Биология гр 1 ОР-23 задание записать в тетрадь выполнить задания.

**Практическая работа
Тема: Решение задач на определение типа мутации при передаче
наследственных признаков, составление генотипических схем скрещивания
Цель:** закрепить теоретические знания о типах мутаций и их
происхождении, научиться решать задачи на определение типов мутаций.
**Ход работы:**1.Изучите теоретическую часть.
2.Выполните задания практической части.
**2.5.1 Краткие теоретические сведения**Мутация от латинского «mytatio» - изменение. Это качественные и
количественные изменения ДНК организмов, приводящие к изменениям
генотипа. Термин введён Гуго де Фризом в 1901 году. Затрагивают ДНК в
различной степени: отдельный ген, отдельную хромосому или весь генотип. По
уровню возникновения мутации делят на группы.
**Генные мутации**: Изменение одного или нескольких нуклеотидов в
пределах гена, их часто называют точечными. Они возникают при репликации
ДНК, вместо комплементарных пар А-Т и Г- Ц возникают неправильные
сочетания, в результате возникают новые сочетания нуклеотидов, которые
кодируют новые или изменённые белки. Такие, казалось бы, незначительные
изменения приводят к серьёзным, неизлечимым заболеваниям.
**Хромосомные мутации** значительные изменения структуры хромосом,
затрагивают несколько генов. В зависимости из изменений их делят на группы:
А) утрата - отрыв концевой части хромосомы (хромосомная мутация
приводит к смерти).
Б) делеция – утрата средней части (тяжелые заболевания, летальный исход)
В) дупликация –удвоение какого-либо участка Г) инверсия – разрыв хромосомы в 2-х местах, разворот получившегося
фрагмента на 180°и обратное встраивание на место разрыва.
Д) транслокация- участок хромосомы прикрепляется к другой, не
гомологичной ей. Возникают при нарушениях процесса деления.
Е) хромосомные аберрации - различные изменения структуры хромосом
(нехватки, транслокации, инверсии, дупликации), затрагивающие обе хроматиды,
поскольку эти изменения происходят до начала репликации, т. е. на стадии G1
клеточного цикла. Иногда под хромосомными аберрациями подразумевают весь
комплекс нарушений генома на уровне отдельных хромосом.
Хромосомные мутации: закономерно приводят к гибели организмов, так как
затрагивают целые хромосомы
**Геномные мутации**: изменение числа хромосом, которые бывают:
А) не кратно гаплоидному набору (± 1 хромосома) – гетероплоидия;
Б) кратно гаплоидному набору (увеличение числа хромосом в 2, 4 и более
раз) –полиплоидия.
Причина наследственных заболеваний у человека – это мутации, то есть
спонтанные изменения генов, которые возникают, в первую очередь, под
влиянием окружающей среды. Лечение наследственных заболеваний крайне
затруднено, его практически не существует, можно лишь улучшить симптомы.
**2.5.2 Порядок выполнения работ
Задание 1. Решить задачи на генные мутации**Образец решения задач
Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК
5’TTAТГТАААТТТЦАГ 3’ удалить пятый и 13-й слева нуклеотиды?
Решение:
Построим молекулу и-РНК по принципу комплементарности, а затем
определим последовательность аминокислот в полипептидной цепи до изменений
ДНК: 5’ TTAТГТАААТТТЦАГ 3’– кодогенная цепь
3’ ААТАЦАТТТАААГТЦ 5’ – матричная цепь
И-РНК: 5’ УУАУГУАААУУУЦАГ 3’
а/к: лей-цис-лиз-фен-глн
Произведем указанные изменения в структуре ДНК и вновь определим
последовательность аминокислот
и-РНК: 5’ УУАУУАААУУУА 3’
а/к лей-лей-асп-ле
1) Участок цепи белка вируса табачной мозаики состоит из следующих
аминокислот: сер-гли-сер-иле-тре-про-сер. В результате воздействия на иРНК
азотистой кислоты цитозин РНК превращается в гуанин. Определите изменения в
строении белка вируса после воздействия на и-РНК азотистой кислотой.
Решение:

2) Фрагмент кодогенной цепи ДНК в норме имеет следующий порядок
нуклеотидов: ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации четвертый
аденин и пятый цитозин слева выпали из цепи. Как называется такой тип
мутации. Определите структуру полипептидной цепи, кодируемой данным
участком ДНК, в норме и после выпадения нуклеотидов.
Решение:
3) У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в
норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым
соответствуют следующие триплеты и-РНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАГ, ЦГУ,
ААА. У здорового человека в моче обнаруживаются аланин, серин, глутаминовая
кислота и глицин. Напишите триплеты и-РНК, соответствующие аминокислотам,
имеющимся в моче здорового человека.
**Задание 2. Решить задачи на геномные мутации**Образцы решения задач
При решении подобных задач нужно указать, при слиянии каких гамет
формируется зигота с данным кариотипом, затем показать механизм
возникновения этих гамет в процессе мейоза.
Задача 1: В клетках фибробластов эмбриона человека установлен кариотип
3А+ХХ. Объясните механизм возникновения такого кариотипа.
Решение:
Общее количество хромосом в кариотипе 3А+ХХ равно 22×3+2=68
хромосом. Зигота с кариотипом 3А+ХХ могла возникнуть при слиянии:
нормальной яйцеклетки (А+Х) с аномальным сперматозоидом (2А+Х).
1) Объяснить механизм возникновения кариотипа 2А+ХХХ у женщины. Указать общее количество хромосом в кариотипе и количество хромосом в
гаметах. Указать название мутации? Охарактеризовать фенотип и назвать
синдром?
Решение:
2) В консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился
ребенок с синдромом Дауна. Родители оба здоровы. У материи в кариотипе
выявлена транслокация части хромосомы 21 на хромосому 15 (trs 15+21).
Объясните механизм появления кариотипа больного ребенка. Могут ли в данной
семье родиться здоровые дети?
Решение:
3) Все клетки больного мужчины имеют по 47 хромосом за счет лишней Yхромосомы. Укажите название этой мутации и возможные механизмы ее
возникновения.
Решение:
**Задание 3. Решить задачи на хромосомные мутации**1) В результате мутации последовательность генов в хромосоме изменилась
с ABCDEFGH на ABCFDFH. Определите тип хромосомной мутации.
Решение:
2) В геноме организма в результате действия токсинов произошла
хромосомная перестройка между генами, находившимися в одной хромосоме.
Последовательность генов изменилась с ABCDEFGH на ABCFEDGH. Определите
тип мутации.
Решение:
**Вопросы для самоконтроля:**1. Назовите причины образования мутаций.
2. С чем связаны хромосомные мутации?
3. Какие изменения происходят с организмом при геномных мутациях?.
Приведите примеры