

ЛАБОРАТОРНИЙ ПРАКТИКУМ З МЕДИЧНОЇ БІОЛОГІЇ



ЧАСТИНА 1

ОСНОВИ ЦИТОЛОГІЇ. ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

Студента ___-го курсу

Група _____

Прізвище: _____

Ім'я: _____

2022

Ловас П.С., Мірутенко В.В., Демчинська М.І., Чумак В.О., Мірутенко В.С., Мателешко О.Ю. Методичні вказівки для виконання лабораторних робіт з дисципліни «Медична біологія». Частина 1 «Основи цитології. Основи генетики людини». Ужгород: Видавництво УжНУ "Говерла", 2022, 83 с.

Методичні вказівки укладено відповідно до робочої програми навчальної дисципліни «Медична біологія» для здобувачів вищої освіти галузі знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальності 222 «Медицина», освітньої програми «Лікувальна справа». Видання містить методичні вказівки для виконання лабораторних робіт, що супроводжуються завданнями до виконання, основними питаннями по темах лабораторних робіт, ілюстраціями.

Рецензент: к.б.н., доц. Вакерич М.М.

Рекомендовано до друку
методичною комісією біологічного факультету
ДВНЗ «Ужгородський національний університет»
(протокол № 2 від 12.10.2022 р.)

МОДУЛЬ 1. БІОЛОГІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ ЖИТТЄДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 1 РІВНІ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИВОГО. ОПТИЧНІ СИСТЕМИ В БІОЛОГІЧНИХ ДОСЛІДЖЕННЯХ

Мета роботи. Ознайомитися з будовою світлового мікроскопа, правилами роботи з ним, технікою виготовлення тимчасових препаратів. Вивчити рівні організації живих систем, розкрити суть визначення життя як якісно вищої форми існування матерії, показати загальні закономірності обміну речовин біологічних систем.

Обладнання та матеріали: мікроскопи, предметні і покривні скельця, препарувальні голки, пінцети, ножиці, піпетки, склянки з водою, марлеві серветки, чашки Петрі, фільтрувальний папір, розчин йоду, розчин NaCl; досліджуваний матеріал; вата, постійні препарати одноклітинних тварин (інфузорії, амеба), таблиці: "Будова мікроскопа", "Обмін речовин".

Основні питання: 1. Визначення біології як науки. 2. Місце та завдання біології в підготовці лікаря. 3. Визначення поняття життя на сучасному рівні розвитку біологічної науки. Форми і основні властивості живого. 4. Структурні рівні організації життя, їх значення для медицини. 5. Особливості живих клітин: здатність до самовідновлення і самовідтворення. 6. Подразливість організмів. 7. Саморегуляція живих систем. 8. Асиміляція і дисиміляція на різних рівнях організації живої матерії. 9. Автотрофні і гетеротрофні організми. 10. Фото- і хемосинтези. 11. Дискретність і цілісність органічного світу. 12. Основні збільшувальні прилади і різні типи сучасних мікроскопів. 13. Будова основних частин мікроскопа. 14. Підготовка мікроскопа до роботи і правила роботи з ним. 15. Методика виготовлення тимчасових препаратів.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Розглянути будову світлового мікроскопа.

Завдання 2. Ознайомитися з методикою виготовлення тимчасових препаратів.

1. Виготовити тимчасовий препарат із волоконцець вати. На чисте предметне скло крапають 1-3 краплини води, кладуть туди пінцетом декілька волоконцець вати, накривають покривним скельцем. Виготовлений тимчасовий препарат готовий до розгляду під мікроскопом.

Ознайомитися з методикою виготовлення давлених препаратів, зрізів, мазків.

2. Розглянути під мікроскопом будь-який постійний препарат (хоботок мухи, крила метелика тощо).

Завдання 3. Зробити досліди на подразливість одно- і багатоклітинних організмів.

1. На прикладі живої культури одноклітинних (амеба, евглена зелена і інфузорії) вивчити відповіді на подразнення, вказати природу подразника та форми таксисів.

а) Для того, щоб спостерігати рух одноклітинних в залежності від світла, беруть на чисте предметне скло 1-2 краплини живої культури евглени зеленої і розглядають при малому збільшенні мікроскопа. Користуючись діафрагмою, затіняють половину поля зору. Через деякий час відмічають, що інфузорії перебувають на освітленій ділянці краплини.

б) Для того, щоб спостерігати хемотаксис біля краплини культури інфузорії (амеби), крапають краплину чистої води, з'єднують їх водяним містком (користуючись препарувальною голкою). У краплину, де розміщені інфузорії, кладуть на кінчику препарувальної голки кришталик NaCl. Потім розглядають рух інфузорій під мікроскопом.

2. Вивчити по таблицях особливості відповіді на подразнення у багатоклітинних тварин.

Завдання 4. Ознайомитися із рівнями організації живих систем: молекулярним, клітинним, тканинним, органним, організмовим, популяційно-видовим, біоценотичним і біосферним. Вказати основні групи (ступені) біологічних систем і відповідні їм рівні організації живої матерії. Дати стисло характеристику кожного рівня організації живого.

Основні властивості життя:

1 – _____

2 – _____

- 3 – _____
- 4 – _____
- 5 – _____
- 6 – _____
- 7 – _____
- 8 – _____
- 9 – _____

Поняття і терміни:

Молекулярний рівень – _____

Клітинний рівень – _____

Тканинний рівень – _____

Організмний рівень – _____

Популяційно-видовий рівень – _____

Біогеоценологічний рівень – _____

Біосферний рівень – _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 2

МОРФОЛОГІЯ КЛІТИНИ. СТРУКТУРНІ КОМПОНЕНТИ ЦИТОПЛАЗМИ ТА ЯДРА

Мета роботи. Вивчити особливості будови про- та еукаріотичних організмів. Відмітити різницю між про- і еукаріотами. Навчитись проводити ідентифікацію належності організмів по мікропрепаратах до про- та еукаріот. Ознайомитися з основами клітинної теорії, особливостями будови рослинних та тваринних клітин, із зовнішньою та внутрішньою будовою структурних компонентів цитоплазми та ядра.

Обладнання та матеріали: мікроскопи, предметні та покривні скельця, піпетки, пінцети, препарувальні голки, леза, чашки Петрі, вода, фільтрувальний папір, йод, синьо-зелені водорості носток, осциляторія, цибулина цибулі, мікропрепарати крові жаби, листки елодеї, традесканції, плоди помідорів, бульби картоплі, пігментована плівка цибулини цибулі, таблиці.

Основні питання: 1. Клітина – елементарна структурно-функціональна одиниця живого. Про- та еукаріотичні клітини. 2. Клітинна теорія, її сучасний стан і значення для медицини. 3. Морфо-фізіологія клітини. Цитоплазма і органоїди. 4. Будова і функції ендоплазматичної сітки. 5. Будова і функції рибосом. 6. Будова і функції комплексу Гольджі. 7. Будова і функції мітохондрій. 8. Будова і функції клітинного центру. 9. Будова і функції лізосом. 10. Будова і функції пластид. 11. Клітинні включення та їх функції. 12. Будова і функції ядра. У чому полягає провідна роль ядра у спадковості? 13. Ядерця, їх склад та функції. 14. Автономія мітохондрій та пластид у клітині.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Виготовити тимчасовий препарат з нитчастої синьо-зеленої водорості ностока або осциляції. Для цього на предметне скло з краплиною води помістити препарувальною голкою кілька ниток водорості і обережно накрити покривним скельцем так, щоб під ним не залишилося бульбашок повітря. Готовий мікропрепарат розглянути при малому та великому збільшенні мікроскопа (рис. 2.1).

Завдання 2. Під великим збільшенням мікроскопа розглянути мікропрепарат бактерії. Користуючись таблицями, вивчити будову бактерії під електронним мікроскопом (рис. 2.2).

Завдання 3. Вивчити будову еукаріотичних клітин рослин і тварин на препаратах безбарвної плівки цибулини цибулі і еритроцитів жаби.

а) Виготовити тимчасовий препарат із безбарвної плівки цибулини цибулі. Для цього препарувальною голкою відділити з лусочок цибулини тоненький зовнішній шар і помістити його у краплину води на предметному склі. У воду додати незначну кількість йоду, який забарвить препарат, та обережно накрити його покривним склом. Розглянути препарат під мікроскопом, знайти компоненти рослинної клітини (рис. 2.3).

б) Розглянути на таблицях та вивчити будову тваринної клітини під електронним мікроскопом (рис. 2.4).

Завдання 4. Приготувати тимчасовий препарат із листка елодеї, розглянути при малому і великому збільшенні мікроскопа. Відшукати у клітині округло-овальної форми зелені тільця – хлоропласти (рис. 2.5).

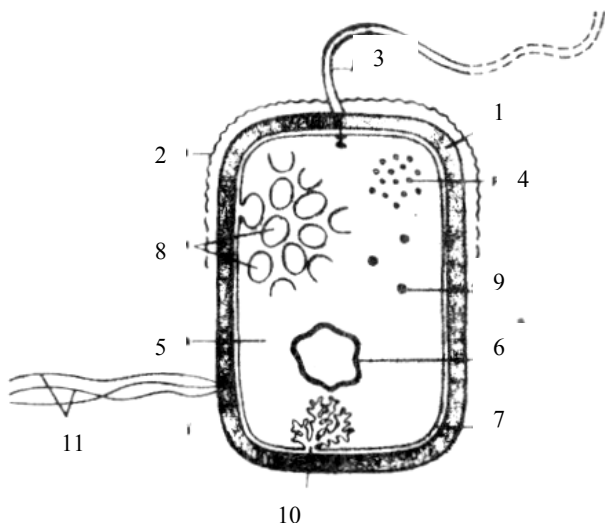
Завдання 5. Приготувати тимчасовий препарат з нижнього епідермісу листка традесканції. Для цього скальпелем оголити нижній шар епідермісу і приготувати з нього препарат. Розглянути під мікроскопом. Лейкопласти мають вигляд прозорих, менших, ніж хлоропласти, тілець, розміщених, в основному, біля ядра (рис. 2.6).

Завдання 6. Приготувати тимчасовий препарат з м'якоті плодів помідорів (шипшини, червоного перцю). Розглянути його під мікроскопом (рис. 2.7).

Завдання 7. Приготувати тимчасовий препарат з м'якоті бульб картоплі. З очищеної поверхні бульби картоплі зробити скальпелем зіскоб, поставити на предметне скло у воду і накрити покривним склом. Розглянути під мікроскопом. У полі зору видно багато крохмальних зерен (рис. 2.8). Щоб переконатися, що це крохмаль, на об'єкт діють йодом. Після дії йоду крохмальні зерна набувають синього забарвлення.

Завдання 8. Приготувати тимчасовий препарат із зовнішньої пігментованої плівки цибулини цибулі. Зовнішню пігментовану плівку цибулини цибулі кип'ятять в гліцерині для того, щоб краще виділялись кристалики солей у клітинах (рис. 2.9).

Завдання 9. Ознайомитися по таблицям із зовнішньою та внутрішньою будовою структурних компонентів цитоплазми.



- Підписи:
- 1 –
 - 2 –
 - 3 –
 - 4 –
 - 5 –
 - 6 –
 - 7 –
 - 8 –
 - 9 –
 - 10 –
 - 11 –

Рис. 2.2. Бактеріальна клітина під електронним мікроскопом.

Основні відмінності між прокаріотами та еукаріотами

Ознака	Прокаріоти	Еукаріоти
Розміри клітин, форма		
Генетичний матеріал		
Синтез білків		
Органели		
Клітинна стінка		
Цитоплазма		
Джгутики		
Поділ клітини		
Фотосинтез		

Відмінності між клітинами тварин і рослин:

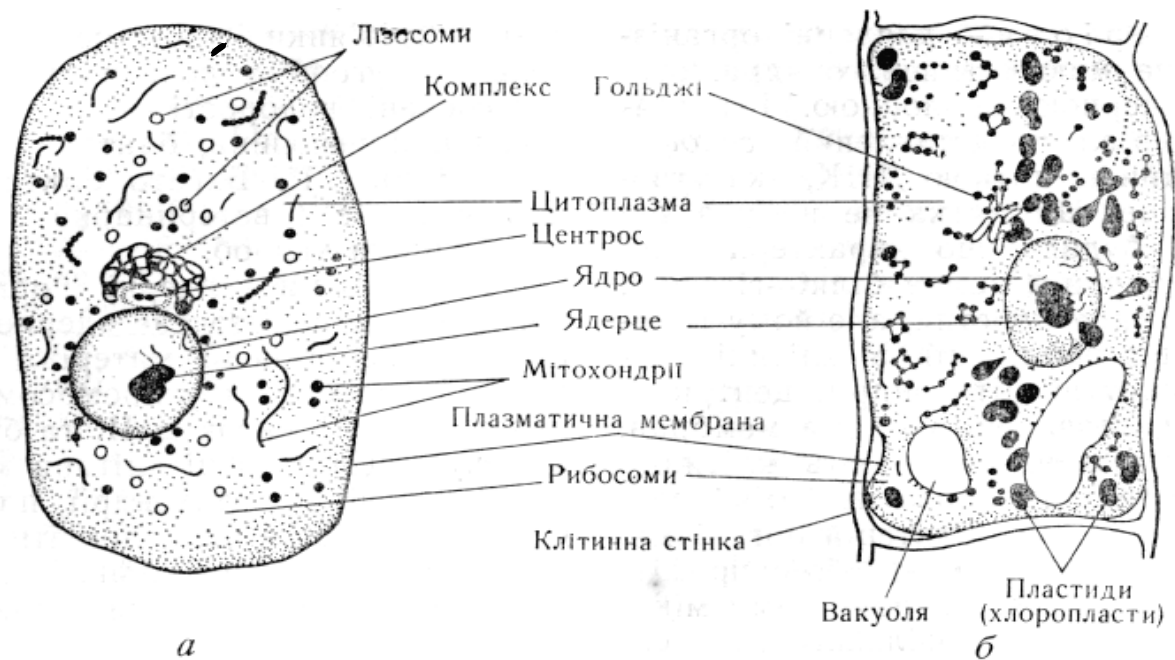


Рис. 2.3.Схема будови типової клітини: а) тваринної; б) рослинної.

Клітини тварин	Клітини рослин

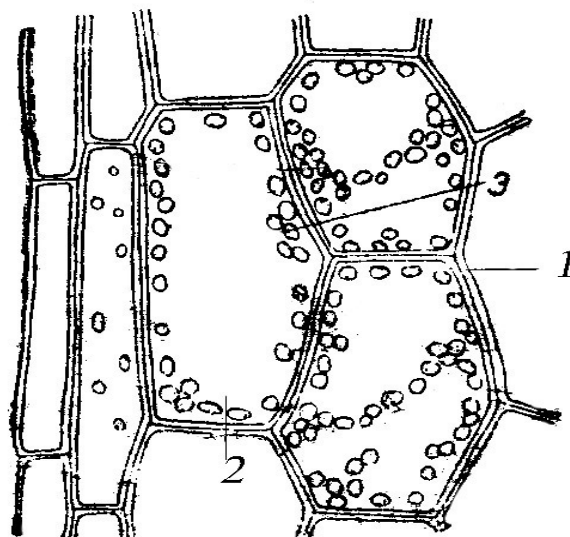


Рис. 2.4. Клітини листка елодеї.

1 –

2 –

3 –

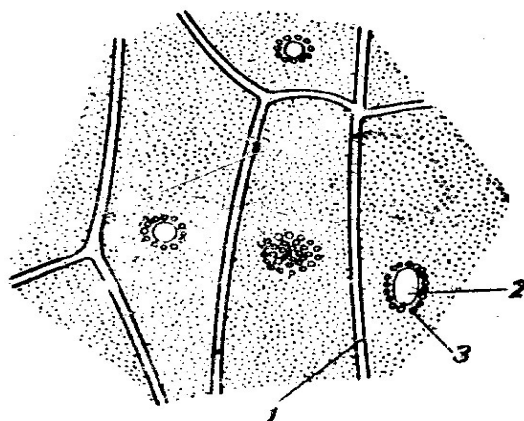


Рис. 2.5. Лейкопласти в клітинах шкірочки традесканції.

1 –

2 –

3 –

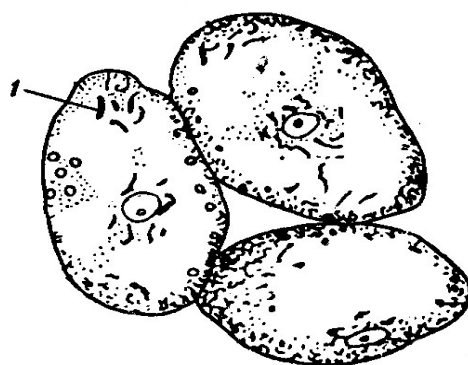


Рис. 2.6. Хромопласти в клітинах м'якоті помідорів.

1 –

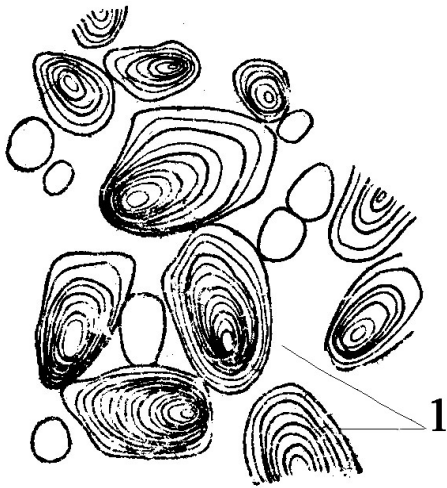


Рис. 2.7. Вигляд крохмальних зерен після дії йоду.
1 –

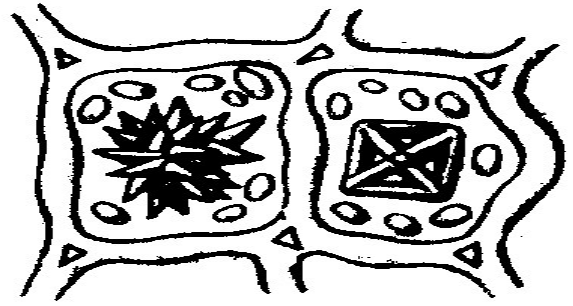
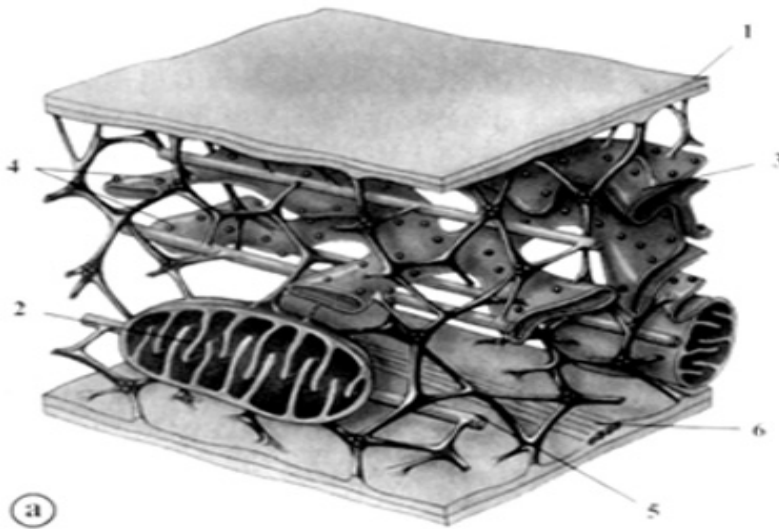


Рис. 2.8. Кристали щавлевокислого кальцію.

Цитоплазма і цитоскелет:



Підписи:

Рис. 2.9. Цитоскелет.

Органели цитоплазми:

Класифікація органел

Немембранні	Одномембранні	Двомембранні

Ендоплазматична сітка (ЕПС)

Функції ЕПС:

1. _____

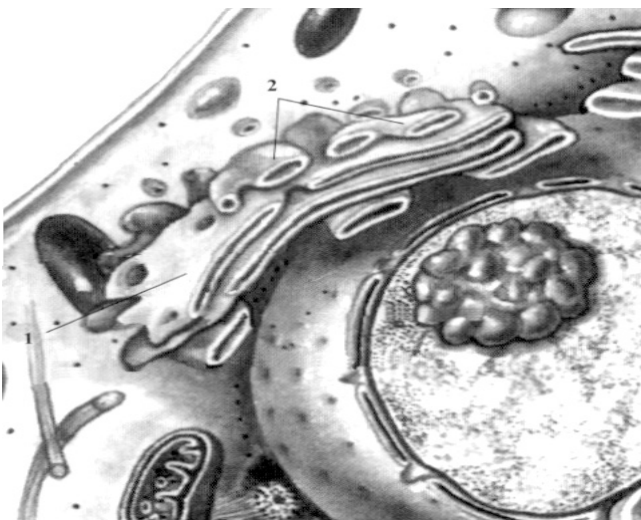
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____



Підписи:

Рис. 2.10. Ендоплазматична сітка.

Комплекс Гольджі



Підписи:

Рис. 2.11. Комплекс Гольджі.

Функції Комплексу Гольджі:

1. _____

2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____

Лізосоми



Підписи:

Рис. 2.12. Лізосоми.

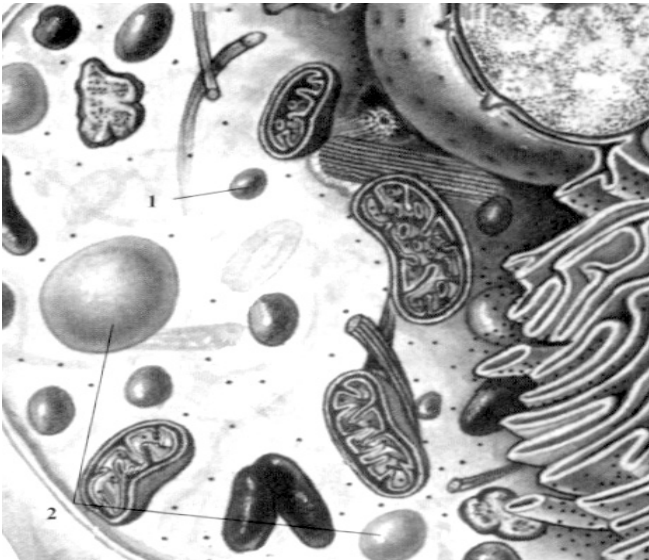
Функції лізосом:

1. _____
- _____
2. _____
- _____
3. _____
- _____
4. _____
- _____

Пероксисоми, вакуолі

Функції пероксисом:

1. _____
2. _____



Підписи:

Рис. 2.13. Пероксисоми і вакуолі.

Функції вакуолей:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____

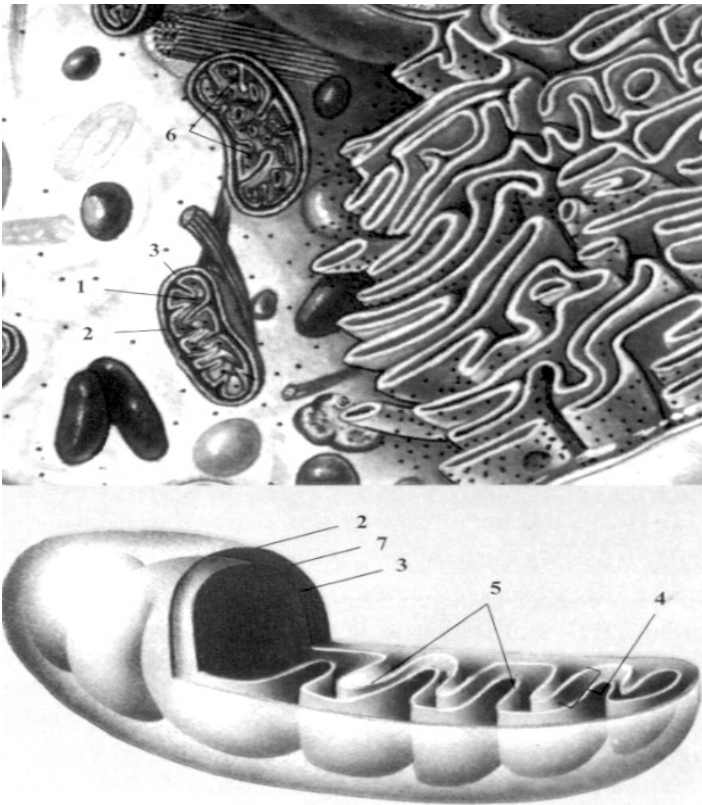
Мітохондрії

Функції мітохондрій:

1. _____
2. _____

Функції пластид:

1. _____
2. _____
3. _____

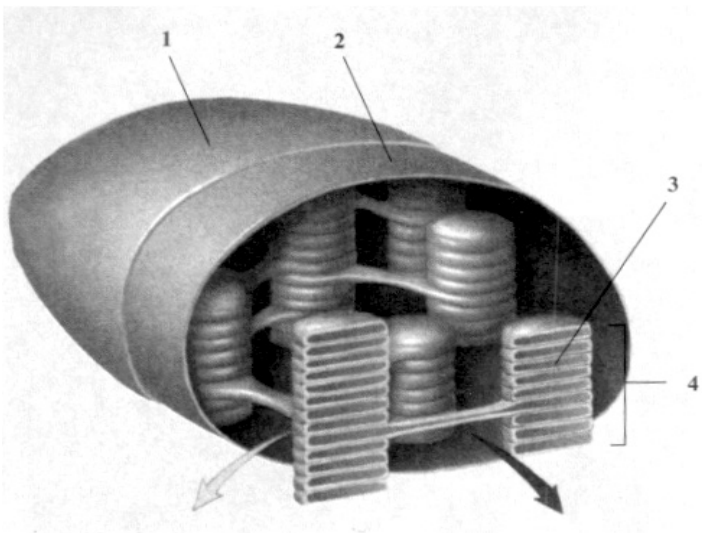


Підписи:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –

Рис. 2.14. Мітохондрії.

Пластиди



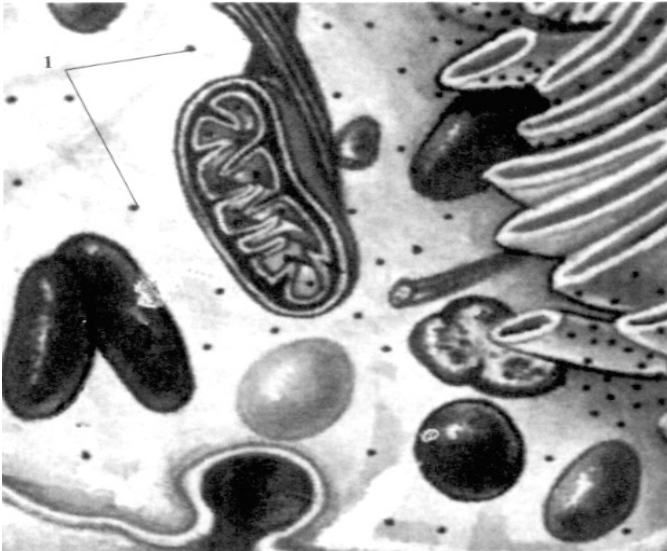
Підписи:

Рис. 2.15. Будова хлоропласта.

Рибосоми

Функції рибосом:

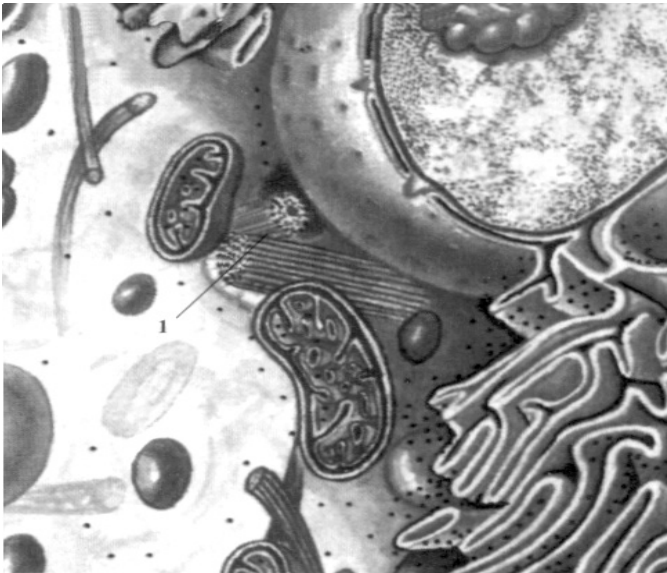
- 1. _____



Підписи:

Рис. 2.16. Рибосоми.

Клітинний центр (центросома)



Підписи:

Рис. 2.17. Центросома.

Функції клітинного центру:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Мікротрубочки і мікрофіламенти

Функції мікротрубочок і мікрофіламентів:

1. _____

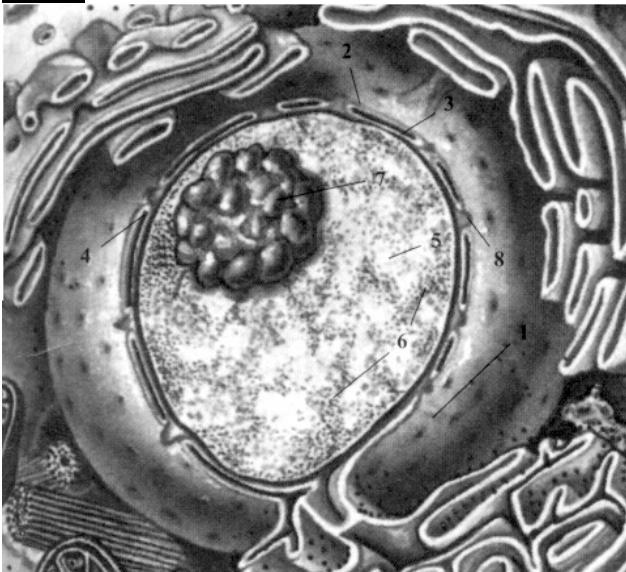
2. _____
3. _____
4. _____



Підписи:

Рис. 2.18. Мікротрубочки і мікрофіламенти.

Ядро



Підписи:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –

Рис. 2.19. Ядро.

Основні функції оболонки ядра:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

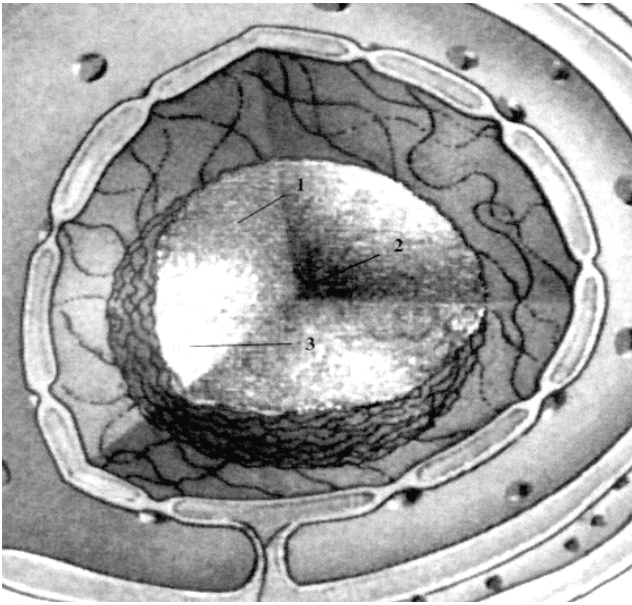
Функції ядра:

1. _____

2. _____

3. _____

Ядерце



Підписи:

1 –

2 –

3 –

Рис. 2.20. Будова ядерця.

Функції ядерця:

1. _____

2. _____

3. _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 3 КЛІТИННІ МЕМБРАНИ. ТРАНСПОРТ РЕЧОВИН ЧЕРЕЗ ПЛАЗМАЛЕМУ

Мета роботи. Вивчити будову клітинних мембран. Засвоїти закономірності надходження речовин у клітину.

Матеріали та обладнання: листки елодеї, синьо-зелені водорості, свіжа кров жаби, живі амеби, мікроскопи МБР-1, предметні та покривні скельця, піпетки, леза, препарувальні голки, вода, 10% розчин NaCl, фізіологічний розчин для крові жаби, фільтрувальний папір, таблиці.

Основні питання: 1. Клітинні мембрани, їх хімічний склад. 2. Просторова організація та значення мембран. 3. Явища проникливості через клітинну оболонку. 4. Пасивний і активний перенос речовин у клітину та з неї. 5. Фагоцитоз і піноцитоз. 6. Які біологічні функції виконує цитоплазматична мембрана? 7. З яких субсистем складається поверхневий апарат клітини? 8. Організація потоків речовин й енергії в клітині. 9. Етапи енергетичного обміну. 10. Енергетичне забезпечення АТФ. Розподіл енергії.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Розглянути явище плазмолізу на клітинах листка елодеї. Приготувати тимчасовий препарат із листка елодеї і розглянути при великому збільшенні мікроскопа. Відшукати у полі зору чітку ділянку препарату і відмітити за наявності хлоропластів, яке положення займає у клітині цитоплазма. Для того щоб розглянути плазмоліз у клітинах, піпеткою біля ребра покривного скельця крапають трохи 10% розчину NaCl, а з протилежного кінця препарату смужкою фільтрувального паперу забирають воду. За рахунок переходу частини води з клітини у гіпертонічне середовище, об'єм цитоплазми зменшується, вона починає відходити від клітинних стінок і набирає закруглену форму в центрі клітини. У клітинах відбувся плазмоліз. Якщо гіпертонічний розчин замінити дистильованою водою, то клітини перебуватимуть у гіпотонічному середовищі. Цитоплазма займе попереднє положення, тобто відбувається деплазмоліз (рис. 3.1.).

Завдання 2. Вивчити вплив ізо-, гіпо- і гіпертонічних розчинів на еритроцити жаби. Приготувати тимчасовий препарат із крові жаби. Розглянути при великому збільшенні мікроскопа. Відмітити форму еритроцитів.

1. Додати до препарату фізіологічний розчин і розглянути. Стан еритроцитів залишається незмінним. Осмотичний тиск ізотонічного розчину такий, як і в еритроцитах. Концентрація солей NaCl у клітинах земноводних дорівнює 0,75%. Таку ж концентрацію NaCl має мати і фізіологічний розчин.

2. Якщо до препарату додати гіпотонічного розчину, то еритроцити змінюють свою форму, тобто вони набухають. Осмотичний тиск гіпотонічного розчину менший, ніж у клітині. Вода проникає у клітину, давить на оболонки, тургор клітини збільшується. У випадку великої різниці осмотичного тиску еритроцити можуть розриватися.

3. Додати до препарату гіпертонічного розчину. Через деякий час еритроцити віддають воду, протоплазма клітини стискується і відділяється від оболонки. Відбувається явище плазмолізу. Тургор еритроцитів падає і вони змінюють свою форму (рис. 3.2.).

Завдання 3. Вивчити явище фаго- і піноцитозу. На предметне скельце із лункою у воду помістити живу амебу і накрити покривним скельцем. Розглядати при малому і великому збільшенні мікроскопа. Поспостерігати за рухом амеби. Прослідкувати за процесом формування псевдоподій і захоплення ними їжі. Відмітити чотири послідовні фази фагоцитозу: а) факультативну; б) фазу адсорбції травної частинки на поверхні фагоцита; в) захоплення травної частинки псевдоподіями; г) перетравлення захопленого об'єкта всередині фагоцита (рис. 3.3.).

Розглянути явище піноцитозу на прикладі синьо-зелених водоростей. Приготувати тимчасовий препарат із синьо-зелених водоростей. Розглядати при малому і великому збільшенні мікроскопа. Додати до препарату дуже мало (на кінці препарувальної голки) олії. Прослідкувати явище піноцитозу (рис. 3.3.).

Завдання 4. Підсумки лабораторного заняття подати у вигляді характеристики способів проникнення речовин у клітину.

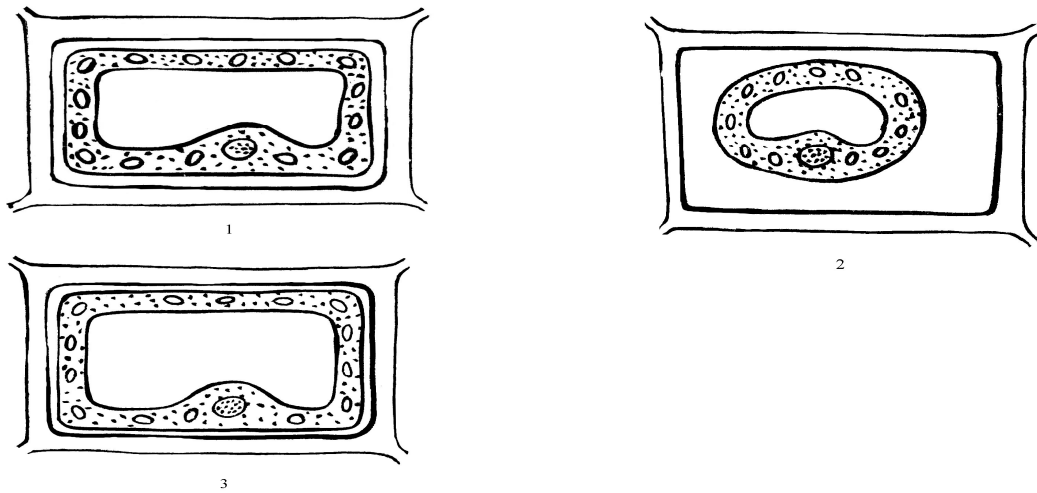


Рис. 3.1. Клітини листка елодеї:

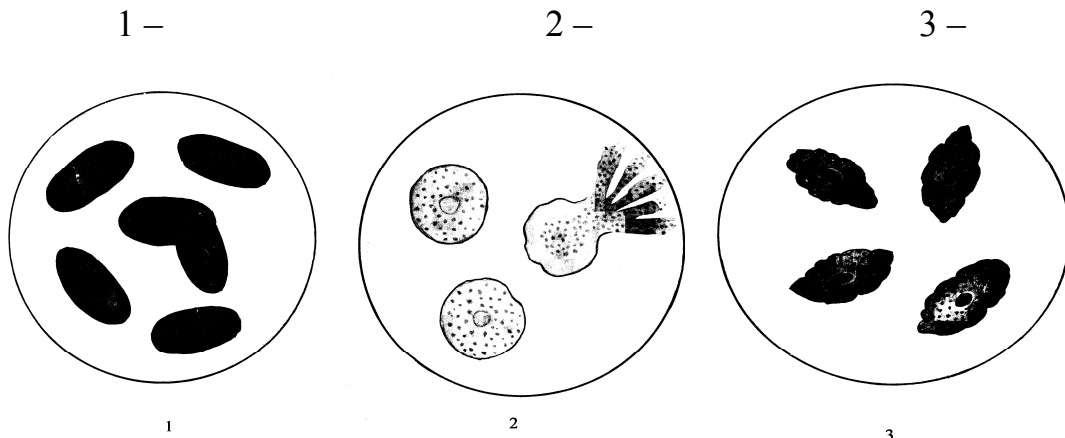


Рис. 3.2. Еритроцити жаби:

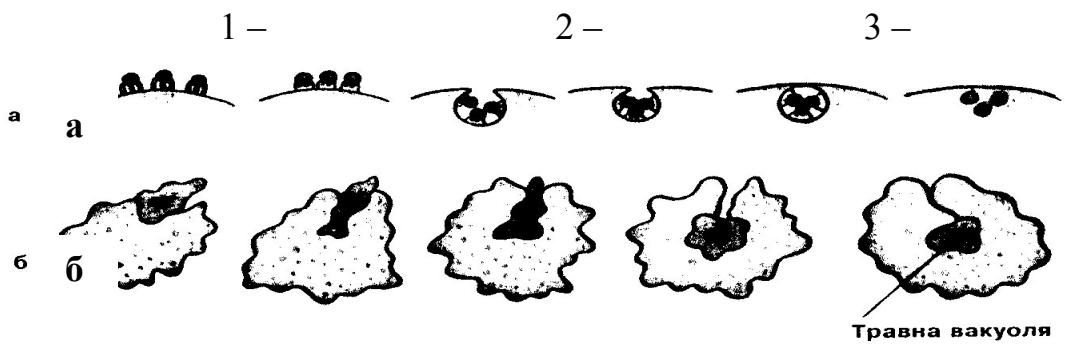


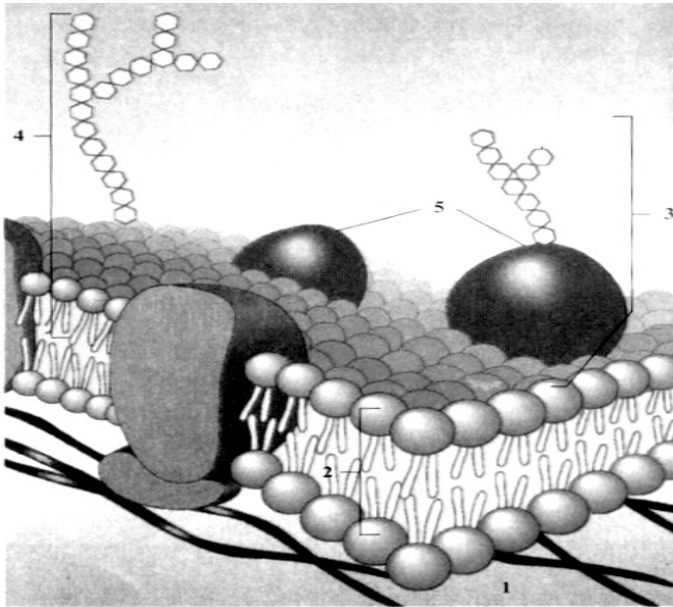
Рис. 3.3. Схема процесів піно- і фагоцитозу:

а – б –

Функції біологічних мембран

Функція	Характеристика функції

Будова клітинної мембрани:



Підписи:

- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –

Рис. 3.4. Будова клітинної мембрани.

Функції глікокаліксу:

- 1. _____
- 2. _____
- 3. _____

Типи транспорту речовин через мембрану:

Транспорт невеликих молекул:

- 1 –
- 2 –

Форми пасивного транспорту:

- а)
- б)
- в)

Активний транспорт: _____

Транспорт агрегатів великих молекул:

- Різновиди: 1 – _____

2. – _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 4 МОРФОЛОГІЯ ХРОСОМ. КАРІОТИП ЛЮДИНИ

Мета роботи. Вивчити морфологію інтерфазних та метафазних хромосом. Ознайомитися з типами метафазних хромосом. Вивчити їх тонку структуру. Сформулювати поняття про каріотип та принципи класифікації хромосом людини.

Обладнання та матеріали: мікроскопи, мікропрепарати мітозу в клітинах рослинних та тваринних організмів, політенних хромосом зі слинних залоз комара, таблиці, ножиці, картки із зображенням хромосомного набору людини в метафазі, клей.

Основні питання: 1. Морфологія інтерфазних та метафазних хромосом. 2. Тонка будова метафазної хромосоми. 3. Еухроматинові та гетерохроматинові ділянки хромосом. 4. Політенні хромосоми, особливості їх будови. 5. Хімічний склад хромосом. 6. Основні типи метафазних хромосом. 7. Поняття про каріотип. Каріотип людини. 8. Аутосоми та статеві хромосоми. 9. Визначення статі організмів. 10. Основні принципи класифікації хромосом людини. 11. Класифікація хромосом людини за Денверською номенклатурою. 12. Каріограма (ідіограма) людини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Під мікроскопом на великому збільшенні розглянути мікропрепарати мітозу в клітинах корінця цибулі. Знайти клітини на стадії метафази та розглянути зовнішню будову хромосом. На таблицях та ідіограмах розглянути основні типи хромосом людини (acro-, meta-, submeta-, та телоцентричні).

Завдання 2. На таблицях розглянути тонку будову метафазної хромосоми.

Завдання 3. На рисунках та великому збільшенні мікроскопа розглянути мікропрепарат політенних хромосом з клітин слинних залоз комара.

Завдання 4. На картках з ідіограмами вивчити каріотип людини. Знайти гомологічні хромосоми. Вирізати їх і згрупувати згідно Денверської номенклатури. Наклеїти хромосоми в альбом та коротко їх охарактеризувати.

До складу хроматину входять:

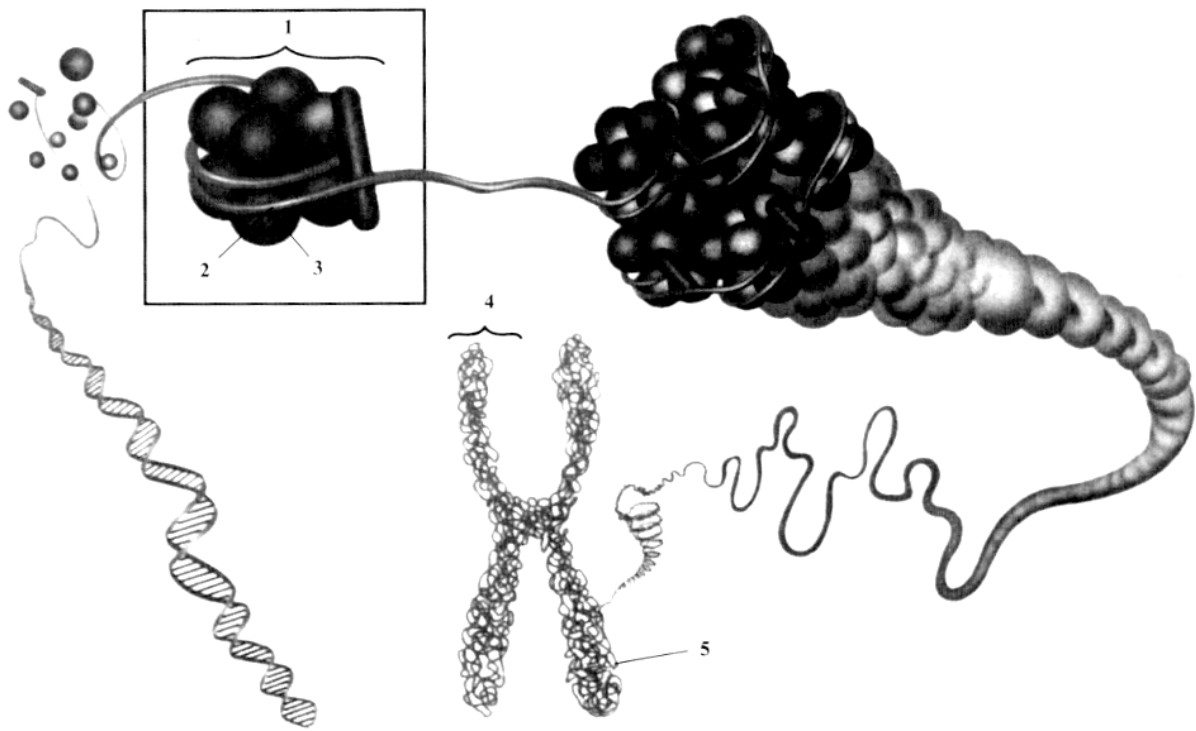
1. _____
2. _____
3. _____

Функції хроматину:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____

Типи хроматину:

1. _____
2. _____



Підписи: 1 –
4 –

2 –
5 –

3 –

Рис. 4.1. Організація хроматину.

Будова метафазної хромосоми:

Функції хромосоми в інтерфазній клітині:

1. _____
- _____
2. _____
- _____
3. _____
- _____
4. _____
- _____
5. _____
- _____

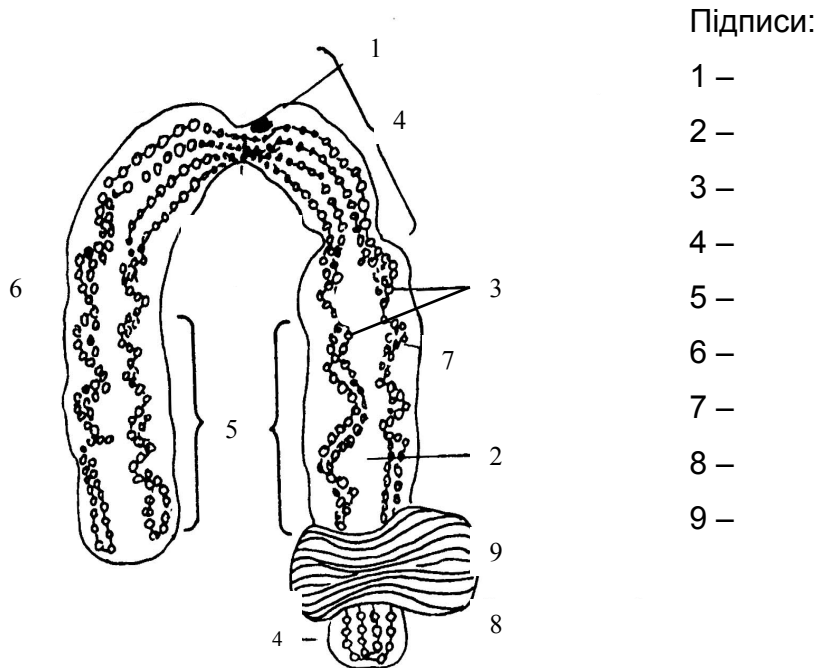
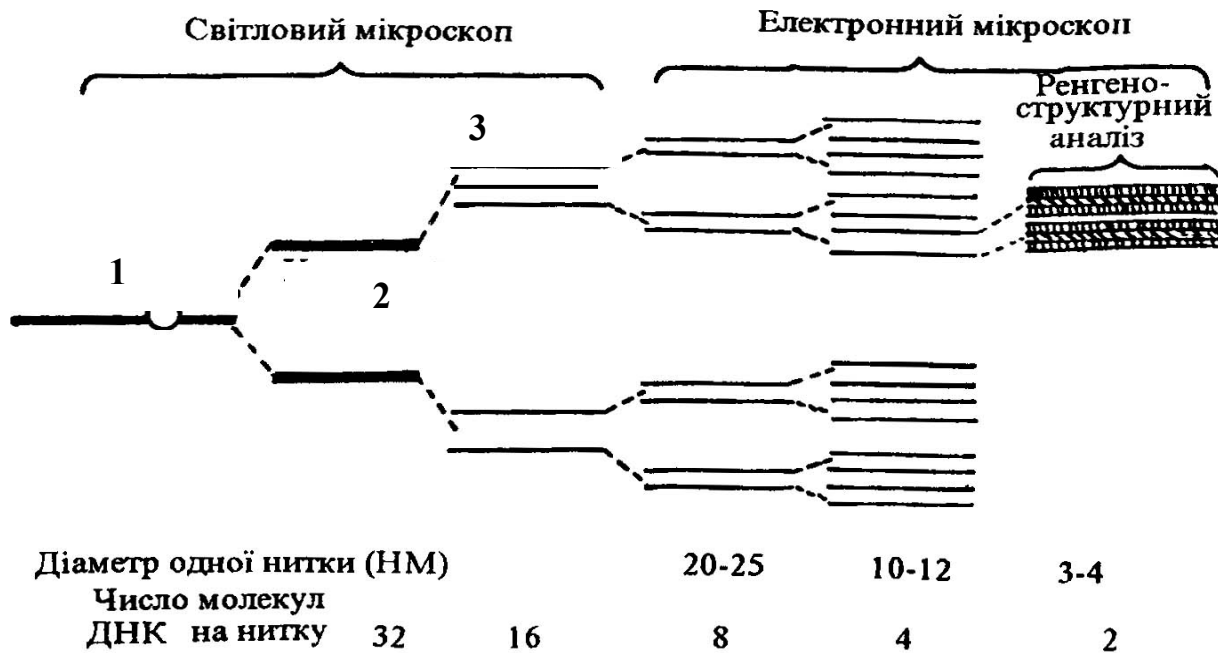


Рис. 4.2. Організація метафазної хромосоми.

Тонка структура хромосоми:



Підписи: 1 – 2 – 3 –

Рис. 4.3. Схема мікроскопічної, субмікроскопічної та молекулярної організації хромосом (багатонитчаста модель).

Хромосоми людини.

Хромосомний аналіз.

Розміри хромосом людини: у довжину – _____

у товщину – _____

За Денверською класифікацією (1960 рік) всі аутосоми людини поділяються на 7 груп (залежно від довжини хромосом і розміщення центромери):

Групи	Характеристика
Група 1-3 (А)	
Група 4-5 (В)	
Група 6-12 (С)	
Група 13-15 (D)	
Група 16-18 (Е)	
Група 19-20 (F)	
Група 21-22 (G)	

За відносним розташуванням центромери розрізняють такі форми хромосом:

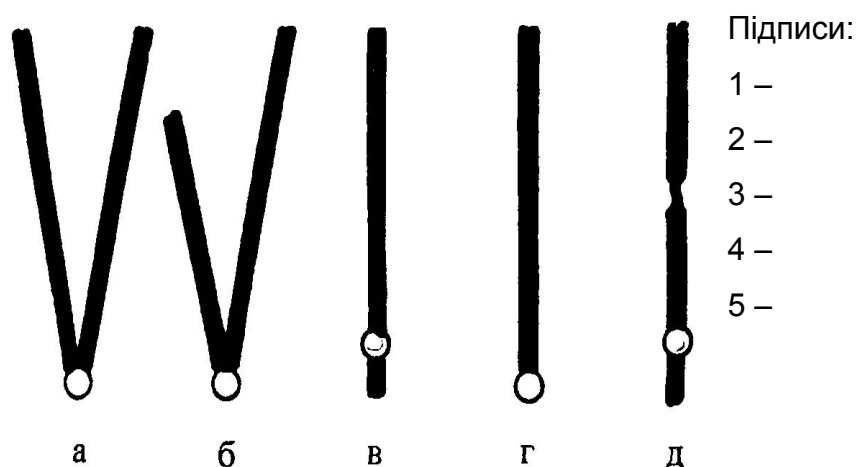


Рис. 4.4. Форми хромосом у метафазі.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 5
ХАРАКТЕРИСТИКА НУКЛЕЇНОВИХ КИСЛОТ. БУДОВА ГЕНА ПРО- ТА ЕУКАРІОТІВ. ГЕНИ
СТРУКТУРНІ, РЕГУЛЯТОРНІ, т-РНК, р-РНК

Мета роботи. Вивчити структуру та функції нуклеїнових кислот в клітині. Визначити поняття про ген та генетичний код.

Обладнання та матеріали: муляж будови молекули ДНК, таблиці, мікроскопи, мікропрепарати печінки пацюків, забарвлені по Фельгену.

Основні питання: 1. Молекулярний рівень організації спадкової інформації. 2. Нуклеїнові кислоти, їх значення. 3. Типи нуклеїнових кислот та їх локалізація в клітині. 4. Будова нуклеотиду, як мономера нуклеїнових кислот. 5. Будова і функції ДНК. 6. Явище комплементарності. 7. Редуплікація ДНК. 8. Будова і функції різних типів РНК. 9. Чим будова молекули РНК відрізняється від будови молекули ДНК? 10. Підтримування генетичної стабільності клітин: самокорекція і репарація ДНК. 11. Ген, як одиниця генетичної функції. 12. Будова гена прокариот. 13. Будова гена еукариот. 14. Гени структурні, регуляторні. 15. Генетичний код, його властивості. 16. Будова і функції т-РНК. 17. Будова і функції р-РНК.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Користуючись муляжами і таблицями, вивчити будову молекули ДНК та її мономерів-нуклеотидів.

Завдання 2. Розглянути при малому та великому збільшенні мікроскопа мікропрепарати печінки пацюків, забарвлених по Фельгену. Визначити локалізацію ДНК в клітині.

Завдання 3. На таблицях вивчити будову різних типів РНК.

Завдання 4. Розв'язування задач з молекулярної біології.

Будова молекули ДНК. Нуклеотид ДНК складається з:

1. _____
2. _____
3. _____

До складу молекули ДНК входять чотири типи нуклеотидів:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Правила Е. Чаргаффа щодо структури ДНК:

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

Структура ДНК (фрагмент):

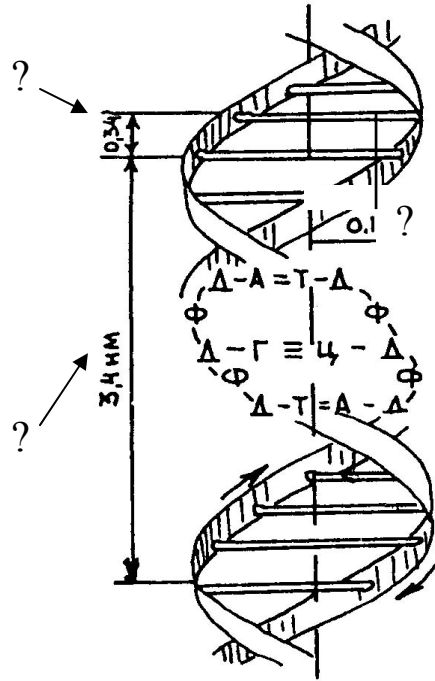


Рис. 5.1. Ділянка молекули ДНК.

Генетичний код, його основні принципи і властивості.

Основні принципи і властивості генетичного коду ДНК:

- | | |
|----|----|
| 1. | 5. |
| 2. | 6. |
| 3. | 7. |
| 4. | |

Будова гена.

Кожна інтерфазна хромосома має одну молекулу ДНК, що містить велику кількість генів.

Геном людини містить _____ нуклеотидних пар, яких достатньо для утворення _____ генів. Скільки генів приблизно має організм людини? _____

За способом організації нуклеотидів у ДНК її можна розділити на такі фрагменти:

- | | |
|----------|----------|
| 1. _____ | 4. _____ |
| 2. _____ | 5. _____ |
| 3. _____ | 6. _____ |

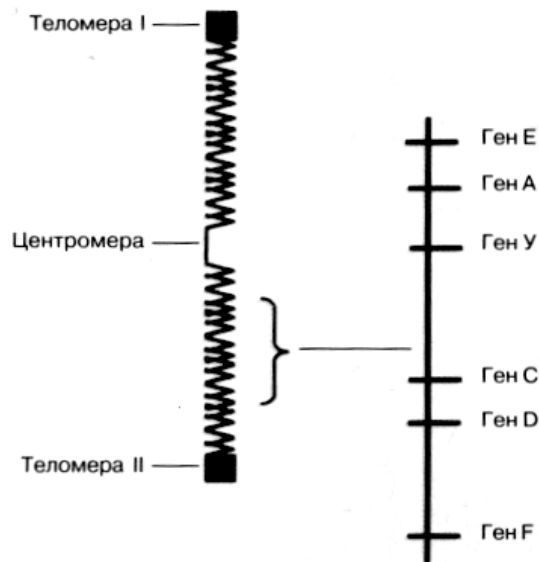


Рис. 5.2. Розташування генів в інтерфазній хромосомі.

Кодуючі послідовності ДНК в межах гена отримали назву – _____

Некодуючі послідовності ДНК (неінформаційний матеріал) в межах гена отримали назву – _____

Ген (бази ген) має складну внутрішню будову:

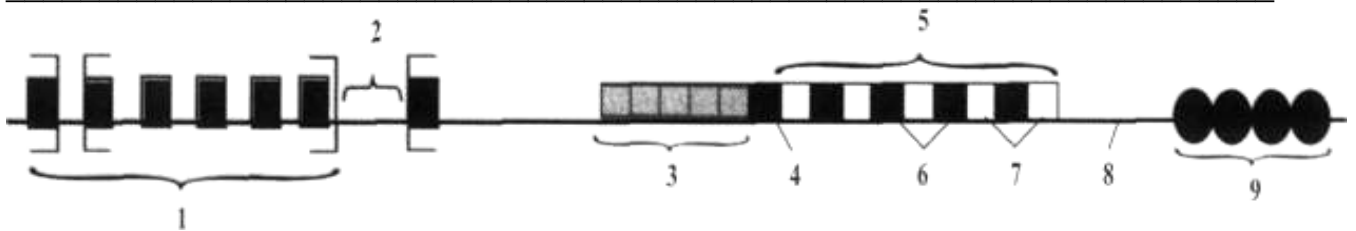


Рис. 5.3. Структурна організація нуклеотидних послідовностей (генів) у ДНК.

- 1 - повторювані групи (кластери) структурних генів (наприклад, гістонових білків);
- 2 - міжгенна (спейсерна) ділянка;
- 3 - ділянка з великою кількістю повторів (сателітна ДНК);

- 4 - ділянки регуляції активності структурного гена (регуляторний ген);
- 5 - структурний ген;
- 6 - екзони;
- 7 - інтрони;
- 8 - ДНК;
- 9 - повторювані гени.

Функції гена, як одиниці генетичної інформації:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____

Сучасний стан теорії гена. Основні положення теорії такі:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____
10. _____

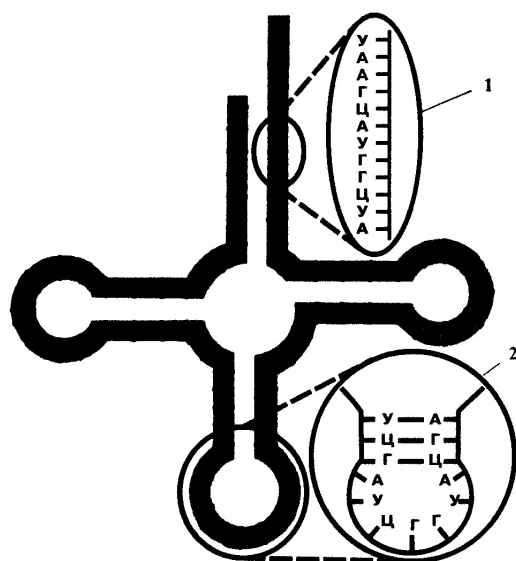
Рибонуклеїнові кислоти (РНК).

РНК – полімер рибонуклеотидів, що складається з:

1. _____
2. _____
3. _____

Типи РНК. На основі розміру, структури і функцій молекул розрізняють три типи РНК:

1. _____
2. _____
3. _____

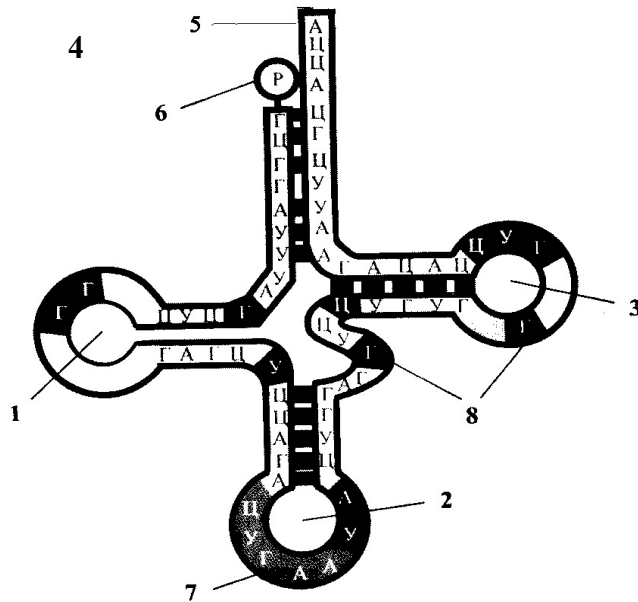


Підписи:

1 –

2 –

Рис. 5.4. Будова РНК.



Підписи: 1 –
2 –
3 –
4 –

5 –
6 –
7 –
8 –

Рис. 5.5. Будова молекули т-РНК.

ЗАДАЧІ:

1. Послідовність нуклеотидів на відрізках молекул ДНК така:

1. ТАТАЦГАЦГТТГЦАГГАТ
2. ЦЦАГАТЦГГЦАТТТАГЦТ

Визначити послідовність нуклеотидів у молекулах і-РНК, синтезованих на відрізках вказаних генів.

Розв'язування:

2. Фрагмент правого ланцюга ДНК має наступний нуклеотидний склад:

Г-Г-Г-Ц-А-Т-А-А-Ц-Г-Ц-Т. Визначити порядок чергування нуклеотидів у лівому ланцюгу. Яка довжина даного фрагменту молекули ДНК?

Визначити відсотковий вміст кожного нуклеотиду в даному фрагменті.

Розв'язування:

3. Довжина фрагмента ДНК – 680 нм. Визначити число азотистих основ даного фрагмента.

Розв'язування:

4. Фрагмент молекули ДНК містить 440 гуанінових нуклеотидів, що складає 22% від їх загальної кількості. Визначити, скільки в даному фрагменті міститься цитозинових, аденінових і тимінових нуклеотидів, який розмір і молекулярна маса даного фрагменту?

Розв'язування:

5. У нуклеїновій кислоті аденін складає 17% (що відповідає 500 нуклеотидам), гуанін та цитозин – по 25%. Визначити склад нуклеїнової кислоти, її довжину та масу.

6. Біохімічний аналіз показав, що і-РНК має 30% аденіну, 18% гуаніну та 20% урацилу. Визначте частку (у %) кожного нуклеотиду у відповідному фрагменті дволанцюгової ДНК?

Розв'язування:

Поняття і терміни:

Нуклеїнові кислоти – _____

Ген – _____

Генетичний код – _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 6
ОРГАНІЗАЦІЯ ПОТОКУ БІОЛОГІЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ В КЛІТИНІ. РЕГУЛЯЦІЯ ЕКСПРЕСІЇ
ГЕНІВ. МОЛЕКУЛЯРНІ МЕХАНІЗМИ МІНЛИВОСТІ У ЛЮДИНИ.

Мета роботи. Вивчити основні етапи біосинтезу білка в клітині. Ознайомитися з особливостями реалізації генетичної інформації в еукаріотів, регуляцією експресії генів у прокаріотів.

Обладнання та матеріали: таблиці по біосинтезу білка.

Основні питання: 1. Основні етапи біосинтезу білка в клітині. 2. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг. 3. Трансляція: ініціація, елонгація, термінація. 4. Посттрансляційні перетворення білків – основа їх функціонування. 5. Регуляція експресії генів у прокаріотів. 6. Екзонно-інтронна організація генома еукаріотів. 7. Молекулярні механізми мінливості в людини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. На таблицях розглянути схему потоку біологічної інформації в клітині (рис. 6.1.).

Завдання 2. На таблицях розглянути схему біосинтезу білка в клітині. Вивчити етапи біосинтезу білка в клітині (рис. 6.2.).

Потік біологічної інформації відбувається такими шляхами:

1. _____
2. _____
3. _____

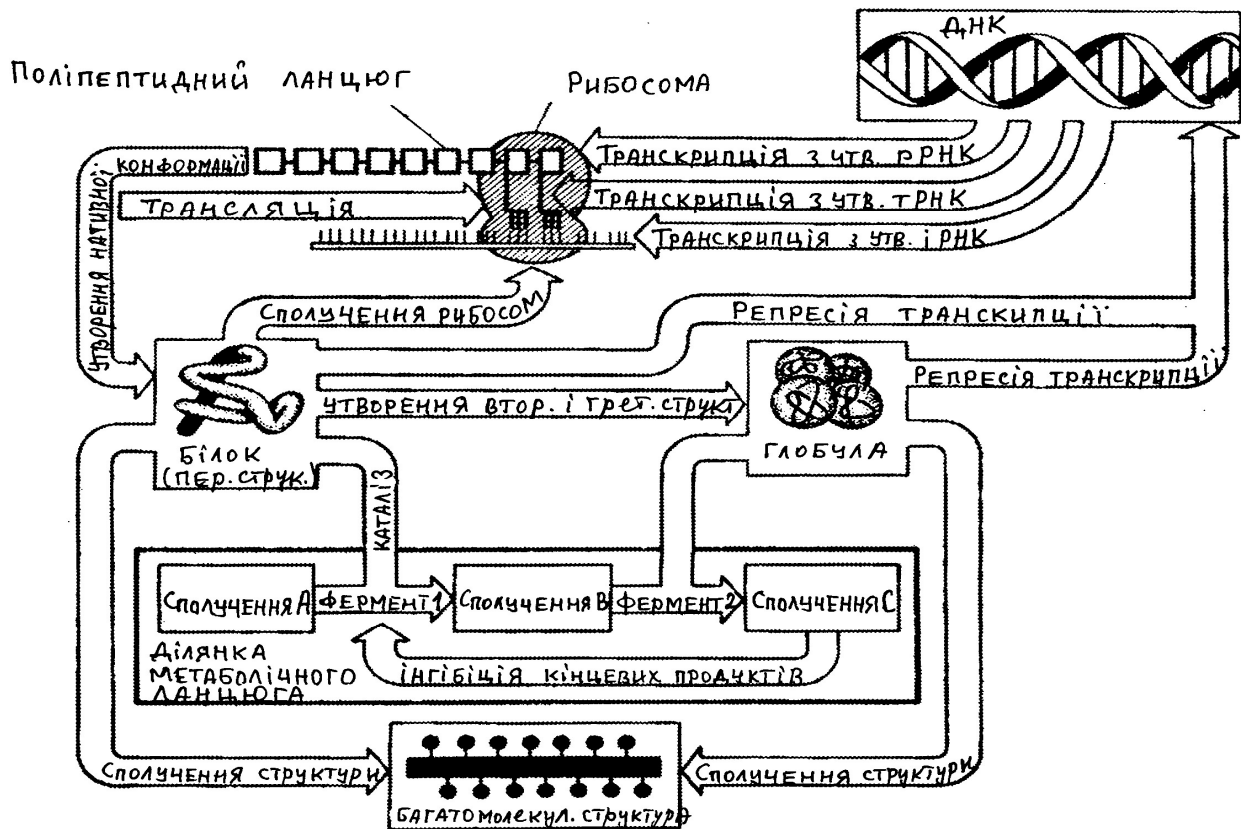


Рис. 6.1. Схема потоку біологічної інформації в клітині.

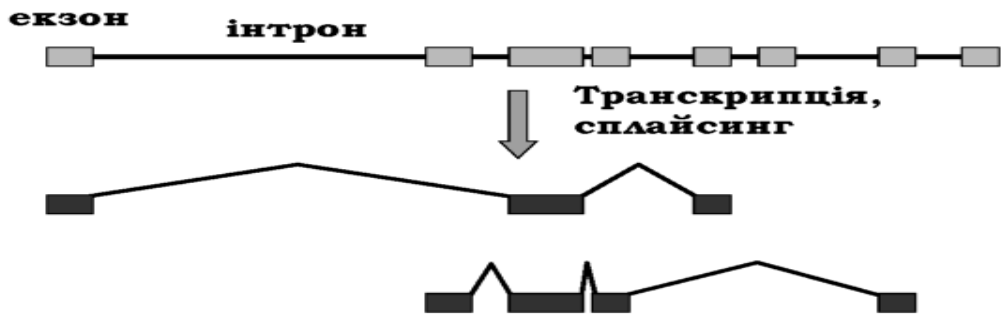
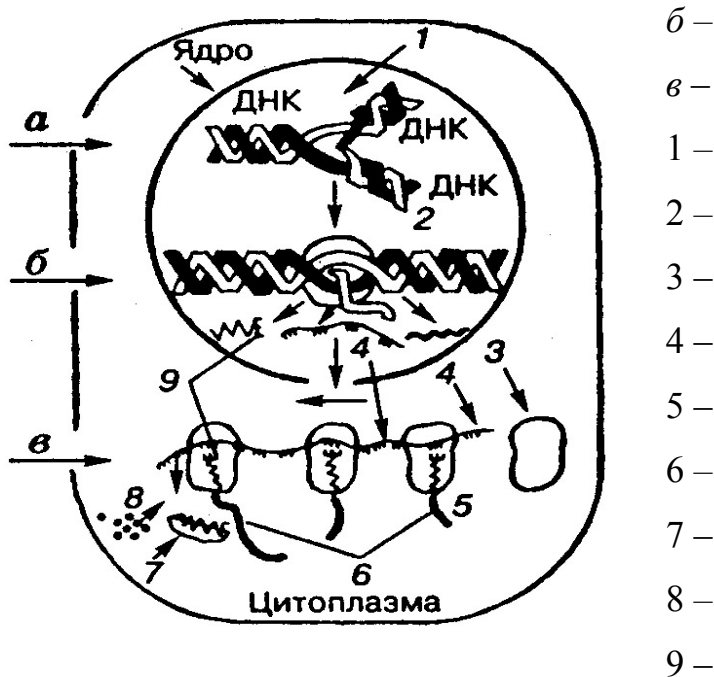


Рис. 6.2. Схема транскрипції та сплайсингу.

Біосинтез білка. Основні етапи: 1. _____
 2. _____



Підписи:
 а –

Рис. 6.3. Схема біосинтезу білка в клітині.

Основні етапи транскрипції і трансляції:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Реалізація генетичної інформації в клітині (експресія генів).

Процес експресії гена складається з етапів:

1. _____
2. _____

3. _____

4. _____

Записати вагомі докази ролі ДНК у передачі спадкової інформації:

1. _____

2. _____

3. _____

Генетичний код і-РНК

I нуклеотид	II нуклеотид				III нуклеотид
	У	Ц	А	Г	
У					У
					Ц
					А
					Г
Ц					У
					Ц
					А
					Г
А					У
					Ц
					А
					Г
Г					У
					Ц
					А
					Г

Задачі:

1. Користуючись таблицею генетичного коду, визначити, які амінокислоти кодуються триплетами: ГГТ, ААГ, ЦТТ, ТЦГ, АГТ, ААА.

Розв'язування:

2. Послідовність нуклеотидів на відрізках молекул ДНК така:

1. АТАТЦГЦАТЦГАТЦГГЦТ;

2. ГГАТЦЦАГТЦАГТТТААГ.

Встановити порядок розміщення амінокислот у відповідних ділянках білкових молекул.

Розв'язування:

3. Відрізки білкових молекул мають таку будову:

1. Три- про- лей- цис- ала- глу- фен- цис- арг
2. Сер- фен- асп- лей- три- мет- сер- три- глу

Визначити послідовність триплетів у молекулах і-РНК, що кодують ці ділянки молекули білка.

Розв'язування:

4. Відрізки білкових молекул мають таку будову:

1. Глу- асп- вал- мет- сер- цис- три- про- цис;
2. Три- асп- вал- глі- цис- про- тир- іле- фен.

Визначити будову молекули ДНК, на якій синтезуються дані ділянки білка.

Розв'язування:

5. Визначити молекулярну масу гена, що контролює утворення білка, який складається з 400 амінокислот (середня маса нуклеотиду становить 300 а.о.м.).

Розв'язування:

6. До складу білка входить 400 амінокислот. Визначити довжину, яку має ген, що його контролює.

Розв'язування:

7. Які зміни виникають у будові білка, якщо в кодуючій його ділянці ДНК

-А-А-Т-А-Ц-А-Т-Т-Т-А-А-А-Г-Т-Ц- виникли такі зміни:

- а) між 10-м і 11-м нуклеотидами вкрапився цитозин;
- б) між 13-м і 14-м – тимін;
- в) до хвоста ланцюга приєднався аденін?

Розв'язування:

8. У хворого на синдром Фанконі (порушення утворення кісткової тканини) із сечею виділяються амінокислоти, яким відповідають наступні триплети іРНК: АУА, ГУЦ, АУГ, УЦА, УУГ, УАУ, ГУУ, АУУ. Визначте, які амінокислоти виділяються із сечею у хворих на синдром Фанконі.

Розв'язування:

9. Білок D – мономер, який складається з 680 амінокислотних залишків. Ген цього білка має 2 інтрони (по 12 000 пар нуклеотидів) і 3 екзони, кожен з яких містить однакову кількість пар нуклеотидів. Скільки пар нуклеотидів у складі даного гена? Скільки пар нуклеотидів у складі кожного з екзонів? Скільки нуклеотидів містить кодуєча зона і-РНК даного білка?

Розв'язування:

7. Ген еукаріотичного організму складається із 14100 нуклеотидів, причому на інтронні ділянки припадає 11400 нуклеотидів. За який час відбувається транскрипція та трансляція, якщо швидкість транскрипції у еукаріот складає 30 нуклеотидів за 1 секунду, а швидкість трансляції – 2 амінокислоти за 1 секунду.

Розв'язування:

Поняття і терміни:

Експресія генів – _____

Транскрипція – _____

Трансляція – _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 7

ЖИТТЄВИЙ ТА КЛІТИННИЙ ЦИКЛ КЛІТИНИ. ПОДІЛ КЛІТИНИ

Мета роботи. Вивчити періоди клітинного циклу. Розглянути мітотичний та амітотичний поділ клітин. Вивчити мітоз та мейоз як способи розмноження клітин. На мікропрепаратах навчитися визначати амітоз та окремі фази мітозу.

Обладнання та матеріал: мікроскопи МБР-1, постійні мікропрепарати поздовжнього зрізу кінчика кореня цибулі, амітотичного поділу у тканинах сечового міхура миші, таблиці.

Основні питання: 1. Часова організація клітини. 2. Клітинний цикл, його можливі напрямки та періодизація. 3. Способи поділу клітин: амітоз, мітоз. 4. Ендомітоз, політенія. 5. Зміни клітин та їхніх структур під час мітотичного (клітинного) циклу (інтерфази і мітозу). 6. Ріст клітин. Фактори росту. 7. Мітотична активність тканин. 8. Порушення мітозу, соматичні мутації. 9. Мейоз, його біологічне значення. 10. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет. 11. Життя клітини поза організмом. 12. Значення методу культури тканини для медицини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. На таблиці вивчити періоди клітинного циклу (рис. 7.1.).

Завдання 2. На постійному препараті повздовжнього зрізу кінчика кореня цибулі при малому збільшенні мікроскопа знайти ділянку з клітинами, що діляться, після чого розглянути препарат під великим збільшенням (рис 7.2.). Звернути увагу на те, що клітини знаходяться в різних фазах поділу. Частіше можна на препаратах відмітити фази, які мають довгу тривалість. Необхідно відмітити, що всі фази мітозу виділяють умовно, і перехід від одної фази до іншої проходить іноді так повільно, що практично неможливо відмітити між ними межу.

Завдання 3. Вивчити на постійному мікропрепараті під великим збільшенням мікроскопа амітотичний поділ клітини (рис. 7.3.). Звернути увагу, що при амітозі, зазвичай, проходить тільки поділ ядра, і внаслідок поділу утворюється найчастіше одна двоядерна клітина.

Життєвий цикл клітини – _____

Клітинний цикл (мітотичний) – _____

Клітинний цикл складається з:

1) _____ 2) _____ 3) _____

Існує два основних способи поділу соматичних клітин:

а) _____ б) _____

Інтерфазу поділяють на певні періоди:

1) _____

2) _____

3) _____

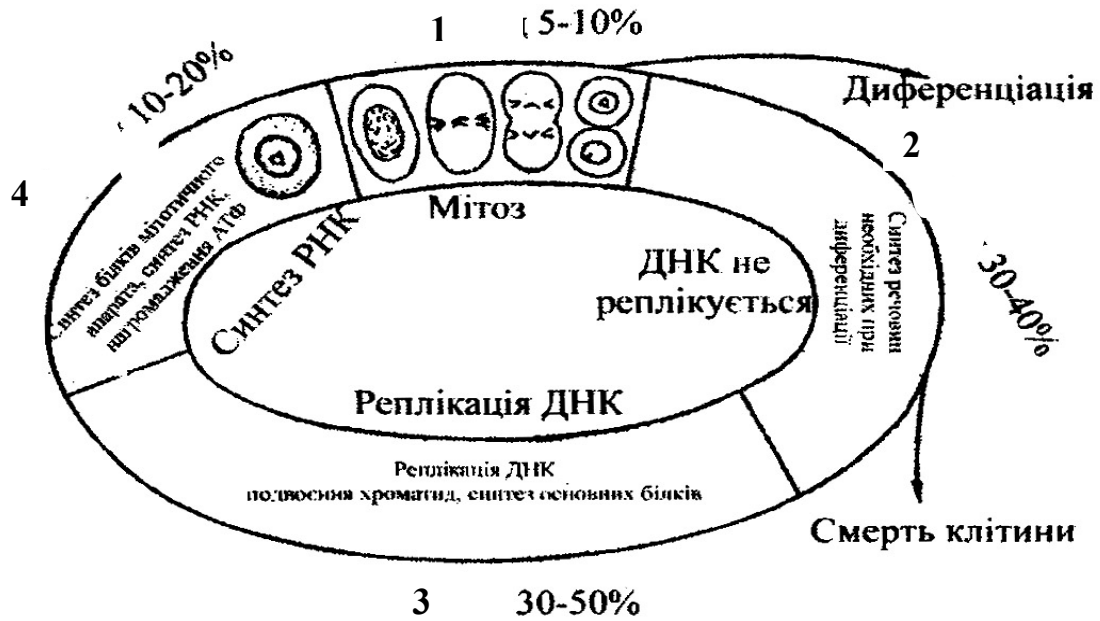


Рис. 7.1. Схема клітинного циклу.

1 –

3 –

2 –

4 –

Мітоз наступає після інтерфази і умовно поділяється на такі фази:

1) _____ 3) _____

2) _____ 4) _____

Профаза – _____

Метафаза – _____

Анафаза – _____

Телофаза – _____

Цитокінез – _____

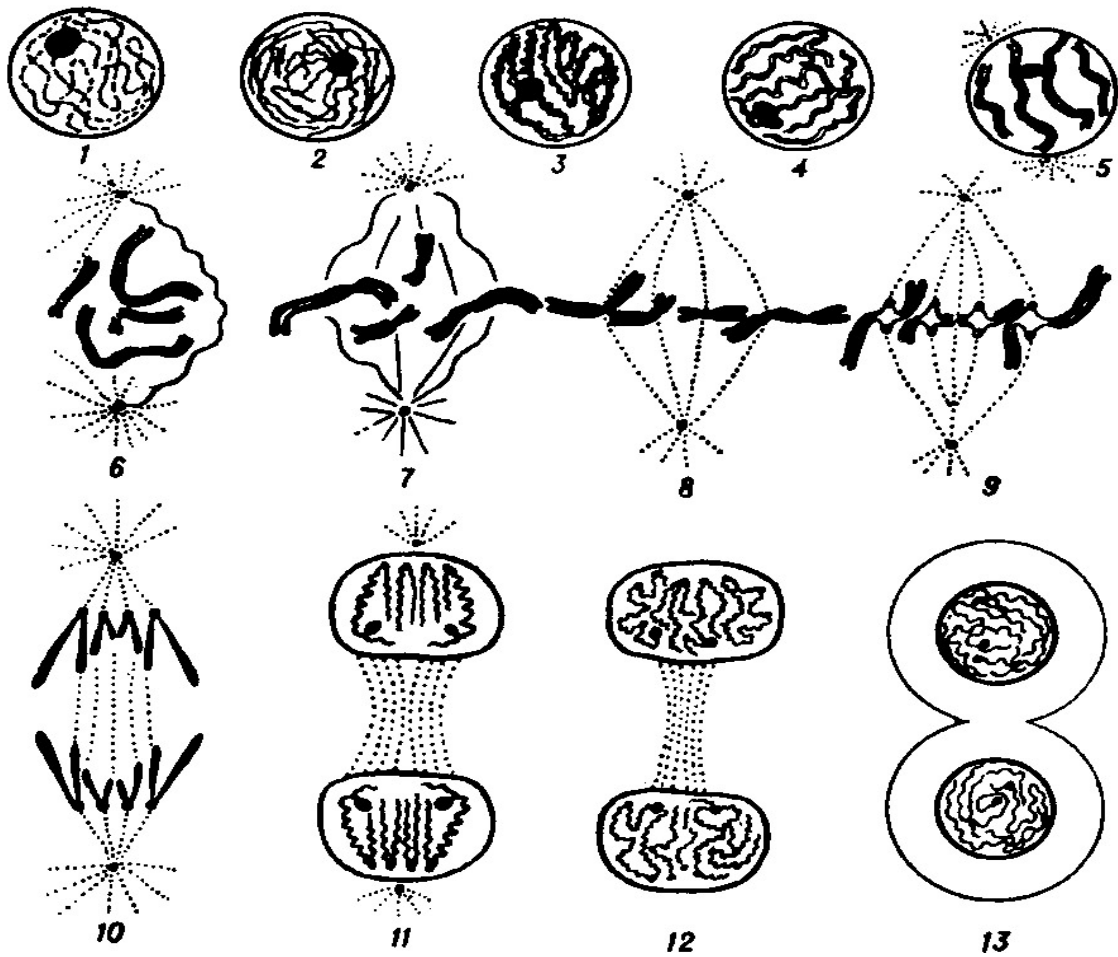


Рис. 7.2. Схема мітозу.

Підписи: 1 – 2 – 3 – 4 –
 5 – 6 – 7 – 8 – 9 –
 10 – 11 – 12 – 13 –

Біологічне значення мітозу:

- 1) _____

- 2) _____

- 3) _____

- 4) _____

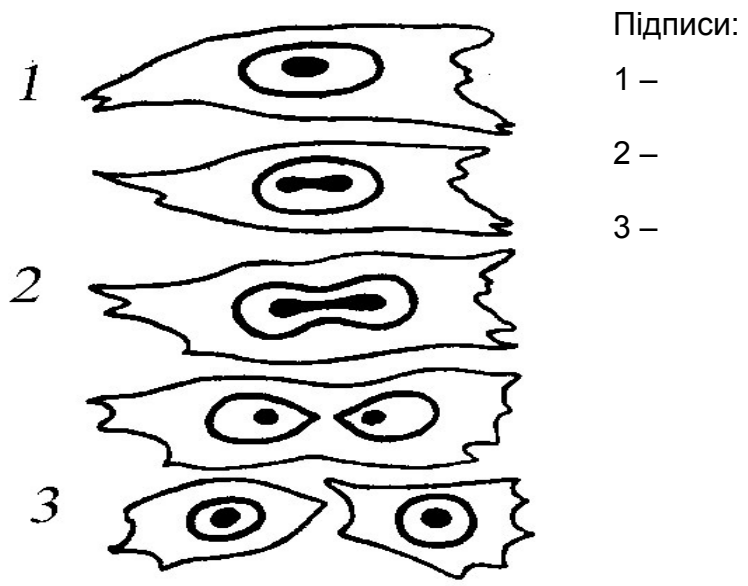


Рис. 7.3. Схема аміотичного поділу клітини.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 8
ОСОБЛИВОСТІ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ. ПРОЯВИ ОСНОВНИХ ЗАКОНОМІРНОСТЕЙ
УСПАДКУВАННЯ НА ПРИКЛАДІ МЕНДЕЛЮЮЧИХ ОЗНАК ЛЮДИНИ (МОНО-, ДИ-, ТА
ПОЛІГІБРИДНЕ СХРЕЩУВАННЯ)

Мета заняття: На прикладах рослин, тварин і людини вивчити закономірності спадкування ознак та закони Г.Менделя. Ознайомитися з принципами та значенням аналізуючого схрещування. Навчитись розв'язувати задачі по спадкуванню ознак при моно- та дигібридному схрещуванні.

Матеріал та обладнання: таблиці по моно-, ди- і полігібридному схрещуванні, динамічна модель "Закони Менделя".

Основні питання: 1. Генетика: предмет і завдання, етапи розвитку; основні терміни і поняття генетики. Принципи гібридологічного аналізу. 2. Генотип, фенотип. 3. Моногібридне схрещування: закон одноманітності гібридів першого покоління. 4. Закон розщеплення. Закон "чистоти гамет". 5. Цитологічні основи законів Менделя. 6. Аналізуюче схрещування, його практичне застосування. 7. Летальні гени. Відхилення від очікуваного розщеплення. 8. Ди- і полігібридне схрещування: закон незалежного комбінування ознак, його цитологічні основи. 9. Домінантний та рецесивний типи успадкування нормальних та патологічних ознак людини. 10. Проміжний характер успадкування ознак в людини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Записати схему моногібридного та дигібридного схрещування (на прикладі гороху посівного). Проаналізувати F_1 та F_2 цих схрещувань, розглянути решітку Пеннета для моно- та дигібридного схрещування.

Завдання 2 Проаналізувати і записати схему аналізуючого схрещування.

Завдання 3. На таблиці 8.1. розглянути основні менделюючі ознаки людини.

Завдання 4. Проаналізувати і записати схему проміжного характеру успадкування.

Завдання 5 Розв'язування задач на моно-, ди- і полігібридне схрещування на прикладах спадкової патології людини.

Правила запису схрещування.

Для запису різних схем схрещування при генетичному аналізі використовуються загальноприйняті позначення і притримуються певних правил. Батьківські форми позначають буквою Р (від латинського – parents - батьки). При цьому на перше місце прийнято ставити материнську особину, яка позначається значком ♀, а на друге - чоловічу (♂). Схрещування позначають знаком х. Потомство від схрещування двох особин з різними ознаками називають гібридним, а окремі особини - гібридами. Гібридне покоління позначають буквою F (від латинської- filialis- синівський) з відповідними цифровими індексами F_1 , F_2 , F_3 , F_4 , і т.д., що означають відповідно покоління: перше, друге, третє і т.д.

Завдання 1.

Запис моногібридного схрещування

а) $PP \text{ ♀ } AA \times \text{ ♂ } aa$

G

F_1

г) $PP \text{ ♀ } Aa \times \text{ ♂ } aa$

G

F_1

б) $PP \text{ ♀ } AA \times \text{ ♂ } AA$

G

F_1

д) $PP \text{ ♀ } aa \times \text{ ♂ } aa$

G

F_1

в) $PP \text{ ♀ } Aa \times \text{ ♂ } Aa$

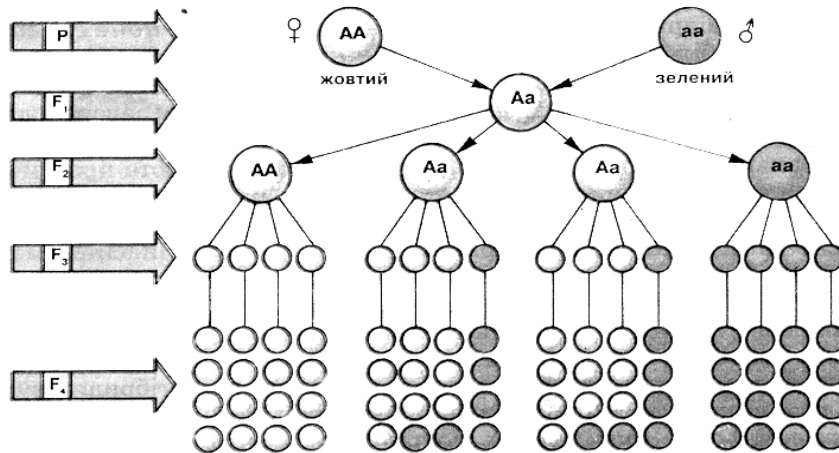
G

F_1

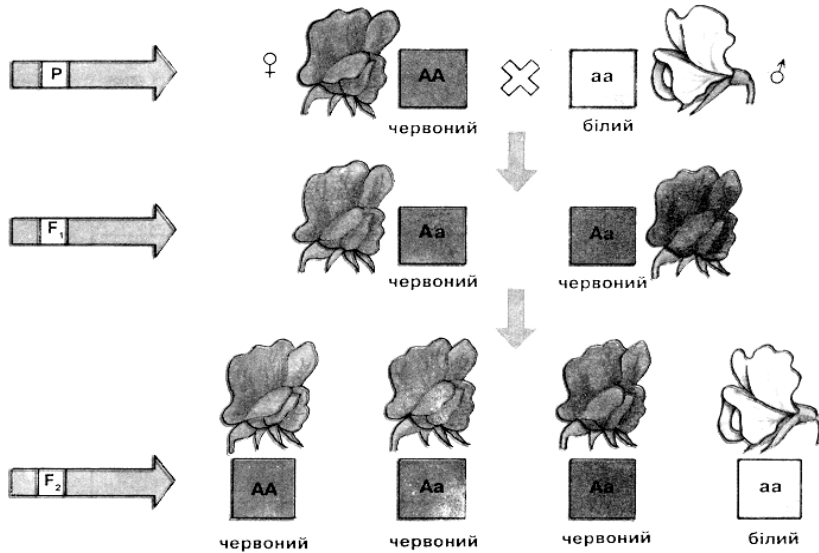
Моногібридне схрещування:

Хід моногібридного схрещування гороху посівного

Жовтий колір насіння – домігантний стан ознаки, зелений – рецесивний

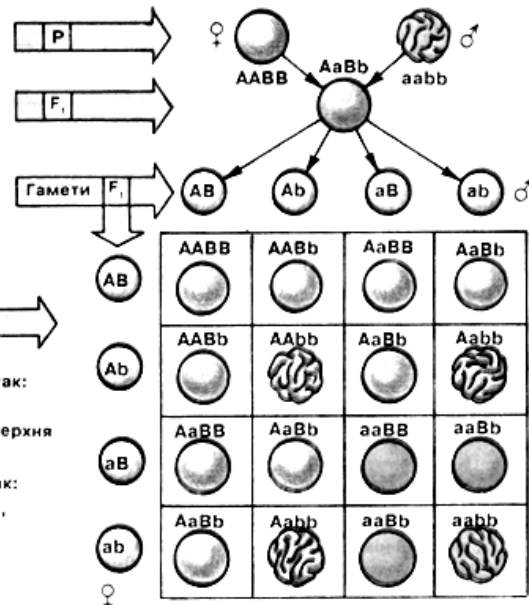


Червоний колір віночка – домігантний стан ознаки, білий – рецесивний



Дигібридне схрещування:

Хід дигібридного схрещування гороху посівного у вигляді решітки Пеннета



Домінантні стани ознак:
 ● жовтий колір, гладенька поверхня насіння
 Рецесивні стани ознак:
 ● зелений колір, зморшківата поверхня

Схематичний запис дигібридного схрещування:

PP ♀ AABV x ♂ aavv

G

F₁

PP ♀ AaVv x ♂ AaVv

G

F₂

Завдання 2. Аналізуюче схрещування:

а) PP ♀ AA x ♂ aa

G

F₁

б) PP

♀ Aa x

♂ aa

G

F₁

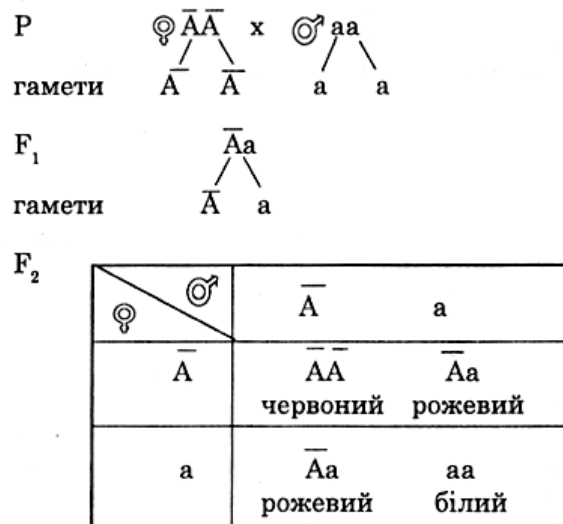
Завдання 3.

Таблиця 8.1 Менделючі ознаки людини

Домінантна	Рецесивна
Карі очі	Блакитні очі
Темне волосся	Світле волосся
Прямий розріз очей	Навскісний розріз очей
Монголоїдний тип очей	Європеоїдний тип очей
Ніздрі широкі	Ніздрі вузькі
Підборіддя довге	Підборіддя коротке
Обличчя округле	Обличчя видовжене
Облисіння у чоловіків	Облисіння у жінок
Ластовиння є	Ластовиння немає
Зріст нормальний	Пропорційна карликовість
Антигени крові А,В	Антигени крові 0
Голос у чоловіків - бас	Голос у чоловіків - тенор
Голос у жінок - сопрано	Голос у жінок - альт
Щілина між різцями	Відсутність щілини
Ніс з горбинкою	Прямий ніс
Зуби великі, виступають вперед	Зуби нормальні
Ямочки на щоках	Відсутність ямочок
Біле пасмо волосся	Рівномірна пігментація волосся
Мочка вуха вільна	Мочка вуха приросла
Губи повні	Губи тонкі
Правша	Шульга
Кров резус +	Кров резус –
Карликова хондродистрофія	Нормальний розвиток скелету
Полідактилія	Нормальна кількість пальців

Нормальне зсідання крові	Гемофілія
Нормальне сприймання кольорів	Дальтонізм
Наявність пігментів	Альбінізм
Нормальне засвоєння фенілаланіну	Фенілкетонурія
Нормальне засвоєння лактози	Лактоземія
Нормальне засвоєння фруктози	Фруктозурія
Нормальна будова еритроцитів	Серповидно-клітинна анемія

Завдання 4. Проміжний характер успадкування:



Завдання 5. Задачі для розв'язування:

1. Куряча сліпота – домінантна ознака. Жінка з курячою сліпотою одружується із здоровим чоловіком. Їх дитина має нормальний зір. Яка ймовірність, що наступна дитина теж буде нормальною.

2. Причинами вродженої сліпоти може бути аномалія кришталика і рогівки ока. Аномалія кришталика ока і рогівки передається рецесивно.

а) Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, де батько сліпий внаслідок аномалії кришталика, а мати - внаслідок аномалії рогівки, а по іншому гену вони нормальні і гомозиготні?

б) Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, де чоловік сліпий внаслідок аномалії рогівки, а мати – внаслідок аномалії кришталика і обоє гетерозиготні по другому гену?

в) Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, де чоловік та жінка мають нормальний зір, але гетерозиготні по генах аномалії кришталика та рогівки?

3. Дівчина, яка має темне волосся і карі очі, виходить заміж за хлопця, який має світле волосся і блакитні очі. Темний колір волосся і кароокість домінують над світлим волоссям та блакитними очима. Яка ймовірність появи у дітей і онуків темного волосся і карих очей, якщо діти подружжя одружаться з світловолосими блакитноокими особами?

4. Від нормальних батьків народилася дитина - глухонімиий альбінос. Визначте генотипи батьків, якщо відомо, що глухонімота й альбінізм - рецесивні ознаки.

5. Чоловік з ластовинням одружився з нормальною жінкою за цією ознакою. Від цього шлюбу народилися три дочки, які мають ластовиння. Одна з них одружилася з чоловіком без ластовиння. Які діти можуть народитися в цієї пари? Визначити, яка ознака домінантна або рецесивна?

6. Світловолосий юнак, батьки якого мали темне волосся, одружився з темноволосою дівчиною, мати якої теж мала темне волосся, а батько – світле. Від цього шлюбу у них народилася темноволоса дитина. Чи може народитись в них дитина зі світлим волоссям? Яка ймовірність народження такої дитини?

7. У жінки один з батьків хворіє на цукровий діабет, у чоловіка батьки всі здорові. Чи будуть успадковувати цукровий діабет їхні діти, якщо відомо, що ця хвороба передається рецесивно?

8. У людини доміантний алельний ген R викликає аномалію розвитку скелета – зміну кісток черепа й редукцію ключиць.

а) Жінка з нормальною будовою скелета (алель) одружилась з чоловіком з зазначеною аномалією. Дитина від цього шлюбу мала нормальну будову скелета. Як за фенотипом дитини визначити фенотип її батька?

б) Хвора жінка одружилась з чоловіком, який мав нормальну будову скелета. Дитина успадкувала від матері дефект скелета. Чи можна визначити фенотип матері?

в) Обидва батьки хворі. Дитина від шлюбу має нормальну будову скелета. Визначте генотип обох батьків.

9. Глаукома дорослих спадкується кількома шляхами. Одна форма визначається доміантним аутосомним геном, друга – рецесивним, також аутосомним незчепленим з попереднім геном.

а) Яка вірогідність народження дитини з аномалією у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

б) Яка вірогідність народження дитини з аномалією в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний за обома парами патологічних генів, а другий нормальний, що стосується зору і гомозиготний за обома парами генів?

Розв'язування задач:

Поняття і терміни:

Генетика – наука про: _____

Генетика людини вивчає:

- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____

Генотип це: _____

Фенотип це: _____

Алельні гени це: _____

Алельні гени можуть бути: _____

Схрещування буває: _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 9
ВЗАЄМОДІЯ АЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ. МНОЖИННИЙ АЛЕЛІЗМ. ГЕНЕТИКА ГРУП КРОВІ.

Мета заняття: вивчити різні форми взаємодії алельних генів в процесі реалізації генетичної інформації та причини їх виникнення. Висвітлити особливості експресивності генів.

Матеріал та обладнання: таблиці по темі “Взаємодія алельних генів”.

Основні питання: 1. Взаємодія алельних генів (повне домінування, неповне домінування, наддомінування або супердомінування, кодомінування). 2. Серія множинних алелей. 3. Успадкування груп крові людини за антигенними системами АВ0. 4. Резус-фактор. 5. Резус-конфлікт. 6. Імуногенетика: предмет і завдання. 7. Тканинна й видова специфічність білків, їхні антигенні властивості.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. На прикладах рослин, тварин і людини розкрити явища взаємодії алельних генів. Записати суть цих явищ та їх причини.

Завдання 2. Ознайомитись із закономірностями генетики груп крові людини. Розглянути генотипи основних груп крові людини.

Завдання 3. Розв’язування задач на явища взаємодії алельних генів.

Завдання 1. Взаємодія між алельними генами

Повне домінування: _____

Неповне домінування: _____

Кодомінування: _____

Наддомінування: _____

Задача 1. Блакитноокий правша, батько якого був лівшею, одружився з карокою лівшею з родини, всі члени якої протягом кількох поколінь мали карі очі. Якими в них можуть бути діти?

Задача 2. Серповидноклітинна анемія спадкується як не повністю домінантна аутосомна ознака. Гомозиготні особини вмирають звичайно до настання статевого дозрівання, гетерозиготні життєздатні, анемія у них частіше всього проявляється субклінічно. Малярійний плазмодій не може використати для свого живлення S-гемоглобін. Тому люди, які мають цю форму гемоглобіну, не хворіють малярією.

а) Яка вірогідність народження дітей, стійких до малярії, в сім’ї, де один з батьків гетерозиготний стосовно серповидноклітинної анемії, а другий – нормальний стосовно цієї ознаки?

б) Яка вірогідність народження дітей, нестійких до малярії, в сім’ї, де обоє батьків стійкі до цього паразиту?

Завдання 2.

ТАБЛИЦЯ 1.14. ПОТОМСТВО, ОЧІКУВАНЕ ВІД ШЛЮБУ ВІДПОВІДНО ДО ГРУП КРОВІ БАТЬКІВ

Типи поєднання	Групи крові батьків	Групи крові дітей
1	00×00	00
2	00×A0	A0, 00
	00×AA	A0
3	00×B0	B0, 00
	00×BB	B0
4	A0×A0	AA, A0, 00
	AA×A0	AA, A0
	AA×AA	AA
5	A0×B0	AB, A0, B0, 00
	AA×B0	AB, A0
	A0×BB	AB, B0
	AA×BB	AB
6	B0×B0	BB, B0, 00
	B0×BB	BB, B0
	BB×BB	BB
7	00×AB	A0, B0
8	A0×AB	AA, AB, A0, B0
	AA×AB	AA, AB
9	B0×AB	AB, BB, A0, B0
	BB×AB	AB, BB
10	AB×AB	AA, AB, BB

Задача 3. В пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного із них мають I та II групи крові, батьки іншого II та IV. Дослідження показало, що діти мають I і IV групи крові. Визначте хто чий син.

Задача 4. В одній сім'ї у карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і IV групи крові, двоє карооких із II та III групами крові. Визначте імовірність народження наступної кароокої дитини з I групою крові. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном.

Завдання 4. Задачі для розв'язування:

5. Таласемія спадкується як не повністю домінуюча аутосомна ознака. У гомозигот захворювання закінчується смертю в 90-95% випадків, у гетерозигот – протікає у відносно легкій формі.

а) Яка вірогідність народження здорових дітей в сім'ї, де один з батьків страждає легкою формою таласемії, а другий – нормальний стосовно аналізованої ознаки?

б) Яка вірогідність народження здорових дітей в сім'ї, де обоє батьків страждають легкою формою таласемії?

6. Мати із II групою крові має дитину з I групою крові. Визначте можливі групи крові батька?

7. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від 2,0 до – 4,0 діоптрій) і висока (більше – 6,0) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока.

а) У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: у дочки проявилась помірна форма короткозорості, а у сина – висока. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалії, якщо відомо, що по материнській лінії короткозорістю страждав тільки один з батьків?

б) У сім'ї, де батьки страждали помірною короткозорістю, народилася дитина з нормальним зором. Визначте генотипи батьків і можливі генотипи та фенотипи дітей.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 10
ВЗАЄМОДІЯ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ. ПЛЕЙОТРОПІЯ. ПЕНЕТРАНТНІСТЬ.

Мета заняття: вивчити різні форми взаємодії неалельних генів та причини їх виникнення. Висвітлити особливості пенетрантності генів.

Матеріал та обладнання: таблиці по темі “Взаємодія неалельних генів”

Основні питання: 1. Взаємодія неалельних генів. 2. Комплементарна взаємодія генів. 3. Епістатична взаємодія генів. 4. Полімерна взаємодія генів. 5. Полігенне успадкування ознак у людини. 6. Первинна та вторинна плейотропія. 7. Явище пенетрантності.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. На прикладах рослин, тварин і людини розкрити явища взаємодії неалельних генів. Записати суть цих явищ та їх причини.

Завдання 3. Вияснити особливості пенетрантності гена. Розв’язування задач на пенетрантність ознак.

Завдання 4. Розв’язування задач на приклади взаємодії неалельних генів.

Завдання 1. Взаємодія між неалельними генами

Комплементарність: _____

Числові співвідношення при комплементарності в F_2 можуть бути: _____

Прикладом комплементарної взаємодії генів у людини може бути синтез захисного білка – інтерферону.

Задача 1. Утворення в клітинах людини специфічного білка інтерферону пов’язане з комплементарною взаємодією двох домінантних неалельних генів (A і B), локалізованих у різних хромосомах (A – в другій, B – в п’ятій хромосомі).

а) В одного з батьків пригнічена здібність до утворення інтерферону внаслідок відсутності гена B , другий – здоровий і здорові всі його родичі. Яка ймовірність появи здорового потомства?

б) Батьки здорові, але дигетерозиготи за генами A і B . Визначте ймовірність народження здорових і хворих дітей.

Епістаз: _____

Розрізняють епістаз: _____

Пригнічуючий ген називається: _____

Пригнічений ген називається: _____

При епістатичній взаємодії генів розщеплення за фенотипом в F_2 може бути: _____

Задача 2. Забарвлення мишей визначається двома генами. Домінантний алель одного гена (C) зумовлює сірий колір, його рецесивний алель (c) – чорний. Домінантний алель іншого гена (I) сприяє появі забарвлення, його рецесивний алель (i) пригнічує забарвлення. При схрещування сірих мишей між собою одержано 58 сірих і 19 чорних мишей. Визначте генотипи батьків.

Полімерія: _____

При полімерній взаємодії генів розщеплення за фенотипом в F2 може бути:

Прикладом полімерної взаємодії у людини є ступінь пігментації шкіри, зріст.

Задача 3. Зріст людини визначається, принаймні, трьома парами незчеплених генів, причому, чим більше домінантних генів, тим вищий зріст. Вважають, що кожна домінантна алель дає потенційну добавку у зрості на 5 см. Гомозиготи за рецесивними алелями мають зріст 150 см. Високорослі моряки (180 см) потерпіли корабельну аварію і потрапили на острів, заселений низькорослими аборигенами (150 см).

- а) Якого зросту будуть діти від шлюбів моряків з місцевими жінками?
- б) Який зріст і з якою вірогідністю можна прогнозувати у онуків?

Завдання 2.

Плейотропна дія генів: _____

При плейотропії ген, впливаючи на якусь основну ознаку, може також змінювати, модифікувати прояв інших генів.

Показниками залежності функціонування спадкових задатків від характеристик генотипу є **пенетрантність і експресивність**.

Пенетрантність: _____

Пенетрантність вимірюється: _____

Експресивність: _____

Задача 4. Синдром Ван дер Хеве успадковується, як домінуючий аутосомний плейотропний ген, який визначає блакитне забарвлення склери, хрупкість кісток і глухоту. Пенетрантність ознак мінлива. В ряді випадків вона складає: по блакитній склері майже 100%; хрупкості кісток – 63%; глухоті – 60%.

1. Носій блакитної склери, нормальний у відношенні інших ознак синдрому, вступає у шлюб з нормальною жінкою, яка походить із благополучної по синдрому Ван дер Хеве сім'ї. Визначте вірогідність народження у цій сім'ї дітей з ознаками хрупкості кісток, якщо відомо, що по лінії чоловіка ознаками синдрому володів тільки один з його батьків.
2. В шлюб вступають двоє гетерозиготних носіїв блакитної склери, нормальні у відношенні інших ознак синдрому. Визначте вірогідність народження в цій сім'ї дітей глухими.

Завдання 4. Задачі для розв'язування:

5. У людини різниця в кольорі шкіри обумовлюється в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно: $A_1A_1A_2A_2$ – чорна шкіра, $a_1a_1a_2a_2$ – біла шкіра. Будь-які три домінуючі гени дають темну шкіру, будь-які два – смагляву, один – світлу.

а) Визначте генотип батьків, які обидва смагляві і мають одну чорну і одну білу дитину.

б) Смагляві батьки мають смаглявих дітей. Визначте генотипи батьків.

в) Один з батьків смаглявий, другий – світлий. З великої кількості дітей $3/8$ було смаглявих, $3/8$ – світлих, $1/8$ – темних і $1/8$ білих. Визначте генотипи батьків.

6. Подагра визначається домінуючим аутосомним геном. За даними В.П. Ефроїмсона, (1968), пенетрантність гена у чоловіків складає 20%, а у жінок – 0%.

а) Яка імовірність захворювання подагрою в сім'ї гетерозиготних батьків?

б) Яка імовірність захворювання подагрою в сім'ї де один із батьків гетерозиготний, а інший нормальний за аналізованою ознакою?

7. Ангіоматоз сітчастої оболонки (різке розширення і новоутворення судин сітківки ока, дегенерація нервових елементів) успадковується як домінуюча аутосомна ознака з пенетрантністю 50%. Визначте імовірність народження хворих дітей в сім'ї, де обидва батьки є гетерозиготними носіями ангіоматозу.

Розв'язування задач:

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 11

ЗЧЕПЛЕННЕ УСПАДКУВАННЯ ГЕНІВ. ГЕНЕТИКА СТАТІ.

Мета заняття: Вивчити явище зчепленого спадкування ознак, сформулювати поняття “група зчеплення”. Вивчити явище кросинговеру та навчитися визначати його частоту. Вивчити особливості спадкування ознак, зчеплених зі статтю і навчитися складати карти хромосом.

Матеріал та обладнання: таблиці по зчепленому успадкуванню та кросинговеру і спадкуванню ознак, зчеплених зі статтю, динамічна модель “кросинговер у дрозофіли”.

Основні питання: 1. Зчеплене успадкування. Особливості успадкування груп зчеплення. 2. Хромосомна теорія спадковості. 3. Механізм кросинговеру, цитологічні докази, біологічне значення. 4. Генетичні карти хромосом. 5. Методи картування хромосом людини. Сучасний стан досліджень генома людини. 6. Нехромосомна спадковість. 7. Успадкування статі людини. 8. Успадкування зчеплених зі статтю захворювань людини. Ознаки обмежені статтю і залежні від статі. 9. Гемізіготність. Ознаки, зчеплені зі статтю, закономірності їхнього успадкування. 10. Механізм генетичного визначення статі у людини та їх порушення. Бісексуальна природа людини. Проблема перевизначення статі, психосоціальні аспекти.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Вивчити явище кросинговеру та схематично замалювати схему схрещування при повному та при неповному зчепленні.

Завдання 2. Записати основні положення хромосомної теорії, розглянути генетичні карти хромосом людини.

Завдання 3. Описати основні типи регуляції статі статевими хромосомами:

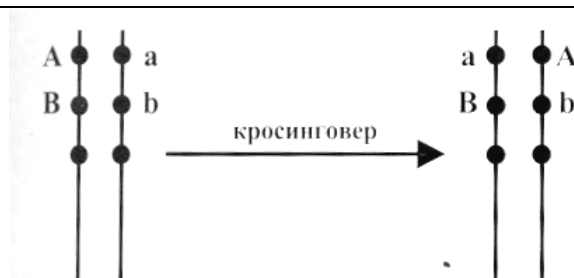
Завдання 4. Розв’язування задач на явище зчепленого успадкування та на спадкування ознак, зчеплених зі статтю.

Завдання 1.

Записати схему схрещування при повному зчепленні:

Записати схему схрещування при неповному зчепленні:

Кросинговер – _____



Частота (відсоток) перехресту між генами залежить від: _____

Т. Морган запропонував відстань між генами вимірювати кросинговером у відсотках, за формулою: $\frac{n}{n_1} \times 100\% = \% \text{ кросинговеру,}$

де: n - _____
 n₁ - _____

Завдання 2.

Генетичні карти хромосом людини

Генетична карта – це _____

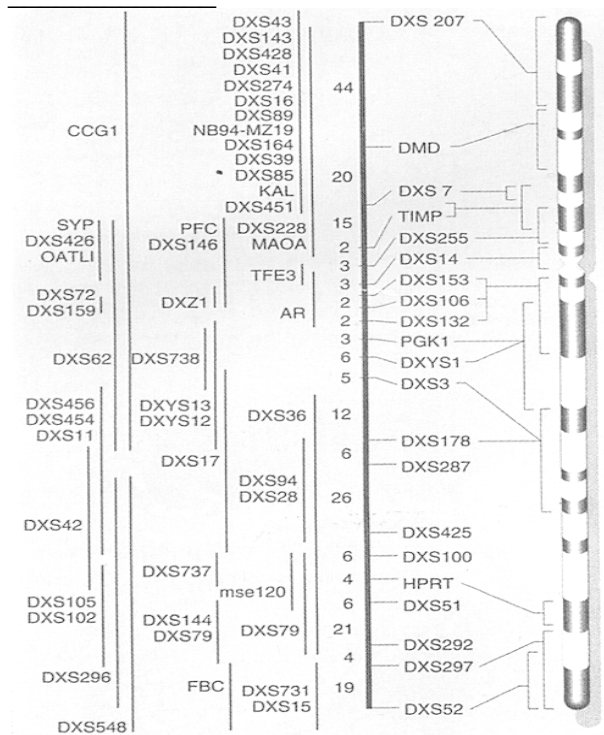


Рис. 11.1 Генетична карта X - хромосоми людини

Основні положення хромосомні теорії спадковості:

1. _____

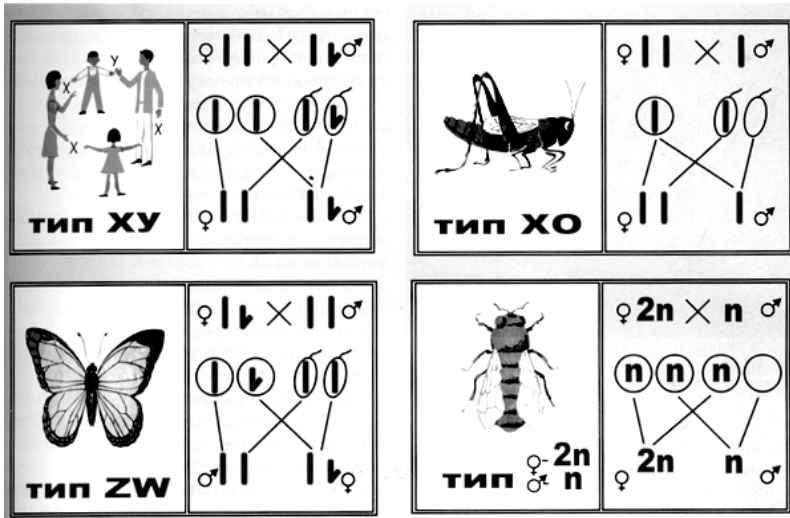
2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

Завдання 3. Генетика статі



Існують чотири основних типи регуляції статі статевими хромосомами

Рис. 11.2. Типи регуляції статі статевими хромосомами

Описати чотири основних типи регуляції статі статевими хромосомами:

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Завдання 4. Задачі для розв'язування.

1. В сім'ї, де жінка має I групу крові, а чоловік – IV, народився син дальтонік з III групою крові. Батьки розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосома ознака.

2. У батьків із II групою крові народився син з I групою крові і гемофілік. Батьки не хворі на гемофілію. Визначте ймовірність народження другої дитини здоровою і її можливі групи крові. Гемофілія успадковується як рецесивна зчеплена з X-хромосома ознака.

3. У людини ген, який визначає дефект нігтів і колінної чашечки (K) і ген, який визначає групи крові, зчеплені між собою. Один з подружжя має 4 групу крові, другий - 1 групу крові. Той у якого 4 група, має дефект нігтів та колінної чашечки. Відомо, що його батько має 2 групу крові і не має цих аномалій, а мати з 3 групою крові і має ці дефекти. Той з подружжя, у кого 1 група крові, не має цих аномалій і є гомозиготним за обома парами генів. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей, які матимуть дефект нігтів і колінної чашечки і можливі групи крові, якщо перехрест хромосом складає 10%.

4. У людини рецесивний ген гемофілії і рецесивний ген кольорової сліпоти (дальтонізму) локалізовані в X-хромосомі на віддалі 9.8 морганіди.

а) Жінка, мати якої хворіла на дальтонізм, а батько- на гемофілію, одружилася із здоровим чоловіком. Яка ймовірність народження хворої одночасно на дальтонізм і гемофілію дитини від цього шлюбу? Визначте також, які діти можуть бути в цьому шлюбі?

б) Жінка, батько у якої хворів на гемофілію та дальтонізм, одружується із здоровим чоловіком. Визначте, які діти можуть бути від цього шлюбу.

5. В одній хромосомі знаходяться гени С, А, У. Гени С і А дають перехрест у 13%, гени А і У - в 12%, гени С і У - в 25%. Побудуйте генетичну карту хромосом.

6. Катаракта (помутніння кришталіка ока) і полідактилія у людини зумовлені домінантними аутосомними тісно зчепленими генами. Ген катаракти може бути зчепленим також з геном нормальної будови кисті, а ген нормального внутрішньоочного тиску – з геном полідактилії. Жінка, мати якої страждала катарактою, а батько – полідактилією, взяла шлюб зі здоровим чоловіком стосовно обох ознак. Напишіть можливі генотипи і фенотипи дітей від цього шлюбу, якщо жінка успадкувала катаракту і полідактилію від батьків.

Розв'язування задач:

Поняття і терміни:

Кросинговер _____

Типи кросинговеру _____

Генетична карта _____

Фенокопії _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 12 МІНЛИВІСТЬ, ЇЇ ФОРМИ ТА ПРОЯВИ.

Мета заняття: Ознайомитися з мінливістю організмів та вивчити основні типи мінливості. Навчитись використовувати варіаційно- статистичні методи оцінки ступеню та характеру мінливості.

Матеріал та обладнання: Таблиці модифікаційної та мутаційної мінливості, набори листків деревних порід (тополя, липа, черешня тощо), лінійки, колекції з мутантними формами комах, стереоскопічні мікроскопи.

Основні питання: 1. Мінливість, її форми та прояви на організмовому рівні: фенотипова та генотипова мінливість. 2. Модифікації та норми реакції. Тривалі модифікації. 3. Статистичні закономірності мінливості. 4. Мутаційна мінливість у людини та її фенотипові прояви. 5. Класифікація мутацій: геномні, хромосомні аберації, генні. 6. Природний мутагенез, індукований мутагенез. 7. Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні. 8. Генетичний моніторинг. Генетична небезпека забруднення середовища. Поняття про антимутагени і комутагени. 9. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості, його практичне значення. 10. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм. 11. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Виміряти довжину черешків листків деревної породи ($n = 100$). Скласти варіаційний ряд за ознакою довжини черешка листка та побудувати на основі нього варіаційну криву (рис 11.1, 11.2).

Завдання 2. Обчислити показник середньої арифметичної величини (X) довжини черешка листків. Порівняти її з відповідними показниками варіаційної кривої.

Завдання 3. Розглянути основні типи хромосомних аберацій та генних мутацій (рис. 11.3, 11.4).

Завдання 4. Розглянути основні типи мутаційних змін (рис. 11.5).

Завдання 1.

Модифікаційну мінливість вивчають за допомогою методів математичної статистики. Вона характеризується варіаційним рядом. Середня величина варіаційного ряду нагадує точку його рівноваги.

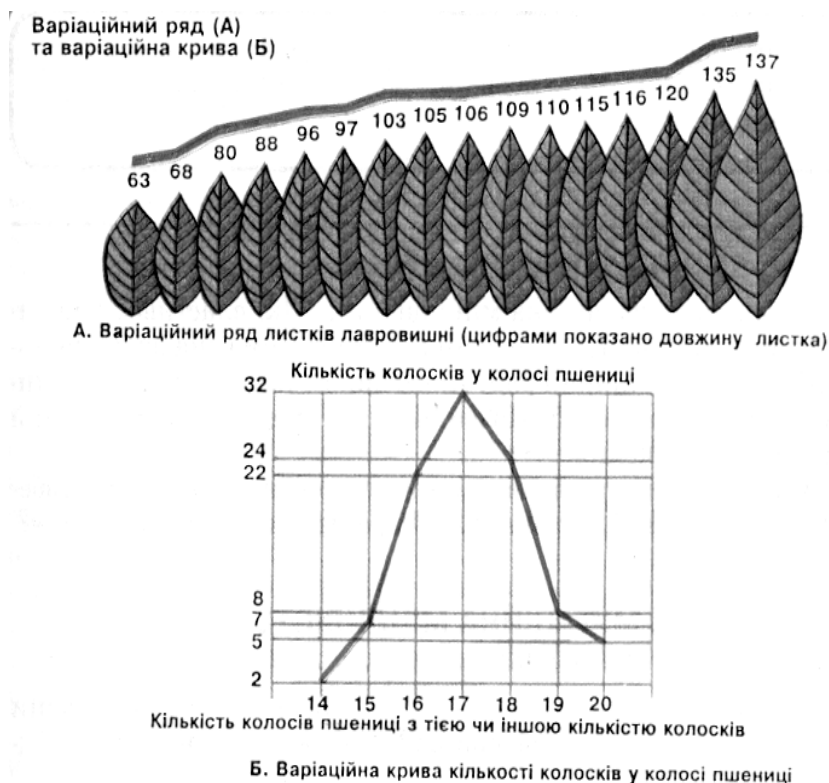


Рис. 12.1 Приклад варіаційного ряду і варіаційної кривої.

Виміряти довжину черешків листків деревної породи (n=100).

Скласти варіаційний ряд за параметром довжини черешка листка та побудувати на основі нього варіаційну криву.

Варіанта (довжина)																			
Частота варіацій (кількість листіків)																			

Варіаційна крива: (довжини черешка листків *Gingo biloba* L.)

Завдання 2.

Найважливішою статистичною характеристикою варіаційного ряду є середньо арифметична величина (\bar{X}), яку вираховують за формулою:

$$\bar{X} = \frac{\sum f\bar{X}}{n},$$

де Σ – знак підсумування; f – частота варіацій; n – кількість вимірів; x – варіанта (окреме значення варіюючої ознаки).

Підрахувати середнє арифметичне значення для досліджуваного параметру.

Завдання 3.

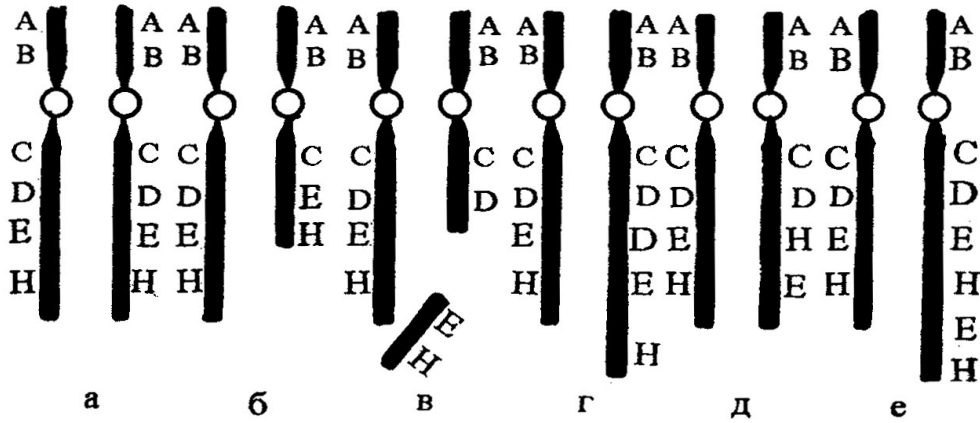


Рис. 12.2 Хромосомні аберації. (за М.Е. Лобашовим, 1967)

а) _____; б) _____; в) _____;
г) _____; д) _____; е) _____

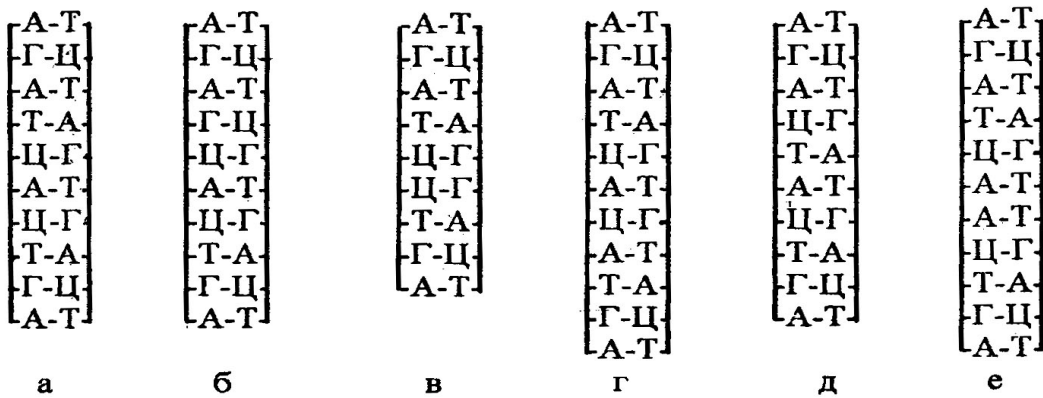


Рис. 12.3 Типи генних мутацій

а) - _____ б) _____
в) _____ г) _____
д) _____ е) _____

Завдання 4.

Мутації – _____

Вчення про мутації заклав учений _____

Основні положення вчення про мутації такі:

- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____

Мутації за характером прояву бувають: _____

Мутації за місцем виникнення: _____

Соматичні мутації за характером зміни спадкового матеріалу бувають: _____

Хромосомні мутації в залежності від зміни структури хромосом поділяють на: _____

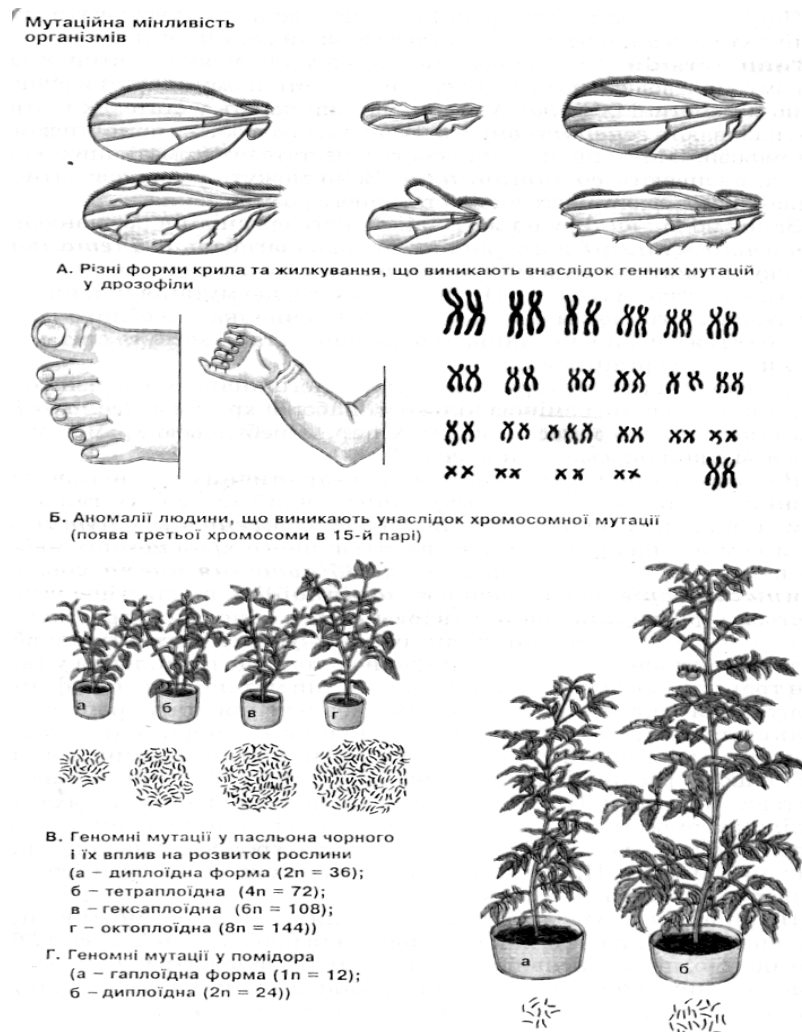


Рис. 12.4 Приклади мутаційних змін

Поняття і терміни:

Мінливість це – _____

Види мінливості: _____

Спадкова мінливість – _____

Неспадкова мінливість – _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 13

ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ ТА БЛИЗНЮКОВИЙ МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ СПАДКОВОСТІ ЛЮДИНИ.

Мета заняття: Вияснити особливості генетики людини та складності, які виникають при її вивченні. Ознайомитися з основними методами дослідження генетики людини, які дозволяють розширити уяву про генезис аномалій. Навчитись складати та аналізувати родоводи людини і обчислювати коефіцієнт спадковості ознак. Ознайомитися з особливостями близнюкового методу вивчення спадковості людини.

Матеріал та обладнання: Таблиці та картки з родоводами людини, таблиці з умовними позначеннями, які використовуються в складанні родоводів та з аналізом конкордантності одно- та двійцевих близнюків.

Основні питання: 1. Генеалогічний метод. 2. Правила побудови родоводів. 3. Генетичний аналіз родоводів. 4. Близнюковий метод. 5. Визначення впливу генотипу та довкілля на прояв патологічних ознак людини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Розглянути основні умовні позначення, які використовуються для складання родоводів людини (рис. 12.1). Навчитись складати родоводи за ситуаційними задачами.

Завдання 2. За допомогою таблиці 12.1 обчислити коефіцієнт спадковості ознак людини (косопалість, шизофренія, гіпертонія та епілепсія) і визначити роль факторів середовища в спадкуванні цих ознак.

Завдання 1.

	чоловік		викидень
	жінка		медичний аборт
	стать невідома		особисто обстежений
	особини з ознаками, які вивчаються		шлюб
			неофіційний шлюб
	дитина з вродливістю		родинний шлюб
	гетерозиготні носії оз- наки, яка вивчається		діти
			дизиготні близн.
	вмер до 1 року		монозиготні близн.
	вмер в n років		бездітний шлюб
	мертвонароджені		пробанд

Рис 13.1 Умовні позначення, які використовуються при складанні родоводів (запропоновані Г. Юстом)

Генеалогічний метод дозволяє встановити у більшості пацієнтів:

- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____

Ситуаційні задачі:

1. Пробанд – хлопчик, який добре володіє правою рукою. Брати і сестри його – лівші. Мати пробанда – правша, а батько – лівша. У матері пробанда два брати, один із них – правша, другий – лівша. Бабуся пробанда за материнською лінією – правша, а дід – лівша. Брат матері пробанда (дядько пробанда) – правша, одружився з жінкою-правшою. У них дві дочки – лівші. Складіть родовід сім'ї, визначте характер успадкування ознаки і генотипи всіх членів сім'ї.

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

3. Пробанд – чоловік, що страждає вродженою катарактою, що була у його матері, а також у дядька і бабусі за материнською лінією. Дід і тітка з боку матері, чоловік тітки і їх 3 сини здорові. Батько пробанда, тітка за батьківською лінією, а також дід і бабуся з боку батька, жінка пробанда, її сестра, два брати і батьки здорові. Із трьох дітей пробанда два сини здорові, а дочка хворіє на вроджену катаракту. Складіть родовід і визначте тип успадкування цього захворювання.

4. У сім'ї здорових батьків хлопчик п'яти років захворів на одну з форм міопатії (захворювання, при якому спостерігається атрофія м'язів). Дядько пробанда за материнською лінією і син тітки за материнською лінією хворі на міопатію. Тітка пробанда за материнською лінією – мати хворої дитини, її чоловік, а також бабуся і дід пробанда за материнською лінією здорові. Складіть родовід сім'ї, визначте тип успадкування захворювання і вкажіть носіїв патологічного гена.

5. Пробанд - хлопчик з ластовинням. У його брата ластовиння немає. Мати і батько пробанда з ластовинням. Батько був одружений двічі. Його друга жінка і троє дітей від другого шлюбу (одна дочка і два сини) без ластовиння. Складіть родовід сім'ї, визначте характер успадкування ознаки і генотипи всіх осіб родоходу.

Розв'язування задач:

Завдання 2.

Близнюковий метод полягає у вивченні: _____

Конкордантністю називається: _____

Конкордантність (К) визначається за формулою:

$$K = \frac{C}{C + D},$$

де: С – _____, D – _____

Таблиця 13.1. Конкордантність ознак людини у однойцевих (ОБ) та двояйцевих (ДБ) близнюків (за А.А. Слюсаревим, С.В. Жуковою, 1987)

Ознаки	Конкордантність, %	
	ОБ	ДБ
Група крові	100	46
Колір очей	99,5	28
Папілярні візерунки	92	40
Косолапість	32	3
Вроджений вивих стегна	41	5
Бронхіальна астма	19	4,8
Шизофренія	70	13
Епілепсія	67	3
Гіпертонія	26,2	10
Ревматизм	20,3	6,1

Коефіцієнт спадковості (Н) розраховується за формулою К. Хольцингера:

$$H = \frac{\% \text{подібності ОБ} - \% \text{подібності ДБ}}{100 - \% \text{подібності ДБ}}$$

За формулою Хольцингера визначити коефіцієнт спадковості: вродженого вивиху стегна; косолапості; шизофренії; епілепсії; гіпертонії.

Поняття і терміни:

Пробанд _____

Сибси _____

Монозиготні близнюки _____

Дизиготні близнюки _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 14
ЦИТОГЕНЕТИЧНИЙ МЕТОД. ХРОСОСОМНІ ХВОРОБИ ЛЮДИНИ

Мета заняття: Ознайомитися з особливостями цитогенетичного методу дослідження генетики людини. Вивчити основні типи хромосомних хвороб людини, пов'язані з анеуплоїдією (гетероплоїдією) аутосом та статевих хромосом. Визначити суть статевого хроматину і “барабаних паличок” та їх значення для медичної практики.

Матеріал та обладнання: Фотографії або малюнки людей, хворих на хромосомні хвороби, картки з зображенням каріотипу людей з різними типами синдромів, клей, ножиці, таблиці, мікропрепарати епітелію порожнини рота з грудками статевого хроматину, мікроскопи.

Основні питання: 1. Класифікація спадкових хвороб людини. 2. Хромосомні хвороби, що зумовлені порушенням кількості чи структури хромосом, цитогенетичні механізми, сутність. 3. Цитогенетичні методи. Каріотипування. 4. Аналіз каріотипів хворих зі спадковими хворобами. 5. Визначення X- та Y-статевого хроматину, як методу діагностики спадкових хвороб людини.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Вивчити цитогенетичні особливості основних хромосомних хвороб людини, обумовлених змінами статевих хромосом та аутосом. Записати у таблиці 13.1 і 13.2 фенотипи хворих осіб та визначити причини цих захворювань.

Завдання 2 Розглянути каріограми (рис. 13.1, 13.2) та визначити тип хромосомного захворювання.

Завдання 3 Розглянути мікропрепарат епітелію слизової оболонки порожнини рота і відмітити глибки статевого хроматину. Розглянути зв'язок між числом X-хромосом і числом тілець Барра та числом “барабаних паличок” (рис. 13.3).

Завдання 1. Заповнити таблицю 14.1.

Записати характеристики основних хромосомних хвороб людини, обумовлених змінами аутосом:

Тип хромосомії	Трисомія 13 (синдром Патау)	Трисомія 18 (синдром Едвардса)	Трисомія 21 (синдром Дауна)
Причина захворювання			
Частота зустрічі			
Смертність 50%			
Середня маса при народженні, г			
Зовнішні морфологічні ознаки			
Аномалії розвитку внутрішніх органів			
Функціональні симптоми			

Анеуплоїдія хромосом

Х-полісомії при відсутності У-хромосоми	Х-полісомії в присутності одної У- хромосоми	У- полісомії в присутності одної Х- хромосоми	Полісомії по Х та У хромосомах

Заповнити таблицю 14.2. Записати характеристики основних типів анеуплоїдій статевих хромосом у людини:

Тип синдрому	Моносомія по Х-хромосомі (синдром Шерешевського-Тернера)	Трисомія по Х-хромосомі (синдром-суперсекс)	Трисомія ХХУ (синдром Клайнфельтера)	Синдром ХУУ
Причини захворювання				
Частота зустрічі				
Зовнішні морфологічні ознаки				
Аномалії розвитку внутрішніх органів				
Функціональні симптоми				

Завдання 2.

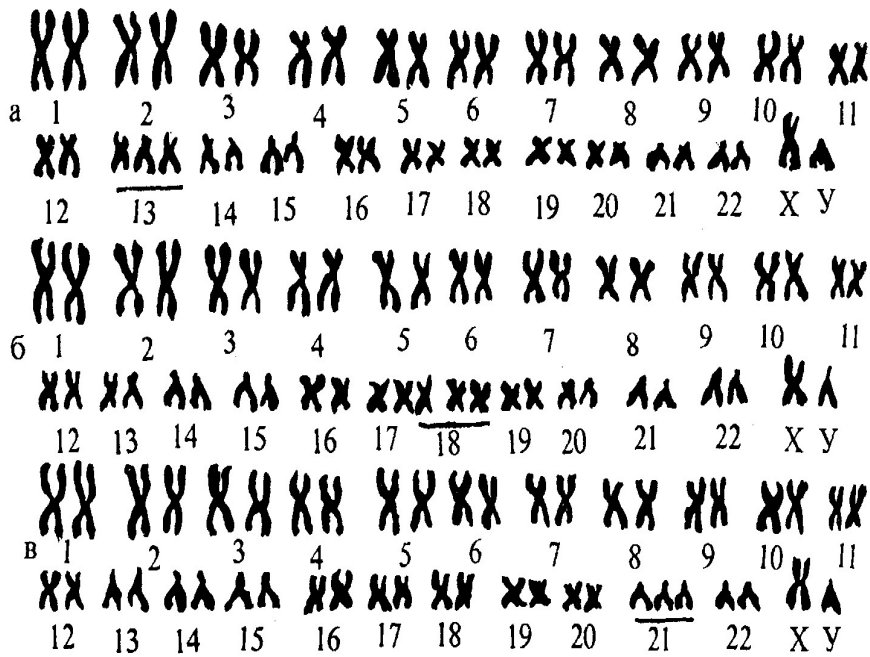


Рис. 14.1. Каріограми хворих

Позначення:

- а) _____
- б) _____
- в) _____

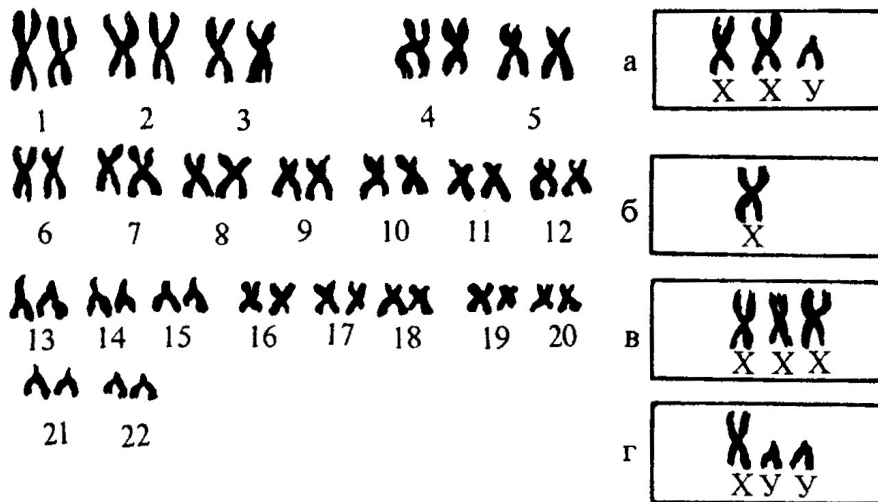


Рис. 14.2. Каріограми хворих.

Позначення:

- а) _____
- б) _____
- в) _____
- г) _____

Завдання 3.


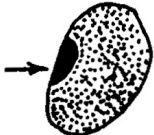
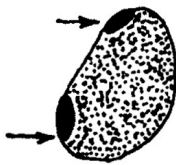
I		II	III
1 X- хромосома	Нормальний чоловік XY або хвора жінка XO (синдром Шерешевського-Тернера)		
2 X- хромосоми	Нормальна жінка XX або хворий чоловік XXY (синдром Клайнфельтера)		
3 X- хромосоми	Хвора жінка XXX (синдром-суперсекс) або хворий чоловік XXXY (синдром Клайнфельтера)		
4 X- хромосоми	Хвора жінка XXXX (полісомія X) або хворий чоловік XXXXY (синдром Клайнфельтера)		

Рис. 14.3. Взаємозв'язок між числом X-хромосом (I), числом тілець Барра в клітинах слизової оболонки ротової порожнини (II) та числом "барабаних паличок" в ядрах лімфоцитів (III)

Поняття і терміни:

Цитогенетичний метод _____

Показання для проведення цитогенетичних досліджень: _____

Групи та види хромосомних синдромів: _____

Статевий хроматин _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 15
БІОХІМІЧНИЙ, ПОПУЛЯЦІЙНО-СТАТИСТИЧНИЙ МЕТОДИ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ
КОНСУЛЬТУВАННЯ.

Мета заняття: Ознайомитись з біохімічним методом та популяційно-статистичними методами вивчення спадковості людини. Навчитись визначати частоту генотипів та алелей генів в людських популяціях.

Матеріал та обладнання: Таблиці по антигенному складу крові людини, закону Харді-Вайнберга та механізму виникнення молекулярно-генетичних аномалій обміну речовин.

Основні питання: 1. Моногенні (молекулярні) хвороби людини, що зумовлені зміною молекулярної структури гена. 2. Молекулярні хвороби вуглеводного обміну. 3. Молекулярні хвороби амінокислотного обміну. 4. Молекулярні хвороби білкового обміну. 5. Молекулярні хвороби ліпідного обміну. 6. Молекулярні хвороби мінерального обміну. 7. Механізми виникнення та принципи лабораторної пренатальної діагностики молекулярних хвороб. 8. Популяційно-статистичний метод вивчення спадковості людини. 9. Закон постійності генетичної структури ідеальних популяцій. 10. Використання формули закону Харді-Вайнберга в медицині для визначення генетичної структури популяцій людей. 11. Медико-генетичні аспекти сім'ї. 12. Медико-генетичне консультування. 13. Профілактика спадкової та вродженої патології. 14. Пренатальна діагностика спадкових хвороб. 15. Генна інженерія. 16. Біотехнологія. 17. Поняття про генну терапію.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Розглянути особливості основних порушень обміну речовин.

Завдання 2. Заповнити таблиці порушення метаболізму амінокислот (таб. 14.1) обміну вуглеводів(таб. 14.2), обміну ліпідів (таб. 14.3), обміну мінеральних речовин, вітамінів та гормонів (таб. 14.4).

Завдання 3. Розкрити суть популяційно-статистичного методу дослідження генетики людини і дати його коротку характеристику.

Завдання 4. Розв'язування задач з популяційної генетики.

Завдання 5 Розглянути таблицю 14.5. Розв'язування ситуаційних завдань.

Завдання 1, 2.

Заповнити таблицю 15.1. Порушення метаболізму амінокислот:

Назва хвороби	Патологія обміну амінокислот	Ознаки, діагностика, лікування
Алькаптонурія		
Гістидинурія		
Гомоцистинурія		

Хвороба кленового сиропу		
Фенілкетонурія		
Цистинурія		
Триптофанемія		

Заповнити таблицю 15.2. Порушення обміну вуглеводів:

Назва хвороби	Метаболічне порушення вуглеводу	Патогенез, діагностика, лікування
Галактоземія		
Глікогенози		
Біохімічні форми глікогенозів: 1. Хвороба Гірке		
2. Хвороба Помпе		

3. Хвороба Корі		
4. Хвороба Андерсена		
5. Хвороба Мак-Ардля		
Фруктоземія		

Заповнити таблицю 15.3. Спадкові хвороби обміну ліпідів:

Назва хвороби	Порушення обміну ліпідів	Ознаки, діагностика, лікування
Хвороба Німана-Піка		
Хвороба Тея-Сакса		

Заповнити таблицю 15.4. Спадкові хвороби обміну мінеральних речовин:

Назва хвороби	Порушення обміну	Ознаки, діагностика, лікування

Хвороби обміну вітамінів:

Назва хвороби	Порушення обміну	Ознаки, діагностика, лікування

Хвороби обміну гормонів:

Назва хвороби	Порушення обміну	Ознаки, діагностика, лікування

Завдання 3.

Популяційно-статистичний метод базується на: _____

Елементарним механізмом підтримання генних частот в популяції є закон генетичної рівноваги, відкритий у 1908 р.: _____

Сума числа генів одного алеля в даній популяції є величиною постійною

$$p+q=1$$

де p – число домінантних генів алеля A ; q – число рецесивних генів алеля a .

Обидві величини можуть бути виражені в долях одиниці або у відсотках (тоді $p+q=100\%$).

Сума генотипів одного алеля в даній популяції є також величиною постійною:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$AA + 2 Aa + aa = 1$$

де p^2 – число гомозиготних особин по домінантному гену(AA);

$2pq$ – число гетерозиготних особин (генотип Aa);

q^2 – число гомозиготних особин по рецесивному гену (генотип aa)

Завдання 4. Задачі для розв'язування:

1. Серед жителів Лондона частота зустрічності альбіносів $1/20000$. Визначити насичення популяції геном альбінізму (тобто резерв мутаційної мінливості). Примітка: альбінізм обумовлюється рецесивним алелем.

2. Популяція містить 400 особин. Із них з генотипами AA – 20; Aa – 120; aa – 260. Визначити p і q .

3. У популяції населення одного італійського міста в період з 1928 до 1942 року народилося понад 26000 дітей, з яких 11 були гомозиготними за рецесивним алелем th , який спричинює анемію Кулі (таласемію).

а). Визначити частоту алелів th і Th у популяції.

б). Визначити генетичну структуру популяції (частоту генотипів $ThTh$, $Thth$ і $thth$).

4. У популяціях Європи частота хвороби Тей-Сакса (дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії) становить 4×10^{-6} . На яку кількість осіб у популяції припадає одна хвора дитина?

5. У людини ознака резус-позитивної групи крові (Rh+) домінує над резус-негативною (Rh-). Концентрація гена Rh – становить 0,4. Яка ймовірність шлюбу між резус-негативною жінкою і резус-позитивним чоловіком?

6. Фруктозурія спричинюється рецесивним аутосомним алелем, частота якого в популяції становить $2,62 \times 10^{-3}$. На яку кількість осіб популяції припадає 1 хворий?

7. Вроджений вивих стегна – домінантна аутосомна ознака. Пенетрантність – 25%. Захворювання зустрічається з частотою 6:10000. Визначте частоту алеля, який обумовлює вивих стегна.

8. У деякій популяції частота зустрічності дальтонізму складає серед чоловіків 0,08. Цей дефект обумовлений зчепленим із статтю рецесивним алелем. Які очікувані частоти зустрічності трьох генотипів у жінок?

Розв'язування задач:

Завдання 5.

Таблиця 15.5. Оцінка різноманітних обтяжливих факторів
(В.А. Бахарєв, Н.А. Каретникова, 1992)

Обтяжуючі фактори	Бали
Вік 36-40 років	2
Вік понад 40 років	4
Компенсовані ревматичні вади серця	2
Запальні захворювання матки і придатків, фібриома матки, кіста яєчника	2
Спонтанний аборт	2 (за кожний)
Народження дитини з вадами розвитку	4
Кровноспоріднений шлюб	3
Загроза переривання до 10 тижнів вагітності	1
Багаторазова загроза переривання вагітності, що почалася до 10 тижнів	3
Невиношування до 35 тижнів	4
Невиношування 36-37 тижнів	2
Переношування	2
Багатоводдя	7
Маловоддя	3
Тазове передлежання	3

Ситуаційні задачі:

1. Складіть родовід за даними анамнезу. Пробанд – хвора на шизофренію жінка. Її брат і сестра здорові. Батько пробанда здоровий. З боку батька є такі родичі: хворий на шизофренію дядько і дві здорові тітки, одна з них має трьох здорових дітей, інша - здорового сина. Дід і бабуся з боку батька здорові. Сестра бабусі хворіла на шизофренію. Мати пробанда, дядько, дід і бабуся з материнського боку здорові. У дядька двоє здорових дітей. Склавши родовід, визначте, за якою лінією передається схильність до хвороби?

2. У людини один з видів глухоти успадковується зчеплено із статтю (ген локалізований у Х-хромосомі), а інший - за аутосомно-рецесивним типом. Двоє молодих людей з нормальним слухом (наречений і наречена) звернулись у генетичну консультацію у зв'язку з проявом у обох сім'ях аномалії слуху. У нареченого були глухими брат, дядько з боку матері і племінник (син сестри), а мати, батько і сестра здорові. У нареченої були глухими брат і сестра, а батьки її мали - нормальний слух. Складіть родовід. Визначте тип успадкування глухоти в кожній сім'ї. Яка ймовірність захворювання майбутніх дітей у сім'ї, що консультувалась?

3. У медико-генетичну консультацію звернулася жінка, хвора на мозочкову атаксію. Її чоловік здоровий. У них п'ятеро синів і три дочки. Один син і одна дочка хворі, усі інші здорові. У пробанда одна здорова сестра і троє хворих братів. Батько пробанда хворий, а мати здорова. Яка ймовірність появи хворих дітей у хворої дочки пробанда, якщо вона одружиться зі здоровим чоловіком? Складіть родовід сім'ї.

4. Пробанд страждає дефектом нігтів і колінної чашечки, а його брат - нормальний. Цей синдром був у батька пробанда, а мати була здорова. Дід пробанда за лінією батька - з синдромом, а бабуся здорова. Батько пробанда має трьох братів і чотирьох сестер, з них два брати і дві сестри - з синдромом дефекту нігтів і колінної чашечки. Хворий дядько за лінією батька одружений із здоровою жінкою і має двох дочок і сина. Всі вони здорові. Складіть родовід. Визначте вірогідність появи дітей із захворюванням у сім'ї пробанда, якщо його дружина не буде страждати дефектом нігтів і колінної чашечки.

Розв'язування задач:

Поняття і терміни:

Генна інженерія _____

Трансгенні організми _____

Генна терапія _____

Деми _____

Ізоляти _____

Проспективне консультування _____

Ретроспективне консультування _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 16

БІОЛОГІЧНІ ОСОБЛИВОСТІ РЕПРОДУКЦІЇ ЛЮДИНИ. ГАМЕТОГЕНЕЗ. ЗАПЛІДНЕННЯ

Мета заняття: Ознайомитися із різними формами безстатевого і статевого розмноження та їх еволюцією. Вивчити процес гаметогенезу.

Матеріал та обладнання: Свіжі дріжджі, гербарій суниць з “вусиками”, листки каланхоє, цибулини гладіолуса, фіксовані спірогіри; мікропрепарати кон'югації спірогіри, мікропрепарати яйцеклітин і сперматозоїдів тварин; покривні і предметні скельця, вода, препарувальні голки, салфетки, піпетки, пінцети, смужки фільтрувального паперу; мікроскопи; таблиці типів розмноження, кон'югації у спірогіри, брунькування у жріждів, ово- і сперматогенезу.

Основні питання: 1. Особливості репродукції людини в зв'язку з її біосоціальною суттю. 2. Розмноження як механізм забезпечення генетичної неперервності в ряді поколінь. 3. Гаметогенез: сперматогенез, овогенез. 4. Запліднення в людини – відновлення диплоїдного набору хромосом, збільшення різноманітності генів у нащадків. 5. Статеві клітини людини. 6. Форми розмноження. 7. Можливість клонування організмів.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. Ознайомитись з основними типами розмноження організмів. Заповнити схему 15.1.

Завдання 2 Ознайомитися із розмноженням вегетативними органами рослин.

а) Розглянути на гербарному матеріалі форму повзучих пагонів – “вусиків”.

б) Розглянути листок каланхоє як орган вегетативного розмноження.

Завдання 3. Розглянути брунькування на свіжому матеріалі дріжджових грибів. Приготувати тимчасовий препарат із свіжоприготовлених дріжджів. Для цього дріжджі розчиняють теплою водою із розчиненим у ній цукром. На предметне скельце дають невелику краплю розчинених дріжджів, накривають покривним скельцем і розглядають при великому збільшенні мікроскопа. В полі зору видно процес утворення бруньок.

Завдання 4. Розглянути кон'югацію у водорості спірогіри.

а) Приготувати тимчасовий препарат із фіксованих водоростей спірогіри і розглядати при малому збільшенні мікроскопа. Відшукати кон'югуючі нитки спірогіри.

б) Розглянути готовий мікропрепарат кон'югації спірогіри при великому збільшенні мікроскопа. Відшукати всі послідовні стадії кон'югації.

Завдання 5. Розглянути при малому і великому збільшенні мікроскопа мікропрепарати яйцеклітин різних тварин. Звернути увагу на цитоплазму, ядро і оболонки. На рис. 15.2 відмітити будову яйцеклітини із розглянутого мікропрепарату.

Завдання 6. Розглянути при великому збільшенні мікроскопа будову сперматозоїдів хребетних тварин, відмітити (рис. 15.3) розміри, головку, шийку, хвостик чоловічих статевих клітин.

Завдання 7. Вивчити за таблицями хід процесу сперматогенезу. Відмітити позначення на схемі процесу сперматогенезу (рис. 15.4).

Завдання 8. Вивчити по таблицях хід процесу овогенезу. Відмітити позначення на схемі процесу овогенезу (рис. 15.5).

Нестатеве розмноження _____

Статеве розмноження _____

Завдання 1. Заповнити схему:

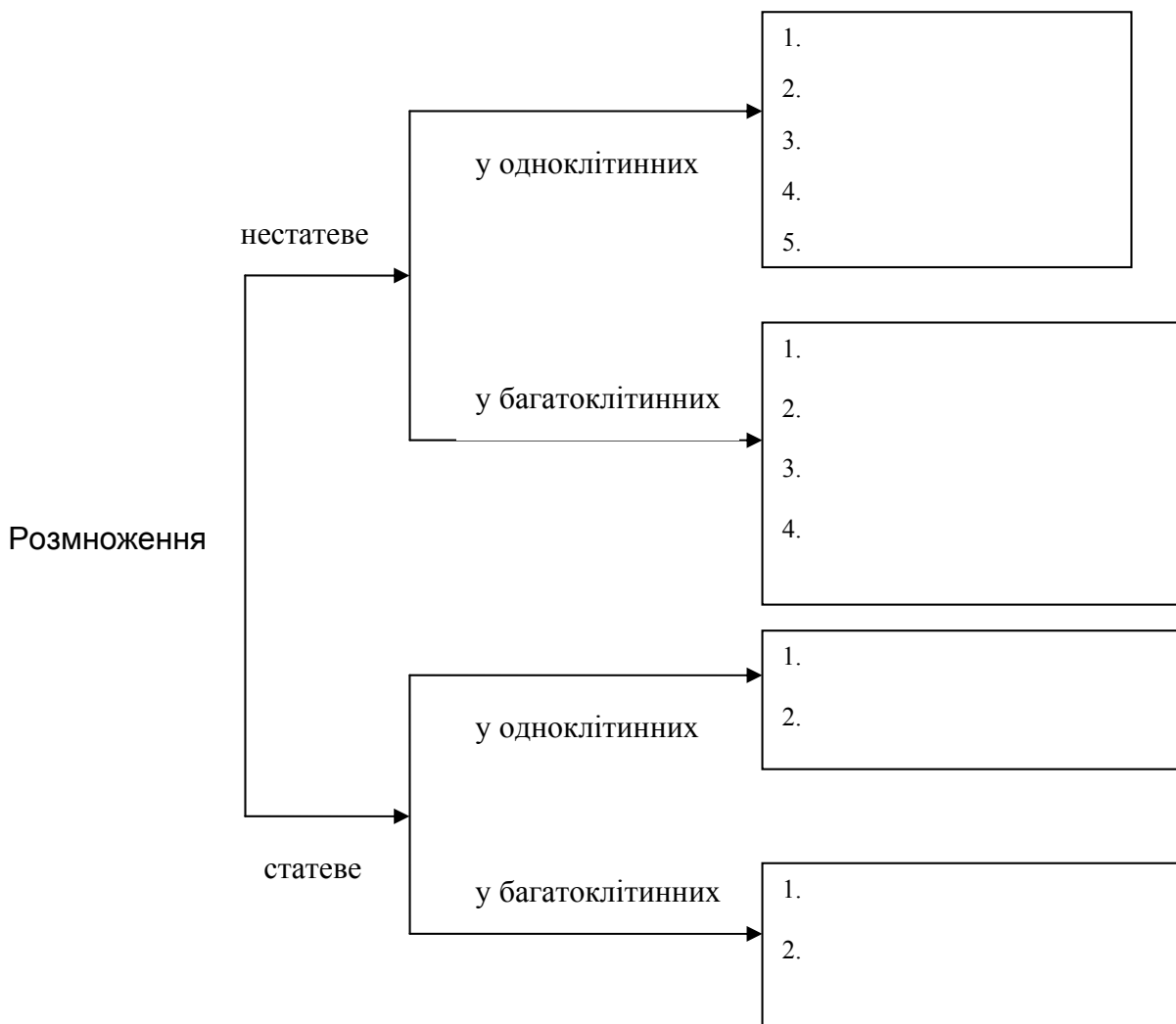


Рис. 16.1. Типи розмноження організмів

Завдання 5.

Гамети – це статеві клітини: _____

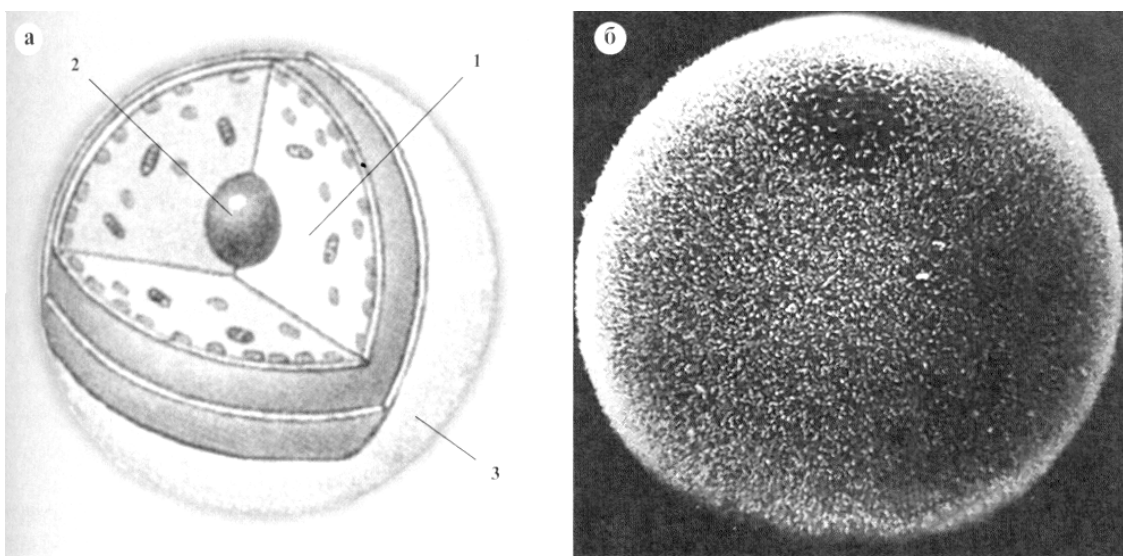


Рис. 16.2. Яйцеклітина ссавця (а – схематичне зображення; б – мікрофотографія).

Позначення: 1-

2-

3-

Завдання 6.

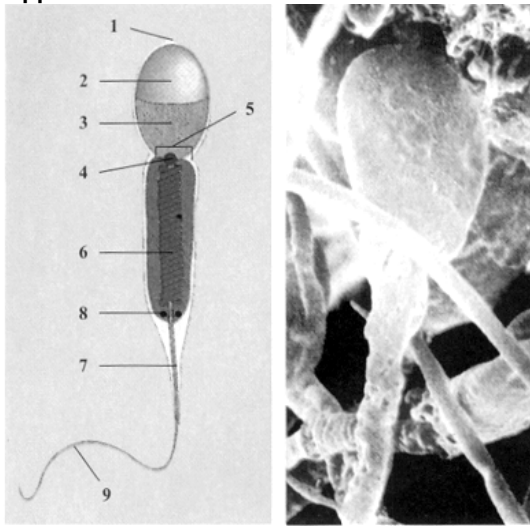


Рис. 16.3. Сперматозоїд ссавця.

Позначення:

- 1-
- 2-
- 3-
- 4-
- 5-
- 6-
- 7-
- 8-
- 9-

Завдання 7.

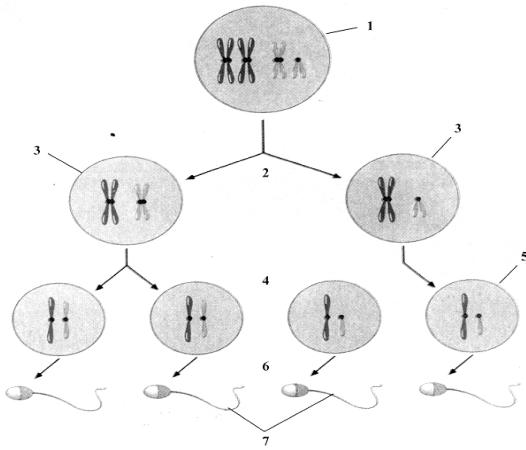


Рис. 16.4. Схема сперматогенезу.

Позначення:

- 1-
- 2-
- 3-
- 4-
- 5-
- 6-
- 7-

Завдання 8.

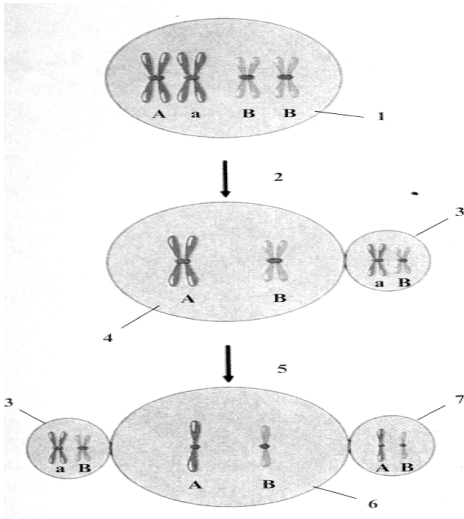


Рис. 16.5. Схема овогенезу.

Позначення:

- 1-
- 2-
- 3-
- 4-
- 5-
- 6-
- 7-

Поняття і терміни:

Гаметогенез _____
 Запліднення _____
 Партогенез _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 17 ОСОБЛИВОСТІ ПРЕНАТАЛЬНОГО ПЕРІОДУ РОЗВИТКУ

Мета заняття: Вивчити індивідуальний розвиток організмів (онтогенез) та його періодизацією і ознайомитися з особливостями стадій ембріонального періоду.

Матеріал та обладнання: Мікроскопи МБР-1, тотальні мікропрепарати різних стадій ембріонального розвитку тваринних організмів, муляжі розвитку ланцетника, колекційні матеріали різних стадій розвитку комах, таблиці.

Основні питання: 1. Онтогенез: типи, періоди, етапи. 2. Етапи ембріонального розвитку людини. 3. Диференціювання на молекулярно-генетичному, клітинному та тканинному рівнях. 4. Вроджені вади розвитку. Класифікація: спадкові, екзогенні, мультифакторіальні, гаметопатії, бластопатії, ембріопатії, фетопатії. 5. Регуляція функції генів в онтогенезі. 6. Експериментальне вивчення ембріонального розвитку. 7. Проблема детермінації та взаємодії бластомерів. Ембріональна індукція. 8. Регуляція в процесі дроблення і її порушення (близнюки, вади розвитку, вродженість). 9. Критичні періоди розвитку. Тератогенез, тератогенні фактори середовища.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. За допомогою мікропрепаратів і таблиць ознайомитися з основними етапами ембріогенезу (запліднення, дроблення яйця, гастрюляції, гісто- та органогенезу). Розглянути будову та вивчити особливості дроблення різних типів яйцеклітин (ізо-, тело- та центролецитальних) (рис. 16.1).

Завдання 2. Використовуючи таблиці та мікропрепарати розглянути і вивчити особливості гастрюляції шляхом інвагінації, деламінації, іміграції та епіболії (рис. 16.2, 16.3). Розглянути типи утворення гастрюлі і вказати шляхи утворення зародкових листків екто- та особливо ентодерми. Звернути увагу на особливості будови гастроцеля та первинного рота, які в класичній формі виражені лише у інвагінаційної гастрюлі. У всіх інших типах гастрюлі бластопор та первинна кишка чітко не виражені або відсутні.

Завдання 3. Розглянути етапи ембріогенезу від запліднення до бластули, яка імплантується в стінку матки (рис. 16.4) та основні етапи гісто- та органогенезу (рис. 16.5).

Завдання 1.

Онтогенез поділяється на періоди: _____

Типи дроблення яйцеклітин:

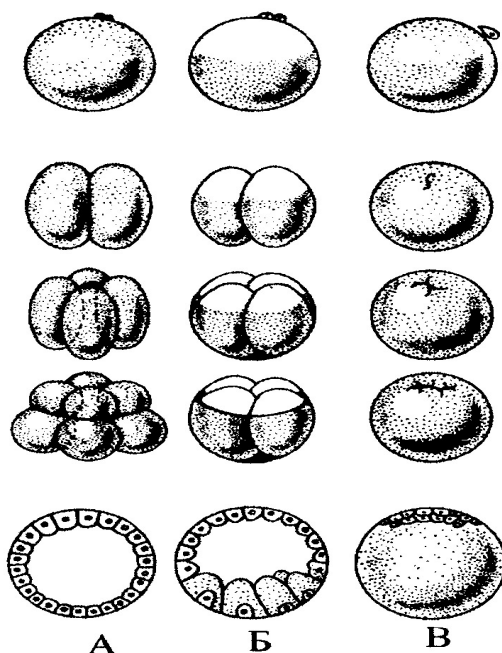


Рис. 17.1 Дроблення яйця ланцетника (А), жаби (Б) і птаха (В).

Позначення: А –

Б –

В –

Етапи ембріонального періоду розвитку:

- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____
- ◆ _____

Завдання 2.

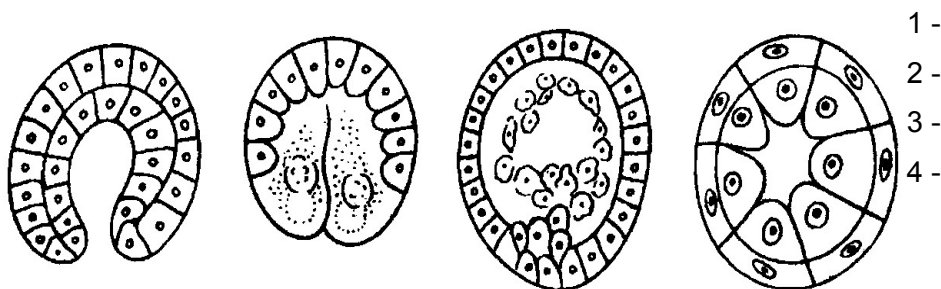


Рис. 17.2. Типи утворення гаструл.

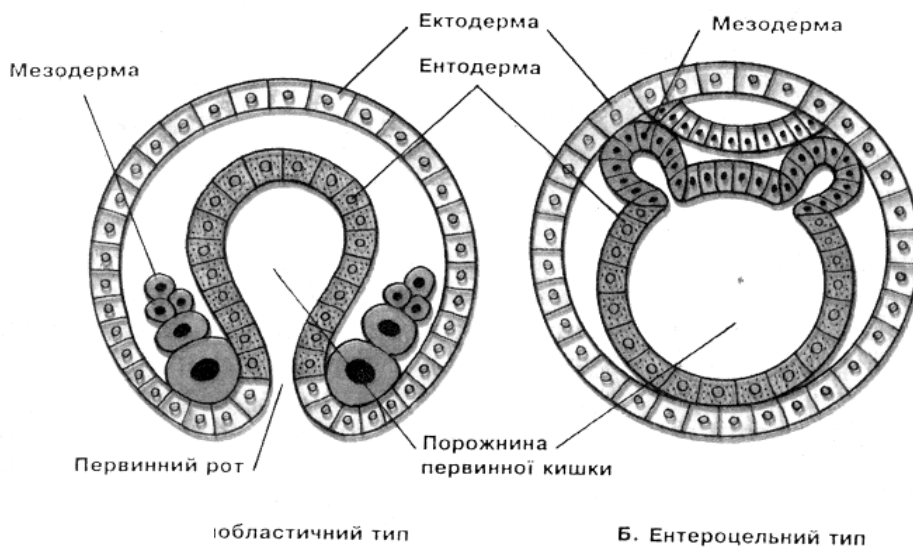


Рис. 17.3. Типи утворення мезодерми.

Позначення: А –

Б –

Завдання 3.

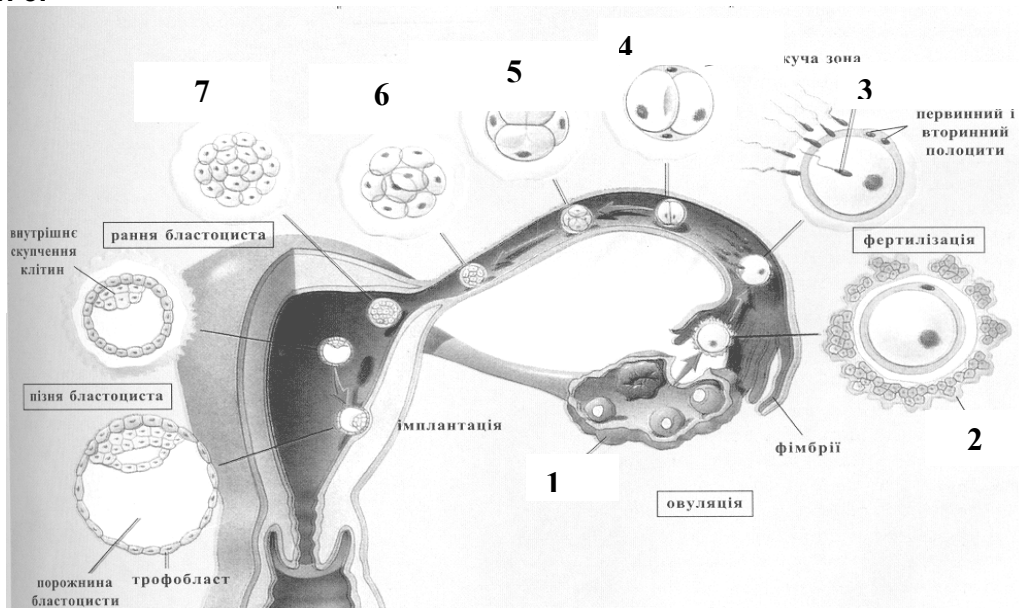


Рис. 17.4. Етапи ембріогенезу від запліднення до бластули, яка імплантується в стінку матки.

Позначення: 1 – 2 – 3 –
4 – 5 – 6 – 7 –

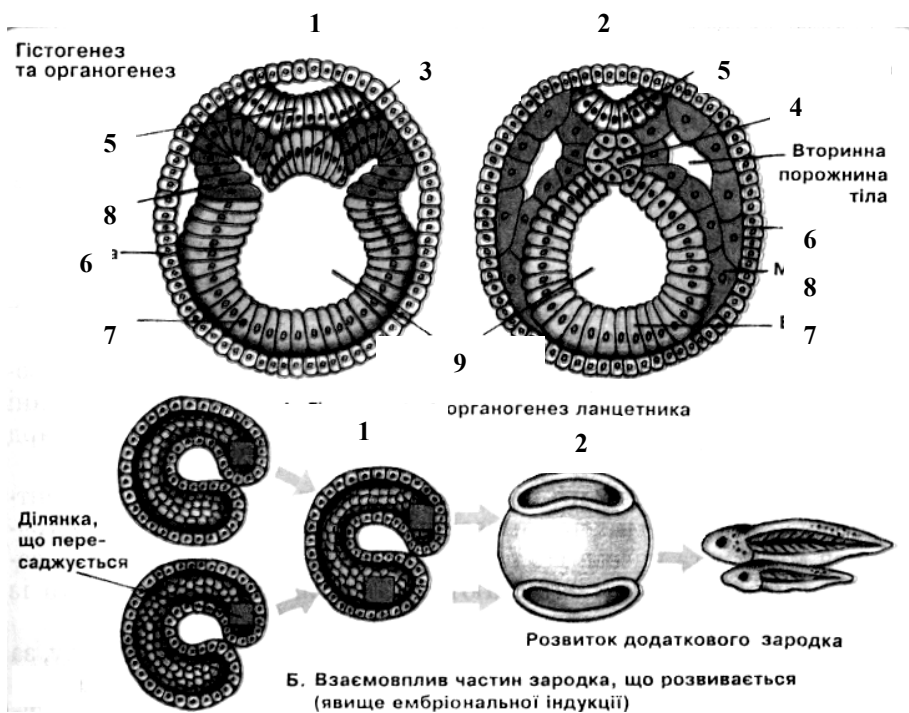


Рис. 17.5. Гістогенез та органогенез (утворення тканин та органів).

Позначення: 1 - 2 - 3 -
4 - 5 - 6 -
7 - 8 - 9 -

Поняття і терміни:

Онтогенез _____

Дроблення _____

Гастрюляція _____

Морфогенез _____

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 18 ПОСТНАТАЛЬНИЙ ПЕРІОД ОНТОГЕНЕЗУ

Мета заняття: Вивчити особливості постнатального періоду розвитку людини у зв'язку з її біосоціальною організацією.

Матеріал та обладнання: Таблиці, лабораторний практикум з генетики, підручники.

Основні питання: 1. Періоди постембріонального розвитку людини. 2. Процеси росту та диференціювання в постнатальному періоді індивідуального розвитку людини. 3. Особливості постнатального періоду індивідуального розвитку людини в зв'язку з її біосоціальною суттю. 4. Поняття про біополя, біологічні ритми та їх медичне значення. 5. Види та шляхи регенерації. 6. Види трансплантації тканин у людини. 7. Старість як завершальний етап онтогенезу людини. 8. Теорії старіння.

ХІД РОБОТИ

Завдання 1. На колекційному матеріалі та вологих препаратах вивчити особливості проходження постембріонального розвитку з повним та неповним перетворенням (рис. 17.1).

Завдання 2. Вивчити та записати в таблицю схему періодизації онтогенезу людини (табл. 17.1).

Завдання 3. Ознайомитися з особливостями постнатального періоду розвитку людини у зв'язку з її біосоціальною організацією (табл. 17.2).

Завдання 4. Вивчити вікову періодизацію росту у людини (рис. 17.2). Вивчити періоди старості як етапу онтогенезу, процеси старіння.

Завдання 1.

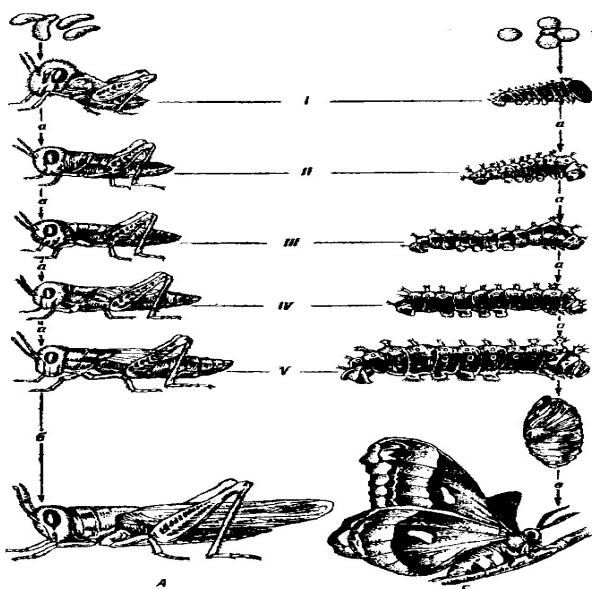


Рис. 18.1. Постембріональний розвиток комах з неповним (А) та повним (Б) перетворенням

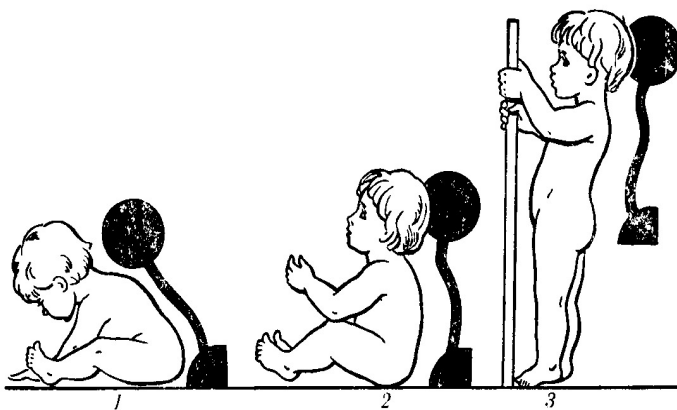
Завдання 2. Заповнити таблицю 18.1 періодизації онтогенезу людини:

Періоди	Межі

Завдання 3. Заповнити таблицю 18.2. Особливості постнатального періоду розвитку людини:

Віковий інтервал	Ознаки генних впливів

Завдання 4.



Стадії формування:

- 1 –
- 2 –
- 3 –

Рис. 18.2. Вікова періодизація росту у людини (на прикладі формування вигинів хребта)

Поняття і терміни:

Постнатальний (постембріональний) онтогенез _____

Регенерація _____

Трансплантація _____

ЗАКЛЮЧНЕ ЗАНЯТТЯ З РОЗДІЛІВ 1, 2: «МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ ЖИТТЄДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ», «ОРГАНІЗМОВИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ. ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ»

Ситуаційні задачі:

1. Фрагмент молекули ДНК містить 440 гуанінових нуклеотидів, що становить 22% від їх загальної кількості. Визначити, скільки в цьому фрагменті міститься цитозинових, аденінових і тимінових нуклеотидів, який розмір і молекулярна маса цього фрагменту .
2. Молекулярна маса білка $x=100000$. Визначити довжину і молекулярну масу фрагмента молекули відповідного гена.
3. Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 68310. Визначити кількість мономерів білка, запрограмованого в цьому ланцюгу ДНК.
4. Скільки амінокислот закодовано в ланцюгу РНК, який складається з 189 нуклеотидів, якщо 2 триплети безглузді?
5. Яка молекулярна маса гена (двох ланцюгів ДНК), якщо в одному ланцюгу запрограмований білок з молекулярною масою 3000?
6. Ланцюжок молекули ДНК з 1444 нуклеотидів, який кодує поліпептид, містить 5 інтронних ділянок довжиною 100, 120, 135 і два по 150 нуклеотидів. Скільки амінокислот міститься в білці?
7. Яка кількість нуклеотидів міститься в ланцюжку, що кодує поліпептид, який складається з 250 амінокислот, якщо 25% триплетів входить до складу інтронів (неінформативних)?
8. Хімічний аналіз показав, що до складу і-РНК входить 20% аденозіннових нуклеотидів, 16% урацилових, 30% цитозинових. Визначити співвідношення нуклеотидів у ДНК, з якої була знята інформація за дану РНК.
9. У хворого на серпоподібноклітинну анемію склад амінокислот 4-го пептида: вал-гіс-лей-тре-про-вал-глу-ліз. Визначте відсотковий склад нуклеотидів і довжину відповідного фрагмента ДНК.
10. У людини деякі форми короткозорості домінують над нормальним зором, а карі очі – над голубими. Гени обох пар знаходяться в різних хромосомах.
 - а) Яке потомство можна чекати від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків?
 - б) Яке потомство можна чекати від шлюбу гетерозиготного чоловіка з жінкою з голубими очима і нормальним зором?
11. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають її аутосомно-домінантною формою і гетерозиготні за нею та й ще гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними не зчепленими між собою формами із домінантною формою?
12. Арахнодактилія (павучі пальці) успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Ліворукість – рецесивна аутосомна ознака з повною пенетрантністю. Визначте імовірність прояву обох аномалій одночасно у дітей в сім'ї, де обидва батьки гетерозиготні за обома парами генів.
13. У папуг алель *A* визначає жовтий колір пір'я, *B* – блакитний. При взаємодії генів *A* і *B* колір зелений, особини з генотипом *aa^{bb}* - білі. При схрещуванні гетерозиготних особин з жовтим і блакитним пір'ям отримано 20 папуг. Скільки серед них білих?
14. У людини гени еліптоцитозу (захворювання, при якому еритроцити набувають еліпсоподібної форми) і резус-фактор знаходяться в першій хромосомі на відстані 3 морганід. Еліптоцитоз і позитивний резус-фактор – рецесивні ознаки. Один з подружжя гетерозиготний за обома ознаками, при цьому резус-позитивність він успадкував від одного з батьків, еліптоцитоз – від іншого. Другий з подружжя резус-негативний і має нормальні еритроцити. Визначити процентні співвідношення вірогідних генотипів і фенотипів дітей в цій сім'ї.
15. В одній хромосомі знаходяться гени *C*, *D* і *E*. Гени *C* і *D* дають перехрест у 13%, гени *D* і *E* – в 12%, гени *C* і *E* – в 25%. Побудуйте генетичну карту хромосоми.
7. Подружжя з повноцінно діючою правою рукою. В сім'ї жінки було дві сестри з повноцінно діючою правою рукою і три брати-лівші. Мати жінки - правша, батько - лівша. В батька є сестра і брат - лівші та сестра і два брати - правші. Дід за лінією батька - правша, бабуся - лівша. В матері жінки є два брати і сестра - всі правші. Мати чоловіка - правша, батько - лівша. Бабусі і дідусі з боку матері і батька чоловіка повноцінно володіють правою рукою. Складіть родовід. Визначте вірогідність народження в цій сім'ї дітей з повноцінно діючою лівою рукою.
16. У популяції людей кароокі індивіди трапляються у 51%, а блакитноокі – у 49%. Карі очі домінують над блакитними. Визначте частоту гетерозигот серед карооких людей.
17. У районі з населенням 50000 чоловік при повній реєстрації захворювань муковісцидозом (генотип *ss*) виявлено 12 хворих. Визначте частоту генотипу *ss*, виразивши число хворих на 100000 населення.
18. Складіть родовід сім'ї, в якій частина членів страждає ангіоматозом сітківки ока (аутосомно-домінантна ознака): чоловік і жінка хворі, але їхні матері були здорові. Визначте фенотипи їхніх батьків. Яка ймовірність народження в цій сім'ї хворих дітей?

