

ОРИГИНАЛ

OÑTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	1 стр из 25 стр <i>04/14/6-18-192</i> <i>№ 444</i>
Медицинский колледж при АО «Южно-Казахстанской медицинской академии» Кафедра биологии и биохимии			

Лекционный комплекс

Дисциплина: «Молекулярная биология, медицинская генетика»

Образовательная программа: « Стоматология»

Всего часов / объем кредитов KZ:60/2

Курс:2 курс

Семестр:III

Аудиторные занятия: 20

Шымкент 2020



Лекционный комплекс разработан в соответствии с syllabusом, Специальность: 0304000-
«Стоматология» Квалификация: 0304023 «Дантист» «Молекулярная биология,
медицинская генетика» и обсужден на заседании кафедры

Протокол № 10 от «28» 05 2020г.

Зав. кафедрой, PhD:  Ташмухамбетов Б.Г.



Лекция №1

1. Тема: Введение. Предмет молекулярной биологии и медицинской генетики и его задачи, основные этапы развития. Структура, свойства и функции нуклеиновых кислот и белков.

2. Цель: Дать представление: 1) о предмете, задачах и значении молекулярной биологии и генетике; 2) об основных информационных макромолекулах клетки – НК и белках; строении молекул, пространственной структуры и значении в хранении и передаче наследственной информации.

3. Тезисы лекции: **Молекулярная биология** - комплекс биологических наук, изучающих механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации, строение и функции нерегулярных биополимеров (белков и нуклеиновых кислот).

Молекулярная биология исторически появилась как раздел биохимии. К началу XXI века были получены данные о первичной структуре всей ДНК человека и целого ряда других организмов, наиболее важных для медицины, сельского хозяйства и научных исследований, что привело к возникновению нескольких новых направлений в биологии: геномики, биоинформатики и др.

Генетика (от греч. γεννητός — происходящий от кого-то) — наука о закономерностях наследственности и изменчивости. В зависимости от объекта исследования классифицируют генетику растений, животных, микроорганизмов, человека и другие; в зависимости от используемых методов других дисциплин — молекулярную генетику, экологическую генетику и другие. Идеи и методы генетики играют важную роль в медицине, сельском хозяйстве, микробиологической промышленности, а также в генетической инженерии.

Белки (протеины, полипептиды) — высокомолекулярные органические вещества, состоящие из соединённых в цепочку пептидной связью альфа-аминокислот. В живых организмах аминокислотный состав белков определяется генетическим кодом, при синтезе в большинстве случаев используется 20 стандартных аминокислот. Множество их комбинаций дают большое разнообразие свойств молекул белков. Кроме того, аминокислоты в составе белка часто подвергаются посттрансляционным модификациям, которые могут возникать и до того, как белок начинает выполнять свою функцию, и во время его «работы» в клетке. Часто в живых организмах несколько молекул белков образуют сложные комплексы, например, фотосинтетический комплекс.

Кристаллы различных белков, выращенные на космической станции «Мир» и во время полётов шаттлов НАСА. Высокоочищенные белки при низкой температуре образуют кристаллы, которые используют для получения модели данного белка.

Функции белков в клетках живых организмов более разнообразны, чем функции других биополимеров — полисахаридов и ДНК. Так, белки-ферменты катализируют протекание биохимических реакций и играют важную роль в обмене веществ. Некоторые белки выполняют структурную или механическую функцию, образуя цитоскелет, поддерживающий форму клеток. Также белки играют важную роль в сигнальных системах клеток, при иммунном ответе и в клеточном цикле.

Нуклеиновые кислоты (от лат. nucleus — ядро) — высокомолекулярные органические соединения, биополимеры (полинуклеотиды), образованные остатками нуклеотидов. Нуклеиновые кислоты ДНК и РНК присутствуют в клетках всех живых организмов и выполняют важнейшие функции по хранению, передаче и реализации наследственной информации. Полимерные формы нуклеиновых кислот называют полинуклеотидами. Цепочки из нуклеотидов соединяются через остаток фосфорной

кислоты (фосфодиэфирная связь). Поскольку в нуклеотидах существует только два типа гетероциклических молекул, рибоза и дезоксирибоза, то и имеется лишь два вида нуклеиновых кислот — дезоксирибонуклеиновая (ДНК) и рибонуклеиновая (РНК).

ДНК — Дезоксирибонуклеиновая кислота. Сахар — дезоксирибоза, азотистые основания: пуриновые — гуанин (G), аденин (A), пиримидиновые — тимин (T) и цитозин (C). ДНК часто состоит из двух полинуклеотидных цепей, направленных антипараллельно.

РНК — Рибонуклеиновая кислота. Сахар — рибоза, азотистые основания: пуриновые — гуанин (G), аденин (A), пиримидиновые урацил (U) и цитозин (C). Структура полинуклеотидной цепочки аналогична таковой в ДНК. Из-за особенностей рибозы молекулы РНК часто имеют различные вторичные и третичные структуры, образуя комплементарные участки между разными цепями.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be>

https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Геномика и протеомика.
2. Фолдинг (сворачивание белков).
3. Факторы фолдинга:
 - а. шапероны
 - б. ферменты фолдазы
4. Прионы.

Лекция №2

1. Тема:Механизмы определение генетического аппарата. Репликация ДНК. Экспрессия генов. Биосинтез белка.

2. Цель: дать представление о принципах записи генетической информации и ее дальнейшей реализации.

3. Тезисы лекции: Репликация ДНК — процесс синтеза дочерней молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты, идущий во время синтетической (S) фазы жизненного цикла клетки на матрице родительской молекулы ДНК. При этом генетический материал, зашифрованный в ДНК, удваивается и в процессе последующего деления делится между дочерними клетками. Репликацию ДНК осуществляет сложный ферментный комплекс, состоящий из 15-20 различных белков.

Репликация ДНК осуществляется **полуконсервативно**. Репликация начинается с разъединения в определённой точке (**локусori** или **ориджин**) двойной спирали и образования одноцепочных участков ДНК, служащих матрицей для синтеза новых цепей. Участок ДНК, в котором начинается и заканчивается репликация у эукариот называется **репликон**. ДНК прокариот удваивается целиком в одном цикле репликации, то есть, бактериальная хромосома и плазмиды являются **одним репликоном**. У эукариот длина ДНК составляет миллион пар нуклеотидов (у человека около 150 млн. пар нуклеотидов). Репликация таких молекул, при скорости репликации 50 тыс.п.н. в минуту у *E.coli* составляет 800ч. Поэтому репликация ДНК происходит одновременно в нескольких



сайтах (сайт - любой участок ДНК), следовательно, ДНК эукариот имеет **множество репликонов**.

Для всех способов репликации имеются следующие основные принципы:

1. Синтез дочерней ДНК является **матричным** процессом; матрицей являются цепи родительской ДНК.

2. В основе репликации лежит **принцип комплементарности**: нуклеотиды дочерней ДНК комплементарны нуклеотидам родительской ДНК-матрицы.

3. Процесс переноса является **симметричным** - матрицами служат обе цепи ДНК.

Факторами репликации являются белки: **топоизомеразы, белок SSB, хеликаза, ДНК-полимераза.**

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация <https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EoIVCc&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. ДНК связывающие белки, строение и назначение.
2. ДНК-полимераза и ее виды.
3. Белок PCNA, строение и назначение.

Лекция №3

1. Тема: Генетическая информация клеток. Генетический гомеостаз. Механизмы регуляции экспрессии генов эукариот и прокариот.

2. Цель: Генетический аппарат клетки - дать представление о геномном уровне геномной, хромосомной, генетической информации в клетке.

3. Тезисы лекции: **Генетическим материалом** клетки является молекула ДНК. Выделяют генный, хромосомный и геномный уровни организации генетического материала. Каждый уровень характеризуется своими свойствами, структурой и закономерностями передачи в ряду поколений.

Элементарной единицей функционирования генного уровня организации генетического материала и единицей генетической информации является **ген**. Ген – это участок ДНК, на котором закодирована информация о структуре РНК или полипептидной цепи. Последовательность нуклеотидов гена служит матрицей для синтеза разных видов РНК. Тонкую структуру ген изучал С.Бензер у бактериофага Т4. Им было установлено, что единицей функции являлось часть хромосомы – цистрон, мутации - мутон, рекомбинации – рекон. Р.Робертсон и Ф.Шарп с сотрудниками установили факт существования **расщепленных генов**, то есть, генов, состоящих из кодирующих и некодирующих последовательности нуклеотидов, которые были названы, соответственно, **экзонами** и **интронами**. **Экзоны** – это кодирующие последовательности нуклеотидов, а **интроны** – не кодирующие последовательности. Интрон-экзонная структура гена характерна для генов эукариот, у которых количество интронов в гене может достигать 90% гена. У прокариот экзон-интронная организация гена практически отсутствует.

В зависимости от функциональной активности различают – конститутивные, регулируемые гены, гены-регуляторы, подвижные генетические элементы – транспозоны т.д.

Хромосомы - это нуклеопротеидные тела, в которых хранится, передается потомству и реализуется наследственная информация.

Хромосомы ДНК-вирусов, бактерий, а так же митохондрии и пластид эукариотической клетки организованы просто: имеют одну молекулу двуспиральной ДНК. У большинства вирусов и бактерии хромосома имеют кольцевую форму, которая закручена в шпильку и линейные формы (бактериофаг λ).

В химическом отношении хромосомы представляют собой нуклеопротеиновый комплекс, в котором хранится, передается потомству и реализуется наследственная информация.

В состав комплекса входят: молекула ДНК (40%), белки (60%), незначительное количество РНК (10% от количества ДНК). Белки делятся на две группы: **гистоны** (до 80%) и **не гистоновые** белки. Гистоны (основные белки) выполняют две функции: **регуляторную** (препятствуют считыванию информации с молекулы ДНК) и **структурную** (обеспечивают пространственную организацию ДНК в хромосомах).

Геном – это количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом; полный состав ДНК, содержащий весь объем информации, необходимой для развития и существования организма; совокупность всех генов и межгенных участков ядерной и внеядерной ДНК клетки. Общие принципы построения генома и его структурно-функциональную организацию изучает раздел генетики – **геномика**.

Геном эукариот характеризуется **сложностью, плотностью генов, наличием интронов**. Сложность ДНК характеризуется общей длиной (в н.п.) разных последовательностей ДНК, определяющих ее избыточность. Размер генома человека (см. табл.4.) составляет $3,2 \cdot 10^9$ н.п., что соответствует 3,5 пико-граммом ДНК. По результатам выполнения проекта «Геном человека» (2001г.) 1-2% генома составляют кодирующие экзоны, 24% - интроны и 75% - межгенные промежутки, то есть, только 1-2% генома несет информацию о структуре белков. Следовательно, большая часть генома составляет избыточную, не кодирующую последовательность ДНК. Этот феномен получил название «**парадокс С**».

ДНК эукариот имеет последовательности ДНК разной степени повторяемости. Различают следующие последовательности ДНК: **уникальные и повторяющиеся**.

Всестороннее исследование генома человека обеспечивает международная программа «Геном человека» (HumanGenomeProject), которая начала работу в 1990 году; первый отчет по проекту «Геном человека» был сделан в 2000 году, окончательный - в 2003 году.

Общее количество ДНК в 46 хромосомах в соматической клетке человека имеет длину 2м и $6,4 \cdot 10^9$ пар оснований, следовательно, в гаплоидной – $3,2 \cdot 10^9$ пар оснований. Основное количество ДНК локализовано в хромосомах (99,5%), то есть, составляет **ядерную ДНК**. Вне- хромосомная часть генома человека – это ДНК митохондрий (0,5%) и отдельных кольцевых ДНК в ядре и цитоплазме.

4.Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

https://www.youtube.com/watch?v=fO5Ky0_Y3VU&feature=youtu.be

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Понятие о гене
2. Строение генов эукариота
3. Регулирующие участки ДНК
4. Хромосома, хроматин
5. Нуклеосомная организация хроматина

Лекция №4

1. Тема: Геном и ген. Классификация генов. Генные, геномные, хромосомные мутации. Организация генома митохондрии. Организация генома человека.

2. Цель: Генетический гомеостаз, его нарушения мутации, виды мутации.

3. Тезисы лекции: В современной учебной литературе используется и более формальная классификация, основанная на характере изменения структуры отдельных генов, хромосом и генома в целом. В рамках этой классификации различают следующие виды мутаций:

геномные;

хромосомные;

генные.

Геномные: — полиплоидизация (образование организмов или клеток, геном которых представлен более чем двумя ($3n$, $4n$, $6n$ и т. д.) наборами хромосом) и анеуплоидия (гетероплоидия) — изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору (см. Инге-Вечтомов, 1989). В зависимости от происхождения хромосомных наборов среди полиплоидов различают аллополиплоидов, у которых имеются наборы хромосом, полученные при гибридизации от разных видов, и аутополиплоидов, у которых происходит увеличение числа наборов хромосом собственного генома, кратное n . При **хромосомных мутациях** происходят крупные перестройки структуры отдельных хромосом. В этом случае наблюдаются потеря (делеция) или удвоение части (дупликация) генетического материала одной или нескольких хромосом, изменение ориентации сегментов хромосом в отдельных хромосомах (инверсия), а также перенос части генетического материала с одной хромосомы на другую (транслокация) (крайний случай — объединение целых хромосом, так называемая робертсоновская транслокация, которая является переходным вариантом от хромосомной мутации к геномной). На **генном** уровне изменения первичной структуры ДНК генов под действием мутаций менее значительны, чем при хромосомных мутациях, однако генные мутации встречаются более часто. В результате генных мутаций происходят замены, делеции и вставки одного или нескольких нуклеотидов, транслокации, дупликации и инверсии различных частей гена. В том случае, когда под действием мутации изменяется лишь один нуклеотид, говорят о точечных мутациях. Точечная мутация, или единственная замена оснований, — тип мутации в ДНК или РНК, для которой характерна замена одного азотистого основания другим. Термин также применяется и в отношении парных замен нуклеотидов. Термин точечная мутация включает так же инсерции и делеции одного или нескольких нуклеотидов. Выделяют несколько типов точечных мутаций. Точечные мутации замены оснований. Поскольку в состав ДНК входят азотистые основания только двух типов — пурины и пиримидины, все точечные мутации с заменой оснований разделяют на два класса: транзиции и трансверсии. Транзиция — это мутация замены оснований, когда одно пуриновое основание замещается на другое пуриновое основание (аденин на гуанин или наоборот), либо пиримидиновое основание на другое пиримидиновое основание (тимин на цитозин или наоборот). Трансверсия — это мутация замены оснований, когда одно пуриновое основание замещается на пиримидиновое основание или наоборот). Транзиции происходят чаще, чем трансверсии. Точечные мутации сдвига рамки чтения. Они делятся на делеции и инсерции. Делеции — это мутация сдвига рамки чтения, когда в молекуле ДНК выпадает один или несколько нуклеотидов. Инсерция — это мутация сдвига рамки чтения, когда в молекулу ДНК встраивается один или несколько нуклеотидов.

Встречаются также сложные мутации. Это такие изменения ДНК, когда один её участок заменяется участком другой длины и другого нуклеотидного состава. Точечные мутации могут появляться напротив таких повреждений молекулы ДНК, которые способны останавливать синтез ДНК. Например, напротив циклобутановых пиримидиновых димеров. Такие мутации называются мишенными мутациями (от слова «мишень»). Циклобутановые пиримидиновые димеры вызывают как мишенные мутации замены оснований, так и мишенные мутации сдвига рамки

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=de2z4I6R2VY&feature=youtu.be>

<https://www.youtube.com/watch?v=dEXMrONKVPk&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. понятие о гомеостазе и генетическом гомеостазе.

2. Виды мутации:

- генная мутация (смещение репликационной рамки, обмен нуклеотидными парами,

Лекция №5

1. Тема: Хромосомы. Уровень структурной организации хромосомы. Понятие о кариотипе человека. Классификация хромосомы.

2. Цель: Общий обзор генетических процессов в организме человека и его закономерностей..

3. Тезисы лекции: Кариотип человека состоит из 46 хромосом. Само определение кариотипа подразумевает не только анализ количества хромосом, но и описание их строения. Дело в том, что у разных видов живых организмов количество хромосом может совпадать, а вот полное совпадение их строения — никогда. Таким образом, кариотип (в том числе и человека) видоспецифичен, т. е. уникален для каждого вида живых организмов, что позволяет их отличать от других.

С другой стороны, некоторые особи одного вида могут иметь незначительные отклонения от нормального кариотипа, т. е. иметь аномальный кариотип. У человека нередко встречаются кариотипы с 47-ю и 45-ю хромосомами.

46 хромосом, составляющих кариотип человека, присутствуют почти в каждой соматической (не половой) клетке организма и представляют собой 23 пары гомологичных хромосом. Точнее, 22 пары аутомосом и одну пару половых хромосом.

Причем у женщин половые хромосомы гомологичны (XX), а у мужчин — нет (XY).

Таким образом, **кариотип — это диплоидный (2n) набор хромосом.** (Исключением являются кариотипы гаплоидных (n) организмов.) Половина хромосом кариотипа достается организму от матери, другая — от отца.

Следует различать понятия кариотипа, генотипа и генома. В основном под *кариотипом* понимают особенности строения полного набора хромосом особи или вида. *Генотип* — это совокупность всех генов особи, что также предполагает анализ диплоидного набора хромосом, но уже на генном уровне (анализ совокупности генов организма), а не на уровне строения хромосом. Под *геномом* часто понимают совокупность наследственного материала гаплоидного набора хромосом (в случае диплоидных эукариот). Геном представляется собой набор генов, «описывающий» видовые характеристики организма. Например, у всех людей есть гены, обуславливающие

развитие глаз, рук, ног, сложного мозга и др. Такие общие особенности плана строения и функционирования особей вида задаются геномом. Но люди различаются между собой по цвету глаз, темпераменту, длине тела и др. Для анализа таких вариаций в пределах одного генома используют понятие генотипа.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=vpp_Ce8aH4&feature=youtu.be

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое гомологическая хромосома?
2. Дайте определение кариотипу?

Лекция №6

1. Тема: Нарушение генетического гомеостаза и патологии человека. Методы диагностики ДНК.

2. Цель: Иметь представление о гомеостазе как свойстве живого, обеспечивающем самоподдержание стабильности организма. Знать основные виды гомеостаза и механизмы его поддержания. Знать основные закономерности физиологической и репаративной регенерации и стимулирующие ее факторы, значение регенерации для практической медицины. Знать биологическую сущность трансплантации и ее практическое значение.

3. Тезисы лекции: Гомеостаз (от греч. *homoios* - подобный, одинаковый и *status* - неподвижность) - это способность живых систем противостоять изменениям и сохранять постоянство состава и свойств биологических систем.

Термин «гомеостаз» предложил У. Кеннон в 1929 г. для характеристики состояний и процессов, обеспечивающих устойчивость организма. Идея о существовании физических механизмов, направленных на поддержание постоянства внутренней среде, была высказана еще во второй половине XIX века К. Бернардом, который рассматривал стабильность физико-химических условий во внутренней среде как основу свободы и независимости живых организмов в непрерывно меняющейся внешней среде. Явление гомеостаза наблюдается на разных уровнях организации биологических систем.

Общие закономерности гомеостаза. Способность сохранять гомеостаз - одно из важнейших свойств живой системы, находящейся в состоянии динамического равновесия с условиями внешней среды.

Нормализация физиологических показателей осуществляется на основе свойства раздражимости. Способность к поддержанию гомеостаза неодинакова у различных видов. По мере усложнения организмов эта способность прогрессирует, делая их в большей степени независимыми от колебаний внешних условий. Особенно это проявляется у высших животных и человека, имеющих сложные нервные, эндокринные и иммунные механизмы регуляции. Влияние среды на организм человека в основном является не прямым, а опосредованным благодаря созданию им искусственной среды, успехам техники и цивилизации.

В системных механизмах гомеостаза действует кибернетический принцип отрицательной обратной связи: при любом возмущающем воздействии происходит включение нервных и эндокринных механизмов, которые тесно взаимосвязаны.

Генетический гомеостаз на молекулярно-генетическом, клеточном и организменном уровнях направлен на поддержание сбалансированной системы генов, содержащей всю биологическую информацию организма. Механизмы онтогенетического (организменного)

гомеостаза закреплены в исторически сложившемся генотипе. На популяционно-видовом уровне генетический гомеостаз - это способность популяции поддерживать относительную стабильность и целостность наследственного материала, которые обеспечиваются процессами редукционного деления и свободным скрещиванием особей, что способствует сохранению генетического равновесия частот аллелей.

Физиологический гомеостаз связан с формированием и непрерывным поддержанием в клетке специфических физико-химических условий. Постоянство внутренней среды многоклеточных организмов поддерживается системами дыхания, кровообращения, пищеварения, выделения и регулируется нервной и эндокринной системами.

Структурный гомеостаз основывается на механизмах регенерации, обеспечивающих морфологическое постоянство и целостность биологической системы на разных уровнях организации. Это выражается в восстановлении внутриклеточных и органных структур, путем деления и гипертрофии.

Нарушение механизмов, лежащих в основе гомеостатических процессов, рассматривается как «болезнь» гомеостаза.

Изучение закономерностей гомеостаза человека имеет большое значение для выбора эффективных и рациональных методов лечения многих заболеваний.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=vfZMYBGxxyQ&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Понятие о гомеостазе и генетическом гомеостазе.
2. Используя материал учебника и лекций, заполните таблицу, определив биологическую сущность видов гомеостаза на разных уровнях организации биологических систем.

Лекция №7

1. Тема: Молекулярная биология клетки. Молекулярные функции и структуры основных компонентов клетки.

2. Цель: Дать представление об особенностях структуры и функции клеток.

3. Тезисы лекции: Гиалоплазма является сложной коллоидной системой, включающей в себя различные биополимеры, такие как белки, нуклеиновые кислоты, полисахариды. В состав гиалоплазмы входят главным образом различные глобулярные белки. К важнейшим ферментам гиалоплазмы относятся ферменты метаболизма сахаров, азотистых оснований, аминокислот, липидов и других важных соединений. В гиалоплазме располагаются ферменты активации аминокислот при синтезе белков, транспортные (трансферные) РНК (тРНК).

Органеллы - важнейший компонент клетки, структуры клетки, имеющие строго определенное строение и функции (рис.51; табл.11).

По функциональному признаку органеллы делятся на:

- 1 - органеллы общего значения;
- 2 - органеллы специального значения;

По структурному принципу органеллы делятся на:

- 1 - **мембранные** (митохондрии, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы);
- 2 - **немембранные (фибрилярные)** органеллы (микротрубочки, микрофиламенты, реснички, жгутики, центриоли) и **гранулярные** органеллы (рибосомы, полисомы).

Органеллы являются динамическими структурами; могут изменять размеры, но не формируются **denovo**. Для образования новых органелл необходима информация, в виде рудимента или матрицы от уже существующей орга - неллы. Каждая органелла занимает в гиалоплазме место, оптимальное для выполнения её специализированной функции.

Биомембраны- это липопротеидные образования, которые ограничивают клетку снаружи и формируют некоторые органеллы, а также ядерную оболочку - кариолемму.

Различают несколько типов мембран, отличающихся по химическому составу, размерам и функциям, но имеющих единый план строения.

Общей чертой всех мембран клетки является то, что они представляют собой тонкие (6—10 нм) пласты липопротеидной природы (т.е. липиды в комплексе с белками). Основными химическими компонентами клеточных мембран являются липиды (~40%), белки (~60%) и углеводы (5—10%).

Липиды (греч. *lipos* - жир) – группа природных веществ, нерастворимых в воде, но растворимых в неполярных растворителях (хлороформе, эфире и т.д.). Молекулы липидов являются **амфифильными**, то есть, каждая молекула липида имеет гидрофильную (растворимую в воде) «**головку**» и два гидрофобных (нерастворимых в воде) «**хвоста**» (рис.6,А). Молекулы «хвоста» представляют собой длинную углеводородную цепь.

Белки мембран составляют 50% от массы клеточных мембран. Их роль заключается в том, что они обеспечивает функциональную активность мембран, а именно:

1 - участвуют в транспорте веществ;

2 - входят в состав транспортных насосов и ионных каналов;

3 - являются ферментами и рецепторами, участвуя в проведении сигналов в клетку;

4 - связывают цитоскелет с внеклеточным матриксом;

5 - преобразуют энергию пищевых веществ в химическую энергию макроэнергетических связей молекулы АТФ.

По месту расположения в мембране белки делятся на **наинтегральные** и **поверхностные (периферические)**.

По функциям белки мембран делятся на:

1 - структурные;

2 - транспортные;

3 - адгезивные (обеспечивающие межклеточные взаимодействия);

4 - участвующие в передаче сигналов от одной клетки к другой;

5 - каталитические.

4.Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация <https://www.youtube.com/watch?v=FP1sOt5d6D8>

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Основные положения теории клеток.

2.Строение и функции Прокариотных и эукариотных клеток.

3.Строение и функции клеток растений, животных и грибов.

4. Строение и деятельность основных компонентов клетки (ядро, цитоплазма, клеточная оболочка, клеточные органеллы)

Лекция №8

1. Тема:Транспорт через мембрана. Основные этапы передачи сигнала в клетки. Межклеточные взаимодействия.

2. Цель: Понимание основных этапов, механизмов передачи сигналов транспортировки веществ в клетках.

3. Тезисы лекции: **Передача сигнала** (сигнальная трансдукция, трансдукция, сигналинг, сигнализация, [англ. signaltransduction](#)) — в [молекулярной биологии](#) термин «Передача сигнала» относится к любому процессу, при помощи которого клетка превращает один тип сигнала или стимула в другой.

Существование сложных многоклеточных организмов возможно благодаря координации биохимических процессов, протекающих в их клетках. Основой такой координации служат [межклеточная коммуникация](#) и передача сигнала внутри отдельных клеток.

Вместе это даёт возможность одной клетке контролировать поведение остальных.

В большинстве случаев передача сигнала внутри клетки представляет собой цепь последовательных биохимических реакций, осуществляемых [ферментами](#), часть из которых активируется [вторичными посредниками](#). Такие процессы обычно являются быстрыми: их продолжительность — порядка миллисекунд в случае [ионных каналов](#) и минут — в случае активации [протеинкиназ](#) и [липид-опосредованных киназ](#). Однако в некоторых случаях от получения клеткой сигнала до ответа на него могут проходить часы и даже сутки (в случае [экспрессии генов](#)). Пути передачи сигнала, или [сигнальные пути](#), часто бывают организованы как сигнальные каскады ([англ. signalcascade](#)): количество молекул [белков](#) и других веществ, принимающих участие в передаче сигнала, возрастает на каждом последующем этапе по мере удаления от первоначального стимула. Таким образом, даже относительно слабый стимул может вызывать значительный ответ. Это явление называется [амплификацией сигнала](#). Оригинальный термин [en:Signaltransduction](#) впервые появился в реферируемых журналах в 1974 году, а в названии статьи фигурировал в 1979 году.

Нарушения в системе передачи сигналов могут привести к развитию [рака](#), [аутоиммунных заболеваний](#) и [диабета](#). Понимание механизмов передачи сигнала внутри клетки может привести к разработке методов лечения этих заболеваний и даже созданию искусственных тканей.

4.Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация <https://www.youtube.com/watch?v=YIAsaodoNGs&feature=youtu.be>

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. На сколько групп делятся гормоны, назовите?
2. Определение межклеточных контактов?
3. Что такое межклеточная сигнализация?

Лекция №9

1. Тема:Концепция клеточного цикла. Митоз. Деление клеток. Роль цитоскелета. Регуляция клеточного цикла.

2. Цель: Дать подробное описание фаз митоза.



3. Тезисы лекции:Клеточный цикл (жизненный цикл клетки) - существование клетки от момента ее возникновения в результате деления материнской клетки до ее собственного деления или смерти. Продолжительность клеточного цикла зависит от типа клетки, ее функционального состояния и условий среды. Клеточный цикл включает митотический цикл и период покоя.

В период покоя (G_0) клетка выполняет свойственные ей функции и избирает дальнейшую судьбу - погибает, либо возвращается в митотический цикл. В непрерывно размножающихся клетках клеточный цикл совпадает с митотическим циклом, а период покоя отсутствует.

Митотический цикл состоит из четырех периодов: пресинтетического (постмитотического) - G_1 , синтетического - S, постсинтетического (премитотического) - G_2 , митоза - M. Первые три периода - это подготовка клетки к делению (интерфаза), четвертый период - само деление (митоз).

Интерфаза - подготовка клетки к делению - состоит из трех периодов. В первый период (G_1) увеличивается объем цитоплазмы и количество органелл, происходит рост клетки после предыдущего деления. Во второй период (S) происходит удвоение генетического материала (репликация ДНК), синтез белковых молекул, с которыми связывается ДНК, и превращение каждой хромосомы в две хроматиды. В третий период (G_2) усиливаются процессы биосинтеза, происходит деление митохондрий и хлоропластов, удваиваются центриоли.

Деление клетки

Основой размножения и индивидуального развития организмов является деление клетки. Описано три способа деления эукариотических клеток: амитоз (прямое деление), митоз (непрямое деление) и мейоз (редукционное деление). Амитоз - редкий способ деления клетки, характерный для стареющих или опухолевых клеток. При амитозе ядро делится путем перетяжки и равномерное распределение наследственного материала не обеспечивается. После амитоза клетка не способна вступать в митотическое деление.

Митоз - тип клеточного деления, в результате которого дочерние клетки получают генетический материал, идентичный тому, который содержался в материнской клетке. Митоз состоит из четырех фаз.

Профаза (первая фаза митоза). Хромосомы спирализуются, центриоли (у животных клеток) расходятся к полюсам клетки, распадается ядерная оболочка, исчезают ядрышки и начинает формироваться веретено деления.

Метафаза (вторая фаза митоза). Хромосомы, состоящие из двух хроматид, прикрепляются своими центромерами (первичными перетяжками) к нитям веретена деления. При этом все они располагаются в экваториальной плоскости. Эта структура называется метафазной пластинкой.

Анафаза (третья фаза митоза). Каждая центромера делится и нити веретена деления растягивают отделившиеся друг от друга хроматиды к противоположным полюсам. Теперь разделенные хроматиды называются дочерними хромосомами.

Телофаза (четвертая фаза митоза). Дочерние хромосомы достигают полюсов клетки, деспирализуются, нити веретена деления разрушаются, вокруг хромосом образуется ядерная оболочка, ядрышки восстанавливаются. Два образовавшихся ядра генетически идентичны. После этого следует цитокинез (деление цитоплазмы), в результате которого образуются две дочерние клетки. Органоиды распределяются между ними более или менее равномерно.

Биологическое значение митоза. В результате митоза: достигается генетическая стабильность, увеличивается число клеток в организме, происходит рост организма, возможны явления регенерации и бесполого размножения у некоторых организмов.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=U053VjkuFaY&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Назовите фазы митоза последовательно?
2. Система контроля клеточного цикла?

Лекция №10

1. Тема: Роль циклинов и циклинзависимых киназ. Рубежный контроль

2. Цель: Характеристика пресинтетических, синтетических и постсинтетических этапов.

3. Тезисы лекции: Циклинзависимые киназы ([англ. cyclin-dependent kinases, CDK](#)) — группа [белков](#), регулируемых [циклином](#) и циклиноподобными молекулами. Большинство циклинзависимых киназ участвуют в смене фаз клеточного цикла; также они регулируют [транскрипцию](#) и процессинг [мРНК](#).

Циклинзависимые киназы являются [серин/треониновыми киназами](#) и [фосфорилируют](#) соответствующие аминокислотные остатки в белках. Известно несколько циклинзависимых киназ, каждая из которых активируется одним или более циклинами и иными подобными молекулами после достижения их критической концентрации. Эти ферменты по большей части гомологичны и отличаются в первую очередь конфигурацией участка связывания циклинов. В ответ на уменьшение внутриклеточной концентрации конкретного циклина происходит обратимая инактивация соответствующей CDK. Если CDK активируются группой циклинов, каждый из них, как бы передавая [протеинкиназы](#) друг другу, поддерживает CDK в активированном состоянии длительное время. Такие волны активации CDK возникают на протяжении G₁- и S-фаз [клеточного цикла](#).

Опыты на мышах показали, что ингибирование циклинзависимых киназ, в частности, [CDK5](#), останавливает развитие [поликистоза почек](#). Полная [киназа](#) деятельность требует активирующего [фосфорилирования](#) на [треонине](#), примыкающего к [активному сайту](#). Идентичность CDK-активирующие киназ (CAK), который выполняет это фосфорилирование варьируется в зависимости от модельных организмов. Время этого фосфорилирования изменяется, как хорошо. В клетках млекопитающих, активирующее фосфорилирование происходит после связывания циклина. В клетках дрожжей, это происходит перед переплетом циклин. Активность CAK не регулируется с помощью известных путей клеточного цикла и циклин связывания является ограничивающим шагом для активации CDK.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=rrp0TgJy854>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Сообщите о синтезе ЦЗК?
2. Роль циклинно-зависимых киназ?

Лекция №11

1. Тема: Определение понятия апоптоза. Белок p53 и его роль.

2. Цель: Обзор апоптоза и его молекулярных механизмов.

3. Тезисы лекции: Апопто́з (др.-греч. ἀπόπτωσις — «листопад», от ἀπό- + πτωσις «падение») — регулируемый процесс программируемой клеточной гибели, в результате которого клетка распадается на отдельные апоптотические тельца, ограниченные плазматической мембраной. Фрагменты погибшей клетки обычно очень быстро (в среднем за 90 минут^[1]) фагоцитируются макрофагами либо соседними клетками, минуя развитие воспалительной реакции. Морфологически регистрируемый процесс апоптоза продолжается 1—3 часа. Одной из основных функций апоптоза является уничтожение дефектных (повреждённых, мутантных, инфицированных) клеток. В многоклеточных организмах апоптоз к тому же задействован в процессах дифференциации и морфогенеза, в поддержании клеточного гомеостаза, в обеспечении важных аспектов развития и функционирования иммунной системы. Апоптоз наблюдается у всех эукариотов, начиная от одноклеточных простейших и вплоть до высших организмов. В программируемой смерти прокариотов участвуют функциональные аналоги эукариотических белков апоптоза. Белок p53 является продуктом гена-супрессора опухоли TP53 и экспрессируется во всех клетках организма. При отсутствии повреждений генетического аппарата белок p53 находится в неактивном состоянии, а при появлении повреждений ДНК активируется. Активация состоит в приобретении способности связываться с ДНК и активировать транскрипцию генов, которые содержат в регуляторной области нуклеотидную последовательность, которая называется p53-response element (участок ДНК, с которым связывается белок p53). Таким образом, p53 — фактор, который запускает транскрипцию группы генов и который активируется при накоплении повреждений ДНК. Результатом активации p53 является остановка клеточного цикла и репликации ДНК; при сильном стрессовом сигнале — запуск апоптоза.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация <https://www.youtube.com/watch?v=8iAYEF8dXmw&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Апоптоз вследствие внутриклеточных факторов?
2. Апоптоз вследствие внешнего фактора?

Лекция №12

1. Тема: Теория старения. Канцерогенез.

2. Цель: Полное объяснение процесса старения.

3. Тезисы лекции: Канцерогенеза, также называемый онкогенеза или канцерогенез, является формирование рака, в результате чего нормальные клетки являются преобразованной в раковые клетки. Процесс характеризуется изменениями на клеточном, генетических и эпигенетических уровнях и аномального клеточного деления. Деление клеток представляет собой физиологический процесс, который происходит почти во всех тканях и при различных обстоятельствах. Обычно баланс между пролиферацией и запрограммированной гибели клеток, в форме апоптоза, поддерживается, чтобы гарантировать целостность тканей и органов.

Согласно преобладающей принятой теории канцерогенеза, соматической теории мутации, мутации в ДНК и эпимутациях, которые приводят к раке нарушают эти упорядоченные процессы, нарушая программирования регулирующих процессов, нарушая нормальный баланс между пролиферацией и гибелью клеток. Это приводит к неконтролируемому делению клеток и эволюции этих клеток путем естественного отбора в организме. Только некоторые мутации приводят к раке, тогда как большинство мутаций не делает.

Варианты унаследованных генов может предрасполагают людей к раку. Кроме того, факторы окружающей среды, такие как канцерогены и радиация вызывает мутации, которые могут способствовать развитию рака. Наконец случайные ошибки в нормальной репликации ДНК могут привести к раку вызывая мутации. Серия из нескольких мутаций в определенных классы генов, как правило, требуется до того, как нормальная клетка превратится в раковую клетку. В среднем, например, 15 «мутация водителя» и 60 «пассажиры» мутации обнаружены в раке толстой кишки. Мутации в генах, которые регулируют деление клеток, апоптоз (гибель клеток), и восстановление ДНК может привести к неконтролируемой клеточной пролиферации и рака. Роль генетических факторов в старении. Существует группа наследственных заболеваний (прогерий), для которых ускоренное старение само по себе является основным нозологическим признаком; их частота обычно не превышает 1 случай на 10 миллионов населения. Выделяют 2 основные формы наследственных прогерий: прогерия детей (синдром Хатчинсона-Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера). По материалам В. М. Михельсона (1996) и И. М. Спивака с соавт. (1999), оба синдрома проявляются ускоренным развитием обычных признаков естественного старения. Однако в 1-м случае они начинают развиваться с рождения, и больные редко доживают до 20 лет; во 2-м случае ускоренное старение начинается с периода полового созревания, и продолжительность жизни может достигать 30 - 40 лет. Больные рано начинают выглядеть старообразно, резко седеют и теряют волосы, имеют кожные изменения, ранние морщины, "старческий" голос - все это позволяет говорить об ускоренном старении.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация https://www.youtube.com/watch?v=u43_cpZPm6w

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое канцерогенез?
2. Объяснить теорию старения?

Лекция №13

1. Тема: Генетика развитие. Клеточный и генетический механизм онтогенеза.

2. Цель: Полное понимание этапов онтогенеза человека.

3. Тезисы лекции: Биология развития — раздел современной биологии, изучающий процессы индивидуального развития (онтогенеза) организма.

При этом изучаются все этапы онтогенеза: и с момента рождения до момента смерти, и самые начальные (зародышевый и предзародышевый) этапы. Начальные этапы онтогенеза исследует также эмбриология.

Специфика биологии развития состоит в том, что она рассматривает формообразовательные процессы в четырех измерениях: не только в пространстве, но и во времени.

Современная биология развития интенсивно исследует молекулярные, биохимические и генетические механизмы различных формообразовательных процессов, активно изучает особенности субклеточной и клеточной организации зародышей.

Как наука биология развития начала формироваться с середины XX века на основе данных молекулярной биологии, эмбриологии, генетики. Изучает различные аспекты процесса развития на молекулярном, клеточном, тканевом, органном и организменном уровнях, решает фундаментальные проблемы реализации программ генетической информации в ходе онтогенеза и молекулярных основ фенотипических изменений, нормального и опухолевого роста клеток и клеточных популяций, морфогенеза, специфики клеточной, тканевой, органной дифференцировки, клеточных взаимодействий, возникновения и становления регуляторных механизмов, обеспечивающих целостность развития. Различают **личиночный**, или непрямой, тип онтогенеза, характерный для многих видов беспозвоночных и некоторых позвоночных животных (рыбы, земноводные). Обусловлен относительно малыми запасами желтка в яйцах этих животных, а также необходимостью смены среды обитания в ходе развития либо необходимостью расселения видов, ведущих малоподвижный или паразитический образ жизни.

Неличиночный (яйцекладный) — у ряда беспозвоночных, а также у рыб, пресмыкающихся, птиц и некоторых млекопитающих, яйца которых богаты желтком. Зародыш длительное время развивается внутри яйца.

Внутриутробный тип развития характерен для человека и высших млекопитающих, яйцеклетки которых почти лишены желтка. В материнском организме образуется временный орган — **плацента**, через который организм матери обеспечивает все потребности растущего эмбриона. Завершается этот тип развития процессом деторождения.

Онтогенез делится на два периода:

1. эмбриональный — от образования зиготы до рождения или выхода из **яйцевых оболочек**;
2. постэмбриональный — от выхода из яйцевых оболочек или рождения до смерти организма.

В эмбриональном периоде, как правило, выделяют следующие этапы: **дробление**, **гастрюляцию** и **органогенез**. *Эмбриональный*, или зародышевый, период онтогенеза начинается с момента оплодотворения и продолжается до выхода зародыша из яйцевых оболочек. У большинства позвоночных он включает стадии (фазы): **дробления**, **гастрюляции**, **гисто-** и **органогенеза**.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация <https://www.youtube.com/watch?v=ps92yjSDE04&feature=youtu.be>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Назовите этапы и стадии онтогенеза?
2. Что вы знаете о явлениях фазы?

Лекция №14

1. Тема: Тератогенез. Клеточный механизм дефектов кожи. Стволовые клетки.

2. Цель: Определение и интерпретация врожденных пороков развития.

3. Тезисы лекции: Знакомство со стволовыми клетками можно начать при изучении темы «Индивидуальное развитие организмов» на этапе рассмотрения эмбрионального периода их развития. При слиянии сперматозоида с яйцеклеткой образуется зигота, которая начинает делиться, не увеличиваясь в размерах, т.е. дробиться, образуя клетки - бластомеры. Это и есть первые в организме стволовые клетки – т.е. клетки, способные превращаться (специализироваться) в любую клетку организма (для млекопитающих это примерно 350 типов!). Такое свойство стволовых клеток называют тотипотентностью. Кроме того, стволовые клетки, в отличие от других, могут делиться неопределенное число раз! Для учащихся, интересующихся предметом, можно пояснить, что такая особенность стволовых клеток связана с наличием фермента теломеразы, который позволяет при каждом последующем делении стволовой клетки не лишаться ей участка ДНК при удвоении. В обычных же соматических клетках такой фермент неактивен или вовсе отсутствует, и, следовательно, клетка запрограммирована на определенную продолжительность жизни (число делений). В конечном итоге клетка теряет жизненно важные гены и погибает. Представьте себе, что теломераза была бы активна во всех клетках – человек был бы бессмертен! Кстати, половые и раковые клетки за счет все той же активной теломеразы также неограниченны в числе делений. И, если это свойство половых клеток играет положительную роль для сохранения вида, то для раковых клеток – обуславливает страшную болезнь, которая занимает второе место (после сердечно-сосудистых заболеваний) среди причин смертности человека. Еще одной особенностью стволовых клеток является их неравномерное деление, – одна дочерняя клетка специализируется в какую-либо клетку ткани, а вторая - остается стволовой. Это позволяет стволовым клеткам поддерживать определенную численность их популяции и позволяет образовывать целую иерархию стволовых клеток в организме, которые запасаются в определенных депо. И, наконец, для стволовых клеток характерен эффект Хоуминга – способность находить зону повреждения и фиксироваться в ней, восполняя утраченную функцию при введении в организм. Свойство стволовых клеток к миграции обусловлено биохимическими сигналами, поступающими из области, нуждающейся в этих клетках и воспринимаемыми их рецепторами. Таким образом, эффект Хоуминга можно объяснить способностью клетки к хемотаксису (хемо - химический; таксис - двигательная реакция) - направленное движение клеток под действием биохимических веществ, вырабатываемых в той области организма, которая нуждается в помощи стволовых клеток. После знакомства с уникальными особенностями стволовых клеток учитель может поставить проблемный вопрос – «Есть ли у стволовых клеток иерархия?». Очевидно, если такая иерархия существует, необходимо познакомиться с классификацией стволовых клеток.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация
<https://www.youtube.com/watch?v=u134zXfJlps>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое тератогенные факторы?
2. Какие изменения мы знаем РПР?
3. Дайте понятие о науке тератологии?

Лекция №15

1. Тема: Основы медицинской генетики. Типы наследственных признаков. Моногенная, полигенная комбинация.

2. Цель: Изучать методы исследования генетики человека.

3. Тезисы лекции: Генетика — наука о закономерностях наследственности и изменчивости. В зависимости от объекта исследования классифицируют генетику растений, животных и пр. ; в зависимости от используемых методов других дисциплин — молекулярную генетику, экологическую и другие. Идеи и методы генетики играют важную роль в медицине, сельском хозяйстве, микробиологической промышленности, а также в генетической инженерии .

Медицинская генетика — область генетики, наука, которая изучает:

- явления наследственности и изменчивости на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном
- особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков,
- роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения поколению наследственных болезней,
- наследственные заболевания человека,
- зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды,
- методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

Задачи медицинской генетики :

- диагностика наследственных заболеваний
- анализ их распространенности в различных популяциях и этнических группах
- профилактика наследственных заболеваний на базе прена-тальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление больных детей
- выработка рекомендаций по их лечению.

Изучение наследования человека с помощью гибридологического анализа (метод скрещиваний) невозможно.

Для генетического анализа у человека используются специфические методы:

- генеалогический (метод анализа родословных),
- близнецовый,
- цитогенетический,
- биохимический,
- дерматоглифики и пальмоскопии
- молекулярно-генетический (ДНК-диагностики)
- популяционно-статистический,
- генетики соматических клеток

Клинико-генеалогический метод был предложен в конце XIX века Ф. Гальтоном. Он основан на построении родословных и прослеживании в ряду поколений передачи наследственного признака.



Цитогенетический метод основан на микроскопическом исследовании хромосом, кариотипа человека в норме и патологии.

Этот метод позволяет установить наличие наследственных болезней человека, изучать структуры хромосом, обнаруживать транслокации, строить генетические карты, проводить анализ хромосомных и геномных мутаций, проводить цитохимическое изучение активности генов и т. д.

Биохимический метод дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=rCSIU7VSQRc&feature=youtu.be>

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. На сколько групп делятся наследственные заболевания человека, родители?

2. Что такое мультифакторные заболевания?

Лекция №16

1. Тема: Цитоплазматическая наследственность. Общей патологии место наследственных заболеваний.

2. Цель: Общие понятия наследственных заболеваний.

3. Тезисы лекции: Явление внеядерной или цитоплазматической наследственности состоит непосредственно в способности некоторых структурных компонентов цитоплазмы сохранять и передавать от родителей к потомкам, из поколения в поколение часть наследственной информации. Конечно, ведущую роль выполняют гены хромосом в процессе наследования большей доли признаков организма, но внеядерная наследственность тоже играет достаточно значительную роль. Этот вид наследственности связан напрямую с двумя видами генетических явлений. Первое - это с наследованием признаков, обусловленных внеядерными генами, которые содержатся в специальных органеллах. Такими органеллами в клетках являются митохондрии, пластиды. Второе - с появлением у потомков признаков, которые обусловлены ядерными генами родительских форм, но на развитие и проявление их влияет цитоплазма яйцеклетки. Цитоплазматическая наследственность, которая связана с генами пластид, свойственна многим цветочным растениям, например, таким как львиный зев, ночная красавица. Среди них встречаются формы с пестрыми листьями. Данный признак может передаваться только по материнской линии. Степень пестроты листьев объясняется тем, что некоторые части пластид не способны образовывать хлорофилл. Кроме того, еще во время образования гамет (яйцеклеток и спермиев) пластиды попадают к яйцеклеткам, а не к спермиям.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=0JWLMpbRpCY>

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое цитоплазматическое наследование?

2. Какое заболевание относим к наследственным заболеваниям?



Лекция №17

1. Тема: Наследственные моногенные заболевания классического и неклассического типа.

2. Цель: Получение информации о моногенных заболеваниях.

3. Тезисы лекции: Исследование наследственных и врожденных заболеваний у человека сопряжено со многими трудностями, среди которых можно выделить следующие: 1) в отличие от исследователя-экспериментатора, клиницист-генетик не может проводить экспериментальных скрещиваний и проследить наследование признака в ряду поколений; 2) оценка полученных данных ограничивается продолжительностью жизни исследователя; 3) современные семьи имеют малое число детей, что затрудняет изучение направлений сегрегации того или иного наследственного признака. В связи с этим клиницисту приходится анализировать то, что накапливается в существующих человеческих популяциях, - признаки, болезни, пороки развития, аномалии органов и систем, тканевые дисплазии и т.д.. В медико-генетической практике используются специфические генетические методы, которые позволяют установить наследственный характер заболевания, типы наследования мутантного гена, выявить гетерозиготное носительство патологического гена, определить риск повторения генетически обусловленного заболевания у потомства и родственников больного.

Среди множества генетических методов классическими, используемыми в медико-генетической практике, являются три основных метода: 1) клинико-генеалогический, 2) математико-статистический, 3) кариологический. В современной практике они дополнены высокотехнологичными биохимическими методами, методами иммунологического анализа, молекулярно-генетическими и молекулярно-цитогенетическими методами, в то же время реже используются ранее широко применявшиеся методы, такие как близнецовый, дерматоглифики и др. Для диагностики наследственных болезней, наряду со специфическими генетическими методами, могут использоваться по показаниям многие клинические и так называемые параклинические методы (морфологическое исследование биоптатов мышц, электрофизиологические, ультразвуковые, рентгенологические и многие другие информативные методы). Хотя они не являются собственно генетическими методами, они крайне необходимы и находят широкое применение в генетической практике. При распознавании наследственных болезней основным методом диагностики в первую очередь является клинико-генеалогический метод, который широко используется в клинической генетике, практически при диагностике любых врожденных и наследственных заболеваний, а остальные - по показаниям, при подозрении на ту или иную наследственную форму патологии. Он основан на анализе характера передачи различных признаков и заболеваний в отдельной семье с указанием родственных связей между членами семьи. Основной задачей генеалогического метода является изучение характера распределения наследственных признаков в семье. Это достигается путем составления родословных, на основе которых решается вопрос о частоте той или иной патологии, особенностях ее передачи. После составления родословной проводится генеалогический анализ, основная задача которого - установить ход наследственной передачи заболевания. При проведении индивидуального анализа необходимо учитывать наличие комбинации признаков, наиболее характерных для различных типов наследования.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=dFOwvD1Xb0w&feature=youtu.be>

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

- 1.Что такое аутосомно – рецессивные наследственные заболевания?
2. На сколько групп выделяем моногенные заболевания, назовите?

Лекция №18

1. Тема: Особенности наследственности. Наследственные заболевания. Многофакторные заболевания. Хромосомные заболевания.

2. Цель: Умение различать мультифакторные и хромосомные заболевания.

3. Тезисы лекции: **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. Наследственные заболевания могут быть обусловлены мутациями, передаваемыми в семьях по наследству, или мутациями, вновь возникшими в клетках зародышевой линии, в зиготе или на очень ранних этапах развития. Наследственные болезни многочисленны (известно свыше 6000) и разнообразны по проявлениям.

Некоторые наследственные заболевания являются врождёнными. Врождённые наследственные болезни следует отличать от пороков развития, вызванных, например, инфекцией (сифилис или токсоплазмоз) или воздействием иных повреждающих факторов на плод во время беременности. Наследственные заболевания классифицируют также по типу наследования. Для значительной части наследственных болезней тип наследования установлен — патологические признаки, также как и нормальные, могут наследоваться аутосомно-доминантно, аутосомно-рецессивно и сцепленно с полом (X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный и Y-сцепленный типы наследования). Термин «аутосомный» указывает на то, что мутантный ген локализован в аутосоме, «X-сцепленный» — в половой X-хромосоме, а «Y-сцепленный» — в половой Y-хромосоме. Выделение доминантного и рецессивного типов наследования существенно с медицинской точки зрения, так как при доминантном типе наследования клиническое проявление болезни обнаруживается у гомо- и гетерозигот, а при рецессивном — только у гомозигот, то есть значительно реже.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RplAaNbQ&feature=youtu.be

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Особенности синдрома Дауна и синдрома мочевого пузыря?
2. Назовите методы лечения и профилактики хромосомных заболеваний?

Лекция №19

1. Тема: Рубежный контроль.

2. Цель: Обсуждение тестовых заданий.

Лекция №20

1. Тема: Основы популяционной генетики. Закон Харди – Вайнберга. Генетические исследования популяции.

2. Цель: Дать общее представление о популяциях.

3. Тезисы лекции: В медицинской генетике закон Харди — Вайнберга позволяет оценить популяционный риск генетически обусловленных заболеваний, поскольку каждая популяция обладает собственным аллелофондом и, соответственно, разными частотами неблагоприятных аллелей. Зная частоты рождения детей с наследственными заболеваниями, можно рассчитать структуру аллелофонда. В то же время, зная частоты неблагоприятных аллелей, можно предсказать риск рождения больного ребёнка.

В **селекции** — позволяет выявить генетический потенциал исходного материала (природных популяций, а также сортов и пород народной селекции), поскольку разные сорта и породы характеризуются собственными аллелофондами, которые могут быть рассчитаны с помощью закона Харди — Вайнберга. Если в исходном материале выявлена высокая частота требуемого аллеля, то можно ожидать быстрого получения желаемого результата при отборе. Если же частота требуемого аллеля низка, то нужно или искать другой исходный материал, или вводить требуемый аллель из других популяций (сортов и пород).

В экологии — позволяет выявить влияние самых разнообразных факторов на популяции. Дело в том, что, оставаясь фенотипически однородной, популяция может существенно изменять свою генетическую структуру под воздействием ионизирующего излучения, электромагнитных полей и других неблагоприятных факторов. По отклонениям фактических частот генотипов от расчётных величин можно установить эффект действия экологических факторов. При этом нужно строго соблюдать принцип единственного различия. Пусть изучается влияние содержания **тяжелых металлов** в почве на генетическую структуру популяций определённого вида растений. Тогда должны сравниваться две популяции, обитающие в крайне сходных условиях. Единственное различие в условиях обитания должно заключаться в различном содержании определённого **металла** в почве.

4. Иллюстративный материал: Мультимедийный проектор, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=slohBI2zy0I&feature=youtu.be>

5. Литература:

Основные литературы.

1. Мустафин. - ; Мин. образования и науки РФ. Рекомендовано ГБОУ ВПО "Первый Мос. гос. мед. ун-т им. И. М. Сеченова". - М. : ГЭОТАР - Медиа,
2. Ковшарь, А. Ф. Биология: жалпы білім беретін мектептің 11-сыныбына арналған оқулық (жаратылыстану-математика бағыты) / А. Ф. Ковшарь, А. Р. Соловьева, Қ. Қайым. - 2-бас., өнд. толықт. ; ҚР Білім және ғыл. Министрлігі ұсынған. - Алматы : Атамұра, 2014. - 416 бет.
3. Ковшарь, А. Ф. Биология: учеб. для 11 кл. общеобразовательной школы (естественно-математическое направление) / А. Ф. Ковшарь, А. Р. Соловьева, К. Қайым. - 2-е изд., дораб. ; Рек. М-вом образования и науки РК. - Алматы : Атамұра, 2014. - 384 с.



4. Касымбаева, Т. Общая биология: учеб.для 10 кл. естественно-математического направления общеобразовательных школ / Т. Касымбаева, К. Мухамбетжанов. - 3-е изд., перераб. и доп. ; Утв. М-вом образования и науки РК. - Алматы :Мектеп, 2014. - 368 с.
5. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология: учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
6. Тель, Л. З. Биология негіздері. І-Шбөлім. Валеологияжәне экология элементтерімен: мектептерге, жоғарыжәне орта оқуорындарынаарналғаноқуқұралы / Л. З. Тель, Е. Д. Дәленов. - Алматы :Эверо, 2011. - 348 бет.с.

Электронныйресурс:

1. Биология [Электронный ресурс] : руководство к лабораторным занятиям: учеб.пособие / О. Б. Гигани [и др.]. - Электрон.текстовые дан. (39,9 Мб). - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2012. - 272 с. эл. опт.диск (CD-ROM)
2. Пехов, А. П. Биология [Электронный ресурс] : учебник / А. П. Пехов. - Электрон.текстовые дан. (42,9 Мб). - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 664 с. эл. опт.диск

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое генофонд?
2. Кто является ученым, внедрившим термин популяции?