



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

КАФЕДРА ОБЩЕЙ И МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ

**Для самостоятельной подготовки студентов института клинической
медицины, института стоматологии, института педиатрии, института
профилактической медицины и института социально-гуманитарного и
цифрового развития медицины**

**ТЕМА: МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ**

Составители: Ю.В. Мякишева – д.м.н., профессор
Д.С. Громова – старший преподаватель

Самара, 2025

Методические разработки предназначены для самостоятельной работы обучающихся на практических занятиях, а также для внеаудиторной работы для подготовки к занятиям и экзамену по дисциплине «Биология».

Методические разработки составлены в соответствии с рабочей программой дисциплины, а также согласно требованиям Федерального государственного образовательного стандарта.

ТЕМА: Молекулярно-генетические механизмы наследственности и изменчивости

Актуальность темы. Благодаря большому объему человеческого генома и более низкому давлению естественного отбора, связанному с социальной природой человека, в генофонде человечества за тысячелетия его существования в результате постоянно идущего мутационного процесса накоплено большое число аллелей многих генов. Это является причиной формирования у людей разнообразных вариантов признаков и свойств как на структурном, так и на биохимическом уровнях. В основе индивидуальных различий по многим белкам лежат изменения соответствующих генов. Изучение аминокислотного состава вариантов белков человеческого организма, интенсивности их синтеза, функциональной активности дает ценные сведения об организации и экспрессии его наследственного материала, а также позволяет разрабатывать принципиально новые подходы к лечению и диагностики многих заболеваний.

Цель занятия: систематизировать знания о структурно-функциональной организации наследственного материала, его уровнях и механизмах реализации.

Формируемые компетенции. В процессе изучения темы у обучающихся формируются следующие универсальные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции:

- УК-8: Способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов
- ОПК-2: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований
- ОПК-4: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
- ОПК-8: Способен использовать основные физико-химические, математические и естественно-научные понятия и методы при решении профессиональных задач
- ПК-13: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

- ПК-19: Оценка морфофункциональных, физиологических состояний, физических, патологических процессов и генетических факторов в организме человека, управление живым организмом как сложной системой для решения профессиональных задач

- ПК-20: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

Студент должен **знать**:

- структурные компоненты эукариотической клетки
- современные методы исследования молекулярной генетики
- строение и химический состав нуклеиновых кислот
- принцип и этапы редупликации ДНК
- виды и механизмы репарации ДНК
- основные этапы реализации генетической информации
- онтогенез и его периодизацию
- основные клеточные процессы в онтогенезе
- механизм формирования половых признаков в эмбриогенезе
- механизмы регенерации
- современную классификацию изменчивости
- классификацию мутаций и механизмы их возникновения
- основные антимутационные механизмы
- суть каждого метода генетики человека: его возможности, достоинства и недостатки

Студент должен **уметь**:

- работать со специальной литературой по биологии
- решать задачи по молекулярной генетике

Студент должен **владеть**:

- навыками научно-исследовательской работы
- владеть техникой изготовления слайдов по концептуальным вопросам молекулярной генетики

Ключевые вопросы для контроля знаний

1. Клетка как открытая биологическая система. Строение и функции биологических мембран
2. Основные компоненты эукариотической клетки. Цитоплазматический матрикс. Мембранные и немембранные органоиды
3. Особенности организации прокариотических и эукариотических клеток. Основные компоненты эукариотической клетки. Строение и функции клеточного ядра.
4. Хромосома, химический состав и строение хромосом. Виды хромосом.
5. Правила хромосом. Классификация хромосом человека.
6. Структурная организация хроматина. Гетерохроматин и эухроматин.
7. Морфология хромосом. Нуклеосомная модель строения хромосом.

8. Уровни компактизации хромосом. Виды хромосом.
9. Кариотип. Особенности кариотипа человека. Денверская классификация хромосом. Современная классификация хромосом человека.
10. Особенности хромосомной организации в зависимости от стадии клеточной пролиферации. Морфология хромосом. Правила хромосом.
11. Нуклеиновые кислоты. Структура, химический состав. Роль различных видов нуклеиновых кислот в клетке
12. Редупликация ДНК. Механизмы и биологическое значение
13. Репарация. Виды репарации. Механизм и биологическое значение репарации
14. Митохондриальная ДНК. Митохондриальные болезни
15. Генный уровень организации наследственного материала. Ген, его свойства. Классификация генов
16. Генетический код и его свойства.
17. Этапы реализации наследственной информации. Транскрипция и пострепарационные процессы.
18. Трансляция и посттрансляционные процессы.
19. Особенности экспрессии генов у эукариот.
20. Взаимосвязь между геном и признаком. Центральная догма молекулярной биологии.
21. Особенности молекулярной генетики, ее объекты, методы исследования и фундаментальные открытия.
22. Типы деления клеток. Клеточный цикл. Его периодизация.
23. Фазы митотического цикла. Регуляция митоза. Результаты нарушений митоза
24. Прямое деление клеток. Амитоз. Его виды и биологическое значение.
25. Мейоз, как цитогенетическая основа гаметогенеза. Генетические механизмы регуляции мейоза.
26. Онтогенез, его периодизация и продолжительность у человека.
27. Гаметогенез и его виды. Морфо-функциональная организация половых клеток человека
28. Эмбриональный период онтогенеза, его периодизация.
29. Дробление и образование бластулы. Гастрюляция
30. Гистогенез и органогенез. Закладка комплекса осевых органов. Дифференцировка зародышевых листков.
31. Регуляция онтогенеза.
32. Критические периоды онтогенеза.
33. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер. Гипотезы, объясняющие механизм кроссинговера.
34. Генетическое картирование. Принципы и методы генетического картирования.
35. Генетические механизмы определения пола.
36. Особенности строения половых хромосом человека . Группы сцепления половых хромосом.
37. Половые признаки: первичные, вторичные, ограниченные полом, зависимые от пола, сцепленные с полом.

38. Формирование пола в ходе онтогенеза.
39. Мутации, приводящие к нарушению репродуктивной функции.
40. Половые генетические аномалии человека; механизм образования, фенотипические проявления: синдром трисомии X; синдром Клайнфельтера; синдром Шерешевского – Тернера.
41. Половой хроматин. Методы определения. Значение для экспресс-диагностики.
42. Изменчивость живых организмов. Причины и современная классификация изменчивости.
43. Фенотипическая изменчивость. Виды фенотипической изменчивости. Норма реакции.
44. Генотипическая изменчивость.
45. Мутации. Причины возникновения мутаций. Современная классификация мутаций.
46. Генные мутации, их классификации, механизмы и причины возникновения. Генные болезни человека.
47. Хромосомные мутации, их классификация, механизмы и причины возникновения. Хромосомные болезни человека.
48. Геномные мутации, их классификации, механизмы и причины возникновения. Болезни, связанные с изменением числа хромосом.
49. Антимутационные механизмы: вырожденность генетического кода, интрон-экзонная структура генов, репарация ДНК и др.
50. Наследственные и мультифакториальные заболевания.
51. Человек, как объект генетического исследования. Современные и классические методы изучения генетики человека
52. Современные и классические методы изучения генетики человека.
53. Генеалогический метод. Принципы составления и анализа родословной. Критерии для определения типов наследования признаков.
54. Близнецовый метод. Понятие о конкордантности и дискордантности признаков.
55. Биохимический метод. Селективные генетические программы
56. Молекулярно-генетические методы. ДНК-диагностика наследственных заболеваний человека.
57. Цитогенетический метод. Идентификация хромосом человека. Способы окраски хромосом
58. Профилактика наследственных заболеваний. Основные принципы, задачи и методы медико-генетического консультирования.
59. Репаративная медицина. Виды регенерации и её уровни
60. Фазы регенераторного процесса. Механизмы контроля регенерации

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕРКИ

1. Решите ситуационные задачи.

1.1. Цитофотометрические исследования выявили в печени одно- и двухъядерные тетраплоидные клетки. На какой фазе течение митоза было не завершено в том и в другом случае?

1.2. При исследовании процесса гастрюляции выявлено расслоение клеток бластодермы на два слоя, лежащих друг над другом. Как вначале называются эти два слоя клеток? Как называется данный способ гастрюляции? Для каких групп животных он характерен?

1.3. При краевом ранении печени удаленная часть не восстанавливается. В то же время внутри оставшейся части усиливается размножение клеток (гиперплазия) и в течение двух недель после удаления 2/3 печени восстанавливаются исходные масса и объем. Внутренняя структура печени оказывается нормальной, функция печени также возвращается к норме. Какой способ регенерации иллюстрирует этот пример? Какие типы регенерации Вам известны?

ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ПОДГОТОВКИ

1. Биология : учебник для студентов вузов / МЗ РФ, ГБОУ ВПО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова; под ред. Н. В. Чебышева. - Москва : МИА, 2016. - 635 с.ил. - ISBN 978-5-9986-0229-0.
2. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 725 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4568-6.
3. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 553 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4569-3.
4. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 553 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3565-6.
5. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3564-9.
6. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 2 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 553 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5308-7.
7. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 1 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5307-0.
8. Практикум по биологии: учебно-методическое пособие / Ю.В. Мякишева, Р.А. Щепеткова, Д.С. Громова, А.Ф. Павлов, И.С. Павлов, Ю.А. Халитова ; ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России. - Самара: ИД «Би Групп», 2023. - 100 с.
9. Биология. Т. 1.: учебник: в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-7494-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>
10. Биология. Т. 2. : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-7495-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474952.html>