

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|-----|
| Предисловие | 4 |
| Раздел 1. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ | 7 |
| 1.1. Структурно-функциональная организация генетического материала | 7 |
| 1.2. Реализация наследственной информации в клетке... | 20 |
| 1.3. Структурная организация генов и геномов про- и эукариот | 41 |
| Раздел 2. ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ... | 48 |
| 2.1. Закономерности наследования, открытые Грегором Менделем | 51 |
| 2.2. Взаимодействие генов | 71 |
| 2.3. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов | 118 |
| 2.4. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом .. | 136 |
| 2.5. Генетическая изменчивость. Виды изменчивости... | 152 |
| Раздел 3. МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ И БИОТЕХНОЛОГИИ. | 164 |
| 3.1. Полимеразная цепная реакция и секвенирование ДНК | 164 |
| Раздел 4. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА | 175 |
| 4.1. Наследственные заболевания человека. Хромосомные болезни | 175 |
| 4.2. Генные болезни человека | 209 |
| 4.3. Методы изучения генетики человека | 213 |
| 4.4. Методы клинической диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека | 242 |
| Раздел 5. ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА | 248 |
| Раздел 6. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ СЕЛЕКЦИИ И БИОТЕХНОЛОГИИ. | 259 |
| 6.1. Методы селекции | 264 |
| 6.2. Биотехнология | 270 |

| | |
|--|-----|
| Ответы на задания для самоконтроля | 270 |
| Раздел 1. Молекулярные основы наследственности..... | 270 |
| Раздел 2. Основные закономерности наследственности и изменчивости | 274 |
| Раздел 3. Методы молекулярной генетики и биотехнологии..... | 280 |
| Раздел 4. Генетика человека | 281 |
| Раздел 5. Популяционная генетика..... | 297 |
| Раздел 6. Генетические основы селекции и биотехнологии..... | 298 |
| Словарь терминов | 299 |

ПРЕДИСЛОВИЕ

Пособие предназначено для организации тематического контроля и систематической подготовки к государственной итоговой аттестации по биологии в 11 классе. Содержание пособия определяется перечнем проверяемых требований к результатам освоения образовательной программы среднего общего образования по биологии, указанным в нормативных документах ФИПИ (<https://fipi.ru/>).

Пособие включает 5 разделов, каждый из которых предполагает решение генетических задач в соответствии с перечнем тем учебных проектов и учебно-исследовательских работ примерной рабочей программы курса «Генетика» для 10–11 классов. Каждый раздел содержит теоретический материал по отдельным темам, примеры заданий разного типа с подробным алгоритмом решения каждого из них, а также 206 заданий для самоконтроля: 40 — в разделе «Молекулярные основы наследственности», 93 — в разделе «Основные закономерности наследственности и изменчивости», 2 — в разделе «Методы молекулярной генетики и биотехнологии», 55 — в разделе «Генетика человека», и 6 — в разделе «Популяционная генетика» и 10 — в разделе «Генетические основы селекции и биотехнологии». Задания повышенной сложности отмечены звёздочкой (*). Перед каждым блоком заданий для самоконтроля указан перечень тем, которые необходимо повторить для их успешного выполнения. Ко всем заданиям для самоконтроля даны ответы. В конце книги Вы найдете Словарь терминов, используемых в пособии.

Краткое и ёмкое изложение материала поможет Вам самостоятельно подготовиться к занятиям по таким темам биологии, как генетика и молекулярная биология, а также повторить соответствующие разделы школьного курса биологии при подготовке к сдаче единого государственного экзамена в 11 классе.

Желаем успехов в изучении молекулярной биологии и генетики и подготовке к ЕГЭ.

Раздел 1. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

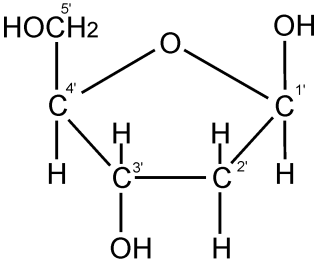
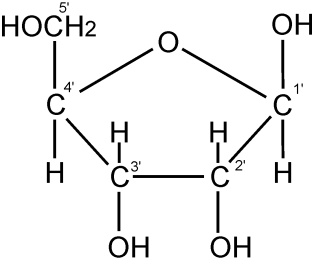
1.1. Структурно-функциональная организация генетического материала

Материальным носителем генетической информации в клетках всех живых организмов являются **нуклеиновые кислоты**. Они были открыты в 1869 г. швейцарским физиологом и гистологом Иоганном Фридрихом Мишером.

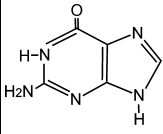
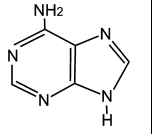
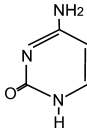
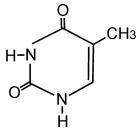
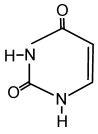
По химическому строению это биополимеры, состоящие из мономеров — нуклеотидов, каждый из которых образован:

- пятиатомным сахаром (пентозой) — рибозой (РНК) или дезоксирибозой (ДНК);
- остатком фосфорной кислоты;
- одним из четырёх азотистых оснований — аденином, гуанином (пуриновые), цитозином, тиминном/урацилом (пиримидиновые).

Строение сахара (пентозы) нуклеиновых кислот

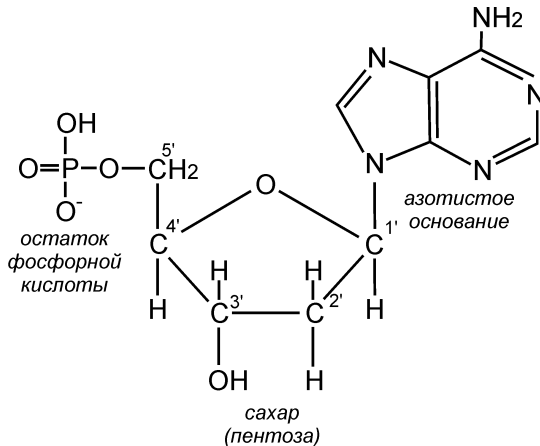
| Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) дезоксирибоза | Рибонуклеиновая кислота (РНК) рибоза |
|---|---|
|  |  |

Азотистые основания нуклеиновых кислот

| Пуриновые | | Пиримидиновые | | |
|---|---|---|---|---|
| Гуанин (Г, G) | Аденин (А, A) | Цитозин (Ц, C) | Тимин (Т, T) | Урацил (У, U) |
| ДНК, РНК | | | ДНК | РНК |
|  |  |  |  |  |

Азотистое основание присоединяется к пентозе в положении $C^{1'}$, остаток фосфорной кислоты — в положении $C^{5'}$, а объединение нуклеотидов обеспечивает гидроксильная группа, занимающая $C^{3'}$ положение.

Строение нуклеотида



Два нуклеотида соединяются друг с другом фосфодиэфирной связью, возникающей между $C^{5'}$ -фосфатной группой одного нуклеотида и $C^{3'}$ -гидроксильной группой

пентозы другого. При этом образуются динуклеотид и молекула воды. В процессе синтеза полинуклеотидной цепи эта реакция повторяется миллионы раз и идёт под контролем ферментов — полимераз. При этом нарастание полинуклеотидной цепи всегда происходит в направлении $5' \rightarrow 3'$.

В 1949–1951 гг. американский биохимик Эрвин Чаргафф и его сотрудники установили, что у всех представителей одного и того же вида химический состав ДНК идентичен. Кроме того, были выявлены точные пропорции нуклеотидов в молекулах ДНК. При том, что нуклеотиды присутствуют в ДНК в неравном соотношении, выяснилось следующее:

- число адениновых оснований всегда равно числу тиминовых ($A = T$), а число гуаниновых — числу цитозиновых ($G = C$);
- количество пуриновых оснований равно количеству пиримидиновых — $A + G = T + C$;
- количество оснований с аминогруппами в 6-ом положении равно количеству азотистых оснований с кетогруппами в 6-ом положении — $A + C = T + G$.

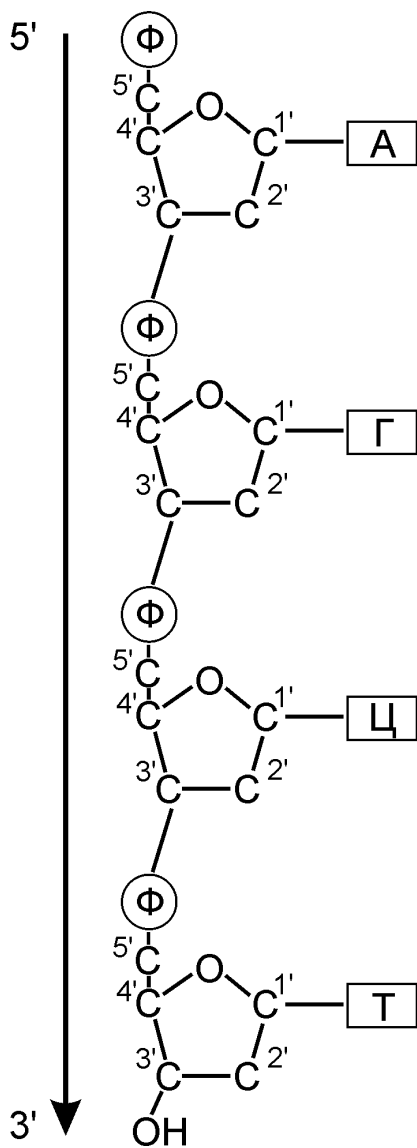
Эти закономерности были названы **правилами Чаргаффа**. В дальнейшем они сыграли важнейшую роль для выяснения структуры молекулы ДНК.

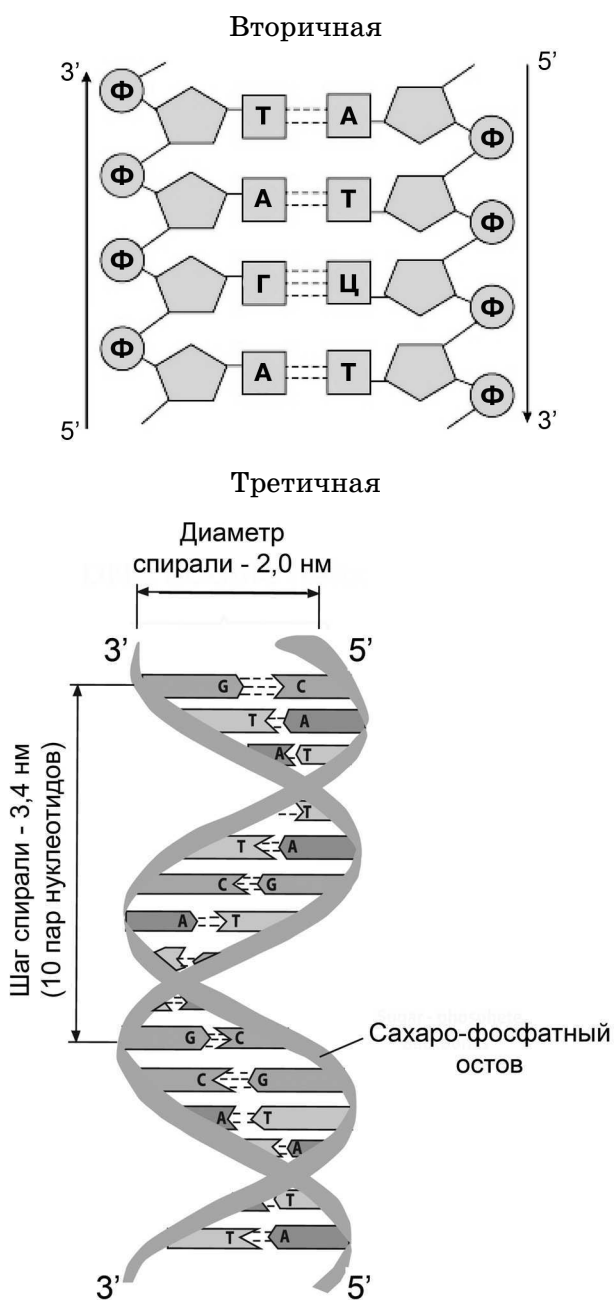
В 1952 г. английский биофизик и рентгенолог Розалинд Франклин при изучении рентгенограмм кристаллов очищенной ДНК, пришла к выводу, что молекулы ДНК закручены в спираль. При этом сахаро-фосфатный остов образует наружную часть спирали, а азотистые основания находятся внутри, располагаясь перпендикулярно её оси. На один виток спирали приходится 10 нуклеотидов. Измерения диаметра спирали давали основания предполагать, что она состоит более чем из одной нити.

Выяснить подлинную структуру молекулы ДНК удалось в 1953 г. английским ученым — биохимику Джеймсу Дьюи Уотсону и биофизику Фрэнсису Гарри Комптону Крику.

Структура молекулы ДНК

Первичная





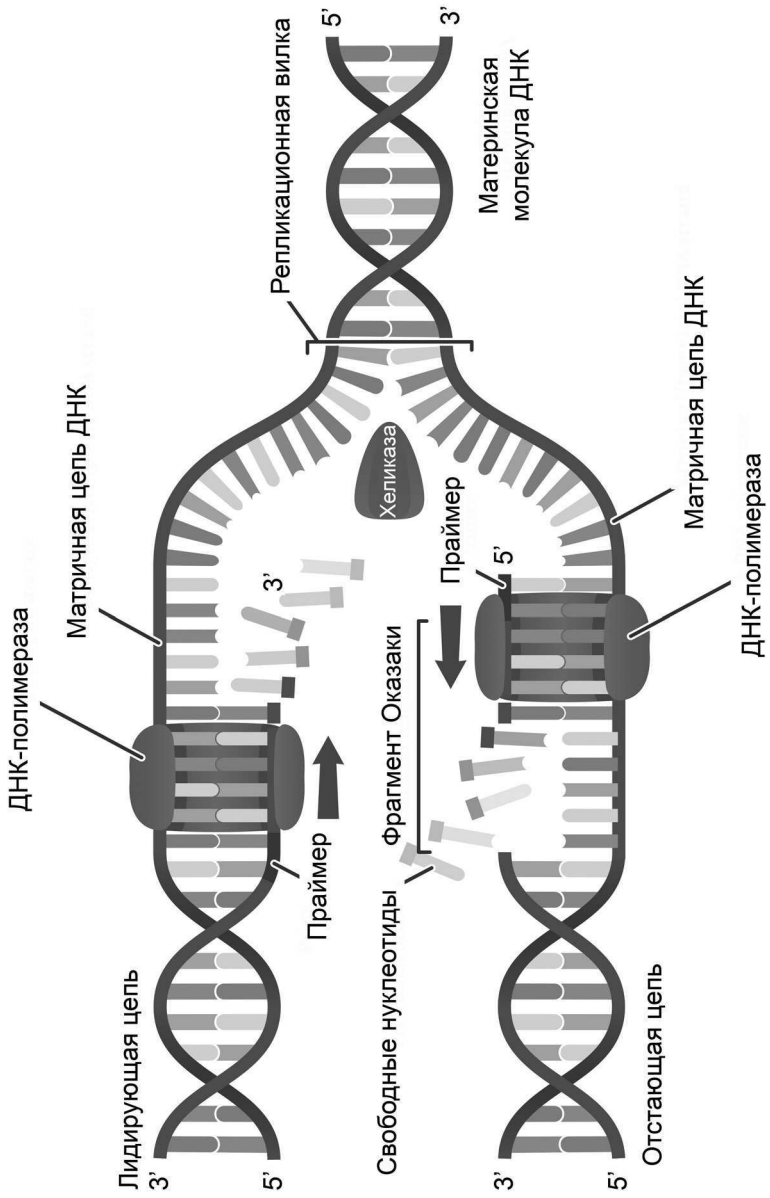
Уотсон и Крик считали, что вся информация, необходимая для воспроизводства молекулы ДНК, заключена в её структуре. Благодаря тому, что азотистые основания разнонаправленных цепей комплементарны между собой, каждая из них автоматически несёт информацию, необходимую для образования собственного аналога в процессе самоудвоения, или репликации.

Теоретически молекула ДНК может реплицироваться тремя различными способами.

- Консервативная репликация. Молекула ДНК служит матрицей для образования совершенно новой молекулы ДНК. В результате одна из образующихся клеток получает исходную молекулу ДНК, а другая — вновь синтезированную.
- Полуконсервативная репликация. Две цепи исходной молекулы ДНК расходятся вследствие разрыва слабых водородных связей между азотистыми основаниями. Каждая из них служит матрицей для образования новой цепи, а возникающие между азотистыми основаниями водородные связи соединяют материнскую и дочернюю цепи, восстанавливая целостность молекулы. В результате каждая новая клетка получает гибридную молекулу ДНК, состоящую из одной материнской и одной дочерней цепи.
- Дисперсивная репликация. ДНК распадается на короткие фрагменты, используемые в качестве матриц для построения фрагментов двух новых молекул ДНК, которые затем случайно соединяются между собой.

Экспериментальное подтверждение справедливости модели ДНК Уотсона-Крика и полуконсервативного характера репликации ДНК было получено в 1957 г. американскими генетиками Метью Стенли Мезельсоном и Франклином Вильяммом Сталем.

Репликация — процесс удвоения молекулы ДНК, реализующийся полуконсервативным способом, в результате чего каждая из двух образовавшихся молекул состоит из одной материнской и одной вновь синтезированной дочерней цепи.



Этапы репликации

| Этапы | Процессы |
|--|--|
| Формирование репликационной вилки | <p>При участии фермента хеликазы на локальном участке молекулы ДНК разрушаются водородные связи между комплементарными нуклеотидами.</p> <p>За счёт активности специфических белков две цепи молекулы ДНК удерживаются на определённом расстоянии друг от друга, что препятствует спонтанному восстановлению водородных связей между комплементарными нуклеотидами. В результате образуется репликационная вилка.</p> |
| Построение дочерних цепей | <p>Фермент праймаза синтезирует на каждой из цепей материнской молекулы ДНК короткие, не более 10 нуклеотидов (праймеры), последовательности РНК, содержащие свободную гидроксильную группу на 3'-конце. Только после этого ДНК-полимераза начинает наращивать дочернюю цепь, комплементарно присоединяя к ней дезоксирибонуклеозидтрифосфаты (дАТФ, дТТФ, дГТФ, дЦТФ), имеющие в своём составе три остатка фосфорной кислоты. При их включении в полинуклеотидную цепь два концевых остатка фосфорной кислоты отщепляются, и освобождённая энергия используется на образование фосфодиэфирной связи между нуклеотидами.</p> |