

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА К ЗАНЯТИЮ № 10.

РАЗДЕЛ КУРСА: Онтогенетический (организменный) уровень организации живого. Закономерности наследования.

ТЕМА ЗАНЯТИЯ: Общая генетика. Изменчивость и ее формы. Значение различных видов изменчивости для эволюции и медицины. Репарация генетического материала.

Актуальность темы

Знания материальных основ и закономерностей модификационной и мутационной изменчивости, их значения в онто- и филогенезе, мутагенных факторов, процессов мутагенеза и канцерогенеза, антимутационных механизмов важны для врача любой специальности.

Цель занятия

Изучить основные формы фенотипической и генотипической изменчивости, их значение для эволюции и онтогенеза; разобраться в механизмах комбинативной и мутационной изменчивости; изучить понятия «мутагенные факторы», «мутагенез» и «канцерогенез»; уяснить механизмы репарации генетического материала.

После изучения темы студент должен *уметь*:
определять по фенотипу виды мутаций у дрозофилы.

После изучения темы студент должен *знать*:

1. изменчивость, как основное свойство живого, виды изменчивости;
2. виды фенотипической изменчивости, ее значение;
3. механизмы комбинативной изменчивости, ее значение в онтогенезе и эволюции;
4. механизмы мутационной изменчивости, ее значение;
5. классификацию мутаций по уровню поражения генетического материала, значение для биологии и медицины;
6. классификацию мутаций по виду пораженного материала;
7. классификацию мутаций по причине возникновения;
8. классификацию мутагенных факторов, примеры;
9. сущность понятий «мутагенез» и «канцерогенез»;
10. антимутационные механизмы, поддерживающие генетический гомеостаз.

Истоки темы

Изучение материала проводится на основе знаний, полученных из лекции и на предыдущих занятиях по темам: биология клетки, размножение, законы Г. Менделя, хромосомная теория Т. Моргана.

Выход темы

Полученные знания необходимы при изучении курсов биохимии, физиологии, микробиологии, судебной медицины, онкологии, гигиены, нервных болезней, акушерства и гинекологии, эндокринологии и других клинических дисциплин.

Рекомендации к поведению студентов при формировании умений

- не опаздывать на занятия, соблюдать форму (халат, шапочка), выполнять требования преподавателей.

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ ВО ВНЕУЧЕБНОЕ ВРЕМЯ

При изучении данной темы необходимо уяснить основные формы фенотипической и генотипической изменчивости. Понять, что организмы в процессе онтогенеза взаимодействуют с внешней средой. Таким образом, фенотип формируется при взаимодействии генотипа и средовых

факторов. Разобраться в механизмах комбинативной и мутационной изменчивости, и в их значении для эволюции и онтогенеза. Уяснить, что репарация механизм поддерживающий генетический гомеостаз.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ

1. Изменчивость как свойство, обеспечивающее возможность существования живых систем во времени и пространстве. Виды изменчивости.
2. Фенотипическая изменчивость, ее разновидности и значение. Норма реакции. Адаптивный характер модификаций. Фенокопии.
3. Комбинативная изменчивости и ее механизмы. Значение в онтогенезе и эволюции. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генотипического разнообразия людей.
4. Мутационная изменчивость, ее механизмы и значение.
5. Классификация мутаций:
 - а) генные;
 - б) хромосомные (делеция, инверсия, транслокация, дупликация, транспозиция);
 - в) геномные (гаплоидия, полиплоидия, гетероплоидия).
6. Мутации в половых и соматических клетках, их значение в онтогенезе и эволюции.
7. Спонтанные и индуцированные мутации. Значение для биологии и медицины.
8. Мутагенез и его генетический контроль. Антимутационные механизмы. Репарация генетического материала и ее способы.
9. Мутагенные факторы (физические, химические, биологические). Примеры. Значение для биологии и медицины.
10. Мутагенез и канцерогенез. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды (обоснование, примеры) и меры защиты.

СОДЕРЖАНИЕ ЗАНЯТИЯ

1. Контроль исходного уровня знаний.
2. Изучение видов фенотипической изменчивости.
3. Изучение видов генотипической изменчивости.
4. Контроль текущего уровня знаний.

ВЫПОЛНЕНИЕ РАБОТ СТУДЕНТАМИ

1. Используя таблицы и наглядные пособия, изучите и зарисуйте схему "Виды изменчивости".
2. Изучить с помощью лупы и микроскопа (объектив – 8^x, окуляр – 7^x) дикую и мутантные линии мух дрозофил (*Bar* - узкие, полосковидные глаза, *Black* - черная окраска тела, *Curly* - изогнутые крылья, *Yellow* - желтая окраска тела, *Vestigial* - зачаточные крылья, *White* - белые глаза).

ОСНАЩЕНИЕ ЗАНЯТИЯ

Препаровальные лупы, микроскопы. Микропрепараты: дикая и мутантные линии мух дрозофил. Таблицы: 1. Виды изменчивости. 2. Классификация мутаций. 3. Генетический код. 3. Мутации дрозофилы. 4. Мутации норки.

ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Лекция по соответствующему разделу.
2. "Биология" под ред. В.Н. Ярыгина М.: Высш. шк., 2010
3. "Биология" В 2 кн. Под ред. В.Н. Ярыгина М.: Высш. шк., 2011
4. Пехов А.П. "Биология и общая генетика", М. - 2010
5. Чебышев Н.В. «Биология».- М.- 2012
6. "Руководство к лабораторным занятиям по биологии". Под ред. В.В. Маркиной. М.: Медицина, 2010

Дополнительная:

1. Клиническая генетика. Учебник. Бочков Н.П. ГЭОТАР-медиа, 2013.
2. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит., 2010.

3. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : Рекомендовано УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М : "ГЭОТАР - Медиа", 2010
4. Сравнительное изучение полиморфизма гена CYP2C19 у детей, проживающих в Астраханском регионе / Б.И. Кантемирова, Н.В. Тимофеева, Д.А. Сычев [и др.]. // Астрахан. мед. журн. - 2011. - № 3. - С. 136 - 143
5. Цоцонава Ж. М. Семиотика и диагностика наследственных заболеваний. Хромосомные болезни : учебно-методические рекомендации / Ж. М. Цоцонава, Н. В. Ткачева, И. В. Сопрунова ; АГМА. - Астрахань : АГМА, 2011. - 39 с
6. Щипков Валерий Петрович. Общая и медицинская генетика : [учебное пособие] : рекомендовано УМО в качестве учеб. пос. для студ. мед. вузов / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. - М. : "Академия", 2003

Методическая разработка для самостоятельной работы студентов

к занятию № 10 «Общая генетика. Изменчивость и ее формы. Значение различных видов изменчивости для эволюции и медицины. Репарация генетического материала».

1. Дайте определение **ИЗМЕНЧИВОСТИ**, как одному из фундаментальных свойств живого.
2. Дайте определение **ФЕНОТИПИЧЕСКОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ** и охарактеризуйте ее виды.

Вид фенотипической изменчивости	Характеристика
1. Модификационная	
2. Длительные модификации	
3. Случайные модификации	
4. Фенокопии (морфозы)	

3. Дайте определение **НОРМЕ РЕАКЦИИ**, нарисуйте себе в тетрадь **ВАРИАЦИОННУЮ КРИВУЮ** и обозначьте ее.
4. Дайте определение **ГЕНОТИПИЧЕСКОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ**, перечислите ее виды.
5. Дайте определение **КОМБИНАТИВНОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ** и раскройте ее механизмы.

Цитологические механизмы комбинативной изменчивости	Характеристика
1.	
2.	
3.	

6. Дайте определение **МУТАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ**.
7. Дайте определение **ГЕННЫМ (ТОЧЕЧНЫМ) МУТАЦИЯМ (ТРАНСГЕНАЦИЯМ)**, охарактеризуйте их:
 - а) ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ генных мутаций
 - б) ЧАСТОТА ВОЗНИКНОВЕНИЯ генных мутаций;
 - в) виды генных мутаций **ПО ИЗМЕНЕНИЮ КОМПЛЕМЕНТАРНЫХ НУКЛЕОТИДНЫХ ПАР**;
 - г) виды генных мутаций **ПО СМЕЩЕНИЮ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ**;
 - д) виды генных мутаций **ПО ИЗМЕНЕНИЮ СМЫСЛА ТРИПЛЕТА**;
 - е) МЕТОД ДИАГНОСТИКИ генных мутаций;
 - ж) ПРИМЕРЫ генных мутаций у человека;
8. Дайте определение **ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ (АБЕРРАЦИЯМ, ПЕРЕСТРОЙКАМ)**, охарактеризуйте их:
 - а) ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ хромосомных мутаций;
 - б) ЧАСТОТА ВОЗНИКНОВЕНИЯ хромосомных мутаций;

- в) виды хромосомных мутаций ПО ИЗМЕНЕНИЮ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ: ДЕЛЕЦИЯ, ДЕФИШЕНСИЯ, ДУПЛИКАЦИЯ, ИНВЕРСИЯ, ТРАНСЛОКАЦИЯ, ТРАНСПОЗИЦИЯ (поясните понятия);
- г) виды хромосомных мутаций ПО ЧИСЛУ ИЗМЕНЕННЫХ ХРОМОСОМ;
- д) виды хромосомных мутаций ПО ИЗМЕНЕНИЮ ДОЗЫ ГЕНОВ;
- е) МЕТОД ДИАГНОСТИКИ хромосомных мутаций;
- ж) ПРИМЕРЫ хромосомных мутаций у человека;

9. Дайте определение ГЕНОМНЫМ МУТАЦИЯМ, охарактеризуйте их:
- а) ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ геномных мутаций;
 - б) ЧАСТОТА ВОЗНИКНОВЕНИЯ геномных мутаций;
 - в) виды геномных мутаций МОНОПЛОИДИЯ, ПОЛИПЛОИДИИ (их разновидности), АНЭУПЛОИДИИ (их разновидности);
 - г) МЕТОД ДИАГНОСТИКИ геномных мутаций ;
 - д) ПРИМЕРЫ геномных мутаций у человека;
10. Дайте определение мутациям в ПОЛОВЫХ и СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ, охарактеризуйте их.
11. Дайте определение СПОНТАННЫМ и ИНДУЦИРОВАННЫМ мутациям, охарактеризуйте их.
12. Перечислите и охарактеризуйте АНТИМУТАЦИОННЫЕ МЕХАНИЗМЫ.
13. Перечислите и охарактеризуйте ВИДЫ РЕПАРАЦИЙ.
14. Охарактеризуйте МУТАГЕННЫЕ ФАКТОРЫ, заполните таблицу:

Факторы	Разновидности, виды	Механизм действия
1. Физические		
2. Химические		
3. Биологические		

15. Дайте определение МУТАГЕНЕЗУ и КАНЦЕРОГЕНЕЗУ, заполните таблицу.

Признак	Мутагенез	Канцерогенез
1. Гены, в которых происходят мутации		
2. Последствия		