

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
КАМЧАТСКОГО КРАЯ
«КАМЧАТСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС
лекционного занятия
ПМ. 04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

По теме: **«Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.»**

Для специальностей: код 34.02.01 специальность «Сестринское дело»

Уровень подготовки базовый

Рассмотрена

УТВЕРЖДАЮ

на заседании цикловой комиссии

Заместитель директора по УМР

общепрофессиональных дисциплин

_____/С.В. Коровашкина

Протокол № 2
«18» октября 2019 г.

« 19 » октября 2019 г.

Председатель ЦМК _____/Л.В. Каташевич

Составитель: преподаватель Потапова Е.В.

Методическая разработка предназначена для проведения лекционного занятия по теме «Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности» по дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для студентов 1 года обучения по программам подготовки специалистов среднего звена по специальностям 34.02.01 «Сестринское дело». Лекционное занятие является обзорным по обобщению знаний цитохимических основ генетики, полученных в результате изучения курса биологии общеобразовательной программы, с перемещением внимания на хранение наследственной информации и её расшифровки.

Содержание:

Пояснительная записка	4
Цели лекционного занятия	4
Изучив тему занятия, студент должен знать	5
Межпредметные связи	5
Методы обучения и технологии	5
Основная часть	7
Контрольно-измерительные материалы	24
Самостоятельная работа	32
Список использованной литературы	38
Приложение	39

Пояснительная записка

Лекционное занятие по теме «Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности» относится к разделу «Цитологические и биохимические основы наследственности» дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для студентов 1 года обучения по программам подготовки специалистов среднего звена по специальностям 34.02.01 «Сестринское дело» и проводится в соответствии с рабочей программой. В процессе занятия студенты знакомятся морфофункциональной характеристикой клетки, строением и функциями хромосом человека, развитием сперматозоидов и яйцеклеток человека, химическим строением и генетической ролью нуклеиновых кислот, генами и их структурой, понятием «генетический код» и его свойства.

Цели лекционного занятия:

Учебные

1. Изучение морфофункциональных характеристик клетки
2. Изучение строения и функции хромосом человека
3. Знакомство с развитием сперматозоидов и яйцеклеток человека.
4. Изучение химического строения и генетической роли нуклеиновых кислот.
5. Изучение генов и их структура.
6. Изучение генетического кода и его свойств.

Воспитательные

1. Научить студентов логически мыслить и перерабатывать информацию, формулировать вопросы
2. воспитывать ответственность за состояние своего здоровья, через понимание хрупкости происходящих цитологических и биохимических процессов.
3. развивать внимательность, способность к рассуждению и анализу, а также пониманию системного характера биохимических процессов, происходящих в клетках

Изучив тему занятия, студент должен знать:

- Строение животной клетки
- строение и функции хромосом
- механизм и стадии митоза, мейоза
- Хромосомный набор

- Клеточный цикл
- механизм и стадии митоза, мейоза
- строение и функции хромосом
- генетическую роль нуклеиновых кислот
- свойства генетического кода
- механизмы реализации наследственной информации

Межпредметные связи:

Химия: нуклеиновые кислоты, строение и синтез белка Латинский язык: использование терминологии и словообразования Биология, Анатомия: схема митоза и мейоза, строение частей тела

Продолжительность занятий: 90 минут

Место проведения: аудитория колледжа

Методы обучения и технологии:

- *информационно-развивающий* (знакомство с цитологическими и биохимическими процессами в клетке, ответственными за передачу наследственной информации)
- *частично-поисковый* (выявление основных цитохимических компонентов клетки, ответственных за передачу наследственной информации);
- *коллективное обсуждение* (анализ процесса синтеза белка, кодирования наследственной информации и процесса её передачи потомкам);
- элементы информационно–компьютерных технологий, проблемного обучения, коллективного обсуждения

Оснащение занятия:

Дидактический обучающий материал –

1. Теоретическая информация по вопросам занятия.
2. Мультимедийный материал по изучаемой теме.

1) Контролирующий материал –

1. Вопросы для фронтального и индивидуального опроса;
2. Вопросы для фронтального и индивидуального опроса;

- Какие органеллы клетки участвуют в делении?
- Из каких фаз состоит клеточный цикл?
- Что такое ДНК и РНК?
- Где храниться генетическая информация?

- Что такое репликация?
- В какой стадии клеточного цикла происходит репликация?
- Где происходит синтез белка и как называется этот процесс?
- Что такое азотистое основание?

Технологическая карта занятия

№ п/п	Этапы	Время	Методические рекомендации
1	Организационная часть, целевая установка	2 минут	<p>Преподаватель проверяет готовность аудитории к занятию, внешний вид студентов. Отмечает отсутствующих. Тема. «Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности». Цели: <i>см. выше</i></p> <p>План:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Цитологические основы <ul style="list-style-type: none"> • клетка, • ядро, • хромосомы, • кариотип, • клеточный цикл, 2. Биохимические основы <ul style="list-style-type: none"> • ДНК, • РНК, • генетический код, • репликация, • структура гена, • этапы синтеза белка
2	Мотивация изучения темы	3 минут	Преподаватель отмечает значимость темы для изучения.
3	Изложение нового материала	60 минут	Изложение материала сопровождается презентацией в соответствии с планом
		5 минут	Зарядка для глаз (снятие напряжения)
4	Обобщение и систематизация изученного материала	10 минут	Выводы по основным вопросам темы, закрепление полученных знаний путем ответа на вопросы
5	Итоговая часть занятия	5 минут	Подведение итогов занятия, выставление оценок с комментариями

			(по результатам опроса)
6	Сообщение домашнего задания	5 минут	Самостоятельная работа: 1. доклад «Виды хромосом» 2. доклад «Нуклеиновые кислоты» 3. Выполнение индивидуального задания на решение задач Литература: Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.
Итог 90 минут			

Основная часть

1. Цитологические основы генетики Основные понятия цитологии

Основная масса животных и растений – это ядерные организмы, эукариотические.

В настоящее время клеточная теория гласит:

- клетка является наименьшей единицей живого;
- клетки разных организмов сходны по своему строению;
- размножение клеток происходит путем деления исходной клетки;
- многоклеточные организмы представляют собой сложные ансамбли клеток и их

производных, объединенные в целостные интегрированные системы тканей и органов, подчиненные и связанные между собой межклеточными, гуморальными и нервными формами регуляции.

Клетка (-и) (*cellula*, -ae) – элементарная живая система, состоящая из двух основных частей - ядра и цитоплазмы, способная к самостоятельному существованию, самовоспроизведению и развитию;

основа строения и жизнедеятельности всех животных и растений. Тремя основными компонентами клетки являются: ядро, цитоплазма и окружающая их клеточная мембрана – плазмолемма

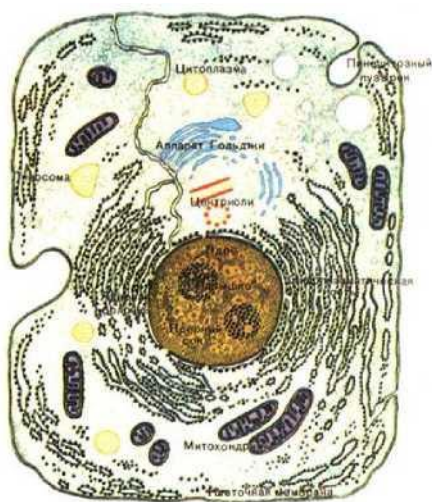


Схема строения клетки по данным электронного микроскопа.

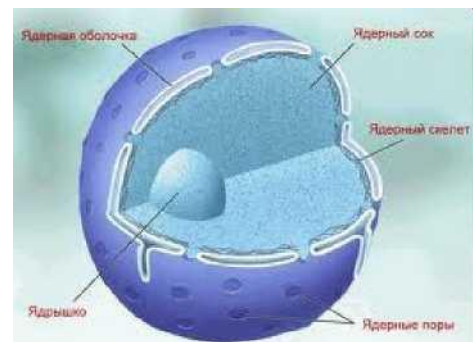
Перечислить органеллы клетки и их функции (подробно на практическом занятии)



Клеточное ядро

- Ядро (nucleus) клетки - система генетической детерминации и регуляции белкового синтеза.

Ядро обеспечивает две группы общих функций: одну, связанную собственно с хранением и передачей генетической информации, другую — с ее реализацией, с обеспечением синтеза белка.



- Ядра диплоидных клеток содержат 1-7 ядрышек, а в среднем - 2.

- Функция ядрышка связана с осуществлением синтеза р-РНК (*рибосомальной РНК*)

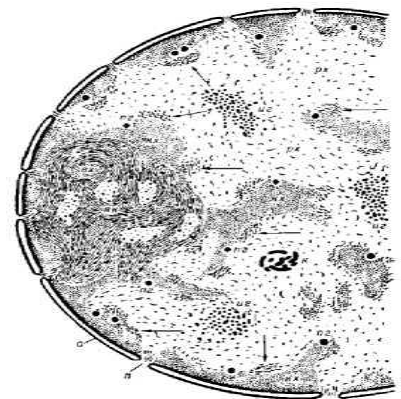
Основной компонент клеточного ядра —

Хроматин

- Хроматин интерфазных ядер - это хромосомы, которые теряют в это время свою компактную форму, разрыхляются, деконденсируются. Зоны функциональной активности и полной деконденсации их участков морфологи называют-

эухроматином.

- Участки конденсированного хроматина называют **гетерохроматином.**



- Степень деконденсации хромосомного материала — хроматина в интерфазе может отражать функциональную нагрузку этой структуры. Чем «диффузнее» распределен хроматин в интерфазном ядре (т.е. чем больше эухроматина), тем интенсивнее в нем синтетические процессы.

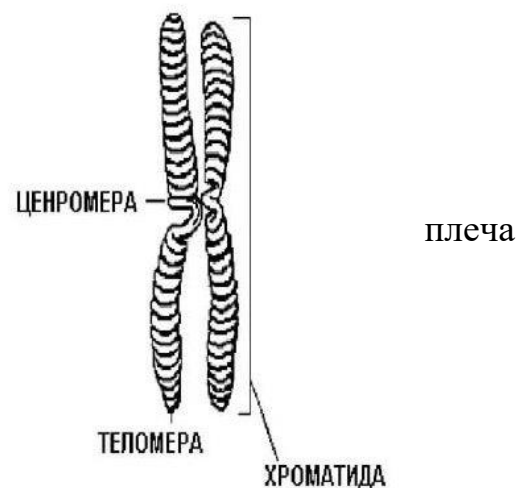
Хромосома – клеточная органелла, находящаяся в ядре, основными функциями которой являются хранение и передача наследственной информации

Хромосома – постоянный компонент ядра, отличающийся особой структурой, индивидуальностью, функцией и способностью к самовоспроизведению, что обеспечивает их преемственность, а тем самым и передачу наследственной информации.

ХРОМОСОМА ЧЕЛОВЕКА

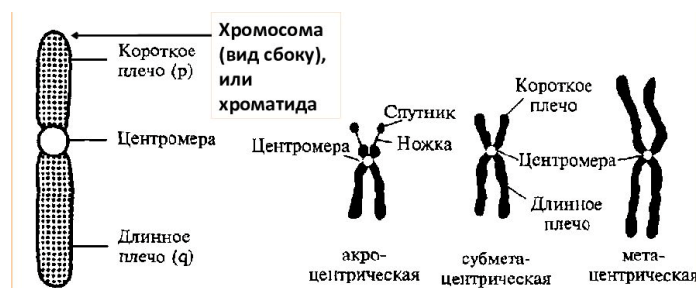
Структура типичной метафазной хромосомы:

1. состоит из двух **хроматид**
2. они соединены через **центромеру (кинетохор)**, место прикрепления к митотическому веретену,
3. **теломера**, локализованная в конце каждого хромосомы. Хромосома окрашивается специальными красителями, специфически связывающимися к А-Т (G сегменты) и G-C основаниями (R сегменты), после чего **каждая хромосома дает только для нее характерный рисунок из G и R сегментов.**



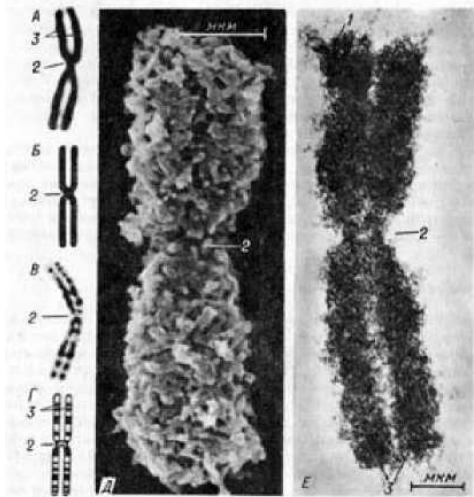
Формы хромосом:

- равноплечие, или метацентрические,
- неравноплечие, или субметацентрические,
- палочковидные, или акроцентрические, и
- точковые - очень мелкие, форму которых трудно определить информации от одного поколения растительных и животных организмов к другому.



Строение хромосомы

- Хромосома в световом микроскопе (А) и ее схематическое изображение (Б);
- хромосома при дифференциальной окраске (В) и ее схематическое изображение (Г);
- Д — хромосома в сканирующем электронном микроскопе;
- Е — хромосома в трансмиссионном мегавольтном электронном микроскопе;



1 -теломеры; 2- центромеры; 3 -плечи хромосомы.
p -малое плечо q-длинное плечо

Молекулярная структура хромосом

- Функция этой структуры заключается в такой упаковке ДНК, чтобы она поместилась в хромосоме. Если бы геномная ДНК была представлена в виде обычной двунитевой спирали, то она протянулась бы на **2 метра**. При упаковке ДНК используется все тот же принцип спирали, но он представлен несколькими уровнями. Сначала ДНК обвивается вокруг гистонового стержня, образуя **нуклеосомы**. Каждая нуклеосома включает 140 – 150 нуклеотидов, обвитых вокруг гистонового стержня.
- Затем следует «голая» ДНК из 20 – 60 нуклеотидов, которая разделяет соседние нуклеосомы. Нуклеосомы формируют спирально закрученный соленоид. Каждый виток соленоида включает **6 нуклеосом**. В свою очередь, соленоиды организованы в хроматиновые петли, которые прикрепляются к белковому каркасу. Из хроматиновых петель, каждая из которых содержит примерно 100 т.п.н., образуется собственно хроматин хромосом. В результате такой сложной упаковки исходная длина молекулы ДНК уменьшается в **10000 раз**.

Уровни упаковки ДНК. Генетический код

1 - молекула (цепь) ДНК;

2 - нуклеотиды (азотистые основания);

3 - двухнитчатая спираль

4 - ген (участок спирали
выделен красным цветом);

5 - гистон;

6 - упаковка ДНК в

хроматине;

7 - упаковка ДНК в

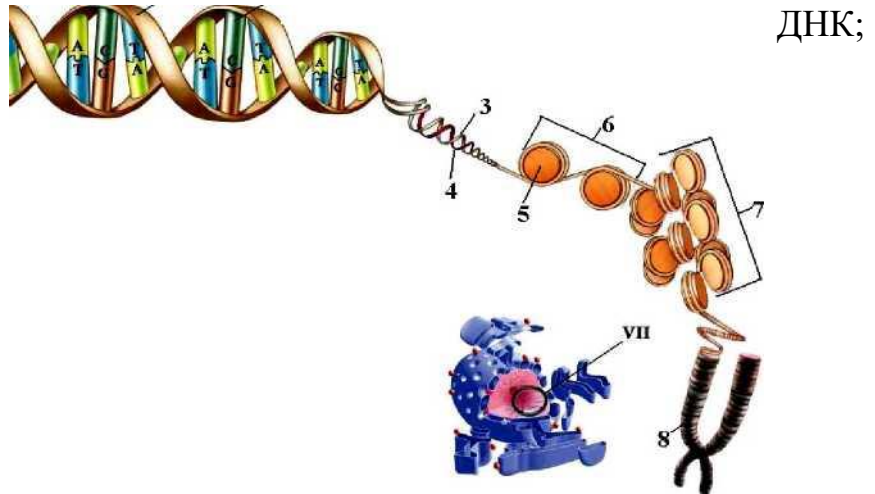
хромосоме;

8 - хромосома;

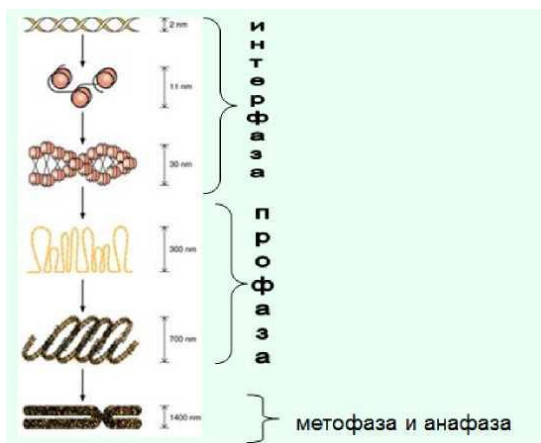
Обозначения нуклеотидов:

A - аденин; C - цитозин;

G - гуанин; T - тимин (или U - урацил)



Морфология митотических хромосом



Морфологию митотических хромосом

лучше всего изучать в момент их

наибольшей конденсации, в метафазе и в

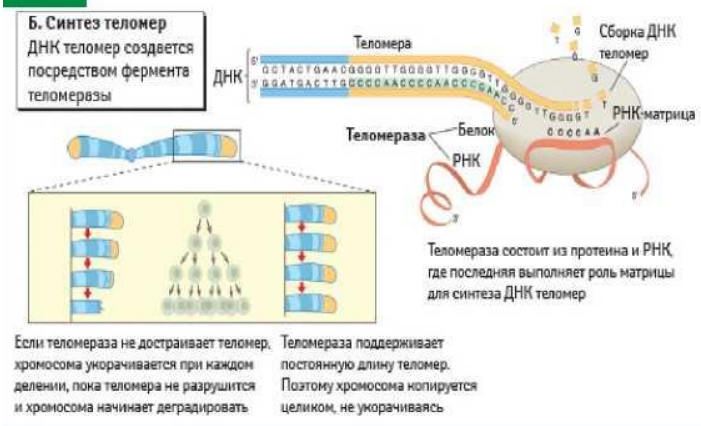
начале анафазы. Хромосомы в этом

состоянии представляют собой

палочковидные структуры разной длины с

довольно постоянной толщиной

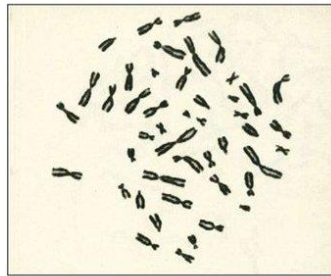
РИС. 26



Денверская классификация хромосом

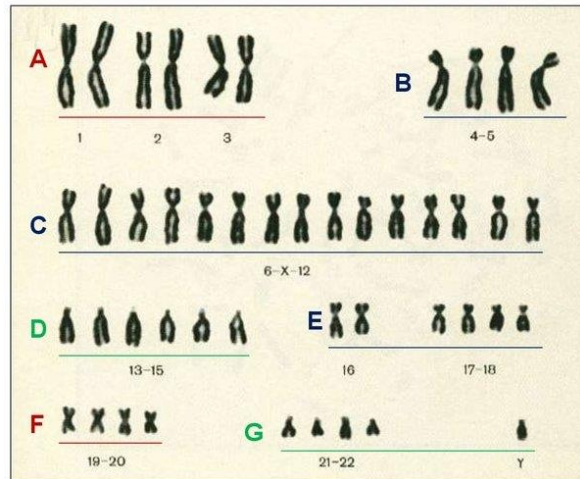
Хромосомы человека принято подразделять по их размерам на **7 групп** (А, В, С, D, E, F, G). А-самые крупные (1-3), В-крупные субметоцентрические (4-5), С-среднего размера

Денверская классификация хромосом (1960-1966гг)



•Рутинное окрашивание хромосом

•Размер и морфология хромосом



субметоцентрические (6-12 и X), D- крупные акроцентрические (13-15), E- маленькие субметоцентрические (16-18), F- маленькие метоцентрические (19-20), G-маленькие акроцентрические (21,22 и Y)

Если при этом легко отличить крупные (1, 2) хромосомы от мелких (19, 20), метацентрические от акроцентрических (13), то внутри групп трудно различить одну хромосому от другой. Метафазные хромосомы человека различаются в основном по длине и расположению первичной перетяжки (центромеры). Совокупность хромосом, расположенных попарно в порядке уменьшения размера, называется кариограммой. Изображая кариограмму, половые хромосомы располагают отдельно от остальных хромосом: справа в нижнем ряду.

КАРИОТИП – характеристика вида, в которой учтены число, величина и морфологические особенности хромосом

Геном – вся совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном (одинарном) наборе хромосом клеток данного организма. **Генотип** – это генетическая конституция организма, представляющая собой совокупность всех наследственных задатков его клеток, заключенных в хромосомном наборе – кариотипе.

Идиограмма (*идео-* + греч. *грамма* запись, изображение; син. кариограмма) —

графическое изображение отдельных хромосом со всеми их структурными характеристиками Нормальный **кариотип** человека (однородная окраска)

Парижской классификации хромосом

Нормальный **кариотип**

человека (однородная

окраска) 46 хромосом

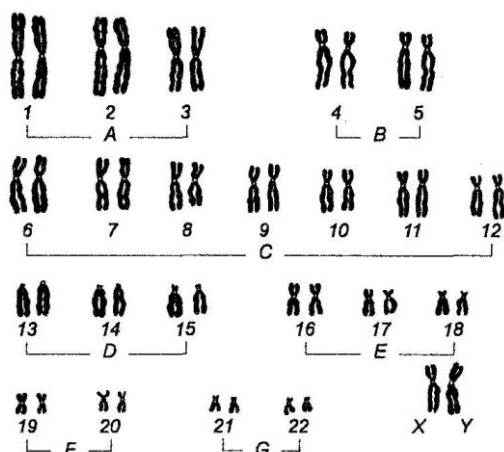
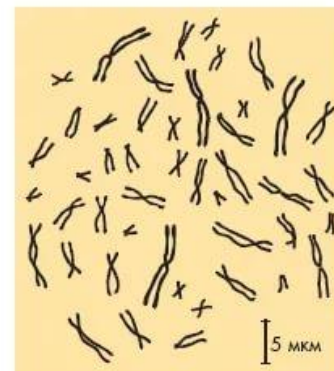
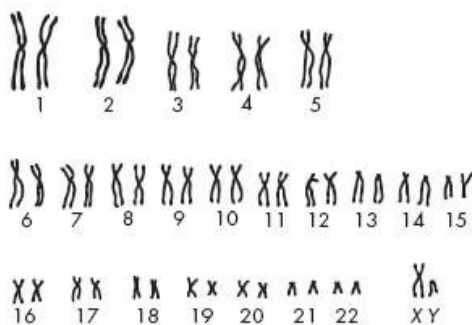
Хромосомный набор

человека состоит из 23 пар

хромосом. Кариотип

различается у

представителей разных полов по одной паре хромосом (гетерохромосомы или половые хромосомы). Различия касаются строения половых хромосом, обозначаемых различными буквами - X и Y (XX или XY)



Цифры- порядковые номера хромосом, буквы-обозначение групп хромосом

Организация генетического материала

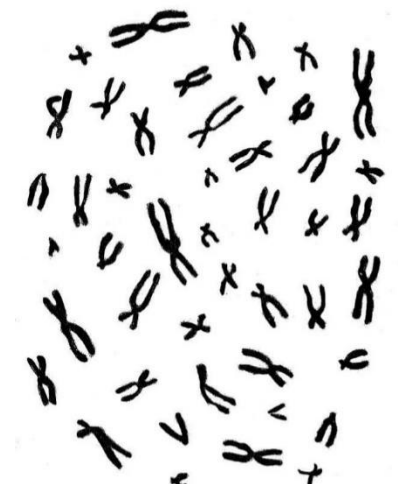
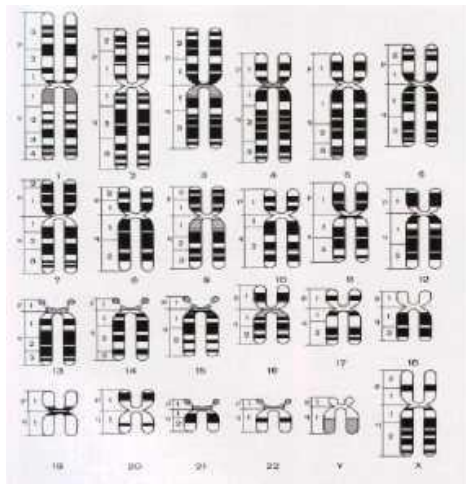
- Хромосомы ядра диплоидной клетки парные. Каждая пара образована хромосомами, имеющими одинаковый размер, форму, положение первичной и вторичной перетяжек. Такие хромосомы называют-**гомологичными**.

У человека 22 пары гомологичных хромосом и 1 пара половых.

Нормальный хромосомный набор женщины (в правом нижнем углу две X-хромосомы) **46,XX**.
 Нормальный хромосомный набор мужчины (в правом нижнем углу - последовательно X- и Y-хромосомы). **46,XY**



ИДИОГРАММА КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА



Хромосомный набор — совокупность всех хромосом в клетке. Различают два основных типа наборов хромосом:

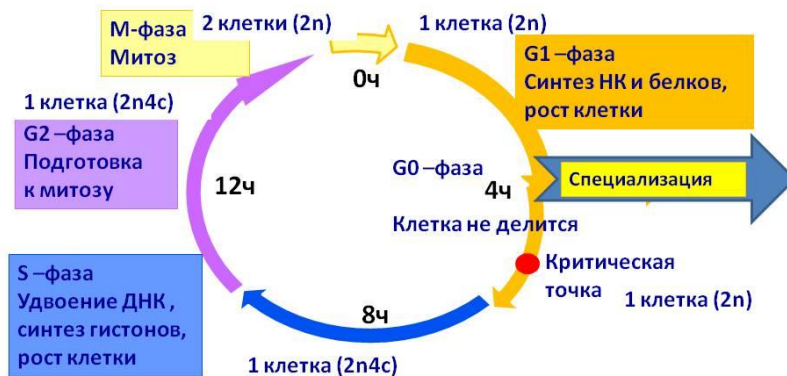
- одиночный, или **гаплоидный** (в половых клетках животных), обозначаемый n ,
- двойной, или **диплоидный** (в соматических клетках, содержащий пары сходных, гомологичных хромосом от матери и отца), обозначаемый $2n$

Деление клеток

Клеточный цикл — время существования клетки как таковой от одного деления до другого, и строго определенная последовательность событий, происходящих в это время. В организме взрослого человека каждую секунду образуется несколько миллионов новых клеток (**10^6 - 10^7**)

Клеточный цикл

Клеточный цикл - это период существования клетки от момента ее образования путем деления материнской клетки до собственного деления или смерти.



Жизненный (клеточный цикл) и митотический цикл.

Период существования клетки от момента ее образования путем деления материнской клетки (включая само деление) до собственного деления или смерти называют **жизненным (клеточным) циклом**.

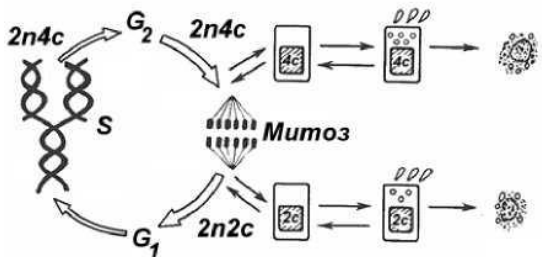
Митотический цикл наблюдается у клеток, которые постоянно делятся, в этом случае цикл состоит из интерфазы и митоза.

Митотический цикл

Митотический цикл состоит из **деления - митоза и интерфазы - времени до следующего деления**. Наиболее распространены митотические циклы длительностью 18-20 ч. Встречаются циклы продолжительностью несколько суток.



Продолжительность **интерфазы**, как правило, составляет **до 90%** всего клеточного цикла. Состоит из трех периодов: **пресинтетического (G₁)**, **синтетического (S)**, **постсинтетического (G₂)**.



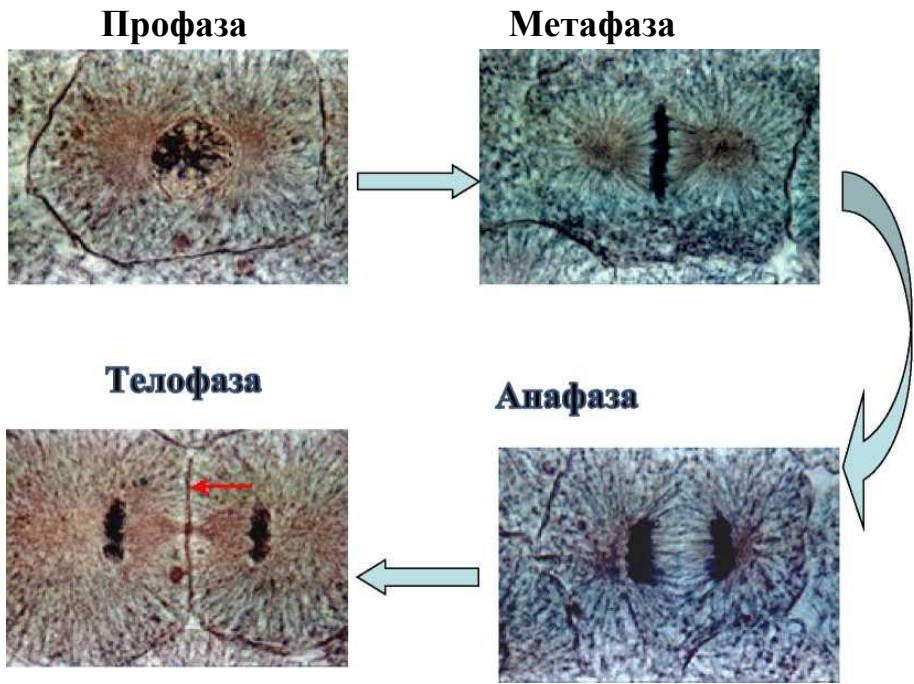
Пресинтетический период (период роста). Набор хромосом - 2n, диплоидный, количество ДНК - 2c, в каждой хромосоме по одной молекуле ДНК. Самый длинный период интерфазы, продолжительность которого в клетках составляет от 10 часов до нескольких суток.

Синтетический период. Продолжительность до 6-12 часов. Происходит

самое главное событие интерфазы- удвоение молекул ДНК. Число хромосом не изменяется ($2n4c$).

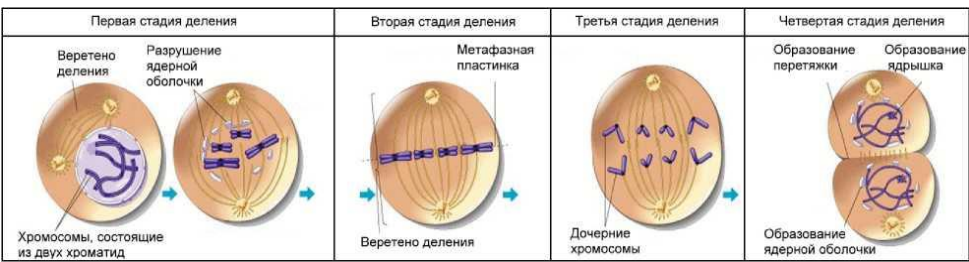
Постсинтетический период ($2n4c$) - подготовка к делению. Начинается после завершения синтеза (репликации) ДНК. Характеризуется интенсивными процессами синтеза и увеличения числа органоидов.

В митозе выделяют следующие стадии:



Митоз — не прямое деление клеток, представляющее собой непрерывный процесс, в результате которого происходит равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками.

В результате митоза образуется две клетки, каждая из которых содержит столько же хромосом, сколько их было в материнской.



Дочерние клетки генетически идентичны родительской.

Для удобства изучения происходящих во время деления событий митоз искусственно разделяют на четыре стадии: профазу, метафазу, анафазу, телофазу.



Профаза ($2n4c$). Первая фаза деления ядра.

Происходит спирализация хромосом. В поздней профазе хорошо видно, что каждая хромосома состоит из двух хроматид, соединенных центромерой. Формируется веретено деления. Оно образуется либо с участием центриолей (в клетках животных и некоторых низших растений), либо без них (в клетках высших растений и некоторых простейших). Начинает растворяться ядерная оболочка.

Метафаза ($2n4c$).

Началом метафазы считают тот момент, когда ядерная оболочка полностью исчезла. В начале метафазы хромосомы выстраиваются в плоскости экватора, образуя так называемую *метафазную пластинку*. Причем центромеры хромосом лежат строго в плоскости экватора. Нити веретена прикрепляются к центромерам хромосом, некоторые нити проходят от полюса к полюсу клетки, не прикрепляясь к хромосомам.

Анафаза ($4n4c$).

Делятся центромеры хромосом и у каждой хроматиды появляется своя центромера. Затем нити веретена растаскивают за центромеры дочерние хромосомы к полюсам клетки. Во время движения к полюсам они обычно принимают V-образную форму. Расхождение хромосом к полюсам происходит за счет укорачивания нитей веретена.

Телофаза ($2n2c$).

В телофазе хромосомы деспирализуются. Веретено деления разрушается. Вокруг хромосом формируется оболочка ядер дочерних клеток. На этом завершается деление ядра (кариокинез), затем происходит деление цитоплазмы клетки (или цитокинез). При делении животных клеток в плоскости экватора появляется борозда, которая, постепенно углубляясь, разделяет материнскую клетку на две дочерние. У растений деление происходит путем образования так называемой клеточной пластинки, разделяющей цитоплазму.

Мейоз (схема)

Мейозом называется процесс деления ядер зародышевых



клеток при их превращении в гаметы. Мейоз включает два деления клеток, которые называются соответственно мейоз I и мейоз II. Каждое из этих делений формально состоит из тех же стадий, что и митоз: профазы, метафазы, анафазы и телофазы.

Наиболее сложная стадия **мейоза - профазы I.**

Она состоит из ряда стадий:

- лептотены, - зиготены, - пахитены, - диплотены и диакинеза.

Начавшийся в интерфазе **синтез ДНК** продолжается в **профазе I**, чего не обнаруживается в митозе.

Самая ранняя стадия **профазы I**

- *лептотена* - не отличается от профазы митоза (появляются тонкие перекрученные одиночные нити хромосом, иногда иногда на концах раздвоенные (сестринские хроматиды).

-*зиготены* происходит конъюгация сначала отдельных участков гомологичных хромосом, а затем по всей длине. Конъюгировавшая пара хромосом называется бивалентом. В нем четыре хроматиды, но они еще не различимы микроскопически.

- *пахитены* характеризуется гаплоидным числом бивалентов. Хроматиды каждой хромосомы - сестринские - уже хорошо видны. На стадии пахитены можно видеть ядрышки, прикрепленные к определенным участкам хромосом в области вторичных перетяжек.

- *диплотене* четко выявляются структуры бивалентов и их составляющие четыре хроматиды. Поэтому бивалент в это время называют тетрадой. Редуцированные гомологи отталкиваются друг от друга. Несестринские хроматиды могут быть соединены (переплетены) между собой в некоторых точках, образуя фигуру в виде греческой буквы X. Поэтому места перекреста называли хиазмами. Хиазмы свидетельствуют об обмене в биваленте участками гомологичных хромосом (**кроссинговер**).

Далее хромосомы, образующие биваленты, начинают сокращаться путем спирализации - стадия *диакинеза* (движения). В диакинезе усиливается **спирализация** хромосом, уменьшается число хиазм за счет их передвижения к концам хромосом. Биваленты перемещаются в экваториальную плоскость. Исчезают оболочка ядра и ядрышки. **Окончательное формирование веретена деления завершают профазу I.**

В **метафазе I** биваленты выстраиваются в экваториальной плоскости клетки, образуя метафазную пластинку. Хромосомы при этом сильно **спирализованы - утолщены и укорочены**. Число бивалентов вдвое меньше, чем число хромосом в соматической клетке организма, то есть равно гаплоидному числу.

В **анафазе I** гомологичные хромосомы **расходятся к противоположным полюсам**. Принципиальное **отличие анафазы мейоза от анафазы митоза заключается в том, что в редуцированный гаплоидный набор попадает по одной гомологичной хромосоме из каждого бивалента.**

Телофаза I очень короткая. Она характеризуется **формированием новых ядер и ядерной мембраны.**

Так заканчивается первое мейотическое деление - *редукционное*.

Далее наступает **стадия интеркинеза**; она непродолжительна, и в ней не происходит синтеза ДНК и удвоения хромосом.

За интеркинезом наступает второе **мейотическое деление - эквационное**. Эквационное деление состоит из таких же фаз, как и митоз.

В **профазе II** хромосомы спирализуются, исчезает ядерная оболочка и ядрышко; формируется веретено деления.

В **метафазе II** хромосомы располагаются в экваториальной плоскости. На этой стадии мейоза хромосомы морфологически отличаются от митотических более четкой двойной структурой и спирализацией. Нити веретена прикреплены к центромере.

В **анафазе II** после продольного деления центромеры одна хроматида идет к одному полюсу, а вторая - к другому.

В **телофазе II** образуются четыре гаплоидных ядра. В клетке происходит цитокинез, в результате которого образуются четыре клетки.

Зародышевая ткань у высших животных и человека представлена по-разному в различных половых группах: семенниками - у мужского пола и яичниками - у женского. В семенниках исходные клетки, диплоидные сперматогонии, превращаются в сперматоциты I-го порядка, в которых происходит первое мейотическое деление. В результате этого деления образуются два гаплоидных сперматоцита I порядка. Они делятся эквационным делением и дают четыре сперматиды, которые уже без каких-либо делений преобразуются в зрелые

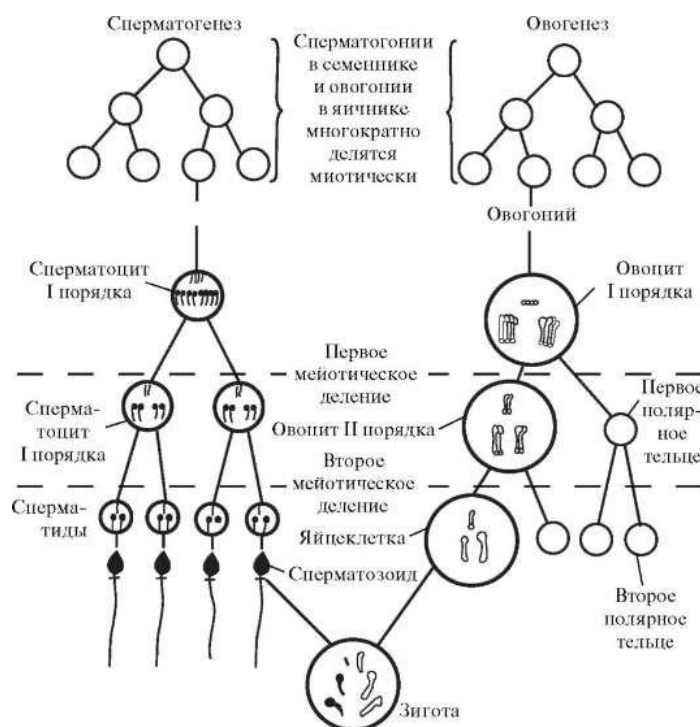
сперматозоиды. Весь цикл от деления сперматогония до зрелого сперматозоида у человека составляет 2-3 месяца, т.е. за это время происходит как бы обновление сперматогониального эпителия.

В яичниках исходными клетками являются овогонии, которые дают начало овоцитам I порядка. В таком ооците происходит первое мейотическое деление, но при этом цитоплазма распределяется между дочерними клетками неравномерно (рис. 1.8). В результате образуется крупный овоцит II порядка и маленькое, бедное цитоплазмой первое полярное тельце, которое также может делиться на два. Далее овоцит II порядка делится эквационным делением, что опять приводит к неравномерному распределению цитоплазмы. В итоге образуется, с одной стороны

- гаплоидная яйцеклетка, и, с другой -

Схема основных этапов сперматогенеза и оогенеза.

маленькое вторичное полярное тельце. Таким образом, овоцит I порядка дает полноценную яйцеклетку со всеми необходимыми цитоплазматическими запасами и три полярных тельца, которые дегенерируют.



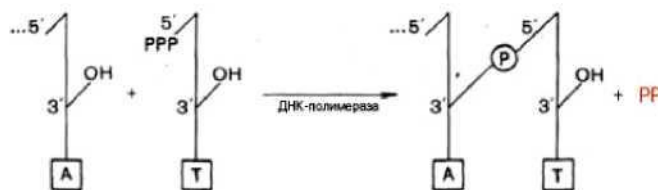
Итак, при образовании мужских и женских половых гамет каждая исходная диплоидная клетка (сперматогоний или овогоний) в результате двух мейотических делений дает по четыре гаплоид-

ные клетки. Только у мужского организма это четыре способных функционировать сперматозоида, а у женского организма - одна способная функционировать яйцеклетка и три полярных тельца, не принимающих участие в оплодотворении и погибающих.

Молекулярная генетика

Материальным субстратом наследственности и изменчивости являются **нуклеиновые кислоты.**

- Это полимеры, состоящие из мономеров-нуклеотидов, включающих три компонента: сахар (пентозу), фосфат и азотистое основание.



**Нуклеиновые
кислоты
дезоксирибонук
леиновая
(ДНК) -**

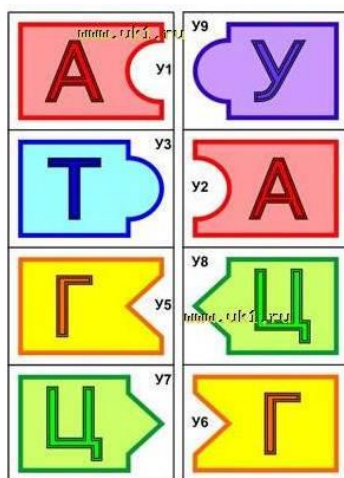
замкнутая спиралевидная двойная цепь, звенья которой составляют нуклеотиды азотистые основания: **пуриновые** (аденин, гуанин) **пиримидиновые** (цитозин, тимин).

рибонуклеиновая (РНК) – одинарная цепь, звенья которой составляют нуклеотиды азотистые основания: **пуриновые** (аденин, гуанин) **пиримидиновые** (цитозин, урицил).

Комплементарные азотистые основания

ДНК

РНК



Хранение информации

- Генетическая информация закодирована в последовательности нуклеотидов ДНК, организованных в функциональные участки, называемые *генами*.

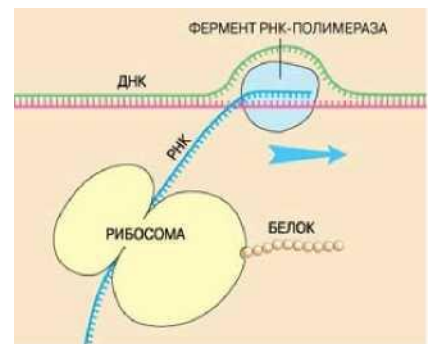
А-Т-Т-Г-Г-А-А-А-Ц-Ц-Г-Т-Ц-А-Т

- Гены кодируют белки, т. е. они содержат информацию об аминокислотной последовательности белков.

- Каждой аминокислоте соответствует кодовое слово (*кодон, триплет*), состоящее из *трех* следующих друг за другом азотистых оснований.

Ген и его структура ген (-ы) (греч. genos род, рождение, происхождение) - структурная и функциональная единица наследственности, контролирующая образование какого-либо признака, представляющая собой отрезок молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты.

У эукариот кодирующие участки гена — **экзоны** — чередуются с не кодирующими вставками — **интронами**.



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД – система записи

генетической информации в молекуле нуклеиновой

кислоты о строении молекулы полипептида,

количестве, последовательности расположения и типах аминокислот.

Свойства генетического кода:

- *Триплетность*
- *Однозначность*
- *Вырожденность (избыточность)*
- *Неперекрываемость*
- *Непрерывность*
- *Универсальность*



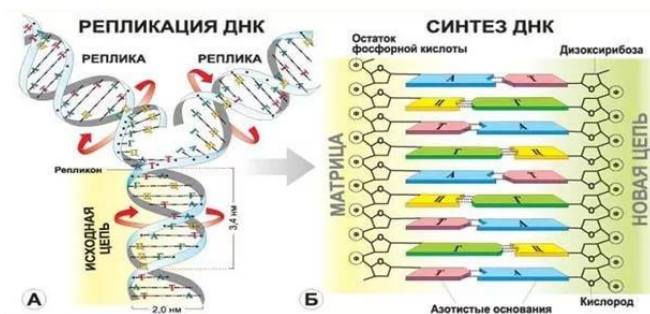
Георгий Антонович Гамов

В 1954 году опубликовал статью, где первым поднял вопрос генетического кода, доказывая, что "при сочетании 4 нуклеотидов тройками получаются 64 различные комбинации, чего вполне достаточно для записи наследственной

Таблица генетического кода

Аминокислота	Кодирующие триплеты — кодоны					
Аланин	ГЦУ	ГЦЦ	ГЦА	ГЦГ		
Аргинин	ЦГУ	ЦГЦ	ЦГА	ЦГГ	АГА	АГГ
Аспарагин	AAУ	AAЦ				
Аспарагиновая кислота	GAУ	GAЦ				
Валин	ГУУ	ГУЦ	ГУА	ГУГ		
Гистидин	CAУ	CAЦ				
Глицин	ГГУ	ГГЦ	ГГА	ГГГ		
Глутамин	CAA	CAГ				
Глутаминовая кислота	GAА	GAГ				
Изолейцин	AУУ	AУЦ	AУА			
Лейцин	CUУ	CUЦ	CUА	CUГ	УУА	УУГ
Лизин	AAA	AAГ				
Метионин	AУГ					
Пролин	CCУ	CCЦ	CCA	CCГ		
Серин	UCУ	UCЦ	UCA	UCГ	AGУ	AGЦ
Тирозин	UAУ	UAЦ				
Треонин	ACУ	ACЦ	ACA	ACГ		
Триптофан	UGГ					
Фенилаланин	UUУ	UUЦ				
Цистеин	UGУ	UGЦ				
Знаки препинания	УГА	УАГ	УАА			

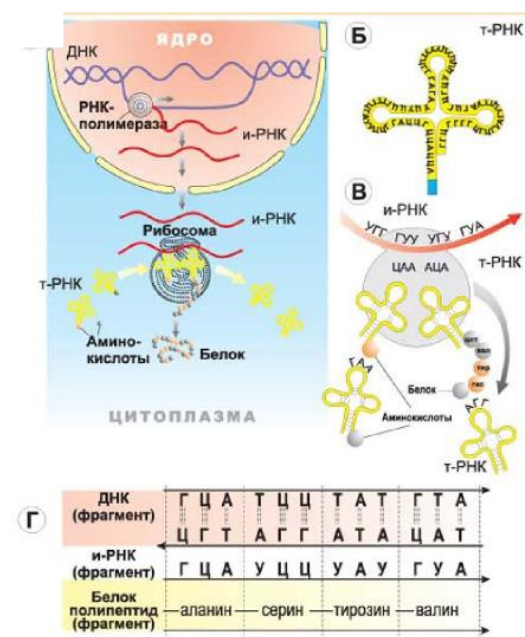
Репликация - способность ДНК к самокопированию, основное свойство материала наследственности. Любая дочерняя молекула ДНК состоит из одной старой и одной новой полинуклеотидной цепи.



Синтез белка – это сложный многоступенчатый процесс образования белковой молекулы (полимера) из аминокислот (мономеров), который подразделяется на несколько этапов.

Транскрипция – считывание кода с гена ДНК на и-РНК. Транспорт и-РНК из ядра в цитоплазму по ЭПС к рибосомам.

Трансляция – процесс сборки молекулы белка в рибосоме с участием р-РНК и т-РНК.



Контрольно-измерительные материалы

Тестовое задание.

Вариант 1

1. В результате трансляции в молекуле белка получилось 60 аминокислотных остатков. Из скольких нуклеотидов состояла и-РНК?
a) 180 b) 20 c) 120 d) 60
2. Органеллы, основная функция которых связана с окислением органических соединений и использованием освобождающейся при распаде этих соединений энергии для синтеза молекул АТФ
a) рибосомы b) центриоли c) митохондрии d) лизосомы
3. Какое максимальное количество хромосом может содержать сперматозоид здорового человека?
a) 46 b) 23 c) 22 d) 48
4. Какой тип деления не сопровождается уменьшением набора хромосом?
a) мейоз b) митоз c) амитоз
5. Транскрипцией называют
a) считывание информации с ДНК на иРНК b) синтез белковой молекулы c) синтез рРНК d) присоединение аминокислоты к т-РНК
6. Система записи генетической информации в молекуле нуклеиновой кислоты о строении молекулы полипептида, количестве, последовательности расположения и типах аминокислот
a) генетический код b) геном c) кариотип d) генотип
7. Удвоение молекул ДНК происходит
a) в метафазу митоза b) в постсинтетическом периоде интерфазы c) в синтетический период интерфазы d) в анафазу митоза
8. Совокупность всех наследственных задатков организма, заключенных в хромосомном наборе, а) геном b) генотип c) фенотип d) кариотип
9. К пуриновым основаниям относят
a) цитозин, гуанин b) аденин, тимин c) аденин, гуанин d) цитозин, тимин
10. В ДНК установлена следующая нуклеотидная последовательность

ЦГГТТАЦАТЦЦ, в результате транскрипции была синтезирована и-РНК

a) ТААЦЦГТГЦТТТ b) ГЦЦТТАГАТГГГ c) ГЦЦААТГТАГГГ d) ГЦЦААУГУАГГГ

11. Трансляцией называют

- a) считывание информации с и-РНК на т-РНК для синтеза белка
- b) присоединение аминокислоты к т-РНК
- c) считывание информации с ДНК на иРНК
- d) синтез рибосомной РНК

12. В результате электрофореза компонентов клетки получены ряд веществ. Какие из ниже отмеченных веществ образуют ДНК?

- a) Аминокислоты b) Гликозаминогликаны c) Нуклеотиды
- d) Гликопротеиды e) Липопротеиды

13. При митотическом делении, которое состоит из четырех фаз, соматические клетки испытывают последовательные изменения. В эксперименте на клетку подействовали соединениями, которые блокировали митоз на стадии анафазы. Какие процессы приостановятся в результате этого?

- a) Размещение хромосом в экваториальной плоскости
- b) Расхождения хромосом к полюсам клетки
- c) Концентрация хромосом около полюсов клетки
- d) Концентрация хромосом в виде клубка

14. Характеристика вида, в которой учтены число, величина и морфологические особенности хромосом

- a) геном b) фенотип c) кариотип d) генотип

Вариант 2

1. В результате электрофореза компонентов клетки получены ряд веществ. Какие из ниже отмеченных веществ образуют ДНК?

- a) Гликопротеиды b) Липопротеиды c) Гликозаминогликаны d) Нуклеотиды e) Аминокислоты

2. Молекула белка состоит из 120 аминокислотных остатков. Сколько нуклеотидов было в готовой к трансляции и-РНК?

- a) 120 b) 360 c) 180 d) 60

3. Некодирующие участки гена

- a) промотор b) экзон c) терминатор d) интрон

4. Кодирующие участки гена

a) промотор b) терминатор c) экзон d) интрон

5. В ДНК установлена следующая нуклеотидная последовательность ЦГТТАЦАТЦЦТ, в результате транскрипции была синтезирована и-РНК

a) ЦГУУАЦАУЦЦУ b) ГЦААУГУАГГГА c) ГЦААТГТ АГГГ А d)

ЦГТТАЦАТЦЦТ

6. Готовая к трансляции и-РНК состоит из 240 нуклеотидов. Сколько аминокислотных остатков будет в молекуле белка?

a) 60 b) 520 c) 80 d) 120

7. При митотическом делении, которое состоит из четырех фаз, соматические клетки испытывают последовательные изменения. В эксперименте на клетку действовали соединениями, которые блокировали митоз на стадии анафазы.

Какие процессы приостановятся в результате этого?

a) Расхождения хромосом к полюсам клетки

b) Концентрация хромосом в виде клубка

c) Концентрация хромосом около полюсов клетки

d) Размещение хромосом в экваториальной плоскости

8. Найдите число молекул рибозы и остатков фосфорной кислоты в молекуле и-РНК, если количество оснований цитозина было - 1000, урацила - 500, гуанина - 600, аденина - 200 a)500 b)2300 c)1000 d)4000

9. К пуриновым основаниям относят

a) цитозин, гуанин b) аденин, тимин c) аденин, гуанин d) цитозин, тимин

10. Комплекс молекул ДНК с гистонами и некоторыми другими белками, основной компонент ядра клетки в интерфазе

a) хроматин b) хромосома c) ядрышко d) нуклеосома

11. Определите последовательность хода фаз митотического цикла?

a) Профаза, метафаза, анафаза, телофаза b) Анафаза, профаза, метафаза, телофаза c)

Профаза, телофаза, метафаза, анафаза d) Профаза, анафаза, метафаза, телофаза

12. Хромосомы, у которых одно плечо отсутствует, называются

a) субметацентрические b) акроцентрические c) метацентрические

13. Форма деления клеток, во время которой происходит образование и созревание половых клеток

а) мейоз б) митоз с) амитоз

14. Генотип - это

а) совокупность всех генов популяции б) совокупность всех генов и признаков организма с) совокупность всех генов организма d) гаплоидный набор хромосом

Вариант 3

Характеристика вида, в которой учтены число, величина и морфологические особенности хромосом

а) генотип б) геном с) кариотип d) фенотип

1. Плечи одинаковой длины имеют:

а) Изохромосомы б) Метacentрические хромосомы с)

Субметacentрические хромосомы d) Акроцентрические хромосомы

2. Какое максимальное количество хромосом может содержать соматическая клетка здорового человека?

а) 23 б) 46 с) 92 d) 48

3. Удвоение молекул ДНК происходит

а) в постсинтетическом периоде интерфазы б) в синтетический период интерфазы с) в метафазу митоза d) в анафазу митоза

4. Синтез белка происходит в

а) митохондриях б) ядрышке с) рибосомах d) хромосомах

5. Удвоение хромосом происходит

а) в пресинтетический период интерфазы б) в метафазу митоза с) в анафазу митоза d) в синтетический период интерфазы

6. Информационная РНК имеет последовательность ГУГЦААГГЦААУ, что соответствует следующей последовательности ДНК

а) ГТГЦААГГЦААТ б) ЦАЦГУУЦЦГУУА с) ГГЦАЦАГГЦААУ d) ЦАЦГТТЦЦГТТА

7. Графическое изображение отдельных хромосом со всеми их структурными характеристиками, а) фенотип б) идиограмма с) генотип d) кариотип

8. Комплементарными азотистыми основаниями являются

а) тимин- гуанин б) аденин- гуанин с) аденин-цитозин d) тимин - аденин

9. В клетке синтезируется большое количество разнообразных белков необходимых для жизнедеятельности клетки и организма в целом. Что определяет индивидуальную специфичность белка, который синтезируется?
- a) Молекулы Т-РНК и И-РНК b) Молекулы ДНК и Т-РНК c) Молекулы Р-РНК и ДНК d) Молекулы ДНК и и-РНК
10. Кодирующие участки гена
- a) терминатор b) экзон c) интрон d) промотор
11. Совокупность всех наследственных задатков организма, заключенных в хромосомном наборе a) фенотип b) кариотип c) геном d) генотип
12. В результате трансляции в молекуле белка получилось 60 аминокислотных остатков. Из скольких нуклеотидов состояла и-РНК?
- a) 180 b) 60 c) 120 d) 20
13. Как называется реакция матричного синтеза, во время которой ферменты и вспомогательные белки из исходной (материнской) молекулы ДНК и свободных нуклеотидов синтезируют две новые (дочерние) молекулы ДНК - одинаковые копии исходной молекулы ДНК?
- a) репликация b) трансляция c) транскрипция d) репарация

Вариант 4

1. При митотическом делении, которое состоит из четырех фаз, соматические клетки испытывают последовательные изменения. В эксперименте на клетку подействовали соединениями, которые блокировали митоз на стадии анафазы. Какие процессы приостановятся в результате этого?
- a) Концентрация хромосом около полюсов клетки
- b) Размещение хромосом в экваториальной плоскости
Расхождения хромосом к полюсам клетки
- c) Концентрация хромосом в виде клубка
2. Кариотип - это
- a) совокупность всех внешних признаков организма
- b) характеристика вида, в которой учтены число, величина и морфологические особенности хромосом
- c) совокупность всех внутренних признаков организма

- d) совокупность внешних и внутренних признаков
3. Некодирующие участки гена
- a) экзон b) промотор c) терминатор d) интрон
4. Движение хромосом к полюсам клетки осуществляется за счет:
- a) Сокращения нитей веретена деления b) Сокращения хромосом c) Циклоза
5. Транскрипцией называют
- a) считывание информации с ДНК на иРНК b) синтез рРНК
- c) присоединение аминокислоты к т-РНК d) синтез белковой молекулы
6. К пиримидиновым основаниям относят
- a) цитозин, тимин b) аденин, тимин c) цитозин, гуанин d) аденин, гуанин
7. Готовая к трансляции и-РНК состоит из 120 нуклеотидов. Сколько аминокислотных остатков будет в молекуле белка?
- a) 240 b) 120 c) 40 d) 360
8. Органеллы, основная функция которых связана с окислением органических соединений и использованием освобождающейся при распаде этих соединений энергии для синтеза молекул АТФ
- a) митохондрии b) лизосомы c) центриоли d) рибосомы
9. Комплекс молекул ДНК с гистонами и некоторыми другими белками, основной компонент ядра клетки в интерфазе
- a) ядрышко b) хромосома c) хроматин d) нуклеосома
10. В ДНК установлена следующая нуклеотидная последовательность ЦГТТАЦАТЦЦТ, в результате транскрипции была синтезирована и-РНК
- a) ГЦААУГУАГГГА b) ЦГУУАЦАУЦЦУ c) ГЦААТГТАГГГА d) ЦГТТАЦАТЦЦТ
11. В результате электрофореза компонентов клетки получены ряд веществ. Какие из ниже отмеченных веществ образуют ДНК?
- a) Нуклеотиды b) Липопротеиды c) Гликозаминогликаны
- d) Аминокислоты e) Гликопротеиды
12. Графическое изображение отдельных хромосом со всеми их структурными характеристиками a) фенотип b) идиограмма c) кариотип d) генотип
13. Найдите число молекул рибозы и остатков фосфорной кислоты в молекуле и-РНК, если количество оснований цитозина было - 1000, урацила - 500, гуанина -

600, аденина - 200

a) 1000 b) 4000 c) 2300 d) 500

14. Какое максимальное количество хромосом может содержать яйцеклетка здорового человека? a) 22 b) 46 c) 48 d) 23

Эталоны ответов на тесты

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Вариант 1	a	c	b	b	a	a	c	b	c	d	a	c	b	c
Вариант 2	d	b	d	c	b	c	a	b	c	a	a	b	a	c
Вариант 3	c	b	b	b	c	c	d	b	d	d	b	d	a	a
Вариант 4	c	b	d	a	a	a	c	a	c	a	a	b	c	d

Критерии оценки

Количество правильных ответов	процент	оценка
14-13	90%	отлично
12-11	80%	хорошо
10-8	70%	удовлетворительно
7 и меньше	<70%	неудовлетворительно

Самостоятельная работа

по теме включает:

- Доклад «Виды хромосом»
- Доклад «Нуклеиновые кислоты»
- Выполнение индивидуального задания на решение задач

Рекомендации по выполнению индивидуального самостоятельного задания на решение задач

Правила Чаргаффа — система эмпирически выявленных правил, описывающих количественные соотношения между различными типами азотистых оснований в ДНК. Были сформулированы в результате работы группы биохимика Эрвина Чаргаффа в 1949—1951 гг.

Соотношения, выявленные Чаргаффом для аденина (А), тимина (Т), гуанина (Г) и цитозина (Ц), оказались следующими:

1. Количество аденина равно количеству тимина, а гуанина — цитозину: $A=T$, $G=C$.
2. Количество пуринов равно количеству пиримидинов: $A+G=T+C$.

Длина каждого нуклеотида составляет 0,34 нм

Среднюю молекулярную массу одной аминокислоты можно принять равной 100 Да (дальтонов), а одного нуклеотида - 345 Да

Примеры решения задач

Задача 1. Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТАААТГГЦААЦЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

Решение

Выписываем нуклеотиды ДНК и, разбивая их на триплеты, получаем кодоны цепи молекулы ДНК: ТАА-АТГ-ГЦА-АЦЦ.

Составляем триплеты иРНК, комплементарные кодонам ДНК, и записываем их строчкой ниже:

ДНК: ТАА-АТГ-ГЦА-

АЦЦ иРНК: АУУ-

УАЦ-ЦГУ-УТТ.

По таблице кодонов определяем, какая аминокислота закодирована каждым триплетом иРНК: Иле-Тир-Арг-Трп.

Задача 2. Фрагмент молекулы содержит

аминокислоты: аспарагиновая кислота-
аланин-метионин-валин.

Определите:

- а) какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот;
- б) количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях);
- в) длину этого участка гена.

Решение

а) По таблице кодонов находим триплеты иРНК, кодирующие каждую из указанных аминокислот.

Белок: Асп-Ала-Мет-Вал

иРНК: ГАЦ-ГЦА-АУГ-ГУУ

Если аминокислоте соответствуют несколько кодонов, то можно выбрать любой.

Определяем строение той цепочки ДНК, которая кодировала строение иРНК. Для этого под каждым кодоном молекулы иРНК записываем комплементарный ему кодон молекулы ДНК.

1- я цепь ДНК: ЦТГ-ЦГТ-ТАЦ-ЦАА.

б) Чтобы определить количество (%) нуклеотидов в этом гене, необходимо, используя принцип комплементарности (А-Т, Г-Ц), достроить вторую цепь ДНК:

2- я цепь ДНК: ГАЦ-ГЦА-АТГ-ГТТ

Находим количество нуклеотидов (нтд): в двух цепях - 24 нтд, из них А = 6.

Составляем пропорцию:

24 нтд - 100%

6 нтд - х%

$$x = (6 \times 100) : 24 = 25\%$$

По правилу Чаргаффа количество аденина в молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина.

Поэтому:

$$T = A = 25\%$$

$$T + A = 50\%,$$

следовательно Ц + Г

= 100% - 50% = 50%.

Ц = Г = 25%.

в) Молекула ДНК всегда двухцепочечная, ее длина равна длине одной цепи. Длина каждого нуклеотида составляет 0,34 нм, следовательно:

12 нтд x 0,34 = 4,08 нм.

Задача 3. Молекулярная масса белка Х равна 50 тыс. дальтонов (50 кДа).

Определите длину соответствующего гена.

Примечание. Среднюю молекулярную массу одной аминокислоты можно принять равной 100 Да, а одного нуклеотида - 345 Да.

Решение

Белок Х состоит из $50\,000 : 100 = 500$ аминокислот.

Одна из цепей гена, кодирующего белок Х, должна состоять из 500 триплетов, или $500 \times 3 = 1500$ нтд. Длина такой цепи ДНК равна $1500 \times 0,34 \text{ нм} = 510 \text{ нм}$. Такова же длина гена (двухцепочечного участка ДНК).

Задачи

1. В молекуле и-РНК обнаружено 440 гуаниновых нуклеотидов, 235 адениновых, 128 цитидиновых и 348 урациловых нуклеотидов. Определите: Сколько и каких нуклеотидов содержится в цепочке молекулы ДНК, «слепком» с которой является данная и-РНК?

Решение:

И-РНК	Комплементарная цепочка
Г - 440	Ц - 440
А - 235	Т - 235
Ц - 128	Г - 128
У - 348	А - 348

Ответ: цитидиновых - 440, тиминовых - 235, гуаниновых - 128, адениновых - 348.

2. В состав и-РНК входит 17% адениновых нуклеотидов, 21% урациловых и 25% цитидиловых. Определите соотношение нуклеотидов в цепочке ДНК, с которой была снята информация на данную РНК.

Решение:

И-РНК	Комплементарная цепочка ДНК
А - 17%	Т - 17%
У - 21%	А - 21%
Ц - 25%	Г - 25%
Г - 100% - (17%+21%+25%)=37%	Ц - 37%

*Ответ: тиминовых - 17%, адениновых - 21%,
гуаниновых - 25%, цитидиновых - 37%.*

3. Фрагмент молекулы ДНК содержит 574 тимидиновых нуклеотидов, что составляет 32,5% от общего их количества. Определите, сколько в данном фрагменте содержится цитидиловых, адениловых и гуаниновых нуклеотидов?

Решение:

тиминовых -32,5% (574) = адениновых - 32,5% (574)

$Г+Ц=100\%-(Т+А)=100\%-(32,5\%+32,5\%) = 35\%$

$Г=Ц35\% : 2 = 17,5\%$

Решаем пропорцию

32.5 - 574

17.5 - X

$X = (574 \cdot 17,5) / 32,5 = 309$

Ответ: адениновых - 32,5% (574), тиминовых -32,5% (574), цитидиновых - 17,5% (309), гуаниновых - 17,5% (309).

4. Белок состоит из 215 аминокислот. Сколько нуклеотидов входит в состав иРНК? Какую длину имеет определяющий его ген? Какова молекулярная масса белка и иРНК?

Ответ: нуклеотидов - 645, длина гена - 219,3 нм, молекулярная масса белка - 21500 Да, иРНК - 222525 Да

5. Одна из цепей ДНК имеет молекулярную массу 68310 Да. Определите длину данной цепи ДНК. Определите количество мономеров белка, запрограммированного в этой цепи ДНК.

Ответ: нуклеотидов - 198, длину данной цепи ДНК - 67,32 нм, количество мономеров белка - 66.

Пример индивидуального самостоятельного решения.

Вариант.

1) Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТТГЦЦТААТТЦА. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

Эталон ответа:

ДНК: ТТГ-ЦЦТ-ААТ-ТЦА

И-РНК: ААЦ-ГГА-УУА-АГУ

Белок: Асн - Гли - Лей - Сер

2) Фрагмент молекулы белка содержит аминокислоты: Пролин-Глицин-Валин-Аланин. Определите: какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот

Эталон ответа:

Белок: Пролин-Глицин-Валин-Аланин

И-РНК: ЦЦУ - ГГА - ГУУ - ГЦЦ ДНК:

ГГА - ЦЦТ - ЦАА - ЦГГ

3) В молекуле и-РНК обнаружено 276 адениновых нуклеотидов, 256 гуаниновых, 293 цитидиновых и 514 урациловых нуклеотидов. Определите: Сколько и каких нуклеотидов содержится в цепочке молекулы ДНК, «слепок» с которой является данная и-РНК?

Эталон ответа:

И-РНК	ДНК
А - 276	Т - 276
Г - 256	Ц - 256
Ц - 293	Г - 293
У - 514	А - 514

Список использованной литературы.

Рекомендуемая литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.

Дополнительная литература:

- Борисов Т.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. пособие для СПО / Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков. – М.: Из-во Юрайт, 2018. -182с.

- Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. – Ростов н/Д: Феникс, 2017. -319 с.

- Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. – СПб.: из-во «Лань», 2016. -88с.

- Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / под ред. М.М. Азовой. — М.: КНОРУС. 2017. — 208 с.

- Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с.

Таблица. Генетический код

Аминокислота	Кодирующие триплеты - кодоны					
Аланин	ГЦУ	ГЦЦ	ГЦА	ГЦГ		
Аргинин	ЦГУ	ЦГЦ	ЦГА	ЦГГ	АГА	АГГ
Аспарагин	ААУ	ААЦ				
Аспарагиновая кислота	ГАУ	ГАЦ				
Валин	ГУУ	ГУЦ	ГУА	ГУГ		
Г истидин	ЦАУ	ЦАЦ				
Г лизин	ГГУ	ГГЦ	ГГ А	ГГГ		
Г лутамин			ЦАА	ЦАГ		
Г лутаминавая кислота			ГАА	ГАГ		
Изолейцин	АУУ	АУЦ	АУА			
Лейцин	ЦУУ	ЦУЦ	ЦУА	ЦУГ	УУА	УУГ
Лизин			ААА	ААГ		
Метионин				АУГ		
Пролин	ЦЦУ	ЦЦЦ	ЦЦА	ЦЦГ		
Серин	УЦУ	УЦЦ	УЦА	УЦГ	АГУ	АГЦ
Тирозин	УАУ	УАЦ				
Треонин	АЦУ	АЦЦ	АЦА	АЦГ		
Триптофан				УГГ		
Фенилаланин	УУУ	УУЦ				
Цистеин	УГУ	УГЦ				
Знаки препинания			УГА	УАГ	УАА	

Генетический код (иРНК)

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У	Ц	А	Г	
У	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир – –	Цис Цис – Три	У Ц А Г
Ц	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Тис Тис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	У Ц А Г
А	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асн Асн Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У Ц А Г
Г	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Аси Аси Глу Глу	Тли Тли Тли Тли	У Ц А Г

Правила пользования таблицей

Первый нуклеотид в триплете берется из левого вертикального ряда, второй - из верхнего горизонтального ряда и третий - из правого вертикального. Там, где пересекутся линии, идущие от всех трёх нуклеотидов, и находится искомая аминокислота.

Генетический код (иРНК)