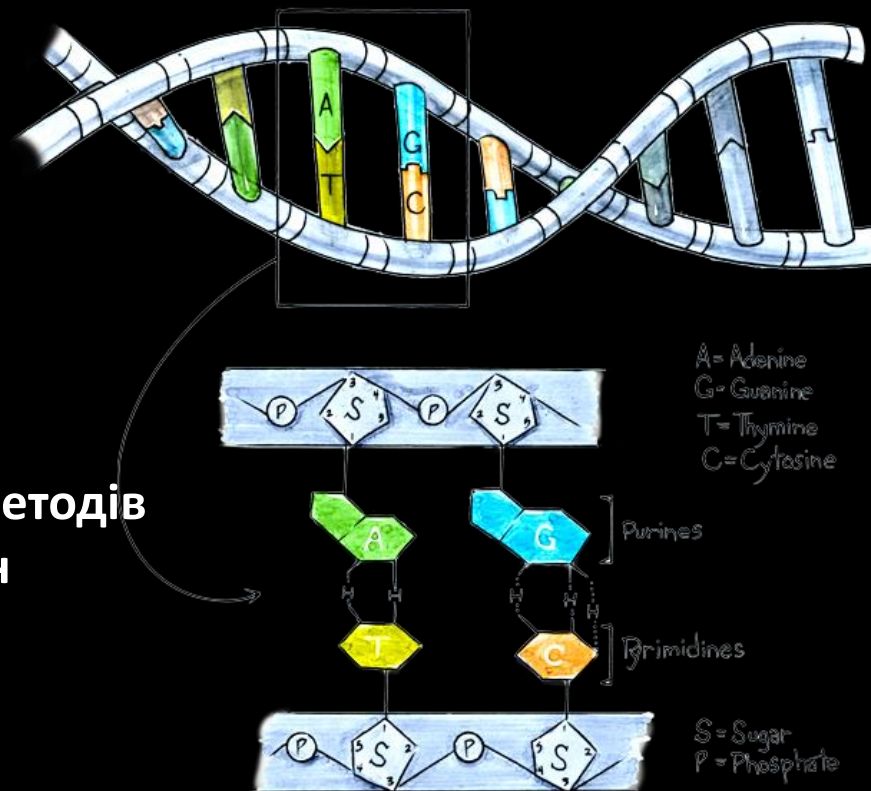


СУЧАСНІ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНІ МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕНЬ СПАДКОВОСТІ ЛЮДИНИ

§37-38

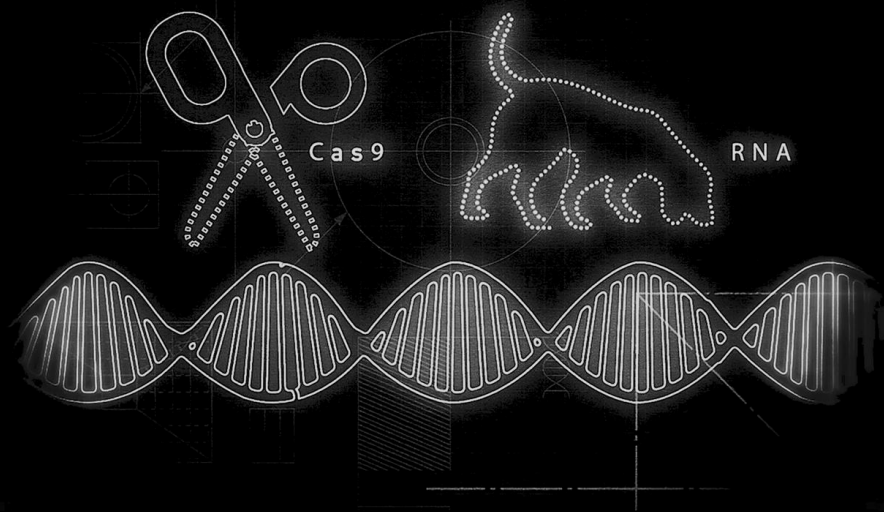
ПЛАН

1. Молекулярно-генетичні дослідження спадковості
2. Значення найпоширеніших молекулярно-генетичних методів
3. Організація спадкового матеріалу еукаріотичних клітин
4. Експресія генів



МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ СПАДКОВОСТІ

МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА — це розділ генетики й молекулярної біології, що вивчає молекулярні основи спадковості й мінливості живих організмів і вірусів



Найголовнішими досягненнями молекулярної генетики є з'ясування хімічної природи гена, штучний синтез гена, з'ясування механізмів реплікації, транскрипції, зворотної транскрипції, трансляції, репарації, регуляції експресії та біосинтезу білків.

Молекулярно-генетичні методи — це методи дослідження структури й мінливості генетичного апарату, з яким пов'язані процеси збереження й реалізації спадкової інформації

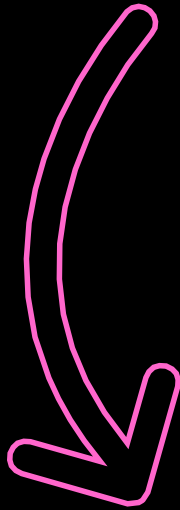
Для проведення молекулярно-генетичних досліджень використовують не всю ДНК, а лише невеликі фрагменти, що є різними в різних особин.

ступінь подібності геномів різних людей становить **99,9 %**

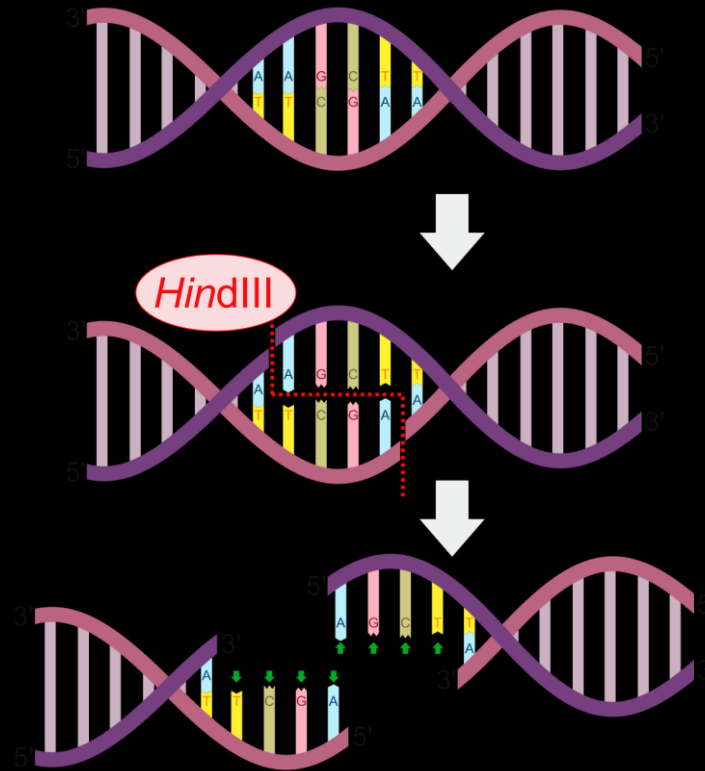


поліморфізна ДНК

На початку 80—х років у молекулах ДНК людини було виявлено ділянки, унікальні за своєю будовою в кожній людині.



варіабельні
тандемні повтори
(ВТП)



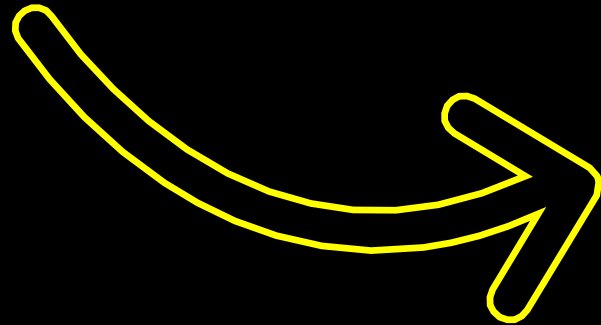
Для виявлення необхідних фрагментів застосовують метод гібридизації ДНК з використанням ДНК-зондів.

Вирізання відповідних фрагментів ДНК здійснюють за допомогою особливих ферментів-«ножиць» — рестриктаз. Різні рестриктази розпізнають тільки відповідні послідовності нуклеотидів і розрізають ДНК у визначених місцях.

Наступним етапом молекулярно-генетичного аналізу є одержання копій з досліджуваних фрагментів ДНК



Отримання достатньої кількості фрагментів ДНК відбувається шляхом ампліфікації ДНК за допомогою **полімеразної ланцюгової реакції**.

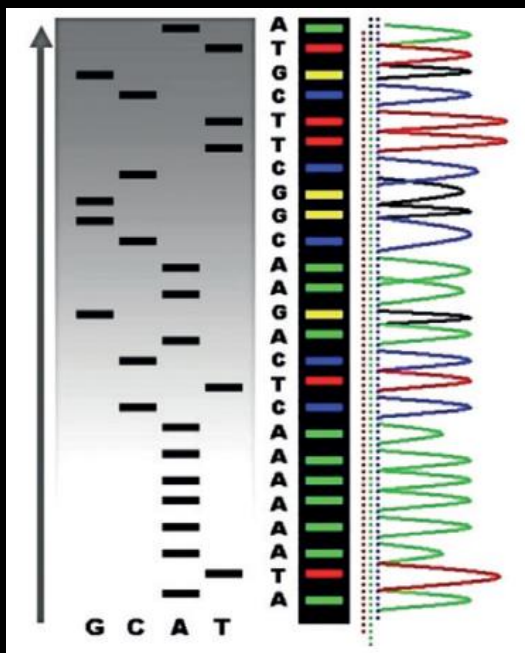


секвенатор

ЗНАЧЕННЯ НАЙПОШИРЕНІШИХ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНИХ МЕТОДІВ

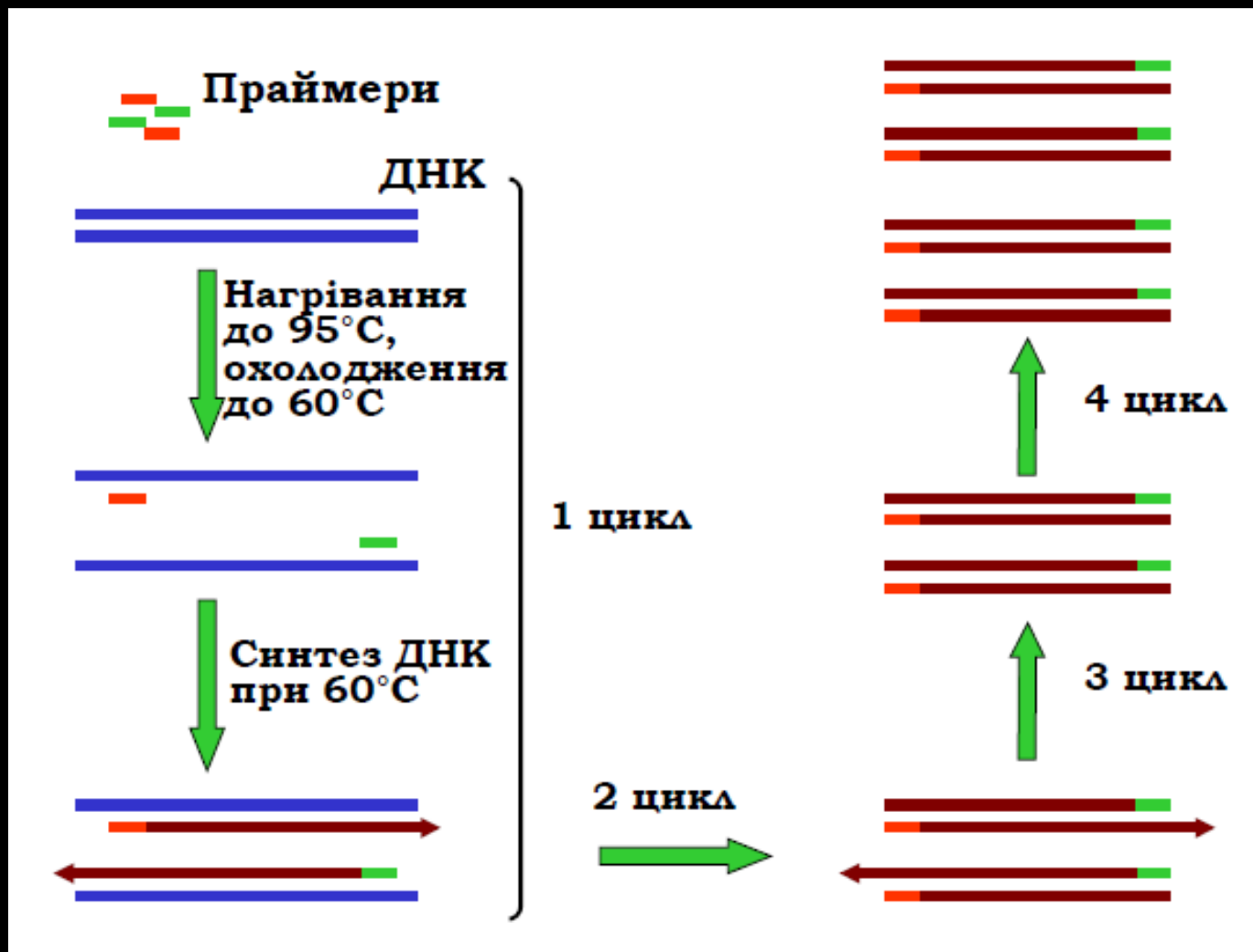
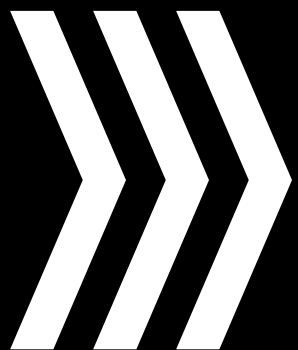
СЕКВЕНУВАННЯ ГЕНІВ

(від лат. *sequentum* — послідовність) —
методи встановлення послідовності
нуклеотидів у молекулах ДНК



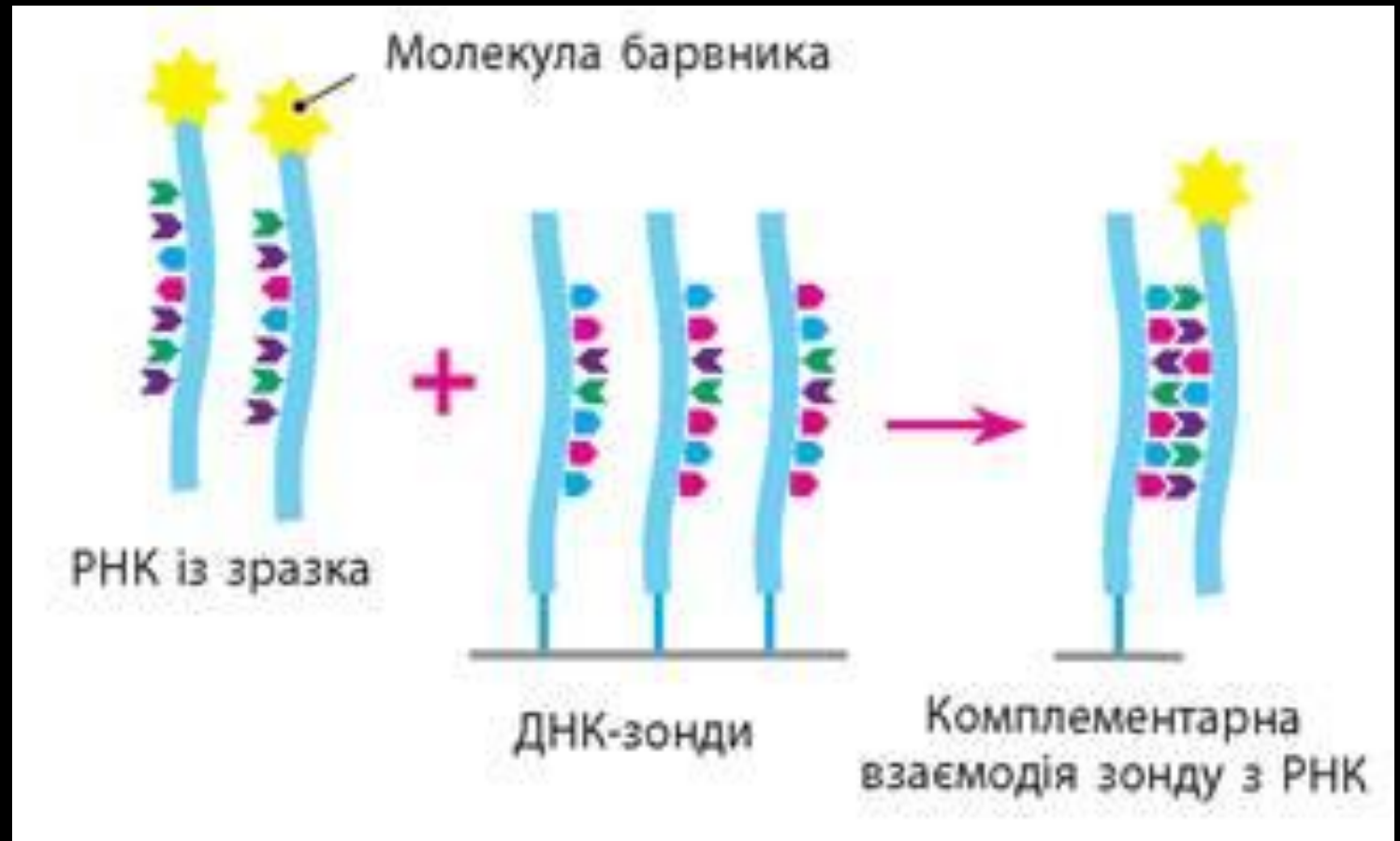
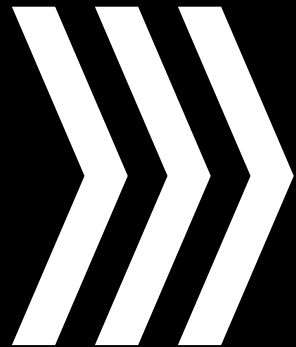
МЕТОД ПОЛІМЕРАЗНОЇ ЛАНЦЮГОВОЇ РЕАКЦІЇ

збільшення кількості фрагментів ДНК у
біологічному матеріалі

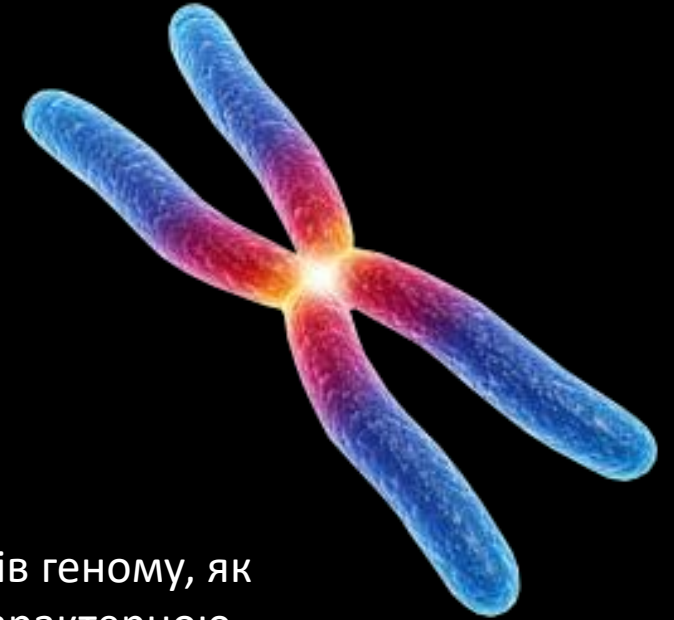


МЕТОД ГЕНЕТИЧНИХ МАРКЕРІВ

ідентифікація фрагментів ДНК за допомогою специфічних нуклеотидних послідовностей з відомою первинною структурою



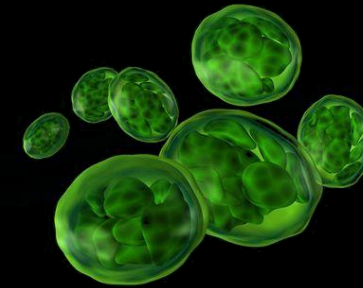
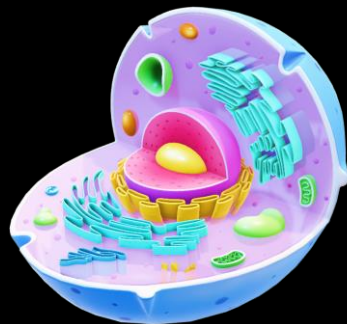
ОРГАНІЗАЦІЯ СПАДКОВОГО МАТЕРІАЛУ ЕУКАРІОТИЧНИХ КЛІТИН



ГЕНОМ — сукупність спадкової інформації
у клітинах організму певного виду

1

Наявність в еукаріотичних клітинах таких видів геному, як ядерний, мітохондріальний і пластидний. Характерною особливістю ядерного геному є зв'язок ДНК з білками-гістонами й утворення дезоксирибонуклеопротеїнових комплексів — хромосом.



2

Розмір геному еукаріотичних клітин має тенденцію до збільшення в міру ускладнення організмів.

Так, геном кишкової палички налічує 4,6 млн, геном дрізофіли — 130 млн, а геном людини — 3,2 млрд пар нуклеотидів.



4,6 млн



3,2 млрд

3

Основними компонентами еукаріотичних геномів є функціональні послідовності нуклеотидів ДНК



4

Для структурної частини геному еукаріотів характерний мозаїчний принцип будови. Структурні гени мають ділянки, що кодують спадкову інформацію, — екзони, і ділянки, що її не кодують, — інтрони.



інтрон

інтрон

інтрон

5

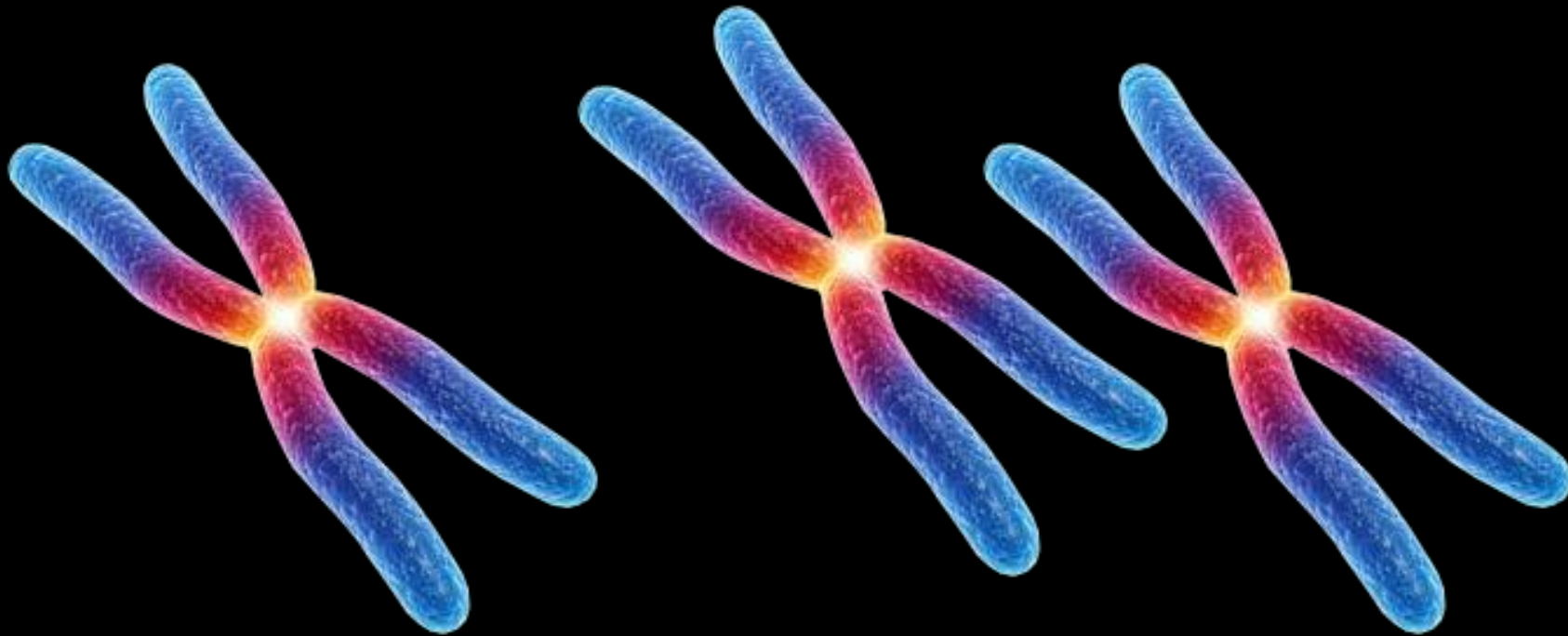
У геномі еукаріотів відбуваються ускладнення й урізноманітнення ділянок регуляторної частини (наприклад, **енхансери і спейсери**, що посилюють або послаблюють транскрипцію).



6

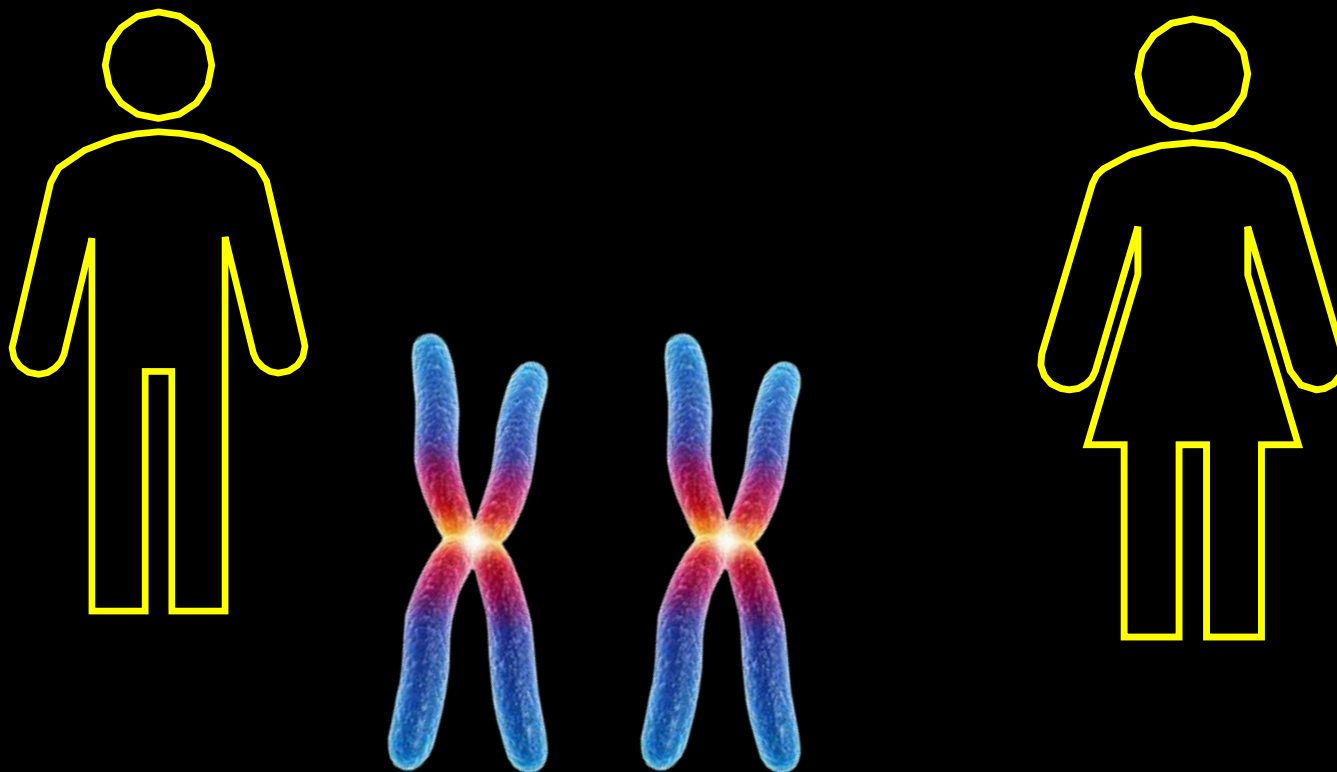
Більшу частину еукаріотичного геному становить надлишкова (нефункціональна) ДНК, що не містить інформації про синтез функціональних продуктів.

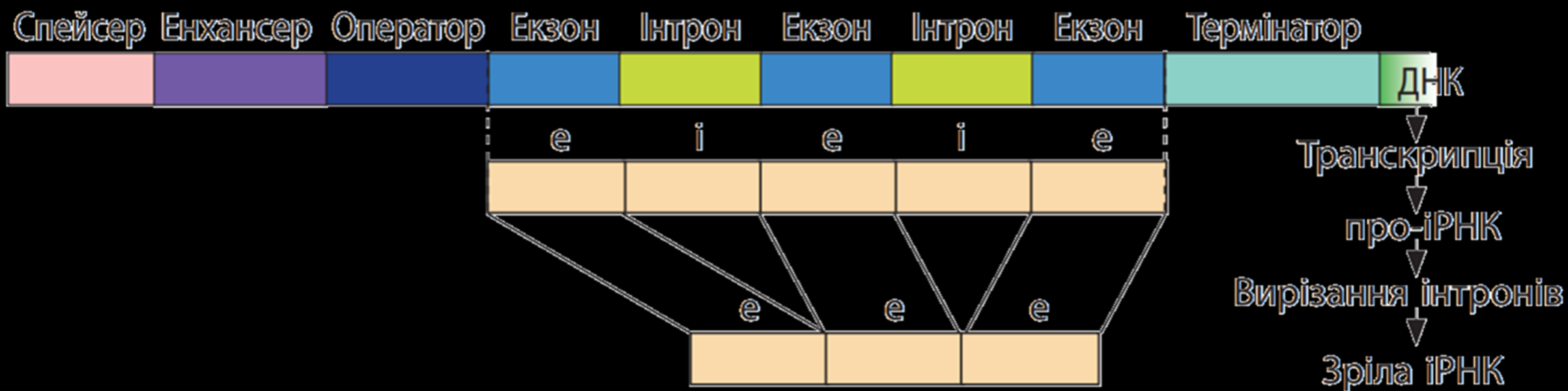
Так, у кишкової палички частка такої ДНК становить 15—20 %, у дрозофіли — 90—95 %, а в людини — аж 95—98 %.



7

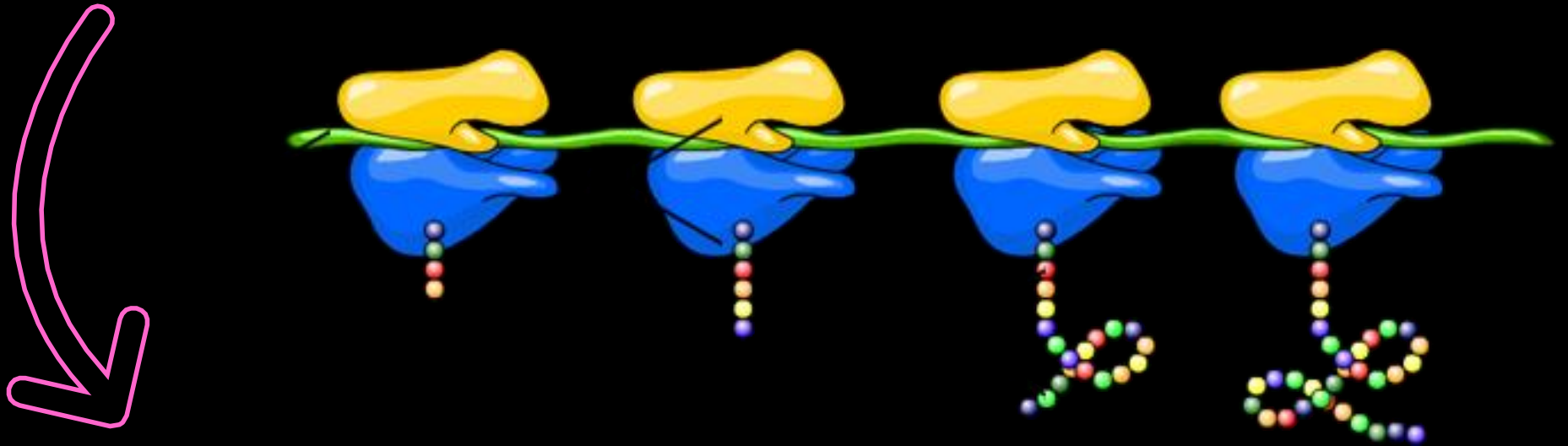
Геном переважної більшості еукаріотів завдяки статевому розмноженню отримує два набори алельних генів від двох батьків різної статі.





ЕКСПРЕСІЯ ГЕНІВ

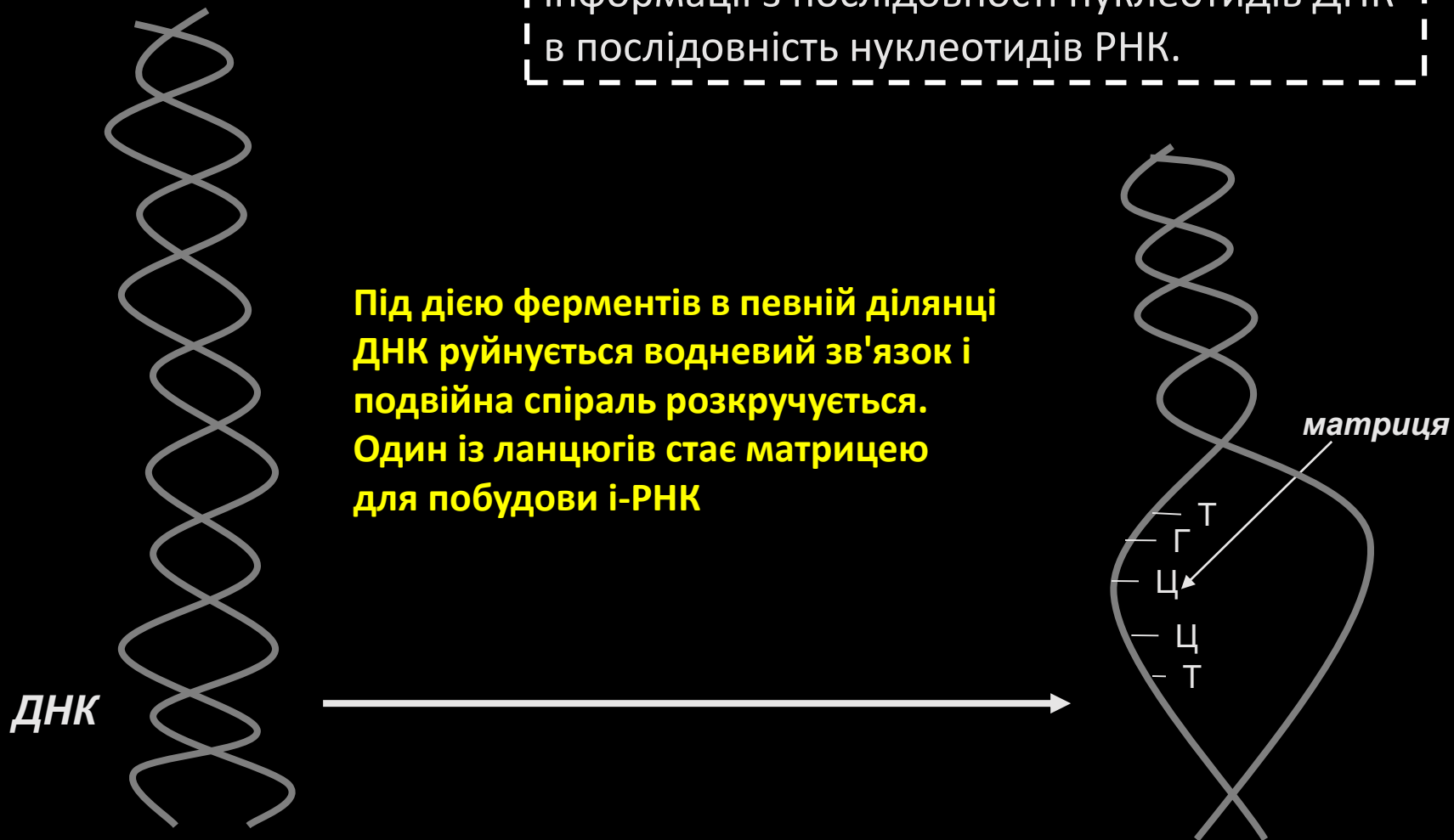
процеси використання спадкової інформації генів для синтезу функціональних продуктів — молекул РНК і білків



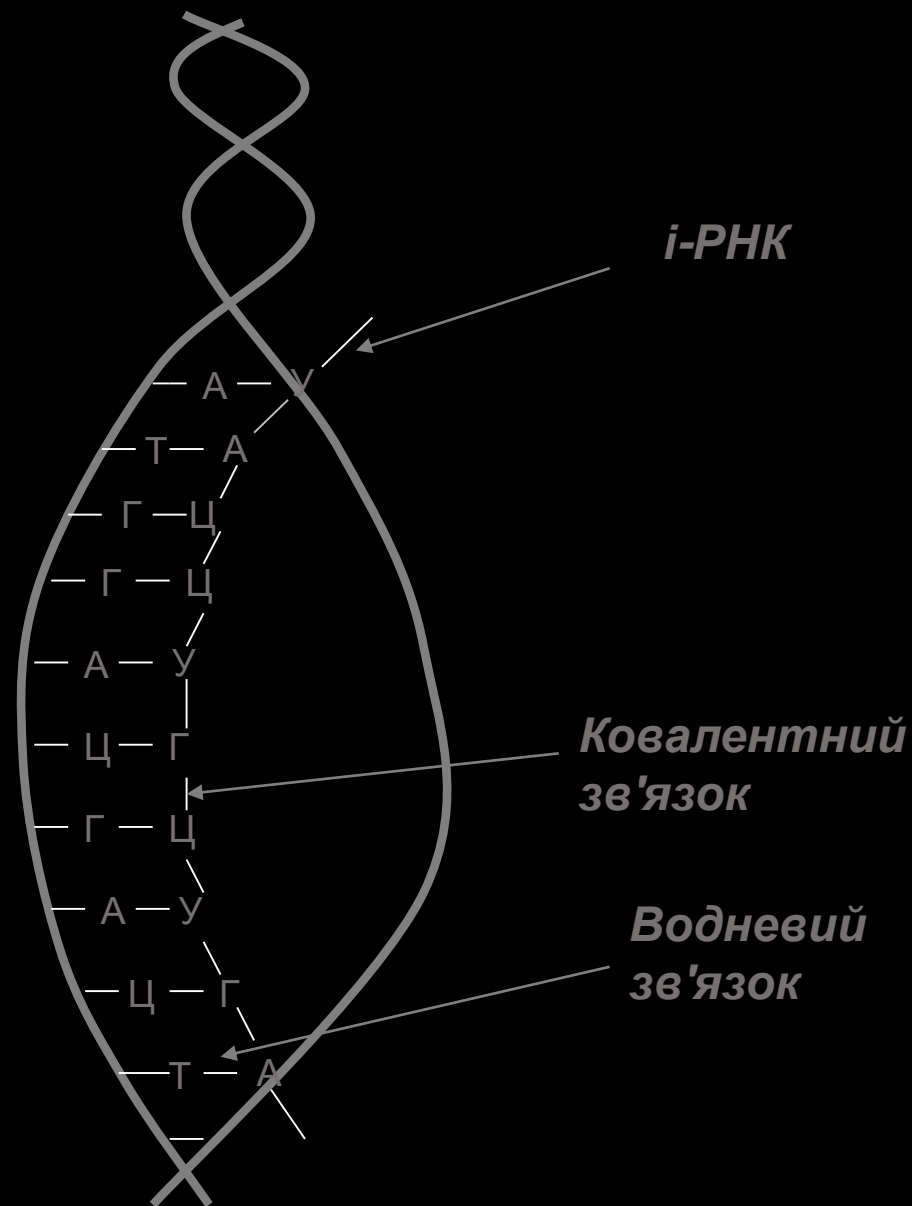
Якщо кінцевим продуктом експресії генів є білок, то процес експресії називається біосинтезом білків, а ген — білковим.

ТРАНСКРИПЦІЯ

Транскрипція — це переписування інформації з послідовності нуклеотидів ДНК в послідовність нуклеотидів РНК.

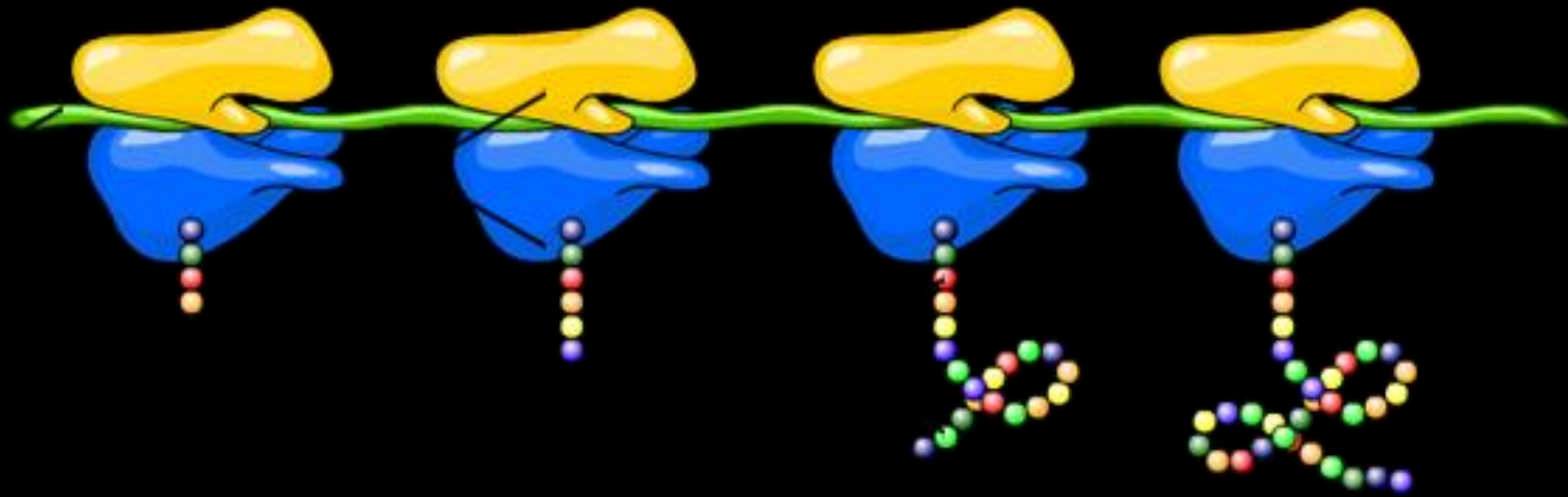


На основі матриці, під дією ферменту РНК-полімерази, із вільних нуклеотидів за правилом комплементарності починається синтез і-РНК.



ТРАНСЛЯЦІЯ

Трансляція — процес синтезу поліпептидних ланцюгів, що здійснюється на рибосомах, де і-РНК є посередником у передачі інформації про первинну структуру білка.



Нападій М.С.



ГАЛИЦЬКИЙ КОЛЕДЖ
імені В'ячеслава Чорновола

Біологія

Відкрив



Побачив



Зрозумів

Процес біосинтезу
білків

NH_2



C

N

C

O