

**Міністерство охорони здоров'я України**  
**Запорізький державний медичний університет**  
**Кафедра медичної біології, паразитології та генетики**

*електронне видання*

**Приходько О.Б., Ємець Т.І., Стеблюк М.В., Павліченко В.І.,  
Попович А.П., Малєєва Г.Ю. Гавриленко К.В., Андрєєва О.О.**

**МОЛЕКУЛЯРНО-КЛІТИННИЙ ТА ОРГАНІЗМОВИЙ РІВНІ  
ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ**

*для студентів I курсу медичних факультетів  
спеціальності: "лікувальна справа"*

Запоріжжя 2017 р

Навчально-методичний посібник для аудиторної та позааудиторної роботи студентів I курсу медичного факультету, спеціальність "лікувальна справа" та "педіатрія", з медичної біології склали:

Приходько Олександр Борисович	зав. каф., доктор біологічних наук
Ємець Тетяна Іванівна	доцент, кандидат фарм. наук
Павліченко Віктор Іванович	доцент, кандидат біологічних наук
Попович Аліса Петрівна	доцент, кандидат біологічних наук
Малєєва Ганна Юріївна	асистент
Гавриленко Ксенія Вячеславна.	асистент
Андрєєва Олександра Олександрівна	асистент

#### **Рецензенти:**

Завідувач кафедри біологічної хімії та лабораторної діагностики  
Запорізького державного медичного університету, доктор хімічних наук,  
професор Александрова К.В.

Професор кафедри патологічної фізіології Запорізького державного  
медичного університету, доктор медичних наук Абрамов А.В.

## ЗМІСТ

Передмова .....	5
План практичних занять модуля 1 «Молекулярно–клітинний та організмний рівні організації життя» .....	6
Правила оформлення протоколів практичних занять .....	8
<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1 МОЛЕКУЛЯРНО – КЛІТИННИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ</b> .....	9
<b>ЗАНЯТТЯ №1</b> Оптичні системи в біологічних дослідженнях.....	9
<b>ЗАНЯТТЯ № 2</b> Морфологія клітин про- та еукаріот. ....	14
<b>ЗАНЯТТЯ № 3</b> Клітинні мембрани. транспорт речовин через плазмолему. ....	26
<b>ЗАНЯТТЯ № 4</b> Молекулярні основи спадковості. характеристика нуклеїнових кислот. ....	35
<b>ЗАНЯТТЯ № 5</b> Організація потоку інформації в клітині. регуляція експресії генів.....	48
<b>ЗАНЯТТЯ № 6</b> Морфологія хромосом. каріотип людини. життєвий цикл клітини. мітоз .....	56
<b>ЗАНЯТТЯ № 7</b> Розмноження – універсальна властивість живого. ....	67
<b>ЗАНЯТТЯ № 8</b> Біологічні особливості репродукції людини. гаметогенез .....	75
<b>ЗАНЯТТЯ № 9</b> Контроль засвоєння змістового модуля 1 „молекулярно-клітинний рівень організації життя ” .....	82
<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2 ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ ТА МІНЛИВОСТІ</b> .....	83
<b>ЗАНЯТТЯ № 10</b> Закономірності успадкування генів. закони Менделя .	83
<b>ЗАНЯТТЯ № 11</b> Взаємодія генів. множинний алелізм.....	93
<b>ЗАНЯТТЯ №12</b> Генетика статі. успадкування зчеплене зі статтю. розв'язування задач .....	104
<b>ЗАНЯТТЯ №13</b> Хромосомна теорія спадковості .....	112



ЗАНЯТТЯ № 14 Мінливість у людини як властивість життя і генетичне явище .....	121
<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3 МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ СПАДКОВОСТІ ЛЮДИНИ. СПАДКОВІ ХВОРОБИ .....</b>	<b>132</b>
ЗАНЯТТЯ № 15 Основи генетики людини. Методи генетики людини: генеалогічний, близнюковий .....	132
ЗАНЯТТЯ № 16 Молекулярні хвороби. біохімічний метод і ДНК-діагностика.....	143
ЗАНЯТТЯ № 17 Основи генетики людини. Методи генетики людини: цитогенетичний та популяційно-статистичний. Медико-генетичне консультування.....	154
ЗАНЯТТЯ № 18 Практичні навички змістових модулів 2 і 3. ....	168
ЗАНЯТТЯ № 19 Контроль засвоєння модуля 1 „МОЛЕКУЛЯРНО-КЛІТИННИЙ ТА ОРГАНІЗМОВИЙ РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ” ..	168

## Передмова

Навчально-методичний посібник "Молекулярно-клітинний та організмний рівні організації" підготовлено колективом викладачів кафедри медичної біології, паразитології та генетики Запорізького медичного університету, яка тривалий час займається викладанням біології студентам медичного факультету.

Навчально-методичний посібник складено відповідно до типової програми навчальної дисципліни «Медична біологія» і навчального плану підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня «спеціаліст» кваліфікації «лікар» для спеціальностей «Лікувальна справа», «Педіатрія».

У посібнику автори намагалися сконцентрувати весь комплекс теоретичних знань з предмету, які б стали підґрунтям студентам-медикам при вивченні гістології, цитології та ембріології, біологічної та біоорганічної хімії, мікробіології, фізіології, патофізіології, та інших дисциплін, а також засвоєнні практичних навичок з молекулярної біології, цитології та генетики.

Посібник включає методичні розробки 18-ти практичних занять, підсумкового контролю змістовного модуля 1, практичних навичок і модуля. У кожній темі заняття вказується її актуальність та доцільність вивчення, звертається особлива увага на формування у студентів навичок і вмінь при засвоєнні матеріалу теми.

**План**  
**практичних занять модуля 1**  
**«Молекулярно–клітинний та організмний рівні організації**  
**життя»**

<i>№</i> <i>з/п</i>	<i>ТЕМА</i>	<i>Кількість</i> <i>годин</i>
	<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1</b> <b>Молекулярно – клітинний рівень</b> <b>організації життя</b>	18
1.	Оптичні системи в біологічних дослідженнях	2
2.	Морфологія клітин про- та еукаріот	2
3.	Клітинні мембрани. Транспорт речовин через плазмолему	2
4.	Молекулярні основи спадковості. Характеристика нуклеїнових кислот. Будова генів	2
5.	Організація потоку інформації в клітині. Регуляція експресії генів	2
6.	Морфологія хромосом. Каріотип людини. Життєвий цикл клітини. Мітоз	2
7.	Розмноження – універсальна властивість живого	2
8.	Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез	2
9.	<b>Підсумковий контроль змістовного модуля 1</b>	2



	<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2</b> <b>Закономірності спадковості та мінливості</b>	10
10.	Закономірності успадкування генів. Закони Менделя	2
11.	Взаємодія генів. Множинний алелізм	2
12.	Генетика статі. Успадкування зчеплене зі статтю. Розв'язування задач	2
13.	Хромосомна теорія спадковості	2
14.	Мінливість у людини як властивість життя і генетичне явище	2
	<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3</b> <b>Методи вивчення спадковості людини.</b> <b>Спадкові хвороби</b>	10
15.	Основи генетики людини. Методи генетики людини: генеалогічний, близнюковий	2
16.	Молекулярні хвороби. Біохімічний метод і ДНК- діагностика	2
17.	Хромосомні хвороби. Цитогенетичний метод їх діагностики. Популяційно-статистичний метод	2
18.	Практичні навички змістових модулів 2 і 3	2
19.	<b>Підсумковий контроль модуля 1</b>	2

## **Правила оформлення протоколів практичних занять**

- *Всі малюнки та схеми треба робити олівцем*
- *При малюванні об'єкта дослідження треба дотримувати його форму, колір, співвідношення розмірів його частин*
- *Позначення на малюнках, які вказані у роботі, потрібно робити цифрами, а потім розшифровувати їх*
- *Заповнювати таблиці, робити підписи під малюнками і схемами треба ручкою*
- *Наприкінці заняття протоколи підписуються викладачем*
- *Заняття зараховується у тому разі, якщо протокол оформлений своєчасно та за **ВСІМА ПРАВИЛАМИ!***



# ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1

## МОЛЕКУЛЯРНО – КЛІТИННИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ

### ЖИТТЯ

#### ЗАНЯТТЯ №1

##### Оптичні системи в біологічних дослідженнях

- 1. Актуальність теми.** Мікроскопічна техніка широко використовується для вивчення різних біологічних об'єктів, які становлять інтерес для медицини, зокрема в лабораторній діагностиці.
- 2. Мета заняття.** Навчитися користуватися мікроскопом при вивченні мікроскопічних об'єктів, виготовляти тимчасові препарати.
- 3. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

#### Робота №1. Вивчення будови мікроскопа і роботи з ним.

*Прочитайте та запам'ятайте!*

#### Основні системи мікроскопа та їх призначення

Системи	Що входить	Призначення
<b>Механічна система</b>	штатив – предметний столік – тубус – револьвер – макрогвинт – мікрогвинт – гвинт	опора для мікроскопу  для розміщення препарату для розташування окуляру місце розташування об'єктивів орієнтовне наведення на фокус точне наведення на фокус

	конденсора –	регулювання освітлення
<b>Оптична система</b>	окуляри об'єктиви	збільшення об'єкту збільшення об'єкту
<b>Освітлювальна система</b>	дзеркало конденсор діафрагма	спрямування світлових променів концентрування світлових променів регулювання ширини пучка світлових променів

### Правила користування мікроскопом.

1. Встановити мікроскоп до лівого плеча з тим, щоб правою рукою робити малюнки у зошиті для протоколів. Центруйте об'єктив малого збільшення шляхом оберту револьверу доки не почуєте клацання.
2. Дивлячись в окуляр лівим оком (праве відкрите), повертайте дзеркало у напрямку променів світла до максимально яскравого та рівномірного освітлення поля зору.
3. Покладіть препарат на предметний столик мікроскопа накривним склом наверх. Об'єкт, який ви будете розглядати, мусить знаходитись точно під об'єктивом малого збільшення.
4. Дивлячись збоку на препарат, опустіть тубус за допомогою макрогвинта так, щоби відстань між фронтальною лінзою об'єктиву та накривним склом препарата була близько 0,5 см. Потім, дивлячись в окуляр, за допомогою макрогвинта підніміть тубус до появи чіткого зображення. Встановіть оптимальне освітлення за допомогою конденсора. Для переведення на велике збільшення, об'єкт, що вивчається встановіть у центр поля бачення. Дивлячись збоку на препарат, обертом револьвера встановіть об'єктив великого збільшення. Для точного фокусування повертайте мікрогвинт **не більше, ніж на півоберта**. Якщо об'єктив спирається на накривне скло, підніміть тубус за допомогою макрогвинта так, щоби відстань між фронтальною лінзою об'єктива та препаратом була менше 1 мм. Дивлячись в окуляр, повільно підіймайте тубус до появи зображення.



*Щоб не зіпсувати препарат, опускаючи тубус, слідкуйте за відстанню між фронтальною лінзою та накривним склом.*

5. Закінчивши роботу, переведіть мікроскоп на мале збільшення, зніміть препарат, а потім – у неробочий стан.

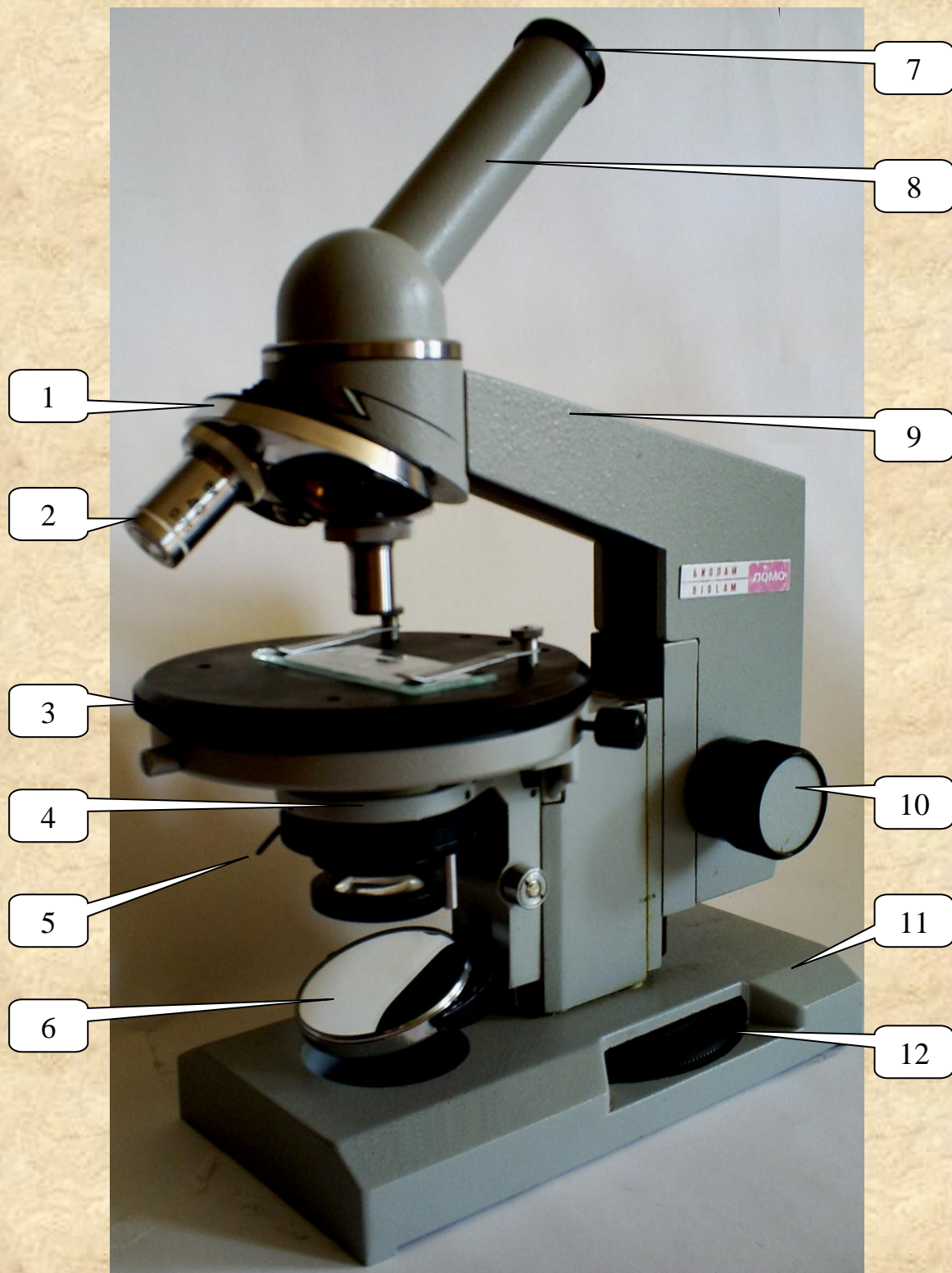


Рис. № 1. Світловий мікроскоп



Для закріплення знань будови мікроскопа та правил роботи з ним, студенти виконують наступне:

На рисунку цифрами позначені частини мікроскопа. Запишіть назви цих частин.

1. \_\_\_\_\_  
—
2. \_\_\_\_\_  
—
3. \_\_\_\_\_  
—
4. \_\_\_\_\_  
—
5. \_\_\_\_\_  
—
6. \_\_\_\_\_  
—
7. \_\_\_\_\_  
—
8. \_\_\_\_\_  
—
9. \_\_\_\_\_  
—
10. \_\_\_\_\_  
—
11. \_\_\_\_\_  
—
12. \_\_\_\_\_  
—

## **Робота №2. Виготовлення тимчасових препаратів**

### ***А) Перехрест волоконцець шерсті.***

Піпеткою наберіть води зі склянки і капніть у центр предметного скла. Візьміть декілька волоконцець шерсті і покладіть їх у краплю води. Потім візьміть за бічні грані накривне скло і покладіть його на волоконця шерсті. Покладіть виготовлений препарат на предметний столик мікроскопу і роздивіться об'єкт на малому та великому збільшенні. Зарисуйте перехрест волоконцець шерсті.

### ***В) Клітини плівки цибулі.***

Зніміть пінцетом тонку плівку зі шматочка цибулини і покладіть її на предметне скло. Додайте краплю розчину Люголя і накрийте накривним склом. Роздивіться препарат на малому і великому збільшенні. Зарисуйте 2-3 клітини. На малюнку позначте ядро, оболонку, цитоплазму, вакуолі.

Дата

і

підпис

викладача \_\_\_\_\_

## **4. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Мікроскопи.
2. Матеріали для виготовлення тимчасових препаратів.

## ЗАНЯТТЯ № 2

### Морфологія клітин про- та еукаріот.

**2. Актуальність теми.** Знання будови, функцій клітин є фундаментом для вивчення подалі клінічних і медико-біологічних дисциплін (анатомії, мікробіології, фізіології). Лікар в практичній діяльності широко використовує ці знання.

**3. Мета заняття.** Вивчити будову клітини як елементарної одиниці життя; уяснити взаємозв'язок будови і функції органів.

**4. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### 4.1. Теоретичні питання до заняття

1. Будова мікроскопу і робота з ним.
2. Характеристика основних рівнів організації життя.
3. Основні етапи розвитку клітинної теорії і її сучасні положення.
4. Прокаріотичні організми. Особливості будови.
5. Еукаріотичні організми. Структура і функція компонентів еукаріотичної клітини.

#### *Рівні організації живого.*

Завдяки розвитку біологічних наук у ХХ ст. з'явилося вчення про рівні організації органічного світу, які характеризують одну із основних властивостей живого – упорядкованість. Рівень організації живого – це відносно однорідний біологічний комплекс, об'єднаний просторовими та часовими параметрами. Кожний рівень характеризується елементарною структурною одиницею та елементарним біологічним явищем.

Виділяють наступні рівні організації біологічних систем:

**1. Молекулярно-генетичний** – найнижчий рівень організації живого. Елементарна одиниця цього рівня – ген. Саме на цьому рівні здійснюється передача спадкової інформації за рахунок редуплікації ДНК (виняток становлять лише РНК-вмісні віруси). Порушення редуплікації ДНК



призводять до змін спадкової інформації (мутацій), що забезпечує еволюційні процеси. Крім нуклеїнових кислот, важливими органічними сполуками живої матерії також є молекули білків, вуглеводів та ліпідів. У всіх організмів біологічна енергія запасається у молекулах аденозинфосфорних кислот (АТФ, АДФ, АМФ).

**2. Субклітинний.** Певні молекули утворюють сталі за будовою та функціями компоненти клітини: ядра, мембрани, органоїди. Продуктом життєдіяльності клітин є включення: крапельки жиру, гранули крохмалю, глікогену, білка та інше.

**3. Клітинний.** Більшість організмів нашої планети мають клітинну структуру. Клітина – це єдина елементарна система, в якій проявляються основні закономірності живого (самооновлення, самовідтворення, саморегуляція). Це одиниця будови, функції, розмноження, розвитку та патології організму. Розрізняють прокаріотичні та еукаріотичні клітини.

**4. Тканинний.** З появою багатоклітинних тварин та рослин виник тканинний рівень. **Тканина** – це сукупність клітин однакових за походженням, будовою та функціями. У багатоклітинних організмів тварин органи утворені 4 типами тканин, а в багатоклітинних рослин – 5 типами.

**5. Організмівий.** Елементарна одиниця цього рівня – організм, елементарне явище – процес онтогенезу, коли відбувається реалізація генотипу у фенотип. Це найбільш різноманітний рівень.

**6. Популяційно-видовий.** Елементарною одиницею цього рівня є популяція – сукупність особин одного виду, яка відносно ізольована. У популяції відбувається процес мікроеволюції (утворення нових видів на основі природного добору). Таким чином, популяція – одиниця еволюції.

**7. Біосферно-біогеоценотичний** – це найвищий рівень організації живої природи. Елементарна структура – біогеоценоз. Елементарне явище – кругообіг речовин, енергії та інформації, обумовлений життєдіяльністю організмів. Весь комплекс біогеоценозів утворює живу оболонку Землі –

біосферу. Таким чином, ієрархічна структура є ознакою високої упорядкованості біологічних систем.

Будову та життєдіяльність клітини вивчає наука цитологія. Народження та розвиток цієї науки пов'язані з винаходом мікроскопу. У 1665 році англійський дослідник Роберт Гук вивчив зріз пробки під мікроскопом. Він відкрив клітинну будову рослинних тканин. **Роберт Гук** запропонував термін «клітина» (лат. cellula), але він бачив під мікроскопом не живі клітини, а оболонки мертвих клітин. Голландець **Антоні ван Левенгук** відкрив та описав одноклітинних тварин, бактерії, еритроцити і сперматозоїди хребетних тварин. У 1839 році німецький зоолог **Теодор Шванн** та німецький ботанік **Маттіас Шлейден** сформулювали основні положення клітинної теорії:

- всі організми складаються з клітин;
- клітини тварин і рослин подібні за будовою;
- ріст, розвиток та диференціювання клітин забезпечують розвиток багатоклітинного організму.

Німецький вчений **Рудольф Вірхов** у 1858 році видав книгу «Целюлярна патологія», яка забезпечила подальший розвиток клітинної теорії. Він стверджував, що:

- 1) нові клітини утворюються з материнської клітини шляхом поділу;
- 2) поза клітинами нема життя.

Подальші біологічні дослідження підтвердили справедливість цих положень, але ця книга має значення і для розвитку медицини. Вірхов пояснював, що всі патологічні зміни організму є наслідками змін у будові клітин. Таким чином, він започаткував нову науку патологію – основу теоретичної та клінічної медицини.

#### ***Сучасні положення клітинної теорії:***

- 1) клітина – елементарна одиниця будови та розвитку всіх живих організмів;
- 2) клітини всіх організмів подібні за хімічним складом та основними



процесами життєдіяльності;

3) кожна нова клітина утворюється з материнської клітини шляхом поділу;

4) у багатоклітинних організмів клітини спеціалізуються і утворюють тканини;

5) з тканин утворюються органи. Органи зв'язані між собою і підпорядковуються нервовій, гуморальній та імунній регуляції.

Організми поділяють на *прокаріоти* та *еукаріоти*.

Клітини *прокаріот* мають просту будову. Вони не мають типового ядра та мембранних органоїдів. Зверху клітина вкрита клітинною стінкою. Під нею знаходиться плазматична мембрана. В цитоплазмі прокаріот знаходяться рибосоми, включення, один чи декілька нуклеоїдів. Нуклеоїд – це кільцева молекула ДНК. Вона прикріплюється до внутрішньої поверхні плазматичної мембрани, чим забезпечується її поділ між дочірніми клітинами під час безстатевого розмноження. ДНК – спадковий матеріал клітини.

Прокаріоти – це *бактерії* та *ціанобактерії*. Це одноклітинні та колоніальні організми. Вони живуть у воді, ґрунті, в організмах рослин, тварин, людини.

Бактерії мають різну форму клітин: кулясту (коки), паличкоподібну (бацили) та інші. Деякі бактерії мають органоїди руху – джгутики.

**Живлення:** автотрофне та гетеротрофне.

**Дихання:** аеробне та анаеробне.

**Розмноження:** безстатеве та статеве (кон'югація).

При несприятливих умовах деякі прокаріоти здатні утворювати спори.

*Еукаріоти* – це організми, клітини яких мають ядро.

Це 3 царства: Рослини, Гриби, Тварини.

Еукаріоти – одноклітинні, колоніальні та багатоклітинні організми. Основні компоненти клітин – це: біомембрани, цитоплазма та ядро.



Клітини еукаріот обмежені **плазматичною мембраною**. Мембрана складається з ліпідів, білків та вуглеводів. Ліпіди, внутрішні та поверхневі білки виконують структурну функцію. Вона має рідинно-мозаїчну структуру. В клітинах рослин і грибів мембрана вкрита клітинною стінкою, а в клітинах тварин – глікокаліксом. Найважливіша **властивість** клітинної мембрани – вибіркоче проникнення та виведення речовин.

#### ***Функції мембрани:***

- обмежує цитоплазму клітини та захищає клітину від несприятливих умов навколишнього середовища;
- підтримує осмотичний тиск;
- поділяє клітину на ділянки (компарменти), в яких протікають різні фізіологічні процеси;
- приймає участь у процесах обміну речовин з навколишнім середовищем (через мембрану переносяться речовини потрібні для життєдіяльності клітини та виводяться продукти обміну);
- приймає інформацію з навколишнього середовища;
- на мембрані відбувається синтез деяких органічних речовин.

***Цитоплазматичний матрикс*** – складова частина цитоплазми, яка не містить органоїдів. Цитоплазматичний матрикс – середовище, де проходять всі основні біохімічні реакції, здійснюється зв'язок між усіма частинами клітини, забезпечується ріст і диференціювання клітин.

***Орґаноїди клітини*** – диференційовані ділянки цитоплазми, які виконують певну функцію. Їх ділять за структурою на **мембранні** та **немембранні**, за функціями – на орґаноїди **загального** і **спеціального** призначення (джгутики, війки, скоротлива і травна вакуолі, акросома та інші).

#### **Мембранні орґаноїди**

##### **а) Одномембранні орґаноїди:**

***Ендоплазматична сітка*** – це система мікроскопічних каналів та порожнин, які обмежені мембраною. Вона поділяє клітину на ділянки, в

яких протікають різні фізіологічні процеси. ЕПС транспортує та накопичує речовини у клітині. Мембрана ЕПС з'єднується з мембраною ядра та зовнішньою мембраною. Розрізняють два види ЕПС: *гранулярну* та *агранулярну*. На мембранах гранулярної ЕПС є рибосоми. На них відбувається синтез білка. На мембранах агранулярної ЕПС проходить синтез вуглеводів та ліпідів.

*Комплекс Гольджі* знаходиться біля ядра. У тваринній клітині – це система порожнин, яка обмежена мембраною. На кінцях порожнин знаходяться крупні та дрібні пухирці. В рослинній клітині – це окремі порожнини, обмежені мембранами.

#### **Функції:**

- концентрація речовин, зневоднення;
- на мембранах комплексу Гольджі синтезуються полісахариди, ліпіди, гормони, ферменти;
- комплекс Гольджі утворює лізосоми та фрагменти клітинної стінки грибів і рослин.

*Лізосоми* – це пухирці вкриті щільною мембраною. В середині лізосом знаходяться ферменти, які розщеплюють білки, жири, вуглеводи, нуклеїнові кислоти. Ферменти лізосом руйнують:

- частинки, які попадають у клітину шляхом фагоцитозу;
- мікроорганізми та віруси;
- деякі компоненти клітини, цілі клітини чи групи клітин.

Наприклад, руйнування хвоста у пуголовка жаби.

*Пероксисоми* – дрібні сферичні тільця, вкриті мембраною. Утворюються в комплексі Гольджі, містять в основному ферменти які руйнують перекис водню, що утворюється при окисленні деяких органічних речовин і є дуже шкідливим для клітин. Пероксисоми можуть приймати участь в окисленні жирних кислот.

*Вакуолі* – це порожнини в цитоплазмі, які заповнені рідиною.



Утворюються пухирцями ЕПС або комплексу Гольджі. Вони містять продукти життєдіяльності клітин, пігменти. Функції:

- накопичення продуктів обміну;
- збереження поживних речовин;
- підтримка тургору клітини.

#### **б) Двомембранні органоїди:**

**Мітохондрії** мають вид гранул, паличок, ниток. Вони обмежені двома мембранами – зовнішньою та внутрішньою. Зовнішня мембрана гладенька. Внутрішня мембрана утворює численні складки – **кристи**. В середині мітохондрій знаходиться напіврідка речовина – **матрикс**. Тут містяться молекули ДНК, і-РНК, т-РНК, рибосоми. В матриксі синтезуються мітохондріальні білки. Основна функція мітохондрій – синтез АТФ (на кристах). Розмножуються мітохондрії поділом.

**Пластиди** – це органоїди клітин рослин. Розрізняють три типи пластид: **хлоропласти**; **хромoplastи**; **лейкопласти**.

**Хлоропласти** – зелені пластиди, які містять хлорофіл. Вони знаходяться у листях, молодих пагонах, недозрілих плодах. Хлоропласти оточені двома мембранами – зовнішньою та внутрішньою. Зовнішня мембрана гладенька. Внутрішня мембрана утворює численні складки, які утворюють грани. В гранах міститься хлорофіл. У матриксі хлоропластів знаходяться молекули ДНК, і-РНК, т-РНК, рибосоми, зерна крохмалю. У ньому проходить синтез АТФ, вуглеводів, ліпідів, білків, ферментів. Основна функція хлоропластів – фотосинтез. Розмножуються хлоропласти поділом.

**Хромoplastи** – пластиди жовтого, червоного та оранжевого кольору. Знаходяться у квітах, плодах, стеблах, листках. Виконують функцію забарвлення органів.



**Лейкопласти** – знебарвлені пластиди. Вони знаходяться в стеблах, коренях, бульбах. Функція – запас поживних речовин.

Пластиди одного виду можуть перетворюватися в пластиди іншого виду (крім хромопластів).

Клітини еукаріот містять одне чи декілька ядер, які можуть мати різну форму: кулясту, яйцеподібну та іншу.

**Ядро** обмежене двома мембранами: зовнішньою та внутрішньою. Мембрани мають пори. Через них відбувається транспорт речовин. В середині ядра знаходиться каріоплазма. В ній розташовані ядерця та хроматин.

**Хроматин** складається з ДНК в комплексі з білками. Під час поділу клітини з хроматину формуються хромосоми.

**Ядерця** (одне або декілька) складаються з комплексів р-РНК з білками. В них утворюються рибосоми.

### Немембранні органоїди

**Рибосоми** – це мікроскопічні, округлі тільця, які виявлені в клітинах усіх організмів. Вони складаються з двох субодиниць: **великої** та **малої**. Рибосоми знаходяться на мембранах гранулярної ЕПС, мітохондріях, пластидах чи вільно розташовані в цитоплазмі. До складу рибосом входять білки та р-РНК. Функція рибосом – це синтез білка. Рибосоми утворюються в ядрі.

**Клітинний центр** – це органоїд клітин тварин, який знаходиться біля ядра та відіграє важливу роль під час поділу клітини. Клітинний центр складається з 2 центріолей, від яких радіально розходяться мікротрубочки. Під час поділу клітини центріолі розходяться до полюсів, а з мікротрубочок формується веретено поділу.

**Мікротрубочки та мікрофіламенти** складаються із скоротливих білків (тубуліну, актину, міозину та ін.). **Мікротрубочки** – порожністі циліндри. Функції:

– формують веретено поділу;

- приймають участь у внутрішньоклітинному транспорті речовин;
- утворюють джгутики, війки, центріолі.

**Мікрофіламенти** утворюють цитоскелет клітин, розташовані під плазматичною мембраною. Забезпечують скорочення м'язових волокон, зміну форми клітин, організацію контактів з іншими клітинами, формування пучків підтримки мікровосинок, амебоїдні рухи клітин, екзо- та ендоцитоз.

#### **4.2 Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

**1. На якому рівні спостерігається найбільша різноманітність форм життя?**

- A. Молекулярно – генетичному
- B. Онтогенетичному
- C. Клітинному
- D. Біогеоценологічному
- E. Популяційно-видовому

**2. До немембранних органелів клітини відносять:**

- A. Органели вакуолярної системи
- B. Гранулярну ЕПС
- C. Рибосоми
- D. Комплекс Гольджі
- E. Агранулярну ЕПС

**3. Яке із зазначених положень, що доповнило клітинну теорію, належить Р. Вірхову?**

- A. Ядро – обов'язкова структура клітини
- B. Кожна клітина обмежена оболонкою
- C. Кожна клітина – з клітини
- D. Цитоплазма – головна структура клітини
- E. Оболонка клітини – її основна структура

**4. Під світловим мікроскопом у клітинах синьо-зеленої водорості не було виявлено структурно оформленого ядра. До якого типу організації клітин їх можна віднести?**

- A. Прокаріоти
- B. Еукаріоти
- C. Віруси
- D. Бактерії
- E. Бактеріофаги

**5. Револьвер слугує для переключення:**

- A. Об'єктивів
- B. Окулярів
- C. Просвіту ірисової діафрагми
- D. Висоти тубусу над предметним столиком
- E. Регулювання положення дзеркала

**6. Назвіть авторів клітинної теорії:**

- A. Р. Гук
- B. Г. Харді та В. Вайнберг
- C. М. Шлейден та Т. Шванн
- D. А. Левенгук
- E. Д. Уотсон та Ф. Крик

**7. Агранулярна ЕПС виконує наступні функції:**

- A. Хемосинтез
- B. Синтез білків
- C. Синтез нуклеїнових кислот
- D. Синтез вуглеводів
- E. Синтез рибосом

**8. Назвіть особливості будови мітохондрій:**

- A. Обмежені однією мембраною
- B. Мають грани
- C. Мають вирости – тилакоїди



- D. Мають вирости – кристи
- E. Мають вирости – ламели

**9. Клітини прокариот:**

- A. Мають типове ядро
- B. Не мають рибосом
- C. Мають лізосоми
- D. Не мають типового ядра
- E. Мають пластиди

**10. Одномембранні органоїди – це:**

- A. ЕПС, апарат Гольджі
- B. ЕПС, рибосоми
- C. Мітохондрії, лізосоми
- D. Пластиди, рибосоми
- E. Клітинний центр, рибосоми.

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1. *Хлоропласти у рослинних клітинах.***

Зробіть тимчасовий препарат листа рослини і вивчіть клітини. Зарисуйте клітину і позначте цитоплазму, хлоропласти, оболонку клітини.

**Робота №2. *Будова тваринної клітини.***

Розгляньте постійний препарат «Кров жаби». Намалюйте 1-2 клітини. Позначте ядро.

### Робота №3. Органоїди клітини та їх функції.

Заповніть таблицю:

<b>Назва органоїду</b>	<b>Кількість мембран</b>	<b>Функції</b>
<i>Мітохондрії</i>	2	синтез АТФ
<i>Пластиди</i>		
<i>Ендоплазматична сітка</i>		
<i>Комплекс Гольджі</i>		
<i>Лізосоми</i>		
<i>Пероксисоми</i>		
<i>Вакуолі</i>		
<i>Рибосоми</i>		
<i>Клітинний центр</i>		
<i>Мікротрубочки</i>		
<i>Мікрофіламенти</i>		

Дата

і

підпис

викладача \_\_\_\_\_

Ситуаційні задачі:

1. Якщо ви починаєте вивчення препарату зразу на великому збільшенні (ок.10х об. 40), то ви не зможете його побачити. Чому? Як досягнути мети?
2. Відомо, що старіючі епітеліальні клітини шкіри злущуються. Куди діваються старіючі клітини у внутрішніх органах? Які органоїди клітини причетні до їх видалення?
3. Які особливості є у структурі рослинної клітини?

**5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Мікроскопи.
2. Матеріали для виготовлення тимчасових препаратів.
3. Препарат «Кров жаби».
4. Тестові завдання.
5. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ № 3

### **Клітинні мембрани. транспорт речовин через плазмолему.**

2. **Актуальність теми.** Будова клітинної мембрани забезпечує гомеостаз клітини, транспорт речовин до клітини та з неї. Ці знання необхідні для усвідомлення механізмів надходження лікарських препаратів до клітини та засвоєння їх, а також в клінічній практиці для розуміння патологічних процесів, які виникають при порушенні будови клітинних мембран.
3. **Мета заняття.** Уявити взаємозв'язок процесів метаболізму клітини, вивчити морфофізіологічні властивості клітинних мембран.
4. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**



#### 4.1. Теоретичні питання до заняття

1. Клітина як відкрита система. Асиміляція й дисиміляція.
2. Клітинні мембрани. Хімічний склад, структура та функції. Принцип компартментації.
3. Транспорт речовин через плазмолему. Види транспорту
4. Енергетичне забезпечення клітини, АТФ. Розподіл енергії.

Клітина постійно взаємодіє з навколишнім середовищем та є відкритою системою. Між середовищем і клітинами постійно відбувається обмін речовинами, енергією та інформацією.

**Обмін речовинами** – це сукупність змін, які відбуваються з речовинами з моменту їх надходження в клітину організму з оточуючого середовища до моменту утворення кінцевих продуктів розпаду та виведення їх з клітин організму.

У кожній клітині постійно відбуваються два взаємозв'язаних процеси:

- **дисиміляція або енергетичний обмін** – процес розпаду складних органічних сполук на більш прості. Цей процес протікає з виділенням енергії, яка запасується в АТФ.

- **асиміляція або пластичний обмін** – процес утворення нових органічних сполук, необхідних організму. Цей процес протікає з затратою енергії.

Асиміляція та дисиміляція – це два взаємопов'язаних процеси обміну речовин.

Для свого існування клітина повинна підтримувати постійний зв'язок з оточуючим її середовищем та при цьому зберігати відносно постійним свій склад. Цю функцію виконує зовнішня клітинна мембрана. Завдяки своїй будові вона має вибіркову проникливість.

**Клітинна мембрана** – це напівпроникний ліпідний бішар з вбудованими білками. Структура клітинної мембрани **рідинно-мозаїчна**.

До складу мембран входять ліпіди, білки та вуглеводи.

**Фосфоліпіди** – сполучення жирних кислот та гліцерину, які мають фосфатну групу. Молекули фосфоліпідів мають полярну (гідрофільну) голівку і два неполярних (гідрофобних) хвоста. Вони бішар мембрани, де всередині знаходиться гідрофобна зона. Вона забезпечує напівпроникність мембрани.

**Гліколіпіди** – сполучення ліпідів та вуглеводів, які забезпечують рецепторну функцію та приймають участь в утворенні глікокаліксу.

**Глікокалікс** – зовнішня частина мембрани, яка забезпечує міжклітинні взаємодії, упізнавання, пристінкове травлення.

**Холестерин** – стероїдний жир, кількість якого забезпечує ступінь рідинності мембрани.

**Білки**, які входять до складу мембран, не утворюють суцільного шару, а розташовані у вигляді мозаїки з глобул. При цьому одні знаходяться тільки на поверхні, а інші частково або повністю занурюються у бішар ліпідів. Розрізняють:

– **інтегральні білки**, які знаходяться у бішарі ліпідів. Їх амінокислоти взаємодіють з фосфатними групами та жирними кислотами. Білки, які пронизують мембрану наскрізь, називаються **трансмембранними**. Наприклад, білки іонних каналів, рецепторні білки.

– **периферичні білки** розташовані на зовнішньому або внутрішньому боці бішару. Вони з'єднані полярними зв'язками з головками фосфоліпідів та інтегральних білків. Наприклад, рецепторні білки зовнішньої поверхні, білки цитоскелету внутрішньої поверхні.

**Компартментація** – це просторовий розділ клітини внутрішніми мембранами на ділянки (відсіки), у яких одночасно проходять різні хімічні реакції. Наприклад: розпад речовин у лізосомах, синтез АТФ у мітохондріях.

**Рецептори** – це сигнальні білкові молекули, які розташовані на плазматичних мембранах. Їх функція – забезпечити відповідну реакцію



клітини на зміни середовища. Рецептори представлені трансмембранними білками, які мають спеціальну ділянку для з'єднання з активними молекулами (гормонами, ферментами и др.).

Розрізняють внутрішньоклітинні рецептори, які розташовані на мембранах органодів, та рецептори, які знаходяться на поверхні клітини плазматичної мембрани. Серед них виділяють рецептори двох типів:

- зв'язані з каналами клітини;
- не зв'язані з каналами.

Рецептори, *зв'язані з каналами клітини*, після взаємодії з гормонами, нейромедіаторами сприяють утворенню каналу та ефект відповіді безпосередній, швидкий, короткий.

Рецептори, *не зв'язані з каналами клітини*, взаємодіють в основному з ферментами. Тут ефект – опосередкований, уповільнений, але більш тривалий. Функції таких рецепторів лежать в основі навчання та пам'яті.

Кожна клітина у багатоклітинному організмі має свій специфічний набір рецепторів. Це дозволяє реагувати на різноманітні сигнали. Одна й та сама сигнальна молекула може викликати у різних клітинах різні ефекти.

Розрізняють **активний** та **пасивний** транспорт речовин крізь клітинну мембрану.

**Пасивний** транспорт проходить без затрати енергії, за градієнтом концентрації. Це:

- **дифузія** – безперервний, хаотичний рух молекул будь якої речовини. Наприклад:  $O_2$ ,  $CO_2$ .
- **полегшена дифузія** – надходження речовин за допомогою білків-переносників. Наприклад: глюкоза, амінокислоти, деякі іони.
- **осмос** – надходження води через напівпроникну мембрану.

**Активний** – надходження речовин проти градієнта концентрації з витратою енергії АТФ. Це:

- надходження іонів  $Na^+$  и  $K^+$ ,  $Mg^{2+}$ ,  $Ca^{2+}$ (іонний насос)



• надходження великих молекул та часток – **ендоцитоз** та їх виведення – **екзоцитоз**.

Розрізняють два види ендоцитозу: **фагоцитоз** – надходження твердих часток (характерний для клітин одноклітинних та багатоклітинних тварин, які не мають постійної форми тіла) та **піноцитоз** – надходження рідини з розчиненими у ній молекулами білків, нуклеїнових кислот, нуклеопротейдів (характерний для всіх клітин тварин та рослин).

У клітину разом з органічними речовинами надходить енергія, акумульована в хімічних зв'язках між молекулами й атомами, яка потім звільняється і перетворюється в АТФ. Енергія необхідна для підтримки стабільності клітинної системи: забезпечення структури, гомеостазу, метаболізму і функцій.

**Енергетичний обмін** відбувається в три етапи:

**1. Підготовчий.** Відбувається в травному тракті, а також в лізосомах клітин всіх організмів. На цьому етапі органічні макромолекули під дією ферментів розщеплюються на мономері: білки – на амінокислоти, жири – на гліцерин та жирні кислоти, полісахариди – на моносахариди, нуклеїнові кислоти – на нуклеотиди. Ці процеси протікають з виділенням невеликої кількості енергії, яка розсіюється в вигляді тепла.

**2. Безкисневий (анаеробний).** Відбувається в клітинах без участі кисню. На цьому етапі завершується енергетичний обмін у деяких мікроорганізмів та безхребетних тварин (паразитичних), які не можуть використовувати атмосферний кисень. Розщеплення молекул глюкози називається **гліколіз**. При цьому бере участь більше 10 ферментів, які знаходяться в цитоплазмі. Молекула глюкози розщеплюється на дві молекули пірвіноградної або молочної (клітини м'язів) кислоти. Під час гліколізу виділяється приблизно 200 кДж енергії. Частина її (біля 84 кДж) використовується на синтез **двох** молекул **АТФ**, а друга частина розсіюється у вигляді тепла. У деяких бактерій, грибів (дріжджі), рослин – це процес бродіння з утворенням етилового спирту та вуглекислого газу.

**3. Кисневий (аеробний).** Відбувається в мітохондріях еукаріот чи на плазматичних мембранах прокаріот. На цьому етапі продукти гліколізу окислюються до води та вуглекислого газу (*Цикл Кребса*). При цьому виділяється велика кількість енергії (приблизно 2800 кДж), частина якої (55%) запасається в макроергічних зв'язках молекул АТФ (36 молекул), а 45% – розсіюється у вигляді тепла.

Отже, під час анаеробного та аеробного етапів енергетичного обміну утворюються **38 молекул АТФ**.



#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

##### **1. Рецептори представлені:**

- А. Фібрилярними білками, які мають здатність до скорочення
- В. Глобулярними білками зі специфічною ділянкою для тимчасового зв'язування речовин
- С. Вітамінами
- Д. Гормонами
- Е. Трансмембранними білками зі специфічною ділянкою для зв'язування фізіологічно активних молекул

##### **2. В яких органоїдах клітини відбувається підготовчий етап енергетичного обміну?**

- А. Лізосомах
- В. Центріолях
- С. Мікротрубочках
- Д. Рибосомах
- Е. Мітохондріях

##### **3. Структура клітинних мембран:**

- А. Пухка, білкова
- В. Жорстка, целюозна

- C. Рідинно – мозаїчна
- D. Жорстка, хітинова
- E. Еластична, силіконова.

**4. Між шарами мембрани наявні:**

- A. Водневі зв'язки
- B. Ковалентні зв'язки
- C. Пептидні зв'язки
- D. Іонні взаємодії
- E. Гідрофобні взаємодії.

**5. Асиміляція – це:**

- A. Сукупність реакцій синтезу білка
- B. Синтез АТФ
- C. Сукупність реакцій синтезу речовин, необхідних клітині
- D. Окислення поживних речовин у клітині
- E. Сукупність реакцій, які протікають з виділенням енергії

**6. Процес захоплення та поглинання клітиною рідини разом з розчиненими у ній речовинами – це:**

- A. Осмос
- B. Дифузія
- C. Фагоцитоз
- D. Піноцитоз
- E. Фільтрація

**7. До надмембранних комплексів клітин тварин відносять:**

- A. Клітинну стінку
- B. Мікротрубочки
- C. Пелікулу
- D. Кутикулу
- E. Глікокалікс

**8. У процесі аеробного етапу енергетичного обміну при розщепленні одної молекули глюкози утворюється:**



- A. 36 молекул АТФ
- B. 38 молекул АТФ
- C. 2 молекули АТФ
- D. 72 молекули АТФ
- E. 4 молекули АТФ

**9. Назвіть види пасивного транспорту:**

- A. Осмос и дифузія
- B. Дифузія та піноцитоз
- C. Фагоцитоз та осмос
- D. Фільтрація та піноцитоз
- E. Іонні насоси та осмос

**10. Як називається просторове розділення клітини внутрішніми мембранами на відсіки, у яких одночасно проходять різні хімічні реакції?**

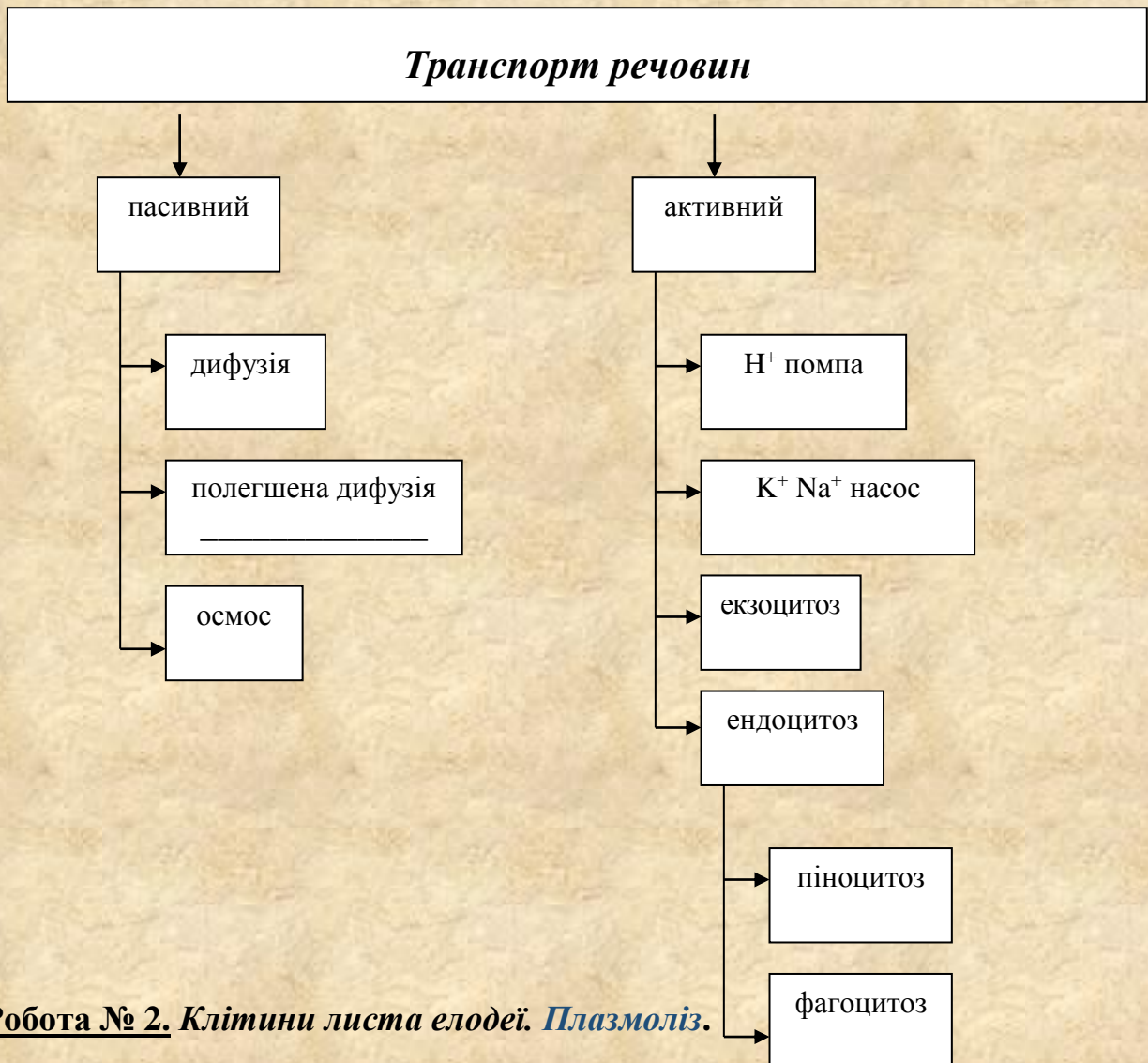
- A. Асиміляція
- B. Ініціація
- C. Дисиміляція
- D. Компартаментація
- E. Фрагментація

**Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1. Транспорт речовин.**

Розгляньте схему, наведіть і запишіть приклади речовин, які транспортуються відповідним способом.



**Робота № 2. Клітини листа елодеї. Плазмоліз.**

Зробіть тимчасовий препарат листа елодеї і вивчіть клітини. Зарисуйте клітину і позначте цитоплазму, хлоропласти, оболонку клітини. Потім до листа елодеї додайте гіпертонічний розчин і знову розгляньте клітини. В них зменшиться кількість води і протоплазма буде відходити від оболонки. Це явище називається плазмолізом. Зарисуйте його.

**Ситуаційні задачі:**

1. Після фізичного навантаження у людини болять м'язи. Дайте пояснення, чому це відбувається.

2. Іон гідрогену за розміром значно менший ніж молекула кисню. Поясніть, чому кисень вільно проникає крізь мембрану клітини, а іон гідрогену – ні.

Дата

і

підпис

викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Мікроскопи.
2. Матеріали для виготовлення тимчасових препаратів.
3. Тестові завдання.
4. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ № 4**

### **Молекулярні основи спадковості. характеристика нуклеїнових кислот.**

**2. Актуальність теми.** Нуклеїнові кислоти забезпечують процеси синтезу білка, а цим, в свою чергу, визначається характер обміну речовин, закономірності росту та розвитку, явища спадковості та мінливості. Порушення у структурі нуклеїнових кислот призводять до патологічних змін організму.

**3. Мета заняття.** Вивчити структуру ДНК, будову різних видів РНК. Вивчити принципи перебігу основних молекулярно–генетичних процесів в клітині: реплікації та репарації. Вивчити будову генів про- та еукаріот.

**4. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### **4.1. Теоретичні питання до заняття:**

1. Характеристика нуклеїнових кислот: ДНК та РНК.
2. Реплікація та репарація ДНК.
3. Ген як одиниця спадкової інформації.
4. Будова генів про- та еукаріот.



## 5. Генетичний код, його властивості.

**Нуклеїнові кислоти** – унікальні молекули, необхідні кожній клітині для збереження і передачі генетичної інформації. Розрізняють два види нуклеїнових кислот: **ДНК** і **РНК**.

**ДНК** – це біополімер, який складається з двох спірально закручених, антипаралельних ланцюгів. Мономер молекули ДНК – **нуклеотид**. Нуклеотид ДНК складається із залишків:

- Азотистих основ – аденіну (А), тиміну (Т), цитозину (Ц), гуаніну (Г);
- Дезоксирибози ( $C_5H_{10}O_4$ );
- Фосфорної кислоти ( $H_3PO_4$ );

Між нуклеотидами одного ланцюга – ковалентний зв'язок (дезоксирибоза – фосфорна кислота).

Модель ДНК у 1953 р. запропонували Д. Уотсон та Ф. Крик. Вони встановили, що нуклеотиди двох ланцюгів з'єднуються водневими зв'язками. Ці зв'язки виникають між комплементарними нуклеотидами: А та Т – два зв'язки, Г і Ц – три зв'язки.

Е. Чаргаф встановив, що в молекулі ДНК кількість аденіну дорівнює кількості тиміну, а кількість гуаніну – кількості цитозину, тобто  $A=T$  і  $G=C$ . Звідси висновок, що  $A+G=T+C$ . Співвідношення  $G+C / A+T$  у різних видів відрізняється та називається **коефіцієнтом специфічності**. Для бактерій він дорівнює 0,45 – 0,28, а для рослин, тварин та людини – 0,45 – 0,94.

**ДНК знаходиться** в цитоплазмі прокаріот, в ядрі, мітохондріях, пластидах еукаріот.

### **Функції ДНК:**

- Зберігає спадкову інформацію;
- Передає спадкову інформацію.

### **Властивості ДНК:**

- Здатна до самоподвоєння (реплікації). Реплікація відбувається в S –

періоді інтерфази.

- Репарація (лат."відновлення") – самоліквідація пошкоджених ділянок ДНК.

**РНК** – це біополімер, який складається з одного ланцюга. Мономер молекули РНК – **нуклеотид**. Нуклеотид РНК складається із залишків:

- Азотистих основ – аденіну (А), урацилу (У), цитозину (Ц), гуаніну (Г);
- Рибози ( $C_5H_{10}O_5$ );
- Фосфорної кислоти ( $H_3PO_4$ );

Розрізняють три основні *типи РНК*, які відрізняються будовою та функціями:

- **Матрична РНК (м-РНК)** чи **інформаційна (і-РНК)** – переносить інформацію від ДНК до місця синтезу білка.
- **Транспортна РНК (т-РНК)** – складається з 75 – 90 нуклеотидів, має форму листка конюшини. Вона приєднує та транспортує амінокислоти до місця синтезу білка. У клітині є 61 вид т-РНК.
- **Рибосомальна РНК (р-РНК)** – крупна молекула (3000-5000 нуклеотидів), входить до складу рибосом. Існує всього три види р-РНК.

У 1998 році Е. Файр та К. Мелло відкрили два типи малих молекул РНК – мікро-РНК (**miRNA** – завдовжки близько 70 нуклеотидів) і малі інтерферуючі РНК (**siRNA** – довжиною 21-25 нуклеотидів). Малі РНК зв'язуються зі специфічними послідовностями інших молекул РНК клітини і підвищують або знижують їх біологічну активність. Така система РНК-інтерференції виконує важливу роль у захисті клітин від «паразитуючих» генів – транспозонів і вірусних генів, а також в регуляції розвитку, диференціювання і експресії генів у цілому.

### ***Реплікація ДНК.***

Відбувається **напівконсервативним шляхом** перед поділом клітини. За допомогою ферментів ланцюги материнської молекули розкручуються, руйнуються водневі зв'язки. До материнських ланцюгів комплементарно приєднуються вільні нуклеотиди. Утворюються дві дочірні молекули ДНК.



В процесі реплікації беруть участь різні ферменти:

- ДНК-топоізомерази розкручують молекулу;
- ДНК-полімераза та ДНК-праймаза каналізують утворення нових ланцюгів;
- ДНК-лігази – руйнують РНК-затравки.
- Швидкість реплікації ДНК складає 50 нуклеотидів у секунду (у еукаріотів) і до 2000 нуклеотидів у секунду (у прокаріотів).

**Етапи реплікації:**

### **1. Ініціація:**

- а) розпізнавання точки ініціації (особлива послідовність нуклеотидів)
- б) розкручування молекули ДНК.

**2. Елонгація:** нарощування ланцюга ДНК шляхом приєднання нуклеотидів до 3'-5' кінця ланцюга. Таким чином, утворюються нові ланцюги ДНК за участю ферменту ДНК-полімерази в присутності іонів металів  $Mg^{2+}$  або  $Mn^{2+}$ .

**3. Термінація:** завершення процесу реплікації.

Кожний дочірній ланцюг ДНК скручується з материнським ланцюгом у подвійну спіраль. Так утворюються дві молекули ДНК ідентичні до материнської. Вони формуються окремими фрагментами (**репліконами**) по довжині хромосоми.

**Репарація** – це здатність клітин до виправлення пошкоджень у молекулі ДНК. За часом проходження у клітинному циклі розрізняють репарацію:

- **дореплікативну** – відновлення ДНК до її подвоєння;
- **реплікативну** – відновлення ДНК під час реплікації;
- **постреплікативну** – видалення пошкоджених ділянок, що часто призводить до зміни гена та передачі дефектної ДНК нащадкам.

За механізмами протікання репарації виділяють **неексцизійну** (світлову) та **ексцизійну** (вирізаючу) репарації.

**Неексцизійна репарація** – виправлення пошкоджень ДНК, які



виникли тільки під дією ультрафіолетових променів. Утворюються димери не комплементарних основ (Т – Г, Ц – Ц і т.д.). На світлі активується фермент ДНК-фотолігаза, що з'єднується з пошкодженою ДНК. Фермент роз'єднує зв'язки в димерах та відновлює молекулу ДНК.

**Екцизійна репарація** – виправлення пошкоджень ДНК, що виникли в результаті дії іонізуючої радіації, хімічних речовин та інших факторів. При цій репарації не тільки розрізаються димери, але й вирізаються великі ділянки ДНК. Після цього відбувається репаративний комплементарний синтез за участю ДНК-полімерази.

Порушення репарації призводить до тяжких спадкових хвороб у людини. Наприклад: пігментна ксеродерма, синдром передчасного старіння.

**Ген** – це одиниця спадковості організмів. Вперше одиницю спадковості назвав «спадковим фактором» Г. Мендель у 1868 р.

У 1909 р. І. Йогансен ввів у науку термін «ген» для позначення одиниці спадковості.

Т. Морган та його колеги вважали, що «ген» – це ділянка хромосоми, яка відповідає за проявлення певної ознаки. Тільки коли вчені довели, що гени складаються із ДНК, з'явилось визначення: «ген – лінійна ділянка ДНК, що кодує білок». Потім встановили, що не всі гени кодують білки. Також було встановлено, що гени еукаріот переривчасті. Вони мають кодуючі ділянки – **екзони** та некодуючі – **інтрони**. Є гени, які можуть змінювати своє положення у хромосомах (**транспозони**). Структура генів дуже складна, тому сучасне визначення гена наступне:

**Ген – це послідовність нуклеотидів в молекулі ДНК (у деяких вірусів - РНК), що визначає структуру одного поліпептиду, т-РНК, р-РНК та мікро-РНК.** Структурна одиниця гена – пара нуклеотидів.

Ген – це ділянка ДНК, що включає:

- a) промотор** – частина гена, до якої приєднується фермент транскрипції;
- b) ділянка, що транскрибується** (кодуюча частина гена). Містить

інформацію про послідовність нуклеотидів у молекулі РНК;

*с) термінатор* – частина гена, що дає сигнал про завершення транскрипції.

Кожна інтерфазна хромосома містить одну молекулу ДНК, в якій у лінійному порядку розташовується багато генів. Геном людини містить приблизно 3 млрд. нуклеотидних пар, які можуть складати 1,5 млн. генів. Але функціонує приблизно 25000 генів. Останні нуклеотиди складають некодуючі (інтрони) та роздільні, ті, що часто повторюються послідовності (сателітна ДНК).

Таким чином, ДНК еукаріот можна розділити на 3 типи послідовності нуклеотидів:

1) *Ті, що не повторюються, унікальні* (кодують структурні білки). У людини 56% таких послідовностей.

2) *Ті, що слабо повторюються* ( $10^2$ - $10^3$ ). Це гени білків рибосом, білків хроматину, гени синтезу т-РНК.

3) *Ті, що часто повторюються* ( $10^3$ - $10^7$ ). Не несуть інформацію про білок (сателітна ДНК).

Структура генів прокариот – це безперервні послідовності кодуючих нуклеотидів. Лінійні розміри гена відповідають розмірам структурного білка.

У еукаріот структура гена мозаїчно-переривчаста. Кодуючі послідовності нуклеотидів (екзони) розділяються некодуючими (інтрони). Всередині одного гена можуть проходити функціональні взаємодії окремих ділянок. У еукаріот розміри ДНК значно більші за розміри білка.

У генотипі будь-якого організму є **структурні та регуляторні гени**. Структурні гени обумовлюють синтез білків, гени-регулятори впливають на активність структурних генів. У клітинах багатоклітинного організму є повний набір генів даного виду, але в різних типах клітин (м'язові, нервові та ін.) функціонує тільки невелика кількість структурних генів, а саме ті, які визначають властивості даної клітини, тканини, організму в цілому.



## **Класифікація генів:**

- 1) Структурні:
  - a) унікальні
  - b) ті, що повторюються (тандеми)
- 2) Транспозони
- 3) Ті, що мовчать
- 4) Гени т-РНК
- 5) Гени р-РНК
- 6) Регуляторні

**Структурні гени** несуть інформацію про певні білки.

**Регуляторні** – регулюють та контролюють роботу структурних генів у процесі біосинтезу білка.

**Тандеми** утворює один і той самий ген, який багато разів повторюється (декілька сотень раз), не відокремлюючись один від одного. Наприклад: гени р-РНК.

**Транспозон** – мобільний генетичний елемент в молекулі ДНК.

Спадкова інформація записується в молекулах нуклеїнових кислот за допомогою **генетичного коду**. Це послідовність нуклеотидів, яка визначає порядок розташування амінокислот у поліпептиді.

### ***Властивості генетичного коду:***

- 1. Триплетність** (кожна амінокислота в поліпептиді кодується трьома нуклеотидами у ДНК);
- 2. Надмірність** (одну амінокислоту можуть кодувати декілька різних триплетів);
- 3. Однозначність** (кожний триплет кодує одну певну кислоту);
- 4. Універсальність** (код однаковий для всіх організмів);
- 5. Колінеарність** (послідовність триплетів визначає порядок розташування амінокислот);



**6. Унікальність** (розташування кодонів в ДНК притаманне тільки певному організму);

**7. Лінійність** (триплеті розташовані лінійно);

**8. Неперервність** (між нуклеотидами відсутні фізичні інтервали);

**9. Неперекривність** (в молекулі ДНК кожний нуклеотид входить лише до якогось одного кодону);

**10. Стартовість** (синтез поліпептиду починається з триплету АУГ);

**11. Термінація** (кінець синтезу поліпептиду; це «стоп-кодони»: УАА, УАГ, УГА,).

**12. Однонаправленість** (зчитування інформації відбувається тільки у напрямку від 5'-кінця до 3'-кінця).

### Генетичний код

Перша основа	Друга основа				Третя основа
	У	Ц	А	Г	
У	Фенілаланін	Серин	Тирозин	Цистеїн	У
	Фенілаланін	Серин	Тирозин	Цистеїн	Ц
	Лейцин	Серин	«Стоп»	«Стоп»	А
	Лейцин	Серин	«Стоп»	Триптофан	Г
Ц	Лейцин	Пролін	Гістидин	Аргінін	У
	Лейцин	Пролін	Гістидин	Аргінін	Ц
	Лейцин	Пролін	Глутамін	Аргінін	А
	Лейцин	Пролін	Глутамін	Аргінін	Г
А	Ізолейцин	Треонін	Аспарагін	Серин	У
	Ізолейцин	Треонін	Аспарагін	Серин	Ц
	Ізолейцин	Треонін	Лізін	Аргінін	А
	Метіонін	Треонін	Лізін	Аргінін	Г
Г	Валин	Аланін	Аспарагінова к-та	Гліцин	У
	Валин	Аланін	Аспарагінова к-та	Гліцин	Ц
	Валин	Аланін	Глутамінова к-та	Гліцин	А
	Валин	Аланін	Глутамінова к-та	Гліцин	Г

## **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

### **1. Функції ДНК:**

- A. Синтез білка
- B. Триплетність
- C. Специфічність
- D. Збереження спадкової інформації
- E. Синтез вуглеводів

### **2. Утворення всіх видів РНК у клітині здійснюється:**

- A. У ядрі
- B. На рибосомах
- C. На мембранах ЕПС
- D. У пероксисомах
- E. У лізосомах

### **3. Вкажіть речовини, які входять до складу одного нуклеотиду:**

- A. Пентоза, залишок фосфорної кислоти, азотиста основа
- B. Гексоза, залишок фосфорної кислоти, азотиста сполука
- C. Амінокислота, фосфатна група, тимін
- D. Триоза, азотиста кислота, урацил
- E. Тетроза, фосфатна група, аденін

### **4. Яке твердження є вірним? ДНК – це:**

- A. Одноланцюгова, спірально закручена молекула
- B. Дволанцюгова, антипаралельна, лінійна молекула
- C. Дволанцюгова, паралельна, спірально закручена молекула
- D. Дволанцюгова, антипаралельна, спірально закручена молекула
- E. Одноланцюгова, лінійна молекула

### **5. Відновлення пошкодженої ділянки молекули ДНК за допомогою специфічного ферменту по непошкодженому ланцюгу. Це явище має назву:**

- A. Репарація
- B. Дуплікація

- C. Реплікація
- D. Ініціація
- E. Термінація

**6. Встановлено, що послідовність триплетів нуклеотидів точно відповідає послідовності амінокислотних залишків у поліпептидному ланцюгу. Як називається така особливість генетичного коду?**

- A. Колінеарність
- B. Надлишковість
- C. Триплетність
- D. Універсальність
- E. Неперекривність

**7. Довжина одного нуклеотиду уздовж вісі ДНК - 0,34 нм. Яку довжину має ген, який кодує інсулін, якщо відомо, що до його складу входить 51 амінокислота?**

- A. 50 нм
- B. 60 нм
- C. 35 нм
- D. 75 нм
- E. 52 нм

**8. Чому генетичний код універсальний?**

- A. Містить інформацію про будову білка
- B. Триплетний
- C. Єдиний для всіх організмів
- D. Кодує амінокислоти
- E. Колінеарний

**9. Одна амінокислота кодується:**

- A. Одною азотистою основою
- B. Двома азотистими основами
- C. Трьома азотистими основами
- D. Одним поліпептидом



Е. Двома поліпептидами

**10. Два полінуклеотидних ланцюга ДНК з'єднуються між собою:**

А. Пептидними зв'язками

В. Водневими зв'язками

С. Енергетичними зв'язками

Д. Іонними зв'язками

Е. Ковалентними зв'язками

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Будова фрагмента молекули ДНК**

Зарисуйте схему будови фрагмента молекули ДНК (2-3 пари нуклеотидів).

Позначте один нуклеотид і назвіть його складові, а також хімічні зв'язки між ними.

#### **Робота №2. Реплікація ДНК**

Зарисуйте схему реплікації молекули ДНК. Вкажіть напрямок реплікації.

**Робота №3. Розв'язування задач**

1) Некодуючий ланцюг молекули ДНК має таку будову: ГАГ АГГ ЦГТ ТГА ЦГГ. Визначте будову відповідної частини молекули білка, синтезованої за участю кодуючого ланцюга ДНК.

***Рішення:***

2) Фрагмент кодуючого ланцюга ДНК має такий нуклеотидний склад: Г–Г–Ц–А–Т–А–А–Ц–Г–Ц–Т. Визначте: **а)** послідовність розміщення нуклеотидів у некодуючому ланцюзі ДНК та вміст (у відсотках) кожного нуклеотида в даному фрагменті; **в)** довжину і масу фрагмента, якщо молекулярна маса нуклеотида – 345 а.о.м., а довжина – 0,34 нм.

***Рішення:***

3) Фрагмент молекули білка міоглобіну містить амінокислоти у такому порядку: Ала-Глу-Тир-Сер-Глн. Визначте структуру ділянки ДНК, яка кодує цю послідовність амінокислотних залишків.

***Рішення:***

4) Фрагмент молекули ДНК містить 348 цитидилових нуклеотидів, що складає 20% їх загальної кількості. Скільки нуклеотидів кожного виду містить ген?

***Рішення:***

Ситуаційні задачі:

1. У штучне поживне середовище внесли мічений урацил і через деякий час його було виявлено переважно у рибосомах і поряд з ними. Дайте пояснення цьому явищу.

2. У штучне поживне середовище, де вирощуються клітини, внесли розчин тиміну з радіоактивною міткою. Через деякий час мітку виявили у ядрі. Як можна це пояснити?



Дата

і

підпис

викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ № 5**

### **Організація потоку інформації в клітині. регуляція експресії генів**

**2. Актуальність теми.** Біосинтез білка забезпечує процеси самооновлення організму. Порушення біосинтезу білка відбувається через недостатнє забезпечення поживними речовинами та за наявності низки патологічних станів.

**3. Мета заняття.** Засвоїти молекулярні механізми реалізації генетичної інформації в клітині, а також її регуляцію у про - та еукаріотів. Вивчити особливості процесу трансляції та її етапи.

**4. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### **4.1. Теоретичні питання до заняття:**

1. Організація потоку інформації в клітині.
2. Біосинтез білка та його етапи:
  - а) транскрипція: ініціація, елонгація, термінація;
  - б) процесинг, сплайсинг;
  - в) трансляція: ініціація, елонгація, термінація;
  - г) посттрансляційна модифікація білків.
3. Регуляція експресії генів.

Процес біосинтезу білка в еукаріотів можна представити у вигляді схеми ДНК → про-і-РНК → і-РНК → поліпептидний ланцюг → білок.

Етапи біосинтезу білків:

**Транскрипція** (лат. transcriptio - переписування). Це синтез в ядрі клітини молекули-попередниці і-РНК (про-і-РНК) за програмою ДНК.

Транскрипція проходить в три етапи:

- **Ініціація**
- **Елонгація**
- **Термінація**

**1. Ініціація.** Під дією ферменту подвійна спіраль ДНК розкручується. Фермент РНК-полімераза приєднується до промотора ДНК та із вільних нуклеотидів починається синтез про-і-РНК

**2. Елонгація** – процес нарощування полінуклеотидного ланцюга.

**3. Термінація** – закінчення синтезу про-і-РНК, коли фермент досягає стоп-кодону (АГТ, АЦТ або АТЦ).

Ділянка ДНК, що містить промотор, послідовність нуклеотидів, що транскрибуються і термінатор, називається **транскриптоном**.

**Процесинг** – дозрівання РНК. У еукаріот, в процесі дозрівання про-і-РНК, спеціальні ферменти видаляють **інтрони** – інертні ділянки та зшивають **екзони** – кодуєчі ділянки. Процеси, пов'язані із дозріванням і-РНК, називаються **процесингом**. Процес зшивання кодуєчих ділянок – екзонів за допомогою ферментів лігаз, називається **сплайсингом**. Утворюється і-РНК або м-РНК. Із ядра вона надходить до рибосом ЕПС.

**Трансляція.** Це синтез поліпептиду за програмою м-РНК. Трансляцію розділяють на 3 етапи: **ініціація, елонгація, термінація**

### **1. Ініціація**

- 1) м-РНК з'єднується з малою субодиницею рибосоми.
- 2) До стартового кодону м-РНК (АУГ) комплементарно приєднується своїм антикодоном (УАЦ) т-РНК (1) з амінокислотою формілметіонін. Реакція приєднання амінокислоти до т-РНК називається **рекогніцією**. Між кодоном та антикодоном формуються водневі зв'язки. Утворюється



комплекс ініціації: *мала субодинаця рибосоми+i-РНК+m-РНК+формілметіонін.*

3) До цього комплексу приєднується велика субодинаця рибосоми. Утворюється функціонально активна рибосома. В рибосомі одночасно можуть знаходитися тільки два кодони м-РНК.

**2. Елонгація** – процес подовження пептидного ланцюга.

1) До другого кодону комплементарно приєднується наступна т-РНК (2) з певною амінокислотою. Між двома амінокислотами утворюється *пептидний* зв'язок.

2) т-РНК (1), яка прийшла раніше, виходить з рибосоми і може приєднувати нову амінокислоту.

3) м-РНК і т-РНК (2) з дипептидом переміщується в рибосомі на один кодон. До 3-го кодону м-РНК підходить т-РНК (3) з наступною амінокислотою і т.д.

**3. Термінація** – закінчення синтезу відбувається коли рибосома дійшла до «стоп-кодону» і весь комплекс – м-РНК, мала і велика частини рибосоми, т-РНК, білок – розпадається, але за необхідності він знову може збиратися для нового синтезу білка. Весь процес трансляції йде за допомогою додаткових, приблизно 50, спеціальних білків: чинників ініціації, елонгації, термінації. У загальних рисах процес трансляції однаковий у всіх організмів.

Багато антибіотиків є специфічними інгібіторами трансляції у мікроорганізмів. Так, стрептоміцин утруднює зв'язування стартової т-РНК із м-РНК, тобто, інгібує ініціацію білкового синтезу, а тетрациклін – елонгацію.

**Посттрансляційна модифікація білків.**

Синтезований поліпептид – це практично прямолінійна молекула, якій не властива метаболічна активність. Далі він самостійно або за допомогою допоміжних білків набуває вторинної, третинної та інших структур. Первинна структура білка повністю визначає всі ці структури. Новий



поліпептидний ланцюг потрапляє в цитоплазму, порожнину ЕПС або апарат Гольджі, де завершується формування білкової молекули. В процесі дозрівання відбуваються просторові та хімічні перетворення і білки набувають специфічних властивостей та функціональної активності. Процес синтезу білка потребує великих витрат енергії АТФ.

Результатом участі білків у метаболізмі є розвиток ознак. Таким чином, процес біосинтезу білка здійснюється в чотири етапи:

**1. Транскрипція.**

**2. Посттранскрипційні процеси (процесинг, сплайсинг).**

**3. Трансляція.**

**4. Посттрансляційні процеси.**

#### ***Регуляція активності генів.***

Функціональна одиниця організації генетичного матеріалу прокаріотів, яка включає гени, що кодують послідовно працюючі білки називається **оперон**. Він починається і закінчується регуляторними ділянками — промотором (початок) і термінатором (кінець). До складу оперону прокаріотів входять структурні гени, які кодують білки, що здійснюють послідовно етапи біосинтезу певної речовини. Регуляторними елементами є наступні:

**Промотор** – ділянка зв'язування ферменту, що здійснює транскрипцію.

**Оператор** – ділянка зв'язування регуляторного білка;

**Термінатор** – ділянка в кінці оперону, що сигналізує про припинення транскрипції.

Регуляція здійснюється спеціальними регуляторними білками, які закодовані у генах - регуляторах. В процесі регуляції беруть участь і сполуки небілкової природи – **ефектори**. Вони здатні взаємодіяти з білком-регулятором та змінювати його здатність з'єднуватись із оператором, та можуть, або сприяти початку синтезу і-РНК, або ні. Якщо білок-регулятор не дає ферменту приєднатися до промотору, він називається **білок-репресор**. Якщо білок-регулятор сприяє приєднанню ферменту до промотору, то його називають **білок-активатор**.

В залежності від результатів такої взаємодії серед *ефекторів* розрізняють *індуктори*, які сприяють транскрипції та *репресори*, які їй перешкоджають.

Регуляція активності генів у еукаріот більш складна. Тому що процес транскрипції включає процесинг та розмежовується у просторі із трансляцією та посттрансляційними процесами. Гени-регулятори можуть знаходитись як в одній хромосомі зі структурними генами, так і в різних. Крім того, регуляція активності генів у еукаріот пов'язана з утворенням комплексу ДНК та білків-гістонів.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

##### **1. У процесі транскрипції у еукаріот відбувається:**

- A. Синтез і-РНК
- B. Синтез поліпептиду
- C. Синтез вуглеводів
- D. Синтез про-і-РНК
- E. Репарація ДНК

##### **2. Назвіть етапи синтезу білкової молекули у еукаріот:**

- A. Транскрипція, процесинг, трансляція, сплайсинг, посттрансляційна модифікація.
- B. Транскрипція, трансляція, посттрансляційна модифікація, сплайсинг
- C. Транскрипція, процесинг, трансляція, посттрансляційна модифікація
- D. Трансляція, транскрипція, процесинг, посттрансляційна модифікація
- E. Транскрипція, трансляція, сплайсинг, процесинг, посттрансляційна модифікація

##### **3. В яких органоїдах клітини пептидний ланцюг перетворюється на білок?**

- A. Клітинний центр
- B. Лізосоми
- C. Вакуолі



D. Пластиди

E. Комплекс Гольджі

**4. Що таке комплекс ініціації при трансляції?**

A. Мала субодинаця рибосоми + і-РНК + т-РНК – метіонін

B. Велика субодинаця рибосоми + І-РНК – валін

C. Мала субодинаця рибосоми + т-РНК – метіонін

D. Мала субодинаця рибосоми + і-РНК + велика субодинаця + лізин

E. Мала субодинаця рибосоми + стартовий кодон і-РНК

**5. Клітини, що належать одній людині, здатні одночасно синтезувати різні білки. Це можливо тому що:**

A. Синтезовані білки здобувають у процесі самозборки різну структуру

B. Одночасно у клітинах транскрибуються різні ділянки ДНК

C. Клітини одного організму мають різну ДНК

D. У клітинах постійно відбуваються різні мутації

E. У клітинах одного організму по-різному відбувається біосинтез білка

**6. Визначте антикодони для т-РНК, які беруть участь у синтезі білка, кодованого таким фрагментом ДНК: АЦГ ГГТ АТГ**

A. ТГЦ ЦЦА ТАЦ

B. УГЦ ЦЦА УАЦ

C. АЦГ ГГТ АТГ

D. АЦГ ГГУ АУГ

E. ГТГ ЦУЦ ААУ

**7. Амінокислотні залишки у поліпептиді з'єднуються зв'язком:**

A. Водневим

B. Іонним

C. Пептидним

D. Дисульфідним

E. Макроергічним

**8. Транскрипція відбувається в:**

A. Цитоплазмі



- В. Ядрі
- С. Ядерці
- Д. Мембранах ЕПС
- Е. Рибосомах

**9. Елонгація трансляції – це процес:**

- А. Подовження полінуклеотидного ланцюга
- В. Подовження і-РНК
- С. Приєднання рибосом
- Д. Подовження пептидного ланцюга
- Е. Зборка рибосом

**10. Як називається процес дозрівання РНК?**

- А. Сплайсинг
- В. Елонгація
- С. Термінація
- Д. Модифікація
- Е. Процесинг

**Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1. Етапи біосинтезу білка еукаріотів.**

Дайте назву процесам та вкажіть де вони відбуваються.

- |  |   |   |
|--|---|---|
| 1. ДНК                                   | → | про-і-РНК – ...                               |
| <hr/>                                    |   |   |
| 2. про-і-РНК                             | → | м-РНК – ...                                   |
| <hr/>                                    |   |   |
| 3. м-РНК                                 | → | субодиниці рибосом – ...                      |
| <hr/>                                    |   |   |
| 4. т-РНК                                 | → | аміноацил т-РНК – ...                         |
| <hr/>                                    |   |   |
| 5. рибосома + м-РНК<br>+ аміноацил т-РНК | → | поліпептид – ...                              |
| <hr/>                                    |   |   |
| 6. поліпептиди                           | → | специфічні білки з різними<br>функціями – ... |
| <hr/>                                    |   |   |

**Робота №2. Розв'язування задач.**

1. Визначте кількість нуклеотидів ДНК, що кодують білок з 500 мономерів, якщо 20% нуклеотидів входять до складу інтронів.

***Рішення:***

2. Один ланцюг ДНК складається з 1640 нуклеотидів, з яких інтронні ділянки складають 240, 120 та 320 нуклеотидів. Скільки амінокислот кодує дана ДНК?

***Рішення:***

3. На одному з ланцюгів ДНК синтезована і-РНК, у якій А-30%, Г-10%, У-26%, Ц-34%. Визначте вміст (у відсотках) нуклеотидів в ДНК.

***Рішення:***

4. Білок інсулін складається з 51 амінокислоти. Що важче: білок чи ген, який його кодує? Молекулярна маса амінокислоти – 100 а. о. м.

**Рішення:**

Дата \_\_\_\_\_ і \_\_\_\_\_ підпис  
викладача \_\_\_\_\_

### **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ № 6**

### **Морфологія хромосом. каріотип людини. життєвий цикл клітини. мітоз**

**2. Актуальність теми.** Вивчення каріотипу людини у нормі та патології має велике значення в медицині, бо дозволяє розробити методи діагностики хромосомних хвороб та перевірки будь-яких речовин на мутагенну активність.

**3. Мета заняття.** Вивчити будову хромосом, методи вивчення каріотипу людини та принципи класифікації хромосом. Ознайомитися з життєвим циклом клітин. Вміти аналізувати зміни клітин та їх структур під час життєвого циклу та значення порушення мітозу.

**4. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

**4.1. Теоретичні питання до заняття:**



1. Структура інтерфазного ядра. Рівні упакування генетичного матеріалу.
2. Каріотип людини. Правила хромосом.
3. Життєвий та клітинний цикл. Мітоз, фази мітозу, характеристика, значення.
4. Мітотична активність тканин. Фактори, які впливають на мітотичну активність.
5. Амітоз. Порушення мітозу.

В еукаріотичних клітинах весь генетичний матеріал знаходиться у ядрі. Інтерфазне ядро складається з ядерної оболонки, каріоплазми, ядерця. **Ядерна оболонка** складається з двох мембран, між якими знаходиться перинуклеарний простір. Перинуклеарний простір через канали ЕПС зв'язує каріоплазму і цитоплазму. Оболонка ядра пронизана багаточисельними порами, які можуть змінювати свій розмір. **Каріоплазма** містить воду, хроматин, білки-ферменти, р-РНК, т-РНК, і-РНК, ядерні білки. **Ядерце** містить велику кількість р-РНК, білки. Тут утворюються субодиниці рибосом. Ядерця утворюються на вторинних перетяжках акроцентричних хромосом (ядерцеві організатори).

#### **Функції ядра:**

1. Збереження спадкової інформації в молекулах ДНК.
2. Реалізація спадкової інформації шляхом синтезу білків, що забезпечують підтримання всіх життєвих процесів клітини.
3. Передача спадкової інформації шляхом реплікації ДНК, утворення хромосом та їх ділення.

**Процеси, які відбуваються в ядрі:** реплікація, транскрипція всіх видів РНК, процесинг, утворення рибосом.

Генетичний матеріал в інтерфазному ядрі знаходиться у вигляді **хроматину** (комплекс ДНК та білків у співвідношенні 1:1). До складу хроматину входять гістонові та негістонові білки. **Гістонові білки** (основні, їх всього 5 видів) виконують структурну функцію. **Негістонові**

білки-ферменти (кислі, їх більше 100 видів) беруть участь у процесах, які відбуваються на ДНК (реплікація, транскрипція, репарація).

Під час поділу клітин з хроматинових ниток формуються хромосоми, які відіграють головну роль у цьому процесі, тому що вони забезпечують передачу спадкової інформації від одного покоління до другого і беруть участь в регуляції клітинного метаболізму. До складу хромосом еукаріотичних клітин входять ДНК, білки, невелика кількість РНК та іони  $Mg^{2+}$  і  $Ca^{2+}$ .

Хромосоми можуть знаходитися у 2-х структурно-функціональних станах:

- 1) *Деспіралізованому* (неконденсованому) – в клітині, яка не ділиться хромосом не видно, виявляються лише грудочки та гранули хроматину.
- 2) *Спіралізованому* (конденсованому)– на час поділу клітини хроматин конденсується і при мітозі хромосоми добре помітні.

На різних ділянках хромосоми спіралізація хроматину неоднакова. З цим пов'язана різна інтенсивність забарвлення окремих ділянок хромосоми. Більш спіралізовані та інтенсивно забарвлені ділянки (*гетерохроматин*) виконують *структурну функцію*. Менш спіралізовані та слабо забарвлені ділянки (*еухроматин*) виконують *інформативну функцію*.

Хроматин клітини може знаходитись на декількох *рівнях організації або упакування*.

**Нуклеосомний.** Тонка нитка нуклеопротейду складається з нуклеосом. Нуклеосома – це частина, що містить диски з 8 молекул білків-гістонів ( $H_{2B}$ ,  $H_{2A}$ ,  $H_3$ ,  $H_4$ ), на яку накручується ділянка ДНК, що складається з 140 пар нуклеотидів. Вона робить 2 оберти навколо нуклеосоми і вкорочується приблизно в 7 разів. ДНК має негативний заряд, а нуклеосома – позитивний, що забезпечує міцний зв'язок між ними. Між нуклеосомами знаходиться ДНК, довжиною в 60-100 пар нуклеотидів.



**Нуклеомерний.** Відбувається подальше вкорочення ДНК за рахунок зближення 8-10 нуклеосом, завдяки дії ще одного гістонового білка  $H_1$ . Утворюються **нуклеомери**. Довжина ДНК зменшується в 6-10 разів.

**Хромомерний (хромонемний, петлеподібний).** Нуклеомери збираються в групи, утворюючи хромомери. Довжина ДНК зменшується в 10-30 разів та утворюються хромонеми.

**Метафазний.** Щільно упакована хромонема у вигляді дисків утворює метафазну хроматиду. Загалом довжина ДНК зменшується в 10 тисяч разів.

У хромосомах розрізняють первинну **перетяжку** (центромеру), яка ділить хромосому на 2 **плеча**. Кінці плечей називаються **теломерами**. Вони не дозволяють з'єднатися хромосомі з іншими хромосомами. Деякі хромосоми мають вторинні перетяжки, які відокремлюють ділянки хромосом (**супутники**). **Центромера** може мати різне розташування, від цього залежить форма хромосом. Розрізняють:

- **Метацентричні** – мають рівні чи майже рівні плечі;
- **Субметацентричні** – мають плечі різної довжини;
- **Акроцентричні** – мають паличкоподібну форму, з дуже коротким другим плечем.

Деякі хромосоми мають вторинну перетяжку, яка відокремлює від плеча супутник.

Хромосомні набори еукаріот підлягають таким **правилам**:

1. **Правило постійності кількості хромосом** (число хромосом та характерні особливості їх будови – видова ознака).
2. **Правило парності хромосом** (хромосоми, які відносяться до одної пари, називаються гомологічними: вони мають однаковий розмір і будову).
3. **Правило індивідуальності хромосом** (кожна пара характеризується своїми особливостями).
4. **Правило неперервності хромосом** (хромосоми, здатні до авторепродукції під час поділу клітини).



В ядрах клітин тіла (соматичних клітинах) міститься повний, подвійний набір хромосом. Такий набір називається *диплоїдним* і позначається  $2n$ . В ядрах статевих клітин з кожної пари гомологічних хромосом присутня лише одна. Такий набір називається *гаплоїдним* і позначається  $n$ .

Диплоїдний набір хромосом клітини, який характеризується їх числом, розмірами та формою, називається *каріотипом*.

*Ідіограма* – це систематизований каріотип, коли хромосоми розташовуються у порядку зменшення їх довжини.

Нормальний каріотип людини – 46 хромосом або 23 пари. З них 22 пари – хромосоми однакові у чоловіків і жінок (*аутосоми*) і одна пара – статеві хромосоми (*гетерохромосоми*).

*Життєвий цикл клітини* – це період онтогенезу від народження клітини (ділення) до загибелі або наступного поділу.

*Клітинний (мітотичний) цикл* – це період життя клітини від одного поділу до другого. Цей цикл складається з трьох головних стадій:

- Інтерфаза.
- Мітоз (каріокінез).
- Цитокінез.

**Інтерфаза** – це період між поділами клітини. Він включає три етапи:

**1) Пресинтетичний ( $G_1$ )** – відбувається синтез РНК і структурних білків. За їх рахунок відновлюються та диференціюються органоїди клітини після мітозу. Клітина росте. Хромосоми складаються з однієї хроматиди. Набір генетичного матеріалу  $2n2c$ , де  $n$  – кількість хромосом,  $c$  – кількість ДНК.

**2) Синтетичний ( $S$ )** – відбувається редуплікація ДНК, синтез ядерних білків (гістонів). Тепер кожна хромосома складається з двох хроматид,  $2n4c$ .

3) Постсинтетичний (G<sub>2</sub>) – йде синтез АТФ, РНК, білків веретена поділу. Діляться мітохондрії та хлоропласти. Центріолі подвоюються, починає утворюватись веретено поділу. Генетичний матеріал – **2n4c**.

**Мітоз** складається з 4-х фаз:

4) Профаза – хромосоми скручуються, вкорочуються, потовщуються. Хроматиди відштовхуються і поєднані лише в області центромери. Ядерця та ядерна мембрана руйнуються. Хромосоми потрапляють у цитоплазму. В цей же час центріолі розходяться до полюсів клітини. Навколо кожної центріолі утворюється веретено поділу (зірка). В клітинах вищих рослин немає центріолей. Веретено поділу будується від полюсів клітини. Генетичний матеріал – **2n4c**.

1) Метафаза – хромосоми прикріплюються своїми центромерами до ниток веретена поділу. Вони вишиковуються на екваторі в одну лінію, їх добре видно і в них X-подібна форма, **2n4c**. *Метафазну пластинку* використовують для вивчення каріотипу.

2) Анафаза – кожна центромера розщеплюється на дві, хроматиди відходять одна від одної. Нитки веретена поділу розтягують дочірні хромосоми до протилежних полюсів, **4n4c**.

3) Телофаза – хромосоми переміщуються до полюсів клітини, деспіралізуються, подовжуються та їх вже не видно. Нитки веретена руйнуються. У кожного полюсу навколо хромосом утворюється ядерна оболонка, з'являється ядерце, **2n2c**.

Цитокінез – це поділ цитоплазми між двома дочірніми клітинами. Набір генетичного матеріалу в кожній клітині – **2n2c**. Поділ цитоплазми у клітинах тварин відбувається шляхом вгинання мембрани від периферії до центру. У рослинних клітинах поділ цитоплазми розпочинається з середини материнської клітини (вгинанню з боків заважає клітинна стінка). Клітинна мембрана утворюється з дрібних пухирців ендоплазматичної сітки, а потім кожна клітина будує свою клітинну стінку.



### Значення мітозу:

1) **Генетична стабільність.** В результаті мітозу утворюються дві дочірні клітини, які містять стільки ж хромосом, скільки їх було в батьківській клітині.

2) **Ріст.** У результаті мітозів кількість клітин в організмі збільшується.

3) Лежить в основі **безстатевого розмноження, регенерації та заміщення клітин.**

*Амітоз* або прямий поділ клітин відбувається шляхом поділу ядра перетяжкою без утворення веретена поділу. Амітоз характерний для одноклітинних організмів, а також для клітин із зниженою мітотичною активністю (клітини, що старіють або патологічні).

*Ендомітоз* – збільшення кількості хромосом. Виникає в результаті того, що після поділу хромосом, поділ ядра не відбувається. Так утворюються поліплоїдні ядра. При ендомітозі клітини продовжують свою життєдіяльність.

*Політенія* – збільшення кількості хромосом. Утворюються гігантські хромосоми (виявлені у слинних залозах личинок двокрилих).

У складних багатоклітинних організмах рослин і тварин клітини окремих органів і тканин характеризуються різною *мітотичною активністю*. Дослідження клітинного поділу засобами радіоавтографії дало можливість розділити всі тканини на три категорії клітинних комплексів:

- *стабільні* – практично не діляться (нервові тканини);
- *що ростуть* – частина клітин здатна до мітозу (м'язи);
- *що оновлюються* – всі клітини діляться. Кількість знов утворених клітин дорівнює кількості відмерлих (епітелій шкіри).

Мітотична активність залежить від виду тканини та її функції, віку та стадії розвитку організму.



Порушення мітозу призводять до утворення клітин з різними каріотипами. Порушення будови веретена поділу призводить до некротного збільшення або зменшення числа хромосом у соматичних клітинах. Це викликає різні захворювання.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

**1. Який вид хроматину є функціонально активним в інтерфазній клітині?**

- A. Факультативний гетерохроматин
- B. Конститутивний гетерохроматин
- C. Еухроматин
- D. У-хроматин
- E. Х-хроматин

**2. На якій стадії клітинного циклу гомологічні хромосоми досягають полюсів клітини, деконденсуються, навколо них формується ядерна оболонка, відновлюється ядрце?**

- A. Профаза
- B. Метафаза
- C. Телофаза
- D. Прометафаза
- E. Анафаза

**3. Ділянки хромосом, до яких приєднуються нитки веретена поділу, називають:**

- A. Плече
- B. Теломера
- C. Кінетохор
- D. Вторинна перетяжка
- E. Супутник

**4. На якій фазі клітинного циклу можуть виникнути політенні хромосоми?**

- A. Метафазі
- B. Профазі
- C. Інтерфазі
- D. Телофазі
- E. Анафазі

**5. У культурі клітин злоякісної пухлини спостерігали поділ клітин, при якому ядро поділилося шляхом утворення перетяжки без утворення ахроматинового апарату. Такий поділ називається:**

- A. Політенія
- B. Мейоз
- C. Мітоз
- D. Ендомітоз
- E. Амітоз

**6. У який період мітотичного циклу відбувається подвоєння ДНК?**

- A. Інтерфаза
- B. Телофаза
- C. Профаза
- D. Метафаза
- E. Анафаза

**7. До якого типу клітин за здатністю до поділу відносяться клітини печінки?**

- A. Стабільні
- B. Генеративні
- C. Що ростуть
- D. Що оновлюються
- E. Соматичні

**8. Який набір генетичного матеріала на стадії анафази мітозу?**

- A.  $2n2c$
- B.  $n2c$
- C.  $2n4c$

D.  $4n4c$

E.  $nc$

**9. Як називається фаза мітотичного циклу, на якій вивчають каріотип людини?**

A. Інтерфаза

B. Анафаза

C. Цитокінез

D. Телофаза

E. Метафаза

**10. На якій стадії мітотичного циклу хромосоми розходяться до полюсів клітини?**

A. Анафаза

B. Телофаза

C. Інтерфаза

D. Метафаза

E. Профаза

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Типи хромосом людини.**

Вивчіть за мікрофотографією метафазної пластинки з культури лімфоцитів типи хромосом людини. Знайдіть всі типи, Зарисуйте в альбом протоколів по одній хромосомі, мета-, субмета- та акроцентричну зі супутником. На одній хромосомі позначте центромеру, плечі, вторинну перетяжку, супутник.



**Робота №2. Мітотичний цикл клітини.**

Вивчіть за таблицею схему мітотичного циклу диплоїдної клітини ( $2n$ ) і зарисуйте, вказавши назву періоду, кількість хромосом і ДНК.

**Робота №3. Мітоз у клітинах корінця цибулі.**

Розгляньте під великим збільшенням мікроскопа препарат корінця цибулі. Знайдіть стадії інтерфази, про-, мета-, ана-, телофази, зарисуйте їх.

**Ситуаційні задачі:**

1. Під час порушення мітозу у клітині (культура тканини людини) хроматиди однієї із хромосом не розійшлися у дочірні ядра, а попали в одне ядро. Скільки хромосом буде в ядрах дочірніх клітин?
2. У ядрі соматичної клітини людини 46 хромосом. Скільки хромосом буде в клітині на стадії завершення телофази мітозу? Чи зміниться маса ДНК і обсяг генетичної інформації?
3. У ядрі клітини шкіри людини 46 хромосом. Скільки хромосом буде в клітині на стадії анафази мітозу?

Дата

і

підпис

викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Мікроскопи.
2. Препарати
3. Тестові завдання.
4. Навчально-методичний посібник

## **ЗАНЯТТЯ № 7**

### **Розмноження – універсальна властивість живого.**

**2. Актуальність теми.** Статеве розмноження багатоклітинних організмів пов'язане з утворенням та розвитком статевих клітин. В основі цього явища лежить мейоз.

**3. Мета заняття.** Пояснити механізми перебігу мейозу I та мейозу II, їх біологічне значення.

**4. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### **4.1. Теоретичні питання до заняття:**

1. Розмноження – основна властивість живого. Форми розмноження.
2. Мейоз: цитологічні та генетичні закономірності.
3. Значення мейозу.

**Розмноження** – це здатність організмів відтворювати собі подібних.

#### **Форми розмноження:**

##### **I. Безстатеве.**

###### **У одноклітинних:**

1. **Поділ** – в основі лежить мітоз, утворюється дві клітини (саркодові, джгутикові, інфузорії).
2. **Шизогонія або множинний поділ** (малярійний плазмодій).
3. **Брунькування** (бактерії, дріжджі).

#### 4. Спороутворення (водорості, гриби).

- У багатоклітинних:

1. Вегетативне – розмноження групою клітин.

- a. Брунькування (гідра);

- b. Фрагментація (кільчасті черви);

- c. Поліембріонія – розвиток з однієї зиготи декількох організмів (їздці, броненосці, монозиготні близнюки у людини);

- d. Вегетативними органами (корінь, лист).

2. Спорами – розмноження спеціалізованою клітиною (мохи, папороті).

## II. Статеве.

- У одноклітинних:

1. Кон'югація – нових особин не утворюється, а лише відбувається обмін генетичною інформацією (інфузорія).

2. Копуляція – дві особини перетворюються на гамети, з'єднуються і утворюють зиготу (малярійний плазмодій). Зустрічається три види копуляції:

- ізогамія – зливаються рухомі, однакові за розміром гамети;

- анізогамія – зливаються рухомі, але різні за розміром гамети;

- овогамія – зливаються гамети: велика нерухома (яйцеклітина) і дрібна рухома (сперматозоїд).

- У багатоклітинних – копуляція. Розвиток гамет відбувається у статевих залозах. Сперматозоїди утворюються в сім'яниках, а яйцеклітини в яєчниках.

## III. Партеногенез – особлива форма статевого розмноження. Це розвиток організмів із незаплідненої яйцеклітини. Буває природним та штучним. Природний – облігатний (обов'язковий) та факультативний.

**Мейоз** – це спосіб поділу статевих клітин еукаріот, в результаті якого хромосомний набір зменшується в два рази. Мейоз відбувається при



утворенні сперматозоїдів та яйцеклітин у тварин і при утворенні спор у більшості рослин.

Мейоз складається з двох послідовних поділів:

- *Редуційного*
- *Еквіційного.*

**Інтерфаза – 1.** Відбувається редуплікація ДНК. Кожна хромосома складається з двох хроматид. **2n4c.**

*Редуційний поділ* складається з 4-х фаз:

1) **Профаза – 1.** Профаза – 1 складається з 5 стадій:

- *Лептонема* – стадія довгих, тонких, слабкоспіралізованих хромосом.
- *Зигонема* – стадія попарного сполучення гомологічних хромосом (кон'югація).
- *Пахінема* – стадія товстих ниток. Гомологічні хромосоми з'єднуються в біваленти. Між гомологічними хромосомами відбувається кросинговер (обмін алельними генами).
- *Диплонема* – гомологічні хромосоми починають відштовхуватися.
- *Діакінез* – відштовхування гомологічних хромосом продовжується, але вони ще з'єднані своїми кінцями.

Наприкінці *профази-1* хромосоми максимально спіралізовані, центріолі мігрують до полюсів. Навколо кожної центріолі утворюється веретено поділу. Ядерця і ядерна мембрана розчиняються. Хромосоми потрапляють в цитоплазму, **2n4c.**

2) **Метафаза – 1.** Біваленти хромосом вишиковуються з обох боків від екватору. Нитки веретена поділу прикріплюються до центромер хромосом тільки з одного боку, **2n4c.**

3) **Анафаза – 1.** Нитки веретена поділу скорочуються і цілі хромосоми розходяться до полюсів клітини, **2n4c.**

4) **Телофаза – 1.** Хромосоми переміщуються до полюсів клітини, деспіралізуються, потоншуються та їх вже не видно. Нитки веретена руйнуються. У кожного полюсу навколо хромосом утворюється ядерна

оболонка, з'являється ядерце. Цитоплазма ділиться, утворюється дві клітини. Набір генетичного матеріалу в кожному ядрі –  $n2c$ .

*Таким чином, у результаті редуційного поділу утворюється дві клітини, в яких набір хромосом – гаплоїдний, а кількість ДНК ще подвоєна (кожна хромосома складається з двох хроматид).*

Інтерфаза – 2. Коротка. В ній відсутній S-період.

*Екваторіальний поділ* складається з 4-х фаз:

1) Профаза – 2. Хромосоми спіралізуються, вкорочуються, потовщуються. Центріолі розходяться до полюсів клітини. Навколо кожної центріолі утворюються веретено поділу. Ядерця та ядерна мембрана руйнуються. Хромосоми потрапляють в цитоплазму,  $n2c$ .

2) Метафаза – 2. Хромосоми вишиковуються на екваторі. Нитки веретена поділу прикріплюються до їх центромер з обох сторін.

3) Анафаза – 2. Кожна центромера поділяється на дві. Хроматиди відходять одна від одної. Нитки веретена поділу відтягують дочірні хромосоми до протилежних полюсів,  $2n2c$ .

4) Телофаза – 2. Хромосоми переміщуються до полюсів клітини, деспіралізуються, подовжуються та їх вже не видно. Нитки веретена руйнуються. У кожного полюса навколо хромосом утворюється ядерна оболонка, з'являється ядерце. Відбувається цитокінез. В результаті мейозу з однієї клітини з диплоїдним набором хромосом утворюється 4 клітини з гаплоїдним набором хромосом,  $nc$ .

### Значення мейозу:

1) В результаті мейозу статеві клітини мають гаплоїдний набір хромосом. Це забезпечує постійну кількість хромосом в зиготі для кожного виду.

2) Мейоз забезпечує комбінативну мінливість організмів за рахунок:

- кросинговеру.
- незалежного комбінювання негомологічних хромосом.

3) В результаті мейозу всі клітини відрізняються комбінацією гомологічних хромосом і складом генів в них.

#### 4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):

1. В якій фазі мейозу відбувається кон'югація гомологічних хромосом?

A. Лептонема профазі-1

B. Профаза-2

C. Зигонема профазі-1

D. Метафаза-1

E. Діакінез профазі-1

2. Назвіть фазу мейозу, в якій кількість генетичного матеріалу  $2n4c$  та біваленти хромосом вишиковуються по обидві сторони від екватору:

A. Анафаза-1

B. Метафаза-1

C. Телофаза-2

D. Профаза-2

E. Анафаза 2

3. В ядрі соматичної клітини мушки дрозофіли – 8 хромосом. Скільки хромосом буде у клітині на стадії анафази-2?

A. 8

B. 16

C. 4

D. 32

E. 64

4. Яка кількість генетичного матеріалу у телофазі -1 мейозу?

A.  $nc$

B.  $2n4c$

C.  $n2c$

D.  $4n4c$



Е.  $2n2c$

**5. В анафазі -1 мейозу до полюсів клітини у людини розходяться:**

- А. 46 хромосом, 92 молекули ДНК
- В. 92 хромосоми, 92 молекули ДНК
- С. 23 хромосоми, 46 молекул ДНК
- Д. 92 хромосоми, 46 молекул ДНК
- Е. 46 хромосом, 46 молекул ДНК

**6. Назвіть способи статевого розмноження:**

- А. Кон'югація та шизогонія
- В. Партеногенез та фрагментація
- С. Брунькування та стробіляція
- Д. Кон'югація та копуляція
- Е. Поліембріонія та копуляція

**7. На якій стадії мейозу дочірні хромосоми розходяться до полюсів клітини?**

- А. Анафаза-1
- В. Метафаза-1
- С. Телофаза-2
- Д. Профаза-2
- Е. Анафаза 2

**8. Кросинговер відбувається у:**

- А. Профазі-1
- В. Профазі-2
- С. Метафазі-1
- Д. Телофазі-2
- Е. Інтерфазі-1

**9. Редукція хромосомного матеріала відбувається на стадії:**

- А. Метафазі-1
- В. Метафазі-2
- С. Телофазі-2

D. Анафази-1

E. Профази-1

**10. Скільки клітин утворюється з одної материнської клітини в результаті мейозу?**

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

E. 8

### Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Види розмноження.**

Заповніть таблицю.

Види розмноження		У кого відбувається
<b>Безстатеве:</b> • у <b>одноклітинних</b>	Мітоз на 2 особини	
	Множинний поділ (шизогонія)	
	Брунькування	
	Спороутворення	
• у <b>багато-клітинних</b>	Брунькування	
	Спороутворення	
	Поліембріонія	
	Вегетативне	
<b>Статеве:</b> • у <b>одноклітинних</b>	Кон'югація	
	Копуляція	
	а.	
	б.	
• у <b>багато-клітинних</b>	Без запліднення	
	Із заплідненням	

#### **Робота №2. Порівняльна характеристика мітозу та мейозу.**

Заповніть таблицю:

Фази	Мітоз	Мейоз	
		Перший поділ	Другий поділ
<i>Профаза</i>			
<i>Метафаза</i>			
<i>Анафаза</i>			
<i>Телофаза</i>			
<i>Для яких клітин властивий</i>			
<i>Кількість клітин, що утворюється</i>			

Ситуаційні задачі:

1. До якої форми розмноження відноситься поліембріонія, чи зустрічається вона у людини?
2. Двоє чоловіків (монозиготні близнюки) одружилися з двома жінками (теж монозиготні близнюки). В кожній сім'ї народилось по хлопчику. Чи будуть вони схожі між собою, як монозиготні близнюки?
3. Чому кон'югацію називають статевим процесом, а не розмноженням?

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_



## 5. Матеріальне та методичне забезпечення.

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ № 8

### Біологічні особливості репродукції людини. гаметогенез

1. **Актуальність теми.** Знання біологічних особливостей репродукції людини та впливу на неї соціальних факторів дуже важливе для кожної людини.
2. **Мета заняття.** Навчитися трактувати особливості репродукції людини у зв'язку з її біосоціальною суттю; вивчити механізм гаметогенезу, з'ясувати характерні відмінні риси ово- й сперматогенезу та особливості запліднення.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### 4.1 Теоретичні питання до заняття:

1. Будова статевих клітин.
2. Гаметогенез: сперматогенез, овогенез.
3. Запліднення. Особливості репродукції людини.

**Статеві клітини (гамети)** виконують функцію передачі спадкового матеріалу від батьків до нащадків.

**Сперматозоїди** – чоловічі статеві клітини. Вони мають здатність рухатися (забезпечують зустріч гамет), мікроскопічних розмірів. Сперматозоїди ссавців складаються з **головки, шийки і хвоста**. На передньому кінці **головки** знаходиться **акросома** (видозмінений апарат Гольджі). Акросома виділяє ферменти, які розчиняють оболонки яйцеклітини. Основну масу головки займає ядро. Цитоплазми мало, вона знаходиться у рідинно-кристалічному стані. В **шийці** знаходяться центріоль та спіральна нитка, яка утворена мітохондріями. **Хвіст** виконує активні рухи.

**Яйцеклітини** – жіночі статеві клітини. Нерухомі, великих розмірів. В них містяться поживні речовини (жовток) для розвитку зародка. Яйцеклітини містять всі типові органоїди клітини. Яйцеклітини вкриті оболонками, які виконують захисну і трофічну функцію. У плацентарних ссавців вони забезпечують зв'язок між зародком та стінкою матки материнського організму.

Процес формування статевих клітин (гамет) називається **гаметогенез**.

### **Сперматогенез.**

Сім'яник складається з безлічі каналців. Кожний каналець складається з декількох шарів клітин. Кожний шар – це послідовність стадій розвитку сперматозоїдів.

**1. Зона розмноження.** Зовнішній шар клітин – це **сперматогонії** (мають велике ядро та невелику кількість цитоплазми). Ці клітини діляться шляхом мітозу, завдяки чому сім'яник збільшується у розмірах, **2n2c**.

**2. Зона росту.** Коли настає статева зрілість, частина сперматозоїдів продовжує ділитися шляхом мітозу. Друга частина клітин переходить в зону росту. Збільшуються розміри клітини за рахунок збільшення кількості цитоплазми. Вони називаються **первинними сперматоцитами**, **2n4c**.

**3. Зона дозрівання** Відбувається два поділи мейозу. З кожного первинного сперматоциту утворюється два **вторинних сперматоцити** (Мейоз-1) **n2c**, а потім чотири **сперматиди** (Мейоз-2) **nc**.

**4. Зона формування.** Із сперматид формуються **сперматозоїди**, **nc**.

У диких тварин сперматогенез відбувається тільки у визначений час року. У свійських тварин та людини сперматогенез відбувається постійно.

### **Овогенез.**

**1. Зона розмноження.** **Овогонії** (мають велике ядро і невелику кількість цитоплазми) інтенсивно діляться шляхом мітозу. На п'ятому місяці ембріогенезу людини в яєчниках утворюється до 6-7 млн. овогоніїв. Їх генетична формула **2n2c**.



**2. Зона росту.** На шостому місяці ембріогенезу значна частина овогоніїв гине, а інші вступають у профазу першого поділу мейозу, який потім припиняється на стадії диктіотени, і настає другий період овогенезу – період росту. Утворюються первинні овоцити. В яєчниках дівчаток при народженні їх близько 300-400 тисяч. Коли настає статева зрілість, овоцити збільшуються в розмірі. В них накопичується жовток, жир, пігменти. Кожний овоцит оточується дрібними фолікулярними клітинами, які живлять його. Окремі овоцити періодично продовжують призупинений мейоз, **2n4c**.

**3. Зона дозрівання.** Відбувається два поділи мейозу. Цитоплазма неоднаково розподіляється між дочірніми клітинами. З первинного овоциту утворюється вторинний овоцит (містить майже всю цитоплазму) та напряме тільки першого порядку (Мейоз-1) **n2c**. Із вторинного овоцита утворюється овотида, **nc** та напряме тільки другого порядку (Мейоз-2). Паралельно, напряме тільки першого порядку іноді ділиться на два напрямних тількия другого порядку.

У людини, як і в усіх плацентарних ссавців, періоди розмноження і росту яйцеклітин відбуваються у фолікулах яєчників. Під час овуляції стінка фолікула лопається і овоцит потрапляє у черевну порожнину, а потім у маткові труби. Період дозрівання яйцеклітин відбувається у маткових трубах. Тут проходить запліднення на стадії вторинного овоциту, що досягнув стадії диктіотени. Мейоз завершується після проникнення сперматозоїда у яйцеклітину. Загалом за репродуктивний період у жінок утворюється близько 400 яйцеклітин.

Запліднення – це з'єднання двох гамет з утворенням зиготи, з якої розвивається новий організм.

#### **Фази запліднення:**

- активація яйця – стимуляція до розвитку – проникнення в яйцеклітину сперматозоїду. Фермент гіалуронідаза розчиняє фолікулярні клітини;
- синкаріогамія – утворення диплоїдного ядра зиготи у результаті злиття гаплоїдних ядер статевих клітин.



### ***Біологічне значення запліднення:***

1. Відновлюється диплоїдне число хромосом в зиготі.
2. Запліднення – один з механізмів комбінативної мінливості, так як у зиготі з'єднується спадковий матеріал двох батьківських організмів.
3. Вибірковість запліднення (тільки в межах виду) забезпечує збереження виду в цілому.

У чоловіків до статевої зрілості (зазвичай 10-14 років) сім'яники не функціонують. Функції сім'яників стимулюються гормонами гіпофізу. Репродуктивний період у чоловіків триває до старечого віку.

У жінок статева зрілість настає у 13-26 років, а репродуктивний період триває до 40-45 років (може і довше).

Продукція гамет у чоловіків відбувається постійно, у жінок періодично (в середньому один раз кожні 28 днів) із тих овоцитів, які сформувались ще на ранніх етапах ембріогенезу. Таким чином, яйцеклітини, що утворюються у кінці репродуктивного періоду, накопичують велику кількість мутацій. У людини запліднення внутрішнє. Процес запліднення відбувається у верхніх відділах маткових труб. Із 200 млн. сперматозоїдів, що виділяються, сюди потрапляє 100. Здатність до запліднення у сперматозоїдів зберігається впродовж 1-2 діб, у яйцеклітин – впродовж доби після овуляції.

### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

#### **1. Соматична клітина відрізняється від статевої наявністю:**

- А. Ядра
- В. Рибосом
- С. Диплоїдного набору хромосом
- Д. Цитоплазматичної мембрани
- Е. Ендоплазматичної сітки

#### **2. Яка структура клітини утворює акросому?**

- А. Комплекс Гольджі

В. Мітохондрія

С. Лізосома

Д. Рибосома

Е. Центріоля

**3. У яких клітинах людини відбувається перший мейотичний поділ?**

А. Овогоніях

В. Сперматоцитах першого порядку

С. Сперматидах

Д. Овоцитах другого порядку

Е. Сперматогоніях

**4. На якій стадії сперматогенезу відбувається мейоз?**

А. Розмноження

В. Росту

С. Формування

Д. Дозрівання

Е. Не відбувається

**5. Яйцеклітина має:**

А. Голівку

В. Шийку

С. Жовткові гранули

Д. Хвіст

Е. Акросому

**6. Як називається стадія профазі-1 мейозу, на якій первинні овоцити знаходяться у стані спокою до статевого дозрівання?**

А. Диплонема

В. Пахінема

С. Лептонема

Д. Диктионема

Е. Діакінез

**7. Яким шляхом діляться овогонії?**

A. Амітозом

B. Ендомітозом

C. Мітозом

D. Мейозом

E. Брунькуванням

**8. Як називаються клітини та який вони мають генетичний матеріал в зоні розмноження при сперматогенезі?**

A. Сперматиди,  $2n2c$

B. Первинні сперматоцити  $n2c$

C. Сперматогонії,  $2n2c$

D. Первинні сперматоцити,  $2n4c$

E. Вторинні сперматоцити,  $n2c$

**9. Скільки яйцеклітин утворюється зі 100 овогоній?**

A. 100

B. 50

C. 200

D. 300

E. 400

**10. Скільки сперматозоїдів утворюється з 50 сперматогоніїв?**

A. 100

B. 50

C. 200

D. 300

E. 400

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Морфологія статевих клітин.**

Роздивіться мікропрепарати зрізу яєчника та сперматозоїди ссавців.

Зарисуйте яйцеклітину і сперматозоїд.



**Робота №2. Гаметогенез.**

Під мікроскопом (7x40) розгляньте постійний препарат поперечного зрізу канальця сім'яника. Знайдіть зони: ***розмноження, росту, дозрівання, формування.*** Зарисуйте невеликий сектор одного сім'яного канальця та запишіть назви зон, клітин, що в них утворюються, спосіб поділу та їх генетичну характеристику. Вивчіть та запишіть схему овогенезу.

Ситуаційні задачі:

1. Яка кількість аутосом міститься в метафазі-1 мейозу при гаметогенезі у людини?
2. Скільки утворюється сперматозоїдів, якщо в сперматогенез вступило 120 сперматогоніїв?
3. В який період під час овогенезу відбувається перетворення диплоїдного набору хромосом в гаплоїдний?
4. З чим пов'язані морфологічні відмінності чоловічих і жіночих статевих клітин?

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

**4. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Мікроскопи.
2. Препарати.
3. Тестові завдання.
4. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ № 9

### **Контроль засвоєння змістового модуля 1 „молекулярно-клітинний рівень організації життя ”**

**2. Мета заняття.** Виявити знання студентів з теоретичних питань змістового модуля 1.

Підсумковий контроль змістового модуля 1 проводиться за тестовими завданнями типу КРОК-1 та співбесідою з викладачем.

**4. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Комп'ютери.

2. Комп'ютерні програми.
3. Перелік теоретичних питань.
4. Тестові завдання.

## ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2

### ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ ТА МІНЛИВОСТІ

#### ЗАНЯТТЯ № 10

##### Закономірності успадкування генів. закони Менделя

- 1. Актуальність теми.** Генетика тісно пов'язана з медициною. Відомо більше двох тисяч спадкових хвороб і аномалій розвитку. Їх вивчають на молекулярному, клітинному рівнях, на рівні організму і популяції людей.
- 2. Мета заняття.** Вміти аналізувати закономірності успадкування менделюючих ознак у організмів. Навчитися розв'язувати генетичні задачі.
- 3. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

#### 4.1 Теоретичні питання до заняття:

1. Генетика. Основні поняття генетики. Метод гібридологічного аналізу.
2. Моногібридне схрещування. I та II закони Менделя.
3. Летальні гени. Відхилення від очікуваного розщеплення.
4. Аналізуюче схрещування, його практичне застосування.
5. Ди- і полігібридне схрещування. III закон Менделя, його цитологічні основи.

**Генетика** – це наука про закономірності спадковості і мінливості організмів.

**Спадковість** – це здатність організмів передавати особливості будови і життєдіяльності нащадкам.



**Мінливість** – це здатність організмів набувати нові ознаки у процесі індивідуального розвитку.

Елементарними дискретними одиницями спадковості та мінливості є ген. **Ген** – це ділянка молекули ДНК, (у деяких вірусів – РНК), яка визначає послідовність амінокислот конкретного поліпептиду, або р-РНК, т-РНК.

Народження генетики – 1865 рік. У цьому році **Г. Мендель** зробив доповідь у спільноті природознавців (м. Брно) про роботу над рослинними гібридами. Термін «ген» у науку ввів І. Йогансен в 1909 році. Ним же була запропонована назва науки – «генетика».

### ***Основні поняття генетики:***

***Алельні гени*** – гени, які розташовані в однакових локусах гомологічних хромосом і визначають розвиток альтернативних ознак.

***Альтернативні ознаки*** – взаємовиключні прояви однієї ознаки. Наприклад: жовтий і зелений колір, гладка і зморшкувата поверхня горошин.

***Домінантний ген (A)*** – ген, який проявляється у гібридів першого покоління.

***Рецесивний ген (a)*** – ген, який не проявляється у гібридів першого покоління.

***Гомозиготний організм*** – у гомологічних хромосомах локалізовані однакові алельні гени (два домінантних – **AA** або два рецесивних – **aa**). Такий організм утворює один тип гамет і не дає розщеплення при схрещуванні з таким самим за генотипом організмом.

***Гетерозиготний організм*** – у гомологічних хромосомах локалізовані різні гени одної алельної пари (**Aa**). Він утворює два типи гамет і при схрещуванні з таким самим за генотипом організмом дає розщеплення.

***Генотип*** – сукупність усіх генів організму.

***Фенотип*** – сукупність усіх ознак і властивостей організму.

Основний метод генетики – це *метод гібридологічного аналізу*. Він був створений Г. Менделем.

Цей метод включає:

1. Підбір гомозиготних батьківських пар, які відрізняються за однією або декількома парами альтернативних ознак.
2. Якісне і кількісне врахування прояву ознак у гібридів.
3. Вивчення успадкування ознак у гібридів декількох поколінь.
4. Аналіз зиготності у кожної гібридної особини.
5. Алгебраїчні символи записування законів.

Основний об'єкт дослідження – горох. Це рослина, у якій відбувається самозапилення. Вона має короткий період розвитку та в неї добре виражені альтернативні ознаки.

### Моногібридне схрещування

Мендель розпочав свої дослідження з моногібридного схрещування. Це схрещування, при якому організми відрізняються за однією парою альтернативних ознак. Він схрещував горох з жовтим та зеленим насінням. У першому поколінні всі рослини були з жовтим насінням. Мендель встановив Закон одноманітності гібридів першого покоління.

*При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією або декількома парами альтернативних ознак, перше покоління гібридів одноманітне за фенотипом та генотипом.*

Жовтий колір горошин – А

Зелений колір горошин – а

P ♀ AA × ♂ aa

G     (A)     (a)

F<sub>1</sub> Aa – 100 % жовті

### Закон розщеплення ознак у гібридів.

Мендель схрещував гібриди першого покоління (рослини із жовтим насінням). У другому поколінні (F<sub>2</sub>) він отримав 2 види рослин:

- б. більша частина рослин мала жовте насіння (75%)



с. менше було рослин із зеленим насінням (25%)

Так Мендель встановлює **Закон розщеплення**:

**При схрещуванні гетерозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних ознак, спостерігається розщеплення у співвідношенні 3:1 за фенотипом і 1:2:1 за генотипом.**

P ♀ Aa × ♂ Aa

G  $\frac{A}{a}$   $\frac{A}{a}$

F<sub>2</sub> AA, Aa, Aa, aa

жовті;      зелені

### Гіпотеза (закон) чистоти гамет

Щоб пояснити закон розщеплення, Мендель зробив припущення, що гібриди отримують ознаки від своїх батьків через гамети. У гаметах є «спадкові фактори» (гени), які визначають ознаки гібридів. Гени потрапляють в гамети у процесі гаметогенезу: при мейозі гомологічні хромосоми розходяться до різних полюсів. Тому, **з кожної пари генів, що знаходяться в хромосомах, в гамету потрапляє тільки один ген.** Ця закономірність отримала назву «**Закон чистоти гамет**», так як була доведена процесом мейозу.

**Аналізуюче схрещування** – це визначення генотипу батьків за фенотипом нащадків. Аналізуюче схрещування – це схрещування особини, генотип якої треба дізнатись, з рецесивною особиною. Якщо спостерігається розщеплення 1:1 за фенотипом, то особина – гетерозиготна, якщо спостерігається одноманітність, то особина – гомозиготна.

A – чорне забарвлення шерсті собак

a – коричневе забарвлення шерсті

1) P ♀ Aa × ♂ aa

G  $\frac{A}{a}$   $\frac{a}{a}$

F<sub>1</sub> Aa; aa

1 : 1

чорні; коричневі



2) P ♀ AA × ♂ aa

F<sub>2</sub> Aa – 100 % чорні

G     A     a

**Летальні гени** – це гени, що викликають загибель організму. Коли

в організмі є такий ген, то результати розщеплення будуть іншими.

Наприклад:

A – брахідактилія (короткі трубчасті кістки)

a – нормальна будова скелету

AA – letal (зигота гине на ранніх етапах розвитку)

Aa – життєздатні (маленький зріст, короткі пальці рук та ніг)

P ♀ Aa × ♂ Aa

G    A    a    A    a

F<sub>1</sub> AA, Aa, Aa, aa

letal; брах.; норма

Розщеплення **за фенотипом та генотипом 2:1**

### Дигібридне схрещування

Мендель схрещував рослини, які відрізняються за двома ознаками:

d. за кольором насіння: жовті та зелені

e. за формою насіння: гладенькі та зморшкуваті.

У F<sub>1</sub> всі гібриди мали домінантні ознаки: жовте та гладеньке насіння, бо проявився закон одноманітності гібридів першого покоління.

A – жовтий колір горошин

a – зелений колір

B – гладка поверхня

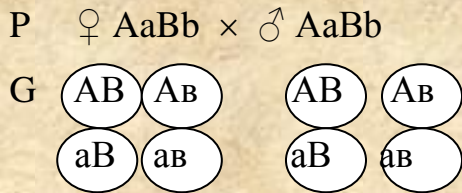
b – зморшкувата

















P ♀ AABV × ♂ aabb

G            AB            ab

F<sub>1</sub> AaBb – 100% ж.гл.

При схрещуванні гібридів першого покоління в F<sub>2</sub> відбулось розщеплення за фенотипом:



Гамети♂	AB	Ab	aB	ab
Гамети♀	 AABB	 AABb	 AaBB	 AaBb
Ab	 AABb	 AAbb	 AaBb	 Aabb
aB	 AaBB	 AaBb	 aaBB	 aaBb
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb

9 – жовті гладенькі;

3 – жовті зморшкуваті;

3 – зелені гладенькі;

1 – зелені зморшкуваті.

Мендель встановив Закон незалежного успадкування і комбінування ознак при ди- і полігібридному схрещуванні

*При схрещуванні двох гомозиготних особин, які відрізняються за двома і більше парами альтернативних ознак, перше покоління одноманітне, а у наступному поколінні спостерігається незалежне комбінування ознак по кожній алельній парі у співвідношенні 3:1 (3+1)<sup>n</sup>.*

Закономірності, відкриті Г. Менделем, мають статистичний характер. Вони дають можливість розрахувати вірогідність прояву ознаки у нащадків. Але теоретична закономірність співпадає з емпіричною тільки при досить великих числах.

Ознаки, успадкування яких проходить за законами Г. Менделя, називаються менделюючими. Загальна кількість таких ознак у людини величезна. Наприклад: короткозорість, полідактилія, нормальний слух – ознаки домінантні, а нормальний зір, п'ятипалість, глухота – рецесивні.

## 4.2 Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):

1. Дискретні одиниці спадковості запропонував називати генами:

А.Г. Мендель

В.В. Йогансен

С. Т. Морган

Д. Г. де Фріз

Е. У. Бетсон

**2. Генотип – це:**

А. Система генів певного організму

В. Сукупність зовнішніх і внутрішніх ознак організму

С. Гаплоїдний набір хромосом

Д. Сума генів організму

Е. Сума генів в аутосомах

**3. При схрещуванні двох гомозиготних особин, які відрізнялися за декількома альтернативними ознаками, всі гібриди виявились однаковими за генотипом та фенотипом. Яка це закономірність?**

А. I закон Менделя

В. II закон Менделя

С. Закон „чистоти гамет”

Д. III закон Менделя

Е. Закон Моргана

**4. Фенотип – це:**

А. Система зовнішніх та внутрішніх ознак і властивостей організму, які формуються в онтогенезі

В. Диплоїдний набір соматичної клітини організму

С. Система генів певного організму

Д. Ознаки, які зумовлюються аутосомними генами

Е. Ознаки, які зумовлюються генами статевих хромосом

**5. Ділянка хромосоми, в якій розташований ген, називається:**

А. Антикодоном

В. Локусом

С. Кодоном

Д. Центромерою

Е. Нуклеотидом



**6. Скільки типів гамет може утворювати організм с генотипом AaBBcc, якщо гени розташовані в різних парах хромосом?**

- A. 1
- B. 2
- C. 4
- D. 8
- E. 16

**7. Основний метод генетики:**

- A. Генеалогічний
- B. Близнюковий
- C. Популяційно-статистичний
- D. Цитогенетичний
- E. Гібридологічного аналізу

**8. При якому схрещуванні у нащадків проявляється рецесивна ознака?**

- A. AA $\text{bb}$   $\times$  aaBB
- B. AA  $\times$  aa
- C. AABV  $\times$  aavv
- D. Aa  $\times$  aa
- E. Aa  $\times$  AA

**9. Вкажіть гетерозиготний організм:**

- A. AA $\text{bb}$ CC
- B. AABVCC
- C. AA $\text{bb}$ Cc
- D. aavvcc
- E. aavvCC

**10. Сукупність генів всіх особин у популяції – це:**

- A. Генотип
- B. Геном
- C. Генофонд

D. Каріотип

E. Фенотип

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1. Символи, які використовують при генетичних записах законів успадкування ознак та розв'язанні задач.**

Вивчіть генетичну символіку:

P – батьківські організми

♀ – особина жіночої статі

♂ – особина чоловічої статі

× - знак схрещування між батьківськими генотипами

G – гамети

F – нащадки

**Робота №2. Закон „чистоти” гамет.**

Заповніть таблицю. Визначте типи гамет для зазначених у таблиці генотипів. Розташуйте гени в хромосомах (позначте алельні та неалельні гени), гени, що визначають розвиток неальтернативних ознак.

Генотип	AABB	Aabb	AaBb	AABbCc	AaBbCc
<b>Кількість типів гамет</b>	1				
<b>Гамети</b>	AB				
<b>Розташування генів у хромосомах</b>	A B A B				

**Робота №3. Розв'язування задач.**

1. У людини карий колір очей домінує над блакитним. Гетерозиготна кароока жінка вийшла заміж за гетерозиготного кароокого чоловіка. Визначте ймовірність народження у них блакитноокої дитини.

***Рішення:***

2. Альбінізм – це спадкова аутосомно-рецесивна патологія. Жінка-альбінос вийшла заміж за здорового чоловіка і народила дитину-альбіноса. Яка ймовірність (у %), що друга дитина теж виявиться альбіносом?

***Рішення:***

3. Блакитноокий правша, батько якого був лівшею, одружився з карокою лівшею із сім'ї, всі члени якої протягом декількох поколінь мали карі очі. Якими у них можуть бути діти?

***Рішення:***

4. У нормальних батьків народилася дитина – глуха та хвора на глаукому. Визначте генотипи батьків, якщо відомо, що глухонімота і глаукома – рецесивні ознаки.

***Рішення:***



Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

#### **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

### **ЗАНЯТТЯ № 11**

#### **Взаємодія генів. множинний алелізм**

- 1. Актуальність теми.** Наслідком взаємодії генів є формування фенотипових особливостей організмів.
- 2. Мета заняття.** Знати основні види взаємодії алельних та неалельних генів. Знати прояв ознак при різноманітних типах успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 – прояв множинного алелізму. Вміти застосовувати знання про форми взаємодії генів для прогнозування генотипів та фенотипів у наступних поколіннях.
- 3. Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
  - 4.1. Теоретичні питання до заняття:**

1. Взаємодія генів однієї алельної пари: неповне домінування, повне домінування, наддомінування, кодомінування.
2. Множинні алелі. Успадкування груп крові системи АВ0 у людини.
3. Плейотропія.
4. Взаємодія генів різних алельних пар:
  - а) комплементарна дія.
  - б) епістаз та гіпостаз.
  - в) полімерія.

Кожна ознака і властивість організму може визначатись як одним, так і декількома генами, які взаємодіють між собою.

**Типи взаємодії алельних генів:**

**1) Повне домінування** – домінантний ген повністю пригнічує дію рецесивного. Функціональна активність домінантного гену не залежить від наявності в організмі рецесивного.

AA – карий колір очей

Aa – карий колір очей

aa – блакитний

P ♀ AA × ♂ aa  
 G    (A)            (a)

F<sub>1</sub> Aa – 100% карий

P ♀ Aa × ♂ Aa  
 G    (A)(a)            (A)(a)

F<sub>2</sub> AA; Aa; Aa; aa

карий            блакитний

Розщеплення 3 : 1 за фенотипом;

1 : 2 : 1 за генотипом.

**2) Неповне домінування** – домінантний ген не повністю пригнічує дію рецесивного гена і гетерозиготна особина має свій прояв ознаки (часто проміжний).

AA – здоровий

A – цистінурія

Aa – підвищений вміст цистеїну в сечі

aa – цистінурія з утворенням каміння в нирках

P ♀ AA × ♂ aa

G  $\frac{A}{a}$

F<sub>1</sub> Aa – 100% підвищений вміст

цистеїну в сечі

P ♀ Aa × ♂ Aa

G  $\frac{A}{a} \frac{A}{a}$

F<sub>2</sub> AA; Aa; Aa; aa

здор.; підвищ.; цист.

Розщеплення 1 : 2 : 1 за фенотипом;

1 : 2 : 1 за генотипом.

**3) Кодомінування** – обидва гена працюють і не заважають одне одному.

Наприклад: IV група крові – I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>

**4) Наддомінування** – у гетерозиготному стані особина більш життєздатна, ніж у гомозиготному доміантному. Так при серпоподібно-клітинній анемії:

S – серпоподібно-клітинна анемія (SS-lethal)

s – норма

Ss – серпоподібноклітинність, стійкість до малярії

P ♀ Ss × ♂ Ss

G  $\frac{S}{s} \frac{S}{s}$

F<sub>2</sub> SS; Ss; Ss; ss

Letal; 2 : 1

### Множинні алелі.

Множинні алелі виникають у результаті багаторазових мутацій одного і того ж локусу у хромосомі. З'являється більше двох варіантів одного і того ж гена. Кожен ген містить різну спадкову інформацію. Тому один фенотип контролюється різними генотипами. Так як одночасно в одному локусі хромосоми може знаходитись лише один ген із всієї серії, то множинні алелі існують тільки у популяції. Між генами однієї серії встановлюється ряд доміантності. Кожний попередній ген домінує над наступними.

**Наприклад:** спадковість груп крові за системою АВ0.

ii – 1 група;

I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>; I<sup>A</sup>i – 2 група;

I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>; I<sup>B</sup>i – 3 група;



$I^A I^B$  – 4 група

Гени  $I^A$ ,  $I^B$  є доміантними по відношенню до гену  $i$ , а між собою вони кодоміантні. Тому ряд доміантності такий:  $I^A=I^B > i < I^A=i^B$ .

**Плейотропія** – один ген впливає на розвиток декількох ознак. Плейотропія може бути первинною та вторинною. **Первинна** – ген одразу ж проявляє свою множинну дію (синдром Марфана). Частіше зустрічається **вторинна плейотропія**. Спочатку ген проявляє одну фенотипову ознаку, яка викликає другу, а потім проявляється множинний ефект. Наприклад: серпоподібно-клітинна анемія у людини.

Успадкування синдрому Марфана:

$A$  – арахнодактилія, порушення у будові кришталика ока, аномалії у серцево-судинній системі.

$a$  – нормальна будова.

$P \quad \text{♀ } Aa \times \text{♂ } Aa$

$G \quad \text{Ⓐ ⓐ} \quad \text{Ⓐ ⓐ}$

$F_2 \quad AA; Aa; Aa; aa$

арахнодактилія; норма

Твердження менделівської генетики – «один ген – одна ознака» спростовувалось багатьма дослідженнями. Виявилось, що один ген може впливати на прояв декількох ознак (плейотропія) і одна ознака може контролюватися декількома генами. Якщо дві пари генів розташовані у різних парах гомологічних хромосом, то успадкування генів підпорядковується III закону Менделя. А от прояв ознаки залежить від типу взаємодії між генами. Адже ознака розвивається в результаті взаємодії двох білків, які утворились під впливом двох або більше генів.

### **Типи взаємодії неалельних незчеплених генів:**

**Комплементарність** (від лат. complementum – доповнення) – тип взаємодії неалельних генів, коли один доміантний ген доповнює дію іншого

неалельного доміантного гена, і вони разом визначають нову ознаку, яка відсутня у батьків. Причому відповідна ознака розвивається тільки в присутності обох неалельних генів.

### Приклади комплементарності:

#### 1) Забарвлення квітів у запашного горошку:

A\_вв – білі

червоні

aaV\_ – білі

аавв – білі

A\_V\_ – червоні

P ♀ AaBb × ♂ AaBb

G AB Ab AB Ab

aV ab aV ab

F<sub>2</sub> 9 : 7 за фенотипом  
черв. : білі

P ♀ AA bb × ♂ aa BB

G Ab aV

F<sub>1</sub> AaBb – 100%

#### 2) Форма плодів у гарбуза:

A\_вв – сферична

P ♀ AA bb × ♂ aa BB

aaV\_ – сферична

G Ab aV

аавв – подовжена

F<sub>1</sub> AaBb – 100% дископодібні

A\_V\_ – дископодібна

F<sub>2</sub> 9 : 6 : 1 за фенотипом,  
диск.; сфер.; подовж.

#### 3) Забарвлення шерсті у мишей:

A\_вв – чорна (рівномірний розподіл пігменту)

P ♀ AA bb × ♂ aa BB

чорна біла

aaV\_ – нерівномірний розподіл пігменту

G Ab aV

F<sub>1</sub> AaBb – 100% агуті

аавв – біла

F<sub>2</sub> 9 : 3 : 4 за фенотипом  
агуті; чорні; білі

A\_V\_ – агуті

#### 4) Форма гребеня у курей:

A\_вв – розоподібний

aaV\_ – горохоподібний

аавв – простий

P ♀ AA bb × ♂ aa BB

A\_V\_ – горіхоподібний

G Ab aV

F<sub>1</sub> AaBb – 100% горіхоподібний  
 F<sub>2</sub> 9 : 3 : 3 : 1 за фенотипом,

AB Ab aB ab  
 горіх.; роз.; горох.; прост.

**Епістаз** (від грец. ἐπίστασις – зупинка, перешкода) – тип взаємодії неалельних генів, за якої один ген пригнічує дію іншого неалельного гена.

Гени, які пригнічують дію інших генів, називаються **супресорами**. Гени-супресори в основному не детермінують розвиток певної ознаки.

Ген, ефект якого пригнічується, називається **гіпостатичним**.

Розрізняють епістаз:

**а) рецесивний** – рецесивний алель одного гену пригнічує дію домінантних генів іншої. Наприклад: «бомбейський феномен» у людини. У такому випадку дуже рідкісний рецесивний алель hh пригнічує дію генів I<sup>A</sup> і I<sup>B</sup>. У людини з генотипом I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>hh – фенотипово буде 1 група крові.

**б) домінантний** – домінантний алель одного гена пригнічує дію домінантного гена іншого алелю.

Наприклад: успадкування забарвлення у курей.

A\_вв – кольорові кури

P ♀ AA bb × ♂ aa BB

аавв – білі

G Ab aB

aaV\_ – білі (ген V – супресор)

F<sub>1</sub> AaBb – 100% білі

A\_V\_ – білі

P ♀ AaBb × ♂ AaBb

G AB Ab AB Ab

aB ab aB ab

F<sub>2</sub> 13 : 3 за фенотипом

білі : кольор.

Буває розщеплення: 12 : 3 : 1, 12 : 4.

**Полімерія** – декілька неалельних домінантних генів проявляють одну ознаку.

Полімерія буває:



1) **Сумарна (кумулятивна)** – ступінь прояву ознаки залежить від кількості домінантних генів. Так успадковуються **кількісні ознаки** у людини: пігментація шкіри, зріст, маса тіла, артеріальний тиск.

Наприклад: зріст людини.

$A_1A_1A_2A_2A_3A_3 - 180 \text{ см}$

$a_1a_1a_2a_2a_3a_3 - 150 \text{ см}$

$A_1a_1A_2a_2A_3a_3 - 165 \text{ см}$

2) **Однозначна** – наявність хоча б одного домінантного гену визначає прояв ознаки. Так успадковуються **якісні ознаки**.

Наприклад: форма плодів у грициків.

$A_1\_ A_2\_ -$  трикутні плоди;

$a_1a_1a_2a_2 -$  яйцеподібні

$P \quad \text{♀} \quad A_1A_1A_2A_2 \times \text{♂} \quad a_1a_1a_2a_2$

$G \quad \underline{A_1A_2} \quad \underline{a_1a_2}$

$F_1 \quad A_1a_1A_2a_2 - 100\% \text{ трикутні.}$

$P \quad \text{♀} \quad A_1a_1A_2a_2 \times \text{♂} \quad A_1a_1A_2a_2$

$G \quad \underline{A_1A_2} \quad \underline{A_1a_2} \quad \underline{A_1A_2} \quad \underline{A_1a_2}$

$\underline{a_1A_2} \quad \underline{a_1a_2} \quad \underline{a_1A_2} \quad \underline{a_1a_2}$

$F_2 \quad \underline{15 : 1}$  за фенотипом  
трик.: яйцепод.

#### 4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):

1. Зріст у людини успадковується за типом:

A. Плейотропії

B. Неповного домінування

C. Епістазу

D. Комплементарності

E. Полімерії

2. У подружжя з другою та третьою групами крові народилось четверо дітей. У кожного з них була своя група крові з першої по четверту. За

**яким типом відбувається успадкування груп крові?**

- A. Епістазу
- B. Множинного алелізму
- C. Комплементарності
- D. Полімерії
- E. Повного домінування

**3. До плейотропних ознак у людини належать:**

- A. Хвороба Марфана
- B. Спадкова глухота
- C. Праворукість
- D. Полідактилія
- E. Гемофілія

**4. Алельні гени – це гени, які:**

- A. Розташовані в різних хромосомах
- B. Розташовані в X та Y хромосомах
- C. Розташовані в різних локусах гомологічних хромосом
- D. Розташовані в однакових локусах гомологічних хромосом
- E. Розташовані в одній хромосомі

**5. Яка з цих взаємодій відбувається між алельними генами?**

- A. Комплементарність
- B. Епістаз домінантний
- C. Неповне домінування
- D. Полімерія
- E. Епістаз рецесивний

**6. Яким буде розщеплення при схрещуванні дигетерозигот, якщо один домінантний неалельний ген доповнює дію другого?**

- A. 9:6:1
- B. 13:3
- C. 12:3:1
- D. 15:1

Е. 3:1

**7. Пригнічення одного домінантного неалельного гена іншим домінантним геном називається:**

- А.Плейотропією
- В.Поліплодією
- С.Епістазом
- Д.Комплементарністю
- Е. Полімерією

**8. При схрещуванні сірих кроликів у потомстві відбулося розщеплення у співвідношенні 9/16 сірих : 4/16 білих : 3/16 чорних. Це приклад:**

- А.Епістазу
- В.Комплементарності
- С.Плейотропії
- Д.Полімерії
- Е. Кодомінування

**9. Яку групу крові буде мати дитина у гомозиготних батьків з другою та третьою групою крові?**

- А. I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>
- В. ii
- С. I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>
- Д. I<sup>B</sup>i
- Е. I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>

**10. У батьків перша та четверта групи крові. Які групи крові можуть бути у їх дітей?**

- А.Перша та друга
- В.Перша та четверта
- С.Друга та третя
- Д.Тільки четверта
- Е. Тільки перша

## Протокол практичного заняття



**Робота №1. Розв'язування задач.**

1. Серпоподібно-клітинна анемія – ознака з наддомінуванням. Гомозиготні індивідууми рано помирають, а гетерозиготні життєздатні і мають особливу форму гемоглобіну. Малярійний плазмодій нездатний використовувати для живлення цей гемоглобін, тому гетерозиготи не хворіють на малярію. Яка ймовірність народження дітей нестійких до малярії в сім'ї, де обидва батьки стійкі до цієї хвороби?

***Рішення:***

2. Аутосомний ген, який у гомозиготному стані зумовлює різку деформацію кінцівок, у гетерозигот призводить до вкорочення пальців (брахідактилія). Жінка, що має нормальні пальці, вийшла заміж за чоловіка з брахідактилією. Яка ймовірність наявності брахідактилії у їхніх дітей?

***Рішення:***

3. Резус-негативна жінка має четверту групу крові, а її резус-позитивний

чоловік – першу групу крові за системою АВ0. Чи може в цій сім'ї народитися дитина з генотипом батька? Відповідь обґрунтуйте.

***Рішення:***

4. Нормальний слух у людини контролюється двома незчепленими домінантними генами, один із яких відповідає за нормальний розвиток слухового нерву, а інший – за нормальний розвиток вушного завитка. Двоє глухонімих одружуються, у них народжується троє дітей з нормальним слухом. Визначте генотипи батьків і дітей. Який це тип взаємодії генів?

***Рішення:***

5. Зріст людини контролюється декількома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Якщо знехтувати чинниками середовища і умовно обмежитися лише трьома парами генів, то можна припустити, що в якійсь популяції низькорослі люди мають усі рецесивні гени і зріст 150 см, а найвищі – всі домінантні гени і зріст 180 см. Низькоросла жінка одружилась з чоловіком середнього зросту. В них було четверо дітей, які мали зріст 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Визначте генотипи батьків і нащадків.

***Рішення:***

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

### **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ №12**

### **Генетика статі. успадкування зчеплене зі статтю. розв'язування задач**

1. **Актуальність теми.** Ознаки зчеплені зі статтю успадковуються за особливими законами, тому це важливо при вивченні спадкових хвороб. Для кращого засвоєння теоретичного матеріалу студенти розв'язують генетичні задачі.
2. **Мета заняття.** Вміти інтерпретувати механізм генетичного визначення статі як менделюючої ознаки людини. Знати особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Механізми генетичного визначення статі.
  2. Успадкування статі. Ознаки, зчепленні зі статтю, закономірності їх успадкування.
  3. Успадкування зчеплених зі статтю захворювань у людини. Ознаки обмежені статтю та залежні від статі.



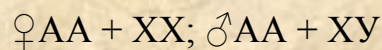
Хромосоми, однакові у жіночих та чоловічих організмів називаються аутосомами.

Хромосоми, які відрізняються як за морфологією, так і за генетичною інформацією, яка в них міститься, у жіночих та чоловічих організмах називаються статевими. Велику, з пари хромосом, називають Х-хромосома, а меншу – У-хромосома. Поєднання статевих хромосом у зиготі визначає стать майбутнього організму.

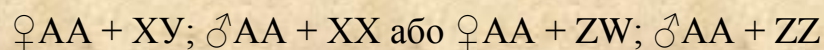
### Типи хромосомного визначення статі:

#### – Якісне:

1. У ссавців (людини), мухи дрозофіли.

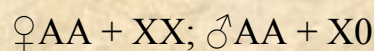


2. У птахів, плазунів, метеликів.

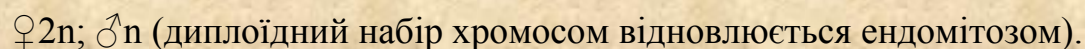


#### – Кількісне:

3. У деяких клопів, коників.



4. У перетинчастокрилих.

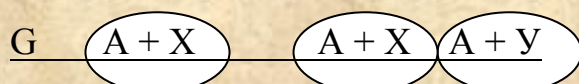
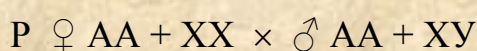


Окрім хромосомних, є ще й інші механізми, що регулюють стать:

1) Визначення статі залежить від розміру яйцеклітин: із великих яйцеклітин розвиваються самиці, а із дрібних самці (деякі черв'яки);

2) Вплив зовнішнього середовища (морський черв'як бонелія). Вільноживучі личинки прикріплюються до дна і розвиваються у самок (довжина до 1м), а личинки, які потрапляють на хоботок самки – у самців (1-3 мм).

Стать успадковується за законами Менделя.



Стать, яка містить дві однакові статеві хромосоми, називається **гомогаметною**.

Стать, яка містить різні статеві хромосоми, називається **гетерогаметною**.

Ознаки, які успадковуються через статеві хромосоми, називаються **зчепленими зі статтю**. Це явище було відкрито Т. Морганом при вивченні успадкування забарвлення очей у мухи дрозофіли.

Особини жіночої статі можуть бути як **гомо-** так і **гетерозиготними** за генами локалізованими у Х-хромосомах. Рецесивні алелі генів у них проявляються тільки у гомозиготному стані.

Так як, у особин чоловічої статі тільки одна Х-хромосома, то всі локалізовані у ній гени (навіть рецесивні) одразу проявляються у фенотипі. Такий організм називається **гемізиготним**.

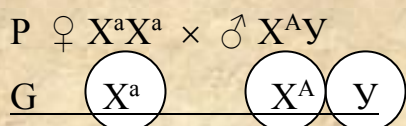
Гени, які знаходяться у Х-хромосомі, можуть бути:

**1) Домінантними.** Вони передаються від батька усім дочкам.

Наприклад: темна емаль зубів.

$X^A$  – темна емаль зубів

$X^a$  – біла емаль зубів



$F_1 \quad X^A X^a; X^a Y$

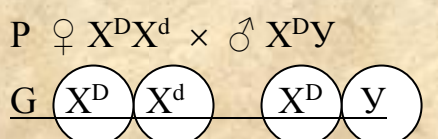
50%-темна (100% дочки), 50%-біла емаль зубів.

**2) Рецесивними.** Вони передаються від матері (носій гену) до сина.

Наприклад: гемофілія, дальтонізм.

$X^D$  – нормальний зір

$X^d$  – дальтонізм



$A_1 \quad X^D X^D; \underline{X^D X^d}; X^D Y; \underline{X^d Y}$

25%- носії дальтонізму (50%- доньок); 25%-дальтоніки (50% синів)

Ознаки, які успадковуються через У-хромосому, називаються голандричними. Вони передаються від батька усім синам. Наприклад: тканина сім'яників, іхтіоз, гіпертрихоз.

Якщо ознака частіше зустрічається у представників однієї статі, то не можна стверджувати, що вона зчеплена зі статтю. Є ознаки, що *контролюються статтю*. Гени цих ознак знаходяться в аутосомах. Так, схильність до раннього облісіння – домінантна ознака у чоловіків, а у жінок вона рецесивна.

Ознаки, *які залежать від статі*, зумовлені генами аутосом, але можливість їх прояву залежить від статі організму. Наприклад: тембр голосу (бас тільки у чоловіків), ширина тазу, відкладення жиру і т.д.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

##### **1. Як передаються нащадкам домінантні гени, які знаходяться в Х-хромосомі?**

- A. Від батька тільки дочкам
- B. Від батька тільки синам
- C. Від матері тільки дочкам
- D. Від матері тільки синам
- E. Передаються усім дітям незалежно від статі

##### **2. Як успадковується дальтонізм?**

- A. Зчеплений з Х-хромосомою домінантний ген
- B. Аутосомний рецесивний ген
- C. Зчеплений з Х-хромосомою рецесивний ген
- D. Аутосомний домінантний ген
- E. Зчеплений з У-хромосомою ген

##### **3. Яке хромосомне визначення статі у людини?**

- A. ♀ AA + XX; ♂ AA + XY
- B. ♀ AA + XY; ♂ AA + X0
- C. ♀ AA + X0; ♂ AA + XX



D. ♀AA + XY; ♂AA + XX

E. ♀2n; ♂n

**4. Яка з цих ознак належить до ознак обмежених статтю?**

A. Гемофілія

B. Альбінізм

C. Гіпертрихоз

D. Низький тембр голосу

E. Дальтонізм

**5. Чоловік хворий на дальтонізм одружується з жінкою з нормальним кольоровим зором, батько якої був дальтоніком. Яким буде зір у їхніх дітей?**

A. Всі дівчатка будуть здорові

B. Всі хлопчики будуть здорові

C. Половина хлопчиків і дівчат будуть хворі

D. 25% дітей будуть хворими

E. 25% дітей будуть здоровими

**6. Яке хромосомне визначення статі у птахів?**

A. ♀AA + XX; ♂AA + XY

B. ♀AA + XY; ♂AA + X0

C. ♀AA + X0; ♂AA + XX

D. ♀AA + XY; ♂AA + XX

E. ♀2n; ♂n

**7. У яких організмів умови середовища сприяють перетворенню самок на самців?**

A. Іксодовий кліщ

B. Горобець

C. Мавпа

D. Печінковий сисун

E. Бонелія

**8. Яка ймовірність народження хворої дитини від хворого на гемофілію**

**батька та матері-носія гена гемофілії?**

- A. 0%
- B. 10%
- C. 25%
- D. 50%
- E. 100%

**9. У здорових батьків народився син хворий на дальтонізм. Яка вірогідність народження дівчинки дальтоніка?**

- A. 0%
- B. 10%
- C. 25%
- D. 50%
- E. 100%

**10. Як називаються ознаки, які розташовані в У-хромосомі?**

- A. Кодомінантні
- B. Плейотропні
- C. Голандричні
- D. Чоловічі
- E. Незалежні

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Розв'язування задач.**

1. У людини гемофілія успадковується як Х-рецесивна ознака. Дочка гемофіліка збирається вийти заміж за сина іншого гемофіліка, причому наречені не хворіють на гемофілію. Визначте ймовірність народження у них дитини хворої на гемофілію, якої статі буде ця дитина?

***Рішення:***

2. Чоловік-дальтонік одружується з жінкою з нормальним кольоровим зором, батько якої був дальтоніком. Яким буде зір у їхніх дітей?

***Рішення:***

3. Потемніння зубів може визначатися двома домінантними генами, один з яких розташований в Х-хромосомі. У батьків з темними зубами народилася дочка і син з нормальним кольором зубів. Визначте вірогідність народження в цій родині наступної дитини теж без аномалій, якщо темні зуби матері обумовлені лише геном, зчепленим з Х-хромосою, а темні зуби батька – аутосомним геном, за яким він гетерозиготний.

***Рішення:***

4. Гіпертрихоз передається через У-хромосому, а полідактилія – як домінантна аутосомна ознака. У родині, де батько мав гіпертрихоз, а мати – полідактилію, народилась нормальна стосовно обох ознак дочка. Яка вірогідність того, що наступна дитина також буде без обох аномалій?



***Рішення:***

5. У людини дальтонізм обумовлений зчепленим з Х-хромосоною рецесивним геном. Таласемія спадкується як аутосомна домінантна ознака і спостерігається в двох формах: у гомозигот важка, часто смертельна, у гетерозигот – легка форма. Жінка з нормальним зором, але легкою формою таласемії в шлюбі зі здоровим чоловіком, але дальтоніком, має сина-дальтоніка з легкою формою таласемії. Яка вірогідність народження наступного сина без аномалій?

***Рішення:***

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

**5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ №13

### Хромосомна теорія спадковості

1. **Актуальність теми.** Відкриття та вивчення явища зчепленого успадкування генів має фундаментальне значення для розвитку генетики як науки. Його аналіз має практичне значення у регулюванні статі, біотехнології, генній інженерії.
2. **Мета заняття.** Навчитися визначати ймовірність прояву ознак у нащадків при повному і неповному зчепленні генів.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Зчеплене успадкування. Особливості успадкування груп зчеплення.
  2. Механізм кросинговеру, цитологічні докази, біологічне значення.
  3. Хромосомна теорія спадковості.
  4. Нехромосомна спадковість.

Генів значно більше ніж хромосом. У 1910 році американський генетик **Томас Морган** зі своїми співробітниками експериментально довів, що у кожній хромосомі локалізована велика кількість генів, які успадковуються разом. Гени, які локалізуються у одній хромосомі, складають групу зчеплення. Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному числу хромосом виду. Так, у людини 24 групи зчеплення: 22 аутосомні і 2 зчеплені зі статтю у Х- та У-хромосомах.

Але вони зчеплені не абсолютно. Під час мейозу виникає кросинговер. Чим далі один від одного розташовані гени, тим частіше між ними виникає кросинговер, що порушує зчеплення.

Для експерименту Морган вдало вибрав муху-дрозофілу: її легко утримувати у лабораторіях, вона дуже плодовита, швидко розмножується, має тільки 8 хромосом.

Він вивчав, як успадковується забарвлення тіла і довжина крил у мухи-дрозофіли. Спочатку він схрещував гомозиготних самок і самців. Перше покоління було одноманітне:

B – сіре забарвлення тіла

b – чорне забарвлення тіла

V – нормальні крила

v – короткі (недорозвинені) крила

P ♀ BBVV × ♂ bbvv

G  $\frac{BV}{bv}$

F<sub>1</sub> BbVv – 100% сірі з нормальними крилами і ♀ і ♂

Згодом він провів аналізуюче схрещування (окремо для самок та самців) для визначення генотипу гібридів, які були отримані у F<sub>1</sub>.

При аналізі гібридного самця вийшли тільки особини схожі на батьків (по 50%). У самців мухи-дрозофіли кросинговер не відбувається і гени зчеплені повністю.

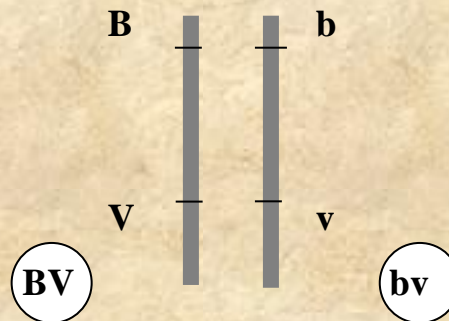
P ♀ bbvv × ♂ BbVv

G  $\frac{bv}{BV \quad bv}$

F<sub>2</sub> BbVv; bbvv

50% 50%

с. н. ч. к.

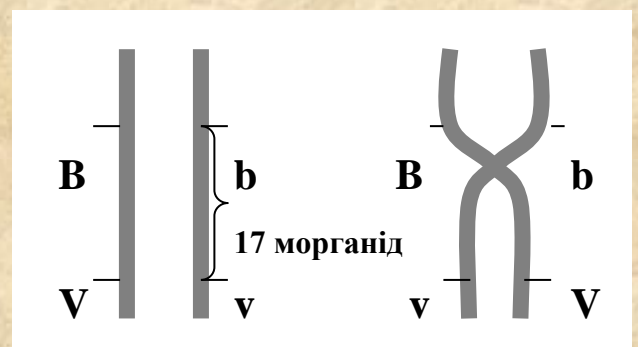


При аналізі гібридної самки мухи-дрозофіли виявилось, що особин, які схожі на батьків, у нащадків вийшло більше (по 41,5%), а особин, які комбінують ознаки батьків – менше (по 8,5%). Т. Морган робить висновок, що у самок мухи-дрозофіли проходить кросинговер, тобто, гени зчеплені неповністю.

P ♀ BbVv × ♂ bbvv

G  $\frac{BV \quad bv \quad Bv \quad bV}{bv}$

F<sub>2</sub> BbVv bbvv Bbv v bbVv





41,5%; 41,5%; 8,5%; 8,5%

с. н. ч. к. с. к. ч. н.

На основі отриманих результатів, Морган робить висновок, що гени забарвлення тіла та довжини крил знаходяться в одній хромосомі і тому ці гени успадковуються зчеплено. Але зчеплення може порушуватись кросинговером. % кросинговеру між генами (1% кросинговеру=1 морганіди) було умовно прийнято за відстань між ними. Це дало змогу будувати генетичні карти хромосом. Відсоток кросинговеру Т. Морган запропонував визначати за формулою:

$$\frac{n_1}{n_2} : 100 = \% \text{ кросинговеру, де}$$

$n_1$  – загальне число кросоверних особин;

$n_2$  – загальне число нащадків

Кросинговер змінює частоту генів у групах зчеплення, що змінює фенотип. Це один із факторів комбінативної мінливості у організмів. Цитологічну картину кросинговеру вперше описав датський вчений Ф. Янсен у 1909 році. Пізніше генетичний доказ кросинговеру було встановлено у дрозофіли Т. Морганом та його школою, але прями, цитогенетичні докази обміну ділянок гомологічних хромосом отримали лише на початку 30-х років К. Штерн (у дрозофіли), Б. Мак-Клінток та Г. Крейтон (у кукурудзи). Слід зазначити, що кросинговер базується на закономірностях мейозу, виявляється тільки у гетерозигот, відбувається в профазі-1 мейозу **між хроматидами** гомологічних хромосом.

**Хромосомна теорія спадковості** була сформульована Т. Морганом.

***Основні положення:***

1. Гени знаходяться у хромосомах, кожний ген займає певне місце – локус.
2. Гени розташовані лінійно та успадковуються зчеплено. Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному набору хромосом.
3. Між алельними генами виникає кросинговер.
4. Вірогідність кросинговеру зворотно пропорційна відстані між генами.

Відстань між генами виміряють у сантиморганідах.

1 сантиморганіда = 1% кросинговеру.

**Цитоплазматична спадковість** у еукаріот пов'язана з органоїдами клітини, здатними до саморепродукції (мітохондрії, пластиди, центріолі). Позаядерні гени називають плазмагенами. Вони здатні до розмноження і випадково розподіляються по дочірніх клітинах. Вони передаються наступному поколінню у складі цитоплазми яйцеклітини. Тому найголовніша роль у передаванні позаядерних генів належить цитоплазмі материнського організму, і прояв ознаки, що визначається позаядерним геном, буде неоднаковим. Позаядерні гени взаємодіють з ядерними і перебувають під контролем ядерної ДНК.

Наприклад:

1. Цитоплазматична спадковість, пов'язана з генами пластид, відома для різних видів рослин. Серед них є форми з мозаїчними (строкатими) листками. Ця ознака передається по материнській лінії і зумовлена тим, що частина пластид не здатна утворювати пігмент хлорофіл. Після поділу клітин з безбарвними пластидами в листках утворюються білі плями, які чергуються із зеленими ділянками. Пластиди розмножуються поділом, тому їм притаманна генетична неперервність: зелені пластиди дають початок зеленим, а безбарвні – безбарвним.

2. Явище цитоплазматичної спадковості, пов'язане з генами мітохондрій, вивчали на прикладі дріжджів. У мітохондріях цих мікроорганізмів виявлено гени, які зумовлюють відсутність або наявність дихальних ферментів, а також стійкість до дії певних антибіотиків.

3. Вплив ядерних генів материнського організму через цитоплазму яйцеклітини на формування деяких станів ознак нащадків можна простежити на прикладі прісноводного молюска – ставковика. У нього є форми із різними станами спадкової ознаки — лівого чи правого напрямку закрученості черепашки. Але, що визначає правозакрученість черепашки, домінує над



лівозакрученістю, однак напрямок закрученості визначають гени материнського організму. Наприклад, особини, гомозиготні за рецесивною алеллю лівозакрученості, можуть мати правозакручену черепашку, якщо походять від материнського організму, який мав домінантну алель правозакрученості. Таким чином, розщеплення за ознакою напрямку закрученості черепашки при схрещуванні ставковиків фенотипово проявляється із запізненням на одне покоління.

4. У людини у кожній соматичній клітині близько 1000 мітохондрій. Геном мітохондрій містить 16 569 пар нуклеотидів і кодує дві рибосомні РНК, 22 транспортні РНК і 13 поліпептидів дихального ланцюга. Інші 66 субодиниць цього ланцюга кодуються в ядрі. ДНК мітохондрій людини успадковується за материнським типом, вона не має інтронів, захисних білків-гістонів і репаративної системи. Патологічні мутації ДНК викликають багато мітохондріальних хвороб: Альцгеймера/Паркінсона, енцефалопатію, молочнокислий ацидоз і судоми, нейропатію, пігментний ретиніт та інші.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

##### **1. Що таке група зчеплення?**

- A. Домінантні і рецесивні алелі
- B. Тільки домінантні алелі
- C. Тільки рецесивні алелі
- D. Всі гени однієї хромосоми
- E. Гени, що кодують альтернативні ознаки

##### **2. Яке схрещування дає змогу визначити відстань між генами у групі зчеплення?**

- A. Моногібридне
- B. Аналізуюче
- C. Дигібридне
- D. Полігібридне
- E. Тригібридне



**3. Відстань між генами В і к складає 10 % кросинговеру. Яка вірогідність утворення гамет ВК у особини з генотипом ВbКk?**

- A. 0%
- B. 10%
- C. 5%
- D. 45%
- E. 50%

**4. Яке співвідношення мух дрозофіл було у класичному досліді Т. Моргана?**

- A. 25%:25%:25%:25%
- B. 44%:6%:44%:6%
- C. 48,5%:1,5%:1,5%: 48,5%
- D. 41,5%:8,5%:8,5%: 41,5%
- E. 31,5%:18,5%:18,5%: 31,5%

**5. Скільки і які типи гамет утворюються у особини АaВв якщо відстань між генами А і В 20 морганід?**

- A. 50% АВ; 50% ав
- B. 25% АВ; 25% Ав; 25% аВ; 25% ав
- C. 50% Ав; 50% аВ
- D. 40% АВ; 10% Ав; 10% аВ; 40% ав
- E. 40% Ав; 40% АВ; 10% ав; 10% аВ

**6. Що відбувається при утворенні гамет у результаті неповного зчеплення генів?**

- A. Кон'югація
- B. Транслокація
- C. Мутація
- D. Процесинг
- E. Кросинговер

**7. Скільки типів гамет утворює організм СсDd при повному зчепленні генів?**

A.1

B.2

C.4

D.6

E. 8

**8. У дигетерозиготної особини гени В и d зчеплені. Які некросоверні гамети може утворювати цей організм?**

A. Bd, vD

B. Bd, BD

C. BD, vd

D. BD, vD

E. vd, Bd

**9. У дрозофіли відстань між генами В и С – 12 морганід. Яка вірогідність появи потомства с генотипом ВвСс при схрещуванні ВвСс × ввсс?**

A. 12%

B. 0%

C. 6%

D. 50%

E. 44%

**10. В миші відстань між генами А и С – 20 % кросинговера. Яка вірогідність появи потомства с генотипом ААСс при схрещуванні АаСс × аасс?**

A. 20%

B. 0%

C. 10%

D. 50%

E. 40%

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Розв'язування задач.**

1. Скільки і які типи кросоверних і некросоверних гамет утворюються в особин із такими генотипами:



якщо відстань між генами В і С 8 морганід?

***Рішення:***

2. У людини рецесивні гени **a** і **b** зумовлюють схильність до діабету й до гіпертонії. Ці гени локалізовані в одній аутосомі і відстань між ними – 10 морганід. Визначте ймовірність (у %) народження сина, схильного до згаданих хвороб, якщо мати гетерозиготна за обома ознаками, а батько хворий на діабет та гіпертонію.

***Рішення:***

3. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген дальтонізму (d) локалізовані в Х-хромосомі на відстані 9,8 морганіди. Відомо, що жінка гетерозиготна на дальтонізм і гемофілію. Причому аномальні гени



локалізовані в різних X- хромосомах. Визначте, які діти можуть бути в неї від шлюбу зі здоровим чоловіком.

***Рішення:***

4. Катаракта і полідактилія у людини зумовлені домінантними аутосомними тісно зчепленими генами. Жінка, мати якої страждала на катаракту, а батько на полідактилію, взяла шлюб зі здоровим чоловіком. Напишіть можливі генотипи і фенотипи дітей від цього шлюбу, якщо жінка успадкувала катаракту і полідактилію від батьків.

**Рішення:**

**Дата і підпис викладача** \_\_\_\_\_

**5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ № 14

### Мінливість у людини як властивість життя і генетичне явище

1. **Актуальність теми.** Закономірності мінливості використовуються у господарській діяльності людини, а також в медицині. Знання модифікаційної мінливості використовуються для пропагування здорового способу життя, загартування організму людини. Мутаційна мінливість теж широко розповсюджена. У результаті мутацій з'являються і успадковуються аномалії у будові тіла, спадкові хвороби людини.
2. **Мета заняття.** Вміти розрізняти та характеризувати різні форми мінливості, оцінювати їх роль в еволюції та при появі тих чи інших ознак людини.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Мінливість, форми мінливості.
  2. Модифікації та норма реакції. Властивості модифікацій.
  3. Комбінативна мінливість, її джерела.
  4. Мутаційна мінливість. Класифікації мутацій. Мутагенні фактори.
  5. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості, його практичне значення.

**Мінливість** – це властивість організмів набувати нових ознак в процесі індивідуального розвитку. Завдяки мінливості кожен організм має свої особливості, причому індивідуальність властива навіть генетично однаковим особинам (однойцевим близнюкам, представникам одного клону), які завжди мають ледве вловимі відмінності в розмірах, пропорціях тіла, прояві тих чи інших ознак. Т.ч., підтримується різноманітність організмів одного виду.

### **Форми мінливості:**

- 1) Модифікаційна (неспадкова);
- 2) Генотипова (спадкова).

**Модифікаційна мінливість** – це функціональна мінливість, яка змінює реалізацію спадкової інформації. Вона залежить від умов зовнішнього середовища та генотипу.

Зміни організму, набуті під впливом зовнішнього середовища, що не торкаються генотипу, називаються **модифікаціями**.

Межі прояву фенотипу організму, які визначені даним генотипом, називаються **нормою реакції**. Наприклад: діапазон мінливості росту людини становить від 155 до 220 см. Все, що виходить за межі цих показників – відхилення від норми: у першому випадку – карлики, у другому – гіганти.

Норма реакції буває:

- **Широка**. Широку норму реакції мають кількісні ознаки (зріст, вага, розмір стопи, кисті, кількість еритроцитів і т.п.)
- **Вузька**. Вузьку норму реакції мають якісні ознаки (колір очей, групи крові, розміри серця, головного мозку і т.п.)

Модифікаційна мінливість має такі **властивості**:

- 1) **Неспадковість** – не торкається генотипу.
- 2) **Адаптивність** – завжди пристосувальна до умов середовища.
- 3) **Адекватність** – ступінь зміни ознаки визначається силою і тривалістю впливу фактора.
- 4) **Зворотність** – при припиненні впливу фактора ознака повертається до початкового прояву.
- 5) **Масовість** – одні й ті самі фактори викликають однакові зміни у всіх особин даного виду.
- 6) **Визначеність** – реакція на фактори середовища передбачувана.

Модифікаційною мінливістю пояснюється поява **фенокопій** - копіювання проявів мутантного гену. Наприклад: незрощення верхньої губи



може бути викликане рецесивною мутацією гена або нестачею  $O_2$  в період її формування у плоду (куріння, алкоголь).

Модифікаційна мінливість забезпечує індивідуальне пристосування організму до змін умов навколишнього середовища. Вона корисна для організму, але не призводить до еволюційних змін у популяції.

У розвитку одних ознак вирішальну роль відіграє генотип, у розвитку інших - зовнішнє середовище. Залежно від умов зовнішнього середовища ступінь фенотипового прояву гену може бути різна. Це явище отримало назву *експресивність*. Наприклад: *полідактилія*.

Не у всіх носіїв патологічного гену він обов'язково проявляється. Один ген може проявлятися в 100% випадків (успадкування груп крові за системою АВ0), а інший в значно меншому відсотку випадків, або проявиться лише в певних умовах середовища (подагра, вроджений вивих стегна). Кількісний показник фенотипового прояву гену називається *пенетрантністю*.

Мінливість, яка пов'язана зі зміною генотипу особини, називається генотиповою.

Розрізняють два види генотипової мінливості:

- Комбінативну;
- Мутаційну.

**Комбінативна мінливість** - це зміна генотипу, яка пов'язана з перекомбінацією генів батьків. Комбінативна мінливість змінює норму реакції організму і тим самим забезпечує виживання чи загибель організму.

**Механізми комбінативної мінливості:**

- 1) Кросинговер.
- 2) Незалежне розходження та комбінації негомологічних хромосом в гаметах.
- 3) Випадкова зустріч гамет при заплідненні.

У природі комбінативна мінливість дуже рідко призводить до утворення нових видів. Людина використовує її для отримання нових сортів

рослин, порід тварин. Її закономірності використовуються в медико-генетичних консультаціях для розрахунку ризику народження хворої дитини.

**Мутаційна мінливість** - це швидка, стрибкоподібна зміна генотипу організму, яка проявляється фенотипово. Основи вчення про мутації закладені голландським ученим **Г. де Фрізом**, він і запропонував термін «мутація». Саме мутаціями зумовлений поліморфізм людських популяцій: різний колір очей, волосся, пігментація шкіри, групи крові та ін. У результаті мутацій з'являються різні спадкові хвороби. З мутаційної мінливістю пов'язана еволюція – процес утворення нових видів, сортів і порід.

### ***Класифікації мутацій:***

#### ***1. За місцем виникнення***

- ***Соматичні*** – виникають в соматичних клітинах і успадковуються тільки під час безстатевого або вегетативного розмноження (гілка смородини з білими ягодами, в ембріогенезі – мозаїки). Хоч і не успадковуються, але різко знижують репродуктивні можливості організму.

- ***Генеративні*** – виникають в статевих клітинах, передаються під час статевого розмноження (овоцити)

#### ***2. За життєздатністю***

- ***Летальні*** – несумісні з життям (ген гемофілії)
- ***Напівлетальні*** – різко знижують життєздатність організмів
- ***Нейтральні*** – не впливають на життєздатність організмів, можуть бути корисними.

#### ***3. За характером прояву***

- ***Домінантні*** – відразу ж проявляються у гомо- і гетерозиготного організму, в основному не життєздатні і гинуть на ранніх стадіях розвитку організму.

- ***Рецесивні*** – вони приховані в гетерозиготах, тому накопичуються в генофондах видів у великій кількості.

#### ***4. За характером діючих факторів***

- ***Спонтанні*** – виникають під впливом невідомих природних факторів



- **Індуковані** – викликають спеціально спрямованою дією мутагенів

### **5. За характером змін генетичного апарату**

- **Геномні**
- **Хромосомні**
- **Генні.**

**Геномні мутації** пов'язані зі зміною числа хромосом. До геномних мутацій відносять:

**а) Поліплоїдію** – збільшення числа хромосомних наборів соматичних клітин у порівнянні з диплоїдним.

Поліплоїдія забезпечує у рослин отримання більш розвинутої вегетативної системи, великих плодів і насіння з великою кількістю поживних речовин. Більше третини всіх покритонасінних – поліплоїди. У тваринному світі поліплоїдія – шкідлива мутація.

Поліплоїдія виникає, коли хромосоми не розходяться до полюсів клітини під час мітозу або мейозу. При цьому розриваються всі нитки веретена поділу, або вони взагалі не утворюються.

**в) Гетероплоїдію (анеуплоїдію)** – збільшення або зменшення кількості окремих хромосом. Наприклад:  $2n + 1$  – трисомік,  $2n - 1$  – моносомік,  $2n - 2$  – нулісомік. Клітини зі зміненим числом хромосом з'являються внаслідок порушень у процесі мітозу або мейозу. Якщо мутація відбулася у статевій клітині, то фенотип нащадка буде повністю змінений. Якщо мутація виникла внаслідок порушення мітозу на стадії дроблення, її успадкує лише частина клітин організму (мозаїки).

У рослин гетероплоїдія може призвести до утворення нових видів і підвищити життєздатність. У тваринному світі – летальна мутація. Збільшення числа статевих хромосом – стерильна або напівстерильна мутація. Зменшення числа хромосом – стерильна ( $X0$ ), або летальна ( $Y0$ ) мутація.

**Хромосомні аберації** – це зміна структури хромосом.



- a) **Нестача** – відрив ділянки хромосоми, який не має центромери.
- b) **Делеція** – випадання середньої ділянки хромосоми.
- c) **Транслокація** – ділянка хромосоми перейшла на іншу негомологічну хромосому.
- d) **Інверсія** – ділянка хромосоми відірвалася і розвернулася на 180°С.
- e) **Дуплікація** – повторення однієї і тієї ж ділянки хромосоми.

Нестача, делеція, транслокація – це летальні та напівлетальні мутації.

Інверсія – нейтральна мутація або підвищує життєздатність організму.

Дуплікація – мутація, яка порушує роботу деяких органів.

**Генні мутації** пов'язані зі зміною структури гена.

- a) **Заміна нуклеотидів** (ЦАА (валін) на ЦТТ (глутамін) – серпоподібноклітинна анемія)
- b) **Вставка нуклеотидів**
- c) **Випадіння і втрата пар нуклеотидів**
- d) **Утворення некомплементарних пар**

Найменша ділянка молекули ДНК, зміна якого призводить до мутації, називається **мутоном**. Мутон дорівнює одній парі нуклеотидів.

Генні мутації найскладніші для вивчення. Вони можуть бути нейтральними, корисними або шкідливими для індивідуума, а для виду – це основний постачальник матеріалу для природного добору. Завдяки генним мутаціям виникли алельні гени і велика кількість властивостей, які є у організмів.

Різні мутації одного і того ж гену можуть привести до появи **генокопій**. **Генокопії** – один і той же фенотип контролюється різними генотипами. Наприклад: альбінізм може бути викликаний аутосомно-рецесивною і аутосомно-домінантною мутаціями гена.

**Мутагенні фактори** – фактори зовнішнього середовища, які викликають виникнення мутацій.

## **I. Негенетичні:**

- a) **Фізичні** (іонізуюче, рентгенівське випромінювання).
- b) **Хімічні** (гербіциди, пестициди, йод, етилен, цукор, азотиста кислота та ін.)
- c) **Біологічні** (віруси та продукти їх життєдіяльності викликають перебудову в ДНК).

**II. Генетичні** (помилки: у репарації ДНК, редуплікації ДНК, кросинговері, наявність в організмі генів мутаторів і антимутаторів).

Комутагени – речовини немутагенної природи, що підсилюють негативну дію мутагенів (вітамін С, кофеїн).

Антимутагени – речовини, що підвищують стійкість клітин до негативного впливу мутагенів і знижують кількість пошкоджених мутагеном клітин (вітамін С, β-каротин, вітамін Е).

#### Антимутаційні механізми:

1. Парність хромосом в диплоїдних каріотипах, завдяки феномену гетерозиготності, перешкоджає прояву у фенотипі рецесивних мутацій.
2. Повтори деяких генів.
3. Триплетність і надмірність генетичного коду.
4. Ці антимутаційні механізми обмежують прояв мутацій у фенотипі особин.
5. Репарація призводить до усунення із спадкового матеріалу клітини зміненої ділянки.

У 1920 р академік **М. І. Вавілов** сформулював *закон гомологічних рядів* у спадковій мінливості: ***Роди і види генетично близькі мають подібні ряди спадкової мінливості з такою правильністю, що, знаючи зміни у одного виду можна знайти подібні у близького йому виду.***

Цей закон лежить в основі методу генетичного моделювання, коли важкі хвороби людини вивчаються на моделях тварин (наприклад: гемофілію вивчають на мишах і собаках).

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

**1. У лікаря-рентгенолога, що працює в стоматологічній клініці протягом 20 років, на одній руці виникло променеве ураження шкіри. Яка форма мінливості зумовлює виникнення цієї хвороби?**

- A.Геномна мутація
- B.Генна мутація
- C.Модифікації
- D.Хромосомна аберація
- E. Комбінативна мінливість

**2. Як називається організм, якщо в його клітинах з диплоїдного набору хромосом випадають дві гомологічні хромосоми?**

- A.Гаплоїдний
- B. Трисомік
- C.Моносомік
- D.Нулісомік
- E. Полісомік

**3. Модифікаційна мінливість пов'язана зі зміною:**

- A.Гена
- B.Геному
- C.Генотипу
- D.Фенотипу
- E. Каріотипу

**4. Мутації:**

- A.Виникають масово
- B. Не спричиняють змін генотипу
- C. Спричиняють зміни генотипу
- D.Завжди успадковуються нащадками
- E. Завжди мають пристосувальний характер

**5. Генні мутації – це зміна:**

- A.Структури хромосом
- B.Порядку нуклеотидів в ДНК



- C. Кількості статевих хромосом
- D. Розташування гетерохроматину
- E. Кількості аутосом

**6. Генеративні мутації успадковуються під час розмноження:**

- A. Спорами
- B. Статевим шляхом
- C. Безстатевим шляхом
- D. Вегетативно
- E. Партеногенезом

**7. Який тип хромосомних мутацій часто не впливає на фенотип?**

- A. Делеція
- B. Дуплікація
- C. Інверсія
- D. Транслокація
- E. Нестача

**8. Як називаються мутації, які виникають у соматичних клітинах?**

- A. Нейтральні
- B. Летальні
- C. Генеративні
- D. Соматичні
- E. Індуковані

**9. Які генні мутації фенотипово проявляються тільки у гомозиготному становищі?**

- A. Домінантні
- B. Рецесивні
- C. Нейтральні
- D. Летальні
- E. Спонтанні

**10. Що являється механізмом комбінативної мінливості?**

- A. Кросинговер

В. Модифікація

С. Мутація

Д. Трансляція

Е. Процесинг

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

### **Робота №1. Генні мутації.**

Розв'яжіть задачу.

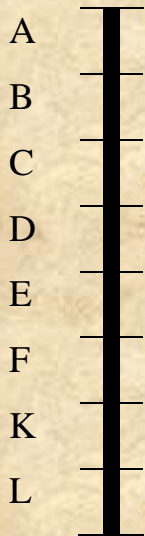
Дано ланцюг ДНК: Т А Ц Т Г Г А А А Ц Ц Г Ц Ц А.

- а). Якою стане послідовність амінокислот у білку, якщо між сьомим і восьмим нуклеотидами вбудується додатковий нуклеотид з тиміном?
- б). Якою стане послідовність амінокислот у молекулі білка, якщо в ланцюзі ДНК з дев'ятого положення випаде аденін?
- в). Якою буде послідовність амінокислот у білку при дуплікації ділянки ДНК між 3 і 5 кодонами?

**Рішення:**

## **Робота №2. Хромосомні аберації.**

Зарисуйте і назвіть типи хромосомних аберацій, якщо вихідна хромосома має таку будову:



### Ситуаційні задачі:

1. Батько і мати – глухі, але глухота жінки залежить від рецесивного аутосомного гена, а в чоловіка є фенкопією. Яка ймовірність народження глухих дітей у цього подружжя?
2. Синтез у клітинах специфічного білка інтерферону пов'язаний із комплементарною взаємодією двох домінантних неалельних генів **A** і **B**, локалізованих у різних парах аутосом. З якою формою мінливості пов'язане народження здорових дітей від батьків, у яких пригнічена здатність до утворення інтерферону?
3. У здорових батьків народилася дівчинка з фенілкетонурією, однак завдяки спеціальній дієті вона розвивалася нормально. Чи можна вважати фенілкетонурію спадковою патологією? З якими формами мінливості пов'язана ця хвороба і можливість її вилікування?

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.



2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3**

### **МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ СПАДКОВОСТІ ЛЮДИНИ.**

### **СПАДКОВІ ХВОРОБИ**

#### **ЗАНЯТТЯ № 15**

##### **Основи генетики людини. Методи генетики людини: генеалогічний, близнюковий**

1. **Актуальність теми.** Значення спадкових факторів в патології людини за останній час дуже збільшилось, тому знання основ генетики людини потрібні в повсякденній роботі лікаря.
2. **Мета заняття.** Вміти користуватись генеалогічним та близнюковим методами.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Основи медичної генетики.
  2. Людина як об'єкт генетичних досліджень. Методи вивчення спадковості людини.
  3. Генеалогічний метод. Правила складання родоводів. Генетичний аналіз родоводів.
  4. Близнюковий метод. Визначення впливу генотипу та довкілля в прояві патологічних ознак людини.

**Генетика людини** або **антропогенетика** – це наука, яка вивчає закономірності спадковості та мінливості у окремих людей, популяції людей.

**Медична генетика** (розділ антропогенетики) вивчає генетичний механізм виникнення і розповсюдження спадкових хвороб та внесок спадковості у виникнення найбільш тяжких не спадкових патологій.

Вивчення генетики людини пов'язані з *великими труднощами*:

- неможливе експериментальне схрещування;
- неможливо створити однакові умови для членів однієї сім'ї, тим більше для декількох поколінь;
- повільна зміна поколінь;
- невелика кількість нащадків у кожній сім'ї;
- у людини складний каріотип;
- велика кількість груп зчеплення;
- висока пенетрантність та експресивність генів, що призводить до високого поліморфізму ознак.

Але, не зважаючи на всі труднощі, генетика людини успішно розвивається.

Науковець, спостерігаючи велику людську популяцію, може вибирати з тисяч шлюбів ті, які необхідні для генетичного аналізу. Метод гібридизації соматичних клітин і ДНК-аналізу дозволяє експериментально вивчати локалізацію генів в хромосомах, їх норму і патологію, проводити аналіз груп зчеплення.

#### ***Методи генетики людини:***

У сучасній генетиці людини використовують такі методи:

- Генеалогічний
- Близнюковий
- Дерматогліфічний
- Популяційно-статистичний
- Біохімічний
- Цитогенетичний
- Генетика соматичних клітин
- ДНК-аналіз (молекулярно-генетичний)
- Моделювання
- Пренатальної діагностики (визначення генотипу у пренатальний період розвитку).

**Генеалогічний.** Був запропонований у 1865 році засновником генетики людини **Ф. Гальтоном**. За допомогою цього методу можна прослідкувати будь-які ознаки у ряду поколінь, при цьому вказуючи на родинні зв'язки між членами родоводу. Генеалогія – це родовід людини.

Генеалогічний метод включає декілька етапів:

**Перший етап** – збір інформації про пробанда та його родичів.

**Пробанд** – людина, для якої складають родовід. Його брати та сестри – сибси, двоюрідні брати та сестри – напівсибси.

При необхідності проводять медичне обстеження всіх членів родоводу.

На **другому етапі** роблять **графічне зображення** родоводу. Для складання родоводу прийняті стандартні символи.

**Третій етап** – **генеалогічний аналіз**. Мета – встановлення генетичних закономірностей. Спочатку визначають, чи є ознака спадковою. Якщо ознака спадкова, то визначають тип спадковості: домінантний, рецесивний, аутосомний, зчеплений зі статтю. Після цього визначають зиготність пробанда, групи зчеплення, пенетрантність та експресивність гену. Все це необхідно, щоб зробити **розрахунок ризику (четвертий етап)** прояву патології у нащадків, виявити, від кого і коли ця патологія прийшла.

Розрізняють: **аутосомне** та **зчеплене зі статтю** успадкування

Якщо ознака однаково часто зустрічається у чоловіків та жінок, то ген розташований в **аутосомах**.

**Аутосомно-домінантна ознака (A):**

- 1) зустрічається в кожному поколінні;
- 2) у хворих батьків (Aa) можуть бути здорові діти (aa);
- 3) у здорових батьків (aa) не може бути хворих дітей (A\_).

**Аутосомно-рецесивна ознака (a):**

- 1) зустрічається рідко (іноді в одному поколінні);
- 2) у хворих батьків (aa) не може бути здорових дітей (A);



3) у здорових батьків (Aa) можуть бути хворі діти (aa).

### ***Зчеплене зі статтю успадкування.***

Якщо ознака передається від батька до сина з покоління в покоління, то ген цієї ознаки розташований в ***У-хромосомі***.

Якщо ознака частіше зустрічається у жінок і передається від хворого батька всім дочкам, то це ***X-домінантне успадкування***.

Якщо ознака частіше зустрічається у чоловіків і передається від хворого діда через мати-носія онуку, то це ***X-рецесивне успадкування***.

**Близнюковий** – один із найбільш ранніх методів вивчення генетики людини. Близнюковий метод дослідження був запропонований у 1876 р. англійським антропологом і психологом **Ф. Гальтоном**. Він виділив серед близнюків дві групи: однайцеві (монозиготні) і двуайцеві (дизиготні).

Близнюковий метод використовується у генетиці людини для того, щоб оцінити:

- ступінь впливу спадковості і навколишнього середовища на будь-яку нормальну або патологічну ознаку;
- пенетрантність та експресивність гену;
- ефективність використання ліків
- ефективність методів навчання та виховання
- коефіцієнт IQ.

Етапи близнюкового методу:

- 1) для спостереження відбирають пари близнюків однієї статі;
- 2) визначають зиготність близнюків.

**МЗ** – розвиваються із однієї зиготи, мають 100% однаковий генотип (однакову групу крові, стать, малюнки шкіри і т.д.), 100% приживлюваність трансплантату.

**ДЗ** - розвиваються із різних зигот та схожі як рідні брати і сестри.

- 3) визначають % подібності у групах моно- та дизиготних близнюків.

Для оцінки ролі спадковості у розвитку тієї чи іншої ознаки роблять розрахунки за формулою:

$$H = \frac{\% \text{ подібності МБ} - \% \text{ подібності ДБ}}{100 - \% \text{ подібності ДБ}},$$

де Н – коефіцієнт спадковості, МБ – одно - та ДБ – двояйцеві близнюки.

При Н = 0,7 – 1 ознака спадкова;

При Н = 0,4 – 0,6 спадковість і навколишнє середовище однаково впливають на формування ознаки (мультифакторіальні).

При Н = 0 – 0,3 основний вплив має навколишнє середовище;

Багато патологічних ознак людини являються мультифакторіальними.

**Мультифакторіальні хвороби** – це хвороби зі спадковою схильністю. Для їх прояву необхідно:

- 1) наявність гену
- 2) умови для його проявлення.

До мультифакторіальних хвороб відноситься цукровий діабет, гіпертонія, атеросклероз, шизофренія, епілепсія, алкоголізм і т.д. Тому їх профілактика полягає у встановленні груп ризику (спадкова схильність) та підтримання умов, що попереджають негативне проявлення гену. Наприклад, при наявності гіпертонії у одного з батьків, треба:

- контролювати артеріальний тиск у дітей;
- рекомендувати здоровий спосіб життя, заняття спортом, спеціальну дієту;
- дотримуватись режиму праці та відпочинку.

Все це дає профілактичний ефект – збереження здоров'я дітей.

#### **4.2 Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

**1. Після аналізу родоводу лікар-генетик встановив: ознака проявляється у кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку однаково часто, батьки в однаковій мірі передають ознаки своїм дітям. Визначте, який тип успадкування має досліджувана ознака.**

- A. Ауtosомно-домінантний
- B. Ауtosомно-рецесивний
- C. Х-зчеплене доміантне успадкування



D. Х-зчеплене рецесивне успадкування

E. У-зчеплене успадкування

**2. Голандричні ознаки успадковуються:**

A. Ауtosомно-домінантно

B. Ауtosомно-рецесивно

C. Зчеплено з «У» хромосоною

D. Зчеплено з «Х» хромосоною доміантно

E. Зчеплено з «Х» хромосоною рецесивно

**3. На зображенні родоводу квадрат, біля якого намальована стрілка, означає:**

A. Пробанд жіночої статі

B. Пробанд чоловічої статі

C. Дитина, яка народилася мертвою

D. Викидень

E. Дитина, носій ознаки

**4. Вкажіть ознаки, які характерні для Х-зчепленого рецесивного типу успадкування:**

A. Ознака успадковується всіма дочками

B. Усі фенотипово здорові дочки хворих чоловіків є носіями гена, що зумовлює розвиток хвороби

C. Хворі чоловіки передають рецесивний алель гена 50% синів

D. Трапляється переважно у жінок

E. Хворі чоловіки передають рецесивний алель гена 100% синів

**5. Близнюковий метод застосовують для визначення:**

A. Генотипу організму

B. Фенотипу організму

C. Гетерозиготності пробанду

D. Генетичної структури популяції

E. Ступеня впливу спадковості й середовища на формування ознаки

**6. Хто був засновником близнюкового метода дослідження?**



А.Г. Мендель

В.Г. де Фриз

С.Т. Морган

D.Ф. Гальтон

Е. А. Вейсман

**7. Яким буде коефіцієнт Хольцингера, якщо мінливість у популяції обумовлена спадковістю?**

A.0

B.0,3

C.0,5

D.1

E. 2

**8. Як називається особа, родовід якої вивчається?**

A. Фігурант

B. Пробанд

C. Особистість

D. Хворий

E. Особина

**9. Сибси – це:**

A. Організми, які досліджуються

B. Нащадки

C. Рідні брати та сестри

D. Батьки

E. Викидні

**10. Як успадковується ознака, якщо вона не передається від батька до синів, але проявляється найчастіше у чоловіків?**

A. Аутосомно-домінантно

B. Аутосомно-рецесивно

C. Х-домінантно

D. Х-рецесивно

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

### **Робота №1. Складання та аналіз родоводів.**

Використовуючи генетичну символіку складіть та проаналізуйте родоводи за легендою. Визначте тип успадкування ознаки, зиготність особин.

1) Чоловік хворий на дальтонізм одружений із здоровою двоюрідною сестрою, брат якої також хворий. Батьки подружжя здорові. Їхні матері – рідні сестри. Дід чоловіка хворий, баба – здорова. У подружжя четверо дітей: одна дочка і син хворі, дві дочки – здорові. Хвора дочка у шлюбі із здоровим чоловіком народила двох хворих синів та здорову дочку. Спрогнозуйте, які діти можуть народитися від шлюбу хворого сина із здоровою жінкою.

**Рішення:**

2). Кароокий чоловік одружився з блакитноокою жінкою. В них народилося троє карооких синів і блакитноока донька. У одного з синів – блакитноока жінка, у другого – кароока жінка, чоловік дочки – кароокий. Спрогнозуйте, які онуки за кольором очей можуть народитися у їх дітей, якщо у доньки народився блакитноокий син. Які генотипи мають члени цієї родини?

**Рішення:**

**Робота №2. Вплив спадковості і середовища на розвиток ознак.**

Застосовуючи формулу обчислення коефіцієнта спадковості К.Хольцингера:

$$H = \frac{\% \text{ подібності МЗ} - \% \text{ подібності ДЗ}}{100 - \% \text{ подібності ДЗ}}$$

і формулу обчислення впливу середовища:

$$E = 100\% - H, \text{ або } (1 - H),$$

заповніть таблицю:



№п/п	Нормальні та патологічні ознаки	Подібність, %		Н (спадк.)	Е (серед.)
		МБ	ДБ		
1.	<i>Колір очей</i>	95	28		
2.	<i>Групи крові</i>	100	30		
3.	<i>Візерунки пальців</i>	92	40		
4.	<i>Клишоногість</i>	32	3		
5.	<i>„Вовча паща”</i>	33	5		
6.	<i>Природжений вивих стегна</i>	41	3		
7.	<i>Шизофренія</i>	70	13		
8.	<i>Бронхіальна астма</i>	47	24		
9.	<i>Алкоголізм</i>	54	18		
10.	<i>Цукровий діабет</i>	65	18		
11.	<i>Туберкульоз</i>	37	15		
12.	<i>Кір</i>	98	94		
13.	<i>Коклюш</i>	97	97		

і визначте роль спадковості та середовища у прояві цих ознак, розділивши їх за групами:

1. Ознаки, що визначаються спадковістю:\_\_\_\_\_.
2. Ознаки, що визначаються середовищем:\_\_\_\_\_.
3. Мультифакторіальні (середовище та спадковість):\_\_\_\_\_.

### **Робота №3. Розв'язування задач.**

1. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. За деякими даними (В.П. Ефроїмсон, 1968), пенетрантність гену у чоловіків складає 20%, а у жінок вона дорівнює нулю. Яка вірогідність захворювання подагрою в родині гетерозиготних батьків?

***Рішення:***

2. Яка вірогідність народження здорових карооких дітей від шлюбу здорової кароокої жінки, батько якої був блакитноокий та хворів на ретинобластому (злоякісна пухлина ока) і блакитноокий чоловіком, хворим на ретинобластому, мати якого була кароокою та здоровою. Карий колір очей домінує над блакитним. Ретинобластома визначається іншим домінантним аутосомним геном з пенетрантністю 60%. Відповідь обґрунтуйте.

***Рішення:***

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## ЗАНЯТТЯ № 16

### Молекулярні хвороби. біохімічний метод і ДНК-діагностика

1. **Актуальність теми.** Вивчення геному людини сприяло розробці методів лікування та профілактики тяжких молекулярних хвороб.
2. **Мета заняття.** Вивчити генетичні основи, особливості прояву і закономірності успадкування деяких генних (молекулярних) хвороб людини; ознайомитися з методами, що застосовуються для виявлення генних хвороб.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Біохімічний метод.
  2. ДНК-діагностика.
  3. Молекулярні хвороби вуглеводного, амінокислотного, білкового, ліпідного, мінерального обміну. Механізм їх виникнення.

**Біохімічний метод** засновано А. Гарродом у 1902 році. Цей метод дозволяє вивчити фенотиповий ефект гену при зміні структури ферментативного білка. Зміна *послідовності* або *кількості нуклеотидів у гені* призводить до *порушення коду ДНК*, а значить і до *порушення структури білкових молекул*. Наслідком цього є *зниження активності ферменту* або *його відсутність*, накопичення незвичайних продуктів обміну, що й *призводить до патології*. Біохімічним методом діагностують хвороби обміну речовин, встановлюють гетерозиготність батьків. За допомогою біохімічних методів відкрито близько 5000 молекулярних хвороб. В останні роки у різних державах розробляються та використовуються для масових досліджень спеціальні програми. Перший етап – *скринінг-програма* (англ. screening – просіювання). Для цього етапу зазвичай використовується невелика кількість простих, доступних методик (експрес-методів): хімічних або мікробіологічних. Так встановлюють групу ризику. На другому етапі



проводиться уточнення (підтвердження діагнозу або відхилення при невірнопозитивній реакції на першому етапі). Для цього використовуються точні хроматографічні, мас-спектрометричні та інші методи визначення ферментів, амінокислот і т.п.

**Молекулярно-генетичний метод (ДНК-аналіз)** – це визначення послідовності нуклеотидів у ДНК, який дає змогу встановити генетичну причину хвороби. При цьому методі:

- клонують ДНК та отримують велику кількість фрагментів. Їх можна використовувати для проведення аналізу або отримання активних функціональних білків. Білки можна використовувати при лікуванні генних хвороб.

- для визначення локалізації генної мутації використовують окремі фрагменти ДНК – ДНК-зонди (послідовність нуклеотидів відома). Проводять гібридизацію ДНК-зондів здорової людини та людини, що обстежується. Якщо ДНК людини, яка обстежується, в нормі, то гібридизація буде повною (за принципом комплементарності). Якщо є зміни, то гібридизації не буде. Тоді, методом електрофорезу визначають порушення у структурі ДНК (кожен фрагмент ДНК займає певне місце у вигляді смужки в конкретному місці гелю). В останній час частіше застосовують Fish-аналіз – спеціально забарвлені зонди ДНК.

ДНК-аналіз дозволяє не тільки вивчити дефект гену, хромосом, але й слідкувати за ефективністю терапії, встановлювати генетичну спорідненість, сумісність тканин. Це незамінний метод при розробці лікування спадкової патології методом генної інженерії.

**Спадкові хвороби** – це хвороби викликані порушенням генотипу. Вони можуть проявитися на будь-якому етапі онтогенезу. За генетичними причинами виникнення вони діляться на:

1. генні (молекулярні);
2. хромосомні (геномні та хромосомні аберації);
3. хвороби зі спадковою схильністю;

4. генетичні хвороби соматичних клітин;
5. хвороби імунологічної несумісності крові матері та плоду;
6. мітохондріальні хвороби.

**Генні** або **молекулярні хвороби** викликані мутацією гену. Їх успадкування відбувається за законами Менделя. Одна й та сама спадкова хвороба може бути обумовлена різними типами мутації генів. Так виникають генокопії. *Наприклад*: нічна сліпота може успадковуватись за аутосомно-домінантним, аутосомно-рецесивним типом і як рецесивна, зчеплена з X-хромосою ознака.

Генні хвороби за фенотипом поділяють на:

– Вроджені вади розвитку органів та тканин (*дезморфогенези*).  
Наприклад: дитяча ретинобластома, вроджений вивих стегна, синдактилія, відсутність верхніх різців і т.д. Діагноз ставиться у клініці під час фенотипового огляду. Лікування деяких хвороб хірургічне, стоматологічне, ортопедичне.

– хвороби порушення обміну речовин за класифікацією ВООЗ: амінокислотного, вуглеводного, ліпідного, мінерального, нуклеотидного та ін. обмінів. Ці хвороби можуть проявлятися у різні періоди онтогенезу.

#### **Порушення метаболізму амінокислот.**

Прикладом порушення обміну амінокислоти фенілаланіну є захворювання *фенілкетонурія*. Вона успадковується за аутосомно-рецесивним типом. У результаті генної мутації відсутній або різко знижена активність ферменту фенілаланінгідроксилази, що каталізує перетворення фенілаланіну у тирозин. Це захворювання найбільш вивчене серед ферментопатій. Воно зустрічається з відносно високою частотою (1:5000-10000). У результаті дефекту ферменту виникає метаболічний блок: амінокислота *фенілаланін не засвоюється організмом*. Порушується перебіг біохімічних реакцій і, відповідно, не утворюються такі необхідні для життєдіяльності речовини, як тирозин, адреналін, норадреналін, пігмент меланін. Незасвоєний фенілаланін перетворюється у вторинний продукт –



фенілпіровиноградну кислоту, яка накопичується у крові і виділяється з сечею. Ці обидві речовини присутні в крові у високій концентрації. Вони мають токсичну дію на клітини м'язів і нервові клітини мозку. Розвиваються порушення у діяльності вищої нервової системи, недоумкуватість, порушення регуляції функції рухів. У хворих слабка пігментація в результаті порушення синтезу меланіну. Для діагностики фенілкетонурії проводять скринінг аналіз – тест Гатрі (застосовують спеціальні мікроорганізми, що поглинають фенілпіровиноградну кислоту і швидко розмножуються). Уточнюють діагноз методом хроматографії.

Один із шляхів перетворення тирозину призводить до утворення гомогентизинової кислоти, яка потім перетворюється на  $\text{CO}_2$  та  $\text{H}_2\text{O}$ . У зв'язку з недостатньою активністю ферменту оксидази гомогентизинової кислоти, гомогентизинова кислота накопичується у крові. Зазвичай вона виводиться із організму нирками, але у людей після 40 років гомогентизинова кислота накопичується у сполучній тканині, виникає пігментація хрящів (охроноз), розвиваються артрити великих суглобів, уражується хребет. Виникає **алкаптонурія**. Вона успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Частота складає 1-3 на 1млн. Для діагностики алкаптонурії проводять скринінг-тести: потемніння сечі на повітрі (чорні плями на пелюшках), реакція сечі з хлоридом заліза (багряно-чорне забарвлення).

Іншим прикладом порушення амінокислотного обміну є **альбінізм**. При цьому захворюванні порушується друга ланка у біохімічному ланцюзі реакцій (дефект ферменту тирозинази, який розщеплює тирозин). У результаті блокується перетворення тирозину на меланін. Успадкування – аутосомно-рецесивне. У державах Західної Європи альбінізм зустрічається з частотою 1/25000. У альбіносів молочно-білий колір шкіри, дуже світле волосся і відсутній пігмент у райдужній оболонці ока. Альбіноси мають підвищену чутливість до сонячного випромінювання, яке викликає у них захворювання шкіри, порушення зору.



### Порушення метаболізму вуглеводів

**Галактоземія** – аутосомно-рецесивне захворювання, коли організм не може засвоювати молочний цукор (лактозу), тобто галактоза не перетворюється на глюкозу. Частота зустрічальності 1:8000-180000. Проявляється у перші дні життя. Галактоза накопичується у лізосомах (хвороба накопичення). Під час годування дитини грудним молоком з'являється блювота, збільшується печінка та селезінка, розвивається катаракта, розумова відсталість, інколи смерть. Організм може нормально розвиватися, якщо провести ранню діагностику та вилучити з раціону грудне та коров'яче молоко.

### Порушення метаболізму ліпідів.

**Хвороба Тея - Сакса (амавротична ідіотія).** Аутосомно-рецесивна мутація, частота зустрічальності 1:300000 (у деяких популяціях 1:3000). Порушується обмін гангліоліпідів (жири у сполученні з глюкозою та галактозою). Вони містяться у клітинах сірої речовини головного мозку. У хворих концентрація їх у лізосомах перевищує норму у 100-300 разів. Відсутній фермент гексоамінідаза у лізосомах. Проявляється хвороба рано – у 6 місяців. Спостерігається втрата зору, судоми, м'язова гіпотонія, недоумкуватість. Більшість дітей гине на другому році життя. Необхідна пренатальна діагностика на активність ферментів у лізосомах (біохімічний метод).

### Неферментативні генні хвороби

**Муковіцидоз** – аутосомно-рецесивне захворювання. Відсутні білки, які беруть участь в обміні  $\text{Na}^+$  і  $\text{Cl}^-$ . Проявляється у ранньому віці. Частота зустрічальності 1:2000 новонароджених. Порушується робота залоз зовнішньої секреції та залозистих клітин бронхів, підшлункової залози, печінки та статевих залоз. У зв'язку з дефектом білків, підвищується в'язкість слизу. Підвищується вміст  $\text{Na}^+$  і  $\text{Cl}^-$  у потовій рідині. Діагностика проводиться біохімічним методом. Експрес-аналіз – визначення концентрації  $\text{Na}^+$  і  $\text{Cl}^-$  у поті, концентрації  $\text{Na}^+$  у слині.

### Порушення мінерального метаболізму

**Вітамінно-Д-резистентний рахіт.** Це Х-домінантна мутація. Відсутній білок-переносник. Тому порушується реабсорбція фосфатів у каналцях нирок. Виявляється одразу після народження. Спостерігається низький зріст, викривлення ніг, обмежена рухомість суглобів. Діагноз ставиться біохімічним методом. Фенотерапія – прийом великих доз вітаміну Д.

**Хвороба Вільсона-Коновалова.** Аутосомно-рецесивна мутація. Спостерігається зниження активності синтезу білка церулоплазміну – переносника  $Cu^{2+}$ . Вона накопичується у клітинах мозку, печінки, нирок, рогівці очей. Надлишок  $Cu^{2+}$  порушує процеси гліколізу та дихання клітин. Хвороба може проявлятися у 6-50 років, а найчастіше у 15-20-річному віці. Порушується робота печінки (цироз печінки), нирок, ЦНС. Спостерігається загальна слабкість, тремтіння рук, голови, зміна мови, паралічі, епілепсія, зниження інтелекту. Діагноз – синьо-зелене кільце на райдужній оболонці очей. Фенотерапія – прийом препаратів, які виводять  $Cu^{2+}$  з організму. Чим раніше діагностовано захворювання, тим ефективніше лікування.

### Гемоглобінопатії

У людини виявлено більш 200 варіантів аномалій гемоглобіну.

**Серпоподібно-клітинна анемія** – аутосомно-домінантна мутація з неповним домінуванням. У  $\beta$ -ланцюзі відбувається заміна глутамінової кислоти на валін. У гомозигот аномальний гемоглобін (не розчиняється у плазмі еритроциту) випадає в осад. Еритроцит приймає форму півмісяця. Він не транспортує кисень та викликає закупорювання капілярів (тромбози). Діти народжуються слабкі, жовтяничні, тромбози призводять до інсультів та інфарктів. Гомозиготи – летальна мутація. Гетерозиготи клінічно здорові. При зміні атмосферного тиску підвищується в'язкість крові і людина втрачає свідомість. Такі люди не хворіють на малярію. Тому еволюційно мутантний ген зберігся у країнах, де розповсюджена малярія (Індія, Південно-Східна Азія).



**Таласемія** пов'язана з порушенням співвідношення глобул у гемоглобіні.

**Таласемія- $\alpha$**  має у гомозигот чотири  $\beta$ -ланцюги у глобулі (в нормі  $2\beta$ -та  $2\alpha$ ), у гетерозигот – один  $\alpha$ -ланцюг та  $3\beta$ . Гомозигота – летальна, гетерозигота – важка форма анемії.

**Таласемія- $\beta$**  має у гомозигот чотири  $\alpha$ -ланцюги у глобулі (важка анемія Кулі), у гетерозигот – три  $\alpha$ - та один  $\beta$ -ланцюг (легка форма анемії).

**Гемофілія А і В** – Х-рецесивна мутація. У хворої людини погане згортання крові, крововиливи після травм, операцій, інколи без причин. Лікування гемофілії А – свіжою або свіжозамороженою кров'ю (фактор згортання живе 8-12 годин). Лікування гемофілії В – консервованою кров'ю (фактор згортання живе 15 днів). Необхідно оберегати таких людей від стресів та травм. Гемофілії С і Д – аутосомно-домінантні мутації. Перебігають легше. Зараз можливе диференційоване діагностування гемофілій.

Іншою групою генних хвороб є **дезморфогенези** – порушення морфології органів. Наприклад: вроджений вивих стегна – аутосомно-рецесивне захворювання; відсутність верхніх різців – Х-рецесивне. Діагностика: клінічний огляд. При деяких захворюваннях можлива хірургічна, ортопедична, стоматологічна корекція.

## **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

### **1. ДНК аналіз – це:**

А. Комплекс профілактичних заходів, спрямованих на запобігання розвитку захворювань у дитини після народження

В. Комплекс обстежень, за яким діагностують захворювання в ембріона та плоду

С. Визначення порушення хімічної структури гена

Д. Комплекс діагностичних досліджень, за яким прогнозують здоров'я майбутньої дитини в родинах з обтяженою спадковістю



Е. Комплекс обстежень, за яким виявляють вплив середовища на генотип

**2. Об'єктами для проведення біохімічної діагностики спадкової патології можуть бути:**

- А. Сеча
- В. Культура фібробластів
- С. Культура лімфоцитів
- Д. Зроговілий епітелій шкіри
- Е. Клітини букального епітелію

**3. Методом діагностики дезморфогенезів є:**

- А. Близнюковий
- В. Генеалогічний
- С. Клінічний огляд хворого
- Д. Генетика соматичних клітин
- Е. Моделювання

**4. Наявність мутантного гена можна встановити за таким методом генетики:**

- А. Цитогенетичним
- В. Визначення Х-хроматину
- С. Дерматогліфики
- Д. Генеалогічним
- Е. Біохімічним

**5. Батько та мати здорові, але мають дитину хвору на галактоземію. Який генотип батьків?**

- А.  $AA \times Aa$
- В.  $AA \times aa$
- С.  $Aa \times Aa$
- Д.  $AA \times AA$
- Е.  $aa \times aa$

**6. Хвороба Вільсона - Коновалова виникає під час порушення обміну:**

- А. Міді

- В. Фенілаланіну
- С. Галактози
- Д. Гангліоліпідів
- Е. Гуаніну

**7. Назвіть хвороби вуглеводного обміну.**

- А. Альбінізм та муковісцидоз
- В. Галактоземія та алкаптонурія
- С. Цистинурія та амовратична ідіотія
- Д. Таласемія та серповидно-клітинна анемія
- Е. Фруктоземія та галактоземія

**8. Для діагностики якої хвороби використовують тест Гатрі?**

- А. Фенілкетонурії
- В. Альбінізму
- С. Фруктоземії
- Д. Цистинурії
- Е. Галактоземії

**9. При нестачі ферменту гомогентизинази, сеча новонародженого забарвлює пелюшки у чорний колір. Яке захворювання успадкувала ця дитина?**

- А. Фруктоземію
- В. Фенілкетонурію
- С. Діабет
- Д. Алкаптонурію
- Е. Галактоземію

**10. Після нанесення на мокру пелюшку новонародженого 10% розчина хлориду заліза(III), з'явилася зелена пляма. Яке спадкове захворювання може припустити лікар?**

- А. Хворобу Вільсона-Коновалова
- В. Хворобу Тея-Сакса
- С. Галактоземію

D. Хворобу "кленового сиропу"

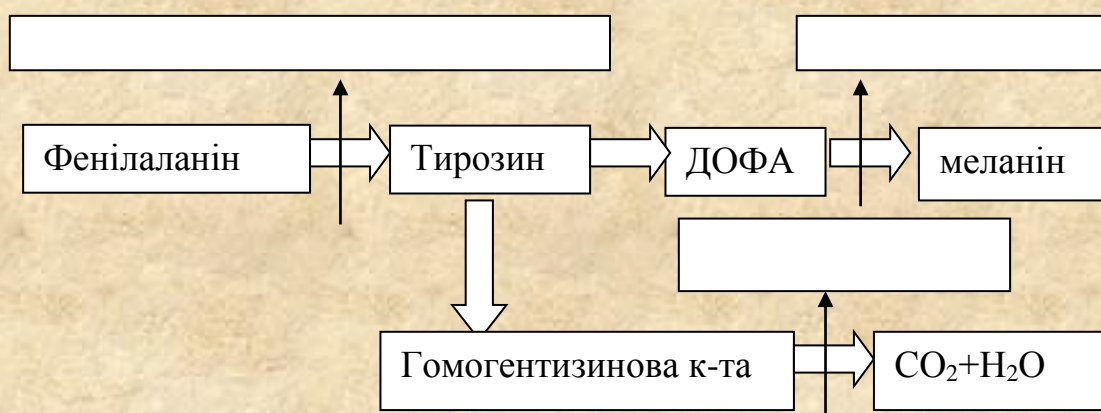
E. Фенілкетонурию

### Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1.** Аналіз порушення амінокислотного обміну у людини як результат генних мутацій.

На схемі позначте хвороби до яких призводить порушення обміну амінокислот.



**Робота №2.** Генні хвороби.

Користуючись підручником та конспектом лекцій, заповніть таблицю.

Назва хвороби	Первинний біохімічний дефект та основні фенотипові прояви
Фенілкетонурия	
Хвороба Тея-Сакса	



<b><i>Хвороба Вільсона-Коновалова</i></b>	
<b><i>Гемофілія</i></b>	
<b><i>Цукровий діабет</i></b>	
<b><i>Ахондроплазія</i></b>	
<b><i>Брахідактилія</i></b>	

Ситуаційні задачі:

1. В одному пологовому будинку народились одностатеві близнюки. За свідченням лікаря вони мали одну плаценту. Чи можна стверджувати, що вони гомозиготні?
2. Вивчено чотири покоління однієї родини за патологічною ознакою (шестипалість). У трьох поколіннях є індивідууми з цією аномалією, у четвертому – немає. Чи можна стверджувати, що в майбутньому поколінні ця ознака не повториться?
3. У хворого виявлена підвищена чутливість до пеніциліну (на місці введення виникає почервоніння, набряк, а потім порушення серцево-судинної системи). Чи можна віднести це захворювання до спадкової патології? Які профілактичні дії треба зробити?

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

1. Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ № 17**

### **Основи генетики людини. Методи генетики людини: цитогенетичний та популяційно-статистичний. Медико- генетичне консультування**

1. **Актуальність теми.** Цитогенетичний метод є одним з основних в роботі медико-генетичних консультацій. За його допомогою виявляють хромосомні хвороби.
2. **Мета заняття.** Знати як визначити генетичну структуру різних груп населення. Вміти використовувати можливості цитогенетичного методу та знати заходи послаблення дії мутагенних факторів.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**
4. **Теоретичні питання до заняття:**
  1. Виявлення Х- та У-хроматину.
  2. Методика виготовлення препаратів хромосом та їх класифікація.
  3. Генетичні основи хромосомних хвороб.
  4. Характеристика популяційно-статистичного методу. Закон Д. Харді і В. Вайнберга.
  5. Профілактика спадкових хвороб та медико-генетичне консультування.

**Цитогенетичний метод.** Заснований на мікроскопічному дослідженні структури та кількості хромосом.

Цитогенетичний метод дозволяє:

- Вивчити каріотип організму
- Вивчити типи та причини виникнення хромосомних мутацій
- Діагностувати хромосомні хвороби
- Визначити стать організму при фенотипових порушеннях.

Цитогенетичний метод включає:

- метод статевого хроматину;
- метод метафазної пластинки (каріотипування).

Метод *статевого хроматину* використовують для вивчення числа хромосом у інтерфазних клітинах. Це непряме визначення кількості хромосом.

У 1949 р. М. Барр та Ч. Бертрам у ядрах нейронів кішки виявили невелике яскраво забарвлене тільце. Пізніше вчені довели, що воно міститься тільки у ядрах клітин самки. У самців його нема. Це тільце назвали *статевий хроматин*, або *тільце Барра*. Статевий хроматин – це спіралізована Х-хромосома, яка інактивується у ембріогенезі до розвитку статевих залоз. В нормі у жінок 20-60 % клітин у ядрі містять одне тільце статевого хроматину. Кількість грудочок статевого хроматину завжди на одну менше від числа Х-хромосом. Частіше за все статевий хроматин виділяють у епітеліальних клітинах слизової оболонки щік (букальний зіскоб), а також у нейтрофілах у вигляді виросту ядра (барабанна паличка). Виділення статевого хроматину використовують для діагностики хвороб, викликаних порушенням кількості Х-хромосом, експрес-діагностики статі навіть за залишками тканин. Наприклад: у жінки з каріотипом 45,Х0 (синдром Шерешевського-Тернера, моносомія-Х) та в нормі у чоловіків ХУ ядра клітин не містять статевого хроматину. При синдромі трисомії-Х у жінки утворюється дві грудочки, у чоловіків з каріотипом 47 (ХХУ) – одна грудочка хроматину, з каріотипом 48, ХХХУ – дві.

*У-хроматин* (синонім F-тільце) – це частка, яка при зафарбовуванні ядра флюоресцентними барвниками інтенсивно світиться і відрізняється від інших хромосом. Для визначення У-статевого хроматину мазки слизової



оболонки щокі чоловіка забарвлюють акрихіном і роздивляються у люмінесцентний мікроскоп. Кількість У-тілець дорівнює кількості У-хромосом у каріотипі.

Метод *метафазної пластинки (каріотипування)* дає змогу вивчити число та структуру хромосом. Він використовується для діагностики багатьох спадкових хвороб, вивчення хромосомних аномалій у клітинах.

Метод складається з наступних етапів:

**a) Отримання хромосом.**

Для того щоб приготувати метафазну пластинку частіше за все беруть клітини периферичної крові (лімфоцити). Фракцію лімфоцитів отримують в результаті центрифугування крові, додають їх до поживного середовища і культивують 2 доби при  $t = 37^{\circ}\text{C}$ . Потім для стимуляції мітозу додають фітогемаглютинін (поживне середовище), а щоб зупинити мітоз на стадії метафази – колхіцин (руйнує нитки веретена поділу). Після цього клітини обробляють гіпотонічним розчином. Клітинні мембрани розриваються, і хромосоми вільно лежать на деякій відстані одна від одної (метафазні пластинки).

**b) Фарбування хромосом.**

Препарат фарбують барвниками в залежності від мети дослідження:

- загальне – для підрахунку числа хромосом;
- диференціальне: R, G – для визначення гомологічних хромосом, Q, C – для визначення аберацій, походження хромосом.

Потім накривають накривним скельцем, дивляться під мікроскопом (або роблять мікрофотографії).

**c) Аналіз хромосом.**

Вивчають хромосоми: довжину, форму, розташування центромери та ін.

Складають каріограму. *Каріограма* – це розташування по порядку кожної пари хромосом за розміром: від більшої до меншої, окремо виносять статеві хромосоми.

**Хромосомні хвороби** – це велика група спадкових хвороб, причиною яких виступають хромосомні або геномні мутації.

Геномні мутації пов'язані зі зміною числа хромосом. Причиною може бути нерозходження хромосом в період мейозу чи мітозу. Трисомія за великими аутосомами, моносомії за всіма хромосомами (окрім X0) – летальні мутації. Частіше за все зигота гине на ранніх етапах розвитку. Трисомії за статевими хромосомами – стерильні мутації, за невеликими аутосомами (20-22) – порушення ЦНС, інтелекту.

Усі види хромосомних аберацій (окрім збалансованих транслокацій) призводять до зниження життєздатності та важких патологій.

### **1. Хромосомні хвороби, які виникли у результаті порушення кількості аутосом:**

**Трисомія -21 (хвороба Дауна).** Частота зустрічальності 1:500-700. Причиною патології є трисомія по 21-й хромосомі – каріотип 47,21<sup>+</sup>, XX; 47,21<sup>+</sup>, XY. Характерні ознаки хвороби Дауна:

- психічна відсталість, виражена у різній мірі;
- порушення будови внутрішніх органів (серця, крупних судин, ШКТ, суглобів);
- вкорочені кінцівки, вузька грудна клітина;
- маленький череп, аномалії будови обличчя (плоске, широке перенісся);
- очні щілини вузькі, з косим розрізом, присутня нависаюча складка верхньої повіки – епікант.

**Трисомія -13 (синдром Патау).** Частота 1:5000. Каріотип 47,13<sup>+</sup>. При цій аномалії спостерігається:

- розщеплення твердого та м'якого піднебіння, незрощення губи;
- мікроцефалія
- недорозвинення або відсутність очей (мікрофтальмія або анофтальмія);



- неправильно сформовані вуха;
- деформація кисті та стоп, зустрічається полідактилія та синдактилія (зрощення пальців);
- порушення функції внутрішніх органів – серця, нирок, травної та нервової системи.

Зазвичай, тривалість життя цих людей не перевищує 1 рік (85% – до 6 місяців, 5% – до 3 років).

**Трисомія -18 (синдром Едвардса).** Частота 1:8000-11000. Каріотип 47,18<sup>+</sup>. Характерні ознаки цього синдрому:

- порушення серцево-судинної системи, вади нирок, аномалії опорно-рухового апарату;
- вузький лоб, широка виступаюча потилиця;
- досить низько розташовані вуха;
- недорозвиненість нижньої щелепи;
- пальці рук широкі та короткі (стиснуті).

Смерть настає до 2–3 місяців після народження, до року доживає 10%.

**Олігофренія** – трисомія за 22 парою, 47, 22<sup>+</sup>. Це клінічно виражені форми недоумкуватості, які зумовлені порушенням розвитку мозку людини.

## **2. Хромосомні хвороби, які виникли у результаті порушення структури аутосом:**

**Синдром «крик кішки».** Частота 1:10000-50000. Виникає при делеції короткого плеча 5-ої хромосоми. У дітей спостерігається порушення будови гортані, тому вони у ранньому дитинстві мають особливий «нявкаючий» тембр голосу. Присутня відсталість у психомоторному розвитку та недоумкуватість, схильність до інфекцій верхніх дихальних шляхів. Більшість дітей доживає до підліткового віку.

**Хронічний мієлолейкоз** (хвороба філадельфійської хромосоми). Довге плече 22-ої хромосоми транслоцюється на коротке плече 9-ої



хромосоми. Соматична мутація клітин крові. Патологічні лейкоцити витісняють нормальні лейкоцити, що і викликає хворобу: підвищення температури, збільшення печінки та селезінки. Тривалість життя від 2 місяців до 8 років.

**Синдром Дауна** – транслокація 21 хромосоми на 13-15 або 22 пари. Фенотип див. вище. Із всіх хворих – транслокація у 4%.

### **3. Хромосомні хвороби, які виникають у результаті порушення кількості статевих хромосом:**

Цитологічні механізми:

P ♀ XX × ♂ XY

G XX, 0 X, Y

F<sub>1</sub> XXX; X<sup>letal</sup>0; XXY; Y0

**Моносомія-X (синдром Шерешевського-Тернера).** Частота 1:2500-5000. Каріотип 45,X0, фенотип жіночий. Це єдина сумісна з життям моносомія у людини. При цьому синдромі спостерігається:

- недорозвинення яєчників (стерильність);
- порушення функції нирок, серця;
- диспропорція тіла: більше розвинена верхня частина (широкі плечі і вузький таз), нижні кінцівки вкорочені;
- зріст 135-145 см;
- коротка шия зі складками (“шия сфінкса”), низький зріст, волосся на потилиці;
- «антимонголоїдний» розріз очей;
- інтелект від нормального до розумової відсталості

Експрес-діагностика проводиться цитологічним методом у соматичних клітинах: статевий хроматин у таких жінок відсутній.

**Трисомія-X. Каріотип 47 (XXX).** Частота 1,4:1000. Фенотип жіночий. При цьому синдромі часто зустрічаються:

- невеликі відхилення у фізичному розвитку (чоловіча будова тіла);

- порушення функції яєчників, передчасний клімакс;
- зниження інтелектуального розвитку.

У цих жінок у соматичних клітинах є два тільця статевого хроматину.

**Синдром Клайнфельтера.** Каріотип 47 (XXY). Частота 1:500-1000.

Фенотип чоловічий. Характерна особливість:

- недорозвиненість сім'яників та відсутність сперматогенезу (стерильність);
- астеничний тип будови тіла: вузькі плечі, широкий таз, відкладання жиру за жіночим типом, слабо розвинена мускулатура;
- незначний ріст волосся на обличчі або його відсутність.

При експрес-діагностиці у соматичних клітинах виявляється грудочка статевого хроматину. При збільшенні числа X-хромосом (48, XXY), відхилення посилюються, спостерігається розумова відсталість.

**Полісомія за У-хромосою.** Каріотип 47 (XYY). Частота 1:1000.

Фенотип чоловічий. При цьому синдромі:

- статеві залози розвиваються нормально;
- високий зріст;
- аномалії зубів та кісткової системи;
- неадекватна поведінка, агресивність.

Під час проведення експрес-діагностики, у соматичних клітинах виявляється подвійний У-хроматин. При каріотипі 48, XYY спостерігається безпліддя, розумова відсталість, асоціальна поведінка.

**Синдром Морріса** Частота складає 1:1000-50000. Каріотип XY, фенотип жіночий. Розвинуті молочні залози, зовнішні жіночі статеві органи з аномалією, всередині – сім'яники.

**Гермафродитизм (справжній)** Наявність жіночих та чоловічих статевих гонад, подвійна будова зовнішніх статевих органів з відхиленнями.



**Популяційно-статистичний метод.** За допомогою цього методу вивчають генетичну структуру популяції у одному або деяких поколіннях. Цим методом можна:

- розрахувати частоту проявлення у популяції домінантних та рецесивних генів та різноманітні генотипи по цих алелям (генетичну структуру популяції);
- в'яснити розповсюдження у популяції спадкових хвороб. Це важливо для профілактичної та соціальної медицини;
- вивчити швидкість мутаційного процесу і його причини (роль факторів зовнішнього середовища у виникненні та розповсюдженні мутацій).

Для того, щоб визначити генетичну структуру популяції, застосовують закон генетичної рівноваги **Харді-Вайнберга**. Він дозволяє встановити співвідношення генів та генотипів в ідеальній популяції. Популяція – це група людей, яка довго мешкає на певній території та вільно бере шлюб (мешканці міста, села і т.д.). Ідеальна популяція характеризується:

- великою кількістю особин (для людини більше 4500)
- наявністю панміксії (вільне схрещування);
- відсутністю мутацій;
- відсутністю природного добору
- відсутністю міграцій гену.

У таких популяціях із покоління в покоління частота генів та генотипів постійна.

Математично закон Харді-Вайнберга можна записати формулою:

$$p(A)+q(a)=1(100\%)$$

Для розробки засобів профілактики спадкових хвороб необхідно розрахувати частоту людей з різними генотипами. Це можна зробити за формулою:

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1 (100\%), \text{ де:}$$

$p$  – частота домінантного алелю;

$q$  – частота рецесивного алелю, звідси  $p + q = 1$ ;



$p^2$  – частота домігантних гомозигот;

$2pq$  – частота гетерозигот;

$q^2$  – частота рецесивних гомозигот;

Це необхідно для розробки заходів профілактики спадкових хвороб.

Так, цим методом було встановлено, що гени резус-негативного фактору зустрічаються частіше у європейців, і їх співвідношення у популяції складає 15% Rh<sup>-</sup>: 85% Rh<sup>+</sup>. Так як несумісність генотипу матері Rh<sup>-</sup> та плоду Rh<sup>+</sup> призводить до важких патологій, було розроблено програму їх профілактики. Популяційна генетика встановила, що є гени:

– *універсальні*, які розповсюджені скрізь (дальтонізм зустрічається у 7% чоловіків та у 0,5% жінок).

– *локальні*, які розповсюджені в певних районах (таласемія, серпоподібно-клітинна анемія).

Але це поняття може бути відносним. Так, ген аутосомно-рецесивної амавротичної ідіотії (синдром Тея-Сакса) в середньому розповсюджений з частотою 1:300000, а у популяціях євреїв – з частотою 1:3000.

### **Медико-генетичне консультування (МГК)** – найбільш

розповсюджена форма профілактики спадкових захворювань. МГК – це вид спеціалізованої медичної допомоги, що спрямована на попередження появи у родині дитини із спадковою патологією. Медико-генетичне консультування проходить у медико-генетичних центрах. Складається з трьох етапів:

1. **Постановка діагнозу** (визначення типу спадковості, від кого успадковане, генетична причина). Використовують методи: генеалогічний, цитогенетичний, біохімічний, ДНК-аналіз.

2. **Прогноз ризику** здоров'я дитини. Ризик розраховують за законами Менделя та Моргана або за емпіричними таблицями ризику (їх використовують для розрахунку ризику для полігенних хвороб та хвороб зі спадковою схильністю і складною пенетрантністю). Генетичний ризик коливається від 0 до 100 %. Низький: 0-12% – сім'я може мати дитину,

середній: 12-20% – сім'я може мати дитину тільки під спостереженням лікаря-генетика, високий: більше 21% – сім'ї небажано мати дитину.

**3. Висновки та пояснення** прогнозу генетичного ризику. Конкретна допомога сім'ї з генетичною патологією.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю (Ctrl + відповідь):**

##### **1. Цитогенетичний метод ґрунтується на:**

- A. Статистичному аналізу генів у популяції
- B. Якісних реакціях виявлення продуктів обміну в крові
- C. Мікроскопічному дослідженні хромосом
- D. Визначенні послідовності нуклеотидів в ДНК
- E. Селекції клітин

##### **2. За допомогою якого методу можна діагностувати синдром „котячого крику”?**

- A. Статевого X-хроматину
- B. Біохімічного
- C. Генеалогічного
- D. Статевого Y-хроматину
- E. Каріотипування

##### **3. Назвіть формулу каріотипу хворого із синдромом Шерешевського-Тернера:**

- A. 46, XX
- B. 47, XXU
- C. 45, X0
- D. 47, XXX
- E. 47, XUУ

##### **4. Концентрація домінантного алеля в популяції, що складається з 36% гомозигот AA, 16% гомозигот aa, 48% гетерозигот Aa, становить (часток одиниць):**

- A. 0,3

- B. 0,6
- C. 0,4
- D. 0,24
- E. 0,06

**5. Який метод генетики використовують, щоб з'ясувати, доміантною чи рецесивною є конкретна патологічна ознака?**

- A. Цитогенетичний
- B. Біохімічний
- C. Популяційно-статистичний
- D. Генеалогічний
- E. Близнюковий

**6. У юнака лікар діагностував синдром Клайнфельтера. Який каріотип хворого?**

- A. 46, XX
- B. 47, XXУ
- C. 46, XX, 5p<sup>-</sup>
- D. 47, XX, 13<sup>+</sup>
- E. 47, ХУУ

**7. За допомогою цитогенетичного метода можна діагностувати:**

- A. Фенілкетонурію
- B. Хворобу Паркінсона
- C. Діабет
- D. Синдром Марфана
- E. Синдром Патау

**8. Який метод генетики дає змогу визначати каріотип людини?**

- A. Дерматогліфіки
- B. Близнюковий
- C. Популяційно-статистичний
- D. Біохімічний
- E. Цитогенетичний



**9. Метод визначення Х-хроматину використовують для діагностики:**

- A. Синдрому Дауна
- B. Синдрому Клайнфельтера
- C. Шизофренії
- D. Синдрому Патау
- E. Синдрому Едвардса

**10. Клітини амніотичної рідини містять по дві грудочки Х-хроматину за рахунок:**

- A. Трисомії по Х- хромосомі
- B. Трисомії по 21-й хромосомі
- C. Трисомії по 18-й хромосомі
- D. Моносомії по Х-хромосомі
- E. Нулісомії

**Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

**Робота №1. Каріотипи людини.**

Вивчіть правила запису каріотипів людини:

1. Спочатку записують загальне число хромосом.
2. Потім, через кому, статеві хромосоми.
3. Зайву хромосому, якщо вона є, записують знаком „+”. Відсутню – знаком „-”.
4. Коротке плече хромосоми – *p*, довге плече хромосоми – *q*.

Вивчіть нормальні каріотипи жінки і чоловіка та патологічно змінені:

**46, XX** – Нормальний жіночий каріотип.

**46, XY** – Нормальний чоловічий каріотип.

**47, XX, 21<sup>+</sup>** – Синдром Дауна – жінка, у каріотипі якої є додаткова 21-а хромосома.

**47, XY, 21<sup>+</sup>** – Синдром Дауна – чоловік, у каріотипі якого є додаткова 21-а хромосома.

46, XY, 5p – Синдром „котячого крику”, чоловік, у каріотипі якого делеція короткого плеча 5-ої хромосоми.

**Робота №2. Хромосомні хвороби.**

Заповніть таблицю:

<b>Синдром</b>	<b>Порушення каріотипу</b>	<b>Фенотипи</b>
<i>Дауна</i>		
<i>Патау</i>		
<i>Едвардса</i>		
<i>„котячого крику”</i>		
<i>Клайнфельтера</i>		
<i>Шерешевського-Тернера</i>		
<i>„супержінки”</i>		
<i>„суперчоловіка”</i>		

--	--	--

**Робота №3. Розв'язування задач.**

1. Визначите частоту рецесивного гена, який зумовлює блакитний колір очей у популяції, де 75% людей кароокі.

***Рішення:***

2. Яка ймовірність одруження з жінкою, яка є носієм гена гемофілії у популяції в якій на гемофілію хворіє 1 зі 10 000 чоловіків?

***Рішення:***

**Ситуаційні задачі:**

1. Батьки дитини з синдромом Дауна звернулись за порадою до медико-генетичної консультації. Які дії має здійснити лікар-генетик? Проаналізуйте можливі варіанти.

2. До лікаря звернулося подружжя, у якого народилася дитина з розколиною губи і піднебіння. Їх цікавить, який ризик народження другої дитини з такою вадою розвитку. Що має з'ясувати лікар, щоб зробити прогноз?

3. У здорової жінки – носія гена гемофілії на 9 тижні вагітності при дослідженні набору хромосом клітин ворсинок хоріону виявлено чоловічий каріотип. Яку рекомендацію вагітній жінці дасть генетик в медико-генетичній консультації? Яка порада буде при вагітності жіночим плодом?



Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

## **5. Матеріальне та методичне забезпечення.**

- 1 Тестові завдання.
2. Навчально-методичний посібник.

## **ЗАНЯТТЯ № 18**

### **Практичні навички змістових модулів 2 і 3.**

1. **Актуальність теми.** Однією з основних задач медицини є прогнозування ймовірності ризику проявлення спадкової патології у нащадків. Дуже важливо, щоб лікарі диференціювали типи успадкування ознак, вміли проводити генеалогічний аналіз родоводів та знати основні принципи медико-генетичного консультування.
2. **Мета заняття.** Виявити спроможність студентів використовувати теоретичні знання на практиці.
3. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

Для виконання практичних навичок студенти отримують задачі на різні типи успадкування генів.

## **ЗАНЯТТЯ № 19**

### **Контроль засвоєння модуля 1 „МОЛЕКУЛЯРНО-КЛІТИННИЙ ТА ОРГАНІЗМОВИЙ РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ”**

1. **Мета заняття.** Виявити знання студентів з теоретичних питань модуля 1.
2. **Завдання для самостійної роботи під час підготовки та проведення заняття.**

Модуль 1 проводиться за тестовими завданнями типу КРОК-1. Для підготовки до складання модуля студенти за питаннями занять № 1-18 отримують тестові завдання.

## Перелік питань для самостійної роботи

1. Генна інженерія та біотехнологія.
2. Життя клітин поза організмом. Клонування клітин Значення методу культури тканин для медицини.
3. Сучасний стан досліджень генома людини. Генетичні карти хромосом людини.
4. Онтогенез, його періодизація.
5. Ембріональний розвиток, його етапи. Провізорні органи.
6. Молекулярні та клітинні механізми диференціювання.
7. Диференціювання зародкових листків і тканин. Ембріональна індукція. Клонування організмів і тканин.
8. Критичні періоди ембріонального розвитку людини. Тератогенні фактори середовища.
9. Природжені вади розвитку, їх сучасна класифікація: спадкові, екзогенні, мультифакторіальні; ембріопатії та фетопатії; філогенетично зумовлені та не філогенетичні.
10. Постембріональний розвиток людини та його періодизація.  
Нейрогуморальна регуляція росту та розвитку
11. Старіння як етап онтогенезу. Теорії старіння. Поняття про геронтологію та геріатрію.
12. Клінічна та біологічна смерть.
13. Регенерація органів та тканин. Види регенерації. Значення проблеми регенерації в біології та медицині.
14. Особливості та значення регенеративних процесів у людини. Типова та атипова регенерація. Пухлинний ріст.
15. Проблема трансплантації органів і тканин. Види трансплантацій.  
Тканинна несумісність і шляхи її подолання.
16. Поняття про гомеостаз. Механізми регуляції гомеостазу на різних рівнях організації життя.



## РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

### Основна

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Гэотар-Мед, 2002. – 448 с.
2. Медична біологія / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. – 2-ге вид., перероб. та доп. – Вінниця: Нова книга, 2009. – 608 с.
3. Медична біологія: підручник / за ред. В.П. Пішака, Ю.И. Бажори. – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
4. Медична біологія: посіб. з практ. занять / за ред. О. В Романенка – К.: Здоров'я, 2005. – 372 с.
5. Медична генетика : підруч. / О.Я. Гречаніна, Р. Хоффман, Р.В. Богатирьова [та ін.]; за ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. – К.: Медицина, 2007. – 536 с.
6. Павличенко В.И. Основы молекулярной биологии и генетики: учеб. пособие для студ. мед. вузов / В.И. Павличенко, А.В. Абрамов. – Дн-ск: ИМА-пресс, 2006. – 467 с.
7. Павліченко В.І. Основы молекулярної біології: навч. посіб. / В.І. Павліченко, В.П. Пішак, Р.Є. Булик. – Чернівці: Медуніверситет, 2012. – 388 с.
8. Пішак В.П. Медична біологія, паразитологія та генетика: практикум / В.П. Пішак, О.І. Захарчук. – 2-е вид., перероб. та доп. – Чернівці, 2011. – 648 с.
9. Слюсарев А.О. Біологія: підручник / А.О. Слюсарев, С.В. Жукова; пер. з рос. В.О. Мотузного. – К.: Вища шк., 1992. – 422 с.

### Додаткова

1. Биология: в 2 кн. Кн. 1: учебн. для мед. спец. вузов. / под ред. В. Н. Ярыгина. – 5-е изд., испр. и доп. – М.: Высш. шк., 2003. – 422 с.
2. Генетическая медицина / В.Н. Запорожан, В.А. Кордюм, Ю.И. Бажора [и др.]; под ред. В. Н. Запорожана. – Одесса, 2008. – 432 с.
3. Медична генетика: навч.-метод. посіб. / В.Е. Маркевич [та ін.]. – Суми:

СДУ, 2011. – 388 с.

4. Фаллер, Д.М. Молекулярная биология клетки: рук. для врачей: пер. с англ.  
/ Д.М. Фаллер, Д. Шилдс. – М.: БИНОМ-Пресс, 2003. – 272 с.



Так, це вірна відповідь

Щоб повернутися, натисніть «назад» на панелі навігації, або “ALT+←”





Ні, це відповідь не вірна

Щоб повернутися, натисніть «назад» на панелі навігації, або “ALT+←”