговере, и, наоборот, чем дальше друг от друга отстоят гены, тем слабее сцепление между ними и тем чаще возможно его нарушение.

33.4. множественный кроссинговер — Наличие в пределах пары хромосом более одного перекреста, образуемого в процессе рекомбинации, что может приводить к различным генетическим последствиям в результате взаимного влияния отдельных сайтов кроссинговера (хиазм);

33.5. Интерференция (генетика) — подавление кроссинговера на участках, непосредственно соседствующих с точками уже произошедшего обмена; на практике означает понижение частоты двойных кроссинговеров по сравнению с теоретическим значением

33.6. Лocus (лат. locus — место) в генетике означает местоположение определённого гена на генетической или цитогенетической карте хромосомы.

33.7. Генетическая карта — схема взаимного расположения структурных генов, регуляторных элементов и генетических маркеров, а также относительных расстояний между ними на хромосоме (группе сцепления). Метод построения генетических карт называется генетическим картированием.

Цитогенетическая карта — пространственное представление порядка взаимного расположения структурных элементов хромосом (например, их дифференциально окрашенных участков на идеограммах) или локусов гибридизации меченых ДНК-зондов (см. Флуоресцентная гибридизация *in situ*).

34.1. Изменчивость — разнообразие признаков среди представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм. Изменчивость вместе с наследственностью представляют собой два неразрывных свойства живых организмов, являющихся предметом изучения науки генетики.

34.2. Различают несколько типов изменчивости:

Наследственную (генотипическую) и ненаследственную (фенотипическую, паратипическую).

Индивидуальную (различие между отдельными особями) и групповую (между группами особей, например, различными популяциями данного вида). ...

Качественную и количественную.

Направленную и ненаправленную.

34.3. Модификационная изменчивость — способность организмов с одинаковым генотипом развиваться по-разному в разных условиях окружающей среды. При этом изменяется фенотип, но не изменяется генотип

34.4. Норма реакции — способность генотипа формировать в онтогенезе, в зависимости от условий среды, разные фенотипы. Она характеризует долю участия среды в реализации признака и определяет модификационную изменчивость вида. Чем шире норма реакции, тем больше влияние среды и тем меньше влияние генотипа в онтогенезе.

34.5. Экспрессивность — степень фенотипического проявления аллеля. Если изменчивость признака, за который ответственен аллель, отсутствует, экспрессивность такого признака постоянна. Хорошо выраженная изменчивость признака говорит об изменчивой или вариабельной экспрессивности.

Пенетрантность (генетика популяций) — показатель фенотипического проявления аллеля в популяции. Полная пенетрантность — это 100-процентное фенотипическое проявление наличия данного аллеля в пределах популяции. ... Проще говоря, это частота проявления гена в признаках.

35.1. Комбинативная изменчивость — появление новых сочетаний признаков в результате скрещивания, в результате которого возникает огромный набор разнообразных генотипов, которые отсутствовали у родительских особей. Комбинационная изменчивость связана с рекомбинацией генов вследствие слияния гамет.

35.2. +Механизмы комбинативной изменчивости.

1. Случайное и независимое расхождение гомологичных хромосом в анафазе 1 мейоза ($2 \times 23 \times 150000$ генов) – постоянный механизм. Дети получают разное количество хромосом отцовского и материнского происхождения.

2. Кроссинговер в профазе 1 мейоза – непостоянный механизм. Приводит к перекомбинации генов в группе сцепления.

3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении.

4. МГЭ.

35.3. Медико-генетическое консультирование - специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней. Генетическое консультирование - состоит из информирования человека о риске развития наследственного заболевания, передачи его потомкам, а также о диагностических и терапевтических действиях.

36.1. Мутационная изменчивость — изменчивость, вызванная действием на организм мутагенов, вследствие чего возникают мутации (реорганизация репродуктивных структур клетки). Мутагены бывают физические, химические и биологические.

36.2. Спонтанные (случайные) - мутации, возникающие при нормальных условиях жизни. Спонтанный процесс зависит от внешних и внутренних факторов (биологические, химические, физические). Спонтанные мутации возникают у человека в соматических и генеративных тканях. Метод определения спонтанных мутаций основан на том, что у детей появляется доминантный признак, хотя у его родителей он отсутствует. Проведенное в Дании исследование показали, что примерно одна из 24000 гамет несет в себе доминантную мутацию. Ученый же Холдейн рассчитал среднюю вероятность появления спонтанных мутаций, которая оказалась равна $5 \cdot 10^{-5}$ за поколение. Другой ученый Курт Браун предложил прямой метод оценки таких мутаций, а именно: число мутаций разделить на удвоенное количество обследованных индивидов.

Индукцированные мутации

Индукцированный мутагенез - это искусственное получение мутаций с помощью мутагенов различной природы. Впервые способность ионизирующих излучений вызывать мутации была обнаружена Г.А. Надсоном и Г.С. Филлиповым. Затем, проводя обширные исследования, была установлена радиобиологическая зависимость мутаций. В 1927 году американским ученым Джозефом Мюллером было доказано, что частота мутаций увеличивается с увеличением дозы воздействия. В конце сороковых годов открыли существование мощных химических мутагенов, которые вызывали серьезные повреждения ДНК человека для целого ряда вирусов. Одним из примеров воздействия мутагенов на человека может служить эндомиоз - удвоение хромосом с последующим делением центромер, но без расхождения хромосом.

36.3. Генными, или точечными (точковыми), называют мутации, возникающие в результате изменения гена, т. е. структуры молекулы ДНК. При нарушении репликации

может произойти изменение последовательности нуклеотидов в каком-нибудь участке ДНК.

36.4.Классификации мутаций

геномные;

хромосомные;

генные.

36.5.Физические мутагены: ионизирующие излучения (γ), тепловое излучение, ультрафиолетовое излучение. Химические мутагены: аналоги азотистых оснований (например, 5-бромурацил), альдегиды, нитриты, метилирующие агенты, гидроксилламин, ионы тяжелых металлов, некоторые лекарственные препараты и средства защиты растений.

36.6.+Биологические антимутационные механизмы: система репарации, диплоидность организмов, вырожденность генетического кода, антимутагенные факторы.

Антимутационные механизмы обеспечивают обнаружение, устранение или подавление активности онкогенов. Реализуются антимутационные механизмы при участии онкосупрессоров и систем репарации ДНК.

37.1.Изменение структуры хромосом. Изменения в структуре хромосом происходят, когда материал определенной хромосомы поврежден, или изменена последовательность генов. К структурным изменениям также относятся избыток или утрата хромосомного материала.

37.3.Если перестройка изменяет структуру одной хромосомы, то такую перестройку называют внутривхромосомной (инверсии, делеции, дупликации, кольцевые хромосомы), если же двух разных, то межхромосомной (дупликации, транслокации, дицентрические хромосомы).

Межхромосомные перестройки. Реципрокные транслокации. ... Необходимое условие возникновения внутри хромосомной структурной перестройки — наличие двух точек разрыва в одном или обоих плечах одной и той же хромосомы. Внутри хромосомными могут быть делеции, дупликации, транслокации и инверсии

38.1.Геномные мутации – связаны с изменением числа хромосом (полиплоидия – кратное увеличение числа хромосом, анеусомия – появление лишней или потеря хромосомы). 2. Хромосомные мутации - перестройки хромосом, изменение их строения.

38.2.Классификация геномных мутаций

Автополиплоидия — это увеличение числа гаплоидных наборов хромосом одного вида. ...

Аллополиплоидия — это удвоение набора хромосом у отдаленных гибридов. ...

Анеуплоидией обозначают изменение в кариотипе числа отдельных хромосом.

38.3.+Значение: из-за геномных мутаций у человека существенно снижает уровень жизни или появляется смерть. Для растений-новые сорта, повышенная выживаемость. Встречается в основном у человека и растений

39.1.наследственные изменения, возникающие в результате встраивания в генетический аппарат про- или эукариотической клетки фрагмента чужеродной ДНК, несущего определенные гены. В отличие от мутагенеза (когда в результате какого-либо воздействия может измениться любой ген или несколько генов одновременно и результат этих изменений невозможно предсказать заранее) при обмене генетической

информацией происходит направленное изменение определенных генов, и результат этих изменений заранее известен. Обмен генетической информацией осуществляется в виде трансформации и трансдукции. Используется в генной инженерии.

39.2. Нехромосомное наследование — передача в ряду поколений генов, локализованных вне ядра. Для нехромосомного наследования нередко характерны сложные картины расщепления, не согласующиеся с законами Менделя.

40.1. Основные закономерности наследственности и изменчивости живых организмов были открыты благодаря разработке и применению гибридологического метода генетического анализа, основоположником которого является Г. Мендель. Наиболее удобными объектами, широко используемыми генетиками для гибридизации и последующего анализа потомства, стали горох, дрозофила, дрожжи, некоторые бактерии и другие виды, легко скрещивающиеся в искусственных условиях. Отличительной особенностью этих видов является достаточно высокая плодовитость, позволяющая применять статистический подход при анализе потомства. Короткий жизненный цикл и быстрая смена поколений позволяют исследователям в относительно небольшие промежутки времени наблюдать передачу признаков в последовательном ряду многих поколений. Немаловажной характеристикой видов, используемых в генетических экспериментах, является также небольшое число групп сцепления в их геномах и умеренное модифицирование признаков под влиянием окружающей среды.

40.2. генеалогический метод — метод изучения характера наследования определенного признака или оценки вероятности его появления в будущем у членов изучаемой семьи, основанный на выяснении родственных связей (родословной) и прослеживании признака среди всех родственников

40.3. Аутосомно-доминантное наследование (autosomal dominant inheritance, греч. autos — сам и soma — тело; лат. dominare — господствовать, властвовать) - наследование признака, контролируемого доминантным аллелем аутосомного гена; тип наследования, при котором достаточно одного мутантного аллеля, локализованного в аутосоме, чтобы признак или болезнь могла проявиться.

Аутосомно-рецессивное наследование — свойственный диплоидным эукариотам тип наследования признака, контролируемого рецессивными аллелями аутосомного гена[1]. Для проявления мутации или болезни с таким типом наследования мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей. Иными словами, мутация проявляется только в гомозиготном состоянии, то есть тогда, когда обе копии гена, расположенные на гомологичных аутосомах, являются поврежденными. Если мутация находится в гетерозиготном состоянии, и мутантному аллелю сопутствует нормальный функциональный аллель, то аутосомно-рецессивная мутация не проявляется.

40.4. X-сцепленное доминантное наследование

Это означает, что если у женщины будет одна измененная и одна нормальная копии гена, то этого будет достаточно, чтобы заболевание проявилось. Если мужчина унаследовал измененную копию гена X-хромосомы, то у него проявится заболевание, так как у мужчин только одна X-хромосома.

X-сцепленное рецессивное наследование (англ. X-linked recessive inheritance) — один из видов сцепленного с полом наследования. Такое наследование характерно для признаков, гены которых расположены на X-хромосоме и которые проявляются только в гомозиготном или гемизиготном состоянии.

40.5.голандрическое наследование — Передача наследственной информации исключительно через самцов (от отца к сыну), что свидетельствует о локализации генов передаваемых таким образом признаков на Y хромосоме (голандрические гены). ... признаков, хотя наследуются, строго говоря, не признаки, а гены.

41.1.Близнецовый метод — один из методов исследования в генетике, который заключается в сопоставлении особенностей членов близнецовой пары, позволяющий определить степень влияния наследственных факторов и среды на формирование качеств человека. Термин впервые был предложен Фрэнсисом Гальтоном

41.2.Монозиготные (однойцевые, гомозиготные или идентичные) близнецы образуются из одной зиготы (одной яйцеклетки, оплодотворенной одним сперматозоидом), разделившейся на стадии дробления на две (или более) части. Они обладают одинаковыми генотипами.

Дизиготные близнецы – это два ребенка, развившиеся от двух разных яйцеклеток, оплодотворенных одновременно. Дизиготные близнецы могут быть одного или разных полов и различаются как внешне, так и по набору генов. Есть женщины, у которых ежемесячно созревает не одна яйцеклетка, а несколько.

41.3.Конкордантность — наличие определённого признака у обоих близнецов, или среди группы людей. Конкордантностью также называется вероятность того, что оба близнеца будут иметь определённый признак, при условии, что его имеет один из них

41.4.дисконкордантность (лат. discordans, discordantis несогласованный, несходный) 1) в генетике - несходство близнецов в отношении анализируемого признака; 2) в психиатрии - см. Атаксия интрапсихическая.

41.5.Показатель относительной доли генетической изменчивости в общей фенотипической вариации признака.

41.6.Предварительным этапом близнецового метода является идентификация монозиготных близнецов, то есть подтверждение того, что они образовались из одной зиготы и имеют одинаковый генотип.

41.7.Для идентификации монозиготных близнецов используют критерии диагностики зиготности близнецов – фенотипические признаки, обуславливаемые только генотипом. К таким признакам относятся следующие:

- пол,
- группы крови по разным системам (ABO, Rh, MN и др.),
- цвет глаз и кожи,
- цвета и формы волос,
- формы носа, губ, рта,
- форма и величина головы, ушных раковин, пальцев и кистей,
- особенности строения зубов, цвета их эмали,
- расположение веснушек, кожных сосудов,
- кожные узоры на пальцах и ладонях.

42.1.Популяционно-статистический метод

Распространение мутаций среди больших групп населения изучает популяционная генетика человека, позволяющая составить карты распространения генов, определяющих развитие нормальных признаков и наследственных болезней.

42.2.Закон Харди — Вайнберга — положение популяционной генетики, гласящее, что в популяции бесконечно большого размера, в которой не действует естественный отбор,

не идет мутационный процесс, отсутствует обмен особями с другими популяциями, не происходит дрейф генов, все скрещивания случайны — частоты генотипов по какому-либо гену (в случае если в популяции есть два аллеля этого гена) будут поддерживаться постоянными из поколения в поколение

42.3. Биологический смысл.

Процесс наследования не влияет сам по себе на частоту аллелей в популяции, а возможные изменения её генетической структуры возникают вследствие других причин.

43.1. Цитогенетический метод исследования – это получение хромосомных препаратов и их анализ. Кариотипирование (исследование кариотипа) позволяет определить число и провести анализ структуры всех хромосом с использованием различных типов дифференциальной окраски.

43.2. Кариотип – это полный хромосомный набор клетки человека. В норме он состоит из 46 хромосом, из них 44 аутосомы (22 пары), имеющих одинаковое строение и в мужском, и в женском организме, и одна пара половых хромосом (XY у мужчин и XX у женщин).

43.3. В зависимости от целей цитогенетического исследования используются различные методы окрашивания хромосом. Наиболее распространенными из них являются рутинная или обычная окраска и ряд методов дифференциального окрашивания хромосом: Q-, G-, C-, R- и NOR- или Ag-окраска.

44.1. Биохимический метод — анализ состава веществ, содержащихся в организме, и биохимических реакций, протекающих в его клетках. Этим методом можно устанавливать функцию гена, изучать нарушения обмена веществ.

Молекулярно-генетический метод — расшифровка геномов организма.

Молекулярно-генетическая диагностика это метод обследования организма, позволяющий точно и быстро выявить вирусы и инфекции, мутации генов, вызывающих патологию, оценить риски наследственных и иных заболеваний.

45.1. если у родителей I группа крови, дети могут родиться только с I группой; если у родителей IV группа крови, дети могут родиться с любой группой, кроме I; если у родителей «чистая» II (AA) или III (BB) группа крови, дети рождаются также со II (AA) или III (BB) группой соответственно.

45.2. Система групп крови АВ0 является основной системой, определяющей совместимость и несовместимость переливаемой крови, т. к. составляющие ее антигены наиболее иммуногенны. Особенностью системы АВ0 является то, что в плазме у неиммунных людей имеются естественные антитела к отсутствующему на эритроцитах антигену.

группы крови M-N — Система групп крови человека, основанная на параметрах эритроцитарных антигенов (их известно около 30), кодируемых локализованным на коротком плече хромосомы 4 геном; открыты К. Ландштейнером и Ф. Левиным в 1927.

Резус-фактор, или резус, Rh — одна из 43 систем групп крови, признаваемых Международным обществом трансфузиологов (ISBT). Клинически наиболее важная система после системы АВ0. Система резус-фактора состоит из групп крови, определяемых 59 антигенами, кодируемыми более чем 200 аллелями.

45.3. Если в кровь резус-отрицательной женщины попадут чужие эритроциты, несущие на себе белки системы резус (резус-положительные), они будут восприняты ею

иммунной системой как чужеродные. Организм начнет вырабатывать антитела. Возникнет резус-конфликт. Механизм сходный с механизмом развития аллергии

46.1. Наследственность – это генетическая программа человека, определяющая его генотип. Наследственные программы развития человека включают детерминированную и переменную части, определяющие как то общее, что делает человека человеком, так и то особенное, что делает людей столь непохожими друг на друга.

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В основе наследственных заболеваний лежат мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.

46.2. Моногенные заболевания – это недуги, в основе которых лежат мутации в одном гене, точковые мутации.

Моногенные болезни возникают в результате поражения генетического материала (ДНК) на уровне одного гена. Нарушение синтеза белка при мутации соответствующего гена приводит к количественному или качественному изменению белка в организме. Генные мутации у человека являются причинами многих форм наследственной патологии. Если изменяется белок–фермент, выполняющий каталитическую функцию, то нарушается сложная цепь превращения вещества в организме: ген → фермент → биохимическая реакция → признак

47.1. Мультифакториальные заболевания – это заболевания, возникающие при неблагоприятном сочетании ряда факторов: генетических особенностях (генетической предрасположенности) и влияния «внешней среды» - вредных привычек, образа жизни, профессиональной деятельности и других.

47.2. Митохондриальные заболевания — группа наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий, приводящими к нарушениям энергетических функций в клетках эукариот, в частности, человека. Сахарный диабет глухота нейтропатия лебера потери зрения в раннем возрасте. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов (БЭТП) - достаточно большой класс наследственных заболеваний, объединенных на основе общности молекулярного механизма - наличия, так называемых, «динамических мутаций», характеризующихся увеличением числа копий tandemных тринуклеотидных повторов в регуляторной или транскрибируемой части генов. Такой тип мутаций обнаружен пока только в генах человека и не встретился ни у одного из видов млекопитающих или других хорошо изученных живых организмов.

48.1. Болезнь Дауна (трисомия 21) - является частой хромосомной патологией человека. ...

Синдром Ангельмана ...

Синдром Дауна (часть первая) ...

Синдром Клайнфельтера-Рейфенштейна-Олбрайта ...

Синдром Патау ...

Синдром Прадера-Вилли ...

Синдром Эдвардса

Генные болезни — заболевания, которые вызываются генными мутациями. Последние передаются из поколения в поколение без изменений. Существует более 2000

разнообразных наследственных заболеваний человека, характеризующихся различными нарушениями обмена веществ, системы крови, органов чувств, нервной и других систем. Общая частота генных болезней в популяциях равна примерно 1-2%, в то время как отдельные формы наследственной патологии встречаются значительно (в десятки-сотни - тысячи раз) реже.

48.2. Болезнь Дауна.

Кариотип больных в 94% состоит из 47 хромосом за счет трисомии по 21 хромосоме. Резкая задержка и нарушение физического и психического развития. Такие дети низкорослы, поздно начинают ходить, говорить. Голова со скошенным затылком, широкая, глубоко западающая переносица, монголоидный разрез глаз, открытый рот, неправильный рост зубов, макроглоссия, гипотония с разболтанностью суставов, брахидактилия и др. Выраженная умственная отсталость. Нарушения во всех системах и органах. В большинстве случаев бесплодны.

Синдром Патау (трисомия 13).

Тяжелые пороки головного мозга и лица (дефекты строения костей мозгового и лицевого черепа, головного мозга, глаз; микроцефалия, расщелина верхней губы и неба), полидактилией (чаще – гексодактилия), дефекты перегородок сердца, незавершенный поворот кишечника, поликистоз почек, пороки развития других органов. 90% детей погибают в течение 1-го года жизни.

Синдром Эдвардса (трисомия 18).

Клинические проявления: многочисленные пороки костной системы (патология строения лицевой части черепа: микрогнатия, эпикант, птоз, гипертелоризм) сердечно-сосудистой (дефекты межжелудочковой перегородки, пороки клапанов легочной артерии, аорты), гипоплазия ногтей, подковообразная почка, крипторхизм у мальчиков. 90% больных погибает на первом году жизни.

Трисомия по X-хр («сверхженщина»)

Женский организм с мужеподобным телосложением. Диагностируется по обнаружению вместо одного двух телец Барра и по кариотипу 47,XXX. Отмечается гипоплазия яичников, матки, бесплодие, различные степени умственной неполноценности (шизофрения).

С-м Клайнфельтера

Встр у мужчин (1:1000). Общее количество хромосом 47 (кариотип XXY, но встр 48XXXУ, 49 XXXXXУ). Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Характерны высокий рост, астеническое телосложение, длинные ноги, снижение сперматогенеза, умственная отсталость.

49.1. Медико-генетическое консультирование является наиболее распространенным видом профилактики наследственных болезней. Суть его заключается в прогнозировании рождения ребенка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события консультирующимся и помощи семье в принятии решения о дальнейшем деторождении.

49.2. Консультации по прогнозу состояния здоровья потомства можно разделить на две группы: 1) проспективное консультирование; 2) ретроспективное консультирование.

Медико-генетическая консультация состоит из следующих этапов: 1) уточнение диагноза наследственного заболевания; 2) сбор генеалогических данных; 3) прогноз риска заболевания для потомства; 4) разъяснение риска возникновения психического заболевания в потомстве и помощь в принятии решения семьей.

49.3. Наследственным заболеваниям свойственны различные клинические проявления, и их лечение во многом является симптоматическим. Отдельные нарушения метаболизма исправляют назначением специальных диет, направленных на уменьшение токсических веществ в организме, накопление которых обусловлено мутациями в определённых генах. Например, при фенилкетонурии назначают безаланиновую диету

50.1. Пренатальная или дородовая диагностика наследственных и врожденных болезней – это комплексная быстроразвивающаяся область медицины, целью которой является выявление пороков развития плода, диагностика хромосомных (аномалии количества и структуры хромосом) и моногенных (изменение структуры гена) болезней, а также опасных для плода внутриутробных инфекций. Пренатальная диагностика позволяет получить прямой ответ на вопрос о здоровье будущего ребенка.

50.2. Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) – процедура, проводимая с целью диагностики наследственных болезней будущего ребенка. ПГД появился в конце 1980-х годов и призван помогать парам с повышенным риском передачи наследственных заболеваний ребенку.