

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РФ**  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего профессионального образования  
«Красноярский государственный педагогический университет  
им. В.П. Астафьева»  
Кафедра специальной психологии

## **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

### **УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ДИСЦИПЛИНЫ**

**Направление подготовки: 050714.65 Олигофренопедагогика**  
**Специализация «Обучение и воспитание детей с задержкой психического развития»**  
**квалификация - специалист**  
**заочная форма обучения**

Красноярск 2009

УМКД составлен к.м.н., доцентом кафедры специальной психологии ИСП КГПУ Бардецкой Я.В.

УМКД обсужден на заседании кафедры специальной психологии ИСП КГПУ

Протокол № 6 от «08» февраля 2009 г.

Заведующий кафедрой

д.м.н., профессор

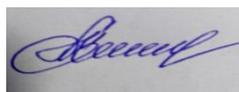


С.Н. Шилов

Одобрено научно-методическим советом

"17" февраля 2012 г.

Председатель НМСС



И.Б. Агаева

**Протокол согласования рабочей программы дисциплины «Основы генетики» с другими дисциплинами специальности 050714.65 «Олигофренопедагогика»**

на 2017/ 18 учебный год от 19.10.2017

Наименование дисциплин, изучение которых опирается на данную дисциплину	Кафедра	Предложения об изменениях в пропорциях материала, порядка изложения и т.д.	Принятое решение (протокол №, дата) кафедрой, разработавшей программу
Основы медицинских знаний и здорового образа жизни	Специальной психологии	Предложений и дополнений нет	протокол № 1 от 06 сентября 2017 г.
Анатомия, физиология и патология органа слуха, речи и зрения	Специальной психологии	Предложений и дополнений нет	протокол № 1 от 06 сентября 2017 г.
Нейропсихология	Специальной психологии	Предложений и дополнений нет	протокол № 1 от 06 сентября 2017 г.
Психопатология	Специальной психологии	Предложений и дополнений нет	протокол № 1 от 06 сентября 2017 г.

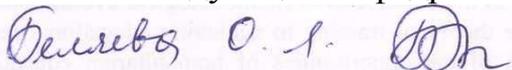
## Лист внесения изменений

Дополнения и изменения в учебной программе на 2017/18 учебный год

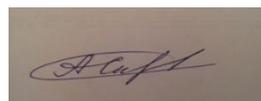
В рабочую программу вносятся следующие изменения:

1. Изменен титульный лист.
2. Скорректирована рабочая учебная программа.
3. Обновлен список литературы

Внесенные изменения утверждаю  
и.о. Заведующий кафедрой Беляева О.Л.



Председатель НМСС, доцент Сырвачева Л.А.



Учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры  
Специальной психологии "06" сентября 2017г., протокол № 1

Внесенные изменения утверждаю:

Заведующий кафедрой



С.Н. Шилов

Декан факультета (директор института)



Е.А. Викторук

"06" сентября 2017г.

## Оглавление

1. Пояснительная записка	6 стр.
2. Рабочая программа дисциплины	7 стр.
2.1. Выдержка из стандарта	8 стр.
2.2. Введение	9 стр.
2.3. Содержание теоретического курса дисциплины	10 стр.
2.4. Тематический план	15 стр.
2.5. Учебно-методическая карта дисциплины	17 стр.
2.6. Карта литературного обеспечения	24 стр.
2.7. Технологическая карта рейтинга	26 стр.
2.8. Журнал рейтинговой оценки студентов	28 стр.
3. Методические рекомендации для студентов и преподавателей	29 стр.
4. Банк контрольных заданий и вопросов	33 стр.
5. Тематика контрольных работ	47 стр.
6. Вопросы к зачету	48 стр.
7. Глоссарий	52стр.

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Учебно-методический комплекс дисциплины (УМКД) «Основы генетики» для студентов заочной формы обучения по специальности 050714.65 «Олигофренопедагогика» включает в себя следующие элементы:

1. **Рабочей программы дисциплины**, включающей в себя основное её содержание и учебные ресурсы: литературное обеспечение, мультимедиа и электронные ресурсы.
2. **Методических рекомендаций для студентов**, которые содержат советы и разъяснения, позволяющие студенту оптимальным образом организовать процесс изучения дисциплины «Основы генетики».
3. **Банка контрольных заданий и вопросов** по дисциплине «Основы генетики», который представлен различными тестами, вопросами для самостоятельной работы, что позволяет углубить и расширить теоретический материал по изучаемым темам.
4. **Тематики контрольных работ**, которая отражает наиболее актуальные и значимые проблемы генетики, и проверяет освоение вопросов рекомендованных для самостоятельного изучения студентом.
5. **Вопросов к зачету**, который является итоговым контролем освоения студентом компетенции в области генетики.

# **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

## **Основы генетики**

## Выписка из стандарта

ОПД.Ф.06.

### Основы генетики

Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Норма реакции. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности. Изменчивость. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания. Хромосом. Хромосомные нарушения и их значение. Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Методы генотерапии. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью: ассоциация с генетическими маркерами, понятие наследственности.

Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

Медико-генетическое консультирование. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

## **Введение**

### **Цель курса**

Сформировать у студентов профессионально-грамотное представление об этиологии человеческой индивидуальности, о роли наследственности и среды в индивидуальном развитии, о месте генетики в общей системе психологических знаний и о ее значении для решения прикладных задач.

### **Задачи курса**

— ознакомить студентов с основными положениями современной генетики; дать конкретные знания о методологии и методах генетики, об основных результатах исследований; обеспечить их грамотную интерпретацию;

— показать перспективные направления исследований, социальную значимость и ответственность молекулярно-генетических исследований психологических черт.

### **Место дисциплины в структуре ООП.**

Для успешного усвоения дисциплины необходимы прочные знания по анатомии человека, общей биологии, химии и физике в пределах школьной программы. Освоение дисциплины необходимо для изучения курсов психофизиологии, нейропсихологии, патопсихологии, психологии отклоняющегося развития.

### **В результате освоения дисциплины студент должен:**

- усвоить основные положения современной генетики, значимые для понимания психологических данных;
- знать особенности структурно-функциональной организации нуклеиновых кислот и белковых молекул, современные методы установления и анализа структуры и функции белковых молекул;
- понять современные экспериментальные подходы для анализа функциональной организации живых систем;
- знать специфику психологических признаков как объектов генетического исследования, разрешающую способность основных методов генетики и их сочетаний;
- правильно интерпретировать результаты генетических исследований: понимать, что любой фенотипический признак есть продукт взаимодействия генотипа и среды; что данные генетики носят популяционный характер и не могут быть перенесены на отдельного человека; что, в полном согласии с законами генетики (и, в частности, генетики развития), даже высокая доля генетических факторов в популяционной изменчивости признака не означает его неизменности;
- знать этические, социальные, юридические проблемы современных молекулярно-генетических исследований психологических признаков.

**Технология обучения по дисциплине** включает в себя лекции, самостоятельную работу студентов, промежуточный тестовый контроль, зачет в конце курса. В ходе работы активно применяются мультимедийные материалы, таблицы, специальное оборудование.

## Содержание теоретического курса

### Модуль 1. Введение в предмет

#### Тема 1. Молекулярная биология ДНК.

Молекула ДНК. ДНК как основа генетической информации. Экспериментальные доказательства генетической функции ДНК. Конформации ДНК (А, В и Z-формы). Нуклеотидный состав ДНК и конформации ДНК. Большая и малые бороздки ДНК. Узнавание ДНК белками в малой и большой бороздке. Подвижность структуры ДНК. Свехспирализация. Неканонические структуры ДНК. Изгибы в ДНК (упаковка ДНК и регуляция транскрипции). Топоизомеры. Топоизомеразы. Полуконсервативная репликация ДНК. ДНК-полимеразы. Вилка репликации ДНК. Регуляция репликации ДНК у бактерий. Понятие о репликоне и репликаторе. Репликация у эукариот. Полирепликонное строение хромосомы. "Фабрики" репликации ДНК в ядре. Клеточный цикл эукариотической клетки. Теломераза и репликация ДНК у эукариот.

#### Тема 2. Структурная организация белковых молекул.

Уровни структурной организации белковых молекул. Первичная структура белка. Аминокислоты, как элементы пептидной цепи. Структура и особенности пептидной связи, cis и trans изомеры, изомеры с участием пролина. Конформационная подвижность пептидной цепи. Карта Рамачандрана. Регулярные вторичные структуры. Особенности их организации. Роль вторичных структур в формировании доменов. Мотивы в белковых структурах. Классификация пространственных структур белков. Формирование белками пространственной структуры. Кинетические и термодинамические аспекты фолдинга. Интермедиаты фолдинга и энергетические барьеры. Шаперон-зависимый и про-зависимый фолдинг.

#### Тема 3. Признаки в популяциях.

Видоспецифические и индивидуально-специфические особенности. Понятие признака. Понятие популяции в биологии и генетике. Популяция со случайным скрещиванием. Панмиксия. Нарушение панмиксии. Ассортативность. Процессы, идущие в популяциях. Особенности человеческих популяций. Виды человеческих популяций. Изменчивость в популяциях. Различные виды изменчивости. Классификация признаков в зависимости от характера изменчивости. Качественные признаки, их отличительные черты. Примеры качественных признаков человека. Качественные признаки человека, связанные с поведением. Количественные признаки, их отличительные черты. Примеры количественных признаков человека. Графическое изображение частоты встречаемости качественных и количественных признаков. Признаки с пороговым эффектом как разновидность количественных признаков. Примеры различных видов признаков. Континуальный характер психологических признаков человека.

#### **Тема 4. Генетическая основа простых качественных признаков. Материальный субстрат наследственности.**

Этапы исследования Г. Менделя. Дискретный характер наследственности. Законы Менделя. Моногибридное скрещивание и открытие закона расщепления (1-й закон Менделя). Дигибридное скрещивание и открытие закона независимого распределения (2-й закон Менделя). Количественные соотношения признаков в потомстве при моно- и дигибридном скрещивании. Решетка Пеннета для изображения процессов расщепления и независимого распределения признаков. Основные выводы Г. Менделя. Хромосомная теория наследственности. Два типа клеточного деления. Хромосомы человека. Понятие кариотипа. Рекомбинация хромосом в процессе образования половых клеток. Сцепление и кроссинговер. Генетическая уникальность индивида. Молекулярные основы наследственности. ДНК и ее строение. Основная функция гена. Генетический код. Понятия локуса и аллеля. Множественные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность. Гены в хромосомах. Мутации. Хромосомные аномалии. Гены в популяциях. Закон Харди-Вайнберга.

#### **Тема 5. Генетические основы количественной изменчивости.**

Измерение количественных признаков. Требования к измерениям в генетике. Типы частотных распределений и их характеристики. Статистические характеристики центральной тенденции и разброса. Понятия "генотип", "геном", "фенотип". Возникновение количественной изменчивости под действием полимерных генов. Опыты Нильссона-Эле. Генетическая дисперсия. Типы взаимодействия генов: аддитивное, полное и неполное доминирование, эпистаз, сложные взаимодействия. Возникновение количественной изменчивости под действием среды. Понятие о клонах, чистых и инбредных линиях. Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции. Диапазон реакции. Конкретные примеры. Средовая дисперсия. Возникновение количественной изменчивости при совместном действии генотипа и среды. Пример вычисления значений генетической и средовой составляющей фенотипической дисперсии на модельной популяции. Основная формула разложения фенотипической дисперсии на генетическую и средовую составляющие. Коэффициент (показатель) наследуемости в широком смысле слова. Формула для его вычисления. Чувствительность коэффициента наследуемости к генетическому составу популяции. Чувствительность генетической дисперсии и показателя наследуемости к изменениям среды. Важность правильной интерпретации показателя наследуемости. Примеры. Генотип-средовое (статистическое) взаимодействие и его вклад в изменчивость. Способы выявления генотип-средового взаимодействия как компонента дисперсии. Конкретные примеры и графические иллюстрации. Генотип-средовая ковариация (корреляция). Причины возникновения положительной и отрицательной ковариации. Типы ковариации. Конкретные примеры и графические иллюстрации, способы исследования.

## **Тема 6. Фенотипическая структура популяции и математическое моделирование в генетике.**

Понятие о математическом моделировании. Схема процедуры моделирования. Компоненты генетической дисперсии (аддитивный, доминантный, эпистатический). Компоненты средовой дисперсии. Семейная среда. Внесемейная среда. Среда, формирующая различия между родственниками, и среда, формирующая сходство (общая и различающаяся среда, разделенная и неразделенная среда). Компоненты генотип-средового взаимодействия и генотип-средовой ковариации (корреляции). Общая формула разложения фенотипической дисперсии на субкомпоненты. Ассортативность как фактор, влияющий на фенотипическую дисперсию. Математическое моделирование в психогенетике. Метод подбора моделей. Основные принципы планирования исследования с применением математического моделирования. Основные модели, применяющиеся при использовании близнецового метода. Понятие о методе анализа путей. Латентные и наблюдаемые переменные. Диаграммы путей. Моделирование сопряженной вариативности. Генетические и средовые корреляции. Понятие о структурном моделировании.

## **Тема 7. Измерение сходства и различий между родственниками.**

Наследственные и средовые причины сходства и различий между родственниками. Примеры семейного, но не генетического сходства. Общие гены у родственников. Роль вероятностных процессов в возникновении генетического сходства между родственниками. Коэффициенты родства. Способы количественной оценки фенотипического сходства между родственниками (конкордантность, корреляция, регрессия). Области применения и основные принципы подсчета коэффициентов конкордантности, корреляции и регрессии. Формулы для оценки коэффициентов наследуемости по коэффициентам конкордантности и корреляции близнецов. Условия соответствия коэффициентов корреляции коэффициентам родства.

## **Модуль 2. Генетика индивидуального развития**

### **Тема 8. Экспериментальные схемы генетико-популяционных исследований.**

Близнецовый метод. Биология близнецовости. Дизиготные (ДЗ) и монозиготные (МЗ) близнецы и их происхождение. Частота рождения близнецов и факторы, на нее влияющие. Статистика многоплодия. Классический близнецовый метод. Зиготность близнецов и ее диагностика. Генетические и средовые факторы, лежащие в основе сходства и различий близнецов. Основные допущения, на которых основан близнецовый метод. Теоретически ожидаемые корреляции между близнецами при генетической и средовой детерминации признака. Формулы для оценки коэффициента наследуемости и параметров общей и различающейся среды на основе

коэффициентов корреляции МЗ и ДЗ близнецов. Нарушения допущения о равенстве средовых условий развития МЗ и ДЗ близнецов. Искажение показателей наследуемости. Разновидности близнецового метода. Метод приемных детей. Принцип метода. Теоретически ожидаемые коэффициенты корреляции между различными категориями родственников в методе приемных детей при генетической и средовой детерминации признака. Возможности и ограничения метода. Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

### **Тема 9. Методы, использующие молекулярно-генетические технологии и моделирование на животных.**

Геномика - молодая отрасль генетики. Основные направления геномики. Проект "Геном человека". Открытие однонуклеотидных полиморфизмов. Современные представления о геноме человека. Генетические маркеры и их значение. Анализ сцепления. Основные принципы, лежащие в основе анализа сцепления. История применения метода. Генетические карты. Расстояние между генами и его измерение. Картирование локусов количественных признаков (ЛКП). Различные подходы к картированию ЛКП. Анализ ассоциаций. Метод гена-кандидата. Прямой анализ ДНК. Основные достижения геномной инженерии. Основные этапы молекулярно-генетических исследований. Моделирование на животных. Общие черты поведения животных и человека. Геномная общность млекопитающих. Примеры исследований на животных. Моделирование алкоголизма. Изучение способности к обучению условной реакции избегания. Изучение обучения в лабиринте. Влияние депривации и обогащенной среды на обучение у животных. Генный нокаут. Выявление плейотропного эффекта действия гена.

### **Тема 10. Генотип и среда в индивидуальном развитии. Генетические исследования нарушенного поведения.**

Концепция нормы реакции и развитие. Непознаваемость пределов фенотипа. Среда внутри и вне организма и возможности ее взаимодействия с генотипом. Понятие фенотипа на клеточном уровне. Экспрессия гена, ее основные этапы и возможные механизмы регуляции. Ранние гены и их роль в развитии. Гормоны и их роль в генетической регуляции. Регуляторная роль G-белков. Морфогенез нервной системы и его основные этапы. Наследственные и средовые факторы, влияющие на этот процесс. Роль эмбрионального и неонатального опыта в развитии. Родительские эффекты в развитии. Межпоколенные влияния. Вариабельность развития. Понятие об эпигенезе. Теория селективной стабилизации синапсов. Случайности развития. Историзм развития.

Основные факторы, лежащие в основе психических расстройств. История генетики нарушенного поведения. Евгенические мероприятия и их последствия. Современные тенденции в евгенике. "Средовая инженерия", понятия "геном" и "энвиром". Геном человека, основные черты организации. Полиморфные маркеры ДНК. Принципы картирования генов наследственных болезней. Прогрессирующая мышечная дистрофия – пример локализации гена на хромосоме. Другие формы миодистрофии. Молекулярная диагностика. Генная и клеточная терапии. Динамические мутации, экспансии триплетных повторов. Понятие антиципации. Хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия. Этногеномика. Полиморфизм генов как инструмент изучения генофонда народонаселения во времени и пространстве. Шизофрения: характеристика болезни, риск заболевания для родственников, близнецовые исследования, исследования приемных детей, поиск генетических моделей, перспективы дальнейших исследований. Депрессивное расстройство: характеристика болезни, основные формы, генетические исследования, наследственная предрасположенность и средовые риски, связь с тревожными состояниями. Болезнь Альцгеймера: краткая характеристика и причины заболевания, семейный характер, форма с ранним началом болезни и наследственность. Умственная отсталость и задержка умственного развития: общая характеристика, эндогенные и экзогенные причины, наследственные формы умственной отсталости, роль хромосомных нарушений, синдром ломкой X-хромосомы, наследственные и средовые причины легких и тяжелых форм умственной отсталости. Специфическая неспособность к обучению: общая характеристика и причины нарушения, психогенетические исследования на примере дислексии. Преступность и алкоголизм: история генетических исследований, обоснование необходимости осторожной интерпретации результатов (примеры), современные данные о наследуемости алкоголизма.

## Состав и объем дисциплины «Основы генетики»

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр	
		II	III
Общая трудоемкость	78	38	40
Аудиторные занятия	10	6	4
Лекции	10	6	4
Практические занятия (семинары)	-	-	-
Лабораторные работы	-	-	-
Самостоятельная работа	68	32	36
Вид итогового контроля	Зачет/ к/р	-	Зачет/ к/р

### Тематический план

изучения дисциплины «Основы генетики» по специальности 050714.65  
«Олигофренопедагогика»

№ п/п	Название модулей и тем	Количество часов					
		Всего	Из них аудиторные занятия:	Лекции	Семинары	Лаб-ые	Самостоятельная работа
<b>I.</b>	<b><i>Введение в предмет</i></b>	<b>51</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>44</b>
1	Тема 1. Введение. Молекулярная биология ДНК.	7	1	1	-	-	6
2	Тема 2. Структурная организация белковых молекул.	7	1	1	-	-	6
3	Тема 3 Признаки в популяциях.	7	1	1	-	-	6
4	Тема 4. Генетическая основа простых качественных признаков. Материальный субстрат наследственности.	7	1	1	-	-	6
5	Тема 5. Генетические основы количественной изменчивости.	7	1	1	-	-	6
6	Тема 6. Фенотипическая структура популяции и математическое моделирование в генетике.	8	1	1	-	-	7
7	Тема 7. Измерение сходства и различий между родственниками.	8	1	1	-	-	7
<b>II.</b>	<b><i>Генетика индивидуального развития</i></b>	<b>27</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>24</b>
8	Тема 8. Экспериментальные	9	1	1	-	-	8

	схемы генетико-популяционных исследований.						
9	Тема 9. Методы, использующие молекулярно-генетические технологии и моделирование на животных.	9	1	1	-	-	8
10	Тема 10. Генотип и среда в индивидуальном развитии. Генетические исследования нарушенного поведения.	9	1	1	-	-	8
	<b>Итого:</b>	<b>78</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>68</b>

# УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ КАРТА ДИСЦИПЛИНЫ

## Основы генетики

для студентов основной образовательной программы

**050714.65 «Олигофренопедагогика»**

**заочная форма обучения**

Модуль	Трудоемкость в часах	№№ раздела, темы	Лекционный курс		Практические занятия (номера)				Самостоятельная работа студентов		Формы контроля
			Вопросы, изучаемые на лекции	Часы	Семинарские	Часы	Лабораторные	Часы	Содержание	Часы	
<i>Модуль 1. Введение в предмет</i>	7	Тема 1. Введение. Молекулярная биология ДНК.	Молекула ДНК. ДНК как основа генетической информации.	1	Экспериментальные доказательства генетической функции ДНК.	-	-	-	Составление словаря специальных терминов дисциплины.	6	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
	7	Тема 2. Структурная организация белковых молекул.	Уровни структурной организации белковых молекул. Первичная структура белка. Аминокислоты, как элементы пептидной цепи.	1	Структура и особенности пептидной связи, cis и trans изомеры, изомеры с участием пролина.	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов.  Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	6	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.

	7	Тема 3 Признаки в популяциях.	<p>Понятие признака.</p> <p>Понятие популяции в биологии и генетике.</p> <p>Популяция со случайным скрещиванием.</p> <p>Панмиксия.</p> <p>Нарушение панмиксии.</p> <p>Ассортативность.</p> <p>Процессы, идущие в популяциях.</p> <p>Особенности человеческих популяций. Виды человеческих популяций.</p> <p>Изменчивость в популяциях.</p> <p>Различные виды изменчивости.</p>	1	<p>Классификация признаков в зависимости от характера изменчивости.</p> <p>Качественные признаки, их отличительные черты.</p> <p>Примеры качественных признаков человека.</p>	-	-	-	<p>Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов.</p> <p>Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.</p>	6	<p>На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.</p>
--	---	----------------------------------	--	---	---	---	---	---	--	---	--

	7	Тема 4. Генетическая основа простых качественных признаков. Материальны й субстрат наследственн ости.	Этапы исследования Г. Менделя. Дискретный характер наследственности. Законы Менделя. Моногибридное скрещивание и открытие закона расщепления (1-й закон Менделя). Дигибридное скрещивание и открытие закона независимого распределения (2- й закон Менделя). Количественные соотношения признаков в потомстве при моно- и дигибридном скрещивании. Хромосомная теория наследственности. Два типа клеточного деления. Хромосомы человека. Понятие кариотипа.	1	Решетка Пеннета для изображения процессов расщепления и независимого распределения признаков. Основные выводы Г. Менделя.	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов.  Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	6	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседовани е по вопросам к зачету.
--	---	--	--	---	---	---	---	---	---	---	--

	7	Тема 5. Генетические основы количественной изменчивости	Измерение количественных признаков. Требования к измерениям в генетике. Типы частотных распределений и их характеристики. Статистические характеристики центральной тенденции и разброса. Понятия "генотип", "геном", "фенотип". Возникновение количественной изменчивости под действием полимерных генов. Опыты Нильссона-Эле. Генетическая дисперсия.	1	Типы взаимодействия генов: аддитивное, полное и неполное доминирование, эпистаз, сложные взаимодействия. Возникновение количественной изменчивости под действием среды.	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов.  Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	6	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
--	---	--	---	---	---	---	---	---	--	---	---

	8	Тема 6. Фенотипическая структура популяции и математическое моделирование в генетике.	Понятие о математическом моделировании. Схема процедуры моделирования. Компоненты генетической дисперсии (аддитивный, доминантный, эпистатический). Компоненты средовой дисперсии. Семейная среда. Внесемейная среда. Среда, формирующая различия между родственниками, и среда, формирующая сходство (общая и различающаяся среда, разделенная и неразделенная среда).	1	Компоненты генотип-средового взаимодействия и генотип-средовой ковариации (корреляции).	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	7	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
--	---	---	---	---	---	---	---	---	--	---	---

	8	Тема 7. Измерение схождения и различий между родственниками.	Наследственные и средовые причины схождения и различий между родственниками. Примеры семейного, но не генетического схождения. Общие гены у родственников. Роль вероятностных процессов в возникновении генетического схождения между родственниками. Коэффициенты родства.	1	Способы количественной оценки фенотипического схождения между родственниками (конкордантность, корреляция, регрессия).	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов.  Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	7	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
<i>Модуль 2. Генетика индивидуального развития</i>	9	Тема 8. Экспериментальные схемы генетико-популяционных исследований.	Основные методы психогенетики. Основы онтогенетики. Методы исследований (популяционный, генетический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, биологический и математического моделирования).	1	Реализация генов в онтогенезе, генетические основы дифференцировки нервной системы и органов чувств, периодизация постнатального онтогенеза у человека.	-	-	-	Конспектирование статей	8	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.

	9	Тема 9. Методы, используемые молекулярно-генетические технологии и моделирование на животных.	Основные направления геномики. Проект "Геном человека". Открытие однонуклеотидных полиморфизмов. Современные представления о геноме человека. Генетические маркеры и их значение.	1	Анализ сцепления. Основные принципы, лежащие в основе анализа сцепления. История применения метода. Генетические карты.	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	8	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
	9	Тема 10. Генотип и среда в индивидуальном развитии. Генетические исследования нарушенного поведения.	Концепция нормы реакции и развитие. Основные факторы, лежащие в основе психических расстройств. История генетики нарушенного поведения. Евгенические мероприятия и их последствия. Современные тенденции в евгенике. "Средовая инженерия", понятия "геном" и "энвиром". Геном человека, основные черты организации.	1	Роль врожденных свойств в формировании личности и их соотношение с факторами внешней среды. Генетическая обусловленность психологических характеристик личности, биосоциальные механизмы и факторы наивысшей интеллектуальной активности.	-	-	-	1. Подготовка к занятию по теме. 2. Чтение учебника, лекций, решение задач и тестов. Использование информационных ресурсов сайта университета, компьютерного класса, библиотеки.	8	На зачете контроль итогового уровня знаний студентов: собеседование по вопросам к зачету.
<b>Всего часов</b>	<b>78</b>	-	-	<b>10</b>	-	-	-	-	-	<b>68</b>	<b>Зачет/к/р</b>

## КАРТА ЛИТЕРАТУРНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### «Основы генетики»

для студентов основной образовательной программы

направление – 050714.65 «Олигофренопедагогика»

заочная форма обучения

Наименование	Место хранения/ электронный адрес	Кол-во экземпляров/ точек доступа
<b>Основная литература</b>		
Никольский, В. И. Генетика: учебное пособие/ В. И. Никольский; ред. Г. Г. Есакова. - М.: Академия, 2010. - 256 с.	Библиотека КГПУ	50
Александров, А. А. Психогенетика: учебное пособие/ А. А. Александров. - СПб.: Питер, 2009. - 192 с.: ил. - (Учебное пособие)	Библиотека КГПУ	35
Леонтьев, А.Н. Эволюция, движение, деятельность [Текст]: научное издание / А. Н. Леонтьев; под ред.: А. Н. Леонтьева, Е. Е. Соколовой. - М.: Смысл, 2012. - 560 с.	Библиотека КГПУ	1
<b>Дополнительная литература</b>		
Амасьянц, Р. А. Клиника интеллектуальных нарушений: учебник/ Р. А. Амасьянц, Э. А. Амасьянц. - М.: Педагогическое общество России, 2009.	Библиотека КГПУ	15
Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: уч. пос.-Спб.: спец. Лит, 2006	Библиотека КГПУ	15
Астапов, В. М.. Психология детей с нарушениями и отклонениями психического развития: хрестоматия/ В. М. Астапов, Ю. В. Микадзе. - 2-е изд. - СПб.: Питер Пресс, 2008. - 384 с.: ил.. - (Хрестоматия).	Библиотека КГПУ	15
Психогенетика: хрестоматия /сост. М. В. Алфимова, И. В. Равич-Щербо, 2007.	Библиотека КГПУ	15
Савченков Ю.И., Шилов С.Н., Ковалевский В.А. Антенатальные факторы постнатального онтогенеза (экспериментальное исследование): монография. Краснояр. гос. пед. ун-т им.	Библиотека КГПУ	1

В.П.Астафьева.- Красноярск, 2015.- 312 с.		
<b>Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы</b>		
Здоровый ребенок: физиологические особенности детей и подростков: учебное пособие/ Ю. И. Савченков. – 2008.-138 с.	Библиотека КГПУ	15
<b>Ресурсы сети Интернет</b>		
Титов В.А. Психофизиология: учебное пособие. - М.: А-Приор, 2007// ЭБС IPRbooks	ЭБС КГПУ им. В.П. Астафьева Режим доступа: <a href="http://www.iprbookshop.ru/psixofiziologia.-konspekt-lekcziij.html">http://www.iprbookshop.ru/psixofiziologia.-konspekt-lekcziij.html</a>	для всех зарегистрированных пользователей по логину и паролю
Савченков Ю.И. Возрастная физиология (физиологические особенности детей и подростков): учебное пособие для студентов педагогических вузов / Ю. И. Савченков, О. Г. Солдатова, С. Н. Шилов. - М.: Владос, 2013. - 143 с.	<a href="http://www.iprbookshop.ru/14167">http://www.iprbookshop.ru/14167</a> .— ЭБС «IPRbooks»	для всех зарегистрированных пользователей по логину и паролю
<b>Информационные справочные системы</b>		
Биометрика: сайт доказательной биологии и медицины	<a href="http://www.biometica.tomsk.ru">www.biometica.tomsk.ru</a>	открытый доступ
Статистика в медико-биологических исследованиях	<a href="http://www.medstatistica.com">www.medstatistica.com</a>	открытый доступ

# ТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА РЕЙТИНГА ДИСЦИПЛИНЫ

## «Основы генетики»

для студентов основной образовательной программы

направление – 050714.65 «Олигофренопедагогика»

заочная форма обучения

Наименование дисциплины/курса	Уровень/ступень образования	Название цикла дисциплины в учебном плане	Количество зачетных единиц/кредитов
Основы генетики	Специалист	Цикл общепрофессиональных дисциплин	78 часов
Смежные дисциплины по учебному плану			
Предшествующие: школьный курс по физике, химии, биологии			
Последующие: психофизиология, нейропсихология, патопсихология, невропатология			
<b>ВХОДНОЙ МОДУЛЬ</b> (проверка «остаточных» знаний по ранее изученным смежным дисциплинам)			
	Форма работы*	Количество баллов 5 %	
		min	max
	Тестирование	<b>0</b>	<b>5</b>
<b>Итого</b>		<b>0</b>	<b>5</b>
<b>БАЗОВЫЙ МОДУЛЬ № 1</b>			
	Форма работы*	Количество баллов 30 %	
		min	max
Текущая работа	Решение тестовых заданий	<b>2</b>	<b>3</b>
	Составление словаря специальных терминов дисциплины	<b>2</b>	<b>3</b>
	Составление дополнительной библиографии	<b>2</b>	<b>3</b>
	Конспектирование статей	<b>2</b>	<b>3</b>
	Обзор периодики	<b>1</b>	<b>2</b>
	Составление тестов и вопросов-суждений	<b>2</b>	<b>3</b>
	Индивидуальное домашнее задание	<b>2</b>	<b>3</b>
	Письменная работа (внеаудиторная), решение задач	<b>2</b>	<b>3</b>
Промежуточный рейтинг-контроль	Тестирование	<b>5</b>	<b>7</b>
<b>Итого</b>		<b>20</b>	<b>30</b>

БАЗОВЫЙ МОДУЛЬ № 2			
	Форма работы*	Количество баллов 40 %	
		min	max
Текущая работа	Решение тестовых заданий	2	3
	Составление словаря специальных терминов дисциплины	2	3
	Составление дополнительной библиографии	2	3
	Конспектирование статей	2	3
	Обзор периодики	1	3
	Составление тестов и вопросов-суждений, решение задач	2	3
	Индивидуальное домашнее задание	2	3
	Письменная работа (внеаудиторная)	2	4
Промежуточный рейтинг-контроль	Тестирование	10	15
Итого		25	40
Итоговый модуль			
Содержание	Форма работы*	Количество баллов 25 %	
		min	max
	зачет/к/р	15	25
Итого		15	25
ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ МОДУЛЬ			
Базовый модуль/ Тема	Форма работы*	Количество баллов	
		min	max
БМ №1 Тема № 7	Составление библиографии по теме		
	Тестирование		
БМ № 2 Тема №10	.....		
Итого		0	10
Общее количество баллов по дисциплине (по итогам изучения всех модулей, без учета дополнительного модуля)		min	max
		60	100

\*Перечень форм работы текущей аттестации определяется кафедрой или ведущим преподавателем  
 ФИО преподавателя: к.м.н., доцент Бардецкая Я.В.

Утверждено на заседании кафедры «08» февраля 2009 г. Протокол № 6

Зав. кафедрой  С.Н. Шилов



## **Методические рекомендации для студентов по различным формам работы**

Представленная рабочая модульная программа дисциплины «Основы генетики» отражает содержание курса и последовательность его изучения. Каждый из дисциплинарных модулей содержит рейтинг-контроль текущей работы, промежуточный рейтинг контроль, включающие многие виды самостоятельной работы (подготовка рефератов, практические задания, тестовые задания, выступление на семинарах и др.), которые в совокупности дают общую оценку полученных знаний. При подготовке к практическим занятиям студенту необходимо ориентироваться не только на лекционный материал курса, но и на основную и дополнительную специальную литературу по курсу, современные инновационные технологии, видео, аудиоматериалы, источники Интернет.

Изучение дисциплины предполагается через лекционные и лабораторные занятия. Содержание предмета разделено на 2 дисциплинарных модуля. Каждый дисциплинарный модуль обеспечен промежуточным рейтинг-контролем, который позволяет контролировать процесс усвоения дисциплины. Студент в праве самостоятельно выбирать форму выполнения заданий по рейтинг-контролю текущей работы.

Все задания практических занятий разделены на две категории: теоретические и практические. Это деление условное и введено для большей четкости структуры УМКД. Однако в характере заданий действительно имеются некоторые отличия. Задания первой категории направлены на осмысление, обобщение и закрепление теоретического материала; на усвоение той или иной темы; на закрепление терминологии; на проверочное, творческое осмысление материала и др.

Задания второй категории предусматривают подготовку практического материала к занятию, подбор тематического, дидактического материала. Количество баллов, которые получает студент в промежуточном рейтинг-контроле определено степенью сложности выполняемого задания.

По результатам прохождения курса «Основы генетики» студент получает баллы, которые фиксируются в рейтинговой книжке студента. Оценка результативности прохождения учебного курса студентом предполагает дифференцированный подход, в зависимости от активности работы студента при изучении дисциплины.

## **Методические рекомендации для студентов по самостоятельным формам работы**

УМКД «Основы генетики» предусматривает перечень самостоятельных форм работы, все виды заданий предусмотрены учебным планом и носят научно-практический характер. При подготовке заданий студенту необходимо ориентироваться на базовый лекционный курс, содержание практических занятий.

Подготовка к практическим занятиям (доклады, рефераты, опросы и др. виды деятельности) требуют от студентов умения успешного поиска информации и, соответственно, оформления научной мысли в реферативном ключе. В ходе самостоятельной работы по данному курсу студент должен уметь:

- осуществлять отбор существенной информации, необходимой для полного освещения изучаемой проблемы, отделять эту информацию от второстепенной;
- анализировать и синтезировать знания по исследуемой проблеме;
- обобщать и классифицировать информацию по исследовательским проблемам;
- логично и последовательно раскрывать вопросы тем разделов дисциплины;
- грамотно строить научный реферативный текст;
- стилистически правильно оформлять научную мысль.

Для более успешной работы студента мы считаем целесообразным обратить внимание на следующее. Первым этапом деятельности студента при самостоятельной подготовке к занятиям – это поиск литературных источников по конкретной теме. Основные источники – это книги, методические пособия и разработки, статьи в научных и научно-методических журналах, сборниках научных и научно-методических работ, материалы конференций, веб-страницы в Интернете. При их использовании необходимо правильное оформление ссылок на них.

При изучении публикаций по теме необходимо пользоваться научными библиотеками. Массовые библиотеки предназначены для повышения образовательного уровня читателей но, как правило, недостаточны для подготовки к семинарским занятиям, написания реферата, а также в дальнейшем выполнения курсовой работы по «Возрастная анатомия и физиология», поэтому рекомендуем работать и в методическом кабинете института специальной педагогики, в котором собран небольшой, но достаточно современный фонд специальной литературы.

Библиотеки:

Краевая научная библиотека им.В.И. Ленина

Городская библиотека им. М. Горького

Библиотека КГПУ им В.П. Астафьева

В последнее время все успешнее развивается компьютерная сеть и возможность доступа к электронным «книгохранилищам» центральных библиотек России. Ниже мы приводим их адреса:

1. Российская государственная библиотека (РГБ) – главная библиотека страны. РГБ – это общегосударственное хранилище отечественных и зарубежных книг, журналов и других материалов.

E – mail: nbros @ rsl. ru ; http: // www. rsl. ru

2. Российская национальная библиотека (РНБ) в Санкт – Петербурге (бывшая государственная библиотека им. М.Е. Салтыкова – Щедрина) – но из богатейших книгохранилищ мира.

E – mail: offise @ nrl. ru ; http: // www. nrl. ru

3. Государственная научная педагогическая библиотека им. К.Д. Ушинского Российской Академии образования (ГНПБ РАО)

E – mail: gnpbu @ gnpbu . ru ; http: // www. gnpbu. ru

4. Центральная научная библиотека Уральского отделения РАН (ЦНБ УрО РАН).

E – mail: csl @ cbibl . uran. ru; http: // www. csl.e – burg. ru ; http: // www. uran. su

Для более успешной работы в библиотеках города мы рекомендуем студентам сделать собственный каталог о наличии той, или иной книги в фондах книгохранилищ. Наряду с карточными каталогами все большее распространение в библиотеках получают электронные каталоги, которые существенно облегчают поиск информации по теме. Заметим, что необходимая информация может находиться в книгах, не всегда относящихся к данной конкретной теме. Поэтому студент в процессе поиска книг по конкретному вопросу должен проявить общее знание соответствующего раздела психологии, эрудицию и творческое отношение к научно-реферативной деятельности. Также полезно поиск информации по теме начать со знакомства с учебниками и словарями, в которых, как правило, отражаются наиболее признанные учеными и устоявшиеся знания, а уже затем переходить к изучению научных монографий, статей в научных журналах и сборниках трудов.

Студенты часто задают вопросы о том, какое количество источников должно быть использовано в работе. Безусловно, список литературы должен быть полным, что, в общем, характеризует осведомленность студента в изучаемой проблеме. Поэтому объем списка литературы при написании реферата должен содержать не менее 10 источников.

Отметим, что научная и специальная литература издается сравнительно небольшими тиражами, поэтому при конспектировании и работе над рефератом следует рассчитывать в большей степени на читальные залы библиотек, нежели на услуги абонемента. В любой

библиотеке введена услуга ксерокопирования, где можно откопировать наиболее важные фрагменты изучаемых материалов. Эта услуга значительно сокращает процедуру переписывания публикаций, дает возможность работы с текстом.

Желательно все виды самостоятельной работы оформлять в электронном (письменном) виде. Задания предполагают творческий подход в решении и использовании дидактического материала. Все выполненные задания остаются в личном пользовании студента, которые будут необходимы при подготовке к государственному экзамену.

За каждое выполненное задание студент получает зачетные единицы. Сроки выполнения заданий устанавливаются преподавателем. Основные требования к выполнению самостоятельных заданий: аккуратность, точность, достоверность.

### **Методические рекомендации для преподавателей**

В целях оптимизации учебного процесса преподавателю рекомендуется:

- 1) обеспечить студентов необходимой информацией по изучаемому курсу, а именно:
  - а) тематическими планами лекционного и практического курса;
  - б) списком необходимой литературы (основной и дополнительной);
  - в) планами семинарских занятий с вопросами для самопроверки, списком необходимой литературы и практическими заданиями;
  - г) перечнем заданий для самостоятельной работы (темами рефератов, списком источников для конспектирования, подбором тем для составления библиографий и т.д.);
  - д) перечнем вопросов к экзамену или зачету;
  - е) сведениями об основных параметрах модульно-рейтинговой системы (модули, рейтинг-контроль и пр.).
- 2) своевременно подводить промежуточные итоги успеваемости и информировать о них студентов;
- 3) внедрять в учебный процесс новые технологии, в т. ч. компьютерные (электронные учебные пособия, программы тестирования);
- 4) соблюдать единство требований;
- 5) соблюдать нормы корпоративной культуры в общении с коллегами, этические нормы во взаимоотношениях со студентами;
- 6) следить за обновлением информации по читаемому курсу в литературе, периодических изданиях, сети INTERNET, постоянно работать над совершенствованием лекционного материала.

# БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## «Основы генетики»

### Задания по базовому модулю 1

#### Задание 1

1. Напишите формулу моногибридного скрещивания и поясните основные закономерности, проявляющиеся в нем.
2. Особенности наследования признаков при эпистазе.
3. Типы взаимодействия аллельных генов.
4. Задача. Женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец которой не имел веснушек и имел прямые волосы, вышла замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (его оба родителя имели такие же признаки). Какие дети у них могут быть? Наличие веснушек и волнистые волосы доминантные.

#### Задание 2

1. Напишите формулу дигибридного скрещивания и поясните в чем суть третьего закона Г. Менделя.
2. Особенности наследования признаков при комплементарности.

#### Задание 3

1. Что такое гомозиготность и гетерозиготность?
2. Задача. Как изменится расщепления по фенотипу в  $F_2$ , если при дигибридном скрещивании  $AaBb \times aabb$  гамета  $AB$  окажется нежизнеспособной?

#### Задание 4

1. Цитологические основы I и II законов Г. Менделя.
2. Закономерности наследования признаков при полимерии.
3. Биологическое значение мейоза.
4. Задача. У собак черный цвет доминирует над коричневым. Каков генотип черных и коричневых животных? Какое потомство может появиться от скрещивания черных и коричневых собак, двух черных собак?

#### Задание 5

1. Наследование признаков сцепленных с полом. Дайте схему наследования признаков по типу крест – накрест и поясните ее.
2. Объясните в чем суть второго закона Г. Менделя.

3. Почему зрелые половые клетки одного организма несут разные комбинации генов?
4. Задача. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X- хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальный по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Определить генотипы родителей и потомков.

### **Вопросы по базовому модулю 1**

1. Генетика как наука. Значение генетики.
2. Методы изучения генетики.
3. Бесполое размножение. Митоз – основа бесполового размножения клеток у эукариот. Наследование признаков при бесполом размножении.
4. Половое размножение. Мейоз – основа размножения.
5. Гаметогенез: овогенез и сперматогенез. Оплодотворение.
6. Нерегулярные типы полового размножения: партеногенез, гиногенез, андрогенез. Наследование признаков при нерегулярных типах размножения.
7. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов и расщепления Г. Менделя. Понятие гена, доминантности, рецессивности, аллелизма. Гомо- и гетерозиготность, генотип, фенотип.
8. Цитологические основы расщепления, Вероятный характер расщепления.
9. Наследование при взаимодействии аллельных генов: доминирование, неполное доминирование – кодирование.
10. Реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание. Особенности расщепления. Правило «частоты гамет».
11. Дигибридное скрещивание. Закон свободного комбинирования генов, признаков.
12. Цитологические основы расщепления при дигибридном скрещивании.
13. Комбинативная изменчивость, механизмы ее возникновения и значение. Количественные признаки.
14. Полигибридное скрещивание. Наследование признаков при тригибридном скрещивании.
15. Цитологические основы расщепления при тригибридном скрещивании.
16. Множественный аллелизм. Наследование признаков. Значение.
17. Оценка учения Г. Менделя. Дискретность генотипа.
18. Взаимодействие генов: комплементарность, расщепление у гибридов при комплементарном взаимодействии генов. Пояснить на примере.
19. Эпистаз. Расщепление у гибридов, пояснить на примере.

20. Полимерия, Расщепление по фенотипу и генотипу у гибридов при полимерии. Примеры.
21. Качественные признаки. Особенности наследования количественных признаков.
22. Плейотропия. Гены – модификаторы.
23. Пенетрантность и экспрессивность.
24. Определение пола. Пол - генетический признак.
25. Способы хромосомного определения пола.
26. Балансовая теория определения пола.
27. Искусственная регуляция пола у животных.
28. Признаки сцепления с полом. Наследование признаков сцепленных с полом. Показать на примере.
29. Сцепленные признаки. Группы сцепления. Число групп сцеплений видов. Какое скрещивание выявляет сцепленные признаки?
30. Наследование сцепленных генов. Опыт Т. Моргана.
31. Кроссинговер. Виды кроссинговера. На какой стадии мейоза он происходит. Значение.
32. Что такое генетические карты? Локализация генов путем кроссинговера.
33. Основные этапы локализации генов.
34. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
35. Изменчивость. Классификация, значение в эволюции и селекции.
36. Комбинационная изменчивость. Механизм возникновения, значение.
37. Мутационная изменчивость. Основные положения мутационной теории.
38. Классификация мутаций.
39. Генные мутации. Причины, механизмы их возникновения, значение.
40. Хромосомные мутации: внутри и межхромосомные перестройки, влияние на жизнеспособность и плодовитость растений, животных и человека, значение в эволюции.
41. Геномные мутации: анеуплоидия, механизмы и причины возникновения.
42. Хромосомные болезни человека. Причины и механизмы их возникновения. Профилактика и лечение.
43. Геномные мутации: автополиплоидия. Механизмы возникновения, значение для селекции и эволюции.
44. Геномные мутации: аллополиплоидия. Получение капустно-редечного гибрида. Значение селекции и эволюции.
45. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Значение для селекции.
46. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Значение закона для понимания эволюции и селекции.
47. Модификационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Методы изучения, значение.

## Тест по базовому модулю 1

1. Генотип – это:
  - а) совокупность всех генов организма;
  - б) совокупность всех генов популяции;
  - в) гаплоидный набор хромосом;
  - г) совокупность всех генов и признаков организма.
  
2. Какое максимальное количество хромосом может содержать сперматозоид человека?
  - а) 23;
  - б) 46;
  - в) 93;
  
  - г) 48.
  
3. Какие ферменты участвуют в репликации ДНК?
  - а) ДНК-полимераза;
  - б) рестриктаза;
  - в) эндонуклеаза;
  - г) экзонуклеаза.
  
4. Трансляцией называют:
  - а) синтез белковой молекулы.
  - б) присоединение аминокислоты к т-РНК;
  - в) синтез р-РНК;
  - г) считывание информации с ДНК на РНК;
  
5. Транскрипцией называют:
  - а) считывание информации с ДНК на иРНК;
  - б) присоединение аминокислоты к т-РНК;
  - в) синтез рРНК;
  - г) синтез белковой молекулы.
  
6. Психогенетика изучает:
  - а) роль и взаимодействие факторов наследственности в формировании индивидуальности
  - б) индивидуальные различия по психологическим признакам
  - в) влияние среды на формирование популяций
  
7. Практическое применение психогенетических исследований:
  - а) прогнозирование наследственных и средовых влияний в индивидуальной изменчивости человека
  - б) решает задачи выявления патологических признаков
  - в) решает только педагогические задачи
  
8. «Норма реакции»:
  - а) описывает фенотип, формирующийся под действием среды из определенного генотипа
  - б) процесс развития нормативных признаков
  - в) описывает множество фенотипов, потенциально возможных для данного генотипа при взаимодействии с определенными средами
  
9. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:
  - а) верны все ответы;
  - б) азотистая кислота;

- в) гамма-лучи;
- г) рентгеновские лучи

10. Какой тип деления не сопровождается уменьшением набора хромосом?

- а) митоз;
- б) мейоз;
- в) амитоз;
- г) верны все ответы.

11. Соматические мутации – это мутации, которые:

- а) верны все ответы;
- б) не передаются потомству при половом размножении;
- в) передаются потомству при вегетативном размножении;
- г) происходят в соматических клетках.

12. Гипотезу наследования признаков – пангенез, выдвинул:

- а) Дарвин;
- б) Мендель;
- в) Аристотель;
- г) Левенгук.

13. Биосинтез белка способны осуществлять:

- а) все живые клетки в организме;
- б) только соматические клетки в процессе деления;
- в) только половые клетки организма в процессе деления;
- г) все ответы верны.

14. Мутации бывают:

- а) 2, 4,5;
- б) хромосомные;
- в) гаплоидные;
- г) генные;
- д) геномные;
- е) соматические.

15. Фенокопии - это:

- а) ненаследственные врожденные формы патологии, сходные по внешним проявлениям с наследственными;
- б) разновидность наследственных хромосомных болезней;
- в) болезни с наследственной предрасположенностью;
- г) болезни, причинами которых являются исключительно неблагоприятные воздействия окружающей среды.

16. Какая из перечисленных наследственных болезней относится к хромосомным:

- а) синдром «кошачьего крика»;
- б) болезнь Дауна;
- в) фенилкетонурия;
- г) муковисцидоз;
- д) гемофилия А.

17. Укажите диагностический признак наследственных болезней:

- а) пороки физического развития;

- б) высокая восприимчивость к инфекционным заболеваниям;
- в) высокая частота развития гипертонической болезни;
- г) незаращение межжелудочковой перегородки;
- д) повышенный гемолиз форменных элементов крови в селезенке.

18. Сколько телец Барра можно выявить с помощью буккальной пробы при синдроме Шерешевского - Тернера:

- а) ни одного;
- б) одно;
- в) два;
- г) три;
- д) четыре.

19. Указать синдром и кариотип женщины, если в клетках у нее обнаруживается по два тельца Барра:

- а) 47, XXX - синдром трисомии X;
- б) 47, XY - синдром Дауна;
- в) 46, XY — синдром «кошачьего крика»;
- г) 47, XY - синдром Патау;
- д) 45, XO - синдром Шерешевского - Тернера.

20. Отметить признак, характерный для X-сцепленного рецессивного типа наследования:

- а) если пробанд - женщина, то ее отец обязательно болен, а также больны все ее сыновья;
- б) заболевание отмечается у мужчин - родственников пробанда по отцовской линии;
- в) заболевают преимущественно лица женского пола;
- г) от брака больного мужчины и здоровых женщин все дети будут больны.

21. Наследственные заболевания могут проявиться:

- а) в любом возрасте;
- б) на первом году жизни;
- в) в 5-20 лет;
- г) в 20-45 лет;
- д) с рождения.

22. Селективный скрининг - это:

- а) обследование группы риска по данному заболеванию;
- б) обследование всех людей, населяющих данный регион;
- в) обследование всех новорожденных;
- г) обследование всех рожениц.

23. В случае рождения больного мальчика у здоровых родителей вероятны следующие типы наследования:

- а) аутосомно - рецессивный и X - сцепленный рецессивный;
- б) аутосомно - доминантный;
- в) X - сцепленный доминантный;
- г) Y - сцепленный.

24. Фенотип-это:

- а) совокупность признаков и свойств организма, возникающая в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой;

- б) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в анте- и неонатальном периодах;
- в) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в антенатальном периоде.

25. Половой хроматин - это:

- а) неактивная X-хромосома;
- б) хроматин, образующий половые хромосомы;
- в) видоизмененная Y-хромосома;
- г) спаренные X и Y хромосомы;
- д) это результат транслокации участка X-хромосомы на Y-хромосому.

26. Какая из перечисленных ниже наследственных болезней относится к геномным:

- а) синдром Патау;
- б) гликогеноз Гирке;
- в) галактоземия;
- г) синдром «кошачьего крика»;
- д) синдром Элерса - Данлоса.

27. Отметить признак, характерный для X-сцепленного доминантного типа наследования:

- а) если отец болен, то все его дочери будут больными, а сыновья здоровыми;
- б) у здоровых родителей все дети будут больными;
- в) заболевание прослеживается через два поколения;
- г) если мать больна, то вероятность рождения больного ребенка равна 100%, независимо от пола.

28. Укажите кариотип синдрома Клайнфельтера:

- а) 47, XXУ;
- б) 46, ХУ;
- в) 45, ХО;
- г) 46, ХХ;
- д) 47, ХУУ.

29. Укажите тип наследования гемофилии А:

- а) X-сцепленный рецессивный;
- б) аутосомно - рецессивный;
- в) мультифакториальный;
- г) X-сцепленный доминантный;
- д) аутосомно-доминантный.

30. Предложите патогенетическую терапию фенилкетонурии:

- а) диетотерапия-ограничение потребления фенилаланина;
- б) гемотрансфузия;
- в) гемодиализ;
- г) диета, богатая белками;
- д) назначение психотропных препаратов.

31. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

- а) определением электролитов в поте;
- б) исследованием креатинина в моче;
- в) нагрузкой глиадином;
- г) определением уровня липопропротеидов в плазме крови.

32. При мультифакториальном наследовании существует следующее соотношение генетических и средовых факторов:

- а) сочетание множества генетических и средовых факторов;
- б) один ген и много средовых факторов;
- в) много генов и один средовой фактор;
- г) один ген и один средовой фактор.

33. Пенетрантность - это:

- а) доля гетерозиготных носителей гена, имеющих клинические проявления;
- б) степень выраженности признака или болезни;
- в) показатель передачи признака больной женщины всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной - только всем дочерям.

34. Сибсы это:

- а) братья и сестры пробанда
- б) все родственники пробанда
- в) родственники, фенотипы которых исследуются

35. Метод "приемных детей":

- а) позволяет судить только о средовых детерминантах в формировании индивидуальности
- б) позволяет формировать методы воспитания.

## **Задания по базовому модулю 2**

### **Задание 1**

1. Закон Харди – Вайнберга. Напишите формулу и поясните, что она отражает?
2. Что такое селекция? Какие генетические методы используются в селекции?
3. Охарактеризуйте этапы реализации наследственной информации.
4. Задача. Гладкая форма семян кукурузы доминирует над морщинистой, окрашенные семена над неокрашенными. Оба признака сцеплены. При скрещивании кукурузы с гладкими окрашенными семенами, с растением, имеющим морщинистые неокрашенные семена, получено потомство: окрашенных гладких – 4152 особей, окрашенных морщинистых – 149, неокрашенных гладких – 152, неокрашенных морщинистых – 4163. Определите расстояние между генами.

### **Задание 2**

1. Что такое генетический код? Свойства кода?
2. Классификация мутации.
3. Чем отличается наследование сцепленных генов от наследования несцепленных генов?
4. Задача. Петух гетерозиготен по сцепленной с полом рецессивной летали. Каково соотношение полов в потомстве от скрещивания такого петуха с нормальными курами?

### Задание 3

1. Полиплоидия. Механизмы ее возникновения и значение для селекции.
2. Что такое генетическая структура популяции и ее значение в эволюции?
3. Дайте определение гена.
4. Задача. У человека катаракта и полидактилия вызываются аллелями двух генов, расположенными в одной хромосоме. Одна женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость от матери. Ее муж нормален по этим признакам. Сравните вероятность того, что их ребенок: а) будет страдать одновременно обеими аномалиями, б) будет страдать одной из них, в) будет здоров. Как изменится ответ, если принять во внимание явление кроссинговера?

### Задание 4

1. Сцепленное наследование генов. Объясните суть закона сцепленных генов Т. Моргана.
2. Классификация изменчивости.
3. Что такое популяция? Панмиксис и его значение.
4. Задача. В анализирующем скрещивании от дигетерозиготы (АаВв) получено потомков: АВ- 243, Ав – 762, аВ – 758, ав – 237. Как наследуются эти гены? Если они сцеплены, то каково расстояние между ними?

### Вопросы по базовому модулю 2

1. Что входит в понятие фенотипа клетки?
2. Почему основу клеточного фенотипа составляют белки?
3. Какие особенности строения белка определяют его специфику?
4. Какую роль играет ДНК в функционировании клетки?
5. Почему формула "один ген - один фермент" не может считаться верной?
6. Что такое процессы транскрипции и трансляции и где они происходят?
7. Какие агенты участвуют в процессах транскрипции и трансляции?
8. Что такое экспрессия гена?
9. На каких ступенях экспрессии гена возможна ее регуляция?
10. Что может быть результатом регуляции экспрессии гена?
11. Какими молекулярно-генетическими механизмами можно объяснить огромное разнообразие клеток и клеточных продуктов в нервной системе?
12. Назовите основные механизмы регуляции экспрессии генов.
13. Что такое ранние гены и какую роль они играют в развитии?
14. Какую роль в генетической регуляции играют гормоны и почему?
15. Опишите процессы клеточной регуляции, идущие при участии G-белков.

16. Почему особенности поведения во многом определяются этапами раннего развития нервной системы?
17. Что известно о процессах миграции и дифференциации нервных клеток?
18. Какую роль в развитии нервной системы играют процессы взаимодействия с другими клетками?
19. Как растущие нейроны устанавливают функциональные связи?
20. Что такое трофические факторы?
21. Какую роль в процессе развития нервной системы играет естественная гибель клеток?
22. Почему развивающийся организм относится к динамическим системам?
23. Почему развитие можно считать непрерывным процессом?
24. Какие сенсорные системы начинают функционировать еще до рождения?
25. Как факторы среды могут влиять на развитие поведения во внутриутробном периоде?
26. Что известно о влиянии раннего слухового опыта плода на поведение новорожденного?
27. Как ранний вестибулярный опыт плода может влиять на закладку функциональной асимметрии мозга?
28. На какие процессы развития может влиять физиологическое состояние родителей?
29. Какие генетические процессы чувствительны к физиологическому состоянию родителей?
30. Что представляет собой явление генетического импринтинга?
31. Что такое материнский эффект и из каких элементов он складывается?
32. Что такое реципрокные взаимодействия матери и ребенка и на какие системы они влияют?
33. Какие факторы материнской среды могут иметь отдаленные последствия?
34. Что такое эпигенез?
35. Как происходит селективная стабилизация синапсов в процессе созревания ЦНС?
36. Какие факторы повышают и какие понижают вариабельность развития?
37. Какую роль в развитии играет прошлый опыт организма?
38. Что вы знаете о сензитивных и критических периодах развития? На какие периоды онтогенеза они приходятся?
39. Какие факты свидетельствуют об участии генотипа в возникновении шизофрении и некоторых других психических заболеваний?
40. Как факторы среды влияют на заболеваемость психическими болезнями?
41. Что такое порог заболевания?
42. Как выглядит мультифакториальная пороговая модель шизофрении?

- 43.Какие возможности для изучения этиологии психических заболеваний открывает анализ сцепления?
- 44.Каковы первые результаты изучения психических заболеваний методом анализа сцепления?
- 45.Что такое депрессивное расстройство и какие его виды Вы знаете?
- 46.Каковы результаты генетических исследований депрессии?
- 47.Какова взаимосвязь между тревожными и депрессивными расстройствами?
- 48.Какие генетические исследования болезни Альцгеймера Вам известны?
- 49.Какие формы умственной отсталости Вам известны?
- 50.Какие хромосомные аномалии приводят к тяжелой умственной отсталости?
- 51.Какие моногенные заболевания сопровождаются тяжелой умственной отсталостью?
- 52.Что такое моногенные заболевания?
- 53.Что Вы знаете об изучении X-сцепленной умственной отсталости?
- 54.Как выглядит распределение по интеллекту родственников пробандов с тяжелой умственной отсталостью? О чем оно свидетельствует?
- 55.Всегда ли конкордантны МЗ близнецы по тяжелой умственной отсталости? Приведите примеры.
- 56.Какие факты свидетельствуют о наследственной обусловленности умеренной умственной отсталости?
- 57.Что такое нарушение способности к обучению и какие причины могут лежать в основе этого?
- 58.Существует ли связь дислексии с генетическими маркерами?
- 59.Как можно объяснить сходство между родственниками по преступности?
- 60.Что такое биологическая криминология?
- 61.Какие наследственные и средовые факторы могут способствовать возникновению девиантного поведения и преступности?
- 62.Какие факторы способствуют вовлечению в преступления лиц с хромосомными аномалиями?
- 63.Какие данные о преступности среди близнецов и приемных детей вам известны?
- 64.Синдром ХУУ и преступность.
- 65.Наследуется ли алкоголизм?
- 66.Какие факторы наследственности и среды предрасполагают к алкоголизму?
- 67.Какие результаты картирования генов алкоголизма Вам известны?
- 68.Как в исследованиях алкоголизма используются модельные эксперименты на животных?

### **Тест по базовому модулю 2**

1. Явление, когда ген отвечает за множество признаков, называют:  
А. плейотропия  
В. мутация

Б. эмергенез

Г. аллелизм

2. Действие генов сильнее в наследовании:

А. общего типа движений

Б. мелкой моторики

В. мимических движений

Г. сложных движений

3. Отечественная психогенетика возникла в:

А. 20 веке

Б. 18 веке

В. конце 20 века

Г. 19 веке

4. Основатель психогенетики как науки:

А. Гальтон

Б. К. Роджерс

В. Плоним

Г. Берн

5. За рубежом психогенетика зародилась в:

А. в середине 19 века

Б. в начале 19 века

В. в начале 20 века

Г. в конце 18 века

6. Сколько этапов развития выделяют в мировой психогенетике:

А. 3

Б. 2

В. 4

Г. 5

7. Какой метод наиболее часто используется в психогенетических исследованиях:

А. метод близнецов

Б. генеалогический

В. популяционный

Г. метод приемных детей

8. Наследственные болезни связаны с:

А. мутацией генов индивида

Б. экологической катастрофой

В. изменением числа хромосом

Г. неправильным питанием

9. Тип наследования заболевания анемии (белокровия):

А. аутосомный

Б. X-сцепленный доминантный

В. X-сцепленный рецессивный

Г. голландрический

10. Разнообразие генов в популяции называют:

А. генетический полиморфизм

Б. полимерия

В. мультифакторность

Г. дрейф генов

11. Впервые одаренность (гениальность) изучалась:

А. Гальтоном

Б. Мартином

В. Лоэлином

Г. Айзенком

12. Генетические влияния на нейротизм (по Равич-Щербо):

А. слабые

Б. сильные

В. умеренные

Г. нет правильного ответа

13. Максимальное сходство в развитии интеллектуальных показателей характерно для:

А. монозиготных близнецов

Б. дизиготных близнецов

В. сиблингов

Г. сиблингов

14. В процессе онтогенеза влияние генов и среды на характеристики индивида:

А. изменяется с возрастом

Б. не изменяется

В. оба варианта правильных

Г. нет правильного ответа

15. При количественной статистической оценке психогенетических характеристик более всего используется метод:

А. классических анализ

Б. построения полигенных моделей

родословных корреляций

В. модель одного гена

Г. генетических эффектов

16. Человек, с которого начинают сбор сведений при построении генеалогического дерева, называется:

А. пробанд

Б. сибс

В. сиблинг

Г. реципиент

17. Случайное, независимое от генотипа и фенотипа особей, образование родительских пар, называется:

А. панмиксия

Б. изоляты

В. ассортативность

Г. полимандрия

18. Психогенетический метод, неприменимый для отдельного индивидуума:

А. популяционный метод

Б. метод близнецов

В. метод приемных детей

Г. метод генограммы

19. Один из вариантов неслучайного скрещивания особей называют:

А. инбридинг

Б. полимерия

В. плейотропия

Г. эмергенез

20. 100% общих генов у:

А. монозиготных близнецов

Б. дизиготных близнецов

В. детей и их биологических родителей

Г. нет правильного ответа

21. Окончательное оформление метод близнецов получил благодаря работам:

А. Сименса

Б. Гальтона

В. Торндайка

Г. Меримана

22. Четыре разновидности выделяют в методе:

А. близнецов

Б. генограммы

В. приемных детей

Г. популяционном

23. Разновидность метода близнецов, где внутриварное сходство признака оценивается по близнецам, разлученным с детства, называется:

А. разлученных близнецов

Б. контрольного близнеца

В. семей МЗ

Г. близнецовой пары

24. Сходство усыновленных детей с приемными родителями позволяет оценить метод:

А. приемных детей

Б. генограммы

В. близнецов

Г. популяционный

25. Закономерным в психогенетике считают, что из поколения в поколение влияние генов:

А. ослабляется

Б. не меняется

В. усиливается

Г. нет правильного ответа

26. Наиболее благоприятный прогноз при наличии наследственных болезней для детей:



## **Перечень тем контрольных работ**

1. Митоз и его генетическое значение.
2. Мейоз и его генетическое значение.
3. Грегор Мендель - основоположник генетики.
4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
5. Генетическое определение развития окраски шерсти у млекопитающих.
6. Исследование множественного аллелизма в природных популяциях клевера белого.
7. Сцепленное наследование и кроссинговер.
8. Модификационная изменчивость садовой земляники и методы ее изучения.
9. Модификационная изменчивость листьев и семян некоторых видов деревьев и кустарников.
10. Фенотипическая изменчивость сортов озимой пшеницы (по основным элементам структуры урожая).
11. Исследование структуры популяций некоторых видов жуков- вредителей сельского и лесного хозяйства.
12. Изучение системы скрещиваний в природных популяциях жуков- вредителей сельского и лесного хозяйства.
13. Изучение биологических рас гороховой тли.
14. Радиационный мутагенез, использование радиации в селекции микроорганизмов, растений и животных.
15. Радиационный и химический мутагенез и окружающая среда.
16. Научные генетические основы селекции по Н. И. Вавилову.
17. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.
18. Использование полиплоидия в сельском хозяйстве.
19. Генетически регулируемый гетерозис.
20. Хромосомные болезни человека.
21. Наследственный полиморфизм человека по группам крови.
22. Наследственный полиморфизм человека по молекулярной структуре гемоглобина.
23. Пути реализации наследственной информации.
24. Генетический код и его свойства.
25. Генная инженерия.
26. Генетическая инженерия.
27. Современное представление о гене.
28. Генетический контроль и регуляция активности генов.

## **Методические указания по подготовке контрольной работы**

Контрольная работа включает анализ опубликованной литературы по проблеме, то есть систематизированное изложение чужих обнародованных мыслей с указанием на первоисточник и в обязательном порядке с собственной оценкой изложенного материала. Студент обязан показать самостоятельную творческую работу.

Источником для написания контрольной работы может быть любое опубликованное произведение, включая работы в Интернете (с указанием точного адреса веб-страницы), а также интервью, которое автор реферата взял у того или иного специалиста (с обязательным указанием даты и места интервью).

Все цитаты и любые не общеизвестные сведения (мнения специалистов, цифры, факты, и пр.), почерпнутые из этих источников, должны иметь свои ссылки или сноски. Переписанные без ссылок и сносок монографии, учебники, рефераты, статьи из журналов расцениваются как неудовлетворительная работа. Минимальное количество источников – пять, причем статьи и заметки из газет и ненаучных журналов, конспекты лекций и семинарских занятий источниками не признаются.

Рекомендуемый объем контрольной работы – от 15 до 25 машинописных страниц, не считая титульного листа и страницы с указанием использованной литературы.

Контрольная работа должна быть сдана не позже оговоренной с преподавателем даты.

### **Вопросы к зачету по дисциплине «Основы генетики»**

1. Генетика наука о наследственности и изменчивости. Проявление наследственности и изменчивости на молекулярном, клеточном, организменном, популяционном уровне организации живого.
2. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
3. Практическое значение генетики для медицины, педагогики и т. д.
4. Методы исследования в генетике: гибридологический, генеалогический, цитогенетический, биохимический, популяционно-статистический, близнецовый, генной инженерии.
5. Геномные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
6. История генетики. Основные этапы развития генетики: от Менделя до наших дней. Основные разделы современной генетики.
7. Моногибридное скрещивание. Первый и второй закон Г. Менделя.
8. Формы взаимодействия между аллельными генами: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование.
9. Понятие доминантности и рецессивности, аллелизма, гомо- и гетерозиготности.
10. Формы взаимодействия между неаллельными генами: комплементарность, эпистаз, полимерия и модифицирующее действие (плейотропия).
11. Ген, генотип, фенотип.
12. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.

- 13.Изменчивость. Классификация изменчивости. Комбинационная изменчивость, механизмы ее возникновения и значение.
- 14.Основные положения хромосомной теории наследственности.
- 15.Анеуплоидия. Механизмы возникновения, особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов.
- 16.Спонтанный и индуцированный мутагенез.
- 17.Генетическая организация ДНК. Генетический код и его свойства.
- 18.Развитие представлений о гене от Г. Менделя, Т. Моргана до наших дней.
- 19.Человек как объект генетических исследований. Генеалогический метод изучения наследственности человека.
- 20.Цитогенетический метод изучения генетики человека. Кариотип человека в норме и патологии.
- 21.Хромосомные болезни человека и методы их диагностики.
- 22.Близнецовый метод изучения генетики человека. Использование его при разработке проблемы «генотип и среда». Роль наследственности и среды в обучении и воспитании.
- 23.Клеточный цикл. Митоз как механизм бесполого размножения.
24. Половое размножение. Мейоз и его типы. Фазы мейоза. Генетическое значение мейоза.
- 25.Определение пола. Типы хромосомного определения пола. Половой хроматин.
- 26.Закон сцепления генов Т. Моргана. Расщепление у гибридов при сцепленном наследовании. Кроссинговер и его значение.
27. Цитоплазматическая наследственность. Особенности наследования через пластиды, митохондрии.
- 28.Классификация мутаций. Значение мутационной изменчивости.
- 29.Модификационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Значение модификационной изменчивости в эволюции.
- 30.Эпистаз. Охарактеризуйте эпистатические эффекты.
- 31.Плейотропный эффект действия генов. Роль системных взаимодействий в развитии.
- 32.Охарактеризуйте аутосомно-доминантный тип наследования. Примеры.
- 33.Охарактеризуйте аутосомно-рецессивный тип наследования. Примеры.
- 34.Охарактеризуйте Х-сцепленный доминантный тип наследования. Примеры.
- 35.Охарактеризуйте Х-сцепленный рецессивный тип наследования. Примеры.
- 36.Охарактеризуйте У-сцепленный тип наследования. Примеры.
- 37.Наследственные и врожденные формы патологии, фенкопии. Примеры.
- 38.Болезни накопления. Примеры.
- 39.Диагностика наследственной патологии.

## ГЛОССАРИЙ

**G-белки** - семейство мембранных белков. Участвуют в передаче сигнала от клеточных рецепторов к "усиливающим" ферментам внутри клетки.

**IQ** - См. Коэффициент интеллекта.

**Y-хромосома** - половая хромосома, лишенная гомологичного партнера, у человека входит в кариотип мужчины.

**X-хромосома** - половая хромосома; в кариотипе женщины представлена дважды, в кариотипе мужчины имеется лишь одна X-хромосома.

**Адгезивный белок** - белок, способствующий соединению клеток и различных химических субстратов.

**Аденин** - пуриновое основание, комплементарное тимину. Входит в состав ДНК. См. Азотистые основания.

**Аддитивное взаимодействие генов** - См. Аддитивный эффект.

**Аддитивные факторы** - См. Полимерные гены.

**Аддитивный эффект** - тип взаимодействия генов, при котором степень развития количественного признака определяется влиянием нескольких генов, действующих сходным образом.

**Азотистые основания** - Аденин (А), Тимин (Т), Цитозин (Ц), Гуанин (Г) - вещества, входящие в состав мономеров, из которых состоит каждая цепь ДНК. Между азотистыми основаниями двух цепей ДНК возникают водородные связи. Количество таких связей между разными азотистыми основаниями неодинаково. Вследствие этого они могут соединяться только попарно: А одной цепи всегда связан двумя водородными связями с Т другой, а Г - тремя водородными связями с Ц.

**Аксон** (от греч. -  $\alpha\chi\omega\eta$ ) - ось - единственный отросток нервной клетки (нейрона), проводящий нервные импульсы от тела клетки к эффекторам или другим нейронам.

**Аллелизм** - парность гомологичных генов, определяющих разные фенотипические признаки у диплоидных организмов.

**Аллель** - одно из возможных структурных состояний гена. В определенном локусе хромосомы представлен только один из аллелей. У диплоидных организмов ген бывает представлен парой аллелей, располагающихся в гомологичных хромосомах. Потенциальное число аллелей в популяции неограниченно. (См. также Множественный аллелизм.)

**Альтернативный сплайсинг** - форма сплайсинга, обеспечивающая кодирование одним геном различных конечных продуктов, что определяется спецификой ткани. При А.с. соединение экзонов в процессе редакции незрелой мРНК происходит в разных комбинациях. (См. также Сплайсинг.)

**Альфа-волна** - См. альфа-ритм.

**Альфа-ритм** - основной ритм электроэнцефалограммы в состоянии относительного покоя. Его частота у взрослых - 8-13 Гц.

**Амбидекстр** - индивид, одинаково успешно владеющий левой и правой руками, без выраженного доминирования одной из них.

**Аминокислота** - органическая (карбоновая) кислота, содержащая одну или несколько аминогрупп (-NH<sub>2</sub>). А. являются мономерами белков, причем в их построении участвуют в основном около 20 наиболее распространенных А. Некоторые из аминокислот могут быть синтезированы непосредственно в организме человека; другие должны поступать в организм с пищей.

**Амнион** - одна из зародышевых оболочек у пресмыкающихся, птиц и млекопитающих. Амнион формируется из клеток зародыша, которые постепенно преобразуются в окружающую зародыш оболочку. Амнион заполнен жидкостью и предохраняет зародыш от высыхания и соприкосновения с другими оболочками.

**Амниотическая жидкость** - см. Амнион.

**Анализ сцепления****Анэнцефалия** - полное или частичное отсутствие костей свода черепа и мозга. Является дефектом внутриутробного развития, не совместимым с жизнью. Ребенок, рожденный с А., гибнет вскоре после рождения.

**Аполипротеины** - белковые компоненты комплекса липидов с белками. Врожденный дефицит некоторых А. связан с возникновением болезни Альцгеймера.

**Артерио-венозные шунты** (или анастомозы) - соединение между двумя кровеносными сосудами. В данном случае - между артерией и веной.

**Асоциальное поведение** - антиобщественное поведение.

**Ассортативность** - явление, при котором образование супружеских пар или скрещивание в отношении какого-либо признака происходит не случайным образом: имеется половое предпочтение. Например, в человеческих популяциях отмечается ассортативность по росту. Ассортативность положительна, если пары подбираются по принципу сходства, и отрицательна, если по принципу противоположности.

**Аутбридинг** - скрещивание неродственных форм одного вида, отсутствие общих предков на протяжении 4-5 и более поколений.

**Аутизм** (от греч. auto - сам) - термин ввел швейцарский психиатр и психолог Э. Блейлер (1875-1939) для обозначения крайних форм нарушения контактов, ухода от реальности в мир собственных переживаний, где аутическое мышление подчинено аффективным потребностям, его произвольная организация нарушена. Термин "А." употребляется также в неклиническом смысле: для обозначения индивидуальных особенностей человека, состоящих в повышенной ориентации на внутренние переживания и в большей зависимости мысли от аффективных тенденций (по сравнению со среднестатистической нормой) - при сохранности произвольности все это находится в границах нормы.

**Аутосома** - любая хромосома, не являющаяся половой. В кариотипе человека 22 пары аутосом.

**Аутосомный** - связанный с аутосомой.

**Белки** - См. Протеины.

**Бета-волна** - См. бета-ритм.

**Бета-ритм** - одна из частотных составляющих электроэнцефалограммы с частотой 12-16 Гц.

**Биологические родители** - родители, участвовавшие в зачатии и рождении ребенка. Имеют в среднем 50% общих генов со своими детьми.

**Биометрика** - см. Биометрия.

**Биометрическая генетика** - раздел генетики, использующий для генетического анализа аппарат вариационной статистики.

**Биометрия** - раздел вариационной статистики, с помощью методов которого производят обработку экспериментальных данных и наблюдений, а также планирование количественных экспериментов в биологических исследованиях. Б. сложилась в XIX в., главным образом, благодаря трудам Ф. Гальтона и К. Пирсона. В 20-30-х гг. XX-го в. крупный вклад в Б. внес Р. Фишер.

**Биотехнология** - использование живых организмов и биологических процессов в прикладных целях, в том числе в промышленном производстве. Примерами Б. могут быть микробиологический синтез ферментов, витаминов, антибиотиков; получение биологически активных веществ; генная инженерия; использование культур клеток и т.п.

**Биохимическая субстанция** - любое вещество, входящее в состав живого организма.

**Биоэтика** - раздел этики, изучающий моральные и нравственные аспекты применения достижений современной биологии и биотехнологии.

**Близнецовая ситуация** - психологические особенности семейной ситуации, связанные с воспитанием детей-близнецов.

**Близнецовые исследования** - исследования, проводящиеся на близнецах.

**Близнецовый метод** - общее название методов исследований, ведущихся на близнецах. Наиболее широко Б.м. применяется для изучения роли генотипа и среды в

межиндивидуальной вариативности признака. Существуют разновидности Б.м., позволяющие сравнивать эффективность различных воздействий (обучающие программы, медикаментозное лечение и т.п.), а также изучать само явление близнецовости.

**Близнецовый эффект** - влияние близнецовой ситуации на результаты исследований.

**Близнецы** - два и более потомка, рожденные от многоплодной беременности. Термин применяется в отношении млекопитающих (в том числе и человека), у которых, как правило, в результате беременности рождается лишь один детеныш. Различают монозиготных и дизиготных близнецов.

**Болезнь Альцгеймера** - прогрессирующее заболевание центральной нервной системы, сопровождающееся потерей кратковременной памяти, утерей навыков, замедленностью мышления. Б. А. развивается у пожилых людей (старше 50 лет). Исследования указывают на избыток амилоидного белка в клетках мозга таких больных. Болезнь имеет тенденцию прогрессировать.

**Болезнь куру** - заболевание, поражающее исключительно представителей одного из племен Новой Гвинеи. Характеризуется прогрессирующей дегенерацией нервных клеток со смертельным исходом. Передается в семьях при каннибализме.

**Валидизация** - проверка валидности теста (см. Валидность).

**Валидность** - адекватность и действенность теста, важнейший критерий его доброкачественности, характеризующий точность измерения исследуемого свойства, а также - насколько тест отражает то свойство, для диагностики которого он предназначен.

**Вариабельность** - вариативность, изменчивость.

**Вариативность фенотипическая** - изменчивость фенотипов.

**Вербальные способности** - словесные, речевые способности.

**Вербальный** - словесный, речевой, выраженный в словах.

**Гаметогенез** - развитие половых клеток. У большинства животных гаметы развиваются в половых железах - гонадах. Развитие женских половых клеток носит название оогенез, развитие мужских половых клеток - сперматогенез. Г. считается начальным этапом онтогенеза.

**Гаметы** - половые клетки. Клетки, обеспечивающие функцию размножения. Через Г. осуществляется передача наследственной информации. Г. содержат гаплоидный набор хромосом. При половом размножении происходит слияние мужской и женской Г. - оплодотворение. (См. также Яйцеклетка, Сперматозоид.)

**Гаплоидный** - организм или клетка с одинарным (гаплоидным) набором хромосом. У большинства животных (в том числе и у человека) гаплоидными являются только гаметы.

**Гауссово распределение** - См. Нормальное распределение.

**Гели** - студенистые тела, механические свойства которых подобны свойствам твердых тел. Структура гелей напоминает рыхлую пространственную сетку, которая лишает их текучести.

**Гемеллология** - наука о близнецах, близнецоведение.

**Геммула** (от лат. gemmula - маленькая почка) - гипотетическая единица наследственности в теории пангенезиса Ч. Дарвина.

**Гемофилия** - наследственное заболевание, характеризующееся повышенной кровоточивостью. Связано с недостатком в плазме крови фактора, необходимого для ее свертывания. Г. болеют мужчины, которым наследственный дефект передан через внешне здоровую мать. У больных гемофилией мужчин сыновья не наследуют дефекты свертывания и их потомство остается здоровым, напротив, все дочери больных гемофилией, будучи сами здоровыми, передают этот дефект своему потомству.

**Ген** - наследственный фактор, функционально неделимая единица наследственности. Участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов - РНК), который кодирует первичную структуру полипептида (белка) или молекулу транспортной или рибосомной РНК, либо взаимодействует с регуляторным белком. Единого определения Г. не существует.

**Генеалогический метод** - в генетике человека метод анализа родословных. Применяется для изучения характера распределения наследственных признаков в семьях. Чаще используется в медицине для генетического анализа различных патологических отклонений.

**Генетика** (от греч. genesis - происхождение) - наука о законах наследственности и изменчивости организмов и методах управления ими. В зависимости от объекта исследования различают генетику микроорганизмов, растений, животных и человека, а от уровня исследования - молекулярную генетику, цитогенетику и др. Основы современной генетики заложены Г. Менделем, открывшим законы дискретной наследственности (1685), и школой Т.Х. Моргана, обосновавшей хромосомную теорию наследственности (1910-е гг.). В СССР в 20-30 гг. XX в. выдающийся вклад в генетику внесли работы Н.И. Вавилова, Н.К. Кольцова, С.С. Четверикова, А.С.Серебровского и др. С сер 30-х гг., и особенно после сессии ВАСХНИЛ 1948, в советской генетике возобладали антинаучные взгляды Т.Д. Лысенко (безосновательно названные им "мичуринским учением"), что до 1965 г. остановило ее развитие и привело к уничтожению крупных генетических школ. Быстрое развитие генетики в этот период за рубежом, особенно молекулярной генетики во 2-й пол. XX в., позволило раскрыть структуру генетического материала, понять механизм его работы. Идеи и методы генетики используются для решения проблем медицины, сельского хозяйства, микробиологической промышленности.

**Генетика поведения** - См. Психогенетика.

**Генетическая дисперсия** - статистическая величина, оценивающая долю фенотипической вариативности (см. Фенотипическая изменчивость) признака в популяции, возникающую исключительно за счет вариативности генотипов. (См. также Дисперсия, Средовая дисперсия, Фенотипическая дисперсия).

**Генетическая изменчивость** (генотипическая, наследственная изменчивость) - изменчивость, обусловленная взаимодействием и различным проявлением генетических факторов. В основе популяционной Г.и. может лежать мутационный (см. Мутации) процесс и рекомбинантная (см. Рекомбинация) изменчивость, приводящая к различным сочетаниям аллелей в процессе случайного расхождения хромосом при мейозе.

**Генетическая инженерия** - См. Генная инженерия.

**Генетическая карта** - схема взаимного расположения генов на хромосоме. Как правило, включает данные об относительном удалении генов друг от друга (генетическое расстояние).

**Генетическая корреляция** - особый тип корреляций, используемый в биометрической генетике для выяснения генетических причин статистической связи между количественными признаками. Высокие генетические корреляции позволяют предположить, что в основе фенотипических корреляций может лежать общий генетический контроль обоих признаков.

**Генетический импринтинг** - См. Импринтинг генетический.

**Генетический код** - свойственная всем живым организмам единая система записи наследственной информации в последовательности нуклеотидов, при которой каждым трем нуклеотидам (кодон) соответствует одна молекула аминокислоты.

**Генетический маркер** - участок ДНК с известной локализацией. Г.м. может служить аллель с известной локализацией, определяющий какой-либо признак; отличительный морфологический признак какой-либо хромосомы, например, перетяжка (морфологический маркер); полиморфные фрагменты ДНК (молекулярные маркеры). Г.м. служат опорными точками для картирования генов.

**Генетический полиморфизм** - долговременное существование в популяции двух и более генотипов, частоты которых достоверно превышают вероятность возникновения соответствующих повторных мутаций.

**Гениальность** (от лат. genius - дух) - высшая степень творческих проявлений личности, выражающаяся в творчестве, имеющем выдающееся значение для жизни общества.

Гением также называют человека, "который на протяжении длительного периода времени выполняет огромную работу, оказывающую существенное влияние на людей в течение многих лет" (Р.С. Элберт, 1975). Гений, образно говоря, создает новую эпоху в своей сфере деятельности. Для гения характерны чрезвычайная творческая продуктивность, овладение культурным наследием прошлого и вместе с тем решительное преодоление устаревших норм и традиций. Гениальная личность своей творческой деятельностью способствует прогрессивному развитию общества.

**Ген-кандидат** - структурный ген в геноме человека, мутация в котором предположительно является причиной конкретного наследственного заболевания.

**Генная инженерия** - совокупность методов и технологий (в том числе получения рекомбинантных молекул ДНК и РНК), направленных на получение новых комбинаций генетического материала искусственным путем.

**Генная мутация** - любая мутация, приводящая к изменению последовательности нуклеотидов какого-либо гена.

**Генный нокаут** - один из методов генной инженерии, позволяющих искусственно инактивировать один из генов.

**Геном** - 1) совокупность генов гаплоидного набора хромосом данного вида организмов. Г. является характеристикой биологического вида; 2) вся ДНК отдельной клетки или организма.

**Геномика** - раздел генетики, предметом которого является изучение принципов построения геномов и их структурно-функциональной организации.

**Геномный полиформизм** - существование в популяции различных генетических вариантов последовательностей нуклеотидов одного и того же участка ДНК у организмов одного вида.

**Генотип** - совокупность аллелей клетки или организма, генетическая конституция. Г. является характеристикой индивида.

**Генотипическая вариативность** - См. Генетическая изменчивость.

**Генотип-средовое взаимодействие** - статистическая величина (компонент дисперсии), отражающая статистическое взаимодействие факторов наследственности и среды. Возникает за счет разной реакции генотипов на изменение условий среды.

**Генотип-средовая ковариация** - статистическая характеристика, отражающая неравномерное распределение генотипов по разным средам. Г.-с.к. может уменьшать или увеличивать фенотипическую дисперсию признака.

**Генофонд** - совокупность генов данной популяции, группы особей или вида.

**Ген-регулятор** - См. Регуляторный ген.

**Гены-модификаторы** - гены, не имеющие собственного выражения в фенотипе, но оказывающие ослабляющее или усиливающее влияние на экспрессию других генов.

**Гетерозигота** - организм (или клетка), в гомологичных хромосомах которого располагаются различные аллели (альтернативные формы) одного и того же гена.

**Гетерозиготный** - См. Гетерозигота.

**Гибрид** - организм (или клетка), полученный в результате объединения наследственного материала организмов (клеток), обладающих разными генотипами.

**Гибридизация** - процесс получения гибридов.

**Гиперактивность** - См. Гиперактивность детская.

**Гиперактивность детская** (англ. hyperactive child syndrome; attention-deficit hyperactivity disorder) - синдром дефицита внимания с гиперактивностью (С.д.в.г.), гипердинамический синдром. Г.д. проявляется несвойственными для нормального ребенка невнимательностью, отвлекаемостью, импульсивностью и гиперактивностью.

**Гипоксия** - (кислородное голодание) возникает при недостаточном снабжении тканей организма кислородом или нарушенном поглощении его тканями.

**Гистонный комплекс** - См. Гистоны.

**Гистоны** - ДНК-связывающие белки. Образуют комплекс с молекулой ДНК. Принимают участие в формировании и поддержании структуры хромосомы. Входят в состав нуклеосом.

**Главные гены** - при полигенной детерминации признака группа генов, которой принадлежит основной эффект.

**Гомогенное** - однородное.

**Гомозигота** - организм (или клетка), в гомологичных хромосомах которого располагаются идентичные аллели одного и того же гена.

**Гомозиготный** - См. Гомозигота.

**Гомологичные хромосомы** - парные хромосомы, которые содержат один и тот же набор генов, сходны по морфологическому строению, конъюгируют в мейозе и могут обмениваться участками в процессе кроссинговера. Г.х. могут нести различные аллельные формы одного и того же гена.

**Гонадотропины** - гормоны, регулирующие эндокринную функцию половых желез позвоночных животных.

**Гонадотропные гормоны** - См. Гонадотропины.

**Гормоны** (от греч. *hormao* - привожу в движение, побуждаю) - биологически активные вещества, выделяемые железами внутренней секреции (эндокринными железами) или скоплениями специализированных клеток организма и оказывающие целенаправленное действие на другие органы и ткани. Термин "Г." предложен в 1905 г. Э. Старлингом. Для Г. животных характерна дистантность и специфичность действия, высокая биологическая активность. Г., вырабатываемые клетками ЦНС, называются нейрогормонами. У млекопитающих известно более 40 Г. Под контролем Г. протекают все этапы развития организма с момента зарождения до глубокой старости. Избирательно контролируя почти все виды клеточного метаболизма, Г. обуславливают нормальные процессы роста тканей и всего организма в целом, активность генов, формирование клеточного фенотипа и дифференцировку тканей, формирование пола и размножение, адаптацию к меняющимся условиям внешней среды и поддержание постоянства внутренней среды организма.

**Группа крови Даффи** - одна из систем групп крови человека.

**Гуанин** - пуриновое основание, комплементарное цитозину. Входит в состав ДНК. См. Азотистые основания.

**Гуанозин-трифосфат (ГТФ)** - высокоэнергетическое химическое соединение. Участвует в синтезе белка и др. клеточных процессах; субстрат для синтеза РНК.

**Гуморальная регуляция** (от лат. *humor* - жидкость) - один из механизмов координации процессов жизнедеятельности в организме, осуществляемый через жидкие среды организма (кровь, лимфу, тканевую жидкость) с помощью биологически активных веществ, выделяемых клетками, тканями и органами при их функционировании. Важную роль в Г.р. играют гормоны. Г.р. подчинена нервной регуляции, вместе с которой составляет единую систему нейрогуморальной регуляции, обеспечивающей нормальное функционирование организма в меняющихся условиях среды.

**Даровитость** - См. Одаренность общая.

**Дебильность** (от лат. *debilis* - увечный, слабый) - легкое психическое недоразвитие (IQ = 50,70). Является наиболее распространенной формой умственной отсталости. При дебильности больные способны к обучению по специальной программе элементарным навыкам чтения, письма, счета, однако в процессе обучения обнаруживается явная недостаточность абстрактного мышления, преобладание конкретных ассоциаций. При дебильности более выражены характерологические особенности больных, отмечается довольно развитое личностное самосознание и эмоциональное отношение к окружающему. Возможны социальная адаптация, профессиональное обучение. В то же время необходимо учитывать их повышенную внушаемость, подражательность, что в ряде случаев способствует асоциальному поведению.

**Девиантное поведение** (англ. deviation - отклонение) - действия, не соответствующие официально установленным или фактически сложившимся в данном обществе (социальной группе) моральным и правовым нормам и приводящие нарушителя (девианта) к изоляции, лечению, исправлению или наказанию. Основные виды Д.п.: преступность, алкоголизм, наркомания, суицид, проституция, сексуальные девиации. Синонимы - отклоняющееся поведение, девиация.

**Дезоксирибоза** - структурный компонент ДНК, дезоксисахар.

**Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК)** - нуклеиновая кислота, полимер, состоящий из дезоксирибонуклеотидов (см. Нуклеиновые кислоты, Нуклеотиды), содержащих в качестве углеводного компонента дезоксирибозу, а в качестве азотистых оснований аденин, гуанин, тимин и цитозин. Является основным носителем генетической информации и входит в состав хромосом.

**Делеция** - тип хромосомной перестройки, в результате которой утрачивается часть генетического материала.

**Делинквентное поведение** - противоправное, преступное, криминальное поведение.

**Дельта-волна** - См. Дельта-ритм.

**Дельта-ритм** - ритмическая составляющая электроэнцефалограммы с частотой 4-7 Гц.

**Дем** - локальная популяция, относительно изолированная от других, для которой характерна повышенная степень панмиксии, т.е. свободного скрещивания разнополых особей, обладающих разными генотипами.

**Дендрит** (от греч. dendron - дерево) - короткий ветвящийся цитоплазматический отросток нейрона, проводящий нервные импульсы к телу нейрона.

**Депрессия** - психическое состояние, характеризующееся подавленностью, снижением настроения, с сознанием собственной никчемности, однообразием представлений, снижением побуждений, заторможенностью движений, различными соматическими расстройствами.

**Депривация** - лишение, утрата, ограничение чего-либо, потеря значимого объекта или человека. Например, сенсорная депривация - ограничение внешних раздражений, депривация сна - ограничение или лишение сна.

**Дерматоглифический** - См. Дерматоглифика.

**Дерматоглифика** (от греч. dermatos - кожа + gliphe - резьба) - изучение рельефных узоров на коже, образованных папиллярными линиями (папиллярные узоры) на ладонях, подушечках пальцев, ступнях ног. Папиллярные узоры являются конституциональными морфологическими свойствами, которые имеются у людей и обезьян.

**Детекция** - выявление, обнаружение чего-либо.

**Детский аутизм** (см. также Аутизм) - ранний детский аутизм (англ. infantile autism), впервые выделен как отдельный клинический синдром Л. Каннером (1943). В настоящее время рассматривается как первазивное (общее, многостороннее) нарушение, искажение психического развития, обусловленное биологической дефицитарностью ц.н.с. ребенка; выявлена его полиэтиология, полинозоология. Р.д.а. отмечается в 4-6 случаях на 10 тыс. детей; чаще встречается у мальчиков (в 4-5 раз чаще, чем у девочек.). Основными признаками Р.д.а. являются врожденная неспособность ребенка к установлению аффективного контакта, стереотипность в поведении, необычные реакции на сенсорные раздражители, нарушение речевого развития, раннее начало (до 30-го месяца жизни).

**Дигибридное скрещивание** - скрещивание организмов, различающихся по двум парам альтернативных признаков, например, окраске цветков (белая или окрашенная) и форме семян (гладкая или морщинистая).

**Дизиготность** - См. Дизиготные близнецы.

**Дизиготные близнецы** - разнойцевые близнецы, двойняшки - дети от многоплодной беременности, развивающиеся из двух (или более) самостоятельных зигот, возникших в результате одновременного созревания двух (или более) яйцеклеток и оплодотворения их

двумя (или более) спермиями. Д.б. могут быть разнополюсными и однополюсными. Имеют 50% общих генов.

**Диплоид** - организм или клетка с двойным (диплоидным) набором хромосом. Образуется обычно в результате слияния двух гаплоидных гамет.

**Дискордантность** - неодинаковое выражение какого-либо признака в парах родственников. См. также Конкордантность.

**Дискретная изменчивость** (качественная, альтернативная, прерывистая изменчивость) - вид изменчивости, при котором в популяции существует ряд четко различающихся форм, между которыми не существует переходных вариантов.

**Дислексия** (англ. dyslexia, от греч. dys - повреждение + lexia - речь) - существенные трудности в овладении чтением (в т.ч. в понимании прочитанного) и письмом у нормальных в других отношениях детей. Как ни странно, нередко Д. сопровождается повышенными показателями умственного развития. Синоним - Д. развития (developmental dyslexia). Имеются данные о существовании наследственного фактора Д. Предполагается, что одной из причин Д. может быть задержка в развитии латерализации функций головного мозга.

**Дисперсия** (или варианта) - средний квадрат отклонений конкретных значений переменной от средней арифметической; статистическая величина, используемая для оценки разброса значений вокруг среднего. В количественной генетике Д. служит для характеристики вариативности, изменчивости количественных признаков в популяции.

**Дисперсия средовых эффектов** - См. Средовая дисперсия.

**Дифференциальная психология** - раздел психологии, изучающий индивидуальные психологические различия между людьми. Основоположителем Д.п. является Ф. Гальтон (2-я половина XIX в.). Термин Д.п. введен немецким психологом В. Штерном в 1900 г. Д.п. изучает как психологические различия конкретных индивидов, так и типологические различия психологических проявлений у представителей разных социальных, этнических, возрастных и других групп. Сравнительному исследованию чаще всего подвергаются интеллектуальные и личностные особенности.

**Дихорионные МЗ близнецы** - МЗ близнецы, имеющие отдельные хорионы. (см. Хорион).

**Дихромат** - См. Дихроматизм.

**Дихроматизм** - нарушение цветового зрения, при котором человек воспринимает лишь два из основных цветов спектра.

**ДНК** - см. Дезоксирибонуклеиновая кислота.

**ДНК полиморфизм** - См. Геномный полиморфизм.

**Доминантный аллель** - аллель, выраженный в фенотипе независимо от присутствия другого аллеля того же гена.

**Доминантность** - у гетерозиготной особи участие только одного из альтернативных аллелей в определении признака, подавление действия одного аллеля того же гена - другим.

**Доминантный ген** - См. Доминантный аллель, Доминантность.

**Дофамин** - медиатор нервной системы из группы катехоламинов, нейромедиатор. Дофаминэргические нейроны позвоночных являются интернейронами и образуют несколько скоплений преимущественно в среднем мозге и гипоталамусе, представлены в обонятельных луковицах и сетчатке. Функции Д. в межклеточных взаимодействиях реализуются благодаря существованию особых дофаминовых рецепторов. Д. стимулирует процесс высвобождения норадреналина из нервных окончаний.

**Дрозофила** - плодовая мушка, традиционный объект генетических исследований.

**Дупликация** - тип хромосомной перестройки, при которой возникает удвоение участка хромосомы или гена.

**Евгеника** (от греч. eugenes - хорошего рода) - учение о наследственном здоровье человека и путях его улучшения. Принципы Е. были впервые сформулированы Ф. Гальтоном в 1869

г. в его книге "Наследственность таланта". Сам термин был предложен им в 1883 г. Интерес к евгеническим идеям был особенно значительным в первой четверти XX-го столетия. Прогрессивные ученые (Ф. Гальтон, Г. Меллер, Н.К. Кольцов, Ю.А. Филипченко) ставили перед Е. гуманные цели: в первую очередь изучение наследственных качеств человека и создание условий для увеличения рождаемости людей с благоприятными наследственными задатками. Это направление Е. получило название позитивного. Однако евгенические идеи использовались и для других целей - ограничения рождаемости людей с психическими заболеваниями, лиц, склонных к алкоголизму, преступности и т.п. Для этих целей в ряде стран Европы и Америки были приняты законы о принудительной стерилизации и ограничении иммиграции (негативная евгеника). Идеи негативной Е. использовались для оправдания дискриминации и расизма (например, в фашистской Германии), что дискредитировало Е. как научную дисциплину и привело к отказу от употребления самого термина "Е.". В современной науке многие задачи позитивной Е. решаются в рамках генетики человека и медицинской генетики.

**Евгеническое движение** - см. Евгеника.

**Законы Менделя** - установленные Г. Менделем закономерности распределения в потомстве наследственных признаков. Закономерности были установлены Г. Менделем на основе многолетних (1856-1863) опытов по скрещиванию сортов гороха, различающихся по некоторым контрастным признакам. Открытие Г. Менделя не получило признания при его жизни. В 1900 г. эти закономерности были открыты вновь тремя независимыми исследователями (К. Корренсом, Э. Чермаком и Х. Де Фризом). Во многих руководствах по генетике упоминаются три закона Менделя:

1. Закон единообразия гибридов первого поколения - потомство первого поколения от скрещивания устойчивых форм, различающихся по одному признаку, имеет одинаковый фенотип.

2. Закон расщепления гласит - при скрещивании гибридов первого поколения между собой среди гибридов второго поколения в определенном соотношении появляются особи с фенотипом исходных родительских форм и гибридов первого поколения. В случае полного доминирования  $3/4$  особей обладают доминантным признаком и  $1/4$  - рецессивным.

3. Закон независимого комбинирования - каждая пара альтернативных признаков ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга.

Для выявления законов Менделя в их классическом варианте необходимы: гомозиготность исходных форм, образование у гибридов гамет всех возможных типов в равных соотношениях, равная вероятность встречи любых типов гамет при оплодотворении, одинаковая жизнеспособность зигот всех типов.

**Зигота** - клетка, возникающая в результате слияния мужской и женской гамет при оплодотворении.

**Зиготность** - См. Зиготность близнецов.

**Зиготность близнецов** - принадлежность партнеров-близнецов к одному из двух типов - монозиготным или дизиготным. З.б. необходимо определять при применении близнецового метода.

**Изменчивость** - свойство живых организмов существовать в различных формах. И. может возникать в группах организмов в ряду поколений, наблюдаться в процессе индивидуального развития или возникать под действием средовых условий. (См. также Генетическая изменчивость, Дискретная изменчивость, Континуальная изменчивость, Средовая изменчивость, Фенотипическая изменчивость).

**Изогенетические клоны** - См. Клоны.

**Изоляты** - популяции, между которыми существует полная изоляция.

**Импринтинг генетический** (родительский, геномный) - зависимость экспрессируемости гена от того, каким родителем он передан. Характерными примерами проявления генетического импринтинга являются хорей Гентингтона (симптомы проявляются в

юности, если доминантный аллель этого наследственного заболевания передан отцом, и не ранее 40 лет, если аллель передан матерью) и синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана (оба заболевания развиваются в результате микроделеции на длинном плече хромосомы 15, но первый из них возникает, если делеция наследуется от отца, а второй - если от матери).

**Инактивация X-хромосомы** - компактизация одной из X-хромосом в эмбриональных клетках самок млекопитающих, приводящая к компенсации дозы X-генов.

**Инактивация гена** - См. Генный нокаут.

**Инбредная линия** - группа особей, полученная в результате близкородственного скрещивания (инбридинга). Особи, принадлежащие одной И.л., характеризуются высокой степенью гомозиготности по большинству генов (См. также Чистая линия).

**Инбридинг** - близкородственное скрещивание, скрещивание организмов, имеющих общего предка. При И. повышается вероятность наличия у скрещиваемых организмов одних и тех же аллелей.

**Интеллект** - 1) общая способность к познанию и решению проблем, определяющая успешность любой деятельности и лежащая в основе других способностей; 2) система всех познавательных способностей индивида: ощущения, восприятия, памяти, представления, воображения; 3) способность к решению проблем без проб и ошибок ("в уме"). Понятие И. как общей умственной способности применяется в качестве обобщения поведенческих характеристик, связанных с успешной адаптацией к новым жизненным задачам.

**Интроверсия** - См. Экстраверсия-интроверсия.

**Интроверты** - люди с выраженными чертами интроверсии. См. Экстраверсия-интроверсия.

**Интрон** - участок гена у эукариот, который не содержит генетической информации, относящейся к синтезу белка. И. располагаются между другими фрагментами структурного гена - экзонами. И. удаляются из первичного транскрипта (см. Транскрипция) с помощью специальных ферментов (см. Сплайсинг).

**Информационная РНК** - См. мРНК.

**Кальцитонин** - гормон позвоночных, регулирующий обмен кальция и фосфора. У млекопитающих вырабатывается в клетках щитовидной железы.

**Кариотип** - совокупность признаков хромосомного набора (число, размеры, форма хромосом), характерный для того или иного вида организмов.

**Кариотип ХУУ** - кариотип мужчины с лишней Y-хромосомой. См. Синдром ХУУ.

**Картирование генов** - определение положения данного гена на какой-либо хромосоме относительно других генов. Генетическое картирование предполагает определение расстояний по частоте рекомбинаций между генами. Физическое картирование использует некоторые методы молекулярной генетики для определения расстояния в нуклеотидах.

**Клон** - совокупность клеток или организмов, произошедших от общего предка путем бесполого размножения (митозов). Генетическая однородность К. является относительной в силу спонтанного мутационного (см. Мутации) процесса.

**Клонирование** - система методов для получения клонов.

**Ковариация** - сопряженная вариативность изучаемых признаков. Это выражается в том, что отклонения от средних значений по обоим признакам идут в какой-то степени сопряженно, параллельно. При этом они могут идти или в одном направлении (с увеличением/уменьшением одного признака другой также увеличивается/уменьшается) или в разных (с увеличением одного другой уменьшается). В первом случае говорят о положительной ковариации, во втором - об отрицательной. См. также Корреляция.

**Когнитивный** - познавательный.

**Кодоминантность** - участие обоих аллелей в детерминации признака у гетерозиготной особи.

**Кодон** (триплет) - дискретная единица генетического кода, состоящая из трех последовательных нуклеотидов. Кодировывает одну аминокислоту или служит сигналом для начала или окончания синтеза белка.

**Количественная генетика** - генетика количественных признаков. См. также Биометрическая генетика.

**Комплементарное строение** - комплементарная последовательность оснований в цепях ДНК. Две полинуклеотидные последовательности могут взаимодействовать между собой в соответствии с правилами спаривания оснований (избирательное соединение нуклеотидов в цепях ДНК, в результате чего формируются пары А-Т и Г-Ц). См. также Азотистые основания, ДНК.

**Комплементарные отношения** - См. Комплементарное строение.

**Комплементарный фрагмент ДНК** - См. Комплементарное строение.

**Компьютерная томография** - один из современных методов исследования мозга, позволяющий получать послойные изображения его структур.

**Конкордантность** - 1) совпадение какого-либо признака в парах родственников (например, близнецов); 2) количественный показатель совпадения признака в парах родственников, выраженный в процентах.

**Континуальная изменчивость** (количественная, непрерывная) - вид изменчивости по количественному признаку, при которой в популяции встречаются все переходы от минимальной выраженности признака к максимальной. К.и. является обычно результатом действия большого числа генов и влияний среды.

**Концепция слитной наследственности** - представления о наследственности, согласно которым наследственное вещество родителей смешивается у потомков подобно двум взаиморастворимым жидкостям.

**Конъюгация** - попарное временное сближение гомологичных хромосом в мейозе, во время которого возможен обмен их гомологичными участками (кроссинговер).

**Корреляция** (от позднелат. *correlatio* - соотношение) - 1) взаимная связь, взаимозависимость, соотношение предметов или понятий; 2) статистическая мера связи, равная ковариации стандартизованных переменных; 3) в математической статистике - вероятностная или статистическая зависимость. В отличие от функциональной зависимости корреляция возникает тогда, когда зависимость одного из признаков от другого осложняется наличием ряда случайных факторов.

**Континуальная изменчивость** (количественная, непрерывная) - вид изменчивости по количественному признаку, при которой в популяции встречаются все переходы от минимальной выраженности признака к максимальной. К.и. является обычно результатом действия большого числа генов и влияний среды.

**Континуальные признаки** - признаки, демонстрирующие континуальную изменчивость. См. Континуальная изменчивость.

**"Кошмар Дженкина (Дженкинса)"** - основное возражение против эволюционной теории Ч. Дарвина, выдвинутое Ф. Дженкином (Дженкинсом). Ч. Дарвин придерживался теории слитной наследственности, согласно которой потомство наследует признаки промежуточного характера. Если это так, то в последующих поколениях изменчивость должна исчезать.

**Коэффициент интеллекта (IQ)** - Intelligence quotient, т.е. коэффициент интеллекта - отношение умственного возраста к хронологическому возрасту индивида, выраженное в процентах. К.и. сугубо относительный показатель: он отражает лишь уровень выполнения данного конкретного теста интеллекта и не может безоговорочно служить показателем развития интеллектуальных способностей обследуемого.

**Коэффициент конкордантности** - См. Конкордантность.

**Коэффициент корреляции** - математическая статистика для количественной оценки статистической связи между переменными. См. также Корреляция, Ковариация.

**Коэффициент наследуемости** - См. Наследуемость.

**Кроссинговер** (Перекрест) - взаимный обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к рекомбинации аллелей. Может иметь место в ходе мейоза.

**Кросс-корреляция** - в психогенетике способ подсчета фенотипических корреляций между двумя признаками, при котором в качестве коррелирующих переменных выступают значения первого признака у одного близнеца, а значения второго признака - у другого близнеца пары. Парамии родственных при подсчете кросс-корреляций могут служить не только близнецы.

**Латентные переменные** - переменные, не поддающиеся непосредственному измерению (например - генетические, средовые).

**Латентный период** - (в физиологии) время от момента раздражения до начала реакции.

**Лейкоциты** - бесцветные, разнообразные по функциям клетки крови животных и человека. Способны к амебоидному движению. Состав и количество лейкоцитов являются индикатором состояния здоровья человека.

**Лод-балл** - логарифм отношения правдоподобий, выражающий количественную оценку генетического сцепления.

**Локус** - местоположение гена (или конкретных аллелей) в хромосоме. Локусы количественных признаков - ЛКП (Quantitative Trait Loci) - полигенные системы, обеспечивающие непрерывную вариативность признака в популяции.

**Лонгитюд** - См. Лонгитюдное исследование.

**Лонгитюдное исследование** (от англ. longitude - долгота) - длительное и систематическое изучение одних и тех же испытуемых, позволяющее определять диапазон возрастной и индивидуальной изменчивости фаз жизненного цикла человека. Первоначально Л.и. (как метод "продольных срезов") складывалось в детской и возрастной психологии в качестве альтернативы господствовавшим методам определения состояний или уровней развития (методам "поперечных срезов"). Самостоятельная ценность Л.и. связывалась с возможностью предсказания дальнейшего хода психического развития.

**Маркер** - См. Генетический маркер.

**Материальный субстрат наследственности** - См. Хромосомы, ДНК.

**Материнский эффект** - наследуемость по материнской линии определенных признаков, связанная с влияниями цитоплазмы яйца, с внутриутробными влияниями, вскармливанием или уходом за потомством.

**Матричная РНК** - См. мРНК.

**Медиана** - (в статистике) такое значение признака, выше и ниже которого располагаются результаты 50% людей; эта величина делит выборку на две равные части.

**Мейоз** - двухступенчатое деление клеток, приводящее к редукции числа хромосом вдвое, т.е. к образованию из диплоидных клеток гаплоидных; имеет место при гаметогенезе.

**Меланхолик** - название одного из выделенных Гиппократом типов темперамента. Меланхоликом называют человека легко ранимого, склонного глубоко переживать даже незначительные неудачи, но внешне вяло реагирующего на окружающее.

**Менделевская генетика** - См. Менделизм.

**Менделевский закон** - См. Законы Менделя.

**Менделевское расщепление** - См. Законы Менделя.

**Менделизм** - учение о закономерностях наследования признаков организма, базирующееся на методе и законах Менделя. Термин "М." введен Р. Пеннетом в 1905 г.

**Мета-анализ** - статистический метод, который позволяет объединять результаты ряда исследований и определять, не выявляются ли в них важные тенденции. Процедура позволяет работать с большим числом исследований, часто противоречивых, выполненных разными авторами по определенной проблеме. Мета-анализ позволяет статистически оценивать вероятность значимых эффектов.

**Метаболизм** - обмен веществ, включающий всю совокупность физических и химических процессов, которые происходят в организме в течение жизни и обеспечивают его существование.

**Метод ассоциации** - в генетике один из подходов к картированию локусов количественных признаков (ЛКП). Использует принцип неравновесного сцепления (linkage disequilibrium) (или ассоциации). Метод анализа ассоциаций может обнаруживать ЛКП, которые отвечают за гораздо меньший процент вариативности, чем позволяет анализ обычного сцепления. Ассоциация есть корреляция между отдельными аллелями и признаками в популяции. М.а. предполагает сравнение аллелей гена-кандидата у индивидов, обладающих интересующим исследователей признаком, и индивидов, не обладающих данным признаком.

**Метод близнецов** - См. Близнецовый метод.

**Метод картирования ЛКП** - метод QTL (Quantitative Trait Loci - локусы количественных признаков - ЛКП). Метод картирования ЛКП основывается на исследовании ДНК у пар близких родственников, чаще всего сибсов. Сибсы имеют в среднем примерно 50% общих аллелей. В каждой конкретной паре сибсов совпадающие аллели будут отличаться. Предположим, мы выявили пару сибсов, которые имеют два общих аллеля. Эти сибсы оказались более похожими по какому-либо количественному признаку, чем сибсы, имеющие один общий аллель. Последние, в свою очередь, обнаружили большее сходство, чем те сибсы, у которых общих аллелей в этом локусе не было совсем. На основании этих наблюдений, мы можем предполагать, что этот ген влияет на интересующий нас количественный признак. Если разница в количестве совпадающих аллелей никак не отражается на количественных соотношениях признака у сибсов, значит тестируемый ген не имеет отношения к изучаемому признаку.

**Методы количественной генетики** - различные методические приемы, используемые в генетике для изучения наследственности количественных признаков.

**Метод полисимптомного сравнения** - один из методов диагностики зиготности близнецов, основанный на сопоставлении разнообразных признаков у партнеров пары. Оценка сходства и различия близнецов по многим параметрам позволяет более точно определить принадлежность конкретной пары к группе МЗ или ДЗ близнецов. Предложен Г. Сименсом в 1924 г.

**Метод приемных детей** - в психогенетике исследование усыновленных детей, их биологических и социальных родителей, а также родных и неродных сибсов в семьях с усыновленными детьми. Один из основных методов исследования (наряду с близнецовым и семейным) при применении генетико-эпидемиологического подхода. Предполагает сравнение биологических (имеющих общие гены) и социальных (имеющих общую среду) родственников. На основании анализа результатов оценки сходства и различий биологических и социальных родственников делаются выводы, касающиеся относительной роли наследственности и среды в детерминации вариативности изучаемого признака.

**МЗ близнецы** - См. Монозиготные близнецы.

**Митоз** - основной способ деления эукариотных клеток, сопровождающийся точным распределением реплицированных (см. Репликация) хромосом по дочерним клеткам, что обеспечивает их идентичность материнской клетке. М. сопровождает процессы роста и регенерации.

**Митотическое деление** - См. Митоз.

**Множественные аллели** - многообразные стойкие состояния гена, занимающего определенный локус хромосомы.

**Множественный аллелизм** - наличие у гена множественных аллелей.

**Мода** - (в статистике) наиболее часто встречающееся значение признака.

**Молекулярная генетика** - раздел генетики, предметом которого являются структурно-функциональная организация генетического аппарата клеток и механизм реализации наследственной информации. Начало М.г. положила разработка модели ДНК Уотсона-Крика.

**Молекулярно-генетические методы** - методы, используемые в молекулярной генетике.

**Молекулярный маркер** - См. Генетический маркер.

**Моногенный тип наследования** - тип наследования, при котором признак определяется только одним геном.

**Моногибридное скрещивание** - скрещивание организмов, отличающихся по одной паре альтернативных признаков.

**Монозиготные близнецы** (однойцевые, идентичные близнецы) - близнецы, развивающиеся из одного оплодотворенного яйца (зиготы) и имеющие поэтому идентичные генотипы.

**Морганида** - См. Сантиморганида.

**Морфогенез** - формообразование, возникновение новых форм и структур как в онтогенезе, так и в филогенезе организмов.

**Морфологический** - относящийся к форме и строению. См. Морфология.

**Морфология** (от греч. morphē - форма и ...логия) - (в биологии) наука о форме и строении организмов.

**Морфологический маркер** - См. Генетический маркер.

**мРНК** - Матричная РНК (мРНК) = информационная РНК (иРНК) - молекула РНК, содержащая информацию о последовательности аминокислот в белке; является транскриптом (см. Транскрипция) гена, кодирующего соответствующий белок.

**Мультифакториальный** - зависящий от действия множества факторов.

**Мультифакторный признак** (мультифакторное заболевание) - комплексные признаки или заболевания, развивающиеся в результате взаимодействия определенных комбинаций аллелей разных локусов и специфических воздействий факторов окружающей среды.

**Мутантный аллель** - аллель, измененный в результате мутации.

**Мутация** - внезапные естественные или искусственно вызванные изменения носителей наследственной информации организма, не связанные с процессом нормального перераспределения (рекомбинации) генов. Способность к М. присуща всем растительным и животным организмам и обуславливает одну из двух основных форм наследственной изменчивости - мутационную изменчивость. Различают три типа мутаций: генные, хромосомные и геномные.

**Мушка дрозофила** - См. Дрозофила.

**Мыши-нокауты** - лабораторные мыши, у которых обе копии какого-либо гена искусственно инактивированы.

**Наследственность** (англ. heredity) - свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.

**Наследуемость** (англ. heritability) - количественная характеристика, оценивающая вклад генотипической составляющей в популяционную изменчивость признака.

**Натурфилософия** - философия природы, умозрительное истолкование явлений природы.

**Невербальный** - не связанный с языком, речью. Термин используется в составных формах, чтобы выразить те задачи, процессы или ситуации, которые не относятся к специфически лингвистическим.

**Невротизм** (невротизм, нейротизм) - одна из шкал биологических черт личности в теории Г. Айзенка. Положительным полюсом этой шкалы является эмоциональная стабильность, отрицательным - эмоциональная нестабильность. См. также Экстраверсия-интроверсия.

**Негативная евгеника** - См. Евгеника.

**Негенетическая наследственность** - преемственность между поколениями, осуществляемая без участия генетических факторов, в частности, путем обмена информацией между поколениями в ходе обучения.

**Негомологичные хромосомы** - хромосомы, не являющиеся гомологами. См. Гомологичные хромосомы.

**Неинвазивная технология** - в биологии, физиологии и медицине характеристика устройств или методов исследования, не предполагающих повреждающего вмешательства.

**Нейробиология** - раздел биологии, предметом которого является изучение деятельности нервной системы.

**Нейрогенетика** - раздел генетики поведения, предметом которого является изучение наследственных механизмов деятельности нервной системы.

**Нейрогормоны** - биологически активные вещества, вырабатываемые нейросекреторными клетками нервной ткани. Поступают в кровь, лимфу, спинномозговую жидкость. Оказывают дистантное регулирующее длительное действие.

**Нейрогуморальная регуляция** - См. Гуморальная регуляция.

**Нейромедиаторы** (от лат. mediator - посредник) - нейротрансмиттеры, физиологически активные вещества, посредством которых в нервной системе осуществляются контактные межклеточные взаимодействия; вырабатываются нервными и рецепторными клетками, выделяются в синаптическую щель.

**Нейромодуляторы** - химические вещества, которые действуют как нейромедиаторы, но не ограничиваются синаптической щелью, а рассредотачиваются повсюду, модулируя действие многих нейронов в определенной области.

**Нейрон** - нервная клетка, основная структурная и функциональная единица нервной системы.

**Нейротрансмиттеры** - См. Нейромедиаторы.

**Норма реакции** - свойственный данному генотипу характер реакции на изменение условий среды.

**Нормальное распределение** - распределение вероятностей какой либо переменной, графическая форма которого напоминает плавную симметричную колоколообразную кривую.

**Нуклеиновые кислоты** - фосфорсодержащие биополимеры, состоящие из нуклеотидов. Содержат в качестве мономеров дезокси- или рибонуклеотиды. Соответственно, различают дезоксирибонуклеиновые кислоты (ДНК) и рибонуклеиновые кислоты (РНК). ДНК, как правило, являются двухцепочечными; РНК в основном одноцепочечные.

**Нуклеосома** - дисковидная структура, являющаяся элементарной единицей упаковки хромосомной ДНК в хроматине. Состоит из белка (гистона) и обернутой вокруг него двойной спирали ДНК.

**Нуклеотиды** - мономеры нуклеиновых кислот (ДНК, РНК). Состоят из азотистого основания, углеводного компонента и остатка фосфорной кислоты.

**Общая среда** (систематическая, разделенная, межсемейная) - те элементы среды, которые являются общими для сравниваемых родственников.

**Овальбумин** - белок, входящий в состав яичного белка.

**Овуляция** - у млекопитающих выход зрелых яйцеклеток из яичника в полость тела.

**Одаренность общая** - уровень развития общих способностей, определяющий диапазон деятельности, в которых человек может достичь больших успехов. О.о. является основой развития специальных способностей, но сама представляет собой независимый от них фактор. Предположение о существовании общей одаренности впервые выдвинул в 19 в. Ф. Гальтон.

**Однонуклеотидный полиморфизм** - полиморфизм, возникший в результате замены или потери отдельных нуклеотидов. Геномный полиморфизм представляет собой участки ДНК (функции которых могут быть в настоящее время неизвестны), варьирующие у отдельных индивидов. Любые изменения в ДНК ведут к возникновению генетического полиморфизма.

**Олигоген** (от греч. oligos - незначительный) - один из группы немногочисленных генов, детерминирующих какой-либо признак.

**Онтогенез** (англ. ontogenesis) - индивидуальное развитие особи, вся совокупность ее преобразований от зарождения (оплодотворения, отделения от материнской особи при бесполом размножении) до конца жизни.

**Оплодотворение** - слияние мужской и женской половых клеток, приводящее к образованию зиготы.

**Органогенез** - образование зачатков органов и их дифференцировка в процессе онто- или филогенеза.

**Особь** - неделимая единица жизни, морфофизиологическая единица, происходящая у видов с половым размножением из одной зиготы.

**Отрицательная ассортативность** - См. Ассортативность.

**Пангенезис** (от греч. pan - все и genesis - рождение, происхождение) - гипотеза Ч. Дарвина о механизме наследственности. Согласно теории П. все клетки организма выделяют мельчайшие частицы - геммулы, которые скапливаются в половых органах и образуют половые клетки.

**Панмиксия** - свободное скрещивание разнополых особей с разными генотипами в популяции.

**Перинатальный** - относящийся к периоду, начинающемуся за несколько недель до рождения ребенка, включающему момент его рождения, и заканчивающемуся через несколько недель после рождения.

**Перцептивный** - имеющий отношение к восприятию.

**Плацента** (placenta) - детское место; орган, расположенный внутри матки, образующийся во время беременности и осуществляющий связь зародыша с телом матери. При помощи плаценты эмбрион (и плод) прикрепляется к стенкам матки. Основная функция плаценты заключается в обеспечении эмбриона необходимыми питательными веществами, удалении продуктов его жизнедеятельности и осуществлении газообмена. Все это достигается благодаря тесному контакту между кровеносной системой матери и плода внутри плаценты. Кроме того, плацента выполняет функции железы, секретирующей человеческий хорионический гонадотропин, прогестерон и эстрогены, которые регулируют течение беременности у женщины.

**Плацентарный** - имеющий отношение к плаценте.

**Плейотронный эффект** - См. Плейотропия.

**Плейотропия** - множественное действие гена, его способность воздействовать на несколько признаков.

**Плодные оболочки** - См. Амнион, Хорион, Плацента.

**Поведение** (англ. behavior, behaviour) - извне наблюдаемая двигательная активность живых существ, включающая моменты неподвижности, исполнительное звено высшего уровня взаимодействия целостного организма с окружающей средой. П. представляет собой целенаправленную систему последовательно выполняемых действий. В генетике поведения П. рассматривается более широко, - как любые особенности человека и животных, связанные с деятельностью нервной системы.

**Позитивная евгеника** - См. Евгеника.

**Полигенный** - имеющий отношение к полигенам. См. Полигены.

**Полигены** - тип генов, отвечающих за существование количественной изменчивости. Полигены взаимодействуют по типу кумулятивной полимерии. В настоящее время признается существование тесно связанных кластеров П. - локусов количественных признаков (ЛКП).

**Полимерия** (аддитивное взаимодействие генов) - тип взаимодействия генов, при котором степень развития количественного признака определяется влиянием нескольких генов, действующих сходным образом (полимерные гены).

**Полимерные гены** - гены, действие которых на признак проявляется сходным образом.

**Полиморфизм** - наличие в пределах одного вида особей, резко отличающихся по какому-либо признаку, не имеющих переходных форм.

**Полинуклеотиды** - природные или синтетические биополимеры, состоящие из нуклеотидов. Природными П. являются нуклеиновые кислоты (ДНК, РНК).

**Полипептиды** - полимеры, построенные из аминокислот. Белки синтезируются на рибосомах в виде полипептидных цепей. Белок может состоять из нескольких полипептидных цепей, которые синтезируются отдельно и затем соединяются.

**Половые клетки** - См. Гаметы.

**Половые хромосомы** - у раздельнополых организмов хромосомы, определяющие различия в кариотипах у особей, принадлежащих разному полу. Различают гомогаметный пол - пол, имеющий две одинаковые П.х., называемые X-хромосомами, и гетерогаметный пол, имеющий либо одну X-хромосому (тип XO), либо пару различающихся П.х. (тип XY). У человека гомогаметным является женский пол, гетерогаметным - мужской.

**Полусибсы** - индивиды, имеющие одного общего родителя.

**Популяционный** - имеющий отношение к популяции. См. Популяция

**Популяция** - совокупность особей одного вида, обладающих общим генофондом и занимающих определенную территорию. Контакты между особями одной популяции происходят чаще, чем между особями разных популяций. Это проявляется в более высоком уровне панмиксии.

**Пороговый признак** - полигенный (см. Полигены) признак, проявляющийся лишь когда совокупность генетических и средовых факторов превышает определенный порог.

**Постнатальное развитие** (от лат. post - после и natalis - относящийся к рождению) - период развития живородящих животных и человека от момента рождения до смерти.

**Пренатальное развитие** (от лат. prae - перед и natalis - относящийся к рождению) - развитие зародыша (плода) живородящих животных и человека перед рождением. Термин "П.р." обычно применяют для обозначения поздних стадий эмбрионального развития млекопитающих.

**Признак** - элемент фенотипа, любой его идентифицируемый показатель.

**Пробанд** - субъект, относительно которого проводится генетическое исследование.

**Проект "Геном человека"** - широкомасштабное международное исследование генома человека, начатое в конце 1980-х г.

**Прокариоты** (доядерные) - организмы, клетки которых не имеют ограниченного мембраной ядра.

**Промотор** - участок молекулы ДНК, к которому присоединяются молекулы РНК-полимеразы, что сопровождается началом транскрипции соответствующих генов.

**Протеины** (белки) - высокомолекулярные органические соединения, состоящие из одной или нескольких полипептидных цепей, построенных из остатков аминокислот (в основном 20 аминокислот). Играют ключевую роль в жизнедеятельности организмов и характеризуются чрезвычайно высоким структурным и функциональным разнообразием. Существуют 4 уровня структурной организации белков.

**Процессинг** - комплекс процессов образования зрелых молекул РНК и белков в клетке. У эукариот П. мРНК включает этап вырезания интронов и образования зрелой молекулы в результате сплайсинга.

**Психическая депривация** - См. Депривация.

**Психогенетика** - область знаний, находящаяся на пересечении генетики и психологии и изучающая взаимодействие генетических (наследственных) и средовых факторов в формировании межиндивидуальной и межгрупповой вариативности психических, психофизиологических и некоторых поведенческих свойств человека (в западной литературе чаще используют термин behavioral genetics - генетика поведения, включающий и поведение животных).

**Психодиагностика** (англ. psychodiagnostics; от греч. psyche - душа + diagnosis - распознавание, определение) - наука и практика постановки психологического диагноза, т.е. выяснения наличия и степени выраженности у человека определенных психологических признаков. Синоним - психологическая диагностика. Объектом П. могут

выступать навыки, умения, общие и специальные способности, динамические характеристики психических процессов, психические состояния, мотивы, потребности, интересы, черты личности и др.

**Психометрика** - область психологии, которая изучает теоретические и методологические проблемы измерений во всех др. областях психологии; разрабатывает математические модели для методов психологического измерения (напр., модель Терстоуна, модель многомерного шкалирования, модель латентных черт, факторный анализ); определяет формальные требования для экспериментальной проверки психометрических свойств (валидности, надежности и других) разнообразных методов психологического, в т.ч. психодиагностического, измерения. Термин "п." появился в 1-й пол. XVII в. в трудах нем. философа Х. Вольфа. Синоним - психометрия.

**Психотизм** - одна из шкал, входящая в различные патохарактерологические опросники.

**Психофизиология** - пограничная область психологии, изучающая роль всей совокупности биологических свойств, и прежде всего свойств нервной системы, в детерминации психической деятельности и устойчивых индивидуально-психологических различий. Многие психофизиологи понимают свою науку в более узком смысле - исследование нервных (нейронных) механизмов психической деятельности.

**Различающаяся среда** (случайная, неразделенная, внутрисемейная) - те элементы среды, которые не совпадают у сравниваемых родственников.

**Разлученные близнецы** - дети от многоплодной беременности, с раннего возраста воспитывавшиеся раздельно (в разных семьях и т.п.).

**Ранние гены** - гены, демонстрирующие быструю, но преходящую активацию в ответ на действие различных сигналов из внутриклеточной и экстраклеточной среды. Их продукты являются факторами транскрипции и регулируют экспрессию других генов.

**Расщепление** - появление в потомстве гибрида особей с разными генотипами (Р. по генотипу) или генотипически обусловленное различие потомков по проявлению признака (Р. по фенотипу).

**Регрессия** - в статистике один из методов определения связи между варьирующими признаками, позволяющий устанавливать причинно-следственные отношения.

**Регуляторный ген** (ген-регулятор) - ген, продуктом которого является белок-репрессор, контролирующий транскрипцию других генов.

**Редукционное деление** - См. Мейоз.

**Редупликация** - См. Репликация.

**Рекомбинация** - перераспределение генетического материала родителей в потомстве, приводящее к наследственной комбинативной изменчивости.

**Репликация** - процесс самовоспроизведения молекул нуклеиновых кислот (см. ДНК, РНК), сопровождающийся наследственной передачей точных копий генетической информации.

**Рестриктазы** - ферменты бактериального происхождения, распознающие специфические нуклеотидные последовательности длиной от 4 до 10 пар нуклеотидов и "разрезающие" молекулу ДНК в этом месте.

**Рецептор дофамина** - специфический белок, вступающий в реакцию с дофамином.

**Рецессивность** - отсутствие фенотипического проявления одного из аллелей у гетерозиготной особи.

**Рецессивный аллель** - аллель, кодирующий признак, который проявляется только у особей, несущих этот аллель в гомозиготном состоянии.

**Реципрокный** (от лат. *reciprocus*) - взаимный.

**Решетка Пеннета** - двухмерная таблица для определения сочетаемости аллелей, происходящих из генотипов родителей и соединяющихся при слиянии материнской и отцовской гамет. Предложена Р. Пеннетом в 1906 г.

**Рибонуклеиновые кислоты** (РНК) - нуклеиновые кислоты, полимеры, состоящие из рибонуклеотидов, содержащие в качестве углеводного компонента рибозу, а в качестве

азотистых оснований аденин, гуанин, урацил и цитозин. Участвуют в реализации генетической информации. Различают несколько разновидностей РНК: матричные (мРНК), или информационные (иРНК), рибосомальные (рРНК), транспортные (тРНК). (См. также ДНК, мРНК, Нуклеиновые кислоты, Нуклеотиды, Транскрипция, Трансляция).

**Рибосома** - органоид клетки, осуществляющий биосинтез белка.

**РНК** - См. Рибонуклеиновые кислоты (РНК).

**Родословная** - генеалогическая схема, изображающая некоторые характеристики родственных особей в ряду поколений.

**Сайт** - любая пара нуклеотидов в двухцепочечной молекуле ДНК; местоположение точечной мутации.

**Сангвиник** - название одного из четырех типов темперамента, выделенных Гиппократом. Сангвиник - человек живой, подвижный, быстро отзывающийся на окружающие события, сравнительно легко переживающий неудачи и неприятности.

**Сантиморганида** - единица измерения расстояния на генной карте. Названа в честь Т. Моргана. 1 сМ соответствует расстоянию между генами, рекомбинация между которыми происходит с частотой 1 %.

**Сахарный диабет** - эндокринно-обменное заболевание, связанное с недостатком инсулина или снижением его действия, в результате чего нарушаются все виды обмена веществ.

**Секвенирование** - определение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК или последовательности аминокислот в белке.

**Семейное исследование** - исследование родственников в семьях.

**Семейный метод** - в генетике метод, предполагающий сравнение сходства и различий между родственниками в семьях по интересующему признаку.

**Сенсомоторная реакция** - двигательная реакция в ответ на действие сенсорного раздражителя.

**Сенсорная чувствительность** - способность организма воспринимать действие раздражителей с помощью специальных образований, называемых рецепторами.

**Сенсорный** (от лат. sensus - чувство, ощущение) - имеющий отношение к области ощущения.

**Серотонин** - биогенный амин, медиатор нервной системы, гормон. Нейроны, использующие серотонин в качестве медиатора, называются серотонинэргическими. С. участвует в регуляции многих форм поведения, процессов сна, терморегуляции и других функций.

**Сиамские близнецы** - обозначение врожденного уродства близнецов, обусловленного соединением каких-либо частей их тела. С.б. имеют общую систему кровообращения. Название дано по синдрому, описанному у близнецов по имени Чанг и Энг из Таиланда (ранее - Сиам).

**Сиблинги** - См. Сибсы.

**Сибс пробанд** - один из сибсов, относительно которого проводится исследование и сравнение тех или иных признаков.

**Сибсы** (сиблинги) - потомки одних и тех же родителей (братья и сестры). Имеют 50 % общих генов.

**Синапсы** (от греч. synapsis - соединение, связь) - специализированные функциональные контакты между возбудимыми клетками (нервными, мышечными, секреторными), служащие для передачи и преобразования нервных импульсов.

**Синдром ХУУ** - наследственное заболевание, связанное с наличием в кариотипе мужчины лишней Y-хромосомы. Является результатом нерасхождения половых хромосом при гаметогенезе.

**Синдром гиперактивности** - См. Гиперактивность детская.

**Синдром Дауна** - наследственное заболевание, связанное с системным нарушением развития. Обусловлено наличием в кариотипе лишней 21 хромосомы. Больные с С.Д.

имеют характерную внешность и множественные пороки развития, характеризуются значительной умственной отсталостью. С.Д. является одним из наиболее распространенных наследственных заболеваний человека.

**Синдром хрупкой Х-хромосомы** (синдром ломкой Х-хромосомы, синдром Мартина-Белла, Х-сцепленная умственная отсталость) - сцепленное с полом наследственное заболевание человека, сопровождающееся умственной отсталостью. Название синдрома объясняется особой формой строения Х-хромосомы, которая имеет хорошо заметную перетяжку на конце длинного плеча. Это рецессивное заболевание передается с Х-хромосомой через мать, поэтому частота заболевания у мальчиков гораздо выше, чем у девочек. В связи с тем, что симптомы заболевания разнообразны, часто ставится ошибочный диагноз (шизофрения, ранний детский аутизм, эпилепсия, синдром дефицита внимания и гиперактивности). Генетический механизм заболевания связан с экспансией тринуклеотидных повторов (CGG - цитозин-гуанин-гуанин) в соответствующем перетяжке участке Х-хромосомы.

**Синестезия** - состояние, при котором сенсорный опыт, обычно связанный с одной модальностью, возникает под действием другой модальности. Например, некоторые звуки могут вызывать у некоторых людей цветовые ощущения.

**Скрещивание** - процесс объединения генетического материала двух особей.

**Скрининг** - просеивание, просматривание, отбор.

**Соматическая мутация** - мутация, возникающая в соматической клетке и ведущая (в случае ее нелетального характера) к возникновению клеточного клона (участка ткани, органа) с генотипом, отличающимся от генотипа соседних нормальных клеток. С.м. ведут к мозаицизму. Результатом соматической М. может быть появление мозаичных пятен на радужной оболочке глаза, белых, лишенных пигмента пятен на коже и т.д. С.м. по наследству не передаются.

**Соматические клетки** - клетки тела (не гаметы).

**Социальность** - общительность.

**Сперматозоид** (спермий) - зрелая гаплоидная мужская половая клетка.

**Сплайсинг** - форма процессинга предшественников мРНК у эукариот; в результате С. происходит удаление интронов и объединение экзонов в зрелую мРНК.

**Среда** - в широком смысле - все факторы внешнего воздействия на развитие индивидуума. В психогенетике принято выделять среду общесемейную и индивидуальную. Общесемейная среда различна в разных семьях. Индивидуальная среда, наоборот, различна у разных членов семьи и потому снижает их сходство. Она делится на систематическую и несистематическую. К систематической индивидуальной среде относится, например, пол ребенка, номер (порядок) его рождения, отношения с другими членами семьи, внесемейные связи и т.д.; к несистематической - болезни, случайные события и т.д.

**Средовая дисперсия** - статистическая величина, оценивающая долю фенотипической вариативности (см. Фенотипическая изменчивость) признака в популяции, возникающую исключительно за счет вариативности среды. (См. также Дисперсия, Генетическая дисперсия, Фенотипическая дисперсия).

**Средовая изменчивость** (модификационная изменчивость) - изменчивость, вызванная факторами среды и не связанная с генетическими изменениями. В основе популяционной С.и. лежит разный характер реакции генотипов на изменение окружающих условий (см. Норма реакции).

**Средовая корреляция** - особый тип корреляций, используемый в биометрической генетике для выяснения средовых причин статистической связи между количественными признаками. Высокие средовые корреляции позволяют предположить, что в основе фенотипических корреляций может лежать общий средовой контроль обоих признаков.

**Средовое влияние** - влияние факторов среды на фенотипическую изменчивость признака.

**Средовые условия** - в количественной генетике условия среды, влияющие на выраженность признака.

**Средовые факторы** - в количественной генетике факторы среды, влияющие на вариативность признака.

**Стероидные гормоны** - группа физиологически активных веществ (половые гормоны, кортикостероиды и др.), регулирующих процессы жизнедеятельности у животных и человека. У позвоночных С.г. синтезируются из холестерина в коре надпочечников, клетках Лейдига семенников, в фолликулах и желтом теле яичников, а также в плаценте. С.г. содержатся в составе липидных капель в цитоплазме в свободном виде. В связи с высокой липофильностью С.г. относительно легко диффундируют через плазматические мембраны в кровь, а затем проникают в клетки-мишени.

**Структурный белок** - любой белок, основной функцией которого является поддержание формы и структуры клеток.

**Структурный ген** - любой ген, кодирующий какую-либо полипептидную цепь или молекулу РНК, включая регуляторные гены, которые кодируют продукты, определяющие экспрессию других генов.

**Субкомпонент** (подкомпонент) - одна из составляющих чего-то целого.

**Субпопуляция** - одна из составных частей популяции.

**Сцепление генов** - явление совместного (сцепленного) наследования генов, расположенных в одной хромосоме.

**Сцепление с полом** - локализация гена на одной из половых хромосом.

**Таламус** (от греч. thalamos - комната, покой) - зрительные бугры, наиболее молодая центральная часть промежуточного мозга, развитие которой тесно связано с формированием коры больших полушарий мозга. Расположен между средним мозгом и корой. В составе Т. выделяют специфические, ассоциативные и неспецифические ядра. Специфические ядра - важнейшие переключательные структуры соматических и висцеральных систем, ассоциативные - проецируются на эволюционно самые молодые корковые формации - лобные и теменные, неспецифические ядра - проецируются диффузно на обширные корковые зоны, повышают возбудимость корковых нейронов и способность к ответам на поступающие импульсы.

**Талант** - высокий уровень развития способностей, проявляющийся в творческих достижениях.

**Тельце Барра** - интенсивно красящаяся структура, наблюдающаяся в ядрах разных типов клеток у самок млекопитающих. Представляет собой сильно спирализованную и поэтому неактивную X-хромосому. Инактивация одной из X-хромосом происходит случайным образом.

**Теппинг-тест** (от англ. tap - постукивать), - одна из распространенных двигательных проб, направленная на измерение скоростных характеристик. При выполнении теппинг-теста от испытуемого требуется выполнять постукивание в максимально возможном или удобном для него темпе.

**Тета-ритм** - ритмическая составляющая электроэнцефалограммы с частотой 4-8 Гц.

**Тимин** - пиримидиновое основание, комплементарное аденину. Входит в состав ДНК. См. Азотистые основания.

**Транскрипция** - биосинтез молекул РНК на соответствующих участках ДНК, первый этап реализации генетической информации в живых клетках. Осуществляется с помощью специального фермента - РНК-полимеразы.

**Транслокация** - тип хромосомной перестройки, заключающийся в переносе одного из участков хромосомы в новое (необычное) место.

**Трансляция** - синтез полипептидных цепей белков по матрице мРНК, происходящий на рибосомах, - заключительный этап реализации генетической информации.

**Триггер** - запускающий (пусковой) механизм.

**Триплет** - См. Кодон.

**Трофические факторы** (от греч. *trophē* - пища, питание) - вещества, обеспечивающие рост, развитие и функционирование систем организма. Предполагается, что нервная система оказывает регулирующее влияние на структурно-химическую организацию органов и тканей, их рост и развитие через воздействие на обмен веществ. Механизмы действия Т.ф. во многом еще не раскрыты.

**Фактор роста нервов** - трофический фактор, первым идентифицированный в нервной системе. Стимулирует процессы роста в нервных клетках, увеличивает выживаемость нейронов в периоды их естественной гибели.

**Факторы транскрипции** - вспомогательные белки, влияющие на ход транскрипции.

**Фенилаланин** - одна из аминокислот. См. Аминокислота.

**Фенилкетонурия** - наследственное заболевание человека, характеризующееся нарушением миелинизации нервных волокон, судорогами, умственной отсталостью и др., обусловлено нарушением обмена фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Поддается лечению путем назначения специальной диеты.

**Фенилтиомочевина (ФТМ)** - белое кристаллическое вещество. В генетике человека известно тем, что способность ощущать вкус ФТМ является наследственным признаком. Оказалось, что признак наследуется по Менделю. Рецессивные гомозиготы (tt) не ощущают вкус ФТМ, тогда как гетерозиготы (Tt) и гомозиготы с доминантными аллелями (TT) считают ФТМ горьким веществом. Этот тип вкусового полиморфизма свойствен не только человеку, но и большинству приматов.

**Фенотип** - совокупность всех признаков особи в каждый конкретный момент ее жизни. Ф. формируется при участии генотипа под влиянием условий среды. Ф. есть частный случай реализации генотипа в конкретных условиях.

**Фенотипическая вариативность** - См. Фенотипическая дисперсия.

**Фенотипическая дисперсия** - статистическая величина, с помощью которой оценивается размах вариативности какого-либо количественного признака в популяции. (См. также Дисперсия, Генетическая дисперсия, Средовая дисперсия).

**Фенотипическая изменчивость** - изменчивость фенотипов в популяции. Возникает за счет вариативности генотипов и средовых условий.

**Фенотипическая корреляция** - корреляция между признаками (см. Корреляция).

**Ферменты** (энзимы, биокатализаторы) - специфические белки, присутствующие во всех живых клетках и играющие роль биологических катализаторов.

**Флегматик** - один из четырех типов темперамента, выделенных Гиппократом. Флегматик - медлительный, невозмутимый человек с устойчивыми стремлениями и более или менее постоянным настроением, со слабым внешним выражением душевных состояний.

**Флуктуация** - колебание.

**Фобические расстройства** (фобии, от греч. *phobos* - страх) - навязчивые состояния страха, объектом которого могут быть различные предметы или события.

**Формула Игнатьева** - формула для вычисления коэффициента наследуемости на основе коэффициентов корреляции близнецов:  $h^2 = 2 (R_{M3} - R_{D3})$ .

**Формула Хольцингера** - формула для вычисления коэффициента наследуемости на основе коэффициентов конкордантности близнецов:  $h^2 = C_{M3} - C_{D3} / 100 - C_{D3}$ .

**Фрагильная X-хромосома** - См. Синдром фрагильной X-хромосомы.

**Фрустрация** (от лат. *frustratio* - обман, тщетное ожидание) - психическое состояние, вызванное неуспехом в удовлетворении потребности, желания. Состояние Ф. сопровождается различными отрицательными переживаниями: разочарованием, раздражением, тревогой, отчаянием и др. Ф. возникают в ситуациях конфликта, когда, например, удовлетворение потребности наталкивается на непреодолимые или трудно преодолимые преграды. Высокий уровень Ф. приводит к дезорганизации деятельности и снижению ее эффективности.

**ФТМ** - См. Фенилтиомочевина.

**Функциональная геномика** - раздел геномики, предметом которого является идентификация функций отдельных участков генома. См. Геномика.

**Хиазма** - визуально наблюдаемое проявление кроссинговера, заключающееся в перекрещивании гомологичных участков хромосом в мейозе.

**Химеры** - мозаичные организмы, сочетающие в себе клетки, ткани и органы различных организмов. В основе образования Х. лежит объединение клеток, происходящих от разных зигот.

**Холерик** - название одного из четырех типов темперамента, выделенный Гиппократом. Х. - человек быстрый, порывистый, способный отдаваться делу с исключительной страстностью, но неуравновешенный, склонный к бурным эмоциональным вспышкам (аффектам), резким сменам настроения.

**Хорея Гентингтона** - тяжелое наследственное (доминантное) нейродегенеративное заболевание, характеризующееся постепенным началом (обычно в возрасте 35-50 лет) и сочетанием прогрессирующих гиперкинезов и психических расстройств. Частота встречаемости - 1:10000 населения. Сопровождается личностными расстройствами, деменцией и др.

**Хорион** - наружная зародышевая оболочка, полностью окружающая эмбрион. Образуется из трофобласта и плотно соединяется с аллантаоисом; покрыт богатыми кровеносными сосудами ворсинками, которые врастают в слизистую оболочку матки, образуя плаценту.

**Хроматида** - полухромосома, одна из двух копий реплицировавшейся хромосомы, соединенных в области центромеры. По сути, Х. является дочерней хромосомой.

**Хроматин** - комплекс, составляющий хромосомы эукариот и состоящий из ДНК и белков.

**Хромосомы** - органоиды клеточного ядра, являющиеся носителями генетической информации и определяющие наследственные свойства клеток и организмов.

**Хэндлинг** (от англ. hand - рука) - процедура, которую часто используют при изучении влияния раннего опыта на поведение животных; заключается в том, что детенышей мышей и крыс в течение первых трех недель после рождения регулярно берут в руки. Оказалось, что, став взрослыми, такие животные проявляют большую любознательность и эмоциональность, чем интактные, не получавшие хэндлинга животные, даже если хэндлинг ограничивался трехминутными эпизодами.

**Цитогенетика** - область генетики, изучающая закономерности наследственности и изменчивости на уровне клетки и субклеточных структур (гл. обр. хромосом).

**Цитозин** - пиримидиновое основание, комплементарное гуанину. Входит в состав ДНК. См. Азотистые основания.

**Цитоплазма** - обязательная часть клетки, заключенная между плазматической мембраной и ядром. Ц. включает структурно обособленные частицы: органеллы и различные включения. Пространство между ними заполнено водным раствором различных солей и органических веществ, среди которых преобладают белки.

**Чистая линия** - генотипически однородное потомство, получаемое в результате самоопыления или самооплодотворения от одной особи. Ч.л. представляет собой группу организмов, гомозиготных по большинству генов. Иногда Ч.л. называют инбредные линии. (См. также Инбредная линия.)

**Шизофрения** (от греч. schizo - расщепляю, раскалываю + phren - душа, ум, рассудок) - психическое заболевание, которое протекает хронически в виде приступов или непрерывно, приводит к характерным однотипным изменениям личности с дезорганизацией психических функций. В качестве единого заболевания это расстройство было выделено нем. психиатром Э. Крепелином (1896), который назвал его "dementia graecox" (раннее слабоумие). Рос. психиатр В. Х. Кандинский (1887) описал подобное заболевание под названием "идеофрения", а С. С. Корсаков (1891) - под названием "дизнойя". Название "Ш." дал швейцарский психиатр Э. Блейлер.

Риск заболевания Ш. особенно высок в подростковом возрасте (в 3-4 раза выше, чем на

протяжении всей остальной жизни). На возраст 10-19 лет приходится 31-32% дебютов Ш.; риск заболевания у мальчиков в 1,5 раза выше, чем у девочек.

**Шунт** - соединяющий две анатомические трубчатые структуры путь, по которому из одной в другую отводится кровь или какая-либо иная жидкость.

**Экзогамия** - неассортативное (см. Ассортативность) скрещивание в пределах популяции, более частое скрещивание неродственных особей, чем этого можно было бы ожидать при случайном подборе пар. Э. приводит к увеличению гетерозиготности популяции.

**Экзогенный** - происходящий или вырабатываемый вне организма или какой-либо его части.

**Экзон** - у эукариот участок гена, в котором закодирована информация для синтеза соответствующего продукта гена (белка). Э. чередуются с некодирующими фрагментами гена - интронами. Э., в отличие от интронов, полностью представлены в молекуле зрелой мРНК.

**Экспрессия гена** - проявление действия гена в организме в форме специфического для него признака. Э.г. свидетельствует о его активности, сопровождающейся процессами транскрипции и трансляции.

**Экстраверсия-интроверсия** (англ. extraversion; от лат. extra - вне, intro - внутрь + versio - поворот; буквально: обращенный вовне или вовнутрь) - экстраверсия- комплексное свойство (комплекс черт) личности, стандартно описываемое как склонность к широким, разнообразным социальным контактам (коммуникабельность, общительность, разговорчивость), ориентация не на внутренний, а на внешний мир. К комплексу черт экстраверта относят также оптимизм, импульсивность, беспечность, непостоянство. Противоположным полюсом является интроверсия - обращенность вовнутрь, стремление избегать социальных контактов, погруженность в свои собственные мысли.

**Экстраверты** - люди с выраженными чертами экстраверсии. См. Экстраверсия-интроверсия.

**Электрофорез** - направленное перемещение заряженных частиц в дисперсионной среде под действием электрического поля. В генетике Э. широко используется для разделения макромолекул - белков, нуклеиновых кислот и др.

**Электроэнцефалограмма (ЭЭГ)** - См. Электроэнцефалография.

**Электроэнцефалография** - метод записи колебаний электрической активности различных отделов головного мозга. Получаемая в результате кривая носит название электроэнцефалограммы (ЭЭГ). ЭЭГ отражает состояние головного мозга. Электроэнцефалография применяется для исследовательских и диагностических целей (например, для диагностики эпилепсии).

**Элиминация** - удаление, устранение, уничтожение, исключение.

**Эмбриогенез** - этап онтогенеза от зиготы до вылупления из яйца. У млекопитающих ранние стадии онтогенеза до завершения органогенеза.

**Эмбриология** - в узком смысле - наука о зародышевом развитии организмов, в широком - наука об индивидуальном развитии (онтогенезе).

**Эмбрион** (зародыш) - животный организм на ранней стадии своего развития. У человека данный термин применяется по отношению к организму, находящемуся в матке и развивающемуся в ней в течение первых восьми недель беременности; за это время формируются все его основные органы.

**Эндогамия** - неассортативное (см. Ассортативность) скрещивание в пределах популяции, преимущественное спаривание родственных особей. Э. приводит к увеличению гомозиготности популяции.

**Эндогенный** - происходящий из организма или выработанный в организме.

**Эпигенез** - одна из теорий о зародышевом развитии организмов, предполагающая, что развитие представляет собой процесс последовательного возникновения новообразований. В современной биологии и генетике развития под эпигенезом подразумевают единый системный процесс развития, в котором происходит последовательное развертывание

генетической информации при участии нейрогуморальных, гормональных, средовых и других факторов.

**Эпидемиология** - медицинская наука, изучающая закономерности возникновения и распространения заразных болезней в человеческом обществе, разрабатывающая методы их профилактики и ликвидации. Генетическая эпидемиология изучает генетическую структуру популяций и распространенность наследственных болезней в популяциях.

**Эпилепсия** - хронически текущее, склонное к прогрессированию нервно-психическое заболевание множественной этиологии (ведущую роль в возникновении Э., по всей видимости, играют генетические факторы), которое проявляется 2 основными группами симптомов: пароксизмальными расстройствами (припадками) и психическими нарушениями.

**Эпистаз** - тип взаимодействия между неаллельными (см. Аллель) генами, при котором действие одного из них (гипостатического) подавляется действием другого (эпистатического).

**Этиология** - 1) наука о причинах возникновения различных заболеваний; 2) причина заболевания.

**Эукариоты** (ядерные) - организмы, клетки которых содержат оформленные ядра. К эукариотам относятся все высшие животные и растения. (См. также Прокариоты.)

**Эффект доминирования** - См. Доминантность.

**Эффект эпистаза** - См. Эпистаз.

**ЭЭГ** - См. Электроэнцефалография.

**Яйцеклетка** (яйцо) - женская половая клетка. Содержит диплоидный набор хромосом и питательные вещества, необходимые для развития зародыша.