

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ  
Кафедра медичної біології, паразитології та генетики**

**МОДУЛЬ 1. МОЛЕКУЛЯРНО-КЛІТИННИЙ ТА  
ОРГАНІЗМОВИЙ РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ**

**ПРАКТИКУМ З МЕДИЧНОЇ БІОЛОГІЇ**  
*для аудиторної та позааудиторної роботи студентів та  
підготовки до ліцензійного іспиту КРОК 1  
для студентів 2 курсу медичного факультету  
спеціальність "Лікувальна справа"  
"Педіатрія"*

Запоріжжя 2015

*Затверджено на засіданні Центральної методичної ради ЗДМУ  
(протокол № 4 від «26» лютого 2015 року)*

Практикум для аудиторної та позааудиторної роботи студентів 2 курсу медичного факультету, спеціальність "Лікувальна справа" та "Педіатрія", з медичної біології склали:

<i>Приходько Олександр Борисович</i>	доцент, доктор біологічних. наук
<i>Ємець Тетяна Іванівна</i>	доцент, кандидат фармацевтичних наук
<i>Стеблюк Маргарита Вікторівна</i>	доцент, кандидат біологічних наук
<i>Павліченко Віктор Іванович</i>	доцент, кандидат біологічних наук
<i>Попович Аліса Петрівна</i>	доцент, кандидат біологічних наук
<i>Малєєва Ганна</i>	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.*

**Молекулярно-клітинний та організмний рівні організації життя.**  
Модуль 1. : практикум з медичної біології для аудиторної та позааудиторної  
роботи для студентів II курсу мед. ф-тів спеціальностей «Лікувальна справа»,  
«Педіатрія» / уклад. : О. Б. Приходько [та ін.]. – Запоріжжя : [ЗДМУ], 2015. –  
80 с.

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

<i>№ з/п</i>	<i>ТЕМА</i>	<i>Кількість годин</i>
	<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1</b> <i>Молекулярно – клітинний рівень організації життя</i>	12
1.	Оптичні системи в біологічних дослідженнях	2
2.	Морфологія клітин про- та еукаріот	2
3.	Молекулярні основи спадковості. Характеристика нуклеїнових кислот. Біосинтез білка	2
4.	Розмноження на клітинному рівні. Життєвий цикл клітини. Мітоз	2
5.	Розмноження на організмному рівні	2
6.	Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез	2
	<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2</b> <i>Закономірності спадковості та мінливості</i>	10
7.	Закономірності успадкування генів. Закони Менделя	2
8.	Взаємодія генів. Множинний алелізм. Плейотропія	2

9.	Генетика статі. Успадкування зчеплене зі статтю. Розв'язування задач	2
10.	Хромосомна теорія спадковості	2
11.	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
12.	Основи генетики людини. Методи генетики людини: генеалогічний, близнюковий	2
13.	Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Молекулярні хвороби	2
14.	Хромосомні хвороби. Цитогенетичний метод їх діагностики. Популяційно-статистичний метод	2
15.	Практичні навички змістових модулів 2 і 3	2
16.	<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.**

#### **1. ТЕМА: ОПТИЧНІ СИСТЕМИ В БІОЛОГІЧНИХ ДОСЛІДЖЕННЯХ.**

**2. Актуальність теми.** Мікроскопічна техніка широко використовується для вивчення різних біологічних об'єктів, які становлять інтерес для медицини, зокрема в лабораторній діагностиці.

**3. Мета заняття.** Навчитися користуватися мікроскопом при вивченні мікроскопічних об'єктів, виготовляти тимчасові препарати.

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

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

#### **Робота №1. Вивчення будови мікроскопу і роботи з ним.**

*Прочитайте та запам'ятайте!*

#### **Основні системи мікроскопа та їх призначення**

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

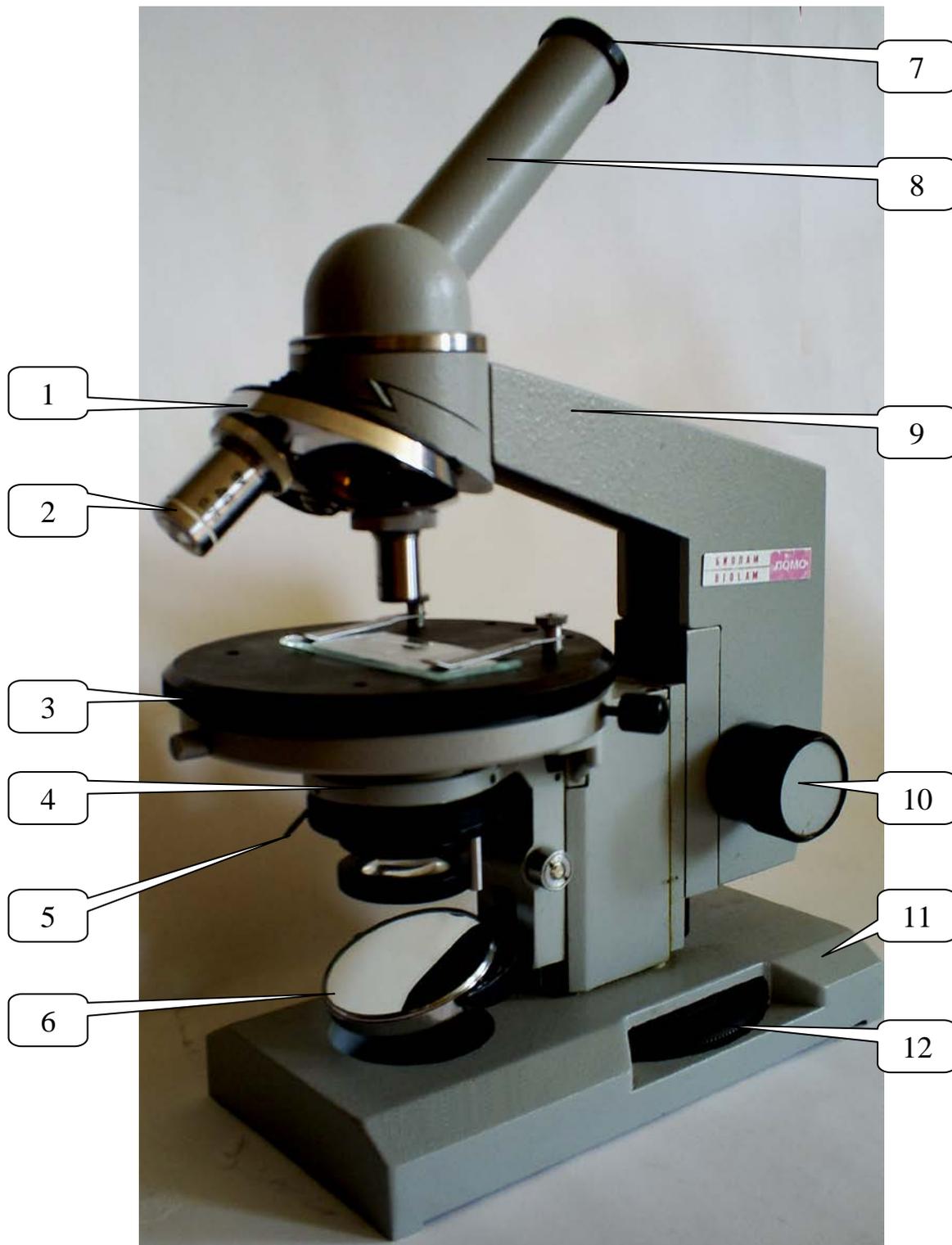
- 1.** Встановити мікроскоп до лівого плеча з тим, щоб правою рукою робити малюнки у зошиті для протоколів. Центруйте об'єктив малого збільшення шляхом оберту револьверу доки не почуєте клацання.
- 2.** Дивлячись в окуляр лівим оком (праве відкрите), повертайте дзеркало у напрямку променів світла до 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 препарату 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, щоб 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.

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 волоконць шерсті.***

Піпеткою наберіть води зі склянки і капніть у центр предметного скла. Візьміть декілька волоконць 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. Замалюйте перехрест волоконць шерсті.

***В) Клітини плівки цибулини.***

Зніміть пінцетом тонку плівку зі шматочка цибулини і покладіть її на предметне скло. Додайте краплю розчину Люголя і накрійте накривним склом. Роздивіться препарат на малому і великому збільшенні. Замалюйте 2-3

клітини. На малюнку позначте ядро, оболонку, цитоплазму, вакуолі.

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

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

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

### **ЗАНЯТТЯ №2.**

#### **1. ТЕМА: 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; уявити взаємозв'язок будови і функції органоїдів.

**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.

## **4.2 Матеріали для самоконтролю:**

**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 вакуольної 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. 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. Замалюйте клітину і позначте цитоплазму, хлоропласти, оболонку клітини.

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

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

**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>		

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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?

Дата і підпис викладача \_\_\_\_\_

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

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

## **ЗАНЯТТЯ №3.**

### **1. ТЕМА: МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. ХАРАКТЕРИСТИКА НУКЛЕЇНОВИХ КИСЛОТ. БІОСИНТЕЗ БІЛКА**

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

**3. Мета заняття.** Вивчити структуру ДНК. Вивчити будову різних видів РНК. Вивчити принципи перебігу основних молекулярно – генетичних процесів в клітині: реплікації, транскрипції та репарації. Навчитися користуватися таблицею генетичного коду. 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. Характеристика нуклеїнових кислот: ДНК та РНК.

2. Реплікація та репарація ДНК.
3. Ген як одиниця спадкової інформації.
4. Генетичний код, його властивості.
5. Біосинтез білка та його етапи.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

##### **1. Функції ДНК:**

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

##### **2. 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

##### **3. 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

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

- A. Репарація
- B. Дуплікація
- C. Реплікація
- D. Ініціація

Е. Термінація

**5. Чому генетичний код універсальний?**

А. Містить інформацію про будову білка

В. Триpletний

С. Єдиний для всіх організмів

Д. Кодує амінокислоти

Е. Колінеарний

**6. Одна амінокислота кодується:**

А. Одною азотистою основою

В. Двома азотистими основами

С. Трьома азотистими основами

Д. Одним поліпептидом

Е. Двома поліпептидами

**7. Два полінуклеотидних ланцюги 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

**8. У процесі транскрипції у еукаріот відбувається:**

А. Синтез і-РНК

В. Синтез поліпептиду

С. Синтез вуглеводів

Д. Синтез про-і-РНК

Е. Репарація ДНК

**9. Назвіть етапи синтезу білкової молекули у еукаріот:**

А. Транскрипція, процесинг, трансляція, сплайсинг, посттрансляційна модифікація

В. Транскрипція, трансляція, посттрансляційна модифікація, сплайсинг

С. Транскрипція, процесинг, трансляція, посттрансляційна модифікація

D. Трансляція, транскрипція, процесинг, посттрансляційна модифікація  
E. Транскрипція, трансляція, сплайсинг, процесинг, посттрансляційна модифікація

**10. В яких органοїдах клітини пептидний ланцюг перетворюється на білок?**

- A. Клітинний центр
- B. Лізосоми
- C. Вакуолі
- D. Пластиди
- E. Комплекс Гольджі

### **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

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

Замалюйте 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**

Замалюйте схему реплікації молекули ДНК. Вкажіть напрямок реплікації.

## **Робота №3. Етапи біосинтезу білка еукаріотів.**

Дайте назву процесам та вкажіть де вони відбуваються.

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

## **Робота №4. Розв'язування задач**

1) Фрагмент кодуючого ланцюга ДНК має такий нуклеотидний склад: Г–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:***

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

***Рішення:***

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

***Рішення:***

4) Визначте кількість нуклеотидів ДНК, що кодують білок з 500 мономерів, якщо 25% нуклеотидів входять до складу інтронів.

***Рішення:***

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

***Рішення:***

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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 №4.**

### **1. ТЕМА: РОЗМНОЖЕННЯ НА КЛІТИННОМУ РІВНІ. 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. Організація клітини у часі. Клітинний цикл.
4. Мітоз, фази мітозу, характеристика.
5. Біологічне значення мітозу.
6. Поняття про мітотичну активність тканин. Фактори, які впливають на мітотичну активність.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

**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 ядерце?**

- 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. Яка кількість хромосом у каріотипі жінки?**

- A. 23
- B. 46
- C. 24
- D. 48
- E. 92

**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 матеріалу 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, замалюйте 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 замалюйте, 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. Зверніть увагу на хромосоми на стадії метафази.

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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. Постійні препарати.
3. Тестові завдання
4. Навчально-методичний посібник

## ЗАНЯТТЯ №5.

### 1. ТЕМА: РОЗМНОЖЕННЯ НА ОРГАНІЗМОВОМУ РІВНІ

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.

#### 4.2. Матеріали для самоконтролю:

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

- A. Лептонема профазы-1
- B. Профаза-2
- C. Зигонема профазы-1
- D. Метафаза-1
- E. Діакінез профазы-1

4. **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

2. **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

**3. Яка кількість генетичного матеріалу у телофазі -1 мейозу?**

A.  $nc$

B.  $2n4c$

C.  $n2c$

D.  $4n4c$

E.  $2n2c$

**4. В анафазі -1 мейозу до кожного з полюсів клітини у людини розходяться:**

A. 46 хромосом, 92 молекули ДНК

B. 92 хромосоми, 92 молекули ДНК

C. 23 хромосоми, 46 молекул ДНК

D. 92 хромосоми, 46 молекул ДНК

E. 46 хромосом, 46 молекул ДНК

**5. Назвіть способи статевого розмноження:**

A. Кон'югація та шизогонія

B. Партеногенез та фрагментація

C. Брунькування та стробіляція

D. Кон'югація та копуляція

E. Поліембріонія та копуляція

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

A. Анафаза-1

B. Метафаза-1

C. Телофаза-2

D. Профаза-2

E. Анафаза 2

**7. Кросинговер відбувається у:**

- A. Профазі-1
- B. Профазі-2
- C. Метафазі-1
- D. Телофазі-2
- E. Інтерфазі-1

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

- A. Метафазі-1
- B. Метафазі-2
- C. Телофазі-2
- D. Анафазі-1
- E. Профазі-1

**9. 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> <b>• у одноклітинних</b>	Мітоз на 2 особини	
	Множинний поділ (шизогонія)	
	Брунькування	
	Спороутворення	

• у багатоклітинних	Брунькування	
	Спороутворення	
	Поліембріонія	
	Вегетативне	
Статеве: • у одноклітинних	Кон'югація	
	Копуляція	
	а.	
	б.	
	в.	
• у багатоклітинних	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>			

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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 №6.**

### **1. ТЕМА: БІОЛОГІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ РЕПРОДУКЦІЇ ЛЮДИНИ. ГАМЕТОГЕНЕЗ**

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

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

1. Статеві клітини. Будова, функції.
2. Гаметогенез: сперматогенез, овогенез.
3. Запліднення. Особливості репродукції людини.

## **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

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

- A. Ядра
- B. Рибосом
- C. Диплоїдного набору хромосом
- D. Цитоплазматичної мембрани
- E. Ендоплазматичної сітки

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

- A. Комплекс Гольджі
- B. Мітохондрія
- C. Лізосома
- D. Рибосома
- E. Центріоля

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

- A. Овогоніях
- B. Сперматоцитах першого порядку
- C. Сперматидях
- D. Ооцитах другого порядку
- E. Сперматогоніях

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

- A. Розмноження
- B. Росту
- C. Формування
- D. Дозрівання
- E. Не відбувається

### **5. Яйцеклітина має:**

- A. Голівку
- B. Шийку
- C. Жовткові гранули
- D. 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?**

А.Амітозом

В.Ендомітозом

С.Мітозом

Д.Мейозом

Е. Брунькуванням

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

А.Сперматиди,  $2n2c$

В.Первинні сперматоцити  $n2c$

С.Сперматогонії,  $2n2c$

Д.Первинні сперматоцити,  $2n4c$

Е. Вторинні сперматоцити,  $n2c$

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

А.100

В.50

С.200

Д.300

Е.400

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

А.100

В.50

C.200

D.300

E.400

## **Протокол практичного заняття**

Дата \_\_\_\_\_

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

Роздивіться мікропрепарати зрізу яєчника та сперматозоїди ссавців. Замалюйте яйцеклітину і сперматозоїд.

### **Робота №2. Гаметогенез.**

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

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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** \_\_\_\_\_

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

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

## **ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2**

### **Закономірності спадковості та мінливості**

#### **ЗАНЯТТЯ №7.**

#### **1. ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ГЕНІВ.**

#### **ЗАКОНИ МЕНДЕЛЯ**

**2. Актуальність теми.** Одним з важливіших розділів біології є генетика.

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.

**3. Мета заняття.** Вміти аналізувати закономірності успадкування менделюючих ознак у організмів. Навчитися розв'язувати генетичні задачі.

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

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

1. Генетика. Основні терміни і 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.

#### **4.2 Матеріали для самоконтролю:**

**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?**

А. 1

В. 2

С. 4

Д. 8

Е. 16

**7. Основний метод генетики:**

- А. Генеалогічний
- В. Близнюковий
- С. Популяційно-статистичний
- Д. Цитогенетичний
- Е. Гібридологічного аналізу

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

- А.  $AA_{bb} \times aaBB$
- В.  $AA \times aa$
- С.  $AABb \times aabb$
- Д.  $Aa \times aa$
- Е.  $Aa \times AA$

**9. Вкажіть гетерозиготний організм:**

- А.  $AA_{bb}CC$
- В.  $AABbCC$
- С.  $AA_{bb}Cc$
- Д.  $aabbcc$
- Е.  $aabbCC$

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

- А. Генотип
- В. Геном
- С. Генофонд
- Д. Каріотип
- Е. 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.

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

### **Робота №3. Розв’язування задач.**

Розв’яжіть задачі:

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 кароокою 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 №8.**

#### **1. ТЕМА: ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ. МНОЖИННИЙ АЛЕЛІЗМ. ПЛЕЙОТРОПІЯ**

**2. Актуальність теми.** Наслідком взаємодії генів є формування фенотипових особливостей організмів.

**3. 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.

**4. 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. Плеiotропія.
4. Взаємодія генів різних алельних пар:
  - а) комплементарна дія.
  - б) епістаз та гіпостаз.
  - в) полімерія.

##### **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

**1. Зріст у людини успадковується за типом:**

- A. Плеiotропії
- B. Неповного домінування
- C. Епістазу
- D. Комплементарності

Е. 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?**

А. Епістазу

В. Множинного алелізму

С. Комплементарності

Д. Полімерії

Е. Повного домінування

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

А. Хвороба Марфана

В. Спадкова глухота

С. Праворукість

Д. Полідактилія

Е. Гемофілія

**4. Алельні гени – це гени, які:**

А. Розташовані в різних хромосомах.

В. Розташовані в Х та У хромосомах.

С. Розташовані в різних локусах гомологічних хромосом.

Д. Розташовані в однакових локусах гомологічних хромосом.

Е. Розташовані в одній хромосомі.

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

А. Комплементарність

В. Епістаз домінантний

С. Неповне домінування

Д. Полімерія

Е. Епістаз рецесивний

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

А. 9:6:1

В. 13:3

C.12:3:1

D.15:1

E. 3:1

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

A.Плейотропією

B.Поліплоїдією

C.Епістазом

D.Комплементарністю

E. Полімерією

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

A.Епістазу

B.Комплементарності

C.Плейотропії

D.Полімерії

E. Кодомінування

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

A. I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>

B. ii

C. I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>

D. I<sup>B</sup>i

E. I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>

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

A.Перша та друга

B.Перша та четверта

C.Друга та третя

D.Тільки четверта

E. Тільки перша

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

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

Розв'яжіть задачі:

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 №9.**

### **1. ТЕМА: ГЕНЕТИКА СТАТІ. УСПАДКУВАННЯ ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ**

**2. 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.

**3. Мета заняття.** Вміти інтерпретувати механізм генетичного визначення статі як менделюючої ознаки людини. Знати особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю. Навчитися розв'язувати задачі.

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

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

1. Механізми генетичного визначення статі.
2. Успадкування статі. Ознаки, зчеплені зі статтю, закономірності їх успадкування.
3. Успадкування зчеплених зі статтю захворювань у людини. Ознаки обмежені статтю та залежні від статі.

## 4.2. Матеріали для самоконтролю:

### 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-дальтонік 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 дальтонік. 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

- В. Плейотропні
- С. Голандричні
- Д. Чоловічі
- Е. Незалежні

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

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

Розв'яжіть задачі:

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 домінуючими 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 №10.**

### **1. ТЕМА: ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ**

**2. 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.

**3. Мета заняття.** Навчитися визначати ймовірність прояву ознак у нащадків при повному і неповному зчепленні генів.

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

#### **4.1. 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.

## 4.2. Матеріали для самоконтролю:

### 1. Що таке група зчеплення?

- A. Домінантні і рецесивні алелі
- B. Тільки доміантні 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 CcDd 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.

Розв'яжіть задачі:

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

a)  $\begin{array}{cc} C & B \\ \hline \hline c & b \end{array}$

b)  $\begin{array}{cc} C & b \\ \hline \hline c & B \end{array},$

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 X-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 №11.**

### **1. ТЕМА: МІНЛИВІСТЬ У ЛЮДИНИ ЯК ВЛАСТИВІСТЬ ЖИТТЯ І ГЕНЕТИЧНЕ ЯВИЩЕ**

**2. 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.

**3. Мета заняття.** Вміти розрізняти та характеризувати різні форми мінливості, оцінювати їх роль в еволюції та при появі тих чи інших ознак людини.

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

#### **4.1. 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.

#### **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

**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

- В. Порядку нуклеотидів в ДНК
- С. Кількості статевих хромосом
- Д. Розташування гетерохроматину
- Е. Кількості аутомом

**6. Генеративні мутації успадковуються під час розмноження:**

- А. Спорами
- В. Статевим шляхом
- С. Безстатевим шляхом
- Д. Вегетативно
- Е. Партеногенезом

**7. Який тип хромосомних мутацій часто не впливає на фенотип?**

- А. Делеція
- В. Дуплікація
- С. Інверсія
- Д. Транслокація
- Е. Нестача

**8. Як називаються мутації, які виникають у соматичних клітинах?**

- А. Нейтральні
- В. Летальні
- С. Генеративні
- Д. Соматичні
- Е. Індуковані

**9. Які генні мутації фенотипово проявляються тільки у гомозиготному становищі?**

- А. Домінантні
- В. Рецесивні
- С. Нейтральні
- Д. Летальні
- Е. Спонтанні

**10. Що являється механізмом комбінативної мінливості?**

- А. Кросинговер

В. Модифікація

С. Мутація

Д. Трансляція

Е. Процесинг

## Протокол практичного заняття

Дата \_\_\_\_\_

### **Робота №1. Генні мутації.**

Розв'яжіть задачу.

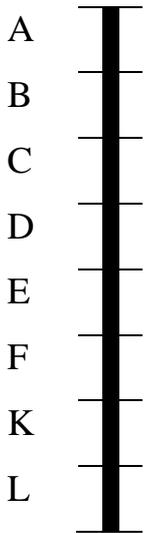
Дано ланцюг ДНК: Т А Ц Т Г Г А А А Ц Ц Г Ц Ц А.

- 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.**

Замалуйте і назвіть типи хромосомних аберацій, якщо вихідна хромосома має таку будову:



За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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 доміантних 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 №12.**

### **1. ТЕМА: ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ: ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ, БЛИЗНЮКОВИЙ**

**2. Актуальність теми.** Значення спадкових факторів в патології людини за останній час дуже збільшилось, тому знання основ генетики людини потрібні в повсякденній роботі лікаря.

**3. Мета заняття.** Вміти користуватись генеалогічним та близнюковим методами.

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

#### **4.1. 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.

#### **4.2 Матеріали для самоконтролю:**

**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. Аутосомно-домінантний
- B. Аутосомно-рецесивний
- C. Х-зчеплене домінантне успадкування
- D. Х-зчеплене рецесивне успадкування
- E. У-зчеплене успадкування

**2. Голандричні ознаки успадковуються:**

- A. Аутосомно-домінантно
- B. Аутосомно-рецесивно
- C. Зчеплено з «У» хромосомою
- D. Зчеплено з «Х» хромосомою домінантно
- E. Зчеплено з «Х» хромосомою 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?**

- A. Г. Мендель
- B. Г. де Фриз
- C. 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

E. Через У хромосому

### **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.

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?

**Робота №2. Вплив спадковості і середовища на розвиток ознак.**

Застосовуючи формулу обчислення коефіцієнта спадковості К.Хольцингера:

$$\%_{\text{подібності МЗ}} - \%_{\text{подібності ДЗ}}$$

$$H = \frac{\text{-----}}{100 - \%_{\text{подібності ДЗ}}}$$

і формулу обчислення впливу середовища:

$$E = 100\% - H, \text{ або } (1 - H),$$

заповніть таблицю:

№п/п	Нормальні та патологічні ознаки	Подібність, %		H (спадк.)	E (серед.)
		МБ	ДБ		
1.	<i>Колір очей</i>	95	28		
2.	<i>Групи крові</i>	100	30		
3.	<i>Візерунки</i>	92	40		

	<i>пальців</i>				
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.**

Розв'яжіть задачі:

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 блакитноокиим 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 №13.**

### **1. ТЕМА: БІОХІМІЧНИЙ МЕТОД І ДНК-ДІАГНОСТИКА. МОЛЕКУЛЯРНІ ХВОРОБИ**

**2. Актуальність теми.** Вивчення геному людини сприяло розробці методів лікування та профілактики тяжких молекулярних хвороб. На клітинному рівні лікуються такі хвороби, як гемофілія, галактоземія, цукровий діабет.

**3. Мета заняття.** Вивчити генетичні основи, особливості прояву і закономірності успадкування деяких генних (молекулярних) хвороб людини; ознайомитися з методами, що застосовуються для виявлення генних хвороб.

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

**4.1. Теоретичні питання до заняття:**

1. Біохімічний метод.
2. ДНК-діагностика.
3. Молекулярні хвороби вуглеводного, амінокислотного, білкового, ліпідного, мінерального обміну. Механізм їх виникнення.

**4.2. Матеріали для самоконтролю:**

**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% розчину хлориду заліза(III), з'явилася зелена пляма. Яке спадкове захворювання може припустити лікар?**

А. Хворобу Вільсона-Коновалова

В. Хворобу Тея-Сакса

С. Галактоземію

Д. Хворобу "кленового сиропу"

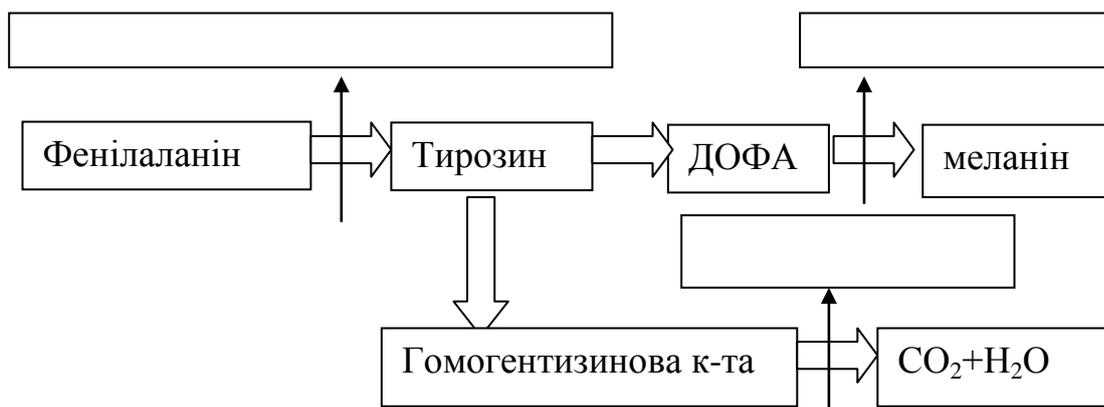
Е. Фенілкетонурію

### 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.

<b>Назва хвороби</b>	<b>Первинний біохімічний дефект та основні фенотипові прояви</b>
<i>Фенілкетонурія</i>	
<i>Хвороба Тя-Сакса</i>	
<i>Хвороба Вільсона- Коновалова</i>	
<i>Гемофілія</i>	
<i>Цукровий діабет</i>	
<i>Ахондроплазія</i>	
<i>Брахідактилія</i>	

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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 №14.**

### **1. ТЕМА: ЦИТОГЕНЕТИЧНИЙ МЕТОД. ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ. ПОПУЛЯЦІЙНО-СТАТИСТИЧНИЙ МЕТОД. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ**

**2. Актуальність теми.** Цитогенетичний метод є одним з основних в роботі медико-генетичних консультацій. За його допомогою виявляють хромосомні хвороби.

**3. Мета заняття.** Знати, як визначити генетичну структуру різних груп населення. Вміти використовувати можливості цитогенетичного методу та знати заходи послаблення дії мутагенних факторів.

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

##### **4.1. 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.

##### **4.2. Матеріали для самоконтролю:**

###### **1. Цитогенетичний метод ґрунтується на:**

- А. Статистичному аналізі генів у популяції
- В. Якісних реакціях виявлення продуктів обміну в крові
- С. Мікроскопічному дослідженні хромосом
- Д. Визначенні послідовності нуклеотидів в ДНК
- Е. Селекції клітин

###### **2. За допомогою якого методу можна діагностувати синдром „котячого крику”?**

- А. Статевого Х-хроматину
- В. Біохімічного
- С. Генеалогічного
- Д. Статевого У-хроматину
- Е. Каріотипування

###### **3. Назвіть формулу каріотипу хворого із синдромом Шерешевського-Тернера:**

- А. 46, XX
- В. 47, XXУ
- С. 45, X0
- Д. 47, XXX
- Е. 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, домінантною 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, XXU
- C. 46, XX, 5p<sup>-</sup>
- D. 47, XX, 13<sup>+</sup>
- E. 47, XUУ

**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

С. Популяційно-статистичний

Д. Біохімічний

Е. Цитогенетичний

**9. Метод визначення Х-хроматину використовують для діагностики:**

А. Синдрому Дауна

В. Синдрому Клайнфельтера

С. Шизофренії

Д. Синдрому Патау

Е. Синдрому Едвардса

**10. Клітини амніотичної рідини містять по дві грудочки Х-хроматину за рахунок:**

А. Трисомії по Х- хромосомі

В. Трисомії по 21-й хромосомі

С. Трисомії по 18-й хромосомі

Д. Моносомії по Х-хромосомі

Е. 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, ХУ, 21<sup>+</sup>** – Синдром Дауна – чоловік, у каріотипі якого є додаткова 21-а хромосома.

**46, ХУ, 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>Частота синдрому</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 з 10 000 чоловіків?

***Рішення:***

За 10 хвилин до закінчення заняття викладач перевіряє кінцевий рівень знань студентів, розв'язуючи з ними 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 №15.**

### **1. ТЕМА: ПРАКТИЧНІ НАВИЧКИ ЗМІСТОВИХ МОДУЛІВ 2 І 3.**

**2. 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.

**3. Мета заняття.** Виявити спроможність студентів використовувати теоретичні знання на практиці.

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

Для виконання практичних навичок студенти отримують задачі на різні типи успадкування генів та складання та аналіз родоводів

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

1. Задачники.
2. Картки з родоводами.

## **ЗАНЯТТЯ №16.**

**1. ТЕМА: КОНТРОЛЬ ЗАСВОЄННЯ МОДУЛЯ 1 „МОЛЕКУЛЯРНО-КЛІТИННИЙ ТА ОРГАНІЗМОВИЙ РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ. ”**

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

**3. Завдання для самостійної праці під час підготовки та проведення заняття.**

Модуль 1 проводиться за тестовими завданнями типу КРОК-1. Для підготовки до складання модуля студенти за питаннями занять № 1-14 отримують тестові завдання.

### **Перелік питань для самостійної роботи**

1. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та значення.
2. Особливості регуляції роботи генів у про- та еукаріот.
3. Генна інженерія та біотехнологія.
4. Життя клітин поза організмом. Клонування клітин. Значення методу культури тканин для медицини.
5. Сучасний стан досліджень генома людини. Генетичні карти хромосом людини.
6. Онтогенез, його періодизація.
7. Ембріональний розвиток, його етапи. Провізорні органи.
8. Молекулярні та клітинні механізми диференціювання.
9. Диференціювання зародкових листків і тканин. Ембріональна індукція. Клонування організмів і тканин.
10. Критичні періоди ембріонального розвитку людини. Тератогенні фактори середовища.
11. Природжені вади розвитку, їх сучасна класифікація: спадкові, екзогенні, мультифакторіальні; ембріопатії та фетопатії; філогенетично зумовлені та не філогенетичні.
12. Постембріональний розвиток людини та його періодизація. Нейрогуморальна регуляція росту та розвитку

13. Старіння як етап онтогенезу. Теорії старіння. Поняття про геронтологію та геріатрію.
14. Клінічна та біологічна смерть.
15. Регенерація органів та тканин. Види регенерації. Значення проблеми регенерації в біології та медицині.
16. Особливості та значення регенеративних процесів у людини. Типова та атипова регенерація. Пухлинний ріст.
17. Проблема трансплантації органів і тканин. Види трансплантацій. Тканинна несумісність і шляхи її подолання.
18. Поняття про гомеостаз. Механізми регуляції гомеостазу на різних рівнях організації життя.

### **Список рекомендованої літератури**

- 1). Конспект лекцій.
- 2). Медична біологія / За ред. В.П. Пішака, Ю.І. Бажори. Підручник. – Вінниця: НОВА КНИГА, 2004.
- 3). Медична біологія / За ред. В.П. Пішака, Ю.І. Бажори. Підручник. – Вінниця: НОВА КНИГА, 2009.
- 4). Ярыгин В.Н., Васильева В.И., Волков И.Н., Синельщикова В.В. Биология: в 2 кн. Кн. 1: Учебн. для мед. спец. вузов. / Под ред. В.Н. Ярыгина. – 4-е изд., испр. и доп. – М.: Высш. шк., 2001.
- 5). Павличенко В.И., Абрамов А.В. Основы молекулярной биологии и генетики.– Днепр.: «ИМА-пресс», 2006.
- 6). Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. – К.: Здоров'я, 2001.
- 7). Романенко О.В., Кравчук М.Г., Гринкевич В. М. та ін. Біологія: Посібник з практичних занять /За ред. О.В Романенко – К.: Медицина, 2006.