**Дата: 15.04.2020**

**Група: Е-91**

**Предмет: біологія і екологія**

**Тема : «Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини»**

***Інструкція***

1. Ознайомитися з теоретичним матеріалом в підручнику В.І. Соболь «Біологія» 10 клас §37.

<https://pidruchnyk.com.ua/1130-biologiya-ekologiya-10-klas-sobol.html>

1. Записати до зошита конспект (обов’язково те, що виділено спеціальним фоном).
2. Перегляньте презентацію.
3. Виконати завдання.
4. Для допитливих.

<https://www.youtube.com/watch?v=Ue9hXnIqoWE>

**Теоретичний матеріал**

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

**Найголовнішими досягненнями молекулярної генетики є :**

* з'ясування хімічної природи гена
* штучний синтез гена
* з'ясування механізмів *реплікації, транскрипції, зворотної транскрипції, трансляції, репарації,* регуляції *експресії* та біосинтезу білків.

*Молекулярно-генетичні методи дослідження спадковості* — це велика і різноманітна група методів, призначених для вивчення молекул ДНК (алеля, гена, частини хромосоми) — як нормальних, так і пошкоджених, і розшифрування первинної послідовності нуклеотидів.

Етапи дослідження є такими:

1) *Отримання зразків ДНК*: виділення всієї ДНК з клітин; рестрикція ДНК — отримання окремих фрагментів.

2) *Ампліфікація* — накопичення (помноження, клонування) однакових фрагментів ДНК. Застосовується метод полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).

3) *Електрофорез фрагментів ДНК* — розділення фрагментів за молекулярною масою та електричним зарядом на поверхні гелю з агару. Кожен фрагмент має певні розміри і займає в гелі певне місце у вигляді смуги.

4) *Ідентифікація окремих фрагментів ДНК*. Фрагменти ДНК переносять на спеціальні фільтри, де відбувається їх гібридизація з радіоактивними синтетичними зондами або клонованими фрагментами ДНК. Зонд виявляє потрібний фрагмент ДНК шляхом зв’язування з комплементарними до нього нуклеотидними послідовностями фрагмента.

На сьогодні вивчення структури ДНК за цим методом є автоматизованим і відбувається у спеціальних приладах — секвенаторах.

До найважливіших методів молекулярної генетики, що лежать в основі геномних технологій і ДНК-діагностики, належать:

1. секвенування генів (від лат. *sequentum* – послідовність) – *методи встановлення послідовності нуклеотидів у молекулах ДНК* Винайдено британським ученим Фредеріком Сенгером у 1977 р. Велика швидкість секвенування, що стала доступною на початку ХХІ ст. завдяки новим технологіям, сприяла встановленню повної послідовності геному людини.
2. полімеразна ланцюгова реакція – *метод збільшення кількості фрагментів ДНК у біологічному матеріалі*.

Метод широко використовують у біологічній і медичній практиці для:

* клонування генів
* дослідження мутацій
* виділення нових генів
* створення генетично модифікованих організмів
* діагностики захворювань
* ідентифікації малих кількостей ДНК
* встановлення батьківства

1. застосування генетичних маркерів – *специфічні нуклеотидні послідовності з відомою первинною структурою, які дають змогу ідентифікувати аналізовану нуклеїнову кислоту*. Молекулярно-генетичними маркерами можуть бути білки та ділянки ДНК у вигляді генів або коротких послідовностей нуклеотидів.

На сьогодні генетичні маркери вже застосовуються в таких галузях діяльності людини, як :

* криміналістика
* біотехнологія
* селекція
* антропологія
* генетична інженерія
* медицина
* спорт

Молекулярно-генетичні дослідження застосовують:

1) У клінічній лабораторній діагностиці:

• діагностика вірусних інфекцій (ВІЛ, гепатит, статеві інфекції та ін.);

• визначення батьківства;

• діагностика спадкових хвороб (виявлення мутацій);

• судова медицина (ідентифікація особи).

2) Фундаментальна наука:

• секвенування (визначення нуклеотидної послідовності);

• клонування генів;

• генна інженерія (створення трансгенних тварин і рослин);

• генна терапія;

• напрямлений мутагенез.

*2. Сучасний стан досліджень геному людини*

1990 року був створений міжнародний проект «Геном людини», мета якого полягає у визначенні послідовностей ДНК та локалізація генів і їхніх функцій. Спочатку 2000 року було створено попередній варіант — «чернетка» геному (83 %). А 2003 року геном людини був майже повністю секвенований (99,9 %) — була прочитана послідовність 3 млрд пар основ, з яких побудована ДНК всіх 23 пар хромосом людини (деякі гетерохроматинові ділянки не секвеновані й сьогодні). Генетична довжина геному людини складає 3000 сантимор-ганід.

Були складені карти геному, карбовано близько 40 тис. кодуючих послідовностей. Загальне число генів, ймовірно, складає 30,5-40 тис. (за іншими даними — 20-25 тис.).

На сьогодні весь геном людини вивчений і картований у вигляді великих фрагментів, які перекривають один одного розташування кожного з цих фрагментів на хромосомі визначено з високою точністю.

Залишаються невивченими:

• центральні частини кожної хромосоми — центромери, які містять велику кількість послідовностей ДНК, що повторюються;

• кінці хромосом — теломери, які також складаються з повторювальних фрагментів і тому в більшості із 46 хромосом їх розшифрування не завершено;

• також лишаються ще кілька «білих плям», розкиданих по всьому геному; деякі з них доволі великі, але є сподівання, що вони будуть розшифровані у найближчі роки.

Розшифрування геному людини сприятиме розвитку нових напрямків у медицині, вивченню природи спадкових і злоякісних хвороб (рак молочної залози, гемофілія, захворювання печінки та ін.), розробці генної та клітинної теорії, теорії еволюції.

**Завдання для самоперевірки**

