

**ФГАОУ ВПО Национальный исследовательский университет
«Высшая школа экономики»
Министерство образования Пензенской области
ГАОУ ДПО «Институт регионального развития Пензенской области»
Управление образования города Пензы
МБОУ «Лицей современных технологий управления №2» г. Пензы
МБОУ финансово-экономический лицей №29 г. Пензы
Портал поддержки Дистанционных Мультимедийных Интернет-Проектов «ДМИП.рф»**

**III открытый региональный конкурс
исследовательских и проектных работ школьников
«Высший пилотаж-Пенза» 2021**

Современные представления о структуре гена

Выполнила:

Аршинова Юлия Николаевна 11 «А» класс,
МБОУ СОШ № 50

Руководитель:

Вилкова Ксения Андреевна,
учитель биологии,
МБОУ СОШ № 50

г. Пенза, 2021

Оглавление

Введение.....	3
Глава 1. Теоретическая часть	
История 1.1.....	5
Синтез белка в клетке 1.2.....	5
Регуляция синтеза и-РНК и белка 1.3.....	6
Дифференциальная активность генов в онтогенезе 1.4.....	7
Влияние генов и среды на развитие признака 1.5.....	7
Фенотип и генотип микроорганизмов. Строение генома у бактерий и вирусов и его репликация 1.6.....	8
Геном эукариот 1.7.....	9
Геномы органелл эукариот: ДНК митохондрий и хлоропластов 1.8.....	10
Глава 2. Исследовательская часть.	
Изучение мутационных процессов 2.1.....	11
Выявление причин наследственного заболевания 2.2.....	12
Результаты исследования (расчеты и выводы) 2.3.....	13
Заключение.....	14
Литература.....	15

Введение

Идея создания этого проекта возникла в моей голове заведомо давно. Еще на первых началах изучения биологии меня всегда интересовало несколько вопросов: «Почему я похожа на родителей? Что этому способствует?». Изучая морфологию и физиологию человека в восьмом классе, я выяснила, что все люди хранят в себе наследственную информацию в виде хромосом, которые в свою очередь заключают в себе гены. Я стала увлекаться этой темой более углубленно и поняла, что гены, это огромные копилки, по ним можно рассказать всю информацию о нас, наши наследственные факторы, признаки, которые мы проявляем, а самое главное, они являются структурно значимой единицей в нашем организме.

Актуальностью этого проекта является то, что данная тема обширно изучается на сегодняшний день. Биотехнологи, генетики, селекционеры используют в своей науке всю возможную информацию, которая имеется на данный момент о гене. Хотелось бы более подробно затронуть суть, раскрыть специфику науки генетики, а так же, методы, которыми она руководствуется на данный момент в изучении современной структуры гена.

Благодаря изучению генетики на свет родилась новая наука – генная инженерия. Эти науки занимают особое положение в современной биологии, затрагивая много других отраслей.

В конце двадцатого века был расшифрован геном человека, который содержит около 100000 генов, включающих около 3 миллиардов единиц информации, что дало возможность понять причины и механизмы различных инфекционных, а так же, наследственных заболеваний. Изучение гена помогло в фармацевтической промышленности, что способствовало открытию антибиотиков. Не менее важно изучение структуры гена и для решения многих медицинских вопросов. Ученые генетики рассчитали, что несколько десятков млн. людей на планете в каждом поколении могут быть поражены наследственными болезнями. К наследственным болезням относят ряд тяжелых заболеваний нервной системы (эпилепсия, шизофрения), большинство болезней крови – такие как гемофилия, некоторые аномалии и другие. Поэтому для медицины важно иметь представление о структуре гена, так, как наследственность и возникновения патологии человека, передачи от поколения к поколению наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики лечения и профилактики всех форм патологии.

Благодаря изучению гена были:

- разработаны препараты диагностики, дающие возможность обнаружить генетические аномалии в период беременности;

- разработаны методы и профилактика лечения наследственных болезней путем введения генов с правильной информацией – генотерапия;

- культивирование генов больных и здоровых людей в клетках других с целью изучения молекулярных основ наследственных заболеваний человека.

Объектом изучения данной работы служит ген и его структура. В переводе с греческого ген звучит как «происхождение», но датский ботаник Вильгельм Йохансен ввел в науку иное понятие в 1909 году. Геном он назвал мельчайшую единицу наследственности, которая обеспечивает преемственность в потомстве того или иного элементарного признака организма. От структуры гена зависит то, как они в совокупности они будут управлять всеми химическими реакциями организма и определять все его признаки.

В данной работе я планирую раскрыть свойства гена, чтобы еще больше углубиться в изучение генной инженерии.

Цели: Изучить более подробно структуру гена и науку генная инженерия. Выявить причины наследственных заболеваний на примере своей родословной.

Задачи: Показать значимость гена в организме человека.

Сформировать представления о строении и структуре гена.

Выявить основную работу науки генная инженерия.

Узнать основные методы изучения гена.

Выяснить какое значение имеет генная инженерия для современного мира.

Существует огромное количество **методов**, благодаря которым мы можем исследовать гены. Одним из таких является генеалогический метод - исследование родословной семьи в большом числе поколений. Данный метод помогает установить характер наследования признаков, а именно доминантный или рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом. Его используют для выявления наследственных заболеваний: гемофилия, дальтонизм и так далее. Именно его я буду использовать в своей исследовательской работе.

Зачастую используют биохимический метод, с помощью его можно выявить сахарный диабет, серповидноклеточная анемию и многие другие заболевания, передающиеся через поколения.

Не мало важное значение имеет и цитогенетический метод, который характеризуется изменением в структуре хромосом, их числе и размерах. Подтверждена хромосомная природа синдромов Дауна, Клайнфельтера, Тернера и других аномалий.

Все эти методы (наряду с другим множеством) генная инженерия использует активно, помогая структурировать все знания о гене в современном мире.

Глава 1. Теоретическая часть

История 1.1

Ген - совокупность сегментов ДНК, которые комплексно формируют наследственную единицу, отвечающую за функциональную продуктивность, другими словами, за белок, т-РНК или р-РНК.

В структуру вступает: 1) участок молекулы ДНК, который кодирует не зрелую РНК;

2) размер гена может быть от 190-16000 пар нуклеотид. Так, как ген это единица функций, то можно сказать, что он кодирует РНК целиком, а не отдельные его части. Считается единицей мутации и рекомбинации могут быть разные нуклеотиды в гене, даже 2 соседние нуклеотиды могут разъединиться с помощью кроссинговера, так же, 1 нуклеотид имеет способность мутировать, место мутации в гене. В случае если подобные мутации происходят регулярно, то их принято называть – горячие точки. У прокариотов гены непрерывные, потому в составе только экзоны. У эукариотов иначе, их гены прерывистые, это дает понять, что они состоят не только из экзонов, но и интронов включительно.

Перекрывающий ген – ген, который считается частью другого гена, происходит наложение рамок считывания. Когда создается зрелая и-РНК один экзон может пристроиться к другим экзонам, тогда они образуют семейство, близких по строению и-РНК. Гены имеющие способность перемещаться - троспозоны. Ген и его аналоги и псевдогены образуют семейство. 2 группы ДНК: структурные - кодируют белки и и-РНК; регуляторы – регулируют работу структурных генов. На эти две группы генов приходится от 15-97% всей ДНК, а остальная ДНК – избыточная, они копируют ранее существующие гены.

Синтез белка в клетке 1.2

Синтез белка в клетке происходит в интерфазе в период в два этапа: транскрипция, трансляция. Транскрипция – переписывается информация с ДНК на и-РНК. Любая цепь ДНК может быть переписана, но зачастую бывает матричная. и-РНК строится из свободных рибонуклеотидов ядра по принципу комплиментарности матрицы. Образование эфирных связей между рибонуклеотидами способствует фермент РНК – полимеразы. У прокариот известен один такой фермент, а у эукариотов – три (для и-РНК, т-РНК, р-РНК). РНК полимеразы связывается промотором – своеобразная последовательность нуклеотидов длиной от 6 до 30 оснований, который находится перед каждым геном. Начиная с промотора, РНК полимеразы расплетает ген на 2 цепи и на матричной строится РНК. Когда считывание информации на ДНК дойдет до обратных повторов нуклеотидов, на цепи РНК образуется петля или шпилька. Она мешает продвижению РНК полимеразы, поэтому синтез РНК останавливается или замедляется. Из-за содержания интронов у прокариот и-РНК не требует созревания; у эукариот появляется незрелый транскрипт и – РНК, который включает в себя экзоны (часть, которая кодирует аминокислоты); интроны – нуклеотиды, не отвечающие за информацию. Созревание и-РНК происходит в ядре и называется процессинг. Суть его состоит в том, что интроны вырезаются, а оставшиеся экзоны соединяются в цепь – сплайсинг. Следом зрелая и-РНК модифицируется: 1) на 5' конце и-РНК образуется кэп или колпачок – от 50 до 200 остатков метилированного гуанина, с его помощью и-РНК прикрепляется к малой субчастице рибосомы.

2) к 3' концу прикрепляется до 200 адениловых остатков. Они стабилизируют цепь и-РНК. Зрелая и-РНК направляясь в цитоплазму на рибосомы, прикрепляется на малую субчастицу.

Трансляция – сборка белка из аминокислот: 1) инициация – начало синтеза. т-РНК-и узнаёт триплет инициатора синтеза АУГ, стоящее в начале цепи и-РНК. т-РНК-м узнает этот же триплет в любом месте цепи и-РНК. Большая субчастица рибосомы соединяется с малой.

2) Элонгация – удлинение белковой цепи. т-РНК-и занимает п-участок рибосомы, а вторая т-РНК, антикодон которой идентичен кадону, на и-РНК переносит свою аминокислоту в а- участок рибосомы. Между аминокислотой находится п- и а- участки, происходит образование пептидной связи. а- участок освобождается, потому что рибосомы передвигаются по и-РНК на один шаг. В него поступает третья аминокислота – трипептид – рибосомы снова продвигаются на шаг.

3) терминация – приостановление синтеза. Когда считывание информации на и-РНК дойдёт до одного триплета терминаторов, участок не освобождается, на нем нет т-РНК, поэтому код соответствует терминатору, отсюда следует, что синтез белка прекращается. С помощью трёх белков факторов терминации цепь белка и цепь и-РНК отсоединяются от рибосомы.

Регуляция синтеза и-РНК и белка 1.3

Процесс реализации генетической информации называется экспрессия генов или работой генов. Она регулируется на уровне транскрипции и-РНК благодаря белкам репрессоров и активаторов. Регуляция работы генов прокариот называется индукцией. Репрессии и рассматривается на примере работы лактозного оперона. У кишечной палочки за распад лактозы отвечают три фермента, а за синтез этих ферментов три структурных гена, находящихся последовательно друг друга. На этих генах образуется одна молекула из РНК. Перед структурными генами находящимися общий для них оператор, а передний промотр. Оперон – сайт, в котором молекулы белка репрессора. Промотр – несколько нуклеотидов с которыми связывается РНК полимеразы и начинается транскрипция. На небольшом расстоянии от оперона находится ген – репрессор. На нём синтезируется и-РНК, белки репрессоры есть в клетке всегда. Репрессия – остановка работы оперона. Индукция – включение в работу. Когда появляется вещество индукта (лактоза), то молекула индуктора освобождает оператор от белка репрессора, то структурные гены начинают работать – это негативная регуляция работы генов. Существует позитивная регуляция – сигнал усиления транскрипции – комплекс АМФ-сар, когда такой комплекс связывается с промотором транскрипция усиливается в 50 раз.

Дифференциальная активность генов в онтогенезе 1.4

Дифференцировка – различия между клетками, тканями, органами. До 7 дня зигота тотипотентна, другими словами, абсолютно из любой её клетке можно вырастить полноценный орган или организм. После 7 дня тотипотентность теряется из-за дифференцировки. Все структурные клетке условно начинают делить на 3 типа:

- 1) гены “домашнего” хозяйства – работающего во все клетки организма;
- 2) гены, работающие в тканях;
- 3) гены, выполняющие единичную узкую функцию.

Множество генов многоклеточного организма могут работать только на определённых стадиях онтогенеза, возможна работа и на конкретных тканях. Примеры неравномерной работы генов: инактивация “х” хромосомы у самок. Изначальная стадия эмбриогенеза из 2-х “х” хромосом случайным образом, выбирается одна, затем она инактивируется мителированием – её неактивное состояние сохраняется в течение всей жизни данного организма. Любой женский организм мазачный, поэтому, 50% отцовских, 50% материнских “х” хромосом. Неравномерная активность отцовских и материнских генов называется геномным иницирингом.

Зигота эукариот до стадии поздней бластулы начинает развиваться за счёт информации, содержащейся в информосомах.

Гены ядра работают со стадии гаструлы.

Изменение состояния гемоглобина у человека и животных с возрастом.

Влияние генов и среды на развитие признака 1.5

Показательным примером влияния гена на общий метаболизм является действие доминантного гена коротконогости у кур, который в гомозиготном состоянии вызывает общие нарушения развития, а то есть, гибель зародыша через 76 часов после начала инкубации. Влияния генов на отдельные биохимические реакции можем рассмотреть с помощью примера фенилаланинтиразинтонова обмена у человека. Исходным веществом тут будет аминокислота фенилаланин, под действием ферментов синтез которой контролируется соответствующими генами. В норме должна превращаться в аминокислоту тирозин, но при наличии мутации у генов наблюдается наследственная недостаточность ферментов, тем самым, фенилаланин накапливается в организме. Мутации отдельных генов ведут к снижению активности ферментов, что может привести к полному прекращению их синтеза. Благодаря этому дальнейшие превращения того или иного вещества прекращается, а само оно начинает накапливаться, давая токсический эффект.

Признаки относительно делят на группы: 1) зависит от генотипа, но не зависит от условия жизни (это группы крови, аномалии или уродства); 2) зависит от генотипа, но мало от условий жизни (качественные признаки (масть у животных); 3) в большинстве случаев зависит от условий жизни (полезные признаки, некоторые мультифакторные заболевания).

Фенокопия – изменение признака, проходящее под влиянием среды, копирующее признак, обусловленный генотипом (куры с белым цветом кожи, из-за недостатка каротина в корме).

Фенотип и генотип микроорганизмов.

Строение генома у бактерий и вирусов и его репликация 1.6

Генотип – совокупность генов бактериальной клетки. Фенотип – совокупность всех признаков и свойств, проявляемых данной культурой. У микроорганизмов изучаются признаки и свойства в целом всего штамма. Культуры микробов могут различаться морфологическими, физиологическими, а так же биохимическими признаками.

К морфологическим признакам относятся: окраска, размер, форма отдельно растущих колоний; к физиологическим и биохимическим – способность или неспособность расти при пониженной, повышенной температуре, устойчивость к антибиотикам, ядам, облучению, отношение к питательным средам. Фенотип бактерий обозначают теми же символами, что и генотип, но с прописной буквы. Так генотипу *his* соответствует фенотип *His*. Это указывает на способность синтезировать гистидин. Генотип микроорганизмов представлен совокупностью генов, обуславливающих потенциальную возможность формирования любого их признака. Но формирования признака происходит в определённых условиях окружающей среды, которые не всегда способствуют проявлению генотипа. Патогенный генотип одного штамма бактерий можно отличить от другого непатогенного штамма только при заражении восприимчивого животного. Геном - совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом, то есть, в гаметах. Геном вирусов представлен двухцепочечной или одноцепочечной ДНК и двухцепочечной или одноцепочечной РНК. Молекулы нуклеиновых кислот могут быть линейные и кольцевые. Геном бактерий представлен кольцевой молекулой ДНК. Репликация ДНК у бактерий

происходит - полуконсервативным способом. В репликации участвуют ферменты ДНК – полимеразы. Каждый фрагмент иницируется коротким полирибонуклеотидом. Эти РНК являются затравкой для дальнейшего роста цепи ДНК. Затем РНК удаляется, брешь заполняется при помощи ДНК – полимеразы и фрагменты оказакки соединяются при помощи ферментов лигаз. К моменту завершения цикла репликации ДНК точки прикрепления дочерних ДНК отодвигаются с помощью активного роста участка бактериальной мембраны между ними. В результате сложного комплекса процессов образуется межклеточная перегородка. В период репликации ДНК и образования перегородки клетка непрерывно растёт, идёт формирование рибосом и других соединений. На одной из стадий дочерние клетки отделяются друг от друга. Каждая дочерняя клетка имеет такой же набор генетической информации, какой был в исходной бактериальной клетке.

Геном эукариот 1.7

Клетки эукариот имеют оформленное ядро. Информационной макромолекулой их генома значится ДНК, которая неравномерно распределена по нескольким хромосомам в виде комплексов с многочисленными белками, но генетическую информацию в клетках содержат не только хромосомы ядра. Жизненно важная генетическая информация заключена и во внехромосомных молекулах ДНК. У эукариот она в ДНК хлоропластов, митохондрий и других пластид. Геном эукариотического организма – это суммарная ДНК гаплоидного набора хромосом, где в каждой из внехромосомных генетических элементов, содержатся отдельные клетки зародышевой линии многоклеточного организма.

Геном эукариот значительно отличается от генома прокариот по ряду признаков, среди которых необходимо отметить его избыточность. Эукариотическая клетка содержит во много раз больше генов, чем прокариотическая. Повышенное содержание ДНК в геноме эукариот нельзя объяснить лишь увеличением потребности этих организмов в дополнительной генетической информации в связи с усложнением организации, поскольку большая часть их геномной ДНК, как правило, представлена некодирующими последовательностями нуклеотидов.

Эукариотический ген – это совокупность сегментов ДНК, которые вместе составляют экспрессируемую единицу, ответственную за образование специфического функционального продукта (либо молекулы РНК, либо полипептида).

К сегментам ДНК, составляющим ген, относятся следующие элементы:

- 1) Единица транскрипции – это участок ДНК, кодирующий первичный транскрипт. Он включает: а) последовательность, которая обнаруживается в зрелых функциональных молекулах РНК; б) интроны (для мРНК); в) промежуточные последовательности - спейсеры (для рРНК). Интроны и спейсеры удаляются в ходе процессинга первичных транскриптов; г) 5'- и 3'-нетранслируемые последовательности (5'-НТП и 3'-НТП).
- 2) Минимальные последовательности, необходимые для начала транскрипции (промотор) и конца транскрипции (терминатор).
- 3) Последовательности, регулирующие частоту инициации транскрипции, ответственные за индуцибельность и репрессию транскрипции, клеточную, тканевую и временную специфичность транскрипции. Они разнообразны по строению, положению и функциям. К их числу относятся энхансеры и сайленсеры - это последовательности ДНК, расположенные в тысячах пар нуклеотидов от промотора эукариотического гена и оказывающие дистанционное влияние на его транскрипцию.

В отличие от прокариотических генов, почти всегда коллинеарных своим РНК, многие гены эукариот имеют мозаичное строение. Под мозаичностью в данном случае подразумевается чередование кодирующих (экзоны) и некодирующих (вставочные последовательности, или интроны) последовательностей в пределах единицы транскрипции. Интроны чаще всего встречаются в генах, кодирующих белки.

Важную часть генома эукариот (10 — 30%) составляют повторяющиеся последовательности, имеющие определенную структурную организацию и способные перемещаться в геноме как в пределах одной хромосомы, так и между хромосомами. Они получили название подвижных генетических элементов.

Различают два основных класса подвижных генетических элементов: транспозоны и ретротранспозоны. Такая классификация основана на молекулярных механизмах, с помощью которых перемещаются эти элементы.

Геномы органелл эукариот: ДНК митохондрий и хлоропластов 1.8

Есть два типа цитоплазматических ДНК: первый находится в митохондриях эукариот, другой в хлоропластах зеленых растений и водорослей. Как и все цитоплазматические элементы, они наследуются по материнской линии, а не по законам Менделя! Большая часть белков этих органелл, закодированная в ядерной ДНК, синтезируется в цитоплазме и затем переходит в органеллу. Однако некоторые белки митохондрий и хлоропластов и все их РНК кодируются в ДНК самих органелл и в них же синтезируются. Отсюда следует, что органеллы — это результат объединенных усилий двух геномов и двух трансляционных аппаратов. РНК-компоненты рибосом органелл, а также тРНК, используемые при трансляции, кодируются геномами митохондрий и хлоропластов.

Размеры генома хлоропластов у всех исследованных организмов сходны, тогда как митохондриальные геномы у растений намного больше, чем у животных.

Все митохондрии и хлоропласты содержат по несколько копий собственной геномной ДНК. Эти молекулы ДНК обычно распределены в виде отдельных групп в матриксе митохондрий и в строме хлоропластов, где они прикреплены к внутренней мембране. Способ упаковки ДНК неизвестен. По структуре геном более сходен с бактериальным геномом: например, как и у бактерий, у них нет гистонов.

Глава 2. Исследовательская работа

Изучение мутационных процессов 2.1

Целью данной работы послужил мой интерес в выяснении наследственных заболеваний, ведь на уроках биологии мы очень много времени касались этой темы. В своей работе я решила углубиться в изучение мутационных процессов, которые вызывают наследственные заболевания.

Так, как генетические закономерности значатся универсальными для всех живых организмов, то и человек не является исключением. Но в силу целого ряда особенностей исследование наследственности человека затруднено. Это невозможность направленного скрещивания именно тех пар, которые нужны для исследования; относительно большое число хромосом (46). Заболевания, в основе которых лежат генетические нарушения, встречаются гораздо чаще, чем мы думаем. Из-за этих нарушений около 15-20 % эмбрионов погибают еще до рождения, 3-5 % детей при рождении, и столько же % детей умирают, не достигнув взрослого возраста, более 20 % людей не вступают в брак и около 10 % браков являются бездетными. На данный момент генетике известно более 2000 болезней человека, вызываемых генетическими отклонениями, но всего 500 из них изучено полностью.

Такие заболевания являются следствием хромосомных и генных мутаций. Прежде чем приступить к исследованию, хотелось бы напомнить, что мутацией является стойкое внезапное возникновение изменения структуры наследственного материала на различных уровнях его организации, которое приводит к изменению тех или иных признаков организма. Если к болезни приводит мутация в аутосомах, ген которой доминирующий, то он подавляет «нормальный» аллельный ген, поэтому его называют аутосомно-доминантным наследственным заболеванием. Примером таких заболеваний является: синдром Марфана, полидактилия, альбинизм, фенилкетонурия.

Патология гена половой X- хромосомы также приводит к болезни. Тогдareчь идет о наследовании, сцепленном с полом: X-сцепленное наследование- гемофилия, дальтонизм; Y-сцепленное наследование- гипертрихоз края ушной раковины, перепончатость пальцев ног. Имеется целый ряд генов, локализованных в гомологичных участках X- и Y- хромосом, например общая цветовая слепота.

Дальтониками являются только мужчины, отсюда следует, что это заболевание наследуется сцеплено с полом. Характер наследования зависит от принципа генетического определения пола. У человека женский пол является гомогаметным (XX), а мужской-гетерогаметным (XY). В соматических клетках женщины по две X- хромосомы, поэтому за каждый признак отвечает по два гена, а у мужчины всего одна X- хромосома и все гены- и доминантные и рецессивные,- обязательно проявляются в фенотипе. Если в организм мальчика попала от матери X- хромосома с каким-нибудь мутантным геном, приводящим к развитию болезни, то болезнь обязательно проявится, так как, второй X- хромосомы в его клетках нет(есть только Y- хромосома). Если же такая X-хромосома с мутантным геном попала в яйцеклетку, из которой разовьется девочка, то она не заболеет, так как получит от отца нормальную X-хромосому с геном, который подавит действие мутантного.

Выявление причин наследственного заболевания 2.2

Я не зря затронула изучение болезни дальтонизм, так, как данная мутация фигурировала в моей семье. И чтобы наглядно выяснить причину наследственного заболевания и понять, что приводит к мутации здорового гена нужно: изучить все факторы, которые приводят к мутагенным факторам. Большинство мутаций неблагоприятно или даже смертельно для

организма, потому что они разрушают отрегулированный на протяжении миллионов лет естественного отбора целостный генотип. Стоит отметить, что мутации не возникают просто так.

На примере своей семьи я решила показать, что может служить причиной мутации. Моя мама (Надежда) получила ген дальтонизма от своей матери, которая переняла его от своей матери, предпологаемо, причиной мутации послужил пожар, который случился с прабабушкой в подростковом возрасте. Возможно, именно воздействие высоких температур повлияли на формирование мутагенного фактора, который привел к мутации.

После пожара моя прабабушка вышла замуж и родила двух детей: одну девочку (бабушку) и одного мальчика, у которого впервые в роду проявился ген дальтонизма.

Отметим как факт, что у мужчин - дальтоников все сыновья здоровы. Значит, ген дальтонизма сыновьям передается от матерей и может находиться только в X-хромосоме.

Результаты исследования (расчеты и выводы) 2.3

Проследив конкретные случаи проявления этой наследственной болезни, я убедилась в том, что мои предположения были верны. Напомним, что сцепленное с полом наследование, ген дальтонизма находится в X- хромосоме и передается от матери к сыну.

Я предполагаю, что в моей семье болезнь появилась у прабабушки впервые, исходя из этого, я делаю вывод, что мутация случилась с ней в результате воздействия высокой температуры.

Обозначения: XX- женщина

XУ- мужчина

D- нормальное зрение d- дальтонизм

Запись брака прабабушка и прадедушка:

P	прабабушка	$X^D X^d$	x	$X^D Y$	прадедушка
		здор. носит.		здор.	
G		X^D X^d		X^D Y	
F ₁	$X^D X^d$		$X^D Y$	$X^D X^D$	$X^d Y$
	жен.здор.носит.		муж.здор.	жен. здор	муж.дальтоник
	Наталья				Павел

Запись брака Натальи и Евгения

P	Наталья	$X^D X^d$	x	$X^D Y$	Евгений
		здор. носит.		здор.	
G		X^D X^d		X^D Y	
F ₁	$X^D X^d$		$X^D Y$	$X^D X^D$	$X^d Y$
	жен.здор.носит.		муж.здор.	жен. здор	муж.дальтоник
	Надежда (мама)				Артем

F₂ $X^d Y$ муж.дальтоник Юрий

Запись брака Надежды и Николая:

P	Надежда	$X^D X^d$	x	$X^D Y$	Николай
		здор. носит.		здор.	
G		X^D X^d		X^D Y	
F ₁	$X^D X^d$		$X^D Y$	$X^D X^D$	$X^d Y$
	жен.здор.носит.		муж.здор.	жен. здор	муж.дальтоник
	Юлия				Александр (брат)

Вероятность рождения дальтоника во всех случаях равна 25%.

Из всей этой биологической задачи можно сделать вывод, что я носитель данного гена, а мой брат болен дальтонизмом.

Заключение

Наука генная инженерия приобретет уверенность и чувство полезности и необходимости обществу, а это неизбежно повлечет за собой рост научного потенциала общества и государства. Благодаря ей мы можем в полной мере взглянуть на структуру гена, его тайны и функции. Когда наука прогрессирует, можно ожидать высоких результатов, открытия новейших направлений научно-исследовательской деятельности. Эти предположения, пожелания, всецело можно отнести и к генетике, как к инновационной, прикладной и, в чем-то философской науке.

С помощью этой исследовательской работы я смогла изучить более подробно структуру гена, его работу, функции, которые он выполняет, а так же его значение в современном мире, уяснила важные аспекты структуры гена для живого организма, поняла значимость науки генная инженерия. Стоит отметить, что генная инженерия является теоретической основой для совершенствования пород сельскохозяйственных животных. Определением генетического потенциала продуктивности животных, контролирующего его генотипом. Ее методы изучения гена обширны, и быстро развиваются.

Помимо всей теории, что я выяснила благодаря этой работе, так же смогла на практике применить знания в области генетики, и предположительно выявить примерные причины появления мутации в моей семье, благодаря родословной. Результаты выявили, что наследственная предрасположенность далеко не всегда означает заболевание, моя семья тому пример, так как, вероятность рождения детей- дальтоников равна 25%.

Под конец хотелось бы добавить, что человек не рождается с генетически предопределенной судьбой, поэтому мутации мы можем приобрести сами, ведя не здоровый образ жизни. Что может отразиться негативным образом на наших потомках, в виде наследственных заболеваний.

Литература

1. Гвоздев В.А. Механизмы регуляции активности генов в процессе транскрипции // Соросовский Образовательный Журнал. 1996. № 1. С. 23-31.
2. Жимулев И.Ф. Хромомерная организация политенных хромосом. Новосибирск: Наука, 1994. 564 с.
3. Овчинников Л.П. Что и как закодировано в мРНК // Соросовский Образовательный Журнал. 1998. № 4. С. 10-18.
4. Сойфер В.Н. Исследования геномов к концу 1999 года // Там же. 2000. Т. 6, № 1. С. 15-22.
5. Alberts B., Bray D., Lewis J. et al. Molecular Biology of the Cell. 3rd ed. Inc. N.Y.; L.: Garland Publ., 1994. P. 421-432.
6. Lewin B. Genes. 5th ed. Oxford; N.Y.; Tokyo: Oxford Univ. Press, 1994. P. 1-1272.
7. Struhl K. Chromatin Structure and RNA Polymerase II Connection: Implications for Transcription. Cell 84, 179-182, 1996.
8. Жимулев И.Ф. Как гены контролируют развитие пола у дрозофилы // Соросовский Образовательный Журнал. 1997. № 12. С. 17-22.
9. Жимулев И.Ф. Современные представления об организации и функционировании полигенных хромосом // Там же. № 11. С. 2-7.
10. Лавриненко В.Н. и Ратников В.П. «Концепции современного естествознания» - М., 2004 г.
11. Н. П. Дубинин "Очерки о генетике " - М.: "Советская Россия ", 1985 г.
12. Электронная энциклопедия Википедия
13. Рецензенты статьи В.А. Гвоздев, Л.И. Корочкин
14. Пименова И.Н., Пименов А.В. Лекции по общей биологии: Учеб.пособие.- Саратов: Лицей, 2003.
15. Карузина И.П. Биология.- М.: Медицина, 1972.
16. Лобашев М.Е. Генетика- Л.: Изд-во Ленингр.ун-та, 1967

Рецензия на исследовательскую работу

ученицы 11 «А» класса

Аршиновой Юлии

Тема «Современные представления о структуре гена»

Исследовательская работа «Современные представления о структуре гена» выполнена ученицей 11 «а» Аршиновой Юлей.

Актуальность данной темы не вызывает сомнения. Все ученые мира до сих пор пытаются раскрыть все тайны гена. Рождаются новые науки, такие как – генная инженерия. Автор поставил перед собой цель углубиться в строение гена, а так же, на примере своей семьи показать благодаря чему могут появиться мутации в роду человека.

Излагаемый материал построен на научной основе, но он доступно изложен, без лишних сложных терминов. Между излагаемыми понятиями существует логическая связь. Содержание каждой части текста логически завершено.

В работе Аршинова Ю. проявила исследовательские качества, самостоятельность в изучении специализированной литературы.

Главная ценность в том, что Юлия получила новые знания и умения, научилась анализировать, обобщать, делать выводы на конкретных примерах своей деятельности. Работа позволила учителю заинтересовать ученика исследовательской деятельностью.

Работа отвечает выбранной теме, расширяет рамки программы общеобразовательной школы, может использоваться во внеурочной деятельности.

Считаю, что исследовательская работа Аршиновой Юлии может быть представлена на научно-практической конференции и заслуживает высокой оценки.

Руководитель МО

Директор МБОУ СОШ № 50



Добрая Н.А.

Жарко Ю.В.