Міністерство освіти і науки України
Державний вищий навчальний заклад
«Ужгородський національний університет»

ЗАГАЛЬНА ТА ОРАЛЬНА БІОЛОГІЯ
ПРАКТИКУМ

Навчально-методичний посібник до модулю 1

Ужгород-2024

ББК28.0:5я7
УДК 57:61(075.8)

Укладачі:
М.В. Кривцова, А.В. Колесник, А.О. Сікура «Загальна та оральна біологія (частина І): Практикум».− Ужгород, 2024. − 174 с.

У практикумі наведені короткі теоретичні відомості та практична частина до лабораторних робіт з курсу «Загальна та оральна біологія». До кожної лабораторної роботи наведено питання для самопідготовки, задачі, приклади їх розв'язування. Призначений для студентів, аспірантів вищих навчальних закладів.

Рецензент:
д.б.н., проф. Фабрі З.Й.
к.б.н., доц. Бесеганич І.В.

Рекомендовано:

Рішенням кафедри ортопедичної стоматології
протокол № 1 від 17 січня 2023 року.

Рішенням науково-методичної комісії стоматологічного факультету
Протокол № 6 від 25 січня 2024 року

ЗМІСТ

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 1	4
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 2	8
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 3	22
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 4	34
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 5	42
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 6	48
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 7	52
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 8	58
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 9	72
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 10	82
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 11	86
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 12	94
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 13	104
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 14	113
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 15	126
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 16	137
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 17	162
ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 18	167
ПЕРЕЛІК НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНОЇ ЛІТЕРАТУРИ	174

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 1

ТЕМА: Правила роботи в лабораторії. Будова світлового мікроскопу, правила роботи з світловим мікроскопом.
МЕТА: Вивчити будову світлового мікроскопу.
Прилади та матеріали: світловий мікроскоп, постійні препарати.

Короткий теоретичний огляд

Схема будови світлового мікроскопу.

В будові мікроскопу можна виділити 3 системи:

1. Оптична.
2. Освітлювальна.
3. Механічна.

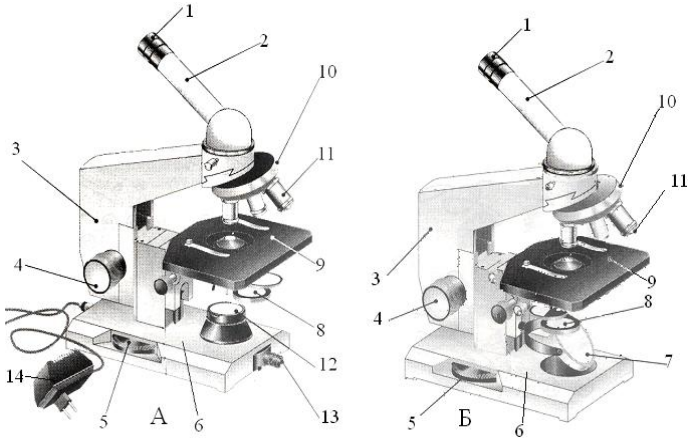


Рис. 1 Будова світлових мікроскопів: А - МІКМЕД-1; Б - БІОЛАМ.

1 – окуляр, 2 – тубус, 3 – тубусотримач, 4 – макрогвинт, 5 – мікрогвинт, 6 – підставка, 7 – дзеркало, 8 – конденсор, діафрагма та світлофільтр, 9 – предметний столик, 10 – револьвер, 11 – об'єктив, 12 – корпус колекторної лінзи, 13 – патрон з лампою, 14 – джерело електроживлення.

1. Оптична система включає **об'єктив** і **окуляр**.

Об'єктив – система лінз, яка прикріплюється в нижній частині тубуса за допомогою спеціального пристрою – револьверу і безпосередньо спрямована на об'єкт (звідси і назва). Збільшення об'єктиву становить 8, 20, 40 – для сухих об'єктивів, 90 – імерсійних об'єктивів. При використанні імерсійного об'єктиву його слід погрузити у краплину кедрової олії, нанесеної на покривне скельце препарату. Револьвер може обертатись навколо своєї центральної осі і дає можливість підводити під нижній отвір тубуса різні об'єктиви і переходити від одного збільшення до іншого.

Окуляр вставляється в отвір тубусу зверху. Застосовуються окуляри із збільшенням 7, 10, 15.

Збільшення мікроскопу – добуток збільшень об'єктиву та окуляру. Таким чином, функція оптичної системи – формування збільшеного зображення препарату на сітківці ока спостерігача.

2. **Освітлювальна система** включає **джерело світла**, яке може бути вбудоване в мікроскоп, а може бути поза мікроскопом; **дзеркало**, що збирає промені від джерела і спрямовує їх на препарат знизу. Одна поверхня дзеркала плоска, інша – увігнута, остання використовується для штучного освітлення. **Конденсор** складається із лінз, які фокусують промені світла на препараті. Піднімаючи і опускаючи конденсор, за допомогою гвинта, можна настроювати фокусування променів. **Діафрагма** вмонтована в конденсор і представляє собою систему непрозорих пластинок з отвором посередині, вона обмежує світловий потік, який падає на препарат. При використанні об'єктивів великого збільшення отвір діафрагми слід зменшити – для послаблення сферичної аберації.

3. Механічна система включає тубус, штатив, предметний столик, мікро- та макрогвинти, які піднімають

і опускають тубус для фокусування зображення об'єкта на сітківці спостерігача. Макрогвинт використовується при роботі на малому збільшенні, мікрогвинт – на великому.

Предметний столик може переміщуватись в горизонтальній площині, що дозволяє змінювати ділянки препарату, які потрапляють у поле зору.

Таким чином, світлові промені проходять шлях: ***джерело світла, дзеркало, конденсор, діафрагма, препарат, об'єктив, тубус, окуляр.***

Об'єктив дає перевернуте збільшене зображення об'єкту, окуляр – нове збільшення зображення, отримане від об'єктиву.

Імерсійна система. При дослідженні дрібних об'єктів користуються потужними об'єктивами, які характеризуються, великою кривизною своєї поверхні (чим більша кривизна, тим більше зображення). При значній кривизні крайові частини лінзи розкладають промені світла і дають викривлене зображення, тому їх необхідно закривати і розглядати предмет через центральні частини лінзи. В потужних об'єктивах нижній отвір, куди вправлена лінза, має маленький діаметр, через цей отвір в об'єктив потрапляє мало променів. Нестача світла відображається як на ступені освітленості, так і на чіткості зображення. Для усунення цього недоліку між лінзою об'єктиву та досліджуваним об'єктом поміщають краплину кедрової олії. **Суть прийому полягає в тому, щоб між об'єктивом і предметним чи покривним склом знаходилось не повітря, а прозоре середовище, що має показник заломлення однаковий з показником заломлення скла, таким середовищем і є кедрова олія. Таким чином, прошарок олії призводить до того, що в об'єктив потрапляє більша кількість променів.**

Промінь, виходячи з скла, потрапляє в повітря, де відбувається його відхилення в сторону, в силу чого він не

потрапляє в об’єктив. Інший промінь потрапляє в масло, т.б. він постійно проходить по оптично однорідним середовищам, не міняє свого спрямування і потрапляє в лінзу об’єктиву.

Об’єктиви, які при роботі слід занурювати у кедрову олію називаються ***імерсійними***.

Практична частина

Завдання 1. Ознайомитися з правилами роботи в лабораторії.

Завдання 2. Ознайомитися з будовою світлового мікроскопу, навчитися користуватися світловим мікроскопом, в тому числі імерсійною системою.

Завдання 3. Розглянути постійні препарати, замалювати їх з поля зору мікроскопу.

Завдання для самоконтролю

1. Які компоненти оптичної системи світлового мікроскопу?
2. Які компоненти механічної системи світлового мікроскопу?
3. Які компоненти освітлювальної системи світлового мікроскопу?
4. Що таке імерсійна система?
5. Який шлях проходять промені світла у мікроскопі?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 2

ТЕМА: Властивості живої матерії, рівні організації живого. Структурно-функціональні відмінності про- та еукаріот, неклітинні форми життя. Будова і функції клітини та її компонентів.

МЕТА: навчитись виготовляти тимчасові препарати, вивчити будову прокаріотичної та еукаріотичної клітини.

Прилади та матеріали: мікроскопи, предметні та покривні скельця, препарувальні голки, цибуля, томат, мікропрепарати, навчальні таблиці, методичні матеріали.

Короткий теоретичний огляд

Клітинні та неклітинні форми життя. У всьому розмаїтті органічного світу можна виділити дві форми – неклітинну і клітинну.

Неклітинні форми органічного світу. До неклітинних належать віруси, які утворюють групу Віра *(Vira).* Віруси проявляють ознаки живого тільки у стадії внутрішньоклітинного паразитизму. Дуже малі розміри дозволяють їм легко проходити крізь будь-які фільтри, у тому числі каолінові, з найдрібнішими порами, тому спочатку їх називали *фільтрівними вірусами.* Існування вірусів було доведено в 1892 р. російським ботаніком Д. І. Івановським (1864-1920), але побачили їх багато пізніше. Більшість вірусів субмікроскопічних розмірів, тому для вивчення їхньої будови користуються електронним мікроскопом. Зрілі частинки вірусів – *віріони,* складаються з білкової оболонки – капсиду, в якому зосереджений генетичний матеріал – нуклеїнова кислота. Одні віруси містять дезоксирибонуклеїнову кислоту (ДНК), інші – рибонуклеїнову (РНК). На стадії віроспори ніяких проявів життя не спостерігається. У житті вірусів можна виділити такі етапи: прикріплення вірусу до

клітини, вторгнення в неї, латентну стадію, утворення нового покоління вірусів, вихід віріонів. Описано сотні вірусів, які викликають захворювання у рослин, тварин і людини. До вірусних хвороб людини відносять сказ, віспу, тайговий енцефаліт, грип, епідемічний паротит, кір, СНІД та ін. Віруси, які пристосувалися до паразитування у клітинах бактерій, називаються *фагами.* За своєю будовою фаги складніші від вірусів, що паразитують у клітинах рослин і тварин.

Клітинні форми життя. Основну масу живих істот складають організми, які мають клітинну будову. У процесі еволюції органічного світу клітина набула властивостей елементарної системи, в якій можливий прояв усіх закономірностей, що характеризують життя. Клітинні організми поділяють на дві категорії: ті, що не мають типового ядра – *доядерні,* або *прокаріоти* (*Procaryota*), та ті, які мають ядро – *ядерні,* або *еукаріоти* (*Eucaryota*).

До прокаріотів належать бактерії та синьо-зелені водорості, до еукаріотів – більшість рослин, гриби і тварини. Прокаріоти – доядерні організми, які не мають типового ядра, оточеного ядерною оболонкою. Генетичний матеріал представлений *генофором* – ниткою ДНК, яка утворює кільце. Ця нитка не набула ще складної будови, що характерно для хромосом, у ній немає білків-гістонів. Поділ клітини простий, але йому передує процес реплікації. У клітині прокаріотів відсутні мітохондрії, центріолі, пластиди, розвинена система мембран. Із організмів, що мають клітинну будову, найбільш примітивні мікоплазми. Це подібні до бактерій організми, що ведуть паразитичний або сапрофітний спосіб життя. За розмірами мікоплазми наближаються до вірусів. На відміну від вірусів, у яких процеси життєдіяльності відбуваються тільки після проникнення у клітину, мікоплазми здатні жити, як і інші організми, що мають клітинну будову. За

деякими ознаками клітини мікоплазми стоять ближче до клітин тварин, ніж до рослин. Вони не мають твердої оболонки, оточені гнучкою мембраною, склад ліпідів близький до тваринної клітини. Бактерії та синьо-зелені водорості об'єднані в підцарство Дроб'янки. Клітина типових дроб'янок вкрита оболонкою із целюлози. Дроб'янки відіграють суттєву роль у кругообігу речовин у природі: синьо-зелені водорості синтезують органічну речовину, бактерії – мінералізують її. Багато бактерій мають медичне і ветеринарне значення як збудники захворювань.

Еукаріоти – ядерні організми, які мають ядро, оточене ядерною мембраною. Генетичний матеріал зосереджений переважно у хромосомах, які складаються з ниток ДНК та білкових молекул. В їх склад входять центріолі, мітохондрії, пластиди. Серед еукаріотів є як одноклітинні, так і багатоклітинні організми. Жива клітина – це впорядкована система, для якої є характерним отримувати ззовні, перетворювати і частково виділяти різні хімічні сполуки.

Отже, *клітини* – це відкриті системи; робота їх відбувається за принципом саморегуляції, яка генетично запрограмована. Збереження генетичної інформації та її наступна реалізація в довгому ланцюгу поколінь здійснюється системою нуклеїнових кислот. У цілому це забезпечує фундаментальну властивість життя – *історичну неперервність біологічних процесів.*

Рівні організації живої матерії.

Молекулярно-генетичний рівень. Елементарною одиницею цього рівня є ген – фрагмент молекули ДНК, в якому записаний і визначений в якісному та кількісному відношенні об’єм біологічної інформації про біосинтез поліпептидів. Елементарне явище полягає в процесі редуплікації ДНК. Біологічна інформація, що міститься в

молекулі ДНК, не бере безпосередньої участі в процесах життєдіяльності. Вона переходить у діючу форму завдяки механізму матричного синтезу і утворення мРНК, яка контролює синтез білків. На молекулярно-генетичному рівні дискретні одиниці одноманітні. Для всіх живих організмів характерна наявність приблизно 20 видів амінокислот і 5 видів азотистих основ, що входять до складу нуклеїнових кислот. Біологічна енергія накопичується в макроергічних зв'язках молекул АТФ.

Клітинний рівень. Елементарна одиниця цього рівня – клітина – найменша структурно-функціональна одиниця живого. Елементарне явище представлене реакціями клітинного метаболізму, що складають основу потоків речовини, енергії, інформації. Завдяки діяльності клітини речовини, що надходять ззовні, перетворюються у субстрати та енергію й використовуються в процесах біосинтезу.

Рівень організму. Елементарна одиниця цього рівня – особина в її розвитку від моменту зародження до припинення існування в якості живої системи. Закономірні зміни організму в індивідуальному розвитку складають елементарне явище даного рівня. Ці зміни забезпечують ріст організму, диференціацію його частин і одночасно інтеграцію розвитку в єдине ціле. В процесі онтогенезу при певних умовах зовнішнього середовища відбувається втілення спадкової інформації в біологічні структури і процеси, на основі генотипу формується фенотип організмів даного виду.

Популяційно-видовий рівень. Популяція – елементарна одиниця цього рівня. Популяція – це сукупність особин одного виду, що заселяють один ареал і відносно відокремлені від інших популяцій цього ж виду протягом певного тривалого часу. Об'єднання особин у популяцію відбувається завдяки спільності генофонду. Популяція

внаслідок можливості міжпопуляційних схрещувань є відкритою генетичною системою. Дія на генофонд популяції елементарних еволюційних факторів (мутаційний процес, природній добір, коливання чисельності особин) призводить до еволюційно значимих змін генофонду.

Біосферно-біогеоценотичний рівень. Елементарні структури – біогеоценози. Елементарні явища – динамічний взаємозв'язок біогеоценозів у масштабах біосфери. Керуюча підсистема – генопласт (термін увів український академік М. О. Голубець). Це сукупність генофондів і генотипів адаптованих одна до одної популяцій в оточуючому їх середовищі. Весь комплекс біогеоценозів утворює живу оболонку Землі – біосферу. Між біогеоценозами відбувається не тільки матеріально-енергетичний обмін, але й постійна конкурентна боротьба, що надає біосфері в цілому великої динамічності. Вся біогеохімічна робота біосфери забезпечується її біогеоценозним комплексом.

Клітинна теорія. Німецький зоолог Т. Шванн (1810-1882) у 1839р. опублікував працю "Мікроскопічні дослідження про відповідність у структурі та рості тварин і рослин". У цій класичній роботі були закладені основи клітинної теорії. Ґрунтуючись на роботах М. Шлейдена, Т. Шванн знайшов вірний принцип зіставлення клітин рослинних і тваринних організмів. Він встановив, що клітини тварин надто різноманітні й значно відрізняються від клітин рослин, проте ядра у всіх клітинах подібні. Якщо в певному утворенні, яке можна побачити в мікроскоп, присутнє ядро, то це утворення, на думку Шванна, можна вважати клітиною. Ґрунтуючись на такому припущенні, Т. Шванн висунув основні положення клітинної теорії: 1) клітина є головною структурною одиницею всіх організмів (рослин і тварин); 2) процес утворення клітин зумовлює

ріст, розвиток і диференціювання рослинних і тваринних тканин.

У 1858 р. вийшла в світ основна праця німецького патолога Р. Вірхова "Целюлярна патологія". Цей твір, який став класичним, вплинув на подальший розвиток вчення про клітину й для свого часу мав прогресивне значення. До Р. Вірхова основу всіх патологічних процесів вбачали у зміні складу рідини і боротьбі нематеріальних сил організму. Р. Вірхов підійшов до пояснення патологічних процесів у зв'язку з морфологічними структурами, з певними змінами в будові клітин. Це дослідження започаткувало нову науку – *патологію,* яка є основою теоретичної й клінічної медицини. Р. Вірхов увів у науку ряд нових уявлень про роль клітинних структур в організмі. Положення Р. Вірхова "кожна клітина – з клітини" блискуче підтвердилося подальшим розвитком біології і є третім положенням клітинної теорії. На даний час невідомі інші способи появи нових клітин, крім поділу вже існуючих. Однак ця теза не заперечує того, що на зорі життя клітини розвинулися з доклітинних структур. Положення Р. Вірхова про те, що поза клітинами немає життя, теж не втратило свого значення. Наприклад, у багатоклітинному організмі присутні неклітинні структури, але вони – похідні клітини. Примітивні форми – віруси – стають здатними до активних процесів життєдіяльності та розмноження лише після проникнення у клітину. Важливим узагальненням було твердження, що найбільше значення в життєдіяльності клітин має не оболонка, а її вміст: *цитоплазма* й *ядро.*

На сучасному етапі розвитку цитології *клітинна теорія включає такі положення:*

– клітина – елементарна одиниця будови і розвитку всіх живих організмів;

– клітини всіх одноклітинних і багатоклітинних організмів подібні за походженням (гомологічні), будовою, хімічним складом, основними проявами життєдіяльності;
– кожна нова клітина утворюється виключно внаслідок розмноження материнської шляхом поділу;
– у багатоклітинних організмів, які розвиваються з однієї клітини - зиготи, спори тощо, - різні типи клітин формуються завдяки їхній спеціалізації впродовж індивідуального розвитку особини та утворюють тканини;
– різні типи клітин формуються завдяки їхній спеціалізації впродовж індивідуального розвитку особини та утворюють тканини;
– із тканин складаються органи, які тісно пов'язані між собою й підпорядковані нервово-гуморальній та імунній системам регуляції.

Основні відмінності клітини про- та еукаріот.

П'ять царств живих організмів утворені двома типами клітин: *прокаріотичними,* що не мають типових ядер (бактерії і синьо-зелені водорості), й *еукаріотичними,* яким властиві ядра (більшість одноклітинних організмів, рослини, гриби і тварини).

Прокаріоти. У прокаріотів, до яких належать *бактерії* і *синьозелені водорості,* клітини невеликих розмірів (0,5-3 мкм). Ці клітини позбавлені ядерної мембрани і не містять чітко оформлених, обмежених мембраною органел. У прокаріотичних клітинах відсутнє ядро і хромосоми. Генетичний матеріал представлений однією довгою кільцевою молекулою ДНК. Гістонових білків не виявлено, відсутня нуклеосомна організація хроматину. Кільцева молекула ДНК упакована в клітині у вигляді петель. Прокаріотичні клітини, оточені клітинною стінкою, що складається головним чином із вуглеводів і амінокислот. Плазматична або клітинна мембрана часто утворює випинання в цитоплазму, які називаються *мезосомами.*

Вони виконують функцію утворення АТФ – багатої на енергію сполуки. У прокаріотів рух цитоплазми й амебоїдний рух відсутні; переміщуються вони найчастіше за допомогою джгутиків, організованих значно простіше від джгутиків еукаріотів. Прокаріоти поширені практично всюди. Вони відрізняються величезною різноманітністю, швидким ростом, коротким часом генерації. Прокаріотична клітина може зазнавати поділу через кожних 20 хв. і таким чином утворювати за 10 год. до 5 млрд. клітин.

Еукаріоти – організми, клітини яких мають ядро, оточене мембранною оболонкою. До еукаріотів належать найпростіші, гриби, рослини і тварини. Генетичний матеріал зосереджений переважно у хромосомах, що мають складну будову й утворені нитками ДНК і гістоновими білковими молекулами. Поділ клітин – переважно мітотичний. У цитоплазмі розрізняють багато характерних органел: центріолі, мітохондрії, пластиди та інші. Серед еукаріот існують як одноклітинні, так і багатоклітинні організми, яким властивий складний принцип структурної організації. Форми клітин можуть бути різноманітними, розміри коливаються в межах – від 5 до 100 мкм. Клітини мають подібний хімічний склад і обмін речовин. Вони розподілені системою мембран на компартменти. Усі клітини мають єдину систему збереження та реалізації спадкової інформації. Однак клітини організмів, що належать до різних царств (тварин, рослин, грибів і найпростіших), мають ряд істотних особливостей.

Структурними компонентами еукаріотичної клітини є:

– клітинна оболонка, в основі будови якої – цитоплазматична мембрана (плазмолема) – вибірково проникний бар'єр, що регулює обмін між клітиною і середовищем; ліпопротеїнова структура;

– протоплазма, в якій розрізняють цитоплазму і ядро з каріоплазмою. У цитоплазмі розрізняють цитозоль (цитоплазматичний матрикс), органели і включення.

Основну масу клітини складає цитоплазма – це весь її внутрішній вміст, за винятком ядра. Містить 75-85 % води, 15-25 % білків і багато інших речовин, але в менших кількостях. Цитоплазма складається із *цитозолю* (цитоплазматичний матрикс), внутрішньоклітинних *органел* і *включень*. Цитозоль становить більшу частину цитоплазми (55 % від загального об'єму клітин), що не містить органел. Це колоїд, який складається зі складної суміші розчинених у воді органічних макромолекул – білків, жирів, вуглеводів та неорганічних речовин. Містить до 10000 різних видів білків, головним чином ферментів. У цитозолі відбувається постійний броунівський рух молекул, постійне їх зіткнення, що зумовлює високу швидкість метаболічних реакцій. Колоїдний стан цитозолю забезпечує об'єм і форму клітин, а за допомогою хімічних буферів підтримується сталість pH.

Цитоскелет– це сітка білкових фібрил і мікротрубочок, що вкривають зсередини цитоплазматичну мембрану і пронизують внутрішній простір клітини. Він характерний для всіх еукаріотичних клітин, а також є основним компонентом ворсинок і джгутиків найпростіших, хвостика сперматозоїдів, веретена поділу клітин. Цитоскелет складається з трьох типів структур: 1) *мікротрубочки* (найтовстіші), утворені кількома білковими фібрилами, які містять глобулярний білок – тубулін; 2) *мікрофіламенти* (найтонші), що мають здатність скорочуватися, утворюються глобулярним білком – актином; 3) *проміжні філаменти* (комбінація кількох мікрофіламентів). Основними його функціями є підтримка об'єму і форми клітин, зміна форми клітин (наприклад, формування псевдоподій у лейкоцитах), пересування

органел і транспортних везикул, утворення мультиферментних компонентів; завдяки наявності щільної сітки мікрофібрил цитозоль набуває певної структури, що сприяє координованому розміщенню комплексів ферментів; утворення веретена поділу під час мітозу; забезпечення скорочувальної функції м'язових волокон (актинові філаменти є однією з головних частин скорочувального актиноміозинового комплексу); утворення міжклітинних контактів *(десмосом).* Десмосоми – структури цитоплазматичних мембран, що належать одночасно двом сусіднім клітинам. Зв'язування клітин відбувається завдяки мікрофіламентам, що проникають через десмосому з однієї клітини в іншу.

Клітинні органели – диференційовані ділянки цитоплазми, що мають специфічний молекулярний склад. Це складні, високовпорядковані біологічні системи макромолекул, що утворюють певну просторову структуру, здатні до виконання спеціальних клітинних функцій.

Практична частина

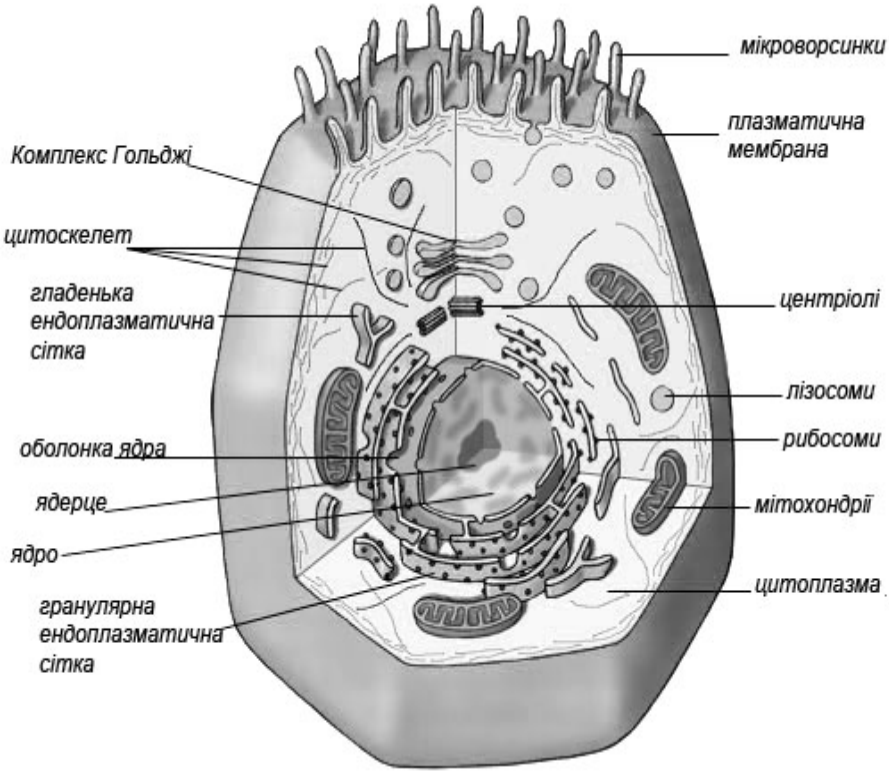
Завдання 1. Виготовлення тимчасових препаратів рослинних клітин. Приготувати тимчасовий препарат шкірки цибулини та м’якуша помідора. Зарисувати з’єднані клітини шкірки луски цибулі. Відмітити оболонку, цитоплазму, ядро, вакуолю. Зарисувати роз’єднані клітини м’якуша помідора, у окремої клітини відмітити: оболонку, цитоплазму, ядро, хромопласти, крохмальні зерна.

1.1. Для виготовлення препарату рослинної клітини використаємо цибулину. За допомогою скальпеля зрізаємо одну лусочку, беремо її в ліву руку опуклим боком догори. В той же час правою рукою за допомогою препарувальної голки необхідно підчепити шкірку і зірвати її, потягнувши догори і вбік. Зняту шкірку переносимо в краплю води на предметне скло так, щоб вона була обернена зовнішньою

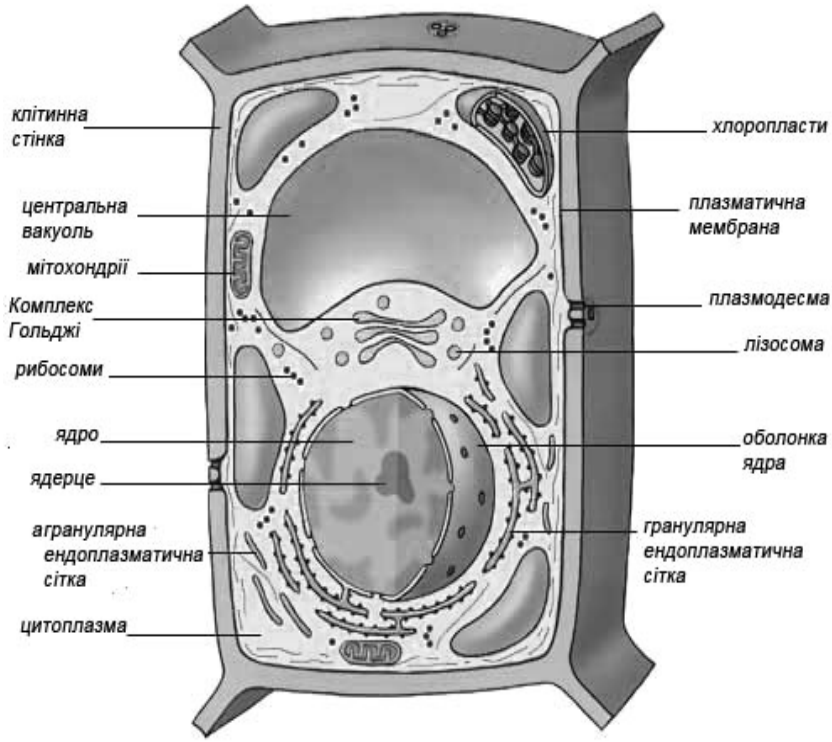
стороною догори. Легким натискуванням препарувальної голки усуваємо бульбашки повітря між предметним і покривним скельцями. Розглядаємо при малому, а потім великому збільшенні мікроскопа.

1.2. Для виготовлення препарату помідора, необхідно препарувальною голкою з-під епідермісу взяти трохи м'якуша і перенести на предметне скло. Легеньким надавлюванням препарувальної голки розмістити масу рівним шаром, накрити покривним скельцем, усунути бульбашки повітря і розглядати спочатку при малому, а потім великому збільшенні.

Завдання 2. На рис. 2-3 розглянути, зарисувати та вивчити будову про- та еукаріотичної клітини.



а



б

Рис. 2 Схема будови еукаріотичної клітини: а – тваринна клітина; б – рослинна клітина

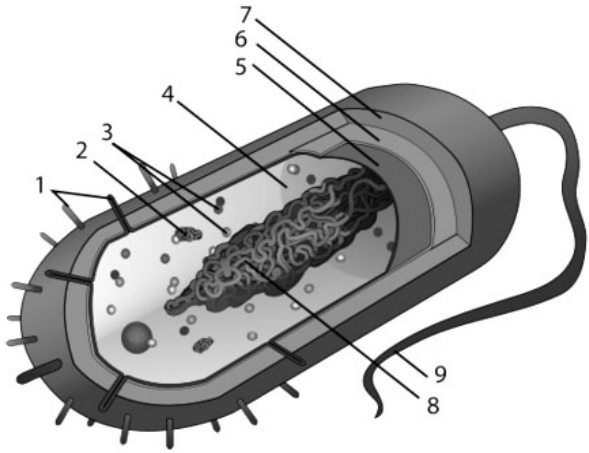


Рис. 3 Схема будови прокаріотичної клітини (бактерії):
1 – пілі; 2 – плазміда; 3 – рибосома; 4 – цитоплазма;
5 – плазмолема; 6 – клітинна стінка; 7 – капсула;
8 – нуклеоїд; 9 – джгутик.

Завдання 3. Заповнити таблиці 1 та 2.

Функціональні особливості еукаріотичної клітини

Таблиця 1

Органоїди клітини	**Функції**	**Розміри**	**Локалізація**
Ядро			
Мітохондрії			
Лізосоми			
Пероксисоми			
Рибосоми			
Ендоплазматична сітка			
Комплекс Гольджі			

Характерні ознаки про-і еукаріотичних клітин

Таблиця 2

Ознака	Прокаріоти	Еукаріоти
Цитоплазматична мембрана		
Ядерна мембрана		
Мітохондрії		
Ендоплазматична сітка		
Апарат Гольджі		
Рибосоми		
Клітинна стінка		
Капсула		
Вакуолі		
Лізосоми		
Хромосоми		
Фотосинтетичний апарат		
Джгутики		
Поділ		

Завдання для самоконтролю

1. Рівні організації живого.
2. Клітинна теорія будови організмів.
3. Особливості будови клітини еукаріот.
4. Особливості будови клітини прокаріот.
5. Порівняльна характеристика рослинної та тваринної клітини.

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 3

ТЕМА: Будова та функції клітинних органел.
МЕТА: вивчити структуру та функції органел еукаріотичної клітини.
Прилади та матеріали: мікроскопи, постійні препарати, навчальні таблиці, методичні матеріали.

Короткий теоретичний огляд

Класифікація органел. Клітинні органели умовно поділяють на мембранні, що оточені типовою біомембраною, і немембранні, що не мають такої оболонки.

Мембранні: 1) ендоплазматична сітка: а) зерниста; б) гладенька; 2) комплекс Гольджі; 3) лізосоми; 4) пероксисоми; 5) вакуолі; 6) мітохондрії; 7) пластиди (тільки в рослинних клітинах).

Немембранні: 1) рибосоми; 2) центріолі; 3) мікротрубочки; 4) мікрофіламенти.

Відповідно до функцій розрізняють *органели загального* і *спеціального призначення.* Органели загального призначення зустрічаються у всіх еукаріотичних клітинах і належать до загальних структур. Спеціальні органели характерні тільки для певного виду клітин, що виконують специфічну функцію. Наприклад, у деяких найпростіших – це джгутики, скоротлива вакуоля, ундулююча мембрана. У м'язових клітинах – скоротливе волокно; нейрони мають довгі відростки, сперматозоїд – акросому тощо.

Ендоплазматична сітка (ЕПС). ЕПС виявлена у всіх еукаріотичних клітинах, відсутня тільки в прокаріотів, у сперматозоїдах і зрілих еритроцитах. ЕПС утворена сіткою мембранних трубочок, цистерн і овальних везикул. ЕПС структурно зв'язана з оболонкою ядра. Розрізняють два типи ЕПС: гладеньку і зернисту. Зерниста ЕПС на своїй поверхні містить рибосоми, котрих немає на поверхні

гладенької ЕПС. ЕПС утворює сітку мембранних каналів, що пронизують цитоплазму. Ендоплазматична сітка має значення в процесах внутрішньоклітинного обміну, оскільки збільшує площу внутрішніх поверхонь клітини, поділяє її на відсіки, що відрізняються за фізичним станом і хімічним складом, забезпечує ізоляцію ферментних систем, що, у свою чергу, необхідне для послідовного вступу в узгоджені реакції. Безпосереднім продовженням ендоплазматичної сітки є ядерна мембрана, що відмежовує ядро від цитоплазми, так і зовнішня мембрана *(плазмолема),* розташована на периферії клітини. Мембрани ЕПС утворюють безперервні структури із зовнішньою ядерною мембраною, вони спеціалізуються на синтезі й транспорті ліпідів і мембранних білків. Гладенька ЕПС зустрічається у клітинах, що виконують секреторну функцію, м'язових і пігментних клітинах. Зерниста ЕПС добре розвинена у клітинах печінки, підшлункової залози, секреторних клітинах, де утворюється білковий секрет.

Загальні функції ЕПС. Взаємозалежна система гладенької та зернистої ЕПС працює узгоджено і виконує ряд загальних інтегральних функцій:

1) мембрани ЕПС відокремлюють свій специфічний вміст від цитозолю, утворюють спеціальний компартмент;

2) у матриксі ЕПС відбувається нагромадження, збереження і модифікація синтезованих речовин;

3) ЕПС є важливою складовою системи і внутрішньоклітинних мембран, забезпечує транспорт синтезованих речовин по внутрішніх порожнинах або за допомогою везикул у різні ділянки клітин;

4) структура ЕПС утворює велику мембранну поверхню всередині клітини, що важливо для багатьох метаболічних реакцій;

5) мембранна система пронизує всю клітину і виступає в якості "внутрішнього скелету".

Комплекс Гольджі. Комплекс Гольджі (КГ), утворений комплексом із десятків сплощених дископодібних мембранних цистерн, мішечків, трубочок і везикул, у значній кількості зустрічається в секреторних клітинах. Внутрішній міжмембранний простір заповнений матриксом, що містить спеціальні ферменти.

Електронно-мікроскопічні дослідження дозволили переконатися, що КГ збудований із мембран і нагадує стовпчик з порожніх дисків, накладених один на одного. До його складу входить система трубочок із пухирцями на кінцях. Комплекс Гольджі має дві зони: *зону формування,* куди надходить синтезований матеріал із ЕПС за допомогою транспортних везикул, і *зону дозрівання,* де формується секрет і зрілі секреторні мішечки, у цьому компартменті утворюються також лізосоми і пероксисоми.

Функції комплексу Гольджі:

1) нагромадження і модифікація синтезованих макромолекул;
2) утворення складних секретів і секреторних везикул;
3) синтез і модифікація вуглеводів, утворення глікопротеїдів;
4) КГ відіграє важливу роль у відновленні цитоплазматичної мембрани шляхом утворення мембранних везикул і наступного злиття з клітинною оболонкою;
5) утворення лізосом;
6) утворення пероксисом.

Спеціальні функції комплексу Гольджі: 1) формування акросоми сперматозоїда під час сперматогенезу; 2) вітелогенез - процес синтезу і формування жовтка в яйцеклітині.

Лізосоми – це невеликі (0,2-0,8 мкм), вкриті мембраною, круглі тільця. Зустрічаються вони у всіх клітинах рослин і тварин, можуть локалізуватися в будь-

якому місці клітини. Вміст лізосом складають різні класи гідролітичних ферментів, наприклад, *протеази, нуклеази, ліпази, фосфоліпази* та ін. Всього нараховується до 40 різних ферментів. Ці ферменти руйнують великі молекули складних органічних сполук, що надходять до клітини (білки, нуклеїнові кислоти, полісахариди). У лізосомах зазнають руйнації мікроорганізми і віруси. Ферменти лізосом перетравлюють зруйновані структури або цілі клітини. Ці процеси називаються *аутофагією*. Лізосоми відіграють також істотну роль в індивідуальному розвитку організмів. Вони руйнують тимчасові органи ембріонів і личинок, наприклад, зябра і хвіст у пуголовків жаби, перетинки між пальцями в ембріона людини та ін. Кожна лізосома вкрита щільною мембраною, що ізолює ферменти від цитоплазми. Ушкодження мембран лізосом і вихід із них у цитоплазму ферментів викликає швидке розчинення *(лізис)* клітини. Втрата лізосомами будь-якої ферментативної системи призводить до тяжких патологічних станів цілого організму, до спадкових хвороб. Вони одержали назву хвороб нагромадження, оскільки пов'язані з нагромадженням у клітинах "неперетравлених" речовин, що заважає нормальному функціонуванню клітини. Ці хвороби можуть виявлятися недостатнім розвитком скелета, окремих внутрішніх органів, центральної нервової системи та ін. З дефіцитом лізосомних ферментів пов'язують розвиток атеросклерозу, ожиріння й інших порушень. З іншого боку, патологічна активність лізосом може спричинити руйнування життєво важливих структур. Лізосоми різноманітні за своєю природою і можуть утворюватися різними шляхами.

Виділяють 3 групи лізосом: *прелізосоми*, *власно лізосоми*, *постлізосоми*. В прелізосомах знаходяться речовини, що підлягають перетравленню, але немає ферментів. *Власне лізосоми* поділяються на *первинні* і

вторинні. Первинні лізосоми містять щойно синтезовані ферменти, вторинні – утворюються в результаті зливання прелізосом та первинних лізосом. В залежності від субстрату, що перетравлюється розрізняють вторинні лізосоми: *аутосоми* (перетравлюють речовини або частини власної клітини), *гетеролізосоми* (перетравлюють речовини, що надійшли в клітину). Постлізосоми містять тільки залишки не перетравленого субстрату.

Функції лізосом:

1) перетравлення речовин, що надходять до клітини з навколишнього простору (фагоцитоз), зокрема, таким способом організм бореться з мікробами і вірусами;
2) перетравлення внутрішньоклітинних макромолекул, що виконали свою функцію, і органел (аутофагоцитоз);
3) перетравлення загиблих клітин, або тих, що виконали свою функцію;
4) рециклізація органічних молекул, розщеплення використаних білків, а також вуглеводів, нуклеїнових кислот до мономерів (амінокислот, моносахаридів, нуклеотидів) і повторне їх використання клітиною для синтезу нових молекул. Цим досягається економічність (багатократність) використання внутрішніх молекул.

Пероксисоми. Пероксисоми – маленькі сферичні тільця, вкриті мембраною. Виявляються майже у всіх клітинах еукаріотів, їх діаметр становить 0,3-1,0 мкм, утворюються в комплексі Гольджі. Пероксисоми містять в основному ферменти для руйнації пероксиду водню. Пероксид водню, що утворюється в результаті окиснення деяких органічних речовин, є токсичним для клітини і тому негайно руйнується каталазою пероксисоми:

Вакуолі. Вакуолі – це порожнини в цитоплазмі, оточені мембраною та заповнені рідиною. В еукаріотичних клітинах є різні типи вакуоль. Вакуолі можуть виникати з пухирців, які відокремлюються від ендоплазматичної сітки,

або комплексу Гольджі. Вони заповнені водним розчином органічних і неорганічних сполук. Функції вакуоль різноманітні: вони підтримують тургорний тиск, зберігають поживні речовини і накопичують продукти обміну. Скоротливі вакуолі одноклітинних тварин регулюють осмотичний тиск у клітині, беруть участь у виведенні продуктів обміну, а також сприяють надходженню в клітину води.

Мітохондрії. Мітохондрії – це органели, в яких енергія хімічних зв'язків органічних речовин перетворюється на енергію фосфатних зв'язків АТФ. Мітохондрії досить великі овальні органели (0,2-2,0 мкм), вкриті двома мембранами. Вони зустрічаються майже в усіх еукаріотичних клітинах, за винятком анаеробних найпростіших і еритроцитів. Мітохондрії хаотично розподілені по цитоплазмі, хоча частіше виявляються біля ядра або в місцях із високими потребами енергії. Органели можуть змінювати свою структуру і форму, здатні переміщуватися всередині клітини. Кількість мітохондрій може змінюватися залежно від активності клітини від кількох десятків до кількох тисяч. Органела містить зовнішню і внутрішню мембрани з вузьким міжмембранним простором. Внутрішня мембрана утворює численні вирости – кристи, що оточені матриксом, в якому знаходиться багато ферментів, рибосоми, одна молекула ДНК. Мітохондрії – органели розміром з бактерію, що використовують енергію окиснення для утворення АТФ. *Зовнішня мембрана* легко проникна для багатьох невеликих молекул. Містить ферменти, що перетворюють речовини на реакційноздатні субстрати, бере участь в утворенні міжмембранного простору. *Внутрішня мембрана* погано проникна для більшості речовин. Вона утворює вирости – кристи всередині матриксу. Ця мембрана містить ферменти, що беруть участь у наступних важливих

процесах: а) ферменти, що каталізують окисно-відновні реакції дихального ланцюга і транспорту електронів. В результаті утворюється надлишок Н+ у міжмембранному просторі; б) специфічні транспортні білки беруть участь в утворенні градієнту Н+; в) ферментний комплекс АТФ-синтетази, що синтезує АТФ.

Міжмембранний простір використовується для градієнта іонів Н+ на внутрішній мембрані, що є необхідною умовою синтезу АТФ. *Матрикс* – це простір мітохондрії, обмежений внутрішньою мембраною. Він утворений сотнями різних ферментів, що беруть участь у руйнації органічних речовин до $C0_2$ і H_20. При цьому вивільняється енергія хімічних зв'язків між атомами молекул органічних речовин і перетворюється в макроергічні зв'язки АТФ. У матриксі знаходяться рибосоми і молекула мітохондріальної ДНК. Рибосоми мітохондрій і ДНК забезпечують синтез необхідних органелі білків. Енергія АТФ використовується клітиною на рух, скорочення, синтез, транспорт тощо. Мітохондрії розмножуються шляхом поділу. При поділі клітини вони більш-менш рівномірно розподіляються між дочірніми клітинами. Таким чином між мітохондріями послідовних генерацій клітин здійснюється спадкоємність.

Пластиди. Пластиди – двомембранні органели клітин рослин і деяких тварин (джгутикових). У клітинах вищих рослин розрізняють три типи пластид: хлоропласти, хромопласти та лейкопласти.

Хлоропласти – забарвлені у зелений колір завдяки пігменту хлорофілу. Між зовнішньою та внутрішньою мембранами хлоропластів є міжмембранний простір завширшки близько 20-30 нм. Внутрішня мембрана утворює вгини – ламели та тилакоїди. Ламели мають вигляд плоских видовжених складок, а тилакоїди – сплощених вакуоль або мішечків. Ламели утворюють сітку

розгалужених канальців. Між ламелами розміщені тилакоїди, зібрані у вигляді стопки монет (грани). У тилакоїдах знаходяться фотосинтетичні пігменти – хлорофіл, каротиноїди та ферменти, які потрібні для здійснення різноманітних біохімічних процесів. У матриксі пластид є також власний білоксинтезувальний апарат (молекули ДНК і рибосоми). Основна функція хлоропластів -фотосинтез.

Лейкопласти – безбарвні пластиди, які відрізняються від хлоропластів відсутністю розвиненої ламелярної системи. Вони забезпечують синтез і гідроліз крохмалю та білків.

Хромопласти – пластиди, які надають забарвлення (жовтого, червоного та ін.) пелюсткам, плодам, листкам. Забарвлення хромопластів зумовлюють пігменти - каротиноїди. Внутрішня мембранна система у хромопластів відсутня або утворена поодинокими тилакоїдами.

Рибосоми. Рибосоми – невеликі гранулоподібні сферичні тільця, розміром від 15 до 35 нм. Рибосоми складаються із двох субодиниць, розташовані в цитоплазматичному матриксі або зв'язані з мембранами ендоплазматичної сітки. Субодиниці рибосом утворюються в ядерці, а потім через ядерні пори окремо одна від одної надходять до цитоплазми. Їх кількість у цитоплазмі залежить від синтетичної активності клітини і може складати від сотні до кількох тисяч на одну клітину, їх функцією є синтез білків. Найбільша кількість рибосом виявлена в клітинах, що інтенсивно синтезують білки. Ці органели зустрічаються також у мітохондріальному матриксі й хлоропластах. Рибосоми будь-яких організмів – від бактерій до ссавців – характеризуються подібністю структури і складу. Кожна субодиниця складається з кількох різновидів молекул рРНК і десятків різновидів

білків. Маленька і велика субодиниці знаходяться в цитоплазмі окремо одна від одної, доки не беруть участі в білковому синтезі. Вони об'єднуються одна з одною і з молекулою іРНК за необхідності синтезу і знову роз'єднуються з припиненням процесу. Якщо з однією молекулою іРНК з'єднуються кілька рибосом, то утворюються *полісоми,* що містять від 5 до 70 рибосом.

Клітинний центр (центросома) – органела, що складається з двох дрібних утворень: *центріоль* і *променевої сфери* навколо них. За допомогою електронного мікроскопа встановлено, що кожна центріоля – це циліндричне тільце довжиною 0,3-0,5 мкм і діаметром близько 0,15 мкм. Стінки циліндра складаються з 9 пар паралельно розташованих мікротрубочок, що утворені білками. Центріолі розміщуються перпендикулярно одна до одної. Клітинний центр іноді займає геометричний центр клітини (звідси назва органели). Частіше ж він відтиснутий ядром або включеннями до периферії, але обов'язково розташовується поблизу ядра на одній осі з центром ядра і клітини. Активна роль клітинного центра виявляється при поділі клітини. Центріолі подвоюються і при розходженні у протилежні боки, формують полюси клітини, що ділиться. Зазначені структури утворюють веретено поділу. Центріолі беруть участь в утворенні мікротрубочок цитоскелета. Вони також формують *базальне тіло,* що лежить в основі джгутиків.

Мікротрубочки і мікрофіламенти. Мікротрубочки і мікрофіламенти – це немембранні органели, які побудовані з скоротливих білків (тубуліну, актину, міозину тощо). Мікротрубочки циліндричної форми, порожнисті, діаметром 10-25 нм. Вони беруть участь у формуванні веретена поділу, у внутрішньоклітинному транспорті речовин, входять до складу вій, джгутиків, центріоль. Мікрофіламенти причетні до формування цитоскелета

клітини. Розташовані ці органели під плазматичною мембраною. Пучечки мікрофіламентів одним кінцем прикріпляються до мембрани, а іншим - до різних органел, молекул біополімерів. Вони беруть участь у зміні форми клітини, наприклад, під час її руху. У м'язових клітинах пучечки мікрофіламентів розміщені вздовж їхньої осі (волокна актину та міозину).

ПРАКТИЧНА ЧАСТИНА

Завдання 1. Вивчити і зарисувати детальну будову мітохондрій, пластид, комплексу Гольджі, клітинного центру (рис. 4-7).

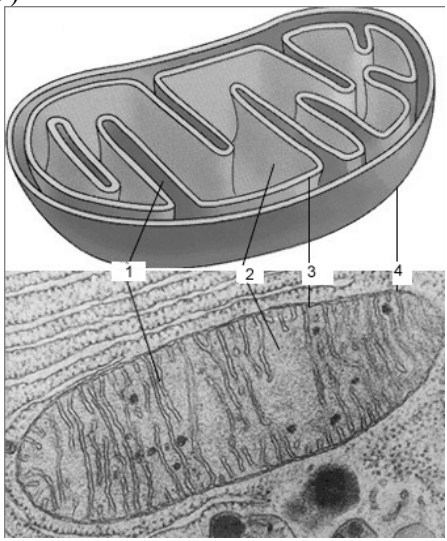


Рис. 4. Схема будови мітохондрії

1 – криста; 2 – матрикс; 3 – внутрішня мембрана; 4 – зовнішня мембрана.

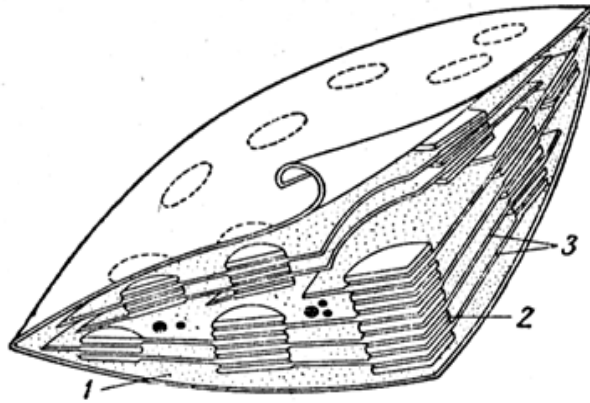


Рис. 5 Схема будови хлоропласта
1 – строма; 2 – тилакоїди зібрані у грану; 3 –ламели.

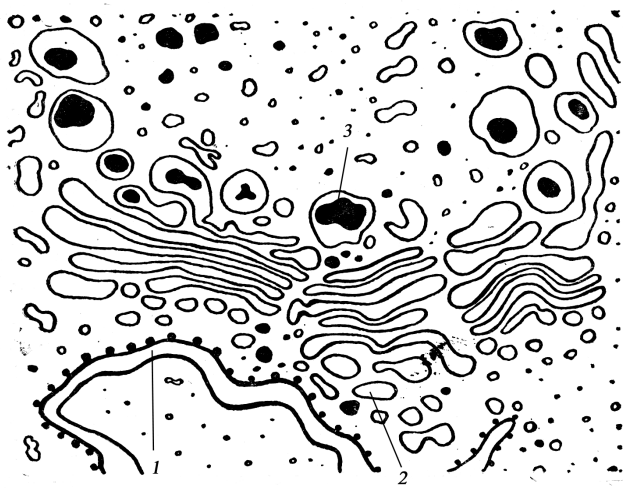


Рис. 6 Схема будови комплексу Гольджі
1 – перехідні пухирці з ендоплазматичної сітки; 2 – пухирці Гольджі; 3 – зона дефрагментації

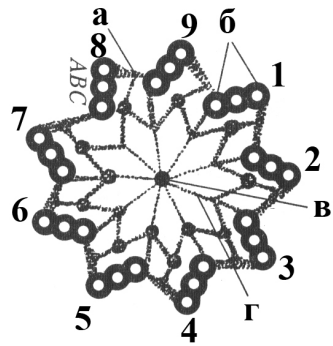


Рис. 7 Будова центросоми (центріолі):
А, В, С – окремі мікротрубочки, а – білковий зв'язок між трубочками, б – триплет мікротрубочок, в – білкова вісь, г – радіальні білкові нитки, 1 – 9 – триплети мікротрубочок.

Завдання для самоконтролю

1. Класифікація органел.
2. Органели одномембранної будови, характеристика.
3. Органели двомембранної будови, функції.
4. Органели немембранної будови, функціональне призначення.
5. Будова та функції ендоплазматичної сітки.
6. Будова та функції комплексу Гольджі.
7. Будова та функції лізосом.
8. Будова та функції пластид.
9. Будова та функції рибосом.
10. Будова та функції клітинного центру.

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 4

ТЕМА: Рух цитоплазми, осмотичні властивості клітини.
МЕТА: Ознайомитися з проявами осмотичних властивостей життєдіяльності рослинних клітин. Вивчити будову цитоплазматичної мембрани.
Прилади та матеріали: мікроскоп, цибуля, препарувальні голки, предметне та покривне скельце, мікроскоп.

Короткий теоретичний огляд

Рослинна клітина це осмотична система, її оболонка повністю проникна для речовин, тому не може бути осмотичним бар'єром. У клітині присутні також дві важливі мембрани – плазмолема (тонка оболонка цитоплазми) і тонопласт (тонка оболонка вакуолі). Плазмолема, цитоплазма та тонопласт в процесі осмосу функціонують як одна напівпроникна мембрана. Клітинна стінка, вільно пропускаючи воду й поживні речовини, має обмежену здатність до розтягування. Внаслідок надходження води об'єм клітини збільшується, плазматична мембрана розтягується, зростає внутрішній гідростатичний тиск на клітинну оболонку. Чим більшим більший гідростатичний тиск, тим більший тургорний тиск і протидія клітинної оболонки.

Тургор – напружений стан клітинної оболонки, зумовлений внутрішньоклітинним гідростатичним тиском.

У разі, коли клітина контактує з гіпертонічним розчином, вода починає виходити з клітини внаслідок осмосу через плазматичну мембрану. Спочатку воду втрачає цитоплазма, а потім через тонопласт і вакуоля. Об'єм внутрішньоклітинного вмісту зменшується, плазмолема відстає від клітинної оболонки і спостерігається плазмоліз.

Плазмоліз – це відокремлення пристінного шару цитоплазми від твердої оболонки рослинної стінки.

Спостерігається плазмоліз лише у живих клітинах. Тривалий плазмоліз зумовлює загибель клітини. Якщо плазмолізовану живу клітину перенести в чисту воду або слабоконцентрований розчин, вода знову надходитиме в клітину, в результаті чого відбуватиметься **деплазмоліз**.

Мембрани – високовпорядковані, складні молекулярні системи, відповідальні за основні процеси життєдіяльності клітин. Наприклад, мембрани поділяють вміст клітини на відсіки (компартменти), завдяки чому в клітині одночасно можуть відбуватися різні, навіть антагоністичні, процеси; регулюють метаболічні потоки; підтримують різницю концентрацій речовин (іонів, метаболітів) шляхом переміщення; створюють різницю електричних потенціалів; беруть участь у процесах синтезу і каталізу та ін. Крім того, мембрани є основою для точного розміщення ферментів, а тому зумовлюють впорядкованість обмінних реакцій. Так, в ендоплазматичній сітці відбувається синтез білків, жирних кислот і фосфоліпідів. У мітохондріях здійснюється цикл Кребса, окисне фосфорилювання, окислювання жирних кислот.

Існує кілька типів мембран, які відрізняються за будовою, ферментативними властивостями білків, містять різні ліпіди. Так, мембрани мітохондрій тонкі (близько 5 нм) і мають глобулярну структуру білків і специфічний набір фосфоліпідів. Мембрани комплексу Гольджі досить товсті (6-9 нм), містять інші білки і ліпідні молекули. У цитоплазматичних мембранах знаходяться молекули-рецептори до біологічно активних сполук, наприклад, гормонів. Більшість захворювань людини і тварин пов'язані з порушеннями будови і функції мембран.

Відповідно до рідинно-мозаїчної моделі будови, клітинні мембрани – це напівпроникний ліпідний бішар із

вбудованими в нього білками. Мембрани різних органел мають неоднаковий ліпідний і білковий склад, що забезпечує їх функції. Кожний різновид мембран містить близько 50 % білків. Мембрани мають також значний відсоток вуглеводів. Наприклад, мембрана еритроцитів складається з 40 % ліпідів, 52 % білків і 8 % вуглеводів. Білки не утворюють шари, а розташовані нерівномірно у вигляді мозаїки з глобул; при цьому одні з них знаходяться тільки на поверхні, інші занурені в ліпідну фазу частково або повністю, іноді пронизують її наскрізь. Ліпідний бішар являє собою рідину, в котрій окремі молекули ліпідів здатні дифундувати в межах свого моношару, але можуть іноді переміщатися з одного шару в другий. В'язкість і рухливість ліпідного бішару залежить від його складу і температури. Цитоплазматична мембрана зовні вкриває клітину і є важливою ланкою в системі біомембран, необхідною умовою існування будь-якої клітини. Її поява була однією з умов виникнення життя. Цитоплазматична мембрана має той самий принцип будови, як і інші мембрани. Однак її будова є більш складною, тому що вона є поліфункціональною системою і виконує багато загальних, важливих для всієї клітини функцій. До складу цитоплазматичних мембран, крім ліпідів і білків, входять також молекули гліколіпідів і глікопротеїдів із розгалуженими вуглеводними ланцюгами. Ці розгалужені ланцюги на поверхні клітини переплітаються один з одним, створюють ніби каркас із вплетеними в нього молекулами білків (глікокалікс), що складається з полісахаридів, ковалентно зв'язаних із глікопротеїдами і гліколіпідами плазмолеми. Функції глікокаліксу: а) міжклітинне розпізнавання; б) міжклітинна взаємодія; в) пристінкове травлення. З внутрішнього боку клітини білки і глікопротеїди зв'язані з мікротрубочками і білковими фібрилами, що складають елементи цитоскелету. Часто

плазматична мембрана утворює безліч пальцеподібних виступів – мікроворсинок. Це значно збільшує всмоктувальну поверхню клітин, полегшує перенесення речовин через зовнішню мембрану та їх прикріплення до поверхні субстрату.

Мембрани беруть участь у виконанні різноманітних функцій. Причому функції біомембран у значній мірі визначають властивості і фізіологію клітини. Наприклад, секреторні клітини містять багато мембран апарату Гольджі та ендоплазматичної сітки. Нервові клітини мають мембранні відростки (дендрити й аксони), що проводять електричні імпульси. М'язові клітини містять дуже багато мітохондрій. Мембрана складається з ділянок (кластерів), що мають свій набір ліпідів, білків та інших молекул. Специфічність комплексного набору макромолекул визначає функціональну особливість ділянки мембрани. Внаслідок цього на різних ділянках мембрани можуть одночасно проходити різні процеси. Наприклад, на внутрішній мітохондріальній мембрані відразу відбувається декілька процесів, що точно скоординовані та є частинами однієї інтегральної функції – перетворення енергії.

Транспорт речовин через мембрану. Ліпідний бішар практично непроникний для більшості полярних водорозчинних молекул, оскільки внутрішня частина його гідрофобна. Завдяки такому бар'єру запобігається втрата водорозчинного вмісту клітини. Різні речовини мають неоднакову здатність проникати через цей бар'єр. Великі макромолекули (білки, жири) та їх агрегати не можуть проникати крізь мембрану. Для перенесення існує "макромеханізм" – захоплення клітиною і доставка в певному напрямку (ендоцитоз і екзоцитоз). Невеликі молекули переносяться за допомогою спеціальних

молекулярних механізмів через мембрану: шляхом пасивного й активного транспорту.

Транспорт невеликих молекул. Є два типи транспорту молекул через мембрану: пасивний і активний.

Пасивний транспорт – переміщення невеликих полярних (CO_2, H_20) і неполярних (O_2, N) молекул за градієнтом концентрації або електрохімічним градієнтом без витрати енергії. Існують різні форми пасивного транспорту:

1. *Проста дифузія* газів при диханні між порожниною альвеол легень і просвітом кровоносних капілярів (аерогематичний бар'єр). Характеризується низькою вибірковістю мембрани до речовин, що переносяться.

2. *Полегшена дифузія*, за участю компонентів мембрани (канали і переносники) переважно в одному напрямку (у клітину) за градієнтом концентрації без витрат енергії, характеризується вибірковістю до речовин.

3. *Осмос* – процес дифузії розчинника (H_20) через напівпроникну мембрану за концентраційним градієнтом із високої концентрації розчинника у бік з низькою концентрацією.

Клітина має два класи мембранних транспортних білків, що формують наскрізні шляхи через гідрофобний шар: численні білки-переносники й іонні канали. Білки-переносники – це складні глобулярні білки, що мають спорідненість до певних молекул, забезпечують їх перенесення через мембрану. Іонні канали – складаються із кількох зв'язаних між собою білкових субодиниць, що формують у мембрані велику пору. Через неї за електрохімічним градієнтом проходять іони.

Активний транспорт – перенесення молекул через мембрану за допомогою спеціальних білків проти концентраційного або електрохімічного градієнта з

використанням енергії АТФ. Білки-переносники є одночасно ферментами і називаються АТФ-азами.

Транспорт великих молекул. *Ендоцитоз* – складний активний процес поглинання клітиною великих молекул, часток, мікроорганізмів. Різновиди: піноцитоз, фагоцитоз, опосередкований рецепторами ендоцитоз. *Піноцитоз* – поглинання рідини та розчинених речовин з утворенням специфічних мембранних пухирців. *Фагоцитоз* – поглинання твердих часток (мікроорганізмів, часток клітин). При цьому утворюються великі щільні ендоцитозні пухирці – фагосоми, які зливаються з лізосомами і формують фаголізосоми. *Опосередкований рецепторами ендоцитоз* характеризується поглинанням із позаклітинної рідини певних макромолекул. *Екзоцитоз* – процес виведення макромолекул, при якому внутрішньоклітинні секреторні пухирці зливаються з плазмолемою і їх вміст виводиться з клітини. При ендоцитозі ділянка плазматичної мембрани втягується і замикається; утворюється ендоцитозний пухирець, що містить поглинений матеріал. При екзоцитозі мембрана секреторних пухирців зливається з плазматичною мембраною і вміст вивільняється в позаклітинний простір.

Практична частина

Завдання 1. Вивчити явище плазмолізу та деплазмолізу.

Зарисувати клітину до і після плазмолізу. Відмітити форму плазмолізу, різні форми плазмолізу. При наявності угнутого плазмолізу відмітити позитивні і негативні ділянки плазмолізу.

Виготовляємо препарат з шкірочки цибулі. Вивчаємо його при малому збільшенні. Потім обережно прикладаємо з одного боку покривного скельця смужку фільтрувального паперу, а з другого – піпеткою капаємо 10% розчин

кухонної солі. В міру того, як фільтрувальний папір втягуватиме під скельце сіль, будемо спостерігати, як зменшення об'єкту клітинного соку призведе до відставання цитоплазми від оболонки клітини.

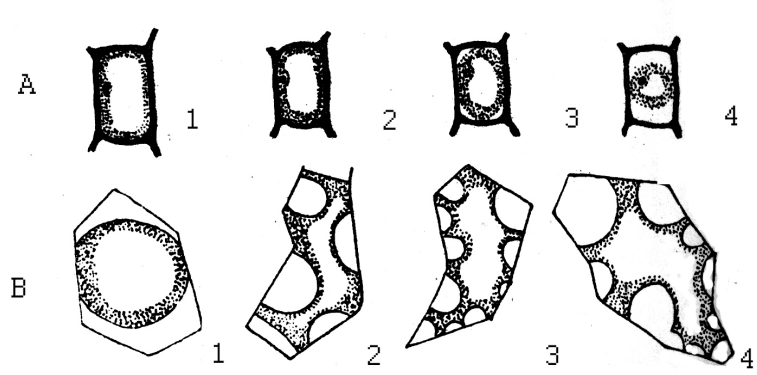


Рис. 7. Плазмоліз в рослинній клітині:

А: 1- 4 – різні етапи плазмолізу; В – різні форми плазмолізу: 1 – опуклий, 2 – увігнутий, 3, 4 – спазматичний.

Завдання 2. На рисунку вивчити цитоскелет клітини, зарисувати та відмітити основні компоненти.

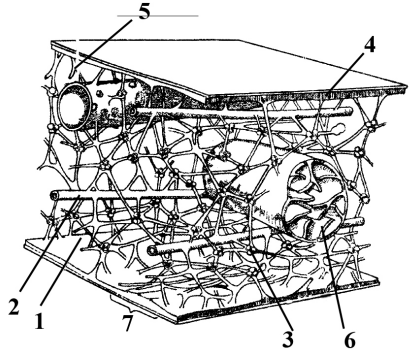


Рис. 8 Цитоскелет (трабекулярна сітка) гіалоплазми:

1 – трабекулярні нитки; 2 – мікротрубочки; 3 – полісоми; 4 – клітинна мембрана; 5 – ендоплазматичний ретикулум; 6 – мітохондрія; 7 – мікрофіламенти.

Завдання 3. На рисунку вивчити та зарисувати будову цитоплазматичної мембрани.

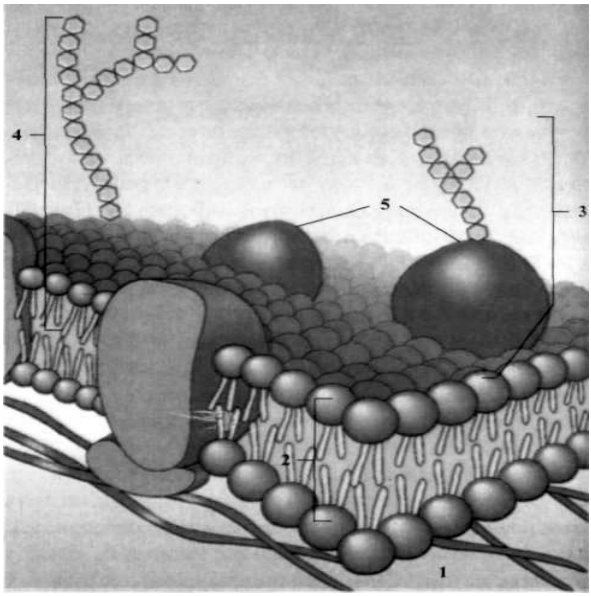


Рис. 9 Будова клітинної мембрани:
1 – цитоплазма; 2 – ліпідний бішар; 3 – глікопротеїд;
4 – гліколіпід; 5 – протеїни.

Завдання для самоконтролю

1. Охарактеризуйте будову цитоплазматичної мембрани.
2. Функції цитоплазматичної мембрани.
3. Як здійснюється транспорт великих молекул через мембрану?
4. Пасивний транспорт через мембрану.
5. Активний транспорт через мембрану.
6. Що таке осмос?
7. Що таке плазмоліз та деплазмоліз?
8. Охарактеризуйте будову цитоскелету.
9. Що таке глікокалікс?
10. Які існують типи мембран?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 5

ТЕМА. Клітинний цикл. Мітоз, мейоз.
МЕТА: з'ясувати механізми процесу розмноження як універсальної властивості живої матерії, біологічну суть мітозу як основного способу поділу соматичних клітин, оцінити і охарактеризувати життєвий цикл клітин і різні способи їх поділу; знати біологічні переваги статевого розмноження над нестатевим, вміти дати характеристику і зробити аналіз процесу мейозу.
Прилади та матеріали: мікроскопи, мікропрепарати, навчальні таблиці, методичні матеріали.

Короткий теоретичний огляд

Закономірні зміни структурно-функціональних характеристик клітини в часі складають зміст життєвого циклу клітини (клітинного циклу). Клітинний цикл – це період існування клітини від моменту її утворення шляхом поділу материнської клітини до власного поділу або смерті. У клітинному циклі розрізняють:
1. Період спокою (G_0) – або вона починає підготовку до мітозу, або приступає до спеціалізації у визначеному функціональному напрямку.
2. Інтерфаза - період виконання клітиною багатоклітинного організму специфічних функцій. Включає: G_1-період (постмітотичний або пресинтетичний) - відновлюються риси інтерфазної клітини, завершується формування ядерець, відбувається біосинтез білка та РНК; S-період (синтетичний) – редуплікація ДНК, продовження біосинтезу білка та РНК; G_2-період (постсинтетичний або премітотичний) – синтез РНК, білка та накопичення молекул АТФ.
3. Мітоз – непрямий поділ соматичних клітин:

– Профаза: хромосоми спіралізуються, ядерця зникають, ядерна оболонка розпадається, центріолі розходяться до полюсів і утворюють веретено поділу.
– Метафаза: завершення утворення веретена поділу, хромосоми розташовуються в площині екватора і утворюють метафазну пластинку, кожна хромосома розщеплюється на дві хроматиди, що з'єднані в ділянці центромери.
– Анафаза: зв'язок між хроматидами (дочірніми хромосомами) руйнується і вони в якості самостійних хромосом рухаються до полюсів клітини. Після завершення руху на полюсах збираються два рівноцінні набори хромосом.
– Телофаза: реконструюються інтерфазні ядра дочірніх клітин, хромосоми деспіралізуються і руйнується веретено поділу, материнська клітина ділиться на дві дочірні (цитокінез).

Мейоз – біологічний процес, що спостерігається в період дозрівання статевих клітин. Його суть полягає в тому, що на визначених стадіях розвитку попередники статевих клітин з диплоїдним набором хромосом діляться непрямим шляхом, в результаті чого утворюються гамети з гаплоїдним набором хромосом. Мейоз включає перший та другий мейотичний поділи. Найважливішим і найтривалішим періодом є профаза першого поділу. Тут розрізняють наступні стадії. Лептонема – збільшення ядра і виявлення у ньому слабо спіралізованих хромосом. Зигонема – попарне об'єднання гомологічних хромосом, під час якого центромери і плечі точно наближаються один з одним (явище кон'югації). Пахінема – спіралізація хромосом і їх об'єднання у пари - біваленти. В хромосомах ідентифікуються хроматиди, в результаті чого утворюються тетради. При цьому відбувається обмін ділянками гомологічних хромосом – кросинговер.

Диплонема – початок відштовхування гомологічних хромосом, однак у місцях кросинговеру зв'язок зберігається. Діакінез – подальше розходження хромосом, які ще залишаються з'єднаними в бівалентах своїми кінцевими ділянками. В результаті виникають характерні кільцеві фігури. Ядерна мембрана руйнується. В метафазі першого поділу хромосоми з'єднані в бівалентах, розташовуються по екватору. В анафазі відбувається розходження до діаметричних полюсів клітини не хроматид, а гомологічних хромосом з кожної пари. У цьому принципова відмінність від ананогічної стадії мітозу. Телофаза – формування двох клітин з гаплоїдним набором хромосом, проте кількість ДНК ще дорівнює диплоїдному набору (якщо позначити гаплоїдний набір хромосом n, а кількість ДНК в гаплоїдному наборі с, то в телофазі утворюються клітини з набором хромосом і ДНК n, 2c).

Другий мейотичний поділ. Йому передує коротка інтерфаза, у якій синтез ДНК не відбувається. В анафазі розходяться не гомологічні хромосоми, а лише їх хроматиди. Тому утворені дочірні клітини залишаються гаплоїдними, і мають відповідну до цього набору кількість ДНК, тобто вдвічі меншу, ніж у соматичних клітинах (n, c).

Практична частина

Завдання 1. Під мікроскопом на великому збільшенні розглянути та зарисувати мікропрепарати мітозу в клітинах корінця цибулі.

Завдання 2. На рисунках розглянути та зарисувати схему мітозу та мейозу клітини.

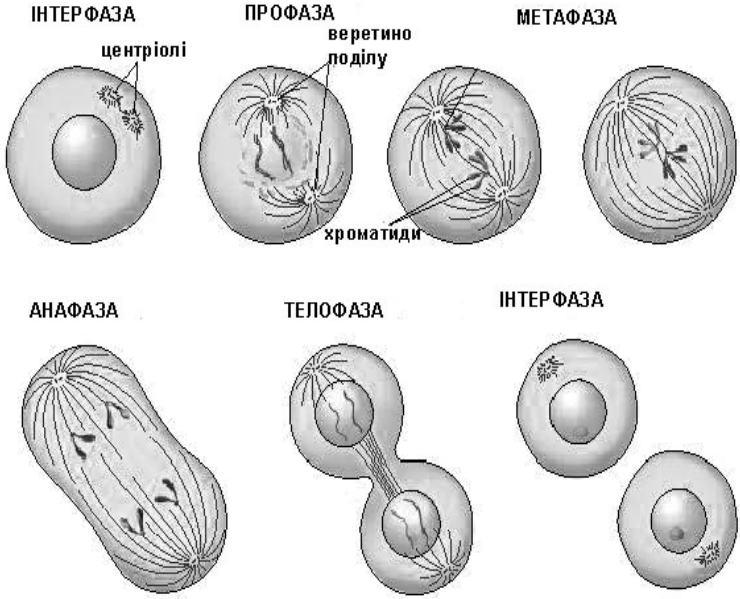


Рис. 10 Схема мітозу

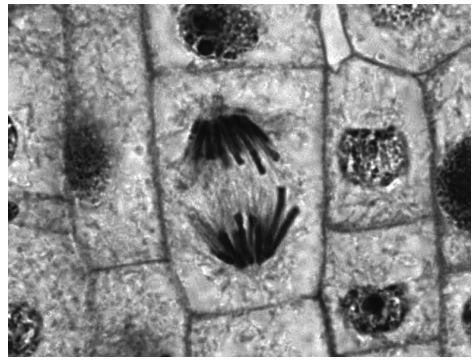


Рис. 11 Мікрофотографія (мітоз у корінцях цибулі)

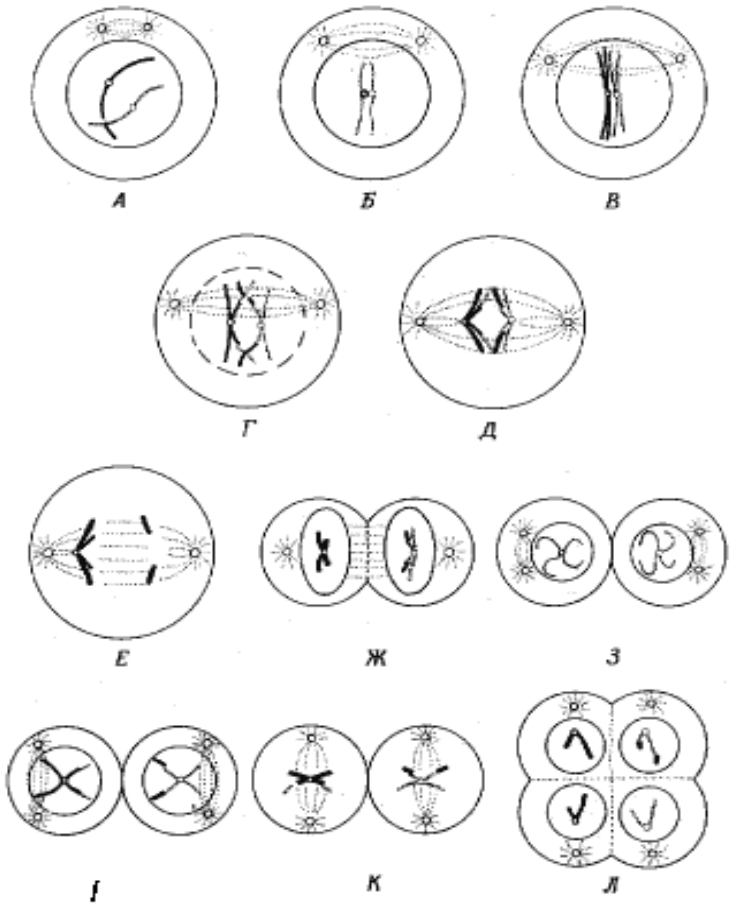


Рис. 12 Схема послідовних стадій мейозу.

А-Г – профаза I; Д – метафаза I; Е – анафаза I; Ж. – телофаза I; З – інтерфаза між двома поділами мейозу; І – профаза II; К – метафаза II; Л – телофаза II. (на схемі зображена одна пара гомологів).

Завдання для самоконтролю

1. Поняття клітинного циклу.
2. Характеристика інтерфази.

3. Процеси, що відбуваються в профазі, метафазі, анафазі та телофазі мітозу.
4. Біологічна роль мітозу.
5. Мейоз: характеристика редукційного та екваційного поділів.

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 6

ТЕМА: Біологія статевого розмноження у тварин.
МЕТА: Вивчити особливості статевого розмноження у тварин.
Прилади і матеріали: мікроскоп, мікропрепарати статевих клітин ссавців, таблиці.

Короткий теоретичний огляд

Сперматогенез. Сім'яник складається з багатьох канальців. На поперечному перерізі через канадець видно, що у ньому є кілька шарів клітин. Це послідовні стадії розвитку *сперматозоонів*. Зовнішній шар (зона розмноження) складають *сперматогонії* — клітини кулястої форми; у них відносно велике ядро і значна кількість цитоплазми. У період ембріонального розвитку і після народження до статевого дозрівання сперматогонії діляться шляхом мітозу, завдяки чому збільшується кількість клітин і сам сім'яник. Період інтенсивного поділу сперматогоніїв називається *періодом розмноження*. Після настання статевої зрілості частина сперматогоніїв також продовжує ділитися мітотично і утворювати такі ж клітини, але деякі з них переміщуються у наступну *зону росту*, яка розташована ближче до просвіту канальця.

Тут відбувається значне збільшення розмірів клітин за рахунок збільшення кількості цитоплазми. На цій стадії їх називають первинними *сперматоцитами* (рис. 14). Третій період розвитку чоловічих гамет називається *періодом дозрівання*. У цей період відбуваються два поділи, які швидко ідуть один за одним, під час яких відбувається перебудова хромосомного апарату. З кожного *первинного сперматоцита* (мейоз) спочатку утворюється два *вторинних сперматоцити*, а потім чотири *сперматиди*, які мають овальну форму і значно менші розміри. Сперматиди

переміщуються ближче до просвіту канальця, де з них формуються *сперматозоони*. У більшості диких тварин сперматогенез відбувається тільки у певні періоди року. У проміжках між ними у канальцях сім'яників містяться лише сперматогонії. У людини і більшості свійських тварин сперматогенез відбувається постійно.

Овогенез. Фази овогенезу подібні до фаз сперматогенезу. У цьому процесі також є *період розмноження*, коли інтенсивно діляться *овогонії* — дрібні клітини з відносно великим ядром і незначною кількістю цитоплазми. У ссавців і людини цей період закінчується ще до народження. Сформовані *первинні овоцити* (рис. 14) зберігаються без змін довгі роки. З настанням статевої зрілості окремі овоцити періодично вступають у період росту, клітини збільшуються, у них нагромаджуються жовток, жир, пігменти. У цитоплазмі клітини, у її органоїдах і мембранах відбуваються складні морфологічні і біохімічні перетворення. Кожний овоцит оточений дрібними фолікулярними клітинами, які забезпечують його живлення. Потім настає *період дозрівання*, у процесі якого відбувається два послідовних поділи з перебудовою хромосомного апарату (мейоз). Крім того, ці поділи супроводжуються нерівномірним розподілом цитоплазми між дочірніми клітинами. При поділі первинного овоцита утворюється одна велика клітина — *вторинний овоцит*, яка вбирає майже всю цитоплазму, і маленька клітина — *первинний полоцит*. При другому поділі дозрівання цитоплазма знову розподіляється нерівномірно. Утворюється один великий *вторинний овоцит і вторинний полоцит*. У цей час первинний полоцит також може поділитися на дві клітини. Таким чином, з одного первинного овоцита утворюється один вторинний овоцит і три полоцити (редукційні тільця). Потім із вторинного овоцита формується *яйцеклітина*, а полоцити

розсмоктуються або зберігаються на поверхні яйця, але не беруть участі у подальшому розвитку.

Нерівномірний розподіл цитоплазми забезпечує надходження у яйцеклітину значної кількості цитоплазми і поживних речовин, які будуть потрібні у майбутньому для розвитку зародка. У ссавців і людини періоди розмноження і росту яйцеклітин відбуваються у фолікулах. Зрілий фолікул заповнений рідиною, всередині його знаходиться яйцеклітина. Під час овуляції стінка фолікула лопається, яйцеклітина потрапляє у черевну порожнину, а потім, як правило, у труби матки. Період дозрівання яйцеклітин відбувається у трубах, тут же вони і запліднюються. У багатьох тварин овогенез і дозрівання яйцеклітин здійснюється тільки у певні сезони року. У жінок звичайно щомісячно дозріває одна яйцеклітина, а за увесь період статевої зрілості — близько 400. Для людини має суттєве значення той факт, що первинні овоцити формуються ще до народження, зберігаються все життя і тільки поступово деякі з них починають дозрівати і дають яйцеклітини. Це значить, що різні несприятливі фактори, які діють протягом життя на жіночий організм, можуть вплинути на їх подальший розвиток: отруйні речовини (у тому числі нікотин і алкоголь), які потрапляють у організм, можуть проникнути в овоцит і потім викликати порушення нормального розвитку майбутнього потомства.

Практична частина

Завдання 1. Вивчення гаметогенезу у тварин.

Розглянути мікропрепарати статевих клітин ссавців. На таблицях і рисунках розглянути та вивчити схеми спермато- та овогенезу у людини. Зарисувати статеві клітини ссавців. Схему сперматогенезу та овогенезу у людини.

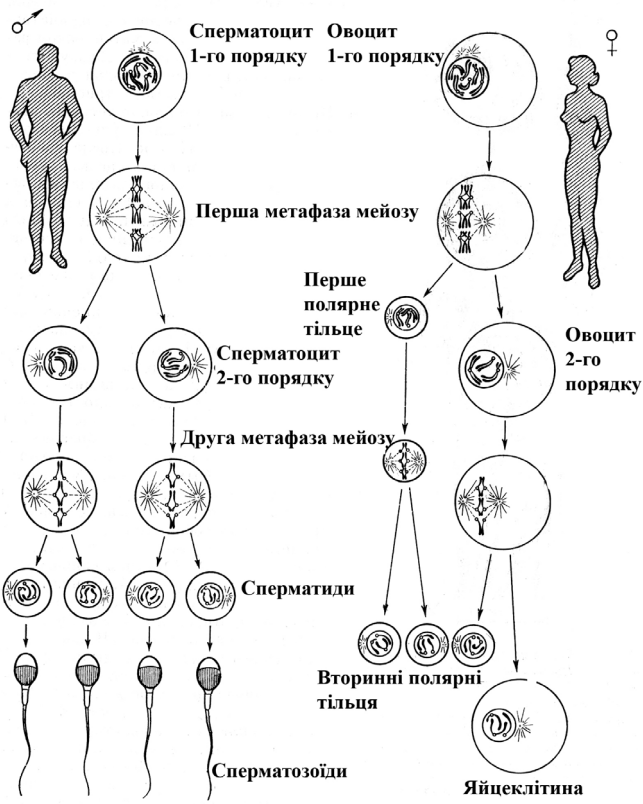


Рис. 14. Схема спермато- та овогенезу у людини

Завдання для самоконтролю

1. Охарактеризуйте період розмноження в сперматогенезі.
2. Охарактеризуйте період дозрівання в сперматогенезі
3. Охарактеризуйте період розмноження в овогенезі.
4. Охарактеризуте період дозрівання в овогенезі.
5. Чим овогенз відрізняється від сперматогенезу?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 7

ТЕМА: Морфологія та структура хромосом. Каріотип.
МЕТА: Вивчити морфологію інтерфазних та метафазних хромосом. Ознайомитися з типами метафазних хромосом. Сформувати поняття про каріотип та принципи класифікації хромосом.
Прилади та матеріали: мікроскопи, мікропрепарати мітозу в клітинах рослинних і тваринних організмів, фотографії та малюнки метафазних пластинок рослинних клітин і клітин людини, лінійка, калькулятор.

Короткий теоретичний огляд

Хромосоми – самовідтворюючі елементи клітинного ядра, які є основними матеріальними носіями спадкової інформації організму. Вони притаманні лише для еукаріотів і для кожного виду їх число і структура є видоспецифічною.

В соматичних клітинах число хромосом подвійне (диплоїдне 2n), а в статевих клітинах число хромосом вдвічі менше (гаплоїдне). В диплоїдному наборі всі хромосоми представлені парними або гомологічними одна одній.

Хромосоми утворюються в результаті ущільнення і спіралізації хроматину. Довжина хромосом залежить від кількості ДНК і білків, а також від ступеня скручування хроматину. На різних ділянках однієї і тієї ж хромосоми спіралізація, компактність її основних елементів неоднакові, з цим пов'язана різна інтенсивність забарвлення окремих ділянок хромосоми. Ділянки, що інтенсивно сприймають барвники, одержали назву *гетерохроматинових* (утворених із гетерохроматину), вони навіть у період між поділом клітин залишаються

компактними, видимими у світловий мікроскоп. Ділянки, що слабко забарвлюються, деконденсуються між поділами клітин одержали назву *еухроматинових* (утворених із еухроматину). Встановлено, що еухроматин містить у собі активні гени, а гетерохроматин виконує переважно структурну функцію. Він знаходиться в інтенсивно спіралізованому стані. Гетерохроматин займає однакові ділянки в гомологічних хромосомах: утворює ділянки, що прилягають до центромери і такі, що знаходяться на кінцях хромосом. Втрата ділянок гетерохроматину або мутація може не відбиватися на життєдіяльності клітини. Розрізняють також *факультативний гетерохроматин.* Він виникає при спіралізації та інактивації однієї з двох гомологічних Х-хромосом. Таким чином утворюється тільце Барра (статевий хроматин). Його утворює одна з двох Х-хромосом у жіночих особин ссавців і людини.

Структура метафазної хромосоми. Всі хромосоми під час метафази складаються із двох хроматид, що утворені з максимально спіралізованого хроматину (рис. 16). Кожна хроматида – це зв'язана з гістонами одинарна двониткова суперспіралізована ДНК. Дві дочірні молекули ДНК, що знаходяться у двох хроматидах, утримуються разом у ділянці центромери за допомогою нереплікованого сегмента ДНК. Будова хромосоми на різних ділянках неоднакова. У хромосомах розрізняють *первинну перетяжку,* що поділяє хромосому на два плеча. Первинна перетяжка (центромера) – найбільш спіралізована частина хромосоми. Центромера являє собою загальну, нереплікована ділянку ДНК. На ній розташовуються спеціальні білки, що утворюють *кінетохори* – місця, до яких при розподілі генетичного матеріалу прикріплюються нитки веретена. Це сприяє поділу дочірніх хроматид під час анафази. Місце розташування первинної перетяжки в кожній парі хромосом індивідуальне і стале, що зумовлює,

головним чином, її форму. Кінці плечей хромосом одержали назву *теломерів.* Вони містять тисячі повторюваних послідовностей, наприклад, ТТАТТГ. Це генетично неактивні спіралізовані ділянки, що перешкоджають з'єднанню хромосом між собою або з їх фрагментами. Позбавлена теломери хромосома виявляється "липкою" і легко з'єднується з такими ж ділянками інших хромосом. Отже, теломери зберігають хромосому як індивідуальну дискретну одиницю, забезпечують її індивідуальність. Деякі хромосоми мають вторинні перетяжки, що часто відокремлюють ділянки хромосом, названі *супутниками.* Ці ділянки хромосом містять гени рРНК. Такі хромосоми в ядрах клітин людини можуть наближатися одна до одної, вступають в асоціації, що сприяє формуванню ядерець. Ці ділянки у хромосомах називають *ядерцевими організаторами.* Найбільш характерно форма хромосом виражена у метафазі. В цей час чітко видно, що хромосоми мають різну форму та величину, що визначається положенням первинної перетяжки або центромери. Первинна перетяжка поділяє хромосому на два плеча і відповідно до їх величини, розрізняють хромосоми *метацентричні* (рівноплечі), *субметацентричні* (помірнонерівноплечі), *акроцентричні* (різконерівноплечі). Окремо можна виділити телоцентричні хромосоми, які мають візуально лише одне плече.

Аутосоми та гетерохромосоми. Було відмічено, що практично в будь-якому каріотипі існує одна пара хромосом, що істотно відрізняється від інших. У самок ця пара була однакова, але різна в представників протилежної статі (самців). Хромосома, що була присутня двічі в парі в каріотипі самки й один раз у самця, була названа як *Х-хромосома.* Друга хромосома в самця була названа *Y-хромосомою.* Х- і Y-хромосоми називаються *статевими*

хромосомами, або *гетерохромосомами.* Інші хромосоми з даного набору, що є однаковими для обох статей, називаються *аутосомами.*

Окрім первинної перетяжки, хромосоми можуть мати і вторинну перетяжку, яка пов'язана з формуванням ядерця у клітини. Відділена вторинною перетяжкою дуже мала частина плеча хромосоми називається супутником.

Практична частина

Завдання 1. Вивчення морфології хромосом.

1.1 На таблицях та ідіограмах розглянути та зарисувати основні типи хромосом (акро-, мета-, субмета-, та телоцентричні).

1. 2. На таблицях та ідіограмах розглянути тонку будову метафазної хромосоми. Зарисувати тонку будову метафазної хромосоми.

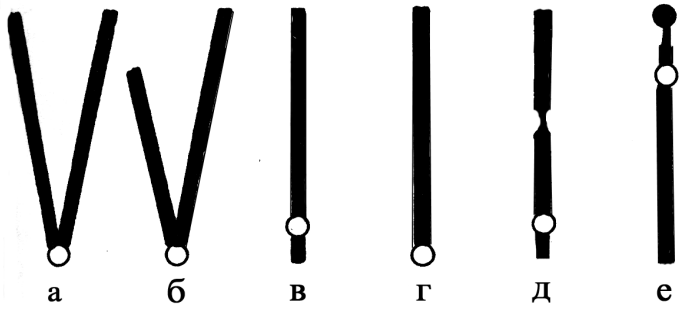


Рис. 15. Типи метафазних хромосом:
а) метацентрична; б) субметацентрична;
в) акроцентрична; г) телоцентрична; д) центрична з вторинною перетяжкою; е) супутникова.

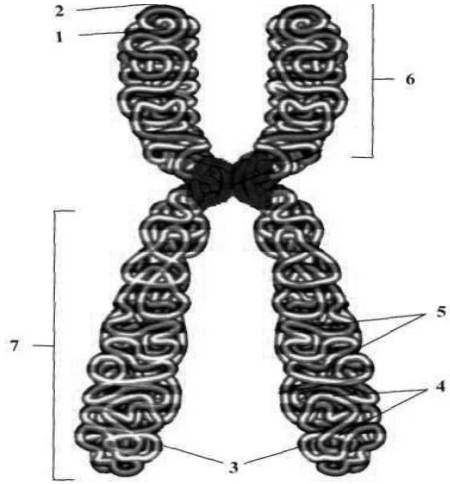
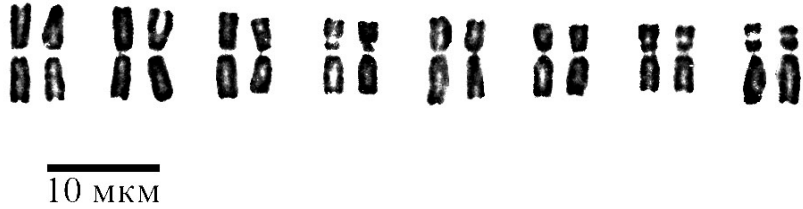


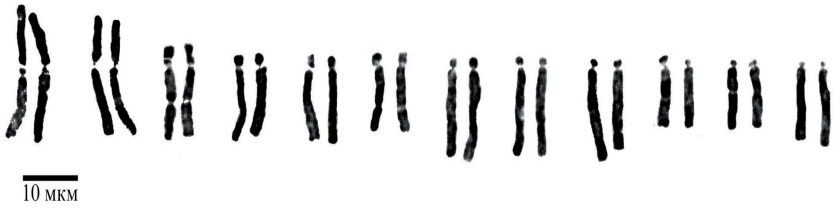
Рис. 16 Схема будови метафазної хромосоми.
1 – центромерна ділянка хромосоми; 2 – теломерна ділянка; 3 – дочірні хроматиди; 4 – гетерохроматин; 5 – еухроматин; 6 – мале плече; 7 – велике плече.

Завдання 2. Визначення розмірів хромосом, побудова каріограми. Розглянути мікрофотографії мітозу в клітинах цибулі та лілії. Визначити розміри хромосом рослинної клітини, заповнити таблицю. Для кожного зразка зробити короткий опис каріотипу.

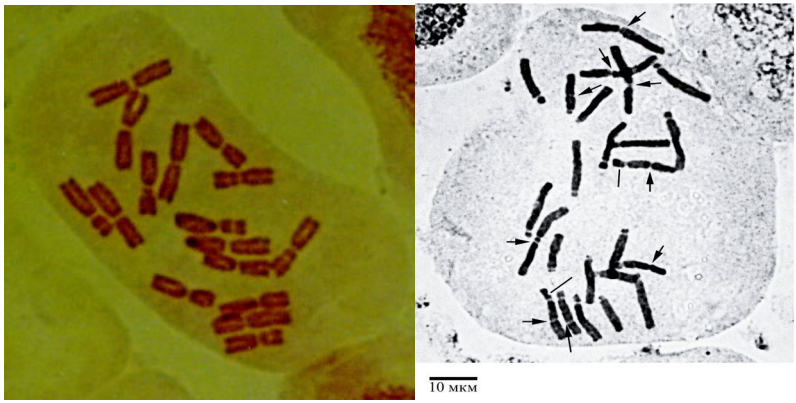
Хромо-соми	**Довжина короткого плеча (S) в мкм**	**Довжина довгого плеча (L) в мкм**	**Загальна довжина хромомсоми (S+L) в мкм**	**Центромерний індекс (I^C) $\frac{S}{S+L}$ в %**



Allium scorodoprasum L.



Lilium bulbiferum L.



а **б**

Рис. 17 Мікрофотографії мітозу в клітинах: а - цибулі (Allium scorodoprasum L.) та б – лілії (Lilium bulbiferum L.). (Фото Р.Кіша)

Завдання для самоконтролю

1. Які ділянки хромосоми називають еухроматиновими, а які гетерохроматиновими?
2. Які розрізняють типи метафазних хромосом?
3. Опишіть тонку будову хромосом.
4. На які типи поділяють хромосоми в залежності від розташування перетяжки?
5. Який набір хромосом у соматичних та статевих клітинах?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 8

ТЕМА: Нуклеїнові кислоти. Організація потоку генетичної інформації у клітині.
МЕТА: вивчити структуру і функції нуклеїнових кислот, засвоїти принцип генетичного коду.
Прилади та матеріали: навчальні таблиці, методичні матеріали.

Короткий теоретичний огляд

ДНК - це макромолекули, полімери, що утворені з мономерів (нуклеотидів) такої будови: пентоза (дезоксирибоза), ортофосфорна кислота і азотиста основа (пуринова чи піримідинова). Види азотистих основ, що входять до складу нуклеотидів ДНК: пуринові - аденін (А), гуанін (Г); піримідинові - цитозин (Ц), тимін (Т). Сполучення нуклеотидів у макромолекулу ДНК відбувається шляхом взаємодії ортофосфорної кислоти між OH^- групою в положенні 5^- дезоксирибози одного нуклеотиду з гідроксилом в положенні 3′ пентози наступного з утворенням фосфодиефірного зв'язку. Синтез полінуклеотидного ланцюга здійснюється за участю ферменту ДНК-полімерази.

Особливістю структурної організації ДНК є те, що її молекули утворені двома полінуклеотидними ланцюгами. Відповідно до трьохвимірної моделі ДНК, запропонованої в 1953 р. американським біофізиком Дж.Уотсоном і англійським біофізиком і генетиком Ф.Кріком, ці ланцюги з'єднуються один з одним водневими зв'язками між азотистими основами за принципом комплементарності: А з'єднується з Т двома водневими зв'язками, а між Г і Ц різних ланцюгів утворюються три водневі зв'язки (рис. 18). Таке сполучення азотистих основ забезпечує збереження однакової відстані між ними на всьому проміжку.Інша важлива особливість об'єднання двох полінуклеотидних ланцюгів у молекулу ДНК - антипаралельність: 5′-кінець одного ланцюга сполучається з 3′-кінцем іншого і навпаки. Дані рентгеноструктурного аналізу засвідчили, що дволанцюгова молекула ДНК утворює право закручену спіраль, закручену навколо власної осі; діаметр спіралі - 2нм, довжина кроку – 3,4нм, до кожного закруту входить 10 пар нуклеотидів.

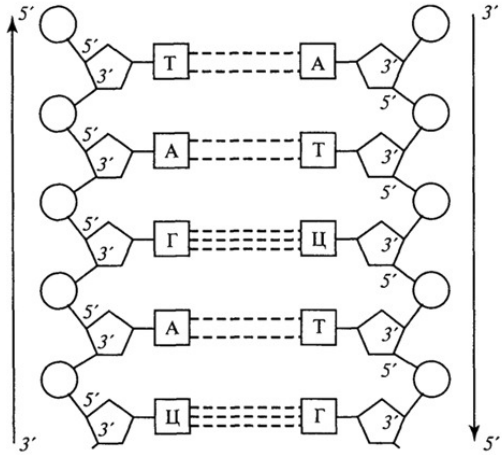


Рис. 18 Схема фрагмента первинної структури молекули ДНК

У живій клітині подвійна спіраль, що становить вторинну структуру ДНК, не має вигляду розгорнутої молекули, а додатково згорнута в просторі, утворюючи третинні структури - суперспіралі. У суперспіралізованому стані молекула ДНК у комплексі з певними клітинними білками входить до складу нуклеоїду прокаріотів та ядерного хроматину евкаріотів. Завдяки суперспіралізації довгі молекули ДНК формують компактні утворення, зокрема хромосоми ядра.

Таким чином, в структурній організації молекули ДНК розрізняють первинну будову - полінуклеотидний ланцюг, вторинну - два комплементарні один до одного та антипаралельні полінуклеотидні ланцюги, з'єднані водневими зв'язками, і третинну - трьохвимірну спіраль з певними просторовими характеристиками.

Реплікація ДНК - найважливіший молекулярний процес, що є в основі всіх різновидів поділу клітин, усіх типів розмноження, а, значить, в основі забезпечення тривалого існування окремих індивідуумів, популяцій і всіх видів живих організмів. Для кожного виду дуже важливо підтримувати сталість свого генотипу та фенотипу, а значить, зберігати незмінність нуклеотидної послідовності генетичного коду. Для цього необхідно абсолютно точно відтворювати молекули ДНК перед кожним поділом клітини, тобто основне функціональне значення реплікації- забезпечення нащадка стабільною генетичною інформацією розвитку, функціонування і поведінки.

Напівконсервативний шлях реплікації ДНК. Встановлено (М. Мезельсон, Ф. Сталь), що в процесі реплікації дві нитки ДНК розділяються, кожна з них є шаблоном (матрицею) для синтезу вздовж неї нової нитки. Послідовність основ, що повинні бути в нових нитках, можна легко передбачити, тому що вони комплементарні

основам, що присутні у старих нитках. Таким чином, утворюються дві дочірні молекули, ідентичні материнській. Кожна дочірня молекула складається з однієї старої (материнської) нитки й однієї нової нитки. Оскільки тільки однаматеринська нитка збережена в кожній дочірній молекулі, такий тип реплікації має назву *напівконсервативного.*

Кожен з двох ланцюгів материнської молекули ДНК використовується як матриця для синтезу нових комплементарних ланцюгів.

Механізм реплікації ДНК. Реплікація ДНК – складний, багатоступеневий процес, що вимагає залучення великої кількості спеціальних білків і ферментів. Наприклад, ініціаторні білки утворюють реплікаційну вилку, ДНК-топоізомерази розкручують ланцюги, ДНК-геліказа і дестабілізуючий білок розщеплюють ДНК на два окремих ланцюги, ДНК-полімераза і ДНК-праймаза каталізують полімеризацію нуклеотидтрифосфатів і утворення нового ланцюга, ДНК-лігази руйнують РНК-затравки на відстаючих ланцюгах ДНК та ін. Процес відбувається аналогічно як у прокаріотів, так і в еукаріотів, хоча дещо відрізняється за швидкістю, спрямованістю, кількістю точок реплікації тощо. Швидкість реплікації в еукаріотів дуже велика і складає 50 нуклеотидів за секунду, а в прокаріотів ще вища - до 2000 нуклеотидів за секунду. Точність реплікації забезпечується комплементарною взаємодією азотистих основ матричного ланцюга і ланцюга, що будується. Крім цього, весь процес контролюється ДНК-полімеразою, що самокорегує та усуває помилки синтезу.

Основні етапи реплікації:

1. Ініціація (від лат. *initialis* - первинний, початковий). Активація дезоксирибонуклеотидів. Монофосфатидезоксирибонуклеотидів (АМФ, ГМФ, ЦМФ,

ТМФ) знаходяться у стані "вільного плавання" в ядрі і є "сировиною" для синтезу ДНК. Для включення в ДНК вони активуються в результаті взаємодії з АТФ. Ця реакція називається *фосфорилуванням* і каталізується ферментом фосфорилазою. При цьому утворюються трифосфати дезоксирибонуклеотидів, такі як АТФ, ГТФ, ЦТФ, ТТФ. У такому вигляді вони енергезовані та здатні до полімеризації. *Розпізнавання точки ініціації.* Розкручування ДНК починається з певної точки. Така особлива точка називається *точкою ініціації реплікації* (спеціальна послідовність нуклеотидів). Для визначення точки ініціації необхідні специфічні білки-ініціатори. У вірусів і прокаріотів є тільки одна точка ініціації. В еукаріотів, що мають великі молекули ДНК, може бути багато точок ініціації реплікації, що, зрештою, зливаються одна з одною при повному роз'єднанні ланцюгів ДНК. Реплікація обох ланцюгів ДНК відбувається одночасно і безупинно.

Розкручування молекули ДНК. Подвійна спіраль ДНК розкручується і розгортається на окремі нитки ДНК шляхом розриву слабких водневих зв'язків між комплементарними нуклеотидами. Цей процес забезпечують ферменти - гелікази. Оголені основи А, Т, Г і Ц обох ланцюгів проектуються в каріоплазму. Ферменти, що названі топоізомеразами, розривають і заново зшивають окремі нитки ДНК, допомагають розкручуванню спіралі. Завдяки роз’єднанню ланцюгів ДНК виникають реплікаційні вилки. Нові нитки ДНК утворюються на кожному із звільнених ланцюгів, їх ріст відбувається в протилежних напрямках.

2. Елонгація. Вільні трифосфати дезоксирибонуклеотидівсвоїми азотистими основами приєднуються

водневими зв'язками до азотистих основ обох ланцюгів ДНК, відповідно до правила комплементарності, тобто А-Т, Ц-Г. Елонгація - це додавання дезоксирибонуклеотиду до 3'-кінця ланцюга, що росте. Процес каталізуєтьсяДНК-полімеразою. Трифосфати дезоксирибонуклеотидів (тринуклеотиди), приєднуючись до кожного ланцюга ДНК, розривають свої внутрішні високоенергетичні зв'язки й утворюють монофосфати дезоксирибонуклеотидів (мононуклеотиди), що є звичайними компо-нентами ДНК. При цьому в нуклеоплазму надходять пірофосфатні молекули, що звільнилися (Р~Р).

Утворення нових ланцюгів ДНК. У подальшому приєднані сусідні нуклеотиди зв'язуються між собою фосфорними залишками та утворюють новий ланцюг ДНК. Процес каталізується ферментом ДНК-полімеразою. ДНК-полімераза може полімеризувати дезоксирибонуклеотиди в напрямку 5'-3', тобто від вуглецевого 5'-кінця до вуглецевого 3'-кінця молекул ДНК. Оскільки дві нитки ДНК є антипаралельними, нові нитки повинні утворюватися на старих (материнських) нитках у протилежних напрямках. Одна нова нитка утворюється в напрямку 5'-3'. Ця нитка називається *провідною.* На другій материнській нитці утворюються короткі сегменти ДНК у напрямку 3'-5'. Згодом вони з'єднуються разом, утворюючи довгу відстаючу нитку.

Утворення праймерів. На відстаючій нитці спочатку утворюється короткий ланцюг РНК за шаблоном ДНК. Вона називається *РНК-праймером* і містить послідовність із 10-60 нуклеотидів. Фермент праймаза каталізує полімеризацію блоків РНК (А, У, Г, Ц) у праймері. РНК-праймер утворюється тому, що ДНК-полімераза не може ініціювати синтез нової нитки ДНК у відстаючому ланцюгу в напрямку 3'-5', вона тільки може каталізувати її ріст. Праймери пізніше віддаляються, а порожнини, які

утворилися, заповнюються дезоксирибонуклеотидами ДНК у напрямку 5'-3', що завершує побудову другого ланцюга. На місці праймерів утворюються фрагменти нового ланцюга ДНК, які називаються *фрагментами Окадзакі* і складаються із 100-200 нуклеотидів. Ці фрагменти легуються (зшиваються) полінуклеотидлігазами, в результаті чого утворюється другий повноцінний ланцюг. Цей процес називається *дозріванням.*

Редагування. Чітка комплементарність пар основ забезпечує точну реплікацію ДНК. Однак іноді виникають помилки в приєднанні основ. Вони видаляються ДНК-полімеразою, яка для цього знову зв'язується з молекулами ДНК (репарація).

3. Термінація (від лат. *terminalis* – кінцевий). Після завершення процесу реплікації молекули, що утворилися, розділяються, і кожна дочірня нитка ДНК скручується разом з материнською в подвійну спіраль. Так утворюються дві молекули ДНК, ідентичні материнській. Вони формуються окремими фрагментами по довжині хромосоми. Такий окремий фрагмент ДНК, що подвоюється на одній хромосомі, називається *репліконом.* Виникає відразу декілька реплікон, причому асинхронно й у різних її ділянках. Процес реплікації стосується всієї хромосоми та перебігає практично одночасно, з однаковою швидкістю. Після завершення реплікації в реплікон вони зшиваються ферментами в одну молекулу ДНК. У клітині людини, що ділиться, утворюється більше 50000 реплікон одночасно. Довжина кожного з них 30 мкм. Завдяки великій кількості реплікон швидкість реплікації збільшується в тисячі разів. Тривалість процесу подвоєння генетичного матеріалу складає приблизно 10 год. Ділянки хромосом, де починається реплікація, називаються точками ініціації. Вважають, що це, ймовірно, місця прикріплення інтерфазних хромосом до білків ламели ядерної оболонки.

Процес включається цитоплазматичним фактором невідомої природи, що надходить в ядро. Реплікація перебігає в строго визначеному порядку, тобто спочатку починають реплікуватись одні ділянки хромосом, а пізніше - інші. У синтетичному періоді інтерфази подвоюється також і кількість гістонових білків, що асоціюються із синтезованими ДНК і утворюють класичну структуру хроматину. Порушення точності реплікації призводить до порушення синтезу білків і розвитку патологічних змін клітин і органів.

Значення реплікації: а) процес є важливим молекулярним механізмом, що лежить в основі всіх різновидів поділу клітин про- й еукаріотів; б) забезпечує всі типи розмноження як одноклітинних, так і багатоклітинних організмів; в) підтримує сталість клітинного складу органів, тканин і організму внаслідок фізіологічної регенерації; г) забезпечує тривале існування окремих індивідуумів; д) забезпечує тривале існування видів організмів; є) процес сприяє точному подвоєнню інформації; ж) у процесі реплікації можливі помилки (мутації), що може призводити до порушень синтезу білків з розвитком патологічних змін.

Рибонуклеїнові кислоти (РНК) – посередники в перекодуванні і реалізації біологічної інформації.

РНК представлені одним полінуклеотидним ланцюгом, який складається з чотирьох різновидів нуклеотидів, що містять пентозу (рибозу), ортофосфорну кислоту і одну з наступних азотистих основ: А, Г, Ц, У (урацил). РНК синтезується на молекулі ДНК за допомогою ферментів РНК-полімераз з дотриманням принципу комплементарності та антипаралельності, зокрема, аденіну ДНК комплементарний урацил РНК.

Матричні (інформаційні) РНК (мРНК, або іРНК).

Це клас РНК, що складають 2-5% загальної кількості клітинної РНК. мРНК виконують функцію переносників генетичної інформації від геному (ядерної ДНК) до білоксинтезуючої системи клітини. Вони є інформаційними матрицями, які визначають амінокислотні послідовності в молекулах поліпептидів, що синтезуються в рибосомах.

мРНК синтезується на відповідних ділянках ДНК. Процес синтезу мРНК – транскрипція – починається з виявлення РНК-полімеразою особливої ділянки в молекулі ДНК – промотора. Після приєднання до промотора РНК-полімераза розплітає спіраль ДНК. Два ланцюги ДНК у цьому місці розкручуються, і на одному з них фермент здійснює синтез мРНК. Збирання рибонуклеотидів у ланцюг відбувається з дотриманням комплементарності нуклеотидам ДНК, а також антипаралельно відносно матричного ланцюга ДНК. РНК-полімераза здатна збирати полінуклеотид лише від 5′-кінця, і тому матрицею для транскрипції може бути лише один з двох ланцюгів ДНК, а саме той, котрий обернений до ферменту своїм 3′-кінцем. Такий ланцюг називається кодуючим. Просуваючись вздовж кодуючого ланцюга ДНК, РНК-полімераза здійснює поступове точне переписування інформації до того часу, поки не зустріне специфічної нуклеотидної послідовності – термінатора транскрипції. В цій ділянці РНК-полімераза від'єднується і від матриці ДНК, і від синтезованої мРНК. Таким чином, мРНК містить точну копію інформації, записаної у відповідній ділянці ДНК. Фрагмент молекули ДНК, що включає промотор, структурні гени (цистрони) і термінатор, утворює одиницю транскрипції – ранскриптон.

Триплети нуклеотидів мРНК, що розташовані поряд - це кодони. Послідовність кодонів мРНК шифрує послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюгу.

Транспортні РНК (тРНК). На тРНК припадає 10-20% клітинної РНК. Їх молекули – це полірибонуклеотидні ланцюги, довжина яких – 70-90 нуклеотидів. тРНК постачає необхідні амінокислоти до місця збирання поліпептидних ланцюгів і, таким чином, виконує функцію трансляційного посередника. Первинна структура тРНК, що визначається послідовністю нуклеотидів, формує вторинну структуру тРНК, що має форму листка конюшини. Остання зумовлює трьохвимірну третинну структуру, для якої характерне утворення двох перпендикулярно розташованих подвійних ланцюгів. Один з них утворений акцепторною зоною, другий – антикодоновою (рис. 19). До акцепторної зони приєднується амінокислота, а на антикодоновій розміщений антикодон (триплет нуклеотидів, що комплементарний кодону мРНК). Ці ділянки максимально віддалені одна від одної. Стабільність третинної структури тРНК підтримується завдяки виникненню додаткових водневих зв'язків між основами полінуклеотидного ланцюга, що локалізуються в різних її ділянках, але просторово наближені в третинній структурі.

Одна з особливостей тРНК – наявність нетипових основ, що виникають внаслідок хімічної модифікації вже після включення нормальної основи в полінуклеотидний ланцюг.

Ці змінені основи зумовлюють структурну різноманітність тРНК при спільному плані їх будови. На особливу увагу заслуговують модифікації основ, що формують антикодон, які впливають на специфічність його взаємодії з кодоном. Наприклад, нетипова основа інозин, що інколи стоїть в першому положенні антикодону тРНК, здатна помилково сполучатись з трьома різними третіми основами мРНК – У, Ц, А. Оскільки одна з властивостей генетичного коду є його виродженість,

більшість амінокислот шифрується кількома кодонами, які відрізняються переважно третьою основою. Завдяки неспецифічному зв'язуванню модифікованої основи антикодоном одна тРНК впізнає кілька кодонів-синонімів.

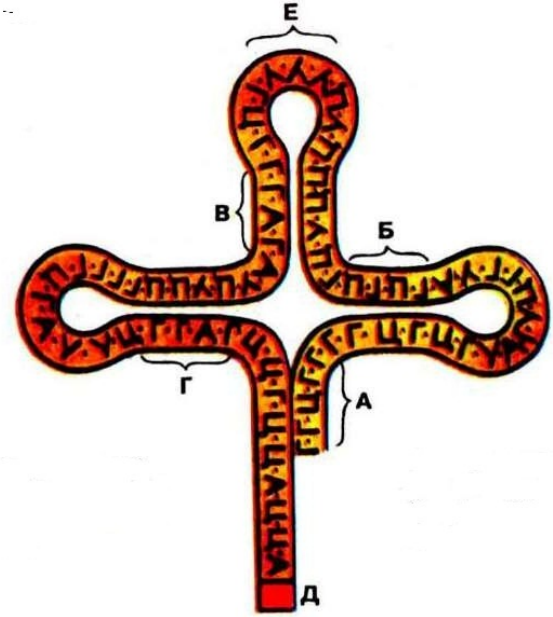


Рис. 19 Схема будови транспортної РНК

А, Б, В, Г – ділянки, у яких комплементарні нуклеотиди сполучаються за допомогою водневих зв'язків; Д- ділянка, до якої прикіплюється амінокислота; Е – антикодон.

Встановлено також існування кількох видів тРНК, що здатні сполучатись з одним і тим самим кодоном. В результаті в цитоплазмі зустрічається біля 40 різних молекул тРНК, і цієї кількості достатньо, щоб транспортувати 20 різних амінокислот до місця синтезу білка.

Одночасно з функцією точного впізнавання визначеного кодону в мРНК, молекула тРНК постачає до

місця синтезу поліпептидного ланцюга строго визначену амінокислоту, зашифровану за допомогою даного кодону.

Рибосомні РНК (рРНК) – це клас клітинних РНК, що входять до складу рибосом прокаріотичних і еукаріотичних клітин. На рРНК припадає до 90% загальної кількості клітинних РНК. Вони становлять основу структури та функції рибосом, в яких відбувається процес трансляції – біосинтез поліпептидних ланцюгів на основі коду, що забезпечує мРНК.

В ході трансляції виділяють три фази:

1) фаза ініціації (початок синтезу поліпептиду) – починається з утворення ініціюючого комплексу до якого входять 30S-субодиниця, мРНК, аміноацил-тРНК та специфічні фактори ініціації білкової природи. На наступному етапі цей комплекс взаємодіє з 50S-субодиницею з утворенням активної 70S-рибосоми. В утвореному 70S-рибосомальному функціональному комплексі існують дві ділянки зв'язування тРНК (аміноацильна та пептидильна).

2) фаза елонгації (продовження пептиду) включає всі реакції від моменту утворення першого пептидного зв'язку до приєднання останньої амінокислоти.

3) фаза термінації (завершення синтезу поліпептиду) пов'язана з впізнаванням специфічним рибосомним білком одного з термінуючих кодонів (УАА, УАГ, УГА). При цьому до останньої амінокислоти в поліпептидному ланцюгу приєднується H_2O і її карбоксильний кінець від'єднується від тРНК. В результаті завершений поліпептидний ланцюг втрачає зв'язок з рибосомою і вона розпадається на дві субчастки.

Практична частина

Завдання 1. Заповнити таблицю «Порівняльна характеристика нуклеїнових кислот»

Типи нуклеїнових кислот	Вуглевод	Азотисті основи	Молекулярна структура	Локалізація в клітині	Біологічна роль
ДНК					
РНК: т-РНК м-РНК р-РНК					

Завдання 2. Вирішити наступні задачі:

Задача 1. Визначити послідовність амінокислот у поліпептиді, закодованому геном за таким складом нуклеотидів: ТТТ-ТАЦ-АЦА-ТГГ-ЦАГ.

Задача 2. Хімічний аналіз показав, що 26% загальної кількості нуклеотидів іРНК припадає на аденін, 6 - на урацил, 40 - на цитозин. Яким повинен бути нуклеотидний склад відповідної дволанцюгової ДНК?

Задача 3. Скільки молекул рибози і ортофосфорної кислоти міститься в молекулі іРНК, якщо кількість цитозину 1000, урацилу 500, гуаніну 600, аденіну 400?

Задача 4. У фрагменті ДНК знайдено 1120 аденілових нуклеотидів, що складає 28 % загальної кількості нуклеотидів. Скільки в даному фрагменті міститься гуанілових, цитидилових, тимідилових нуклеотидів? Яка довжина гена?

Задача 5. Частина правого ланцюга ДНК має такий нуклеотидний склад: ГГГ-ЦАТ-ААЦ-ГЦГ... Визначте: а) порядок чергування нуклеотидів у лівому ланцюгу; б)

вміст кожного нуклеотиду у фрагменті ДНК; в) довжину цієї ділянки ДНК.

Задача 6. Скільки міститься а) аденілових; б) тимідилових; в) гуанілових нуклеотидів у фрагменті ДНК, якщо в ньому знайдено 950 цитидилових нуклеотидів, що складає 20 % від загальної кількості нуклеотидів у цьому фрагменті ДНК?

Завдання для самоконтролю

1. Ген. Визначення поняття.
2. Структура нуклеотиду ДНК.
3. Характеристика процесу реплікації ДНК.
4. Будова нуклеотиду РНК.
5. мРНК, структура і функції.
6. тРНК, будова, участь в процесі трансляції.
7. рРНК, будова та функції.
8. Відмінності в структурі і функції між ДНК і РНК.
9. Поняття генетичного коду.
10. Властивості генетичного коду.

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 9

ТЕМА: Закономірності успадкування ознак при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Г.Менделя. Проміжне успадкування ознак.
МЕТА: Сформувати поняття про спадковість і мінливість. Вивчити перший і другий закони Менделя. Зрозуміти закономірності спадкування при моногібридному схрещуванні, повному і неповному домінуванні ознак. Навчитися розв'язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

Генетика – наука про спадковість і мінливість організмів, вивчає принципи зберігання, передачі й реалізації спадкової інформації.

Спадковість – властивість організмів повторювати в ряді поколінь подібні ознаки і забезпечувати специфічний характер індивідуального розвитку в певних умовах середовища.

Внаслідок спадковості діти схожі на своїх батьків зовнішністю, обміном речовин, схильністю до захворювань, рисами характеру тощо.

Спадковість визначає подібність особин одного виду.

Мінливість – явище протилежне спадковості, полягає в зміні спадкових задатків і варіабельності їх проявів у процесі індивідуального розвитку та при взаємодії з навколишнім середовищем. Мінливість визначає відмінність між особинами одного виду.

Спадковість і мінливість – тісно пов'язані з еволюцією і між собою. Нові ознаки в організмів можуть появитися тільки завдяки мінливості, але закріпитися в

наступних поколіннях і зіграти свою роль в еволюції ці ознаки можуть тільки завдяки спадковості.

Передавання спадкових ознак здійснюється в процесі розмноження. Однак, потомки ніколи не бувають точною копією батьків. Генетична і морфологічна гетерогенність популяції визначається цілим рядом причин, серед яких *неспадкова* (*модифікаційна*) і *спадкова* (*генотипова*) мінливість.

Модифікаційна мінливість не зачіпає гени організму і не передається з покоління в покоління. Модифікації виникають під впливом умов зовнішнього середовища. Межі цієї форми мінливості обмежені *нормою реакції* і контролюються генотипом організму. *Основними властивостями модифікаційної мінливості є:* неуспадкування, груповий характер змін, чітка залежність змін від певної дії навколишнього середовища та норма реакції.

Генотипова мінливість може бути спричинена новими комбінаціями генів у генотипі (*комбінативна мінливість*) та перебудовами генетичного апарату – реорганізацією генів (*мутаційна мінливість*).

Комбінативна мінливість досягається в результаті поєднання трьох процесів: 1 – незалежного розходження хромосом при мейозі; 2 – випадкового поєднання при заплідненні; 3 – рекомбінації генів при кросинговері.

Мутаційна мінливість викликана мутаціями – тобто кількісними або якісними змінами в ДНК. Мутації мають ряд властивостей: виникають раптово і в будь-якій частині генотипу, частіше бувають рецесивними і рідше – домінантними, переважно шкідливі для організму і дуже зрідка корисні, передаються від покоління до покоління, є стійкими змінами спадкового матеріалу, можуть повторюватися.

Деякі головні генетичні поняття:

Алелі – альтернативні стани одного гена, які визначають альтернативні ознаки.

Локус – місце розташування гена в хромосомі.

Гомозигота – диплоїд, який містить два однакові алеля одного гена.

Гетерозигота – диплоїд, який містить два різні алеля одного гена.

Фенотип – фізичний або хімічний прояв досліджуваної ознаки.

Генотип – це сукупність генів, що містяться в ядрі та цитоплазмі, які визначають розвиток усіх спадкових ознак і властивостей організму.

Домінантний алель – визначає фенотип у гомо- і гетерозиготному стані.

Рецесивний алель- визначає фенотип тільки в гомозиготному станах.

Покоління F_1 – перше гібридне покоління.

Покоління F_2 –гібридне покоління від схрещування двох особин F_1.

Моногібридне схрещування – схрещування двох особин, які відрізняються однією парою альтернативних ознак.

Дигібридне схрещування – схрещування двох особин, що відрізняються двома парами альтернативних ознак.

Основні закономірності успадкування були відкриті чеським вченим – Грегором Менделем (1822-1884), який за результатами своїх експериментів із горохом сформулював основні закони, відомі насьогодні як закони Менделя.

Перший закон Менделя: *у разі схрещування гомозиготних батьківських форм у першому поколінні потомства (F_1) всі особини однотипні за фенотипом (домінантні) і генотипом (гетерозиготні).* Цей закон ще

називають законом одноманітності гібридів першого покоління. Батьківську ознаку, яка виявилася фенотипово в F_1 назвали домінантною, а ту, яка не виявилася – рецесивною.

Другий закон Менделя або закон розщеплення: при схрещуванні двох гетерозиготних особин (гібридів F_1), які аналізуються за однією парою ознак, у потомстві спостерігається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3:1, за генотипом 1:2:1.

Проміжне успадкування зумовлене тим, що домінантний ген не повністю пригнічує функції рецесивного гена, тому у гібридних особин у фенотипі проявляються ознаки, які носять проміжний характер між обома батьківськими формами. При проміжному характері успадкування ознак у F_2 спостерігається розщеплення за генотипом і фенотипом 1:2:1.

Позначення та символи генетики

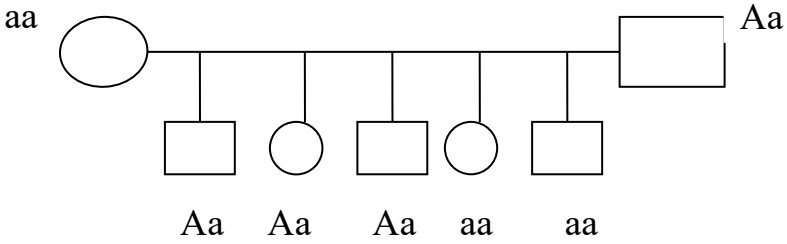
Позначення і символи	**Їх значення**
P	Батьківські організми, узяті для схрещування
x	Схрещування організмів
♀	Жіночі стать
♂	Чоловіча стать
□	Особа чоловічої статі (чоловік)
O	Особа жіночої статі (жінка)
◊	Стать невідома
□⚮**O**	Шлюб
□⚮**O**⚮□	Двічі в шлюбі
O┬□ ┌┴┐ ┌┴┐ **O** □ □	Шлюб та діти (сибси)
O╦□	Близькоспоріднений шлюб
═╧	Бездітний шлюб

Практична частина

Завдання 1. Розв'язування задач на моногібридне схрещування при повному домінуванні ознак.

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

Розв'язок.



Дано:
А – кучеряве волосся;
а – гладке волосся;
АА – кучеряве волосся;
Аа – кучеряве волосся;
аа – гладке волосся

Генотип матері – **аа**, тобто вона гомозиготна за рецесивним алелем, це відомо з її фенотипу – гладенького волосся, яке обумовлюється рецесивним геном і у фенотипі може проявитися тільки в гомозиготному стані.

Генотип батька або **АА,** або **Аа**, у фенотипі проявляється домінантна алель, яка може бути в гомо- або гетерозиготному стані. Однак, якщо припустити, що батько **АА**, то усі діти повинні були б бути з кучерявим волоссям

генотиповими гетерозиготами (**Аа**), бо від матері спадкується гамета з алеллю **а**, а від батька – гамета з алеллю **А**.

РР: ♀**АА** х ♂**аа**

Гамети: **А** **а**

F_1 **Аа** (кучеряве волосся)

Отже, генотип батька **Аа**, бо тільки в такому випадку в даній сім'ї можливе народження дітей з гладеньким волоссям.

РР: ♀**Аа** х ♂**аа**

Гамети: **А, а** **а**

F_1 **Аа** **аа**

(кучеряве волосся) (гладке волосся)

Звідси випливає, що генотипи дітей **Аа** (кучеряве волосся) та **аа** (гладке волосся).

Відповідь: Мати дітей гомозиготна (**аа**), батько – гетерозиготний (**Аа**), троє дітей гетерозиготні (**Аа**), двоє дітей – гомозиготні рецесивні (**аа**).

2. Фенілкетонурія спадкується як рецесивна ознака. Якими можуть бути діти в сім'ї, де батьки гетерозиготні за цією ознакою?

Розв'язок:

Дано:

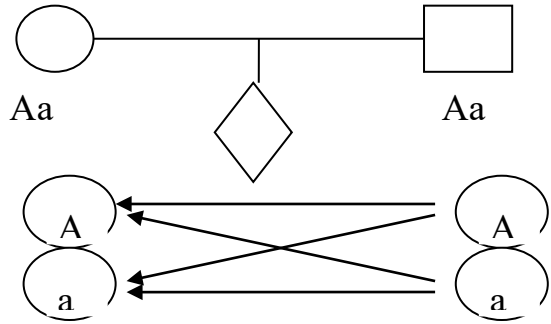
А – норма;

а – фенілкетонурія;

АА – норма;

Аа - норма;

аа – фенілкетонурія.



Якщо батьки гетерозиготні, то продукують два типи гамет **А** та **а**, які створять наступні генотипи дітей: **АА** (25%), **Аа** (50%), **аа** (25%). Фенотипово 75% дітей будуть здоровими, хворітимуть – 25%, однак 50% дітей будуть носіями гена фенілкетонурії.

Відповідь: Вірогідність народження здорових дітей у цій сім'ї становить 75%, хворих – 25%.

3. Міоплегія передається по спадковості як домінантна ознака. Визначити вірогідність народження дітей з аномаліями в сім'ї, де батько гетерозиготний, а мати не страждає міоплегією.

4. Дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії (Тей-Сакса) спадкується як аутосомна рецесивна ознака і закінчується звичайно смертю до 4-5 років. Перша дитина в сім'ї померла від аналізованої хвороби в той час, коли повинна була народитися друга. Яка вірогідність того, що друга дитина буде страждати тією ж хворобою?

5. Хвороба Вільсона спадкується як рецесивна аутосомна ознака. Яка вірогідність народження хворих дітей в сім'ї, де один з подружжя страждає аналізованим захворюванням, а другий здоровий, здоровими були також його батьки, брати і сестри.

6. Жінка із синдактилією вийшла заміж за здорового юнака, у них народилися 4 дітей, двоє з яких мали зрослі пальці. Всі родичі чоловіка мають нормальну будову руки. Встановіть характер спадкування та генотипи чоловіка і жінки.

7. У подружжя, що страждає на гамералопію ("куряча сліпота") народилася здорова дитина. Яка імовірність народження у цій сім'ї дітей, що не мають цієї аномалії і таких, що страждаютьна "курячу сліпоту"?

Завдання 2. Розв'язування задач на моногібридне схрещування при проміжному типі успадкування ознак.

1. Одна з форм цистинурії спадкується як аутосомна рецесивна ознака. Але у гетерозигот спостерігається лише підвищений вміст цистину у сечі, а в гомозигот – утворення цистинових каменів в нирках.

а) Визначіть можливі форми прояву цистинурії у дітей в сім'ї, де один з батьків страждав цією хворобою, а другий мав лише підвищений вміст цистину у сечі.

б) Визначіть можливі форми прояву цистинурії в сім'ї, де один з батьків страждав нирково-кам'яною хворобою, а другий був нормальний стосовно аналізованої ознаки.

Розв'язок:

Дано:

А – норма;

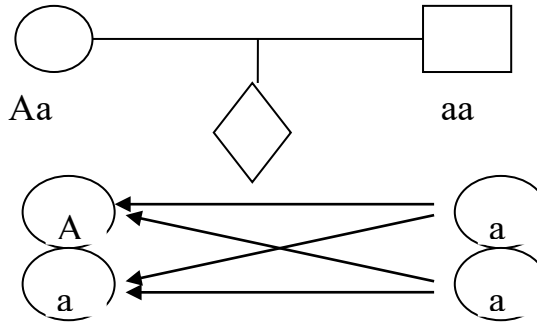
а – цистинурія;

АА – норма;

Аа – підвищений вміст цистину в сечі;

аа – утворення цистинових каменів.

а) Згідно з умовою, один з батьків страждав на цистинурію, отже був гомозиготним за цією ознакою – **аа** (припустимо, що це батько), а інший – мав тільки підвищений вміст

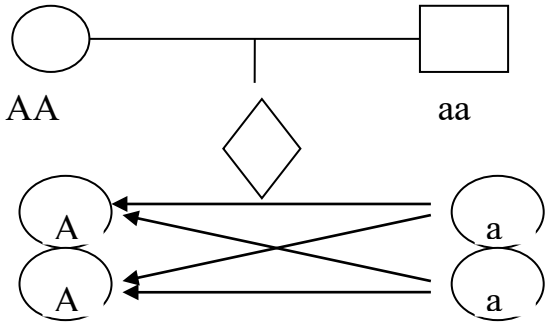


цистину, отже був гетерозиготним – **Аа** (припустимо, що це мати). Гамети гетерозиготної матері – **А** та **а,** а у батька – тільки **а**. будуємо родовід цієї родини.

Їхні діти з імовірністю 50% будуть страждати на зазначену хворобу, або з імовірністю 50% будуть мати підвищений вміст цистину.

Відповідь: в цій сім'ї всі діти будуть страждати на різні ступені прояву хвороби, можливі генотипи дітей – **Аа** та **аа**.

б) Очевидно, що один з батьків в подружжі здоровий і за даною ознакою гомозиготний (**АА**), а інший – навпаки – хворий і теж гомозиготний, але за рецесивною алеллю (**аа**). Отже, гамети здорової матері тільки **А**, а хворого батька – тільки **а**. Усі діти успадкують обидві алелі і будуть гетерозиготними (**Аа**) й матимуть підвищений вміст цистину у сечі.



Відповідь: Вірогідність народження дитини з підвищеним рівнем цистину в сечі у цій сім'ї – 100%.

2. Сімейна гіперхолестеримія спадкується домінантно через аутосоми. В гетерозигот це захворювання виражається у високому вмісті холестерину в крові, в

гомозигот, крім того, розвиваються ксантоми шкіри і сухожиль, атеросклероз.

а) Визначіть можливу ступінь розвитку гіперхолестеримії у дітей в сім'ї, де обоє батьків мають лише високий вміст холестерину у крові.

б) Визначіть вірогідність народження дітей з аномалією і ступінь її прояву у сім'ї, де один з батьків, крім високого рівня холестерину в крові має розвинуті ксантоми і атеросклероз, а другий – нормальний стосовно аналізованої ознаки.

3. Акаталазія зумовлена рідким аутосомним рецесивним геном. В гетерозигот активність каталази дещо понижена.

а) В обох батьків і єдиного сина в сім'ї активність каталази виявилася нижче норми. Визначіть імовірність народження в сім'ї наступної дитини без аномалії.

б) Визначіть вірогідні генотипи дітей в сім'ї, де один з батьків страждає на акаталазію, а другий має лише понижену активність каталази.

4. Серповидноклітинна анемія спадкується як неповністю домінантна ознака. Гомозиготні особини вмирають зазвичай в дитячому віці, гетерозиготні - життєздатні, окрім того, їх гемоглобін не придатний для живлення малярійного плазмодію, тому ці люди не хворіють на малярію. Яка вірогідність народження дітей стійких до малярії в сім'ї, де один з батьків хворий на малярію, а інший резистентний до неї, проте страждає на легку форму серповидноклітинної анемії?

Завдання для самоконтролю

1. Сформулюйте основні закони, відкриті Г.Менделем.
2. Що таке "генотип" і "фенотип", як вони взаємовідносяться?

3. Які висновки можна зробити, аналізуючи результати моногібридного схрещування?
4. Які ознаки і хвороби людини можна віднести до "менделюючих", тобто тих, які підпорядковуються законам Менделя?
5. Які гени можна віднести до алельних? Як від співвідношення алелей залежить фенотип організму?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 10

ТЕМА: Аналізуюче схрещування.
МЕТА: Сформувати поняття про аналізуюче схрещування. Навчитися розв'язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

В гібридологічному аналізі може бути використано схрещування гібрида з однією з батьківських форм. Таке схрещування першого покоління з формою, яка несе дану пару алелей (домінантних або рецесивних) в гомозиготному стані, називають зворотним схрещуванням або бекросом, а потомство позначають $\mathbf{F_b}$. Ці два схрещування мають неоднакову цінність для генетичного аналізу. При зворотному схрещуванні гібрида $\mathbf{F_1}$ **Aa** з вихідною формою, гомозиготною за домінантною алеллю (**AA**), всі гамети батьківських рослин будуть нести домінантну алель, а в гібрида утворяться гамети двох типів – **A** і **a**. Тому в результаті випадкового поєднання цих гамет під час запліднення в потомстві відбувається розщеплення за генотипом у відношенні 2 **Aa** і 2 **AA**, або 1:1, в той час, як розщеплення за фенотипом не

спостерігається і усі рослини у F_b мають однаковий фенотип.

Генотип організму, який має рецесивний прояв ознаки, визначається за його фенотипом. Такий організм обов'язково має бути гомозиготним за рецесивним алелем, тому що у випадку гетерозиготності у нього був би домінантний прояв ознаки. Гомозиготна і гетерозиготна особини не відрізняються між собою за фенотипом. Для визначення фенотипу у дослідах на рослинах і тваринах проводять аналізуюче схрещування і дізнаються про генотип аналізованої особини за її потомством. Аналізуюче схрещування полягає у тому, що особина, генотип якої необхідно з'ясувати, схрещується з рецесивною формою. Якщо від такого схрещування все потомство виявиться однорідним, значить, — аналізована особина гомозиготна, якщо ж відбудеться розщеплення, то вона гетерозиготна.

При аналізуючому схрещуванні для потомства гетерозиготної особини характерне розщеплення у співвідношенні 1:1. Визначення генотипів має велике значення у селекційній роботі у тваринництві і рослинництві. Аналіз генотипів важливий також для медичної генетики. Але на відміну від селекціонерів і дослідників, які мають справу з рослинами і тваринами і можуть ставити експерименти на схрещування організмів, антропогенетик і лікар звертаються до аналізу родоводів і за кількісними співвідношеннями потомків у них шукають шлюби, які є аналізуючими. Наприклад: у людини карі очі домінують над блакитними. Отже, голубоока людина за цією ознакою може бути лише гомозиготною за рецесивним алелем. Якщо один з батьків голубоокий, а інший кароокий і у них народилася голубоока дитина, то кароокий батько гетерозиготний. Якщо ж від батьків з аналізуючими ознаками народиться кілька дітей і у всіх будуть лише карі очі, то це говорить про те, що кароокий

батько гомозиготний за цією ознакою (формою вияву ознаки).

Практична частина

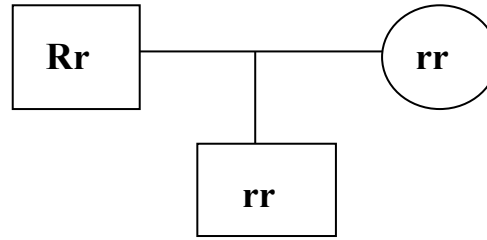
Завдання1. Розв'язування задач на аналізуюче схрещування та аналізуюче розщеплення.

1. У людини домінантний ген **R** викликає аномалію розвитку скелету – зміну кісток черепа й редукцію ключиць. Жінка з нормальною будовою скелета одружилася з чоловіком із зазначеною аномалією. Дитина від цього шлюбу мала нормальну будову скелета. Як за фенотипом дитини визначити фенотип її батька?

Розв'язок:

Дано:

R – аномалія розвитку скелета;
r – нормальна будова скелета;
RR - аномалія розвитку скелета;
Rr – аномалія розвитку скелета;
rr – нормальна будова скелета.



Згідно з умовою задачі, жінка має нормальну будову скелета, а отже її генотип **rr**, бо рецесивна алель при повному домінуванні проявляється тільки в гомозиготному стані. Про батька відомо, що він має зазначену аномалію і за генотипом він може бути гомозиготним за геном **R** або гетерозиготним (**RR** або **Rr).** Однак, якщо у сина аномалії розвитку скелета немає, то він успадкував від батька алель **r**. Звідси ми точно можемо встановити генотип батька – **Rr**.

Відповідь:батько дитини гетерозиготний (**Rr**) тільки в такому випадку в сім'ї може народитися здорова дитина (**rr**).

2. Чи можна побоюватися, що у дитини спостерігатиметься відсутність емалі на зубах (ознака домінантна) , якщо батько має нормальні зуби, а в матері спостерігається аномалія? Батько матері мав нормальні зуби.

3. У людини рецесивний ген **l** визначає природну глухонімоту.

а) Спадково глухонімий чоловік одружився з жінкою з нормальним слухом (**L**). Їхня дитина має нормальний слух. Чи можна визначити генотип матері?

б) Спадково глухоніма жінка одружилася з чоловіком з нормальним слухом. У них народилася глухоніма дитина. Чи можна визначити генотип батьків?

4. Кров більшості людей містить антиген **Rh**, який спадкується як домінантна ознака (резус-позитивні люди). В крові інших людей немає антигена **Rh** (резус-негативні люди) Резус-негативність спадкується як рецесивна ознака. Які діти можуть появитися від шлюбу двох резус-негативних людей? У випадку, коли один з них резус-негативний, а інший резус-позитивний (гомозиготний)? Від шлюбу двох резус-позитивних батьків (обоє гетерозиготні)?

5. Ахондроплазія передається як домінантна аутосомна ознака. В сім'ї, де обоє батьків страждають на це захворювання, народилася здорова дитина. Що можна сказати про майбутніх дітей і яка імовірність народження здорових дітей в подальшому?

6. Дівчина з карими очима (відомо, що у її батька та сестри блакитні очі), виходить заміж за блакитноокого

юнака, батьки якого мали карі очі. У них народилося дві доньки, одна з яких має блакитні очі. Складіть родовід сім'ї і визначте генотипи усіх згаданих осіб.

Завдання для самоконтролю

1. Що таке аналізуюче схрещування, яким чином його можна використовувати при аналізі спадкування ознак?

2. Деякі гени несуть патології несумісні із життям. Часто у здорових батьків народжуються діти з такими аномаліями. Якщо вони гинуть, то чому ген не елімінується повністю із популяції?

3. Якщо дві сестри ідентичні монояйцеві близнючки вийдуть заміж за двох монояйцевих близнюків і у них народяться діти. То чи будуть ці діти такими ж ідентичними, як і їхні батьки?

4. При якому типі домінування в другому поколінні спостерігається розщеплення за фено- і генотипом?

5. Яке практичне значення може мати аналізуюче схрещування і в яких областях людської діяльності воно ефективно застосовується?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 11

ТЕМА: Дигібридне схрещування. Третій закон Менделя.
МЕТА: Сформувати поняття про дигібридне схрещування та закон незалежного успадкування неалельних генів. Навчитися розв’язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

Дигібридне схрещування є частковим випадком полігібридного схрещування. Мендель поставив

експеримент на рослинах гороху, які мали дві пари альтернативних ознак: круглі (гладкі) або зморшкуваті зерна, жовте або зелене забарвлення сім'ядоль. Все насіння в F_1, було круглим і жовтим. Цей результат підтвердив принцип домінування, а також показав, що на характер прояву однієї ознаки друга не має впливу. Тобто, домінування жовтого забарвлення сім'ядоль не залежало від форми насіння і навпаки.

Потім Мендель провів експеримент в якому при самозапиленні 15 рослин з F_1 одержав 556 насінин. Із них 315 було круглими і жовтими, 101 - зморшкуватими жовтими, 108 - круглими зеленими і 35 - зморшкуватими зеленими. Шляхом самозапилення Мендель визначив генотип всіх 4 класів насіння. Найбільшою за чисельністю була група рослин, які мали обидві домінантні ознаки, вона складалася із 4 класів: **AABB**, **AaBb**, **AABb**, **AaBB**; найменше був представлений клас гомозиготний за обома рецесивними ознаками - **aabb**; рослини, які мали насіння з однією з домінантних батьківських ознак, були представлені двома генотипами кожен: відповідно – **AAbb** і **Aabb** та **aaBB, aaBb**. Як видно з наведеного кількісного співвідношення вказаних 4 типів рослин, в досліді Менделя воно наближалось до 9 : 3 : 3 : 1.

Аналізуючи ці результати, Мендель виявив, що за кожною з пар ознак рослини розподілялись у відповідності до співвідношення 3:1 – рослин з жовтими сім'ядолями було 416, із зеленими - 140; з круглим насінням - 423, зі зморшкуватим - 133.

Як пояснив результати цього схрещення Мендель? Він прийшов до висновку, що дві (або більше) пари альтернативних ознак розподіляються між собою цілком незалежно, тобто спадкові чинники, одержані в **F_1**, від батьків, не обов'язково передаються в **F_2** разом. Характер розподілу неалельних генів, одержаних від батьківських

рослин, носить випадковий характер. При дигібридному схрещуванні за умови незалежного розщеплення неалельних генів виникають 4 типи гамет. Якщо вони при утворенні зигот зустрічаються випадково, то число генних комбінацій організмів в **F_2** повинно бути рівним 16.

Геніальність Менделя полягала в тому, що в реальних цифрах, одержаних ним в дослідах з горохом, він зміг побачити не випадковість, а закономірність, що характеризує в кінцевому результаті поведінку матеріальних чинників спадковості. Вивчаючи розщеплення при дигібридному схрещуванні, Мендель виявив, що ознаки успадковуються незалежно одна від одної.

Ця закономірність відома як закон незалежного комбінування ознак і формулюється так: *при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються парами альтернативних виявів двох (або більше) ознак, у другому поколінні (F_2) спостерігається незалежне спадкування і комбінування ознак, якщо гени, що їх визначають, розташовані у різних гомологічних хромосомах*. Цей закон одержав назву ІІІ закону Менделя.

1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1 – формула розщеплення за генотипом у **F_2** при дигібридному схрещуванні.

9 : 3 : 3 : 1 – формула розщеплення за фенотипом у **F_2** при дигібридному схрещуванні.

В основі цього закону лежить процес незалежного розходження негомологічних хромосом в анафазі І мейозу. В зв'язку з цим незалежно будуть спадкуватися тільки ті ознаки, які контролюються генами, що знаходяться в різних хромосомах. Інші умови (однакова імовірність формування і зустрічі гамет, життєздатність гамет і зигот, відсутність взаємодії генів в процесі формування ознак та їх повний прояв в онтогенезі) залишаються необхідними

для отримання класичних співвідношень фенотипових класів при розщепленні в потомстві гібридів.

Для ди- і полігібридних схрещувань залишаються дієвими як закон одноманітності гібридів першого покоління, так і закон розщеплення. Характер розщеплення, як і при моногібридному схрещуванні, повністю залежить від генотипів схрещуваних гібридів і відрізняється появою особин з новими (рекомбінантними) комбінаціями ознак, причому, чим більше ознак задіються в схрещуванні, тим більша різноманітність їх нових поєднань спостерігатиметься у потомків.

Практична частина

Завдання.1 Розв'язування задач на дигібридне схрещування

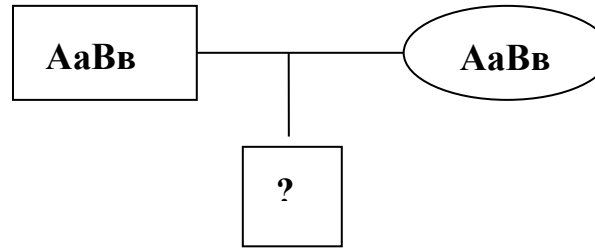
1. Глаукома дорослих спадкується декількома шляхами. Одна форма визначається домінантним аутосомним геном, друга – рецесивним – також аутосомним незчепленим з попереднім геном.

а) Яка вірогідність народження дитини з аномалією в сім'ї, де обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Розв'язок:

Дано:

A – глаукома;
a – норма;
AA – глаукома;
Aa – глаукома;
aa – норма;
B – норма;
b – глаукома;
BB – норма;
Bb – норма;
bb – глаукома.



а) ***Гамети***: **AB, Ab, aB, ab,**

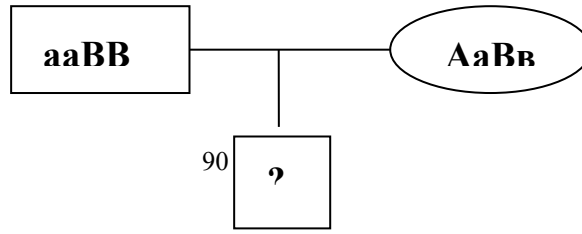
AB , Ab, aB, ab

Комбінації генотипів знову простежуємо на решітці Пеннета:

Гамети	**AB**	**Ab**	**aB**	**ab**
AB	AABB глаукома	AABb глаукома	AaBB глаукома	AaBb глаукома
Ab	AABb глаукома	AAbb глаукома	AaBb глаукома	Aabb глаукома
aB	AaBB глаукома	AaBb глаукома	aaBB норма	aaBb норма
ab	AaBb глаукома	Aabb глаукома	aaBb норма	aabb глаукома

Як бачимо, із 16 можливих комбінацій генотипів, у 13 випадках матиме місце захворювання – це становить 81.25%, здоровими будуть тільки 3/16, тобто 18.75% дітей.

б) Яка вірогідність народження здорової дитини 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.



Гамети:

Батька: **aB**;

Матері: **AB, Ab, aB, ab**.

Гамети	**AB**	**Ab**	**aB**	**ab**
aB	AaBB глаукома	AaBb глаукома	aaBB норма	aaBb норма

В цьому випадку імовірність народження хворих і здорових дітей однакова.

Відповідь: а) Вірогідність народження дітей з аномаліями в цій сім'ї становить 81.25%; б) Вірогідність народження здорових дітей в сім'ї становить – 50%.

2. Відомо, що ген карих очей (**B**) домінує над геном блакитних очей (**в**). Рудий колір волосся (**r**) рецесивний щодо гена (**R**) нерудого волосся. Чоловік з генотипом **Ввrr** одружується з жінкою, яка має генотип **ввRr.** Яка імовірність народження дитини з генотипом **ВвRr** за умови, що гени, які контролюють ці ознаки знаходяться в різних парах негомологічних хромосом?

3. 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?

4. Альбінізм - захворювання, яке контролюється рецесивним геном **a**. Таласемія - спадкове захворювання крові, обумовлене дією одного рецесивного гена **t**. В гомозиготному (**tt**) стані виникає важке захворювання -

велика таласемія, смертельна в дитячому віці. В гетерозигоному стані захворювання протікає значно легше і не призводить до летального ефекту (мала таласемія). Гени, що контролюють альбінізм і таласемію знаходяться в різних парах негомологічних хромосом. Дитина альбінос страждає малою таласамією, які найбільш імовірні генотипи батьків?

5. Кароокий правша одружився на блакитноокій правші. Перша дитина від цього шлюбу має блакитні очі (рецесивна ознака) і є лівшою (рецесивна ознака). Гени обох ознак знаходяться в різних хромосомах. Які генотипи батьків і які можливі фенотипи у майбутніх дітей цієї пари?

6. Чоловік з маленькими очима і тонкими губами одружився з жінкою з великими очима і товстими губами. У них народився син, у якого були великі очі і товсті губи. Син в свою чергу одружився з жінкою, в якої були великі очі і тонкі губи. у них народилося троє дітей - хлопчик і дівчинка. Хлопчик з великими очима і тонкими губами, а дівчинка з маленькими очима і товстими губами. Визначіть генотипи усіх батьків. Великі очі і товсті губи - ознаки домінантні.

7. Глухота - рецесивна ознака. зумовлена двома різними аутосомними генами. За яких умов у хворих батьків можуть народитися здорові діти?

8. Мати має вільну мочку вуха (домінантна ознака) і гладеньке підборіддя. а батько - приросту мочку і ямочку на підборідді (домінантна ознака). Син має вільну мочку вуха і ямочку на підборідді, а донька така ж як і мати. Напишіть можливі генотипи батьків і дітей.

Завдання для самоконтролю

1. Батьки мають кучеряве волосся (домінантна ознака) і ластовиння (домінантна ознака), а їх донька з прямим волоссям і без ластовиння. Вона вийшла заміж за юнака з кучерявим волоссям і ластовинням. Мати нареченого з прямимм волоссям і без ластовиння. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу?

2. Як змінилися б результати дигібридного схрещування, якби досліджувані гени знаходилися в гомологічних хромосомах?

3. Що таке "чистота гамет"? На якому явищі базується закон чистоти гамет?

4. Які гамети продукують організми з наступними генотипами: **AABb**, **AaBB**, **AaBa**, **AabbCc**, **aaBbccDD**, **aaBbccDd** ?

5. Які умови повинні бути витримані для класичного розщеплення за гено- і фенотипом при ди- і полігібридному схрещуванні?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 12

ТЕМА: Спадкування ознак щеплених зі статтю.
МЕТА: Зрозуміти закономірності спадкування ознак щеплених зі статтю. Навчитися розв'язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

Стать, як і будь-яка інша ознака організму, спадково детермінована. Важлива роль у генетичній детермінації статі і в підтриманні закономірного співвідношення статей належить хромосомному апарату. При порівнянні хромосомних наборів соматичних клітин чоловічої і жіночої особин виявлено відмінності в одній парі хромосом. В однієї із статей ці хромосоми однакові, їх називають **Х** (ікс)-хромосомами, а в іншої статі одна хромосома така сама (**Х**), а інша відрізняється від неї розмірами і будовою, її назвали **У** (ігрек)-хромосомою.

Походження назви **Х**-хромосома пов'язане з відкриттям у 1891 р. Х.Генкінгом непарного тільця, яке інтенсивно фарбувалося і під час мейозу відходило до одного з полюсів клітини. К.Мак-Кленг (1902 р) припустив, що саме ця хромосома відповідальна за стать майбутнього потомства, а у 1905 Е.Вільсон запропонував назвати її **Х**-хромосомою, трохи згодом за іншою непарною хромосомою закріпилася назва **У**-хромосома.

Хромосоми, за якими чоловічі та жіночі особини відрізняються одержали назву ***статевих хромосом***, а усі інші, за якими вони не відрізняються називають ***аутосомами***. Стать з однаковими статевими хромосомами (**ХХ**) називають ***гомогаметною***, з різними (**ХУ**) - ***гетерогаметною***. Згідно хромосомною теорією

спадковості стать організму визначається саме в момент запліднення.

У багатьох видів тварин (а також і у людини) гомогаметною є жіноча стать, а гетерогаметною - чоловіча. Однак у лускокрилих, рептилій, птахів, деяких риб і амфібій гомогаметною є саме чоловіча стать. У випадку птахів **Х**-хромосому ще звикли позначати літерою **Z**, а **У**-хромосому відповідно - **W**. У перетинчастокрилих (оси, мурахи) самці розвиваються із незапліднених яєць і є гаплоїдними, а самки диплоїдними, бо розвиваються із запліднених яєць. У тварин з гомогаметною жіночою статтю яйцеклітини містять тільки **Х**-хромосоми і в цьому відношенні всі однакові. Сперматозоони у них двох типів: одні містять **Х**-хромосому, інші - **У**-хромосому. Таким чином, у людини хромосомний набір виглядає наступним чином:

жінки — 2 х 22 + **XX**,
чоловіки — 2 х 22 + **XY**,
де 2 х 22 - це 22 пари аутосом, а **XX** та **XY** - це гетерохромосоми, або статеві хромосоми.

Насьогоднішній час вивчено п'ять головних типів генетичного визначення статі (табл.).

В залежності від того, де розміщені гени, що детермінують ті, чи інші ознаки, розрізняють ***аутосомні ознаки*** - гени яких розміщені в аутосомах і ***ознаки зчеплені із статтю***, гени яких локалізовані в статевих хромосомах.

Х- та **У**-хромосоми гомологічні, позаяк містять подібні (гомологічні) ділянки, де знаходяться локуси алельних генів. Але вони розрізняються за морфологією і несуть також великий набір негомологічних генів. В **Х**-хромосомі є ділянки, яких немає в **У**-хромосомі і навпаки. В цьому випадку ознака визначається не алеломорфною

парою, а тільки одною алеллю. Такий стан гена називають ***гемізиготним***. Отже, розміщення генів у статевих хромосомах може бути різним: 1) тільки в **Х**-хромосомі; 2) тільки в **У**-хромосомі; 3) як у **Х**-, так і в **У**-хромосомах. Різні варіанти локалізації генів добре відрізняються за характером спадкування відповідних ознак.

Типи генетичного визначення статі

Групи організмів	**Визначення статі**		
	Жіноча	**Чоловіча**	**Тип**
Деякі ряди комах (клопи, коники, мухи)	XX	XO	XO (чоловіча стать гемігаметна)
Ссавці, людина, більшість риб, рослин, деякі ряди комах	XX	XУ	XУ (чоловіча стать гетерогаметна)
Лускокрилі (метелики), птахи, плазуни, деякі види рослин	ZW	ZZ	ZW (жіноча стать гетерогаметна)
Деякі види комах (наприклад міль)	ZO	ZZ	ZO (жіноча стать гемігаметна)
Перетинчастокрилі (бджоли, оси, мурахи)	2n	n	n-2n (обидві статі)

Ознаки, зчеплені із статтю можуть бути як домінантними, так і рецесивними. у людини зчепленими із **Х**-хромосомою рецесивними є гемофілія, дальтонізм, атрофія зорового нерву. До домінантних відносяться зокрема рахіт і спадкове потемніння емалі зубів.

До **У**-зчеплених ознак, які не мають аналогів у **Х**-хромосомах належать надмірна волосатість вушних раковин, перетинки між пальцями ніг, іхтіоз (шкіра має незвичну структуру і нагадує луску риб). Їх називають ***голандричними***, і позаяк вони знаходяться тільки в **У**-хромосомі, то виявляються тільки в чоловіків і передаються від батька тільки до сина.

Розглянемо особливості спадкування гемофілії, яка детермінується рецесивним геном **h** локалізованим в **Х**-хромосомі і не має алеля в **У**-хромосомі, тобто знаходиться в гемізиготному стані. Отже, не дивлячись на те, що ознака рецесивна, у чоловіків вона проявляється:

H - ген нормального згортання крові;

h - ген гемофілії**;**

$\mathbf{X^HУ}$ - здоровий чоловік;

$\mathbf{X^hУ}$- чоловік з гемофілією.

У жінок хвороба визначається парою алельних генів, тому гемофілія може проявитися тільки в гомозиготному стані:

$\mathbf{X^HX^H}$ - здорова жінка;

$\mathbf{X^HX^h}$ - здорова жінка, гетерозиготна, носій гена гемофілії;

$\mathbf{X^hX^h}$ - жінка з гемофілією.

Захворювання жінок малоймовірне, бо одну з Х-хромосом вони обов'язково мають отримати від батька, а

чоловіки хворі на це захворювання рідко доживають до репродуктивного віку.

До головних характеристик **Х**-зчепленого рецесивного спадкування можна віднести наступні: зазвичай хвороба вражає чоловіків; фенотипово здорові доньки є гетерозиготними носіями, бо від батька отримали **Х-**хромосому; серед синів гетерозиготних матерів співвідношення хворих і здорових становить 1:1. Тип спадкування, коли сини спадкують фенотипову ознаку матері, а доньки - батька отримав назву "кріс-крос" (або хрест-навхрест).

Практична частина

Завдання 1. Розв'язування задач на зчеплене із статтю спадкування

1. Жінка з нормальним зором , батько якої був дальтоніком, одружилася з чоловіком, що має нормальний зір. Яка імовірність народження в них сина, що матиме дальтонізм? Чи можуть бути у цій сім'ї здорові діти? ***Розв'язок***:

Дано:

$\mathbf{X^d}$ - ген дальтонізму;

$\mathbf{X^D}$- ген нормального зору;

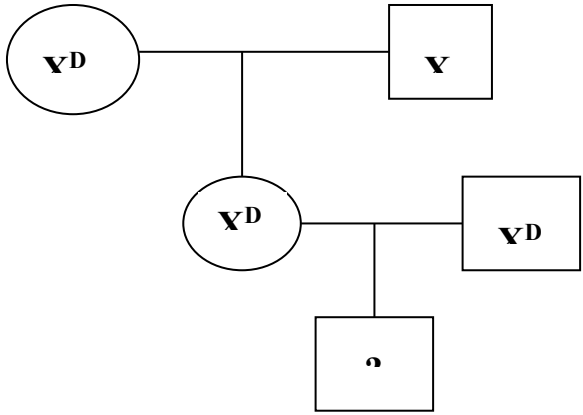
$\mathbf{X^DX^D}$ - нормальний зір у жінки;

$\mathbf{X^DX^d}$ - нормальний зір у жінки;

$\mathbf{X^dУ}$ - чоловік дальтонік;

$\mathbf{X^DУ}$ - нормальний зір у чоловіка;

Насамперед будуємо родовід цієї родини:



Згідно з умовою задачі, жінка фенотипово здорова і розрізняє кольори добре, однак її батько - дальтонік (**$X^dУ$)** і передав свою хромосому (**X^d**) дочці, тому вона гетерозиготний носій гена дальтонізму (**X^DX^d**) . Жінка виходить заміж за здорового юнака (**$X^DУ$**), отже імовірність народження дітей наступна:

Гамети:

Батька: **X^D** та **У** Матері: **X^D** та **X^d**

Гамети	**X^D**	**X^d**
X^D	**X^DX^D** здорова донька (25%)	**X^DX^d** здорова донька носій (25%)
У	**$X^DУ$** здоровий син (25%)	**$X^dУ$** син дальтонік (25%)

Відповідь: імовірність народження сина хворого на дальтонізм становить 25%. Імовірність народження здорових дітей відповідно - 75%.

2. У людини класична гемофілія успадковується як зчеплена з **X**-хромосомою рецесивна ознака. Альбінізм детермінується аутосомним рецесивним геном. У нормальної фенотипово пари народився син-альбінос, хворий на гемофілію. яка вірогідність того, що другий син цих батьків успадкує ці ж аномалії?

Розв'язок:

Дано:

A - ген нормальної пігментації шкіри;

a - ген альбінізму;

$\mathbf{X^H}$ - ген нормального зсідання крові;

$\mathbf{X^h}$ - ген гемофілії;

AA - нормальна пігментація тіла;

Aa - нормальна пігментація тіла;

aa - альбінос;

$\mathbf{X^HX^H}$ - здорова жінка;

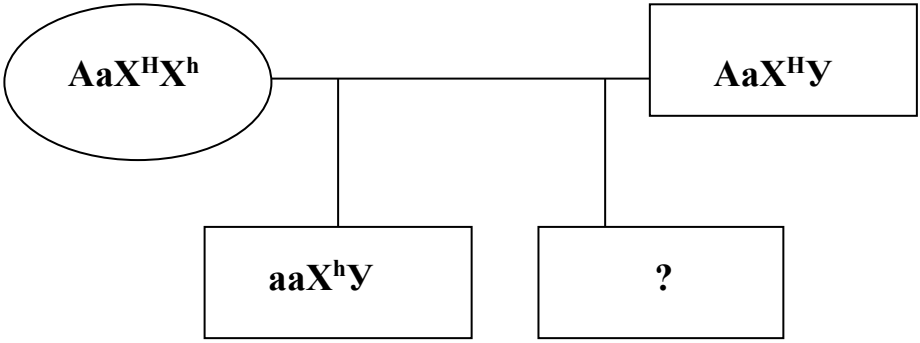
$\mathbf{X^HX^h}$ - здорова жінка, носій гена гемофілії;

$\mathbf{X^hУ}$ - чоловік хворий на гемофілію;

$\mathbf{X^HУ}$ - здоровий чоловік;

Згідно з умовою задачі обоє батьків здорові, отже принаймні по одному "здоровому" гену вони повинні мати. Однак, у них народжується хворий на обидва захворювання син, тому батьки повинні бути носіями рецесивних генів, що викликають альбінізм і гемофілію.

Виходячи з цього, мати найімовірніше має наступний генотип - **АаХ^{H}Х^{h},** а батько відповідно гемізиготний **АаХ^{H}У**, якщо б у нього був ген гемофілії, то він неодмінно проявився б у фенотипі. Побудуємо родовід цієї родини:



***Гамети*:**

Батька: **АХ^{H}**, **АУ**, **аХ^{H}**, **аУ**;

Матері: **АХ^{H}, АХ^{h}, аХ^{H}, аХ^{h}**.

Будуємо решітку Пеннета:

Гамети	**АХ^{H}**	**АУ**	**аХ^{H}**	**аУ**
АХ^{H}	**ААХ^{H}Х^{H}** здорова дівчинка	**АА Х^{H}У** здоровий хлопчик	**АаХ^{H}Х^{h}** здорова дівчинка	**Аа Х^{H}У** здоровий хлопчик
АХ^{h}	**ААХ^{H}Х^{h}** здорова дівчинка	**АА Х^{h}У** хлопчик гемофілік	**АаХ^{H}Х^{h}** здорова дівчинка	**Аа Х^{h}У** хлопчик гемофілік
аХ^{H}	**АаХ^{H}Х^{H}** здорова дівчинка	**Аа Х^{H}У** здоровий хлопчик	**аа Х^{H}Х^{H}** дівчинка альбінос	**аа Х^{H}У** хлопчик альбінос

aX^h	**AaX^HX^h** здорова дівчинка	**$AaX^hУ$** хлопчик гемофілік	**aaX^HX^h** дівчинка альбінос	**$aa\ X^hУ$ хлопчик альбінос і гемофілік**

***Відповідь*:** імовірність народження сина хворого на обидва захворювання становить 6,25%.

3. Здорова жінка, брат якої хворіє на гемофілію, вийшла заміж за здорового чоловіка. У них народилася дитина-гемофілік. Яка ймовірність того, що й друга їхня дитина також буде гемофіліком?

4. Чоловік з нормальним згортанням крові занепокоєний інформацією про те, що сестра його жінки народила хлопчика-гемофіліка (чоловік турбується про здоров'я своїх майбутніх дітей). Чи зможе його заспокоїти інформація про те, що серед родичів жінки по материнській лінії гемофілія ніколи не спостерігалася?

5. Які діти можуть народитися від шлюбу чоловіка-гемофіліка і жінки-дальтоніка, родичі якої ніколи не хворіли на гемофілію?

6. Дочка дальтоніка виходить заміж за сина іншого дальтоніка, причому обоє розрізняють кольори нормально. Яким буде зір у їх дітей?

7. Батько-дальтонік хворіє на гіпертонію (ознака домінантна аутосомна), а мати має нормальний тиск і зір. Їх дочка одружилася зі здоровим чоловіком. Якими будуть діти у цього подружжя, якщо батько гомозиготний за геном гіпертонії, а у родині матері ніхто ніколи не хворів на дальтонізм.

8. У людини в **У**-хромосомі знаходиться ген, що обумовлює розвиток перетинок між другим і третім пальцями ніг. Визначте якими будуть діти і онуки у чоловіка з цією патологією.

9. Мати й батько кароокі з нормальним зором. Їх син - блакитноокий дальтонік, донька кароока з нормальним зором (дигетерозиготна). Молоді люди збираються взяти шлюб з здоровими щодо дальтонізму особами, причому наречена сина має карі очі, хоча її батько блакитноокий, а наречений доньки кароокий і блакитнооких родичів не має. Що можна сказати про майбутніх дітей від цих шлюбів?

10. Гіпертрихоз передається через **У**-хромосому, а полідактилія - як домінантна аутосомна ознака. У сім"ї, де батько хворий на гіпертрихоз, а мама на полідактилію, народилася нормальна дівчинка. Яка вірогідність народження у цій сім'ї здорових дітей?

Завдання для самоконтролю

1. Чим відрізняється спадкування ознак зчеплених з **У**-хромосомою у людини і курей?

2. У сім'ї чоловіка-дальтоніка народився син - дальтонік. Чи правильним є твердження, що син успадкував хворобу від батька?

3. У людини псевдогіпертрофічна мускульна дистрофія (смерть настає у 10-20 років) залежить від рецесивного, зчепленого зі статтю гена. Хвороба розвивається тільки у хлопчиків. Чому? Якщо хворі підлітки і юнаки вмирають до шлюбу, то чому хвороба не елімінується з популяції?

4. Чому особини різних статей народжуються приблизно в однакових співвідношеннях?

5. Чому близькоспоріднені шлюби часто призводять до пониження життєздатності потомства і до його виродження?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 13

ТЕМА: Множинний алелізм. Групи крові людини.
МЕТА: Зрозуміти закономірності спадкування груп крові людини. Навчитися розв'язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

Більшість тих прикладів спадкування, про які йшла мова раніше, детермінувалися двома алелями одного гена (здебільшого домінантною і рецесивною). Однак, чимало генів мають більше, ніж два алельні стани. Вони виникають в результаті мутацій. Подібні групи алелей називають ***множинними***. Так як алелі є альтернативними видозмінами гена в певному локусі, то множинні алелі підпорядковуються тим самим законам спадкування, як і ті, що існують тільки в двох варіантах. Індивід може бути гомозиготним по любій з алелей, або гетерозиготним за любими двома, однак, розщеплення в мейозі даватиме гамети тільки з однією алеллю. Слід пам'ятати, що в одному диплоїдному організмі одночасно може бути представлено щонайбільше дві алелі пов'язані спільними для них локусами у гомологічних хромосомах. Множинний алелізм істотно збільшує комбінативну мінливість організмів.

У людини найкраще вивчені ті види множинних алелей, які визначають групи крові.

Після відкриття, зробленого у 1901 р. Ландштейнером, стало відомо, що кров людини може належати до однієї з чотирьох груп, в залежності від реакції, яка спостерігається при змішуванні еритроцитів одного індивідуума з плазмою крові іншого. При цьому можна спостерігати одне з двох явищ: еритроцити або, як і раніше, рівномірно розподіляються в плазмі, або ж злипаються, утворюючи щільні грудки. Це явище отримало назву ***реакції аглютинації*** (іноді ***ізоаглютинації***). Термін "аглютинація" означає склеювання. Пізніше стало відомо, що еритроцити людини містять ***антигени*** (або ***аглютиногени***) **А** і **В**, а плазма - ***антитіла*** або ***аглютиніни*** (**α** і **β**). В тих випадках, коли зустрічаються аглютиноген **А** та аглютинін **α**, або аглютиноген **В** та аглютинін **β,** спостерігається склеювання еритроцитів.

Всім відомо, наскільки важливим є визначення групи крові людини для можливого переливання. Щоб розрізняти групи крові людей, прийняли позначати їх за антигенами, які містяться в еритроцитах, тобто **А, В, АВ, О**. При переливанні крові найбезпечніше, коли групи донора і реципієнта співпадають. Однак, у випадку гострої необхідності, для збереження життя людини можна користуватися певними комбінаціями груп крові (таблиця). Це є можливим тому, що антитіла плазми крові, яку переливають реципієнту частково поглинаються тканинами останнього, а окрім того, кров, яку вливають так швидко розчиняється в плазмі реципієнта, що концентрація антитіл стає недостатньою для настання реакції аглютинації. Однак, таке поглинання і розчинення не стосується антигенів донора. Отже, властивості еритроцитів більш істотно впливають на результати переливання крові, ніж властивості плазми.

Можливі ефекти при переливанні крові людини

Донор	Реципієнт				
	0	**A**	**B**	**AB**
0	—	—	—	—
A	+	—	++	+
B	+	++	—	+
AB	+	+	+	—

++ - сильна аглютинація еритроцитів донора;

+ - слабка аглютинація еритроцитів реципієнта;

— - відсутність аглютинації.

Насьогодні прийнято вважати, що система груп крові АВО зумовлена алелями одного гена (I). Рецесивна алель I^0 детермінує I групу крові, алелі I^A та I^B, що визначають II і III групи крові, домінують над алеллю I^0. а відносно один одного є кодомінантними; генотип I^AI^B визначає IV групу крові.

У 1927 р. Ландштейнер і Левін відкрили систему антигенів **MN**. Кров людей може бути трьох груп: **MM**, **NN**, або **MN**. Таким чином еритроцити людини несуть на своїй поверхні один з двох (**M** або **N**) або обидва (**MN**) антигени.

Системи **ABO** і **MN** успадковуються і досліджуються незалежно як і гени, що їх визначають, знаходяться в різних хромосомах. Гени **A, B, O** розміщуються в 9 –й хромосомі, а гени груп крові **M, N** - в 2 –й хромосомі.

На сьогоднішній день відомо біля 200 еритроцитарних антигенів, які входять в 14 систем еритроцитарних груп крові. Найбільш вивчені антигени

груп крові системи АВО, Люіс, Даффі, Лютеран, резус та інші. Всі вони генетично детерміновані, не залежать від зовнішнього середовища і не змінюються впродовж життя.

Далі розглянемо успадкування резус–фактора. Резус–антиген був відкритий у 1940 році Ландштейнером і Вінером. У мавп макака-резус брали еритроцити і імунізували ними кроликів. У кроликів вироблялись антитіла проти антигенів еритроцитів макаки. При змішуванні сироватки крові цих кроликів з еритроцитами людей у 85% випадків еритроцити аглютинували. У 85% людей на поверхні еритроцитів знаходяться резус-антигени, а у 15% людей - їх немає. Люди, які мають резус-антиген, є резус-позитивними (**Rh^+**); люди, які не мають резус-антигена є резус-негативними. (**Rh^-**).

Успадкування резус-фактора зумовлено трьома парами генів **С, Д, Е**, тісно зчеплених між собою, тому успадкування йде як моногенне. Ген, який відповідає за утворення резус-антигена — домінантний. Резус-позитивні люди можуть бути, як гомо– так і гетерозиготні за генотипом.

Кров “резус-позитивних” і “резус-негативних” людей не сумісна. При шлюбі чоловіка з резус-позитивним фактором крові і резус-негативною жінкою може утворитися при гетерозиготності батька (або обов’язково утвориться при гомозиготності батька) резус-позитивний плід.

Розвиток резус-позитивного плоду в тілі резус-негативної матері викликає резус-конфлікт. З кожною вагітністю збільшується кількість **антитіл,** які виробляються у матері на резус-позитивний антиген плоду. Утворення великої кількості антитіл може призвести до спонтанного аборту, мертвонароджуваності (еритробластоз плоду), смерті новонародженого від гемолітичної хвороби

або розумової відсталості (Врятувати дитину можна повною заміною крові дитини, кров'ю батька $\mathbf{Rh^+}$).

У європейців ген $\mathbf{Rh^+}$ зустрічається в 85 % випадків, а ген $\mathbf{Rh^-}$ в 15 % випадків. В Японії, Кореї, Китаї, Індії гемолітична хвороба новонароджених зустрічається дуже рідко. Пояснюється це тим, що серед них дуже низька частота $\mathbf{Rh^-}$ (від 0 до 1,5 %). Рідко зустрічається $\mathbf{Rh^-}$ група крові у ескімосів, евенків. У австралійських аборигенів резус–конфлікт не існує, так як концентрація гена $\mathbf{Rh^+}$ у них складає 100 %.

Під час розв'язування задач на визначення груп крові людини АВО використовують наступні позначення:

$\mathbf{I^0\,I^0}$ - I група крові людини;

$\mathbf{I^AI^0}$ та $\mathbf{I^AI^A}$ - II група крові людини;

$\mathbf{I^BI^0}$ та $\mathbf{I^BI^B}$ - III група крові людини;

$\mathbf{I^AI^B}$ - IV група крові людини.

<u>На визначення груп крові за системою резус-фактора:</u>

$\mathbf{Rh^+Rh^+}$ - резус-позитивна група крові;

$\mathbf{Rh^+Rh^-}$ - резус-позитивна група крові;

$\mathbf{Rh^-Rh^-}$ - резус-негативна група крові;

<u>На визначення груп крові за системою M і N:</u>

MM - група крові M;

MN - група крові MN;

NN - група крові N.

Практична частина

Завдання 1. Розв'язування задач на групи крові людини

1. Жінка, яка має I групу крові, одружилася з чоловіком, який має IV групи крові. У них народилася одна дитина. Визначте групу крові і генотип дитини.

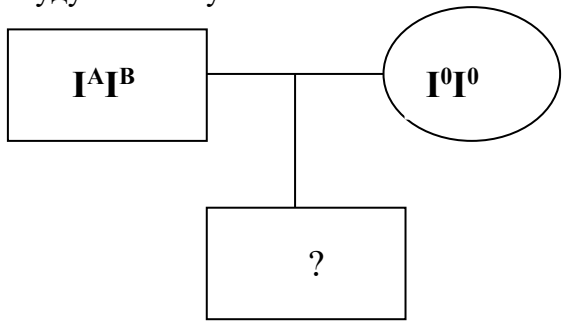
Розв'язок:

Дано:

$\mathbf{I^0 I^0}$ - жінка з першою групою крові;

$\mathbf{I^A I^B}$ - чоловік з IV групою крові.

Побудуємо схему:



Якщо жінка має першу групу крові, то вона гомозиготна за геном $\mathbf{I^0}$ і тому може продукувати тільки гамети типу $\mathbf{I^0}$. Згідно з умовою, чоловік має четверту групу крові, отже він гетерозиготний за генами $\mathbf{I^A}$ та $\mathbf{I^B}$, тому гамети також будуть містити ці алелі гена.

***Гамети*:**

Батька: $\mathbf{I^A}$ **,** $\mathbf{I^B}$**;**

Матері: $\mathbf{I^0}$**.**

Гамети	I^A	I^B
I^0	I^AI^O II група крові (50%)	I^BI^O III група крові (50%)

***Відповідь*:** дитина з однаковою імовірністю може мати і другу і четверту групу крові, але в обох випадках вона буде гетерозиготною.

2. Чоловік, який має резус-негативну кров IV групи, одружився із жінкою, що має резус-позитивну кров I групи. У батька жінки була резус-негативна кров першої групи. У сім'ї народилися резус-негативна дитина з III групою та резус-позитивна з I групою. Судово-медична експертиза встановила, що одна дитина з двох - позашлюбна. За якою ознакою це можна встановити?

Розв'язок:

Дано:

$I^0I^0Rh^+Rh^-$ - жінка з першою резус-позитивною групою крові;

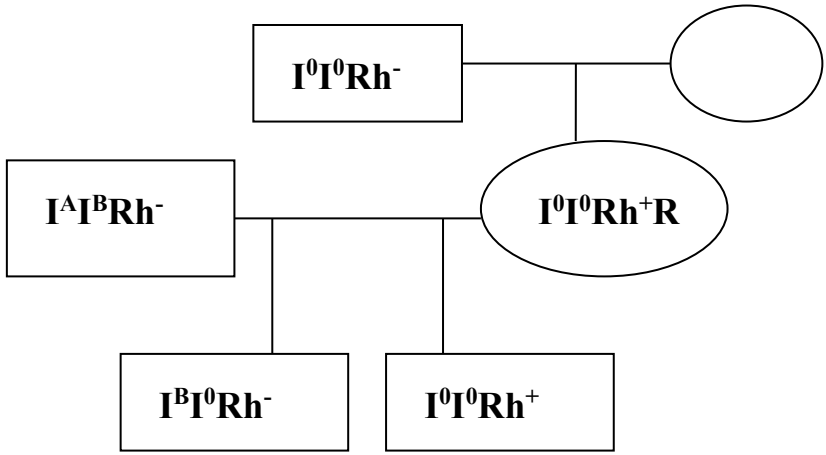
$I^0I^0Rh^-Rh^-$ - батько жінки з першою резус-негативною групою крові

$I^AI^BRh^-Rh^-$ - чоловік з IV резус-негативною групою крові;

$I^BI^0Rh^-Rh^-$ - дитина з третьою резус-негативною групою крові;

$I^0I^0Rh^+Rh^-$ - дитина з першою резус-позитивною групою крові.

Побудуємо схему:



***Гамети*:**

Батька: $\mathbf{I^ARh^-}$ **,** $\mathbf{I^BRh^-}$**;**

Матері: $\mathbf{I^0Rh^+}$ **,** $\mathbf{I^0Rh^-}$**.**

Гамети	$\mathbf{I^ARh^-}$	$\mathbf{I^BRh^-}$
$\mathbf{I^0Rh^+}$	$\mathbf{I^AI^ORh^+Rh^-}$ II група крові резус-плюс	$\mathbf{I^BI^O\ Rh^+Rh^-}$ III група крові резус-плюс
$\mathbf{I^0Rh^-}$	$\mathbf{I^AI^O\ Rh^-Rh^-}$ II група крові резус-мінус	$\mathbf{I^BI^O\ Rh^-Rh^-}$ III група крові резус-мінус

Як бачимо з решітки Пеннета, у цієї сім'ї не може народитися дитина з першою групою крові, бо у батька з четвертою групою немає гамет типу $\mathbf{I^0Rh^-}$

Відповідь: дитина з першою резус-негативною групою крові позашлюбна, а встановити це можливо тільки за системою **ABO**, бо за системою **Rh** виключити батьківство чоловіка щодо обох дітей не можна.

3. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. У одного з них II група крові, а у другого— III. Чи можливо шляхом дослідження груп крові точно встановити, хто чий син, якщо батьки одного з них мають I і IV групи крові, а батьки другого—II і III?

4. Чоловік, батьки якого мали I і IV групи крові, одружився з жінкою з III групою крові. Від цього шлюбу народилося троє дітей: з I, II, IV групами крові. Яка група крові у батька дітей і чи можливе народження в цій сім'ї дитини з III групою крові?

5. Резус-позитивна жінка з кров'ю II групи, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилась з резус-негативним чоловіком з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує обидві ознаки батька?

6. Жінка з ластовинням (домінантна ознака) і III групою крові одружилася з чоловіком з I групою крові без ластовиння. Всі діти від цього шлюбу були без ластовиння, а одна дитина народилася з I групою крові. Визначте генотипи батьків і всі генотипи потомства.

7.У здорових батьків (мати — II(**A**) група крові, а батько — III(**B**) група народилася дівчинка, хвора на фенілкетонурію (ген фенілкетонурії — рецесивний) з I(**0**) групою крові. Напишіть генотипи батьків та дівчинки.

8. У суді слухається справа з приводу стягнення аліментів. Мати має I(**0**) групу крові, дитина — II(**A**) групу. Чи може бути батьком дитини чоловік з III(**B**) групою крові? Яка група крові можлива для батька?

9. У батьків з **MN** групою крові народився син з **NN** групою крові та гемофілією. Обоє з батьків не страждають

цією хворобою. Виясніть ймовірність народження другої дитини здоровою та можливі її групи крові.

10. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного з них мають I(**0**) та II(**A**) групи крові, батьки другого – II(**A**) та IV(**AB**). Дослідження показали, що діти мають I(**0**) та IV(**AB**) групи крові. Доведіть, хто чий син.

Завдання для самоконтролю

1. Що таке множинний алелізм і скільки алелей може бути представлено в одному генотипі?

2. Чому резус-конфлікт виникає при шлюбі **Rh +** чоловіка та **Rh -** жінки, а не навпаки (**Rh +** мати та **Rh -** батько)?

3. В яких випадках групи крові дітей і батьків за системою **ABO** можуть не співпадати?

4.Чому дорівнює кількість можливих гено- і фенотипів у випадку множинного алелізму за системою груп крові **ABO**?

5. Які цитологічні механізми лежать в основі груп крові за системою **ABO**, **MN** та **Rh** ?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 14

ТЕМА: Зчеплене успадкування генів. Кросинговер. Генетичні карти хромосом. Основні положення хромосомної теорії спадковості.

МЕТА: Зрозуміти закономірності розподілу ознак при зчепленому успадкуванні. Навчитися розв’язувати задачі.

Прилади та матеріали: Таблиці та малюнки, задачники.

Короткий теоретичний огляд

Виходячи з принципів генетичного аналізу можна зробити висновок, що незалежне комбінування генів може здійснюватись лише за умов, що гени знаходяться в різних парах хромосом. Таким чином, у кожного організму кількість генів, які незалежно комбінуються при мейозі, обмежена кількістю пар хромосом. Але кількість ознак організму, які контролюються генами, дуже велика, а кількість пар хромосом невелика.

Якщо допустити, що в кожній хромосомі не один ген, а більше, тоді яким чином успадковуються гени, локалізовані в одній хромосомі? Відповідь на ці питання одержав Т.Морган в дослідах на плодовій мушці дрозофілі.

Гени — складові частини хромосом. Так як генів більше, ніж хромосом, можна передбачити, що в одній хромосомі буде не один ген, а кілька, які успадковуються разом. Таке явище було назване Т. Морганом ***зчепленням генів.*** Сукупне успадкування генів, яке обмежує їх вільне комбінування, називається ***зчепленим успадкуванням.*** Місце, яке займає ген у хромосомі – ***локус***.

Гомологічні хромосоми мають однакові групи зчеплення, тому в кожному організмі буде стільки груп зчеплення, скільки пар гомологічних хромосом. Явище зчеплення генів було виявлено та вивчено на дрозофілі.

Розглянемо це явище.

В досліді брали участь чорні самці, з рудиментарними крилами (**bbvv**) та гомозиготні сірі самки з довгими крилами (**BBVV**). Всі особини першого покоління були сірими з довгими крилами (**BbVv**). Потім було проведено аналізуюче схрещування. Гібридний самець схрещувався з чорною самкою, і рудиментарними крилами. Від такого схрещування слід було чекати розщеплення у потомстві за фенотипом у співвідношенні 1 : 1 : 1 : 1. Але в дослідах одержали не чотири типи потомків, а тільки два у

співвідношенні 1 : 1; 50% сірих з довгими крилами і 50% чорних з рудиментарними крилами. В цих дослідах не відбулося вільного комбінування ознак, як цього вимагає третій закон Менделя. Навпаки, ген сірого кольору тіла та ген довгих крил успадковувались разом. Ген чорного кольору тіла та ген рудиментарних крил також передавались разом, ніби ці ознаки були детерміновані одним геном.

В цій серії дослідів було виявлено явище повного зчеплення генів. Гени, які відповідають за дві ознаки, лежать в одній хромосомі, в лінійному порядку, утворюють групу зчеплення і передаються разом.

Інший результат буде якщо для аналізуючого схрещування взяти гібридну самку (**ВвVv**) з рецесивним самцем (**ввvv**). Потомство цієї пари містить всі чотири комбінації генів. Перекомбінація генів призвела до появи чотирьох фенотипових груп (**ВвVv**; **Ввvv**; **ввVv**; **ввvv**). Але співвідношення цих комбінацій не відповідало розщепленню у співвідношенні 1 : 1 : 1 : 1 на основі третього закону Менделя. В цьому випадку вийшло — сірих довгокрилих мух — 41,5%, сірих короткокрилих — 8,5%; чорних довгокрилих — 8,5%, чорних короткокрилих — 41,5%. Отже, батьківські поєднання генів сталися у 83% випадків, а нові рекомбінантні поєднання - у 17% випадків.

Гени **В** і **V** та **в** і **v** мали властивість передаватись разом, але у цьому випадку зчеплення було неповним. Випадки неповного зчеплення доказували, що колір тіла і довжина крил детерміновані не однією, а двома парами генів.

Щоб зрозуміти причину неповного зчеплення треба згадати, що у тварин в процесі дозрівання статевих клітин відбувається мейоз. В профазі першого мейотичного ділення мейозу відбувається кон’югація хромосом. При цьому парні хромосоми зближуються і прилягаючи одна до

одної утворюють біваленти, які складаються з чотирьох хроматид. В цей час між хроматидами може відбуватись обмін гомологічними ділянками — ***кросинговер.*** Після кросинговеру хромосоми розходяться в різні гамети. Якщо одна з хромосом гетерозиготної особини містить гени $\frac{B}{V}$, а інша $\frac{b}{v}$, тоді без кросинговеру утворюється два типи гамет: $\frac{B}{V}$ та $\frac{b}{d}$**,** а якщо відбувається кросинговер, тоді утворюється ще два типи гамет: $\frac{b}{V}$ та $\frac{B}{v}$.

Гібридні організми, що зберігають батьківські ознаки, отримали назву ***некросовери***, а ті, у яких внаслідок кросинговеру відбулася рекомбінація – ***кросовери***.

Якщо відстань між генами в хромосомі невелика, тоді ймовірність розриву хромосом дуже мала. Чим більша відстань між генами, тим більша ймовірність, того що відбудеться розрив (кросинговер) і ці гени потраплять в різні гамети. Гени, які займають сусідні локуси ***тісно зчеплені*** і кросинговер між ними неможливий.

Колега Т.Моргана - А. Стервант, передбачив, що частота кросинговеру на ділянці між генами, локалізованими в одній хромосомі, може слугувати мірою відстані між ними. Це дозволило школі Т. Моргана розробити принцип побудови генетичних карт хромосом. Т. Морган запропонував виражати відстань між генами у відсотках кросинговеру між ними. Пізніше відстань між генами, яка дорівнювала одному відсотку (1 %) кросинговеру була названа — ***морганідою.***

Для вимірювання відстані між генами шляхом аналізуючого схрещування користуються формулою:

$X = \frac{n_1}{n}100$, де n - загальна кількість особин в досліді, n_1 - сумарна кількість кросоверних особин у F_a.

Явище кросинговеру вказує на лінійне розміщення генів у хромосомі. ***Відсоток кросинговеру*** є показником відстані між генами. Знаючи відсоток кросинговеру, відстань між генами, можна одержати уявлення про розміщення генів в хромосомі, а це дає можливість скласти генетичну карту хромосом.

Ген займає певне місце в групі зчеплення. Схема відносного положення генів, які знаходяться в одній групі зчеплення, називається ***генетичною картою хромосом***.

Генетичні карти хромосом складені для багатьох організмів. У людини відомі всі 23 групи зчеплення (22 пари аутосом, **Х, У** – хромосом). Груп зчеплення стільки ж, скільки пар гомологічних хромосом. Групи зчеплення постійні, порушити групу зчеплення можна тільки транслокацією. Порушення в хромосомі, викликані транслокацією, можна побачити під мікроскопом на препараті. Одним з методів вивчення груп зчеплення є метод гібридизації соматичних клітин. Дані про групи зчеплення, локалізацію генів необхідні для диференціальної діагностики спадкових хвороб і визначення медико–генетичного прогнозу.

Основні положення хромосомної теорії спадковості.

1. Гени в хромосомах розміщені лінійно. Кожний ген займає в хромосомі

певне місце (локус).

2. Кожна хромосома є групою зчеплення генів.

3. Сили зчеплення між генами залежать від відстані між ними (правило Моргана).

4. Відстань між генами в хромосомі пропорційна % кросинговеру і вимірюється в морганідах.

Т. Морган довів, що гени знаходяться в хромосомах і матеріальною основою спадковості є клітина. З цього часу вивчення спадковості перейшло на новий рівень — клітинний.

Практична частина

Завдання 1. Розв'язування задач на утворення гамет у випадку зчеплення генів

1. У людини гени **A** і **B** локалізовані в одній аутосомі на відстані 10 морганід. Скільки типів яйцеклітин і у якій кількості продукує жінка з генотипом $\frac{Ab}{aB}$**?**

Розв'язок:

Якщо гени становлять одну групу зчеплення, то повинні спадкуватися разом і потраплять в одну гамету. Отже некросоверними гаметами будуть **Ab** та **aB**, їх кількість становитиме 100-10=90%, а саме по 45% для кожного типу. Однак, в процесі кросинговеру відбувається рекомбінація хромосом, результатом якої буде ще два типи рекомбінантних (кросоверних) гамет **AB** та **ab**. Частота (відсоток) перехрещування між генами залежить від відстані між ними, отже загальна кількість кросоверних гамет становитиме 10%, по 5% відповідно для кожного типу.

Відповідь: утвориться чотири типи яйцеклітин **Ab** (45%), **aB** (45%), **AB** (5%) та **ab** (5%).

2. У людини ген гемофілії (**Н**) і ген кольорової сліпоти (**С**) локалізовані в **Х**-хромосомі на відстані 9,8 морганід. Визначте, які типи гамет і в якій кількості утворюють:

а) жінка з генотипом $\frac{X^{Ch}}{X^{cH}}$;

б) чоловік, рецесивний за обома генами $\frac{X^{ch}}{Y}$.

Розв'язок:

а) У жінки утворюватимуться чотири типи гамет:

$\mathbf{X^{Ch}}$ та $\mathbf{X^{cH}}$ - некросоверні у кількостях (100-9,8):2 = 45,1% відповідно для кожного типу.

$\mathbf{X^{CH}}$ $\mathbf{X^{ch}}$ - кросоверні у кількостях 9,8:2 = 4,9% для кожного типу.

б) У чоловіка утворюватиметься тільки два типи гамет: $\mathbf{X^{ch}}$ та **У**, оскільки у **У**-хромосомі немає ані гена гемофілії, ані гена кольорової сліпоти, то і перехрест між **Х** та **У**-хромосомами неможливий.

2. Гени **А** і **В** локалізовані в одній парі хромосом і перехрещування між ними становить 20%, а ген **С** знаходиться у другій парі хромосом. Які гамети продукує організм з генотипом $\frac{AB}{ab} \cdot \frac{C}{c}$.

3.

Розв'язок:

Некросоверними гаметами будуть відповідно **<u>AB</u>C, <u>AB</u>c, <u>ab</u>C** та **<u>ab</u>c** у кількостях (100-20):4=20%.

Так як гени **A** і **B** знаходяться в одній групі зчеплення, то між ними можливим є перехрест і його імовірність прямопропорційна відстані між генами.

Кросоверними гаметами будуть **<u>Ab</u>C**, **<u>Ab</u>c**, **<u>aB</u>C** та **<u>aB</u>c** у кількостях 20:4 = 5% кожна.

Відповідь: утвориться 8 типів гамет, 4 типи некоросоверних - **<u>AB</u>C, <u>AB</u>c, <u>ab</u>C** та **<u>ab</u>c** (по 20% кожна) та 4 типи кросоверних - **<u>Ab</u>C**, **<u>Ab</u>c**, **<u>aB</u>C** та **<u>aB</u>c** (по 5% кожна).

4. Гени **B** і **C** зчеплені, перехрещування між ними становить 24%. Ген **E** міститься в другій групі зчеплення. Які гамети і в якому співвідношенні утворюють організми з такими генотипами:

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

5. При аналізуючому схрещуванні дигетерозиготи **AaBb** отримано розщеплення за фенотипом: **AB** – 243; **Ab** – 762; **aB** – 764; a**b** – 251. Який характер спадкування генів? Яка відстань між генами? Визначте генотип гетерозиготи.

6. З 1000 клітин, що дають початок статевим клітинам, у процесі мейозу кросинговер відбувся у 200 клітинах. Який відсоток кросоверних гамет дає особина з генотипом $\frac{Bd}{bD}$. Запишіть кросоверні гамети.

7. Катаракта і полідактилія - аутосомні, домінантні, тісно зчеплені між собою ознаки. Класична гемофілія і

дальтонізм успадковуються як рецесивні ознаки, зчеплені з Х-хромосомою, відстань між ними становить 9,8 морганід.

а) Які типи гамет продукує жінка гетерозиготна за всіма ознаками? При тому, що і дальтонізм і гемофілію вона успадкувала від одного з батьків, а катаракту і полідактилію - від другого.

б) Які гамети продукує чоловік гемофілік-дальтонік, гетерозиготний за генами катаракти і полідактилії?

8. У людини ген **а**, що визначає схильність до гіпертонії знаходиться у локусі 35,5 а ген **б**, що визначає схильність до діабету знаходиться у тій же хромосомі, але у локусі 45,5. Які типи гамет продукує жінка з генотипом $\frac{AB}{ab}$?

9. У людини резус-фактор кодують три тісно зчеплених гени **C, D, E.** Домінантні гени визначають резус-позитивні властивості крові, а їхні рецесивні алелі - резус-негативні. Які типи гамет і в яких кількісних співвідношеннях утворюються у людини з резус-позитивними властивостями крові, що має генотип:

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

10. У чотирьох дигетерозиготних особин утворюються такі типи гамет

а) **AB** - 40%, **Ab** - 10%, **aB** - 10%, **ab** - 40%;

б) **KM** - 50%; **km** - 50%;

c) **CD** - 25%, **Cd** - 25%, **cD** - 25%, **cd** - 25%;

d) **Mn** - 30%, **MN** - 20%, **mn** - 20%, **mN** - 30%.

Як успадковуються пари ознак у кожному з випадків?

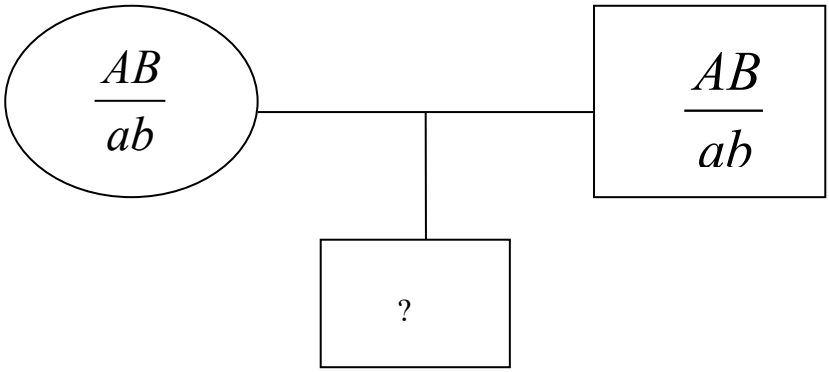
Завдання 2. Розв’язування задач на зчеплене спадкування ознак

1. У людини рецесивні гени **a** і **b** зумовлюють схильність до діабету та гіпертонії. Вони локалізовані в одній хромосомі і відстань між ними становить 10% перехресту. Визначте імовірність народження дитини, схильної одночасно до обох згаданих захворювань, якщо генотипи батька й матері - $\frac{AB}{ab}$.

Розв'язок:

Дано:
A - ген нормального обміну вуглеводів;
a - ген схильності до діабету;
B - ген нормального тиску крові;
b - ген схильності до гіпертонії;
Гени зчеплені, відстань між ними 10%.

Будуємо схему родоводу:



***Гамети*:**

Батька: некросоверні - **AB** (45%), **ab** (45%), кросоверні - **Ab** (5%), **aB** (5%);

Матері: некросоверні - **AB** (45%), **ab** (45%), кросоверні - **Ab** (5%), **aB** (5%)**.**

Будуємо решітку Пеннета:

Гамети	**AB** (45%)	**ab** (45%)	**Ab** (5%)	**aB** (5%)
AB (45%)	$\frac{AB}{AB}$ (45·45):100=20,25%	$\frac{ab}{AB}$ 20,25%	$\frac{Ab}{AB}$ (45·5):100=2,25%	$\frac{aB}{AB}$ 2,25%
ab (45%)	$\frac{AB}{ab}$ 20,25%	$\frac{ab}{ab}$ **20,25%**	$\frac{Ab}{ab}$ 2,25%	$\frac{aB}{ab}$ 2,25%
Ab (5%)	$\frac{AB}{Ab}$ 2,25%	$\frac{ab}{Ab}$ 2,25%	$\frac{Ab}{Ab}$ 0,25%	$\frac{aB}{Ab}$ 0,25%
aB (5%);	$\frac{AB}{aB}$ 2,25%	$\frac{ab}{aB}$ 2,25%	$\frac{Ab}{aB}$ 0,25%	$\frac{aB}{aB}$ 0,25%

Відповідь: у цій сім'ї вірогідність народження дитини хворої одночасно на обидва захворювання становить 20,25%.

2. Гени, що визначають резус-фактор і форму еритроцитів, локалізовані в одній аутосомі на відстані 4 морганіди один від одного. Від батька жінка отримала домінантний ген резус-позитивності і домінантний ген еліптичної форми еритроцитів (**A**), а від матері рецесивні гени резус-негативності і нормальної форми еритроцитів (**a**). ЇЇ чоловік має нормальну форму еритроцитів і негативний резус-фактор крові. Визначте ймовірність народження дитини, схожої на батька за фенотипом.

3. У людини рецесивний ген **c** зумовлює кольорову сліпоту (протанапію), а рецесивний ген **d** – м'язову дистрофію Дюшена. Обидві ознаки успадковуються як зчеплені із статтю. Гени локалізовані в **X**-хромосомі на відстані 25 морганід.

Здорова жінка з нормальним зором, батько якої страждає м'язовою дистрофією, а мати порушенням кольорового зору, взяла шлюб із здоровим чоловіком, який має нормальний зір (гомозигоним за обома ознаками). Яка ймовірність народження у цій сім`ї дітей без обох зазначених вад?

4.У людини в одній аутосомі локалізовані домінантний ген синдрому дефекту нігтів та колінної чашечки (**C**) і гени груп крові за системою **ABO** на відстані 9,8 морганід. Жінка з II групою крові, що страждає дефектом нігтів і колінної чашечки (батько мав I групу крові і не мав цих аномалій, а мати IУ групу і обидві аномалії), одружилася з чоловіком, який має III групу крові, нормальний стосовно дефекту нігтів та колінної чашечки і гомозиготний за обома парами аналізованих генів. Визначте вірогідність народження у цій сім`ї дітей із синдромом дефекту нігтів та їх можливі групи крові.

5.У людини відсутність потових залоз і альбінізм зумовлені двома зчепленими аутосомними рецесивними генами. Відстань між ними становить 20 морганід. у сім'ї,

де обоє батьків нормальні, народилася дитина-альбінос без потових залоз. Яка імовірність того, що друга дитина буде здорова?

Завдання для самоконтролю

1. Чим можна пояснити відсутність кросинговеру між статевими хромосомами?
2. В якому випадку організм з генотипом $\frac{AB}{ab}$ продукуватиме тільки некросоверні гамети, тільки кросоверні гамети?
3. Які закономірності були відкриті під час вивчення кросинговеру?
4. Які основі положення хромосомної теорії спадковості?
5. Скільки груп зчеплення є у людини? Що таке зчеплене успадкування?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 15

ТЕМА: Основні хромосомні хвороби людини.

МЕТА: Ознайомитися з особливостями цитогенетичного методу дослідження генетики людини. Вивчити основні типи хромосомних хвороб людини, пов'язані з анеуплоїдією (гетероплоїдією) аутосом та статевих хромосом людини.

Прилади та матеріали: таблиці, малюнки, схеми.

Короткий теоретичний огляд.

Хромосомні хвороби поділяються на дві групи: викликані зміною числа хромосом або зміною структури хромосоми, які видимі у світловий мікроскоп.

Зміна кількості хромосом виникає при порушенні розподілу їх в дочірніх клітинах при першому і другому мейотичних поділах гаметогенезу або в перших дробленнях запліднені яйцеклітини. Механізм виникнення змін такий:

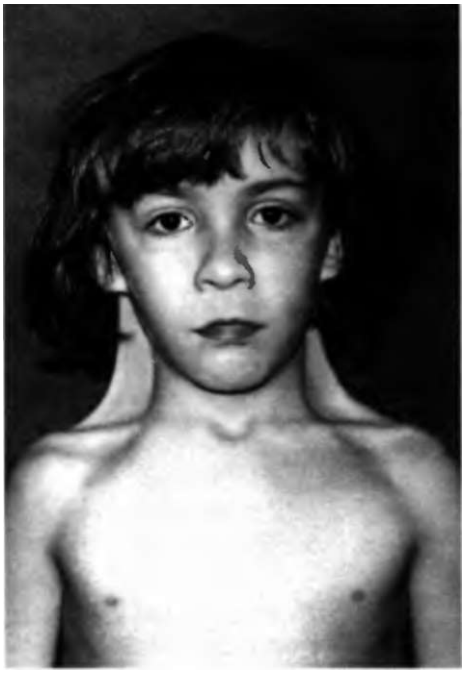
а) порушення розходження під час анафази редуплікованої хромосоми викличе надходження в одну дочірню клітину подвоєних хромосом;

б) порушення кон'югації гомологічних хромосом, внаслідок чого зазнає змін нормальне розходження гомологів до дочірніх клітин;

в) втрата хромосоми при її відставанні в анафазі при розходженні у дочірні клітини.

Хромосомні хвороби, які виникають при числових порушеннях, можуть бути обумовлені або зміною плоїдності (2n+n) хромосомного набору ***(поліплоїдія***), або внаслідок відхилення числа хромосом від диплоїдного по кожній з окремих пар у бік зменшення (***моносомія***) або

збільшення (***трисомія*** й інші форми полісомій) їх числа. Триплоїди і тетраплоїди зустрічаються в основному серед спонтанних абортованих ембріонів або плодів і серед мертвонароджених.



Дівчинка з синдромом Шерешевського-Тернера

Яка ж загальна клінічна характеристика хромосомних хвороб? Майже всі вони супроводжуються множинними порушеннями скелета і психіки, уродженими вадами зовнішніх і внутрішніх статевих органів, сповільнених ростом, порушенням функції нервової та ендокринної систем.

У жінок найчастіше зустрічаються аномалії статевих хромосом у вигляді синдромів Шерешевського-Тернера (Х0) та трипло-Х (ХХХ), а у чоловіків – синдром Клайнфельтера (ХХУ) та подвійної хромосоми Y (ХУУ).

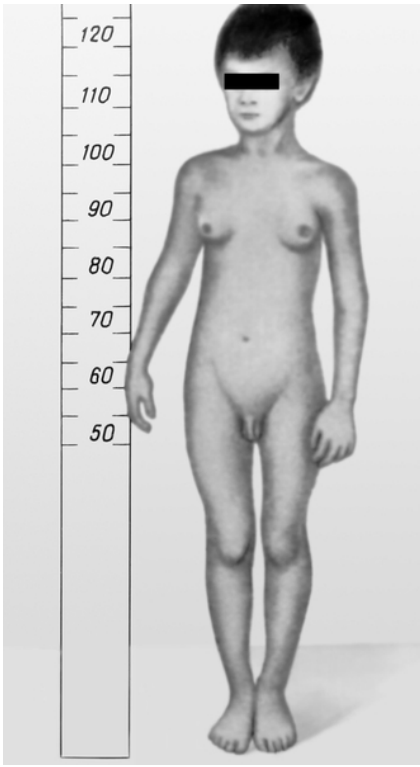
Синдром Шерешевського-Тернера (Х0) вперше описано Н.А.Шерешевським в 1925 р., а потім у 1938 р. – Тернером. В 1959 р. К.Форд встановив, що у цих хворих тільки одна Х-хромосома, а каріотип описується формулою 45, ***Х0***. При народженні

така дитина виглядає як дівчинка, при цьому часто спостерігається лімфатичний набряк кінцівок та надлишок шкіри на шиї. Дорослі жінки зазвичай низького зросту (135-140 см) з недорозвинутими яєчниками та зовнішніми статевими органами. Характерною особливістю цих хворих є криловидна складка на шиї, деформація вушних раковин, відсутність молочних залоз та менструальних виділень. В 50% випадків хворі розумово відсталі, крім цього, у 40% – спостерігається порушення слуху, у 60% – аномалії сечовидільної системи та у 20% – аномалії серця. Причина народження дітей з синдромом Шерешевського до теперішнього часу остаточно не виявлена. Вік батьків не має значення, але такі діти народжуються частіше у батьків низького зросту з нормальним каріотипом. Втрата ***X***-хромосоми, мабуть, відбувається на перших етапах поділу зиготи. Єдина ***X***-хромосома цих хворих може бути як від батька, так і від матері. Серед мимовільних абортів синдром Тернера зустрічається у 20% випадків і тільки приблизно 2% жінок, що вагітні плодом з цим синдромом, зберігають вагітність до кінця і народжують живих дітей. Цікаво, що серед братів та сестер таких уражених жінок в 5-10 разів частіше, ніж зазвичай, зустрічаються близнюки і більшість з них – однояйцеві. Лікування хворих з синдромом Шерешевського-Тернера спрямовано в основному на корекцію вторинних статевих ознак.

Синдром трипло – X (***XXX***) характеризується різноманітними клінічними проявами, найбільш характерним з яких є розумова відсталість. У середньому жінки з каріотипом ***XXX*** зустрічаються з частотою 1-1,4 на 1000 народжених дівчаток. Близько 30% таких хворих зберігають генеративну функцію та мають нормальних дітей. Іноді зустрічаються варіанти з 4-5 ***X***-хромосомами, що супроводжується більш тяжким інфантилізмом та

більш глибоким ступенем дебільності (коефіцієнт розумового розвитку – IQ-50).

Синдром Клайнфельтера (XXY): у 1942 р. лікар Х.Клайнфельтер описав групу з 9 чоловіків з ненормально розвинутими молочними залозами, малими яєчками та відсутністю сперматозоїдів. Деякі статеві гормони, що були знайдені у їх сечі, зазвичай виявлялись у кастрованих чоловіків. Крім цього, тілобудова у них була жіночого типу та нагадували вони євнухів. Такий стан у більшості випадків проявляється та діагностується тільки після досягнення статевої зрілості. Чоловіки, що страждають на цю хворобу, зазвичай мають зріст вище середнього та відстають у інтелектуальному відношенні.



Підліток з синдромом Клайнфельтера

Неодноразово такі хворі засуджувались за невеликі злочини та статеві збочення, а багато з них опиняються в психіатричних лікарнях та в’язницях. Практично усі вони страждають на безпліддя. В 1959 р., приблизно через 14 р. після встановлення Клайнфельтером клінічних проявів цього порушення,

відразу декілька груп дослідників у різних країнах відкрили хромосомну формулу цих чоловіків – ***XXY***. В подальшому було описано випадки з 3-ма та 4-ма ***X***-хромосомами. Чим більше ***X***-хромосом в каріотипі, тим більше виражені симптоми хвороби та ступінь дебільності. На теперішній час встановлено, що приблизно 11% випадків чоловічого безпліддя обумовлено хворобою Клайнфельтера. Гадають, що однією з імовірних причин виникнення цього захворювання може бути вік матері при народженні дитини: чим вона старша, тим небезпека народження хворої дитини більша. Своєрідним різновидом синдрому Клайнфельтера є полісомний за хромосомою ***Y*** синдром "суперсекс" ***XYY***, який виявлено у 1961 р. у клінічно здорового чоловіка. Частота синдрому ***XYY*** серед чоловіків з різними психічними порушеннями та антисоціальними проявами коливається від 0,45 до 15%. Клініка симптому ***XYY*** в загальних рисах нагадує синдром Клайнфельтера, проте у чоловіків з хромосомним комплексом ***XYY*** зріст більше, ніж 180-185 см. Встановлено, що для нормальних чоловіків ризик потрапити протягом життя у в'язницю складає 1 випадок на 1000 (0,1%), а для
чоловіків з ***XYY*** хромосомами – 1%, тобто у 10 разів більше! Найбільш вірогідним поясненням того, що ***XYY*** чоловіки створюють неприємності собі та іншим, є факт їхнього низького інтелектуального рівня, що обумовлює антисоціальну поведінку.

Відсутність ***X***-хромосоми в осіб чоловічої статі (45***YO***) несумісне з життям, вона виявляється серед спонтанно абортованих ембріонів або плодів і мертвонароджених.

Хромосомні хвороби, які пов'язані із зміною кількості аутосом.

Синдром Дауна описаний ще у 1866 р., трисомія 21. Каріотип 47 хромосом. Частота 1: 700 - 800 новонароджених, частота зростає з віком матері (після 36 – 40 років становить 1: 50). Результат трисомії 21 хромосоми, транслокації або мозаїцизму. Дисгенетичні ознаки: брахіцефальний череп, косий розріз очей, плями Брушфільда, приплюснутий і розширений ніс, недорозвинуті вушні раковини, недорозвинена верхня щелепа, збільшений язик, поперечна посмугованість на губах, епіканткоротка шия, низький зріст, клинодактилія, розширені проміжки між 1 і 2 пальцями стоп, низький голос, суха шкіра, що може на обличчі лущитися, поперечна долонна складка. Фізична та розумова імбецильність (відставання). Інтелектуальний дефект проявляється сильніше з віком. В деяких родинах при транслокаційному синдромі високий ризик повторного народження хворих дітей.

Синдром Патау (описаний у 1960 р.), синдром трисомії 13 – 15 хромосоми, частіше 13 хромосоми. Частота 1: 5000 - 7000 народжень. Фенотипові (клінічні) прояви: мікроцефальний череп з низьким скошеним чолом, втисненими скроневими ділянками, дефектами шкіри. Очні щілини вузькі, горизонтальні, недорозвинені очні яблука, помутніння рогівки. Ніс сплюснутий з вузьким переніссям, впалим кінчиком. Вушні раковини низько посаджені, завитки неправильної форми. Неправильний розвиток кортієвого органа часто призводить до глухоти. “Заяча губа” і “вовча паща”, полідактилія, стиснуті пальці із своєрідним розміщенням. Маса мозку зменшена (мікрокрапія), недорозвинені майже усі органи. Зміни дерматогліфіки (тупий кут a + d), поперечна долонна складка. Висока дитяча смертність (90% протягом року).

Синдром Едвардса (описаний у 1960р.), трисомія 18 хромосоми. Частота ≈ 1: 7000 народжень, дівчатка

хворіють у 3 рази частіше. Фенотипово проявляється комплексом варіабельних вад розвитку. Недостатній фізичний та психічний розвиток. Доліхоцефалічний череп, здавлений з боків, низьке чоло, сильно виступає потилиця,, мікроцефалія, або гідроцефалія. Очна патологія, колобома, катаракта. Втиснуте перенісся, низькі вушні раковини, відсутня мочка, козелок, недорозвинені завитки і протизавитки. Маленький трикутний рот, шия коротка з клиновидною складкою. Кисті рук гіпоплазовані, пальці стиснуті в кулак характерно. Синдактилія 2 та 3 пальців. Інтелектуальний дефект відповідає олігофренії. Діти гинуть протягом 1–го — 2–х років.

Синдром "котячого крику" (описаний у 1963 р.), моносомія та трисомія хромосоми 5, мозаїцизм, транслокації довгого плеча. Частота серед новонароджених 1: 40000 - 50 000, дівчатка хворіють частіше. Характеризується поліморфізмом в залежності від розміру делеції. Діагностування: "місяцеподібне" обличчя при народженні і вузьке у старшому віці, антимонголоїдний розріз очей, катаракта, атрофія зорових нервів, депігментація сітківки, сплюснута спинка носа, деформація вушних раковин, високе піднебіння із щілиною, синдактилія. Характерний крик при народженні, пов`язаний із змінами гортані та порушенням ЦНС. Глибока розумова відсталість (імбецильність та ідіотія), недорозвиток мови, парези кінцівок. Прогноз до життя – залежить від вираженості симптомів, більшість хворих доживають до підліткового віку.

Синдром Дауна

Синдром Едвардса

Синдром Патау

Синдром "котячого крику"

Практична частина

Завдання 1. Заповнити таблицю:

Зміна генотипу людини при хромосомних захворюваннях

№ з/п	Захворювання	Каріотип	Вид мутації
1.	Синдром котячого крику		
2.	Синдром філадельфійської хромосоми		
3.	Синдром Едвардса		
4.	Синдром Дауна		
5.	Синдром Шерешевського-Тернера		
6.	Синдром Клайнфельтера		
7.	Синдром трисомії Х		
8.	Синдром Патау		
9.	Фенілкетонурія		
10.	Галактоземія		
11.	Цукровий діабет		
12.	Альбінізм		
13.	Синдром Вільсона-Коновалова		
14.	Синдром ламкої Х-хромосоми		

Завдання 2. Розв'язування ситуативних задач на визначення різних типів хромосомних хвороб людини

1. В медико-генетичну консультацію звернулись батьки новонародженого хлопчика з порушенням щелепно-лицьового апарату (мікрогнатія, мікростомія, коротка верхня губа). Лікар запідозрив що це хромосомна хвороба. Який метод необхідно використати для уточнення діагнозу? Чому?

2. У здорового подружжя народилась дитина з розщілинами губи та піднебіння, аномаліями великих пальців кисті та мікроцефалією. Каріотип дитини: 47, 18+. Який тип мутації спричинив цю спадкову хворобу?

3. До лікаря звернулась жінка 22 років із скаргою на безпліддя. При обстеженні виявлено: каріотип 45, Х0, зріст 145 см, на шиї крилоподібні складки, недорозвинуті вторинні статеві ознаки. Про яке захворювання свідчить даний фенотип?

4. Дитина народилась з багатьма вадами розвитку: незаростання верхньої губи і піднебіння, мікрофтальмія, синдактилія, вади серця, нирок. Вона померла у віці одного місяця. При каріотипуванні у неї виявлено: 47, 13 +. Який вид мутації спричинив це захворювання? Які можуть бути причини виникнення вади?

5. У пологовому будинку народилась дитина з численними порушеннями, як зовнішніх, так і внутрішніх органів – серця, нирок, травної системи. Був встановлений попередній діагноз – синдром Дауна. Яким методом можливо підтвердити цей діагноз?

6. У дитини 8 місяців виявлено незарощення піднебіння, цілий ряд дефектів з боку очей, мікроцефалія, порушення серцево-судинної системи. Цитогенетичні дослідження виявили 47 хромосом з наявністю додаткової 13-ої хромосоми. Який діагноз можна встановити на основі клінічних спостережень і цитогенетичних досліджень?

7. У медично-генетичній консультації 14-річній дівчинці встановлено діагноз: синдром Шерешевського - Тернера. Який каріотип дитини?

8. До гінеколога звернулася 28-річна жінка з приводу безпліддя. При обстеженні знайдено: недорозвинені яєчники і матка, нерегулярний менструальний цикл. При дослідженні статевого хроматину у більшості соматичних клітин виявлено 2 тільця Барра. Яка хромосомна хвороба найбільш вірогідна у жінки?

9. Дівчина 16-ти років звернулася до стоматолога з приводу темної емалі зубів. При вивченні родоводу встановлено, що дана патологія передається від батька всім дівчаткам, а від гетерозиготної матері - 50% хлопчиків. Для якого типу успадкування характерні ці особливості?

Завдання для самоконтролю

1. На які групи поділяються хромосомні хвороби людини?

2. Який механізм виникнення зміни кількості хромосом у геномі людини?

3. Що таке поліплоїдія, моносомія та трисомія?

4. Яка загальна клінічна характеристика хромосомних хвороб?

5. Які методи діагностики використовують при визначенні припу генетичних мутацій?

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 16

ТЕМА: Стоматологічні прояви при генетичних патологіях
МЕТА: Ознайомитися з особливостями стоматологічних проявів при різних генетичних патологіях людини.

Прилади та матеріали: таблиці, малюнки, схеми.

Короткий теоретичний огляд

Синдром Голт-Орама - синдром «рука-серце»; спадкове поєднання аномалій великих пальців рук і дефекту міжпередсердної перегородки. Назва захворювання походить від прізвищ англійських лікарів педіатра Мері Голт (Mary Holt) і кардіолога Семюела Орама (Samuel Oram), які опублікували відомості про цей синдром у 1960 р. Синдром Голт-Орама зумовлює гетерозиготна мутація гена TBX5 на хромосомі 12q24.1. Цей ген відповідає за кодування транскрипційного фактора Т-Ьох5, який регулює експресію інших генів у розвитку серця та кінцівок. Зокрема, ген є важливим фактором серцевої септації та розвитку кісток руки та кисті. Більше 8 5 % відсотків людей із діагнозом синдром Голт-Орама мають мутований ген TBX5. Оскільки синдром Голт-Орама успадковується за аутосомно- домінантним типом, то одна копія мутації у кожній клітині призведе до розвитку патологічного стану. Для хворих батьків це означає, що один із них має 50% шансів передавати мутацію нащадкам. Однак більшість випадків синдрому Голт- Орама мають епізодичний характер і виникають через мутацію de novo. .Існує повна пенетрантність щодо порушень верхніх

кінцівок, а для успадкування вад серця характерна 75% пенетрантність. Фенотипічні особливості: найчастіше гіпоплазія лопаток і ключиць, сколіоз, лійкоподібна деформація грудини, викривлення мізинця, зрощені пальці (синдактилія), гіпоплазія інших пальців кисті. Вади розвитку руки варіюють від недорозвитку або відсутності 1-го пальця кисті й трифалангового 1-го пальця кисті до недорозвинення або повної відсутності променевої кістки. У пацієнтів із синдром Голт-Орама трапляються аномалії розвитку обличчя: геміфаціальна мікросомія, високе чоло, гіпертелоризм, приплюснуте перенісся, низько розміщені вуха та мікрогнатія.

Пацієнт із синдромом Голт-Орама: а – фронтальне фото; б – фото збоку

У 85 % випадків у хворих виявляють різні форми природжених вад серця: дефекти міжпередсердної і міжшлуночкової перегородок, відкрита аортальна протока, коарктація аорти, стеноз легеневої артерії, пролапс

мітрального клапана тощо. Через експресивність синдрому і з метою виявлення мінімальних проявів патологічного гена родичів хворих треба ретельно оглянути й додатково обстежити (провести рентгенографію кисті й ехокардіографію).

Діагноз ставлять на підставі клініко-генеалогічних даних (тип успадкування аутосомно-домінантний) та інструментального обстеження. Враховують патологію кісток руки та захворювання серця у пробанда або в його родичів. Якщо симптомів недостатньо для діагностики, то людина може пройти молекулярно-генетичне тестування на мутації гена TBX5 на хромосомі 12q24.1, пов'язані з синдромом. Прогноз життя залежить від тяжкості уражень серця.

Стоматологічні прояви. Для більшості хворих із синдром Голт-Орама характерна видовжена форма обличчя, відома також як аденоїдний тип, що зумовлює некомфортне (утруднене) носове дихання. Хворі з цим синдром, порівняно з іншими пацієнтами, можуть мати звужену верхню зубну дугу, перехресний прикус і ***ретрогнатичну звужену нижню щелепу***. В них часто виявляють деформацію коміркового відростка. Окрім того, у дітей із синдром Голт-Орама спостерігали ***денто-коміркове видовження***, V-подібне вузьке і глибоке піднебіння малі ніздрі та сильні щічні м'язи.

Встановлено, що у здорової особи середня глибина ясенної кишені становить 1,8 мм. В той же час у пацієнта з синдромом Голт-Орама середня глибина кишені дорівнює 2,95 мм.

Найчастіше зустрічаються описи пацієнтів із синдромом Голт-Орама, яким притаманна мікрогнатія, неправильне

розташування зубів та гіпопластична нижня щелепа з ретрогнатією. У цьому контексті проводилося всебічне дослідження, яке стосувалося краніофаціальні вимірювання у 25 пацієнтів. Встановлено, що такі пацієнти мають обличчя квадратної форми, довгий ніс, широку нижню щелепу.

Фотографії стану зубощелепної системи дитини із синдромом Голта-Орама:
а – деформація коміркового відростка; б – ретрогнатія та звуження нижньої щелепи;
в – вигляд V-подібного вузького й глибокого піднебіння

Хвороба Ґоше - спадкова лізосомна хвороба накопичення, при якій в результаті дефіциту глюкоцереброзидази спостерігається накопичення глюкоцереброзиду в лізосомах макрофагів життєво важливих органів.

Ген глюкоцереброзидази бета (GBA), мутації якого є причиною розвитку хвороби Ґоше, локалізований у

довгому плечі хромосоми 1 - lq21- 22. Хвороба Ґоше трапляється від 1 на 40 000 до 1 на 60 000 новонароджених у загальній популяції. Проте іноді досягає 1 на 800 новонароджених серед єврейського населення. Приблизно кожен із 100 осіб у загальній кількості населення США є носієм хвороби Ґоше. Тип успадкування - аутосомно-рецесивний, ймовірний ризик повторення захворювання у родині -25% під час кожної вагітності. Ризик народження дітей, які будуть носіями патологічного гена GBA як їхні батьки, становить 50 %.

Основні фенотипові й клінічні ознаки, зокрема стоматологічні, та перебіг хвороби залежать від її патогенезу. У здорових людей фермент глюкоцереброзидаза (GCase) розщеплює певний тип жирової молекули під назвою глюкоцереброзид. Хворобу Ґоше спричиняє дефіцит глюкоцереброзидази що призводить до накопичення глюкозилцераміду

Існує три типи хвороби Ґоше, проте у світі найпоширеніший I тип, який становить біля 95 % серед усіх випадків
За умови вчасного лікування хворі мають звичайну тривалість життя. Найчастіше хвороба I типу поширена серед євреїв ашкеназі

II тип хвороби Ґоше характеризується гострою нейропатією, ураженням центральної нервової системи. Цей тип виявляється в перші місяці після народження; діти помирають у перші два роки життя.

III тип хвороби Ґоше характеризує хронічна нейропатія. Цей тип поширений в Індії, Китаї, в країнах Близького Сходу. Хвороба може бути діагностована в дитячому віці,

за симптомами подібна до I типу. Загальні клінічні симптоми: гепато- спленомегалія, геморагічний синдром, кісткові болі різного ступеню, порушення рухливості в суглобах, патологічні переломи кісток, затримка фізичного і статевого розвитку

Стоматологічні прояви. У пацієнтів часто змінюється пігментація слизової ротової порожнини та з'являються петехії. Затримка прорізування постійних зубів виявлена у 56 % молодих пацієнтів до 20 років і має різницю між хронологічним та стоматологічним віком

Найпоширенішим рентгенографічним спостереженням на ураженій нижній щелепі є наявність псевдокистозних уражень переважно в премолярно-молярних ділянках. Пацієнти скаржаться на кровотечу з ясен і зубний біль. Під

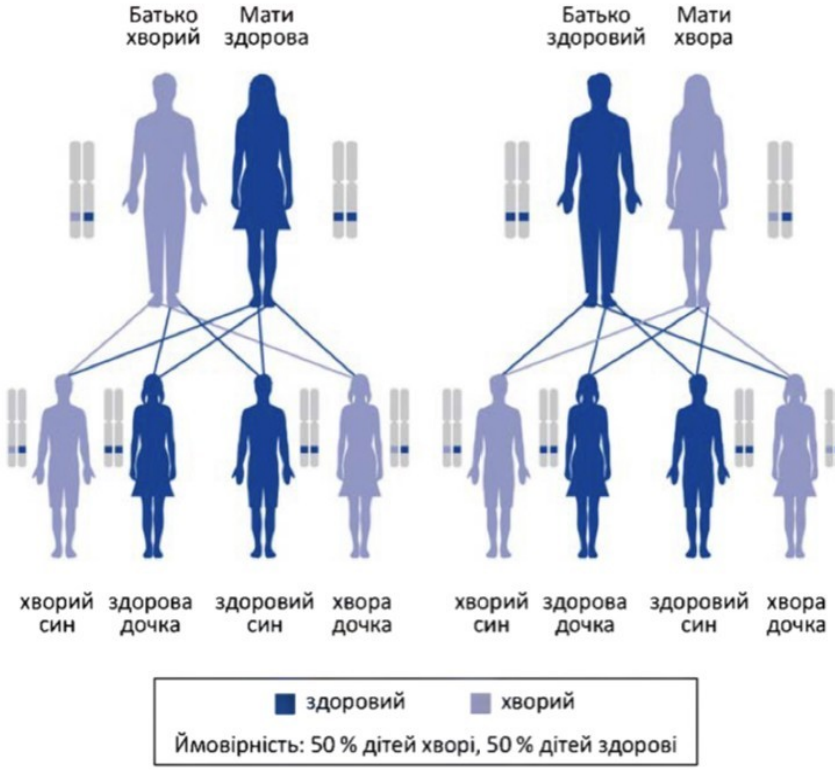
час клінічного обстеження виявлено петехії слизової оболонки правої щоки.

Гостре генералізоване запалення ясен, спонтанна кровотеча й набряклі кольорові сосочки при хворобі Ґоше

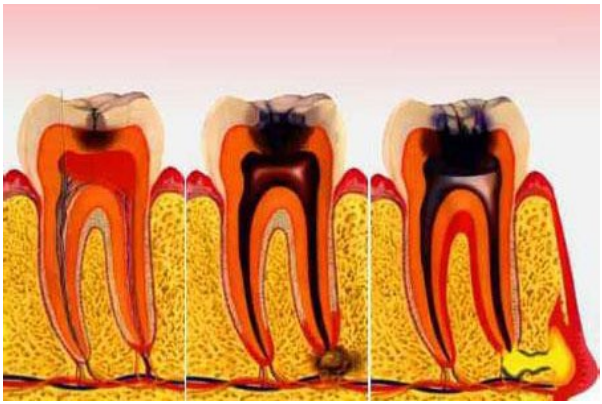
Синдром Марфана характеризується симптомокомплексом порушень сполучної тканини.

Причиною синдрому Марфана є мутації гена фібриліну (FBN1), який є основною складовою позаклітинного матриксу й локалізується у хромосомі 15q21. Частота синдрому Марфана - 1:3 000-10 000 новонароджених. Поширення однакове серед чоловіків і жінок, оскільки тип успадкування синдрому аутосомно-домінантний. Якщо один із батьків страждає цим захворюванням, то ризик виникнення цієї патології у його дитини коливається від 50 до 100%.

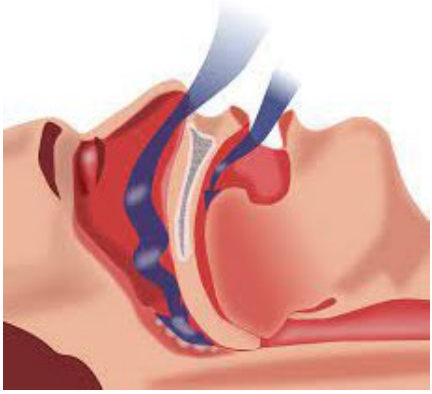
Стоматологічні прояви при синдромі Марфана зазвичай пов'язані з патологіями зубів та обличчя, такими як високе піднебіння, нерівномірний ріст зубів або їх скупчення. Нестача місця при високому піднебінні призводить до скупчення зубів, що, своєю чергою, спричиняє ортодонтичну патологію, яка потребує складного ортодонтичного лікування. У хворих із синдромом Марфана спостерігаються важкі прояви *періодонтитів.*



. Це зумовлено тим, що пародонтальна зв'язка (PDL-periodontal ligament) - спеціалізована сполучна тканина, яка складається з волокон колагену та еластичної тканини, - розташована розеткою між цементом, що покриває корінь зубів, та комірковою частиною кістки.



Хірурги-стоматологи проводять операції для виправлення деформацій та покращення загального стану здоров'я пацієнта з синдромом Марфана:
•анкілоз скронево-нижньощелепного суглоба
•обструктивне апное сну
•неестетичний зовнішній вигляд.



Завдяки сучасній хірургії і терапії , прогноз у хворих на синдром Марфана позитивний. Проте, раніше тривалість життя у хворих була знижена в середньому на третину.

Більшість помирали у підлітковому віці через серцево-судинні проблеми. Сьогодні адекватне профілактичне лікування і рання дозволяє уникнути більшості симптомів. Отже існує тенденція до подовження життя хворих на синдром Марфана. Відомо що жінки з синдромом Марфана в середньому живуть довше.

Синдром Клайнфельтера має виражений вплив на розвиток зубів. У таких пацієнтів виявляють ретенцію та дистонію ікол верхньої щелепи, патологічне стирання жувальної поверхні молярів, хронічний катаральний гінгівіт, резорбцію міжзубних перегородок. Так, при синдромі Клайнфельтера досить часто спостерігають аномалії форми і розмірів зубів , відсутність постійних зубів, лопатоподібці різці та дефекти емалі. Найчастіше увагу лікарів привертає розмір коронки зуба в таких пацієнтів, порівняно з особами з нормальним каріотипом. Дуже часто у пацієнтів із синдромом Клайнфельтера уражені корені зубів, причому довжина кореня є значно більшою, ніж у контрольній групі. Спостерігається також вища частота виникнення аномалій прикусу. Гіпопластичні зуби та бічні різці у формі лопати

Тавродонтизм - аномалія розвитку зуба, яка притаманна пацієнтам із синдромом Клайнфельтера, характеризується великою пульповою камерою та короткими корінцями. У таких хворих у ротовій порожнині виявляють, як правило, декілька тавродонтичних зубів. Стоматологи з Індії наводять приклад ендодонтичного лікування гіпер та уродонтичного другого моляра
нижньої щелепи у пацієнта з діагнозом 48, XXYY

Ортопантомографія і рентгенографія у пацієнта з діагнозом синдром 48, XXYY: а – ортопантомографія перед лікуванням кореневих каналів; б – рентгенографія після ендодонтичного лікування; в – 2-річне спостереження після ендодонтичного лікування.

Стан ротової порожнини 18-річного юнака з синдромом Клайнфельтера 47, XYY: каріозний і збережений молочний та латеральний різець.

18-річний юнак з синдромом Клайнфельтера 47, XYY має нормальний фізичний розвиток. Діагноз пацієнтові поставили у віці 5 років. Хлопець постійно лікувався у стоматологів з приводу каріозних зубів. Проте гігієна ротової порожнини в пацієнта у віці 18 років не була задовільною за наявності декількох каріозних зубів. Стоматологічні рентгенологічні дані показали втрату правого нижнього премоляра, розсмоктування дистального кореня нижнього правого молочного другого моляра. Інші рентгенографічні дані засвідчили множинні збережені молочні зуби та незрілі постійні зуби

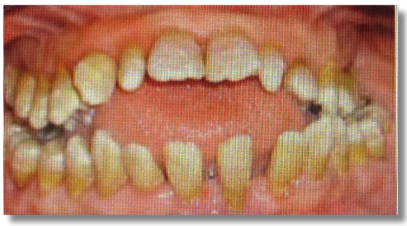
7-річний хлопчик з з синдромом Клайнфельтера звернувся до стоматолога з приводу болю в зубах. При візуальному огляді виявлено множинні карієси, почервоніння і набряк фронтального відділу зліва нижньощелепного другого молочного моляра і правого першого молочного моляра. На панорамній рентгенографії обстеженого хлопчика спостерігається вроджена відсутність чотирьох постійних зубів. Верхньощелепному другому і нижньощелепним

першим молочним молярам властивий гіпертавродонт, а верхньощелепному лівому першому молочному моляру і нижньощелепному правому другому молочному моляру - мезотавродонт. Корені постійних молярів у цього пацієнта ще не були сформовані, проте чотири постійні моляри мали велику пульпову камеру

Проводячи оперативні втручання пацієнтам із синдромом Клайнфельтера, ускладненим цукровим діабетом, треба пам'ятати про визначення рівня глюкози в крові для запобігання гіпоглікемії. Також, проводячи інтубацію, треба зважати на рухливість шийного відділу хребта у таких пацієнтів із сколіозом. Знання щодо перебігу синдрому Клайнфельтера і його зубощелепних проявів важливі для ранньої діагностики та довгострокового передбачуваного медичного та стоматологічного супроводу.

Отже, синдром Клайнфельтера, який виникає у чоловіків внаслідок двох або більше Х хромосом, має певний вплив на здоров’я ротової порожнини, зокрема впливає на прикус, розташування зубів, розміри коренів, а також спричиняє схильність до каріозних захворювань.

Синдром Дауна. Особи з трисомією 21 мають специфічні щелепно-лицьові особливості, що може підвищити ризик



розвитку проблем ротової порожнини та зубами. Дослідження, які оцінюють стан здоров'я ротової порожнини хворих із трисомією, виявляють, що вони особливо схильні до таких щелепно-лицевих розладів, як пародонтоз, порушення прикусу (до 73% пацієнтів), змін м'яких тканин, у тому числі висолоплений язик або вивернуті губи. Понад 80% хворих на синдром Дауна мають проблеми зі зубними рядами та зубами. Люди з синдромом Дауна можуть мати маленькі зуби, що часто є причиною збільшеної відстані між зубами. У пацієнтів, які мають невелику верхню щелепу, може розвинутися скупчення зубів. Це призводить до пошкодження постійних зубів, оскільки в ротовій порожнині мало місця для їх розміщення. Якщо верхня щелепа менша, ніж зазвичай, верхні зуби можуть не торкатися нижніх; натомість нижні зуби можуть перекривати верхні. Також у хворих із синдромом Дауна часто фронтальні зуби не торкаються внутрішньої поверхні губ.

Постійними ознаками синдрому Дауна є порушення кількості (менша), розмірів (менші) та морфології зубів (коронки можуть бути короткими, малими та конічними), а також пізні терміни їх розвитку (пізнє прорізування). Серед молочних зубів найчастіше відсутні бічні різці, а серед постійних - треті моляри, другі премоляри та бічні різці саме в такій послідовності. Затримка прорізування, скупчені та надкомплектні зуби (гіпердентія), мікродентія, гіпоплазія емалі, гіподентія молочних зубів та олігодентія у пацієнта із синдромом Дауна. У середньому в дітей із синдромом Дауна перший зуб прорізується у віці від 12 до 14 місяців, або навіть у 2 роки . Дитина з трисомією, досягнувши 4-5-річного віку, може не мати всіх 20 молочних зубів. Передні постійні зуби та постійні моляри можуть не прорізуватися до 8 або 9 років. Окрім того, у дітей із синдромом Дауна зуби прорізуються в іншій послідовності, ніж у здорових дітей. У пацієнтів із трисомією 21 спостерігається повна мінералізація зубів, затримка прорізування зубів (6-18 місяців), зміни послідовності прорізування (основним чином молочних зубів), висока частота уражених зубів (різців та ікол) та агенезія зубів. Найпоширеніші аномалії зубів - мікродонтія,

гіпоплазія емалі, гіподонтія молочних зубів та олігодонтія

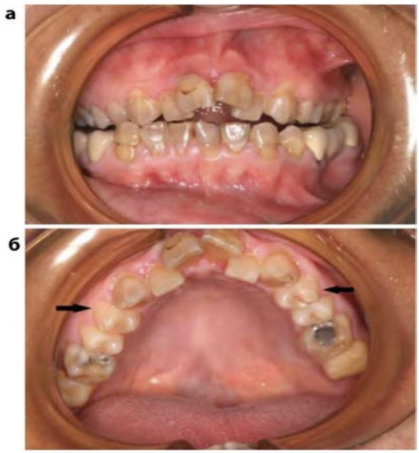
Гінгівіт і пародонтит - це дві основні підгрупи пародонтальних захворювань, що вражають високий відсоток людей, у тому числі й хворих із синдромом Дауна. Пародонтит є найбільшою проблемою здоров'я ротової порожнини у людей із синдромом Дауна .Гінгівіт та

пародонтит розпочинаються у людей із трисомією в ранньому дитинстві, а з віком тяжкість захворювання зростає. Поширеність пародонтозу у підлітків із синдромом Дауна становить від 30% до 40%. Велика кількість молодих осіб із синдромом Дауна втрачає постійні передні зуби в ранньому підлітковому віці. У людей віком за 30 захворюваність на пародонтит зростає майже до 100%. Припускають, що важке руйнування пародонта, яке відбувається у хворих із синдромом Дауна, пов'язане з агресивним пародонтитом

Стоматологічне лікування хворих із синдромом Дауна завжди має базуватися на концепції загального стану здоров'я. Зважаючи на те, що люди з таким синдромом не завжди виконують поради і вказівки лікарів з огляду на свої розумові здібності, це може становити труднощі для медичного персоналу. Тому стоматологи повинні бути поінформовані про медичні проблеми пацієнта для забезпечення всебічної і регулярної стоматологічної допомоги особам із генетичною патологією.

Синдром Шерешевського-Тернера - генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня одна Х-хромосома. Оскільки в Х-хромосомі, яка належить до статевих, відбуваються морфологічні зміни або якщо вона взагалі відсутня, то порушується синтез ферментів, білків та обмін речовин в організмі. В Україні поширеність синдрому Тернера становить 1 на 1290 новонароджених

дівчаток. Найчастіше при синдромі Тернера діагностують повну моносомію за Х-хромосомою (60% усіх хворих), з них у 80-85% випадків мають материнське походження, а в 15-20% батьківське. Каріотип хворих при цьому захворюванні включає 45 хромосом за наявності однієї Х-хромосоми (45, Х). Ризик народження хворої дитини відповідає загально- популяційним цифрам і, як правило, не збільшується при наступних вагітностях.



Стоматологічні прояви.

Час прорізування зубів у дівчаток із синдромом Тернера (<10 років) нормальний, але після 10 років він затягується. Мікрогнатія зазвичай не має функціонального значення. Однак у низці випадків спостерігають аномалії росту зубів, які вимагають втручання ортодонта. У дівчинки 14 років із синдромом Тернера виявили 8 надкомплектних зубів, коротке коріння, гіпоплазію емалі, збільшене обертання та зміщення зубів, помірний гінгівіт та морфологічну перебудову верхнього правого центрального різця.

Під час стоматологічного огляду в 40-річної пацієнтки з синдромом Тернера було діагностовано скупчення зубів, особливо в фронтальній ділянці верхньої щелепи,

спричинене звуженням верхньої щелепи, мікрогнатичною верхньою та нижньою щелепами. Дослідження хорватських стоматологів свідчать про те, що втрата Х-хромосоми зумовлює порушення будови коронки зубів, тобто її зменшення. Стоматологи з Бразилії наводять основні стоматологічні характеристики при синдромі Тернера: поперечна недостатність верхньої щелепи, ретрогнатизм нижньої щелепи, відкритий прикус, зміни розміру і товщини зубів зі збільшенням кількості коренів на першому та другому премолярах

Хорея Гантінґтона - група спадкових неврологічних порушень головного мозку, які спричинюють смикання кінцівок та аномальні мимовільні рухи однієї ноги і/або руки, що нагадують танець. У пацієнтів хореї Гантінґтона проявляється дистонією, порушенням координації, когнітивним зниженням та поведінковими труднощами.

Хорею вперше детально описав ДжорджГантінґтон у 1872 р. Ген, який спричиняє хворобу Гантінґтона, нтт (huntingtin), виділили в 1993 р. завдяки співпраці 58 вчених у 6 дослідницьких групах. Це невеликий сегмент на короткому плечі 4 хромосоми (4p16.3). При виникненні мутації гена нтт збільшується кількість триплетних повторів (cag-цитозин, аденін, гуанін): від 37 до 100 і більше, яка кодує кінцеву частину молекули білка гантінґтину. Хворобу Гантінґтона спостерігають із частотою 1-1,4:10 000. Тип успадкування аутосомно-домінантний. Із високою пенетрантністю до 80-85%, частіше хворіють чоловіки. Імовірний ризик повторення захворювання у родині, в якій хворий один із батьків, становить 50 %.

Фенотипові особливості захворювання проявляються у віці 30-50 років:

- у пацієнтів погіршується пам'ять, їм важко зосередитися;
- думки стрибають з теми до теми, з'являється непосидючість;
- порушення мовлення, неможливо затримати погляд на одному предметі тривалий час;
- притаманні характерні рухи тіла, гримаси з висуванням язика, тремор, що нагадують танець.

Стоматологічні прояви. Постійне приймання ліків для боротьби з симптомами цього захворювання часто призводить до прогресуючого руйнування зубів, гострого пульпіту та втрати зубів. Для кожного пацієнта треба укласти всебічний план лікування з акцентом на відновлення зубів та їх догляд у домашніх умовах.

Деякі пацієнти довго страждають від бруксизму. В них спостерігається прогресуюче стирання твердих тканин зубів. Бруксизм - це мимовільне стискання щелеп із надмірним скороченням щелепних м'язів. Зазвичай це спричиняє рухи щелепами з боку в бік (або спереду назад), що відповідають за скрегіт і можуть призвести до пошкодження зуба. Для зменшення ускладнень бруксизму

в кожному конкретному випадку для пацієнтів на ранній стадії можна використовувати індивідуальні капи.

Важливо зазначити, що погіршенню стану здоров'я зубів при хворобі Гантінґтона може сприяти неефективна гігієна ротової порожнини через обмежені рухові здатності верхніх кінцівок, недостатню координацію та/або порушення закриття ротової порожнини й губ через дистa гіперкінези мови. Існує взаємозв'язок між місцевими стоматологічними ускладненнями й загальним станом таких хворих. Тому потрібно заохочували пацієнтів, їх родичів, невропатологів та стоматологів забезпечувати регулярні профілактичні стоматологічні огляди й стоматологічне лікування осіб, які страждають на хворобу Гантінґтона. Через фізичні порушення та побічні ефекти від приймання ліків у пацієнтів із хворобою Гантінґтона

можуть спостерігатися захворювання ротової порожнини. Пацієнти можуть скаржитися на біль у ротовій порожнині та на неможливість жування через обширний карієс і пародонтит. Неконтрольовані рухи пацієнта, психологічний статус та множинні захворювання ротової порожнини часто зумовлюють лікування під загальним наркозом.

На жаль, через прогресування хвороби Гантінґтона, пацієнти втрачають чіткість дій і стають неспроможними практикувати навіть найпростіші форми догляду за

ротовою порожниною. Основною метою лікування зубів у таких пацієнтів повинні бути підтримка природного зубного ряду, раннє регулярне профілактичне лікування та збереження самодогляду.

Хвороба Вільсона - нейродегенеративне аутосомно-рецесивне захворювання, в основі якого лежить порушення метаболізму міді. Хворобу названо на честь англійського невропатолога Семьюеля Вільсона, який у 1912 році описав цей стан та патологічні зміни, що відбуваються при ньому в мозку та печінці.

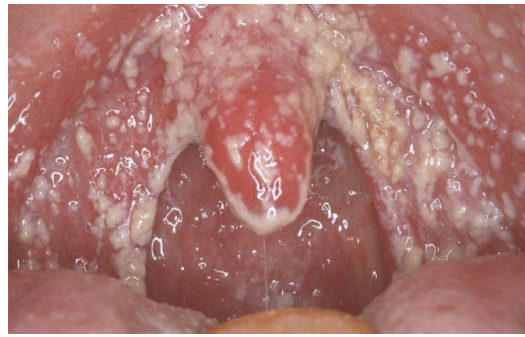
Основною причиною виникнення хвороби Вільсона є дефект гена ATP7B, локалізованого в плечі 13-ої хромосоми. Внаслідок мутації відбувається порушення синтезу транспортного білка церулоплазміну, що призводить до затримки й накопичення міді в організмі, особливо в мозку, печінці та очах. Специфіка розладу полягає в тому, що він має спадковий характер. Більшість осіб є гетерозиготними за цим захворюванням. Частота: 1:30000 (у всьому світі). У різних країнах показник є варіабельним. Чоловіки й жінки уражаються майже в однаковому співвідношенні. Клінічна картина дуже різноманітна і може охоплювати різні системи та органи. Симптоми часто відсутні або неспецифічні: слабкість, втрата апетиту, біль у животі. Захворювання може проявитися у будь-якому віці, але найчастіше у віці 5–40 років, рідко (≈3 %) пізніше. Основними місцями накопичення міді є печінка та мозок, а тому захворювання печінки і нейропсихіатричні симптоми є основними

ознаками (стеатоз, цироз печінки, печінкова недостатність, жовтяниця, тремор, дистонії, атаксія).

Суміжні симптоми включають: ураження очей — кільце Кайзера-Флейшера, гемолітична анемія, кардіоміопатії та аритмії, панкреатит, остеомаляція, остеопороз, артрит, затримка статевого дозрівання, безпліддя, аменорея, звичні викидні, гіпотиреоз, гіпопаратиреоз.

Стоматологічні прояви: деформація лицьового черепа зі значними порушеннями прикусу зубів верхньої та нижньої щелепи (варіант - високе аркоподібне піднебіння), гіпертрофія ясен, пародонтоз, кандидоз ротової порожнини, карієс, зумовлений високим вмістом міді в слині, рухливість зубів.

Пародонтоз



Кандидоз ротової порожнини

Фіброматоз ясен

Головним у лікуванні цієї хвороби є постійний прийом препаратів, які допомагають вивести зайву мідь з організму (пеніциламін, триетилентетрамін – зменшують вираженість симптомів захворювання; цинк - блокує всмоктування міді в кишечнику). Застосовувати таке лікування потрібно довічно.Крім того використовують засоби, що поліпшують роботу печінки і призначають спеціальну дієту. Людям з хворобою Вільсона потрібно уникати їжі, в якій міститься багато міді. Це шоколад, кава, горіхи, бобові, гриби, печінка. У рідкісних випадках, коли хвороба надто

запущена і консервативні методи лікування вже неефективні, роблять пересадку печінки.

Практична частина

Завдання 1. Заповнити таблицю:

№ з/п	Захворювання	Каріотип	Стоматологічні прояви
1.	Синдром Едвардса		
2.	Синдром Дауна		
3.	Синдром Шерешевського-Тернера		
4.	Синдром Клайнфельтера		
5.	Синдром Голт-Орама		
6.	Хвороба Ґоше		
7.	Синдром Марфана		
8.	Синдром Вільсона-Коновалова		
9.	Хорея Гантінґтона		

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ№ 17

ТЕМА: Статевий хроматин. Тільця Барра.
МЕТА: Визначити суть статевого хроматину та його значення для медичної практики. Навчитися визначати тільця Барра і діагностувати основні хромосомні хвороби людини, пов´язні з порушенням кількості статевого хроматину.

Прилади та матеріали: Покривні і предметні скельця, мікроскоп, фільтрувальний папір, ацетокармін, спиртівка, стерильні марлеві серветки.

Короткий теоретичний огляд.

Статевий хроматин (тільця Барра) – це розташоване в ядрах інтерфазних клітин щільне, інтенсивно забарвлюване барвниками гетерохроматинове тільце, що має певні розміри (у людини 0.7х1.2 мкм), форму і локалізацію.

Статевий хроматин може мати або форму трикутника, повернутого вершиною до центра ядра, або півкола, що іноді має вигляд потовщення ядерної мембрани.

У різних типах клітин навіть одного організму, статевий хроматин зустрічається з різною частотою: тільця Барра виявляють у 100% клітин амніотичної оболонки і клітин нервової тканини. У клітина епітелію слизової оболонки рота (буккальних клітинах) у жінок і самок вищих мавп статевий хроматин виявляють у ядрах 20-70% клітин. У чоловіків і самців мавп тільця Барра зустрічаються в ядрах 0-5% клітин.

Значення виявлення статевого хроматину полягає в тому, що можна досить швидко скласти уявлення про систему статевих хромосом досліджуваних клітин:

належать вони особині чоловічої або жіночої статі, є порушення у кількості статевих хромосом чи немає.

У людини кількість тілець Барра завжди дорівнює кількості ***X***-хромосом мінус одиниця, оскільки одна ***X***-хромосома завжди знаходиться у активному стані.

1 **2** **3** **4**

Взаємозв'язок між числом *X*-хромосом і числом тілець Барра в клітинах слизової оболонки рота.

1 - нормальний чоловік, або жінка ***XO***; 2 – нормальна жінка, або чоловік ***XXУ***; 3 – хвора жінка ***XXX*** або хворий чоловік ***XXУ***; 4 – хвора жінка ***XXXX***, або хворий чоловік ***XXXУ***.

Практична частина

Завдання 1. Виявлення і підрахунок статевого хроматину в буккальних клітинах**.**

1. Видалення зі слизової оболонки щоки дескамованих клітин, у яких статевий хроматин не виявляється. Для цього необхідно обкусати щоку і сполоснути рот водою, або протерти рот марлевою серветкою.
2. Взяти зіскоб епітелію слизової оболонки щоки.
3. Розподілити зіскоб коловими рухами шпателя по поверхні сухого предметного скла так, щоб клітини розташувалися рівномірно, тонким шаром.

4. Нанести на мазок краплину ацетокарміну, піднести до полум'я і підігріти (ні в якому разі не доводячи до закипання) до, так званих "трьох пострілів"

5. Накрити покривним скельцем.

6. Мікроскопувати препарат, на малому збільшенні знайти скупчення клітин, після чого перейти на велике збільшення.

7. Виконати облік ядер з брилками статевого хроматину у 10-30 клітинах, змінюючи поля зору і враховуючи тільки клітини з круглим чи овальним ядром.

8. Заповнити таблицю.

№	Препарат або поле зору	Нараховано клітин		Частота вияву клітин з тільцем Барра
		Всього	з тільцем Барра	

Завдання 2. Виявлення і підрахунок статевого хроматину в клітинах волосяних цибулин.

1. Вирвати волосину з волосяною цибулиною.

2. Скальпелем або лезом безпечної бритви відділити на предметному склі від волосини ділянку з волосяною цибулиною.

3. Нанести на волосяну цибулину краплю ацетокарміну, піднести до полум'я і підігріти (ні в якому разі не доводячи до закипання).

4. Накрити покривним скельцем, витримати 2-3 хв.

5. Роздавити препарат, натискаючи на накривне скельце через 3 шари фільтрувального паперу,

намагаючись добре розігнати клітини, але не пошкодити при цьому скельце.

6. Мікроскопувати. Умови такі самі, як і в завданні 1.

7. Заповнити таблицю.

№	Препарат або поле зору	*Нараховано клітин*		Частота вияву клітин з тільцем Барра
		Всього	з тільцем Барра	

Зарисувати: 1**.** Препарат та клітину з ядерцем та тільцем Барра в дескамованих клітинах волосяних цибулин.

2. Препарат та клітину з ядерцем та тільцем Барра в клітинах епітелію щоки.

3. Клітини з різною кількістю тілець Барра, відмітити кількість тілець та зазначити можливі хромосомні набори у чоловіків та жінок з такою кількістю тілець Барра.

Завдання для самоконтролю

1. При яких синдромах (захворюваннях) людини в ядрах клітини епітелію слизової оболонки порожнини рота виявляються 2 тільця Барра?

2. У медико–генетичній консультації шляхом каріотипування обстежили новонародженого з дефектом голови і кінцівок. Результати обстеження — наявність трьох аутосом 18–ої пари. Яке захворювання у дитини? Яка

причина цього захворювання, якщо у батьків каріотип нормальний?

3. У медико–генетичну консультацію звернувся чоловік з приводу безпліддя. В ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки у нього було виявлено одне тільце Барра. Про яку хромосомну хворобу може йти мова в даному випадку? Як могли утворитися зиготи з подібним аномальним набором хромосом?

4. При синдромі Едвардса (трисомія Е–18) діти вмирають на першому році життя внаслідок численних вад кісткової системи і внутрішніх органів. Поясніть механізм походження цієї мутації, якщо:

а) в усіх клітинах дитини спостерігається трисомія Е–18; б) у дитини частина клітин має нормальний каріотип, а друга з трисомією Е–18 (мозаїцизм).

ЛАБОРАТОРНЕ ЗАНЯТТЯ № 18

: Дерматогліфічний метод вивчення спадковості людини.

МЕТА: Ознайомитися з особливостями дерматогліфічного методу дослідження генетики людини. Вивчити основні типи папілярних візерунків людини та навчитись записувати їх формулу. Визначити основні компоненти долонного малюнку людини і навчитися робити по ньому аналіз хромосомних хвороб.

Прилади і матеріали: фільтрувальний папір, лінійка, калькулятор, фарба, гумовий валик, лупи.

Короткий теоретичний огляд.

Дерматогліфіка – наука яка вивчає спадкову обумовленість малюнків, які утворюють лінії шкіри на кінчиках пальців, долонях та підошвах людини. На долонній поверхні кисті та підошві стопи є багаточисельні епідермальні гребні, які утворюють складні візерунки. Між гребнями на однаковій відстані відкриваються вивідні протоки потових залоз і тому, при дотику з поверхнею субстрату, продукти секреції залишають характерний відбиток візерунку. В 1892 р. Ф.Гальтон створив першу наукову класифікацію папілярних візерунків на подушечках пальців людини і започаткував науку *дактилоскопію*, яка вивчає папілярні візерунки на подушечках пальців.

Малюнки шкірних візерунків строго індивідуальні і на практиці вони використовуються для ідентифікації особи. Гребні на шкірі пальців відповідають сосочкам дерми і рельєф цих виступів повторює шар епідермісу. Міжсосочкові заглибини утворюють борозди. Формування папілярного візерунку , залежить від характеру галуження нервових волокон. Закладка папілярних візерунків розпочинається на 10- 19 тижні ембріонального розвитку і завершується на 24 тиждень. Характерною особливістю цих папілярних візерунків є те, що вони не змінюються протягом усього життя.

Згідно класифікації Ф.Гальтона, папілярні візерунки в загальному можна поділити на *дуги* (A), *петлі* (L) та *завитки* (W) (рис. 13.). Петлі можуть бути направлені як в сторону ліктьової кістки (*ульнарні* - U), так і в сторону променевої кістки (*радіальні* - R). Між даними візерунками абсолютної відмінності не має і сьогодні виділяють перехідні форми, які не завжди вписуються в дану класифікацію.

Петлі утворені системою ліній, які утворюють при зустрічі У- подібну фігуру, яку називають трирадіусом або

дельтою. Завитки складаються з двох трирадіусів та головної лінії, яка оточує центральну ділянку.

Підрахунок кількості трирадіусів на обох руках дає уяву про інтенсивність візерунку. Дуги, які не утворюють трирадіуси охарактеризуються балом 0, петлі мають один трирадіус (1 бал), а завитки два трирадіуси (2 бали). Відповідно, діапазон інтенсивності візерунків на пальцях людини може змінюватись від 0 до 20 балів.

Якісна характеристика папілярних візерунків записується за допомогою формули (запису) запропонованої Уайдлером. Згідно неї в чисельнику позначають прийнятими символами візерунки пальців правої руки, починаючи з першого пальця і кінчаючи п'ятим, а в знаменнику - лівої руки.

В групових дослідженнях часто користуються ще одним кількісним показником – визначенням числа гребнів від дельти до ценра візерунку (гребневий рахунок). В середньому на пальці людини є 15-20 гребнів.

Пальмоскопія – розділ дерматогліфіки, який вивчає шкірні малюнки на долонях людини.

Кількість подушечок на долоні - 11 і вони поділяються на три групи:

1 – п'ять апікальних подушечок на кінцевих фалангах пальців;

2 – чотири міжпальцеві подушечки, які розташовані

3 – дві долонні подушечки – тенар та гіпотенар.

навпроти міжпальцевих проміжків;

Основні типи папілярних рисунків людини

1 – дуги, 2 – петлі, 3 – завитки. Крапками позначені трирадіусні дуги або дельти

По поздовжній осі долоні між тенаром та гіпотенаром, де сходяться три системи гребневих ліній - тенарної, гіпотерної та браслетної, утворюється головний (карпальний) долонний трирадіус. Дистальніше на долоні знаходиться центральний трирадіус, а між ними- проміжний трирадіус, які, однак, часто варіюють і не завжди бувають одночасно в одної особи.

При вивченні шкірного рельєфу долоні людини досліджують такі показники:

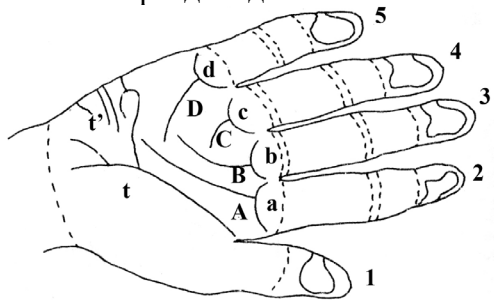
1 – хід головних A,B,C,D;

2 – долонні візерунки на тенарі та гіпотенарі**;**

3 – пальцеві візерунки;

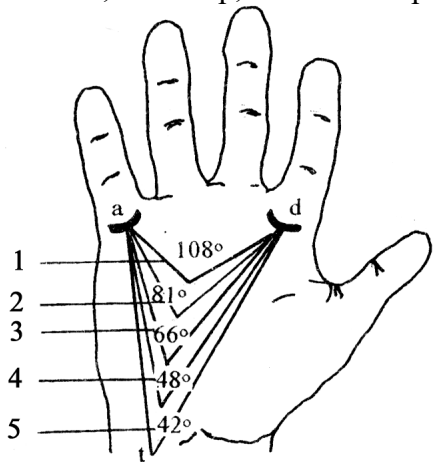
4 – осьові трирадіуси.

Аналіз дерматогліфічних візерунків осіб, у яких наявні хромосомні хвороби виявив, що даний метод має велике значення в діагностиці цих захворювань. Дослідження показують, що у таких хворих змінюється не лише малюнок пальцевих та долонних візерунків, а і характер основних борозд на долоні.



Долонний рельєф людини:

1 – 5 –апікальні подушечки на кінцевих фалангах пальців, a – d –міжпальцеві подушечки, A – D – головні долонні лінії, t – тенар, t′ - гіпотенар.

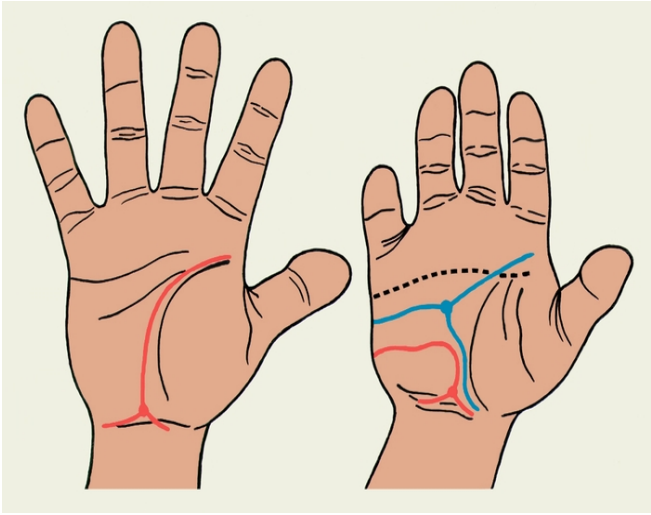


Кут *adt* в нормі та при хромосомних аномаліях:

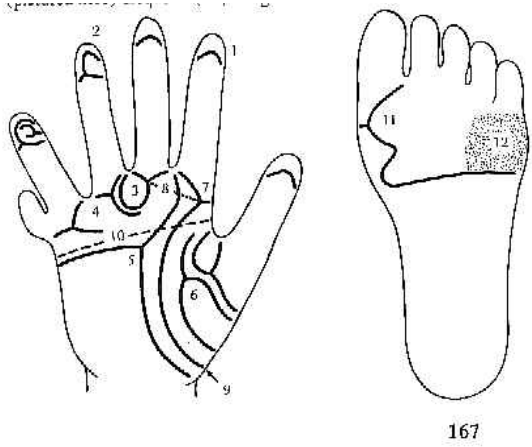
1 – синдром Патау; 2 – синдром Дауна; 3 – синдром Шерешевського-Тернера; 4 – норма;

5 – синдром Клайнфельтера.

Найбільш показовою в даному випадку особливістю є зміна кута між долонними трирадіусами. В нормі він не перевищує 57°, однак при окремих хромосомних хворобах він сильно варіює. Дещо меншу специфічність мають дерматогліфи при таких дефектах розвитку як вроджені пороки серця, "заяча губа", "вовча пасть" тощо.



Схематичне зображення долоні здорової дитини (зліва) та дитини того ж віку з синдромом Дауна.
Кисть хворого коротка, пальці вкорочені, трирадіус розміщений високо, характерний додатковий трирадіус. Пунктиром позначено поперечну долонну складку..



167

Схематичне зображення долоні та стопи дитини із

синдромом Патау

Кисть укорочена, полідактилія, дистрофія нігтів, трирадіус високий, поперечна долонна складка, контрактури долоні.

Практична частина

Завдання 1. Вивчення і аналіз папілярних візерунків людини.

1. Розглянути папілярні візерунки. Знайти основні подушечки.
2. Зафарбувати подушечки пальців фарбою.
3. Зробити почергово відбитки пальців правої та лівої руки.
4. Проаналізувати характер папілярних візерунків та записати їх у вигляді формули, запропонованої Уайдлером.
5. Визначити гребневий рахунок.

Завдання 2. Вивчення і аналіз шкірного малюнку долоні людини.

1. Розглянути шкірні візерунки долоні. Знайти основні долонні лінії.
2. Зафарбувати власну долоню фарбою і обережно зробити її чіткий відбиток.
3. Підрахувавши кількість трирадіусів, визначити інтенсивність візерунку.
4. На таблиці розглянути особливості долонного візерунку осіб з різними спадковими хворобами.

Зарисувати: 1. Власний долонний відбиток, позначити основні долонні візерунки.

2. Власні папілярні відбитки, відмітити основні типи папілярних візерунків.

3. Замалювати особливості долонного візерунку людей з різними спадковими хворобами, відмітити кут ***adt*** в нормі та при хромосомних аномаліях.

Завдання для самоконтролю

1. Які особливості дерматогліфіки спостерігаються при синдромах Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, Дауна?
2. Чи усі хромосомні хвороби можна виявити методом дерматогліфіки?
3. Які ви знаєте типи мутацій і чим вони зумовлені?
4. Які є способи вивчення спадковості людини?
5. Які способи вивчення спадковості неприпустимі в генетиці людини?

ПЕРЕЛІК НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

1. Кіцера М., Ковальчук К., Рожко М. Генетична патологія і її стоматологічні прояви: Навчальний посібник для для стоматологів, сімейних лікарів, генетиків. Івано-Франківськ-Львів. 2021. 240 с.
2. Медична біологія / За ред. В.П. Пішака, Ю.І .Бажори. Підручник. Вінниця: Нова книга, 2017. 608 с.
3. Медична біологія: підручник (ВНЗ I—III р. а.) / В.В. Барціховський, П.Я. Шерстюк. — 4-е вид., випр., 2017. 312 с.
4. Гасинець Я.С., Щубелка Х.М., Вольфсбергер В.В., Кіш Р.Я., Вакерич М.М., Кривцова М.В., Мірутенко В.С., Олексик Т.Х. Вступ до геномної біології: навчально-методичний посібник. – Ужгород: вид-во ДВНЗ «УжНУ». 2023. 48 с.
5. Кривцова М.В., Сікура А.О. Освітні та методичні аспекти лабораторної діагностики біологічних систем. Навчально методичний посібник Ужгород: вид-во: п/п Данило 2022. 40 с.
6. Хомик М.І. Ковальчук Л.Є. Тендерні особливості спектра хромосомних аберацій у лімфоцитах периферичної крові здорових осіб і пацієнтів, хворих на генералізований пародонтит. Український стоматологічний альманах. 2019, 1. С. 10-15
6. Moret Y. Genetic diseas that effect oral cavity: review of the literature. Acta odontol. venez [online]. 2014, vol.42, n.1,
7. Special Issue "Molecular Genetic Mechanisms of Oral diseases"https://www.mdpi.com/journal/genes/special_issues/YRG9I5515C