

М.С. Панкевич

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНИЙ ПОСІБНИК

для САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ СТУДЕНТІВ



М.С. Панкевич, Ю.Я.Кривко

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

**Навчально-методичний посібник
для самостійної роботи студентів**

На допомогу здобувачам спеціальностей
224 Технології медичної діагностики та лікування
223 Медсестринство

*Рекомендовано Методичною радою КЗВО ЛОР
«Львівська медична академія імені Андрея Крупинського»
як електронний навчальний посібник
(протокол №3 від 03 березня 2023 року)*

Рекомендовано Методичною радою КЗВО ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського» як електронний навчальний посібник для здобувачів спеціальностей 224 Технології медичної діагностики та лікування та 223 Медсестринство (протокол №3 від 03 березня 2023 року)

Автори:

М.С. Панкевич –викладач вищої категорії, викладач – методист ВНКЗ ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського.

Ю.Я. Кривко – Заслужений працівник охорони здоров'я України, доктор медичних наук, професор, ректор ВНКЗ ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського».

Рецензенти:

З.Д. Воробець – доктор біологічних наук, професор, завідувач кафедри медичної біології Львівського національного університету імені Данила Галицького

Сопнева Н.Б.- кандидат біологічних наук, доцент, завідувач кафедри фундаментальних дисциплін, ВНКЗ ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського.

Панкевич М.С., Кривко Ю.Я.

М.С. Панкевич, Ю. Я. Кривко. Медична генетика: самостійна робота студентів : електронний навч.-метод. посібник. – Львів: ВНКЗ ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського», 2023. 119 с.

У навчальному посібнику вміщено перелік практичних занять та самостійної позааудиторної роботи студентів. Розроблено методику проведення самостійної аудиторної та позааудиторної роботи студентів. Розроблено завдання для самоконтролю засвоєного програмного матеріалу, запропонована література для самостійного розгляду.

Для здобувачів освіти медичних навчальних закладів.

ЗМІСТ

I. Вступ	5
II. Методичні поради щодо вивчення дисципліни «Медична генетика»	6
III. Методичні поради щодо самостійної роботи студентів	7
IV. Методичні поради стосовно роботи з літературою	8
V. Порядок оцінювання роботи	9

VI. Модуль I. Змістовий модуль. *Цитологічні та біохімічні основи спадковості*

Практичне заняття №1.

Тема. Цитологічні основи спадковості	10
Самостійна робота №1	13
Тести	14
Дайте відповіді на питання	19

Практичне заняття №2.

Тема. Основні види поділу еукаріотичних клітин	20
Самостійна робота №2	23
Тести	25
Ситуаційні задачі	28

Практичне заняття №3.

Тема. Біохімічні основи спадковості. Розв'язування задач з молекулярної генетики	30
Самостійна робота №3	32
Тести	34
Ситуаційні задачі	37

VII. Модуль II. Змістовий модуль. *Основи генетики людини*

Практичне заняття №4.

Тема. Закономірності успадкування ознак. Розв'язування задач на моно-, ди- та полігібридне схрещування	38
Самостійна робота №4	41
Тести	43
Дати відповідь на запитання	45
Задачі	46

Практичне заняття №5

Тема. Взаємодія генів. Зчеплене успадкування. Розв'язування задач на взаємодію генів, успадкування груп крові та зчеплене успадкування	47
Самостійна робота №5	51

Тести	54
Ситуаційні задачі	57
Самостійна робота №6	57

VIII. Змістовий модуль. Спадкові патології людини.

Практичне заняття №6.

Тема. Види мінливості	58
Самостійна робота №7	61
Тести	63
Задачі	67

Практичне заняття №7.

Тема. Методи дослідження спадкових патологій. Генеалогічний, цитогенетичний та близнюків методи діагностики	68
Самостійна робота №8	72
Тести	74
Ситуаційні задачі	77

Практичне заняття №8.

Тема. Біохімічний, дерматогліфічний, популяційно-статистичний, ДНК – діагностика	78
Самостійна робота №9	81
Дати відповідь на запитання	83
Тести	85

Практичне заняття №9.

Тема. Генні хвороби та методи їх діагностики	85
Самостійна робота №10	89
Тести	92
Ситуаційні задачі	95

Практичне заняття №10.

Тема. Хромосомні хвороби та методи їх діагностики. Медико-генетичне консультування	96
Самостійна робота №11	101
Тести	103
Ситуаційні задачі	106
Самостійна робота №12	107

Питання до диф. Заліку	108
-------------------------------	-----

Додаток	110
----------------	-----

Словник термінів	111
-------------------------	-----

Рекомендована література	115
---------------------------------	-----

Інформаційні ресурси	116
-----------------------------	-----

I. ВСТУП

Медична генетика вивчає вплив чинників довкілля на генетичні структури, їх порушення, що може бути причиною виникнення спадкових патологій у людини.

Матеріал електронного посібника викладений відповідно до навчальної програми з медичної генетики.

Програма медичної генетики охоплює такі розділи:

- Цитологічні та біохімічні основи спадковості;
- Основи генетики людини;
- Спадковість і патологія.

електронному навчальному посібнику відображено молекулярно-клітинний, організменний, популяційно-видовий рівень та місце людини у ньому. Особливо велику увагу приділено спадковим хворобам, методам їх діагностики та профілактики.

Навчально-методичний електронний посібник містить перелік практичних занять аудиторної та самостійної позааудиторної роботи студентів. Розроблено методику проведення самостійної аудиторної та позааудиторної роботи студентів.

Мотиваційним чинником до опанування знань виступає актуалізація кожної теми, висвітлення її медичного, наукового та соціального значення, зв'язок із практикою та формування медико-біологічного мислення, які необхідні при виконанні професійних обов'язків лаборантів медичної діагностики.

Важливе значення має формування практичних умінь та навичок розв'язування типових та ситуаційних задач, запропоновано широкий спектр самоконтролю засвоєного програмного матеріалу.

II. МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ

щодо вивчення дисципліни «Медична генетика»

1. Попередньо ознайомтесь з змістом освітньої програми з даної теми.
2. Усвідомте важливість даної теми.
3. Проаналізуйте пакет навчальних та контролюючих завдань.
4. Забезпечте себе необхідними підручниками та посібниками (Бужієвська Т.І. «Основи медичної генетики»; Кулікова Н.А., Ковальчук А.Є. «Медична генетика»; Пішак В.М., Мажора Ю.І. «Медична біологія»; Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А. «Медична генетика»; Саляк Н.О., Панкевич М.С., «Практикум з медичної біології»; Саляк Н.О. «Посібник з медичної біології»;
5. Ознайомтесь з переліком питань для самостійного опрацювання.
6. Опрацюйте текст лекції, запишіть в робочий зошит опорний конспект лекції.
7. Під час опрацювання програмного матеріалу фіксуйте незрозумілі поняття, недостатньо засвоєні питання, щоб на заняттях з викладачем подолати складнощі та усунути недоліки.
8. Визначте основні поняття дисципліни.
9. При вивченні дисципліни особливу увагу зверніть на теми:
 - Спадковість і середовище.
 - Методи медичної генетики
 - Спадковість і патологія
10. Заведіть словник термінів з дисципліни.
11. Своєчасно і якісно відповідайте на контрольні питання та тестові завдання, складайте схеми, таблиці.
12. Під час складання диференційованого заліку обов'язково мати робочий зошит.
13. Зосередьте свою увагу на тому, що виконання пакету контрольних завдань є однією із форм навчальної самостійної діяльності, засобом навчання, контролю та самоосвіти.

III. МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ЩОДО САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ СТУДЕНТІВ

Згідно навчальної програми з дисципліни «Медична генетика» передбачається аудиторна та позааудиторна робота студентів, яка має на меті формування пізнавальної активності студентів, засвоєння ними основних умінь та навичок, роботи з навчальним матеріалом, поглиблення та розширення вже здобутих знань.

В процесі самостійної роботи студенти повинні оволодіти такими вміннями і навичками:

- організація системи навчальної діяльності;
- самостійна робота в бібліотеці;
- робота з навчальною, навчально-методичною, довідниковою літературою;
- конспектування літературних джерел;
- опрацювання інтернетресурсів.

Для успішної роботи студенти повинні прочитати методичні поради щодо вивчення дисципліни «Медична генетика» та методичні поради щодо роботи з літературою.

Для кращого засвоєння матеріалу, розвитку творчого мислення, зміст прочитаного доцільно формулювати у вигляді тез.

Конспект повинен бути стислим, змістовним, записаний своїми словами і формулюваннями. У процесі конспектування важливо дотримувати логічного зв'язку окремих складових тексту.

Систематичне конспектування опрацьованого матеріалу дисципліни, виробляє вміння формулювати свої думки в стислій змістовній формі, сприяє кращому засвоєнню навчального матеріалу.

Процес опрацювання навчального матеріалу повинен бути повільним, вдумливим, до незрозумілих питань слід обов'язково повертатися, щоб зрозуміти сутність думки. Значення незнайомих термінів слід одразу з'ясувати у словнику термінів, який наводиться в робочому зошиті.

Вивчення дисципліни «Медична генетика» супроводжується самостійним заповненням граф, схем, таблиць, розв'язуванням задач з подальшим їх аналізом.

Великий обсяг навчального матеріалу зведений у таблицях, що дає змогу впорядкувати матеріал та зробити його зручнішим для сприймання.

IV. МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ЩОДО РОБОТИ З ЛІТЕРАТУРОЮ

1. Прочитайте весь текст або параграфи та виконайте такі правила:
 - зосередьтеся на тому що читаєте;
 - виділіть суть прочитаного, відкиньте другорядне;
 - чітко зрозумійте думку автора, бо це вам допоможе виробити власну думку;
 - мислити послідовно та обережно;
 - уявіть те, про що читаєте.
2. Незрозумілі місця, фрази, вирази перечитуйте декілька разів, щоб зрозуміти їх зміст.
3. Зверніть увагу на виділення курсивом або жирним шрифтом окремі слова, фрази, або цілі речення. Це свідчить про акцент автора на основному.
4. Після опрацювання тексту необхідно:
 - визначити основну думку;
 - відокремити основні питання тексту від другорядного;
 - усвідомити зв'язок між теоретичними положеннями і практикою;
 - закріпити прочитане у свідомості;
 - пов'язати нові знання з попередніми знаннями інших розділів.
5. Занотуйте назву теми та посібника, прізвище автора, рік видання та назву видання. Якщо це є журнал записуйте рік, номер видання і заголовок статті.
6. Зробіть записи у вигляді короткого конспекту або з розгорнутим текстом цитат (виписок), заповніть таблиці, графи та схеми.

V. ПОРЯДОК ОЦІНЮВАННЯ РОБОТИ

По закінченні практичного заняття викладач перевіряє зошит у кожного студента. Закінченою вважається робота, у якій:

- правильно заповнені всі таблиці та схеми;
- правильно подані позначення на схематичних малюнках;
- анотація до малюнка правильно заповнена;
- правильно дані відповіді на запитання.

Якість виконаної роботи оцінюється наступним чином:

- «відмінно» – всі завдання виконані без помилок;
- «добре» – всі завдання виконані з несуттєвими помилками;
- «задовільно» – всі завдання виконані із суттєвими помилками або неповністю;
- «незадовільно» – більшість завдань виконані неправильно або не виконані зовсім.

VI. Модуль I. Змістовий модуль.
Цитологічні та біохімічні основи спадковості

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №1

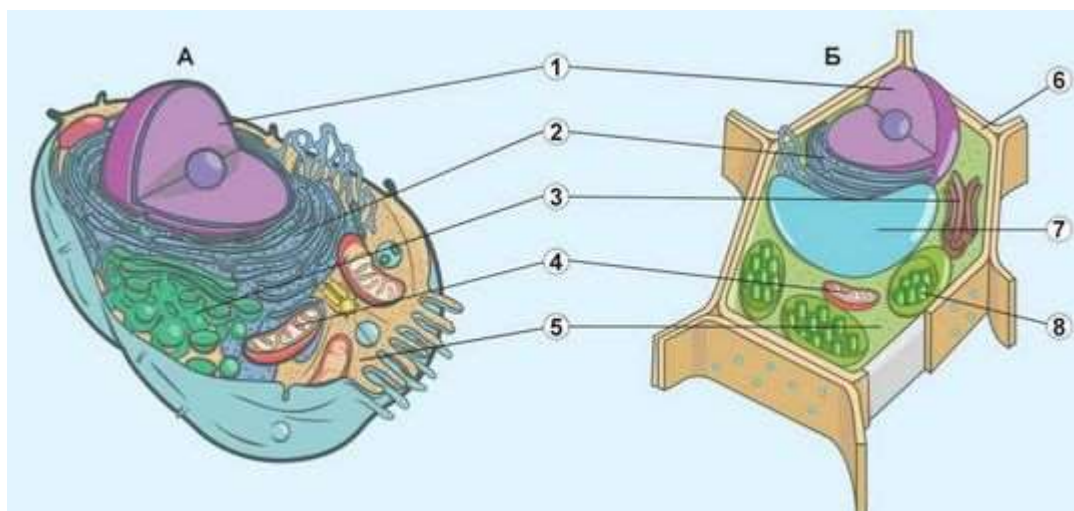
Тема: ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. ОСНОВНІ ВИДИ ПОДІЛУ КЛІТИН

Актуальність: Клітина – це в елементарна структурно-функціональна одиниця живого.

Знаючи будову клітини, її ультраструктурну організацію, можна пізнати та зрозуміти закономірності процесів, що забезпечують життєдіяльність окремої клітини й багатоклітинного організму в нормі та при патологічних процесах.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розглянути Мал.1. Зробити порівняльну характеристику будови рослинної та тваринної клітини. Підписати органили клітин.

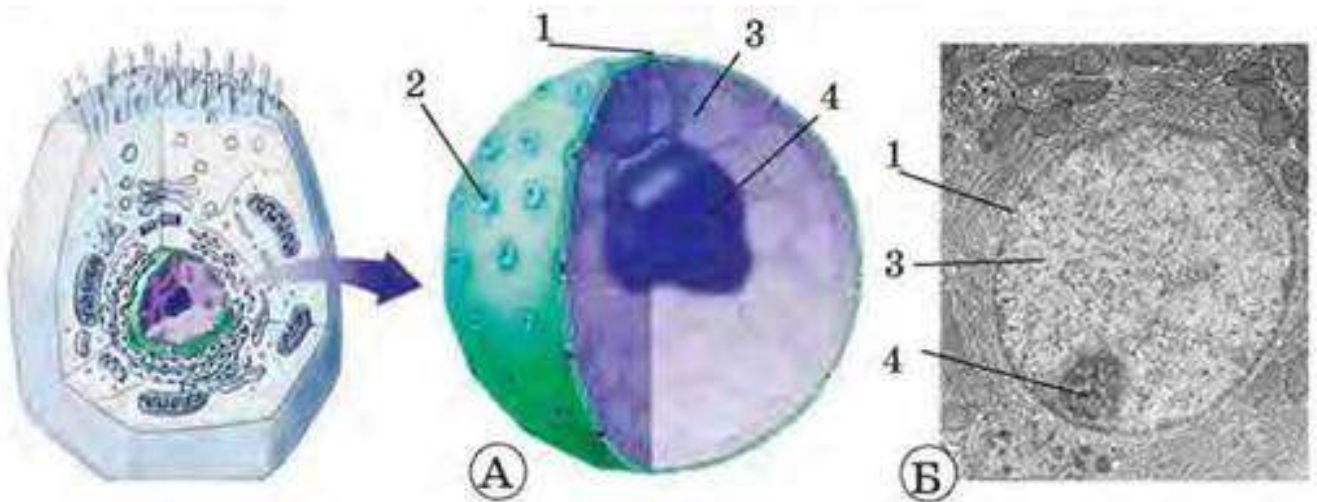


Мал.1

Завдання 2. Заповнити таблицю. Вказати функції органел у клітині:

Органели	Будова та властивості	Функції
Ендоплазматична сітка (ЕПС)	Обномембранна структура. Система порожнин, каналців та трубочок. Буває гладенькою та гранулярною (з рибосомами)	
Комплекс Гольджі	Одномембранна структура. Система пухирців, трубочок, цистерн, де містяться продукти синтезу та розпаду	
Лізосоми	Одномембранні сферичні структури клітини. Містять гідролітичні ферменти	
Вакуолі	Порожнини в цитоплазмі, заповнені рідиною і оточені мембраною. Властиві рослинним клітинам	
Мітохондрії	Двомембранні органели еукаріотичної клітини. Внутрішня мембрана утворює численні складки – кристи, зовнішня мембрана гладенька. Усередині містяться метаболічні ферменти, РНК, ДНК, рибосоми	
Пластиди: — хлоропласти — хромопласти — лейкопласти	Двомембранні органели рослинних клітин. Внутрішня мембрана утворює грани, що складаються з тилакоїдів. У мембранах тилакоїдів міститься хлорофіл. У внутрішньому середовищі – стромі – містяться ДНК, РНК, рибосоми. Надають органам рослин зеленого кольору; Не здатні до фотосинтезу, мають пігменти – каротиноїди. Утворюються із хлоропластів; Містяться в цитоплазмі незабарвлених частин рослин, не мають пігментів. Здатні перетворюватися на хлоропласти	
Рибосоми	Не мембранні структури. Складаються з двох субодиниць: великої та малої. До їх складу входять рРНК та білок	
Клітинний центр	Немембранна структура. Складається з двох центріоль	
Органели руху: війки, джгутики, псевдоподії	Вирости цитоплазми	

Завдання 3. Розглянути Мал.2.



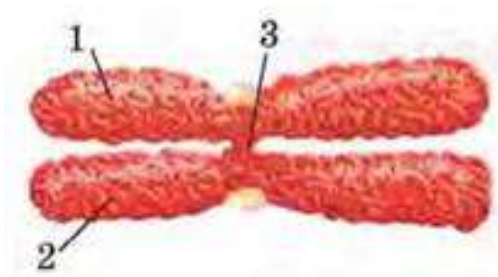
Мал.2.

А).Описати структурні компоненти ядра та вказати їх функції.

Б)Які із них можна побачити під світловим мікроскопом?

Завдання 3. Розглянути Мал.3.

Описати структурні компоненти хромосоми.



Мал.3.

1. _____

2. _____

3. _____

САМОСТІЙНА РОБОТА №1

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Клітинна теорія та її значення для медицини.
2. Хімічний склад клітини.
3. Морфологія прокаріотичних клітин.
4. Особливості морфологічної будови еукаріотичних клітин.
5. Ядро – основний генетичний апарат клітини.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми «ВСТУП. СТРУКТУРНО-ФУНКЦІОНАЛЬНА ОРГАНІЗАЦІЯ КЛІТИНИ, РОЗМНОЖЕННЯ НА КЛІТИННОМУ РІВНІ.»

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Сформулювати основні положення клітинної теорії та її значення для медицини.

Завдання 2. Розглянути Мал.4. Порівняти будову еукаріотичної та прокаріотичної клітини. Заповнити нижчеподану таблицю: «Порівняльна характеристика морфології клітин прокаріотів та еукаріотів».



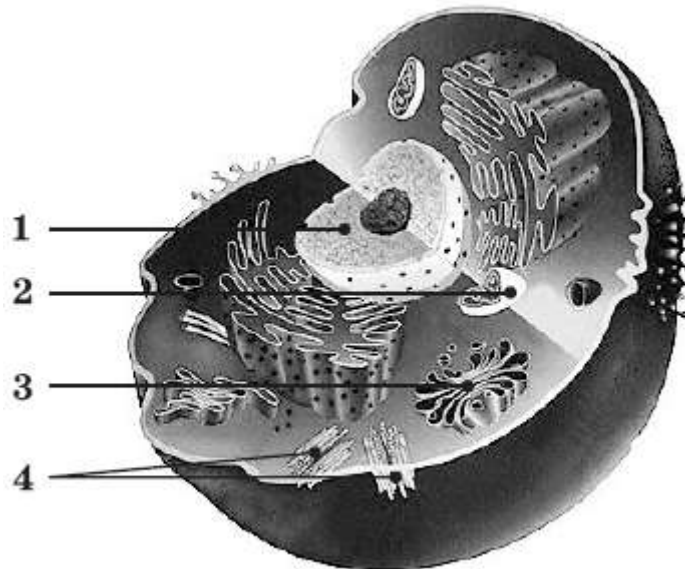
Мал 4.

«Порівняльна характеристика морфології клітин прокаріотів та еукаріотів».

Ознаки для порівняння	Прокаріоти	Еукаріоти		
		Тварини	Гриби	Рослини
Апарат спадковості: — ядро з хромосомами — немає ядерної оболонки				
Поверхневий апарат: — поверхнева мембрана з клітинною оболонкою — поверхнева мембрана без оболонки				
Цитоплазма та її структури: — внутрішньоклітинні мембрани — рибосоми — лізосоми, комплекс Гольджі — мітохондрії — пластиди				
Клітинний поділ: — мітоз — простий бінарний поділ				
Статевий процес: — мейоз і запліднення — без мейозу і запліднення.				

Завдання 3. Розглянути Мал.5.

Вказати структурні компоненти клітини, їх будову та функції.

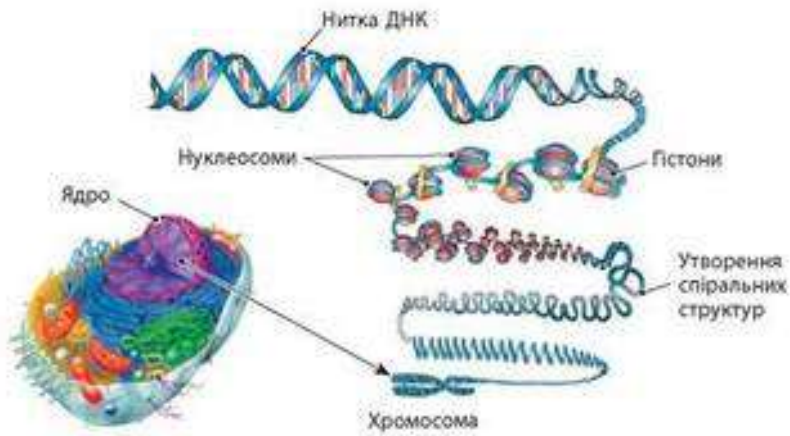


Мал. 5.

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

Завдання 3. Розглянути Мал.6.

Усно описати будову ядра та структурні компоненти хромосоми.



Мал.6

Вказати: які функції виконують хромосоми у клітині, яке їх значення для організму людини?

1. _____
2. _____
3. _____

ТЕСТИ

1. У клітинах людини є органела, з якою пов'язане формування лізосом, а також синтез полісахаридів, ліпідів, утворення зерен жовтка при дозріванні овоцитів. Як називається ця органела?

- A. Апарат Гольджі
- B. Ендоплазматичний ретикулум
- C. Лізосома
- D. Рибосома
- E. Центросома

2. У клітинах м'язової тканини відбувається інтенсивний аеробний процес утворення і накопичення енергії у вигляді макроергічних зв'язків АТФ. У якій органелі відбуваються ці процеси?

- A. Мітохондрії
- B. Ендоплазматичному ретикулумі
- C. Лізосомі
- D. Комплексі Гольджі
- E. Клітинному центрі

3. Чим відрізняється каріотип жінки та чоловіка?

- A. У жінки 23 групи зчеплення, у чоловіка 24
- B. У жінки XXX – хромосоми, у чоловіка – XY
- C. У жінки XX – хромосоми, у чоловіка – Y
- D. У жінки 44 аутосоми + XX, у чоловіка 44 аутосоми + XY
- E. У жінки одна X – хромосома, а у чоловіка одна – Y хромосома

4. У клітині виявлено кулясту одномембранну органелу, яка містить гідролітичні ферменти. Відомо що ця органела забезпечує внутрішньоклітинне травлення і захисні реакції клітини. Як вона називається?

- A. Лізосома
- B. Центросома
- C. Ендоплазматичний ретикулум
- D. Рибосома
- E. Мітохондрія

5. На препараті видно дві клітини. Ядро однієї з них містить багато інтенсивно забарвлених плямок хроматину. У другій – світле ядро, хроматин розподілений дифузно. Який тип хроматину переважає в кожній клітині і його функціональна активність?

- A. У першій клітині гетерохроматин, пасивний а у другій активний, містить працюючі гени
- B. У другій клітині – еухроматин, пасивний, містить працюючі гени
- C. У першій – гетерохроматин, функціонально активний
- D. У другій – еухроматин, функціонально пасивний
- E. У першій – гетерохроматин і еухроматин, функціонально активні

6. Які з органодів клітини мають власний генетичний апарат?

- A. Мітохондрії, ядро, комплекс Гольджі
- B. Комплекс Гольджі, хлоропласти, рибосоми
- C. Мітохондрії і рибосоми
- D. Ядро, мітохондрії, пластиди
- E. Ядро, мітохондрії, ендоплазматична сітка

7. Вкажіть, які органели клітини синтезують білки:

- A. Ядро
- B. Мітохондрії
- C. Рибосоми
- D. Хлоропласти
- E. Лізосоми

8. Синтез АТФ у рослинних клітинах здійснюється:

- A. Ядрі
- B. На рибосомах
- C. Мітохондріях
- D. В апараті Гольджі
- E. У хлоропластах

9. ДНК – це:

- A. Дисахарид
- B. Мономер
- C. Поліпептид
- D. Полісахарид
- E. Полінуклеотид

10. Власну ДНК мають:

- A. Рибосоми
- B. Мітохондрії
- C. Апарат Гольджі
- D. Лізосоми
- E. Ендоплазматична сітка

11. Хроматин — це комплекс:

- A. РНК з білком
- B. Вуглеводу з білком
- C. ДНК з білком
- D. Білків і ліпідів
- E. ДНК з РНК

12. У нормі в каріотипі людини відсутні хромосоми:

- A. Акроцентричні
- B. Метацентричні
- C. Субметацентричні
- D. Супутникові
- E. Телоцентричні

13. В якій фазі мітозу відновлюється ядерна оболонка:

- A. У профазі
- B. У метафазі
- C. В інтерфазі
- D. В анафазі
- E. У телофазі

14. Каріотип людини вивчають, коли клітина знаходиться в стані:

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

15. Якщо хромосоми перебувають у конденсованому стані, то:

- A. Функціонують усі гени
- B. Кількість хромосом збільшується вдвічі
- C. Відбувається реплікація ДНК
- D. Хромосоми набувають однохрома-тидного стану
- E. Гени не функціонують

ДАТИ ВІДПОВІДІ НА ПИТАННЯ:

1. На клітину подіяли речовиною, яка спричинила порушення мембран лізосом. Що відбудеться внаслідок цього з клітиною?
2. Під час дослідження у клітинах виявлено деструкцію мітохондрій. Які процеси в клітині у зв'язку з цим порушені?
3. Клітина здатна до самооновлення своїх органел, які руйнуються в процесі життя клітини. У клітинах гетеротрофних організмів нові мітохондрії утворюються поділом існуючих, а лізосоми утворюються з мембранних структур. Чим це можна пояснити?
4. До складу клітин входять не тільки органічні, а й неорганічні речовини. Серед них вода, макро- і мікроелементи. Без яких клітина не може існувати. Поясніть значення в житті клітини неорганічних речовин.
5. За допомогою світлового мікроскопа в клітинах забарвленого мікропрепарату видно конденсовані хромосоми або їхні ділянки і не можна побачити деконденсованих ділянок хромосом. Як це можна пояснити?
6. Соматичні клітини мають парну кількість хромосом, у кожній з яких міститься неповторна генетична інформація. Чим зумовлені парність та індивідуальність хромосом у соматичних клітинах організму?
7. Унаслідок впливу на клітину токсичних речовин зруйнувалася центріоль. Як це позначиться на життєдіяльності клітини?

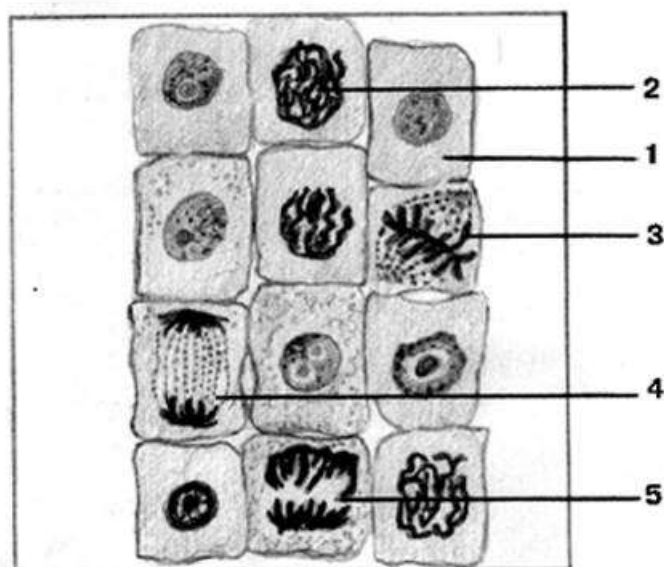
ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №2

Тема: ОСНОВНІ ВИДИ ПОДІЛУ КЛІТИН

Актуальність: Мітоз та мейоз – непрямий поділ ядра. Знаючи механізм поділу клітин у багатоклітинному організмі можна зрозуміти особливості індивідуального розвитку та перебігу багатьох захворювань у людини. Порушення процесу гаметогенезу може призвести до формування неповноцінних гамет, а в подальшому до утворення атипових зигот людського організму.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

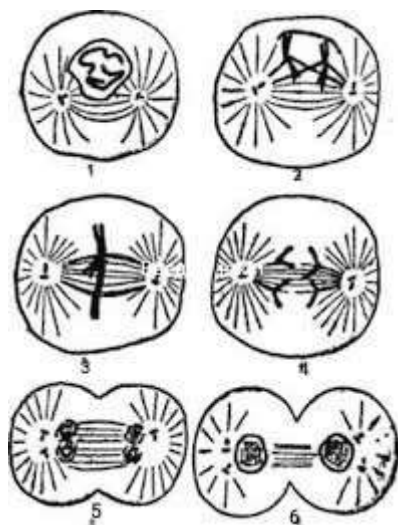
Завдання 1.1. Розглянути при середньому (окуляр x 10, об'єктив x 40) збільшенні світлового мікроскопа постійний препарат «мітоз лусочки цибулі». Перевести на велике збільшення (окуляр x 10, об'єктив x 90). Коротко описати процеси, вказаних фаз мітозу. Порівняти побачене з Мал.7.(А).



Мал.7.(А)

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

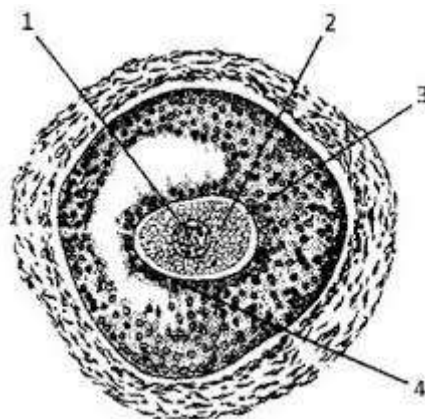
Завдання 1.2. Розглянути схему мітозу у тваринній клітині. Підпишіть фази поділу тваринної клітини на нижче поданих зображеннях (Мал.7(Б)). Вказати відмінності мітозу в рослинних та тваринних клітинах.



Мал. 7(Б)

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

Завдання 1.3. Розглянути при малому (окуляр x 10, об'єктив x 8) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат зрізу яєчника ссавця та зверніть увагу на фолікули різного ступеня зрілості(їхні розміри), що оточують ооцити. Зрілі фолікули знаходяться ближче до поверхні яєчника. Під час овуляції розривають оболонку та потрапляють у черевну порожнину. Знайти на мікропрепараті дозрілий фолікул(найбільший за розміром), в ньому міститься овоцит другого порядку (Мал8). Підписати його будову (Мал.9).



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

Завдання 2.1. Розглянути Мал.10. «Порівняльна характеристика мітозу та мейозу». Вказати подібність та відмінність між мітозом та мейозом:



Мал.10.

Подібність: _____

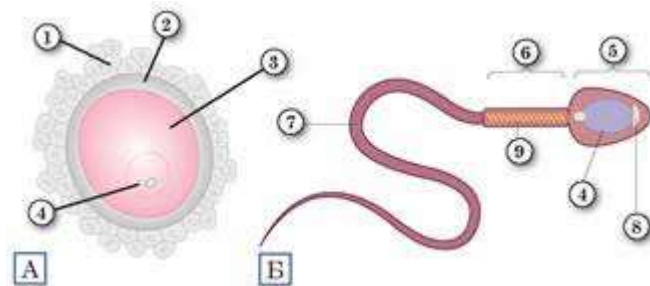
Відмінність: _____

Завдання 2.2. Заповнити таблицю «Порівняльна характеристика мітозу та мейозу».

Характеристика інтерфази та фаз поділу	Мітоз	Мейоз	
		перший поділ	другий поділ
Інтерфаза: – синтез білків, ДНК, РНК; – реплікація ДНК ядра; – формування хромосом, що складаються з двох			

ідентичних хроматид.			
Профаза: – руйнування ядерної оболонки, спіралізація хромосом; – хромосомний набір у клітині; – тривалість.			
Метафаза: – розміщуються по екватору клітини; – до центромер приєднуються нитки веретена поділу.			
Анафаза: – розходження до полюсів клітини			
Телофаза: – деспіралізація хромосом, утворення ядерцець, ядерної оболонки, поділ цитоплазми; – кількість утворених клітин; – хромосомний набір.			

Завдання 3. Розглянути Мал.11. Описати будову яйцеклітини (А) та сперматозоїда (Б).



Мал.11.

А

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

Б

5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____

Завдання 4. Заповнити таблицю «Порівняльна характеристика овогенезу та сперматогенезу».

№ з/п	Запитання для характеристики	Овогенез	Сперматогенез
1.	Процеси в клітинах статевих залоз: а) у зоні розмноження; б) у зоні росту; в) у зоні дозрівання; г) у зоні формування		
2.	Розподіл цитоплазми в період дозрівання		
3.	Біологічне значення розподілу цитоплазми в період дозрівання		
4.	Кількість гамет, що утворюються з однієї вихідної клітини		
5.	Особливості обміну речовин у гаметах.		

Завдання 5. Ознайомитися з питаннями: що таке тератогени? Що таке тератогенез? Як впливають тератогенні чинники на розвиток плоду? Використовуючи Інтернет -матеріал (реферат, відео-матеріал, мультимедійна презентація), опрацюйте дані питання.

САМОСТІЙНА РОБОТА №2

Кількість годин: 2 год.

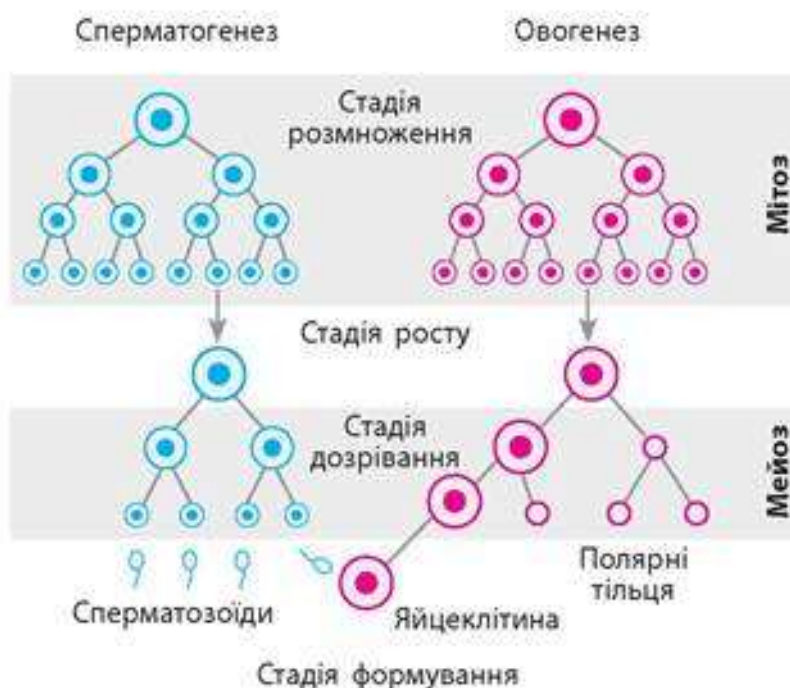
ПЛАН

1. Основні види поділу клітин.
2. Життєвий цикл клітини.
3. Мітоз. Амітоз.
4. Мейоз.
5. Гаметогенез.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми «ВСТУП. СТРУКТУРНО-ФУНКЦІОНАЛЬНА ОРГАНІЗАЦІЯ КЛІТИНИ, РОЗМНОЖЕННЯ НА КЛІТИННОМУ РІВНІ.»

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Розглянути Мал.12. Гаметогенез. Вкажіть набір хромосом у кожній зоні сперматогенезу та овогенезу. Яка відмінність між ними?



Мал 12.

Овогенез: _____

Сперматогенез: _____

Завдання 2. Доповніть речення:

Запліднення – це _____

Дайте відповідь на питання: *яке біологічне значення запліднення?*

Завдання 3. Ознайомитись з планом наступного теоретичного заняття на тему: «Молекулярні основи спадковості. Реалізація спадкової інформації».

Звернути увагу на важливі питання теми:

- Реплікація ДНК
- Транскрипція
- Трансляція

Підготувати усне доповнення, відеоматеріал (мультимедійну презентацію) до одного із обраних вами питань теми.

Ваша активність, ініціативність та креативність на лекції додатково оцінюється викладачем.

ТЕСТИ

1. В анафазі мітозу до полюсів клітини розходяться однохроматидні хромосоми. Скільки хромосом і молекул ДНК має клітина в анафазі мітозу?

- A. 46 хромосом і 92 молекули ДНК
- B. 92 хромосоми і 92 молекули ДНК
- C. 46 хромосом і 46 молекул ДНК
- D. 92 хромосоми і 46 молекул ДНК
- E. 23 хромосоми і 23 молекули ДНК

2. Під час пост синтетичного періоду інтерфази мітозу був порушений синтез білків тубулінів. До яких наслідків це може призвести?

- A. До порушення цитокінезу
- B. До порушення утворення веретена поділу
- C. До порушення репарації ДНК
- D. До скорочення тривалості мітозу
- E. До порушення спіралізації хромосом.

3. Якщо у тваринній клітині хромосоми виявлено в площині екватора, на якій стадії мітозу перебуває клітина:

- A. Профази
- B. Метафази
- C. Анафази
- D. Телофази
- E. Інтерфази.

4. Якщо хромосоми досягають полюсів клітини, деспіралізуються, формують ядерні оболонки та відновлюється ядрце, то у якій фазі знаходиться клітина?

- A. Профазі

- В. Центросома
- С. Ендоплазматичний ретикулум
- Д. Рибосома
- Е. Мітохондрія.

5. Яка органела клітини утворює акросому сперматозоїда?

- А. Мітохондрія
- В. Комплекс Гольджі
- С. Рибосома
- Д. Ендоплазматична сітка
- Е. Лізосома.

6. Після першого мейотичного поділу жіночі статеві клітини мають кількість хромосом:

- А. 23
- В. 46
- С. 92
- Д. 69
- Е. 48.

7. Перший мейотичний поділ відбувається у:

- А. Сперматоцитах другого порядку
- В. Ооцитах першого порядку
- С. Сперматогоніях
- Д. Овогоніях
- Е. Сперматидах.

8. Другий мейотичний поділ відбувається у:

- А. Сперматоцитах другого порядку
- В. Ооцитах першого порядку
- С. Сперматогоніях
- Д. Овогоніях
- Е. Сперматидах.

9. Після першого мейотичного поділу незрілі статеві клітини чоловіка мають:

- А. 46
- В. 23
- С. 92
- Д. 69
- Е. 48.

10. У редукційному періоді поділу мейозу до протилежних полюсів клітини розходяться хромосоми в:

- А. Анафазі першого мейотичного поділу
- В. Анафазі другого мейотичного поділу
- С. Профазі першого мейотичного поділу
- Д. Метафазі першого мейотичного поділу
- Е. Метафазі другого мейотичного поділу.

11. Кросинговер відбувається в:

- A. Лептонемі
- B. Зигонемі
- C. Пахінемі
- D. Зигонемі
- E. Діакінезі.

12. Під час сперматогенезу мейоз відбувається в зоні:

- A. Розмноження
- B. Росту
- C. Дозрівання
- D. Формування

13. Під час сперматогенезу мітоз відбувається в зоні:

- A. Розмноження
- B. Росту
- C. Дозрівання
- D. Формування

14. В якій фазі мітозу відновлюється ядерна оболонка:

- A. У профазі
- B. У метафазі
- C. В телофазі
- D. В інтерфазі
- E. В анафазі.

15. На препараті видно дві клітини. Ядро однієї з них містить багато інтенсивно забарвлених плямок хроматину. У другій – світле ядро, хроматин розподілений дифузно. Який тип хроматину переважає в кожній клітині і його функціональна активність?

- A. У першій клітині гетерохроматин, пасивний а удругій активний, містить працюючі гени
- B. У другій клітині – еухроматин, пасивний, містить працюючі гени
- C. У першій – гетерохроматин, функціонально активний
- D. У другій – еухроматин, функціонально пасивний
- E. У першій – гетерохроматин і еухроматин, функціонально активні

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. Чоловічі статеві клітини розвиваються в такій послідовності: розмноження, ріст, дозрівання і формування. Назвіть клітини, характерні для кожної стадії сперматогенезу, і порівняйте кількість у них хромосом і ДНК.

2. У ссавців внаслідок сперматогенезу з одного сперматоцита першого порядку утворюється чотири сперматозоїди. У процесі овогенезу з одного овоцита першого порядку утворюється одна яйцеклітина. Порівняйте сперматозоїди і яйцеклітини за кількістю хромосом, ДНК.

3. Мейоз складається з двох послідовних поділів, у кожному з яких є анафаза. Чим відрізняються анафаза першого і другого мейотичних поділів і яке значення мають обидві анафази в дозріванні чоловічих і жіночих статевих клітин у людини?

4. Бластомери одного зародка мають однаковий генотип на стадії 2 бластомерів і на стадії 32 бластомерів, але відрізняються за ядерно-цитоплазматичним індексом (відношення об'єму ядра до об'єму цитоплазми). Як можна пояснити ці факти?

5. У ссавців під час запліднення з ядром яйцеклітини зливається ядро одного сперматозоїда. Що перешкоджає процесу поліспермії?

6. Багатоклітинні тварини за кількістю зародкових листків на стадії гастрული поділяються на двошарові та тришарові. Перехід до тришаровості є прогресивною ознакою в еволюції тваринного світу. Назвіть третій зародковий листок тришарових тварин і визначте його роль в онтогенезі організму.

7. Онтогенез – це процес реалізації генетичної інформації зиготи за певних умов середовища. Шкідливі фактори зовнішнього середовища можуть зумовлювати вади розвитку організму. На які молекулярно-генетичні процеси діють ці фактори?

8. В епітеліальній клітині людини 46 хромосом. Скільки хромосом у сперматозоїді, ооциті першого порядку, ооциті першого порядку, сперматиді, ооциті другого порядку?

9. У чоловічій статевій залозі міститься 20 000 первинних сперматозоїдів. Скільки може утворитися з них сперматоцитів другого порядку та сперматозоїдів?

10. В ооциті першого порядку перед подвоєнням ДНК виник мутантний ген. Яка максимальна кількість зигот, у які може потрапити цей ген?

11. В епітеліальних клітинах сім'яників чоловіка по 46 хромосом. Яку кількість аутосом і статевих хромосом отримає син від батька?

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №3

Тема: БІОХІМІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ З МОЛЕКУЛЯРНОЇ ГЕНЕТИКИ

Актуальність: Серед великої різноманітності молекулярних компонентів клітини, які забезпечують її функціонування найважливіша роль у збереженні та передачі інформації належить нуклеїновим кислотам. Порушення структури нуклеїнових кислот можуть призвести до патологічних змін у клітині. Тому знання будови і функції ДНК та РНК дає змогу втручатися у механізми спадковості з метою лікування багатьох хвороб людини.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розв'язування задач на процеси: реплікації та транскрипції.
(таблиця генетичного коду у додатку Мал 34.)

1.1. Правий ланцюг ДНК має таку структуру: АГЦ – ГГА – ТАА – ЦГА – ТТТ- ЦАГ. Визначте: 1) структуру молекули білка, синтезованого на лівій ділянці ланцюга ДНК; 2) довжину ділянки ланцюга ДНК.

Розв'язок: _____

1.2. Ділянка молекули ДНК містить такі азотисті основи: АТТ- ГЦЦ- АГА- ЦЦЦ- АТТ- ГАТ. Визначте послідовність амінокислот у білку та його масу.

Розв'язок: _____

1.3. Початкова ділянка А-ланцюга інсуліну складається з п'яти амінокислот – гліцин-лейцин-ізолейцин-валін-глутамін. Визначте структуру ділянки ДНК, яка кодує інсулін.

Розв'язок: _____

1.4. Один із ланцюгів глюкагону має такий порядок амінокислот – треанін-серин-аспарагін-тирозин-серин-лізин-тирозин. Визначте послідовність нуклеотидів у гені, у якому закодовано глюкагон, і довжину гена.

Розв'язок: _____

Завдання 2. Розв'язування задач на визначення коефіцієнту специфічності ДНК.

2.1. Початкова ділянка ланцюга інсуліну складається з 10 амінокислот, розміщених у такому порядку: фенілаланін-валін-аспарагінова кислота-глутамін-гістидин-лейцин-цистеїн-гліцин-серин-гістидин. Визначте коефіцієнт специфічності в молекулі ДНК, що кодує цю ділянку інсуліну, та масу гена.

Розв'язок: _____

2.2. Початкова ділянка молекули білка містить такі амінокислоти: асп-трип-лей-ала-сер-ала. Розрахуйте коефіцієнт специфічності в молекулі ДНК, яка кодує цей білок.

Відповідь: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на визначення молекулярної маси білка та гена.

3.1. До складу білка входить 800 амінокислот. Яка довжина гена, у якому закодовано цей білок (довжина нуклеотида 0,34нм)?

Відповідь: _____

3.2. Скільки нуклеотидів містить ген (два ланцюги ДНК), у якому запрограмовано білок, що містить 100 амінокислот? Визначте масу і розмір гена.

Розв'язок: _____

3.3. Один із ланцюгів ДНК має молекулярну масу 68 310. Яка кількість амінокислот, міститься у білку?

Розв'язок: _____

САМОСТІЙНА РОБОТА №3

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Види нуклеїнових кислот та їх місцезнаходження у клітині.
2. ДНК, її будова та функції.
3. Суть реплікації, репарації та денатурації ДНК; ферменти, що забезпечують ці процеси.
4. Будова гена.
5. Будова та види РНК, їх функції у клітині.
6. Транскрипція. Генетичний код та його властивості.
7. Трансляція. Основні етапи трансляції.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми: «МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ. РЕАЛІЗАЦІЯ СПАДКОВОЇ ІНФОРМАЦІЇ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Розв'язування задач на процеси: реплікації та транскрипції.

1. Визначте послідовність амінокислот у білку, закодованого за відповідною послідовністю нуклеотидів ДНК: АТА- ТТТ- ГЦГ – ААА- ГЦГ- ТАА

Розв'язок: _____

2. Один із ланцюгів рибонуклеази підшлункової залози складається з 14 амінокислот: глутамін-гліцин-аспарагінова кислота-пролін-тирозин-валін-пролін-валін-гістидин-фенілаланін-аспарагін-аланін-серин-валін. Визначити нуклеотидний склад ділянки ДНК, що кодує даний білок та її довжину.

Розв'язок: _____

Завдання 2. Розв'язування задач на визначення коефіцієнту специфічності ДНК.

1. Початкова ділянка ланцюга інсуліну складається з 10-ти амінокислот розміщених у такому порядку: валін - аспарагінова кислота – глютамін –гістидин – лейцин – цистеїн – серин - гістидин. Визначити коефіцієнт специфічності в молекулі ДНК.

Розв'язок: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на визначення молекулярної маси білка та гена.

1. Яка молекулярна маса гена (двох ланцюгів ДНК), якщо в одному ланцюзі запрограмований білок, молекулярна маса якого рівна 6000?

Розв'язок: _____

2. Білок рибонуклеаза складається з 224 амінокислот. Що важче: ген чи білок?

Розв'язок: _____

Завдання 4. Використовуючи Інтернет – ресурси ознайомитися з питаннями:

1. Завдання генної інженерії та біотехнології.
2. Можливості клонування організмів .
3. На основі Інтернет – матеріалу підготувати реферат або мультимедійну презентацію.

ТЕСТИ

1. У ядрі клітини є непостійні структури, які зникають на початку поділу клітини і знову з'являються наприкінці його. Вони містять білок, РНК і беруть участь у формуванні субодиниць рибосом. Які це структури?

- A. Ядерця
- B. Нуклеосоми
- C. Полісоми
- D. Мітохондрії
- E. Лізосоми

2. Синтез білка складається з кількох послідовних етапів. Йому передують синтез незрілої і-РНК. Як називається цей процес?

- A. Транскрипція
- B. Реплікація
- C. Елонгація
- D. Трансляція
- E. Ініціація

3. Поліпептид, синтезований на рибосомі, складається з 54 амінокислот. Яку кількість кодонів мала і-РНК, що була матрицею під час його синтезу?

- A. 162
- B. 27
- C. 108
- D. 44

4. Під впливом різних фізичних і хімічних факторів у клітині може відбутися пошкодження структури молекули ДНК. Як називається здатність клітин до виправлення таких пошкоджень?

- A. Репарація
- B. Транскрипція
- C. Реплікація
- D. Трансляція
- E. Трансформація

5. Деякі триплети і- РНК (УАА, УАГ, УГА) не кодують жодної амінокислоти, але є термінаторами в процесі зчитування інформації, тобто здатні припинити трансляцію. Як називаються ці триплети?

- A. Стоп- кодони
- B. Оператори
- C. Антикодони
- D. Екзони
- E. Інтрони

6. Вкажіть набір азотистих основ, що входять до складу ДНК:

- A. Аденін, тимін, цитозин, урацил
- B. Аденін, тимін, гуанін, цитозин
- C. Тимін, цитозин, гуанін, урацил
- D. Гуанін, цитозин, аденін, урацил

7. Вкажіть що відбувається в процесі транскрипції?

- A. Синтез ДНК
- B. Синтез і-РНК
- C. Синтез білка
- D. Синтез т-РНК
- E. Синтез р-РНК

8. Яку функцію в організмі виконують нуклеїнові кислоти?

- A. Транспортну
- B. Енергетичну
- C. Ферментативну
- D. Рухову
- E. Збереження спадкової інформації

9. Який кодон і-РНК, відповідає триpletу т-РНК-АГЦ:

- A. УЦГ
- B. ГАГ
- C. АЦГ
- D. УЦЦ
- E. УЦА

10. Які сполуки є складовими частинами білка:

- A. Нуклеотиди
- B. Амінокислоти
- C. Глюкоза
- D. Азотисті основи
- E. Жирні кислоти

11. Які сполуки є складовими частинами нуклеїнових кислот:

- A. Нуклеотиди
- B. Амінокислоти
- C. Глюкоза
- D. Гліцерин
- E. Жирні кислоти

12. Що таке ген?

- A. Ділянка молекули ДНК, що відповідає за певну ознаку організму
- B. Ціла молекула ДНК, що містить спадкову інформацію
- C. Молекула ДНК, що виконує регуляторну функцію
- D. Ціла молекула ДНК, що відповідає за певну ознаку в організмі
- E. Ділянка ДНК, що відповідає за обмін речовин в організмі

13. У чому виявляється властивість триплетності генетичного коду?

- A. У кодуванні трьох амінокислот одним нуклеотидом
- B. У послідовності розміщення кількох амінокислот
- C. У кодуванні однієї амінокислоти трьома сусідніми нуклеотидами
- D. У відповідності одній амінокислоті трьох сусідніх триплетів нуклеотидів
- E. У відповідності трьох амінокислот трьом нуклеотидам

14. Який набір азотистих основ входить до складу ДНК:

- A. Аденін, тимін, цитозин, урацил
- B. Аденін, тимін, урацил, гуанін
- C. Аденін, тимін, цитозин, гуанін
- D. Гуанін, аденін, урацил, цитозин
- E. Тимін, аденін, гуанін, урацил

15. Яку функцію виконує т-РНК?

- A. Містить інформацію про будову білка
- B. Переносить амінокислоти до місця синтезу білка
- C. Входить до складу рибосом
- D. Входить до складу хромосом
- E. Бере участь в процесі транскрипції

16. На якому етапі життєвого циклу проходить реплікація ДНК і її значення:

- A. В профазі мітозу, спіралізація хромосом
- B. В синтетичному періоді інтерфази, для передачі спадкової інформації дочірнім клітинам
- C. В телофазі мітозу, для утворення дочірніх клітин
- D. В анафазі мітозу, для розходження хроматид

Е. В метафазі мітозу, для утворення метафазної пластинки

17. Ділянка і-РНК має структуру: А-А-Ц-Г-Г-А-Ц-У-У. Яка послідовність нуклеотидів у структурному гені?

- А. У-У-Г-Ц-ЦУ-Г-А-А
- В. А-А-Ц-Г-Г-А-Ц-Т-Т
- С. Г-Г-Т-А-А-Г-Т-Ц-Ц
- Д. Т-Т-Г-Ц-Ц-Т-Г-А-А
- Е. Ц-Ц-А-Т-Т-Ц-А-Г-Г

18. У ядрі клітин з молекули незрілої і-РНК утворилася молекула зрілої і-РНК, яка значно коротша, ніж незріла. Як називається сукупність етапів цього перетворення?

- А. Процесинг
- В. Реплікація
- С. Трансляція
- Д. Термінація
- Е. Елонгація

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. Яка послідовність амінокислот білка, якщо у кодуючій ділянці ДНК така послідовність нуклеотидів: ЦГГГТЦАААЦААТТА.

2. Білковий ланцюг складається з таких амінокислот: Серин-Лейцин-Аргінін-Серин-Глутамін-Аспарагін. Яка послідовність нуклеотидів гена, що кодує його?

3. ДНК містить спадкову інформацію клітини про її ознаки, зберігає цю інформацію, а також виконує функцію матриці для синтезу ДНК і всіх видів РНК у клітині. Які властивості ДНК зумовлюють її генетичні функції?

4. Біополімери – білки і нуклеїнові кислоти – мають схожий принцип організації, але у клітинах різні функції. За яким загальним принципом побудовані молекули білків і нуклеїнових кислот і чим можна пояснити відмінність їхніх функцій у клітинах?

5. Матрицею для синтезу білка з амінокислот на рибосомах є інформаційна РНК. Які властивості іРНК надають їй можливості виконувати цю функцію в клітині?

6. У соматичній клітині ДНК знаходиться в ядрі. Білкові молекули синтезуються на рибосомах за участю матриці іРНК. Завдяки яким процесам генетична інформація надходить до рибосом?

7. В інформаційній РНК може бути генетична інформація про кілька білків, але ці білки синтезуються на рибосомах як окремі молекули. Завдяки чому забезпечується останнє?

8. У молекулі одного з поліпептидів чотири рази повторюється амінокислота лейцин. Чи можна на підставі цього вважати, що ген, в якому закодовано цей поліпептид, має притаманні лейцину чотири однакові триплети?

9. Уражена токсином клітина припинила синтез ферментів, які зумовлюють сплайсинг. До яких наслідків це може призвести?

10. Ділянка білка віруса тютюнової мозаїки складається з таких амінокислот: сер-глі-сер-лей-тре-про-сер. Під впливом азотистої кислоти в і-РНК цитозин перетворюється в гуанін. Визначити, які зміни пройшли в будові білка віруса, внаслідок дії азотистої кислоти.

11. Визначити антикодони т-РНК, які приймають участь у синтезі білка, закодованого фрагментом ДНК з таким складом: ГГТ-АЦГ-АТГ-ТЦА-АГА.

12. Дослідження показали, що 34 % із загального числа нуклеотидів даної і-РНК припадає на гуанін, 18 %-на урацил, 28 %-на цитозин і 20 %-на аденін. Визначити склад азотистих основ двониткової ДНК, копією якої є дана і-РНК.

13. У фрагменті ДНК знайдено 1120 аденілових нуклеотидів, що становить 28% загальної кількості нуклеотидів. Скільки в даному фрагменті міститься гуанілових, цитидилових, тимідилових нуклеотидів? Яка довжина даного фрагмента молекули ДНК?

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №4

Тема: ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ НА МОНО-, ДИ- ТА ПОЛІГІБРИДНЕ СХРЕЩУВАННЯ

Актуальність: Завдяки спадковості батьки і потомки мають подібний хімічний склад клітин і тканин, характер обміну речовин, подібні фізіологічні функції, морфологічні ознаки та інші особливості. Внаслідок спадковості кожен вид організмів відтворює себе з покоління в покоління. Знаючи закономірності успадкування, встановлені Г.Менделем і основні поняття сучасної генетики можна передбачити успадкування тих чи інших ознак у наступних поколіннях.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розв'язування задач на моногібридне схрещування.

1.1. У людини ген, який викликає одну із форм спадкової глухоти, є рецесивний по відношенню до гена нормального слуху.

а) яке покоління можна чекати від шлюбу гетерозиготних батьків?

б) від шлюбу глухонімої жінки з нормальним чоловіком народилася глухоніма дитина. Визначити генотипи батьків і дітей.

Розв'язок:

а) _____

б) _____

1.2. У людини вміння володіти правою рукою домінує над ліворукістю. Чоловік правша, мати якого була лівшею, одружився на жінці правші, яка мала 3 братів і сестру, двоє з яких були лівші.

Визначити можливі генотипи жінки і ймовірність того, що діти від цього шлюбу будуть лівшами.

Розв'язок: _____

Завдання 2. Розв'язування задач на аналізуюче схрещування.

2.1. У людини ознака кучерявого волосся домінує над прямим. Батько з кучерявим волоссям, мати з прямим, дитина має пряме волосся. Які генотипи всіх членів сім'ї? Поясніть одержані результати.

Розв'язок: _____

2.2. У здорової жінки один з батьків хворіє цукровим діабетом, у чоловіка – всі здорові. Чи будуть успадковувати цукровий діабет їхні діти, якщо ця хвороба передається рецесивно?

Розв'язок: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на дигібридне схрещування:

3.1. У людини хвилясте волосся **A** домінує над прямим **a**, а полідактилія **B** – над нормальною кількістю пальців **b**. Чоловік з генотипом **AaBb** одружився з жінкою з генотипом **aabb**. Гени даних ознак знаходяться у різних парах хромосом. Визначити фенотипи та генотипи дітей від цього шлюбу

Розв'язок: _____

3.2. Причинами природженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика і рогівки ока. Аномалія кришталика і рогівки ока визначаються аутосомно-рецесивними незчепленими генами. Мати й батько здорові, але є гетерозиготними носіями рецесивних генів сліпоти. Яка ймовірність народження в них хворих і здорових дітей?

Розв'язок: _____

3.3. Батько глухонімих з білим пасмом у волоссі, а мати здорова без білого пасма. В сім'ї народилася дитина глухоніма з білим пасмом. Чи можна сказати, що ці ознаки дитина успадкувала від батька? Визначити генотипи батьків і всіх дітей. Наявність білого пасма і нормальний слух визначаються домінантними генами.

Розв'язок: _____

3.4. Астигматизм (порушення рефракції ока) і гемералопія (сутінкова сліпота) - аутосомно-домінантні ознаки. У батька - астигматизм, у матері - гемералопія. При яких генотипах батьків у сім'ї можуть народитися здорові діти?

Розв'язок: _____

САМОСТІЙНА РОБОТА №4

Тема: ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ.

Кількість годин: 4 год.

ПЛАН

1. Роль спадковості у формуванні нормальних та патологічних ознак.
2. Основні генетичні терміни та поняття.
3. Закон «чистоти гамет».
4. Закон одноманітності I покоління (I закон Г.Менделя).
5. Закон розщеплення (II закон Г.Менделя).
6. Закон вільного комбінування неалельних генів.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми: «ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саляк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саляк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання I. Розв'язування задач на моногібридне схрещування.

1.1. У людини ознака кучерявого волосся домінує над ознакою прямого волосся. У батька – кучеряве волосся, у матері – пряме, у дитини – пряме. Визначте генотипи всіх членів сім'ї. Поясніть одержані результати.

Розв'язок: _____

1.2. У здорової жінки один з батьків хворіє на цукровий діабет, у чоловіка в сім'ї усі здорові. Чи успадкують цукровий діабет їхні діти, якщо ця хвороба передається рецесивно?

Розв'язок: _____

Завдання 2. Розв'язування задач на дигібридне схрещування.

2.1. У батька – кучеряве волосся (домінантна ознака), ластовиння відсутнє, а в матері – пряме волосся, ластовиння (домінантна ознака). У них – троє дітей: з кучерявим волоссям і ластовинням, з кучерявим волоссям і без ластовиння, з прямим волоссям і ластовинням. Визначте генотипи батьків і всі можливі генотипи дітей.

Розв'язок: _____

2.2. Причинами природженої сліпоти можуть бути аномалії розвитку кришталика і рогівки. Аномалія кришталика і рогівки визначається аутосомно-рецесивними незчепленими генами. Мати і батько здорові, проте є гетерозиготними носіями рецесивних генів сліпоти. Яка імовірність народження в них хворих і здорових дітей?

Розв'язок: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на аналізуюче схрещування.

3.1. Темноволосий чоловік одружився з темноволосою жінкою. Дитина народилася рудою. Які генотипи батьків, якщо темний колір волосся – ознака домінантна?

Розв'язок: _____

ТЕСТИ

1. Мати і батько фенотипово здорові. У них народилася дитина хвора на фенілкетонурію. Яка ймовірність народження здорових дітей, якщо ця хвороба передається аутосомно-рецесивним геном:

- A. 25 %
- B. 75 %
- C. 50 %
- D. 100 %
- E. 10 %

2. Якій організм називається гетерозиготним?

- A. Організм, у соматичних клітинах якого містяться різні алельні гени
- B. Організм, у соматичних клітинах якого містить багато алелей гена
- C. Організм, у соматичних клітинах якого міститься один алель гена
- D. Організм у соматичних клітинах якого міститься тільки дві алелі одного гена
- E. Організм у соматичних клітинах якого міститься тільки два різні алелі гена

3. Виберіть правильну відповідь, що таке генотип?

- A. Сукупність генів в організмі
- B. Сукупність хромосом в організмі
- C. Сукупність ознак в організмі
- D. Сукупність білків в організмі
- E. Сукупність нуклеотидів

4. Який організм називається гомозиготним?

- A. Організм у соматичних клітинах якого містяться різні алелі гена
- B. Організм, у соматичних клітинах якого містяться тільки два різні алелі гена
- C. Організм, у соматичних клітинах якого міститься багато алелей даного гена
- D. Організм, у соматичних клітинах якого містяться однакові алелі гена (генів)
- E. Організм, у соматичних клітинах якого містяться тільки два однакові алелі гена

5. Дайте визначення. Що таке ген?

- A. Ділянка молекули ДНК, що відповідає за певну ознаку організму
- B. Ціла молекула ДНК, що містить спадкову інформацію
- C. Молекула ДНК, що виконує регуляторну функцію
- D. Ціла молекула ДНК, що відповідає за певну ознаку в організмі
- E. Ділянка ДНК, що відповідає за обмін речовин в організмі

6. Як поведуться гомологічні хромосоми при утворенні гамет у мейозі?

- A. Відходять до одного і того ж полюсу, попадаючи в одну і ту саму гамету
- B. Конъюгують. А потім відходять до різних полюсів, попадають до різних гамет
- C. Розщеплюються в ділянці центромер і розходяться так, що до кожного полюса з кожної хромосоми попадає одна хроматида
- D. Розходяться в області центромер хроматин хромосом попадає в одну гамету
- E. Відходять до різних полюсів хроматиди хромосом

7. Скільки відсотків гамет АВ утворює організм з генотипом АаВв при незалежному успадкуванні генів А і В?

- A. 5 %
- B. 25 %
- C. 12,5 %
- D. 100 %
- E. 50 %

8. В якому із схрещувань співвідношення фенотипів у потомстві складає 9:3:3:1?

- A. АаВв х АаВв
- B. АаВв х аавв
- C. ааВв х аавв
- D. АаВвСс х АаВвсс
- E. АаВВ х ААВВ

9. Скільки типів гамет утворює організм з генотипом АаВВ?

- A. один
- B. два
- C. три
- D. чотири
- E. багато

10. Яке співвідношення генотипів і фенотипів F₂ можна чекати при схрещуванні двох вихідних гомозиготних особин, що відрізняються за парою альтернативних ознак у випадку неповного домінування:

- A. 2 : 1
- B. 1 : 1 : 1 : 1
- C. 1 : 2 : 1
- D. 3 : 1
- E. 1 : 1

11. Розчеплення 1 : 1 : 1 : 1 за фенотипом є результатом схрещування:

- A. дигібридного з неповним домінуванням алелей
- B. дигібридного аналізуючого
- C. тригібридного аналізуючого
- D. зчепленого успадкування
- E. комплементарної взаємодії двох неалельних генів

12. Яку частину в потомстві тригібридного схрещування становитимуть гомозиготні рецесивні особини по всіх трьох парах алелей?

- A. 1/64
- B. 1/8
- C. 1/16
- D. 27/64
- E. 3/64

13. Алель кароокості домінує над голубоокістю. Мати і батько кароокі. З якого ймовірністю від цього шлюбу народиться голубоока дитина, якщо обидві бабусі були голубоокі?

- A. 25 %
- B. 50 %
- C. 100 %
- D. 0 %
- E. 75 %

14. Причинами природженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика і рогівки ока. Аномалія кришталика і рогівки ока визначаються аутосомно-рецесивними незчепленими генами. Мати і батько здорові, але є гетерозиготними носіями рецесивних генів сліпоти. Яка ймовірність в того, що в них народяться діти з двома аномаліями?

- A. 6,25 %
- B. 10 %
- C. 5 %
- D. 13,8 %
- E. 50 %

15. Які типи гамет може утворити організм з генотипом ААВв за умови, що гени А і В знаходяться в різних парах хромосом:

- A. АВ
- B. Ав
- C. аВ
- D. ав
- E. АА

ДАТИ ВІДПОВІДІ НА ПИТАННЯ:

1. Що таке ген?
2. Що таке алельні гени?
3. Що таке генотип і фенотип?
4. Що таке гомозигота, гетерозигота і гемізигота?
5. Які ви знаєте домінантні та рецесивні ознаки в людини?
6. Що таке альтернативні ознаки?
7. Що таке менделюючі ознаки?
8. Які ви знаєте типи успадкування менделюючих ознак у людини?
9. Що таке аналізуюче схрещування?
10. Що таке моногібридне схрещування?
11. Що таке дигібридне і полігібридне схрещування?
12. Що є цитологічною основою прояву другого закону Менделя?
13. Що є цитологічною основою прояву третього закону Менделя?
14. Які генотипи може мати організм з домінантною ознакою?
15. Який генотип може мати організм з рецесивною ознакою?
16. Чи можуть бути зчеплені алельні гени?
17. Які клітини в нормі не можуть одночасно мати два будь-які алельні гени?
18. Скільки типів гамет утворить особина з генотипом Аа?

ЗАДАЧІ:

1. Полідактилія успадковується за аутосомно-домінантним типом. Яка імовірність народження дітей без аномалій, якщо батьки гетерозиготні? Скласти генетичну схему шлюбу і визначити генотипи жінки та її чоловіків.

2. У чоловіка й жінки, які страждають на спадкову хворобу брахідактилію (вкорочення пальців), народилася дитина з нормальними пальцями. Домінантним чи рецесивним є ген, що зумовлює брахідактилію?

3. У людини ген, який спричинює одну з форм спадкової глухоти, є рецесивним відносно гена нормального слуху. Яке покоління можна чекати від шлюбу гетерозиготних батьків? Від шлюбу глухонімої жінки з чоловіком із нормальним слухом народилася глухоніма дитина. визначте генотипи батьків і дітей.

4. У подружжя з нормальним слухом, у одного з яких пряме волосся, а в другого кучеряве, перша дитина народилася глухою, з прямим волоссям, друга – з нормальним слухом і кучерявим волоссям. Яка імовірність народження глухих дітей із кучерявим волоссям, якщо відомо, що ген кучерявого волосся домінує над прямим, а глухота – рецесивна ознака? Гени цих ознак містяться в різних парах хромосом.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №5

Тема: ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ. УСПАДКУВАННЯ ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ. РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ЗАДАЧ НА ВЗАЄМОДІЮ ГЕНІВ, УСПАДКУВАННЯ ГРУП КРОВІ ТА ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ ЗІ СТАТТЮ

Актуальність: Наслідком взаємодії генів є формування фенотипових особливостей організмів. Оцінюючи фенотип пацієнта медики повинні брати до уваги якісні і кількісні характеристики прояву активності генів, тобто їхню пенетрантність та експресивність, а також враховувати можливість множинної дії – плейотропію. Саме завдяки специфічним взаємодіям алельних та неалельних генів забезпечується збалансованість, взаємозалежність розвитку ознак організму за місцем, часом та мірою їх прояву.

Сукупність генів в одній хромосомі Т.Морган назвав групою зчеплення генів. Ознаки, які визначаються генами локалізованими у статевих хромосомах називають зчепленими зі статтю. Серед спадкових патологій людини виділяють патології зчеплені зі статтю.

Знаючи закономірності вивчення спадкових патологій зчеплених зі статтю у батьків можна прогнозувати успадкування даних патологій у потомства.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розв'язування задач на неповне (проміжне) успадкування.

1.1. Одна з форм цистинурії успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. У гетерозигот спостерігається підвищений вміст цистину в сечі, а в гомозигот – утворення цистинових каменів у нирках.

а). Визначте можливі форми цистинурії в дітей, якщо один із батьків хворий, а в другого підвищений вміст цистину в сечі.

б). Визначте можливі форми прояву цистинурії в дітей, якщо в одного з батьків нирковокам'яна хвороба, а другий здоровий стосовно цієї ознаки.

Розв'язок:

а) _____

б) _____

Завдання 2. Розв'язування задач на явище множинного алелізму (успадкування груп крові та резус належності).

2.1. Батьки гетерозиготні за III групою крові. Визначте імовірність народження дитини з I групою крові.

Розв'язок: _____

2.2. Чоловік, батьки якого мали I і IV групи крові одружився з жінкою з III групою. Від цього шлюбу народилося троє дітей з I, II і IV групами крові. Яку групу крові мав їх батько? Чи може в цій сім'ї народитися дитина з III групою крові?

Розв'язок: _____

2.3. У резус-позитивних батьків з другою групою крові народилася дитина з резус-від'ємною кров'ю I групи. Визначити генотипи батьків і можливі генотипи інших дітей.

Розв'язок: _____

2.4. Чоловік з резус-від'ємною кров'ю IV групи одружився з жінкою, яка мала резус-позитивну кров III групи. У батька жінки була резус-від'ємна кров I групи. У них народилося двоє дітей, одна з них мала резус-від'ємну кров III групи, а друга – резус-позитивну кров I групи. Одна з дітей позашлюбна. Які ознаки підтверджують дане рішення?

Розв'язок: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на зчеплене успадкування зі статтю.

3.1. Відсутність потових залоз визначається рецесивним геном, зчепленим з X-хромосомою. У батька і сина відсутні потові залози, мати здорова. Чи можна сказати, що син успадкував хворобу від батька? Написати схему успадкування хвороби.

Розв'язок: _____

3.2. У людини гіпоплазія емалі успадковується, як домінантна ознака зчеплена з Х-хромосомою. У сім'ї батьки страждають цією аномалією, а син народився з нормальними зубами. Який по фенотипу буде другий син?

Розв'язок: _____

3.3. У людини трапляється хвороба іхтіоз, якою хворіють тільки чоловіки. Всі сини хворого батька обов'язково хворі. Жінки іхтіозом не хворіють і не передають цю хворобу дітям. Як успадковується іхтіоз? З якою хромосомою пов'язаний ген іхтіозу?

Розв'язок: _____

3.4. У медико-генетичну консультацію звернулись молоді люди - наречений і наречена. Вони стурбовані здоров'ям майбутнього потомства, тому що в сім'ї нареченої матери, сестра матери і брат страждають тяжкою формою рахіту, резистентного до кальциферолів. Резистентний рахіт визначається домінантним геном, локалізованим у Х-хромосомі. Визначте ймовірність народження в майбутній сім'ї хворої дитини, якщо наречений і наречена здорові.

Розв'язок: _____

Завдання 4. Розв'язування задач на різні типи успадкувань.

4.1. Батьки кароокі, резус-позитивні з II групою крові. Вони гетерозиготні за всіма трьома ознаками. Яка ймовірність народження в сім'ї блакитноокої резус-негативної дитини з I групою крові?

Розв'язок: _____

4.2. У людини класична гемофілія успадковується як зчеплена з X-хромосомою рецесивна ознака.

Альбінізм обумовлений аутосомно-рецесивним геном. В сім'ї, в якій батьки з нормальною пігментацією шкіри і нормальним зсіданням крові, народився син з двома аномаліями. Яка ймовірність народження другого сина теж з двома аномаліями?

Розв'язок: _____

4.3. У сім'ї, де дружина має I групу крові, а чоловік IV, народився син – дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм успадковується як рецесивна ознака зчеплена з X-хромосомою.

Розв'язок: _____

САМОСТІЙНА РОБОТА №5

Тема: ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ

Кількість годин: 4 год.

ПЛАН

1. Форми взаємодії алельних генів.
2. Форми взаємодії неалельних генів.
3. Суть плейотропної дії генів.
4. Експресивність та пенетрантність генів.
5. Генетика груп крові та резус-фактора, їх значення для практичної медицини.
6. Положення хромосомної теорії Т.Моргана, її суть та молекулярні механізми.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання, дайте відповіді на питання з теми: «ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ. ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Розв'язування задач на неповне (проміжне) успадкування.

1.1. При схрещуванні білої чубатої курки з чорним безчубим півнем усі курчата отримали чубок і плямисте пір'я. яка кількість (у відсотках) курчат у F_2 будуть подібними до вихідних особин?

Розв'язок: _____

1.2. Таласемія (захворювання крові, пов'язане з порушенням синтезу гемоглобіну) успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. У гомозиготного захворювання в 90-95 % випадків призводять до летальних наслідків, у гетерозигот перебігає у відносно легкій формі.

а). Яка імовірність народження здорових дітей, якщо в одного з батьків відзначається легка форма таласемії, а другий здоровий стосовно цієї ознаки?

б). Яка імовірність народження здорових дітей, якщо в обох батьків легка форма таласемії?

Розв'язок:

а) _____

б) _____

Завдання 2. Розв'язування задач на явище множинного алелізму (успадкування груп крові та резус належності).

2.1. В одного з батьків II група крові, у другого – III. Які генотипи батьків, якщо в них народилися шестеро дітей з такими групами крові: двоє – з IV, двоє – з III і двоє з I групою крові?

Розв'язок: _____

2.2. Резус-негативний чоловік з I групою крові одружився з резус-позитивною жінкою з IV групою крові. Які варіанти за групами крові та резус-фактором можна очікувати в потомстві?

Розв'язок: _____

2.3. Відомо, що мати резус-негативної дівчинки з III групою крові резус-позитивна з I групою крові. У її двох синів кров II групи резус-негативна. Який фенотип батька за групами крові та резус фактором?

Розв'язок: _____

Завдання 3. Розв'язування задач на зчеплене успадкування зі статтю.

3.1. Гени гемофілії і дальтонізму рецесивні й локалізовані в X-хромосомі. У здорової жінки батько хворий на гемофілію, матір – на дальтонізм. Яка ймовірність утворення в цієї жінки яйцеклітин з генами як гемофілії, так і дальтонізму?

Розв'язок: _____

3.2. Гени дальтонізму та сутінкової сліпоти локалізовані в X-хромосомі, рецесивні. Яка ймовірність утворення яйцеклітини з цими генами в жінки, у матері якої – сутінкова сліпота, а в батька – дальтонізм?

Розв'язок: _____

3.3. Гени гемофілії і дальтонізму містяться в X-хромосомі, рецесивні. Яка ймовірність утворення яйцеклітини, що не міститиме ці гени, у здорової жінки, у батька якої виявлено обидві ці хвороби?

Розв'язок: _____

ТЕСТИ

1. У глухонімих батьків з генотипами DDee і ddEE народилися діти з нормальним слухом. Яка форма взаємодії між генами D і E?

- A. Комплементарність
- B. Повне домінування
- C. Епістаз
- D. Полімерія
- E. Наддомінування

2. Надмірне оволосіння вушних раковин (гірертріхоз) визначається геном, локалізованим в Y-хромосомі. Цю ознаку має чоловік. Яка ймовірність народження у нього сина з такою ознакою?

- A. 75 %
- B. 25 %
- C. 100 %
- D. 50 %
- E. 85 %

3. Яка форма взаємодії генів проявляється у випадку, коли дія одного гена пригнічується іншими:

- A. Полімерія
- B. Плейотропія
- C. Комплементарність
- D. Епістаз
- E. Множинний алелізм

4. Експресивність — це:

- A. Діапазон коливання ознаки відповідно до змін факторів середовища
- B. Ступінь фенотипового прояву ознаки, яку контролює певний ген
- C. Частота фенотипового прояву гена в популяції
- D. Виникнення спадкових змін під впливом природних факторів
- E. Частота виникнення мутації

5. Виберіть гетерозиготний генотип II групи крові:

- A. $I^A i$
- B. $I^A I^B$
- C. $i i$
- D. $I^A I^A$
- E. $I^B i$

6. Залежність кількох ознак організму від одного гена називають:

- A. Плейотропією
- B. Явищем множинного алелізму
- C. Комплементарністю
- D. Кодомінуванням
- E. Полімерією

7. Яке розщеплення за фенотипом слід передбачати у потомстві унаслідок схрещування гетерозиготних особин у разі неповного домінування:

- A. 3:1
- B. 1:2:1
- C. 1:1:1:1
- D. 9:3:3:1
- E. 1:1

8. Успадкування IV групи крові системи АВО відбувається за типом:

- A. Комплементарної форми взаємодії генів
- B. Неповного домінування
- C. Плейотропії
- D. Кодомінування
- E. Експресивності

9. Гени, які пригнічують дію інших генів, називають:

- A. Експресорами
- B. Супресорами
- C. Репресорами
- D. Інгібіторами
- E. Корепресорами

10. Якщо у подружньої пари народилося четверо дітей відповідно з I, II, III та IV групами крові, то генотипи груп крові батьків:

- A. $i i$ та $I^A I^B$
- B. $i i$ та $I^A i$
- C. $I^B i$ та $I^A i$
- D. $I^A i$ та $I^A I^B$
- E. $I^B i$ та $I^B I^B$

11. У сім'ї, де батько хворий на гемофілію, а мати є гомозиготною за геном, який зумовлює нормальне з'єднання крові, слід очікувати нащадка з таким генотипом:

- A. $X^H X^H$
- B. $X^H X^h$
- C. $X^h X^h$
- D. $X^h Y$
- E. $X^H Y^H$

12. У сім'ї, де батько здоровий, а мати є гетерозиготним носієм гена дальтонізму, вірогідність народження хворого сина становитиме:

- A. 75 %
- B. 100 %
- C. 0 %
- D. 66 %
- E. 25 %

13. Виберіть тип шлюбу, при якому у дітей можлива I група крові:

- A. ♀ ii x ♂ $I^A I^B$
- B. ♀ ii x ♂ $I^A i$
- C. ♀ $I^A I^B$ x ♂ $I^A I^B$
- D. ♀ $I^A I^B$ x ♂ $I^A I^A$
- E. ♀ $I^B I^B$ x ♂ $I^A I^A$

14. Виберіть тип шлюбу, при якому у дітей можлива IV група крові:

- A. ♀ ii x ♂ $I^A I^B$
- B. ♀ ii x ♂ $I^A i$
- C. ♀ $I^A i$ x ♂ $I^A i$
- D. ♀ $I^A I^B$ x ♂ $I^A I^A$
- E. ♀ $I^B I^B$ x ♂ $I^B I^B$

15. Якщо в обох батьків I група крові за системою АВО, то кров їхніх дітей може бути:

- A. Тільки I групи
- B. Тільки II групи
- C. Тільки III групи
- D. I і II груп
- E. Тільки IV групи

16. Яка з названих ознак організму людини зчеплена зі статтю:

- A. Синдактилія
- B. Фенілкетонурія
- C. Гіпертрихоз (надмірне овоłosіння вušних раковин)
- D. Групова належність крові
- E. Резус-фактор

17. Одиницею відстані між генами є:

- A. Морганіда
- B. Нанометр
- C. Відсоток кросинговеру
- D. Одиниця карти хромосом
- E. Ангстрем

18. Кількість груп зчеплення генів в організмах кожного біологічного виду дорівнює:

- A. Числу пар алельних генів
- B. Диплоїдному набору хромосом
- C. Гаплоїдному набору хромосом
- D. Числу гетерозиготних алелів генотипу
- E. Кількості статевих хромосом

19. До полігенних ознак у людини належать:

- A. Альбінізм
- B. Зріст
- C. Наявність або відсутність слуху
- D. Здатність володіти краще правою чи лівою рукою
- E. Гемофілія.

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. Запишіть гамети, що утворюють організми I, II, III, IV груп крові. Яке явище спостерігається при успадкуванні IV групи крові?
2. В одній сім'ї, у карооких батьків є четверо дітей. Двоє голубооких мають I і IV групи крові, двоє карооких – II і III. Яка ймовірність народження наступної дитини кароокої з I групою крові. Карий колір очей домінує над голубим і зумовлений аутосомним геном.
3. Гіпоплазія емалі успадковується як зчеплена з X-хромосою домінантна ознака. В сім'ї, де батько мав гіпоплазію а мати була здорова, народився син зі здоровими зубами. Яким буде наступний їх син?
4. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном, локалізованим в X-хромосомі. Чоловік, що страждає відсутністю потових залоз, взяв шлюб зі здоровою жінкою. Які генотипи та фенотипи дітей.
5. У сім'ї, де жінка має I групу крові, а чоловік IV, народився син дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначіть ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм, ознака рецесивна, зчеплена з X-хромосою.
6. Таласемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. У гомозигот хвороба закінчується в 90 – 95 % смертю, у гетерозигот протікає у відносно легкій формі. Яка ймовірність народження здорових дітей у сім'ї. Якщо один із супругів страждає легкою формою таласемії, а другий здоровий по відношенню до цієї хвороби?
7. Відомо, що ген нормальної будови гемоглобіну не повністю домінує над геном серповидно-клітинної анемії. У гетерозигот проявляється проміжний характер ознаки. Фенотипово їх можна вважати практично здоровими людьми. Які типи шлюбів не будуть зумовлювати народження хворого потомства? Відповідь обґрунтувати наведеними генетичними схемами.
8. Рецесивний ген дальтонізму локалізується в X-хромосомі. Батько дівчини хворіє на дальтонізм, а мати та її батьки розпізнають кольори нормально. Дівчина одружується зі здоровим юнаком. Що можна сказати про їхніх майбутніх синів і дочок?
9. Перед судово-медичною експертизою поставили завдання з'ясувати, чи є хлопчик, що живе у сім'ї А, рідним чи прийомним сином. Дослідження крові всіх членів сім'ї дало такі результати: у жінки резус-позитивна кров IV групи, у її чоловіка резус-негативна кров I групи. Який висновок зробить експертиза, якщо у дитини резус - позитивна кров I групи.

САМОСТІЙНА РОБОТА №6 Підготовка до модульного контролю

Завдання 1. Повторити всі теми практичних та теоретичних занять **МОДУЛЯ I.**

Завдання 2. Опрацювати завдання тестового контролю та ситуаційних задач до кожної теми **МОДУЛЯ I.**

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №6

Тема: ВИДИ МІНЛИВОСТІ

Актуальність: Мінливість – це здатність живих організмів набувати нові ознаки та властивості. Неспадкова мінливість проявляється зміною фенотипу під впливом умов існування організму, не зачіпаючи генотип. В основі спадкової мінливості можуть бути мутації або нові комбінації алельних генів, які утворюються в процесі статевого розмноження організму. Знання причин та механізмів мінливості дає змогу прогнозувати ймовірність виникнення спадкової патології, вибрати оптимальну тактику лікування пацієнта залежно від ролі генотипу і факторів навколишнього середовища у розвитку захворювання. В екологічно несприятливих регіонах України виникають умови, що індукують появу нових мутацій. Встановлено корелятивний зв'язок між окремими видами промислового виробництва й частотою вроджених аномалій розвитку.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Скласти варіаційний ряд, побудувати варіаційну криву і обчислити основні статистичні показники модифікаційної мінливості кількісних ознак наведеної нижче вибірки.

Маса тіла 40 студентів віком 20-22 роки, кг: 54, 62, 65, 51, 50, 56, 62, 60, 62, 57, 62, 64, 58, 49, 46, 58, 50, 58, 52, 50, 54, 52, 69, 52, 50, 70, 56, 53, 50, 56, 54, 50, 59, 55, 49, 60, 64, 56, 53, 61.

Xi	
P	



Завдання 2. Обчислити середнє арифметичне значення варіаційного ряду модифікаційної мінливості, наведеної нижче вибірки:

Xi: 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20.

P: 2, 7, 22, 32, 24, 8, 5.



Завдання 3. Розв'язати нижчеподані задачі:

1. Усі клітини хворої жінки мають 45 хромосом через відсутність однієї із статевих хромосом. Як називається ця мутація. Які можливі механізми її виникнення та ймовірність передавання її потомкам?

2. За даними цитологічних досліджень, у каріотипі чоловіка нараховується 47 хромосом за рахунок зайвої X-хромосоми. Як називається ця мутація і які можливі механізми її виникнення?

3. У хромосомі послідовність лінійно розташованих генів до мутації була такою: ABCDMNK, а після мутації – DMNK. Який вид мутації?

4. У хромосомі послідовність лінійно розташованих генів до мутації була такою: ABCDMNK, а після мутації – DNMK. Який вид мутації?

5. У хромосомі послідовність лінійно розташованих генів до мутації була такою: ABCDMNK, а після мутації – ABCCDMNK. Який вид мутації?

6. Жінка, 20 років, під час вагітності хворіла на вірусну корову краснуху. У неї народилася глуха дитина. У жінки та її чоловіка слух нормальний. Вірус краснухи не є мутагеном. Чи можна вважати глухоту дитини спадковою генною хворобою? Визначте механізм появи глухоти дитини? Чим відрізняється спадкова хвороба від генокопій?

7. У здорових батьків народився хлопчик хворий на фенілкетонурію. Завдяки спеціальній дієті вдалось запобігти важким симптомам хвороби: дитина розвивалась нормально. Чи можна вважати фенілкетонурію спадковою хворобою? Яка форма мінливості характерна при цій хворобі?

8. У цитогенетичній лабораторії під час дослідження клітин абортваного плода людини було виявлено 69 хромосом. Як називається така мутація. Який механізм її виникнення?

9. У пологовому будинку народилася дитина зі спадковою патологією – синдромом Патау (трисомія 13-ї хромосоми). Який механізм цієї мутації.

10 Чоловік та жінка – глухі, глухота чоловіка пов'язана з мутацією рецесивного гена, локалізованого в аутосомі, у жінки є генокопією. Яка ймовірність народження глухих дітей у цій сім'ї?

САМОСТІЙНА РОБОТА №7

Тема: СПАДКОВІСТЬ ТА МІНЛИВІСТЬ ОРГАНІЗМІВ

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Спадковість. Види спадковості.
2. Мінливість, її форми, механізми виникнення.
3. Фенотипові мінливість, її характеристика та механізми виникнення. Суть норми реакції. Поняття про генокопії.
4. Спадкова мінливість, її форми та механізми виникнення.
5. Класифікація мутацій. Мутагенні фактори.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми «СПАДКОВІСТЬ ТА МІНЛИВІСТЬ ОРГАНІЗМІВ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саляк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саляк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Ознайомитися та представити сучасний Інтернет-матеріал на тему: «Генетична небезпека забруднення середовища» (реферат, відео матеріал, мультимедійна презентація).

Завдання 2. Дати відповіді на питання:

Що таке антимутагени – _____

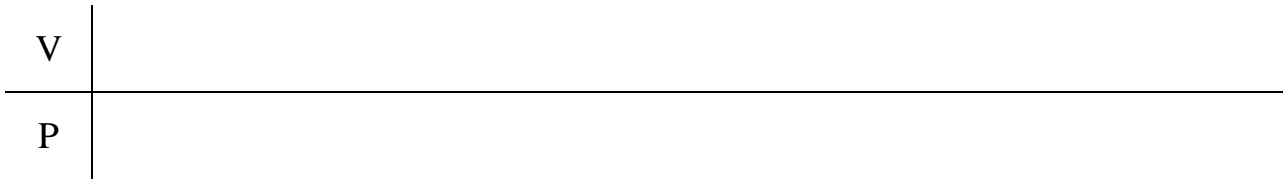
Що таке комутагени – _____

Завдання 3. Доповнити закон М.Вавілова:

Генотипічно близькі види та роди характеризуються _____

Завдання 4. Скласти варіаційний ряд, побудувати варіаційну криву і обчислити основні статистичні показники модифікаційної мінливості кількісних ознак:

Маса тіла 25 дітей групи дошкільного закладу (дитячий садочок) віком 3-4 роки, кг: 14, 12, 15, 14, 17, 16, 15, 18, 19, 18, 20, 19, 20, 21, 25, 19, 22, 24, 25, 20, 26, 24, 18, 17, 22.



Завдання 5. Ознайомитися з питаннями: що таке тератогени? Що таке тератогенез? Як впливають тератогенні чинники на розвиток плоду? Використовуючи Інтернет -матеріал (реферат, відео-матеріал, мультимедійна презентація), опрацюйте дані питання.

ТЕСТИ

1. Які з перлічених захворювань людини є прикладом модифікаційної мінливості:

- A. Гемофілія
- B. Альбінізм
- C. Ангіна
- D. Дальтонізм
- E. Фенілкетонурія

2. У чому суть модифікаційної мінливості:

- A. Зміна фенотипу під впливом зовнішнього середовища
- B. Зміна фенотипу і генотипу
- C. Зміна числа хромосом
- D. Зміна будови ДНК
- E. Зміна будови гена

3. У мешканців Закарпаття часто трапляється ендемічний зоб внаслідок дефіциту йоду в харчових продуктах. Яка форма мінливості лежить в основі цього?

- A. Мутаційна
- B. Модифікаційна
- C. Комбінативна
- D. Спадкова
- E. Генотипова

4. Вкажіть, як називають властивість організмів передавати індивідуальні ознаки своїм нащадкам?

- A. Спадковість
- B. Мінливість
- C. Відбірковість
- D. Добір
- E. Споконвічна доцільність

5. Модифікаційна мінливість пов'язана зі зміною:

- A. Гена
- B. Геному
- C. Генотипу
- D. Фенотипу
- E. Каріотипу

6. За допомогою каріотипування у дитині виявили не дві, а три хромосоми 13-ї пари. Дайте визначення цьому явищу.

- A. Хромосомна аберація, порушений мейоз
- B. Геномна мутація, порушений мейоз
- C. Генна мутація, порушений синтез білка
- D. Хромосомна аберація, делеція хромосом
- E. Генна мутація, трансверсія

7. У ділянці хромосоми гени розташовані так: ABCDEFHJK. Після розриву хромосоми і перебудови – хромосома набрала такого вигляду: ABEDFHJK. Які зміни відбулися? Назвати тип мутацій.

- A. Хромосомна аберація, делеція
- B. Хромосомна аберація, делеція, інверсія
- C. Геномна мутація
- D. Генна, трансверсія
- E. Генна, делеція

8. Мутації, які спричинюють зміну числа хромосом в окремій гомологічній парі, називають:

- A. Генними
- B. Хромосомними
- C. Поліплоїдією
- D. Гаплоїдією
- E. Гетероплоїдією

9. Мутації:

- A. Виникають раптово
- B. Не спричинюють змін генотипу
- C. Носять масовий, груповий характер
- D. Не успадковуються потомками
- E. Завжди мають пристосувальний характер

10. Організм-трисомік має набір хромосом:

- A. $2n$
- B. $2n + 2$
- C. $3n$
- D. $2n + 1$
- E. $2n - 1$

11. Єдиною життєздатною моносомією у людини є:

- A. Моносомія X
- B. Моносомія 21
- C. Моносомія Y
- D. Моносомія 18
- E. Моносомія 13

12. Джерело комбінативної мінливості в організмі:

- A. Зміни в структурі генів
- B. Різні поєднання гамет під час запліднення
- C. Розходження хромосом у мітозі
- D. Зміни у структурі хромосом
- E. Зміна числа хромосом в окремих гомологічних парах

13. Характерна особливість фенкопій:

- A. Передаються наступним поколінням
- B. Зовнішньо нагадують мутації
- C. Є наслідком змін у структурі окремих генів
- D. Зумовлюються змінами числа хромосом каріотипу
- E. Не виникають на ранніх стадіях ембріогенезу

14. Напівлетальні мутації:

A. Зумовлюють загибель організму в період від народження до настання статевого дозрівання

- B. Не сумісні з життям
- C. Проявляють летальну дію за певних умов
- D. Виникають індукованим шляхом
- E. Виникають у соматичних клітинах

15. Транслокація — це:

- A. Втрата ділянки хромосоми
- B. Подвоєння ділянки хромосоми
- C. Повернення ділянки хромосоми на 180°
- D. Зменшення числа хромосом
- E. Переміщення ділянки хромосоми в інше місце

16. Поліплоїдія — це:

- A. Збільшення числа хромосом у каріотипі на величину, кратну гаплоїдному набору
- B. Збільшення числа хромосом у каріотипі на одну
- C. Збільшення числа хромосом у гомологічній парі
- D. Зміна числа хромосом у каріотипі на величину, не кратну гаплоїдному набору
- E. Зміна числа хромосом у гомологічній парі

17. До хімічних мутагенів слід віднести:

- A. Радіоактивне випромінювання
- B. Сполуки важких металів
- C. Продукти життєдіяльності цвілевих грибів
- D. Рентгенівські промені
- E. Токсини вірусів

18. У перші тижні після вибуху на Чорнобильській АЕС найбільшу небезпеку становив:

- A. Цезій-137
- B. Уран-238
- C. Йод-131
- D. Плутоній-239
- E. Уран-235

19. Гетероплоїдія (анеуплоїдія) може виникнути, коли:

- A. Збільшується число хромосом у каріотипі на величину, кратну гаплоїдному набору
- B. Зменшується число хромосом у каріотипі на величину, кратну гаплоїдному набору
- C. Збільшується число хромосом у каріотипі на одну
- D. Відбувається міжхромосомна транслокація
- E. Відбувається внутрішньохромосомна транслокація

20. Діапазон модифікаційної мінливості обмежений:

- A. Нормою реакції
- B. Фенотипом
- C. Взаємодією алельних генів
- D. Взаємодією неалельних генів
- E. Варіантою

21. Прикладом фенокопії може бути:

- A. Народження глухої, але з нормальним генотипом дитини у здорової жінки, яка під час вагітності хворіла на червону висипку
- B. Дальтонізм у дитини, батьки якої дальтоніки
- C. Гіпертонічна хвороба в дорослого чоловіка, який має здорових батьків
- D. Фенілкетонурія в дитини, батьки якої фенотипово здорові
- E. Альбінізм у дитини, мати якої альбінос, а батько має нормальну пігментацію шкіри

22. До ознаки, що має найширшу норму реакцій у людини, належить:

- A. Групова належність крові
- B. Кількість пальців на кінцівках
- C. Забарвлення райдужки
- D. Колір волосся
- E. Зріст

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. При обстеженні дитини з хворобою Дауна виявили, що каріотип містить 46 хромосом, але в 15-й парі одна хромосома довша за звичайну. Визначити вид мутації.
2. У хромосомі має місце послідовність розташування генів: ABCDEFMNK. Після мутації хромосома набула такого вигляду: EFMNK. Які зміни відбулися?
3. У чоловіків можливим є збільшення кількості статевих хромосом: XXУ, ХУУ, ХХХХУ, ХУУУУ, у жінок — ХХХ, ХХХХ, ХХХХХ. Пояснити механізм збільшення кількості хромосом. До якого виду мутацій належать ці зміни?
4. Мати і батько здорові. Методом амніоцентезу виявлено, що плід має 45 (X0) хромосом. Який вид мутацій у плода?
5. Під дією R -променів розірвано зв'язки між нуклеотидами в двох ланцюгах ДНК. До яких наслідків для майбутнього організму це призведе? Чи спрацює в даному разі механізм репарації?
6. Жінка з вагітністю 4 тиж. Занедужала на ГРВІ з високою температурою тіла. Чи можна їй вживати аспірин як жарознижувальний засіб? Відповідь обґрунтуйте.
7. Чому вагітним при взятті на облік у жіночій консультації рекомендують здати аналіз на TORCH (торч) – інфекцію (наявність у крові антитіл на токсоплазму, віруси: краснухи, герпесу, цитомегаловіруси) ?

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №7

Тема: МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ СПАДКОВИХ ПАТОЛОГІЙ. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ, ЦИТОГЕНЕТИЧНИЙ ТА БЛИЗНЮКОВИЙ МЕТОДИ ДІАГНОСТИКИ

Актуальність: Останнім часом в Україні майже на 30% зросли перинатальна та дитяча смертність, інвалідність внаслідок спадкової патології. Велику частку цих захворювань можна попередити шляхом використання методів клінічної генетики. За допомогою методів медичної генетики можна зрозуміти особливості та характер успадкування спадкових патологій, якісно проводити діагностування, прогнозування їх та визначати ступінь генетичного ризику для нащадків. У вирішенні генетичних завдань використовують такі методи: генеалогічний, близнюків, цитогенетичний.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Скласти та проаналізувати родовід за такою легендою:

пробанд – жінка, має блакитні очі. У її двох братів і однієї сестри карі очі, у матері й батька пробанда також очі карі. У матері є три брати (в одного з них блакитні очі) і дві сестри (в однієї з них блакитні очі). Дідусь та бабуся пробанда з боку матері мають карі очі. У бабусі два брати і дві сестри мали карі очі. У прадіда пробанда з боку матері були блакитні очі, а в прабабусі – карі.

Побудова родоводу: _____

Завдання 2. Скласти родовід, визначити тип успадкування та генотипи членів родини цього захворювання.

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

Побудова родоводу: _____

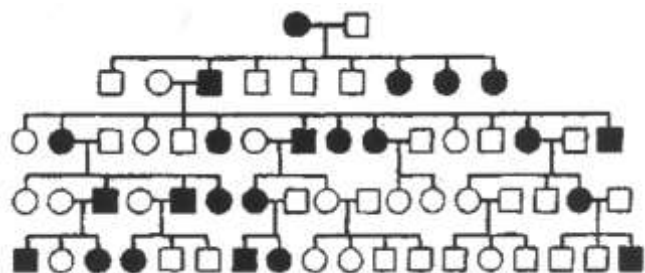
Завдання 3. Скласти родовід, проаналізувати його та встановити тип успадкування, вказати носіїв патологічного гена.

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

Побудова родоводу: _____

Завдання 4. Розглянути Мал 13. Проаналізувати родовід:

- а). встановити тип успадкування;
- б). встановити генотипи всіх членів родини;
- в). чи буде дана патологія успадковуватись у наступних поколіннях?



I _____

II _____

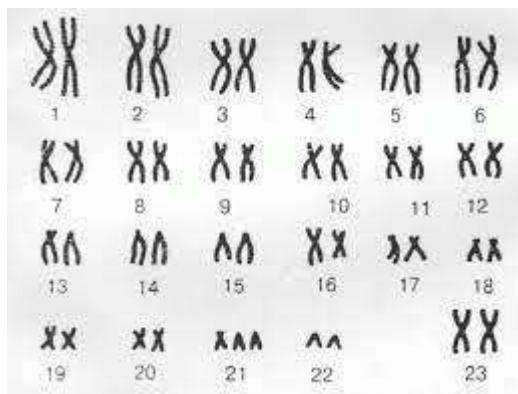
III _____

IV _____

V _____

Мал. 13.

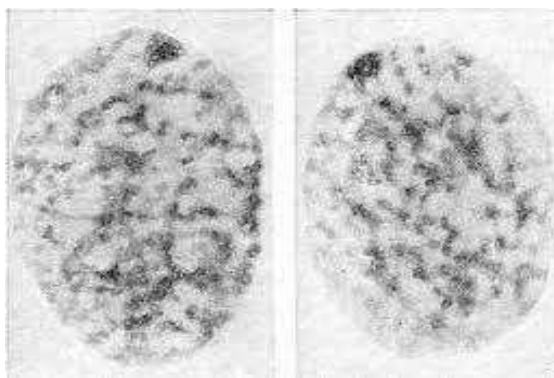
Завдання 5. Розглянути мікрофотографію метафазної пластинки каріотипу людини в нормі (Мал. 14).



Мал.14.

Ідентифікувати хромосоми згідно Денверської класифікації. Розділити хромосоми на групи: А, В, С, D, Е, F, G.

Завдання 6. Приготувати тимчасовий мікропрепарат клітин букального епітелію. Стерильним шпателем зробити зскрібок слизової оболонки щоби. Отримані клітини перенести на чисте предметне скло. Додати 2-3 краплі 1% розчину ацетоорсеїну. Через 3-4 хв накрити препарат покривним скельцем. Готовий мікропрепарат розглянути спочатку при малому (окуляр х 10, об'єктив х 8) та середньому (окуляр х 10, об'єктив х 40) збільшенні мікроскопа. У полі зору побачите шар клітин з інтерфазними ядрами. Потім продовжуйте досліджувати при великому збільшенні (окуляр х10, об'єктив х90). Зверніть увагу, що Х-хромати локалізуються примембранно в ядрі і може бути кулястої, овальної та трикутної форми (Мал15).



Мал.15.

Завдання 7. Дати відповідь на питання: який набір статевих хромосом у чоловіків, якщо в ядрах епітелію слизової оболонки є зерна Х –статевого хроматину:

- а) дві;
- б) одна;
- в) три;
- д) не виявлено.

Завдання 8. Дати відповідь на запитання:

1. У чому полягає суть генеалогічного аналізу?
2. Які етапи включає генеалогічний аналіз?
3. Як називається особа, родовід якої треба скласти?
4. Як називають братів і сестер у схемі родоводу?
5. Що характерно для аутосомно-рецесивного типу успадкування?
6. Що характерно для аутосомно-домінантного типу успадкування?
7. Що характерно для зчепленого зі статтю успадкування?
8. Яке значення цитогенетичного методу в клінічній практиці?
9. Які мутації можна виявити за допомогою цитогенетичного методу?
10. Які ви знаєте види хромосом людини залежно від розміщення центромери?
11. У яких клітинах можна виявити X-хроматин?
12. Який каріотип чоловіка, у клітинах якого виявили грудочку X-хроматину?
13. Чи однаковий вигляд має X-хроматин у ядрах у ядрах клітин слизової оболонки щоки та нейтрофільних гранулоцитах?
14. Чи можна застосовувати метод виявлення X-хроматину як експрес-метод діагностики спадкових хвороб?
15. Які ви знаєте показання до застосування експрес-методу визначення X-хроматину?

САМОСТІЙНА РОБОТА №8

Тема: МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ СПАДКОВИХ ПАТОЛОГІЙ. ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ, ЦИТОГЕНЕТИЧНИЙ ТА БЛИЗНЮКОВИЙ МЕТОДИ ДІАГНОСТИКИ

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Суть методу генеалогічного аналізу. Правила складання родоводу.
2. Символіка та її використання під час графічного зображення родоводів. Основні типи успадкування ознак.
3. Близнюковий метод, його значення для медицини.
4. Значення методу дерматогліфіки для медицини.
5. Суть та значення цитогенетичного методу. Застосування цитогенетичного методу у медико-генетичному консультуванні.

Опрацюйте літературу та виконайте завдання, дайте відповіді на питання з теми «МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ СПАДКОВОСТІ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саляк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саляк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Ознайомитися та представити сучасний Інтернет-матеріал на тему: «Імунологічний та метод гібридизації соматичних клітин» (реферат, відео матеріал, мультимедійна презентація).

Завдання 2. Скласти анамнез своєї родини за певною ознакою (колір очей, волосся, здатність краще володіти правою чи лівою рукою не менше 3-х поколінь).

Завдання 3. На основі анамнезу побудувати свій родовід та проаналізувати його:

1. Встановити тип успадкування даної ознаки;
2. Підписати генотипи всіх членів родини у родоводі;
3. Дати відповідь на запитання: яким буде потомство у наступних поколіннях відносно даної ознаки (патології)?

ТЕСТИ

1. За результатами аналізу родоводу лікар-генетик встановив: ознака проявляється у кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку однаково часто, батьки однаковою мірою передають ознаки своїм дітям. Який тип успадкування має досліджувана ознака?

- A. Аутосомно-домінантний
- B. Аутосомно-рецесивний
- C. Домінантний, зчеплений з X-хромосоною
- D. Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- E. Зчеплений з Y-хромосоною

2. Які хвороби називають спадковими?

- A. Виявляються у членів одного покоління однієї родини
- B. Виявляються у ряді поколінь однієї родини
- C. Виявляються в одному з поколінь різних родин
- D. Виявляються в одного члена однієї родини
- E. Виявляють в кількох членів різних родин

3. У людини виявлено галактоземію. За допомогою якого методу діагностується ця хвороба?

- A. Цитогенетичного
- B. Біохімічного
- C. Популяційно-статистичного
- D. Близнюкового
- E. Дерматогліфічного

4. У чому особливість передавання в поколіннях Y-зчеплених генів?

- A. Передаються синам від матерів
- B. Передаються від батька дочкам
- C. Передаються всьому потомству незалежно від того, в кого з батьків вони є
- D. Передаються від батька синам з покоління в покоління
- E. Передаються дочкам від матерів

5. Для чого використовують генеалогічний метод?

- A. Для визначення частоти гена у популяції
- B. Для визначення характеру успадкування ознаки
- C. Для визначення генотипу членів сім'ї
- D. Для визначення ймовірності успадкування ознаки у поколінні прбанда
- E. Для визначення ступеня впливу зовнішнього середовища і генотипу на формування ознаки

6. Що характерно для аутосомно–рецесивного типу успадкування:

- A. Родинні шлюби
- B. Неродинні шлюби
- C. Ознаки виявлені не у всіх поколіннях
- D. Ознаки виявлені в особ обох статей
- E. Батьки хворої дитини фенотипово здорові

7. У родоводі сім'ї трапляється темна емаль зубів в усіх поколіннях за вертикаллю, виявлена у чоловіків і жінок; від матері ознака успадковується половиною дочок і синів, а від батька тільки дочкам. Для якого типу успадкування характерні ці особливості.

- A. Аутосомно-рецесивного
- B. Аутосомно-домінантного
- C. Домінантного, зчепленого з X-хромосомою
- D. Рецесивного, зчепленого з X-хромосомою
- E. Рецесивного, зчепленого з Y-хромосомою

8. Який метод використовують для визначення каріотипу людини?

- A. Гібридологічний
- B. Близнюковий
- C. Цитогенетичний
- D. Генеалогічний
- E. Біохімічний

9. Які захворювання можна діагностувати, використовуючи методику визначення статевого хроматину?

- A. Синдром Дауна
- B. Синдром Патау
- C. Синдром Едвардса
- D. Синдром «котячого крику»
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

10. Які спадкові захворювання можна діагностувати за допомогою цитогенетичного методу?

- A. Цукровий діабет
- B. Гемофілію
- C. Хворобу Дауна
- D. Фенілкетонурію
- E. Дальтонізм.

11. Які можливості цитогенетичного методу?

- A. Дозволяє визначити тип успадкування ознаки
- B. Дозволяє діагностувати спадкові аномалії, пов'язані з хромосомними і геномними мутаціями
- C. Дозволяє в'яснити співвідношення генотипів у популяції
- D. Дозволяє встановити ступінь залежності ознаки від генетичних чинників і чинників середовища
- E. Дозволяє виявити генні спадкові аномалії

12. Які можливості біохімічного методу дослідження?

- A. Визначення типу успадкування ознаки
- B. Виявлення спадкових ферментних аномалій
- C. Встановлення ступеня залежності ознаки від генетичних чинників і чинників зовнішнього середовища
- D. Вивчення структури гена
- E. Дозволяє в'яснити співвідношення генотипів у популяції

13. При яких захворюваннях людини в ядрах клітин епітелію слизової оболонки порожнини рота виявляються два тільця Барра:

- A. Едвардса
- B. Гемофілія
- C. «котячого крику»
- D. Шерешевського-Тернера
- E. трисомії X-хромосоми (супержінки)

14. Які особливості розподілу особин у родоводі характеризують Y-зчеплене успадкування?

- A. Ознака передається від покоління до покоління за чоловічою лінією
- B. Ознака виявляється в особин обох статей
- C. Відсутня передача ознаки від батька до сина
- D. Батько передає свою ознаку тільки дочкам
- E. Обидві статі успадковують ознаку однаковою мірою

15. Які особливості розподілу особин у родоводі характеризують аутосомно-домінантний тип успадкування?

- A. Передача ознаки з покоління в покоління («успадкування за вертикаллю»)
- B. Ознаки передаються тільки за чоловічою лінією
- C. Ознаки передаються від матері синам
- D. Ознаки ніколи не передаються від матері до дочки
- E. При близькосторіднених шлюбах підвищується ймовірність вияву ознаки в потомстві

16. Які можливості генеалогічного методу?

- A. Дозволяє визначити типи успадкування аналізованої ознаки
- B. Визначає ступінь залежності ознаки від генетичних чинників і чинників середовища
- C. Визначає співвідношення генотипів у популяції
- D. Дозволяє виявити типи успадкувань тільки аутосомних ознак
- E. Дозволяє виявити тільки ознаки зчеплені зі статтю та встановити можливість вияву їх у потомстві

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. Пробанд чоловік-дальтонік. Його батьки нормально розрізняли кольори. У дідуся з боку матері – дальтонізм, бабуся здорова. У сестри матері пробанда двоє дітей: здорова дочка та хворий син. У пробанда шестеро дітей: з них три дочки та двоє синів здорові, а в одного хлопчика – дальтонізм. У сім'ї дружини пробанда ніколи не було хворих на дальтонізм. Складіть родовід, вкажіть тип успадкування ознаки.

2. Вагітна жінка звернулась у медико-генетичну консультацію з проханням встановити ймовірність народження здорової дитини, оскільки її перший син страждає гемофілією. При цитогенетичному діагностуванні плоду (пренатальна діагностика), тілець Бара не виявлено. Якої статі плід? Яка ймовірність народження хворої дитини?

3. Пробанд і два його брати хворіють на нічну сліпоту. По лінії батька хворих на нічну сліпоту не було. Мати пробанда хвора. Дві сестри та два брати матері пробанда здорові, їхні діти також здорові. По материнській лінії бабуся та її сестра хворі, дід здоровий і брат бабусі здоровий. Прадід (батько бабусі) хворий, його сестра та брат хворі. Прадід і його брат хворі. Брат мав хвору дочку та двох хворих синів. Жінка пробанда та її родичі здорові. Визначити ймовірність народження хворих дітей у сім'ї пробанда.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №8

Тема: БІОХІМІЧНИЙ, ДЕРМАТОГЛІФІЧНИЙ, ПОПУЛЯЦІЙНО-СТАТИСТИЧНИЙ, ДНК -ДІАГНОСТИКА

Актуальність: Більшість спадкових патологій пов'язані з порушенням обміну речовин(ензимопатії), для діагностики яких використовують біохімічний метод, ДНК-діагностику та інші методи. Лабораторно-генетичні методи діагностики завдяки прогресу генетичних технологій можуть бути виконані на малій кількості матеріалу, який можна переслати поштою. Популяційно-статистичний метод застосовують для виявлення частоти спадкових захворювань серед населення, та виявити частоту поширення патологічних генів у популяції

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1.Зробити відбиток папіляних ліній власних пальців рук. Друкарську фарбу розвести з гліцерином (до консистенції густої сметани). На скляну пластину нанести фарбу і рівномірно її розподілити гумовим валиком. На кожен палець тричі нанести фарбу прикладаючи до радіальної, медіальної та ульнарної поверхні кінцевої фаланги. Зробити на папері відбиток кожного пальця. Відбитки пальців робити у певному порядку – зліва направо, спочатку пальців лівої руки, потім пальців правої руки.

Завдання 2.Розглянути Мал.16., на якому зображено відбитки пальців правої та лівої руки та підписати за таким зразком: римськими цифрами позначено пальці правої та лівої руки, а візерунки на пальцях позначають відповідними латинськими літерами (А- дуга , L- петля, W- завиток).



Варіанти візерунків шкіри пальців:
А – дуга, Б – петля (L), В – завиток (W)

Мал.16.

Права рука: I II III IV V

Візерунки: _____

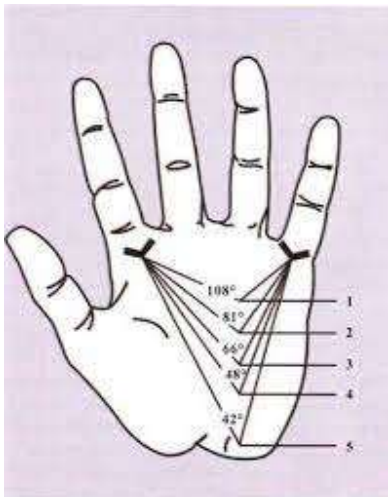
Ліва рука: I II III IV V

Візерунки: _____

Завдання 3. Розрахувати свій дельтовий індекс за формулою:

$$DI = L + 2W/A + L + W \times 10.$$

Завдання 4. Розглянути Мал.17. Підпишіть кут трирадіуса, характерний при певних хромосомних патологіях людини (синдроми: Дауна, Клайнфельтера, Патау, Шерешевського – Тернера, Клайнфельтера). Вкажіть кут трирадіуса в нормі.



Мал 17.

с.Дауна: _____

с.Клайнфельтера: _____

с.Патау: _____

с.Шерешевського-Тернера: _____

с.Клайнфельтера: _____

норма: _____

Завдання 3. Дайте відповідь на запитання:

1. Що таке дерматогліфіка?
2. Що таке папілярні лінії?
3. Для чого використовують метод дерматогліфіки?
4. Чи трапляються на Землі люди з однаковими візерунками пальців?
5. Протягом якого періоду внутрішньоутробного розвитку закладаються візерунки на шкірі пальців рук, долонь та стопи?
6. Які візерунки на пальцях рук поширені найбільше?
7. Що таке кут долоні atd?
8. Чи доцільно використовувати метод дерматогліфіки для діагностики генних спадкових патологій?
9. Чи доцільно використовувати метод дерматогліфіки для діагностики хромосомних спадкових патологій?

Завдання 4. Розглянути Мал.18. Опишіть скринінг-метод на прикладі фенілкетонурії за планом:



Мал.18.

1. I етап скринінг-методу. Які методи діагностики ФКУ використовують на цьому етапі?

2. II етап скринінг-методу. Які методи діагностики використовують на цьому етапі?

3. Дати відповідь на запитання:

- з якою метою проводять раннє діагностування на ФКУ і чому це так важливо?
- які аналізи проводять при муковісцидозі та як називають метод діагностування цього захворювання?
- які спадкові патології людини підлягають скринуючій програмі в Україні?
- що таке масовий скринінг?

- що таке селективний скринінг?

Завдання 5. Обґрунтувати медико-біологічне значення популяційно-статистичного методу.

Розв'язати задачу: У популяції частота рецесивного гена (а) становить 0,7, а домінантного – 0,3. Визначити частоту генотипів АА, Аа і аа. За умови, що популяція перебуває в стані рівноваги.

Завдання 6. Описати медико-біологічне значення методу ДНК діагностики та дати відповідь на запитання:

1. З якою метою використовують метод ДНК-діагностики у клінічній практиці?
2. Який матеріал можна використовувати для ДНК-діагностики?
3. З яких етапів складається ДНК-діагностика?
4. Чи можна за допомогою ДНК-діагностики діагностувати рак?
5. Що таке ДНК-зондова діагностика?

САМОСТІЙНА РОБОТА №9

Тема: БІОХІМІЧНИЙ, ДЕРМАТОГЛІФІЧНИЙ, ПОПУЛЯЦІЙНО-СТАТИСТИЧНИЙ, ДНК - ДІАГНОСТИКА

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Суть та значення методу дермагліфіки для медицини.
2. Суть та значення біохімічного методу.
3. Популяційно-статистичний метод та його значення.
4. Суть та значення ДНК - діагностики. Застосування методу у медико-генетичному консультуванні.

Опрацюйте літературу та виконайте завдання, дайте відповіді на питання з теми «МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ СПАДКОВОСТІ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Ознайомитися та представити сучасний Інтернет-матеріал на тему: «Пренатальна діагностика» (реферат, відео матеріал, мультимедійна презентація).

Завдання 2. Ознайомитись з роботою медико-генетичного консультування та дати відповіді на питання:

- Яка структура медико-генетичного консультування (МГК)?
- Яке значення медико-генетичного консультування у профілактиці спадкових патологій?
- З'ясуйте завдання МГК?
- Які етапи медико – генетичного консультування?
- Які ви знаєте методи пренатальної діагностики?
- Яке значення пренатальної діагностики для профілактики спадкових патологій?

Завдання 3. Обґрунтувати метод ДНК – діагностики, з'ясувати значення цього методу для діагностики спадкових патологій людини, як ви розумієте ДНК- зондову діагностику? (На основі Інтернет – матеріалу створіть мультимедійну презентацію або представте відеоматеріал).

ДАТИ ВІДПОВІДЬ НА ЗАПИТАННЯ

1. Які методи медичної генетики застосовують у судово-медичній практиці?
2. Що таке масовий скринінг на фенілкетонурію?
3. Які хвороби в Україні підлягають скринуючій програмі?
4. У чому відмінність експрес-діагностики при синдромі Клайнфельтера та фенілкетонурії?
5. Яке практичне значення популяційно-статистичного методу?

6. Яке практичне застосування закону Харді – Вайнберга?
7. Що таке дерматогліфіка?
8. Для чого використовують метод дерматогліфіки у медицині?
9. Що таке три радіуси, або дельти?
10. Які візерунки на пальцях рук поширені найбільше?
11. Що таке дактилоскопія, пальмоскопія, планктоскопія?
12. Назвати молекулярно-генетичні методи.
13. Біохімічний метод, для чого його використовують у медицині?
14. У чому полягає суть медико-генетичного консультування?
15. Назвіть сучасні методи пренатальної діагностики.

ТЕСТИ

1. Які можливості популяційно-статистичного методу при вивченні генетики людини?

- A. Дозволяє вивчити типи успадкування та кількість гетерозигот у популяції
- B. Дозволяє виявити ступінь залежності ознаки від спадкових чинників і чинників середовища
- C. Дозволяє діагностувати хромосомні аномалії розвитку
- D. Дозволяє виявити спадкові ферментні аномалії
- E. Дозволяє вивчити структуру гена

2. Які можливості біохімічного методу дослідження?

- A. Визначення типу успадкування ознаки
- B. Виявлення спадкових ферментних аномалій
- C. Встановлення ступеня залежності ознаки від генетичних чинників і чинників зовнішнього середовища
- D. Вивчення структури гена
- E. Дозволяє в'яснити співвідношення генотипів у популяції

3. Які можливості популяційно-статистичного методу?

- A. Визначення типу успадкування ознаки
- B. Виявлення спадкових ферментних аномалій
- C. Встановлення ступеня залежності ознаки від генетичних чинників і чинників зовнішнього середовища
- D. Вивчення структури гена
- E. Дозволяє в'яснити співвідношення генотипів у популяції

4. Об'єктами для проведення біохімічної діагностики спадкової патології можуть бути:

- A. Сеча, піт
- B. Плазма крові та форменні елементи крові
- C. Культура клітин(фібробласти, лімфоцити)
- D. Лімфа
- E. Всі види біологічного матеріалу.

5. Методами пренатальної діагностики є:

- A. Близнюковий
- B. Генеалогічний
- C. Популяційно-статистичний
- D. Дерматографічний
- E. Біопсія хоріона.

6. Наявність мутантного гена в організмі можна встановити за такими методами генетики:

- A. Цитогенетичним
- B. Генеалогічний
- C. Популяційно-статистичний
- D. ДНК-діагностикою
- E. Дерматографічним.

7. У новонародженого підозрюють фенілкетонурію. Цей діагноз можна уточнити за методом:

- A. Цитогенетичним
- B. Генеалогічний
- C. Популяційно-статистичний
- D. Біохімічним
- E. Дерматогліфічним.

8. У новонародженого підозрюють гемофілію. Цей діагноз можна уточнити за методом:

- A. Цитогенетичним
- B. Біохімічним
- C. Популяційно-статистичний
- D. Генеалогічним
- E. Дерматогліфічним.

9. Популяційно-статистичний метод дає можливість визначити:

- A. Віковий склад популяції
- B. Інтенсивність мутаційної мінливості у популяції
- C. Частоту генів та генотипів у популяції
- D. Характер перебігу патології в популяції
- E. Віковий характер популяції.

10. За допомогою біохімічного методу можна діагностувати:

- A. Фенілкетонурію
- B. Синдром Дауна
- C. Синдром Патау
- D. Синдром Шерешевського-Тернера
- E. Синдром Едвардса.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №9

Тема: ГЕННІ ХВОРОБИ ЛЮДИНИ ТА МЕТОДИ ЇХ ДІАГНОСТИКИ

Актуальність: Небезпечна екологічна ситуація у світі, в тому числі і в Україні, створює реальну загрозу для генофонду нації. Крім посилення процесів соматичного мутагенезу підвищилася внутрішньоутробна смертність ембріонів та плодів, поширені аномалії серед новонароджених, зростає частота спадкових патологій. Негативний соціальний вплив спадкової патології на суспільство полягає не лише в поширенні хвороб, високій їх летальності, у тривалій госпіталізації, високій вартості діагностики та лікування.

Сьогодні відомо, що будь-яке захворювання певною мірою залежить від спадкових особливостей організму, оскільки кожна людина є носієм 10-15 потенційно порушених генів. Найпоширеніша група моногенних захворювань – ензимопатії, тобто порушення білків-ферментів, які беруть участь в обміні різних речовин.

Для ензимопатій характерний родинний характер і хронічний, рецидивний перебіг.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розглянути Мал.19. Описати спадкову патологію з порушенням обміну амінокислот за нижчевказаним планом:



Мал19.

Фенілкетонурія:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Тип мутації – _____
4. Клінічні симптоми хвороби – _____

5. Методи діагностики – _____

6. Чи у здорових батьків народиться хворе потомство, якщо у родині матері є хворий брат, а у родині батька хвороба ніколи не проявлялась? Дайте відповідь та відобразіть це у схемі схрещування: _____

Завдання 2. Розглянути Мал. 20. Описати спадкову патологію з порушенням обміну вуглеводів – галактоземію за нижчевказаним планом:



Мал 20.

Галактоземія:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Клінічні симптоми хвороби – _____
4. Методи діагностики – _____

Завдання 3. Розглянути Мал.21. Описати спадкову патологію з порушенням обміну гормонів – гіпотеріоз за нижчевказаним планом:



Мал. 21.

Гіпотеріоз:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____

3. Клінічні симптоми хвороби – _____

4. Методи діагностики – _____

5. Чи у здорових батьків народиться хворе потомство, якщо батьки гетерозиготні носії патологічних генів _____

6. Напишіть схему схрещування батьків та ймовірність народження хворих дітей.

Завдання 4. Розглянути Мал.22. Описати спадкову патологію з порушенням обміну мукополісахаридів – синдром Гурлера за нижчевказаним планом:



Мал.22.

с. Гурлера:

1. Причина хвороби – _____

2. Тип успадкування – _____

3. Клінічні симптоми хвороби – _____

4. Методи діагностики – _____

5. Чи у здорових батьків народиться хворе потомство? _____

6. Напишіть схему схрещування батьків – _____

Завдання 5. Розглянути Мал.23. та Мал.24. Описати спадкову патологію з порушенням обміну ліпідів – синдром Німана-Піка за нижчевказаним планом:



Мал.23.



Мал.24.

Німана-Піка

1. Причина хвороби – _____

2. Тип успадкування – _____

3. Клінічні симптоми хвороби – _____

4. Методи діагностики – _____

САМОСТІЙНА РОБОТА №10

Тема: **ГЕННІ ХВОРОБИ ЛЮДИНИ ТА МЕТОДИ ЇХ ДІАГНОСТИКИ**

Кількість годин: 3 год.

ПЛАН

1. Спадкові патології та їх класифікація.
2. Етіологія спадкових патологій.
3. Генні (молекулярні) хвороби:
 - порушення обміну амінокислот;
 - порушення обміну вуглеводів;
 - порушення обміну ліпідів;
 - порушення обміну гормонів;
 - порушення обміну мукополісахаридів.

Опрацюйте літературу, виконайте завдання та дайте відповіді на питання з теми «ГЕННІ ХВОРОБИ ЛЮДИНИ ТА МЕТОДИ ЇХ ДІАГНОСТИКИ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Скласти мультимедійну презентацію на тему: «Генні хвороби та методи їх діагностики», або описати їх за нижче поданими питаннями:

Завдання 1.1. Описати спадкову патологію з порушенням обміну вуглеводів.

Глікозурія:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Клінічні симптоми хвороби – _____
4. Методи діагностики – _____

Завдання 1. 2. Розглянути Мал.25. Описати спадкові патологію з порушенням транспорту речовин через клітинні мембрани:



Мал.25.

Муковісцидоз:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Клінічні симптоми хвороби, при:
а) при легеневій формі _____

б) при кишковій формі _____

в) при змішаній формі _____

4. Методи діагностики – _____

Завдання 1.3. Описати спадкову патологію з порушенням обміну амінокислот

Цистинурія:

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Клінічні симптоми хвороби – _____

4. Методи діагностики – _____

Завдання 1.4. Розглянути Мал.26. Описати спадкову патологію з порушенням обміну ліпідів.



Мал.26.

Тяя-Сакса

1. Причина хвороби – _____
2. Тип успадкування – _____
3. Клінічні симптоми хвороби – _____

4. Методи діагностики – _____

5. Чи у здорових батьків народиться хворе потомство? _____

6. Напишіть схему схрещування батьків – _____

Завдання 2. Дати відповідь на питання: Які ви знаєте хвороби з порушенням обміну вітамінів та мінералів? Яка причина даних патологій? Вкажіть тип успадкування їх.

ТЕСТИ

1. У людини виявлено галактоземію – хворобу накопичення галактози у клітинах головного мозку та внутрішніх органах. За допомогою якого методу генетики діагностується ця хвороба:

- A. Біохімічного
- B. Цитогенетичного
- C. Популяційно-статистичного
- D. Близнюкового
- E. Генеалогічного

2. Одна із форм рахіту успадковується за аутосомно -домінантним типом. Це захворювання є наслідком:

- A. Генної мутації
- B. Геномної мутації
- C. Хромосомної мутації
- D. Поліплоїдії
- E. Гетероплоїдії

3. Мати і батько фенотипові здорові. У них народилася хвора дитина, у сечі й крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. На підставі цього діагностовано фенілкетонурию. Який тип успадкування цієї хвороби?

- A. Аутосомно-рецесивний
- B. Рецесивний, зчеплений з X-хромосою
- C. Аутосомно-домінантний
- D. Зчеплений з Y-хромосою
- E. Домінантний, зчеплений з X – хромосою

4. Надмірне оволосіння вушних раковин (гіпертріхоз) визначається геном, локалізованим в Y-хромосомі. Цю ознаку має чоловік. Яка ймовірність народження у нього сина з такою ознакою?

- A. 100 %
- B. 0 %
- C. 25 %
- D. 35 %
- E. 7 %

5. У здорової жінки, яка під час вагітності перенесла вірусну краснуху, народилася глуха дитина. В якій нормальний каріотип і генотип. Глухота дитини є проявом:

- A. Фенокопій
- B. Генних мутацій
- C. Генокопій
- D. Комбінативної мінливості
- E. Хромосомної аберації

6. У фенотипово здорових батьків народилася дитина, хвора на фенілкетонурию (ознака, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом). Які генотипи жінки і чоловіка?

- A. Aa і aa
- B. AA і AA
- C. AA і Aa
- D. Aa і Aa
- E. aa і aa

7. Чоловік хворий на гемофілію вступає в шлюб з жінкою, батько якої був гемофіліком. Встановіть ймовірність народження в цій сім'ї здорових дітей?

- A. 50 % хлопчиків хворих і 50 % дівчаток, які є носіями даного захворювання
- B. 100 % хлопчиків і 50 % дівчаток
- C. 50 % хлопчиків і 100 % дівчаток (є носіями даного захворювання)
- D. всі діти будуть здорові
- E. всі діти будуть хворі

8. В яких випадках у особин чоловічої статі розвивається гемофілія?

- A. коли батько несе у своїй X - хромосомі дефектні по з'єднанню крові ген
- B. коли мати гомозиготна і з нормальним процесом з'єднання крові, а батько хворіє на гемофілію
- C. коли мати в одній із своїх X-хромосом несе дефектний по з'єднанню крові ген
- D. коли батько фенотипово здоровий, а мати гомозиготна і з нормальним процесом з'єднання крові
- E. коли мати гетерозиготна і хворіє гемофілією

9. Генна мутація – це зміна:

- A. Структури молекули ДНК у межах гена
- B. Структур будь-якої хромосоми
- C. Загальної кількості хромосом в каріотипі
- D. Кількості статевих хромосом
- E. Кількості автосом

10. Фенілкетонурия – автосомно - рецесивне захворювання. У фенотипово здорових батьків народилася дитина, хвора на фенілкетонурию. Які генотипи батьків?

- A. AA і Aa;
- B. Aa і aa;
- C. Aa і Aa;
- D. AA і AA;
- E. aa і aa

11. Гіоплазія емалі зубів зумовлена домінантним геном, локалізованим у X - хромосомі. Мати має нормальну емаль зубів, а в батька спостерігається гіоплазія емалі. У кого з дітей буде ця аномалія:

- A. У всіх дітей
- B. Тільки в дочок
- C. Тільки в синів
- D. У половини дочок

Е. У половини синів

12. У пологових будинках України проводять масовий скринінг на:

- А. Галактоземію, гіпотеріоз
- В. Фруктозурію, гіпотеріоз
- С. Фенілкетонурію, гіпотеріоз
- Д. Алкаптонурію, гіпотеріоз
- Е. Цистонурію, гіпотеріоз

13. Ензимопатія – це хвороба, пов'язана з:

- А. Порушенням обміну речовин
- В. Зміною кількості хромосом
- С. Зміною каріотипу
- Д. Змінами умов зовнішнього середовища
- Е. Зміною фенотипу

14. Зчеплено зі статтю успадковуються:

- А. Хондродистрофія, багатоплідність
- В. Галактоземія, муковісцидоз
- С. Гемофілія, іхтіоз
- Д. Хвороба Дауна, синдром Клайнфельтера
- Е. Іхтіоз, синдром Патау

15. Під час якого спадкового захворювання хворі виглядають як блондини з блакитними очима:

- А. Цистинурія
- В. Фенілкетонурія
- С. Галактоземія
- Д. Хвороба Тея-Сакса
- Е. Хвороба Дауна

16. В яких випадках у особин чоловічої статі розвивається гемофілія?

- А. Коли батько несе у своїй Х-хромосомі дефектні по з'єднанню крові ген
- В. Коли мати гомозиготна і з нормальним процесом з'єднання крові, а батько хворіє на гемофілію
- С. Коли мати в одній із своїх Х-хромосом несе дефектний по з'єднанню крові ген
- Д. Коли батько фенотипово здоровий, а мати гомозиготна і з нормальним процесом з'єднання крові
- Е. Коли мати гетерозиготна і хворіє гемофілією.

ЗАДАЧІ:

1. У здорових батьків народилася хвора дівчинка, в якої відразу як почали грудне вигодовування, з'явилися диспепсичні розлади – блювання, пронос, відригування, жовтяничний шкірний покрив, на шкірі окремі геморагічні крововиливи. Яке спадкове захворювання можна запідозрити?

2. Встановити при хворобі Гоше:

- вид спадкової хвороби;
- тип мутації;
- тип успадкування;
- чи може народитися у здорових батьків хвора дитина;
- якщо так, то написати генотипи батьків і дитини;
- симптоми хвороби;
- методи діагностики хвороби.

3. Вказати при алкаптонурії:

- причини виникнення хвороби;
- вид мутації;
- тип успадкування;
- симптоми хвороби;
- профілактика;
- методи діагностики.

4. Вказати при гемофілії:

- причини виникнення хвороби;
- вид мутації;
- тип успадкування;
- симптоми хвороби;
- профілактику;
- методи діагностики.

5. Вказати при альбінізмі:

- причини виникнення хвороби;
- вид мутації;
- тип успадкування;
- симптоми хвороби;
- профілактику;
- методи діагностики.

6. У здорових батьків народився хлопчик, у якого вже у 10-місячному віці виявили відставання у розумовому та фізичному розвитку; у дитини бліда шкіра, світле волосся. Дитина млява та сонлива. Зуби відсутні, сеча дитини має мишачий запах. Яке захворювання можна запідозрити? Як підтвердити діагноз?

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ №10

Тема: ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ ТА МЕТОДИ ЇХ ДІАГНОСТИКИ

Актуальність: Хромосомні хвороби обумовлені геномними та хромосомними мутаціями. Вони виникають внаслідок мутацій в гаметах в одного із здорових батьків або в зиготі на перших стадіях дроблення. Якщо мутація виникла в гаметах – це повна форма хвороби, якщо на стадії дроблення зиготи – мозаїчна форма хвороби. Вони спричиняють близько 45 % випадків загибелі плода після імплантації. Хворі на хромосомні хвороби займають майже 25 % ліжкового фонду всього світу.

ХІД ЗАНЯТТЯ:

Завдання 1. Розглянути фотографії хворих із синдромом Дауна (Мал.27). Описати синдром Дауна за нижчеподаним планом:



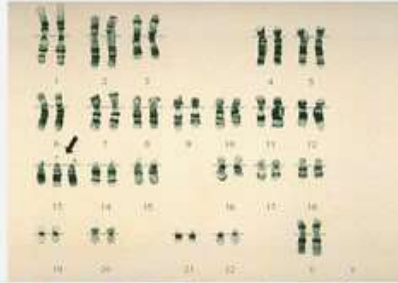
Мал.27.

Синдром Дауна:

1. Вид захворювання – _____
2. Тип мутації – _____
3. Зміни у каріотипі – _____
4. Клінічні симптоми – _____
5. Методи діагностики – _____

Завдання 2. Розглянути фотографії хворих та фотокаріограми з синдромом Патау (Мал.28). Описати синдром Патау за нижчеподаним планом:

Синдром Патау



1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	X	X	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	X	X	
												13												



Синдром Патау:

1. Вид захворювання – _____
2. Тип мутації – _____
3. Зміни у каріотипі – _____
4. Клінічні симптоми – _____

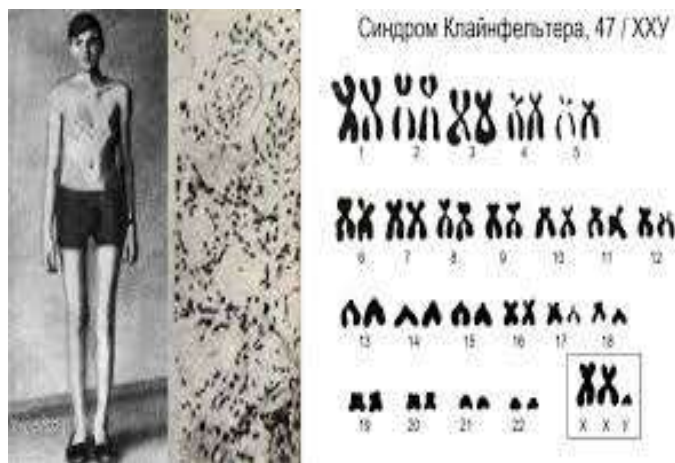
5. Методи діагностики – _____

Завдання 3. Розглянути фотокаріограми, фотографії хворих порушенням кількості статевих хромосом (с. Клайнфельтера (Мал. 29), Шерешевського-Тернера (Мал. 30), синдром трисомії за X (Мал. 31) та дисомію за Y-хромосомами).

Визначити при цих синдромах:

- вид хвороби;
- тип успадкування;
- механізми виникнення хромосомних патологій;
- наявність чи відсутність статевого хроматину;
- клінічні симптоми;
- лабораторні методи діагностики.

3.1. Синдром Клайнфельтера:



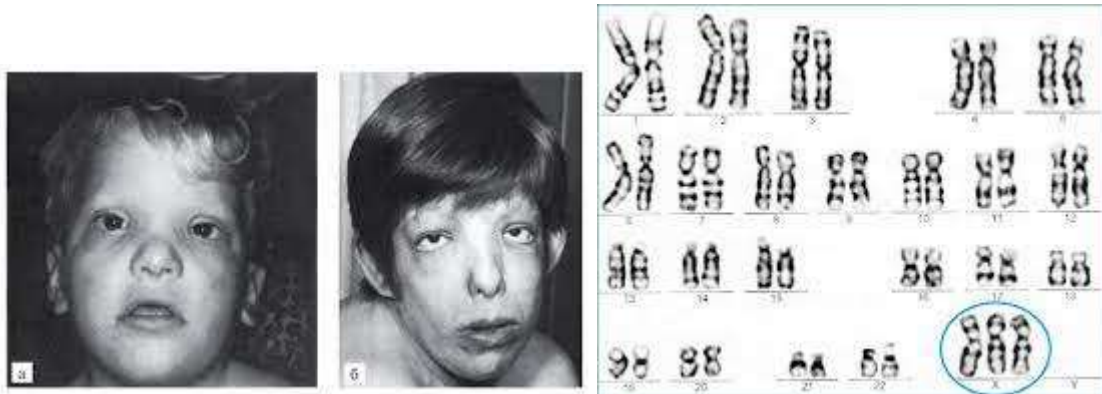
Мал.29.

3.2. Синдром Шерешевського-Тернера:



Мал.30.

3.3. Синдром трисомії X -хромосоми:



Мал.31.

Вид хвороби – _____

Тип мутації – _____

Причина захворювання – _____

Клінічні симптоми – _____

Методи діагностики – _____

3.4. Синдром дисомії Y -хромосоми:

Вид захворювання – _____

Тип мутації – _____

Причина захворювання – _____

Клінічні симптоми – _____

Методи діагностики – _____

Завдання 4. Заповніть таблицю: «Хромосомні хвороби».

№ з/п	Назва хвороби	Каріотип	Наявність тілець Барра	Клінічні симптоми
1.	с. «котячого крику»			
2.	с. Дауна			
3.	с. Патау			
4.	с.Едвардса			
5.	с. Патау			
6.	с. Шерешевського - Тернера			
7.	с. Клайнфельтера			
8.	с. трисомії Х-хромосоми			
9.	с. дисомії Y-хромосоми			

САМОСТІЙНА РОБОТА №11

Кількість годин: 2 год.

ПЛАН

1. Хромосомні хвороби та їх класифікація.
2. Хромосомні хвороби, зумовлені зміною числа аутосом.
3. Хромосомні хвороби, зумовлені зміною числа статевих хромосом.
4. Мультифакторіальні хвороби.
5. Природжені вади розвитку, їх причини та механізми виникнення.

Опрацюйте літературу та виконайте завдання, дайте відповіді на питання з теми «ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ ТА МЕТОДИ ЇХ ДІАГНОСТИКИ».

1. Пішак В.М., Бажора Ю.І., Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2004.
2. Путінцева Г.Й., Решетняк Т.А., Медична генетика – К.: Здоров'я, 2002.
3. Саяк Н.О., Панкевич М.С., Посібник з медичної генетики. – К.: Медицина, 2007.
4. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології. – К.: Медицина, 2009.

Завдання 1. Описати синдроми: Едвардса (Мал.32), «котячого крику» (Мал.33), полісомія Y-хромосоми, за відповідним планом:



Мал.32.

Синдром Едвардса:

1. Вид захворювання – _____
2. Вид мутації – _____
3. Причина захворювання – _____
4. Клінічні симптоми – _____

5. Методи діагностики – _____



Мал.33.

Синдром «котячого крику»

1. Вид захворювання – _____
2. Вид мутації – _____
3. Причина захворювання – _____
4. Клінічні симптоми – _____

-
5. Методи діагностики – _____
-

Завдання 2. За допомогою схеми «Класифікація спадкових захворювань», визначте до якої групи належать такі хвороби та вкажіть методи їх діагностики:

№ з/п	Назва хвороби	Генна хвороба	Хромосомна хвороба	Методи діагностики
1.	Фенілкетонурія			
2.	с. Дауна			
3.	с. «котячого крику»			
4.	цукровий діабет			
5.	виразкова хвороба			
6.	Гемофілія			
7.	Галактоземія			
8.	бронхіальна астма			
9.	Шерешевського-Тернера			

Завдання 3. Складіть орієнтовний план профілактики спадкових захворювань.

ТЕСТИ

1. До лікаря генетика звернувся юнак, 18 років. У нього вузькі плечі, широкий таз, високий зріст, оволосіння за жіночим типом, високий тембр голосу. Має місце розумова відсталість. На підставі цього встановлено попередній діагноз: синдром Клайнфельтера. Який метод медичної генетики дасть можливість підтвердити цей діагноз?

- A. Цитогенетичний
- B. Генеалогічний аналіз
- C. Близнюковий
- D. Біохімічний
- E. Популяційно-статистичний

2. У жінки в ядрах більшості епітелію слизової оболонки щоки було виявлено по два тільця Барра. Який попередній діагноз можна встановити на підставі цього?

- A. Трисомія за X-хромосоною
- B. Трисомія за 21-ю хромосоною
- C. Трисомія за 13-ою хромосоною
- D. Трисомія за 18-ою хромосоною
- E. Моносомія за X-хромосоною

3. В ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки чоловіка виявлено грудочки X-хроматину. Для якого з наведених синдромів це характерно?

- A. Клайнфельтера
- B. Шерешевського-Тернера
- C. Трисомії за X-хромосоною
- D. Дауна
- E. Едвардса

4. У пологовому будинку народилася дитина з аномаліями розвитку зовнішніх і внутрішніх органів. Під час обстеження виявлено вузькі очні щілини з косим розрізом, епікантус, укорочені кінцівки, маленький череп, вади розвитку серцево-судинної системи. На підставі цього встановлено попередній діагноз: синдром Дауна. Який метод генетики може підтвердити цю патологію?

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

5. Під час обстеження юнака, 18 років, що звернувся до медико-генетичної консультації, було виявлено відхилення фізичного та психічного розвитку: евнохоподібний тип будови тіла, відкладення жиру та оволосіння за жіночим типом, слабкорозвинені м'язи, розумову відсталість. За допомогою цитогенетичного методу встановлено каріотип хворого. Який це каріотип?

- A. 47, XXУ
- B. 45, ХО
- C. 47, 21+
- D. 47, ХУ, 18+

Е. 47, ХУУ

6. У новонародженого хлопчика спостерігається деформація мозкового та лицевого відділів черепа, мікрофтальмія, деформація вушних раковин, незрощене піднебіння. Каріотип дитини виявився 47, ХУ, 13+. Про яку хворобу свідчать ці дані?

- A. Синдром Патау
- B. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром Едвардса
- D. Синдром Дауна
- E. Синдром Шерешевського-Тернера

7. Під час обстеження дівчинки, 10 років. Було виявлено маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікант, розумову відсталість, порушення будови серця та судин, розхитаність колінних суглобів. У медико-генетичній консультації проведено каріотипування дитини. Який каріотип було встановлено?

- A. 47, XX,21+
- B. 47, XX,13+
- C. 47, XX,18+
- D. 45, X0
- E. 47, ХХУ

8. До лікаря звернулася 28-річна жінка з приводу безпліддя. Під час обстеження виявлено недорозвинення яєчників і матки, порушення менструального циклу. Під час дослідження клітин букального епітелію жінки в ядрах більшості з них виявлено по два тільця Барра. Який попередній діагноз можна встановити у цьому випадку?

- A. Трисомія за Х хромосомою
- B. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром Патау
- D. Синдром Шерешевського-Тернера
- E. Синдром Едвардса

9. У дівчини, 18 років. Виявлено диспропорції тіла: широкі плечі, вузький таз. Укорочені нижні кінцівки. Крилоподібні складки шкіри на шиї. Недорозвиненість яєчників. В ядрах букального епітелію відсутні тільця Барра. Який попередній діагноз можна встановити в цьому випадку?

- A. Синдром Шерешевського-Тернера
- B. Синдром Клайнфельтера
- C. Синдром Дауна
- D. Синдром Патау
- E. Синдром Едвардса

10. Аналіз клітин амніотичної рідини плода на наявність статевого хроматину показав, що більшість їх ядер містять по 2 тільця Барра. Яка спадкова хвороба може бути у плода?

- A. Трисомія за Х-хромосомою
- B. Синдром Дауна
- C. Синдром Шерешевського-Тернера
- D. Синдром Патау
- E. Синдром Едвардса

11. Синдром «котячого крику» характеризується недорозвитком м'язів гортані, «нявкаючим» тембром голосу, відставання психомоторного розвитку дитини. Дане захворювання є результатом:

- A. Делеції короткого плеча 5-ої хромосоми
- B. Транслокації 21-ої хромосоми на 15-ту
- C. Делеції короткого плеча 18-ої Хромосоми
- D. Делеції короткого плеча 21-ої хромосоми
- E. Інверсії ділянки 21-ої хромосоми

12. У пологовому будинку народилася дитина з аномаліями розвитку зовнішніх та внутрішніх органів. Під час обстеження виявлено вузькі очні щілини з косим розрізом, наявність епіканту, укорочені кінцівки, мікроцефалію, вади серцево – судинної системи. Який попередній діагноз та який метод діагностики може підтвердити цю патологію?

- A. хв. Дауна, популяційно-статистичний
- B. Гемофілія, біохімічний
- C. хв. Шерешевського – Тернера, біохімічний
- D. хв. Дауна, цитогенетичний
- E. хв. Едвардса, близнюковий

13. Під час обстеження юнака, 18 років, було виявлено відхилення фізичного та психічного розвитку: євнухоподібний тип будови тіла, відкладання жиру та оволошіння за жіночим типом, слабкорозвинені м'язи, розумову відсталість. За допомогою цитогенетичного методу встановлено каріотип хворого. Який це каріотип?

- A. 47, XY, 21+
- B. 47, XXU
- C. 45, XO
- D. 47, XY, 18+
- E. 47, XYU

14. У новонародженого хлопчика спостерігається деформація мозгового та лицевого відділів черепа, мікрофтальмія, деформація вухної раковини, незрощене піднебіння. Про яку хворобу свідчать ці дані?

- A. Синдром Патау
- B. Синдром Дауна
- C. Синдром Шерешевського – Тернера
- D. Синдром Клайнфельтера
- E. Синдром Едвардса

15. В ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки чоловіка виявлено грудочки статевого X-хроматину. Для якого з наведених синдромів це характерно?

- A. Шересевського – Тернера
- B. Клайнфельтера
- C. Трисомії за X-хромосоною
- D. Дауна
- E. Едвардса

СИТУАЦІЙНІ ЗАДАЧІ:

1. Каріотип хворої 47, XX. Чи є порушення у статевих хромосомах і яке захворювання можна підозрювати? Яким методом можна уточнити діагноз? Яка причина патології?

2. У дитини із синдромом Дауна 46 хромосом замість 47. дослідження каріотипу: одна з хромосом 15-ї пари довша за звичайну. У матері хворого, його тітки, бабусі за материнською лінією виявлено 45 хромосом з подовженою 15-ю хромосомою. Як пояснити це явище? Яка ймовірність народження хворої дитини в батьків?

3. У медико-генетичну консультацію звернулася жінка з фенотипом синдрому Шерешевського – Тернера. За допомогою цитогенетичного методу було виявлено, що частина її клітин має каріотип 45, X0, а друга частина – 47, XXX приблизно в однакових пропозиціях. Як пояснити це явище?

4. До лікаря – генетика звернулася молода жінка. Вона 7 років у шлюбі, а дітей немає. Її чоловік здоровий. Під час огляду виявилось, що жінка низька на зріст, у неї шуми у серці, крилоподібна складка на шиї, незначне оволосіння на лобку, грудні залози розвинені слабо. Яке захворювання можна запідозрити? Які дії лікарів? Як можна уточнити діагноз?

5. До акушерки звернулася молода жінка, 25 років. У неї вагітність 14 тижні, а три тижні тому вона хворіла на корову краснуху. Нині відчувається нормально. Чи є підстави хвилюватися, що дитина ненормально розвиватиметься? Якщо є, то чому? Яка тактика лікаря?

САМОСТІЙНА РОБОТА №12
Підготовка до модульного контролю.

Завдання 1. Повторити всі теми практичних та теоретичних занять **МОДУЛЯ II**.

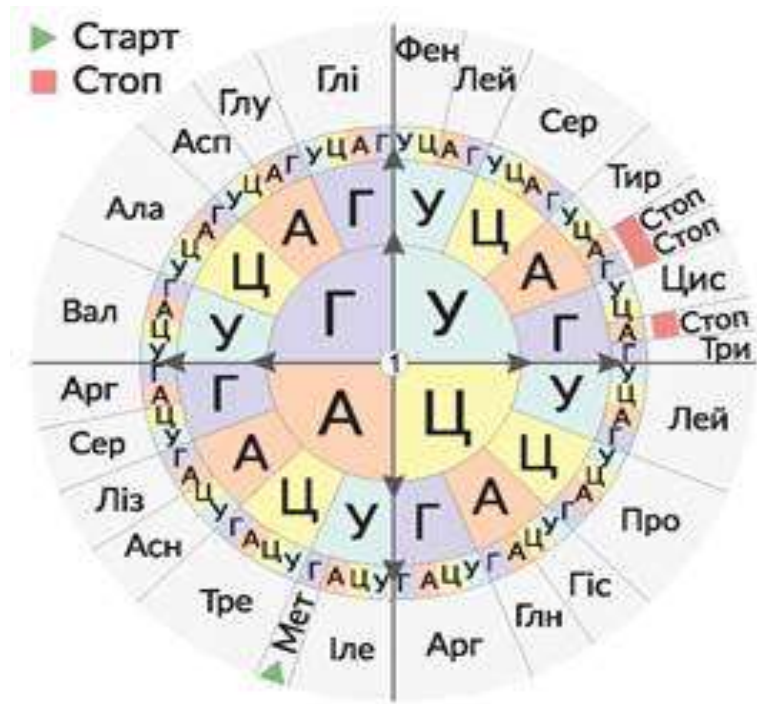
Завдання 2. Опрацювати завдання тестового контролю та ситуаційних задач до кожної теми **МОДУЛЯ II**.

ПЕРЕЛІК ПИТАНЬ ДО ДИФЕРЕНЦІЙОВАНОГО ЗАЛІКУ

1. Визначення генетики як науки. Місце і завдання медичної генетики у підготовці лікаря.
2. Структурні рівні організації життя, їх значення для медицини.
3. Клітина — елементарна структурно-функціональна одиниця живого. Про- та еукаріотичні клітини.
4. Клітинна теорія, її сучасний стан і значення для медицини.
5. Морфофізіологія клітини. Цитоплазма і органели.
6. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та значення.
7. Ядро клітини в інтерфазі. Хроматин: рівні організації (упаковки) спадкового матеріалу (еухроматин, гетерохроматин).
8. Хромосомний і геномний рівні організації спадкового матеріалу під час мітотичного поділу клітини.
9. Хімічний склад, особливості морфології хромосом. Динаміка їх структури в клітинному циклі (інтерфазні та метафазні хромосоми).
10. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація хромосом людини. Значення вивчення каріотипу в медицині.
11. Молекулярний рівень організації спадкової інформації. Нуклеїнові кислоти, їх значення.
12. Будова гена. Гени структурні, регуляторні, синтезу тРНК і рРНК.
13. Реплікація ДНК, її значення. Самокорекція та репарація ДНК.
14. Генетичний код, його властивості.
15. Основні етапи біосинтезу білка в клітині.
16. Трансляція: ініціація, елонгація, термінація. Посттрансляційні перетворення білків — основа їх функціонування.
17. Особливості реалізації генетичної інформації в еукаріотів. Екзонно-інтронна організація генів у еукаріотів, процесинг, сплайсинг.
18. Особливості регуляції роботи генів у про- та еукаріотів.
19. Генна інженерія та біотехнологія.
20. Клітинний цикл, його можливі напрями та періодизація.
21. Поділ клітини. Поняття про мітотичну активність. Порушення мітозу.
22. Мейоз. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет.
23. Життя клітин поза організмом. Клонування клітин. Значення методу культури тканин для медицини.
24. Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.
25. Генотип, фенотип.
26. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Г. Менделя. Менделюючі ознаки. Моногенні хвороби.
27. Множинні алелі. Успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 та резус-фактора. Значення для медицини.
28. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування, кодомінування.
29. Взаємодія неалельних генів: комплементарна дія, епістаз.
30. Полімерне успадкування ознак у людини. Плейотропія.
31. Зчеплене успадкування генів (закон Т. Моргана). Кросинговер.
32. Хромосомна теорія спадковості.
33. Сучасний стан дослідження геному людини. Генна інженерія. Генетичні карти хромосом людини.
34. Генетика статі. Хромосомні захворювання, зумовлені зміною кількості статевих хромосом.

35. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
36. Мінливість, її форми, значення в онтогенезі й еволюції.
37. Модифікаційна мінливість, її характеристика. Норма реакції. Фенокопія.
38. Пенетрантність і експресивність генів.
39. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Механізми виникнення та значення.
40. Мутаційна мінливість та її фенотипні прояви. Класифікація мутацій за генотипом. Спонтанні й індуковані мутації.
41. Генні мутації, механізми виникнення. Поняття про моногенні хвороби.
42. Хромосомні аберації. Механізми виникнення та приклади захворювань, що є їх наслідком.
43. Механізми геномних мутацій (поліплоїдії, гаплоїдії, полісомії, моносомії).
44. Спадкові хвороби, що є наслідком порушення кількості аутосом і статевих хромосом.
45. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм.
46. Мутагенні фактори, їх види. Мутагенез. Генетичний моніторинг.
47. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.
48. Методи вивчення спадковості людини. Людина як специфічний об'єкт генетичного аналізу.
49. Генеалогічний і близнюковий методи вивчення спадковості людини.
50. Біохімічний метод вивчення спадкових хвороб. Скринінг-програми.
51. Цитогенетичний метод вивчення спадковості людини.
52. Пренатальна діагностика спадкових хвороб.

Додаток



Мал 34.

СЛОВНИК

Автосома- будь-яка нестатева хромосома.

Автотрофи – організми, які синтезують органічні сполуки з неорганічних.

Акроцефалія- «кругла» голова, що нагадує башту.

Алель – одна з двох чи більше альтернативних варіантів гена.

Анабіоз – стан організму, при якому життєві процеси організму уповільнюються.

Аненцефалія - повна або майже повна відсутність головного мозку.

Анеуплоїдія – стан клітини, тканини чи організму, при якому одна чи декілька хромосом звичайного набору або відсутня, або представлена додатковими копіями.

Анірідія – відсутність райдужної оболонки ока.

Аплазія – природжена відсутність органа.

Арахнодактилія – довгі, тонкі пальці кистей та стоп.

Ареал – територія поширення популяції певного виду.

Ароморфози – процеси, що супроводжуються появою нових суттєвих ознак, які підвищують рівень організації і забезпечують пристосування до різних умов існування.

Атрезія – відсутність чи закриття природного каналу чи отвору.

Бластопатія – порушення розвитку плідного яйця з моменту зачаття до 15 доби його розвитку.

Бластоцель – первинна порожнина бластули.

Близнюки з'єднанні – патологічні відхилення в процесі бластогенезу.

Брахіцефалія – збільшення поперечного розміру голови.

Буфтальм – природжена глаукома.

Вітиліго – поява на шкірі депігментованих ділянок.

Гамета – статеві або репродуктивні клітини з гаплоїдним набором хромосом.

Гаметопатії – патологія гамет, будь-які ушкодження яйцеклітини та сперматозоїда.

Гаплоїд – клітини (гамети), що містять половину хромосом соматичних клітин.

Гемізіготний ген (гамета) – ген, що знаходиться в генотипі в одному екземплярі

Ген- структурна одиниця спадковості; послідовність нуклеотидів, якій належить відповідна функція.

Генетичний моніторинг- слідування за темпом мутаційного процесу.

Генна інженерія – сукупність методів і технологій по виділенню генів з організму та введення їх в інші генотипи.

Генокопії- захворювання, що мають ту ж саму або подібну клінічну картину.

Геном-генетичний склад клітин при гаплоїдному наборі хромосом.

Генотип- система взаємодіючих генів організму.

Генофонд – сукупність генів популяції.

Гетерозигота – клітина або організм.

Гетероплоїдія – незбалансоване збільшення або зменшення кількості хромосом.

Гібрид- нащадок від схрещування між двома генетично різними організмами.

Гіпергідроз – надмірна пітливість.

Гіпертелоризм – аномальна відстань між парними органами (очі, грудні соски)

Гіпертрихоз – надмірний ріст волосся.

Гомозигота – клітина або організм, які мають однакові алелі в певному локусі гомологічних хромосом.

Гомологічні хромосоми – хромосоми ідентичні за структурою локусів, що входять до їх складу; хромосоми однієї пари.

Делеція – хромосомна чи генна мутація, при якій втрачається певна ділянка хромосом чи гена.

Дивергенція – розходження ознак організмів в процесі еволюції.

ДНК діагностика – сукупність методів для виявлення змін у структурі генома.

Диплоїд- клітина, тканина чи організм, що мають два набори хромосом.

Домінантний – алель або ознака, що проявляється в гетерозиготі.

Еволюція – незворотній історичний розвиток органічного світу від найдавніших до сучасних і майбутніх форм життя.

Екзон – послідовність ДНК, що відповідає зрілій м-РНК, і кодує синтез білка.

Експресивність – ступінь фенотипового прояву ознаки.

Ембріопатії – порушення розвитку ембріона з 1-ї доби до 3-го місяця внутрішньоутробного розвитку.

Епікант- вертикальна складка шкіри біля внутрішнього кутка ока.

Еухроматин – слабо забарвлені ділянки хромосом, що містять гени.

Зчеплення – рівень зв'язку алелів різних генів у мейозі чи генетичному схрещенні.

Інбридинг – схрещування між спорідненими особами.

Інтрон – некодуєчі нуклеотидні послідовності в еукаріотичній ДНК.

Каріотип- диплоїдний хромосомний набір соматичної клітини.

Канібалізм – це поїдання тваринами особин свого виду.

Канцерогени – чинники, які викликають злоякісні пухлини.

Кодон – три послідовно розміщені нуклеотиди на ДНК чи РНК, що відповідають за синтез однієї амінокислоти білка.

Комбінативна мінливість – виникає в результаті кросинговеру та незалежного розходження гомологічних хромосом.

Коменсалізм – форма взаємовідносин між двома видами тварин, за якої один із них використовує їжу або помешкання іншого, не завдаючи йому шкоди.

Комплементарність – явище взаємного доповнення відповідних одна одній хімічних структур, що забезпечує зв'язок між ними.

Кон'югація хромосом – злиття гомологічних хромосом у процесі мейозу.

Крипторхізм – затримка яєчка та опускання його у калитку.

Криптофтальм – природжене повне зрощення повік.

Ланцюг живлення – сукупність живих організмів, які пов'язані між собою трофічними зв'язками і складають певну послідовність.

Локус – місце розташування гена чи мутації.

Макрогловія – надмірне збільшення язика.

Макростомія – надмірне збільшення ротової щілини.

Матриця – одноланцюгова ДНК, комплементарна ланцюгу ДНК або РНК, які на ній синтезуються.

Мікрогловія – аномально зменшений язик.

Мікрогнатія – недорозвинутість верхньої щелепи.

Мікрофтальм – зменшення всіх розмірів ока.

Мікроцефалія – аномальне зменшення голови.

Монозиготні близнюки – близнюки, які походять від однієї зиготи.

Мутагени – чинники, що викликають мутації.

Мутація – стійка зміна генетичного апарату, що призводить до зміни структури гена або хромосоми.

Мутуалізм – один із видів співжиття організмів, при якому кожний приносить іншому певну

користь.

Норма реакції – всі можливі фенотипи, які можуть сформулюватися на основі даного генотипу в різних умовах середовища.

Овогенез – процес утворення яйцеклітин.

Онтогенез – індивідуальний розвиток особини від її зародження аж до смерті.

Паразитизм – співжиття організмів, при якому один із них – паразит, перебуває у зв'язку з іншим – хазяїном, використовуючи його як джерело живлення і середовище існування та завдає йому шкоди.

Панміксія – вільне схрещування особин у межах виду.

Пенетрантність – ймовірність фенотипних проявів у осіб певної ознаки, що кодується домінантним геном чи рецесивним у гомозиготному стані.

Плейотропія – вплив одного гена на кілька ознак організму.

Полігенні ознаки – ознаки, що кодуються багатьма генами.

Поліморфізм – наявність у популяції кількох форм гена.

Поліплоїдія – кратне збільшення або зменшення кількості хромосом.

Популяція – сукупність організмів одного виду, що протягом тривалого часу проживають на певній території, вільно схрещуються та відносно відокремлена від інших сукупностей організмів.

Пробанд – хвора чи здорова людина, яка звертається у медико-генетичну консультацію щоб встановити ймовірність народження хворих дітей у її сім'ї.

Прогнатія – надмірний виступ нижньої щелепи.

Птоз – опущення верхньої повіки.

Репарація – відновлення первинної структури ДНК після мутації.

Реплікація – здатність ДНК до само подвоєння за принципом компліментарності.

Рецесивний – алелі чи ознака, що проявляється тільки у гомозиготи.

Родовід – схема, що демонструє своєрідність між членами однієї родини в двох чи більше поколіннях.

Сапротрофи – організми, які живляться залишками інших організмів або продуктами їх життєдіяльності.

Сегрегант – індивід, що отримав патологічний ген за спадковістю.

Синдактилія – зрощення двох чи більше пальців частково або повністю.

Сибси – брати та сестри про банди.

Симбіоз – різні форми співжиття організмів.

Статеві хромосоми – хромосоми, які різняться у представників різної статі та визначають стать особини.

Страбізм – косоокість.

Транскрипція – переписування генетичної інформації, закодованої у вигляді послідовності нуклеотидів з ДНК на РНК.

Трансляція – синтез білка.

Трансплантація – пересаджування клітин, органів, тканин в межах одного організму, або від одного до іншого.

Трисомія – три гомологічні хромосоми будь-якої пари.

Фенокопії – не спадкові фенотипові модифікації.

Фенопатії – порушення розвитку плода з 3-го місяця онтогенезу до кінця вагітності.

Фенотип – сукупність ознак організму.

Хроматиди – дві подовжені субодиночі хромосоми, скріплені центромерою і розходяться в процесі мітозу або мейозу до протилежних полюсів.

Хроматин – комплекс ДНК з білками.

Хромосома – нитчаста структура в ядрі клітини, що складається з генів, розташованих лінійно.

Хромосомні аберації – мутації, які виникають у результаті перебудови хромосом.

Хромосомний набір – сукупність хромосом у ядрі статевої чи соматичної клітини.

Центромера – первинна перетяжка хромосоми.

Цитокінез – розподіл цитоплазми з утворенням двох дочірніх клітин.

Чиста лінія – потомство, отримане в результаті самозапилення або самозпліднення.

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна (базова):

1. Біологія: підручник для студентів медичних спеціальностей ВУЗів III—IV рівнів акредитації / Кол. авт.; за ред. проф. В.П. Пішака та проф. Ю.І. Бажори. — Вінниця: Нова книга, 2004. — 656 с.; іл.
2. Ковальчук Л.Є., Телюк П.М., Шутак В.І. Паразитологія людини: навч. посіб. — Івано-Франківськ: Лілея, 2004.
3. Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Медична генетика: підручник. — Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. — 173 с.; іл.
4. Медична біологія: посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук та ін. — К.: Здоров'я, 2005. — 372 с.
5. Медична біологія: підручник / В.В. Барціховський, П.Я. Шерстюк. — К.: Медицина, 2011. — 312 с.
6. Медична генетика: підручник / Кол.авт.; О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. — К.: Медицина, 2007. — 536 с.
7. Саяк Н.О. Практикум з медичної біології: навч. посіб. — К.: Медицина, 2009. — 152 с.
8. Саяк Н.О., Смачило І.С. Практикум з медичної паразитології: навч. посіб. — К.: Медицина, 2010. — 216 с.
9. Саяк Н.О. Панкевич М.С. Посібник з медичної генетики: навч. посіб. — К.: Медицина, 2006. — 205 с.
10. Пішак В.П., Захарчук О.І. Навчальний посібник з медичної біології, паразитології та генетики. Практикум. — Чернівці: Медакадемія, 2004. — 579 с.; іл.

Допоміжна:

1. Служинська З. Генеалогія. Ч.І. / З. Служинська, М.Шамеко. — Л.:УЛТ. —2000. 129 с.
2. Служинська З. Зародження генетики в Україні / З.Служинська, О.Служинська. — Л. Наук. тов.-во ім. Шевченка у Львові, 2007. 62 с.
3. Пішак В.П., Мецишин І.Ф., Пішак О.В. Основи медичної генетики: підручник. — Чернівці, 2000. — 246с.; іл.
4. Путинцева Г.Й. Медична генетика. — 2-ге вид., перероб. і доп. — К.: Медицина, 2008. — 392 с.

ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. База даних «Пантеймон». Публікації медико-біологічного характеру <http://panteleimon.org/mainu.php3>.
2. Інформаційні технології та аспекти управління в охороні здоров'я. Методичні рекомендації / Мартинюк-Гресь С.Д., Сердюк В.Г. – МАУП, 2005. – [Електронний ресурс] – режим доступу: [rivneosvita.org.ua/method_kabinet/biblioteka.php/Книги %20/.../nw14.pdf](http://rivneosvita.org.ua/method_kabinet/biblioteka.php/Книги%20/.../nw14.pdf).
3. Користуйтеся наочними рубриками MeSh (MeSh Database). Львівський національний медичний університет ім. Д. Галицького. – 2016. – [Електронний ресурс] – режим доступу: www.studfiles.ru/preview/5280672/page:8/
4. Медична біологія [PDF] – все для студента / Романенко О.В., 2001. – [Електронний ресурс] – режим доступу: <https://www.twrpx.com>.
5. Медична біологія: підручник / Віктор Барціховський, 2011. – [Електронний ресурс] – режим доступу: <https://www.yakabo.ua/.../medichha-biologiya-hidruchnik>.
6. Медична інформаційна мережа. (рос./укр. <http://www.medicinform.net/>)
7. Український медичний каталог (<http://ukrmed.org.ua/>), (<http://www.mdconsult.com>).
8. Повнотекстові версії журналів British Medical Journal (<http://www.bmj.com>) і New England Journal of Medicine (<http://www.nejm.org>).
9. Національна медична бібліотека України. Світові медичні ресурси. Режим доступу: <https://library.gov.ua/svitovi-e-resursy/>
10. Медичні бібліотеки он-лайн. Режим доступу: <http://medlib.bsmu.edu.ua/internet-resursy/biblioteku-on-lajn/>
11. Вінницька обласна наукова медична бібліотека <http://vinmedlib.org.ua>
12. Дніпропетровська обласна науково-медична бібліотека <http://medlib.dp.gov.ua/>
13. Донецька обласна наукова медична бібліотека <http://donmb.dn.ua>
14. Запорізька обласна наукова медична бібліотека <http://medlib.org.ua/>
15. Національна наукова медична бібліотека України <http://www.library.gov.ua>
16. Кіровоградська обласна наукова медична бібліотека <http://medlib.kr.ua/>
17. Луганська обласна наукова медична бібліотека <http://mediclibr.ucoz.ru>
18. Волинська обласна наукова медична бібліотека <https://library.gov.ua/placemarks/volynska-oblasna-naukova-medychna-biblioteka/>
19. Комунальний заклад «Львівська обласна наукова медична бібліотека» <http://www.lvonmb.narod2.ru>
20. Полтавська обласна наукова медична бібліотека <http://www.onmb.pl.ua/>
21. Комунальний заклад «Рівненська обласна наукова медична бібліотека» Рівненської обласної ради <http://ronmb.library.gov.ua>
22. Сумська обласна наукова медична бібліотека <http://sites.google.com/site/householdroom/>
23. Медична бібліотека Закарпатського обласного медичного інформаційно-аналітичного центру <https://uzhgorod-online.com/study/library/medychna-biblioteka-zakarpatskoho-oblasnoho-medychnoho-informatsijno-analitychnoho-tsentru/>
24. <https://www.kenhub.com/en/atlas/anterior-neck-muscles>
25. Комунальний заклад Херсонської обласної ради «Обласна наукова медична бібліотека» <http://www.khonmb.org.ua/>
26. Хмельницька обласна наукова медична бібліотека <http://medbiblioteka.info>
27. Бібліотека Вінницького національного медичного університету ім. М.І. Пирогова <http://library.vsmu.edu.ua>

28. Бібліотека Запорізького державного медичного університету
http://www.zsmu.edu.ua/tip_134.html
29. Бібліотека Івано-Франківського державного медичного університету
<http://www.ifnmu.edu.ua/uk/biblioteka-holovna>
30. Бібліотека ДЗ «Луганський державний медичний університет»
<http://www.lsmu.edu.ua/biblioteka.php>
31. Наукова бібліотека Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького <http://www.medlib.lviv.pro>
32. Бібліотека Львівського медичного інституту <http://www.medinstytut.lviv.ua/?page=biblio>
33. Бібліотека Одеського державного медичного університету <http://libblog.odmu.edu.ua/>
34. Бібліотека ВДНЗУ «Українська медична стоматологічна академія»
<http://www.umsa.edu.ua/pidrozdilhome/biblioteka/biblhome.html>
35. Бібліотека Тернопільського державного медичного університету ім. І.Я. Горбачевського
<https://www.tdmu.edu.ua/tag/biblioteka/>
36. Бібліотека Національного фармацевтичного університету <http://lib.nuph.edu.ua/>

**Панкевич Марія Станіславівна
Кривко Юрій Ярославович**

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

**Навчально-методичний посібник
для самостійної роботи студентів**

На допомогу здобувачам спеціальностей
224 Технології медичної діагностики та лікування
223 Медсестринство

*Рекомендовано Методичною радою КЗВО ЛОР
«Львівська медична академія імені Андрея Крупинського»
як електронний навчальний посібник
(протокол №3 від 03 березня 2023 року)*

Ум. друк. арк. 5,46

КЗВО ЛОР «Львівська медична академія імені Андрея Крупинського», м. Львів, вул.
П. Дорошенка 70. тел. (032)261-50-48. E mail: ldmk@ukr.net, тел. /факс: (032)261-55-
42.