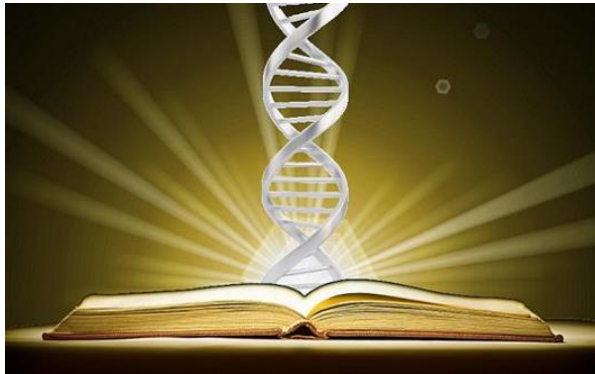


**І. П. Упатова**

**ОСНОВИ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ**

*Практикум*



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

**Укладач:**

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

**Рецензенти:**

**Молчанюк О. В.**, доктор педагогічних наук, доцент, завідувач 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. – 103 с.

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

Практикум укладено відповідно до вимог освітньо-професійної програми 053 Психологія і спрямований на вирішення завдань вдосконалення фахової підготовки бакалаврів

Запропоновані матеріали укладено для студентів освітнього ступеню «бакалавр», галузі знань – 05 Соціальні та поведінкові науки, Спеціальність – 053 Психологія

УДК 378.016:575.16 (076.5)

Розглянуто на засіданні кафедри  
природничих дисциплін КЗ «Харківська  
гуманітарно-педагогічна академія» ХОР  
Протокол № 1 від **26. 08. 2019** р.  
Завідувач кафедри \_\_\_\_\_ О. В. Молчанюк

Затверджено на засіданні науково-методичної  
Ради  
КЗ «Харківська гуманітарно-педагогічна  
академія» ХОР  
Протокол № 1 від **27. 08. 2019** р.  
Голова НМР \_\_\_\_\_ А. А. Харківська

## ЗМІСТ

ПЕРЕДМОВА .....	4
ЗМ № 1. МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВСТІ ТА МІНЛИВОСТІ. ЦИТОГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ (22 год)	
<b>Лекція 1.</b> Основи біології. Загальна характеристика живого. Людина як біосистема, її біосоціальна природа .....	5
<b>Самостійна робота № 1.</b> Анатомія і фізіологія людини .....	6
<b>Семінарське заняття № 1.</b> Біосоціальна природа людини та біологічні основи її поведінки ...	11
<b>Самостійна робота № 2.</b> Організм людини як біологічна система .....	8
<b>Лекція 2.</b> Молекулярний рівень організації життя .....	12
<b>Самостійна робота № 3.</b> Розв'язання тестових завдань за темою «Молекулярний рівень організації життя» .....	13
<b>Лекція 3.</b> Молекулярні основи спадковості .....	15
<b>Практичне заняття № 1.</b> Розв'язування задач і тестових завдань із молекулярної біології .....	17
<b>Практичне заняття № 2.</b> Розв'язання задач з молекулярної генетики. Реалізація генетичної інформації .....	20
<b>Самостійна робота № 4.</b> Розв'язання задач із молекулярної біології .....	21
<b>Семінарське заняття № 2.</b> Реалізація генетичної інформації .....	21
<b>Лекція 4.</b> Клітинний рівень організації життя. Цитологічні основи спадковості .....	23
<b>Практичне заняття № 3.</b> Цитологічні основи спадковості .....	29
<b>Самостійна робота № 5.</b> Цитологічні основи спадковості .....	31
<b>Лекція 5.</b> Генетичні основи онтогенезу .....	33
<b>Самостійна робота № 6.</b> Генетичні основи онтогенезу .....	35
<b>Семінарське заняття № 3.</b> Молекулярні та цитологічні основи генетики .....	36
ЗМ № 2. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. МІНЛИВІСТЬ (22 год)	
<b>Лекція 6.</b> Генетика як наука про спадковість і мінливість .....	38
<b>Лекція 7.</b> Генетичні закономірності успадкування ознак. Основи класичної генетики .....	39
<b>Лекція 8.</b> Типи успадкування ознак .....	42
<b>Лекція 9.</b> Форми взаємодії між алельними генами .....	45
<b>Практичне заняття № 4.</b> Розв'язання задач на взаємодію алельних генів .....	49
<b>Лекція 10.</b> Зчеплене успадкування. Кросинговер .....	51
<b>Лекція 11.</b> Генетика статі. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю .....	54
<b>Семінарське заняття № 4.</b> Зчеплене успадкування. Кросинговер. Генетика статі .....	57
<b>Самостійна робота № 7.</b> Розв'язання задач з генетики .....	59
<b>Лекція 12.</b> Генотип як цілісна система .....	61
<b>Семінарське заняття № 5.</b> Генотип як цілісна система .....	65
<b>Лекція 13.</b> Мінливість, її причини, види і методи вивчення .....	67
<b>Самостійна робота № 8.</b> Розв'язання тестових завдань .....	70
ЗМ № 3. ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ. ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ (16 год)	
<b>Лекція 14.</b> Людина як об'єкт генетичних досліджень. Методи вивчення генетики людини .....	72
<b>Лекція 15.</b> Медична генетика. Профілактика спадкових і вроджених патологій .....	73
<b>Лекція 16.</b> Спадкові порушення розвитку та поведінки .....	75
<b>Семінарське заняття № 6.</b> Вроджені і спадкові аномалії. Спадкові захворювання .....	76
<b>Практичне заняття № 5.</b> Генетика людини .....	79
<b>Самостійна робота № 9.</b> Розв'язання тестових завдань .....	82
<b>Самостійна робота № 10.</b> Розв'язання типових задач на визначення типу мутацій .....	85
<b>Лекція 17.</b> Генетика особистості. Порушення вищої нервової діяльності людини та їх вплив на організм і формування особистості .....	88
<b>Семінарське заняття № 7.</b> Основи психогенетики .....	89
<b>Самостійна робота № 11.</b> Написання реферату «Основи психогенетики» .....	90
<b>Лекція 18.</b> Популяційна генетика людини .....	91
<b>Самостійна робота № 12.</b> Розв'язання тестових завдань «Популяційна генетика людини» .....	94
<b>Література</b> .....	98
<b>Додатки</b> .....	101
<b>Післямова</b> .....	103

## 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. Молекулярні та цитологічні основи спадковості та мінливості. Цитогенетичні основи онтогенезу. ЗМ № 2. Закономірності успадкування ознак. Мінливість. ЗМ № 3. 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.

Виконання навчальних завдань орієнтує здобувачів вищої освіти на активну пізнавальну діяльність, самостійну творчу працю та вміння розв'язувати задачі з молекулярної біології, генетики, психогенетики.

Дидактичний практикум має компіляційний характер, у ньому втілюється авторський підхід до структури і викладу освітнього компоненту «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 [1; 4; 15; 18–21; 25–29; 30; 33; 34; 38; 40; 46].

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», «Основа дефектології».

Укладені дидактичні матеріали можуть бути корисними здобувачам вищої біологічної освіти, викладачам біологічних дисциплін, учителям біології, магістрам, аспірантам.

# ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ № 1

## МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВСТІ ТА МІНЛИВОСТІ. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ОНТОГЕНЕЗУ

### ЛЕКЦІЯ 1

#### ТЕМА. ОСНОВИ БІОЛОГІЇ. ЗАГАЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА ЖИВОГО. ЛЮДИНА ЯК БІОСИСТЕМА, ЇЇ БІОСОЦІАЛЬНА ПРИРОДА

**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. Біосоціальна природа формування особистості.
6. Саморегуляція на рівні клітин і соматичному рівні. Саморегуляція серця
7. Нервова регуляція
8. Гуморальна регуляція
9. Саморегуляція на психологічному рівні.
10. Філогенез. Місце людини в системі органічного світу.
11. 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, біогеоценологічний 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., Жукова С. В. Біологія: підруч. для студ. мед. спец. вузів / переклад з рос. В. О. Мотузного. К.: Вища шк., 1992. 422 с.
3. Юсипіва Т. І. Курс лекцій із дисципліни «Основи біології та генетики людини». Д.: РВВ ДНУ, 2011. 88 с.

## САМОСТІЙНА РОБОТА № 1

### ТЕМА. АНАТОМІЯ І 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 і 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) водень, кисень, 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. У клітині вода виконує функції: 1) основи внутрішнього середовища організму, розчинника, забезпечення терморегуляції та осмотичних процесів; 2) каталізатора хімічних реакцій; 3) забезпечення повітрям.
15. Органічні речовини, які містять у собі найбільший запас енергії, – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) ліпіди.
16. Органічні речовини, що беруть участь у збереженні, передачі та реалізації спадкової інформації, – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) нуклеїнові кислоти.
17. За хімічною природою ферменти – це: 1) білки; 2) вуглеводи; 3) ліпіди.
18. Посмугована м'язова тканина забезпечує: 1) мимовільне скорочення скелетних м'язів; 2) мимовільне скорочення м'язів внутрішніх органів; 3) скорочення стінок кровоносних судин.
19. Органели, що виконують функцію травної системи клітини, – це: 1) рибосоми; 2) мітохондрії; 3) лізосоми.
20. Органели, які є «енергетичними станціями» клітини, – це: 1) мітохондрії;

2) рибосоми; 3) комплекс Гольджі.

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

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

23. Серцевий м'яз утворений: 1) нервовою тканиною; 2) посмугованою м'язовою тканиною; 3) непосмугованою м'язовою тканиною.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

37. 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.

38. 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.

39. 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.

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



**СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 1**  
**ТЕМА. БІОЛОГІЧНІ ОСНОВИ ПОВЕДІНКИ ЛЮДИНИ.**  
**ФОРМУВАННЯ ОСОБИСТОСТІ ЛЮДИНИ.**

**Мета:** проаналізувати біосоціальну природу особистості людини; особливості ВНД, 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.
- Вища нервова діяльність людини, її типи і властивості: сила нервових процесів, рухливість, урівноваженість.
- Психофізіологічні особливості людини: сприйняття, увага, пам'ять, її процеси.
- Темперамент.
- Характер.
- Обдарованість і здібність.
- Сигнальні системи. Мова, мислення, свідомість.
- 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: навчальний посібник. К.: Вища шк., 2011. 327 с.
3. Анатомія та фізіологія людини: підручник. 2-ге вид. Сидоренко П. І. та ін. 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.

## САМОСТІЙНА РОБОТА № 2

### ТЕМА. ОРГАНІЗМ ЛЮДИНИ ЯК БІОСИСТЕМА

#### 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 організмі 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 поодиноці; 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 рефлексії: 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 стає 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.

*IV. 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 рефлекс; в) реакцію на звук.

20. Бурхливі емоційні прояви характеру: а) концентрують увагу і волю; б) знижують нервові напруження; в) підвищують нервові напруження.

## ЛЕКЦІЯ 2

### ТЕМА. МОЛЕКУЛЯРНИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ

**Мета:** систематизувати й узагальнити знання про хімічну організацію організмів.

#### **План**

1. Поняття про хімічний склад клітини.
2. Неорганічні речовини
  - 2.1. Вода структура, властивості та її біологічне значення.
  - 2.2. Мінеральні солі та їх біологічні функції.
3. Основні типи органічних речовин клітини:
  - 3.1. Вуглеводи
  - 3.2. Ліпіди
  - 3.3. Білки.
  - 3.4. Нуклеїнові кислоти
  - 3.5. Аденозинтрифосфорна кислота (АТФ).
  - 3.6. Біологічно активні речовини (БАР): гормони, ферменти, вітаміни.

#### **Література**

1. Біологія: навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. 5-е вид. К. : Вища школа, 2004. 622 с.
2. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Біологія: В 3-х т.: пер. с англ. / под ред. Р. Сопера. М.: Мир, 1990. 368 с.
3. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Гнетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
4. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
5. Сидорович М. М. Основи молекулярної біології клітки: методичні рекомендації. Херсон 1996. 35 с.
6. Слюсарев А. А., Жукова С. В. Біологія. К.: Наук. думка, 1987. 415 с.

**САМОСТІЙНА РОБОТА № 3**  
**ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ ЗА ТЕМОЮ**  
**«МОЛЕКУЛЯРНИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ»**

**Завдання 1. Біля цифри поставити «+», якщо відповідь вірна, «-», якщо – не вірна.**

1. В складі клітин живих організмів переважають гідроген, кисень, карбон і нітроген.
2. Вода – найпоширеніша речовина в живій природі.
3. Полімер – розгалужений ланцюг, що складається з ланок щодо простих речовин – мономерів.
4. Глюкоза є біополімером.
5. Вторічна структура білка визначається порядком чергування амінокислот у ланцюзі.
6. Крахмал і глікоген – резервні органічні речовини живих організмів.
7. Деякі ліпіди виконують функцію гормонів.
8. У склад білків входить більше 40 типів мономерів.
9. Нуклеотид РНК містить п'ятивуглеводний цукор – рибозу.
10. Молекула ДНК складається з однієї полінуклеотидної нитки.
11. Фруктоза – основна енергетична речовина клітини.
12. Жіри – гідрофільні речовини.
13. Ліпіди входять до складу клітинних мембран.
14. Протеїди – поліпептиди, що містять небілковий компонент.
15. Третічна структура білка має вигляд спіралі.
16. У клітинах є тільки один тип нуклеїнових кислот.
17. Ген ДНК містить інформацію про первинну структуру одного білка.
18. АТФ – універсальний біологічний акумулятор енергії.

**Завдання 2. Вибрати букву правильної відповіді**

1. Елементів, якої групи в клітині більше, ніж інших? *а) біоеlementи; б) макроelementи; в) мікроelementи.*
2. Які сполуки не побудовано з амінокислот? *а) гемоглобін; б) інсулін; в) глікоген.*
3. Якою частиною амінокислоти відрізняються одна від одної? *а) аміногрупа; б) радикал; в) карбоксильна група.*
4. Із перерахованих нижче білків захисну функцію виконує: *а) інтерферон; б) гемоглобін; в) актин і міозин.*
5. До дисахаридів відноситься: *а) глюкоза; б) сахароза; в) рибоза.*
6. Який вуглевод міститься в клітинах грибів, тварин і людини? *а) хітин; б) крохмаль; в) глікоген.*
7. Ліпіди в клітці не виконують функцію: *а) зберігання спадкової інформації; б) енергетичну; в) структурну; г) запасну.*
8. Мономерами нуклеїнових кислот є: *а) амінокислоти; б) нуклеотиди; в) моносахариди.*
9. Яка РНК є копією гена ДНК? *а) і-РНК; б) т-РНК; в) р-РНК.*
10. До простих вуглеводів відноситься: *а) крохмаль; б) глюкоза; в) клітковина; г) глікоген.*

11. Мономери білків: а) глюкоза; б) жирні кислоти; в) нуклеотиди; г) амінокислоти.

12. При розриві одного макроергічного зв'язку в молекулі АТФ звільняється енергія в кількості: а) 40 кДж; б) 20 кДж; в) 4 кДж.

13. Молекула води: а) диполь; б) на оксигені невеликий позитивний заряд, на гідрогені – негативний;

14. До органічних речовин клітини відносяться: а) білки, жири, вуглеводи, вода; б) вода, карбон, солі.

15. До основних хімічних елементів клітини відносяться: а) оксиген, гідроген, карбон, сірка; б) оксиген, гідроген, карбон, калій; в) оксиген, гідроген, карбон, нітроген; г) оксиген, гідроген, карбон, йод.

16. Четвертинна структура білка: а) поліпептидний ланцюжок; б) закручена спіраль; в) спіраль, закручену в глобулу; г) глобула.

17. При повному згорянні 1 м речовини виділилося 38,9 кДж енергії. Цією речовиною були: а) вуглеводи; б) ліпіди; в) білки.

18. Встановіть відповідність між цифрою і буквою: 1. Моносахариди. 2. Дисахариди. 3. Полісахариди.

А. сахароза, мальтоза, лактоза. Б. глікоген, крохмаль, целюлоза.

В. Глюкоза, лактоза, сахароза. Г. глюкоза, фруктоза, галактоза.

### Завдання 3.

Добудуйте ланцюжок ДНК, комплементарний зазначеному фрагменту:

– А–Г–Т–Ц–Т–Т–Т–Ц–Г–А–

### Завдання 4.

А) Позначте складові частини нуклеотиду ДНК.

Б) Позначте складові частини нуклеотиду РНК.

## ЛЕКЦІЯ 3

### 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.

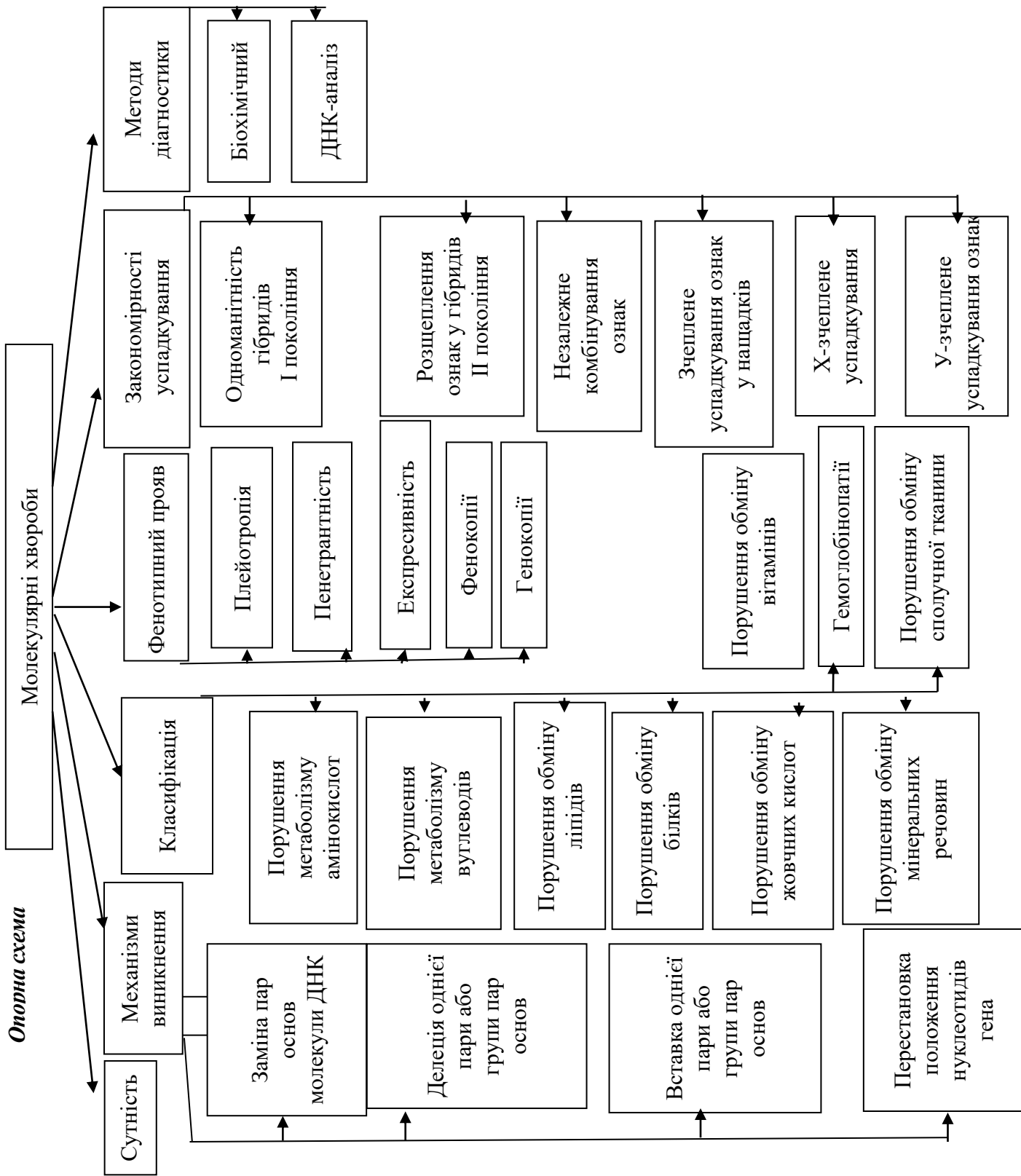
1. Поняття про нуклеїнові кислоти, ген. Хімічний склад, структура та види нуклеїнових кислот. Функція ДНК у спадковості.
2. Генетичний код і його властивості.
3. Загальна характеристика молекулярно-генетичних процесів в клітині. Реплікація ДНК. Етапи реплікації. Концепція «один ген-один фермент» та її 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. Ультроструктурна 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. 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.



**Опорна схема**



## ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 1

### ТЕМА. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ І ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ ІЗ МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ

**Мета:** навчитись розв'язувати типові задачі з молекулярної біології, будувати ланцюги ДНК і РНК 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 синтезуемого 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) АУГАГЦЦГГЦУЦГГААГУ.

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 – глютамін – 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)

### РОЗВ'ЯЗАННЯ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

*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.

## ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 2

### ТЕМА. РОЗВ'ЯЗАННЯ ЗАДАЧ ІЗ МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ. РЕАЛІЗАЦІЯ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ

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

#### *Теоретична підготовка*

#### *Дані, необхідні для розв'язання задач з молекулярної біології*

1. Молекулярна маса нуклеотида  $m_{\text{нк}} = 345$  а. о. м.;
2. Розмір нуклеотиду: довжина  $L_{\text{нк}} = 0,34$  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  $m_{\text{ак}} = 100$  а. о. м.;
4. Розмір амінокислоти  $L_{\text{ак}} = 0,35$  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 ( $M_{\text{Г}}$ ) 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. Яку 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. Яку 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 4

### ТЕМА. БІОЛОГІЯ КЛІТИНИ. 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.

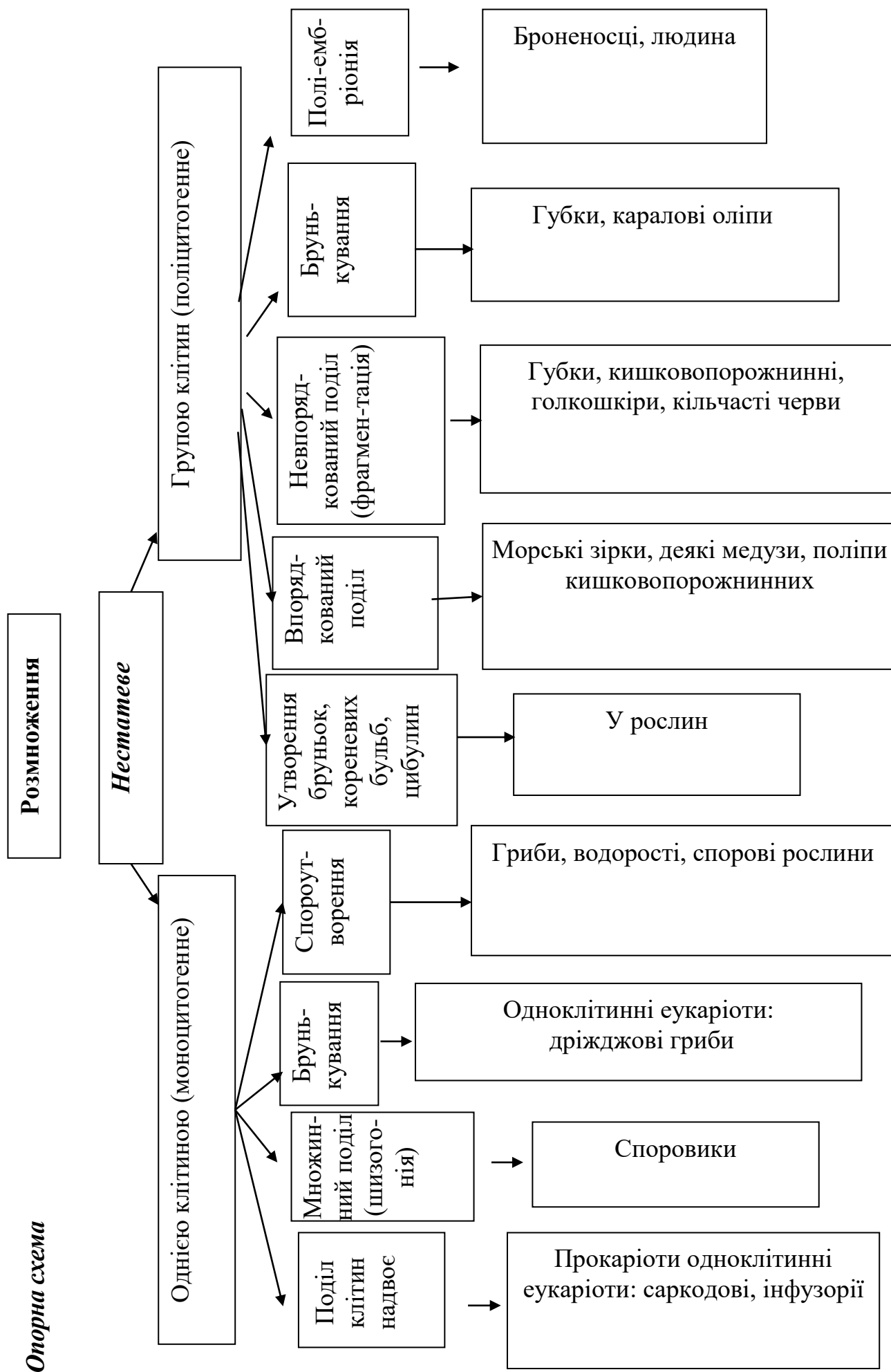
#### **План.**

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.

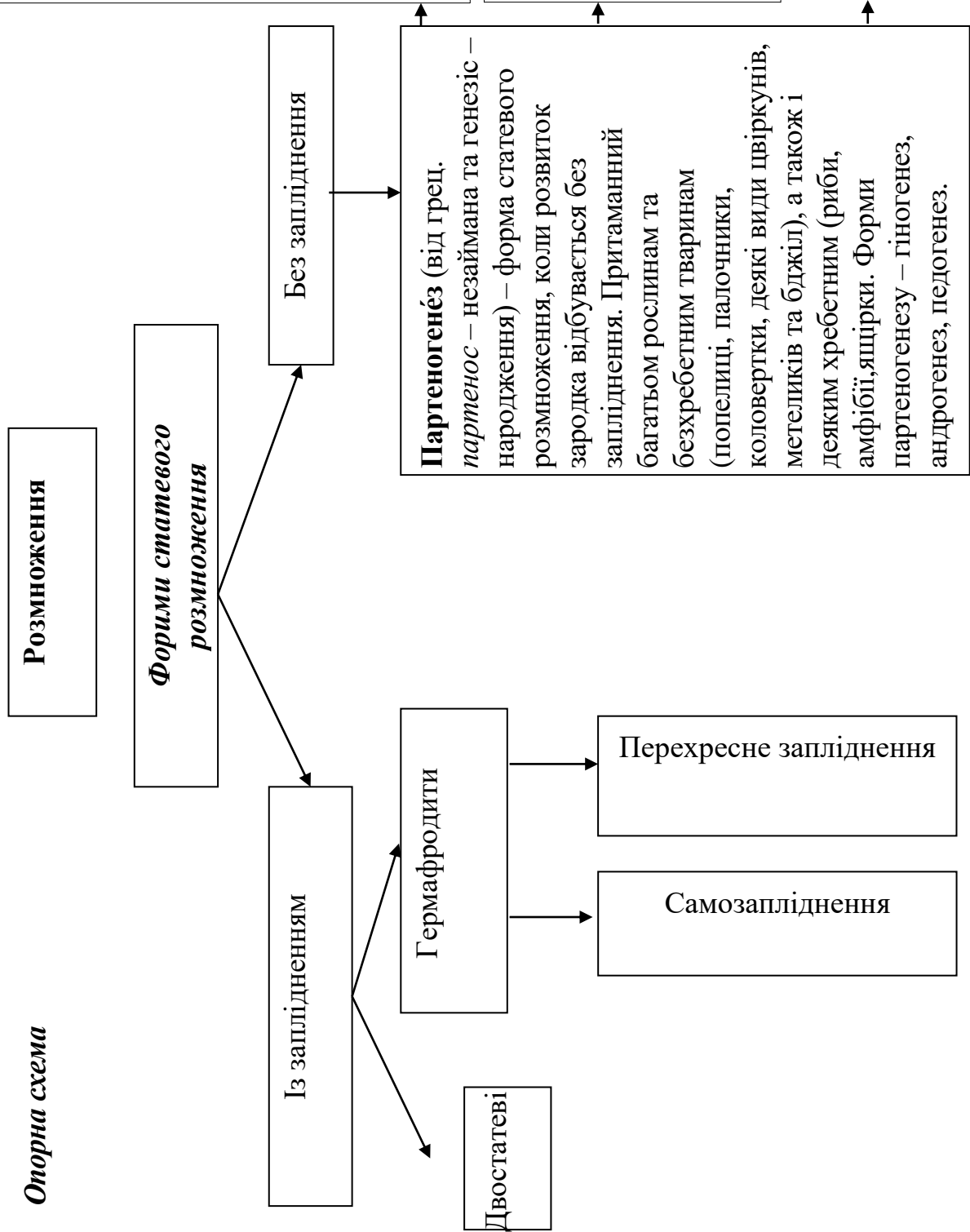
#### **Література:**

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





## Опорна схема

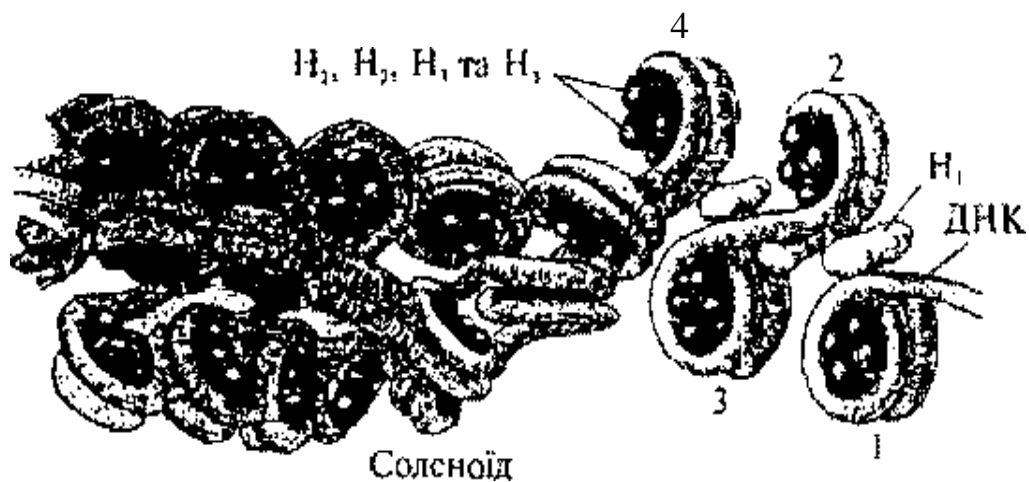
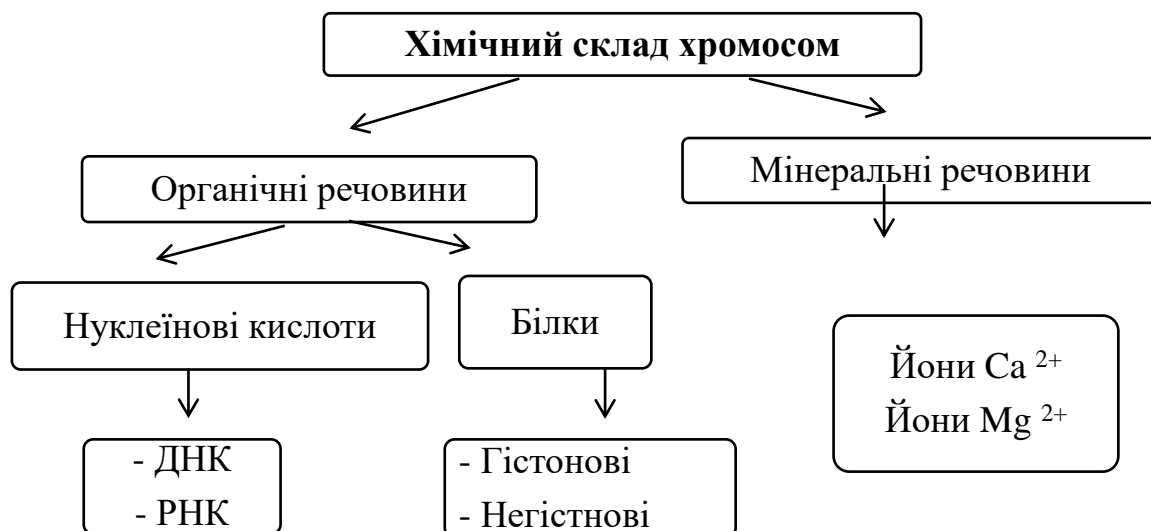


**Андрогенез** (від лат. *andros* – чоловік та *genesis* – походження, виникнення) – форма розмноження організмів, при якій у розвитку зародка бере участь ядро чоловічої гамети, але не бере участь ядро жіночої гамети, тобто розвиток яйцеклітини з чоловічим ядром, привнесеним у неї спермієм у процесі 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»



*Рис. Ультрамiкроскопiчна органiзацiя хромосом:*  
1, 2, 3, 4 – нуклеосоми; H<sub>1</sub>, H<sub>2</sub>, H<sub>3</sub>, H<sub>4</sub> – бiлки-гiстони

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  $H_4$ ,  $H_3$ ,  $H_2A$ ,  $H_2B$ .

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

**II рівень** – супернуклеосомний. Забезпечується за допомогою білка гістону  $H_1$ . 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**.

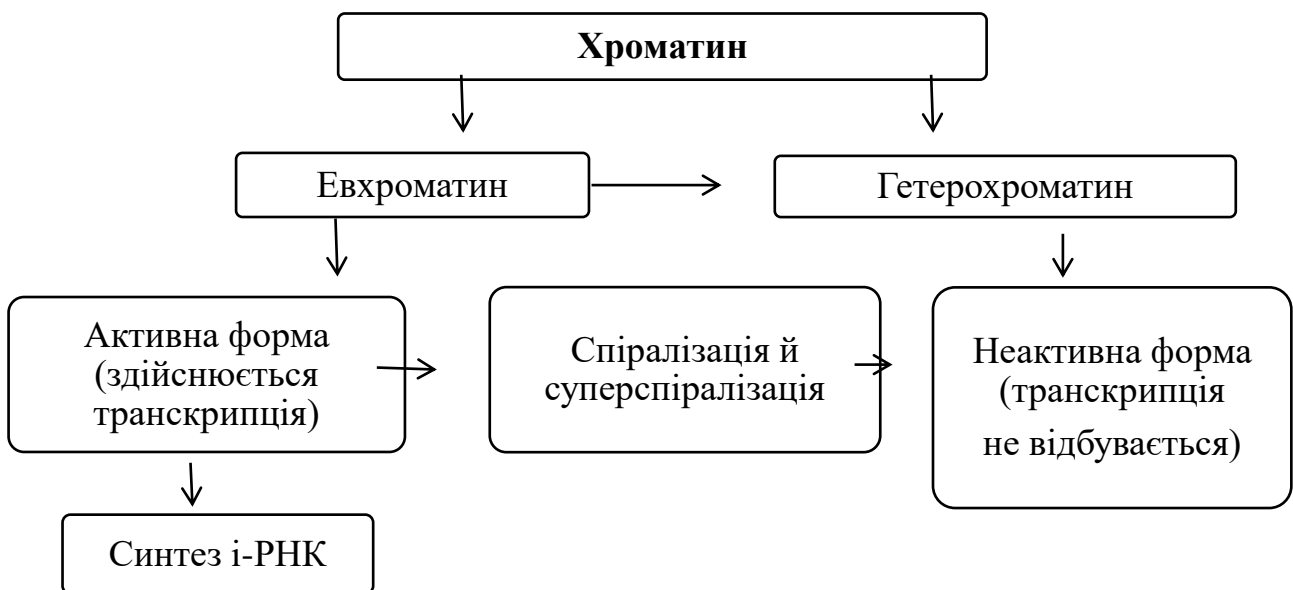


Схема. Організація хроматину

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.

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.

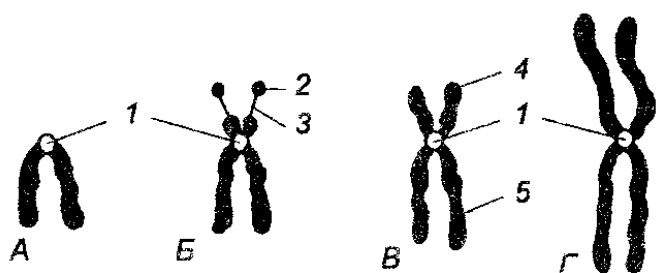


Рис. Типи хромосом:

А – телоцентрична (у нормальному каріотипі вони не зустрічаються),

Б – акроцентрична;

В – субметацентрична;

Г – метацентрична:

1 – центромера, 2 – супутник,

3 – ніжка, 4 – коротке плече,

5 – довге плече

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

## ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 3

### ТЕМА. 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	А. Одинарний набір хромосом ( $n$ )
2. Хромосоми	Б. Первинна перетяжка хромосоми, що ділить її на два плеча
3. Центромера	В. Одна з двох повздовжніх структурних одиниць хромосоми
4. Гаплоїд	Г. Поділ ядра, що забезпечує тотожний розподіл генетичного матеріалу між дочірніми клітинами і спадкоємність хромосом в ряду клітинних поколінь
5. Мітоз	Д. Організм, що має парний набір хромосом ( $2n$ )
6. Диплоїд	Е. 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?: **А 23; Б 46; В 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?

А – 3 ядра з 24 хромосомами в кожному;

Б – 4 ядра з 12 хромосомами в кожному;

В – 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.

А 24 хромосоми та 48 молекул ДНК;

Б 12 хромосом і 24 молекули ДНК;

В 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?

А 120;

Б 60;

В 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 ЗА ТЕМОЮ**  
**«ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВСТІ»**

*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 редуційний 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 5

### 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.

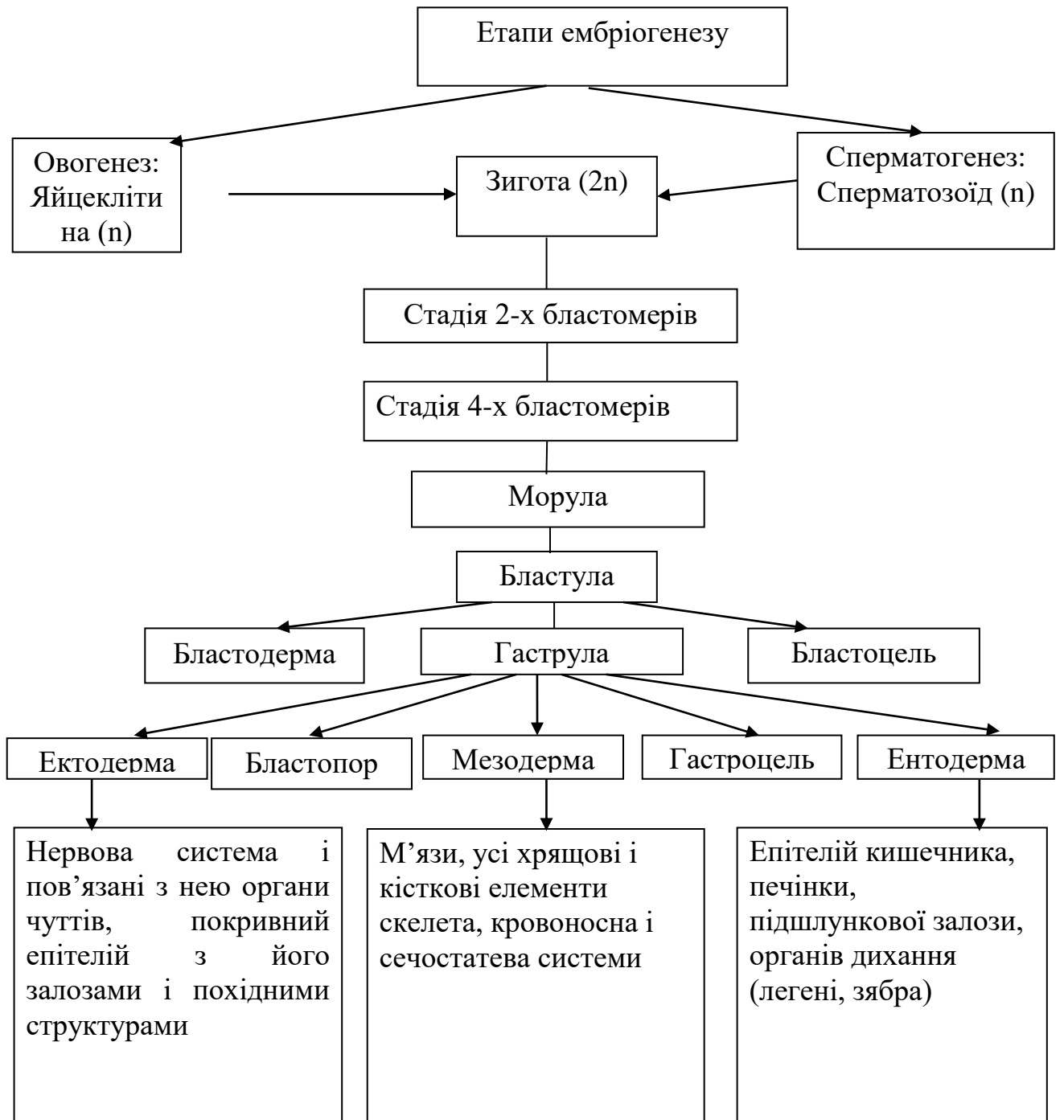
#### **План.**

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. К. : 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. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
5. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навчальний посібник. К. : Вища школа., 1995. 178 с.

*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. Киев: Наук думка, 1983. 558 с.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 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, білоксинтезуча, 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.

##### ***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 органодіах містяться цитоплазматичні гени?
- В. Де міститься цитоплазма, яка визначає вияв цитоплазматичних генів у нащадків?
- Г. Які органоді 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) ізoleyцин–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 № 2 ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. МІНЛИВІСТЬ

### ЛЕКЦІЯ 6

#### ТЕМА. ГЕНЕТИКА ЯК НАУКА ПРО СПАДКОВІСТЬ І МІНЛИВІСТЬ. МЕТОДИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. ГЕНЕТИЧНА СИМВОЛІКА

**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. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
3. Слюсарев А. А. Жукова С. В. Биология. К.: Наук. думка, 1987. 415 с.

## ЛЕКЦІЯ 7

### ТЕМА. ГЕНЕТИЧНІ ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК. 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.

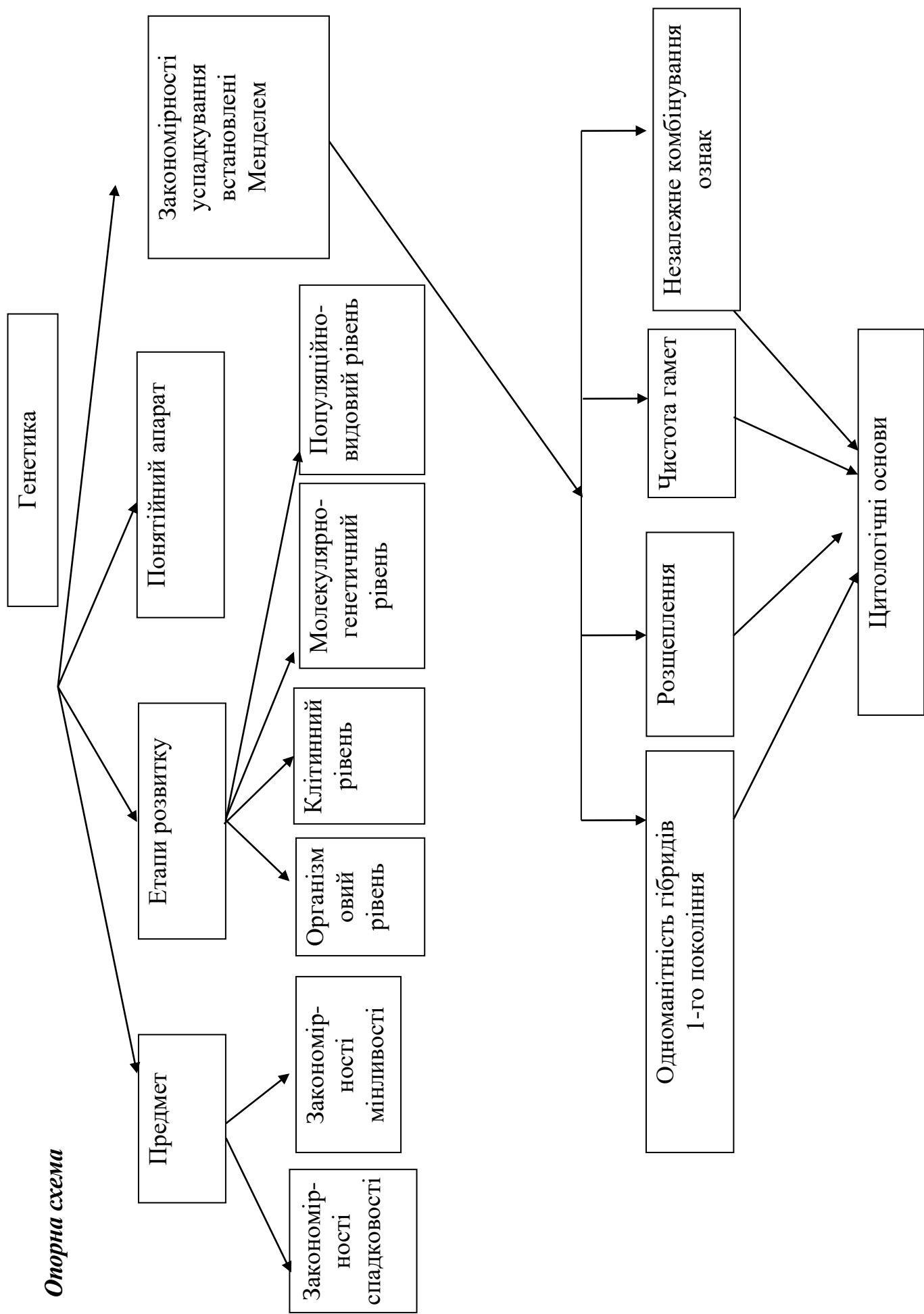
#### **План.**

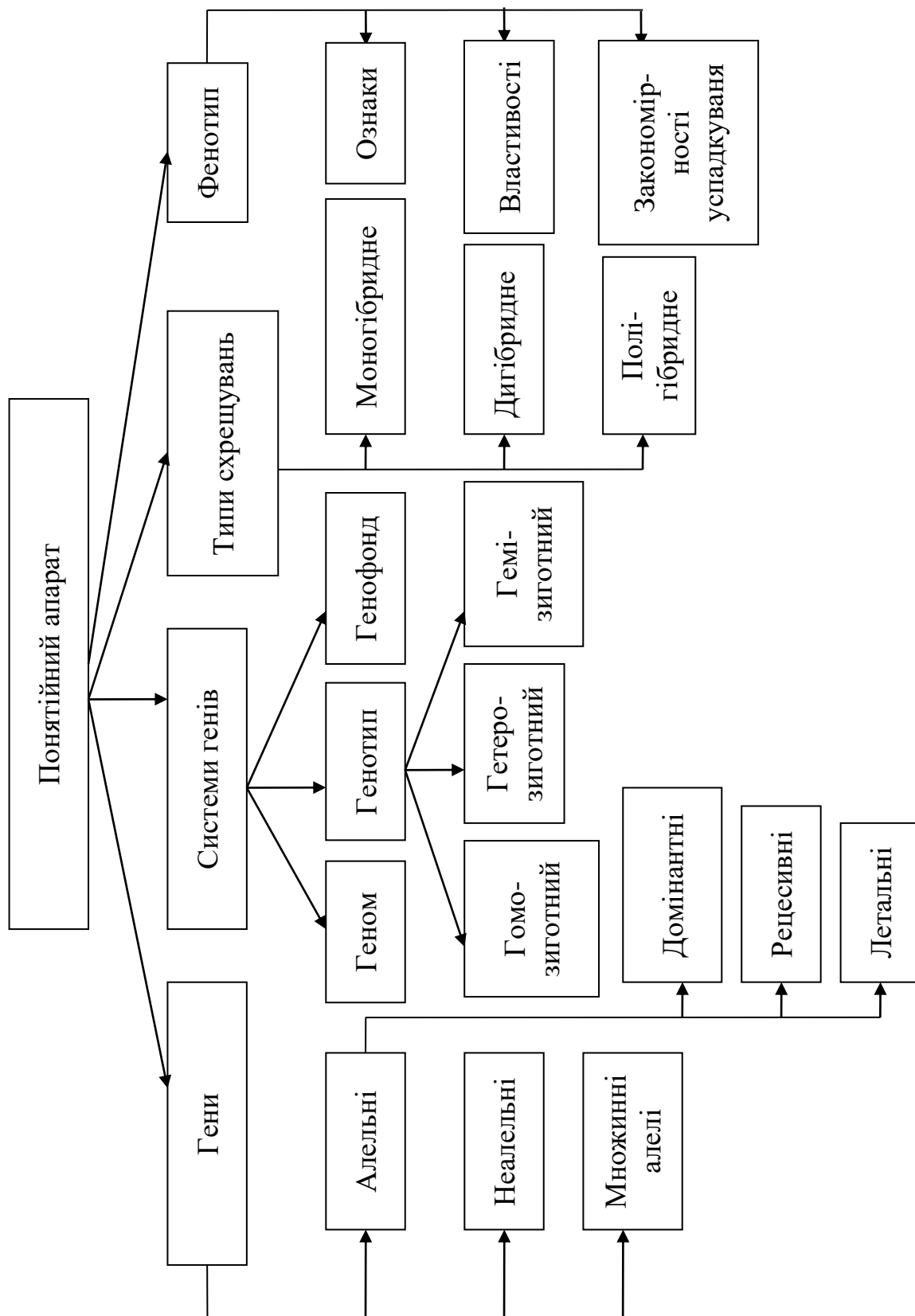
1. Дослідження Г. Менделя – засновника науки генетики.
2. Генетичний аналіз та його методи (гібридологічний, цитологічний, мутаційний, популяційний, онтогенетичний, молекулярно-генетичний).
3. Генетична символіка. Поняття домінантність, рецесивність, гомозиготність, гетерозиготність, генотип, фенотип, 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. Гершензон С. М. Основи современной генетики. Киев: Наук думка, 1983. 558 с.
2. Генетика : підручник / А. В. Сиволюб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін./ за ред. А. В. Сиволюба. К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 320 с.
3. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
4. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
5. Сидорович М. М. Основи молекулярної біології клітки: методич. рекомендації. Херсон 1996. 35 с.
6. Слюсарев А. А., Жукова С. В. Биология. К.: Наук. думка, 1987. 415 с.







## ЛЕКЦІЯ 8

### ТЕМА. ТИПИ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК: АУТОСОМНО-ДОМІНАНТНИЙ, АУТОСОМНО-РЕЦЕСИВНИЙ, УСПАДКУВАННЯ МІТОХОНДРІАЛЬНИХ ОЗНАК

**Мета:** з'ясувати типи успадкування ознак ядерної і мітохондріальної ДНК.

**План:**

#### 1. Аутосомно-домінантний тип успадкування.

- Правила аутосомно-домінантного успадкування.
- Види домінантності: кодомінування, неповне домінування, неповна пенетрантність.
- Аутосомно-домінантні хвороби у представників європеїдної раси: частота випадків, картування локусів, продукти генів. Домінантний отосклероз. Сімейна гіперхолістерінемія. Спадкова моторно-сенсорна нейропатія. Синдром Марфана. Синдром Елерса-Данло.

#### 2. Аутосомно-рецесивний тип успадкування

- Правила аутосомно-рецесивного успадкування.
- Визначення можливого ризику.
- Родинні шлюби. Інбридинг. Коефіцієнт інбридингу. Інбредна депресія.
- Аутосомно-рецесивні хвороби у представників європеїдної раси: частота випадків хвороби, частота випадків носійства, картування локусів, продукти генів. Особливості. Етіологія. Діагностика та лікування. Лізосомні захворювання. Муковісцидоз. Фенілкетонурія. Рецесивна сліпота. Класична галактоземія. Серповидно-клітинна анемія.

#### 3. Успадкування мітохондріальних ознак.

- Мітохондріальна ДНК, тип спадкування.
- Характеристика мітохондріального геному.
- Етіопатогенез мітохондріальних захворювань.
- Класифікація мітохондропатій.
- Тип успадкування мітохондріальних захворювань (рецесивний, домінантний, Х-зчеплений (при ураженні ядерної ДНК, особливо у дітей віком до 5 років), материнський, з варіабельною експресією або пенетрантністю).
- Клініка найбільш поширених мітохондропатій.
- Принципи лікування мітохондропатій.
- Спадкові мітохондріальні патології та типові симптоми мітохондріальних захворювань (спадкова атрофія зорових нервів Лебера (пігментний ретиніт, нейропатія, атаксія), міоклональна епілепсія з надзвичайно червоними м'язовими волокнами, нейросенсорна глухота тощо).

#### Література

1. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
2. Генетика : підручник / А. В. Сиволюб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін./ за ред. А. В.Сиволюба. К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 320 с.
3. <https://works.doklad.ru/view/EDg-ATXe50s.html>
4. [https://tdmuv.com/kafedra/internal/pediatrics/lectures\\_stud/uk/med/lik/ptn](https://tdmuv.com/kafedra/internal/pediatrics/lectures_stud/uk/med/lik/ptn)

## *Теоретична підготовка*

*Мітохондії* – одні з найбільших органел клітини, які містяться в усіх еукаріотичних клітинах, окрім еритроцитів і зрілих кератиноцитів. Вони виконують функцію метаболічного центру та відповідають за виробництво енергії у вигляді АТФ. Накопичена енергія в подальшому трансформується в механічну (в м'язових клітинах), біоелектричну (у нервових клітинах). Найбільша кількість мітохондрій спостерігається переважно в клітинах, які споживають велику кількість енергії, наприклад у клітинах скелетних м'язів і серцевого м'яза, в екзокринних клітинах підшлункової залози, в овоцитах. У сперматозоїдах їх усього 4.

Мітохондрії мають свої особисті ДНК, РНК і рибосоми, самі синтезують частину своїх білків, розмножуються шляхом поділу надвоє. Мітохондріям необхідні білки, які кодуються генами нуклеарних хромосом.

ДНК мітохондрій являє собою дволанцюгову кільцеву молекулу розміром 16599 пар нуклеотидів. ДНК мітохондрій людини має 37 генів. Більшість генів ДНК мітохондрій кодують поліпептидні ланцюги, що беруть участь у ферментативному комплексі окисного фосфорилування. Кожна клітина людського організму містить сотні мітохондрій і тисячі ДНК мітохондрій. Якщо мутація виникає в одній з молекул ДНК мітохондрій, то утворюється внутрішньоклітинна суміш мутантних і нормальних молекул. Таке явище називається гетероплазмією. Явище клітинного розподілу мутантних і нормальних мітохондрій називається реплікаційною сегрегацією.

### *Особливості мітохондріальної ДНК:*

1. Строго материнський характер успадкування ДНК, тобто вони передаються від матері до дочок та синів. Сини мітохондріальної ДНК не передають.
2. Відсутня комбінативна мінливість – мітохондріальна ДНК належить тільки одному з батьків, отже, рекомбінаційні події відсутні, а нуклеотидна послідовність змінюється з покоління в покоління тільки за рахунок послідовного накопичення мутацій.
3. Мітохондріальна ДНК не має інтронів і ефективної ДНК репараційної системи. Це веде до збільшення частоти мутацій мітохондріальної ДНК порівняно з ядерною.
4. Усередині однієї клітини можуть одночасно співіснувати нормальні і мутантні мітохондріальні ДНК (явище гетероплазмії)

*Мітохондріальні захворювання (мітохондропатії)* – одна з найбільших класів дегенеративних хвороб нервово-м'язової системи, що має тяжкий проградієнтний перебіг, викликає виражену інвалідизацію і супроводжується резистентністю до лікування.

### *Класифікація мітохондропатій.*

Мітохондріальні хвороби класифікують за типом мутацій:

1. Місенс – мутантні мітохондріальні хвороби:
  - нейроофтальмопатія Лебера;
  - пігментний ретиніт.

2. Хвороби, які викликані мутаціями в генах транспортної РНК:

- синдром MERRF;
- синдром MELAS;

3. Мітохондріальні хвороби, які викликані делеціями або дуплікаціями мітохондріальної ДНК:

- синдром Кернса-Сейра;
- синдром Пірсона;
- асиметричний птоз;
- дилатаційна кардіоміопатія.

4. Хвороби, які викликані мутаціями, що знижують число копій мітохондріальної ДНК:

- летальна інфантильна дихальна недостатність;
- синдром молочного-кислого ацидозу.

5. Хвороби викликані мутаціями в ядерній ДНК:

- фумарова ацидемія;
- глутарова ацидемія.

*Загальні клінічні риси МТХЗ:*

1. Полісиндромність уражень з частим залученням нервової системи органа зору, серця і соматичних м'язів.

2. Більшість захворювань мають не вроджений характер і починаються в дитячому та молодому віці.

3. Прогресивність перебігу з негативною динамікою і збільшенням симптомів ураження різних органів і систем.

4. Резистентність до традиційних методів лікування.

*Сутність молекулярно-генетичних досліджень при мітохондропатіях.*

Мутації мітохондріальної ДНК визначаються у зразках м'язової тканини методом полімеразної ланцюгової реакції і гібридизації *in situ*. Виявлення виду мітохондріальної мутації з досить високим співвідношенням аномальної і нормальної мітохондріальної ДНК підтверджує діагноз мітохондріального захворювання. Відсутність мутації дає змогу припускати наявність патології, пов'язаної з мутацією ядерної ДНК.

## ЛЕКЦІЯ 9

### ТЕМА. ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ

**Мета:** поглибити знання про форми взаємодії між алельними генами, навчитися самостійно проводити генетичний аналіз закономірностей успадкування ознак організмів, розв'язувати основні типи генетичних задач на взаємодію алельних генів.

#### План:

1. Форми взаємодії між алельними генами:
  - Повне домінування
  - Неповне домінування (проміжне успадкування)
  - Наддомінування
  - Множинний алелізм. Кодомінування.
2. Розв'язування задач на різні форми взаємодії між алельними генами.

#### Література:

1. 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.
2. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.

#### Розв'язування задач на різні форми взаємодії між алельними генами

##### *Задачі на моногібридне схрещування*

1. 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.
2. 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)*

3. При схрещуванні чорного півня з білою куркою усі нащадки мали плямисте забарвлення. У F<sub>2</sub> проходить розщеплення у такому співвідношенні: 25% чорних курчат, 50% – плямистих, 25% – білих. Визначити генотипи батьків та нащадків.
4. 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?

##### *Задачі на дигібридне схрещування*

5. Батько багатопалий (домінантна 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.
6. 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 – домінантні ознаки.



11. *Задача.* 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).

### Кодомінування

**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 АВ0 чи АВО. 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 англійських країнах (США, Велика Британія та інш.) цифру 0 замінили на літеру О – таким чином вимовляють АВО ([ей-бі-о]) [URL: 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)	$i^0 i^0$ $i i$	–	$\alpha, \beta$
II (A)	$I^A I^A$ , $I^A i^0$ $I I, I i$	A	$\beta$
III (B)	$I^B I^B$ , $I^B i^0$ $I I, I i$	B	$\alpha$
IV (AB)	$I^A I^B$ $I I$	A, B	–

**Група крові** – це класифікація крові за наявністю або відсутністю певних успадкованих антигенів на поверхні еритроцитів та частково на лейкоцитах, тромбоцитах і інших клітинах ткани. 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.

### **Резус-фактор**

**Резус-фактор** – це сполука білкової природи, яка міститься на мембранах еритроцитів (відкрили К. Ландштейнер і А. Вінер у 1940 р.).

Успадкування резус-фактора обумовлено трьома парами міцно зчеплених генів (С, D, Е), що імітують моногенне успадкування.

У світі 15% резус-негативних ( $rh^-$ ) та 85% резус позитивних ( $RH^+$ ) людей.

Відомий факт, конфлікту резусів, такий як резус-негативна ( $rh^-$ ) жінка і резус-позитивна ( $RH^+$ ) майбутня дитинка.

Резус-фактор не залежить від приналежності групи крові, не змінюється і не залежить від зовнішніх факторів.

*Отже, група крові як і резус-фактор – формуються під час та дії внутрішньоутробного розвитку і не змінюється. Знання групи крові та резус-фактора є важливим для екстренної допомоги, а саме переливання крові. За умови переливання крові особливе значення має резус-фактор. Так, пацієнту з позитивним резус-фактором можна переливати резус-негативну кров, а у випадку навпаки – НІ В ЯКОМУ РАЗІ НЕ МОЖНА.*

### **Задачі на кодомінування**

12. У хлопчика 0 (I) група крові, у його сестри – АВ (IV). Визначте групи крові та генотипи їхніх батьків.

13. У трьох дітей в родині групи крові А, В, 0. Які групи крові можуть мати батьки?

14. 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?

15. Які групи крові можуть мати діти в родини, якщо й у батька, й у матері – IV група крові?

### **Задачі на успадкування резус-факторної системи.**

16. 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?

17. 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?

18. 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?

19. 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.

А. Запишіть генотипи матері і дитини. Б. Визначте генотип батька.

## ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 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, розв'язувати 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%.

#### *Задачі на неповне домінування (проміжне успадкування)*

5. 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.

6. 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)?

7. 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.

#### *Задачі на дигібридне схрещування*

1. Карі очі – домінантна 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 – домінантні ознаки, а нормальний зір і тонкі губи – рецесивні ознаки.

3. У людини темна емаль зубів і нормальний слух – домінантні 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 – домінантні 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 (домінантна 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 домінантна ознака. У жінки ці вади відсутні, але її мати була глухою. Яка ймовірність народження від їх шлюбу дітей, фенотипно подібних до жінки, якщо члени родоvodu чоловіка по материнській лінії катаракти не мали?

#### **Задачі на кодомінування**

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.

9. Гомозиготна мати має А (II) групу крові, гомозиготний батько – В (III) групу крові. Які групи крові можливі у їхніх дітей?

10. 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 О (I) і АВ (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

#### **Задачі на успадкування резус-факторної системи.**

11. 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?

12. 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?

#### **Задачі на полігібридне схрещування**

13. Короткозорий лівша одружується із жінкою, нормальною за обома ознаками. Відомо, що в подружжя були брати й сестри, які хворіли на фенілкетонурію (нездатність засвоєння амінокислоти фенілаланіну), але самі вони нормальні щодо цієї ознаки. У їхніх родинх перша дитина була нормальною стосовно всіх трьох ознак, друга була короткозорою лівшею, а третя – хворою на фенілкетонурію. Визначте генотипи батьків і всіх трьох дітей, якщо відомо, що *короткозорість* – домінантна ознака, *ліворукість* і *фенілкетонурія* – рецесивні ознаки.

14. Батьки кароокі, резус-позитивні з II групою крові. Вони гетерозиготні за всіма трьома ознаками. Яка ймовірність народження блакитноокої резуснегативної дитини з I групою крові?

## ЛЕКЦІЯ 10

### ТЕМА. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ. КРОСИНГОВЕР

**Мета:** ознайомлення з явищем зчепленого успадкування, хромосомною теорією спадковості, позаядерною спадковістю

#### План:

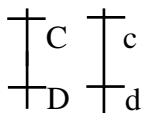
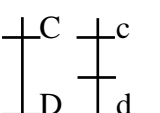
1. Хромосомна теорія спадковості. Головні положення хромосомної теорії спадковості.
2. Явище зчепленого успадкування генів. Групи зчеплення.
3. Кросинговер.
4. Хромосомні карти: цитологічні та генетичні
5. Позаядерна спадковість.

#### Література

1. 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.
2. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.

#### Теоретична підготовка

##### Опорна схема

Дигібридне незалежне успадкування	Успадкування, зчеплене з аутосомами, Успадкування, зчеплене із статтю																																				
<div style="text-align: center;">  </div> <p>Два гена – в різних хромосомах. Підчиняється III закону Менделя.</p> <div style="text-align: center;"> <p>PP <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">CcDd</span> x <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ccdd</span></p> <p>F1 <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">P1</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">Ccdd</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ccDd</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">P2</span></p> <p style="text-align: center;">25%    25%    25%    25%</p> <p style="text-align: center;">Перекombінація</p> </div> <p><b>Решітка Пеннета:</b></p> <table border="1" style="width: 100%; text-align: center; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;"><math>\sigma</math></td> <td style="width: 15%;"><b>AB</b></td> <td style="width: 15%;"><b>Ab</b></td> <td style="width: 15%;"><b>aB</b></td> <td style="width: 15%;"><b>ab</b></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"><math>\rho</math></td> <td style="text-align: center;">гамет и</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td><b>AB</b></td> <td>AABB</td> <td>AABb</td> <td>AaBB</td> <td>AaBb</td> </tr> <tr> <td></td> <td><b>Ab</b></td> <td>AABb</td> <td>Aabb</td> <td>AaBb</td> <td>Aabb</td> </tr> <tr> <td></td> <td><b>aB</b></td> <td>AaBB</td> <td>AaBb</td> <td>aaBB</td> <td>aaBb</td> </tr> <tr> <td></td> <td><b>ab</b></td> <td>AaBb</td> <td>Aabb</td> <td>aaBb</td> <td>aabb</td> </tr> </table> <p><b>9:3:3:1</b>  <b>9 – дом., дом.; 3 – дом., рец.;</b>  <b>3 – рец., дом.; 1 – рец., рец.</b></p>		$\sigma$	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>	$\rho$	гамет и						<b>AB</b>	AABB	AABb	AaBB	AaBb		<b>Ab</b>	AABb	Aabb	AaBb	Aabb		<b>aB</b>	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb		<b>ab</b>	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	<div style="text-align: center;">  </div> <p>Два гена – в одній хромосомі. Підчиняється закону Моргана.</p> <div style="text-align: center;"> <p>PP <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">CcDd</span> x <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ccdd</span></p> <p>F1 <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">P1</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">Ccdd</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">ccDd</span> <span style="border: 1px solid black; padding: 2px 10px;">P2</span></p> <p style="text-align: center;">41,5%    8,5%    8,5%    41,5%</p> <p style="text-align: center;">Перекombінація</p> <p style="text-align: center;">(змінна величина 17 морганід)</p> <p>17 морганід – відстань між локусами. Зчеплення порушується <b>кросинговером</b>. <i>У самців мухи дрозофіли та самок шовкопряда кросинговер не відбувається</i></p> </div>
	$\sigma$	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>																																
$\rho$	гамет и																																				
	<b>AB</b>	AABB	AABb	AaBB	AaBb																																
	<b>Ab</b>	AABb	Aabb	AaBb	Aabb																																
	<b>aB</b>	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb																																
	<b>ab</b>	AaBb	Aabb	aaBb	aabb																																

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.

### ***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  $AB//av$  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: ♀  $AB//av$  x ♂  $av//av$

Гамети ♀  $AB/$ ,  $av/$  — 80%;  $Av/$ ,  $aB/$  — 20%

некрсоверні кросоверні

♂  $av/$  — 100%

F<sub>1</sub>:  $AB//ab$ ,  $av//av$ ,  $Av//av$ ,  $aB//ab$

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:

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

## ЛЕКЦІЯ 11

## ТЕМА. ГЕНЕТИКА СТАТІ. УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК, ЗЧЕПЛЕНИХ ЗІ СТАТТЮ. УСПАДКУВАННЯ, ОБМЕЖЕНЕ ТА КОНТРОЛЬОВАНЕ СТАТТЮ

**Мета:** ознайомлення з механізмом розвитку статі, успадкування ознак, зчеплених зі статтю, обмежених та контрольованих статтю.

**План:**

1. Поняття про стать
2. Розвиток статі: хромосомний механізм визначення статі людини, диференціація статі в процесі онтогенезу – формування чоловічого і жіночого фенотипу.
3. Типи регуляції статі статевими хромосомами: XX-тип (жіноча стать), XY-тип (чоловіча стать); XX-тип (жіноча стать), X0-тип (чоловіча стать); ZW-тип (жіноча стать), ZZ-тип (чоловіча стать); Z0-тип (жіноча стать), ZZ-тип (чоловіча стать).
4. Гермафродитизм.
5. Варіанти механізмів визначення статі в природі:
6. Ознаки, зчеплені зі статтю.
7. Ознаки, обмежені статтю.
8. Ознаки, контрольовані статтю.

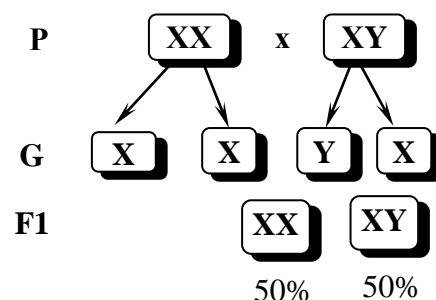
**Література**

1. Генетика : підручник / А. В. Сиволюб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін./ за ред. А. В. Сиволюба. К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 320 с.
2. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.
4. [http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:idiTfppL2EoJ:nbu.gov.ua/j-pdf/Vpbm\\_2019\\_1%25282%2529\\_\\_4.pdf+&cd=5&hl=uk&ct=clnk&gl=ua](http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:idiTfppL2EoJ:nbu.gov.ua/j-pdf/Vpbm_2019_1%25282%2529__4.pdf+&cd=5&hl=uk&ct=clnk&gl=ua)

**Теоретична підготовка**

**Стать** – це сукупність морфологічних, фізіологічних та поведінкових характеристик, які відрізняють жіночий організм від чоловічого. За фізіологічною теорією визначення статі – організм є генетично-бісексуальним. Генотип містить гени обох статей, але їх співвідношення і характер генів у чоловічих і жіночих особин різний. У чоловіків гени чоловічої статі розміщуються не тільки в Y-хромосомі, а також в X-хромосомі та в аутосомах в невеликій кількості.

**Успадкування, зчеплене зі статтю** – особлива форма успадкування ознак, гени яких розташовані в статевих хромосомах. Зі статтю зчеплено близько 120 ознак: Із X-хромосомою: ген дальтонізму; ген гемофілії..., із Y-хромосомою (*голандричні ознаки*): 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).



У диплоїдному наборі хромосом є пара статевих хромосом, за якими чоловіча стаття відрізняється від жіночої.

$23 \text{ пари} = 22 \text{ пари аутомом} + 1 \text{ пара статеві XX (жін.)}$

$23 \text{ пари} = 22 \text{ пари аутомом} + 1 \text{ пара статеві XY (чол.)}$

У статевих хромосомах кросинговер можливий тільки у самок, тому що у самців статеві хромосоми *НЕ гомологічні*, але: у комах може бути відсутньою У-хромосома, значить у самців тільки одна Х-хромосома.

У метеликів, птахів і плазунів самки *гетерогаметні*, а самці *гомогаметні*. У деяких тварин статеві хромосоми одного типу, й одна стаття 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).

Одна Х-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 Х-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 Х-хромосоми, а чоловіки – тільки одну, експресія генів Х-хромосоми відбувається на одному й тому самому рівні в обох статтях.

Жінки також мають гени як жіночої статі, так і в незначній кількості чоловічої статі.

Визначення статі зумовлене статевими гормонами, котрі виділяються не лише ендокринними залозами, а й гормонами зачаткових статевих залоз. Медулларин – гормон чоловічої зачаткової статевої залози. Кортикальний – гормон жіночої зачаткової статевої залози. Контроль рівня гормональної секреції контролюється *балансом генів*. До формування чоловічої статі та до підвищення секреції чоловічих статевих гормонів призводить перевага генів чоловічої статі. До розвитку особини жіночої статі та до підвищення секреції жіночих статевих гормонів призводить перевага жіночих статевих генів. На розвиток інтерсексуальних форм, які називаються *гермафродитами*, впливає зміна активності гормональної секреції однієї статі, або іншої.

*Варіанти механізмів визначення статі в природі:*

– *прогамний* – розвиток особини чоловічої та жіночої статі визначається до запліднення (у дафнії за оптимальних умов у водоймі розвиваються самки, а при низькій температурі – самці);

– *сингамний* – визначення статі відбувається в момент запліднення шляхом комбінації статевих хромосом (у людини при поєднанні двох Х-хромосом формується жіночий організм, а при комбінації Х- та Y-хромосоми – чоловічий);

– *епігамний* – стаття визначається після запліднення під дією факторів зовнішнього середовища (у морського черв'яка *Bonellia viridis*, самка відкладає запліднені яйця у воду, де з них розвиваються личинки. Якщо личинка потрапляє на хоботок самки, то з неї під дією певних ферментів розвивається самка, яка має великі розміри. З личинок, які опускаються на дно водойми, розвиваються дрібних розмірів самці).

В деяких випадках стаття може визначатися від факту запліднення (у бджіл із заплідненої яйцеклітини формуються самки, а з незаплідненої – самці)



**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:*

A – ген нормального зору.

a – 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: ♀  $X^AX^a$  ×  $X^AY$

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

F<sub>1</sub>:  $X^AX^A, X^AY, X^AX^a, X^aY$

$X^AX^A$  – 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: ♀  $X^HX^h$  × ♂  $X^HY$

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

F<sub>1</sub>:  $X^HX^H, X^HY, X^HX^h, X^hY$  – 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  $X^HY$ . 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  $X^HX^h$ .*

**Задача 3.** 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:

$$1. \frac{X^{Ch}}{X^{cH}} ; 2. \frac{X^{ch}}{Y} .$$

## 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 гемізіготний 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. 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.
3. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
4. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2-ге вид. перероб. та доп. К. : Медицина, 2008. 391 с.

#### План семінарського заняття

##### *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?

## Практична частина

*Задача 1.* 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 дигетирозиготної жінки, яка еліптоцитоз і резус-позитивність успадкувала від матері? (еліптоцитоз і позитивний резус-фактор – домінантні ознаки).

*Задача 2.* 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?

*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 (р) зумовлює кольорову сліпоту (протанопію), а рецесивний ген (m) – м'язову дистрофію Дюшена. Гени локалізовані в Х-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 Х-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 Х-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.

## 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 12

### ТЕМА. ГЕНОТИП ЯК ЦІЛІСНА СИСТЕМА

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

#### **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. 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>.

#### **Теоретична підготовка**

##### *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

**Комплементарність (взаємодоповнення)** – взаємодія між алелями двох генів, при якій для формування ознаки необхідна наявність декількох неалельних генів у домінантному стані. Формула розщеплення у F<sub>2</sub> – **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 F<sub>2</sub> **12:3:1**, а саме: 9A B : 3A bb : 3aaB : 1aabb

Формула розщеплення у F<sub>2</sub> 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 F<sub>2</sub> **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 F<sub>2</sub> 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 F<sub>2</sub> 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 **A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>, a<sub>3</sub>a<sub>3</sub>**.

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

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

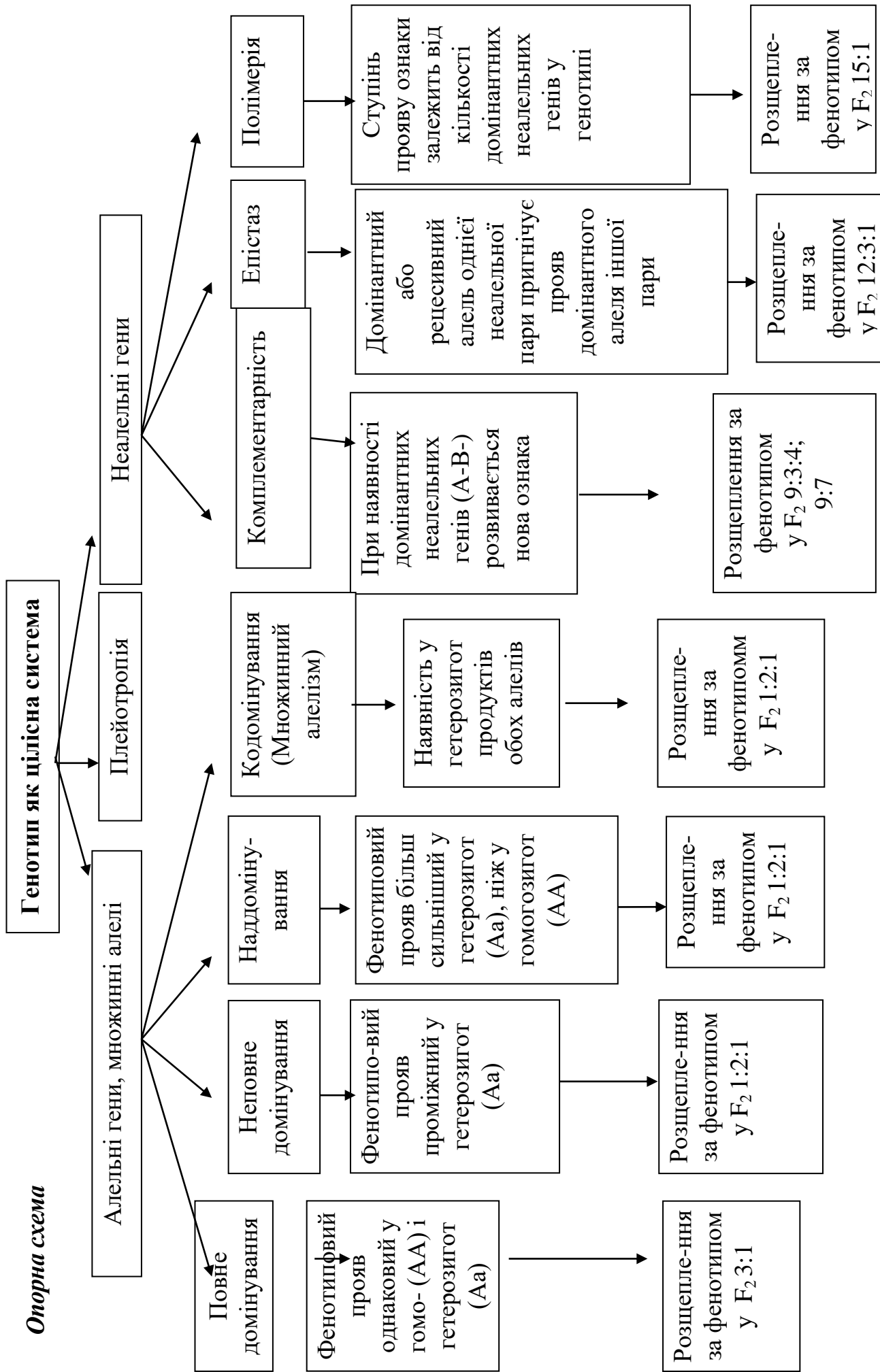
Класичний приклад плейотропії – хвороба людини *фенілкетонурія* (ФКУ), яка може викликати затримку розумового розвитку, випадання волосся та пігментацію шкіри, і може бути викликана мутацією в єдиному гені, що кодує фермент (фенілаланінгідролаза), який перетворює амінокислоту фенілаланін на іншу, тирозин. 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 підвищенням 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**



## СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 5

### ТЕМА. ГЕНОТИП ЯК ЦІЛІСНА СИСТЕМА

**Мета:** розвивати самостійність мислення, уміння аргументувати та висловлювати свою думку, вести коректну дискусію тощо, поглибити знання закономірностей взаємодії неалельних генів, навчитися самостійно проводити генетичний аналіз успадкування ознак організмів, формувати вміння 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:
  - 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. Розв'язування задач**

*Література:*

1. Барна М. М. Біологія. Задачі та розв'язки: навчальний 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. 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 / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
6. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підручник для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.
7. Слюсарев А.О. Жукова. С. В. Біологія: підручник. К.: Вища школа, 1992. 416 с.
8. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навчальний посібник. К.: Вища школа., 1995. 178 с.

## Перебіг семінарського заняття

### I. Теоретична частина

### II. Практична частина.

#### *Задачі на неповне домінування*

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?

#### *Задачі на кодуючі алелі*

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?

#### *Задачі на полімерію*

№ 5. 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?

№ 6. 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  $a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3$  мають зріст 150 см, з генотипом  $A_1 A_1 A_2 A_2 A_3 A_3$  – 180 см. (Кожен домінантний ген додає до росту 5 см). Плем'я 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?

#### *Задачі на комплементарність*

№ 7. 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.

№ 8. 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.

#### *Задачі на епістаз*

№ 9. 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  $F_2$ .

№ 10. 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)  $iiBb$ , 2)  $iibb$ , 3)  $Iibb$ , 4)  $iiBB$ .

## ЛЕКЦІЯ 13

### 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

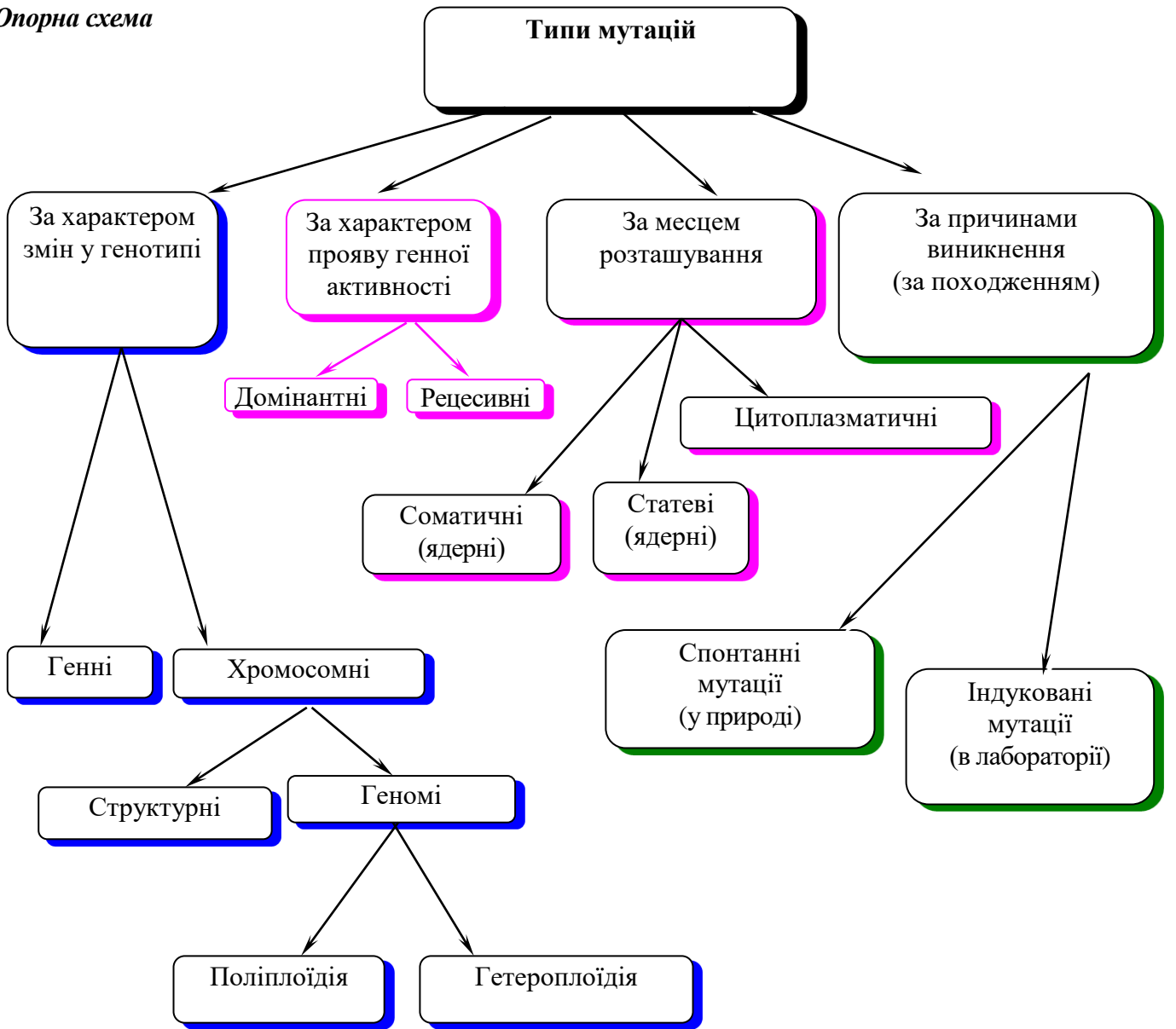
#### План

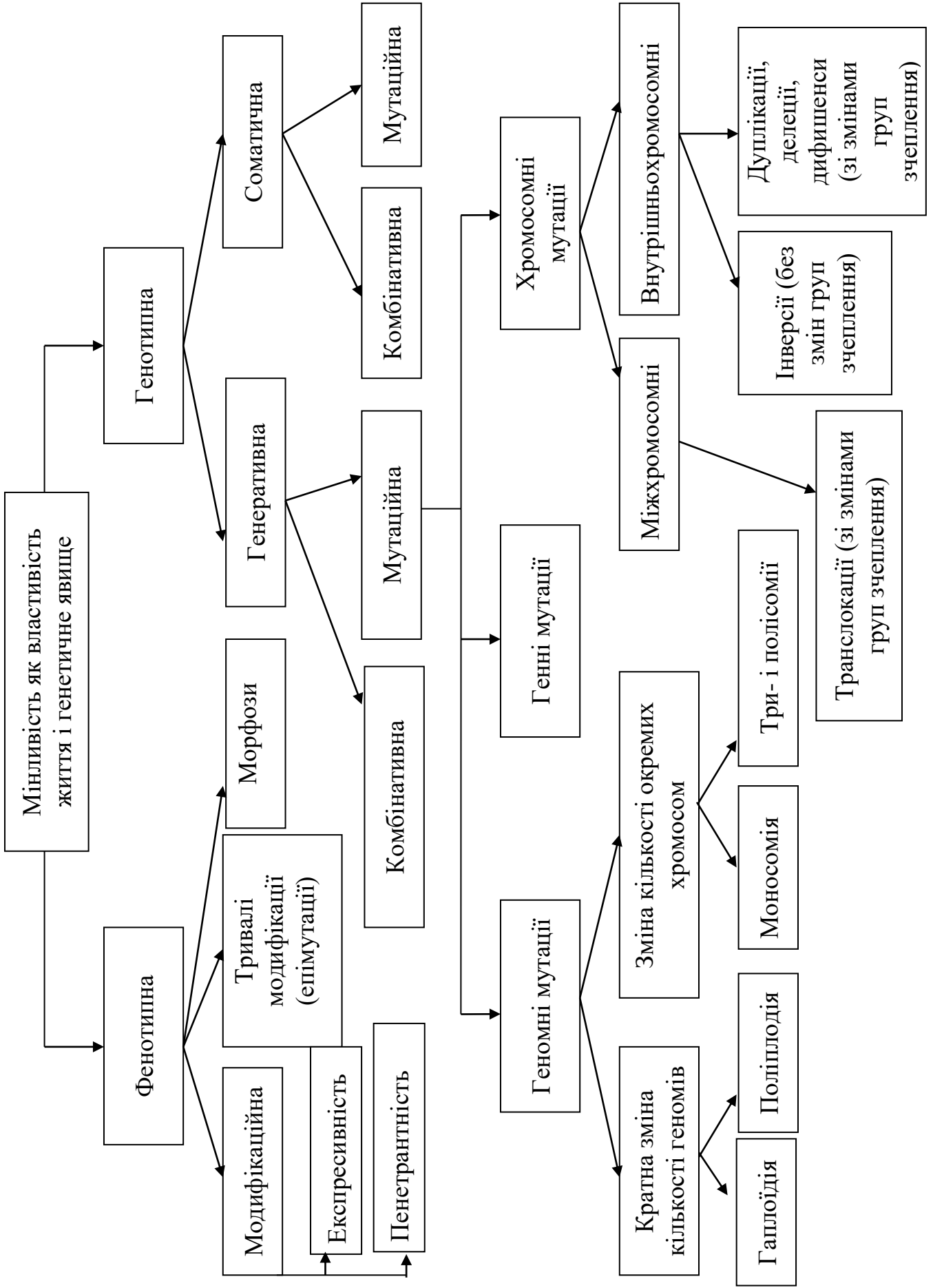
1. Класифікація форм мінливості.
2. Неспадкова мінливість організмів. Поняття про модифікаційну мінливість, норму реакції.
3. Статистичні закономірності модифікаційної мінливості. Варіаційний ряд і варіаційна крива.
4. Спадкова мінливість організмів як основа еволюції. Комбінативна та корелятивна мінливість, 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: підручник для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.
3. Слюсарев А.О., Жукова С. В.. Біологія: підручник. К.: Вища школа, 1992. 416 с.
4. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навч. посібник. К.: Вища школа., 1995. 178 с.

Опорна схема





**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+D.

**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. X 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, X; 23, У; В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, X; С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, 0; D. 46, ХХ – 23, X; 23, X; 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, X; 23, У; В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, X; С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, 0; D. 46, ХХ – 23, X; 23, X. 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 X хромосомою; Е. Моносомія за X 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 № 3 ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

### ЛЕКЦІЯ 14

#### ТЕМА. ЛЮДИНА ЯК ОБ'ЄКТ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ. МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

**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. Ауtosомні 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.

#### **Література:**

1. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. 5-е вид.,стер. К. : Вища школа, 2004. 622 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. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.
4. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Генетика людини з основами психогенетики: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: ун-т ім. Б. Грінченка, 2015. 230 с.
5. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.

## ЛЕКЦІЯ 15

### ТЕМА. МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА.

### ПРОФІЛАКТИКА СПАДКОВИХ І ВРОДЖЕНИХ ПАТОЛОГІЙ

**Мета:** дослідити чинники виникнення аномалій розвитку та спадкових хвороб людини, механізми впливу тератогенних чинників на онтогенез; з'ясувати профілактичні заходи щодо спадкових патологій.

#### План

1. Медична генетика, її предмет і завдання.
2. Спадковість і патологія. Роль спадковості на навколишнього середовища у генезі хвороб.
3. Поняття «спадкові хвороби», причини розвитку та аномалій розвитку організму людини.
4. Поняття про вродженні патології.
5. Поняття про тератогени. Вплив тератогенних чинників на онтогенез. Механізми тератогенезу.
6. Фактори ризику, що ускладнюють перебіг вагітності і народження здорової дитини.
7. Класифікації спадкових хвороб. Моно- та полігенні хвороби: аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні, зчеплені зі статтю. Хромосомні хвороби: пов'язані зі зміною аутосом, пов'язані зі зміною гетеро хромосом. Мультифакторіальні захворювання.
8. Профілактика спадкових захворювань і вроджених патологій.
9. Пренатальна діагностика.

#### Література:

1. 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.
2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.
3. 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.
4. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.

#### *Теоретична підготовка*

*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.

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.

***Критичні періоди постнатального періоду:***

1) новонародженості – перші дні після народження, коли відбувається перебудова всіх процесів життєдіяльності (живлення, дихання, виділення, кровообігу тоо);

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.

## ЛЕКЦІЯ 16

### ТЕМА. СПАДКОВІ ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ТА ПОВЕДІНКИ ЛЮДИНИ

**Мета:** проаналізувати причини виникнення спадкових порушення розвитку та поведінки людини, розглянути класифікацію спадкових порушень розвитку

#### План

1. Вплив спадкових чинників у виникненні інтелектуальних порушень.
2. Генетика розумової відсталості. Епідеміологія. Етіологія.
  - Розумова відсталість при порушення кількості хромосом.
  - Розумова відсталість, викликана хромосомними аберациями.
  - Розумова відсталість при моногенних хворобах.
  - Мультифакторіально обумовлена розумова відсталість.
  - Реабілітація хворих із розумовою відсталістю.
3. Затримка психічного розвитку.
4. Спадкові недорозвинення мовних центрів головного мозку, способи їх визначення. Психолого-педагогічні та медико-соціальні аспекти).
  5. Генетика сенсорних порушень.
  6. 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 шизофренії, РДА (ранній дитячий аутизм).
      - Поєднання мовних та інтелектуальних порушень.
      - Синдроми мовних розладів при спадково обумовлених захворюваннях метаболізму.
  7. Аномалії поведінки: наркоманійна залежність, гомосексуальність, злочинність, самогубство

#### Література:

1. 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.
2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.
3. 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.
4. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 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. Молекулярні (генні) хвороби людини, їх причини. Типи успадкування генних хвороб.

2. Вроджені і спадкові аномалії. Хромосомні хвороби. Фактори, що їх викликають.

3. Пероксисомні хвороби.

4. Мітохондріальні захворювання. Зв'язок захворювань людини з порушенням будови і функцій мітохондрій. Спадкові мітохондріальні хвороби. Порушення біоенергетичних процесів та їхня роль у розвитку захворювань: рак, пошкодження серця за ішемії/реперфузії, цукровий діабет, інсульт і глутаматна токсичність.

5. Генетичні аспекти злоякісного росту клітин.

6. Медико-генетичне консультування, його значення для діагностики і прогнозування спадкових хвороб. Актуальні завдання медичної генетики

7. Токсини і мутагени, що викликають грубі порушення в розвитку ЦНС. Вплив на спадкові структури людини різних груп лікарських препаратів.

#### **Література:**

1. 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.

2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.

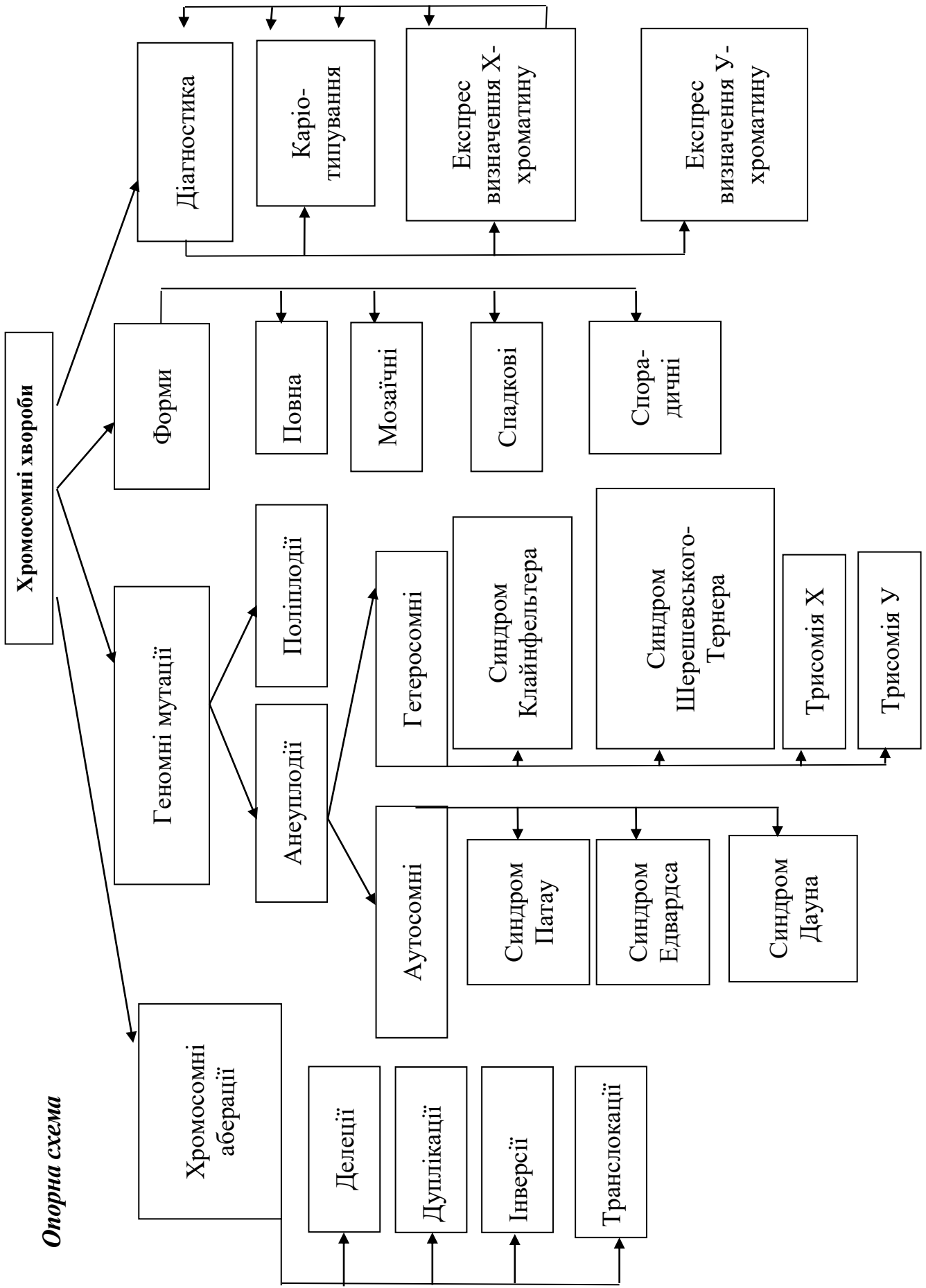
3. Медична біологія / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.

4. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. 188 с.

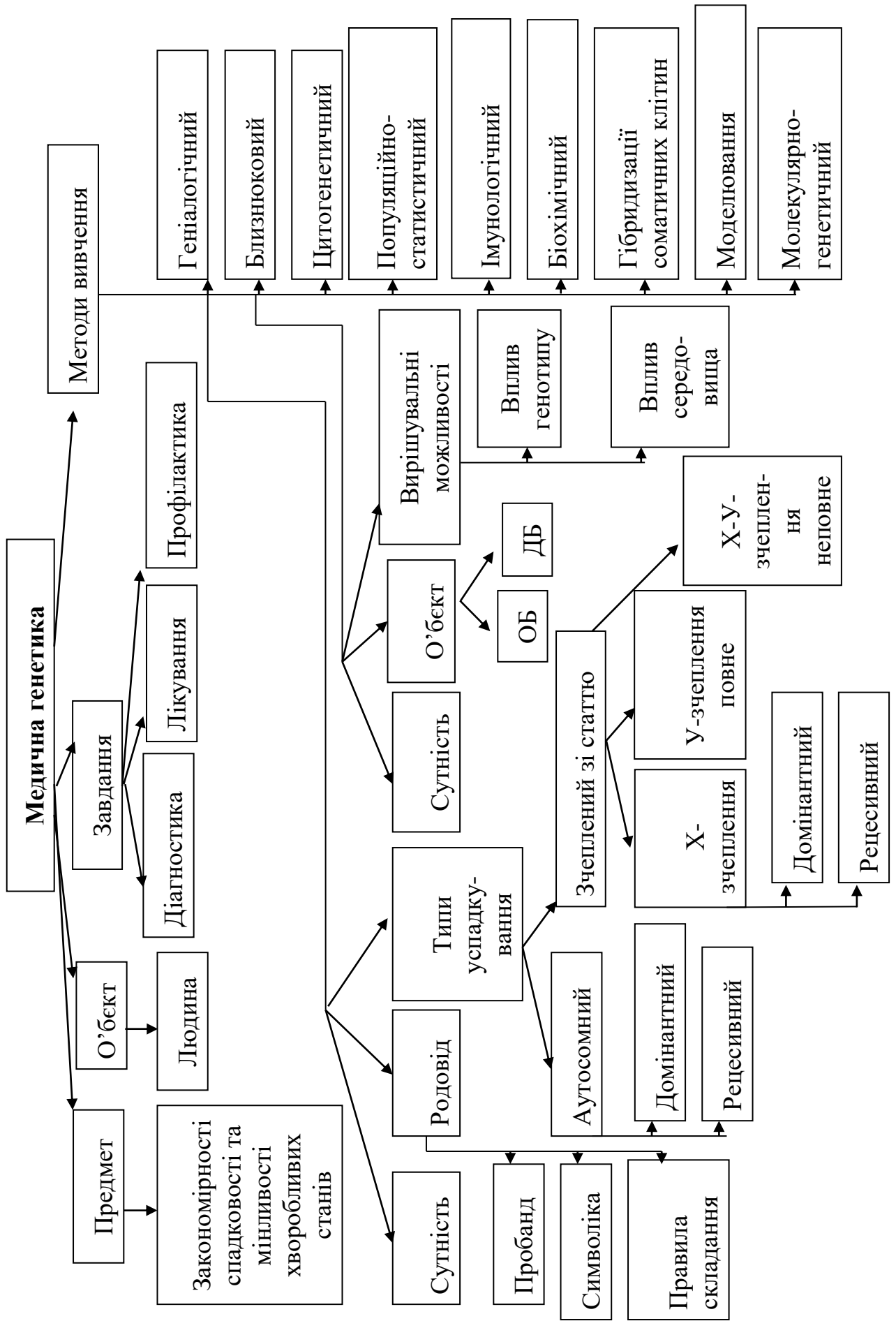
5. Медична генетика: підручник / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.

5. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.

6. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.



Опорна схема



## ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 5

### 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. 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.
2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 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 / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
6. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.
7. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.

### Перебіг заняття

#### **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 хромосом є 47 (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-хромосоною ознака, яка проявляється лише к 17 рокам життя. Одна з форм іхтіозу( лускатість і плямисте потовщення шкіри) успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосоною 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-хромосоною, 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 № 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, ♂ AABV, дочка AaBV;
- 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;  
E. 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  $Rh^- Rh^-$ ;  
E. 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?

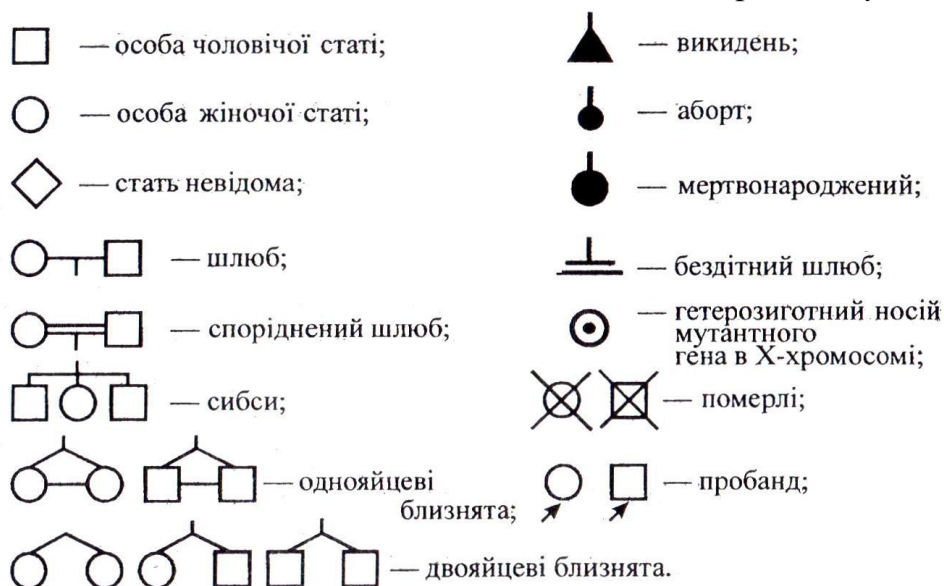
- А. А. 100%; В. 50%; С. 25%; D. 75%; E. 10%.

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.

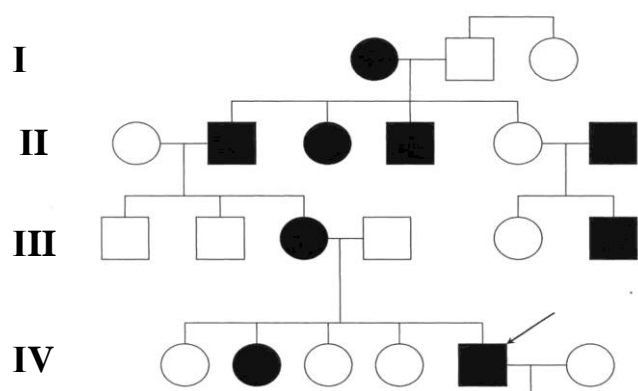
Кожен член родоводу має свій символ і шифр, який складається з двох цифр (римська позначає номер покоління (покоління нумерують зверху вниз, цифру зазвичай ставлять зліва від родоводу), арабська – номер індивіда при нумерації членів одного покоління послідовно зліва направо).

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. D. Зчеплений з X-хромосою домінантний. E. Зчеплений з X-хромосою рецесивний.



## САМОСТІЙНА РОБОТА № 10

### ТЕМА. 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.

#### Література:

1. 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.
2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 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 / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
8. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.
9. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.

#### Теоретична частина

*Питання та завдання для самостійного опрацювання:*

1. Дати визначення поняття «вади розвитку».
2. Проаналізувати різні підходи до класифікації вад розвитку.
3. Проаналізувати причини виникнення вад розвитку.
4. Схарактеризувати методи діагностування вад розвитку.
5. Схарактеризувати методи діагностування вад розвитку.
6. Дати відповіді на запитання:
  - Які вади розвитку людини вам відомі?
  - Які фактори підвищують ризик вад розвитку людини?
  - Як можна діагностувати вади розвитку людини?
  - Які заходи профілактики можуть знизити ризик появи вад розвитку людини?
  - Які технології використовують для коригування вад розвитку людини?
  - Чому корекція вад розвитку людини є важливою для суспільства?
7. Розв'язати задачі на визначення типу мутацій.

### *Теоретична підготовка*

**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**

<b>Порушення</b>	<b>Вада розвитку</b>
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.



**ЛЕКЦІЯ 17**  
**ТЕМА. ГЕНЕТИКА ОСОБИСТОСТІ.**  
**ПОРУШЕННЯ ВИЩОЇ НЕРВОВОЇ ДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ**  
**ТА ЇХ ВПЛИВ НА ОРГАНІЗМ І ФОРМУВАННЯ ОСОБИСТОСТІ.**

**Мета:** встановити генетичні зв'язки між типом ВНД і темпераментом, увагою і пам'яттю, їх вплив на формування особистості людини

**План**

1. Темперамент.
2. Поняття темпераменту.
3. Темперамент у дітей.
4. Темперамент у дорослих.
5. Психофізіологічні особливості людини: сприйняття, увага, пам'ять, Процеси пам'яті.
6. Інтелект.
7. Поняття інтелекту та коефіцієнта розумового розвитку (IQ).
8. Генетичний контроль інтелекту.
9. Генетика обдарованості.
10. Порушення вищої нервової діяльності людини та їх вплив на організм і формування особистості.
11. Неврози, їх класифікація.

**Література**

1. 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.
2. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.
3. 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.
4. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.

## СЕМІНАРСЬКЕ ЗАНЯТТЯ № 7

### 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.

#### Література:

1. Психогенетика: навчальний посібник І. М. Маруненко, О. В. Тимчик, Є. О. Неведомська. К. : КМПУ ім. Бориса Грінченка, 2015. 236 с.
2. 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.
3. 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.

#### План семінарського заняття

##### *Теми для обговорення:*

1. Психогенетика, її предмет і завдання. Значення психогенетики в роботі практичного психолога.
2. Основні етапи розвитку психогенетики.
3. Методи психогенетичних досліджень.
4. Розвиток психогенетики у світовій науці. Психогенетика в проєкті «Геном людини».
5. Сучасні проблеми дослідження й перспективи розвитку психогенетики.
6. *Психофізіологічні дослідження інтелекту.*
  - Психогенетика індивідуальних відмінностей, індивідуальних особливосте 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.
  - Психогенетика сенсорних здібностей.
  - Генетичні, вікові й статеві особливості особистості.
7. *Генетика розумової відсталості.*
  - Форми олігофренії.
  - Синдром Рада.
  - Фенілкетонурія.
  - Гомоцистеїнурія.
  - Галактоземія, фруктозурія і сукрозурія.
  - Гарголізм.
  - Хвороба Дауна.
  - Синдром Шерешевського-Тернера.
  - Синдром Клайнфельтера.
  - Синдром дубль-Ү.
8. *Генетика психічних розладів.*
  - Інбридинг.

- Аутизм. Генетичні моделі успадкованого аутизму.
  - Синдром порушення уваги у поєднанні з гіперактивністю.
  - Епілепсія.
  - Шизофренія.
  - Маніакально-депресивні психози. Генетика органічних уражень
  - Хвороба Альцгеймера.
  - Хвороба Паркінсона.
  - Хвороба Тея-Сакса.
9. *Психогенетика* аномальної та девіантної поведінки.
- Злочинність як генетична основа аномалій поведінки.
  - Генетика алкоголізму, наркоманії, паління.
  - Генетика гомосексуалізму.
10. *Генетика розладів самоконтролю людини.* Гемблінг. Анорексія. Булімія.

**САМОСТІЙНА РОБОТА № 11**  
**ТЕМА. НАПИСАННЯ РЕФЕРАТУ «ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ»**

## ЛЕКЦІЯ 18

### 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. 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.
2. Медична біологія / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.
3. Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. 188 с.
4. Медична генетика: підручник / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
5. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. 2008. С. 142 – 163.
6. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К.: Академія, 2014. 325 с.

#### 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.

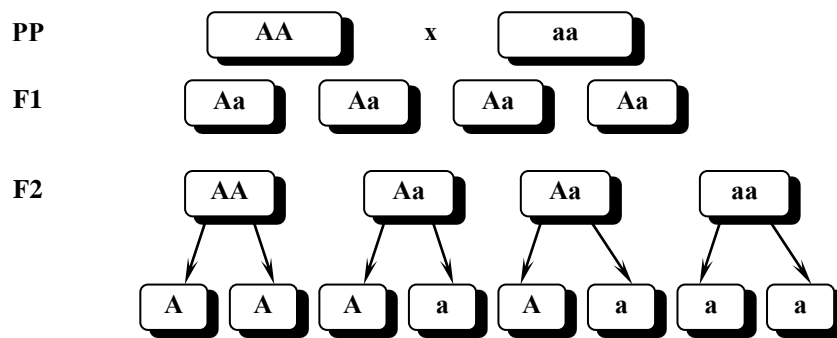
**4. Що є матеріалом для еволюції?** Головне значення як матеріал для відбору має (по Ч. Дарвіну) спадкова мінливість. Первинний матеріал для еволюційного прогресу – мутації.

**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:*

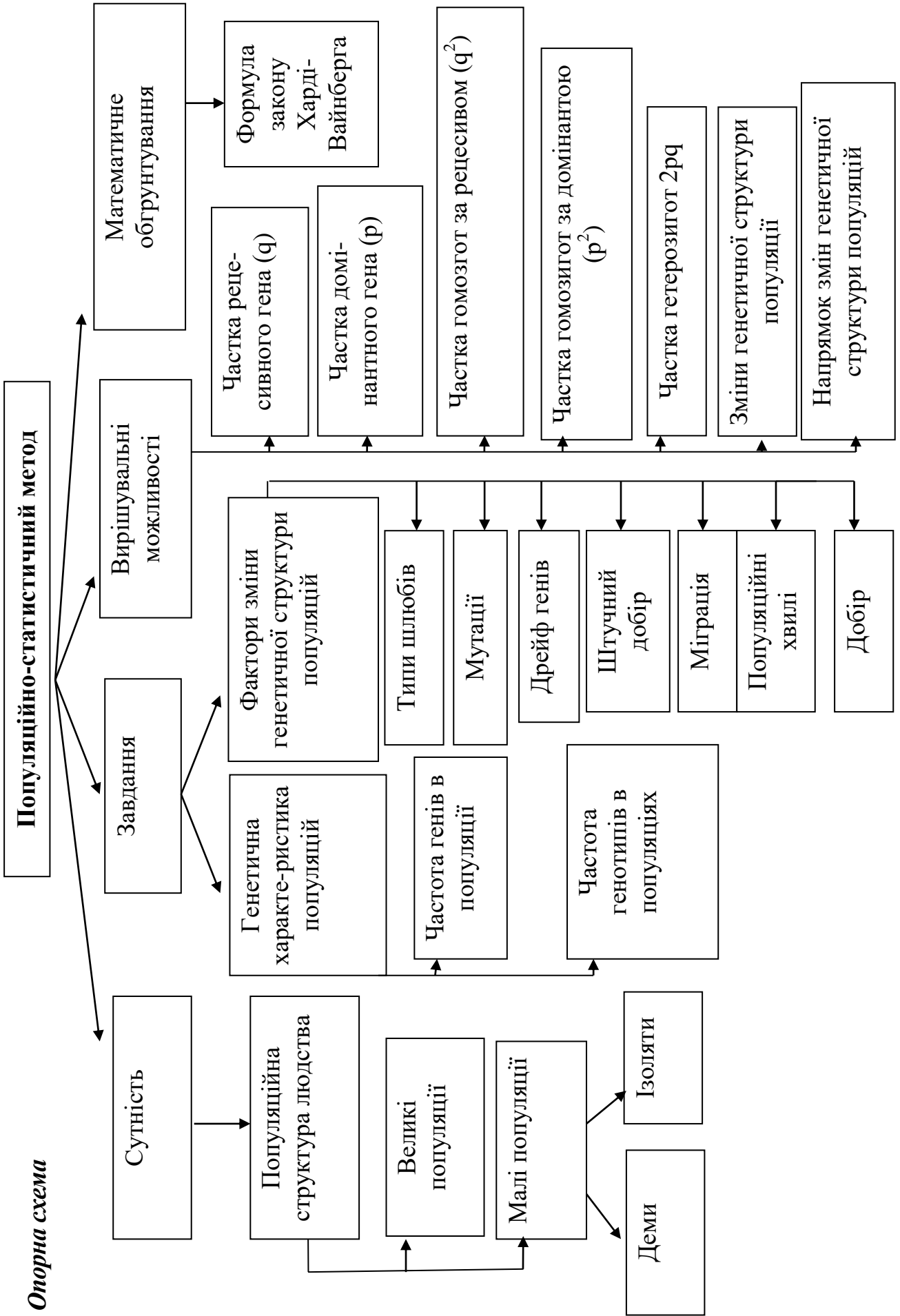
- Популяція має бути досить велика, щоб забезпечити можливість випадкового поєднання генів.
- Повинен бути відсутнім відбір, котрий сприяє або не сприяє певним генам.
- Не повинно виникати нових мутацій.
- Не повинна відбуватися міграція особин з іншими генотипами з сусідніх популяцій виду.

*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 № 12**  
**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 ареалів 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:**

- A. 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 X-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, F<sub>1</sub> aa

B. P: жінка aa, чоловік aa, F<sub>1</sub> Aa

C. P: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>, X<sup>A</sup>Y, F<sub>1</sub> X<sup>a</sup>Y

D. P: X<sup>A</sup>X<sup>A</sup>, X<sup>a</sup>Y, F<sub>1</sub> X<sup>a</sup>Y

E. P: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>, X<sup>a</sup>Y, F<sub>1</sub> X<sup>a</sup>Y

**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. Адрианов В. Л. Збірник задач з генетики: збірник/заг. ред. В. В. Вербицького. Київ, «НЕНЦ», 2017. 95 с.
2. Александров А. А. Психогенетика : учебное пособие/ 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». 3-е изд., испр. и доп. СПб.: Лань, 2009. 320с.
10. Біологія : навч. посіб. : пер. з рос. / ред. В. О. Мотузний. 5-е вид. 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. 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. Кучеров І. С. Фізіологія людини і тварин: навч. посібник. К.: Вища шк., 2011. 327 с.
17. Лановенко О. Г., Чинкіна Т. Б. Генетичні задачі з методикою розв'язання навчально-методичний посібник. Херсон: Айлант. 2005. С. 129 – 139.
18. Лановенко О. Г. Біологія людини: Збірник різнорівневих тестових завдань. Херсон, 2010. 116 с.
19. 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.
20. 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.
21. Людина: навч. посіб. з анатомії та фізіології. 2-ге вид. / за ред. Т. Сміт. Л.: БаК, 2002. 240 с.
22. Майдіков Ю. Л., Корсун С. І. Нервова система і психічна діяльність людини: Навч. посіб. К., Магістр-XXI сторіччя, 2007. 280с.

23. Маруненко І. М., Неведомська Є. О. **Основи біології та генетики: навч.-метод. посіб. з питань проведення практичних і самостійних робіт [для студ. небіол. спец. вищ. навч. закл.]. 10-те вид., перероб. і доп. К. : Київськ. ун-т імені Бориса Грінченка, 2014. 68 с.**
24. 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. : Київський ун-т імені Бориса Грінченка, 2014. 57 с.**
25. Маруненко І. М., Тимчик О. В., Неведомська Є. О. **Психогенетика: навчальний посібник. 2015. 302 с.**
26. 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.**
27. Маруненко І. М., Тимчик О. В. **Медико-соціальні основи здоров'я: навчальний посібник для студ. вищ. навч. закл. К.: Київський університет імені Бориса Грінченка, 2013. 316 с.**
28. 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.**
29. **Марценюк І. М. Генетика : робочий зошит до виконання практичних робіт для здобувачів вищої освіти ступеня «бакалавр». Миколаїв : МНАУ, 2017. 56 с.**
30. **Медична біологія / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Мажори. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.**
31. **Медична генетика. Н. А. Кулікова, Л. Є. Ковальчук. Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. 188 с.**
32. **Ніколайчук, В. І. Збірник задач з генетики : навч. посіб. з дисципліни «Генетика»/ В. І. Ніколайчук, Б. Б. Надь. Ужгород: Патент, 2001. 177 с.**
33. **Очкуренко О. М., Федотов О. В. Анатомія людини з основами гістології і ембріології. К.: Вища школа, 2014. 255с.**
34. **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.**
35. **Піскун Р. П., Полеся 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.**
36. **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.**
37. **Проценко М. Ю. Генетика. К. : Вища школа, 1994. С. 13 – 34.**
38. **Психогенетика: навчальний посібник І. М. Маруненко, О. В. Тимчик, Є. О. Неведомська. К. : КМПУ ім. Бориса Грінченка, 2015. 236 с.**
39. **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.**
40. **Сидоренко П. І. та ін. Анатомія та фізіологія людини: підручник. 2-ге вид. К.: Медицина, 2009. 248 с.**
41. **Сидорович М. М. Основи молекулярної біології клітки: методические рекомендации. Херсон. 1996. 35 с.**

42. Слюсарев А. А. , Жукова С. В. Биология. К.: Наук. думка, 1987. 415 с.
43. Старушенко Л. І. Анатомія та фізіологія людини: підручник. К.: Здоров'я, 2003. 336 с.
44. Тимчик О. В., Маруненко І. М. Збірник задач з генетики людини: навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ, 2016. 99 с.
45. Ткачук З. Ю. Основи загальної генетики: навчальний посібник. К.: Вища школа., 1995. 178 с.
46. Фізіологія з основами анатомії людини / за ред. Л. М. Малоштан. Х.: НФаУ: Золоті сторінки, 2003. 432 с.
47. Фізіологія людини і тварин: підручник для студ. біол. спец. вищ. навч. закл./ Г. М. Чайченко, В. О. Цибенко, В. Д. Сокур. К.: Вища шк, 2003. 463 с.
48. Юсипіва Т. І. Курс лекцій із дисципліни «Основи біології та генетики людини». Д.: РВВ ДНУ, 2011. 88 с.

### ***Інформаційні ресурси***

1. [http://fondknig.com/2009/06/04/lekcii\\_po\\_anatomii\\_i\\_fiziologii\\_s\\_osnovami\\_patologii\\_a\\_uodiokniga.html](http://fondknig.com/2009/06/04/lekcii_po_anatomii_i_fiziologii_s_osnovami_patologii_a_uodiokniga.html)
2. <http://human-physiology.ru/>
3. [http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:idiTfppL2EoJ:nbu.gov.ua/j-pdf/Vpbm\\_2019\\_1%25282%2529\\_\\_4.pdf+%&cd=5&hl=uk&ct=clnk&gl=ua](http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:idiTfppL2EoJ:nbu.gov.ua/j-pdf/Vpbm_2019_1%25282%2529__4.pdf+%&cd=5&hl=uk&ct=clnk&gl=ua)
4. <http://www.bibliotekar.ru/447/>
5. <http://www.biology.org.ua>
6. <http://www.onu.edu.ua/>
7. [https://tdmuv.com/kafedra/internal/pediatrics/lectures\\_stud/uk/med/lik/ptn](https://tdmuv.com/kafedra/internal/pediatrics/lectures_stud/uk/med/lik/ptn)
8. <https://uk.wikipedia.org/wiki/Вікіпедія>
9. <https://works.doklad.ru/view/EDg-ATXe50s.html>

## ДОДАТКИ

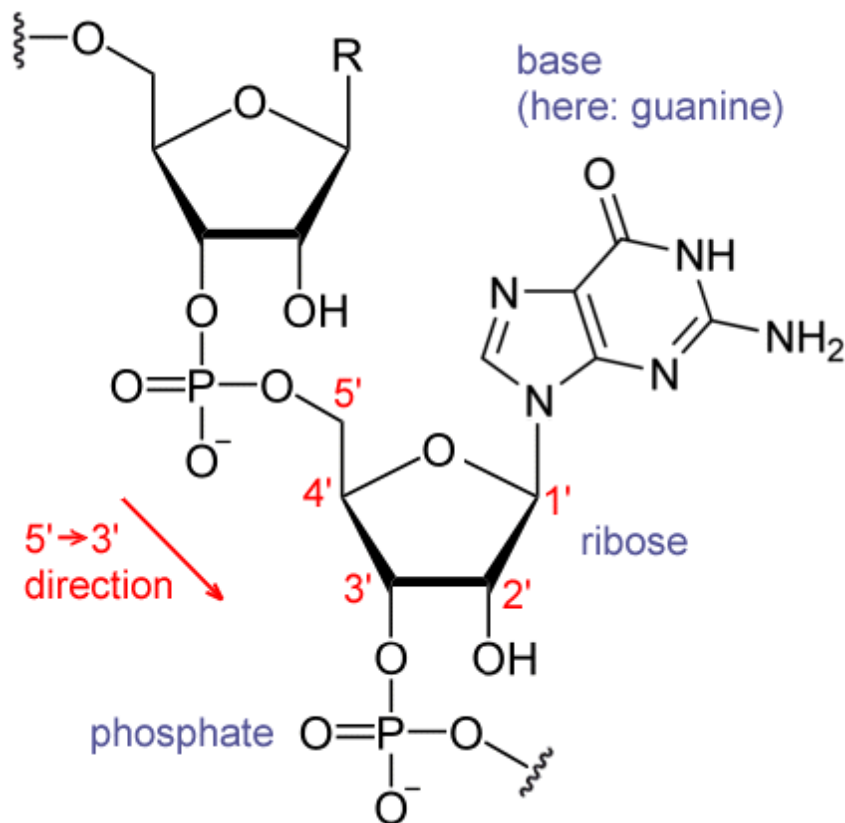
## Додаток А

## Ознаки і детермінуючі їх гени:

Домінантні	Рецесивні
<b>Нормальні</b>	
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
<b>Патологічні</b>	
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.