

**ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России**  
**ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России**

**Методические рекомендации для подготовки к  
теоретическому этапу Московского конкурса межпредметных  
навыков и знаний «Интеллектуальный мегаполис. Потенциал»,  
в номинации «Медицинский класс», 2022-2023 учебный год.**

**Москва, 2023**

## **Условия проведения теоретического этапа Конкурса**

Теоретический этап Конкурса проводится в очной дистанционной форме в виде компьютерного тестирования, с последующим постпрокторингом. Во время тестирования категорически запрещается использование любых посторонних предметов (книг, телефонов, тетрадей и т.д.), присутствие посторонних людей и/или помощь в прохождении тестирования от них, отключение видеокамер и/или микрофона. При постпрокторинге будет проводиться оценка наличия/отсутствия нарушений в прохождении теоретического этапа Конкурса. В случае обнаружения таких нарушений, оценка, полученная учащимся по итогам прохождения тестирования по теоретической части Конкурса, будет аннулирована. При выполнении работы обеспечивается строгое соблюдение порядка организации и проведения Конкурса.

## **Продолжительность выполнения теоретического этапа Конкурса**

На выполнение заданий теоретического этапа Конкурса отводится **60 минут**.

## **Содержание и структура теоретической части Конкурса**

Задания теоретического этапа Конкурса разработаны ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России и ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России на основании содержания образовательных стандартов среднего общего образования углубленного уровня по дисциплинам «Биология» и «Химия». Вариант тестовых заданий участника Конкурса включает 15 заданий.

## **Система оценивания отдельных заданий и работы в целом**

Задание считается выполненным правильно, если ответ участника совпал с эталоном. Каждое задание оценивается в 4 балла. Максимальный балл за правильное выполнение всех заданий варианта 60 баллов.

**Обобщённый план конкурсных заданий теоретического этапа Московского конкурса межпредметных навыков и знаний «Интеллектуальный мегаполис. Потенциал», в номинации «Медицинский класс», в 2022-2023 учебном году.**

| № задания | Уровень сложности | Уникальные кодификаторы Конкурса                                                                                                                          | Контролируемые требования к проверяемым умениям                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Балл |
|-----------|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| 1.        | Повышенный        | Биология 10 класс (3, 5, 6.1, 6.3)<br>Химия 10 класс (1.2.3, 1.6, 1.5.2)                                                                                  | Знать: строение и функции клеток, клеточную теорию, методы цитологии, процессы ассимиляции и диссимиляции, энергетический обмен, межмолекулярные и внутримолекулярные химические связи, классификацию биоорганических веществ клетки, понятие о мономерах и полимерах в биологических системах.                                                                       | 4    |
| 2.        | Повышенный        | Биология 10 класс (4.2, 4.3, 4.4, 5.5, 6.4, 6.5, 7.1, 11.6, 12)<br>Химия 10 класс (1.2.3, 1.2.4, 1.5.2, 1.5.3, 1.6, 2.2)<br>Химия 11 класс (1.2.8, 1.3.2) | Знать: строение и функции важнейших биополимеров (нуклеиновые кислоты, пептиды, белки, полисахариды), строение нуклеозидов и нуклеотидов, макроэргические вещества клетки, строение хроматина.<br>Уметь: различать и характеризовать реакции матричного синтеза, транскрипцию, трансляцию, генные болезни, фенотип.                                                   | 4    |
| 3.        | Повышенный        | Биология 10 класс (7.1, 11.6, 12.4)                                                                                                                       | Знать: строение хромосомы, методы изучения генетики человека, важнейшие физико-химические, физические и биологические методы анализа, используемые в современной биологии и медицине, изменчивость, наследственные заболевания человека, дородовую диагностику плода, медико-генетическое консультирование.<br>Уметь: оценивать кариотип на наличие геномных мутаций. | 4    |
| 4.        | Повышенный        | Биология 10 класс (10, 11.1, 11.4)<br>Химия 10 класс (1.2.3, 1.2.4, 1.5.2, 1.5.3, 1.6, 2.2)                                                               | Знать: понятия генотип, фенотип, аллельные гены, генетика пола, множественный аллелизм, взаимодействие аллельных генов.<br>Уметь: решать задачи на моногибридное скрещивание, аутосомное и сцепленное с полом наследование.                                                                                                                                           | 4    |
| 5.        | Повышенный        | Биология 10 класс (11.2, 11.3, 11.4, 11.5)<br>Химия 10 класс (1.2.3, 1.2.4, 1.5.2, 1.5.3, 2.2)                                                            | Знать: понятия генотип, фенотип, плеiotропия, множественный аллелизм, принципы картирования хромосом, виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.<br>Уметь: решать задачи на независимое и сцепленное наследование генов, дигибридное скрещивание.                                                                                                             | 4    |
| 6.        | Повышенный        | Биология 10 класс (7.2, 7.3, 9)<br>Химия 10 класс (2.5)                                                                                                   | Знать: способы размножения организмов, клеточный цикл, события интерфазы, митоза, мейоза, кроссинговер и его значение, комбинативную изменчивость, гаметогенез у человека, оплодотворение и эмбриональное развитие, экологические последствия неграмотного применения органических веществ.                                                                           | 4    |
| 7.        | Повышенный        | Биология 11 класс (4.5, 6.2, 6.4, 6.5)                                                                                                                    | Знать: простейших, паразитов и комменсалов человека, их жизненные формы и среды обитания.<br>Уметь: идентифицировать простейших, паразитов и комменсалов человека, на рисунках и фотографиях.                                                                                                                                                                         | 4    |
| 8.        | Повышенный        | Биология 11 класс (4.5, 6.2, 6.4, 6.5)                                                                                                                    | Знать: Плоских и Круглых червей, паразитов человека, их жизненные формы и среды обитания.                                                                                                                                                                                                                                                                             | 4    |

|     |            |                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |           |
|-----|------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
|     |            |                                                                                                                   | Уметь: идентифицировать Плоских и Круглых червей, паразитов человека, на рисунках и фотографиях.                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |           |
| 9.  | Повышенный | Биология 11 класс (4.5, 6.2, 6.4, 6.5)                                                                            | Знать: Членистоногих, имеющих медицинское значение, их жизненные формы и среды обитания, виды паразитизма.<br>Уметь: идентифицировать Членистоногих, имеющих медицинское значение, на рисунках и фотографиях.                                                                                                                                                                                           | 4         |
| 10. | Повышенный | Биология 10 класс (8.1, 8.2, 8.9)<br>Химия 11 класс (1.1, 1.2)                                                    | Знать: строение и функции тканей человека, органы и систем органов человека, строение кожных покровов и их производные, понятие иммунитет, его виды (клеточный, гуморальный, специфический, неспецифический), гомеостаз.<br>Уметь: идентифицировать ткани и органы человека на рисунках и фотографиях, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.                        | 4         |
| 11. | Повышенный | Биология 10 класс (8.5, 8.6, 8.8, 8.10)<br>Химия 10 класс (1.2.3, 1.2.4, 1.5.2, 1.6)<br>Химия 11 класс (1.1, 1.2) | Знать: строение и функционирование пищеварительной, дыхательной и мочевыделительной систем человека, гидролиз, особенности гидролиза биологических соединений.<br>Уметь: определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.                                                                | 4         |
| 12. | Повышенный | Биология 10 класс (8.3, 8.4, 8.10)<br>Химия 11 класс (1.1, 1.2)                                                   | Знать: строение и функционирование опорно-двигательной системы человека, строение и типы соединения костей, скелетные мышцы, их строение и работу, роль микроэлементов и ультрамикроэлементов в составе биологических систем.<br>Уметь: определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов. | 4         |
| 13. | Повышенный | Биология 10 класс (8.7, 8.10)<br>Химия 11 класс (1.1, 1.2)                                                        | Знать: строение и функционирование кровеносной системы человека, работу сердца, лимфоотток, электролиты и неэлектролиты, важнейшие катионы и анионы биологических систем.<br>Уметь: определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.                                                     | 4         |
| 14. | Повышенный | Биология 10 класс (8.10)<br>Химия 11 класс (1.1, 1.2)                                                             | Знать: определение рефлекса и рефлекторной дуги, строение и функционирование нервной системы человека, железы эндокринной системы и их гормоны, действие гормонов, принципы работы гипоталамо-гипофизарной системы, нервную и гуморальную регуляцию процессов жизнедеятельности.                                                                                                                        | 4         |
| 15. | Повышенный | Биология 10 класс (11, 12)                                                                                        | Знать: закономерности наследственности человека, основы формирования различных наследственных заболеваний, методы их профилактики.                                                                                                                                                                                                                                                                      | 4         |
|     |            |                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>60</b> |

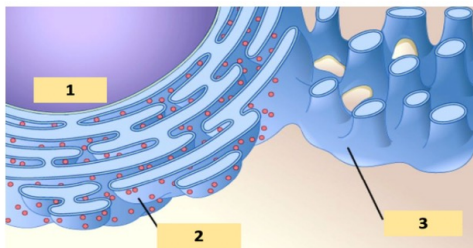
## **Изменения в 2023 году**

- На выполнение 60 минут (40 в 2022)
- В задании 1 добавлен вопрос по идентификации и характеристике химических связей
- В задания 10-13 включены вопросы по электронной конфигурации атомов важнейших биогенных элементов
- Изменено задание 15 – оно посвящено наследственной патологии

# Демоверсия теоретической части конкурса 2023 года

**Знать:** строение и функции клеток, клеточную теорию, методы цитологии, процессы ассимиляции и диссимиляции, энергетический обмен, межмолекулярные и внутримолекулярные химические связи, классификацию биоорганических веществ клетки, понятие о мономере и полимере в биологических системах.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 1



| А                                               |                  | Б                                                                                |                           | В                                                                                                                                                         |  |
|-------------------------------------------------|------------------|----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| На рисунке цифрой 2 обозначена структура клетки |                  | Структура, обозначенная цифрой 2, отличается от структуры, обозначенной цифрой 3 |                           | Структура 2 осуществляет транспорт определенных биополимеров. Выберите рисунок, отражающий химическую связь, образующуюся между мономерами этого полимера |  |
| 1                                               | Комплекс Гольджи | 1                                                                                | Наличием одной мембраны   | 1                                                                                                                                                         |  |
| 2                                               | Шероховатая ЭПС  | 2                                                                                | Наличием двух мембран     | 2                                                                                                                                                         |  |
| 3                                               | Гладкая ЭПС      | 3                                                                                | Наличием рибосом          | 3                                                                                                                                                         |  |
| 4                                               | Микротрубочки    | 4                                                                                | Наличием лизосом          |                                                                                                                                                           |  |
| 5                                               | Ядро             | 5                                                                                | Наличием клеточной стенки |                                                                                                                                                           |  |

**Обратите внимание:**

Сходство и различие про- и эукариот;

Мембранные/немембранные органоиды;

Функции органоидов;

Клеточная теория;

Методы микроскопии (электронные микрофотографии)

Виды химических связей: пептидные, водородные, фосфодиэфирные.

**Ответ:**  
**231**

В данном задании необходимо проанализировать рисунок и идентифицировать под цифрами: 1 – ядро клетки, 2 – шероховатую ЭПС, 3 – гладкую ЭПС.

Вспомнив строение мембранных органоидов, и ЭПС, в частности, необходимо отметить, что на мембранах шероховатой ЭПС присутствуют рибосомы, которых нет на мембранах гладкой ЭПС.

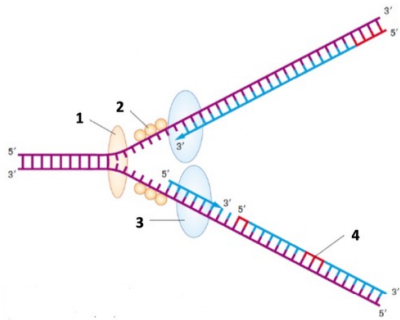
Вспомнив функцию шероховатой ЭПС – транспорт биополимера - белка, далее важно отметить, что мономерами белковых молекул являются аминокислоты. Они объединяются друг с другом при помощи пептидных связей. Схема 1 на вопрос В показывает образование пептидной связи между аминокислотами.

**Типичные ошибки:** неверная идентификация изображений органоидов и типов клеток; неверное соотнесение органоидов и выполняемых ими функций.

**Знать:** строение и функции важнейших биополимеров (нуклеиновые кислоты, пептиды, белки, полисахариды), строение нуклеозидов и нуклеотидов, макроэргические вещества клетки, строение хроматина.

**Уметь:** различать и характеризовать реакции матричного синтеза, транскрипцию, трансляцию, генные болезни, фенотип.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 2



| А                              | Б                     | В                                         |
|--------------------------------|-----------------------|-------------------------------------------|
| На рисунке представлен процесс | Цифрой 3 обозначен(а) | Мономерами изображенной молекулы являются |
| 1 Репликации                   | 1 иРНК                | 1 Аминокислоты                            |
| 2 Транскрипции                 | 2 тРНК                | 2 Нуклеиновые кислоты                     |
| 3 Трансляции                   | 3 ДНК-полимераза      | 3 Углеводы                                |
| 4 Фолдинга                     | 4 РНК-полимераза      | 4 Белки                                   |
|                                | 5 РНК-праймер         | 5 Нуклеотиды                              |

**Обратите внимание:**

Строение рибо- и дезоксирибонуклеотида;  
Транскрипция и трансляция, их участники;  
Структуры белка;  
Генные мутации: со сдвигом и без сдвига рамки считывания;  
Последствия генных мутаций для белковой молекулы;  
Репликация;  
Компактизация ДНК;  
Хроматин.

**Ответ:**  
135

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, о том, что представлена репликативная вилка, образующаяся в процессе репликации молекул ДНК.

Вспомнив ход процесса репликации и белки, участвующие в нем, необходимо отметить, что цифрой 3 обозначен фермент, присутствующий на лидирующей и отстающей цепях ДНК и он располагается у растущих концов новых цепей – следовательно, это фермент ДНК-полимераза.

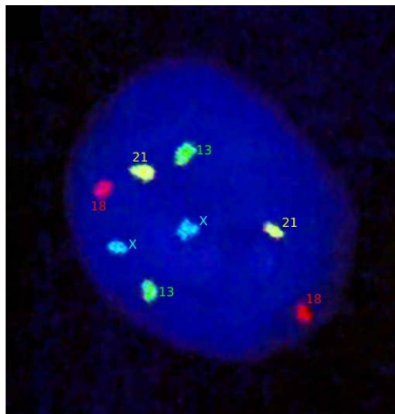
Учитывая, что на рисунке представлена молекула (-ы) ДНК, а ДНК – это биополимер, необходимо вспомнить, что мономерами нуклеиновых кислот являются нуклеотиды.

**Типичные ошибки:** неверная идентификация молекул ДНК, РНК и белков. Неверная идентификация химических связей в нуклеиновых кислотах (водородных и фосфодиэфирных), а также макроэргических связей в АТФ.

**Знать:** строение хромосомы, методы изучения генетики человека, важнейшие физико-химические, физические и биологические методы анализа, используемые в современной биологии и медицине, изменчивость, наследственные заболевания человека, дородовую диагностику плода, медико-генетическое консультирование.

**Уметь:** оценивать кариотип на наличие геномных мутаций.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 3



### Обратите внимание:

Методы изучения генетики человека;  
Геномные мутации;  
Тельце Барра;  
Рутинная и дифференциальная окраски хромосом;  
Парижская и Денверская классификации хромосом;  
Fish-метод.

| А                                          |                             | Б                        |               | В                                                                                  |                |
|--------------------------------------------|-----------------------------|--------------------------|---------------|------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| На рисунке показан метод изучения генетики |                             | Охарактеризуйте кариотип |               | Метод основан на формировании химических связей между зондами и мишенями в образце |                |
| 1                                          | Популяционно-статистический | 1                        | Гаплоидный    | 1                                                                                  | Водородных     |
| 2                                          | Близнецовый                 | 2                        | Диплоидный    | 2                                                                                  | Фосфодиэфирных |
| 3                                          | Дерматоглифический          | 3                        | Триплоидный   | 3                                                                                  | Пептидных      |
| 4                                          | Генеалогический             | 4                        | Тетраплоидный | 4                                                                                  | Ионных         |
| 5                                          | FISH-метод                  |                          |               | 5                                                                                  | Ковалентных    |

**Ответ:**

**521**

Проанализировав иллюстрацию необходимо сделать вывод, что представлено ядро интерфазной клетки (область синего цвета), внутри которого находятся ДНК-зонды для разных хромосом, окрашенные разными красителями. Такой метод изучения генетики называется FISH-метод – флуоресцентная гибридизация in situ (FISH, от англ. fluorescence in-situ hybridization).

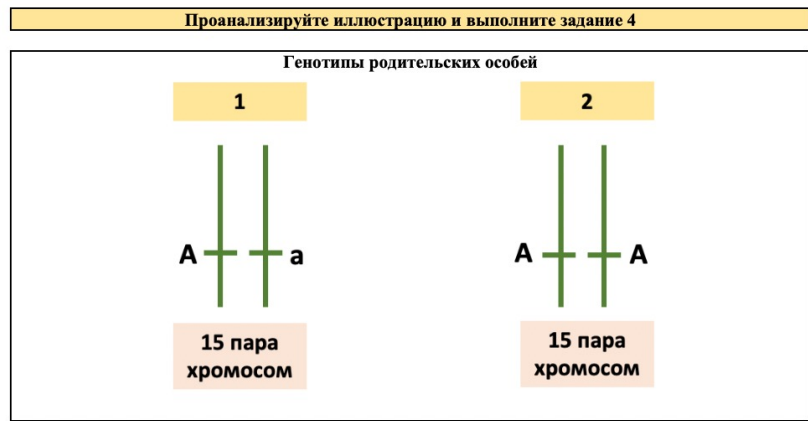
Метод основан на формировании между ДНК-зондом – одноцепочечным меченным фрагментом ДНК, и клеточной ДНК водородных связей (между комплементарными азотистыми основаниями нуклеотидов).

Из рисунка видно, что произошла гибридизация двух зондов с 13-ой парой хромосом, двух зондов с 18-ой парой хромосом, двух зондов с 21-ой парой хромосом и двух зондов с X-парой хромосом. На основании этого можно сделать вывод, что представлен диплоидный кариотип нормальной женщины.

**Типичные ошибки:** неверная идентификация химических связей между зондами и образцом. Неверная идентификация рутинной и дифференциальной окраски хромосом, а также Парижской и Денверской классификаций хромосом.

**Знать:** понятия генотип, фенотип, аллельные гены, генетика пола, множественный аллелизм, взаимодействие аллельных генов.

**Уметь:** решать задачи на моногибридное скрещивание, аутосомное и сцепленное с полом наследование.



**Знать:** понятия генотип, фенотип, плейотропия, множественный аллелизм, принципы картирования хромосом, виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.

**Уметь:** решать задачи на независимое и сцепленное наследование генов, дигибридное скрещивание.

Проанализируйте генотипы и выполните задание 5

Генотипы родителей:  $AaX^H X^H$  и  $AAX^h Y$

| А                           |                          | Б                                                            |    | В                                                                                     |                |
|-----------------------------|--------------------------|--------------------------------------------------------------|----|---------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| Характер наследования генов |                          | Сколько вариантов генотипов может сформироваться в потомстве |    | Как называется мужской организм, имеющий только один аллель гена свертываемости крови |                |
| 1                           | Независимое наследование | 1                                                            | 2  | 1                                                                                     | Гомогаметный   |
| 2                           | Полное сцепление         | 2                                                            | 4  | 2                                                                                     | Гетерогаметный |
| 3                           | Неполное сцепление       | 3                                                            | 8  | 3                                                                                     | Гемизиготный   |
| 4                           |                          | 4                                                            | 16 | 4                                                                                     | Полиплоидный   |

**Обратите внимание:**

Определения аллельных и неаллельных генов;

Независимое и сцепленное наследование;

Определение взаимного сцепления аллелей

генов у организмов;

Виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.

**Ответ:**

**123**

Проанализировав генотипы родителей и потомков, необходимо сделать вывод, что один ген –  $A$ , это аутосомный ген, а другой ген –  $H$ , сцеплен с полом. Следовательно, располагаясь в разных парах хромосом, гены  $A$  и  $H$  наследуются независимо.

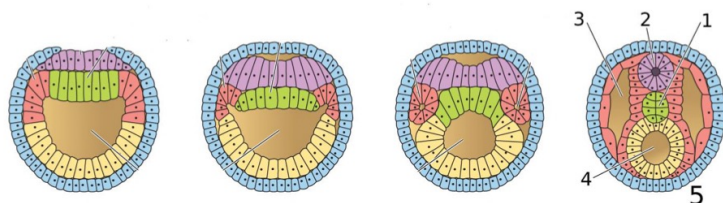
Для расчета возможного количества вариантов генотипов в потомстве при независимом наследовании необходимо определить, сколько типов гамет образуется у каждого из родителей (по 2 типа у каждого) и перемножить получившиеся значения –  $2 \cdot 2 = 4$ .

Организм, имеющий только один аллель какого-либо гена, называется гемизиготным (гемизигота).

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация независимого и сцепленного наследования. Неправильный расчет кроссоверных и некрассоверных гамет. Неправильное определение взаимодействия аллельных генов.

**Знать:** способы размножения организмов, клеточный цикл, события интерфазы, митоза, мейоза, кроссинговер и его значение, комбинативную изменчивость, гаметогенез у человека, оплодотворение и эмбриональное развитие, экологические последствия неграмотного применения органических веществ.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 6



| А                                                      |                | Б                                                    |          | В                                               |           |
|--------------------------------------------------------|----------------|------------------------------------------------------|----------|-------------------------------------------------|-----------|
| На рисунке изображены последовательные стадии процесса |                | Зародыш на стадии, обозначенной цифрой 5, называется |          | Структура, обозначенная цифрой 2 развивается из |           |
| 1                                                      | Оплодотворения | 1                                                    | Зигота   | 1                                               | Эктодермы |
| 2                                                      | Дробления      | 2                                                    | Бластула | 2                                               | Мезодермы |
| 3                                                      | Гаструляции    | 3                                                    | Гаструла | 3                                               | Эктодермы |
| 4                                                      | Нейруляции     | 4                                                    | Нейрула  | 4                                               | Целома    |

### Обратите внимание:

Прямой и непрямой типы онтогенеза;

Строение бластулы;

Гаструляция;

Строение нейрулы;

Производные зародышевых листков;

Стадии гаметогенеза, события на них, названия клеток;

### Ответ:

443

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке представлены процессы раннего эмбрионального развития, а именно последовательное формирование комплекса осевых структур - нейруляция.

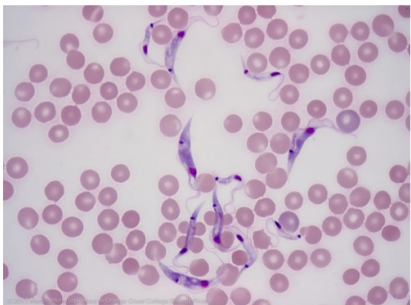
На стадии 5 изображен зародыш с полностью сформированным комплексом осевых структур – это зародыш нейрула.

Цифрой 2, обозначена нервная трубка. В ходе эмбриогенеза она развивается из эктодермы.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация зародышевых листков в ходе эмбриогенеза и их производных.

**Знать:** простейших, паразитов и комменсалов человека, их жизненные формы и среды обитания.  
**Уметь:** идентифицировать простейших, паразитов и комменсалов человека на рисунках и фотографиях.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 7



| А                            |                      | Б                     |              | В           |                  |
|------------------------------|----------------------|-----------------------|--------------|-------------|------------------|
| Представлен паразит человека |                      | Паразит локализован в |              | Заболевание |                  |
| 1                            | Дизентерийная амеба  | 1                     | Плазме крови | 1           | Трансмиссивное   |
| 2                            | Лямблия кишечная     | 2                     | Лейкоцитах   | 2           | Нетрансмиссивное |
| 3                            | Малярийный плазмодий | 3                     | Тромбоцитах  |             |                  |
| 4                            | Трипаносома          | 4                     | Эритроцитах  |             |                  |
| 5                            | Шистосомы            |                       |              |             |                  |

**Обратите внимание:**  
Понятия инвазионной (заражающей) и патогенной (вызывающей заболевание) стадий;  
Отличия цист дизентерийной и кишечной амеб;  
Диагностика амебиаза;  
Жизненные циклы малярийного плазмодия, балантидия кишечного; трипаносомы.

**Ответ:**  
**411**

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке изображен паразит человека – трипаносома (заостренная с двух концов форма клетки, ундулирующая мембрана и жгутик).

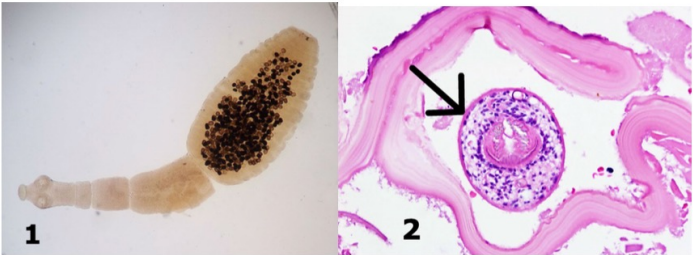
Из знаний жизненного цикла трипаносомы и иллюстрации (представлен мазок крови) необходимо сделать вывод о локализации паразита в плазме крови.

Заражение человека трипаносомой происходит при укусе насекомых – заболевание трансмиссивное.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация паразита на иллюстрации. Неправильная идентификация жизненной стадии паразита на иллюстрации.

**Знать:** Плоских и Круглых червей, паразитов человека, их жизненные формы и среды обитания.  
**Уметь:** идентифицировать Плоских и Круглых червей, паразитов человека на рисунках и фотографиях.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 8



| А                                            |                               | Б                                                                             |   | В                                                                                                         |                            |
|----------------------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|
| У человека изображенный паразит локализуется |                               | Какой цифрой обозначена жизненная стадия паразита, локализующаяся у человека? |   | Основным профилактическим мероприятием для недопущения заражения человека изображенным паразитом является |                            |
| 1                                            | В просвете тонкого кишечника  | 1                                                                             | 1 | 1                                                                                                         | Кипячение воды             |
| 2                                            | В просвете толстого кишечника | 2                                                                             | 2 | 2                                                                                                         | Термическая обработка мяса |
| 3                                            | В клетках крови               |                                                                               |   | 3                                                                                                         | Термическая обработка рыбы |
| 4                                            | В гепатоцитах                 |                                                                               |   | 4                                                                                                         | Мытье рук                  |
| 5                                            | В лёгких                      |                                                                               |   | 5                                                                                                         | Мытье овощей и фруктов     |

**Обратите внимание:**  
 Отличия свиного и бычьего цепней по строению сколексов, зрелых и гермафродитных члеников;  
 Инвазионные формы, локализации в организмах основного и промежуточного хозяев;  
 Жизненные циклы эхинококка, шистосом, ришты.

**Ответ:**  
**524**

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке изображен паразит человека – эхинококк (тело из 3-4 члеников, последний наиболее крупный, в нем располагается матка с яйцами).

Вспомнить, что для эхинококка человек является промежуточным хозяином – у него в органах и тканях развивается личиночная стадия паразита. Соответственно, из предложенных вариантов ответа необходимо выбрать лёгкие и стадию, обозначенную цифрой 2.

Поскольку человек, в основном, заражается эхинококкозом при контакте с зараженными собаками (проглатывает яйца эхинококка), то основным профилактическим мероприятием является мытье рук.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация паразита на иллюстрации. Неправильная идентификация жизненной стадии паразита на иллюстрации. Неправильная идентификация основного и промежуточного хозяев паразита.

**Знать:** Членистоногих, имеющих медицинское значение, их жизненные формы и среды обитания, виды паразитизма.

**Уметь:** идентифицировать Членистоногих, имеющих медицинское значение на рисунках и фотографиях.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 9



**Обратите внимание:**

Медицинское значение членистоногих: возбудители заболеваний, механические и специфические переносчики возбудителей заболеваний; Вши, блохи, комары, клещи, мухи.

| А                      |       | Б                      |                              | В                    |                                                  |
|------------------------|-------|------------------------|------------------------------|----------------------|--------------------------------------------------|
| Представлено насекомое |       | Насекомое паразитирует |                              | Медицинское значение |                                                  |
| 1                      | Муха  | 1                      | В полостях органов человека  | 1                    | Специфический переносчик возбудителя амёбиаза    |
| 2                      | Вошь  | 2                      | В тканях человека            | 2                    | Специфический переносчик возбудителя чумы        |
| 3                      | Блоха | 3                      | На поверхности тела человека | 3                    | Специфический переносчик возбудителя трипаномоза |
|                        |       |                        |                              | 4                    | Специфический переносчик возбудителя малярии     |

**Ответ:**  
**332**

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке изображен паразит человека – блоха.

Блохи являются временными кровососущими эктопаразитами, соответственно, паразитируют на поверхности тела человека.

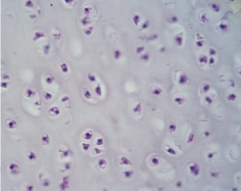
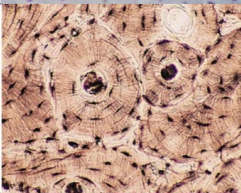
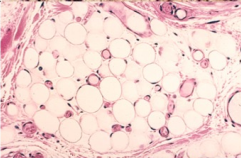
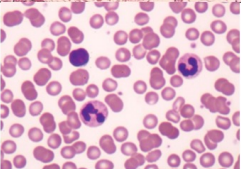
Медицинское значение блох заключается в том, что они являются специфическими переносчиками возбудителя чумы, которым заражают человека при кровососании.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация паразита на иллюстрации. Неправильная идентификация жизненной стадии паразита на иллюстрации. Неправильная идентификация медицинского значения паразита.

**Знать:** строение и функции тканей человека, органов и систем органов человека, строение кожных покровов и их производные, понятие иммунитет, его виды (клеточный, гуморальный, специфический, неспецифический), гомеостаз.

**Уметь:** идентифицировать ткани и органы человека на рисунках и фотографиях, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.

**Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 10**

| А<br>Выберите хрящевую ткань |                                                                                    | Б<br>К какому типу тканей относятся все представленные ткани? | В<br>Для всех видов данного типа ткани характерно                             |
|------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|
| 1                            |   | 1 Мышечная                                                    | 1 Наличие большого количества межклеточного вещества                          |
| 2                            |   | 2 Нервная                                                     | 2 Сократимость                                                                |
| 3                            |   | 3 Эпителиальная                                               | 3 Переход из одного вида мышечной ткани в другой в процессе жизнедеятельности |
|                              |  | 4 Соединительная                                              | 4 Автоматизм                                                                  |

**Обратите внимание:**

Характеристики типов тканей;  
Отличительные особенности типов и видов тканей на рисунках и микрофотографиях;  
Кровь – клетки и форменные элементы, их характеристика и значение.  
Виды иммунитета.  
Характеристика важнейших биогенных элементов.

**Ответ:**  
**141**

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на иллюстрации изображены следующие ткани: 1 – хрящевая, 2 – костная, 3 – жировая, 4 – кровь.

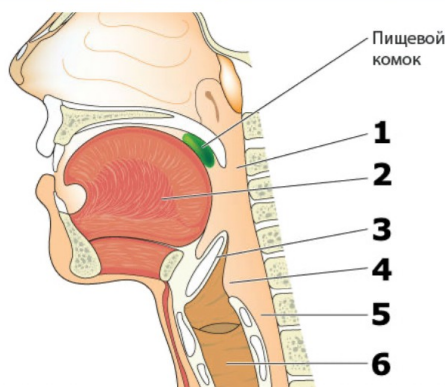
Все представленные ткани являются разновидностями соединительной ткани, для которой характерно хорошее развитие межклеточного вещества и расположение клеток на достаточно большом расстоянии друг от друга.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация тканей на иллюстрации.

**Знать:** строение и функционирование пищеварительной, дыхательной и мочевыделительной систем человека, гидролиз, особенности гидролиза биоорганических соединений.

**Уметь:** определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 11



| А                        |   | Б                                                   |                              | В                                        |           |
|--------------------------|---|-----------------------------------------------------|------------------------------|------------------------------------------|-----------|
| Пищевод обозначен цифрой |   | Структура, обозначенная цифрой 3, во время глотания |                              | В ротовой полости происходит расщепление |           |
| 1                        | 1 | 1                                                   | Поднимается                  | 1                                        | Жиров     |
| 2                        | 2 | 2                                                   | Опускается                   | 2                                        | Углеводов |
| 3                        | 3 | 3                                                   | Не изменяет своего положения | 3                                        | Липидов   |
| 4                        | 4 |                                                     |                              |                                          |           |
| 5                        | 5 |                                                     |                              |                                          |           |
| 6                        | 6 |                                                     |                              |                                          |           |

### **Обратите внимание:**

Гиповитаминозы;

Всасывание глюкозы, аминокислот, глицерина, жирных кислот в кишечнике;

Глотание;

Образование мочи;

Вдох/выдох.

Характеристика важнейших биогенных элементов.

### **Ответ:**

**522**

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что представлены структуры начальных отделов пищеварительной и дыхательной систем человека. 1 – носоглотка, 2 – язык, 3 – надгортанник, 4 – вход в гортань, 5 – пищевод, 6 – трахея.

Во время глотания надгортанник опускается (наклоняется) и закрывает вход в гортань от попадания пищевого комка.

Под действием амилазы слюны в ротовой полости начинается расщепление некоторых углеводов.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация анатомических структур на иллюстрации. Неправильная характеристика изменений работы органа (системы органов) при гуморальной и нервной регуляции.

**Знать:** строение и функционирование опорно-двигательной системы человека, строение и типы соединения костей, скелетные мышцы, их строение и работу, роль микроэлементов и ультрамикроэлементов в составе биологических систем.

**Уметь:** определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 12



| А                                                  |         | Б                                           |   | В                                                                                                                         |                                                                             |
|----------------------------------------------------|---------|---------------------------------------------|---|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| К предплечью относятся кости, обозначенные буквами |         | Кости запястья обозначены на рисунке буквой |   | Выберите схему электронного строения атома химического элемента, входящего в состав минеральных компонентов костной ткани |                                                                             |
| 1                                                  | А, Б    | 1                                           | А | 1                                                                                                                         | <div> <div> <div>KL M</div> <div>(+11)</div> <div>2 8 1</div> </div> </div> |
| 2                                                  | А, Б, В | 2                                           | Б | 2                                                                                                                         | <div> <div>KL M N</div> <div>(+19)</div> <div>2 8 8 1</div> </div>          |
| 3                                                  | В, Г, Д | 3                                           | В | 3                                                                                                                         | <div> <div>KL M N</div> <div>(+20)</div> <div>2 8 8 2</div> </div>          |
| 4                                                  | Г, Д    | 4                                           | Г |                                                                                                                           |                                                                             |
| 5                                                  | Г, Д, Е | 5                                           | Д |                                                                                                                           |                                                                             |
| 6                                                  | Е, Ж, З | 6                                           | Е |                                                                                                                           |                                                                             |
|                                                    |         | 7                                           | Ж |                                                                                                                           |                                                                             |

**Обратите внимание:**

Типы костей;  
 Типы соединения костей;  
 Сустав;  
 Кости поясов и свободных конечностей;  
 Парные/непарные кости черепа.  
 Характеристика важнейших биогенных элементов.

**Ответ:**  
 463

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке изображена верхняя конечность – пояс и ее свободная часть. А – ключица, Б – лопатка, В – плечевая кость, Г – лучевая кость, Д – локтевая кость, Е – кости запястья, Ж и З – фаланги пальцев.

К предплечью относятся локтевая и лучевая кости, обозначенные буквами Г и Д. Кости запястья обозначены буквой Е.

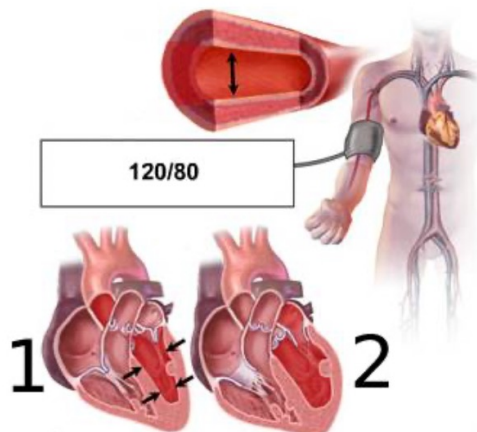
В состав минеральных компонентов костной ткани входят фосфор, кальций, магний. Из представленных схем электронного строения атомов к минеральным компонентам костной ткани относится кальций которому соответствует схема 3 (ответ В3).

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация анатомических структур на иллюстрации. Неправильная характеристика изменений работы органа (системы органов) при гуморальной и нервной регуляции.

**Знать:** строение и функционирование кровеносной системы человека, работу сердца, лимфоотток, электролиты и неэлектролиты, важнейшие катионы и анионы биологических систем.

**Уметь:** определять изменения при нервной и гуморальной регуляции процессов жизнедеятельности, определять электронную конфигурацию атомов важнейших биогенных элементов.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 13



### Обратите внимание:

Синусовый и  
атриовентрикулярный узлы;  
Клапаны сердца;  
Цикл работы сердца;  
Артериальное давление.  
Характеристика важнейших  
биогенных элементов.

| А                                                                                     |   | Б                           |                                          | В                     |         |
|---------------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------|------------------------------------------|-----------------------|---------|
| Какой цифрой на рисунке обозначено сердце в момент измерения систолического давления? |   | Артериальное давление – это |                                          | Учащает работу сердца |         |
| 1                                                                                     | 1 | 1                           | Давление крови на стенки капилляров      | 1                     | Магний  |
| 2                                                                                     | 2 | 2                           | Давление крови на стенки вен             | 2                     | Фосфор  |
|                                                                                       |   | 3                           | Давление крови на стенки крупных артерий | 3                     | Калий   |
|                                                                                       |   | 4                           | Давление крови на стенки мелких артерий  | 4                     | Кальций |

**Ответ:**

**134**

Артериальным давлением называется давление, которое оказывает кровь на стенки крупных артерий. Оно имеет два отличающихся показателя – в момент систолы, сокращения сердца, и в момент диастолы, расслабления сердца.

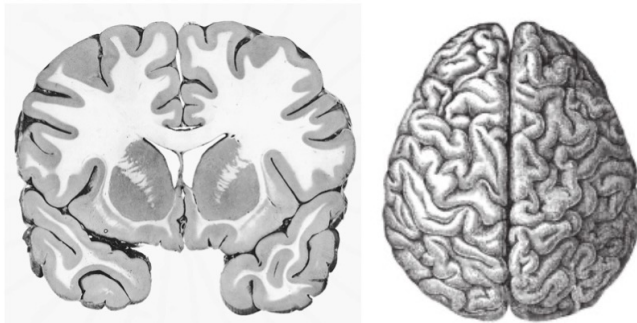
Цифрой 1 обозначено сердце в момент систолы, следовательно, в этот момент можно измерить систолическое давление. А цифрой 2 обозначено сердце в момент диастолы, следовательно в этот момент можно измерить диастолическое давление.

Повышение концентрации кальция в крови приводит к учащению работы сердца.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация анатомических структур на иллюстрации. Неправильная характеристика изменений работы органа (системы органов) при гуморальной и нервной регуляции.

**Знать:** определение рефлекса и рефлекторной дуги, строение и функционирование нервной системы человека, железы эндокринной системы и их гормоны, действие гормонов, принципы работы гипоталамо-гипофизарной системы, нервную и гуморальную регуляцию процессов жизнедеятельности.

Проанализируйте иллюстрацию и выполните задание 14



**Обратите внимание:**  
 Отделы анализаторов;  
 Нарушения зрения;  
 Состояния при гипо- и гиперфункции желез внутренней секреции;  
 Отделы головного мозга;  
 Орган слуха и орган зрения.

| А                                             |                        | Б                                |                 | В                                                |                  |
|-----------------------------------------------|------------------------|----------------------------------|-----------------|--------------------------------------------------|------------------|
| На поперечном срезе серое вещество образовано |                        | Белое вещество выполняет функцию |                 | Центры высшей нервной деятельности располагаются |                  |
| 1                                             | Телами клеток          | 1                                | Проводниковую   | 1                                                | В белом веществе |
| 2                                             | Отростками клеток      | 2                                | Рефлекторную    | 2                                                | В сером веществе |
| 3                                             | Межклеточным веществом | 3                                | Коммуникативную |                                                  |                  |

**Ответ:**  
 112

Проанализировав иллюстрацию, необходимо сделать вывод, что на рисунке изображен головной мозг человека. Серое вещество формируется телами клеток (нейронов), а белое – их отростками. Соответственно с этим, белое вещество выполняет проводниковую функцию, а серое – рефлекторную, в том числе, в сером веществе располагаются центры высшей нервной деятельности.

**Типичные ошибки:** неправильная идентификация анатомических структур на иллюстрации. Неправильная характеристика изменений работы органа (системы органов) при гуморальной и нервной регуляции. Неправильная идентификация отделов анализаторов и их функций, патологий анализаторов.

**Знать:** закономерности наследственности человека, основы формирования различных наследственных заболеваний, методы их профилактики.

**Выполните задание 15**

| Соотнесите наследственные болезни человека с их характеристиками |                       |                |                                                  |
|------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------------|--------------------------------------------------|
| Заболевание                                                      |                       | Характеристика |                                                  |
| А                                                                | Гемофилия             | 1              | Трисомия по аутосоме                             |
| Б                                                                | Ахондроплазия         | 2              | Мутация гена, расположенного в половой хромосоме |
| В                                                                | Синдром Дауна         | 3              | Мутация аутосомного гена                         |
| Г                                                                | Синдром Клайнфельтера | 4              | Изменение числа половых хромосом                 |

**Обратите внимание:**

Моногенные болезни –  
аутосомные и сцепленные с  
полом;

Хромосомные болезни –  
изменение количества хромосом  
(аутосом и половых хромосом).

**Ответ:**

**А-2;**

**Б-3;**

**В-1;**

**Г-4.**

Гемофилия является моногенным заболеванием (генная мутация), при этом мутантный аллель определяющий нарушение свертываемости располагается в Х-хромосоме.

Ахондроплазия является моногенным заболеванием (генная мутация), при этом мутантный аллель определяющий низкий рост (карликовость) располагается в 4-ой хромосоме, которая относится к группе аутосом.

Синдром Дауна является геномной мутацией, выражающейся (чаще всего) в наличии трех (трисомия) 21-ых хромосом в кариотипе (аутосомы).

Синдром Клайнфельтера является геномной мутацией, выражающейся (чаще всего) в наличии дополнительной Х хромосомы (половая хромосома) в кариотипе мужчины.

Периодическая система химических элементов Д.И. Менделеева.

| Периодическая система химических элементов Д.И. Менделеева             |   |                              |                               |                             |                               |                               |                               |                             |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
|------------------------------------------------------------------------|---|------------------------------|-------------------------------|-----------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|-----------------------------|----------------------------|-----------------------------|-------------------------------|--|--|--|--|--|----------------------------|
|                                                                        |   | Г р у п п ы                  |                               |                             |                               |                               |                               |                             |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
|                                                                        |   | I                            | II                            | III                         | IV                            | V                             | VI                            | VII                         | VIII                       |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
| п<br>е<br>р<br>и<br>о<br>д<br>и<br>ч<br>е<br>с<br>к<br>и<br>е<br><br>ы | 1 | 1,008<br>Водород             |                               |                             |                               |                               |                               | (H)                         |                            |                             |                               |  |  |  |  |  | 2<br>He 4,00<br>Гелий      |
|                                                                        | 2 | 3<br>Li 6,94<br>Литий        | 4<br>Be 9,01<br>Бериллий      | 5<br>10,81 B<br>Бор         | 6<br>12,01 C<br>Углерод       | 7<br>14,00 N<br>Азот          | 8<br>16,00 O<br>Кислород      | 9<br>19,00 F<br>Фтор        |                            |                             |                               |  |  |  |  |  | 10<br>Ne 20,18<br>Неон     |
|                                                                        | 3 | 11<br>Na 22,99<br>Натрий     | 12<br>Mg 24,31<br>Магний      | 13<br>26,98 Al<br>Алюминий  | 14<br>28,09 Si<br>Кремний     | 15<br>30,97 P<br>Фосфор       | 16<br>32,06 S<br>Сера         | 17<br>35,45 Cl<br>Хлор      |                            |                             |                               |  |  |  |  |  | 18<br>Ar 39,95<br>Аргон    |
|                                                                        | 4 | 19<br>K 39,10<br>Калий       | 20<br>Ca 40,08<br>Кальций     | 21<br>Sc 44,96<br>Скандий   | 22<br>Ti 47,90<br>Титан       | 23<br>V 50,94<br>Ванадий      | 24<br>Cr 52,00<br>Хром        | 25<br>Mn 54,94<br>Марганец  | 26<br>Fe 55,85<br>Железо   | 27<br>Co 58,93<br>Кобальт   | 28<br>Ni 58,69<br>Никель      |  |  |  |  |  | 36<br>Kr 83,80<br>Криптон  |
|                                                                        |   | 29<br>63,55 Cu<br>Медь       | 30<br>65,39 Zn<br>Цинк        | 31<br>69,72 Ga<br>Галлий    | 32<br>72,59 Ge<br>Германий    | 33<br>74,92 As<br>Мышьяк      | 34<br>78,96 Se<br>Селен       | 35<br>79,90 Br<br>Бром      |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
|                                                                        | 5 | 37<br>Rb 85,47<br>Рубидий    | 38<br>Sr 87,62<br>Стронций    | 39<br>Y 88,91<br>Иттрий     | 40<br>Zr 91,22<br>Цирконий    | 41<br>Nb 92,91<br>Ниобий      | 42<br>Mo 95,94<br>Молибден    | 43<br>Tc 98,91<br>Технеций  | 44<br>Ru 101,07<br>Рутений | 45<br>Rh 102,91<br>Родий    | 46<br>Pd 106,42<br>Палладий   |  |  |  |  |  | 54<br>Xe 131,29<br>Ксенон  |
|                                                                        |   | 47<br>107,87 Ag<br>Серебро   | 48<br>112,41 Cd<br>Кадмий     | 49<br>114,82 In<br>Индий    | 50<br>118,69 Sn<br>Олово      | 51<br>121,75 Sb<br>Сурьма     | 52<br>127,60 Te<br>Теллур     | 53<br>126,90 I<br>Иод       |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
|                                                                        | 6 | 55<br>Cs 132,91<br>Цезий     | 56<br>Ba 137,33<br>Барий      | 57<br>La* 138,91<br>Лантан  | 58<br>Hf 178,49<br>Гафний     | 59<br>Ta 180,95<br>Тантал     | 60<br>W 183,85<br>Вольфрам    | 61<br>Re 186,21<br>Рений    | 62<br>Os 190,2<br>Осмий    | 63<br>Ir 192,22<br>Иридий   | 64<br>Pt 195,08<br>Платина    |  |  |  |  |  | 86<br>Rn [222]<br>Радон    |
|                                                                        |   | 79<br>196,97 Au<br>Золото    | 80<br>200,59 Hg<br>Ртуть      | 81<br>204,38 Tl<br>Таллий   | 82<br>207,2 Pb<br>Свинец      | 83<br>208,98 Bi<br>Висмут     | 84<br>[209] Po<br>Полоний     | 85<br>[210] At<br>Астат     |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |
|                                                                        | 7 | 87<br>Fr [223]<br>Франций    | 88<br>Ra 226<br>Радий         | 89<br>Ac** [227]<br>Актиний | 90<br>Rf [261]<br>Резерфордий | 91<br>Db [262]<br>Дубний      | 92<br>Sg [266]<br>Сибиргий    | 93<br>Bh [264]<br>Борий     | 94<br>Hs [269]<br>Хассий   | 95<br>Mt [268]<br>Мейтнерий | 96<br>Ds [271]<br>Дармштадтий |  |  |  |  |  | 118<br>Og [294]<br>Оганесс |
|                                                                        |   | 111<br>[280] Rg<br>Рентгений | 112<br>[285] Cn<br>Коперниций | 113<br>[286] Nh<br>Нихоний  | 114<br>[289] Fl<br>Флеровий   | 115<br>[290] Mc<br>Московский | 116<br>[293] Lv<br>Ливерморий | 117<br>[294] Ts<br>Теннесси |                            |                             |                               |  |  |  |  |  |                            |

\* Лантаноиды

|                              |                                   |                               |                                   |                                |                                |                                  |                               |                                    |                                |                              |                               |                                 |                                |
|------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|-------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|------------------------------|-------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| 58<br><b>Ce</b> 140<br>Церий | 59<br><b>Pr</b> 141<br>Прозеродим | 60<br><b>Nd</b> 144<br>Неодим | 61<br><b>Pm</b> [145]<br>Прометий | 62<br><b>Sm</b> 150<br>Самарий | 63<br><b>Eu</b> 152<br>Европий | 64<br><b>Gd</b> 157<br>Гадолиний | 65<br><b>Tb</b> 159<br>Тербий | 66<br><b>Dy</b> 162,5<br>Диспрозий | 67<br><b>Ho</b> 165<br>Гольмий | 68<br><b>Er</b> 167<br>Эрбий | 69<br><b>Tm</b> 169<br>Туллий | 70<br><b>Yb</b> 173<br>Иттербий | 71<br><b>Lu</b> 175<br>Лютеций |
|------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|-------------------------------|------------------------------------|--------------------------------|------------------------------|-------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|

\*\* Актиноиды

|                              |                                    |                            |                                 |                                   |                                   |                                |                                  |                                     |                                     |                                  |                                     |                                   |                                     |
|------------------------------|------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|
| 90<br><b>Th</b> 232<br>Торий | 91<br><b>Pa</b> 231<br>Протактиний | 92<br><b>U</b> 238<br>Уран | 93<br><b>Np</b> 237<br>Нептуний | 94<br><b>Pu</b> [244]<br>Плутоний | 95<br><b>Am</b> [243]<br>Америций | 96<br><b>Cm</b> [247]<br>Кюрий | 97<br><b>Bk</b> [247]<br>Берклий | 98<br><b>Cf</b> [251]<br>Калифорний | 99<br><b>Es</b> [252]<br>Эйнштейний | 100<br><b>Fm</b> [257]<br>Фермий | 101<br><b>Md</b> [258]<br>Менделеев | 102<br><b>No</b> [259]<br>Нобелий | 103<br><b>Lr</b> [262]<br>Лоуренсий |
|------------------------------|------------------------------------|----------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|

Примерный перечень наследственных болезней:

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

Ахондроплазия

Полидактилия

Гемофилия

Дальтонизм

Оволосение ушной раковины

Синдром кошачьего крика

Синдром Патау

Синдром Эдвардса

Синдром Дауна

Синдром Шерешевского-Тернера

Синдром трисомии X

Синдром Клайнфельтера

Синдром дисомии по Y-хромосоме

## Теоретический материал по наиболее сложным темам

**ТИПЫ КЛЕТОЧНОЙ ОРГАНИЗАЦИИ.  
СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ**

У *прокариот* и *эукариот* первичным носителем наследственной информации является ДНК. *Генетическая информация* закодирована в последовательности нуклеотидов ДНК. Она обеспечивает развитие организма в определенных условиях среды, а также необходима для воспроизведения себе подобных. В генетическом аппарате эукариотических организмов выделяют три уровня структурно-функциональной организации: *генный*, *хромосомный* и *геномный*. На каждом из них решаются специфические задачи информационного обеспечения процессов жизнедеятельности, размножения, индивидуального и исторического развития.

Клетка – элементарная биологическая система, способная самостоятельно поддерживать жизнь. В клетке находится наследственная информация, необходимая для существования организма, а также для воспроизведения себе подобных. Клетка обладает всеми свойствами живой системы: обменом веществ и энергии, способностью размножаться, видоизменяться, реагировать на раздражения и др. Различают два типа клеточной организации: прокариотический и эукариотический.

Нуклеиновые кислоты – непериодические линейные гетерополимеры, мономерами которых являются нуклеотиды. Нуклеотид состоит из *азотистого основания* (пуринового – аденин, гуанин или пиримидинового – цитозин, тимин в ДНК или урацил в РНК), *сахара* с пятью углеродными атомами (пентозы – дезоксирибозы в ДНК или рибозы в РНК) и 1–3 остатков *фосфорной кислоты*. Каждое пуриновое или пиримидиновое основание связано с 1'-углеродным атомом пентозы, образуя *нуклеозид*. С 3'-углеродным атомом пентозы связан гидроксил (ОН-группа). В молекуле *нуклеотида* атом 5'-С пентозы нуклеозида связан эфирной связью с фосфатом. В зависимости от числа фосфатных групп различают моно-, ди- и трифосфаты нуклеотидов, например аденозинмонофосфат (АМФ), гуанозиндифосфат (ГДФ), уридинтрифосфат (УТФ), дезокситимидинтрифосфат (ДТТФ) и т.д.

ДНК – генетический материал клеток представляет собой двухцепочечную спирально закрученную молекулу. Полимерные молекулы ДНК могут содержать от 2000 до  $10^8$  и более моонуклеотидов. Кольцевидная ДНК прокариот локализована в цитоплазме (нуклеоид, плазмиды). ДНК эукариот локализована в ядре в составе хроматина и в виде кольцевых молекул в хлоропластах и митохондриях. ДНК содержит информацию о структуре различных видов РНК и белков и нетранскрибируемые участки.

Соединенные друг за другом в варьирующем порядке нуклеотиды образуют цепь – это *первичная структура* ДНК. Под действием фермента ДНК-полимеразы к ОН-группе, находящейся у 3'-атома углерода одного нуклеотида, присоединяется через свою фосфатную группу (фосфат присоединен к 5'-атому углерода пентозы) следующий нуклеотид. Между двумя соседними мономерами образуется 3'-5'-*фосфодиэфирная связь*. Первичная структура ДНК эукариот состоит из информативных и неинформативных участков (*экзонов* и *интронов*). У прокариот количество неинформативных участков минимально.

Цепь ДНК *полярна* – в начале цепи ДНК (на 5'-фосфатном конце) располагается первый нуклеотид с остатком фосфорной кислоты, а на другом (на 3'-гидроксильном конце) – находится последний нуклеотид с гидроксилом. Первичная структура ДНК необходима при *репликации*, *транскрипции*, *репарации*, *рекомбинации* ДНК и в ряде других элементарных генетических процессов.

*Вторичная структура* ДНК представлена двойной спиралью, состоящей из двух полинуклеотидных цепей, *антипараллельно* направленных (рис. 1.3). *Комплементарные* азотистые основания антипараллельных цепей располагаются парами друг против друга и соединяются водородными связями (А-Т пары – две, Г-Ц – три). Спаривание происходит только между комплементарными основаниями: одним пуриновым и одним пиримидиновым. В ДНК количество А равно количеству Т, а количество Г – количеству Ц. В то же время так называемое соотношение оснований (А и Т)/(Г и Ц) оснований видоспецифично. Спаривание комплементарных оснований в биологических системах обеспечивает возможность считывания и копирования информации, закодированной в нуклеиновых кислотах. В процессе *репликации* образуются идентичные дочерние молекулы ДНК. В процессе *транскрипции* – молекулы РНК. При *трансляции*, благодаря

образованию спаренных оснований, кодоны молекул мРНК распознаются антикодонами тРНК.

В процессе репликации ДНК происходит синтез двух дочерних молекул ДНК по матрицам цепей материнской молекулы ДНК. Каждая дочерняя молекула ДНК будет иметь одну материнскую цепь ДНК, а другая будет синтезирована на основе принципа комплементарности (*полуконсервативная репликация*). Способность ДНК к самоудвоению лежит в основе *наследственности – свойства живых систем передавать следующему поколению способность к определенному типу индивидуального развития и обмену веществ*.

Репликация начинается с сайта инициации, или *ориджина* репликации. В ориджинах денатурация ДНК начинается с расхождения цепей двойной спирали и формирования двух *репликативных вилок* с характерной Y-образной формой. Последовательность ДНК, ограниченную двумя ориджинами репликации, называют единицей репликации, или *репликоном*. У прокариот молекула ДНК реплицируется как один репликон с одним ориджином. У эукариот отдельные хромосомы состоят из большого числа самостоятельных репликонов, это значительно сокращает суммарное время репликации.

Двойная спираль ДНК расплетается по ходу продвижения репликационной вилки. Это происходит с помощью белков ферментов – *ДНК-топоизомераз*. Обладая нуклеазной активностью, они обратимо разрывают цепь ДНК, ослабляя напряжение в двойной спирали ДНК и препятствуя образованию супервитков, и в конечном итоге релаксируют суперспираль ДНК. По окончании формирования репликативной вилки ферменты ликвидируют разрывы в цепи и отделяются от ДНК. *ДНК-геликаза* разрывает водородные связи между комплементарными азотистыми основаниями двух полинуклеотидных цепей ДНК и продвигает репликативную вилку. Образующиеся при этом одинарные цепи ДНК связываются специальными белками (SSB – single strand DNA-binding proteins), которые растягивают остовы цепей, делая их азотистые основания доступными для связывания с комплементарными нуклеотидами, находящимися в нуклеоплазме. Комплементарный нуклеозидтрифосфат образует водородные связи с определенным азотистым основанием материнской цепи ДНК. Затем при участии фермента полимеразы он связывается

фосфодиэфирной связью с предшествующим нуклеотидом вновь синтезируемой цепи, отдавая при этом неорганический пирогосфат.

Синтез дочерней цепи ДНК начинается с образования *праймера* (небольшой фрагмент РНК, состоящий из 8–10 рибонуклеотидов – *РНК-затравка*). Он необходим, т.к. *ДНК-полимеразы* не могут начать синтез цепи ДНК на матрице, а способны только добавлять новые дезоксирибонуклеотиды к 3'-ОН-концу уже имеющейся полинуклеотидной цепи. РНК-затравку синтезирует из рибонуклеозидтрифосфатов *РНК-полимераза (РНК-праймаза)*. После этого ДНК-полимераза последовательно наращивает цепь, шаг за шагом присоединяя дезоксирибонуклеозидтрифосфаты (дАТФ, дТТФ, дГТФ, дЦТФ) к 3'-ОН-концу синтезируемой дочерней цепи. Матричная цепь ДНК считывается в направлении 3'→5', дочерняя цепь растет в направлении 5'→3'. Очередная 3'-5'-фосфодиэфирная связь синтезируется лишь в том случае, если последний (3'-концевой) нуклеотид растущей цепи ДНК образовал правильную комплементарную пару с соответствующим нуклеотидом матрицы. Репликативная вилка движется со скоростью порядка 500–5000 пар нуклеотидов у эукариот и около 100 000 пар нуклеотидов в минуту у прокариот.

В силу того, что цепи материнской ДНК антипараллельны, сборка дочерних цепей будет несколько отличаться. На матричной 3'-5'-цепи синтез дочерней полинуклеотидной цепи идет без перерывов; эта дочерняя цепь будет называться лидирующей. На матричной 5'-3'-цепи – синтез запаздывающей или отстающей дочерней цепи идет медленнее и прерывисто по мере продвижения репликативной вилки *фрагментами* Оказаки (около 1000–2000 у прокариот и обычно 100–200 нуклеотидов у эукариот). Синтезу каждого такого фрагмента предшествует образование праймера. В дальнейшем ДНК-полимераза удаляет праймеры и заполняет пробелы дезоксирибонуклеотидами. Соединяет между собой фрагменты ДНК-*лигаза*. Таким образом, из серии фрагментов Оказаки образуется непрерывная новая цепь. У эукариот репликационный синтез ДНК прекращается при встрече репликационных вилок соседних репликонов

## ТРАНСКРИПЦИЯ

Ген образован полинуклеотидными последовательностями ДНК, которые кодируют образование либо молекулы РНК, либо полипептида. *Экспрессия гена* (реализация информации гена в организме) свидетельствует об его активности в онтогенезе и включает *транскрипцию ДНК, посттранскрипционные процессы, трансляцию РНК в рибосомах, посттрансляционные процессы*. Ген обладает следующими свойствами: *способность к репликации, стабильность, способность к мутациям, дискретность, специфичность, множественность действия (плейотропия), дозированность действия, способность взаимодействовать с другими генами*.

В ДНК только одна из цепей является матричной (*кодирующей*) и именно на ней образуются РНК-транскрипты. По матричной цепи ДНК фермент РНК-полимераза движется в направлении  $3' \rightarrow 5'$ . Синтез цепи РНК идёт от  $5'$  к  $3'$ -концу, при этом матричная цепь ДНК всегда антипараллельна синтезируемой нуклеиновой кислоте.

*Инициация* транскрипции происходит на промоторе гена. На его полинуклеотидной последовательности образуется транскрибирующий комплекс из *РНК-полимеразы* и белков – *общих факторов транскрипции*. Эти белки помогают РНК-полимеразе разрушить нуклеосомы, деспирализовать ДНК и определить сайт инициации. Первый рибонуклеотид комплементарно водородными связями соединяется с нуклеотидом матричной цепи ДНК сайта инициации. РНК-полимераза присоединяет последующие рибонуклеотиды к  $3'$ -ОН-группе предыдущего нуклеотида с образованием  $3'$ - $5'$ -фосфодиэфирной связи (*элонгация* или рост цепи РНК). Элонгации способствуют *белковые факторы элонгации РНК*.

*Терминация* синтеза РНК осуществляется в определенных участках матрицы – *терминаторах*. Раскручивание двойной спирали ДНК в области сайта терминации делает его доступным для белков – факторов терминации. Факторы терминации облегчают отделение РНК-полимеразы от матрицы и первичного РНК-транскрипта, комплементарного матрице.

Геном прокариот построен очень компактно. Количество некодирующих последовательностей нуклеотидов минимально. В связи с этим подавляющее большинство мРНК прокариот используется в биосинтезе белка в том виде, какой они имеют непосредственно по завершении транскрипции.

Первичные транскрипты РНК эукариот будут состоять из участков, комплементарных экзонам и интронам кодирующей части генов. В связи с этим первичные транскрипты РНК, прежде чем будут использованы в ходе синтеза белка, подвергаются ряду модификаций. Посттранскрипционные модификации мРНК (процессинг мРНК) включает экзонирование, полиаденилирование и сплайсинг, в ходе которых образуются зрелые РНК. Посттранскрипционные процессы у эукариот осуществляются в ядре клетки.

## ТРАНСЛЯЦИЯ

Трансляция – синтез полипептида по матрице мРНК, производимый рибосомой. Осуществляется на основе *генетического кода* – свойственного организмам способа кодирования аминокислотной последовательности белков с помощью определённой последовательности нуклеотидов в ДНК и мРНК (табл. 3.3). Свойствами генетического кода являются:

- триплетность – одна аминокислота в полипептидной цепи закодирована тремя расположенными рядом нуклеотидами – ДНК/и-РНК – *триплетом*. Из четырёх типов нуклеотидов, объединяя их по три, можно получить 64 комбинации. При этом 61 триплет кодирует 20 аминокислот (*смысловые кодоны*), а 3 не имеют кодируемых аминокислот и служат для обозначения терминации трансляции (*бессмысленные или нонсенс-кодоны, стоп-кодоны*);

- вырожденность – одну аминокислоту могут кодировать несколько триплетов;
- неперекрываемость – один нуклеотид входит в состав только одного триплета;
- коллинеарность – соответствие между последовательностью кодирующих триплетов и последовательностью аминокислот в полипептидной цепи;
- специфичность – один триплет может кодировать только одну аминокислоту;
- универсальность – генетический код един для всех живущих на Земле существ.

20 аминокислот, входящих в структуру белков, должны присутствовать в клетках организма человека в достаточном количестве. Недостаточное присутствие в пище хотя бы одной *незаменимой* аминокислоты может привести к снижению, а иногда и к полной остановке синтеза белка в клетке.

- *Аминоацил-тРНК-синтетазы*. Для каждой аминокислоты в клетке имеется аминоацил-тРНК-синтетаза, которая способна отличать свою аминокислоту от остальных. Фермент должен также узнавать тРНК, антикодон которой соответствует данной аминокислоте, причем не одну, поскольку в клетке имеется, как правило, несколько тРНК, способных присоединять одну и ту же аминокислоту.

- *мРНК (иРНК)*. Посредник, передающий информацию с ДНК на рибосомы. Используется в качестве матрицы.

*тРНК* (в клетках человека около 50) – *адапторные молекулы*. Аминокислота присоединяется к *акцепторному участку* на 3'-конце молекулы с помощью специфичной для каждого типа тРНК *аминоацил-тРНК-синтетазы*. *Антикодоновая петля* содержит *антикодон* – триплет нуклеотидов, комплементарный определенному кодону мРНК. Иногда в первом положении антикодона стоит нетипичное для РНК азотистое основание *инозин*, которое способно комплементарно соединяться с любым из трех азотистых оснований: урацилом, аденином и гуанином кодонов мРНК. Благодаря этому одна тРНК способна распознавать несколько кодонов-синонимов мРНК, чем, собственно, и обеспечивается свойство вырожденности генетического кода. Также в тРНК различают *D-домен*, который служит для специфического узнавания аминоацил-тРНК-синтетазой конкретной тРНК, и *T-домен*, отвечающий за связывание аминоацил-тРНК с рибосомой.

*Рибосомы* состоят из большой и малой субъединиц и имеют 3 сайта каталитического (пептидилтрансферазного) центра рибосомы: *аминоацильный* (А-сайт), *пептидильный* (Р-сайт) и *сайт отсоединения тРНК* от рибосомы (Е-сайт)

Матричный синтез полипептидной цепи на рибосоме подразделяют на три стадии: инициации, элонгации и терминации. На каждой из этих трех стадий в работе рибосомы принимают участие специальные белковые факторы инициации, элонгации и терминации. Энергия для биосинтеза белка обеспечивается гидролизом макроэргических связей ГТФ.

Матрицей для образования полипептидной молекулы служит мРНК, которая связывается с одной или несколькими рибосомами.

На этапе инициации малая субъединица рибосомы садится на 5'-конец мРНК в области кэпа и движется вдоль молекулы мРНК, достигая стартового кодона мРНК – АУГ.

К данному кодону мРНК присоединяется своим антикодоном *инициирующая тРНК*, связанная с метионином. Затем к *стартовому комплексу* присоединяется большая субъединица рибосомы.

В Р-центре оказывается АУГ-кодон мРНК с присоединённой к нему тРНК, несущей метионин.

Элонгация происходит на основе информации триплетов мРНК, следующих за иницирующим кодоном в направлении от 5'- к 3'-концу (рис. 3.1). Связывание аминоацил-тРНК в А-центре рибосомы происходит лишь в том случае, если антикодон аминоацил-тРНК комплементарен и антипараллелен кодону мРНК в А-центре. Образуется первая пептидная связь. Этот процесс обеспечивает ферментативная активность 28S рРНК. Эти каталитически активные РНК получили название *рибозимов*. В результате тРНК в Р-центре теряет связь со своей аминокислотой, которая переносится из Р-центра в А-центр. Затем происходит *транслокация* рибосомы, в результате чего синтезируемый пептид, связанный с тРНК, перемещается из А-центра в Р-центр. Свободная от аминокислоты тРНК в Е-участке отсоединяется от рибосомы, а в область А-центра попадает следующий кодон мРНК. Повторение таких циклов по числу смысловых кодонов мРНК завершает весь этап элонгации.

Рибосома перемещается вдоль молекулы мРНК в направлении 5'→3' от одного кодона к другому до тех пор, пока не достигнет какого-либо из стоп-кодонов в А-сайте рибосомы. К этому стоп-кодону присоединяется затем фактор освобождения, останавливающий трансляцию и вызывающий отделение завершённого полипептида от рибосомы (терминация трансляции).

Трансляция происходит по конвейерному принципу: по мере продвижения первой рибосомы к 3'-концу мРНК для следующей рибосомы становится доступным 5'-нетранслируемый участок мРНК. Одну цепь мРНК, как правило, одновременно транслируют сразу несколько рибосом. Такой комплекс рибосом, соединённых цепью мРНК и постепенно продвигающийся к её 3'-концу, называют полисомой (или полирибосомой).

Следует помнить, что образованный в результате трансляции полипептид не обладает функциональной активностью. Поэтому вслед за трансляцией осуществляются посттрансляционные процессы (фолдинг). Фолдингом белка называют процесс спонтанного сворачивания полипептидной цепи в уникальную пространственную (третичную) структуру.

## ХРОМОСОМЫ. КАРИОТИП

Хромосома бактерий представлена кольцевой спирализованной молекулой ДНК. ДНК складывается в петли, основания которых фиксируются негистоновыми белками. Хромосомная ДНК бактерий находится в *нуклеоиде*, не отграниченным от остальной цитоплазмы мембраной. Экстрахромосомная ДНК бактерий представлена *плазмидами* цитоплазмы – небольшими кольцевыми молекулами ДНК.

В ядрах эукариотических клеток многочисленные парные линейные молекулы ДНК в комплексе с белками образуют *хромосомы*. Экстрахромосомная ДНК эукариот представлена кольцевидными молекулами митохондрий и пластид. Хромосомная организация наследственного материала эукариот связана со значительным увеличением его объема по сравнению с прокариотами.

Хромосомы – морфофункциональные единицы ядра эукариотической клетки. Они обеспечивают *хранение, реализацию и передачу* наследственной информации. Хромосомы, имеющие в процессе деления клетки вид конденсированных, отдельных, хорошо различимых телец, в период интерфазы частично деконденсируются, и такое их состояние называется *хроматин*. В состав хроматина входят ДНК, гистоны и негистоновые белки, несколько видов РНК, липиды, полисахариды, ионы металлов. *Гистоны* – основные (щелочные) белки, они представлены 5 классами: Н1, Н2А, Н2В, Н3 и Н4. Восемь молекул Н2А, Н2В, Н3 и Н4 (по 2 молекулы каждого класса) образуют *нуклеосому*, на которую накручена ДНК (1,75 витка или примерно 146 пар нуклеотидов). Поверхность молекул гистонов заряжена положительно, а молекула ДНК – отрицательно, что обеспечивает макромолекулярные взаимодействия между ними. Витки ДНК на коре нуклеосомы удерживаются гистоном Н1, который связывается с кором нуклеосомы на участках входа и выхода ДНК. Упаковка нуклеосом в *хроматиновую фибриллу* зависит от взаимодействия

гистона H1 с *линкерным* участком ДНК (около 60 пар нуклеотидов ДНК между нуклеосомами).

Фракция *негистоновых* кислых белков включает более 100 разновидностей. Среди них – ферменты транскрипции, процес- синга, редупликации ДНК и ряд других. РНК в составе хромосом представлены как незавершенными транскриптами, сохраняющими связь с ДНК хромосомы, так и фракциями РНК небольшой молекулярной массы, выполняющими регуляторную функцию. Функциональная роль липидов и полисахаридов до конца не ясна. Ионы металлов ( $Mg^{2+}$ ,  $Ca^{2+}$ ), возможно, участвуют в обеспечении условий для приобретения определенной конформации макромолекул и их взаимодействий.

Двойная спираль ДНК вследствие образования комплекса с гистонами образует *нуклеогистоновую нить*. Далее нуклео- гистоновая нить укладывается в спираль – *хроматиновую фибриллу* (рис. 4.3). Укладка хроматиновой фибриллы в петли с участием негистоновых белков образует интерфазную *петельную хроматиновую фибриллу*. Дальнейшая компактизация приводит к образованию *хроматид*. Метафазная хромосома состоит из 2 хроматид (две молекулы ДНК), которые в анафазе митоза расходятся к разным полюсам и попадают в дочерние клетки.

Функциональными элементами хромосом эукариот являются *центромера*, *теломеры* и *сайты инициации* репликации. В области центромеры *сестринские хроматиды* (дочерние молекулы ДНК) прикрепляются к митотическому веретену, что обеспечивает их точное расхождение в дочерние клетки в митозе. На центромере происходит сборка *кинетохора* – сложной белковой структуры, определяющей прикрепление хромосомы к микротрубочкам веретена деления, обеспечивающим движение дочерних хромосом в митозе. Центромера делит хромосомы на две части, называемые *плечами*. Короткое плечо хромосомы обозначают буквой *p*, длинное плечо – буквой *q*. В зависимости от расположения центромеры хромосомы могут быть *метацентрическими* (центромера в центре хромосомы), *субметацентрическими* (центромера ближе к одному из концов хромосомы), *acroцентрическими* (центромера занимает место на конце хромосомы). Некоторые хромосомы на конце плеча имеют *вторичную перетяжку* (*ядрышковый организатор*), которая содержит рибосомные гены и отделяет часть хромосомы, называемую

спутником (рис. 4.5, 4.6). Ядрышковые организаторы расположены на коротких плечах акроцентрических хромосом 13, 14, 15, 21 и 22. Ядрышко связано с образованием рибосом.

Диплоидный набор хромосом, характерный для каждого биологического вида, обозначают термином *кариотип*. К признакам, характеризующим кариотип, относят число, размер и форму хромосом, положение центромеры, наличие вторичных перетяжек, чередование гетерохроматиновых и эухроматиновых участков и др. Постоянство всех признаков видового кариотипа обеспечивается процессами *репликации ДНК*, *распределения хромосом в клетках в процессе их деления и оплодотворения*.

Изучение кариотипа проводится с применением *цитогенетического метода*. Используют соматические клетки, имеющие ядро и способные делиться. Клетки помещают в культуру (*in vitro*), стимулируют их деление. Блокированные в метафазе клетки фиксируют и окрашивают. Существуют различные методики окраски хромосом: рутинная, дифференциальная, FISH-метод и др. Результаты идентификации хромосом на препарате представляют обычно в виде *идиограммы*. В кариотипе человека выделяют группы *метацентрических, субметацентрических и акроцентрических* хромосом.

Согласно денверской классификации 23 пары хромосом человека были разделены на 7 групп: А (метацентрики – 1, 3 и субметацентрики – 2; В (субметацентрики – 4, 5; С (мета- и субметацентрики) – 6–12 и X-хромосома; D (acroцентрики со спутниками) – 13, 14 и 15; Е (короткие метацентрики и субметацентрики) – 16, 17, 18; F (небольшие метацентрики) – 19 и 20; G (acroцентрики) – 21, 22 и Y-хромосома.

Парижская классификация основана на применении дифференциальных методов окраски хромосом. Использование дифференциальной окраски позволило разделить q и p плечи хромосом, а в них выделить *сегменты*. Характер расположения сегментов по длине хромосом различен, что дает возможность достаточно точно идентифицировать каждую хромосому в кариотипе.

## ИЗМЕНЧИВОСТЬ

*Изменчивость* – свойство организмов приобретать новые признаки и свойства, отличающиеся от родительских особей. Изменения фенотипа могут возникнуть под

воздействием внешней среды или появляется в результате изменений наследственного материала организма. Различают ненаследственную (*модификационную*) и наследственную (*комбинативную* и *мутационную*) изменчивость. В живой природе существуют различия не только между индивидами разных видов, но и между индивидами одного и того же вида, сорта, породы и т.п. В пределах одного вида практически не встречаются совершенно идентичные особи (за исключением монозиготных близнецов). Разнообразие организмов, несомненно, представляет собой наиболее характерную особенность живого мира. Благодаря разнообразию, различные группы особей могут использовать разные факторы среды, что позволяет им расселиться практически повсеместно. Разнообразие также является основой эволюции.

Внезапные, случайные наследуемые изменения генетического материала, вызывающие изменения каких-либо признаков и свойств организма, называют *мутациями*. Различают *генные*, *хромосомные* и *геномные* мутации.

Изменения последовательности нуклеотидов в пределах гена представляют собой *генную* (точковую) мутацию. Такие изменения могут возникать в результате нарушения процессов репликации, рекомбинации, репарации и затрагивают обе цепи ДНК. Мутации, как правило, вредны для организма и нередко бывают причиной *генных болезней*, уродств или гибели особи ещё на стадии зародышевого развития. Различают *генеративные* мутации, возникающие в половых клетках и передающиеся по наследству, и *соматические* мутации, образующиеся в соматических клетках, не участвующих в половом размножении. Соматические мутации приводят к возникновению *генетических мозаик*, т.е. к наличию в тканях (растения, животного, человека) генетически различающихся клеток.

Минимальной единицей мутирования — *мутоном* является одна пара комплементарных нуклеотидов. Различают два основных типа внутригенных точковых мутаций: *замену оснований* и *выпадение или вставку одного или нескольких нуклеотидов*.

Генные мутации могут быть:

- со сдвигом рамки считывания (выпадение или вставка одного или нескольких нуклеотидов);

- без сдвига рамки считывания (замена или поворот на 180° (инверсия) одного или нескольких нуклеотидов).

Генные мутации могут приводить:

- к образованию триплета-синонима;
- к изменению смысла триплета;
- к образованию нонсенс кодона;
- к изменению нескольких триплетов.

В результате данных мутаций возможно отсутствие изменений признака, появление нового варианта признака, который в том числе может обуславливать различные патологические состояния и даже гибель организма. Генные мутации составляют основу возникновения *новых аллелей* (вариантов гена) и обуславливают явление *множественного аллелизма* (наличие в генофонде популяции более двух аллелей одного гена), что проявляется в разнообразии генотипов особей и в многообразии вариантов признаков у индивидуумов вида (полиморфизме популяции).

Генные мутации лежат также в основе *генных болезней*. Например: в популяциях людей существует множество вариантов гемоглобиновых генов (*Hb A*, *Hb C*, *Hb S*, *Hb Coventry*, *Hb Constant Spring*). *Hb A* – нормальный для взрослого человека включает 2 $\alpha$ - и 2 $\beta$ -цепи. Аномальные гемоглобины приводят к развитию у человека серповидноклеточной анемии и различных форм талассемий. К моногенным болезням, вызванным наличием в генотипе мутированного гена, относятся также, например, гемофилия, ахондроплазия, фенилкетонурия, дальтонизм.

Хромосомные мутации (абберации или перестройки) – изменения структуры хромосом, возникающие вследствие неравноценного кроссинговера или разрывов хромосом под действием мутагенов и неправильного воссоединения их фрагментов. К хромосомным мутациям относятся *внутрихромосомные*: делеция, дефишенси, дупликация, инверсия, транспозиция, и *межхромосомные*: транслокация. Хромосомные мутации приводят к формированию аномальных хромосом (кольцевых, дицентрических, с хроматидным пробелом и др.).

Наиболее часто встречаются делеции или отрывы отдельных участков хромосом или хроматид. Иногда оторвавшиеся участки теряются из кариотипа, но нередко они обнаруживаются среди нормальных хромосом в виде так называемых парных либо непарных *ацентрических фрагментов* (в зависимости от того, состоят ли они из участков одной или двух хроматид). Ацентрические фрагменты отличаются от мелких хромосом отсутствием центромеры. Если небольшие делеции происходят в одной хроматиде, их результаты обнаруживаются в виде *хроматидных пробелов* или разрывов (хроматиды выглядят прерывистыми). При одновременных делециях обоих концевых или теломерных районов одной хромосомы концы оставшейся части хромосомы могут соединяться друг с другом, образуя *кольцевидную хромосому*. Концевые делеции двух хромосом могут привести к соединению их областями, лишенными теломеров, с образованием *дицентрических хромосом*. Такие хромосомы характеризуются двумя первичными перетяжками. Реже можно встретить три- и полицентрические хромосомы, возникающие как результат последовательного соединения 3 и более хромосом. Если негомологичные хромосомы обмениваются участками хроматид, возникают хромосомы, параллельно соединяющиеся друг с другом своими плечами таким образом, что формируются крестообразные фигуры. Аберрации такого рода называются *реципрокными* (взаимными) *хроматидными обменами*. При присоединении участка одной хромосомы к другой, не гомологичной данной, возникают транслокации. При этом одна из пары гомологичных хромосом оказывается заметно укороченной, а хромосома другой пары оказывается удлиненной. Изменения полярности участков хромосом или инверсии легко обнаруживаются только при специальной дифференциальной окраске хромосом. Однако крупные инверсии выделяются несоответствием длины плеч в парах гомологичных хромосом. Как инверсии, так и транслокации выявляются обычно не в метафазных пластинках, а на кариограммах.

Геномные мутации представляют собой изменения числа хромосом в диплоидном наборе. Различают два типа геномных мутаций. Первый – *анэуплоидии*, изменение числа отдельных хромосом. При этом кариотип соответствует формуле  $2n \pm k$ , где  $2n$  – диплоидный набор хромосом,  $k \neq n$ . Например, *моносомия* – есть только одна хромосома из пары, общее число хромосом в кариотипе человека – 45; *трисомия* – три гомологичных хромосомы вместо двух, в этом случае общее число хромосом в кариотипе человека – 47.

Второй тип – *полиплоидии*, кариотип соответствует формуле  $kn$ , где  $n$  – гаплоидный набор хромосом,  $k > 2$  (например, *триплоидия* у человека – 69 ( $3n$ ) хромосом, гомологичные хромосомы представлены не парами, а тройками). К этому же типу относят *гаплоидию* (число хромосом в кариотипе =  $n$ ). Основным механизмом возникновения геномных мутаций – нарушение расхождения хромосом и хроматид при делении клеток.

Хромосомные и геномные мутации приводят к нарушению доз генов в генотипе (геному дисбалансу), что сопровождается гибелью организма или развитием часто тяжелой клинической картины *хромосомных болезней*. Мутации крупных аутосом обычно с жизнью не совместимы. Большинство клинических синдромов обусловлены мутациями половых хромосом или мелких аутосом. Основным методом лабораторной диагностики хромосомных и геномных мутаций – *цитогенетический*. При написании кариотипа указывается общее число хромосом, далее, через запятую, половой хромосомный комплекс: 46,XX или 46,XY.

В результате нарушений митоза возникают мутации в соматических клетках организма – *соматические мутации*. При делении соматической клетки, содержащей мутацию, ее унаследуют только потомки данной клетки. Вследствие этого в организме образуются клеточные группы, имеющие отличающийся генетический материал. Это явление называется *мозаицизм*. Мозаик – это особь, имеющая клеточные популяции с разным набором генетического материала (например, мозаичный вариант синдрома Дауна 47+21/45-21/46. Клиническая картина менее выражена).

Изменения генетического материала половых клеток, называемые *генеративными мутациями*, являются результатом нарушения мейоза. Генеративные мутации передаются в ряду поколений организмов, размножающихся половым путем, т.к. приводят к образованию гамет с несбалансированным числом хромосом и формированию аномальных зигот.

## ИНДИВИДУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ

Онтогенез — индивидуальное развитие особи, совокупность ее преобразований от момента появления зиготы до гибели. Онтогенез обусловлен реализацией наследственной информации зиготы, которая получена от родителей. Развитие организма обусловлено делением клеток, клеточной дифференцировкой и морфогенезом. Разные типы тканей

многоклеточного организма возникают в результате дифференциальной экспрессии генов клеток с изначально одинаковой ДНК. Выделяют следующие типы онтогенеза у животных:

1) Непрямой, или личиночный (с метаморфозом), тип развития. Характерен для многих видов беспозвоночных и некоторых позвоночных животных (рыб, земноводных). Он обусловлен относительно малым запасом желтка в яйцах этих животных, а также необходимостью смены среды обитания в ходе развития, либо необходимостью расселения видов, ведущих сидячий, малоподвижный или паразитический образ жизни.

2) Прямой (без личиночной стадии). Встречается в двух вариантах:

- Яйцекладный. Имеет место у ряда беспозвоночных, а также у рыб, пресмыкающихся, птиц и однопроходных млекопитающих, яйца которых богаты желтком. Среди позвоночных — животные, зародыш которых длительное время развивается внутри яйца. При этом основные жизненные функции у таких зародышей осуществляются специальными провизорными органами — зародышевыми оболочками.

- Внутритрубный. Характерен для сумчатых и плацентарных млекопитающих (в том числе и человека), яйцеклетки которых имеют мало желтка или почти лишены его. Жизненные функции зародыша осуществляются через зародышевые оболочки и плаценту.

Весь онтогенез принято делить на три периода:

1. Проэмбриональный период (прогенез), или предзародышевое развитие, включающее процессы гаметогенеза и оплодотворения.

2. Эмбриональный период (эмбриогенез), или зародышевое развитие. Этот период начинается с момента образования зиготы и заканчивается рождением организма, т.е. выходом его из оболочек яйца или из материнского организма. У человека этот период носит название пренатального.

Эмбриогенез, в свою очередь, включает стадии зиготы, дробления, гаструляции, гисто- и органогенеза. У Хордовых выделяют начальный этап органогенеза — нейруляцию, в ходе которой у амниот обычно также происходит образование зародышевых оболочек.

3. Постэмбриональный период, или послезародышевое развитие. Начинается с момента рождения организма и продолжается вплоть до его смерти. У человека носит название — постнатальный период.

Период прогенеза протекает в организме родительских особей. Его сущность — образование полноценных женских и мужских гамет, которые попарно сливаются в

процессе оплодотворения. Основные этапы гаметогенеза. На ранних стадиях эмбриогенеза у многоклеточных животных в результате дифференцировки происходит разделение клеток на соматические (из которых развиваются ткани и органы) и половые клетки. Половые клетки являются потомками тотипотентных (равнонаследственных) клеток, присутствующих в бластодерме зародыша. Оттуда у амниот они попадают в энтодерму желточного мешка, затем мигрируют в стенку кишки зародыша, после чего перемещаются в закладку гонады. Первичные половые клетки называются гоноцитами. Если половая железа дифференцируется в семенник, гоноциты вместе с зачатками семенных канальцев перемещаются в мозговой слой гонады, а если образуется яичник, то гоноциты остаются на периферии гонады, в ее корковом слое. При попадании в зачатки половых желез гоноциты превращаются в гонии и начинают усиленно размножаться путем обычных митотических делений. В течение периода размножения формирующиеся женские половые клетки называются овогониями, а мужские — сперматогониями. Размножение сперматогониев в семенных канальцах происходит в течение всего периода половой зрелости самца, у теплокровных животных непрерывно, а у холоднокровных — с сезонной ритмичностью. У самок млекопитающих период размножения овогониев заканчивается еще у эмбриона, до рождения. Однако у низших позвоночных и у большинства других животных размножение овогоний в яичнике продолжается и у взрослых форм. Вторая стадия гаметогенеза носит название периода роста. Клетки, приступившие к росту, называются овоцитами I порядка или сперматоцитами I порядка. В это время в ядрах обоих типов клеток осуществляется репликация ДНК и они вступают в профазу I мейоза. Период роста в овогенезе разделяют на две фазы: превителлогенез (фаза малого роста) и вителлогенез (фаза большого роста). Превителлогенез характеризуется интенсивным синтезом РНК. Объем клетки за это время возрастает сравнительно мало. Вителлогенез характеризуется быстрым накоплением желтка. При этом объем овоцита начинает резко увеличиваться за счет увеличения количества цитоплазмы, что ведет к существенному уменьшению ядерно-плазменного отношения. В синтезе желтка принимает участие сам овоцит и часто другие органы животных, например, печень у позвоночных, жировое тело у насекомых. Третья стадия гаметогенеза называется периодом созревания. По сути, это переход клетки из диплоидного состояния в гаплоидное, который осуществляется при помощи двух делений мейоза. При сперматогенезе из одного сперматоцита I порядка после 1-го деления мейоза образуются два сперматоцита II

порядка, а после 2-го деления мейоза образуются четыре сперматиды. При овогенезе из одного овоцита I порядка образуются один овоцит II порядка и редуцированная клетка — 1-е редуccionное тельце (в него отходит половина хромосомного набора). После 2-го деления мейоза из овоцита II порядка образуются одна крупная зрелая яйцеклетка, или овотида, и одно 2-е полярное (редуccionное) тельце (их может быть и три, если разделится 1-е редуccionное тельце). Четвертая стадия — период формирования, или спермиогенез. Характерен только для сперматогенеза. В этот период сперматиды в результате сложных преобразований дифференцируются в сперматозоиды, для которых характерно резкое увеличение ядерно-плазменного отношения. Важнейшими процессами являются: потеря значительной части цитоплазмы, образование акросомы (видоизмененный комплекс Гольджи), уплотнение ядра, образование жгутика. Уже в процессе митотических делений происходит неполное разделение цитоплазмы между сперматогониями. Это ведет к образованию клонов — потомков каждого сперматогония. Клональность сохраняется до 2-го деления созревания, только сперматиды становятся обособленными клетками. Благодаря образованию клонов созревание сперматозоидов происходит синхронно. Важную роль в процессе гаметогенеза играют особые соматические клетки гонад, обеспечивающие питание и превращение гоний в зрелые половые клетки. В яичниках — это фолликулярные клетки, образующиеся из коркового слоя яичника. В семенниках — это крупные клетки Сертоли, или трофические клетки, располагающиеся во всем пространстве от наружного слоя семенного канальца до его просвета.

Оплодотворение — это процесс слияния двух гаплоидных половых клеток, ведущий к образованию одной диплоидной клетки — зиготы. В процессе оплодотворения сперматозоид активирует яйцеклетку к развитию и вносит в яйцеклетку наследственный материал отца. Оплодотворение у человека происходит в ампулярной (расширенной) части маточной трубы. В эякуляте человека содержится около 50–150 млн сперматозоидов. И только несколько сотен достигают ампулярной части. В женских половых путях они сохраняют способность к оплодотворению до 2 суток.

Дробление — процесс митотических делений зиготы, в результате которых образуется многоклеточный зародыш — бластула. Бластула имеет полость — бластоцель и слой клеток — бластодерму, состоящую из бластомеров. Особенностью делений дробления является практически полное отсутствие в митотическом цикле периодов G1 и G2. Репликация ДНК в S-периоде идет синхронно во всех репликациях, при этом

наблюдается больше точек инициации. Вследствие этих причин деление происходит значительно быстрее, чем в обычных соматических клетках. Клетки, возникающие в результате дробления (бластомеры), заключают в себе разные участки ооплазмы зиготы. Значение дробления заключается в накоплении клеточного материала, необходимого для первичной дифференцировки зародыша, и в восстановлении ядерно-плазменного отношения, нарушенного в ходе гаметогенеза.

Важнейшим следствием дробления является распределение морфогенетически активных веществ по разным бластомерам, что приводит к их разнокачественности и определяет их дальнейшую дифференцировку в ткани и органы. Борозды дробления, отделяющие бластомеры друг от друга, в зависимости от направления, делят на меридиональные, экваториальные, широтные.

Вслед за дроблением и бластуляцией (период позднего асинхронного дробления, когда возникает полость — бластоцель) начинается следующий этап эмбриогенеза — гаструляция. Гаструляция — это процесс образования зародышевых листков: эктодермы, энтодермы и мезодермы. Сущность гаструляции заключается в том, что из первоначально недифференцированного клеточного материала бластулы в процессе гаструляции образуются зародышевые листки — эктодерма (наружный), энтодерма (внутренний) и мезодерма (средний).

Гисто- и органогенез — образование тканей и органов зародыша. Различают первичный органогенез, или нейруляцию, в ходе которой у Хордовых формируется осевой комплекс органов: нервная трубка, хорда, вторичная кишка и мезодермальные комплексы. Собственно органогенез приводит к формированию отдельных органов.

В отличие от дробления и гаструляции первичный органогенез у представителей хордовых протекает сходно. Единый план строения этих животных определяется тем, что у всех хордовых первичный организатор — хорда — индуцирует развитие над собой нервной трубки. По бокам от хорды располагаются сомиты, а вентрально — вторичная кишка. Двуслойная гастрולה ланцетника включает наружный слой — эктодерму и внутренний — энтодерму. Внутренний слой образует стенку первичной кишки (архентерона), в состав которой, кроме собственно энтодермы, входят также зачатки хорды и мезодермы. Индукционное воздействие хордо-мезодермы вызывает дифференцировку спинной эктодермы в нейроэктодерму и последовательное образование из нее нервной пластинки, нервного желобка и нервной трубки с полостью невроцелем.

Параллельно с образованием нервной трубки у ланцетника обособляется мезодерма из боковых участков первичного кишечника энтероцельным способом, а внутри мезодермальных зачатков образуется целом. Медиальная часть крыши архентерона сворачивается в трубку, а затем образует плотный тяж — хорду. Кишечная энтодерма, составляющая дно первичной кишки, тоже сворачивается в трубку с образованием вторичной кишки.

Провизорными называются временные органы, функционирующие у личинок и зародышей и отсутствующие во взрослом состоянии. К ним относятся: желточный мешок, амнион, сероза (или хорион) и аллантоис. Среди перечисленных органов желточный мешок эволюционно более ранний. Формирование аллантоиса и зародышевых оболочек, амниона, серозы (хориона) позволило осуществить переход эмбрионального развития из водной среды в наземную