

Міністерство освіти і науки України
Департамент науки і освіти
Харківської обласної державної адміністрації
Комунальний заклад
«Харківська гуманітарно-педагогічна академія»
Харківської обласної ради

І. П. Упатова

ОСНОВИ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

Практикум

Харків,
2019

УДК 378.016:575.16 (076.5)

У 66

Укладач:

Упатова І. П., доктор педагогічних наук, доцент, професор кафедри природничих дисциплін

Рецензенти:

Молчанюк О. В., кандидат педагогічних наук, доцент, професор кафедри природничих дисциплін КЗ «Харківська гуманітарно-педагогічна академія» ХОР;

Пальчик О. О., кандидат сільськогосподарських наук, доцент кафедри природничих дисциплін КЗ «Харківська гуманітарно-педагогічна академія» ХОР

У 66 Упатова І. П. Основи біології та генетики людини : практикум / **І. П. Упатова.** – Харків, 2019. – 101 с.

Дидактичні матеріали практикуму «Основи біології та генетики людини» розраховані на аудиторну та самостійну навчальну роботу студентів закладів вищої освіти і мають на меті сформувані в них уявлення про основні закономірності успадкування ознак і їх ролі в онтогенетичному розвитку живих організмів.

УДК 378.016:575.16 (076.5)

*Затверджено на засіданні науково-методичної Ради
КЗ «Харківська гуманітарно-педагогічна академія» ХОР*

*Протокол № ____ від 27. 08. 2019 р.
Голова НМР _____ А. А. Харківська*

© КЗ ХГПА, 2019
© Упатова І. П., 2019

ЗМІСТ

ПЕРЕДМОВА	4
ЗМІСТ НАВЧАЛЬНОЇ ПРОГРАМИ КУРСУ «ОСНОВИ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ»	6
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 1. ЛЮДИНА ЯК ВІДКРИТА БІОЛОГІЧНА СИСТЕМА	
Лекція 1. Людина як відкрита біологічна система	10
Лекція 2. Анатомія та фізіологія людини	11
Самостійна робота № 1. Цитологія. Анатомія та фізіологія людини.	12
Лекція 3. Біологічні основи поведінки людини та його біосоціальної природи. Типи ВНД людини. Формування особистості.	14
Самостійна робота № 2. Організм людини як відкрита, цілісна саморегульована біологічна система	15
Семінарське заняття № 1. Порушення вищої нервової діяльності людини та їх вплив на організм і формування особистості	17
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 2. МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ Й МІНЛИВОСТІ. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ	
Лекція 4. Генетика як наука про спадковість і мінливість	19
Практична робота № 1. Молекулярні основи спадковості та мінливості	20
Самостійна робота № 3. Розв'язання тестових завдань за темою «Молекулярні основи спадковості»	21
Лекція 5. Молекулярні основи спадковості	23
Практична робота № 2. Розв'язання задач з молекулярної біології. Реалізація генетичної інформації	25
Самостійна робота № 4. Розв'язання задач з молекулярної біології	26
Семінарське заняття № 2. Реалізація генетичної інформації	26
Лекція 6. Цитологічні основи спадковості	28
Практична робота № 3. Цитологічні основи спадковості	34
Самостійна робота № 5. Цитологічні основи спадковості	36
Лекція 7. Генетичні основи онтогенезу	38
Самостійна робота № 6. Генетичні основи онтогенезу	40
Семінарське заняття № 3. Молекулярні та цитологічні основи генетики	41
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 3. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. МІНЛИВІСТЬ	
Лекція 8. Основи класичної генетики	43
Практична робота № 4. Розв'язання задач на взаємодію алельних генів	46
Семінарське заняття № 4. Зчеплене успадкування. Кросинговер. Генетика статі	49
Самостійна робота № 7. Розв'язання задач з генетики	54
Лекція 9. Тема. Генотип як цілісна система	56
Практична робота № 5. Розв'язання задач на взаємодію неалельних генів	62
Семінарське заняття № 5. Тема. Генотип як цілісна система	64
Лекція 10. Мінливість, її причини, види і методи вивчення	66
Практична робота № 6. Модифікаційна мінливість. Побудова варіаційного ряду та кривої	69
Самостійна робота № 8. Розв'язання тестових завдань	72
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 4. ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ. ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ	
Лекція 11. Людина як об'єкт генетичних досліджень	74
Семінарське заняття № 6. Вроджені і спадкові аномалії. Спадкові захворювання	75
Самостійна робота № 9. Розв'язання тестових завдань	79
Семінарське заняття № 7. Генетика людини	80
Самостійна робота № 10. Вади розвитку людини. Розв'язання типових задач на визначення типу мутацій	85
Семінарське заняття № 8. Основи психогенетики	88
Лекція 12. Популяційна генетика людини	89
Самостійна робота № 11. Розв'язання тестових завдань	92
Література	96
Додатки	99
Післямова	101

Передмова

Дидактичні матеріали практичного навчального посібника «Основи біології та генетики людини» розраховані на аудиторну та самостійну навчальну роботу студентів закладів вищої педагогічної освіти і мають на меті сформувати в студентів уявлення про основні закономірності успадкування ознак і їх ролі в онтогенетичному розвитку людини.

Дидактичні матеріали практичного навчального посібника «Основи біології та генетики людини» розроблені відповідно до навчальної програми, розраховані на аудиторну та самостійну навчальну роботу студентів закладів вищої педагогічної освіти і мають на меті сформувати в студентів уявлення про основні закономірності успадкування ознак і їх ролі в онтогенетичному розвитку живих істот.

Основне завдання змісту дидактичних матеріалів практикуму полягає в тому, щоб створити умови для ефективної організації освітнього процесу студентів, повноцінної і об'єктивної оцінки їх навчальних досягнень.

Дидактичні матеріали охоплюють чотири модулі навчальної програми: ЗМ № 1. «Людина як відкрита біологічна система», ЗМ № 2. «Молекулярні та цитологічні основи спадковості та мінливості. Генетичні основи онтогенезу»; ЗМ № 3. «Закономірності успадкування ознак. Мінливість», ЗМ № 4. Генетика людини. Основи психогенетики».

Навчальне видання включає плани лекційних і семінарських занять, завдання для семінарських і практичних занять, самостійних робіт із метою перевірки кінцевого рівня предметної компетентності з кожного модуля: контрольні питання, тестові завдання, для закріплення теоретичних знань студентам пропонується розв'язання генетичних задач.

Дидактичні завдання практикуму сприяють засвоєнню студентами основ класичної генетики, генетики людини та психогенетики, що має виключне значення для майбутніх психологів, які є універсальними і притаманні всім живим організмам; закони спадковості необхідні для розуміння питань спадкової патології, стану здоров'я аномальної дитини, організації оптимальних умов адаптації дитини до мікросоціального середовища, для правильної організації роботи з дітьми.

Виконання навчальних завдань орієнтує студентів на активну пізнавальну діяльність, самостійну творчу працю та вміння розв'язувати задачі з молекулярної біології, генетики, селекції.

Дидактичний практикум має компіляційний характер, у ньому втілюється авторський підхід до структури і викладу навчальної дисципліни «Основи біології та генетики людини». Укладання завдань для організації освітнього процесу студентів стало можливим завдяки використанню наукових розвідок багатьох науково-педагогічних фахівців. Перелік основних авторів подано в списку літератури до лекційних, семінарських і практичних занять. Укладачі просять вибачення за відсутність покликів у тексті та висловлюють вдячність усім фахівцям за їхні ідеї, покладені в основу цього видання. Задачі з генетики підібрані з використанням навчальних джерел авторів :

Адріанов В. Л. Збірник задач з генетики: збірник/ за заг. ред. д.п.н., професора В. В. Вербицького. Київ, «НЕНЦ», 2017. 95 с.

Воробець З. Д., Матвієнко Я. В., Сергієнко Л. М., Чупашко О. Я., Воробець Н. М., Ткаченко О. Р., Корчинська О. С., Першин О. І. Практикум з біології. Львів: ПП Кварт, 2008. 189 с.

Карташова І. І. Біологічна задача: зміст, розв'язання, методика використання: Навчально-методичний посібник. Херсон: ПП Вишемирський В. С., 2015. 104 с.

Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Від молекул нуклеїнових кислот до людини / Генетичні задачі з методикою розв'язання: навчально-методичний посібник. Видання друге, доповнене та перероблене. Херсон: Айлант, 2005. 156 с.

Маруненко І. М., Неведомська Є. О. Основи біології та генетики: навчально-методичний посібник з питань проведення практичних і самостійних робіт. Київський університет імені Бориса Грінченка, 2014. 68 с.

Марценюк І. М. Генетика : робочий зошит до виконання практичних робіт для здобувачів вищої освіти ступеня «бакалавр». Миколаїв : МНАУ, 2017. 56 с.

Ніколайчук В. І., Надь Б. Б. Збірник задач з генетики : навчальний посібник з дисципліни «Генетика». Ужгород: Патент, 2001. 177 с.

Тимчик О. В., Маруненко І. М. Збірник задач з генетики людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ, 2016. 99 с.

Виконання дидактичних завдань практикуму при вивченні курсу «Основи біології та генетики людини» сприятиме формуванню в студентів системи понять, які є базовими для вивчення дисциплін психолого-педагогічного циклу, «Вікової анатомії, фізіології, гігієни», «Невропатології», «Основ дефектології».

Укладені дидактичні матеріали можуть бути корисними викладачам біологічних дисциплін, учителям біології, магістрам, аспірантам.

ЗМІСТ НАВЧАЛЬНОЇ ПРОГРАМИ КУРСУ «ОСНОВИ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ»

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 1 ЛЮДИНА ЯК ВІДКРИТА БІОЛОГІЧНА СИСТЕМА

Рівні організації функціонування біологічних систем. Людина як відкрита біологічна система.

Фактори еволюції людини. Місце людини в системі органічного світу.

Анатомія, фізіологія та гігієна людини: будова та функціонування органів, їх систем та організму в цілому. Системи органів організму людини та нейроендокринні механізми їх регуляції.

Біологічні основи поведінки людини та біосоціальної природи формування особистості. Типи ВНД людини.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 2. МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ ТА МІНЛИВОСТІ. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

Генетика як наука про спадковість і мінливість. Генетика як наука про спадковість і мінливість. Предмет генетики. Поняття: спадковість, успадкування, мінливість організмів, ознака і властивість. Теоретичні та практичні завдання генетики та її значення. Роль генетики у підготовці психолога.

Історія виникнення та основні етапи розвитку генетики. Місце генетики в системі природничих наук. Методи вивчення спадковості та мінливості (гібридологічний, цитологічний, мутаційний, популяційний, онтогенетичний, молекулярно-генетичний).

Типи спадковості (ядерна, неядерна, акаріотична). Типи успадкування (моногенне, полігенне, залежне від статі, зчеплене зі статтю, обмежене статтю, кріс-крос-успадкування). Успадковуваність.

Типи мінливості (кількісні і якісна, фенотипова і генотипова).

Рівні організації спадкового апарату: молекулярний, цитологічний, онтогенетичний (Гени. Взаємодія алельних і неалельних генів. Хромосома як носій спадкової інформації. Каріотип. Фенотип. Генотип.)

Молекулярні основи спадковості. Поняття про нуклеїнові кислоти, ген. Хімічний склад, структура та види нуклеїнових кислот. Роль ДНК у спадковості. Генетичний код і його властивості.

Загальна характеристика молекулярно-генетичних процесів в клітині. Реплікація ДНК. Етапи реплікації. Концепція «один ген-один фермент» та її сучасна оцінка.

Біосинтез білка – основа реалізації спадкової інформації.

Види РНК в клітині. Транскрипція. Процесінг. Сплайсінг пр- мРНК у еукаріотів. Трансляція. Етапи трансляції. Біосинтез білка на рибосомах. Регуляція активності генів. Модель оперона. Схема Жакоба-Моно.

Цитологічні основи спадковості. Клітина – елементарна одиниця життя. Клітинна мембрана та цитоплазма. Будова ядра та його роль ядра в спадковості. Морфологія хромосом. Теломери. Кінетохор. Клітинний цикл. Хімічний склад, будова, реплікація та розподіл хромосом. Гетеро- і еухроматин. Нуклеосоми. Ультраструктурна організація хромосом.

Поняття про диплоїдний та гаплоїдний набір хромосом. Функції хромосом. Молекулярна і надмолекулярна організація хромосом. Організація і функція генотипів еукаріотів. Поділ клітин. Гаметогенез. Кон'югація та кросинговер хромосом, їх значення.

Генетичні основи онтогенезу. Поняття онтогенез, онтогенетична мінливість. Функційні зміни хромосом в онтогенезі. Час дії гена. Фактори диференційної активації генів. Еквівалентність і тотіпотентність клітинних ядер. Трансплантація ядер, окремих частин і експресивність генів. Тератогенез. Можливість керування онтогенезу.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 3

ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. МІНЛИВІСТЬ

Основи класичної генетики. Дослідження Г. Менделя. Генетична символіка. Поняття домінантність, рецесивність, гомозиготність, гетерозиготність, генотип, фенотип, ген і алель, гомологічні хромосоми, гаплоїдність, диплоїдність.

Генетичний аналіз та його методи (гібридологічний, цитологічний, мутаційний, популяційний, онтогенетичний, молекулярно-генетичний).

Закономірності спадковості. Успадкування ознак при моногібридному, ди- і полігібридному схрещуваннях.

Моногібридне схрещування. Закон однорідності і реципрокності. Закон розщеплення. Правило частоти гамет.

Дигібридне схрещування. Закон незалежного комбінування ознак. Цитологічні основи менделевського розщеплення.

Схрещування зворотні (бекрос), реципрокні й аналізуючі. Взаємодія алельних генів: неповне домінування, кодомінантність (множинний алелізм, генетика груп крові), полігібридне схрещування (загальні формули). Умови, які забезпечують прояв менделевських закономірностей. Статистичний характер розщеплення. Принципи спадковості, які впливають із законів успадкування, відкритих Менделем.

Характерні особливості зчепленого успадкування. Повне і неповне зчеплення. Кросинговер. Групи зчеплення. Генетичні карти. Основні положення хромосомної теорії спадковості Т. Моргана.

Генотип як цілісна система. Плейотропія. Взаємодія алельних і неалельних генів. Типи неалельної взаємодії генів. Епістатична взаємодія генів. Полімерія. Типи полімерії. Особливості успадкування кількісних ознак. Цитоплазматична спадковість. Основні закономірності функціонування генів у еукаріотів. Роль генотипу і середовища у формуванні фенотипу.

Закономірності мінливості, її причини і методи вивчення. Класифікація форм мінливості. Неспадкова мінливість організмів. Побудова варіаційного ряду і варіаційної кривої.

Спадкова мінливість організмів як основа еволюції. Комбінативна мінливість, механізм її виникнення, значення в еволюції та селекції. Мутаційна мінливість: виникнення, класифікація, властивості мутацій. Гені мутації. Множинний алелізм. Молекулярний механізм генних мутацій. Репарація ДНК. Хромосомні перебудови – аберації (внутрішньохромосомні і міжхромосомні. Мутагенна дія іонізуючих випромінювань. Мутагенна дія хімічних сполук. Антимутагени. Мутації та рекомбінації. Поняття генетичної і генної інженерії.

Закон гомологічних рядів спадкової мінливості М. І. Вавілова. Геномні мутації. Поліплоїдія, анеуплоїдія, виникнення поліплоїдів.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 4 ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ. ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Генетика людини. Людина як об'єкт генетичних досліджень. Поліморфізм виду *Homo sapiens*, його причини. Методи генетики людини: генеалогічний, цитологічний, близнюковий, біохімічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.

Визначення статі і його типи. Ауtosомні і статеві хромосоми. Хромосомний механізм визначення статі. Гомогаметна і гетерогаметна стать. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю. Докази хромосомного визначення статі. Балансова теорія. Співвідношення статей в онтогенезі. Можливість штучної регуляції співвідношення статей в потомстві. Особливості X– та Y– хромосом. Компенсація доз генів. Статевий хроматин. Диференціація і перевищення статі в онтогенезі. Роль гормонів у цьому процесі. Природне і штучне перевизначення статі.

Вроджені і спадкові аномалії. Генні та хромосомні мутації. Хромосомні хвороби. Фактори, що їх викликають. Молекулярні (генні) хвороби людини, їх причини. Типи успадкування генних ознак зчеплених із ауtosомами (ауtosомно-домінантні, ауtosомно-рецесивні) та статтю. Генетичні аспекти злякисного росту клітин. Гетероплоїдія за статевими хромосомами та ауtosомами. Медико-генетичне консультування, його значення для діагностики і прогнозування спадкових хвороб. Актуальні завдання медичної генетики.

Психогенетика. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. Основні етапи розвитку психогенетики. Методи психогенетичних досліджень.

Психогенетика індивідуальних відмінностей. Психогенетика геніальності.

Психогенетика сенсорних здібностей. Психогенетика аномальної та девіантної поведінки.

Генетика розумової відсталості. Форми олігофренії. Синдром Рада. Фенілкетонурія. Гомоцистеїнурія. Галактоземія, фруктозурія і сукрозурія. Гарголізм. Арахнодактилія. Хвороба Лоренса–Муна–Барде–Біля. Хвороба Дауна. Синдром Шерешевського-Тернера Синдром Трипл-Х Синдром Клайнфельтера. Синдром дубль-У.

Генетика психічних розладів. Інбридинг. Аутизм. Генетичні моделі успадкованого аутизму. Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю. Шизофренія. Маніакально-депресивні психози. Генетика органічних уражень. Хвороба Альцгеймера. Хвороба Паркінсона. Епілепсія. Хвороба Феллінга. Хвороба Тея-Сакса.

Злочинність як генетична основа аномалій поведінки Злочинність. Алкоголізм. Генетика алкоголізму. Генетика наркоманії. Генетика паління. Гомосексуалізм. Генетика розладів самоконтролю людини. Гемблінг. Анорексія. Булімія.

Психофізіологічні дослідження інтелекту. Психофізіологічні дослідження інтелекту. Індивідуальні особливості інтелекту. Вікова динаміка інтелекту. Структура родини та інтелект. Психологічні особливості родини Ефект Флінна або інтелектуальна акселерація. Наслідування IQ. Психогенетика окремих здібностей. Взаємодія генотипу і середовища. Психогенетика геніальності. Генетичні, вікові й статеві особливості особистості.

Популяційна генетика людини. Поняття: популяція, генофонд, ідеальна і реальна популяція. Частоти генів і генотипів в популяціях.

Методи вивчення структури популяцій. Елементи популяційно-генетичного методу в антропогенетиці. Генетична гетерогенність природних популяцій, її визначення і оцінка.

Класична і балансова модель структури менделевської популяції. Генетична структура й динаміка автогамних популяцій.

Рівновага в популяції. Закон Харді – Вайнберга для генних частот. Фактори генетичної динаміки популяцій і мікроеволюція.

Генетичні процеси в сучасних популяціях людини. Проблема неспецифічної генетичної стійкості людського організму і її значення для профілактичної медицини.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 1

ЛЮДИНА ЯК ВІДКРИТА БІОЛОГІЧНА СИСТЕМА

ЛЕКЦІЯ 1

ЛЮДИНА ЯК ВІДКРИТА БІОЛОГІЧНА СИСТЕМА

Мета : Систематизувати знання про властивості живої матерії, рівні організації живого, проаналізувати і довести єдність усього живого на Землі з наукової точки зору; навести аргументи, щодо людини як відкритої біологічної системи; виховувати пізнавальний інтерес до дисципліни.

План:

1. Поняття про біологічні системи.
2. Властивості живої матерії.
3. Рівні організації функціонування біологічних систем.
4. Людина як відкрита біоенергетична та духовно-інформаційна система
5. Саморегуляція на рівні клітин і соматичному рівні. Саморегуляція серця
6. Нервова регуляція
7. Гуморальна регуляція
8. Саморегуляція на психологічному рівні. Біополе.
9. Філогенез. Місце людини в системі органічного світу.
10. Докази і рушійні сили еволюції людини (антропогенезу).

Терміни: система, відкрита система, відкрита біологічна система, цілісність, стійкість, гомеостаз, саморегуляція, самовідновлення, клітинна будова, дискретність і цілісність, метаболізм, подразливість, ритмічність, спадковість, мінливість, рост, розвиток; молекулярний рівень, клітинний рівень, тканинний, органний, організмний рівень, популяційно-видовий рівень, біогеоценотичний рівень, біосферний рівень; антропогенез

Література:

1. Кемп П. Введение в биологию : перевод с английского / Под ред. Ю. И. Полянского. – М. : Мир, 1988. – 671 с.
2. Слюсарев, А. О. Біологія: підруч. для студ. мед. спец. вузів / А. О. Слюсарев, С. В. Жукова; переклад з рос. В. О. Мотузного. – К.: Вища шк., 1992. – 422 с.
3. Столяренко В. Е. Антропология – система наук о человеке: Учеб. пособие. – 2-е изд. перераб. и доп. – Ростов н/Д: Феникс, 2004. – 384 с.
4. Юсипіва Т. І. Курс лекцій із дисципліни «Основи біології та генетики людини» / Т. І. Юсипіва. – Д.: РВВ ДНУ, 2011. – 88 с.

ЛЕКЦІЯ 2

АНАТОМІЯ ТА ФІЗІОЛОГІЯ ЛЮДИНИ

Мета: висвітлити особливості будови і функції клітин, тканин, органів, систем органів і організму в цілому в міру його росту і розвитку. Розглянути дані комплексних досліджень особливості функціонування мозку людини з врахуванням генетичних факторів, їх формування, вегетативних функції, енергетичного обміну, рухової функції, ступеня морфофункціонального розвитку ендокринної системи, визначення рівня соматичного розвитку. Особливу увагу приділити системному аналізу формування нейро- і психофізіологічних функцій в онтогенезі людини.

План

1. Структурна та функціональна організація клітин.
2. Життєві властивості клітини (метаболізм, рост, поділ клітин, руйнування)
3. Тканини (епітеліальні, сполучні, м'язові і нервова), їх будова і функції.
4. Органи, фізіологічні та функціональні системи.
5. Будова та функціонування органів, їх систем та організму в цілому.
6. Системи органів організму людини та нейроендокринні механізми їх регуляції.
7. Формування нейро- і психофізіологічних функцій в онтогенезі людини.

Терміни: клітина, органоїди, метаболізм, цитогенез (ріст і розвиток клітин), мітоз, амітоз, мейоз, стовбурові клітини (тотипотентні, плюрипотентні, уніпотентні); апоптоз, некроз.

Стовбурові клітини за своїми можливостями (потенцією) поділяють на такі основні категорії: 1) тотипотентні клітини – клітини, які можуть диференціюватися в будь-який тип клітин організму і з яких може утворитися цілий організм (наприклад, зигота, бластомери); 2) плюрипотентні клітини – клітини, які також можуть дати початок кожному типу клітин, але новий організм з них утворитися вже не може (наприклад, мезенхімні клітини, які дають початок клітинам крові, хрящової, кісткової та гладкої м'язової тканин); 3) уніпотентні клітини – клітини, які можуть перетворюватися лише на клітини одного типу (наприклад, клітини епітелію шкіри, сперматогоніїв).

Література:

1. Антипчук Ю. П., Вожик Й. Б., Лебедева Н. С., Луніна Н. В. Анатомія і фізіологія дитини (з основами шкільної гігієни). Практикум. – К.: Вища школа, 2010.
2. Лановенко О. Г. Біологія людини: Збірник різнорівневих тестових завдань. Херсон, 2010 – 116 с.
3. Людина: Навч. посіб. з анатомії та фізіології. – 2-ге вид. / За ред. Т. Сміт. – Л.: БаК, 2002. – 240 с.
4. Очкурєнко О.М., Федотов О.В. Анатомія людини з основами гістології і ембріології. – К.: Вища школа, 2014. – 255с.
5. Фомин Н.А. Физиология человека: Учебное пособие для студентов фак. физ. воспитания пед. ин-тов. – М.: Просвещение, 2012. – 320 с.

САМОСТІЙНА РОБОТА № 1

ЦИТОЛОГІЯ. АНАТОМІЯ ТА ФІЗІОЛОГІЯ ЛЮДИНИ.

Розв'язання тестових завдань. Виберіть правильну відповідь:

1. Наука, яка вивчає методи здорового способу життя, називається: 1) анатомією; 2) фізіологією; 3) валеологією.
2. Біологія людини, як комплексна наукова дисципліна, використовує дані: 1) медицини, гігієни, психології, екології людини, цитології та гістології; 2) фізіології та анатомії, генетики, ембріології, біохімії і біофізики; 3) дані всіх цих наук.
3. Анатомія – це наука, що вивчає: 1) будову і форму організму, його органів та систем; 2) життєві функції організму, його окремих органів і систем; 3) адаптацію організму до навколишнього середовища.
4. Фізіологія – це наука, що вивчає: 1) будову і форму організму, його органів і систем; 2) життєві функції організму, його окремих органів і систем; 3) формування, збереження, зміцнення і відновлення здоров'я людини.
5. Науку, що вивчає будову і функції клітин, називають: 1) гістологією; 2) цитологією; 3) анатомією.
6. Науку, що вивчає будову і функції тканин, називають: 1) гістологією; 2) цитологією; 3) анатомією.
7. Єдиною структурною і функціональною одиницею рослин, тварин та людини є: 1) тканина; 2) клітина; 3) система органів.
8. Сукупність клітин, подібних за будовою, походженням і функціями, та міжклітинної речовини – це: 1) система органів; 2) тканина; 3) група тканин.
9. Частина тіла, яка має певні форму, будову, функцію і займає певне місце в організмі, називається: 1) клітиною; 2) тканиною; 3) органом.
10. До хімічних елементів, що становлять 96 % загальної маси тіла людини, належать: 1) вода; 2) білки, жири, вуглеводи; 3) гідроген, оксиген, нітроген, карбон.
11. Будову тіла людини вивчає: 1) фізіологія; 2) анатомія; 3) гігієна.
12. Які неорганічні сполуки є у клітині? 1) білки, вуглеводи; 2) вода, кислоти, мінеральні солі, двооксид карбону; 3) жири, нуклеїнові кислоти, солі кальцію.
13. Які органічні сполуки є у клітині? 1) білки, жири, вуглеводи; 2) вода, кислоти; 3) двооксид карбону, кисень.
14. Вміст води в організмі людини становить у середньому (від маси тіла, %): 1) 50; 2) 65; 3) 80.
15. У клітині вода виконує функції: 1) основи внутрішнього середовища організму, розчинника, забезпечення терморегуляції та осмотичних процесів; 2) каталізатора хімічних реакцій; 3) забезпечення повітрям.
16. Органічні речовини, які містять у собі найбільший запас енергії, – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) ліпіди.
17. Органічні речовини, що беруть участь у збереженні, передачі та реалізації спадкової інформації, – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) нуклеїнові кислоти.
18. За хімічною природою ферменти – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) ліпіди.
19. Посмугована м'язова тканина забезпечує: 1) мимовільне скорочення скелетних м'язів; 2) мимовільне скорочення м'язів внутрішніх органів; 3) скорочення стінок кровоносних судин.
20. Непостійними утвореннями клітини є: 1) пластиди; 2) включення; 3) ядрця.
21. Органели, що виконують функцію травної системи клітини, – це: 1) рибосоми;

2) мітохондрії; 3) лізосоми.

22. Органели, які є «енергетичними станціями» клітини, – це: 1) мітохондрії; 2) рибосоми; 3) комплекс Гольджі.

23. Тканина, здатна до збудження та проведення збудження, – це: 1) м'язова; 2) нервова; 3) епітеліальна.

24. Якою системою є анатомічне і функціональне об'єднання органів, що виконують спільну функцію? 1) анатомічною; 2) фізіологічною; 3) функціональною.

25. Серцевий м'яз утворений: 1) нервовою тканиною; 2) посмуговою м'язовою тканиною; 3) непосмуговою м'язовою тканиною.

26. Основна маса АТФ клітини утворюється в: 1) рибосомах; 2) мітохондріях; 3) хлоропластах.

27. Які органели беруть участь у синтезі білків? 1) рибосоми; 2) мітохондрії; 3) лізосоми.

28. Різновиди м'язової тканини: 1) посмугована та непосмугована; 2) хрящова та щільна волокниста; 3) сіра та біла речовина.

29. Нервова тканина утворена: 1) нервами; 2) нейронами та нейроглією; 3) непосмугованими волокнами.

30. Для якої тканини характерні процеси виникнення і проведення нервових імпульсів? 1) м'язової; 2) нервової; 3) сполучної.

31. Різновидом якої тканини є хрящова тканина? 1) м'язової; 2) нервової; 3) сполучної.

32. Якою тканиною утворені кістки? 1) нервовою; 2) м'язовою; 3) сполучною.

33. Які речовини додають міцності кістковій тканині? 1) мінеральні солі; 2) осеїн; 3) вуглеводи.

34. Непосмугована м'язова тканина забезпечує: 1) мимовільне скорочення скелетних м'язів; 2) мимовільне скорочення м'язів внутрішніх органів; 3) скорочення серцевого м'яза.

35. Якими тканинами утворене внутрішнє середовище організму? 1) епітеліальною; 2) м'язовою; 3) сполучною.

36. Клітини якої тканини беруть участь в утворенні імунітету? 1) епітеліальної; 2) нервової; 3) сполучної.

37. Полісахаридами є: 1) глікоген, крохмаль; 2) глюкоза, фруктоза; 3) АТФ, АДФ.

38. До складу ядра входять: 1) каріоплазма, ядерце, хроматин; 2) пластиди, мітохондрії; 3) кристи, тилакоїди.

39. Характерними ознаками функціональної системи є: 1) об'єднання двох органів, має пристосувальний характер; 2) взаємоузгоджене об'єднання органів або фізіологічних систем, має пристосувальний характер; 3) до складу входить лише одна система органів.

40. Характерними особливостями сполучної тканини є: 1) мала кількість міжклітинної речовини, здатність виконувати трофічну функцію; 2) велика кількість міжклітинної речовини, здатність утворювати залози; 3) клітини щільно прилягають одна до одної, мають товсті стінки.

41. Характерними особливостями ферментів є: 1) ліпідна природа, їх дія не залежить від температури навколишнього середовища; 2) вуглеводи, є носіями спадкової інформації; 3) білкова природа, їх дія специфічна, залежить від температури навколишнього середовища.

42. Біологічно активними речовинами є: 1) гормони; 2) мінеральні солі; 3) вуглеводи.

ЛЕКЦІЯ 3

БІОЛОГІЧНІ ОСНОВИ ПОВЕДІНКИ ЛЮДИНИ ТА ЙОГО БІОСОЦІАЛЬНОЇ ПРИРОДИ. ТИПИ ВНД ЛЮДИНИ. ФОРМУВАННЯ ОСОБИСТОСТІ

Мета: схарактеризувати вчення про ВНД, яке розкриває основу і закономірності психічної діяльності людини. Довести значення цих закономірностей як важливих засад для глибокого вивчення й осмислення процесу формування особистості, поведінки людей, їх адаптації і соціалізації.

План:

- Біосоціальна природа особистості.
- Біологічні основи поведінки людини.
- Рефлекторна діяльність. Безумовні та умовні рефлекси.
- Рефлекторна дуга.
- Гальмування умовних рефлексів.
- Психофізіологічні особливості людини.
- Вища нервова діяльність людини.
- Властивості ВНД: сила нервових процесів, рухливість, урівноваженість.
- Типи вищої нервової діяльності.
- Темперамент.
- Характер.
- Обдарованість і здібність.
- Сигнальні системи.
- Мова, мислення, свідомість,.
- Психофізіологічні особливості людини: сприйняття, увага, пам'ять, її процеси.
- Емоції, емоційні реакції та стани.
- Сон і його значення.
- Формування особистості.

Література:

1. Антипчук Ю. П., Вожик Й. Б., Лебедева Н. С., Луніна Н. В. Анатомія і фізіологія дитини (з основами шкільної гігієни). Практикум. – К.: Вища школа, 2010.
2. Кучеров І. С. Фізіологія людини і тварин: Навч. Посібник. – К.: Вища шк., 2011. – 327 с.
3. Сидоренко П.І. та ін. Анатомія та фізіологія людини: підручник. – 2-ге вид. – К.: Медицина, 2009. – 248 с.
4. Старушенко Л.І. Анатомія та фізіологія людини: підручник. – К.: Здоров'я, 2003. – 336 с.
5. Фізіологія з основами анатомії людини / За ред. Л.М. Малоштан. – Х.: НФаУ: Золоті сторінки, 2003. – 432 с.
6. Фомин Н.А. Физиология человека: Учебное пособие для студентов фак. физ. воспитания пед. ин-тов. – М.: Просвещение, 2012. – 320 с.

САМОСТІЙНА РОБОТА № 2

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

Тест. Організм людини як відкрита, цілісна, саморегульована біосистема.

I. Замість крапок вставте пропущені слова.

1. Усі біологічні системи проходять певні часові етапи: утворення, розвиток, ... , руйнування (старіння) та перетворення.
2. Подразливість – здатність відповідати на вплив умов ... та зміни внутрішнього середовища.
3. Адаптація – здатність ... до умов навколишнього середовища.
4. Клітина – найменша біологічна система, здатна до самовідновлення, ... та розвитку.
5. Саморегуляція організму людини як ... біологічної системи полягає в здатності регулювати функціональну активність організму, спрямовану на підтримання
6. Соціальні фактори – ... , ... , ... , ... – сприяли перетворенню людини із суто біологічного виду в біосоціальний вид –
7. Людина відноситься до класу ... , ряду ... , родини... .
8. Усі процеси в організмі людини регулюються за допомогою двох механізмів: ... та ... , які складають єдину систему регуляції.
9. Вставити пропущені слова: нервова регуляція включається... , діє
10. Сигналом служить ..., відповідь на нього чітко локалізована, тому на ... реагує певний орган.
11. Гуморальна регуляція включається ... , діє ...
12. Сигналом для гуморальної регуляції служать хімічні речовини – ... , на їхню дію реагує весь організм.
13. Гормон, який регулює рівень глюкози у крові продукується залозою.
14. Фізіологічна система – це система , тісно пов'язаних між собою і діючих узгоджено, а функціональна система – це система складається з ... або ... систем, об'єднаних для виконання загальною

II. Знайти правильну відповідь, запишіть літеру, якою вона позначена:

15. Епітеліальна тканина складається з: а) клітин з короткими і довгими відростками; б) м'язових волокон; в) клітин, які щільно прилягають одна до одної; г) рихло розміщених клітин, між якими знаходиться міжклітинна речовина; д) клітин, які активно рухаються й утворюють псевдоподії.
16. Біологічна програма організму людини визначає: а) будову та фізіологічні особливості; б) формування особистості людини; в) соціальну сутність людини; г) взаємовідносини людини з оточуючим середовищем.
17. Соціальна програма розвитку людини визначає: а) розвиток анатомічних особливостей людського організму; б) фізіологічні особливості людського організму; в) формування особистості під впливом оточуючих її умов та людей; г) спадкову інформацію, задовану в нуклеїнових кислотах; д) послідовність розвитку органів людини в онтогенезі.
18. До гуморальних факторів людини відносяться: а) біологічно активні речовини, гормони, вода; б) антитіла, вода, лізоцим; в) біологічно активні речовини, антитіла; г) антитіла, жовч, лізоцим, вода.

19. В якому органі утворюються хімічні речовини, які посилюють опірність організму до інфекцій та стимулюють процес кровотворення?: а) у підшлунковій залозі; б) у спинному мозку; в) у легенях; г) у нирках.

20. Органи складаються з різних тканин, але в будь-якому органі обов'язково є: а) кровоносні судини і нерви; б) м'язова тканина і залози; в) кістки і кровоносні судини; г) нерви і скелетні зв'язки.

21. Яка з наведених нижче систем органів не утворює функціональної системи під час швидкого бігу? а) опорно-рухова; б) нервова в) дихальна; г) кровоносна; д) травна.

22. Що таке функціональна система?: а) об'єднання органів для виконання певної функції; б) частина тіла, що має певну форму і будову та виконує одну або декілька функцій; в) сукупність клітин і міжклітинної речовини, подібних за будовою, походженням та функціями; г) тимчасове об'єднання систем органів для досягнення корисного для організму результату.

23. Причиною утворення функціональної системи в людини є: а) сталість функціональних систем; б) нездатність систем органів здійснювати свої функції поодиночі; в) здійснення різних процесів через ту ж саму функціональну систему; г) утворення функціональних систем з тих самих систем органів.

24. Знайдіть три твердження, які характеризують безумовні рефлекси: а) набуваються протягом життя; б) передаються у спадок; в) є індивідуальними; г) є видовими; д) за них відповідає кора великих півкуль; е) за них відповідають нижче розташовані відділи мозку.

III. Відкриті завдання з розгорнутою відповіддю. Відповіді необхідно викладати в логічній послідовності, використовуючи біологічні терміни і поняття.

1. Порівняти нервову і гуморальну регуляцію функцій. Пояснити значення нейрогуморальної регуляції в узгодженні функцій організму зі змінами довкілля.

2. Наведіть шляхи забезпечення гомеостазу організму людини. Чому організм людини є біологічною системою?

3. Як відбувається нервова, гуморальна, імунна регуляція діяльності організму, які забезпечують йому стале функціонування?

4. Наведіть біологічні адаптивні ритми людини (зовнішні та внутрішні), їх роль у забезпеченості здатності організму до підтримування сталості внутрішнього середовища і пристосування до змін довкілля, засоби підвищення адаптаційних можливостей організму людини.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 1

ПОРУШЕННЯ ВИЩОЇ НЕРВОВОЇ ДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ ТА ЇХ ВПЛИВ НА ОРГАНІЗМ І ФОРМУВАННЯ ОСОБИСТОСТІ

Мета: проаналізувати особливості вищої нервової діяльності дітей і підлітків; оцінити вплив чинників оточуючого середовища на виникнення порушень вищої нервової діяльності людини та їх вплив на організм і процес формування особистості, її соціалізації; ознайомитись зі способами відновлення функціонального стану нервової системи.

Література:

1. Анатомія, фізіологія, еволюція нервової системи. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Волковська Г. І. К.: ЦУЛ, 2013. 184 с.
2. Бажора Ю. І., Пішака В.П. Медична біологія. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.
3. Батуев А. С. Физиология высшей нервной деятельности и сенсорных систем: Учеб. для вузов: Для студентов вузов, обучающихся по спец. «Биология», «Психология», «Психофизиология»/ А. С. Батуев. 3-е изд., испр. и доп. СПб.: Лань, 2009. 320с.
4. Майдіков Ю. Л., Корсун С. І. Нервова система і психічна діяльність людини: Навч. посіб. К., Магістр-XXI сторіччя, 2007. 280с.
5. Фізіологія людини і тварин: Підруч. для студ. біол. спец. вищ. навч. закл./ Г. М. Чайченко, В. О. Цибенко, В. Д. Сокур. К.: Вища шк, 2003. 463 с.

Інформаційні ресурси

1. <http://www.bibliotekar.ru/447/>
2. <http://human-physiology.ru/>
3. http://fondknig.com/2009/06/04/lekci_i_po_anatomii_i_fiziologii_s_osnovami_patologii_audiokniga.html
4. <http://www.onu.edu.ua/>
5. <http://www.biology.org.ua>

Теоретична частина

Питання для обговорення

1. Рівні соціального розвитку людини у світі тварин. Біосоціальна природа особистості.
2. Особливості вищої нервової діяльності підлітків
3. Зміна вищої нервової діяльності підлітків під впливом різних факторів.
4. Діти з особливостями психофізіологічного розвитку
5. Неврози. Основні чинники неврозів: тривалі, сильні негативні емоції; перенапруження гальмівних процесів (наприклад, постійні заборони); перевтома; неможливість задовольнити свої бажання тощо.
6. Прояви неврозів (форми): неврастенія, невроз нав'язливих станів, істерія, психастенія тощо.
7. Виникнення порушень функцій травної, серцево-судинної, ендокринної при неврозах.
8. Способи відновлення функціонального стану нервової системи: збільшення часу активного відпочинку, зміна умов, реалізація певних бажань тощо.
9. Процес формування особистості, її соціалізація.

Практична частина. Розв'язання тестових завдань. Тема «ВНД людини».

Із запропонованих варіантів відповідей виберіть правильний.

1. Важлива функція мови – це: а) узагальнення і абстрактне мислення; б) означення конкретних предметів; в) вираження емоцій.
2. Обдарованість людини, що проявляється в одному з видів діяльності називається: а) загальною обдарованістю; б) спеціальною обдарованістю; в) схильністю.
3. Фізіологічною основою мови та мислення у людини є: а) перша сигнальна система; б) друга сигнальна система; в) перша і друга сигнальні системи.
4. Характер – це: а) неповторне поєднання сталих психологічних рис людини, які проявляються в різноманітних сферах її життя; б) здатність людини здійснювати усвідомлені дії; в) загальні для багатьох людей психофізіологічні властивості.
5. Перша сигнальна система: а) аналізує звукові сигнали, що поступають у вигляді символів (слів, звуків, зображень); б) аналізує сигнали, що йдуть із зовнішнього середовища (звук, запах, колір, температура); в) аналізує обидва типи сигналів.
6. Імпульсивність характерна людям типу темпераменту: а) флегматичному; б) холеричному; в) меланхолічному; г) сангвінічному.
7. Основою вищої нервової діяльності є: а) кора великих півкуль разом з підкірковими утвореннями переднього і проміжного мозку; б) вегетативна нервова система; в) стовбурова частина головного мозку.
8. Властивість уваги, що полягає в здатності людини затримуватися на сприйнятті об'єкта – це: а) концентрація; б) стійкість; в) інтенсивність; г) розподілення.
9. Формування усної і письмової мови здійснюється: а) в різних зонах кори головного мозку; б) в одних і тих же зонах кори; в) в основному в одних і тих же зонах кори, проте частково – і в різних зонах.
10. Типові для людини дії або особливості поведінки, які стали її потребою – це: а) навички; б) звички; в) сприйняття.
11. Центри, що визначають просторове уявлення людини (скульптура, живопис тощо), знаходяться в півкулі великого мозку: а) правій; б) лівій; в) лівій і правій.
12. Слабка сила нервових процесів характерна людям з типом темпераменту: а) сангвінічним; б) холеричним; в) меланхолічним; г) флегматичним.
13. В основі діяльності нервової системи лежать процеси: а) збудження; б) гальмування; в) збудження і гальмування.
14. Права півкуля головного мозку людини в основному спеціалізується на: а) мовній діяльності; б) забезпеченні образного сприйняття навколишнього середовища; в) усному ліченні і логічному мисленні.
15. Переживання, в яких проявляється ставлення людей до навколишнього світу і до самих себе, називаються: а) навчанням; б) пам'яттю; в) емоціями.
16. Здатність людини швидко досягати успіхів у багатьох видах діяльності називається: а) загальною обдарованістю; б) спеціальною обдарованістю; в) схильністю; в) темпераментом.
17. Слухові центри знаходяться в півкулі великого мозку: а) правій; б) лівій; в) правій і лівій.
18. Друга сигнальна система є у: а) хребетних тварин; б) людини; в) всіх тварин.
19. До другої сигнальної системи людини відносять: а) свідомість; б) безумовні рефлекси; в) реакцію на звук.
20. Бурхливі емоційні прояви характеру: а) концентрують увагу і волю; б) знижують нервове напруження; в) підвищують нервове напруження.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 2

МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВСТІ ТА МІНЛИВОСТІ. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

ЛЕКЦІЯ 4

ТЕМА. ГЕНЕТИКА ЯК НАУКА ПРО СПАДКОВІСТЬ І МІНЛИВІСТЬ

Мета: ознайомити студентів з історією виникнення генетики як науки, методами генетичних досліджень, з основними генетичними поняттями і термінами; сформувані переконаність у тому, що знання основних понять генетики необхідно для розуміння важливих біологічних закономірностей.

План.

1. Генетика як наука про спадковість і мінливість. Предмет генетики.
2. Поняття: спадковість, успадкування, мінливість організмів, ознака і властивість.
3. Теоретичні та практичні завдання генетики та її значення. Роль генетики в підготовці логопеда.
4. Історія виникнення та основні етапи розвитку генетики. Місце генетики в системі природничих наук.
5. Методи вивчення спадковості та мінливості (гібридологічний, цитологічний, мутаційний, популяційний, онтогенетичний, молекулярно-генетичний).
6. Типи спадковості (ядерна, неядерна, еукаріотична).
7. Типи мінливості (кількісні і якісна, фенотипова і генотипова).
8. Рівні організації спадкового апарату: молекулярний, цитологічний, онтогенетичний.

Література:

1. Альбертс Б. Молекулярная биология клетки: В 3-х т. 2-е изд., перераб., и доп. Пер. с англ./ Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэфф, К. Робертс, Дж. Уотсон – М.: Мир, 1994.
2. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
3. Слюсарев А. А. Биология / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.

ПРАКТИЧНА РОБОТА № 1 РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ З МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ

Мета: навчитись розв'язувати типові задачі з молекулярної біології, будувати ланцюги ДНК іРНК за допомогою правила Чаргаффа, з урахуванням принципу комплементарності.

Задачі на редуплікацію ДНК

Задача № 1. Один з ланцюгів молекули ДНК має таку послідовність нуклеотидів: АГТ – АЦЦ – ГАТ – АЦТ – ЦГА – ТТТ ... Яку послідовність нуклеотидів має другий ланцюг цієї молекули?

Задача № 2. Молекула ДНК розпалася на два ланцюги. Один має таку будову: ТАГАЦТГГТАЦАЦТГГГТГТА... Яку будову має другий ланцюг? Визначить послідовність кодонів і-РНК, що синтезується на комплементарному ланцюгу.

Задача № 3. В лабораторії досліджували ділянку одного з ланцюгів молекули дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК). З'ясувалось, що він складається з 21 мономерів, які розташовані у такій послідовності:

ГТГ – ТАА – ЦГА – ЦЦГ – АТА – ЦТГ – ТАЦ...

Як буде виглядати відповідна ділянка другого ланцюга тієї ж молекули ДНК?

Задача № 4. Як зміниться структура білка, ділянки ДНК – ААТАЦАГГТАААГТЦ, яка його кодує, видалити 5 і 13-й зліва нуклеотиди?

Задача на декодування молекули ДНК

Задача № 1. З якої послідовності амінокислот починається білок, якщо він закодований такою послідовністю нуклеотидів:

АЦГ – ЦЦЦ – АТГ – ГЦЦ – ГГТ...?

Задача № 2. Як зміниться початок ланцюга амінокислот синтезованого білка, якщо під дією випромінювання сьомий нуклеотид випаде з молекули ДНК?

Задача № 3. Яка послідовність амінокислот кодується такою послідовністю нуклеотидів ДНК:

ЦЦТ – АГТ – ГТГ – ААЦ – ЦАГ... і якою виявиться послідовність амінокислот, якщо між шостим та сьомим нуклеотидами вставити тимін ?

Задача № 4. Нижче наведено дві послідовності нуклеотидів, що розрізняються між собою за 11 позиціями з 18:

АУГУЦУАГАУУАГГЦУЦА; 2) АУГАГЦЦГЦУЦГГААГУ.

Перекладіть із використанням таблиці генетичного коду обидві послідовності у білки. Скільки амінокислотних відмінностей між ними?

Задача на кодування білків

Задача № 1. Ланцюжок амінокислот білка рибонуклеази має наступне начало: лізін – глутамін – треонін – аланін – аланін – аланін – лізін...

З якої послідовності нуклеотидів починається ген, що відповідає цьому білку?

Задача № 2. Вкажіть послідовність мономерів ділянки молекули ДНК, що кодує ділянку молекули білка глюкагона, амінокислоти якого розташовані одна за одною в такому порядку: треонін – серін – аспарагін – тірозин – серін – лізін – тірозин.

Задача № 3. Один з ланцюгів ДНК має таку послідовність нуклеотидів:

3'–АЦЦ–ЦЦТ–АГТ–ЦГА–АГТ–ТТТ–АЦГ–5'.

Напишіть послідовність нуклеотидів: 1) ланцюга, що кодує ДНК; 2) іРНК, що

утвориться на цьому фрагменті ДНК; 3) амінокислотний склад пептиду.

Задача № 4. Фрагмент ланцюга А білка нормального гемоглобіну складається з 7 амінокислот, розміщених у такій послідовності:

вал – лей – лей – тре – про – глн – ліз.

Яка будова фрагмента іРНК, що є матрицею для синтезу цього фрагмента молекули гемоглобіну? Яка будова фрагмента ДНК, що кодує дану іРНК?

Зробити висновок про роль ДНК та РНК у передачі спадкової інформації.

Дати визначення поняття «код ДНК» (генетичний код) та зазначити особливості будови гену.

Таблиця генетичного коду

Перша основа (перший)	Друга основа				Третя основа
	У (А)	Ц (Г)	А (Т)	Г (Ц)	
У (А)	Фен	Сер	Тир	Цис	У (А)
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц (Г)
	Лей	Сер	Стоп-код	Стоп-код	А (Т)
	Лей	Сер	Стоп-код	Три	Г (Ц)
Ц (Г)	Лей	Про	Гис	Арг	У (А)
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц (Г)
	Лей	Про	Глн	Арг	А (Т)
	Лей	Про	Глн	Арг	Г (Ц)
А (Т)	Иле	Тре	Асн	Сер	У (А)
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц (Г)
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А (Т)
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г (Ц)
Г (Ц)	Вал	Ала	Асп	Гли	У (А)
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц (Г)
	Вал	Ала	Глу	Гли	А (Т)
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г (Ц)

САМОСТІЙНА РОБОТА № 3 РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ ЗА ТЕМОЮ «МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ»

Визначити правильну відповідь на запитання:

- I. Що таке ген?:
 1. Молекула ДНК.
 2. Локус хромосоми.
 3. Ділянка молекули ДНК.
 4. Мутон.
 5. Рекон.
- II. Молекула ДНК побудована з:
 1. Амінокислот.
 2. Гістонів.
 3. Нуклеосом.
 4. Нуклеотидів.
 5. Ліпідів.
- III. Молекула РНК побудована з:
 1. Нуклеотидів.
 2. Пігментів.
 3. Дезоксирибози.
 4. Амінокислот.
 5. Гістонів.
- IV. Що таке триплет?:
 1. Нуклеотид.
 2. Нітратна основа.
 3. Молекула нуклеїнової кислоти.
 4. Послідовність трьох нуклеотидів.
 5. Локус хромосоми.

V. Триплет кодує:

1. Будову білкової молекули.
2. Будову молекули ДНК.
3. Певну амінокислоту у білковій молекулі.
4. Будову молекули РНК.
5. Послідовність нуклеотидів у молекулі нуклеїнової кислоти.

VI. Складовою частиною молекули білка є:

1. Нуклеотиди.
2. Нуклеогістони.
3. Амінокислоти.
4. Рибоза.
5. Дезоксирибоза.

VII. Що таке транскрипція?:

1. Біосинтез білкової молекули.
2. Матричний біосинтез молекули ДНК.
3. Рекомбінація генів.
4. Матричний біосинтез молекули про-іРНК.
5. Перенесення генетичної інформації за допомогою вірусів.

VIII. Що таке трансляція?:

1. Біосинтез молекули про-іРНК.
2. Біосинтез білкової молекули.
3. Матричний біосинтез ДНК.
4. Перенесення генетичної інформації за допомогою вірусів.
5. Події, що відбуваються під час кросинговеру.

IX. Що таке принцип комплементарності?:

1. Відповідність нуклеотидів у молекулі РНК.
2. Повна послідовність амінокислот у білковій молекулі.
3. Одна з форм взаємодії між алельними генами.
4. Одна з форм взаємодії між неалельними генами.
5. Відповідність нуклеотидів у молекулі ДНК.

X. Які зміни нуклеотидів в кодоні переважно не впливають на структуру, а відтак і функцію, білка-ферменту?

1. Першого нуклеотиду.
2. Другого нуклеотиду.
3. Третього нуклеотиду.
4. Першого і другого нуклеотидів.
5. Другого і третього нуклеотидів.

11. Які зміни нуклеотидів в кодоні впливають на структуру, а відтак і функцію білка?

1. Першого нуклеотиду.
2. Другого нуклеотиду.
3. Третього нуклеотиду.
4. Першого і другого нуклеотидів.
5. Другого і третього нуклеотидів.

12. Які зміни в поліпептидному ланцюгу може спричинити заміна одного нуклеотиду в кодоні ДНК?

1. Заміну однієї амінокислоти на іншу.
2. Змінити функцію білка.
3. Змінити просторову конфігурацію білка.
4. Вірно 1 + 3.
5. Вірно 1 + 2 + 3.

До кожного питання оберіть букву правильної відповіді:

1. В яких структурах міститься спадковий матеріал організмів-еукаріот?
2. Які блоки генів несуть інформацію про структуру певних білків?
3. Назвіть частини (блоки) генів, які не несуть жодної інформації.
4. Яка частина ДНК не несе ніякої генетичної інформації?
5. Визначте гени, які не кодують поліпептидів та РНК.

Варіанти відповідей:

- A. – Хромосоми.
- B. – Інтрони.
- C. – Спейсери.
- D. – Ферменти.
- E. – Екзони.
- F. – Гормони.

- G. – Структурні.
- H. – Регуляторні.
- I. – т-РНК.
- J. – м-РНК.
- K. – і-РНК.

ЛЕКЦІЯ 5

ТЕМА. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

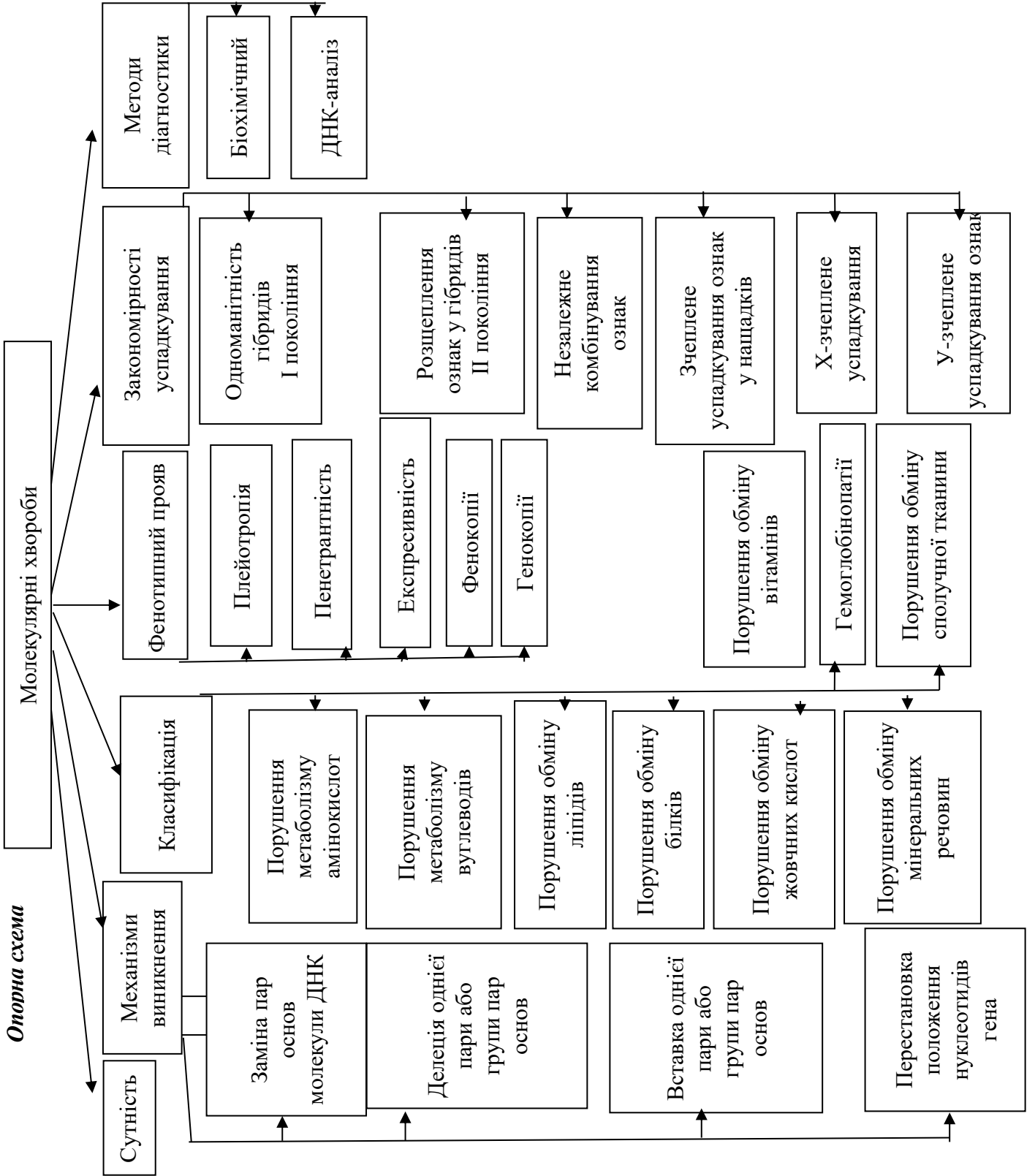
Мета: формувати знання про нуклеїнові кислоти як найважливіші сполуки, що зумовлюють існування всіх живих організмів; ознайомити учнів зі складом і будовою нуклеїнових кислот; формувати уявлення про матеріальну єдність світу; показати біологічну роль нуклеїнових кислот.

План.

1. Поняття про нуклеїнові кислоти, ген. Хімічний склад, структура та види нуклеїнових кислот. Функція ДНК у спадковості.
2. Генетичний код і його властивості.
3. Загальна характеристика молекулярно-генетичних процесів в клітині. Реплікація ДНК. Етапи реплікації. Концепція «один ген-один фермент» та її сучасна оцінка.
4. Біосинтез білка – основа реалізації спадкової інформації. Білок синтезуючи системи *in vitro* та їх значення для розшифрування генетичного коду.
5. Види РНК в клітині. Транскрипція. Процесінг. Сплайсінг про-мРНК у еукаріотів. Трансляція. Етапи трансляції. Біосинтез білка на рибосомах. Регуляція активності генів.
6. Роль ядра в спадковості. Морфологія хромосом. Клітинний цикл. Хімічний склад, будова, реплікація та розподіл хромосом. Нуклеосоми. Ультраструктурна організація хромосом. Молекулярна і надмолекулярна організація хромосом. Організація і функція генотипів про- та еукаріотів. Трансформація. Рекомбінація генетичного матеріалу у мікроорганізмів.

Література:

1. Альбертс Б. Молекулярная биология клетки: В 3-х т. 2-е изд., перераб., и доп. Пер. с англ./ Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэфф, К. Робертс, Дж. Уотсон – М.: Мир, 1994.
2. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний.–5-е вид.,стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
4. Слюсарев А. А. Биология / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.



ПРАКТИЧНА РОБОТА № 2

РОЗВ'ЯЗАННЯ ЗАДАЧ З МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ.

РЕАЛІЗАЦІЯ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ

Мета: закріпити теоретичні знання з молекулярної генетики, формувати вміння розв'язувати задачі на молекулярні основи спадковості.

Теоретична довідка

Дані, необхідні для розв'язання задач з молекулярної біології

1. Молекулярна маса нуклеотида $m_{нк} = 345$ а. о. м.;
2. Розмір нуклеотиду: довжина $L_{нк} = 0,34$ нм, ширина подвійної спіралі в її найпоширенішій В-формі становить від 22 до 24 Å, або 2,2 – 2,4 нм. Довжина всієї молекули залежить від виду організму, та може складати від десятків мікрон у деяких вірусів до кількох метрів (в одній хромосомі) у деяких рослин.
3. Молекулярна маса однієї амінокислоти $m_{ак} = 100$ а. о. м.;
4. Розмір амінокислоти $L_{ак} = 0,35$ нм.

Особливості розв'язання задач з молекулярної біології.

- для визначення довжини гена (l) враховують кількість нуклеотидів, яка міститься в одному ланцюзі ДНК;
- для визначення молекулярної маси гена (M_g) враховують кількість нуклеотидів, що міститься у двох ланцюгах ДНК;
- трансляція здійснюється згідно з генетичним кодом;
- для всіх ДНК виконується правило Чаргаффа: $A=T$; $G=C$;
- $A+G = T+C$ (вміст пуринових азотистих основ (аденіну і гуаніну) дорівнює вмісту піримідинових азотистих основ (тиміну і цитозину));
- сума всіх нуклеотидів в молекулі ДНК або РНК ($A+T+G+C$ чи $A+U+G+C$) становить 100%.

Задачі на молекулярні основи спадковості

Задача № 1. Білок складається з 158 амінокислот. Яку довжину має інформативна частина гену, що кодує даний білок? Відстані між двома сусідніми нуклеотидами в спіралізованій молекулі ДНК складає 0,34 нм.

Задача № 2. Довжина фрагмента ДНК 680 нм. Визначити кількість нітратних основ у даному фрагменті.

Задача № 3. Фрагмент одного ланцюга молекули ДНК складається із 12 нуклеотидів. Визначити довжину і масу цієї ділянки ДНК.

Задача № 4. У соматичних клітинах кішки міститься $6,6 \cdot 10^9$ мг ДНК. Яка кількість ДНК буде в сперматозоїдах цього виду тварин?

Задача № 5. Яку кількість амінокислот матиме поліпептид, синтезований з матриці РНК, що складається з 801-го нуклеотиду, якщо в неї немає неінформативних послідовностей?

Задача № 6. У соматичних клітинах коропа міститься $3,0 \cdot 10^9$ мг ДНК. Яка кількість ДНК міститься триплоїдних клітинах коропа?

Задача № 7. Як багато амінокислот закодовано в ланцюжку ДНК, який складається з 1500 нуклеотидів, якщо в ньому немає неінформативних послідовностей.

Задача № 8. Білок складається із 124 амінокислот. Порівняйте відносні молекулярні маси білка й гена, який його кодує

САМОСТІЙНА РОБОТА № 4

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ЗАДАЧ З МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ

Задача № 1. До складу білка входить 800 амінокислот. Яка довжина гена, що кодує синтез цього білка.

Задача № 2. Фрагмент молекули ДНК містить 560 тимінових нуклеотидів, що становить 28% загальної кількості нуклеотидів. Визначити число аденінових, гуанінових, цитозинових нуклеотидів і довжину фрагменту

Задача № 3. Молекула про-іРНК містить 1500 нуклеотидів. На інтронні ділянки припадає 400 нуклеотидів. Визначте довжину і масу зрілої і-РНК

Задача № 4. У молекулі білка людини 200 амінокислотних ланок. Для синтезу іРНК цього білка витрачено 60 аденінових нуклеотидів. Який нуклеотидний склад гена цього білка?

Задача № 5. Нуклеотидний склад іРНК такий: частка аденіну – 20 %, гуаніну – 15 %, урацилу – 30%. Визначте нуклеотидний склад гена.

Задача № 6. Молекулярна маса білкової молекули – 6000. Визначте масу гена.

Задача № 7. Соматотропін містить 191 амінокислотну ланку. Розрахуйте довжину і масу гена.

Задача № 8. Довжина фрагмента ДНК становить 1530 нм. Скільки в ньому закодовано білкових молекул, які складаються в середньому із 300 амінокислотних залишків?

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 2

ТЕМА. РЕАЛІЗАЦІЯ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ

Мета: розвивати самостійність мислення, уміння аргументувати та висловлювати свою думку, формувати уміння розв'язувати задачі на транскрипцію і трансляцію.

Література:

1. Альбертс Б. Молекулярная биология клетки: В 3-х т. 2-е изд., перераб., и доп. Пер. с англ./ Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэфф, К. Робертс, Дж. Уотсон. М.: Мир, 1994.
2. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. 5-е вид., стер. К. : Вища школа, 2004. 622 с.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
4. Слюсарев А. А., Жукова С. В. Биология. К.: Наук. думка, 1987. 415 с.

Перебіг семінарського заняття

Теми для доповідей:

1. Структура нуклеїнових кислот. Функції ДНК. Генетичний код і його властивості.
2. Рівні організації хромосом.
3. Роль ДНК у спадковості. Реплікація ДНК. Трансформація.
4. Типи РНК в клітині. Транскрипція. Процесінг. Сплайсінг про- м РНК у еукаріотів.
5. Біосинтез білка, його етапи та умови протікання.
6. Молекулярні хвороби.

Дати відповіді на запитання: На якому етапі реалізації генетичної інформації має відбутися збій, щоб виникла мутація? Що таке тератогенні чинники?

Практична частина.

Тест. Теоретичні основи генетики.

1. Нуклеїнові кислоти – це: а) низькомолекулярні сполуки, виділені з рибосом; б) високомолекулярні сполуки, виділені з ядра; в) органічні гетерофункціональні сполуки; г) нерегулярні біополімери, що містять амінокислоти; д) нерегулярні фосфоровмісні біополімери.
2. Нуклеїнові кислоти виконують в організмі функцію: а) збереження спадкової інформації; б) відтворення спадкової інформації, в) передачу спадкової інформації; г) реалізацію спадкової інформації; д) усі відповіді правильні.
3. Структура гена визначається за: а) розміщенням у молекулі ДНК; б) розмірами молекули ДНК; в) нуклеотидним складом; г) нуклеотидним складом і послідовністю розміщення нуклеотидів; д) послідовністю розміщення нуклеотидів.
4. Реалізація спадкової інформації здійснюється: а) у процесі біосинтезу білка; б) у процесі біосинтезу ліпідів; в) у процесі біосинтезу вуглеводів; г) усі відповіді правильні; д) у процесі біосинтезу білків і вуглеводів.
5. Які з перелічених властивостей не належать до ознак генетичного коду: а) універсальність; б) виродженість; в) напівконсервативність; г) неперекривання; д) триплетність ?
6. Синтез про-іРНК на ланцюзі, що кодує ДНК, – це: а) реплікація; б) транскрипція; в) трансляція; г) репарація.
7. Які ознаки не належать до процесу реплікації: а) напівконсервативність; б) переривчастість; в) виродженість; г) антипаралельність?
8. Виправлення генетичних помилок у процесі подвоєння молекули ДНК: а) реплікація; б) транскрипція; в) трансляція; г) репарація; д) зворотна транскрипція.
9. З чого складається нуклеотид: а) цукру рибози, залишку соляної кислоти, фосфату; б) вуглецю, фосфату, тирозину; в) цукру дезоксирибози, фосфату, азотистої основи?
10. Що таке транскрипція: а) подвоєння молекули ДНК; б) переписування інформації з молекули ДНК на молекулу іРНК; в) процес, що відбувається в рибосомі під час синтезу білка?
11. Процес переписування інформації про послідовність нуклеотидів у молекулі ДНК називається: а) термінація; б) ініціація; в) трансляція; г) транскрипція.
12. Назвіть позахромосомні фактори спадковості: а) плазміди; б) хлоропласти; в) синергіди; г) мітохондрії.
13. Безпосередніми учасниками трансляції є: а) ДНК, іРНК, хроматин; б) ДНК, тРНК, рРНК; в) іРНК, тРНК, ДНК; г). іРНК, тРНК, рибосоми.
14. З яких ділянок гена утворюється зріла мРНК (іРНК)?: а) спейсерної; б) екзонної; в) інтронної; г) структурної.
15. Які частини гена несуть інформацію про первинну структуру білка?: а) структурні; б) екзони; в) регуляторні; г) інтрони.
16. В яких структурах міститься спадковий матеріал організмів-еукаріот?: а) хромосомах; б) інтронах; в) спейсерах; г) ферментах.
17. Який набір хромосом буде в клітинах після розподілу, якщо в материнській було 6 хромосом (1. При мітозі, 2. При мейозі)?
18. Гаплоїдне число хромосом у собак дорівнює 39. Визначте скільки хромосом: а) в сперматозоїді; б) в клітинах шкіри; в) в яйцеклітинах до запліднення; г) в заплідненій яйцеклітині (зиготі).

ЛЕКЦІЯ 6

ТЕМА. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

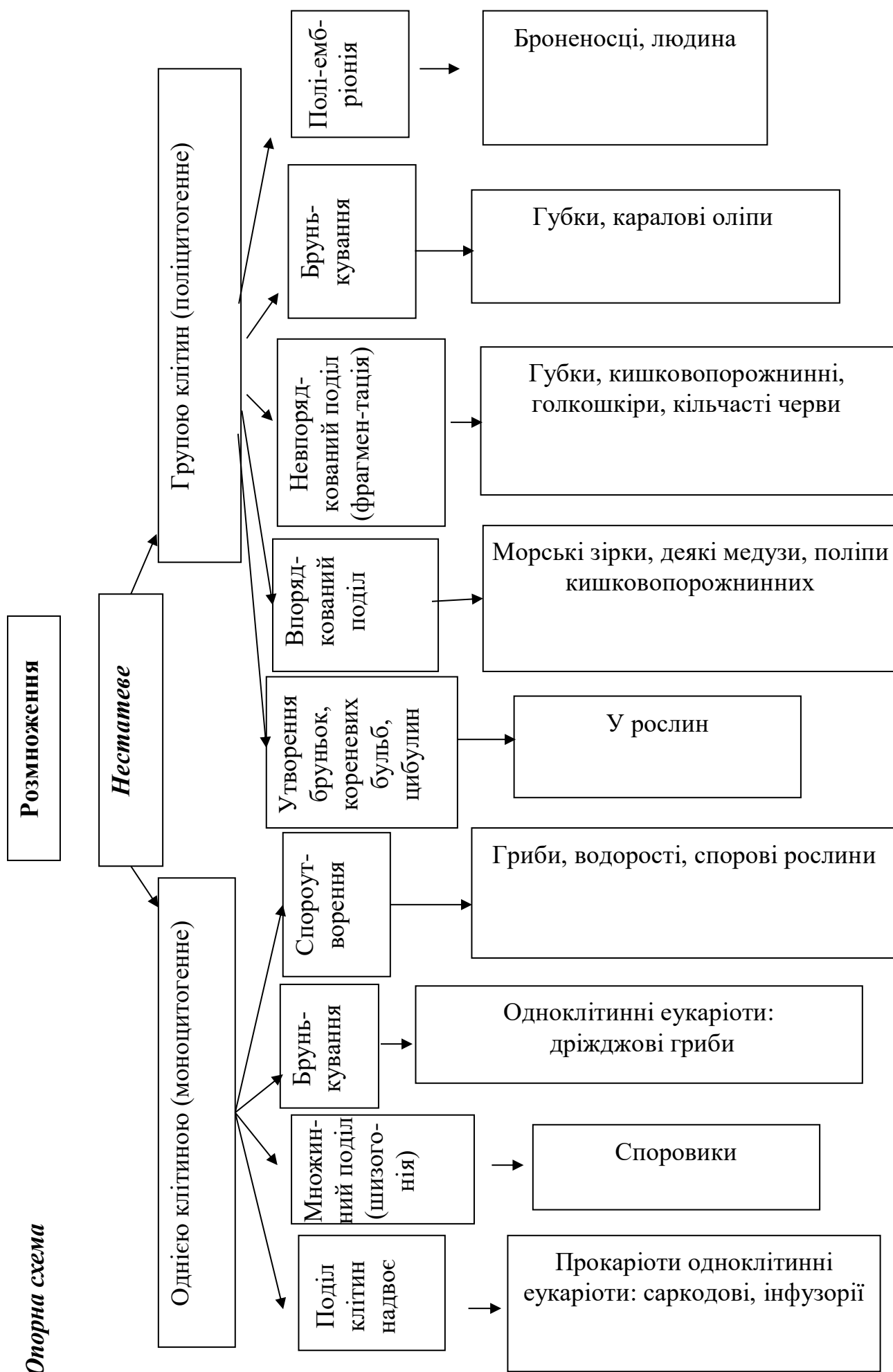
Мета: навчальна: сформувати знання про цитологічні основи спадковості, розглянути видову специфічність клітини, розкрити суть та біологічну роль мітозу та мейозу, з'ясувати наслідки порушення запліднення під впливом алкоголю.

План.

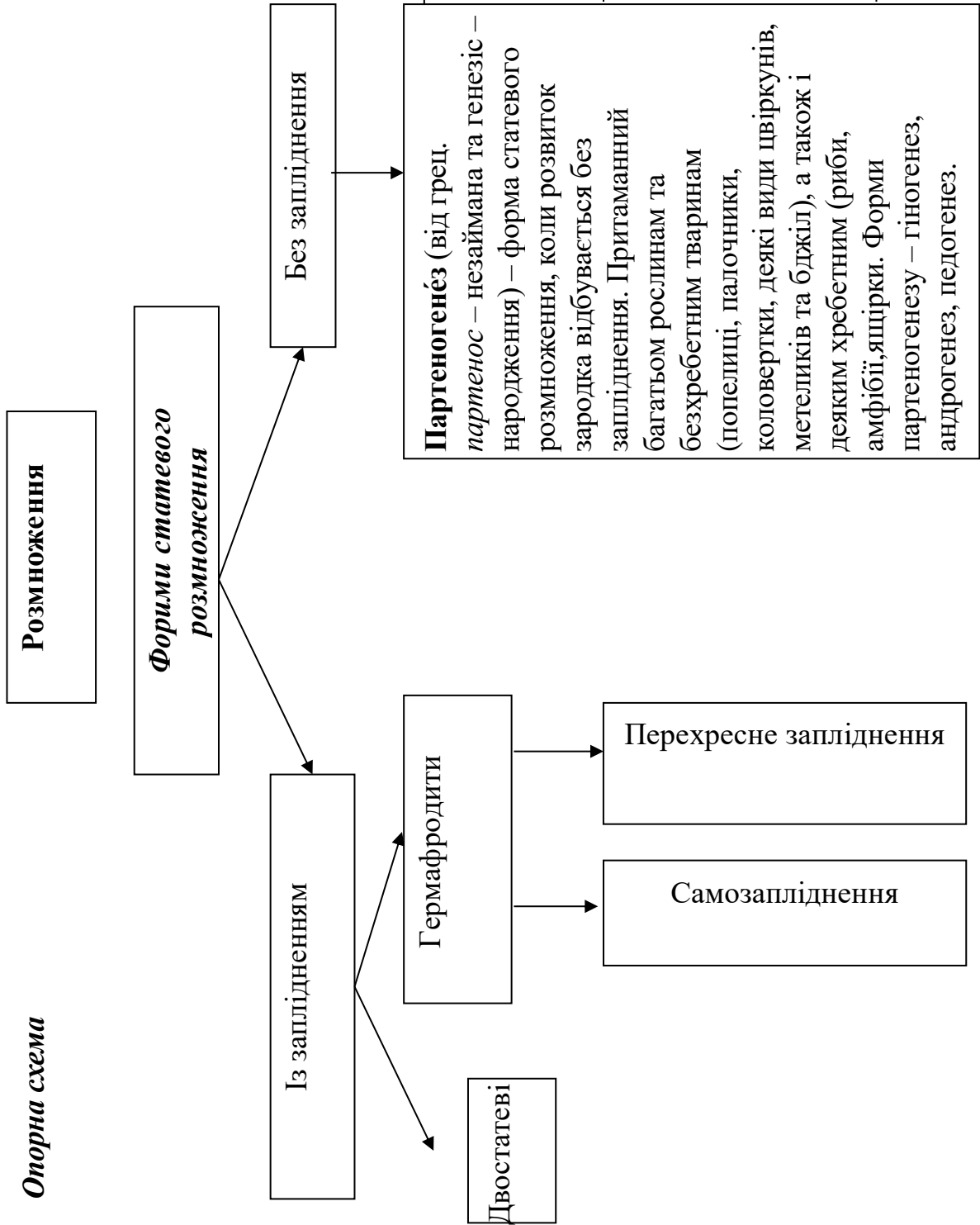
1. Клітина – елементарна одиниця життя. Клітинна мембрана та цитоплазма. Будова ядра та його роль ядра в спадковості.
2. Організація хромосом. Морфологія хромосом. Теломери. Кінетохор. Клітинний цикл. Хімічний склад, будова, реплікація та розподіл хромосом. Гетеро- і еухроматин. Нуклеосоми. Ультроструктурна організація хромосом.
3. Поняття про диплоїдний та гаплоїдний набір хромосом. Функції хромосом. Молекулярна і надмолекулярна організація хромосом.
4. Поділ клітин. Амітоз, мітоз мейоз.
5. Гаметогенез.
6. Кон'югація та кросинговер хромосом, їх значення.
7. Розмноження організмів.

Література:

1. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Гершензон С. М. Основи современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
3. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: В 3-х т.: Пер. с англ. / Под ред. Р. Сопера. – М.: Мир, 1990. – 368 с.
4. Лановенко О. Г. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник / О. Г. Лановенко, Т. Б. Чинкіна – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.
5. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
6. Сидорович М. М. Основи молекулярной биологии клетки: (Методич. Рекомендации.) / Сидорович М. М. – Херсон 1996 – 35 с.
7. Слюсарев А. А. Биология / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.



Опорна схема

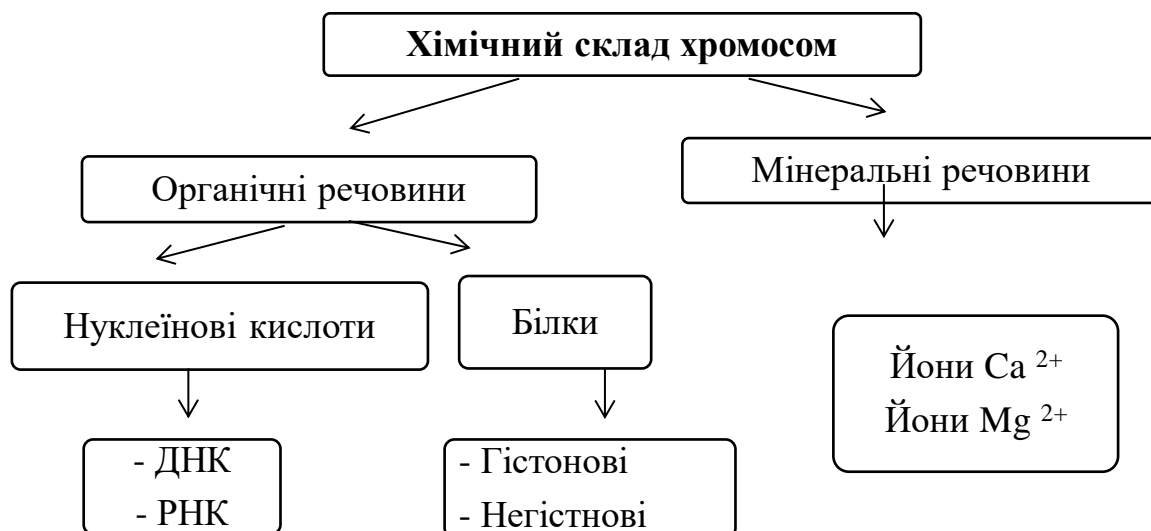


Андрогенез (від лат. *andros* – чоловік та *genesis* – походження, виникнення) – форма розмноження організмів, при якій у розвитку зародка бере участь ядро чоловічої гамети, але не бере участь ядро жіночої гамети, тобто розвиток яйцеклітини з чоловічим ядром, привнесеним у неї спермієм у процесі запліднення. Андрогенез відмічений у деяких видів тварин (наприклад, наїзники) та рослин (кукурудза, деякі сорти тютюну) в тих випадках, коли ядро яйця гине до запліднення, котре при цьому є хибним (псевдогамія)

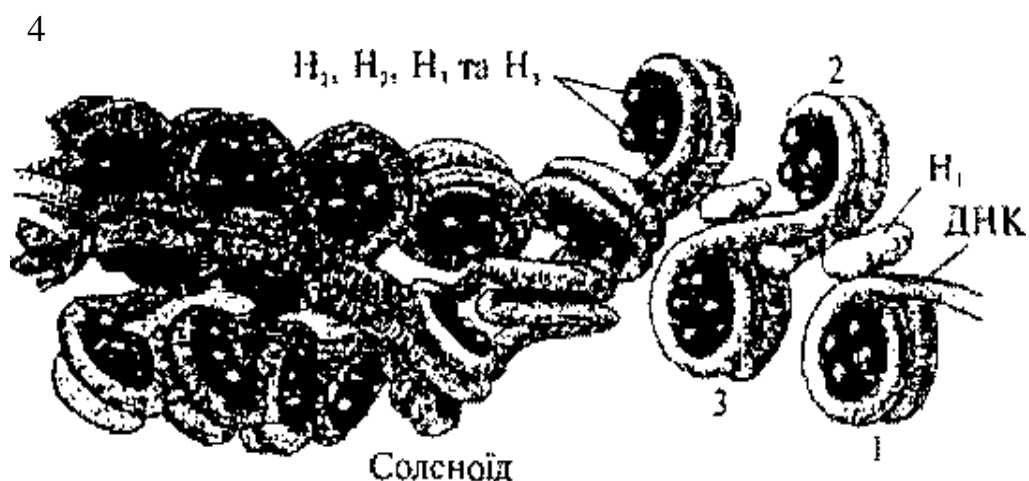
Гіногенез (гр. *gyno* – жінка та *genesis* – виникнення) – форма розмноження, при якій сперматозоїд, проникнувши в яйцеклітину, стимулює її розвиток, але його ядром зливається з ядром яйця і не бере участі у розвитку зародку. Роль сперматозоїда обмежується активацією яйця до розвитку.

Педогенез – тип партеногенезу, при якому зародок починає розвиватися ще на личинкових (або інших ранніх) стадіях онтогенезу батьківських особин.

Теоретичний блок до теми:
«Хімічний склад, будова, реплікація та розподіл хромосом»



Ультрамiкроскопiчна органiзацiя хромосом:



1, 2, 3, 4 – нуклеосоми; Н₁, Н₂, Н₃, Н₄ – білки-гістони

Виділяють такі *рівні організації хромосом*:

I – нуклеосомний;

II – супернуклеосомний;

III – утворення доменів;

IV – утворення розеткоподібних структур – хромомерів;

V – утворення метафазних хромосом (суперспіралізація).

I рівень – нуклеосомний. На цьому рівні утворюються нуклеосоми.

Нуклеосома – це ділянка молекули ДНК, що складається із 146 нуклеотидних пар, навивається (2 витки) на білковий октомер, який вміщує 8 молекул білків-гістонів H₄, H₃, H₂A, H₂B.

Ділянка ДНК між нуклеосомами називається **лінкерною**. Молекула ДНК скорочується в 6 – 7 разів.

II рівень – супернуклеосомний. Забезпечується за допомогою білка гістону H₁. Молекула білка зв'язується з лінкерними ділянками й поверхнею хромосом. Виникає впорядкована структура спірального типу, яку називають **соленоїдом** (див. мал. 1). Компактність ДНК збільшується в 40 разів. Під електронним мікроскопом ця структура має вигляд фібрили хроматину.

III рівень – утворення доменів – поперековопетлих структур уздовж хроматину. Кожна петля містить 20 000–200 000 пар нуклеотидів. Утворення цієї структури забезпечується неістонними білками. На цьому рівні організації хроматин представлений в активній формі – у ньому відбувається транскрипція. Такий хроматин називають **евхроматином**.

IV рівень – утворення розеткоподібних структур – хромомерів унаслідок спіралізації.

V рівень – утворення метафазних хромосом – паличкоподібних структур. В основі цього процесу лежить суперспіралізація хроматину.

На цих етапах хроматин неактивний – його називають **гетерохроматином**.

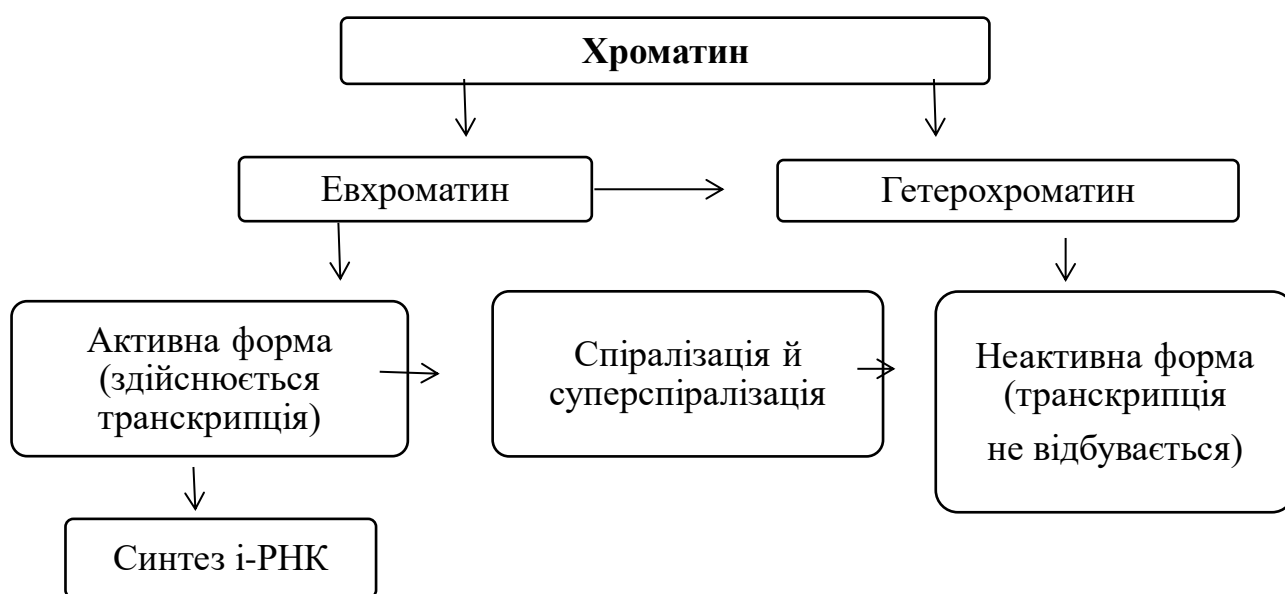


Схема. Організація хроматину

Формування хромосом починається в постсинтетичний період інтерфази й завершується в метафазу мітозу.

Таким чином, за допомогою білків кожна велетенська молекула ДНК «упаковується» й набуває вигляду паличкоподібної структури.

Компактне упакування спадкового матеріалу у вигляді паличкоподібних хромосом забезпечує безперешкодне переміщення до полюсів у анафазі мітозу й рівномірний розподіл спадкового матеріалу.

На центомері хромосоми (первинній перетяжці) розміщений **кінетохор** (гр. kinesis – рух, phoros – той, що несе), до якого під час поділу клітини кріпляться нитки *веретена поділу*.

Місце розташування центромери в кожній парі хромосом постійне, воно обумовлює їхню форму.

В залежності від розташування центромери виділяють три типи хромосом: метацентричні, субметацентричні і акроцентричні. **Метацентричні** хромосоми мають плечі майже однакової довжини; в **субметацентричних** плечі нерівні; **акроцентричні** хромосоми мають паличкоподібну форму з дуже коротким, майже непомітним другим плечем.

Можуть виникати і **телоцентричні** хромосоми – як результат відриву одного плеча, коли центромера розташована на кінці хромосоми. В нормальному каріотипі такі хромосоми не зустрічаються.

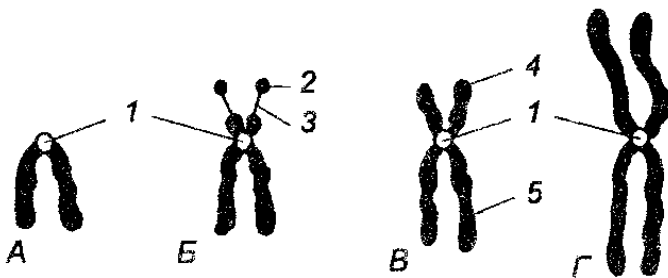


Рис. 51

Типи хромосом:

А — телоцентрические (у человека отсутствуют): 1 — центромера; **Б** — акроцентрические: 1 — центромера, 2 — спутник, 3 — ножка; **В** — субметацентрические: 1 — центромера, 4 — короткое плечо, 5 — длинное плечо; **Г** — метацентрические: 1 — центромера

Кінці плечей хромосоми називають **теломерами**, це спеціалізовані ділянки, які перешкоджають з'єднанню хромосом між собою або з їхніми фрагментами. Кінець хромосоми, який не має теломери, стає «ненасиченим», «липким», і легко приєднує фрагменти хромосом або з'єднується з подібними ділянками. У нормі ж теломери зберігають хромосому як дискретну індивідуальну одиницю.

Кожен вид рослин і тварин має певну постійну кількість хромосом

Кількість хромосом у соматичних клітинах деяких тварин

Вид тварин	Кількість хромосом (2n)
малярійний плазмодій	2
плодова мушка	8
кімнатна муха	12
сазан	104
жаба зелена	26
голуб	80
кролик	44
шимпанзе	48
людина	46

ПРАКТИЧНА РОБОТА № 3 ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Мета: засвоїти знання щодо цитологічних основ клітини еукариот; вивчити будову хромосом та способи поділу клітини.

Література:

1. Проценко М. Ю. Генетика. К. : Вища школа, 1994. С. 13 – 34.
2. Маруненко І. М., Неведомська Є. О. Основи генетики: навч.-метод. посіб. з питань проведення практичних і самостійних робіт. 5-те вид., перероб. і доп. К. : Київськ. ун-т імені Бориса Грінченка, 2014. 57 с.
3. Меркурьева Е. К. Генетика / Е. К. Меркурьева, З. В. Абрамова, А. В. Бакай и др. М.: Агропромиздат, 1991. – 446с.

Перебіг заняття

I. Дайте відповіді на запитання

1. Схарактеризуйте генетичну роль окремих структур клітин у спадковості.
2. Поясніть роль ядра і цитоплазми в спадковості.
3. Поясніть, що таке мітоз і його біологічне значення?
4. Поясніть, що таке мейоз і його біологічне значення?
5. Класифікуйте хромосоми за розміщенням центромери.
6. Зазначте, скільки хромосом та хроматид відходить до кожного полюса в анафазі редукційного поділу коня ($2n=64$)?
7. Чи можна сказати, що клітини, які утворилися внаслідок мейозу, ідентичні? Поясніть чому? Відповідь ілюструйте схемою.
8. У чому полягає відмінність овогенезу та сперматогенезу.
9. Як відбувається процес запліднення?

II. Заповніть таблицю «Рівні організації хромосом».

Рівень організації	Білки, які забезпечують стійкість	Особливості структури хромосоми на	Форма хроматину	Період клітинного циклу
1.				
2.				
3.				
4.				
5.				

III. Заповніть таблицю «Порівняльна характеристика мітозу і мейозу»:

№ за/п	Запитання	Мітоз	Мейоз
1.	Який набір хромосом має материнська клітина?		
2.	Скільки поділів у ядра?		
3.	Скільки утворюється дочірніх клітин?		
4.	Який набір хромосом мають дочірні клітини?		
5.	Дайте порівняльну характеристику дочірніх клітин		
6.	Складіть загальну схему процесу		
7.	У чому полягає біологічне значення процесу?		

IV. Знайдіть пару «термін – означення»:

1. Хроматида	Одинарний набір хромосом (n)
2. Хромосоми	Первинна перетяжка хромосоми, що ділить її на два плеча
3. Центромера	Одна з двох повздовжніх структурних одиниць хромосоми
4. Гаплоїд	Поділ ядра, що забезпечує тотожний розподіл генетичного матеріалу між дочірніми клітинами і спадкоємність хромосом в ряду клітинних поколінь
5. Мітоз	Організм, що має парний набір хромосом ($2n$)
6. Диплоїд	Найважливіші структури ядра клітини, що забезпечують передачу спадкової інформації від клітини до клітини та від покоління до покоління, а також реалізацію цієї інформації в процесі індивідуального розвитку в організмі

V. Розв'яжіть задачі.

1. Студент розглядає під мікроскопом препарати мітотичного поділу клітини людини на стадії метафази (метафазна пластинка). Скільки хромосом входить до складу метафазної пластинки?: **A** 23; **B** 46; **B** 69; **Г** 92.

2. У клітині томатів кількість хромосом дорівнює 24. Спочатку в цій клітині відбувся мейоз, потім три новоутворені клітини дегенерували, а четверта відразу ж пройшла три мітотичні поділи без цитокінезів. Скільки клітинних ядер і скільки хромосом у кожному з них буде після всіх перетворень?

A – 3 ядра з 24 хромосомами в кожному;

B – 4 ядра з 12 хромосомами в кожному;

B – 6 ядер з 24 хромосомами в кожному;

Г – 8 ядер з 12 хромосомами в кожному.

3. Визначте, яка кількість хромосом і молекул ДНК буде в кожній дочірній клітині після мітозу, якщо перед поділом клітина мала 24 хромосоми та 48 молекул ДНК.

A 24 хромосоми та 48 молекул ДНК;

B 12 хромосом і 24 молекули ДНК;

B 24 хромосоми та 24 молекули ДНК;

Г 12 хромосом і 48 молекул ДНК.

4. У соматичних клітинах бика свійського міститься 60 хромосом. Яка кількість хромосом міститься в його клітинах, що утворилися шляхом мейотичного поділу?

A 120;

B 60;

B 30;

Г 15.

5. Обчисліть, скільки клітин утвориться внаслідок 8 послідовних мітозів 4 соматичних клітин в організмі людини. Скільки хромосом буде в кожній з них, якщо в материнських клітинах їх міститься по 23 пари?

6. В ядрі соматичної клітини на стадії профазі мітозу міститься 13,68109 мг ДНК. Яка кількість ДНК буде в ядрі соматичної клітини одразу після завершення мітозу?

САМОСТІЙНА РОБОТА № 5

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

1. Виконайте тест. На запропоновані питання оберіть одну правильну відповідь:

1. Клітину було відкрито в 1665 р.: а) А. Левенгуком; б) Р. Гуком; в) Р. Броуном.
2. Сперматозоїд людини рухливий, тому що в нього є: а) джгутик; б) скоротливі білки і мікротрубочки; в) у хвості містяться мікротрубочки і війки.
3. Каріотип людей різних національностей: а) однаковий; б) різний; в) індивідуальний.
4. Який процес забезпечує однаковий каріотип різних організмів одного виду: а) мітоз; б) мейоз та запліднення; в) амітоз; г) запліднення та мітоз?
5. Причиною мозаїцизму є: а) порушення мітозу в ембріогенезі; б) порушення мейозу в ембріогенезі; в) порушення запліднення.
6. Полісомія – це: а) некратне збільшення кількості хромосом; б) зменшення кількості хромосом; в) кратне збільшення кількості хромосом.
7. Гомологічні хромосоми – це дві хромосоми: а) однакові за будовою і генами; б) однакові за розміром, формою та містять алельні гени; в) однакові за складом.
8. Статевий хроматин треба шукати в: а) статевих клітинах; б) еритроцитах периферійної крові; в) епітеліальних клітинах.
9. Кількість глибок Х-хроматину вказує на: а) загальну кількість хромосом; б) кількість статевих хромосом; в) кількість Х-статевих хромосом.
10. Імовірність народження дитини з хворобою Дауна в матерів з віком зростає через те, що: а) збільшується ймовірність мутацій у незрілій яйцеклітині; б) збільшується кількість хромосом у каріотипі матері; в) збільшується ймовірність запліднення.
11. Які клітинні структури є носіями спадкової інформації: а) рибосоми; б) мембрани; в) хромосоми; г) лізосоми; д) мітохондрії?
12. Скільки хромосом міститься в соматичних клітинах людини: а) 23; б) 46; в) 69; г) 92; д) 48?
13. Скільки хромосом міститься в статевих клітинах людини: а) 23; б) 46; в) 69; г) 92; д) 48?
14. Що таке каріотип: а) сукупність ознак і властивостей організму; б) сукупність генів організму; в) сукупність хромосом?
15. Статевий хроматин – це: а) хроматин статевої клітини; б) хроматин соматичної клітини; в) спіралізована неактивна Х-хромосома; г) деспіралізована активна хромосома.
16. У якій фазі мітозу відбувається точний розподіл речовин хромосом материнської клітини між дочірніми: а) інтерфазі; б) телофазі; в) анафазі; г) профазі; д) метафазі?
17. У якій фазі й під час якого поділу мейозу відбувається розходження гомологічних хромосом: а) профазі I поділу; б) анафазі II поділу; в) метафазі I поділу; г) анафазі I поділу; д) телофазі?
18. Каріотип чоловіка відрізняється від каріотипу жінки: а) кількістю хромосом; б) кількістю автосом; в) кількістю статевих хромосом; г) якістю і формою статевих хромосом.
19. Постійний набір хромосом у людини від покоління до покоління зберігається

завдяки: а) мітозу; б) мейозу; в) амітозу; г) заплідненню; д) мейозу та заплідненню; е) мітозу та заплідненню.

20. Як «поводяться» гомологічні хромосоми в процесі мейозу: а) розходяться до різних полюсів клітини; б) поділяються у центромерах і розходяться до різних полюсів; в) відходять до одного полюса клітини; г) кон'югують, а потім розходяться до різних полюсів?

21. Однояйцеві близнята розвиваються з: а) однієї яйцеклітини; б) одного сперматозоїда; в) однієї зиготи.

22. У монозиготних близнят однаковий: а) генотип; б) фенотип; в) геном.

23. Аутосоми – це: а) нестатеві клітини; б) нестатеві хромосоми; в) статеві хромосоми; г) набір хромосом людини; д) набір генів організму.

24. Центральним апаратом клітини, з яким пов'язані збереження і передача спадкової інформації, обміну речовин, рухливість і розмноження, є: а) цитоплазма; б) ядро; в) ендоплазматична сітка; г) хромосоми; д) мембрана.

25. Ідіограма – це: а) каріотип людини; б) набір хромосом людини; в) каріотип людини, представлений у вигляді схеми; г) хромосомна карта.

26. Відмінності дизиготних близнят пов'язані з: а) різним генотипом; б) впливом середовища; в) різним каріотипом; г) різним генотипом та впливом середовища.

27. Постійний набір хромосом у кожній клітині організму забезпечується завдяки: а) мейозу; б) заплідненню; в) мітозу.

28. Клонування – це: а) отримання статевих клітин; б) пересаджування клітин; в) точне відтворення певного об'єкта в будь-якій кількості копій.

II. Підготуйте відповідь на запитання.

1. Назвіть форми і особливості будови хромосом. Схарактеризуйте правила хромосом.

2. Що таке хроматида?

3. Скільки хромосом знаходиться в соматичних і статевих клітинах організму людини?

4. Що таке каріотип?

5. Як класифікують хромосоми?

6. У чому різниця між еухроматином і гетерохроматином хромосом?

7. Що таке статевий хроматин?

8. Яке значення має редукційний поділ?

9. Вкажіть фази мітозу.

10. Визначте різницю між поняттями клітинний цикл і мітоз.

11. У чому полягає біологічне значення мітозу?

12. Що таке мейоз? Назвіть його стадії.

13. В чому полягає біологічне значення мейозу?

14. Що спільного та чим відрізняється мітоз від мейозу?

15. Чим відрізняється сперматогенез від овогенезу?

ЛЕКЦІЯ 7

ТЕМА 4. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

Мета. Проаналізувати онтогенез та його періодизацію; стадії ембріонального розвитку організму; вроджені вади людини, їх класифікації; критичні періоди ембріонального розвитку людини; тератогенні фактори навколишнього середовища.

План.

1. Поняття онтогенез, онтогенетична мінливість.
2. Функційні зміни хромосом в онтогенезі.
3. Час дії гена. Фактори диференційної активації генів.
4. Еквівалентність і тотіпотентність клітинних ядер.
5. Трансплантація ядер, окремих частин і експресивність генів.
6. Тератогенез. Тератогенні чинники.
7. Можливість керування онтогенезу.

Література:

1. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Гершензон С. М. Основи современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
3. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: В 3-х т.: Пер. с англ. / Под ред. Р. Сопера. – М.: Мир, 1990. – 368 с.
4. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I-III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
5. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.

Теоретична довідка

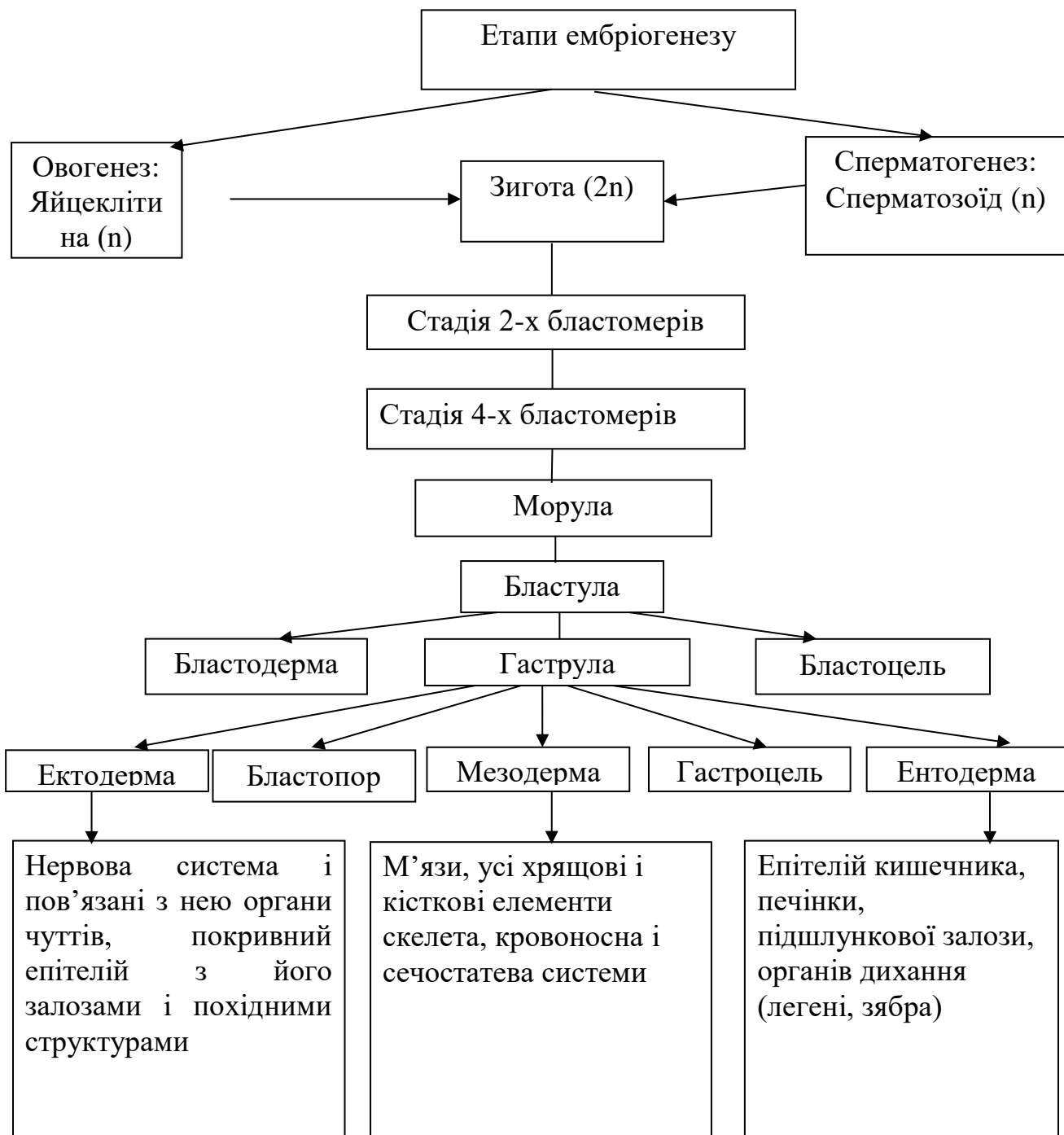
Тератогенні чинники (грец. *teratos* – потвора, чудовисько) – чинники навколишнього середовища, які спричиняють порушення розвитку організму. Такі чинники діють упродовж певних критичних періодів онтогенезу, особливо під час ембріогенезу. Наука, що вивчає причини виникнення, механізми формування і проявів уроджених дефектів, називається **тератологією**, а природжені аномалії або вади розвитку називають тератомами.

Критичні періоди постнатального періоду:

- 1) новонародженості – перші дні після народження, коли відбувається перебудова всіх процесів життєдіяльності (живлення, дихання, виділення, кровообігу і ін.);
- 2) статевого дозрівання – від 12 до 16 років, коли відбувається гормональна перебудова;
- 3) статевого пригнічення – біля 50-ти років, коли відбувається згасання функцій статевих і інших ендокринних залоз.

Причини критичних періодів постнатального онтогенезу принципово ті ж, що і пренатального: зміни гормонального фону, поява нових і зникнення старих індукторів, включення і виключення різних блоків генів.

Опорна схема



САМОСТІЙНА РОБОТА № 6

ТЕМА. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

1. Заповнити таблицю: «Утворення тканин та органів із зародкових листків у людини», позначення зробіть знаком «+»:

Назва органів та тканин	З ектодерми	З мезодерми	З ентодерми
1. Епітелій стравоходу			
2. Печінка			
3. Слинні залози			
4. Кістки та хрящ			
5. М'язи скелетні			
6. Головний та спинний мозок			
7. М'язи кишечника			
8. Епітелій кишечника			
9. Кровоносні судини			
10. Сітківка ока			
11. Легені			
12. Серце			
13. Епітелій шкіри			
14. Кров, лімфа			

Тест для перевірки знань:

1. Визначте фазу в онтогенезі людини, коли утворюється хорда: а) гастрюляція; б) гістогенез; в) нейруляція; г) диференціація; д) органогенез.

2. Основним періодом ембріогенезу, на протязі якого відбувається поява зародкових листків, являється: а) запліднення; б) дроблення; в) гастрюляція; г) гісто- і органогенез; д) утворення провізорних органів.

3. При обстеженні дитини тижневого віку встановлено дефект міжшлуночкової перетинки серця. Така ознака онтофілогенетично обумовлена і зустрічається у хребетних тварин: а) Ссавців; б) Птахів; в) Плазунів; г) Земноводних; д) Риб.

4. На ранніх стадіях пренатального розвитку дія токсичних речовин є найбільш небезпечною, тому що: а) в цей період відбувається закладка основних тканин і органів зародка; б) активно здійснюються процеси поділу і диференціювання клітин; в) висока проникливість плазматичних мембран для токсичних речовин; г) вірно а + в; д) вірно а + в + с; е) вірно а + б + с;

5. В онтогенезі людини постембріональним (постнатальним) періодом називається: а) весь період розвитку організму; б) період від моменту народження до природної смерті; в) період формування фенотипу; г) період росту, диференціювання; д) період ембріонізації, росту, статевої зрілості.

6. Вкажіть, коли закінчується постембріональний розвиток тварин: а) після втрати репродуктивної функції; б) після формування фенотипу; в) з настанням повної статевої зрілості; г) з початком старіння організму; д) із завершенням життя.

7. Визначте тип постембріонального розвитку, при якому народжена тварина зразу подібна на дорослу особину: а) прискорений розвиток; б) прямий розвиток; в) непрямий розвиток; г) прогресивний розвиток; д) визначений розвиток.

8. Регенерація – це: а) відновлення втрачених або пошкоджених органів; б) відновлення цілого організму з його частин; в) збільшення розмірів і маси тіла; г) а + в; д) а + б.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 3

ТЕМА. МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

Мета: поглиблення знань з цитології, оволодіння науковими методами аналізу особливостей організації еукаріотичних клітин, самостійне вивчення наукової літератури, формування навичок самоосвіти.

Література:

1. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Гершензон С. М. Основи современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. пере роб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.

План семінарського заняття:

I. Теоретична частина

Теми для обговорення:

1. Основні етапи розвитку генетики.
2. Особливості організації клітини як елементарної одиниці життя. Функціональні клітинні системи: енергетична, мембранна, білоксинтезуюча, опорно-рухова. Нуклеїнові кислоти і білки – основні речовини, які забезпечують обмін. Матричний синтез, обмін речовин і спадковість. Клітинний цикл.
3. Навести приклади властивостей організму людини і пояснити, які ознаки або комплекси ознак на різних рівнях організації лежать в їх основі.
4. З якою метою генетика використовує якісну характеристику каріотипа?
5. Онтогенез, його генетичні основи.
6. Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез. Запліднення. ЕКЗ.
7. Особливості пренатального періоду розвитку людини. Порушення онтогенезу та їх місце в патології людини.
8. Постнатальний період онтогенезу. Біологічні механізми підтримання гомеостазу людини.
9. Вплив тератогенних чинників на онтогенез.

II. Практична частина

1. Закріпити знання з питань будови клітини та значення її основних органодів.

Тестові завдання:

- А. Як називають цитоплазматичну спадковість?
 - Б. В яких органодах містяться цитоплазматичні гени?
 - В. Де міститься цитоплазма, яка визначає вияв цитоплазматичних генів у нащадків?
 - Г. Які органоди клітини розмножуються прямим поділом?
 - Д. Назвіть ознаку, в успадкуванні якої беруть участь цитоплазматичні гени.
- Варіанти відповідей:* 1. Ядерна. 2. Позаядерна. 3. Строкатість листя. 4. Пластиди. 5. Мітохондрії. 6. Центріолі.

2. Розв'язування завдань з молекулярної біології.

1. Якою послідовністю нуклеотидів ДНК кодується ділянка білка, якщо він має таку будову: пролін–валін–аргінін–пролін–лейцин–цистеїн–аспарагін?

2. У людини гормон глюкагон спричинює розпад глікогену і підвищення змісту глюкози в крові. Він містить таку послідовність амінокислот: треонін–серин–аспарагін–тирозин–серин–лізин–тирозин. Визначте відповідну послідовність нуклеотидів ДНК.

3. Вкажіть, які з перелічених амінокислотних замін виникли завдяки точковим мутаціям у ДНК: а) фенілаланін–лізин, б) гістидин–глутамін, в) лізин–аланін, г) пролін–серин, д) аланін–треонін, е) ізолейцин–лейцин, є) фенілаланін–лейцин.

4. Довжина фрагмента ДНК 680 нм. Визначте кількість азотистих основ у даному фрагменті.

5. ДНК сперматозоїда людини містить 10^9 пар азотистих основ. Визначте довжину ДНК.

6. Альбумін сироватки крові людини має молекулярну масу 68400. Визначте: а) кількість нуклеотидів ДНК, які кодують цей білок; б) довжину гена. Молекулярна маса однієї амінокислоти – 100.

7. Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 72450. Визначте кількість мономерів білка, закодованих у цій ДНК, якщо молекулярна маса одного нуклеотиду – 345.

8. Молекулярна маса білка 9000. Визначте довжину гена, який кодує цей білок, якщо молекулярна маса амінокислоти – 100.

9. Скільки нуклеотидів містить ген (один ланцюг ДНК), в якому записана інформація про білок, що складається з 500 амінокислот? Яка його довжина?

10. Молекула ДНК вірусу тютюнової мозаїки складається з 6500 нуклеотидів. Молекула одного з білків вірусу складається з 158 амінокислот. Визначте: а) довжину гена, який містить інформацію про структуру цього білка; б) скільки видів білка закодовано в РНК вірусу?

11. Скільки молекул рибози і ортофосфорної кислоти міститься в молекулі іРНК, якщо кількість цитозину 1000, урацилу 500, гуаніну 600, аденіну 400?

12. Ген містить 3 однакових змістові та 4 однакових незмістові ділянки, причому кожен інтрон складається з 120 нуклеотидів, а увесь ген містить 1470 нуклеотидів? Із скількох амінокислот буде складатися білок, що закодований цим геном?

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 3 ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. МІНЛИВІСТЬ

ЛЕКЦІЯ 8 ТЕМА. ОСНОВИ КЛАСИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

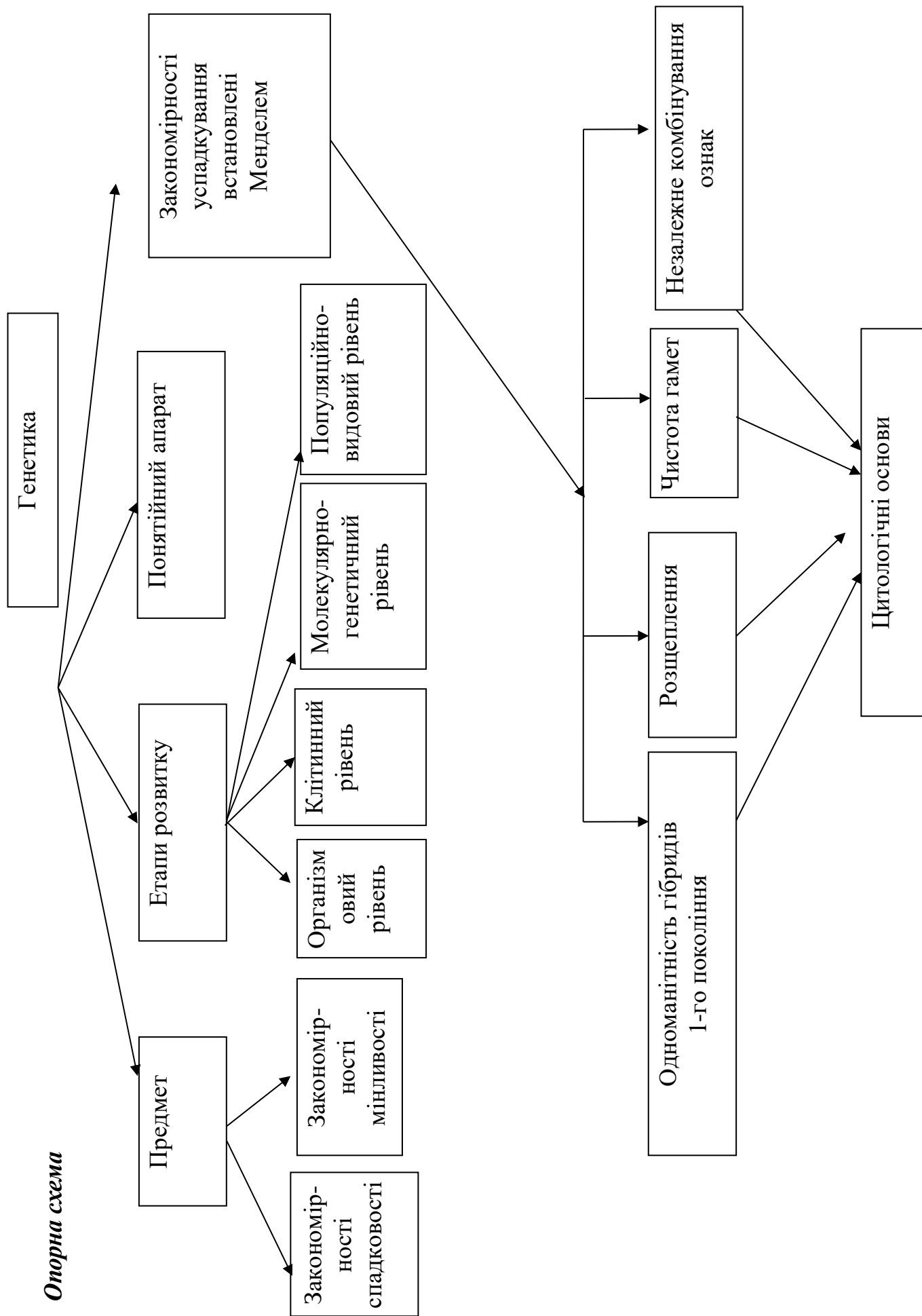
Мета: ознайомитись з основними закономірностями успадкування ознак за законами Г. Менделя та їх цитологічними основами; формувати розуміння важливості генетичних досліджень для практичної діяльності людства.

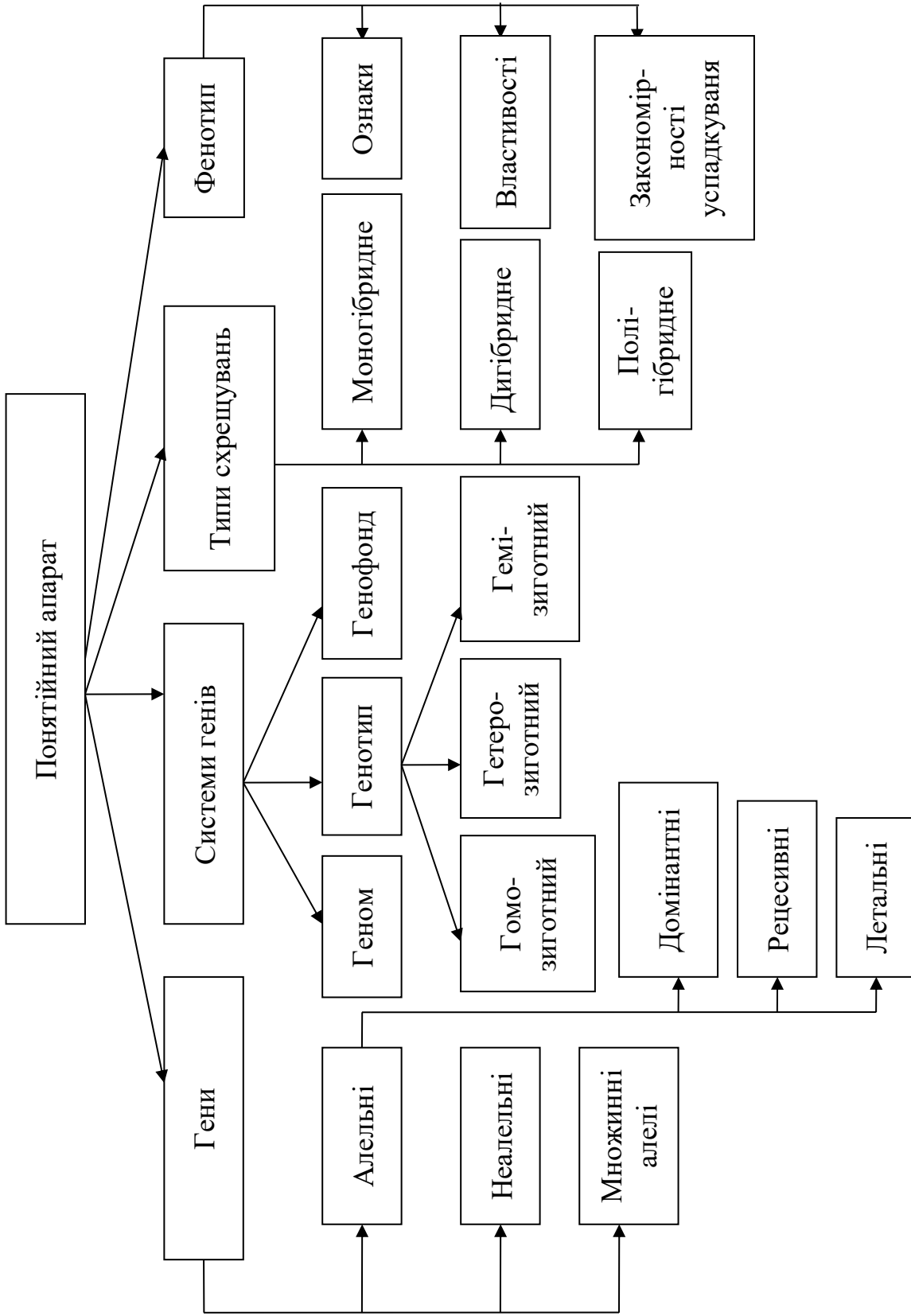
План.

1. Дослідження Г. Менделя – засновника науки генетики.
2. Генетичний аналіз та його методи (гібридологічний, цитологічний, мутаційний, популяційний, онтогенетичний, молекулярно-генетичний).
3. Генетична символіка. Поняття домінантність, рецесивність, гомозиготність, гетерозиготність, генотип, фенотип, ген і алель, гомологічні хромосоми, гаплоїдність, диплоїдність.
4. Закономірності спадковості. Закономірності успадкування ознак при моно- і дигібридному схрещуванні. Закон розщеплення. Правило частоти гамет. Закон незалежного комбінування ознак. Цитологічні основи менделевського розщеплення. Статистичний характер розщеплення. Принципи спадковості, як наслідок законів успадкування, відкритих Менделем. Умови, які забезпечують прояв менделевських закономірностей.
5. Полігібридне схрещування (загальні формули). Умови, які забезпечують прояв менделевських закономірностей. Статистичний характер розщеплення.
6. Схрещування зворотні, реципрокні і аналізуючі.
7. Взаємодія алельних генів: неповне домінування, кодомінантність.

Література:

1. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Гершензон С. М. Основи современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
3. Генетика : підручник / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін.; за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
4. Лановенко О. Г. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник / О. Г. Лановенко, Т. Б. Чинкіна – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.
5. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
6. Сидорович М. М. Основи молекулярної біології клетки: методич. рекомендації. / Сидорович М. М. – Херсон 1996 – 35 с.
7. Слюсарев А. А. Біологія / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.





ПРАКТИЧНА РОБОТА № 4

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ЗАДАЧ НА ВЗАЄМОДІЮ АЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Мета: поглибити знання закономірностей моно-, ди- та полігібридного схрещування, навчитися самостійно проводити генетичний аналіз успадкування ознак організмів, вирішувати основні типи генетичних задач на взаємодію алельних генів.

Задачі на моногібридне схрещування

1. У людини далекозорість – домінантна ознака (А), нормальний зір – рецесивна ознака (а). Який генотип можуть мати: а) люди з нормальним зором; б) далекозорі люди?

2. Здатність володіти правою рукою (правша) домінує у людини над здатністю володіти лівою рукою (лівша). Батьки – правші, а дитина – лівша. Визначити генотипи усіх членів родини.

3. У людини кучеряве волосся домінує над гладеньким. Кучерявий батько і мати з гладеньким волоссям мають трьох кучерявих і двох з гладеньким волоссям дітей. Які генотипи всіх членів сім'ї? Поясніть одержані розщеплення.

4. Руде волосся – рецесивна ознака, неруде – домінантна. При яких шлюбах будуть народжуватися діти з імовірністю 100% з рудим волоссям? 50%? 25%.

5. У людини багатопалість – домінантна ознака (В), нормальна кількість пальців – рецесивна ознака (в). Які типи гамет може продукувати: а) людина з нормальною кількістю пальців; б) гомозиготна багатопала людина; в) гетерозиготна багатопала людина.

6. У людини вільна мочка вуха – домінантна ознака (А), приросла мочка вуха – рецесивна ознака (а). Які типи гамет може продукувати жінка з вільною мочкою вуха, якщо її батько мав прирослу мочку вуха?

Задачі на неповне домінування (проміжне успадкування)

1. При схрещуванні чорного півня з білою куркою усі нащадки мали плямисте забарвлення. У F₂ проходить розщеплення у такому співвідношенні: 25% чорних курчат, 50% – плямистих, 25% – білих. Визначити генотипи батьків та нащадків.

2. Схрестили дві форми суниць – червоноплідну та білоплідну. Потомство має рожеві плоди. Яким буде потомство за генотипом і фенотипом від схрещування між собою гібридних форм із рожевими плодами?

3. Акаталазія зумовлена рідким аутосомним рецесивним геном. У гетерозигот активність каталази дещо понижена. В обох батьків і єдиного сина в сім'ї активність каталази виявилась нижче норми. А. Визначте вірогідність народження в сім'ї наступної дитини без аномалії. Б. Визначте вірогідні фенотипи дітей в сім'ї, де один з батьків страждає акаталазією, а другий має лише понижену активність каталази.

4. В обох дідусів хвилясте волосся, а в обох бабусь – кучеряве. У матері дитини – хвилясте волосся, у батька і в дитини – кучеряве. Встановіть генотипи всіх осіб. Яка вірогідність народження наступної дитини із хвилястим волоссям; із прямим волоссям (ген кучерявого волосся не повністю домінує над геном прямого волосся)?

5. Аутосомний ген А з неповним домінуванням у гомозиготному стані спричиняє сильну деформацію кінцівок, але в гетерозигот зумовлює лише вкорочення пальців (брахідактилію). Визначте можливі фенотипи дітей у сім'ї, якщо один з батьків здоровий, а в другого – брахідактилія.

6. Серпоподібноклітинна анемія успадковується як ознака з неповним домінуванням гомозиготні індивідууми рано помирають, гетерозиготні життєздатні і

мають особливу форму гемоглобіну. Малярійний плазмодій не здатний жити цим гемоглобіном, тому гетерозиготи не хворіють на малярію. Яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, у родині, де один із батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо цієї ознаки? Яка ймовірність народження дітей, нестійких до малярії, у родині, де обоє батьків є стійкими до цієї хвороби? (нормальний гемоглобін А переважає над гемоглобіном S).

Задачі на дигібридне схрещування

1. Карі очі – доміантна ознака, блакитні – рецесивна. Темне волосся домінує над світлим. Темноволоса, дигетерозиготна жінка з карими очима одружилася із світловолосим чоловіком із блакитними очима. Визначте, який фенотип можуть мати діти в цій родині.

2. Які типи гамет продукує далекозора жінка з товстими губами, якщо її мати мала нормальний зір, а батько – тонкі губи? Далекзорість і товсті губи – доміантні ознаки, а нормальний зір і тонкі губи – рецесивні ознаки.

3. У людини темна емаль зубів і нормальний слух – доміантні ознаки, нормальний колір емалі і спадкова глухота – рецесивні ознаки. Яка ймовірність народження дітей із нормальним кольором емалі і нормальним слухом від шлюбу дигетерозиготних батьків, які мали темну емаль зубів і нормальний слух?

4. У людини краще володіння правою рукою (правша) і короткопалість – доміантні ознаки, а краще володіння лівою рукою (лівша) і пальці нормальної довжини – рецесивні ознаки. Короткопалий юнак – правша одружився з короткопалою гомозиготною дівчиною – лівшею. Батько юнака мав пальці нормальної довжини, а мати була лівшею. Яка ймовірність народження дитини з фенотипними ознаками юнака?

5. Батько альбінос (рецесивна ознака) з великими зубами, що виступають (доміантна ознака), а мати з нормальною пігментацією і нормальною величиною і положенням зубів. У цій сім'ї є дитина-альбінос із зубами нормальної величини і нормальним їх положенням і є дитина з нормальною пігментацією і великими зубами, що виступають. Визначити генотипи батьків.

6. Чоловік страждає на глухоту (рецесивна ознака) і на одну із форм катаракти, яка успадковується як доміантна ознака. У жінки ці вади відсутні, але її мати була глухою. Яка ймовірність народження від їх шлюбу дітей, фенотипно подібних до жінки, якщо члени родоводу чоловіка по материнській лінії катаракти не мали?

7. Батько багатопалий (доміантна ознака) і має руде волосся (рецесивна ознака), а мати має нормальну кількість пальців і неруде волосся. Від їх шлюбу народилась багатопала дитина з рудим волоссям. Чи можна стверджувати, що обидві ці ознаки дитина успадкувала лише від батька? Висновок підтвердити відповідним розв'язком.

8. Темноволосий чоловік, який страждає на мігрень, одружився з темноволосою (гомозиготною за цією ознакою) дівчиною, яка не мала зазначеної хвороби. Батько юнака був світловолосим і не хворів на мігрень. Яка ймовірність захворювання їхніх дітей на мігрень? Темний колір волосся і захворювання на мігрень – доміантні ознаки

Задачі на полігібридне схрещування

1. Які типи гамет може утворити рослина з генотипом AaBbCc (гени локалізовані в різних парах гомологічних хромосом)?

2. У запашного горошку високий зріст (Т) домінує над карликовим (t), зелене забарвлення бобів (G) – над жовтим (g), а кругла форма насіння (R) – над зморшкуватою (r). Дати аргументовану відповідь на питання: а) яке буде потомство наступних схрещувань (наведені генотипи батьків): а) TTGgRr × ttGgrr; б) ttggRr × TtGgrr.

3. Полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів передаються як домінантні аутосомні ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом. Яка вірогідність народження дітей без аномалій у сім'ї, де обоє батьків страждають усіма трьома недоліками, але гетерозиготні за всіма трьома парами генів?

4. Визначте вірогідність народження дітей без аномалій у сім'ї про яку відомо, що бабуся по лінії дружини була шестипалою, а дідусь короткозорий. Стосовно інших ознак – вони нормальні. Дочка успадкувала від своїх батьків обидві аномалії. Бабуся по лінії чоловіка не мала малих кутніх зубів, мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Дідусь був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Син успадкував аномалію матері.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 4

ТЕМА. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ. КРОСИНГОВЕР. ГЕНЕТИКА СТАТІ

Мета: ознайомитись з основними закономірностями успадкування ознак за законами Т. Моргана та головними положеннями хромосомної теорії спадковості, із явищем зчепленого успадкування; сформувані поняття про стать, нестатеві (аутосоми) і статеві хромосоми, а також хромосомний механізм визначення статі. Ознайомитись з особливостями успадкування ознак, гени яких локалізовані в статевих хромосомах. Сформувані уявлення про гемізиготний стан гену. Опанувати методикою визначення статі за наявністю статевого хроматину. Закріпити теоретичні знання шляхом розв'язування задач. сформувані уміння використовувати отримані теоретичні знання на практиці при розв'язуванні генетичних задач.

План

1. Основні положення хромосомної теорії спадковості Т. Моргана.
2. Характерні особливості зчепленого успадкування.
3. Повне і неповне зчеплення. Кросинговер.
4. Групи зчеплення. Генетичні карти
5. Розв'язання задач на зчеплене успадкування ознак.

Література:

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: навч. посібник. – 5-те вид. –Тернопіль. Мандрівець, 2008. – 348 с.
2. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
3. Генетика : підручник / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін.; за ред. А. В.Сиволоба. – К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
4. Гершензон С. М. Основи современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
5. Лановенко О. Г. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник / О. Г. Лановенко, Т. Б. Чинкіна – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.
6. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I-III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
7. Слюсарев А. А. Биология / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.

Теоретична частина. Запитання до доповідей

Які основні положення хромосомної теорії спадковості ви знаєте? Як хромосомна теорія спадковості вплинула на розвиток генетики та біології в цілому?

Що таке генетичні карти хромосом? Як було встановлено лінійний порядок розміщення генів у хромосомах?

Чим пов'язане явище зчепленого успадкування ознак? Що таке група зчеплення?

Що таке кросинговер? Яке його біологічне значення? Від чого залежить частота кросинговеру?

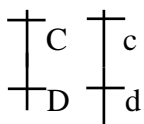
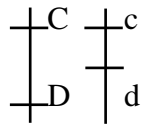
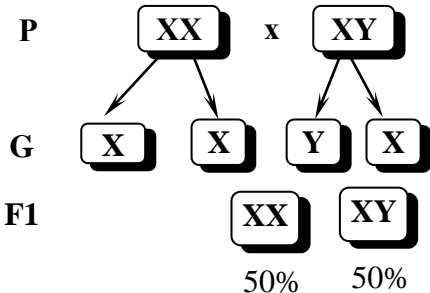
Чому дрозофіла виявилася вдалим об'єктом для генетичних досліджень?

Які механізми визначення статі відомі у роздільностатевих організмів?

Яку стать називають гомогаметною, а яку – гетерогаметною? Чим можна пояснити, що гетерогаметна стать менш життєздатна, ніж гомогаметна?

Що таке хромосомне визначення статі? Що таке успадкування, зчеплене зі статтю?

Опорна схема

Дигибридне незалежне успадкування	Успадкування, зчеплене з аутосомами, Успадкування, зчеплене із статтю																									
 <p>Два гена – в різних хромосомах. Підчиняється III закону Менделя.</p> <p>PP CcDd x ccdd</p> <p>F1 P1 Ccdd ccDd P2</p> <p>25% 25% 25% 25%</p> <p>Перекombінація (постійно)</p>	 <p>Два гена – в одній хромосомі. Підчиняється закону Моргана.</p> <p>PP CcDd x ccdd</p> <p>F1 P1 Ccdd ccDd P2</p> <p>41,5% 8,5% 8,5% 41,5%</p> <p>Перекombінація (змінна величина 17 морганід)</p> <p>17 морганід – відстань між локусами. Зчеплення порушується кросинговером. <i>У самців мухи дрозофіли та самок шовкопряда кросинговер не відбувається</i></p>																									
<p>Решітка Пеннета:</p> <table border="1" data-bbox="87 828 630 1131"> <tr> <td>♀ гамети ♂</td> <td>AB</td> <td>Ab</td> <td>aB</td> <td>ab</td> </tr> <tr> <td>AB</td> <td>AABB</td> <td>AABb</td> <td>AaBB</td> <td>AaBb</td> </tr> <tr> <td>Ab</td> <td>AABb</td> <td>Aabb</td> <td>AaBb</td> <td>Aabb</td> </tr> <tr> <td>aB</td> <td>AaBB</td> <td>AaBb</td> <td>aaBB</td> <td>aaBb</td> </tr> <tr> <td>ab</td> <td>AaBb</td> <td>Aabb</td> <td>aaBb</td> <td>aabb</td> </tr> </table>	♀ гамети ♂	AB	Ab	aB	ab	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb	Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	<p>Успадкування, зчеплене зі статтю – особлива форма успадкування ознак, гени яких розташовані в статевих хромосомах. Зі статтю зчеплено близько 120 ознак:</p> <p>Із X-хромосомою: ген дальтонізму; ген гемофілії... , із Y-хромосомою (<i>голандричні ознаки</i>): волосатість мочки вуха, перетинка між пальцями ніг, деякі форми іхтіоза (риб'яча шкіра), розташовані в Y-хромосомі гени називають Y-зчепленими, а ознаки, які вони контролюють – голандричними (тобто наявними тільки у самців).</p> <p>У диплоїдному наборі хромосом є пара статевих хромосом, за якими чоловіча стать відрізняється від жіночої. 23 пари = 22 пари аутосом + 1 пара статеві XX (жін.) 23 пари = 22 пари аутосом + 1 пара статеві XY (чол.)</p> <p>У статевих хромосомах кросинговер можливий тільки у самок, тому що у самців статеві хромосоми НЕ гомологічні, але: у комах може бути відсутньою Y-хромосома, значить у самців тільки одна X-хромосома. У метеликів, птахів і плазунів самки гетерогаметні, а самці гомогаметні. У деяких тварин статеві хромосоми одного типу, й одна стать має лише одну статеву хромосому, а друга – дві однакові. Так, серед клопів, ящірок і деяких птахів трапляються види з генотипами чоловічої і жіночої статей ZZ і Z0 та X0 і XX відповідно (цифра 0 у запису означає відсутність другої хромосоми пари).</p> <p>Одна X-хромосома завжди виявляється в активному стані й має звичайний вигляд. Інша, якщо вона є, перебуває в інактивованому стані у вигляді щільної структури, яку називають тільцем Барра (факультативний гетерохроматин). Число тілець Барра завжди на одиницю менше числа X-хромосом у клітині. Тобто в нормі в клітинах чоловіків цих тілець немає, а в жінок є лише одне тільце Барра. Завдяки цьому, незважаючи на те що жінки мають дві X-хромосоми, а чоловіки – тільки одну, експресія генів X-хромосоми відбувається на одному й тому самому рівні в обох статей.</p>  <p>P XX x XY</p> <p>G X X Y X</p> <p>F1 XX XY</p> <p>50% 50%</p>
♀ гамети ♂	AB	Ab	aB	ab																						
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb																						
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb																						
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb																						
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb																						
<p>9:3:3:1</p> <p>9 – дом., дом.</p> <p>3 – дом., рец.</p> <p>3 – рец., дом</p> <p>1 – рец., рец.</p>																										

Примітка*. Величина перехресту відбиває відстань між генами в хромосомі та вимірюється як відношення кросоверних особин до загальної кількості особин, виражене у відсотках. Відсоток кросинговеру між генами розраховується за формулою:

$$x = \frac{a + b}{n} \cdot 100\%$$

де x – відсоток кросинговеру, a – число кросоверних особин одного класу, b – число кросоверних особин іншого класу, n – загальне число особин.

Про відстані між генами в хромосомі судять по частоті перехрещення.

Частота перехрещення (кросинговеру) пропорційна відстані між генами.

1% перехрещення відповідає 1 морганіді (М) (одна морганіда дорівнює 1% кросинговера), яка прийнята за одиницю виміру генетичної відстані між генами в хромосомі.

Кількість рекомбінантних організмів пропорційно ймовірності кросинговеру між зчепленими генами і, отже, відстані між ними в хромосомі. Відстань між генами вимірюється в морганідах (М) і може бути визначено за формулою:

$$x = \frac{a + c}{n} \cdot 100,$$

де x – відстань між генами (в морганідах), a і c – кількість кросоверних кросоверних особин, n – загальне число особин.

Якщо число кросоверних особин дано у відсотках, то відстань між генами дорівнює сумі відсоткового складу.

Практична частина.

Розв'язання задач на зчеплене успадкування ознак.

Задача 1. У людини резус-фактор кодують три тісно зчеплені гени: С, Д, Е. Домінантні гени визначають резус-позитивні властивості крові, а їх рецесивні алелі – резус-негативні. Які типи гамет і в яких кількісних співвідношеннях утворюються в людини з резус-позитивними властивостями крові, що має генотип:

$$\text{а) } \frac{CDE}{cde} \quad ; \quad \text{б) } \frac{CdE}{cDe}$$

Задача 2. Катаракта і полідактилія у людини зумовлені домінантними аутосомними тісно зчепленими генами. Дівчина, мати якої страждала катарактою, а батько – полідактилією, вийшла заміж за здорового по відношенню до обох ознак юнака. Визначте можливі генотипи і фенотипи дітей від цього шлюбу.

Задача 3. У томатів високе стебло домінує над карликовим, а куляста форма плода над грушоподібною. Гени, які контролюють ці ознаки, розміщені на відстані 20 морганід. Гетерозиготну високу рослину з кулястими плодами схрестили з карликовою рослиною, що має грушоподібні плоди. Визначте співвідношення різних фенотипів у цьому схрещуванні.

Розв'язок

1. За умовами задачі: A – високий зріст, a – карликовий, B – кулясті плоди, b – грушоподібні. Гени зчеплені, отже генотипи батьків $AB//ab$ і $av//av$.

2. Оскільки віддаль між генами 20 морганід, то кросинговер відбувається у 20% випадків.

3. Дигетерозигота $AB//av$ утворює 4 типи гамет у співвідношенні: 80% некросоверних і 20% кросоверних.

4. $P: \text{♀} AB//av \times \text{♂} av//av$

Гамети $\text{♀} AB/, av/ — 80\%; Av/, aB/ — 20\%$

некросоверні кросоверні

$\text{♂} av/ — 100\%$

$F_1: AB//ab, av//av, Av//av, aB//ab$

40% 40% 10% 10%

Відповідь. Співвідношення фенотипів буде: 40% – високі кулясті, 40% – карликові грушоподібні, 10% – високі грушоподібні, 10% – карликові кулясті.

Задача 4. Гени В і С зчеплені і перехрест між ними складає 24 %, ген Е знаходиться в другій групі зчеплення.

Які типи гамет і в якому кількісному співвідношенні утворюються в особин із такими генотипами:

а) $\frac{BC}{bc} \frac{E}{e}$; б) $\frac{Bc}{bC} \frac{e}{E}$.

Задача 5. У людини гени еліптоцитоза (аутосомно-домінантно успадкована аномалія еритроцитів, обумовлена дефектом структури мембрани) і резус-фактора знаходяться в першій хромосомі на відстані 3 морганіди. Які типи гамет і в якому кількісному співвідношенні утворюються у дигетерозиготної жінки, яка еліптоцитоз і резус-позитивність успадкувала від матері? (еліптоцитоз і позитивний резус-фактор – домінантні ознаки).

Задача 6. Якщо допустити, що гени А і В зчеплені і перехрещення між ними становить 20%, то які гамети і в якому кількісному співвідношенні буде утворювати гетерозигота?

Розв'язання задач зчеплених зі статтю.

Задача 1. Жінка з нормальним зором, у якої батько дальтонік, виходить заміж за чоловіка з нормальним зором. Чи можуть їхні діти бути дальтоніками? Ген дальтонізму рецесивний і зчеплений зі статтю.

Запишемо коротку умову задачі:

А – ген нормального зору.

а – ген дальтонізму.

X^aY – генотип батька жінки.

X^AX^a – генотип жінки з нормальним зором.

X^AY – генотип чоловіка з нормальним зором.

Імовірність народження хворої дитини – ?

Розв'яжемо за допомогою схеми:

$P: \text{♀} X^AX^a \times X^AY$

$G: X^A, X^a, X^A, Y$

$F_1: X^AX^A, X^AY, X^AX^a, X^aY$

X^AX^A – здорова дівчинка.

X^AY – здоровий хлопчик.

X^AX^a – здорова дівчинка, носій гену дальтонізму.

X^aY – хлопчик – дальтонік.

Відповідь: вірогідність народження хворої дитини – 25%, хворим може бути лише хлопчик.

Задача 2. Рецесивний ген гемофілії міститься в X – хромосомі. У сім'ї батько і мати здорові, а їхній син хворий на гемофілію. Хто з батьків передав дитині алель гена гемофілії?

Запишемо коротку умову задачі:

h – ген гемофілії.

H – ген нормального зсідання крові.

X^hY – генотип хворого сина.

Генотипи батьків – ?

Розв'яжемо за допомогою схеми:

$P: \text{♀} X^H X^h \times \text{♂} X^H Y$

$G: X^H X^h X^H Y$

$F_1: X^H X^H X^H Y \quad X^H X^h X^H Y$ – хворий хлопчик.

Відповідь: мати хлопчика – носій гена гемофілії, вона передала алель цього гена синові.

Так як в умові задачі сказано, що батьки здорові, то генотип батька буде $X^H Y$. У хлопчика, хворого на гемофілію, з'явився рецесивний ген h , який він отримав від матері. Так як мати здорова, то вона є носієм цього гена, і її генотип буде $X^H X^h$.

Задача 3. Здорова жінка має шестеро синів. Два з них страждають дальтонізмом, але мають нормальне зсідання крові. Три страждають гемофілією, але мають нормальний зір, а один хворий на дальтонізм і гемофілію. 1. Визначте генотипи матері і синів. 2. Чому у синів здорової жінки можливі генотипи трьох варіантів?

Задача 4. У людини рецесивний ген (r) зумовлює кольорову сліпоту (протанопію), а рецесивний ген (m) – м'язову дистрофію Дюшена. Гени локалізовані в X-хромосомі.

За родоводом однієї багатодітної сім'ї одержані такі дані: здорова жінка з нормальним зором, мати якої страждає порушенням кольорового зору, а батько – м'язовою дистрофією, в шлюбі із здоровим чоловіком з нормальним зором народила 8 хлопчиків. Один хлопчик здоровий, 3 страждають кольоровою сліпотою, 3 – м'язовою дистрофією Дюшена, 1 – двома захворюваннями. Визначте генотипи батьків і дітей.

Задача 5. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген кольорової сліпоти (d) розташовані в X-хромосомі. Дівчина, мати якої страждала дальтонізмом, а батько – гемофілією, одружується із здоровим юнаком. 1. Визначте можливі фенотипи дітей від цього шлюбу. 2. Яка вірогідність народження дитини з обидвома захворюваннями? 3. Яка стать дитини?

Задача 6. Гени кольорової сліпоти і нічної сліпоти розміщені в X-хромосомі. Захворювання успадковуються як рецесивні. Дівчина, мати якої страждала нічною сліпотою, а батько – кольоровою сліпотою, одружується із здоровим юнаком. Визначте вірогідність народження в цій сім'ї здорових дітей.

Задача 7. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген колірної сліпоти з розташовані в статевий X-хромосомі. Відсоток перехрещення між ними становить 9,8%. Визначте, які типи гамет і в якій кількості утворюють особи, які мають такі генотипи:

$$1. \overline{\overline{X^{Ch}}} ; 2. \overline{\overline{X^{ch}}} \quad \overline{\overline{Y}} .$$

САМОСТІЙНА РОБОТА № 7

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

Виконати тест для перевірки знань, обираючи одну правильну відповідь.

1. Генетика – це наука, яка вивчає: А. Співвідношення генотипів в популяції. В. Закономірності спадковості та мінливості на всіх рівнях організації життя. С. Закономірності стадій розвитку. Д. Закономірності диференціювання зародкових листків. Е. Закономірності філогенезу органічного світу.

2. Ген – це ділянка молекули ДНК, яка: А. Входить до складу інтрону і не несе генетичної інформації. В. Входить до складу екзону і несе інформацію про молекулу поліпептиду. С. Немає постійної локалізації. Д. Детермінує синтез певного поліпептиду або нуклеїнової кислоти (рРНК і тРНК). Е. Успадковується незалежно від інших ділянок.

3. Алель – це: А. Елементарна одиниця мутації. В. Конкретна форма існування гена. С. Елементарна одиниця рекомбінації. Д. Альтернативний варіант ознаки. Е. Жоден із варіантів не вірний.

4. Сукупність генів у гаплоїдному наборі хромосом даного виду організмів називають: А. Генотипом. В. Фенотипом. С. Геномом. Д. Генофондом. Е. Морфозом.

5. Сукупність всіх генів клітини або організму називають: А. Геномом. В. Генотипом. С. Фенотипом. Д. Генофондом. Е. Геномікою.

6. Сукупність усіх зовнішніх і внутрішніх ознак та властивостей організму, які формуються в результаті реалізації генотипу в конкретних умовах середовища, називається: А. Геномом. В. Генотипом. С. Феном. Д. Фенотипом. Е. Генофондом.

7. Ген, який пригнічує дію іншого алельного гена, називається: А. Домінантним. В. Алельним. С. Неалельним. Д. Рецесивним. Е. Летальним.

8. Рецесивний ген проявляється в: А. Гомозиготному стані. В. Гетерозиготному стані. С. Гемізіготному стані. Д. Вірно А+В. Е. Вірно А+С.

9. Метод генетики, який базується на схрещуванні батьківських форм та кількісному й якісному статистичному аналізі їх нащадків, називається: А. Генеалогічним. В. Дерматогліфічним. С. Гібридологічним. Д. Біохімічним. Е. Близнюковим.

10. 1-й закон Г. Менделя стверджує: А. При схрещуванні гомозиготних батьківських пар, які відрізняються альтернативними ознаками, перше покоління одноманітне. В. Схрещування організму, генотип якого необхідно визначити, з гомозиготним організмом за рецесивним алелем, називають аналізуючим. С. При схрещуванні моногібридів між собою відбувається розщеплення ознак у нащадків за генотипом і фенотипом у співвідношенні 1:2:1 та 3:1. Д. Гени в гаметах знаходяться у чистому вигляді. Е. Гени різних алельних пар і відповідні їм ознаки передаються нащадкам незалежно в різних комбінаціях.

11. 2-й закон Г. Менделя стверджує: А. Схрещування організму, генотип якого необхідно визначити, з гомозиготним організмом за рецесивним алелем, називають аналізуючим. В. При схрещуванні гомозиготних батьківських пар, які відрізняються альтернативними ознаками, перше покоління одноманітне. С. Гени в гаметах знаходяться у чистому вигляді. Д. При схрещуванні моногібридів між собою відбувається розщеплення ознак у нащадків за генотипом і фенотипом у співвідношенні 1:2:1 та 3:1 відповідно. Е. Гени різних алельних пар і відповідні їм ознаки передаються нащадкам незалежно в різних комбінаціях.

12. 3-й закон Г. Менделя стверджує: А. При схрещуванні гомозиготних батьківських пар, які відрізняються альтернативними ознаками, перше покоління одноманітне. В. Схрещування організму, генотип якого необхідно визначити, з гомозиготним організмом за рецесивним алелем, називають аналізуючим. С. Гени різних алельних пар і відповідні їм ознаки передаються нащадкам незалежно в різних комбінаціях, якщо гени розміщені в негомологічних хромосомах. D. Гени в гаметах знаходяться у чистому вигляді. E. При схрещуванні моногібридів між собою відбувається розщеплення ознак у нащадків за генотипом і фенотипом у співвідношенні 1:2:1 та 3:1.

13. Закон чистоти гамет стверджує: А. При мітозі у кожену клітину потрапляє два алеля з кожної пари. В. При мітозі у кожену клітину потрапляє один алель із пари алелей. С. У гібридного організму гени не гібридні і знаходяться в чистому алельному стані. D. В процесі мейозу в гамету потрапляє по одному гену з кожної пари. E. У процесі мейозу в гамету потрапляють обидва алелі однієї пари.

14. Які генотипи батьківських форм, якщо при аналізуючому схрещуванні серед їх нащадків спостерігалось розщеплення за фенотипом 1:1? А. AA × aa. В. Aa × Aa. С. Aa × AA. D. Aa × aa. E. AA × AA.

15. Хромосомний набір – це: А. Фенотип. В. Каріотип. С. Генотип. D. Геном.

16. У каріотипі жінки містяться статеві хромосоми: А. XX. В. XY. С. X0. D. ZW.

17. Частота кросинговеру залежить: А. Від кількості генів. В. Подвоєння хромосом. С. Швидкості поділу. D. Відстані між хромосомами.

18. При аналізуючому схрещуванні гетерозигот відбудеться розщеплення генотипів: А. 3 : 1. В. 9 : 3 : 3 : 1. С. 1 : 2. D. 1 : 1.

19. Одиниця виміру відстані між генами: А. Морганіда. В. Локус. Ген. D. Екзон.

20. Галандричні ознаки це: А. Ознаки притаманні лише жінкам. В. Ознаки притаманні лише чоловікам. С. Ознаки, які контролюються локалізованими в X-хромосомі генами й успадковуються по жіночій лінії. D. Ознаки, які контролюються локалізованими в Y-хромосомі генами і успадковуються по чоловічій лінії. E. Ознаки, які контролюються генами, що локалізовані в гоносомах.

21. Генетична карта це: А. Розміщення хромосом в метафазній пластинці. В. Розміщення хромосом в ідіограмі (каріограмі). С. Розміщення і локалізація генів в хромосомі. D. Графічне зображення родинних зв'язків. E. Вірно A+B+C+D.

22. Які із тверджень не є положеннями хромосомної теорії? А. Гени розміщені в хромосомах. Кожна хромосома є групою зчеплення генів. В. Кількість груп зчеплення в кожного виду дорівнює гаплоїдному набору хромосом. С. Кожний ген у хромосомі займає певне місце (локус). Гени в хромосомах розміщені лінійно. D. Між негомологічними хромосомами може відбуватись обмін алелями гена. E. Між гомологічними хромосомами може відбуватись обмін алелями гена.

ЛЕКЦІЯ 9

ТЕМА. ГЕНОТИП ЯК ЦІЛІСНА СИСТЕМА

Мета: розширити знання про ген, генотип, фенотип, сформувані поняття про генотип як цілісну систему; проаналізувати основні закономірності функціонування генів у прокаріотів.

План.

1. Форми взаємодії між алельними генами.
2. Типи неалельної взаємодії генів.
3. Особливості успадкування кількісних ознак. Плейотропна дія гена.
4. Цитоплазматична спадковість.
5. Основні закономірності функціонування генів у еукаріотів.
6. Роль генотипу і середовища у формуванні фенотипу.

Література:

1. Вагнер А. Разгадка тайны крови. <https://www.svoboda.org>. Радіо «Свобода».
2. Лановенко О.Г. Генетика Навчально-методичний посібник для самостійного вивчення дисципліни (для студентів біологічних спеціальностей університетів). Херсонський державний університет Інститут біології, географії і екології. – 2015. – 140 с.
3. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
4. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188 с.
5. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.
6. Слюсарев А. О., Жукова С. В. Біологія: Підручник. – К.: Вища школа, 1992. – 416 с.
7. Фармацевтична енциклопедія / голова ред. ради та автор передмови В. П. Черних ; Нац. фармац. ун-т України. – 2-ге вид., переробл. і доповн. – Київ : МОРІОН, 2010. – 1632 с.
8. <https://uk.wikipedia.org/wiki/Википедия>.

Теоретичний блок

Форми взаємодії між алельними генами:

1. Повне домінування
2. Неповне домінування (проміжне успадкування)
3. Наддомінування
4. Множинний алелізм. Кодомінування.

Форми взаємодії між неалельними генами:

1. Комплементарність
2. Епістаз
3. Полімерія

Наддомінування – домінантний алель в гетерозиготному стані має більше виражений прояв, ніж у гомозиготному стані

Наприклад: домінантний ген, що визначає брахідактилію (короткі фаланги пальців). Гомозиготні домінантні особини с генотипом АА не виживають, вони помирають на ембріональній стадії онтогенезу.

$P: \text{♀ } Aa \text{ (брахідактилія)} \times \text{♂ } Aa \text{ (брахідактилія)}$

$G: A, a \qquad \qquad \qquad A, a$

$F1: AA \text{ (гинуть)}; Aa; Aa \text{ (брахідактилія)}; aa \text{ (здорові)}$

Кодомінування – прояв у гетерозиготному стані ознак, які визначаються двома алелями (проявляються обидва алелі того самого гена: АВ).

Історія відкриття груп крові

Три групи крові було відкрито Ландштайнером в 1900 році, а його учнями була відкрита й четверта (1901 – 1907 рр.). Того ж року було опубліковано дослідження чеського вченого Янського, який на відміну від Ландштайнера (що винайшов позначення 0, А, В (АВ0)), не лише описав групи (римськими абр. I – IV), а і виклав умови, за яких переливання не призведе до летального результату [1]. Кожна з цих груп може містити або не містити ще один білок еритроцитів – резус-фактор(Rh).

Номенклатурна назва

Цікавим моментом є назва системи **AB0** чи **ABO**. Першопочатково вона отримала назву від наявності аглютиногенів А та В, чи їх відсутності, яку позначив вчений як 0. Однак дивним чином (ймовірно за назвою білка АВО), в англійськомовних країнах (США, Велика Британія та інш.) цифру 0 замінили на літеру О – таким чином вимовляють АВО ([ей-бі-о]) [8].

Групи крові системи АВО успадковуються за типом множинних алелей, IV група крові – за типом кодомінування.

–У людини ген, що кодує групи крові за системою АВО, має три алелі (множинні алелі): I^A , I^B та i^0 .

–Алелі I^A та I^B є кодомінантні.

–Алель i є рецесивний.

Групи крові за системою АВО

Групи крові	Генотипи	Антигени еритроцитів	Антитіла плазми крові
I (0)	$i^0 i^0$ $i i$	–	α, β
II (A)	$I^A I^A$ $I^A i^0$ $I I, I i$	A	β
III (B)	$I^B I^B$ $I^B i^0$ $I I, I i$	B	α
IV (AB)	$I^A I^B$ $I I$	A, B	–

Група крові – це класифікація крові за наявністю або відсутністю певних успадковуваних антигенів на поверхні еритроцитів та частково на лейкоцитах, тромбоцитах і інших клітинах тканин [7]. Такими антигенами можуть бути білки, вуглеводи, глікопротеїни або гліколіпіди, в залежності від системи груп крові. У людини відомо 36 систем груп крові, серед яких найважливішими є система АВ0 та система Rh(RhD). У разі переливання крові, тільки несумісність за цими двома системами може становити серйозну загрозу для здоров'я. Несумісність за іншими системами, такими як MNS, Duffy, Kell, Lewis, має наслідком дуже слабку реакцію щодо переливання крові, або ж вона взагалі відсутня. Інші системи груп крові більш важливі в хірургії для трансплантації.

Задачі на кодомінування

№ 1. У хлопчика 0 (I) група крові, у його сестри – АВ (IV). Визначте групи крові та генотипи їхніх батьків.

№ 2. У трьох дітей в родині групи крові А, В, 0. Які групи крові можуть мати батьки?

№ 3. Дитина має групу крові АВ, і на неї претендують дві пари батьків. У одній батько має групу крові А, а матір – В, у другій парі – дружина має групу крові АВ, а чоловік – 0.

Претензія якої пари може бути відхилена як безпідставна?

№ 4. Які групи крові можуть мати діти в родини, якщо й у батька, й у матері – IV група крові?

№ 5. Гомозиготна мати має А (II) групу крові, гомозиготний батько – В (III) групу крові. Які групи крові можливі у їхніх дітей?

№ 6. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків, батьки одного з них мають О (I) і А (II) групи крові, а батьки другого – А (II) і АВ (IV) групи крові. Аналіз показав, що у дітей 0 (I) і АВ (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

№ 7. Жінка, гетерозиготна за А (ii) групою крові, вийшла заміж за чоловіка з АВ (IV) групою крові. Які групи крові матимуть їхні діти?

№ 8. У батьків з II і III групами крові народилася дитина з I групою крові, хвора на серпоподібно-клітинну анемію (незчеплене з групами крові аутосомне успадкування з неповним домінуванням). Визначте ймовірність народження хворих дітей з I групою крові.

Задачі на успадкування резус-факторної системи.

№ 1. Резус-негативна дівчина з I (0) групою крові одружилась з резус-позитивним юнаком з IV (AB) групою крові. 1. Яка вірогідність народження в цій сім'ї резус-негативної дитини з III (B) групою крові? 2. В якому випадку можливий розвиток у новонародженої дитини гемолітичної хвороби?

№ 2. У жінки з резус-негативною кров'ю III (B) групи народилась дитина з IV (AB) групою крові і гемолітичною хворобою новонародженого внаслідок резус-конфлікту.

Які групи крові та резус-фактор можливі у батька?

№ 3. На дитину резус-негативну з IV (AB) групою крові претендують дві батьківські пари: а) мати: резус-негативна з II (A) групою крові; батько: резус-позитивний з II (A) групою крові; б) мати: резус-позитивна з III (B) групою крові; батько резус-позитивний з II (A) групою крові. Якій шлюбній парі належить дитина?

№ 4. Чоловік з резус-негативною кров'ю IV (AB) групи одружився з жінкою з резус-позитивною кров'ю III (B) групи. У батька жінки кров була резус-негативна I (0) групи. У сім'ї народилось двоє дітей: резус-негативна дівчинка з III (B) групою крові і резус-позитивний хлопчик з I (0) групою крові. Судово-медична експертиза встановила, що одна дитина позашлюбна. За якою ознакою можна виключити батьківство?

№ 5. Батьки кароокі, резус-позитивні з II (A) групою крові (тригетерозиготи). Яка вірогідність народження в сім'ї блакитноокої резус-негативної дитини з I (0) групою крові?

№ 6. У короткозорої (домінантна ознака) резус-позитивної жінки з II (A) групою крові народилася дитина з нормальним зором і резус-негативною кров'ю I (0) групи.

1. Запишіть генотипи матері і дитини. 2. Визначте генотип батька.

Комплементарність (взаємодоповнення) – взаємодія між алелями двох генів, при якій для формування ознаки необхідна наявність декількох неалельних генів у домінантному стані. Формула розщеплення у F₂ – **9:7**, а саме: 9A B : 3A bb + 3aaB + 1aabb.

Наприклад:

– Нормальний слух зумовлений дією двох неалельних генів D і E, один з яких визначає розвиток завитка, а інший – слухового нерва.

– Домінантні гомозиготи (DDEE) і гетерозиготи (DdEd) за обома генами мають нормальний слух, а рецесивні гомозиготи за одним з цих генів – глухі (DDee, Ddee, ddEE, ddEe)

P: ♀ DDEE (здорові) x ♂ ddee (глухі)

G: DE de

F1: DdEe (здорові)

Епістаз – взаємодія між алелями двох генів, при якій один ген (**епістатичний**) пригнічує дію іншого гена (**гіпостатичного**).

Домінантний епістаз – здатність домінантного алеля одного гена пригнічувати прояв домінантного і (або) рецесивного алеля іншого гена (A>B,bb).

При епістатичній взаємодії генів розщеплення за фенотипом формула розщеплення в F₂ **12:3:1**, а саме: 9A B : 3A bb : 3aaB : 1aabb

Формула розщеплення у F₂ може бути і **13:3**, якщо ознака, контрольована епістатичним геном, збігається з фенотипом, що задається подвійним рецесивом, тобто 9A B : 3A bb : 1aabb : 3aaB.

Рецесивний епістаз – здатність рецесивного алеля одного гена пригнічувати прояв домінантного і (або) рецесивного алеля іншого гена (aa>B,bb). Формула розщеплення у F₂ **9:3:4**, а саме 9A B : 3A bb : 3aaB : 1aabb.

Наприклад, забарвлення плодів гарбузів, масть коней, колір хутра у мишей теж визначаються цим типом взаємодії.

Полімерія (множинна взаємодія) – взаємодія еквівалентних домінантних генів, коли ступінь прояву ознаки залежить від кількості домінантних генів. Полімерія визначає розвиток кількісних ознак, різні домінантні неалельні гени діють на одну і ту ж ознаку посилюючи її прояв.

Має підтипи: *кумулятивна полімерія і некумулятивна полімерія.*

Кумулятивна полімерія – підтип полімерного типу взаємодії неалельних генів, при якому ступінь розвитку ознаки залежить від кількості полімерних генів. Формула розщеплення у F₂ 15:1, причому серед 15 знаходяться класи з різною силою прояву ознаки: 9A1 A2 : 3A1 a2a2 : 3a1a1A2 : 1a1a1a2a2

Некумулятивна полімерія – здатність еквівалентних генів дублювати один одного; навіть одного домінантного алеля будь-якого із взаємодіючих генів достатньо для прояву ознаки. Формула розщеплення у F₂ 15:1, причому серед 15 всі особини мають однакову силу прояву ознаки.

– Ознаки, які визначені більше, ніж одним геном називаються **полігенними**.

– Полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом **A₁A₁, A₂A₂, a₃a₃**.

– Наприклад, до полігенних ознак у людей належать ріст, колір шкіри.

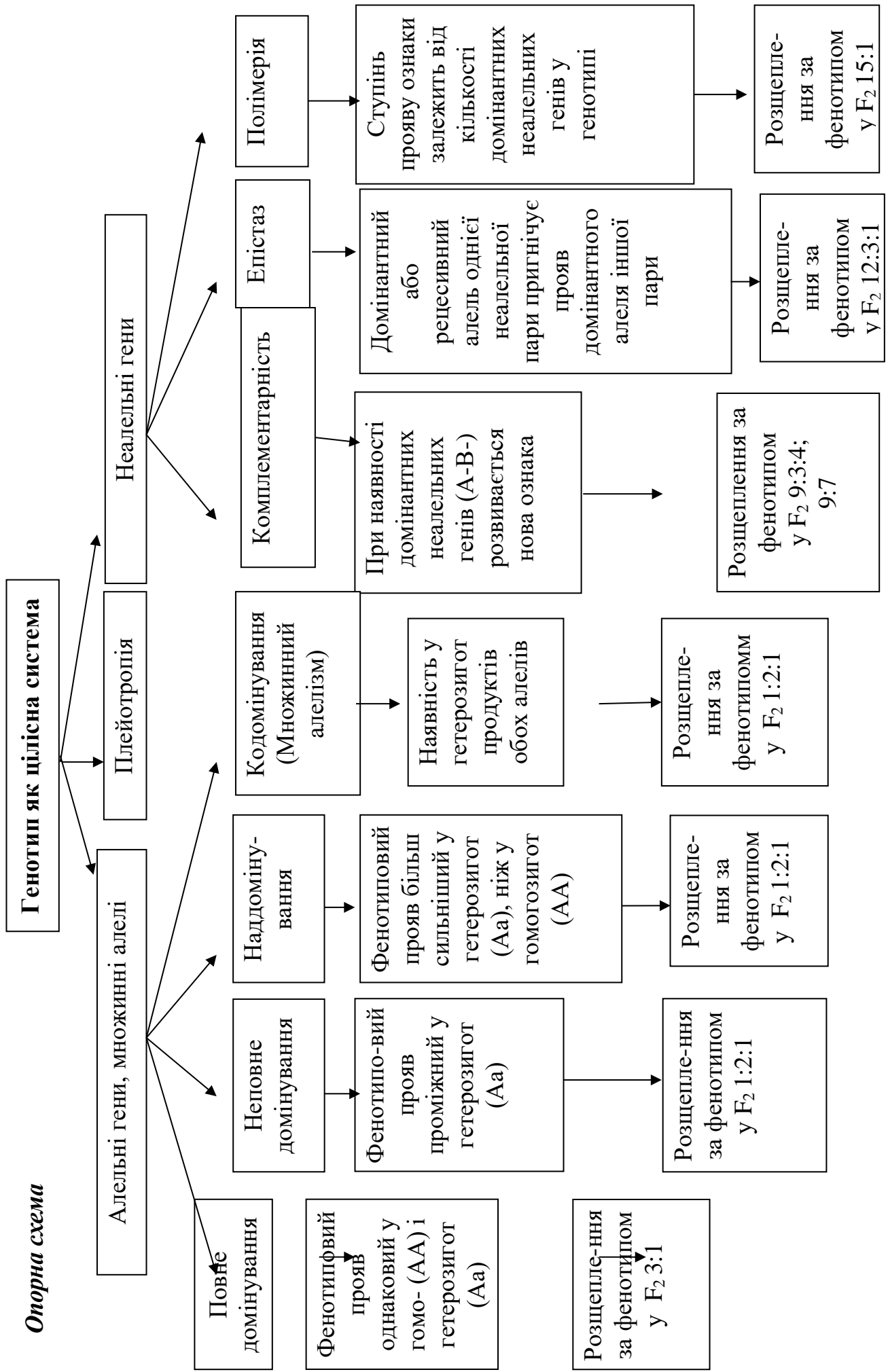
Плейотропія – здатність одного гена контролювати кілька ознак (множинна дія одного гена).

Класичний приклад плейотропії – хвороба людини *фенілкетонурія* (ФКУ), яка може викликати затримку розумового розвитку, випадання волосся та пігментацію шкіри, і може бути викликана мутацією в єдиному гені, що кодує фермент (фенілаланінгідролаза), який перетворює амінокислоту фенілаланін на іншу, тирозин. ФКУ протікає досить м'яко, якщо дієта підтримується вільною від фенілаланіну. Залежно від залученої мутації, хвороба приводить до зменшеної або нульової конверсії фенілаланіну на тирозин, в результаті концентрація фенілаланіну зростає до отруйного рівня, зумовлюючи пошкодження в кількох органах.

Найяскравішим прикладом плейотропної дії гена у людини є *синдром Марфана* (*арахнодактилія*, або «*павукові*» пальці – дуже тонкі і довгі пальці) – захворювання, яке успадковується за аутосомно-домінантним типом. Ген, який відповідає за цю хворобу, викликає порушення розвитку сполучної тканини й одночасно впливає на розвиток кількох ознак: порушення будови кришталика ока, аномалії у серцево-судинній системі. Його симптомами є високий зріст унаслідок сильного видовження кінцівок, надмірна рухливість суглобів, короткозорість, спричинена підвивихом кришталика, та аневризма аорти. Синдром з однаковою частотою трапляється у чоловіків і жінок. Основою симптомів є порушення розвитку сполучної тканини, що виникає на ранніх етапах онтогенезу і призводить до множинних фенотипічних проявів.

Плейотропною дією характеризуються також інші численні спадкові патології.

Опорна схема



ПРАКТИЧНА РОБОТА № 5

РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ НА ВЗАЄМОДІЮ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Мета: поглибити знання закономірностей взаємодії неалельних генів, навчитися самостійно проводити генетичний аналіз успадкування ознак організмів, розв'язувати генетичні задачі на взаємодію неалельних генів.

Задачі на полімерію

№ 1. Син білої жінки і негра одружився на білій жінці. Чи може дитина від цього шлюбу бути темніше свого батька?

№ 2. Від шлюбу середнього мулата і світлої мулатки народилося багато дітей, серед яких по $3/8$ середніх і світлих мулатів і по $1/8$ темних мулатів і білих. Які можливі генотипи батьків?

№ 3. Ріст людини визначається взаємодією декількох пар генів: A_1 і a_1 , A_2 і A_2 , A_3 і a_3 . Люди з генотипом $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ мають зріст 150 см, з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ – 180 см. (Кожен домінантний ген додає до росту 5 см). Племя людей низького зросту поневолюються ордою воїнів з племені, що складається з людей 180 см росту. Переможці вбивають чоловіків і одружуються на їх жінках. Як розподіляються діти (F_1) і внуки (F_2) за ростом?

№ 4. Вивчення успадкування довжини квітки самоzapильного тютюну показало, що ця ознака контролюється чотирма парами генів. Яка частина рослин F_2 буде мати таку ж довжину квітки, як і гомозиготні батьківські форми (довжина квітки рецесивної вихідної форми 40 мм, домінантної – 93 мм)?

Задачі на комплементарність

№ 1. У сонечок з червоними спинками були нащадки з помаранчевими спинками, які схрестилися між собою. Серед «онуків» спостерігалось розщеплення: 175 помаранчевих, 119 червоних і 21 жовта. Як успадковується забарвлення спинки в сонечок? Які генотипи у всіх описаних поколінь?

№ 2. Від схрещування білих і сірих мишей в потомстві F_1 всі особини були чорними, а в F_2 було 87 чорних мишей, 37 сірих і 45 білих. Як успадковується забарвлення у цих мишей? Визначити генотип батьків і нащадків.

№ 3. У льону (*Linum usitatissimum*) алель A визначає забарвлений вінчик, а – незабарвлений вінчик (білий), B – блакитний колір квітки, b – рожевий. При схрещуванні рослин льону з рожевими та білими квітками гібридне потомство має квітки блакитного кольору, а в F_2 спостерігається розщеплення у співвідношенні: 87 блакитних; 39 рожевих; 28 білих квіток. Визначити тип успадкування ознак і розщеплення в F_1 та F_2 за генотипом.

№ 4. За схрещування курей та півнів, що мають горіхоподібні гребені, одержали 279 курчат з горіхоподібним гребенем, 115 з горохоподібним, 106 з розоподібним, 35 з простим. Поясніть результати, визначте генотипи вихідних курей та півнів.

Задачі на епістаз

№ 1. При схрещуванні гарбузів з білими плодами в F_1 одержали 67 рослин з білими, 19 із жовтими та 6 із зеленими плодами. Пояснити результати, визначити генотипи вихідних рослин. Що одержимо, якщо схрестити вихідну рослину із зеленоплідною з F_1 ?

№ 2. При схрещуванні курей з білим і чорним оперенням у першому поколінні одержали лиш білих курчат, а в другому – 56 білих та 14 чорних. Повторивши дослід, у другому поколінні одержали 163 білих та 37 чорних курчат. Пояснити розщеплення. Як успадковуються біле та чорне забарвлення оперення курей, залучених у схрещування? Які генотипи вихідних особин?

№ 3. При схрещуванні гарбузів з білими плодами в F1 одержали 67 рослин із білими, 19 з жовтими та 6 із зеленими плодами. Пояснити результати, визначити генотипи вихідних рослин. Що одержимо, якщо схрестити вихідну рослину із зеленоплідною з F1?

№ 4. У вівса колір зерна визначається двома парами не зчеплених між собою генів.

А-чорний колір, ген-пригнічувач; а-білий колір; В-сірий колір; в-білий колір.

При схрещуванні чорнозернистого вівса у потомстві спостерігалось розщеплення на 12 чорнозернистих, 3 сірозернистих та 1 з білими зернами. Визначте генотип особин, які схрещувалися та їх потомства.

Задачі на плейотропію (первинну та вторинну)

№ 1. Синдром Ван дер Хеве успадковується як домінантний аутосомний плейотропний ген, який обумовлює блакитну склеру ока, крихкість кісток та глухоту. Пенетрантність ознак мінлива. В ряді випадків вона складає по блакитній склері майже 100%, по крихкості кісток – 63%, глухоті – 60%. Носій блакитної склери, нормальний у відношенні двох ознак синдрому, вступає в шлюб з нормальною жінкою, з нормальної сім'ї.

Визначити ймовірність народження в цій родині дітей є ознакою крихкості кісток, якщо відомо, що по лінії чоловіка ознаки синдрому мав лише один з його батьків.

№ 2. У людини синдром Марфана успадковується як аутосомно-домінантне захворювання, яке характеризується астеничною конституцією тіла, ураженням опорно-рухового апарату, аневризмою аорти, дефектом кришталика ока. Пенетрантність гена складає 30 %. Від шлюбу батьків народилось 4 дітей: 1 дитина померла внаслідок аневризми аорти, у 2 дітей спостерігаються вроджені вади опорно-рухового апарату, 1 дитина здорова. Визначте: 1. Генотипи батьків і дітей. 2. Вірогідність народження здорової дитини. 3. Поясніть одержані результати.

№ 3. Альбінізм успадковується як аутосомно-рецесивне захворювання. Ген альбінізму викликає світлофобію, дефект зору, солом'яний колір волосся, білі вії і брови, підвищену чутливість до ультрафіолетових променів, відсутність пігменту в райдужці ока. Від шлюбу карооких батьків з нормальною пігментацією шкіри народилась блакитноока дитина з ознаками альбінізму. Поясніть механізм плейотропної дії гена альбінізму і визначте вірогідність народження в цій сім'ї: а) карооких дітей із нормальною пігментацією шкіри; б) блакитнооких дітей з нормальною пігментацією шкіри.

№ 4. Жовта і сіра пігментація шерсті у мишей визначаються двома алельними аутосомними генами. При схрещуванні жовтих мишей між собою одержали потомство: 2386 жовтих і 1235 сірих. В майбутньому схрещували жовтих мишей з сірими. 1. Визначте співвідношення кольорових гам забарвлення мишей у нащадків від другого схрещування. 2. Дайте характеристику генам.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 5

ТЕМА. ГЕНОТИП ЯК ЦІЛІСНА СИСТЕМА

Мета: розвивати самостійність мислення, уміння аргументувати та висловлювати свою думку, вести коректну дискусію тощо, формувати уміння розв'язувати задачі на взаємодію неалельних генів.

План семінарського заняття

I. Теоретична частина.

Теми для обговорення:

1. Генотип як цілісна система.
 2. Типи взаємодії алельних генів.
 3. Типи неалельної взаємодії генів.
 4. Плейотропна дія гена. Особливості успадкування кількісних ознак.
 5. Цитоплазматична спадковість.
 6. Основні закономірності функціонування генів у про і еукаріотів.
 7. Роль генотипу і середовища у формуванні фенотипу. Норма реакції генотипу.
- Вплив зовнішніх умов на реалізацію генотипу.

II. Практична частина. Розв'язування задач

Література:

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: Навч. посібник. – 5-те вид./ М. М. Барна – Тернопіль. Мандрівець, 2008. – 348 с.
2. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
3. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
4. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188с.
5. Медична генетика: Підручник / Кол. авт.; За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. – К.: Медицина, 2007. – 536 с.
6. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.
7. Слюсарев А.О. Біологія: Підручник / А. О. Слюсарев, С. В. Жукова. – К.: Вища школа, 1992. – 416 с.
8. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.

Перебіг семінарського заняття

I. Теоретична частина

Теми для обговорення:

1. Генотип як цілісна система.
2. Типи взаємодії алельних генів:
 - Повне домінування.
 - Неповне домінування (проміжне успадкування).
 - Наддомінування.
 - Кодомінування
3. Типи неалельної взаємодії генів:
 - Комплементарність. Тест на комплементарність.
 - Епістатична взаємодія генів. Домінантний і рецесивний епістаз. Криптомерія.
 - Полімерія. Типи полімерії.
4. Плейотропна дія гена. Особливості успадкування кількісних ознак
5. Цитоплазматична спадковість.
6. Основні закономірності функціонування генів у про і еукаріотів.
7. Роль генотипу і середовища у формуванні фенотипу. Норма реакції генотипу.

Вплив зовнішніх умов на реалізацію генотипу.

II. Практична частина.

1. У кішок руде забарвлення шерсті визначається домінантним геном, а чорне – рецесивним. Гетерозигота має черепахове забарвлення. Ген зчеплений із статтю. Які можуть бути кошенята, якщо кіт чорний, а кішка руда?

2. У кішок руде забарвлення шерсті визначається домінантним геном, а чорне – рецесивним. Гетерозигота має черепахове забарвлення. Ген зчеплений із статтю. Чи може кіт мати черепахову забарвлення?

3. Які групи крові може мати дитина, якщо у батька вона $I^A I^B$, резус позитивний (Rh), у матері – $I^0 I^0$, резус негативний (rh)?

4. У хлопчика група крові $I A I B$, резус позитивний (Rh), а у його брата – $I^0 I^0$, резус негативний (rh). Які групи крові у батьків?

5. Схрестили гетерозиготну курку, що має горіхоподібний гребінь, з півнем, у якого листоподібний гребінь. Визначте генотип і фенотип вихідних форм і їх потомства. Зазначені гени комплементарні.

6. Схрестили гетерозиготну курку, що має горіхоподібний гребінь, з півнем, у якого листоподібний гребінь. Яке потомство можна очікувати від схрещування півня і курки, гетерозиготних за обома домінантним генам? Зазначені гени комплементарні.

7. Сіре забарвлення коней обумовлена двома парами неалельних генів. В одній парі генів домінантний ген B визначає ворону забарвлення шерсті, рецесивний b – руду. В іншій парі – домінантний ген I пригнічує, а рецесивний ген i – не пригнічує забарвлення. Схрещування гомозиготної самки сірого коня з рудим самцем у першому поколінні дає всіх сірих коней. У другому поколінні на кожні 16 коней в середньому з'являється 12 сірих, 3 вороних, 1 руда. Визначте генотип вихідних форм, F_1 і F_2 .

8. Сіре забарвлення коней обумовлена двома парами неалельних генів. В одній парі генів домінантний ген B визначає ворону забарвлення шерсті, рецесивний b – руду. В іншій парі – домінантний ген I пригнічує, а рецесивний ген i – не пригнічує забарвлення. Визначте забарвлення шерсті коней, що мають генотипи: 1) $i i B b$, 2) $i i b b$, 3) $I i b b$, 4) $i i B B$.

ЛЕКЦІЯ 10

ТЕМА. МІНЛИВІСТЬ, ЇЇ ПРИЧИНИ, ВИДИ І МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ

Мета: засвоїти поняття про мінливість та її види; характерні особливості модифікаційної та спадкової мінливості, види мутацій та чинники, які їх спричиняють

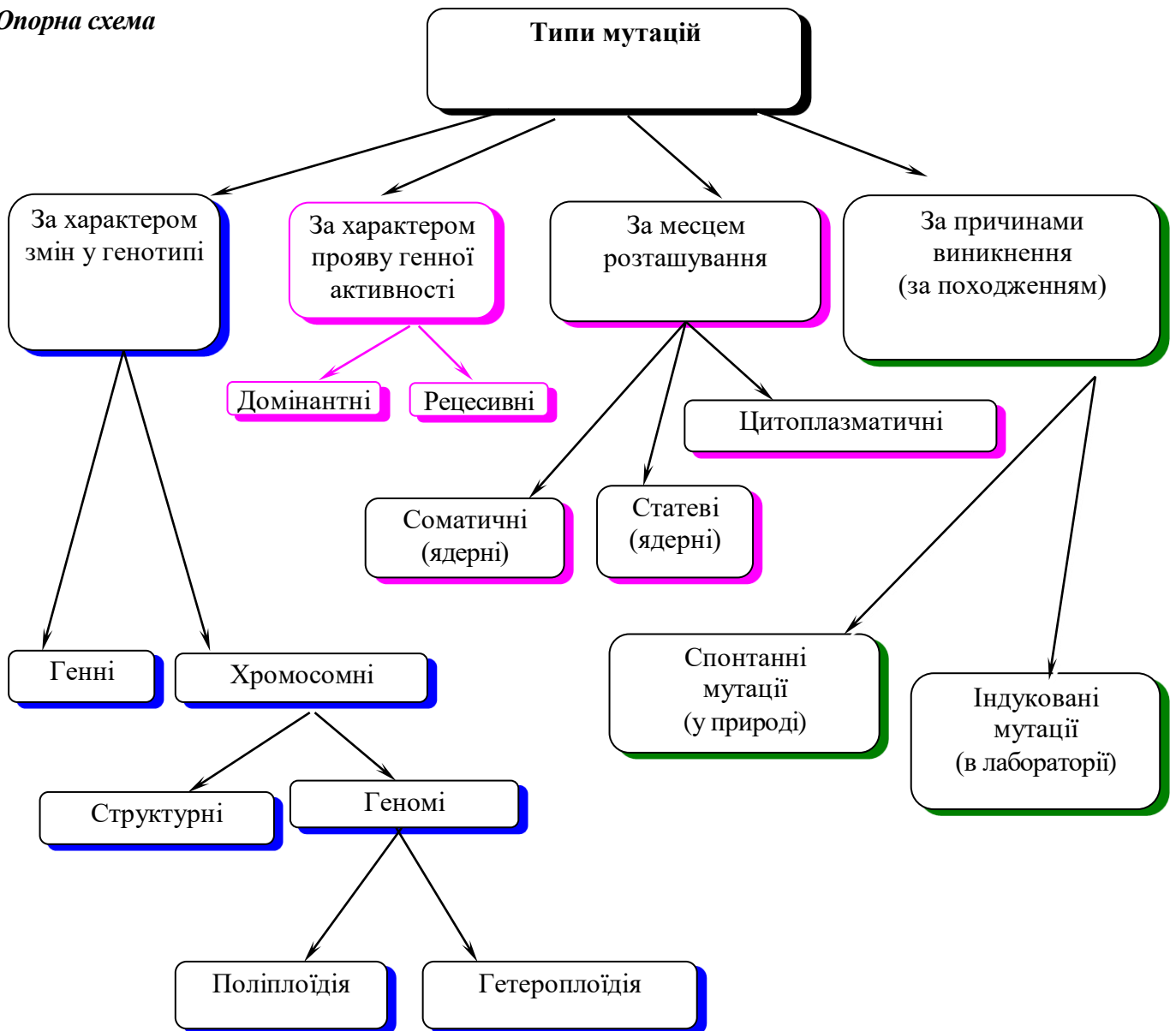
План.

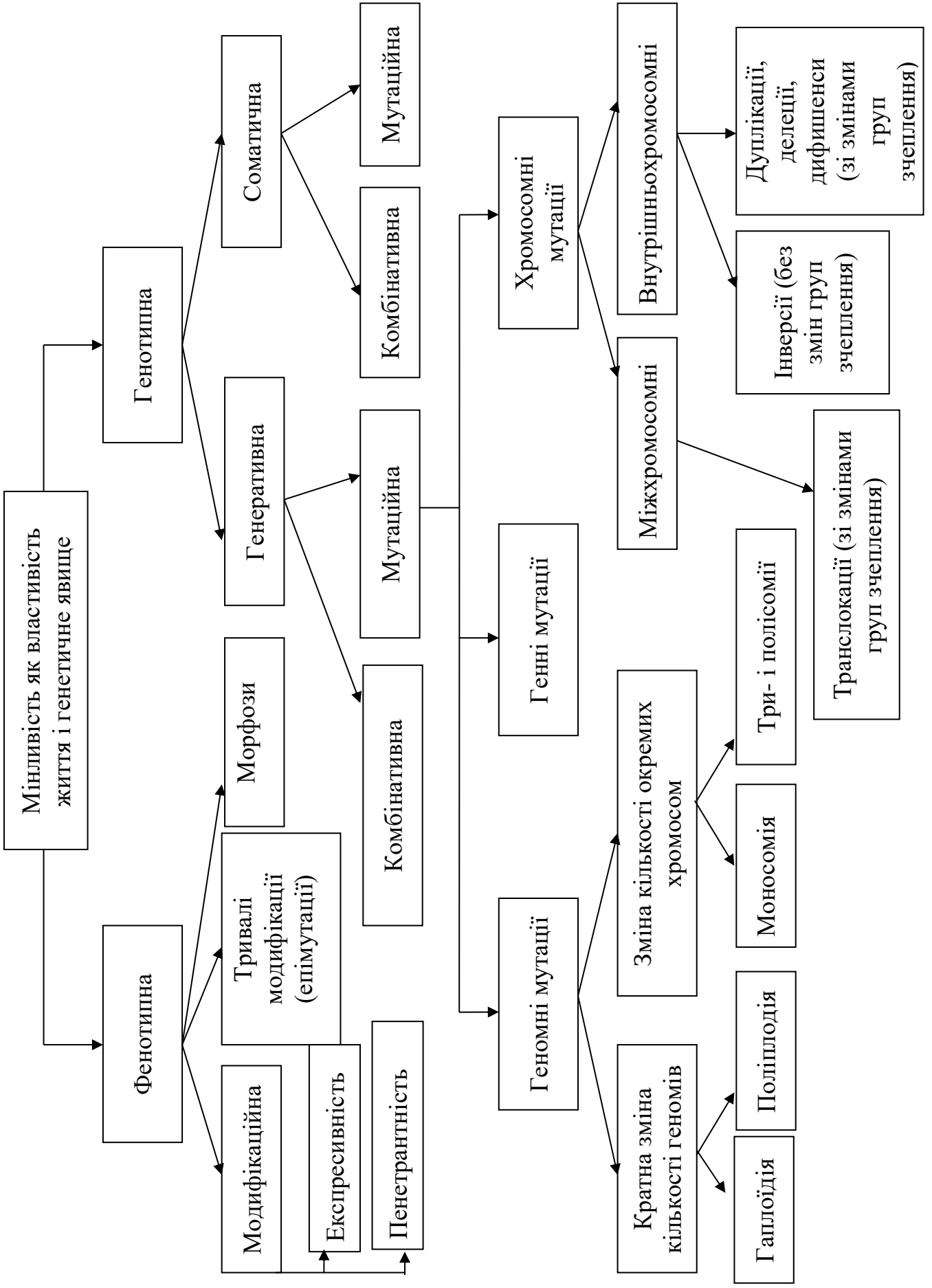
1. Класифікація форм мінливості.
2. Неспадкова мінливість організмів. Поняття про модифікаційну мінливість, норму реакції.
3. Статистичні закономірності модифікаційної мінливості. Варіаційний ряд і варіаційна крива.
4. Спадкова мінливість організмів як основа еволюції. Комбінативна та корелятивна мінливість, механізм її виникнення, значення в еволюції та селекції. Мутаційна мінливість: виникнення, класифікація, властивості мутацій. Гені мутації. Молекулярний механізм генних мутацій. Репарація ДНК. Хромосомні перебудови – аберації (внутріхромосомні і міжхромосомні. Мутагенна дія іонізуючих випромінювань. Мутагенні дія хімічних сполук. Антимутагени. Мутації та рекомбінації. Поняття генетичної і генної інженерії.
5. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості М. І. Вавілова. Геномні мутації. Поліплоїдія, анеуплоїдія, виникнення поліплоїдів.
6. Гетероплоїдії (анеуплоїдії) за аутосомами та статевими хромосомами у людини.

Література

1. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.
3. Слюсарев А.О. Біологія: Підручник / А. О. Слюсарев, С. В. Жукова. – К.: Вища школа, 1992. – 416 с.
4. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.

Опорна схема





ПРАКТИЧНА РОБОТА № 6 МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ. ПОБУДОВА ВАРІАЦІЙНОГО РЯДУ ТА КРИВОЇ

Мета: сформувати знання про модифікаційну мінливість, навчитися оцінювати ступінь і характер мінливості, будувати варіаційний ряд і криву (графік мінливості). Вивчити прояв модифікаційної мінливості у рослин. Вивчити статистичні закономірності модифікаційної мінливості, навчитися оцінювати характер мінливості досліджуваної ознаки, робити вимірювання ознак, на цій основі будувати варіаційний ряд і варіаційну криву ознак.

Обладнання та матеріали: насіння квасолі (соняшника), гербарії листя дерев, (не менше 50–100 примірників), лінійка.

Література

5. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.

Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.

6. Слюсарев А.О. Біологія: Підручник / А. О. Слюсарев, С. В. Жукова. – К.: Вища школа, 1992. – 416 с.

7. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.

Теоретична довідка

Модифікація – зміна, видозміна, перетворення, поява нових ознак, властивостей; якісно відмінні стани чого-небудь.

Модифікаційна мінливість – зміни у фенотипі організму, що у більшості випадків мають пристосувальний характер та утворюються внаслідок взаємодії генотипу із навколишнім середовищем. Зміни в організмі та модифікації не успадковуються

Варіаційний ряд – це послідовність яких-небудь чисел, розташована в порядку зростання їх величин. Проміжок між крайніми членами ряду називають інтервалом варіювання, а довжину цього інтервалу – розмахом.

Якщо підрахувати число окремих варіант у варіаційному ряду за якоюсь ознакою (наприклад, довжини) у порядку наростання або убування і нанести їх на графік, то можна отримати ряд мінливості даної ознаки. Чим ближче варіанта до середнього значення, тим частіше вона зустрічається, тобто більша ймовірність її виникнення. Варіанти розподіляються по обидва боки від середньої арифметичної, як правило симетрично. Найчастіше зустрічаються середні члени варіаційного ряду, рідше – крайні.

Варіаційна крива є графічним відображенням прояву модифікаційної мінливості, демонструє як діапазон варіації властивості, так і частоту зустрічальності окремих варіант.

Варіаційна крива відбиває розмах варіацій (ознака варіює в межах від ... до ...) і частоту зустрічальності варіант. Щоб дати чітку об'єктивну характеристику мінливості ознаки, варіаційну криву краще будувати, маючи великий статистичний матеріал. (Велике число особин – вибірку).

Норма реакції – межі модифікаційної мінливості, які визначені генотипом (межі, в яких залежно від умов зовнішнього середовища може змінюватися фенотипічний прояв окремих генів або генотипу в цілому).

Проміжок між крайніми показниками називають *інтервалом варіювання*, а довжину цього інтервалу – *розмахом*.

Перебіг заняття

1. На основі результатів вимірювання довжини листків (насінин) складіть варіаційний ряд, розташувавши їх у порядку збільшення. Підрахуйте кількість листків (насін), що мають відповідну довжину. Результати запишіть у таблицю.

Довжина листка (насінин), мм (V)													
Кількість листків (насінин) із цією довжиною (частота зустрічальності, P)													
Загальна кількість досліджуваних особин у варіаційному ряді (n)	(n)												

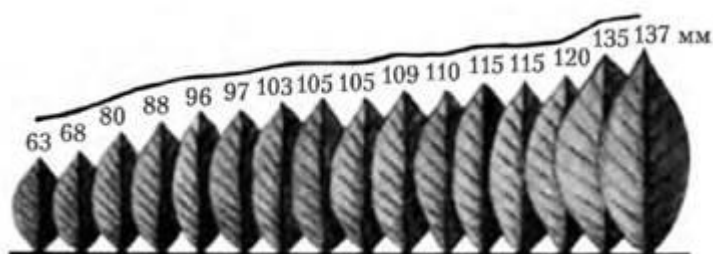
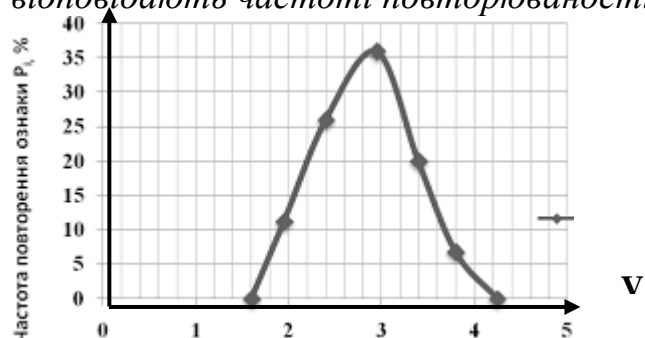


Рис. Варіаційна крива довжини насіння (листок), у мм

2. Поміркуйте, від чого залежить розмах варіацій? Яким чином умови навколишнього середовища впливають на довжину варіаційного ряду?

3. На основі варіаційного ряду (за даними, наведеними у таблиці) побудуйте варіаційну криву:

- на осі абсцис відкладіть варіанти ознаки від найменшого числа до найбільшого.
- на осі ординат відкладіть частоту зустрічальності ознаки. Від горизонтальної осі поставте перпендикуляри до рівня, що відповідає частоті повторюваності кожної варіанти. З'єднайте точки перетину перпендикулярів з лініями, що відповідають частоті повторюваності варіант.



3. Користуючись формулою, розрахуйте середню величину мінливості ознаки:

$$M = \frac{\sum(V \cdot P)}{n}, \text{ де}$$

M – середня величина, \sum - знак суми, V – варіанта, P – частота повторюваності, n – загальна кількість об'єктів в ряду.

II. Вивчення закономірностей мінливості в людині

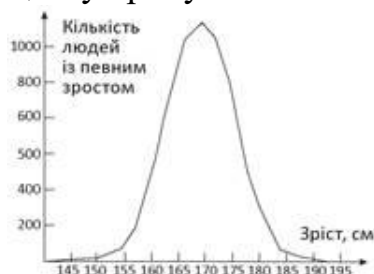
У чотирьох групах респондентів вимірювали ріст 100 студентів.

1. Побудуйте варіаційну криву для цієї вибірки.

Варіаційний ряд для аналізу росту

Довжина росту людини, см <i>Окремі варіанти, (V)</i>	145– 149	150– 154	155– 159	160– 164	165– 170	171– 174	175– 179	180– 184
Частота зустрічальності ознаки, P	3	6	15	25	30	14	5	2
Загальна кількість досліджуваних особин у варіаційному ряді (n)	100							

2. На основі варіаційного ряду (за даними, наведеними у таблиці) побудуйте варіаційну криву.



3. Користуючись формулою, розрахуйте середню величину мінливості ознаки:

$$M = \frac{\sum(V \cdot P)}{n}, \text{ де}$$

M – середня величина, \sum - знак суми, V – варіанта, P – частота повторюваності, n – загальна кількість об'єктів в ряду.

4. Дайте відповідь на запитання:

- 1) Яке значення має вимірювання росту людей, довжини пальців тощо.
- 2) Яка закономірність модифікаційної мінливості вами встановлена?
- 3) Організм успадковує ознаку як таку, чи норму реакції?
- 4) В чому об'єкти з однаковим генотипом відрізняються один від одного фенотипові?

5) Закінчіть текст, заповнивши пропуски у реченнях:

Неспадкова мінливість організмів називається

_____ .
Модифікаціями називають зміни _____ ,
зумовлені впливом чинників умов існування і не пов'язані зі змінами
_____. Вони здебільшого мають _____ характер,
тобто сприяють _____ організмів до тих чи інших умов
довкілля. Кількісні показники модифікаційних змін кожної ознаки можуть
варіювати лише _____, які визначаються _____

Зробити висновки щодо теми та мети роботи.

САМОСТІЙНА РОБОТА № 8
ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

Тестові завдання:

1. Хромосомні хвороби – це хвороби, спричинені:

А. Кратною і некратною зміною кількості аутосом в каріотипі; В. Кратною і некратною зміною кількості гетерохромосом в каріотипі; С. Зміною структури хромосом; D. Вірно А + В + С; Е. Вірно А + В.

2. Каріотип – це:

А. Гаплоїдний набір хромосом; В. Диплоїдний набір хромосом; С. Поліплоїдний набір хромосом; D. Анеуплоїдний набір хромосом; Е. Метафазна хромосома.

3. Характерними ознаками каріотипу є:

А. Кількість і парність хромосом; В. Розміри і форма хромосом; С. Специфічність інформації; D. Вірно А + В + С; Е. Вірно А + С.

4. Який метод антропогенетики дає можливість визначити каріотип пацієнта?

А. Генеалогічний; В. Близнюковий; С. Дерматогліфічний; D. Цитогенетичний; Е. Біохімічні.

5. Що є причинами зміни каріотипу?

А. Мутації; В. Комбінація хромосом при заплідненні; С. Порушення мітозу та мейозу; D. Вірно А + В + С; Вірно А + С.

6. В залежності від характеру змін каріотипу розрізняють такі хромосомні порушення:

А. Поліплоїдії; В. Анеуплоїдії, пов'язані зі змінами аутосом; С. Анеуплоїдії, пов'язані зі зміною статевих хромосом; D. Хромосомні аберації; Е. Вірно А + В + С + D.

7. Хромосомні аберації – це:

А. Кратне збільшення гаплоїдного числа хромосом; В. Некратне збільшення гаплоїдного числа хромосом; С. Зміна структури хромосом; D. Втрата окремих пар хромосом; Е. Усі варіанти вірні.

8. При яких хромосомних абераціях не змінюється кількість генів у хромосомі?
А. Дуплікаціях; В. Транслокаціях; С. Делеціях; D. Інверсіях; Е. Усі варіанти вірні.

9. При яких хромосомних абераціях має місце втрата ділянок хромосоми?
А. Дуплікації; В. Транслокації; С. Делеції; D. Інверсії; Е. Усі варіанти вірні.

10. При яких хромосомних абераціях має місце подвоєння ділянки хромосоми?
А. Дуплікації; В. Транслокації; С. Делеції; D. Інверсії; Е. Усі варіанти вірні.

11. При яких хромосомних абераціях має місце поворот хромосомного сегмента на 180°? А. Дуплікації; В. Транслокації; С. Делеції; D. Інверсії; Е. Усі варіанти вірні.

12. При яких хромосомних абераціях має місце перенесення сегмента або цілої хромосоми на іншу хромосому?

А. Дуплікації; В. Транслокації; С. Делеції; D. Інверсії; Е. Усі варіанти вірні.

13. При яких хромосомних абераціях змінюється розміщення генів в хромосомах без зміни їх кількості? А. Дуплікації; В. Транслокації; С. Делеції; D. Інверсії; Е. Усі варіанти вірні.

14. Тільки Барра доцільно визначати при підозрі на:

А. Синдром Дауна; В. Синдром Патау; С. Синдром Шерешевського – Тернера; D. Синдром Едвардса; Е. Синдром полісомії за У – хромосоною.

15. Яка мутація має місце при класичному синдромі Дауна і за допомогою якого методу її можна ідентифікувати?

А. Хромосомна аберація; В. Поліплоїдія, визначення тілець Барра; С. Анеуплоїдія, визначення У-хромосоми; D. Анеуплоїдія, каріотипування; Е. Вірно А+Д.

16. У людини відомі каріотипи з 69 і 92 хромосомами. Які мутації мають місце в таких випадках і за допомогою яких методів їх ідентифікують?

А. Хромосомні аберації, цитогенетичного; В. Поліплоїдії, дерматогліфічного; С. Анеуплоїдії, цитогенетичного; D. Поліплоїдії, каріотипування; Е. Анеуплоїдії, каріотипування.

17. За якими хромосомами у людини можливі тетрасомії і пентасомії?

А. Усіма аутосомами; В. Лише за певними аутосомами; С. Х або У-хромосомами; D. Жоден варіант не вірний; Е. Вірно А+В+С.

18. Найбільш частою причиною формування геномних мутацій вважають нерозходження хромосом при мітозі чи мейозі. Які із варіантів нерозходження хромосом можуть спричинити синдром Клайнфельтера (47, XXУ)?

А. 46, ХУ – 23, Х; 23, У; В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, Х; С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, 0; D. 46, ХХ – 23, Х; 23, Х; Е. Вірно В + С.

19. Найбільш частою причиною формування геномних мутацій вважають нерозходження хромосом при мітозі чи мейозі. Який із варіантів нерозходження хромосом може спричинити синдром Шерешевського-Тернера (45, Х0)?

А. 46, ХУ – 23, Х; 23, У; В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, Х; С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, 0; D. 46, ХХ – 23, Х; 23, Х. Е. Усі варіанти можливі.

20. При яких синдромах на долонях хворих зустрічаються дві згинальні складки?

А. Патау і Едвардса; В. Клайнфельтера і Шерешевського-Тернера; С. Дауна; D. Вірно А + В + С; Е. Жоден варіант не вірний.

21. Який із синдромів не спричинений анеуплоїдією?

А. Патау; В. Едвардса; С. «Котячого крику»; D. Шерешевського-Тернера; Е. Дауна; F. Жоден варіант не вірний.

22. Під час патологоанатомічного дослідження трупа новонародженого хлопчика виявлено полідактилію, мікроцефалію, незрощення верхньої губи та піднебіння, а також гіпертрофію паренхіматозних органів. Ці вади відповідають синдрому Патау. Яка причина цієї хвороби:

А. Трисомія за 21-ою хромосомою; В. Трисомія за 18-ою хромосомою; С. Трисомія за 13-ою хромосомою; D. Трисомія за Х хромосомою; Е. Моносомія за Х хромосомою.

23. В медико-генетичній консультації 14-річній дівчинці встановлено діагноз: синдром Шерешевського-Тернера. Який каріотип має дитина?

А. 47, ХУ, В. 46, ХХ; С. 47, ХХУ; D. 46, ХУ; Е. 45, Х0.

24. Виберіть правильну відповідь на питання: «Що є приводом для медико-генетичної консультації?»:

А. Вік матері понад 35 років; В. В анамнезі вагітної спонтанні викидні, мертвонародження; С. У родині є дитина зі спадковою патологією; D. Вагітна тривалий час проживала в місцях радіаційного забруднення; Е. Вагітна до вагітності вживала наркотики; F. Всі варіанти вірні.

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 4 ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

ЛЕКЦІЯ 11

ТЕМА. ЛЮДИНА ЯК ОБ'ЄКТ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Мета: дослідити особливості генетики людини, її значення, ознайомитись із можливостями профілактики спадкових хвороб людини; виховувати почуття прагнення до фізичного здоров'я; вивчити основні завдання психогенетики, її методи, генетику психічних розладів, сенсорних здібностей, аномальної та девіантної поведінки, індивідуальних відмінностей, геніальності.

План.

1. Генетика людини. Людина як об'єкт генетичних досліджень Поліморфізм виду *Homo sapiens*, його причини.
2. Методи генетики людини: генеалогічний, цитологічний, близнюковий, біохімічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.
3. Первинні, вторинні, і залежні від статі ознаки.
4. Визначення статі і його типи. Аутомні і статеві хромосоми. Хромосомний механізм визначення статі. Гомогаметна і гетерогаметна стать.
5. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
6. Докази хромосомного визначення статі. Балансова теорія. Співвідношення статей в онтогенезі. Можливість штучної регуляції співвідношення статей в потомстві. Особливості Х-та У- хромосом. Компенсація доз генів.
7. Статевий хроматин. Диференціація і перевищення статі в онтогенезі. Роль гормонів у цьому процесі. Природне і штучне перевизначення статі.
8. Психогенетика. Предмет і принципи психогенетичних досліджень. Основні етапи озвитку психогенетики. Методи психогенетичних досліджень. Генетика психічних розладів. Психогенетика сенсорних здібностей. Психогенетика аномальної та девіантної поведінки. Психогенетика індивідуальних відмінностей. Психогенетика геніальності.

Література:

1. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Лищенко Ш.Д. Генетика з основами селекції: навч. посібник. –К.:вища школа.,1994. – 416 с.
3. Лобашев М. Е., Ватти К. В., Тихомирова М. М. Генетика с основами селекции. – М.: Просвещение, 1979. – 304 с.
4. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Бобрицька В. І., Сіверс З. Ф. Основи генетики людини: навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. – К.: КМПУ, 2006. – 170 с.
5. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. – 2015. – 302 с.
6. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Генетика людини з основами психогенетики: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів / . Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. К.: ун-т ім. Б. Грінченка, 2015. – 230 с.
7. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: Навч. Посібник – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 6

ТЕМА. ВРОДЖЕНІ ТА СПАДКОВІ АНОМАЛІЇ. СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ

Мета. обговорення теоретичних питань спадкових захворювань людини; проаналізувати генетичні захворювання щодо розумової відсталості дітей, спадкового недорозвинення мовних центрів головного мозку, генетики сенсорних порушень, проблем корекції при сенсорних і складних дефектах; прищеплення навичок самостійного формування і чіткого викладання думок; вивчити природу вроджених і спадкових вад у дітей та їх основні класифікації, етіологію та патогенез; роль медико-генетичне консультування та його значення для діагностики і прогнозування спадкових хвороб.

План.

1. Вроджені і спадкові аномалії. Генні та хромосомні мутації.
2. Хромосомні хвороби. Фактори, що їх викликають.
3. Молекулярні (генні) хвороби людини, їх причини.
4. Типи успадкування генних ознак зчеплених із аутосомами (аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні) та статтю.
5. Генетичні аспекти злоякісного росту клітин.
6. Гетероплоїдія за статевими хромосомами та аутосомами.
7. Медико-генетичне консультування, його значення для діагностики і прогнозування спадкових хвороб.
8. Медична генетика, її актуальні завдання.

Література:

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: Навч. посібник. – 5-те вид./ М. М. Барна. – Тернопіль. Мандрівець, 2008. – 348 с.
2. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
3. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.
4. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
5. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188 с.
6. Медична генетика: Підручник / Кол. авт.; За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. – К.: Медицина, 2007. – 536 с.
7. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.
8. Слюсарев А. О. Біологія: Підручник / А. О. Слюсарев, С. В. Жукова. – К.: Вища школа, 1992. – 416 с.
9. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178с.

План семінарського заняття

Теми для обговорення:

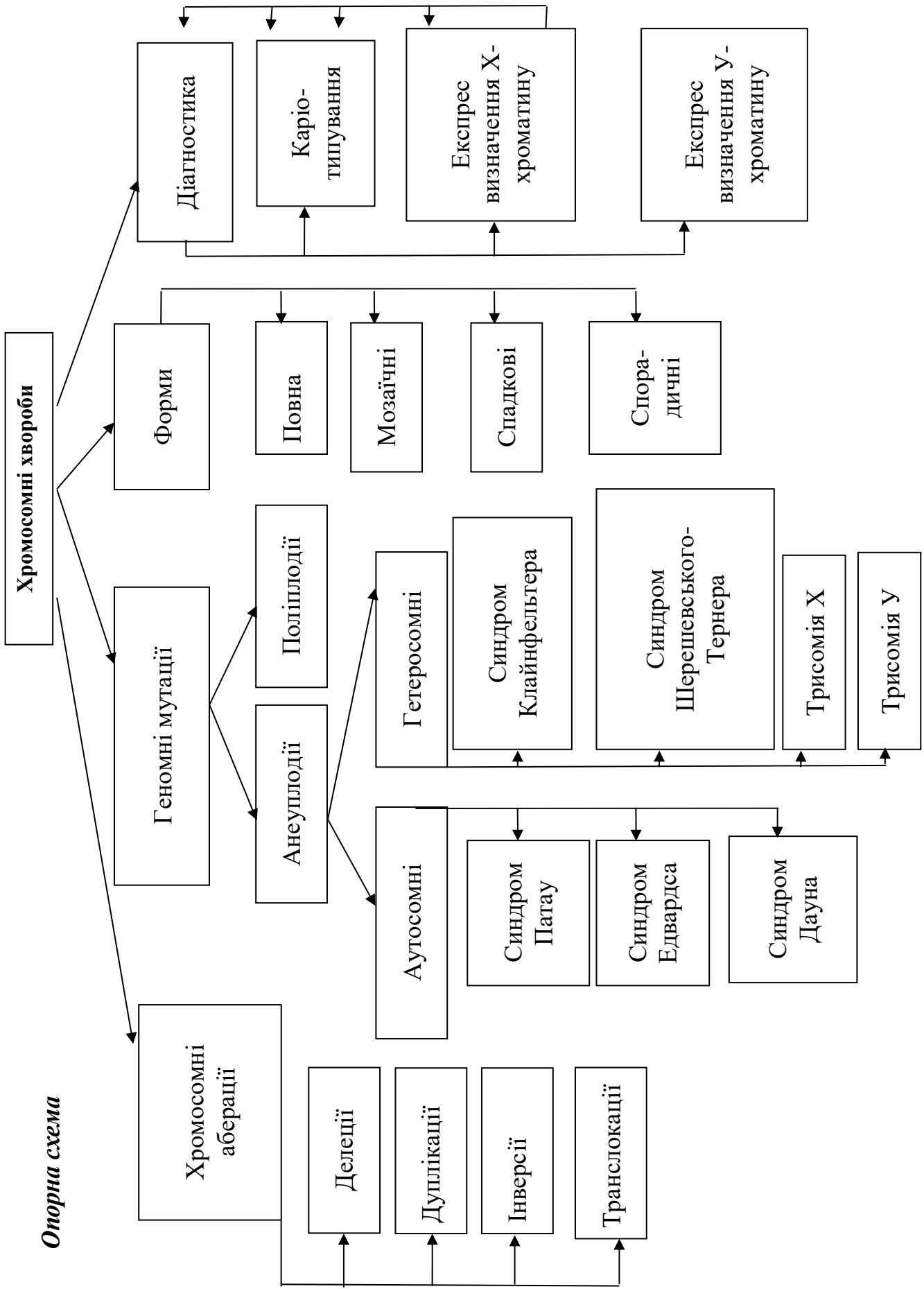
1. Вроджені і спадкові аномалії. Хромосомні хвороби. Фактори, що їх викликають.
2. Молекулярні (генні) хвороби людини, їх причини. Типи успадкування генних хвороб.
3. Генетичні аспекти злякисного росту клітин.
4. Медико-генетичне консультування, його значення для діагностики і прогнозування спадкових хвороб. Актуальні завдання медичної генетики
5. Токсини і мутагени, що викликають грубі порушення в розвитку ЦНС. Вплив на спадкові структури людини різних груп лікарських препаратів.
6. Вплив спадкових чинників у виникненні інтелектуальних порушень. Генетика розумової відсталості. Епідеміологія. Етіологія. Синдроми інтелектуальних порушень (синдром Вільямса, Аспергера).
7. Спадкові недорозвинення мовних центрів головного мозку, способи їх визначення. Психолого-педагогічні та медико-соціальні аспекти).
8. Генетика сенсорних порушень:
 - роль генетичних чинників походження порушень слуху у дітей. Спадкування патологій слухового аналізатора. Типи успадкування порушень слуху. Синдромальні порушення слуху і складного сенсорного дефекту. Ураження звукосприймального апарату та можливі метаболічні хвороби (хвороба Канавана, хвороба Рефсума, Пероксисомні хвороби, синдром Кернса – Сейра).
 - роль генетичних факторів у виникненні (етіології) мовних порушень дітей. Форми порушень голосового апарату та їх успадкування. Логоневрози. Ринолалія. Дислалія. Розлад експресивної мови. Розлад імпресивної мови. Специфічна затримка читання. Заїкання. Мовні розлади при РДА (ранній дитячий аутизм). Мовні розлади при шизофренії. Поєднання мовних та інтелектуальних порушень. Синдроми мовних розладів при спадково обумовлених захворюваннях обміну речовин.

Теоретична довідка

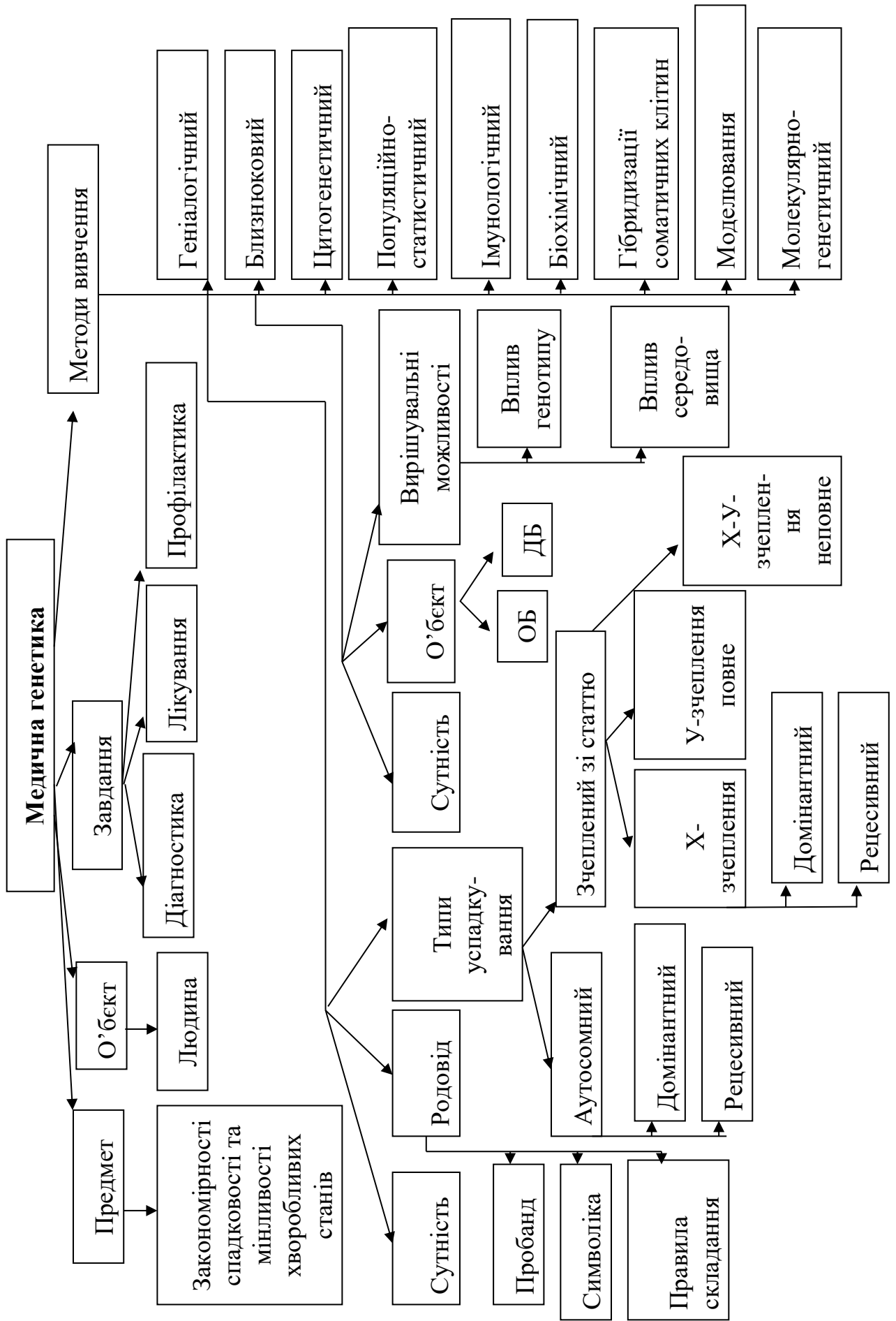
Структурні порушення, що виникають до народження дитини і виявляються відразу або невдовзі після народження і зумовлюють порушення функцій органів – це **вроджені вади розвитку**.

Народження дітей з уродженою патологією виникає під дією тератогенних чинників, чинників зовнішнього середовища, що впливають на внутрішньоутробний період розвитку організму майбутньої дитини, а також пов'язане з далекими предками – членами родини інших поколінь, що мають назву спадкові захворювання, які впливають на стан здоров'я людини. Таким чином, в залежності від причини всі вроджені вади розвитку поділяються на *спадкові, екзогенні, мультифакторіальні*.

Спадковими називають вади, що виникають через ураження статевих клітин батьків, які проявляються хромосомними і генними мутаціями. Спадкові захворювання неоднорідні за своєю природою і *поділяються на генні та хромосомні* залежно від того, де відбулася мутація – у генах або *в хромосомах соматичних чи статевих клітин*. Якщо мутація відбулася в соматичних клітинах, то зміни, що виникли в них, не передаються від батьків до дітей, тобто не успадковуються. З покоління в покоління передаються тільки зміни, що виникають в результаті мутацій в статевих клітинах батьків.



Опорна схема



САМОСТІЙНА РОБОТА № 9

ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

Тестове завдання: визначити одну правильну відповідь.

1. Перша дитина в сім'ї здорових батьків померла внаслідок дитячої форми амавротичної ідіотії (хвороба Тея-Сакса). У сім'ї чекають другу дитину. Як успадковується дана хвороба та яка ймовірність того, що очікувана дитина буде страждати на амавротичну ідіотію? (Хвороба спадкова і зустрічається у хлопчиків та дівчаток з однаковою ймовірністю).

- A. Аутосомно-домінантна, 1 (100%);
- B. Аутосомно-рецесивна, $\frac{1}{4}$ (25%);
- C. Зчеплено з X-хромосоною, $\frac{3}{4}$ (75%);
- D. Зчеплено з Y-хромосоною, $\frac{1}{2}$ (50%);
- E. Залежно від статі, 0 (0%);

2. У людини здатність володіти правою рукою домінує над ліворукістю, а здатність до синтезу меланіну – над його порушенням (альбінізмом). Гени обох ознак розміщені в різних хромосомах. Які діти стосовно зазначених ознак могли б народитись від шлюбу гомозиготної за двома домінантними генами дівчини і ліворукого альбіноса і який закон Г. Менделя діє в такому шлюбі?

- A. Усі лише з ознаками матері; 1-й закон.
- B. Усі лише з ознаками батька; 1-й закон;
- C. 50% праворуких альбіносів і 50% ліворуких з нормальним синтезом меланіну; 3-й закон.
- D. 50% з обома ознаками матері і 50% з обома ознаками батька; 1-й закон;
- E. Жоден з варіантів не вірний

3. Донька батьків, які страждають мігренню, але мають нормальний слух, не страждає мігренню, але глуха. Мігрень і глухота спадкові хвороби. Які найбільш вірогідні генотипи у членів цієї родини?

- A. ♀ AABV, ♂ AaVv, дочка AABV;
- B. ♀ AaBV, ♂ AABV, дочка AaVv;
- C. ♀ AaVv, ♂ AaVv, дочка aavv;
- D. ♀ aaBV, ♂ AAVV, дочка AaVv;
- E. ♀ aaVv, ♂ AaVv, дочка aavv.

4. У якому з наведених шлюбів може народитись дитина з першою групою крові?

- A. $I^0 I^0 \times I^A I^A$; B. $I^0 I^0 \times I^B I^B$; C. $I^0 I^0 \times I^A I^B$; D. $I^A I^0 \times I^B I^A$; E. $I^A I^0 \times I^B I^0$.

5. В сім'ї гомозиготних за групою крові батьків з Бомбею, які мали II та III групи крові народилась дитина з I групою крові. Який найбільш вірогідний генотип дитини?

- A. $I^0 I^0 CC$; B. $I^0 I^0 Cc$; C. $I^A I^B CC$; D. $I^A I^B Cc$; E. $I^A I^B cc$.

6. В медико-генетичній консультації в клітинах з амніотичної рідини знайдено по дві грудочки X-хроматину. Яким методом визначають грудочки X-хроматину та яку особливість має каріотип плоду?

- A. Каріотипування; 47, трисомія по 21-й хромосомі;
- B. Статевого X-хроматину; 47, трисомія за X-хромосоною;
- C. Біохімічного; 47, пентасомія 20;
- D. Генеалогічного; 47, трисомія 13;
- E. ДНК-діагностики; 47, моносомія X.

7. У людини гени гемофілії (h) і дальтонізму (d) локалізовані в X-хромосомі на відстані 10 морганид. Жінка, батько якої страждав обома хворобами, а мати генів хвороб не мала, вийшла заміж за здорового чоловіка. Яка ймовірність народження у цій родині дитини з обома хворобами? А. 100%; В. 75%; С. 50%; D. 45%; E. 25%.

(Кількісно частота кросинговеру між даними генами дорівнює відсоткові кросоверних особин, отриманих внаслідок аналізуючого схрещування, або відсоткові кросоверних гамет, які утворює гетерозиготна батьківська особина).

8. У здорових батьків народилась дитина з синдромом Патау. Обстеження батьків методом каріотипування засвідчило нормальність їх каріотипів (46 XX і 46 XY). Яка форма мінливості проявиться в даному випадку?

- А. Генна мутація; В. Хромосомна мутація; С. Поліплоїдія; D. Анеуплоїдія;
- Е. Комбінативна мінливість.

9. До медико-генетичної консультації звернулася хвора дівчина з попереднім діагнозом: синдром Шерешевського-Тернера. За допомогою якого генетичного методу можна уточнити діагноз?

- А. Генеалогічного аналізу; В. Цитогенетичного; С. Гібридологічного; D. Біохімічного; E. Близнюкового.

10. До медико-генетичної консультації звернулось молоде подружжя з проханням визначити вірогідність подібності майбутньої дитини за ознаками до батька і в зв'язку з цим конфлікту вагітності. Чоловік резус-позитивний з другою групою крові. Жінка – резус-негативна з першою групою крові. Мати чоловіка також резус-негативна і має першу групу крові. Ваша відповідь:

- А. 100 %, неможливий; В. 75 %, неможливий; С. 50 %, можливий; D. 25 %, можливий; E. Усі варіанти вірні.

11. У резус-позитивних батьків народилась резус-негативна дитина. Подружжя звернулось до лікаря-генетика з проханням визначити вірогідні генотипи членів їх родини.

- А. Жінка $Rh^+ Rh^+$ чоловік, $Rh^+ Rh^-$ F $Rh^+ Rh^-$;
- В. Жінка $Rh^+ Rh^-$ чоловік, $Rh^+ Rh^-$ F $Rh^+ Rh^-$;
- С. Жінка $Rh^+ Rh^-$ чоловік, $Rh^+ Rh^-$ F $Rh^+ Rh^+$;
- D. Жінка $Rh^+ Rh^-$ чоловік, $Rh^+ Rh^-$ F $Rh^- Rh^-$;
- Е. Жінка $Rh^+ Rh^+$ чоловік, $Rh^- Rh^-$ F $Rh^- Rh^-$.

12. Схильність людини до цукрового діабету обумовлює рецесивний ген. Гетерозиготи за цим геном хворіють на діабет з частотою 20%. Яка вірогідність того, що у здорових носіїв рецесивного гена, гетерозиготна дитина страждатиме на діабет?

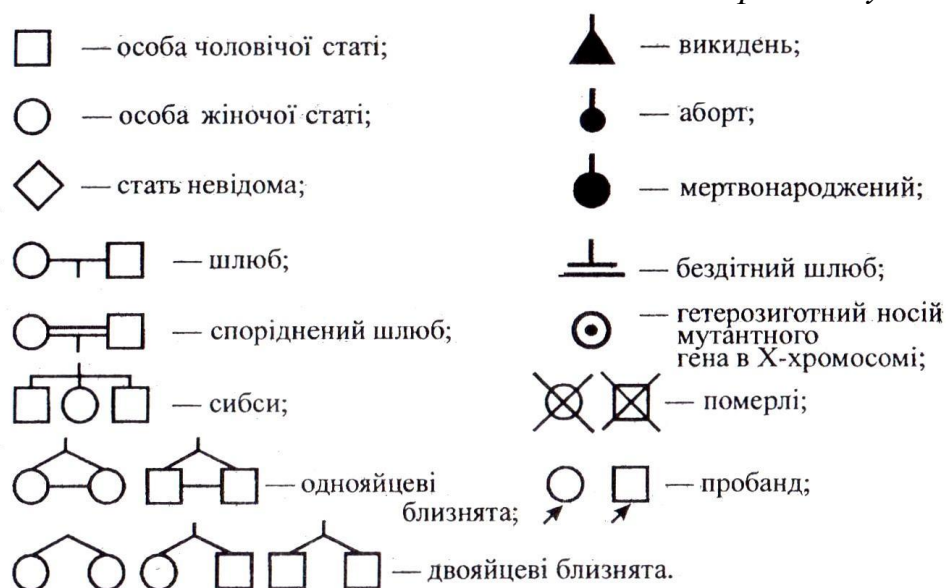
- А. А. 100%; В. 50%; С. 25%; D. 75%; E. 10%.

13. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном. У сім'ї народився син, у якого відсутні потові залози. Батьки дитини, а також бабусі і діди за материнською і батьківською лініями були з нормальною шкірою, але сестра бабусі страждала відсутністю потових залоз. Визначте генотипи заданих осіб і складіть схему родоvodu цього роду. Як успадковується дане захворювання?

14. У членів однієї сім'ї спостерігається глухонімота. Пробанд-глухоніма дівчинка. Її брат, мати і батько здорові. З боку батька пробанда тітка і дід здорові, а бабуся глухоніма. У матері пробанда є глухонімиий брат і здорові брат і сестра. Складіть родовід. Визначте тип успадкування ознаки і генотипи членів родоvodu.

Для складання родоводу проводять короткі записи про кожного члена родоводу з точною вказівкою його спорідненості у відношенні до пробанда. Потім роблять графічні зображення родоводу; для складання схеми прийняті стандартні символи.

Генетична символіка для складання схеми родоводу



Індивід, з якого починається дослідження, називається пробандом (особа, яка звернулася за медико-генетичною консультацією), його рідні брати і сестри – сибси.

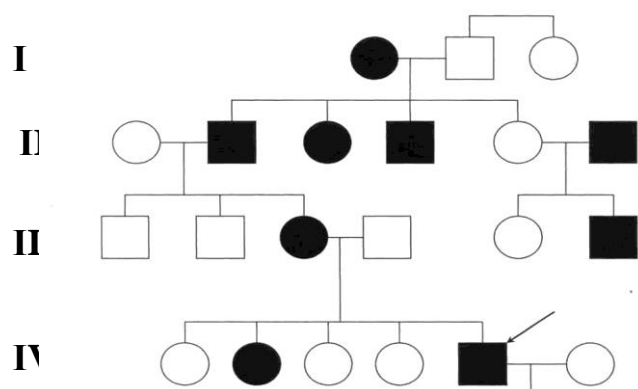
Кожен член родоводу має свій символ і шифр, який складається з двох цифр (римська позначає номер покоління (покоління нумерують зверху вниз, цифру зазвичай ставлять зліва від родоводу), арабська – номер індивіда при нумерації членів одного покоління послідовно зліва направо).

Брати і сестри розташовуються в родоводу в порядку народження. У тих випадках, коли чоловік не обстежений на наявність розглянутої ознаки і його родовід не наводиться, можна його не зображати взагалі. Всі індивіди повинні розташовуватися чітко по поколіннях в один ряд. «Підвішування» символу між рядами є грубою помилкою.

Під родоводом розміщується легенда – пояснення до умовно прийнятих позначень.

15. В МГК звернувся молодий чоловік з проханням визначити тип його хвороби. Проаналізуйте наведений нижче родовід, визначте тип та варіант хвороби і дайте відповідь пробанду. А. Зчеплений з У-хромосою. В. Аутомно-рецесивний.

С. Аутомно-домінантний. Д. Зчеплений з Х-хромосою доміантний. Е. Зчеплений з Х-хромосою рецесивний.



СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 7

ТЕМА. ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Мета: обговорення теоретичних питань генетики людини, її методи, прищеплення навичок самостійного формування та чіткого викладання думок і на цій основі вивчення і засвоєння навчального матеріалу, формування навичок самостійного розв'язування задач.

Література:

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: Навч.посібник. – 5-те вид./ М. М. Барна. – Тернопіль.Мандрівець, 2008. – 348 с.
2. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Бобрицька В. І., Сіверс З. Ф. Основи генетики людини: навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. – К.: КМПУ, 2006. – 170 с.
- 3.
4. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
5. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188 с.
6. Медична генетика: Підручник / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. – К.: Медицина, 2007. – 536 с.
7. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.

Перебіг заняття

I. Теоретична частина

План семінарського заняття

I. Теоретична частина

Питання, завдання та теми для обговорення:

1. Людина як об'єкт генетичних досліджень.

Питання, завдання та теми для обговорення:

1. Комбінативна мінливість, механізм її виникнення, значення в еволюції та селекції.
2. Визначення, причин, приклади модифікацій. Особливості модифікацій.
3. Мутаційна мінливість: виникнення, класифікація, властивості мутацій. Гені мутації.

Множинний алелізм. Молекулярний механізм генних мутацій. Репарація ДНК. Хромосомні перебудови – аберації (внутріхромосомні і міжхромосомні). Транспозони (МДГ-елемент), їх роль у виникненні спонтанних мутацій. Мутабельні гени, індукований мутагенез. Мутагенна дія іонізуючих випромінювань. Мутагенні дія хімічних сполук. Антимутагени.

– Наведіть приклади комбінативної мінливості у людини, що впливають із закономірностей успадкування ознак, виявлених Г. Менделем

– У чому може полягати біологічне значення перетворення фенотипу під дією факторів середовища без змін генотипу ?

– Як широта норми реакції може впливати на пристосування до умов проживання?

– У чому полягають відмінності у спадкуванні соматичних і генетичних мутацій? Яке їхнє значення для окремого організму і цілого виду ?

– Форми мінливості. Класифікація форм мінливості.

– Які механізми можуть лежати в основі появи мутацій у людини?

- Наведіть приклади генних, хромосомних і геномних мутацій у людини.
- У чому полягають принципи класифікацій спадкової мінливості.
- Чим відрізняються і що спільне мають мутації та рекомбінації.
- Геномні мутації. Поліплоїдія, анеуплоїдія, виникнення поліплоїдів.

4. Людина як об'єкт генетичних досліджень. Поліморфізм виду *Homo sapiens*, його причини. Методи генетики людини: генеалогічний, цитологічний, близнюковий, біохімічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.

- Яким чином відбувається визначення статі майбутнього організму?

5. Генетична та генна інженерія.

II. Практична частина

1. Виконайте тестове завдання:

1. При якій спадковій хворобі в соматичних клітинах людини замість 46 є 47 хромосом (зайва мала 21-ша хромосома)?

2. Назвіть спадкову хворобу людини, при якій виявляється незсідання крові.

3. Яка спадкова хвороба не дає людині (чоловікам) змоги розрізняти кольори?

Г. Наведіть приклади успадкування нормальних морфологічних і фізіологічних ознак людини.

Д. Під час діагностування якої спадкової хвороби людини застосовують біохімічні методи?

Варіанти відповідей: 1. Гемофілія. 2. Групи крові. 3. Хвороба Дауна. 4. Колір волосся, очей. 5. Дальтонізм. 6. Цукровий діабет. 7. Ластовиння.

4. Визначте мутації, які:

А – виявляються, тільки в гомозиготному стані;

Б – є прихованими;

В – виявляються частково;

Г – виникають з невідомих причин;

Д – порушують послідовність нуклеїнів ДНК.

Варіанти відповідей: 1. Рецесивні. 2. Субдомінантні. 3. Випадання нуклеотидів. 4. Поява зайвих нуклеотидів. 5. Зміна послідовності нуклеотидів. 6. Спонтанні. 7. Самочинні.

2. Розв'язування типових задач.

1. Розв'язання задач на вроджені і спадкові аномалії.

1. У людини відсутність потових залоз визначається рецесивним алелем, локалізованим в X-хромосомі. Чоловік, який страждає відсутністю потових залоз, одружився зі здоровою жінкою. Які в них можуть бути діти?

2. У людини рецесивний алель гемофілії (h) й рецесивний алель дальтонізму (d) містяться в X-хромосомі на відстані 9,8 морганід. Які типи гамет, і в якому процентному співвідношенні утворюють особини: А) $X^{DH} X^{dh}$; Б) $X^{Dh} Y$?

3. Здоровий чоловік-альбінос одружується зі здоровою жінкою, чийм батьком був гемофілік, а мати – альбіносом. Які діти можуть народитися в цьому шлюбі і в якій пропорції?

4. Ангідрозна ектодермальна дисплазія (відсутність потовиділення, порушення терморегуляції) передається у людей як рецесивна, зчеплена зі X-хромосомов ознака. Хлопець, що не страждає на цей недолік, одружується з дівчиною, батько якої був позбавлений потових залоз, а мати та її предки здорові. Якою є ймовірність того, що

народжені в цьому шлюбі діти страждатимуть на відсутність потових залоз? Нормальна жінка виходить заміж за чоловіка, хворого на ангідрозну ектодермальну дисплазію. У них народжується хвора дівчинка і здоровий син. Визначте ймовірність народження наступної дитини без аномалій.

Y-зчеплений тип успадкування

5. Гіпертрихоз успадковується як зчеплена з Y-хромосою ознака, яка проявляється лише к 17 рокам життя. Одна з форм іхтіозу(лускатість і плямисте потовщення шкіри) успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосою ознака. У сім'ї, де жінка нормальна за обома ознаками, а чоловік є власником лише гіпертрихозу, народився хлопчик з ознаками іхтіозу. Визначити ймовірність проявлення у цього хлопчика гіпертрихозу. Визначити ймовірність народження в цій сім'ї дітей без обох аномалій і якої вони будуть статі?

6. Ознаки, зчеплені з Y-хромосою, передаються від батька до сина і зустрічаються тільки в осіб чоловічої статі. Такі ознаки називаються голандричними.

У людини трапляється дуже рідка аномалія – іхтіоз. У родовах, де він простежується, хворі тільки чоловіки. Всі сини хворого батька обов'язково хворі. Жінки іхтіозом не хворіють і не передають цю хворобу дітям. Яка ймовірність народження дитини з фенотипом батька? Як успадковується іхтіоз?

САМОСТІЙНА РОБОТА № 10

ТЕМА. ВАДИ РОЗВИТКУ ЛЮДИНИ. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТИПОВИХ ЗАДАЧ НА ВИЗНАЧЕННЯ ТИПУ МУТАЦІЙ

Мета. Ознайомитись із сучасними технологіями діагностування та корегування вад розвитку людини, із заходами профілактики цих порушень і факторами, які підвищують ризик їх розвитку; розвивати аналітичне й позитивне мислення; виховувати вміння співчувати та бажання допомагати тим, хто потребує допомоги; закріпити знання генетичних закономірностей, сформувані вміння користуватися генетичною символікою при розв'язанні задач, закріпити вміння розв'язувати генетичні задачі.

Завдання для самостійного опрацювання:

1. Законспектувати визначення поняття. «вади розвитку».
2. Ознайомитись із різними підходами до класифікації вад розвитку.
3. Проаналізувати причини виникнення вад розвитку.
4. Схарактеризувати методи діагностування вад розвитку.
5. Розв'язати задачі на визначення типу мутацій.

Література:

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: Навч. посібник. – 5-те вид./ М. М. Барна. – Тернопіль. Мандрівець, 2008. – 348 с.
2. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Бобрицька В. І., Сіверс З. Ф. Основи генетики людини: навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. – К.: КМПУ, 2006. – 170 с.
3. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
4. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188 с.
5. Медична генетика: Підручник / Кол. авт.; За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. – К.: Медицина, 2007. – 536 с.
6. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. Вищ. мед. навч. закл. I – III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева, 2008. – С. 142 – 163.

Теоретична частина

Питання та завдання:

1. Дати визначення поняттю «вади розвитку».
2. Проаналізувати різні підходи до класифікації вад розвитку.
3. Проаналізувати причини виникнення вад розвитку.
4. Які вади розвитку людини вам відомі?
5. Які фактори підвищують ризик вад розвитку людини?
6. Як можна діагностувати вади розвитку людини?
7. Схарактеризувати методи діагностування вад розвитку.
8. Які заходи профілактики можуть знизити ризик появи вад розвитку людини?
9. Які технології використовують для коригування вад розвитку людини?
10. Чому корекція вад розвитку людини є важливою для суспільства?

Вади розвитку – це природжені відхилення за межі нормальних варіантів у анатомічній будові (формі, розмірах, числі) тканин та органів людини, які здебільшого супроводжуються порушеннями їх функцій чи навіть загрожують життєздатності організму (поширений вид патології, питома вага якого в загальній популяції коливається в різних країнах, за даними ВООЗ, від 2,7 до 16,3 % і має тенденцію до зростання в останні десятиріччя). Вивчення походження та патології вад складає окрему дисципліну медичної науки – *тератологію* (з грецьк. teratos – чудовисько, logos – поняття, вчення).

Класифікація вад розвитку:

За локалізацією в організмі вади можуть бути поділені на такі види: зовнішні; внутрішні; комбіновані, чи змішані.

Вади також часто класифікуються відповідно до анатомофізіологічного поділу організму на системи, ділянки й органи тіла (вади ЦНС, вади органів травного каналу, вади сечовидільної системи, вади обличчя, вади шкіри тощо).

В основі походження вад лежать різноманітні порушення процесів розвитку тканин і органів.

Деякі порушення процесів розвитку тканин і органів, які призводять до вад розвитку в людини

Порушення	Вада розвитку
Агенезія й аплазія	Повна відсутність органа
Гіпоплазія	Недостатній розвиток маси органа, окремих його частин або всього тіла
Гіпертрофія	Надмірний розвиток органа за рахунок збільшення його об'єму або кількості клітинної маси
Гетеротопія	Наявність комплексу клітин, частин тканин або органа в інших тканинах чи органах
Ектопія та дистопія	Ненормальна локалізація органа
Стеноз	Звуження діаметра каналу чи порожнини легеневої артерії, стравоходу, кишки тощо
Атрезія	Зарощення отворів чи каналів органів
Персистування	Збереження після народження проток, які зазвичай функціонують лише в ембріональний період (відкрита артеріальна протока між аортою та легеневою артерією)
Атавізм	Поява в людини тканинних структур у місцях, де вони є у тварин

Для діагностування вад розвитку використовують практично всі методи, відомі сучасній медицині. Це і класичне візуальне обстеження, і рентген, і ультразвукова діагностика, і ядерно-магнітний резонанс. Використовують також біохімічні й молекулярно-генетичні методи. Їх можна застосовувати й на стадії ембріонального розвитку.

Причини виникнення вад розвитку. Усі численні чинники вад розвитку можна розділити на дві групи – ендогенні й екзогенні. До групи ендогенних чинників належать мутації спадкових структур. Групу екзогенних чинників складають фізичні, хімічні та біологічні.

Екзогенні чинники вад розвитку людини

Тип чинників	Чинники вад розвитку
Фізичні	Рентгенівське та радіоактивне опромінення, гіпоксія плоду, механічні впливи на плід
Хімічні	Етиловий спирт, антиметаболіти, цитостатики, інсектициди, оксиданти, сполуки Арсену, Хрому, наркотики, транквілізатори, гормональні препарати
Біологічні	Грип, кір, корова краснуха, токсоплазмоз, епідемічний паротит, гепатит, ревмокардит

Крім того, до вад розвитку можуть призвести неінфекційні захворювання матері, які супроводжуються розвитком у неї гіпоксемії, зумовлюючи гіпоксію плода. Парціальні форми голодування, зокрема дефіцит амінокислот і білків, вітамінів, також можуть бути причиною розвитку вад, особливо нервової системи.

Слід зазначити, що хоча вади розвитку можуть виникати протягом усього внутрішньоутробного періоду, найчастіше вони утворюються в так звані критичні періоди, коли зародок дуже чутливий до шкідливих агентів середовища. Передусім, це перші шість тижнів ембріогенезу (вади кінця другого тижня цього періоду несумісні з життям; вади, що виникають на третьому-шостому тижнях, переважно сумісні з життям).

Практична частина

Розв'язування задач на визначення типу мутацій.

Задача № 1. Батько й мати однієї жінки мали резус-позитивну групу крові. Крім того, її батько був дальтоніком. Сама жінка мала резус-негативну групу крові й нормальний зір. Обидва її сини були дальтоніками. Один з них мав резус-негативну групу крові, а другий – резус-позитивну. До яких видів мутацій можна віднести порушення, які призвели до появи резус-негативної групи крові й дальтонізму.

Задача № 2. У людини відомі каріотипи з 69 і 92 хромосомами. Визначте, які мутації мають місце в цих випадках.

Задача № 3. У послідовності нуклеотидів – ЦЦЦ–ГГТ–АЦЦ–ЦЦЦ–ГГГ – відбулася така мутація: ЦЦЦ–ЦЦА–ТГГ–ЦЦЦ–ГГГ. Визначте вид мутації.

Задача № 4. У людини таласемія (захворювання крові, при якому еритроцити легко руйнуються і розвивається анемія) пов'язана з порушенням у синтезі нормального гемоглобіну і успадковується як аутосомна рецесивна ознака. У гомозигот захворювання закінчується смертю в 90 – 95% випадків, у гетерозигот проходить в досить легкій формі. Яка ймовірність народження здорових дітей у сім'ї, де батьки страждають легкою формою таласемії? Визначте тип мутаційної мінливості у зазначених особин в цій сім'ї.

Задача № 5. Гіпертонія успадковується в людини як аутосомно-домінантний ознака. У сім'ї, де один з подружжя гіпертонік, а другий – здоровий, народилася здорова дитина. Яка ймовірність народження другої здорової дитини? Визначте тип мутаційної мінливості у зазначених особин в цій сім'ї.

СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 8

ТЕМА. ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

Мета: обговорення теоретичних питань психогенетики, її методи, прищеплення навичок самостійного формування та чіткого викладання думок і на цій основі вивчення і засвоєння навчального матеріалу, формування навичок самостійного розв'язування задач.

План:

1. Психогенетика, її предмет і принципи психогенетичних досліджень.
2. Основні етапи розвитку психогенетики.
3. Методи психогенетичних досліджень.
4. *Генетика розумової відсталості.* Форми олігофренії. Синдром Рада. Фенілкетонурія. Гомоцистеїнурія. Галактоземія, фруктозурія і сукрозурія. Гарголізм. Арахнодактилія. Хвороба Лоренса–Муна–Барде–Біля. Хвороба Дауна. Синдром Шерешевського–Тернера Синдром Трипл-Х Синдром Клайнфельтера. Синдром дубль-У.
5. *Генетика психічних розладів.* Інбридинг. Аутизм. Генетичні моделі успадкованого аутизму. Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю. Шизофренія. Маніакально-депресивні психози. Генетика органічних уражень. Хвороба Альцгеймера. Хвороба Паркінсона. Епілепсія. Хвороба Феллінга. Хвороба Тея-Сакса.
6. *Злочинність як генетична основа аномалій поведінки* Злочинність. Алкоголізм. Генетика алкоголізму. Генетика наркоманії. Генетика паління. Гомосексуалізм. Генетика розладів самоконтролю людини. Гемблінг. Анорексія. Булімія.
7. *Психофізіологічні дослідження інтелекту.* Психофізіологічні дослідження інтелекту. Індивідуальні особливості інтелекту. Вікова динаміка інтелекту. Структура родини та інтелект. Психологічні особливості родини Ефект Флінна або інтелектуальна акселерація. Наслідування IQ. Психогенетика окремих здібностей. Взаємодія генотипу і середовища. Психогенетика геніальності. Генетичні, вікові й статеві особливості особистості.

Література:

1. Александров А. А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – 192 с.
2. Атраментова Л. А. Филиппова О. В. Введение в психогенетику : учебное пособие. – М. : Флинта: МПСИ, 2004. – 472 с.
3. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Основы психогенетики. М., 1998. – 744 с.
4. Психогенетика: навчальний посібник І. М. Маруненко, О. В. Тимчик, Є. О. Неведомська. – К. : КМПУ ім. Бориса Грінченка, 2015. – 236 с.
5. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Генетика людини з основами психогенетики: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. – К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011. – 230 с.
6. Маруненко І. М., Тимчик О. В. Медико-соціальні основи здоров'я: навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. – К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013. – 316 с.
7. Равич-Щербо И. В. , Марютина Т. М. , Григоренко Е. Л. Психогенетика : учебник. – М. : Аспект Пресс, 2006. – 448 с.
8. Эфроимсон В. П. Генетика гениальности. – М.: Тайдекс Ко, 2002. – 376 с.
9. Эфроимсон В. П., Блюмина М. Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.

ЛЕКЦІЯ 13

ТЕМА. ПОПУЛЯЦІЙНА ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Мета: дати поняття про науку «популяційна генетика» та її значення для вивчення генетики людини, вивчити закон і рівняння Харді – Вайнберга, навчитися застосовувати рівняння Харді – Вайнберга для розрахунку частот зустрічальності генів і генотипів.

План.

1. Поняття: популяція, генофонд, ідеальна і реальна популяція.
2. Частоти генів і генотипів в популяціях.
3. Методи вивчення структури популяцій. Генетична гетерогенність природних популяцій, її визначення і оцінка.
4. Класична і балансова модель структури менделевської популяції.
5. Генетична структура й динаміка автогамних популяцій.
6. Рівновага в популяції. Закон Харді – Вайнберга для генних частот. Фактори генетичної динаміки популяцій і мікроеволюція.
7. Елементи популяційно-генетичного методу в антропогенетиці.
8. Генетичні процеси в сучасних популяціях людини. Проблема неспецифічної генетичної стійкості людського організму і її значення для профілактичної медицини.

Література:

1. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. – 5-е вид., стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
2. Лищенко Ш. Д. Генетика з основами селекції: навч. посібник. – К.: вища школа, 1994. – 416 с.
3. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. посібник – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.
4. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.

Теоретичний блок

Ключові питання генетики популяцій

1. Що таке популяція? Популяція – сукупність організмів одного виду, що займають обмежений ареал (територія поширення якогось об'єкта або явища), мають спільне походження за фенотипом та географічно ізольовані від інших популяцій даного виду, можуть вільно схрещуватися і дають плодюче потомство

2. Що таке генетика популяцій? Генетика популяцій – це предмет дослідження особливого розділу генетики – дії генетичних законів в популяціях.

3. Що таке генофонд? Генофонд – сукупність всіх генів популяції, виду чи іншої систематичної групи.

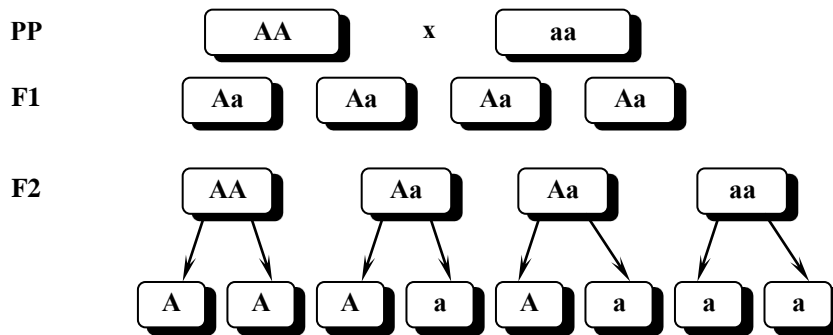
4. Що є матеріалом для еволюції? Головне значення як матеріал для відбору має (по Ч. Дарвіну) спадкова мінливість. Первинний матеріал для еволюційного прогресу – мутації.

5. Яке значення для ходу еволюції має популяція? Кожна популяція скриває у своєму генофонді можливість для швидкої зміни відповідно до напрямку природного відбору.

6. Які основні положення генетики популяцій?

Основні положення генетики популяцій:

Сутність закономірності, названої законом Харді – Вайнберга (1908 г.) полягає в наступному: з покоління в покоління при вільному схрещуванні відносні частоти генів не змінюються.



Закон Харді – Вайнберга дотримується за умов:

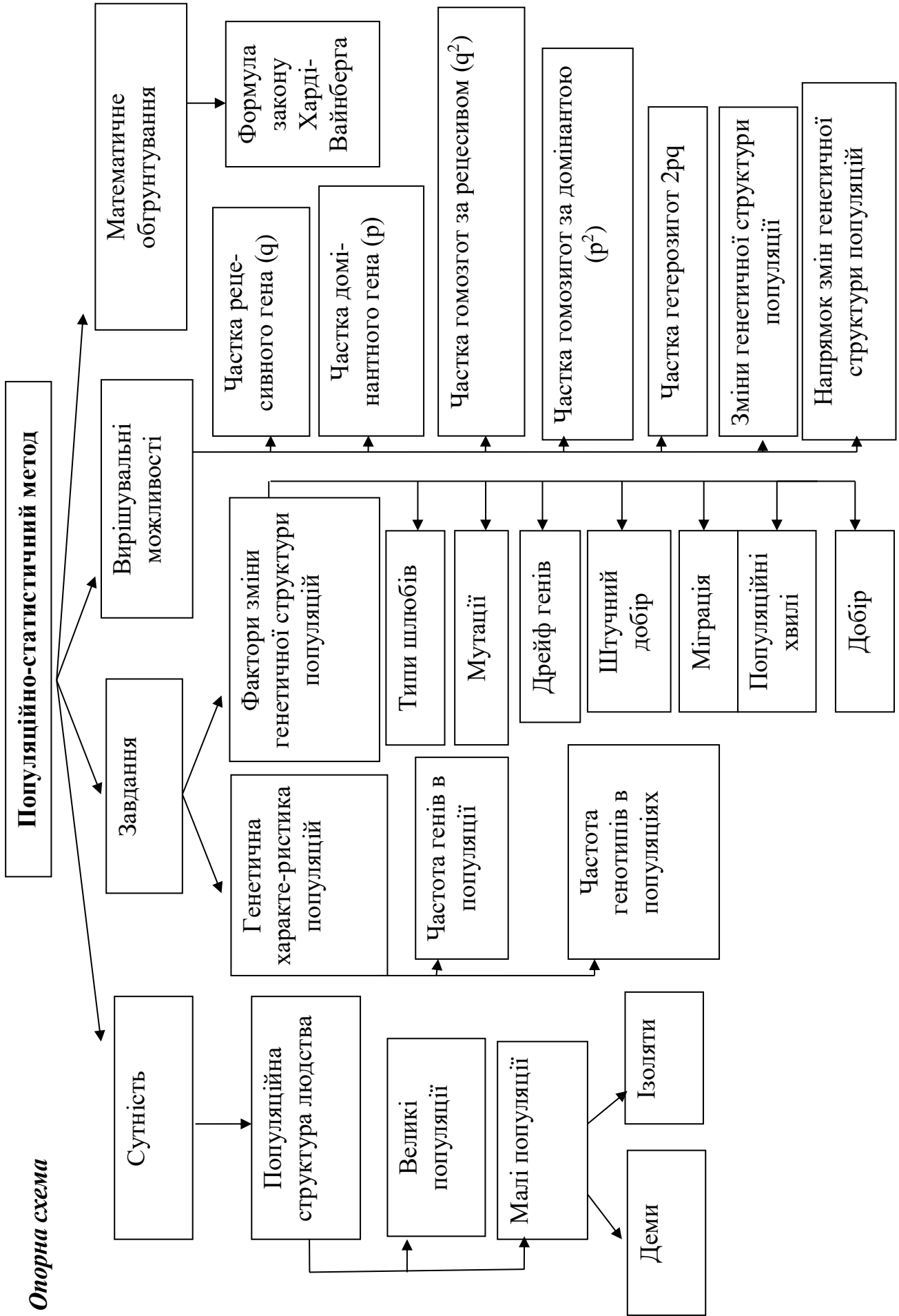
- Популяція має бути досить велика, щоб забезпечити можливість випадкового поєднання генів.
- Повинен бути відсутнім відбір, котрий сприяє або не сприяє певним генам.
- Не повинно виникати нових мутацій.
- Не повинна відбуватися міграція особин з іншими генотипами з сусідніх популяцій виду.

Чи дотримується закон в природі?

В природних умовах цей закон не дотримується, тому що діє природний відбір, відбуваються мутації і міграції.

6. Як поширюються і проявляються мутації в популяції?

При відносній фенотиповій однорідності популяція насичена різноманітними рецесивними мутаціями. Хромосоми, в яких виникли мутації, в результаті подвоєння ДНК при діленні клітини, поступово поширюються серед популяції. Після досягнення досить високої концентрації мутацій, стає можливим схрещування особин, що несуть алельні рецесивні гени.



САМОСТІЙНА РОБОТА № 11
ТЕМА. ТЕМА. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

Тестове завдання: виберіть одну правильну відповідь:

1. Популяційна генетика – це розділ генетики, який вивчає:

- A. Організацію спадкового матеріалу.
- B. Частоти генів і генотипів в великих і малих популяціях.
- C. Зміну частот генів і генотипів в популяціях під дією елементарних еволюційних факторів.
- D. Вірно B + C.
- E. Вірно A + C.

2. Генетичний поліморфізм популяцій людини є наслідком:

- A. Повсюдного проживання виду *Homo sapiens*.
- B. Різноманітності фізичних, кліматичних, хімічних і біологічних умов ареалах популяцій.
- C. Різноманітність соціальних і етнічних особливостей популяцій.
- D. Вірно A + C.
- E. Вірно A + B + C.

3. Завданнями популяційної генетики є:

- A. Діагностика спадкових хвороб.
- B. Визначення генофондів популяцій.
- C. Визначення частот генів та генотипів в популяціях.
- D. Визначення наявності мутаційних чинників і напрямку добору.
- E. Вірно B + C + D.

4. Популяційно-статистичний метод дає можливість визначити:

- A. Характер перебігу хвороби у хворого і генотип будь-якої особи в популяції.
- B. Співвідношення статей в популяції.
- C. Частоти генів і генотипів у популяції та зміни частот генів і генотипів у популяції під тиском добору.
- D. Вірно A + B + C.
- E. Жоден варіант не вірний.

5. Які елементарні еволюційні фактори спричиняють порушення генетичної рівноваги в популяціях людей:

- A. Системи шлюбів;
- B. Мутації, дрейф генів;
- C. Міграція, добір;
- D. Вірно A + B + C; E. Вірно B + C.

6. Популяція – це:

- A. Сукупність особин різних видів, які тривалий час заселяють ареал.
- B. Сукупність особин одного виду, які тривалий час заселяють певну територію, вільно схрещуються між собою і дають плодовитих нащадків.
- C. Сукупність особин, які мають спільне походження, подібні ознаки та властивості і однакові вимоги до середовища.
- D. Сукупність особин, які мають спільних предків, але різні за ознаками та властивостями.
- E. Усі види, які пов'язані трофічними зв'язками і ареалом.

7. Генофонд – це:

- A. Система генів організму.
- B. Система генів статевої клітини.
- C. Сукупність генів популяції.
- D. Сукупність генів виду.
- E. Сукупність генів симбіонтів.

8. Генофонд популяції характеризують:

- A. Геном.
- B. Частоти генів.
- C. Частоти генотипів.
- D. Вірно A + B.
- E. Вірно B + C.

9. Які демографічні показники впливають на генофонд популяції?

- A. Чисельність, приріст населення.
- B. Співвідношення статей.
- C. Народжуваність і смертність.
- D. Вірно A + B + C.
- E. Вірно A + C.

10. Які демографічні показники впливають на чисельність і генетичну структуру популяції?

- A. Співвідношення статей.
- B. Вікова структура.
- C. Народжуваність і смертність.
- D. Вірно A + B.
- E. Вірно A + B + C.

11. Деми – це:

- A. Популяції, чисельність яких більша 4 тис. чоловік.
- B. Популяції, чисельність яких менша 4 тис. чоловік.
- C. Популяції, чисельність яких від 1,5 тис. до 4 тис. чоловік.
- D. Популяції до 1,5 тис. чоловік.
- E. Члени однієї родини.

12. Ізоляти – це:

- A. Популяції, чисельність яких більша 4 тис. чоловік.
- B. Популяції, чисельність яких менша 4 тис. чоловік.
- C. Популяції, чисельність яких від 1,5 тис. до 4 тис. чоловік.
- D. Популяції до 1,5 тис. чоловік.
- E. Члени однієї родини.

13. В яких популяціях найбільша вірогідність близькородинних шлюбів, а відтак перехід рецесивних алелів в гомозиготний стан і народження хворих дітей?

- A. Демах.
- B. Ізолятах.
- C. З чисельністю більшою 4 тис. населення.
- D. З безмежно великою чисельністю населення.
- E. Вірно C + D.

14. Закон Харді-Вайнберга стверджує, що:

А. Онтогенез кожної особини є коротке і швидке повторення філогенезу виду, до якого ця особина належить.

В. Гени різних алельних пар і відповідні їм ознаки передаються нащадкам незалежно один від одного.

С. В ідеальній популяції частоти генів і генотипів залишаються незмінними.

Д. Генетично близькі види і роди характеризуються схожими рядами спадкової мінливості з такою закономірністю, що знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачати існування паралельних форм у інших видів і родів.

Е. Частота кросинговеру між генами прямо пропорційна відстані між ними.

15. В яких популяціях не діє закон Харді-Вайнберга?

А. Ідеальних.

В. Малих (демах і ізолятах).

С. Великих реальних.

Д. Вірно А + В + С.

Е. Жоден варіант невірний.

16. Чистота гомозигот за домінантним геном в популяції становить:

А. p^2 ; В. q^2 ; С. $2pq$; Д. $p^2 + 2pq$; Е. $p + q$.

17. Частота носіїв домінантної ознаки в популяції становить:

А. p^2 ; В. q^2 ; С. $2pq$; Д. $p^2 + 2pq$; Е. $p + q$.

18. Частота гетерозигот в популяції становить:

А. p^2 ; В. q^2 ; С. $2pq$; Д. $p^2 + 2pq$; Е. $p + q$.

19. Частота гомозигот за рецесивним алелем в популяції становить:

А. p^2 ; В. q^2 ; С. $2pq$; Д. $p^2 + 2pq$; Е. $p + q$.

20. Закон генетичної рівноваги Харді-Вайнберга дозволяє:

А. Визначити генетичну структуру популяції;

В. Визначити вірогідність виникнення мутацій гену і розрахувати частоту певного алеля;

С. Передбачити частоту появи гетерозигот в популяції;

Д. Виявляти гетерозиготних носіїв рецесивного алеля в популяції;

Е. Усі варіанти вірні.

21. У новонародженого підозрюють синдром Патау. За допомогою якого методу такий діагноз можна підтвердити чи спростувати?

А. Генеалогічного;

В. Близнюкового;

С. Цитогенетичного;

Д. Біохімічного;

Е. ДНК-діагностики.

22. В медико-генетичній консультації у пацієнта чоловічої статі в клітинах букального епітелію слизової оболонки щоби виявлено Х-хроматин.

Яка найбільш вірогідна хромосомна хвороба у пацієнта?

А. Синдром Дауна;

В. Синдром Едвардса;

С. Синдром Клайнфельтера;

Д. Синдром Шерешевського-Тернера;

Е. Синдром Патау.

23. У здорових батьків народився син з несправжньою анофтальмією. В родині жінки такою хворобою страждав прадідусь, а в родині чоловіка – батько. Несправжня анофтальмія має аутосомно-домінантний та Х-зчеплений-рецесивний типи. Які найбільш ймовірні генотипи здорових батьків та їх хворого сина?

A. P: жінка Aa, чоловік Aa, F₁ aa

B. P: жінка aa, чоловік aa, F₁ Aa

C. P: X^AX^a, X^AY, F₁ X^aY

D. P: X^AX^A, X^aY, F₁ X^aY

E. P: X^aX^a, X^aY, F₁ X^aY

24. До медико-генетичної консультації звернулася родина здорових батьків, перша дитина яких померла внаслідок дитячої форми амавротичної сімейної ідіотії (хвороби Тея-Сакса). В сім'ї чекають другу дитину. Яка вірогідність того, що очікувана дитина буде страждати амавротичною ідіотією?

A. 100 %; B. 75 %; C. 50 %; D. 25 %; E. 0 %.

25. До медико-генетичної консультації звернулось подружжя з проханням визначити ймовірність помутніння кришталика у їх майбутньої дитини. Обоє з подружжя страждають помутнінням кришталика. Аналіз родоводів показав, що у родоводі чоловіка така патологія мала місце, вражала осіб обох статей, хвороба зустрічалась у дітей батьків з нормальним кришталиком. В родоводі дружини патологія не відмічена, але її мати в період вагітності перенесла інфекційне захворювання. Який варіант шлюбу найбільш вірогідний в даній ситуації?

A. ♀AA x ♂aa; B. ♀Aa x ♂aa; C. ♀aa x ♂Aa; D. ♀aa x ♂AA; E. ♀Aa x ♂Aa

26. Синдром Крузона характеризується багатьма клінічними симптомами і успадковуються за аутосомно-домінантним типом. Яка вірогідність того, що у шлюбі чоловіка з синдромом Крузона і нормальної стосовно цього синдрому жінки діти можуть страждати цим синдромом, якщо мати чоловіка нормальна, а у батька синдром Крузона? A. 100%; B. 75%; C. 50%; D. 25%; E. 0%.

27. Амавротична ідіотія (хвороба Тея-Сакса) успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. Рецесивні гомозиготи гинуть у ранньому віці. У здорових стосовно амавротичної ідіотії батьків перша дитина померла від амавротичної ідіотії. Яка ймовірність того, що наступна дитина у цій сім'ї теж помре у ранньому віці? A. 100%; B. 75%; C. 50%; D. 25%; E. 0%.

28. В медико-генетичну консультацію звернулася молода сім'я з проханням визначити можливість народження у них здорових дітей. Чоловік страждає астигматизмом, а жінка гемаролопією. Астигматизм (порушення рефракції ока) і гемаролопія – аутосомно-домінантні ознаки, гени яких картовані в різних хромосомах. При яких генотипах батьків у сім'ї можуть бути здорові діти? A. aaBB x AAbb; B. aaBb x AAbb; C. aaBb x Aabb; D. aaBB x Aabb; E. Жоден варіант невірний.

29. Медико-генетичне консультування – це: A. Встановлення точного діагнозу успадкованої хвороби; B. Визначення типу успадкування захворювання в сім'ї; C. Розрахунок ризику хвороби в сім'ї; D. Визначення найбільш ефективного способу профілактики хвороби, пояснення пацієнту і його сім'ї ризику народження хворих дітей і допомога їм в прийнятті рішення; E. Усі варіанти вірні.

Література

1. Адріанов В. Л. Збірник задач з генетики: збірник/ за заг. ред. д.п.н., професора В. В. Вербицького. Київ, «НЕНЦ», 2017. 95 с.
2. Александров А. А. Психогенетика : учебное пособие / А. А. Александров. – СПб. : Питер, 2008. – 192 с.
3. Альбертс Б. Молекулярная биология клетки: В 3-х т. 2-е изд., перераб. и доп., пер. с англ./ Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэфф, К. Робертс, Дж. Уотсон – М.: Мир, 1994.
4. Анатомія, фізіологія, еволюція нервової системи. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Волковська Г. І. К.: ЦУЛ, 2013. 184 с.
5. Антипчук Ю. П., Вожик Й. Б., Лебедева Н. С., Луніна Н. В. Анатомія і фізіологія дитини (з основами шкільної гігієни). Практикум. – К.: Вища школа, 2010.
6. Атраментова Л. А. Введение в психогенетику : учебное пособие / Л. А. Атраментова, О. В. Филиппова. – М. : Флинта: МПСИ, 2004. – 472 с.
7. Бажора Ю. І., Пішака В.П. Медична біологія. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.
8. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: навч. посібник. – 5-те вид. –Тернопіль. Мандрівець, 2008. – 348 с.
9. Батуев А. С. Физиология высшей нервной деятельности и сенсорных систем: Учеб. для вузов: Для студентов вузов, обучающихся по спец. «Биология», «Психология», «Психофизиология»/ А. С. Батуев. 3-е изд., испр. и доп. СПб.: Лань, 2009. 320с.
10. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний.–5-е вид.,стер. – К. : Вища школа, 2004. – 622 с.
11. Вагнер А. Разгадка тайны крови. <https://www.svoboda.org>. Радіо «Свобода».
12. Генетика : підручник / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
13. Гершензон С. М. Основы современной генетики / С. М. Гершензон. – Киев: Наук думка, 1983. – 558 с.
14. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология: В 3-х т.: Пер. с англ. / Под ред. Р. Сопера. – М.: Мир, 1990. – 368 с.
15. Карташова І. І. Біологічна задача: зміст, розв'язання, методика використання: Навчально-методичний посібник. Херсон: ПП Вишемирський В. С., 2015. 104 с.
16. Кемп П. Введение в биологию : перевод с английского / Под ред. Ю. И. Полянского. – М. : Мир, 1988. – 671 с.
17. Кучеров І. С. Фізіологія людини і тварин: Навч. Посібник. – К.: Вища шк., 2011. – 327 с.
18. Лановенко О. Г. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник / О. Г. Лановенко, Т. Б. Чинкіна – Херсон: Айлант. – 2005. – С. 129 – 139.
19. Лановенко О. Г. Біологія людини: Збірник різнорівневих тестових завдань. Херсон, 2010 – 116 с.
20. Лановенко О. Г. Генетика: навчально-методичний посібник для самостійного вивчення дисципліни (для студентів біологічних спеціальностей університетів). Херсонський державний університет Інститут біології, географії і екології. – 2015. – 140 с.
21. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Від молекул нуклеїнових кислот до людини / Генетичні задачі з методикою розв'язання: Навчально-методичний посібник. Видання друге, доповнене та перероблене. Херсон: Айлант, 2005. 156 с.

22. Людина: навч. посіб. з анатомії та фізіології. – 2-ге вид. / За ред. Т. Сміт. – Л.: БаК, 2002. – 240 с.
23. Майдіков Ю. Л., Корсун С. І. Нервова система і психічна діяльність людини: Навч. посіб. К., Магістр-XXI сторіччя, 2007. 280с.
24. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Основы психогенетики. М., 1998. – 744 с.
25. Маруненко І. М., Неведомська Є. О. Основи генетики: навч.-метод. посіб. з питань проведення практичних і самостійних робіт. 5-те вид., перероб. і доп. К. : Київськ. ун-т імені Бориса Грінченка, 2014. 57 с.
26. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. – 2015. – 302 с.
27. Маруненко І. М., Неведомська Є. О., Бобрицька В. І., Сіверс З. Ф. Основи генетики людини: навчальний посібник для студ. вищ. пед. навч. закл. – К.: КМПУ, 2006. – 170 с.
28. Маруненко І. М., Тимчик О. В. Медико-соціальні основи здоров'я: навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. – К.: Київський університет імені Бориса Грінченка – університетське видання «Пульсари» 2013. – 316 с.
29. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Генетика людини з основами психогенетики: Навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. – К.: Київський університет імені Бориса Грінченка 2011. – 230 с.
30. Марценюк І. М. Генетика : робочий зошит до виконання практичних робіт для здобувачів вищої освіти ступеня «бакалавр». Миколаїв : МНАУ, 2017. 56 с.
31. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
32. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188 с.
33. Меркурьева Е. К. Генетика / Е. К. Меркурьева, З. В. Абрамова, А. В. Бакай и др. М.: Агропромиздат, 1991. – 446с.
34. Ніколайчук, В. І. Збірник задач з генетики : навч. посіб. з дисципліни «Генетика»/ В. І. Ніколайчук, Б. Б. Надь. Ужгород: Патент, 2001. 177 с.
35. Основи біології та генетики: навч.-метод. посіб. з питань проведення практичних і самостійних робіт [для студ. небіол. спец. вищ. навч. закл.] / І. М. Маруненко, Є. О. Неведомська. 10-те вид., перероб. і доп. К. : Київськ. ун-т імені Бориса Грінченка, 2014. 68 с.
36. Очкуренко О. М., Федотов О. В. Анатомія людини з основами гістології і ембріології. – К.: Вища школа, 2014. – 255с.
37. Піскун Р. П., Коломієць Н. Г., Ващук А. А. Організмний рівень організації життя. Основи генетики людини (модуль 2). Навчально-методичний посібник до практичних занять з медичної біології для студентів і викладачів вищих навчальних медичних закладів III – IV рівнів акредитації. Вінниця, 2009. – 184 с.
38. Піскун Р. П., Полесья Т. Л., Коломієць Н. Г. Біологічні особливості життєдіяльності людини (модуль 1). Навчально-методичний посібник до практичних занять з медичної біології для студентів і викладачів вищих навчальних медичних закладів III – IV рівнів акредитації. Вінниця, 2009. – 116 с.
39. Практикум з біології / З. Д. Воробець, Я. В. Матвієнко, Л. М. Сергієнко, О. Я. Чупашко, Н. М. Воробець, О. Р. Ткаченко, О. С. Корчинська, О. І. Першин. – Львів: ПП Кварт, 2012. – 189с.

40. Проценко М. Ю. Генетика. К. : Вища школа, 1994. С. 13 – 34.
41. Психогенетика: навчальний посібник І. М. Маруненко, О. В. Тимчик, Є. О. Неведомська. – К. : КМПУ ім. Бориса Грінченка, 2015. – 236 с.
42. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I–III рівнів акредитації / Г. Й. Путинцева. – 2-ге вид. перероб. та доп. – К. : Медицина, 2008. – 391 с.
43. Равич-Щербо І. В. Психогенетика : учебник / І. В. Равич-Щербо, Т. М. Марютина, Е. Л. Григоренко. – М. : Аспект Пресс, 2006. – 448 с.
44. Сидоренко П.І. та ін. Анатомія та фізіологія людини: підручник. – 2-ге вид. – К.: Медицина, 2009. – 248 с.
45. Сидорович М. М. Основи молекулярної біології клітки: (Методич. Рекомендації.) / Сидорович М. М. – Херсон 1996 – 35 с.
46. Слюсарев А. А. Біологія / А. А. Слюсарев, С. В. Жукова – К.: Наук. думка, 1987. – 415 с.
47. Старушенко Л.І. Анатомія та фізіологія людини: підручник. – К.: Здоров'я, 2003. – 336 с.
48. Столяренко В. Е. Антропология – система наук о человеке: Учеб. пособие. – 2-е изд. перераб. и доп. – Ростов н/Д: Феникс, 2004. – 384 с.
49. Тимчик О. В., Маруненко І. М. Збірник задач з генетики людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ, 2016. 99 с.
50. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. Посібник / З. Ю. Ткачук – К.: Вища школа., 1995. – 178 с.
51. Фармацевтична енциклопедія / голова ред. ради та автор передмови В. П. Черних ; Нац. фармац. ун-т України. – 2-ге вид., переробл. і доповн. – Київ : МОРІОН, 2010. – 1632 с.
52. Фізіологія з основами анатомії людини / За ред. Л.М. Малоштан. – Х.: НФаУ: Золоті сторінки, 2003. – 432 с.
53. Фізіологія людини і тварин: Підруч. для студ. біол. спец. вищ. навч. закл./ Г. М. Чайченко, В. О. Цибенко, В. Д. Сокур. К.: Вища шк, 2003. 463 с.
54. Фомин Н.А. Физиология человека: Учебное пособие для студентов фак. физ. воспитания пед. ин-тов. – М.: Просвещение, 2012. – 320 с.
55. Эфроимсон В. П. Генетика гениальности / В. П. Эфроимсон. – М.: Тайдекс Ко, 2002. – 376 с.
56. Эфроимсон В. П., Блюмина М. Г. Генетика олигофрений, психозов, эпилепсий. – М.: Медицина, 1978.
57. Юсипіва Т. І. Курс лекцій із дисципліни «Основи біології та генетики людини» / Т. І. Юсипіва. – Д.: РВВ ДНУ, 2011. – 88 с.

Інформаційні ресурси

1. http://fondknig.com/2009/06/04/lekcii_po_anatomii_i_fiziologii_s_osnovami_patologii_a_udiokniga.html
2. <http://human-physiology.ru/>
3. <http://www.bibliotekar.ru/447/>
4. <http://www.biology.org.ua>
5. <http://www.onu.edu.ua/>
6. <https://uk.wikipedia.org/wiki/Вікіпедія>

ДОДАТКИ

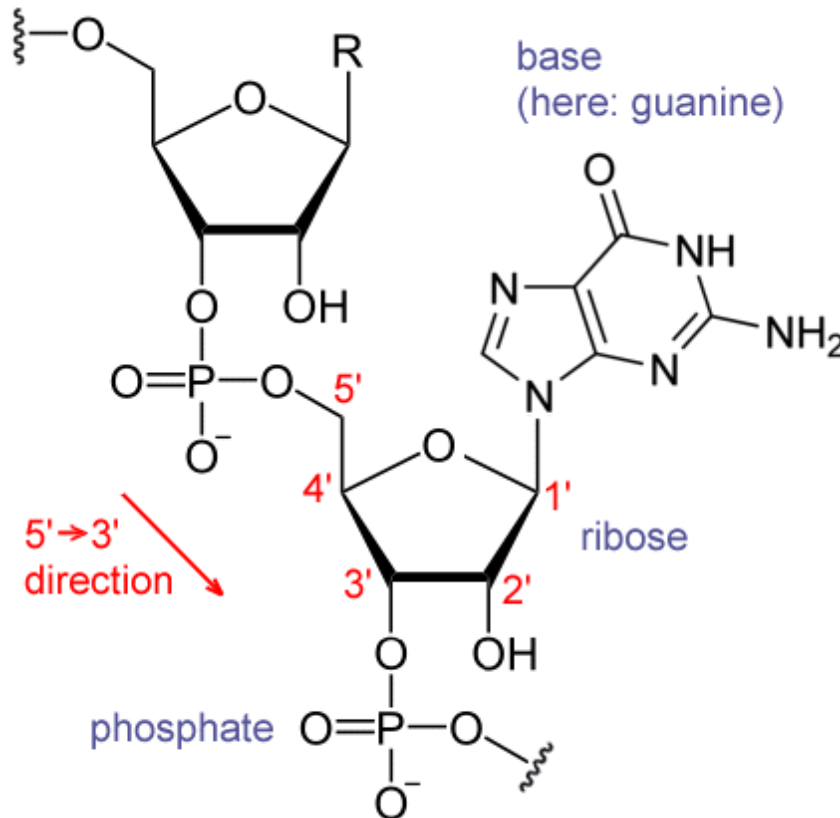
Додаток А

Ознаки і детермінуючі їх гени:

Домінантні	Рецесивні
Нормальні	
Карі очі	Блакитні очі
Темне волосся	Світле волосся
Косий розріз очей	Прямий розріз очей
Ніс з горбинкою	Прямий ніс
Широка щілина між різцями	Вузька щілина або відсутність її
Зуби великі, виступають вперед	Звичайна форма і розміщення зубів
Ямочки на щоках	Відсутність ямочок
Широкі ніздрі	Вузькі ніздрі
Гострий виступаючий вперед ніс	Широкий ніс
Довге підборіддя	Коротке підборіддя
Білий локон волосся	Рівномірна пігментація волосся
Полідактилія	П'ятипалість
Наявність ластовиння	Відсутність ластовиння
Мочка вуха вільна	Мочка вуха приросла
Губи повні	Губи тонкі
Краще володіння правою рукою	Краще володіння лівою рукою
Кров резус-позитивна	Кров резус-негативна
Здатність згортати язик трубочкою	Нездатність згортати язик трубочкою
Товста шкіра	Тонка шкіра
Товста відвисаюча губа	Нормальна губа
Патологічні	
Короткозорість	Нормальний зір
Хондродистрофія (карликовість)	Нормальний розвиток скелета
Полідактилія (6 і більше пальців)	Нормальна кількість пальців
Брахідактилія (короткопалість)	Нормальна будова пальців
Синдактилія (зрощення пальців)	Нормальна будова пальців
Арахнодактилія (павукові пальці)	Нормальні пальці
Нормальне зсідання крові	Гемофілія
Поліпоз товстої кишки	Відсутність поліпозу
Нормальне сприймання кольору	Дальтонізм (кольорова сліпота)
Наявність пігментів у шкірі, волоссі	Альбінізм (відсутність пігментів)
Нормальне засвоєння фенілаланіну	Фенілкетонурія
Нормальне засвоєння лактози	Галактоземія
Нормальне засвоєння фруктози	Фруктозурія
Еліптоцитоз (еліпсоподібна форма еритроцитів)	Нормальна форма еритроцитів

Як визначити 5' і 3' кінці ДНК і РНК?

5 атомів вуглецю в дезоксирибозі, рибозі нумеруються цифрами 1'– 5' як показано на малюнку. Коли нуклеотиди з'єднуються в ланцюжок ДНК або РНК, то залишки фосфорної кислоти, які забезпечують зв'язок, з одного боку приєднуються до атому з номером 3', а з іншого - до атому з номером 5'. Відповідно, один з кінців ДНК / РНК називається 3', інший - 5'.



1. При написанні нової нитки ДНК (реплікація) або РНК (транскрипція) потрібно під 5' кінцем писати 3' і навпаки.

2. П'ятий кінець - це там, де прикріплюється фосфорний залишок, третій кінець - де зображена пентоза (рибоза і дезоксирибоза)

3. РНК на ДНК завжди починає зчитуватися з 3 кінця на 5, а сама відповідно будується з 5 на 3

Післямова

Організація навчального процесу в педагогічному закладі вищої освіти з використанням **дидактичних матеріалів практикуму для** дисципліни «Основи біології та генетики людини», як засобу навчання, передбачає впровадження відповідних методів і прийомів; забезпечує організацію фронтальної, індивідуальної, парної, групової та колективної форми діяльності студентів. Усе вищезазначене дає можливість забезпечити зворотний зв'язок у навчальній діяльності між викладачем і студентами, одержати об'єктивну інформацію про перебіг засвоєння ними знань, про формування навичок і вмінь, своєчасно виявити прогалини і проблеми в навчанні.

Розроблений дидактичний посібник, за умов цілеспрямованого впровадження в педагогічних закладах вищої освіти, виконує кілька функцій:

- формування позитивного ставлення студентів до навчання, підвищення його ефективності, мотивація й активізація навчально-пізнавальної діяльності тощо.
- здійснення диференційованого контролю, самоконтролю та взаємоконтролю;
- реалізація знань на різних рівнях (репродуктивному, конструктивному, творчому);
- діагностування якості засвоєння знань, навичок, умінь, взаємозв'язку між структурними елементами навчального матеріалу, що дає підстави визначати, наскільки успішно студенти опановували системою певних знань, який загальний рівень їх предметної компетентності, чи відповідає він вимогам навчальної програми.

Методика використання завдань практичного дидактичного видання сприяє формуванню в студентів:

- інформаційної компетентності (осмислення інформації, одержаної під час навчання);
- компетентності саморозвитку й самоосвіти;
- комунікативної (запровадження колективних, групових, парних форм контролю; створення ситуацій емоційно-моральних переживань, удосконалення навичок взаємоконтролю);
- соціальної (під час створення ситуації вибору вміти брати на себе відповідальність за зроблений вибір, бути активним під час вирішення завдань будь якого рівня складності) тощо.