

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ХАРЧОВИХ ТЕХНОЛОГІЙ**

ЗАТВЕРДЖУЮ

Ректор _____ С.В. Іванов
(Підпис)
« ____ » _____ 2014 р.

ГЕНЕТИКА

МЕТОДИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

**до вивчення дисципліни та виконання контрольної роботи
для студентів напряму підготовки 6.051401 «Біотехнологія»
заочної форми навчання**

Всі цитати, цифровий та фактичний матеріал, бібліографічні відомості перевірені. Написання одиниць відповідає стандартам

Підпис(и)
автора(ів) _____
« ____ » _____ 2014 р.

СХВАЛЕНО
на засіданні кафедри
біотехнології і мікробіології
Протокол № 4
від 02.10.2014 р.

Реєстраційний номер
електронних методичних
рекомендацій у НМВ
69.43 – 18.11.2014

КИЇВ НУХТ 2014

Генетика [Електронний ресурс]: метод. рекомендації до вивч. дисципліни та вик. контр. роботи для студ. напряму підготовки 6.051401 «Біотехнологія» заоч. форми навч. / уклад. О.І. Скроцька. – К. : НУХТ, 2014. – 42 с.

Рецензент **О.В. Карпов**, д-р біол. наук

Укладачі: **О.І. Скроцька**, канд. біол. наук

Відповідальний за випуск **Т.П. Пирог**, д-р біол. наук, проф.

Подано в авторській редакції.

ЗМІСТ

ЗМІСТ	3
1. Загальні відомості	4
2. Програма навчальної дисципліни	8
3. Рекомендації до виконання лабораторної роботи	10
4 Рекомендації до проведення практичного заняття	18
5 Приклади розв'язку типових задач	20
6. Запитання для підготовки до екзамену	22
7. Контрольна робота	27
8. Рекомендації до виконання та оформлення контрольної роботи	39
Рекомендована література	40
Додаток 1	41
Додаток 2	42

1. ЗАГАЛЬНІ ВІДОМОСТІ

Предметом вивчення навчальної дисципліни «Генетика» є закономірності спадковості та мінливості усіх живих організмів різних рівнів організації, а також матеріальних структур, які їх забезпечують, що є підґрунтям для розробки методів управління спадковістю і мінливістю для отримання корисних людству форм рослин, тварин і мікроорганізмів, а також керування індивідуальним розвитком організмів.

Міждисциплінарні зв'язки: дана дисципліна спирається на знання, здобуті студентами при вивченні слідуючих дисциплін «Біологія клітин», «Біохімія», «Органічна хімія», «Основи імунології». Подальше застосування одержаних знань та навичок необхідно для вивчення дисциплін «Біохімічні основи мікробного синтезу», «Технологія вакцин», «Технологія пробіотиків», «Технологія білків терапевтичної дії», «Технологія продуктів мікробного синтезу», «Фармацевтична розробка лікарських засобів», «Технології біопрепаратів для ветеринарії та сільського господарства», «Молекулярна біотехнологія», «Клітинна та генна інженерія», «Біотехнологічні методи захисту рослин», «Сучасні напрями в біотехнології» і використовуватиметься під час проходження технологічної та переддипломної практики, виконання НДРС, курсових і дипломних проектів та у майбутній виробничо-практичній та науково-дослідній роботі.

1.1. Мета та завдання навчальної дисципліни

1.1.1. Метою викладання навчальної дисципліни «Генетика» є засвоєння студентами знань про основні закономірності спадковості і мінливості живих організмів та обґрунтування матеріальної основи спадкових перетворень для надання майбутнім фахівцям-біотехнологам теоретичних знань і практичних навичок з аналізу генетичних процесів і явищ у мікро- та макроорганізмах та розкриття їх значення у сучасному біотехнологічному процесі з подальшим застосуванням отриманих знань у різноманітних галузях науки і техніки, промисловості, сільському господарстві та медицині.

1.1.2. Основними завданнями вивчення дисципліни «Генетика» є засвоєння студентами знань щодо закономірностей і механізмів спадковості і мінливості живих організмів, сучасних уявлень про організацію спадкового матеріалу на усіх рівнях організації живого, механізмів експресії і регуляції експресії генів, рішення генетичних задач і опанування класичних і сучасних методів генетики для подальшого застосування одержаних знань та навичок у майбутній професійній діяльності.

1.1.3. Згідно з вимогами освітньо-професійної програми студенти повинні:

знати:

- ✓ основні генетичні поняття, визначення і терміни;
- ✓ загальні алгоритми рішення генетичних задач;
- ✓ історію становлення генетики і її місце у системі біологічних наук, механізми збереження, передачі і реалізації спадкових

ознак на всіх рівнях організації живого (молекулярному, клітинному, організменному та популяційному);

- ✓ організацію спадкового матеріалу, властивості та механізми реалізації генетичного коду, структуру гена, механізми експресії генетичної інформації, принципи і методи генетичного аналізу;
- ✓ закономірності спадковості, мінливості та основні принципи рекомбінації генетичного матеріалу мікроорганізмів, як перспективних об'єктів сучасних біотехнологій;
- ✓ основні методи генетичної інженерії мікроорганізмів та її використання у біотехнології;

вміти:

- ✓ системно викладати свої думки;
- ✓ вирішувати генетичні задачі за основними розділами генетики;
- ✓ працювати з культурами мікроорганізмів;
- ✓ отримувати мутантні штами мікроорганізмів, використовуючи фізичні і хімічні мутагенні фактори;
- ✓ проводити дослідження з виділення та ідентифікації ауксотрофних мутантів;
- ✓ виділяти нуклеїнові кислоти з клітин прокариот;
- ✓ застосовувати класичні і сучасні методи генетики на практиці;
- ✓ самостійно працювати з науковою літературою, лабораторним обладнанням та об'єктами генетичних досліджень;
- ✓ аналізувати та узагальнювати отримані результати досліджень;
- ✓ використовувати математичні методи обробки результатів генетичних досліджень;

мати навички:

- ✓ володіння методами гібридологічного, цитогенетичного, молекулярно-генетичного і генеалогічного аналізу;
- ✓ володіння методами досліджень генетичних об'єктів (приготування об'єкта до дослідження, фіксація, фарбування, мікроскопія, препарування, замальовка, робота з колекційним матеріалом);
- ✓ приготування серійних розведень культур мікроорганізмів;
- ✓ висівання мікроорганізмів поверхневим і двошаровим способом;
- ✓ розрахунку концентрації мікроорганізмів прямими і непрямими методами;
- ✓ роботи з фізичними і хімічними мутагенами; виділення ауксотрофних мутантів методом реплік;
- ✓ виділення препаратів нуклеїнових кислот з клітин прокариот;

- ✓ використання теоретичного матеріалу у процесі аналізу генетичного експерименту, а також шляхом рішення генетичних задач.

Роль у підготовці майбутніх фахівців. Опанування дисципліни дозволить майбутнім фахівцям-біотехнологам на базі аналізу та узагальнення знань про закономірності спадковості і мінливості на всіх рівнях організації живого (молекулярному, клітинному, організменному та популяційному) використовувати сучасні методи генетики для удосконалення існуючих біотехнологій з використанням мікро- і макроорганізмів, а також об'єднати теоретичні висновки фундаментальних дисциплін з практичними питаннями біотехнології.

Вимоги до навчальної підготовки студентів. Для успішного опанування даної дисципліни студентам необхідно мати знання з дисциплін «Біологія клітин», «Біохімія», «Органічна хімія», «Основи імунології», навички роботи з комп'ютерними програмами Word, Excel, PowerPoint для обробки даних за допомогою текстових та графічних редакторів; знати принципи роботи пошукових програм в мережі Internet, мати базовий рівень знання іноземної мови.

Опис навчальної дисципліни наведено у таблиці 1.1.

Таблиця 1.1

Опис навчальної дисципліни «Генетика»

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, освітньо-кваліфікаційний рівень	Характеристика навчальної дисципліни		
		денна форма навчання	заочна форма навчання	заочна скорочена форма навчання
Кількість кредитів – 7,5	Галузь знань 0514 «Біотехнологія»	Нормативна		
Модулів – 1		Рік підготовки:		
Змістових модулів – 4	Напрямок 6.051401 «Біотехнологія»	3-й	3-й	3-й
Індивідуальне завдання – контрольна робота (заочна форма)		Семестр		
Загальна кількість годин – 270		5-й	6-й	6-й
		Лекції		
		64 год	6 год	2 год
	Практичні, семінарські			
	16 год	2 год	2 год	
	Лабораторні			
	32 год	4 год	4 год	
	Самостійна робота			
	158 год	238 год	238 год	
	Індивідуальне завдання			
	–	20	20	
	Вид контролю: екзамен			
Тижневих годин для денної форми навчання: аудиторних – 7 самостійної роботи студента – 9,87	Освітньо-кваліфікаційний рівень: «бакалавр»			

2. ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

МОДУЛЬ 1

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1. Цитологічні основи спадковості

Тема 1. Предмет, методи та історія розвитку генетики. Основні етапи розвитку генетики. Розвиток генетики в Україні. Методи генетичних досліджень. Практичне значення генетики.

Тема 2. Цитогенетика. Будова клітини і роль її компонентів у передачі спадковості. Предмет, завдання та методи цитогенетики. Хромосоми: характеристика, будова, класифікація, роль у спадковості. Правила хромосом. Рівні упакування ДНК у хромосомі. Клітинний цикл, мітоз, мейоз.

Тема 3. Хромосомна теорія спадковості. Хромосоми як групи щеплення генів. Кросинговер. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Картування хромосом: цитологічна та генетична карта хромосоми.

Тема 4. Позаядерна спадковість. Геном мітохондрій і хлоропластів. Пластидна, мітохондріальна та псевдоцитоплазматична спадковість. Основні характеристики спадкування генів органел.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2. Молекулярні основи спадковості

Тема 1. Нуклеїнові кислоти. Докази генетичної ролі нуклеїнових кислот. Нуклеїнові кислоти та їх функції. Структура ДНК і РНК. Види РНК в клітині та їх функції. Реплікація ДНК. Стійкість і репарація генетичного матеріалу.

Тема 2. Генетичний код. Відкриття генетичного коду. Таблиця відповідності кодонів іРНК амінокислотам білка. Властивості генетичного коду.

Тема 3. Синтез білків у клітині. Транскрипція іРНК. Трансляція іРНК: ініціація, елонгація, термінація. Відмінності між іРНК, а також процесів транскрипції і трансляції у про- та еукаріот.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3. Закономірності спадкування ознак

Тема 1. Закони Менделя. Гібридологічний аналіз. Моногібридні схрещування (перший та другий закони Менделя). Дигібридні і полігібридні схрещування (третій закон Менделя). Умови для прояву законів Менделя. Причини відхилень від менделівських закономірностей спадкування ознак.

Тема 2. Взаємодія генів. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування і кодомінування. Взаємодія неалельних генів: компліментарність, епістаз і полімерія.

Тема 3. Регуляція експресії генів. Рівні організації спадкового матеріалу. Поняття ген, функції і властивості генів. Класифікація генів. Шлях передачі генетичної інформації в живих системах – «центральна догма» молекулярної генетики. Рівні регуляції експресії генів. Принципові відмінності у реалізації генетичної інформації у про- та еукаріот. Регуляція роботи генів у про- та еукаріот.

Тема 4. Мінливість генетичного матеріалу і організмів. Види мінливості: модифікаційна, комбінативна та мутаційна. Мутегени, класифікація

мутацій. Спонтанний та індукований мутагенез. Геномні, хромосомні і генні мутації.

Тема 5. Генетичні процеси на рівні організму та популяції. Генетика статі. Генетика популяцій. Основи генетики людини.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 4. Генетика як теоретична основа сучасних біотехнологій

Тема 1. Генетичний аналіз мікроорганізмів. Організація генетичного матеріалу прокариот. Уявлення про плазмиди, епісоми, мігруючі елементи геному, їхня роль у перенесенні генетичної інформації. Обмін генетичним матеріалом між бактеріями: кон'югація, трансформація, трансдукція.

Тема 2. Генетична інженерія і методи молекулярної генетики. Мета та методологія генної інженерії. Ферменти генної інженерії. Векторні молекули. ДНК-технології. Основні напрями генної інженерії мікроорганізмів. Генетична інженерія рослин і тварин. Генна терапія. Значення генної інженерії. Соціальні та етичні аспекти генної інженерії.

3. РЕКОМЕНДАЦІ ДО ВИКОНАННЯ ЛАБОРАТОРНОЇ РОБОТИ

Тема: методи виділення ДНК із клітин мікроорганізмів.

Мета: ознайомлення з методами підготовки і руйнування бактеріальних клітин для виділення нуклеїнових кислот; опанування методу виділення бактеріальної ДНК.

Обладнання та матеріали: центрифуга з частотою обертів 6000 та 10000 об/хв; качалка; буферний розчин 0,01 М тріс-НСl, 0,15 М NaCl, 0,1 М ЕДТА (БР I, рН 8,0); буферний розчин 0,01 М тріс-НСl, 2 М NaCl, 0,1 М ЕДТА (БР II, рН 8,0); БР I, що містить лізоцим у концентрації 2 мг/мл; розчин з 0,15 М NaCl і 0,015 М цитрату натрію (стандартний сольовий розчин – ССР); 5% розчин додецилсульфату натрію (ДСН); суміш хлороформ – октиловий спирт, ХОС (9:1) або суміш хлороформ – ізоаміловий спирт, ХІС (24:1); хлороформ–ССР (1:10); розчин панкреатичної РНКазиди (0,4 мг/мл); 96 % і 70 % етанол; хімічна склянка на 50 – 100 мл; стерильні піпетки; пробірки із притертою пробкою; штам *Bacillus subtilis* 23, вирощений на глюкозо-сольовому середовищі (або середовищі Спіцайзена) з доданням бульйону Хоттингера (10 %).

Основні теоретичні відомості

Останнім часом зростає попит на високоякісні препарати нуклеїнових кислот. Це зумовлено насамперед розширенням сфери їхнього застосування у різних галузях:

- у фундаментальних дослідженнях: біологія, космобіологія, молекулярна медицина, фармакологія тощо;
- у сільському господарстві: створення генетично модифікованих рослин і тварин;
- у новітніх галузях біо- та нанотехнології: генетична інженерія, біосенсори, виробництво напівпровідників (нові матеріали) та засобів біоінформатики тощо. Отримання нативних (недеградованих) та високоочищених препаратів ДНК і РНК є попереднім дуже важливим етапом молекулярного клонування.

При виділенні ДНК і РНК з різних біологічних об'єктів виникає проблема отримання максимальної кількості високоякісних молекул нуклеїнових кислот за мінімальних витрат часу, коштів і вихідного матеріалу. Зрозуміло, що досягнути цього дуже складно. Зумовлено це, насамперед, значними труднощами отримання інтактних препаратів нуклеїнових кислот з клітин про- і еукаріотів. Клітини багатьох мікро- і макроорганізмів характеризуються низьким сумарним вмістом нуклеїнових кислот та високою нуклеазною активністю, наявністю великої кількості білків, полісахаридів, танінів, пігментів, позбутися яких часто буває дуже складно. Наявність таких забруднень у препаратах нуклеїнових кислот значно обмежує, а іноді й унеможливорює їх подальше використання.

Нині розроблено багато методів одержання якісних препаратів нуклеїнових кислот, проте жоден з них не може претендувати на універсальність. Саме це спонукає дослідників модифікувати існуючі методи

або розробляти нові підходи до виділення якісних препаратів нуклеїнових кислот з певного біологічного об'єкту.

Якісними препаратами нуклеїнових кислот вважають достатньо очищені та високополімерні молекули ДНК і РНК. Ступінь деградації цих біополімерів залежить переважно від трьох основних чинників: дії клітинних нуклеаз, механічної руйнації нуклеїнових кислот у процесі виділення та біологічного віку вихідного біоматеріалу. Онтогенез (розвиток) будь-якого організму супроводжується неминучим процесом його старіння, внаслідок чого в клітинах відбувається поступова фрагментація ДНК, що спричиняє значне зниження кількості отриманої високополімерної нуклеїнової кислоти. Це слід ураховувати, обираючи джерело отримання нуклеїнових кислот.

Основні етапи отримання нуклеїнових кислот. Майже всі існуючі способи отримання сумарних, ядерних та інших (хлоропластних (у клітинах рослин), мітохондріальних) препаратів нуклеїнових кислот передбачають такі операції:

- *Вибір тканин і клітин для виділення нуклеїнових кислот.* Клітини мікроорганізмів та різних органів еукаріотів відрізняються за складом, здатністю до руйнації, щільністю, формою та розміром, що визначає вибір того чи іншого методу виділення.
- *Руйнація клітинних стінок.* Більшість тваринних клітин руйнуються значно легше, на відміну від рослинних та бактерійних клітин, це пов'язано з наявністю в останніх складних клітинних стінок. Зруйнувати клітини можна різними фізичними та хімічними способами. Наприклад, розтиранням зразка у рідкому азоті або його гомогенізацією (руйнацією структури тканин, клітинних стінок і мембран та вивільненням клітинного вмісту) у відповідному буфері, методом осмотичного шоку, обробкою ультразвуком, нагріванням, розчиненням клітинних стінок ферментними препаратами (лізоцим, целюлаза, хітиназа, ліпаза) або за допомогою органічних розчинників (етилацетат, толуол), детергентів тощо.
- *Лізис клітинної мембрани або виділених органел та подальша екстракція ДНК і РНК* за допомогою буферів різного складу за максимально можливого інгібування нуклеазної активності. Для цього використовують різні детергенти, хелатуючі агенти, протектори (захисники) молекул нуклеїнових кислот, ферменти тощо. З метою забезпечення цілісності молекул нуклеїнових кислот під час екстракції необхідно, щоб вибраний буфер був ізотонічним, тобто осмотичний тиск у ньому має дорівнювати внутрішньому осмотичному тиску клітини або органели. З цією метою використовують сольові розчини, більшість з яких містить різну кількість NaCl, KCl, MgSO₄, NaHCO₃, KH₂PO₄. Деякі розчини насичують сумішшю газів – кисню та вуглекислого газу. Крім того, до їхнього складу можуть входити такі сполуки, як сахароза, глюкоза, маніт, сорбіт тощо.
- *Ефективне очищення* препаратів нуклеїнових кислот від білків, пігментів, вуглеводів та інших клітинних забруднювачів. Цього

досягають за рахунок застосування відповідних ферментів, високих концентрацій солей, агресивних хімічних депротейнізаторів, ультрацентрифугуванням у градієнтах густини CsCl з барвником, електрофільтрації лізату ядер крізь мембрану (наприклад, XM-300), адсорбційної хроматографії.

Зазначені прийоми ефективно використовують для препаративного виділення нуклеїнових кислот з бактерій, грибів, дрозофіли, культивованих клітин та тканин рослин і ссавців.

Характеристика хімічних сполук, які використовують для виділення нуклеїнових кислот.

Детергенти. Це синтетичні поверхнево-активні речовини (ПАР), які характеризуються високою мийною та розчинною дією. Детергенти – досить сильні денатуруючі агенти, які використовують для одночасного лізису клітин і денатурації багатьох клітинних білків. Детергенти поділяють на:

- аніонні – додецилсульфат натрію (ДСН), саркозил-натрієва сіль N-лаурилсаркозину. Спричиняють руйнацію клітинних стінок, розчиняють білки і створюють на них помітний негативний заряд, унаслідок чого від них відокремлюються негативно заряджені молекули нуклеїнових кислот;
- катіонні – цетилтриетиламоніумбромід (ЦТАБ), або цетавлон. Цей клас речовин руйнує клітинні мембрани, денатурує білки і, таким чином, очищає від них нуклеїнові кислоти. У разі необхідності для виділення мембранних білків застосовують сімейство катіонних детергентів – цвітеріонні (сполуки з нульовим сумарним зарядом, але великим дипольним моментом) сульфобетаїнові ПАР;
- неіонні – тритон X-100 – ПЕГ, NP40 – нонідет P40 – ПЕГ; ПАР з гідратованим пероксидом. Представників цієї групи детергентів використовують для руйнування клітинних стінок, цитомембран та клітинних органел. Крім того, застосування деяких сполук цього типу дає змогу максимально збільшити вихід розчинних компонентів мембран (білків та ліпідів) без їхньої денатурації. Доведено, що ступінь розчинення зазначених молекул підвищується із збільшенням вмісту детергенту, доки співвідношення детергент: білок не дорівнюватиме 0,5:1.

Ефективні хімічні інгібітори нуклеаз. До них відносяться:

- хелатуючі комплексоутворювачі, які зв'язують двовалентні іони металів, необхідні для функціонування нуклеаз. Наприклад, етилендіамінтетраоцтова кислота (ЕДТА) та етиленгліколь (ЕГТА) утворюють специфічні комплекси з Mg^{2+} , Ca^{2+} , Zn^{2+} , Mn^{2+} . Крім того, інгібуючу функцію виконують циклогександіамінтетраоцтова кислота (ЦДТА), цитрати, лимонна кислота;
- хімічні агенти, які зв'язуються з клітинними білками і, таким чином, нейтралізують їхню дію, – гуанідингідрохлорид, ванаділовий галун, ауриINTRИКАРБОНОВА кислота (АТА);

- речовини, що безпосередньо взаємодіють з молекулами нуклеїнових кислот. Наприклад, поліаміни (спермін, спермідін) здатні захистити від ферментативної атаки кільцеві суперспіралізовані молекули ДНК. АТА, крім білків, може за певних умов вибірково зв'язуватися з молекулами РНК;
- препарати протеаз, здатні гідролізувати білкові компоненти клітин (проназа, протеїназа К та ін.);
- висококонцентровані сольові розчини, в яких нуклеїнові кислоти залишаються у розчинній формі, а білки випадають в осад.

Фізичні чинники, які пригнічують активність нуклеаз.

Найважливішими серед них є рН буфера та температура.

У клітинах макро- та мікроорганізмів біологічні процеси мають високу чутливість до рН і перебігають у середовищі, рН якого строго контролюється ефективними буферними системами, здатними запобігати змінам концентрації іонів водню, що виникають під час метаболічного утворення кислот (наприклад, молочної кислоти) та основ (наприклад, аміаку). До складу фізіологічних буферних систем, які містяться у клітинних рідинах, входять фосфати, бікарбонат, амінокислоти та білки. У внутрішньоклітинному середовищі спостерігаються деякі коливання рН, наприклад, біля поверхні мембрани. Встановлено, що більшість клітинних ферментів функціонують за нейтральних значень рН. Гідролази лізосом мають максимальну активність при рН 5,0. Чутливість біологічних процесів до рН зумовлена низкою причин. Іони водню можуть бути каталізаторами різних процесів, реагентами або продуктами реакцій. Крім того, зміна рН часто призводить до зміни функції певних клітинних структур та окремих молекул. Наприклад, рН середовища впливає на проникність клітинної мембрани або біологічну активність білків. Пояснюється це тим, що внутрішньоклітинні біологічні структури містять здатні до іонізації групи, залежно від ступеня їхньої іонізації змінюється конформація, і, як наслідок, – біологічна активність молекул, які містять ці групи. Це насамперед стосується білків, зокрема ферментів-ендонуклеаз. Показано, що навіть невелика зміна рН середовища спричиняє в цих білках прояв біологічної активності, спрямованої на деградацію молекул нуклеїнових кислот. Одним із пускових механізмів виникнення таких специфічних реакцій є руйнація клітин. Тому для інактивації нуклеаз при виділенні нуклеїнових кислот забезпечують постійну величину рН у діапазоні 6,0–8,0, застосовуючи "нефізіологічні" буферні розчини, головними компонентами яких найчастіше є трис-НСІ, додецилсульфат натрію, фосфати ($\text{NaH}_2\text{PO}_4 + \text{Na}_2\text{HPO}_4$).

Відомо, що в клітинах еукаріотів діють ендонуклеази двох типів:

- з оптимумом рН у нейтральному або слабколужному діапазоні та вираженою потребою в іонах Mg^{2+} ;
- з оптимумом рН у кислому діапазоні. Для того щоб інгібувати руйнівну активність ферментів обох типів, виділення препаратів нуклеїнових кислот проводять при рН 7,5–8,0 за наявності речовин, які утворюють міцні комплекси з іонами двовалентних металів.

Всі процедури з виділення ДНК доцільно проводити за низьких температур (0–4 °С), коли активність ендонуклеаз різко зменшується.

Депротеїнізатори. Важливим етапом одержання якісних препаратів нуклеїнових кислот є їх відокремлення від білків, пігментів, вуглеводів та інших агентів, присутніх у великій кількості в клітинах. Більшість методів очищення препаратів ДНК і РНК ґрунтуються на застосуванні сильних органічних депротеїнізаторів (фенол, хлороформ, формамід). Ці речовини ефективно денатурують білки та практично миттєво інактивують нуклеази у зразках. Проте вони мають суттєві недоліки. Наприклад, застосування фенолу при виділенні, зокрема, хромосомної ДНК еукаріотів, може значно знижувати кількісний вихід цих біополімерів. У більшості країн Європи використання фенолу в лабораторних умовах заборонено з огляду на його високу токсичність, здатність при контакті проникати крізь шкіру та спричинити серйозні опіки. Що стосується хлороформу, то цей агент порівняно з фенолом має набагато м'якшу дію. Його часто застосовують у суміші з фенолом (1:1). Хлороформ є також токсичною та легкою речовиною, тому при роботі з ним слід суворо дотримуватися правил техніки безпеки.

Нині існує багато методів одержання препаратів нуклеїнових кислот. Деякі з них вже стали класичними. Проте більшість з цих методів забезпечують порівняно невеликий вихід матеріалу, передбачають застосування токсичних хімічних агентів, реактивів та обладнання, що дорого коштують, і потребують багато часу. Тому методи одержання препаратів нуклеїнових кислот постійно вдосконалюють. Крім того, розробляють нові способи, що характеризуються високою ефективністю та простотою у застосуванні, рентабельністю і загальнодоступністю. Їх можна використовувати як у наукових дослідженнях і біотехнологічній практиці, так і у промисловості.

Завдання до виконання роботи

1. Для проведення занять отримують клітинну масу донорного штаму *Bacillus subtilis* 23. Бактерії вирощують на глюкозо-сольовому середовищі (або середовищі Спіцайзена) з доданням бульйону Хоттингера (10%).

2. 5 мл середовища в пробірці 22×200 мм висівають культурою донорного штаму, узятій зі свіжого розсіву на чашці або пробірці з агаризованим бульйоном Хоттингера. Бажано, щоб концентрація бактерій в інокуляті становила приблизно 10^5 клітин/мл. Пробірку вміщують на качалку при температурі 37 °С на 18 год. Після цього порції по 1 мл отриманого посівного матеріалу переносяться в колби на 0,75 л з 50 мл прогрітого середовища. Загальну кількість культури готують з розрахунку 20 мл на одного студента. Культури вирощують на качалці при температурі 37 °С упродовж 10 – 12 годин.

3. Бактерії з усіх колб збирають центрифугуванням на холоді (– 4 °С) при частоті обертання 6000 об/хв протягом 10 хв (або при частоті обертання 3000 об/хв протягом 20 – 30 хв). Осад ресуспендують у 50 – 100 мл холодного ССР і повторно центрифугують. Потім отриманий осад промивають таким само чином у холодному ССР. Процедуру центрифугування й промивання бактеріальних клітин проводять без дотримання стерильності. Промиту біомасу

(у вигляді осаду) донорного штаму готують безпосередньо до першого заняття. Якщо буде потреба, біомасу можна отримувати завчасно й зберігати до початку заняття в замороженому стані.

Порядок виконання роботи

1. Для виділення ДНК (не стерильно) промиту біомасу донорного штаму, зібрану з 20 мл культури, суспендують в 1 мл БР I у пробірці місткістю 10 – 20 мл із притертою пробкою (рис. 3.1). Для проведення експерименту потрібна невелика кількість ДНК; досить виділити препарат із клітин, зібраних з 20 мл культури, тому що з невеликої кількості біомаси (зібраної з об'єму культури меншого, ніж 5 мл) важко отримати добре сформований осад ("медузу") ДНК. Можна виділити препарат з біомаси, зібраної з 100 мл культури, збільшивши об'єм всіх використовуваних розчинів у п'ять разів порівняно з кількостями, наведеними у прописі. Виділеної при цьому ДНК із надлишком вистачить на проведення багатьох експериментів.

2. До суспензії додають 1 мл БР I, що містить лізоцим у концентрації 2 мг/мл. Суміш інкубують при температурі 37 °С протягом 30 – 60 хв, періодично перемішуючи.

3. Після закінчення інкубації в суміш вносять 0,5 мл 5 % розчину ДСН й витримують при температурі 37 °С 10 хв. При цьому відбувається бурхливий лізис біомаси, супроводжуваний різким збільшенням в'язкості. Лізат ретельно розмішують скляною паличкою, після чого до нього додають 2,5 мл БР II.

4. Далі проводять депротейнізацію ДНК: до лізату додають рівний об'єм (5 мл) суміші хлороформ – октиловий спирт, ХОС (9:1) або суміші хлороформ – ізоаміловий спирт, ХІС (24:1). Суміш інтенсивно струшують 30 хв, потім переносять у центрифужну пробірку й центрифугують при частоті обертання 10000 об/хв 15 хв. Після центрифугування верхній водний шар відбирають пастерівською піпеткою (або звичайною піпеткою з розширеним кінцем) і переносять у хімічну склянку місткістю 50 – 100 мл. Зручно користуватися піпеткою, з'єднаною гумовою трубкою зі шприцом, закріпленим у затискачі фізичного штатива. Відбирання слід робити обережно, не захоплюючи денатурований білок на межі поділу фаз.

5. До зібраної водної фази доливають два об'єми холодного (0 °С) 96 % етанолу. Утворений осад ДНК намотують на тонку скляну паличку, притискають до стінки склянки, віджимачи від спирту, промивають у двох порціях 70 % етанолу для видалення слідів детергенту. Потім знову віджимають спирт й переносять осад у пробірку із притертою пробкою, що містить 1,8 мл суміші хлороформ–ССР (1:10). Пробірку поміщають на ніч у холодильник для розчинення ДНК.

6. Після розчинення ДНК у пробірку додають 0,1 мл десятикратного ССР й 0,1 мл розчину панкреатичної РНК-ази в концентрації 0,4 мг/мл (бактеріальна ДНК дуже повільно розчиняється у ССР). Тому зручніше спочатку розчинити її в розведеному в 10 разів ССР, а потім уже довести концентрацію солей у препараті додаванням десятикратного ССР). Суміш інкубують при температурі

37 °С упродовж 30 хв. Після охолодження до неї додають рівний об'єм суміші ХОС (або ХІС) і проводять депротейнізацію препарату, як описано вище.

7. Далі суміш переносять у центрифужну пробірку, центрифугують при частоті обертання 10000 об/хв 30 – 60 хв, верхню водну фазу відбирають, охолоджують і ДНК осаджують двома об'ємами холодного 96 % етанолу. Осад ДНК промивають двома об'ємами 70 % етанолу й зберігають у 70 % етанолі в холодильнику при температурі 4 °С.

Аналіз одержаних результатів

1. Проаналізувати стан отриманого лізату бактеріальних клітин (рідкий чи в'язкий) при додаванні до вихідного матеріалу буферу з лізоцимом. Необхідно врахувати, що чим більшою є в'язкість розчину, тим вищою є вірогідність отримання високополімерних ДНК.

2. Дослідити властивості проби на усіх етапах виділення ДНК з клітин бактерій. Якщо після депротейнізації зразку органічними агентами спостерігається різке зниження або повна відсутність в'язкості, то однією з можливих причин є значна фрагментація макромолекул ДНК. При осадженні спиртом такі молекули ДНК формують осад, який неможливо намотати на скляну паличку.

3. Охарактеризувати отримані препарати ДНК та зробити висновки щодо особливостей процесу виділення бактеріальної ДНК.

Контрольні запитання

1. Які проблеми виникають при виділенні нуклеїнових кислот з біологічних об'єктів?
2. Назвіть основні етапи отримання нуклеїнових кислот з біологічних матеріалів.
3. Яких умов необхідно дотримуватись, щоб запобігти ферментативному руйнуванню нуклеїнових кислот під час лізису клітинних мембран?
4. З якою метою використовують детергенти при виділенні ДНК та РНК з клітин? Які ви знаєте групи детергентів і яка їх роль?
5. Навіщо при виділенні нуклеїнових кислот використовують хімічні інгібітори нуклеаз? Яка роль ЕДТА при виділенні ДНК?
6. Чому вирішальну роль при виділенні нуклеїнових кислот відіграють рН і температура?
7. За яких значень рН функціонують клітинні ферменти? Як зміна рН впливає на активність ендонуклеаз?
8. На чому ґрунтуються методи очищення ДНК і РНК від білків, пігментів, вуглеводів та інших агентів, що присутні в клітинах?
9. Як зберігають препарати ДНК?

Література: [1, 2, 4, 5, 6, 8, 9].

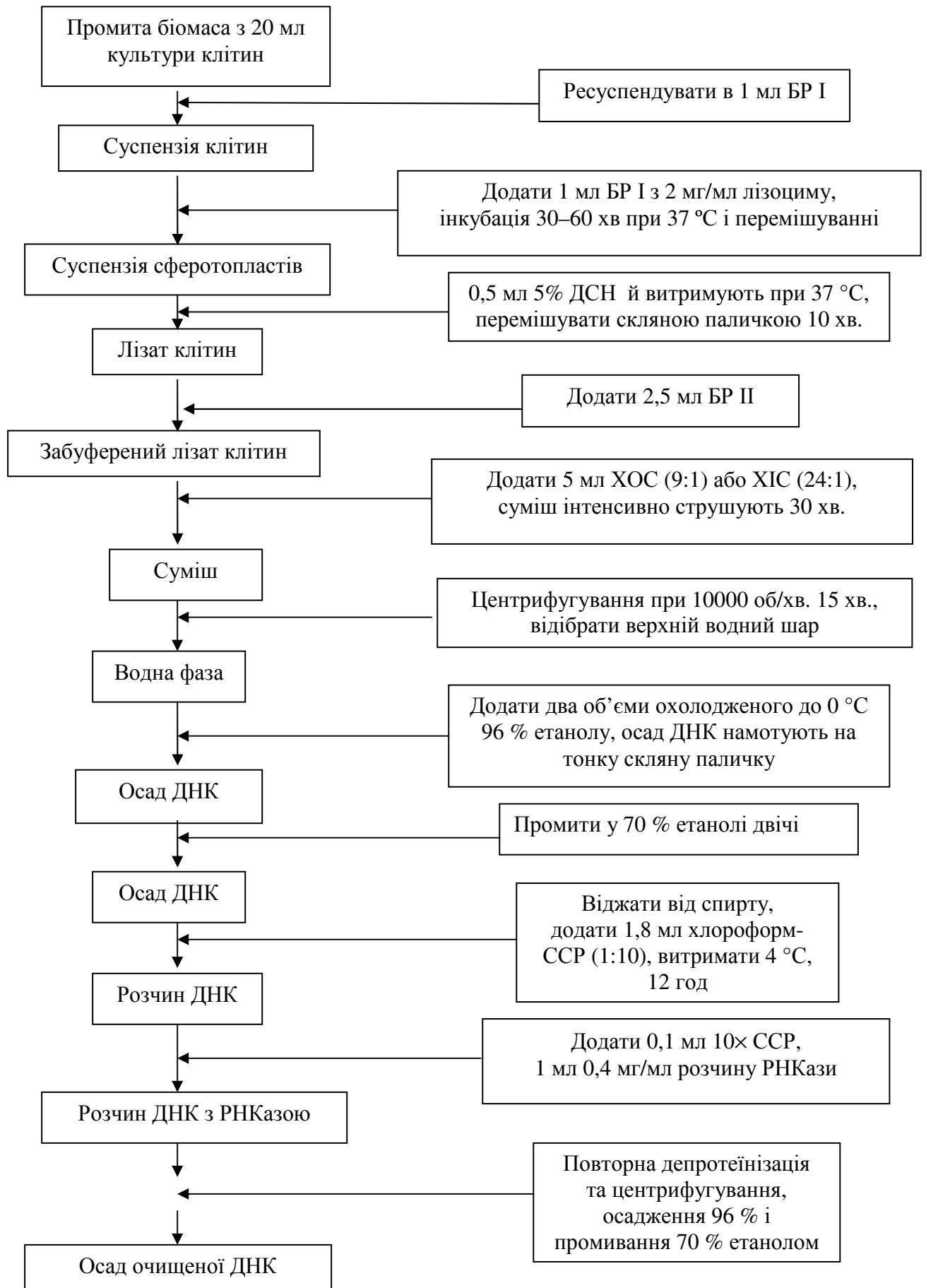


Рис.3.1. Виділення ДНК з *Bacillus subtilis* 23

4. РЕКОМЕНДАЦІЇ ДО ПРОВЕДЕННЯ ПРАКТИЧНОГО ЗАНЯТТЯ

Тема: реалізація генетичної інформації у про- та еукаріот.

Мета: ознайомлення студентів з відкриттям генетичного коду, властивостями генетичного коду, особливостями етапів синтезу білка у клітині, рівнями регуляції експресії генів, шляхами реалізації генетичної інформації у про- та еукаріот, принципом роботи оперону у прокаріот та транскриптору у еукаріот; опанування навичок розв'язку задач, які ілюструють реалізацію генетичної інформації у про- та еукаріот.

Завдання для самостійної підготовки:

1. Складіть кілька довільних триплетів ДНК і комплементарних їм триплетів іРНК.
2. Визначте можливу кількість інформаційних триплетів в ділянці молекули ДНК, що складається з 360 пар нуклеотидів, і в молекулі іРНК, що містить 300 нуклеотидів.
3. Використовуючи інформацію таблиці 4.1, встановіть, які амінокислоти кодують наступні триплети іРНК: ААЦ, УУУ, ГГА, ЦУЦ, УЦУ. Яка структура відповідних їм кодонів ДНК?

Таблиця 4.1

Відповідність кодонів іРНК амінокислотам

		Друга азотиста основа						
		У	Ц	А	Г			
Перша азотиста основа	У	фенілаланін	серин	тирозин	цистеїн	У	Третя азотиста основа	
		фенілаланін	серин	тирозин	цистеїн			Ц
		лейцин	серин	стоп-кодон	стоп-кодон			А
		лейцин	серин	стоп-кодон	триптофан			Г
	Ц	лейцин	пролін	гістидин	аргінін	У		
		лейцин	пролін	гістидин	аргінін	Ц		
		лейцин	пролін	глутамін	аргінін	А		
		лейцин	пролін	глутамін	аргінін	Г		
	А	ізолейцин	треонін	аспарагін	серин	У		
		ізолейцин	треонін	аспарагін	серин	Ц		
		ізолейцин	треонін	лізин	аргінін	А		
		метионін	треонін	лізин	аргінін	Г		
	Г	валін	аланін	асп. к-та	гліцин	У		
		валін	аланін	асп. к-та	гліцин	Ц		
		валін	аланін	глут. к-та	гліцин	А		
		валін	аланін	глут. к-та	гліцин	Г		

4. Кодуюча зона ділянки іРНК має наступну послідовність нуклеотидів 5'...УЦААГГЦУААГЦУУУГЦЦ...3'. Напишіть первинну структуру поліпептиду, який закодований у даному фрагменті іРНК. Як називається синтез первинної структури поліпептиду на матриці іРНК?
5. Перші 9 амінокислот у β-ланцюгу інсуліну мають наступну послідовність: фенілаланін – валін – аспарагінова кислота – глутамін –

гістидин – лейцин – цистеїн – гліцин – серин. Змодельуйте один із варіантів структури ділянки ДНК, яка кодує цю частину ланцюга інсуліну.

6. Ділянка гену транскрибується з утворенням іРНК наступного виду: 5'УАА ЦАА АГА АЦА АААЗ'. Які зміни відбудуться у поліпептиді, що транлюється з даної іРНК, якщо перед транскрипцією у транскрибуємому ланцюзі ДНК між 10 і 11 нуклеотидами включився нуклеотид з цитозином, між 13 і 14 нуклеотидами – з гуаніном, а у кінці додався нуклеотид з тиміном?
7. Як можна пояснити ту обставину, що розміри нуклеотидною послідовності структурного гену β-глобіну (1380 пар нуклеотидів) значно перевищують величину, необхідну для кодування відповідного поліпептиду, що складається з 146 амінокислотних залишків?
8. Визначте приблизний розмір (у парах нуклеотидів) гена-регулятора, якщо відомо, що він кодує білок-репресор, який складається з 4 поліпептидів, кожний з яких має розміри близько 80 амінокислотних залишків. Внесіть отриману інформацію в вашу схему лактозного оперона.
9. Складіть схему перервної структури гіпотетичного гена, що складається з 7 екзонів і 6 інтронів і кодує поліпептид, який включає 455 амінокислотних залишків (відносні розміри окремих екзонів і інтронів можна вибрати довільно). Складіть схеми, що демонструють різні варіанти альтернативного сплайсингу для іРНК, що кодується побудованим вами гіпотетичним геном.

Контрольні запитання:

1. Що таке ген? Сформулюйте кілька визначень поняття ген. Поясніть обмеження, які має кожне з них.
2. Що таке генетичний код і які його властивості?
3. Що таке кодон і відкрита рамка зчитування? Скільки існує кодонів? Що таке антикодон?
4. Які з триплетів генетичного коду не кодують амінокислот? Як вони називаються?
5. Яким чином реалізується закодована у ДНК інформація?
6. Які ви знаєте експериментальні докази триплетності генетичного коду?
7. Що таке транскрипція? Який фермент здійснює синтез іРНК на матриці ДНК?
8. У чому заключається особливість прокаріотичної системи транскрипції білкових генів?
9. Що відбувається з іРНК у клітині, якщо з певних причин не відбувається її зв'язування з рибосомою?
10. Як узгоджуються транскрипція та процесинг іРНК в еукаріотів?
11. Яка роль сплайсоми у процесі транскрипції в еукаріот?
12. Яке функціональне значення кепу молекули іРНК? Яку роль відіграє поліаденілування 3'-кінця іРНК у еукаріотичних клітинах?

13. Дайте визначення поняття геному. У чому полягає найсуттєвіша відмінність між геномами про- та еукаріотів?
14. У чому полягають характерні відмінності механізмів експресії генетичної інформації у про- та еукаріотів?
15. Що таке оперон? Яку інформацію містять структурні гени що входять до складу одного оперону?

Література: [1, 2, 3, 10].

5. ПРИКЛАДИ РОЗВ'ЯЗАННЯ ТИПОВИХ ЗАДАЧ

Задача 1. Один із ланцюгів ДНК має наступну послідовність нуклеотидів:

5'.....АЦГЦАТТАЦГТТААГГТАЦАА.....3'.

Яку послідовність нуклеотидів має інший ланцюг цієї ж молекули?

Розв'язок: побудова другого ланцюга ДНК відбувається за принципом комплементарності: аденін комплементарний тиміну, гуанін – цитозину. Виходить наступний ланцюг:

3'.....ТГЦГТААТГЦААТТЦЦАТГТТ.....5'.

Задача 2. З якої послідовності амінокислот починається білок, якщо він закодований такою послідовністю нуклеотидів: 3'...АЦГЦЦЦАТГГЦЦГТ...5'. Як зміниться амінокислотна послідовність даного білку, якщо під впливом опромінення сьомий нуклеотид буде видалений із молекули ДНК?

Розв'язок: спочатку за принципом комплементарності знаходимо будову ділянки молекули іРНК, яка утворюється на даному відрізку молекули ДНК: УГЦГГГУАЦЦГГЦЦА. Потім за таблицею відповідності кодонів іРНК амінокислотам (табл. 4.1) для кожного триплету нуклеотидів, починаючи з першого, знаходимо відповідну йому амінокислоту:

цистеїн – гліцин – тирозин – аргінін – пролін.

Щоб відповісти на друге питання, звернемося до властивості безперервності генетичного коду (відсутності ком). Видаляємо сьомий нуклеотид із даної послідовності: 3'...А Ц Г Ц Ц Ц А Т Г Г Ц Ц Г Г Т...5',

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15

тоді молекула іРНК матиме наступну нуклеотидну послідовність:

УГЦГГГАЦЦГГЦЦА.

Якщо відбулись зміни нуклеотидної послідовності іРНК, то відбудуться зміни і у амінокислотній послідовності білку. Відповідно початкова послідовність амінокислот буде наступною: цистеїн – гліцин – треонін – гліцин.

Задача 3. Більший із двох ланцюгів інсуліну починається із наступних амінокислот: фенілаланін – валін – аспарагін – глутамінова кислота – цистеїн – лейцин. Напишіть послідовність нуклеотидів на початку ділянки молекули ДНК, що зберігає інформацію про цей білок.

Розв'язок: Щоб закодувати трійками нуклеотидів послідовність амінокислот білка, звертаємося до генетичного коду спадковості. Для кожної амінокислоти знаходимо її кодон у вигляді відповідної трійки нуклеотидів у молекулі іРНК (табл. 4.1) і виписуємо його. Розміщуючи ці трійки один за

21. Охарактеризуйте структуру клітинного ядра.
22. Що вивчає цитогенетика? Які ви знаєте сучасні методи цитогенетичних досліджень?
23. Що таке хромосома? Які основні функції хромосом? Охарактеризуйте метафазну хромосому. Рівну упаковки ДНК у хромосомі.
24. Які бувають типи хромосом у залежності від розташування центромери? Як поділяють хромосоми за стадіями мітозу? Що таке гетерохромосоми та аутосоми?
25. Поясніть поняття «гаплоїдний» і «диплоїдний» набір хромосом.
26. Охарактеризуйте хромосоми типу лампових щіток і політенні хромосоми.
27. Що таке клітинний та мітотичний цикли?
28. Які головні причини початку мітозу? Скільки і які стадії мітозу відомі? У чому полягає значення мітозу? Чи є мітоз єдиним способом поділу клітин?
29. Що таке мейоз і які його етапи? Що таке кросинговер і на якому етапі мейозу він відбувається? Чому мейоз I називають редукційним поділом? Яке значення мейозу?
30. Що таке група зчеплення генів? Від чого залежить сила зчеплення між генами? Чому кількість груп зчеплення дорівнює кількості пар хромосом?
31. Що таке кросинговер? Між якими хромосомами можливий кросинговер? Чи можливий кросинговер у парі негомологічних статевих хромосом? У чому полягає основна біологічна роль кросинговеру?
32. У яких одиницях визначається відстань між генами? Що показує генетична карта хромосоми? Як створюються цитологічні карти хромосом?
33. Назвіть основні положення хромосомної теорії спадковості.
34. Які органели еукаріотичної клітини містять генетичний матеріал?
35. Охарактеризуйте мітохондріальний геном. Поясніть чому експресія мітохондріальних генів перебуває під повним контролем ядра.
36. Які ви знаєте особливості хлоропластної ДНК? Охарактеризуйте гени хлоропластів.
37. Що таке цитоплазматична спадковість? Які критерії цитоплазматичної спадковості?
38. Поясніть явище пластидної спадковості.
39. Чим характеризується мітохондріальна спадковість?
40. Чим обумовлена псевдоцитоплазматична спадковість?
41. Що таке нуклеїнові кислоти? Які факти підтверджують значення нуклеїнових кислот як основних носіїв спадковості?
42. Чому довгий час вважалося, що основна роль ДНК – це запас фосфору в організмі?
43. Ким і коли була розшифрована структура молекули ДНК? Яка будова ДНК? Яка біологічна роль ДНК?
44. Охарактеризуйте правило комплементарності азотистих основ.
45. Які відмінності у структурі нуклеотидів РНК та ДНК?

46. Які типи РНК існують у клітині? Які функції виконують інформаційна, транспортна і рибосомальна РНК?
47. Чи є можливим формування дволанцюгових структур у межах одноланцюгової РНК? Відповідь обґрунтуйте.
48. Які основні етапи реплікації ДНК? Що таке реплікон?
49. Чому відстаючий ланцюг ДНК синтезується фрагментовано. Як називаються ці фрагменти?
50. Де закодована інформація про первинну структуру білкової молекули?
51. Чим забезпечується стійкість генетичного матеріалу? Що таке репарація генетичного матеріалу? Які є способи репарації ДНК?
52. Що таке генетичний код? Ким і як був встановлений перший триплет іРНК – УУУ, що кодував амінокислоту фенілаланін? Яку роль у генетичному коді відіграють нонсенс-кодони?
53. Сформулюйте основні положення генетичного коду. Що означає поняття «неперекриваємості» генетичного коду? У чому полягає виродженість генетичного коду? Поясніть чи є генетичний код універсальним? Що означає поняття «синонімічності» кодонів ДНК, РНК?
54. Які амінокислоти є неvirодженими і кодуються одним кодоном кожна?
55. Яке значення має кожна позиція нуклеотиду у складі триплету? Чому нуклеотидні заміни в першій і третій позиціях кодону не викликають зміни властивостей амінокислоти?
56. Який триплет генетичного коду є знаком початку трансляції?
57. Яким чином організація генетичного коду зводить до мінімуму ефект мутацій?
58. Чому одиницею генетичного коду не може виступати один, два або чотири поруч розташовані нуклеотиди ДНК, РНК?
59. Що таке транскрипція? У чому полягає суть процесу транскрипції? Який ланцюг ДНК під час транскрипції називається кодуєчим?
60. Охарактеризуйте будову транспортної РНК. Як називають різні тРНК, які відповідають одній і тій же амінокислоті?
61. Від чого залежить порядок залучення амінокислот до поліпептидного ланцюга? Від точності якого процесу буде залежати точність синтезу білка в цілому?
62. Охарактеризуйте будову рибосоми. Яка роль рибосомних білків? Які ви знаєте активні центри рибосоми? Яке їх призначення?
63. Що таке трансляція? Назвіть та охарактеризуйте основні етапи трансляції.
64. Які ви знаєте особливості прокаріотичної системи транскрипції (трансляції)? Яким чином впізнається стартовий кодон прокаріотичною рибосомою?
65. Що значить полі- і моноцистронна іРНК? Що таке процесинг іРНК?
66. Чи є принципові відмінності в організації про- та еукаріотичного гену?
67. Яке функціональне значення кепу еукаріотичної іРНК? Яка роль сплайсоми у процесингу іРНК? Яке призначення поліаденілового «хвоста» іРНК?

68. Охарактеризуйте загальну схему будови зрілої еукаріотичної іРНК. Які вона має відмінності у порівнянні з прокаріотичною іРНК?
69. Що таке гібридизація? Які схрещування називаються моногібридними?
70. Назвіть особливості гібридологічного методу Г. Менделя. Сформулюйте перший закон Г. Менделя. Поясніть другий закон Г. Менделя. Чому третій закон Г. Менделя має назву закону незалежного комбінування ознак?
71. Яких умов необхідно дотримуватись для прояву законів Г. Менделя? Назвіть можливі причини відхилень від менделівських закономірностей спадкування ознак.
72. Що таке внутрішньоалельна взаємодія генів? Які є види внутрішньоалельної взаємодії генів? Наведіть приклад повного домінування генів. Охарактеризуйте явище неповного домінування генів. Поясніть явище наддомінування генів.
73. За якого типу взаємодії алельних генів різні гени однієї алельної пари проявляються у фенотипі?
74. Які ви знаєте види взаємодій неалельних генів? Поясніть комплементарну взаємодію генів. Як проявляється епістатична взаємодія генів? Охарактеризуйте явище полімерії. Як називають полімерні гени?
75. Які ви знаєте рівні структурно-функціональної організації спадкового матеріалу? Охарактеризуйте їх.
76. Поясніть чому на сьогодні не є коректним визначення поняття ген, як ділянки ДНК, яка відповідає за синтез молекули білка.
77. Що розуміють під терміном ген, як спадковий фактор? Дайте визначення поняття ген, як фізичного об'єкта і як джерела інформації.
78. Які ви знаєте властивості генів? Як класифікують гени за місцем локалізації та характером взаємодії у алельній парі? Як поділяють гени за функціонуванням у різних типах клітин? На які групи поділяють гени за функціональним значенням?
79. Охарактеризуйте шлях передачі генетичної інформації в біологічних системах. Як було доповнено центральну догму молекулярної біології з відкриттям зворотної транскриптази?
80. Що таке експресія гена? Які ви знаєте рівні регуляції експресії генів?
81. За рахунок чого прокаріотична транскрипція і білковий синтез є єдиним процесом?
82. Охарактеризуйте особливості оперонного принципу організації генетичного матеріалу прокаріот.
83. Назвіть принципові відмінності у реалізації генетичної інформації у про- та еукаріот.
84. Що таке оперон. Як він функціонує? Поясніть роль індуктора і білка-репресора у роботі оперону.
85. Поясніть принцип роботи генів у еукаріот. Які структурні одиниці входять до неінформативної та інформативної зони транскрипту? Що таке інтрони та екзони? Як називається процес вирізання інтронів і зшивання екзонів?

86. Що таке мінливість? Які ви знаєте види мінливості? Охарактеризуйте модифікаційну мінливість. Чим обумовлена комбінативна мінливість? Які її механізми?
87. Що таке мутація? Як називається процес утворення мутацій? Як називаються фактори, що призводять до мутацій? На які групи поділяють мутагени? Які основні механізми дії фізичних мутагенів?
88. Охарактеризуйте хімічні мутагени. Які основні механізми їх дії? Яким чином викликають мутації біологічні мутагени?
89. Класифікація мутацій залежно від причин, що їх викликали, від типу клітин, що змінилися, від змін генетичного матеріалу.
90. Що таке стать? Охарактеризуйте первинні і вторинні статеві ознаки.
91. У чому полягає суть хромосомної теорії статі? Дайте характеристику балансової теорії статі. Коли можна спостерігати перевизначення статі?
92. У чому заключається суть гіпотези про жіночий мозаїцизм за статевими хромосомами?
93. На які групи поділяють малочисельні людські популяції? Якими демографічними показниками характеризуються людські популяції? Якому закону підкоряються великі популяції і яка його суть?
94. Що вивчає генетика людини? Яка мета медичної генетики? Які завдання має генетика людини? З якими труднощами пов'язане вивчення генетики людини?
95. Методи дослідження генетики людини.
96. Якими показниками характеризується мутаційний процес у людини і яка його роль у спадковій патології?
97. Що таке плазміда? У чому полягає відмінність епісоми від плазміди? Які фенотипові ознаки з'являються у клітині, що містить певну плазмиду? Назвіть основні біологічні властивості плазмід.
98. Які мігруючі елементи геному характерні для бактерій? Охарактеризуйте функції інсерційних елементів геному? Що таке транспозон? Яка їх роль у процесах еволюції мікроорганізмів?
99. Що таке кон'югація? Які існують типи клітин-донорів? Яким чином відбувається перенесення генетичного матеріалу з однієї клітини до іншої при кон'югації?
100. Що таке трансформація бактерій? При якому стані клітина здатна до трансформації? Назвіть стадії процесу трансформації. Від чого залежить частота трансформації у прокаріот? Чи можлива трансформація для еукаріот?
101. Що таке трансдукція? Які є типи трансдукції? Дайте характеристику загальній трансдукції. Від чого залежить величина трансдукованого фрагмента ДНК? Яка відмінність між обмеженою та загальною трансдукцією? Чому при абортивній трансдукції донорний фрагмент ДНК спадкується однолінійно?
102. Що вивчає генетична інженерія? Що є метою генної інженерії? Назвіть основні етапи методів генної інженерії.

103. Які ферменти використовують у генній інженерії?
104. Що таке вектор? Як класифікують вектори?
105. Яким чином у генній інженерії отримують потрібний ген? Чи можливий штучний синтез генів?
106. Яким чином створюють рекомбінантну ДНК?
107. Як відбувається перенесення сконструйованих генів до клітини?
108. Наведіть приклади промислового використання генетично-модифікованих бактерій.
109. Яке значення для людства має генна інженерія?
110. У чому полягає сутність генетичного ризику й можливої небезпеки організмів, створених з використанням методів генної інженерії?

7. КОНТРОЛЬНА РОБОТА

Відповідно до навчального плану підготовки бакалаврів заочної форми навчання вивчення дисципліни «Генетика» закінчується написанням контрольної роботи. Основна мета виконання контрольної роботи – закріпити, поглибити, розширити, систематизувати теоретичні знання та розвинути навички самостійного вирішення питань відповідно до навчальної дисципліни «Генетика». Головним завданням виконання контрольної роботи є узагальнення, поглиблення та закріплення знань, одержаних студентами при вивченні навчальної дисципліни «Генетика» і використання цих знань для комплексного вирішення конкретної ситуаційної задачі або проблеми.

Для виконання контрольної роботи пропонуються 30 варіантів. Номер варіанта потрібно вибирати за двома останніми цифрами номера залікової книжки. Нумери залікових книжок, які закінчуються цифрами від 01 до 30, відповідають варіантам робіт від 1 до 30. Якщо останні цифри залікової книжки понад 30, то номер варіанта контрольної роботи визначається шляхом послідовного віднімання від двох останніх цифр номеру залікової книжки числа 30. Наприклад, залікова книжка має номер 345689, останні цифри 89. Щоб визначити потрібний варіант контрольної роботи необхідно зробити наступні дії: $89 - 30 - 30 = 29$. Отже необхідно виконати контрольну роботу за варіантом 29. Останнім цифрам залікової книжки 00 відповідає варіант 30.

Форма захисту контрольної роботи – усне опитування.

Варіанти контрольної роботи

ВАРІАНТ 1

1. Розкрийте роль клітинних органел у передачі спадковості: структура і функції ядра, рибосоми, мітохондрії, ендоплазматичний ретикулум, комплекс Гольджі, лізосоми, клітинний центр.
2. Поясніть яким чином 4 нуклеотиди молекули ДНК визначають послідовність 20 основних амінокислот у молекулі білка? Що означає поняття «синонімічності» кодонів ДНК, РНК?

- Охарактеризуйте основні етапи скринінгу та відбору рекомбінантних клітин.
- Проаналізуйте дані наведені у таблиці 7.1. Визначіть розміри генетичного матеріалу мітохондріального комплексу (сумарну довжину усіх молекул мтДНК) у кожній клітині вказаних організмів, співвідношення (у відсотках) мтДНК і усієї ДНК клітини і заповніть пусті колонки таблиці.

Таблиця 7.1

Розміри мтДНК соматичної клітини деяких еукаріотичних організмів (т.п.н.) і частка цих молекул (в%) від загальної ДНК клітини

Організм	Розміри однієї молекули мтДНК, т.п.н.	Число мтДНК у одній мітохондрії	Число мітохондрій у одній клітині	Сума мтДНК клітини, т.п.н.	Всього ДНК у клітині, т.п.н.	Відсоток мтДНК від усієї ДНК
Дріжджі	84	4	22		$4,2 \times 10^4$	
Культура мишачих клітин	16,2	2	500		$6,0 \times 10^6$	
Культура людських клітин	16,6	8	800		$6,1 \times 10^6$	

ВАРІАНТ 2

- Охарактеризуйте геном хлоропластів. Які наслідки мутацій хлоропластної ДНК для клітини та організму? Поясніть чому реплікація хлоропластної ДНК перебуває під контролем ядерних генів.
- Охарактеризуйте будову еукаріотичної рибосоми. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме функції активних центрів рибосоми у процесі синтезу білка у клітині.
- Назвіть характерні особливості процесу кон'югації між бактеріями. Зобразіть схему, яка відображатиме основні процеси під час кон'югації бактерій.
- У людей темне і кучеряве волосся – домінантна ознака, а світлі і прямі – рецесивна. Гени цих ознак локалізовані у різних хромосомах. Визначте вірогідність народження дитини з темним і прямим волоссям, якщо батьки гетерозиготні за цими ознаками.

ВАРІАНТ 3

- Охарактеризуйте основні періоди розвитку генетики: період менделізму, відкриття матеріальних основ спадковості, розвиток молекулярної генетики. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме основні відкриття, зроблені у відповідні періоди розвитку генетики.
- Охарактеризуйте основні відмінності у хімічному складі, а також у структурній організації і клітинній локалізації ДНК і РНК.

3. Охарактеризуйте теорії визначення статі. Як стать впливає на успадкування ознак? Які ознаки називають зчепленими зі статтю, обмеженими статтю, залежними від статі? Які можливі наслідки аномалій поєднання статевих хромосом?
4. При кон'югації у *Escherichia coli* встановлені такі послідовності передачі генетичних маркерів для донорних штамів: *HfrH*: 0-thr-leu-proA-purE-trp-his; *HfrC*: 0-purE-proA-leu-thr-ilv-mal-rpsL; *Hfr KL19*: 0-trp-his-tyrA-thy; *Hfr AB313*: 0-mal-rpsL-thy-tyrA-his-trp; *Hfr PK191*: 0-his-tyrA-thy-rpsL-mal-ilv; *Hfr KL14*: 0-rpsL-mal-ilv-thr-leu-proA. Побудуйте кільцеву генетичну карту хромосоми *E. coli*.

ВАРІАНТ 4

1. Назвіть основні періоди клітинного циклу і поясніть процеси, які відбуваються у клітині під час кожного періоду.
2. Що таке генетичний код? Охарактеризуйте властивості генетичного коду. Яку роль у генетичному коді відіграють нонсенс-кодони? Яким чином організація генетичного коду зводить до мінімуму ефект мутацій? Чому одиницею генетичного коду не може виступати один, два або чотири поруч розташовані нуклеотиди ДНК, РНК?
3. Охарактеризуйте різні типи хімічних мутагенів. Опишіть механізми їхньої дії. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме наслідки дії різних хімічних мутагенів на організм.
4. Синтез інтерферону у людини залежить від двох генів, один з яких знаходиться в хромосомі 2, а інший – в хромосомі 5. Назвіть форму взаємодії між цими генами. Визначте ймовірність народження дитини, в якій не синтезується інтерферон, в родині, де обоє з подружжя гетерозиготності за вказаними генам.

ВАРІАНТ 5

1. Значення генетики для сільського господарства, промисловості, медицини, екології та сучасних біотехнологій.
2. Охарактеризуйте процес реплікації ДНК. У який період клітинного циклу відбувається реплікація ДНК. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме функції ферментів, що приймають участь у реплікації ДНК.
3. Сформулюйте закон Харді-Вайнберга. За яких умов він виконується? Які генетичні процеси спостерігаються у малих популяціях?
4. У клітинах передсердь (кардіоміоцитах) серця людини виробляється гормон АНФ (атріальний натрій уретичний фактор). Функція гормону – посилення виведення з сечею води і солей натрію. За хімічною природою АНФ – пептид. На етапі трансляції синтезується неактивний пептид (із 151 амінокислоти), із якого потім ферментами «вирізається» активний пептид із 28 амінокислот з одним дисульфідним містком, що утворений цистеїнами, які стоять на 7 і 23-му місці в активній молекулі АНФ.

Скільки кодуєчих кодонів входять до складу гена АНФ? Скільки кодуєчих кодонів достатньо, щоб зашифрувати в ДНК активний білок АНФ? Напишіть нуклеотидний склад кодонів ДНК і іРНК, які кодуєють амінокислоти в 7 і 23-й позиціях активного АНФ. Напишіть нуклеотидний склад антикодону цистеїнової тРНК.

ВАРІАНТ 6

1. Охарактеризуйте правила хромосом. Поясніть чому за рахунок мейозу підтримується сталість числа хромосом у організмів, які розмножуються статевим шляхом. Які зміни у кількості хромосом спостерігались би за відсутності мейотичного поділу клітин?
2. Охарактеризуйте будову транспортної РНК та процес приєднання амінокислоти до відповідної тРНК. Поясніть які транспортні РНК називаються ізоакцепторними.
3. У сім'ї народився хлопчик з фенілкетонурією, але завдяки відповідній дієті розвивався нормально. З якими формами мінливості пов'язана його хвороба і одужання? Відповідь обґрунтуйте.
4. При впливі азотистої кислоти на молекулу ДНК цитозин замінюється на гуанін. Яку будову матиме ділянка синтезованого білка (один з варіантів), якщо повинен був утворюватися поліпептид з такою послідовністю амінокислот: серин – лейцин – треонін – пролін – серин, але всі цитозинові нуклеотиди відповідної ділянки ДНК піддалися вказаному хімічному перетворенню?

ВАРІАНТ 7

1. Охарактеризуйте найважливіші відкриття українських учених-генетиків. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме основні відкриття українських учених-генетиків.
2. Чи можна однозначно визначити нуклеотидну послідовність іРНК і комплементарного їй ланцюга ДНК, якщо відома амінокислотна послідовність кодованого ними поліпептиду? Дайте обґрунтування своєї відповіді.
3. Поясніть значення генної інженерії для виробництва рекомбінантного інсуліну.
4. Складіть повну схему схрещування (із зазначенням генотипів батьківських організмів, варіантів їх гамет і генотипів отриманого потомства) двох гетерозиготних рослин гороху з жовтим кольором насіння (символи генів, генотипів і фенотипів див. у табл. 7.2). Визначте ймовірність різних генотипових і фенотипових варіантів у потомстві.

Таблиця 7.2

Взаємовідношення у системі «ген – ознака, генотип – фенотип»

Ген	Ознака	Генотип	Фенотип
<i>A</i>	Жовтий колір	<i>AA</i>	A (жовтий колір)
		<i>Aa</i>	A (жовтий колір)
<i>a</i>	Зелений колір	<i>aa</i>	A (зелений колір)

ВАРІАНТ 8

1. Охарактеризуйте геном мітохондрій. Які наслідки мутацій мітохондріальної ДНК для клітини та організму? Поясніть чому реплікація мітохондріальної ДНК перебуває під контролем ядерних генів.
2. Сформулюйте три закони Менделя та поясніть їх, виходячи з цитологічних механізмів спадковості.
3. Охарактеризуйте можливі шляхи горизонтального перенесення генів між мікроорганізмами. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме роль кон'югації, трансформації та трансдукції у процесах передачі генетичної інформації між мікроорганізмами.
4. Ділянка гену транскрибується з утворенням іРНК наступного виду: 5'УАА ЦАА АГА АЦА ААА3'. Які зміни відбудуться у поліпептиді, що транслюється з даної іРНК, якщо перед транскрипцією у матричному ланцюзі ДНК між 10 і 11 нуклеотидами включився нуклеотид з цитозином, між 13 і 14 нуклеотидами – з гуаніном, а у кінці додався нуклеотид з тиміном?

ВАРІАНТ 9

1. Охарактеризуйте будову мітотичної хромосом та поясніть роль хромосом у спадковості. Опишіть рівні упакування ДНК у хромосомі.
2. Охарактеризуйте типи взаємодії алельних генів. Наведіть приклади, які показують фенотиповий прояв цієї взаємодії.
3. Охарактеризуйте основні ферменти, які використовуються у генній інженерії. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме роль окремих груп ферментів у генній інженерії.
4. Складіть схему переривчастої структури гіпотетичного гена, що складається з 5 екзонів і 4 інтронів і кодує поліпептид, що включає 300 амінокислотних залишків (відносні розміри окремих екзонів і інтронів можна вибрати довільні). Складіть схему процесингу іРНК, що утворюється при транскрипції побудованого вами гіпотетичного гена. Складіть схеми, що демонструють різні варіанти альтернативного сплайсингу для іРНК, що кодується побудованим вами гіпотетичним геном.

ВАРІАНТ 10

1. Охарактеризуйте відомі вам типи хромосом. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме різні типи хромосом.
2. Охарактеризуйте основні етапи транскрипції і трансляції іРНК. У чому полягає особливість прокаріотичної системи транскрипції білкових генів?
3. Поясніть чому у якості векторної молекули не можна використати ДНК, яка не є репліконом, не має селективного маркеру і не має жодного сайту рестрикції?

4. Хвороба Паркінсона спадкується за атосомно-домінантним типом. Яка вірогідність прояву захворювання у чоловіка, в сім'ї якого були хворі його батько і усі дядьки по батьківській лінії?

ВАРІАНТ 11

1. Охарактеризуйте можливі типи трансдукції і поясніть здатність вірулентних і помірних бактеріофагів здійснювати різні типи трансдукції. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме роль різних типів фагів у трансдукції мікроорганізмів.
2. Поясніть, чому при світловій мікроскопії хромосоми не видно в інтерфазі, але вони виявляються під час мітозу.
3. Поясніть значення генної інженерії для виробництва рекомбінантних інтерферонів.
4. У першому екзоні гену β -глобінового ланцюга гемоглобіну А дорослої людини початкові нуклеотиди кодуєчої ДНК розміщені у наступній послідовності: 3'...ЦАЦГТАААТТГАГГАЦТЦТЦТТТ...5'. Як зміниться амінокислотний склад β -поліпептидного ланцюга у гені цього білка, якщо відбудеться одна із наступних мутацій: 1. У третьому кодоні друга основа буде замінена на тимін? 2. У четвертому кодоні третя основа буде замінена на гуанін? 3. У п'ятому кодоні перша основа випаде (відбудеться делеція)?

ВАРІАНТ 12

1. Охарактеризуйте процеси, які відбуваються у клітині на різних етапах мітозу. Складіть схему розподілу хромосом під час мітозу для гіпотетичної клітини, що містить три пари гомологічних хромосом.
2. Охарактеризуйте закономірності спадкування ознак при внутрішньовидовій гібридизації.
3. Охарактеризуйте мобільні елементи геному бактерій: плазміди, епісоми, мігруючі елементи геному. Яка їх роль у перенесенні генетичної інформації між бактеріями?
4. Поясніть причину ситуації, при якій ген еукаріотичної клітини, що займає ділянку ДНК розміром в 2400 пар нуклеотидів, кодує поліпептид, що складається з 180 амінокислотних залишків.

ВАРІАНТ 13

1. Зробіть порівняльний аналіз будови про- та еукаріотичної рибосоми. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме відмінності у будові про- та еукаріотичної рибосоми. Поясніть чи є можливим одночасний синтез кількох поліпептидних ланцюгів під час трансляції однієї іРНК?
2. Проаналізуйте стан хромосом у різних фазах мітозу і зробіть висновок про відмінності в ступені компактизації хроматину для окремих фаз.
3. Що таке генна інженерія? Що є метою генної інженерії? Охарактеризуйте позитивні та негативні наслідки генної інженерії.

4. Дослідження показали, що 34 % загального числа нуклеотидів даної іРНК припадає на гуанін, 18 % – на урацил, 28 % – на цитозин і 20 % – на аденін. Визначте відсотковий склад азотистих основ одноланцюгової ДНК, зліпком з якої є вказана іРНК.

ВАРІАНТ 14

1. Проведіть порівняльний аналіз процесів мітозу і мейозу, на його основі складіть таблицю, що дозволяє диференціювати особливості цих форм поділу клітин.
2. Опишіть принцип регуляції роботи генів у прокариот на прикладі лактозного оперону *E. coli*.
3. Поясніть поняття «вектора» у генній інженерії, наведіть класифікацію векторів. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену схему, яка ілюструватиме різні типи векторів, що використовуються у генній інженерії.
4. У курей ген *C* обумовлює забарвлене пір'я, а його алель *c* – біле пір'я. Домінантний ген іншої алельної пари (*I*) пригнічує прояв забарвлення, а ген *i* «дозволяє» гену *C* проявити свою дію. Дигетерозиготна курка схрещена з гомозиготним рецесивним за обома ознаками півнем. Який колір пір'я буде у особин першого покоління?

ВАРІАНТ 15

1. Охарактеризуйте основні положення хромосомної теорії спадковості. Поясніть чому кількість груп зчеплення дорівнює кількості пар хромосом.
2. Охарактеризуйте будову та функції інформаційної, транспортної і рибосомальної РНК. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме роль різних типів РНК у життєдіяльності клітини.
3. Охарактеризуйте кон'югаційні властивості різних донорних клітин *E. coli*: F^+ , *Hfr* і F' . Назвіть основні біологічні властивості плазмід.
4. Складіть пропорційну схему клітинного циклу для гіпотетичної клітини при наступній тривалості його періодів (год): пресинтетичний (G1) – 18, синтетичний (S)–6, постсинтетичний (G2) – 3, мітоз (M)–1,5. Внесіть в складену схему дані про співвідношення кількості хромосом і молекул ДНК на кожному з етапів циклу і в кожній фазі мітозу з використанням відповідних символів ($2n2c$ та ін.).

ВАРІАНТ 16

1. Дайте обґрунтування ролі мітозу як цитологічної основи росту еукаріотичних організмів, успадкування генів при їх безстатевому розмноженні, а також процесів відновлення втрачених частин тіла.
2. Охарактеризуйте процеси ініціації трансляції у про- та еукаріот. Чи можливий процес одночасної транскрипції і трансляції для еукаріот? Відповідь обґрунтуйте.

3. Охарактеризуйте хромосомні мутації. Наведіть приклади практичного використання хромосомних мутацій.
4. Коні з генотипом $BBcc$ і $Bbcc$ – чорної масті; коні з генотипом $bbcc$ – мають рудий колір; із генотипами $BBCC$, $BBCc$, $BbCc$, $bbCC$ і $bbCc$ – мають сірий колір. Назвіть форми взаємодії між генами B і b , C і c . Визначте, якої масті буде потомство при схрещуванні коней з генотипами $BbCc$.

ВАРІАНТ 17

1. Дайте визначення геному. Охарактеризуйте відмінності між геномами про- та еукаріотів. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відобразить відмінності у геномах про- та еукаріот.
2. Поясніть явище пластидної, мітохондріальної та псевдоцитоплазматичної спадковості.
3. Охарактеризуйте різні типи мінливості. Яка роль комбінативної мінливості у виникненні нових ознак у нащадків?
4. Полідактилія (шестипалість) і близькозорість передаються як домінантні аутосомні ознаки, а п'ятипалість і нормальний зір – як рецесивні аутосомні ознаки. Яка вірогідність народження дітей без патології у сім'ї, де батьки хворіють, але гетерозиготні за обома парами генів?

ВАРІАНТ 18

1. Охарактеризуйте процес кросинговеру і поясніть його роль у появі нових ознак у нащадків.
2. Охарактеризуйте основні відмінності у процесах транскрипції іРНК у про- та еукаріот. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відобразить відмінності між іРНК, а також процесів транскрипції у про- та еукаріот.
3. Охарактеризуйте основні методи вивчення генетики людини. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відобразить роль різних методів у вивченні генетики людини.
4. Визначте приблизний розмір (у парах нуклеотидів) гена-регулятора, якщо відомо, що він кодує білок-репресор, який складається з 4 поліпептидів, кожний з яких має розміри близько 80 амінокислотних залишків.

ВАРІАНТ 19

1. Зробіть порівняльний аналіз механізмів експресії генетичної інформації у про- та еукаріотів. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відобразить відмінності у експресії генів у про- та еукаріот.
2. Охарактеризуйте різні типи мутагенів, наведіть приклади їх дії на живі організми.
3. Поясніть значення генної інженерії для виробництва рекомбінантного соматотропіну.

- Ріст людини контролюється трьома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. У деякій популяції найнижчі люди мають усі рецесивні гени і ріст 150 см, а найвищі – ріст 180 см і всі домінантні гени. Визначте ріст людей, гетерозиготних за всіма трьома парами генів.

ВАРІАНТ 20

- Охарактеризуйте типи взаємодії алельних генів. Чому при неповному домінуванні генів у другому поколінні гібридів спостерігатимуться відхилення від II закону Менделя?
- Охарактеризуйте етапи білкового синтезу. Від точності якого процесу буде залежати точність синтезу білка в цілому?
- Проведіть порівняльний аналіз специфічної і неспецифічної трансдукції. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме відмінності у процесах специфічної і неспецифічної трансдукції.
- Після молекулярного клонування області лактозного оперона були визначені розміри і структура нуклеотидних послідовностей всіх його компонентів, що визначають біосинтез відповідних білків. Складіть власну схему лактозного оперона із зазначенням таких розмірів (в парах нуклеотидів): область промотора (разом з ділянкою активатора) – 85, оператор – 21, проміжок між кінцем оператора і початком першого структурного гену (спейсер) – 37, Z-ген – 3700, Y-ген – 780, A-ген – 805. Встановіть величини амінокислотних послідовностей трьох поліпептидів, що кодуються структурними генами даного лактозного оперона.

ВАРІАНТ 21

- Поясніть поняття мозаїчності будови еукаріотичного гену. Обґрунтуйте чи буде експресуватись еукаріотичний ген у нативному вигляді у прокаріотичній клітині.
- Що таке модифікаційна мінливість? Які основні причини її прояву? Охарактеризуйте відмінності між модифікаційною та мутаційною мінливістю?
- Охарактеризуйте етапи створення рекомбінантних молекул ДНК та шляхи їх передачі у реципієнтні клітини.
- Перші 9 амінокислот у β -ланцюгу інсуліну мають наступну послідовність: фенілаланін – валін – аспарагінова кислота – глютамін – гістидин – лейцин – цистеїн – гліцин – серин. Змодельуйте один із варіантів структури ділянки ДНК, яка кодує цю частину ланцюга інсуліну.

ВАРІАНТ 22

- Охарактеризуйте процес кросинговеру. Яка його біологічна роль? Чи можливий кросинговер під час мітозу? Відповідь обґрунтуйте.
- Складіть та охарактеризуйте принципову схему реалізації генетичної інформації у про- та еукаріот.

3. Охарактеризуйте геномні, хромосомні та генні мутації. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену схему, яка відобразатиме різні типи мутацій.
4. У хворої цистинурією людини з сечею виділяються амінокислоти, яким відповідають наступні триплети іРНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАА, АГА, ААА. У здорової людини в сечі виявляється аланін, серин, глутамінова кислота і гліцин. Які амінокислоти виділяються з сечею хворого на цистинурію?

ВАРІАНТ 23

1. Наведіть основні характеристики спадкування генів клітинних органел.
2. Наведіть приклади та охарактеризуйте типи міжжалельної взаємодії генів. Наведіть приклади, які показують фенотиповий прояв цієї взаємодії.
3. Охарактеризуйте основні етапи створення рекомбінантних мікроорганізмів.
4. Складіть схему мозаїчної будови гіпотетичного гена, що складається з 7 екзонів і 6 інтронів і кодує поліпептид, який включає 455 амінокислотних залишків (відносні розміри окремих екзонів і інтронів можна вибрати довільно). Складіть схеми, що демонструють різні варіанти альтернативного сплайсингу для іРНК, що кодується побудованим вами гіпотетичним геном.

ВАРІАНТ 24

1. Трансформація бактерій: відкриття процесу трансформації, показники трансформації – ефективність і частота, необхідні умови для успішного процесу трансформації, основні етапи трансформації.
2. На основі інформації про роль гістонів у регуляції експресії генів поясніть причину високої генної активності клітини у всіх періодах інтерфази і низької активності під час мітозу.
3. Охарактеризуйте мутагенні чинники, які можна віднести до факторів біологічної природи. Які механізми їхньої дії?
4. З бактерій *Staphylococcus afermentans* була виділена ДНК і визначений її нуклеотидний склад. Виявилось, що 37% нуклеотидів містять цитозин. Чи можна визначити відсотковий вміст аденіну в цій молекулі ДНК? Відповідь обґрунтуйте.

ВАРІАНТ 25

1. Опишіть основні характеристики структури подвійної спіралі ДНК. Які взаємодії стабілізують подвійну спіраль? Що лежить в основі комплементарності нуклеотидів ДНК?
2. Охарактеризуйте наслідки мутаційної мінливості для організму.
3. Охарактеризуйте рівні організації спадкового матеріалу. Наведіть класифікацію і властивості генів.
4. Білок складається з 200 амінокислот. Яку довжину має кодуєчий його ген, якщо відстань між двома сусідніми нуклеотидами у спіралью

закрученій молекулі ДНК становить $3,4 \times 10^{-10}$ м (відстань виміряна вздовж осі спіралі)?

ВАРІАНТ 26

1. Що таке генетичний код? Що є одиницею генетичного коду? Як можна пояснити ту обставину, що розміри нуклеотидної послідовності структурного гену β -глобіну (1380 пар нуклеотидів) значно перевищують величину, необхідну для кодування відповідного поліпептиду, що складається з 146 амінокислотних залишків?
2. Охарактеризуйте рівні регуляції експресії генів. Поясніть принцип регуляції роботи генів у еукаріот.
3. Охарактеризуйте модифікаційну мінливість. Наведіть приклади модифікаційної мінливості бактерій. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відобразить можливості модифікаційної мінливості бактерій залежно від впливу факторів навколишнього середовища.
4. Відсутність малих корінних зубів спадкується як домінантна аутосомна ознака. Яка вірогідність народження дітей з аномалією в сім'ї, де батьки гетерозиготні за аналізуємою ознакою?

ВАРІАНТ 27

1. Використовуючи таблицю відповідності кодонів іРНК амінокислотам, складіть схему, що демонструє принцип колінеарності полінуклеотиду (ділянки іРНК) і кодованого ним поліпептиду. На основі цієї схеми проілюструйте деякі з властивостей генетичного коду (триплетність, неперекриваємість, безперервність).
2. Охарактеризуйте генетичні процеси у великих і малих популяціях.
3. Охарактеризуйте шляхи передачі генетичної інформації у живих організмах.
4. Для обґрунтування структурної організації лактозного оперону Ф. Жакоб і Ж. Моно отримали і проаналізували велику кількість мутантів *E. coli* з різними порушеннями в синтезі ферментів, що забезпечують споживання лактози. Визначте характер можливих порушень в разі наступних мутацій: 1) Відбулась мутація в гені-регуляторі, яка призвела до стабільної інактивзації білка-репресора. 2) Мутаційні зміни в нуклеотидній послідовності промотора, що впізнається РНК-полімеразою, виключили можливість специфічного прикріплення цього ферменту. 4) Мутація у Z-гені (кодує фермент β -галактозидазу, яка розщеплює дисахарид лактозу на глюкозу і галактозу) призвела до інактивзації кодованого ним ферменту, тоді як інші структури оперона не змінилися.

ВАРІАНТ 28

1. Перерахуйте відомі вам докази на користь генетичної ролі ДНК. Складіть принципову схему експерименту з трансформації бактерій.

2. Сформулюйте кілька визначень гена. Поясніть обмеження, які має кожне з них.
3. Обґрунтуйте можливість введення генетичної інформації до прокаріотичних клітин, для яких неможливо здійснити процес трансформації.
4. Використовуючи інформацію таблиці відповідності кодонів іРНК амінокислотам, встановіть, які амінокислоти кодує наступні триплети іРНК: ААЦ, УУУ, ГГА, ЦУЦ, УЦУ. Яка структура відповідних їм кодонів ДНК та антикодонів тРНК?

ВАРІАНТ 29

1. Охарактеризуйте можливі способи отримання цільового гену.
2. Наведіть порівняльний аналіз структури та функцій ДНК та РНК. На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену таблицю, яка відображатиме відмінності будови, клітинної локалізації та функцій ДНК та різних типів РНК.
3. Дайте визначення поняття «мутація». Наведіть основні типи мутацій. Обґрунтуйте можливість передачі нащадкам соматичних мутацій.
4. Розрахуйте число нуклеосом, необхідних для упаковки ДНК гена, що кодує білок середнього розміру, який складається з 400 амінокислотних залишків. Величину фрагмента ДНК однієї нуклеосоми (разом з лінкерною ділянкою) можна вважати рівною 200 парам нуклеотидів. Аналогічним чином розрахуйте кількість нуклеосом, необхідних для щільної упаковки всього гаплоїдного геному людини (3×10^9 пар нуклеотидів).

ВАРІАНТ 30

1. Зробіть порівняльний аналіз метафази мітозу і мейозу I. Яка біологічна і генетична роль процесів мітозу і мейозу?
2. Що таке «вектор» у генній інженерії? Які вимоги висуваються до векторних молекул? На підставі проаналізованих даних складіть узагальнену схему, яка ілюструватиме різні типи векторів, що використовуються у генній інженерії.
3. Охарактеризуйте особливості гібридологічного аналізу та закономірності спадкування ознак при внутрішньовидовій гібридизації.
4. Для обґрунтування структурної організації лактозного оперону Ф. Жакоб і Ж. Моно отримали і проаналізували велику кількість мутантів *E. coli* з різними порушеннями в синтезі ферментів, що забезпечують споживання лактози. Визначте характер можливих порушень в разі наступних мутацій: 1) Виникла мутація в операторі, що робить неможливим прикріплення до нього активного білка-репресора, але при цьому не порушені функції РНК-полімерази. 2) Виникла мутація гена-регулятора, яка вплинула на білок-репресор і зробила неможливим прикріплення до нього індуктора. 3) Мутація у Y-гені (кодує β -галактозидпермеазу –

мембранний транспортний білок, який переносить лактозу всередину клітини).

8. РЕКОМЕНДАЦІЇ ДО ВИКОНАННЯ ТА ОФОРМЛЕННЯ КОНТРОЛЬНОЇ РОБОТИ

Контрольна робота подається у рукописному вигляді (у звичайному шкільному зошиті у клітинку) або роздрукованому із використанням комп'ютерної техніки (принтер) на аркушах білого паперу формату А4: шрифт Times New Roman, кегль 14, інтервал 1,5, абзацний відступ – 1,25 см, поля сторінки – ліве 30 мм, верхнє і нижнє 20 мм, праве 15 мм.

На титульній сторінці контрольної роботи вказується назва навчального закладу, назва кафедри, навчальної дисципліни, прізвище та ініціали студента, який виконав роботу, прізвище та ініціали викладача, який перевіряє роботу. Зліва біля свого прізвища студент ставить власний підпис. Приклад оформлення титульної сторінки контрольної роботи наведений у додатку 1.

На наступній сторінці вказується номер залікової книжки студента, варіант контрольної роботи та питання, які необхідно розглянути (приклад оформлення другої сторінки контрольної роботи наведений у додатку 2).

Далі наводиться запитання з варіанту контрольної роботи і подається відповідь. Посилання на літературу необхідно наводити у квадратних дужках, вказавши номер посилання згідно списку використаної літератури, який необхідно навести після відповіді на усі запитання контрольної роботи.

Контрольна робота повинна бути оформлена відповідно до вимог щодо оформлення тексту, графічних матеріалів, таблиць і формул. Для правильного виконання контрольної роботи необхідно зрозуміти суть запитання і дати відповідь за його змістом. Не слід переписувати текст підручника чи іншого видання, а необхідно давати посилання на відповідні джерела таким чином, щоб автор мав свою думку з приводу питання, що розглядається. Виклад змісту відповіді повинен бути вичерпний, зрозумілий, послідовний та обґрунтований. Обов'язковим є посилання на використану літературу, яка повинна бути оформленою за чинними вимогами, без помилок. Обсяг відповідей не обмежується.

Ілюстрації (схеми, діаграми, рисунки) слід розташовувати в роботі безпосередньо після тексту, у якому вони згадуються вперше, або на наступній сторінці, якщо у вказаному місці вони не поміщаються. Ілюстрації слід нумерувати арабськими цифрами порядковою нумерацією в межах рішення певного завдання. На всі ілюстрації повинно бути дано посилання в роботі. Під ілюстраціями зазначається їх номер і назва.

Матеріал у вигляді таблиць слід розташовувати безпосередньо після тексту, у якому таблиця згадується вперше, або на наступній сторінці. Таблиці слід нумерувати арабськими цифрами. Кожна таблиця повинна мати назву, яку слід розміщувати над таблицею. На всі таблиці повинні бути посилання в тексті.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Базова

1. Генетика: підруч. / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін. – К.: ВПЦ «Київський університет», 2008. – 320 с.
2. Генетика: учеб. / В.И. Иванов, Н.В. Барышникова, Дж.С. Билева и др. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.
3. Задачи по современной генетике: учеб. пособие / В.М. Глазер, А.И. Ким, Н.Н. Орлова и др. – М.: КДУ, 2005. – 224 с.
4. Никольский, В.И. Генетика: учеб. / В.И. Никольский. – М.: Издательский центр «Академия», 2010. – 256 с.
5. Генетика: учеб. / В.Л. Петухов, О.С. Короткевич, С.Ж. Стамбеков и др. – Новосибирск: СемГПИ, 2007. – 628 с.

Допоміжна

6. Глик, Б. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение: пер. с англ. / Б. Глик, Дж. Пастернак. – М.: Мир, 2002. – 589 с.
7. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособ. / И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2006. – 478 с.
8. Карпов, О.В. Клітинна та генна інженерія: навч. посіб. / О.В. Карпов, С.В. Демидов, С.С. Кир'яченко. – К.: Фітосоціоцентр, 2010. – 208 с.
9. Кравців, Р.Й. Генетична інженерія: навч. посіб. / Р.Й. Кравців, А.Г. Колотницький, В.І. Буцяк. – Львів: ЛНАВМ, 2007. – 214 с.
10. Максимова, Н.П. Молекулярная генетика: сборник заданий и тестов / Н.П. Максимова. – Минск: БГУ, 2003. – 86 с.

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ХАРЧОВИХ ТЕХНОЛОГІЙ**

**Кафедра біотехнології
і мікробіології**

**КОНТРОЛЬНА РОБОТА
з дисципліни
«ГЕНЕТИКА»
Варіант 21**

Виконав:

студент 3 курсу 1 групи
напряму 6.051401 «Біотехнологія»
заочної форми навчання
Іващук Іван Володимирович
Номер залікової книжки 345681
Варіант № 21

Перевірив:

доц. Скроцька О.І.

№ залікової книжки 345681**ВАРІАНТ 21**

1. Поясніть поняття мозаїчності будови еукаріотичного гену. Обґрунтуйте чи буде експресуватись еукаріотичний ген у нативному вигляді у прокаріотичній клітині.
2. Що таке модифікаційна мінливість? Які основні причини її прояву? Охарактеризуйте відмінності між модифікаційною та мутаційною мінливістю?
3. Охарактеризуйте етапи створення рекомбінантних молекул ДНК та шляхи їх передачі у реципієнтні клітини.
4. Перші 9 амінокислот у β -ланцюгу інсуліну мають наступну послідовність: фенілаланін – валін – аспарагінова кислота – глютамін – гістидин – лейцин – цистеїн – гліцин – серин. Змодельуйте один із варіантів структури ділянки ДНК, яка кодує цю частину ланцюга інсуліну.