

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО  
ОБРАЗОВАНИЯ «ВОЛГОГРАДСКИЙ  
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ» МИНИСТЕРСТВА  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Кафедра Молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

по дисциплине «Методы и объекты генетического анализа»

Тема: «Логика, принцип и этапы генетического анализа.»

Студент

Коскина Я.В.

Преподаватель

Замарин А.А.

Волгоград, 2021

## Мутации гемоглобина.

- ▶ Если замена аминокислоты происходит на поверхности молекулы гемоглобина, то это мутация первого класса подобные мутации обычно не сопровождаются развитием тяжелой патологии, и болезнь протекает бессимптомно исключение составляет серповидно-клеточная анемия.
- ▶ При замене аминокислоты вблизи гема нарушается связывание кислорода—это мутация второго класса, сопровождающаяся развитием болезни.
- ▶ Если замена происходит во внутреннем участке молекулы гемоглобина, говорят о третьем классе мутации; подобные мутации приводят к нарушению пространственной структуры и соответственно функции гемоглобина.



# Изучение биохимических различий между нормальной и мутантными формами.

- Анализ аминокислотных последовательностей мутационно измененных белковых цепей гемоглобина позволил выявить несколько наследственных дефектов
- Гемоглобинозы- заболевания, в основе их лежат изменения белковых цепей гемоглобина
- Так, при серповидно-клеточной анемии у человека аномальный гемоглобин вследствие мутации отличается от нормального заменой только одной аминокислоты (глутаминовой кислоты на валин).

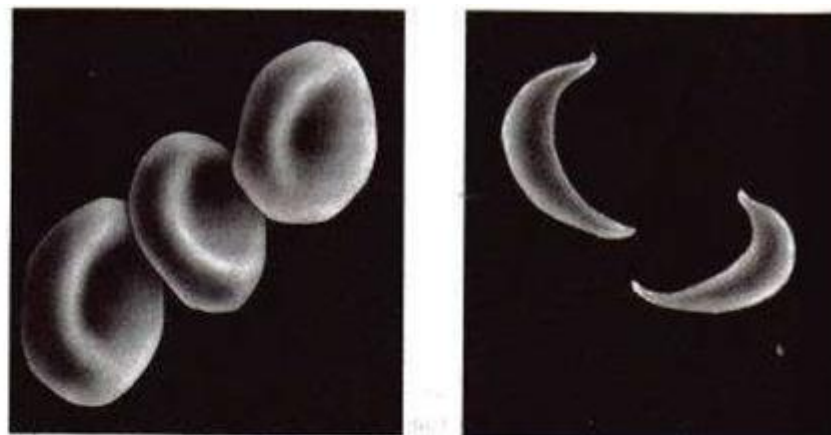
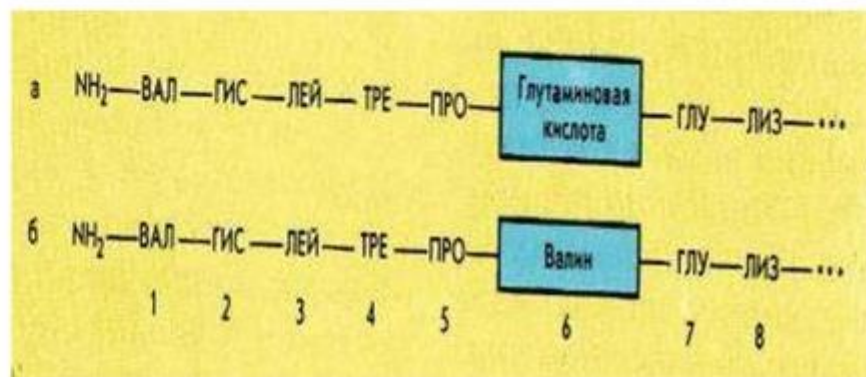
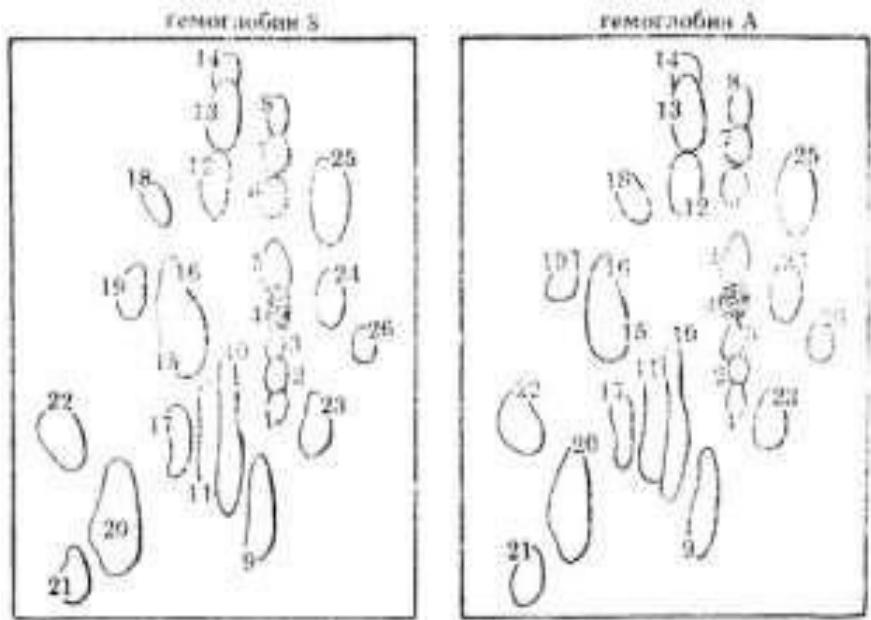


Рис. 39. Электроно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов



- Получают пептидные карты, на которых в определенном порядке располагаются пятна, соответствующие отдельным пептидам. Пятна на пептидных картах гемоглобина А (HbA) здоровых людей и гемоглобина S (HbS) больных серповидноклеточной анемией практически идентичны, за одним исключением: в HbA присутствует пептид, которого нет в гемоглобине больных HbS.



фенотип	генотип	электрофореграмма образца гемоглобина →	обнаружен гемоглобин
здоровый	HbA/HbA		A
гетерозиготный носитель	HbA/HbS		A и S
больной	HbS/HbS		S

► Таким образом, сбалансированный, отрегулированный метаболизм нормальных клеток нарушается. У мутантов накапливаются в больших количествах определенные метаболиты или, наоборот, их количество резко уменьшается. Именно эта особенность изменения метаболизма используется для анализа биохимических механизмов неаллельных взаимодействий.