

КОМУНАЛЬНИЙ НАВЧАЛЬНИЙ ЗАКЛАД «ЧЕРКАСЬКИЙ
ОБЛАСНИЙ ІНСТИТУТ ПІСЛЯДИПЛОМНОЇ ОСВІТИ ПЕДАГОГІЧНИХ
ПРАЦІВНИКІВ ЧЕРКАСЬКОЇ ОБЛАСНОЇ РАДИ»

ДАНИЛЕНКО Л.І.

**ПІЗНАВАЛЬНІ, РОЗРАХУНКОВІ ЗАДАЧІ ТА ТЕСТИ
ДО КУРСУ ЗА ВИБОРОМ
«ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ»
Навчально-методичний посібник**

Черкаси

2017

74. 204. 2326

Автор:

Даниленко Л.І., методист лабораторії природничо-математичних дисциплін комунального навчального закладу «Черкаський обласний інститут післядипломної освіти педагогічних працівників Черкаської обласної ради»

Рецензенти:

Соколенко С.В., доцент кафедри біології та біохімії Навчально-наукового інституту природничих наук Черкаського національного університету імені Богдана Хмельницького, кандидат біологічних наук;
Громова Т.В., учитель біології Черкаської спеціалізованої школи І-ІІІ ступенів №33 ім. В. Симоненка Черкаської міської ради, учитель-методист.

У навчально-методичному посібнику запропоновано програму спецкурсу «Методичні можливості курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» (профільний рівень навчання) для вчителів біології».

Практичну цінність посібника становлять матеріали до курсу за вибором (методичні рекомендації до розв'язування біологічних задач прикладного спрямування).

Посібник може бути використаний як інструмент підготовки педагогів до впровадження в практичну діяльність старшої профільної школи прикладного курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики», до вирішення конкретних управлінських питань з організації навчально-виховного процесу за компетентнісною моделлю освіти та як засіб розкриття творчого потенціалу вчителя.

Схвалено та рекомендовано до друку вченою радою КНЗ «ЧОПОПП ЧОР»

Протокол №2 від 08.05 2017 р.

© Даниленко Л.І. 2017

Зміст

Передмова	5
Розділ I. Молекулярна генетика	6
Розділ II. Генетичні процеси в популяціях	12
Розділ III. Пізнавальні та творчі задачі	20
Розділ IV. Тести з медичної генетики	42
Список використаної літератури	82

Передмова

Сьогодні на зміну традиційним підходам до навчання приходять розуміння освіти як надбання особистості. Проблема формування особистісних якостей учнів пов'язана з формуванням уміння вчитися, що передбачає засвоєння узагальнених способів діяльності, направлених на формування універсальних навчальних дій.

Універсальні навчальні дії не можна сформувати лише репродуктивною діяльністю. Для цього потрібна, перш за все, пошукова діяльність, яка передбачає аналіз, синтез, порівняння, узагальнення, діалог і, звичайно, творчу діяльність. Цьому сприяє «задачний підхід» до навчання.

Задачі різного пізнавального характеру і рівня складності у практиці навчання біології – важливий спосіб активізації пізнавальної діяльності, тому що вони є одним із засобів розвитку біологічного мислення школярів. Більшість задач розв'язується у процесі цілеспрямованої і планової діяльності; деякі із задач виникають спонтанно і потребують розв'язання у незапланованому порядку. Для багатьох задач не існує алгоритмічного способу їх розв'язання: успіх у їх розв'язанні залежить від того, наскільки учень підготовлений до активної пізнавальної діяльності, чи вміє він мислити, діяти самостійно, нестандартно; чи розвинута у нього здатність до актуалізації знань і досвіду, здатність до раціоналізації, оптимальному вибору; критичному усвідомленню отриманих результатів.

Складність пізнавальної діяльності учнів при розв'язанні задач залежить не тільки від числа причинно – наслідкових зв'язків. Вона ще визначається тим, чи мають задачі репродуктивний або продуктивний характер, чи можуть вони розглядатися як проблемні чи потребують пошуку.

Основна ідея задачного підходу полягає у тому, що діяльність суб'єктів можна описувати і проектувати як систему навчання з використанням різноманітних пізнавальних задач.

У дослідженнях багатьох учених пропонуються різні підходи до розв'язання пізнавальних задач. Так, С. Л. Рубінштейн вважає початковим етапом розв'язання задачі аналіз проблемної ситуації, якою визначається механізм залучення особистості у процес мислення. Другий етап зв'язаний із залученням тих чи інших положень із наявних знань у якості методів або засобів розв'язання задачі. Він включає різні операції. Третій етап полягає у тому, що критичний розум ретельно оцінює всі докази за і проти власних гіпотез і піддає їх всебічній перевірці.

Процес розв'язання будь-якої навчальної пізнавальної задачі представляє собою певну послідовність дій: сприйняття і осмислення змісту задачі; пошук

розв'язання; перевірка розв'язання, висновки. Загалом, у мислительній діяльності учнів важливо виділяти рівень розуміння, логічне мислення і творчість.

Таким чином, щоб навчити учнів розв'язувати пізнавальні й творчі задачі необхідно освоїти розв'язання традиційних навчальних задач, зокрема розрахункових, та сформувані досвід активної пізнавальної діяльності. До оригінальних, вишуканих розв'язань здатен лише той, хто володіє нестандартним «нетривіальним» мисленням, а для цього необхідно систематично розв'язувати пізнавальні та творчі задачі.

Розділ І. Задачі з молекулярної генетики

1. Клітини кісткового мозку розмножуються шляхом мітозу, синтезують гемоглобін і перетворюються на еритроцити. В одній молекулі ДНК у клітині **А** відбувалася мутація гена, що кодує α -ланцюг гемоглобіну, у клітині **Б** відбулася мутація в іншій молекулі ДНК, у гені, що кодує β -ланцюг гемоглобіну. Клітина **А** під час мутації проходила період G_1 мітозу, а клітина **Б** - G_2 . Кожна мутантна клітина поділилася один раз мітозом, і дочірні клітини перетворилися на еритроцити.

1. Скільки вийшло еритроцитів зі зміненим гемоглобіном?
2. Скільки еритроцитів, вийшовши у кров, зберегли мутантні гени?

Розв'язання

1. Обчислимо, скільки мутантних клітин виявилось у нащадків клітин **А** і **Б**. Клітина **А** після мутації проходила період **S**, тому друга хроматида відповідної хромосоми теж має мутантний ген. У результаті обидві дочірні клітини синтезують дефективний α -ланцюг. У клітині **Б** мутація виникла вже після подвоєння ДНК, тому мутантний ген має тільки одна хроматида і його отримала лише одна з дочірніх клітин.

2. Обчислимо загальне число клітин із неповноцінним гемоглобіном. Гемоглобін – білок із четвертинною структурою, і для його нормального функціонування необхідні нормальні α і β -ланцюги. Тому неповноцінний гемоглобін отримують 3 еритроцити.

3. Визначимо число еритроцитів, що зберегли мутантні гени. Еритроцит не може зберігати мутантні гени, так само як і нормальні, адже перед виходом у кров він втрачає ядро.

2. Унаслідок інтоксикації клітина **А** перестала синтезувати ферменти, що зумовлюють початок процесингу, а у клітині **Б** зупинився синтез ферментів, які зумовлюють сплайсинг. Як це позначилося на біосинтезі білка і житті клітини?

Розв'язання

У клітині **А** білки синтезуватимуться, але в їхніх молекулах будуть зайві ділянки – відповідно промотору, оператору, термінатору, інтронам. У клітині **Б** білки не синтезуватимуться через відсутність іРНК. Клітина загине.

3. Клітини шкіри людини й аскариди не синтезують гемоглобін. Укажіть можливі механізми, що зумовлюють присутність гемоглобіну в цих клітинах.

Розв'язання

У генотипі аскариди взагалі немає гена, що зумовлює синтез гемоглобіну. Клітини людини, у тому числі й шкіри, мають ген, але в клітинах шкіри він не функціонує, оскільки інактивується за допомогою хромосомних білків або знаходиться у конденсованій ланці хромосом.

4. До ендокринологічного диспансеру були відправлені двоє чоловіків (**А** і **Б**), у яких 20% клітин епітелію мали Х-хроматин. Хворим було введено один і той самий гормональний препарат, після чого кількість клітин з Х-хроматином у **А** збільшилася до 30%, а у **Б** знизилася до 10%. Після отримання аналізів хворому **А** продовжили вводити даний препарат, а хворому **Б** зупинили лікування. Хворий **Б** поскаржився на лікаря, який відмінив гормонотерапію. Поясніть дії лікаря.

Розв'язання

Лікар усе зробив правильно. Наявність Х-хроматину свідчить про наявність у **А** і **Б** зайвої Х-хромосоми, ліквідувати яку неможливо. Гормонотерапія була спрямована на інактивацію цієї Х-хромосоми шляхом її переходу в конденсований стан – глибку Х-хроматину. Збільшення кількості клітин із Х-хроматином у хворого **А** свідчить про позитивний ефект гормонального препарату, зменшення вмісту Х-хроматину, у **Б** – про те, що гормонотерапія йому протипоказана, оскільки викликає збільшення клітин із активною Х-хромосоною.

5. У клітинах кісткового мозку відбулась мутація, унаслідок чого вони втратили здатність синтезувати гемоглобін, хоча гени, у яких цей білок був закодований зберіг нормальну будову. Вкажіть, у яких генах може відбутися мутація?

Розв'язання

Мутація може виникнути, якщо:

а) у генах, у яких закодовані ферменти, що беруть участь у синтезі гемоглобіну;

б) у генах, у яких закодовані ферменти, що здійснюють транскрипцію (ДНК – залежна – РНК – полімераза), у процесах процесингу, у сплайсингу, у трансляції (кодази, поліпептид-синтетази);

в) у промоторі оперону, у будові якого є глобіновий ген.

Висновок: біосинтез білка відбувається шляхом взаємодії групи генів.

6. Нервова клітина не ділиться. Чи потрібні ДНК-ові нуклеотиди?

Розв'язання

ДНК-ові нуклеотиди їй потрібні для репарації ДНК.

7. У деяких жінок спостерігається хромосомна хвороба, пов'язана з тим, що в їхньому каріотипі є одна X-хромосома, а не дві. Чи є в клітинах таких жінок X-хроматин?

Розв'язання

Немає. Єдина X-хромосома не може утворювати X-хроматин, оскільки у конденсованій хромосомі гени не функціонують.

8. У X-хромосомі людини знаходиться ген, у якому закодована структура антигемофільного глобуліну. У чоловіка, який потрапив під вплив мутагену, в одному з триплетів цього гена відбулася заміна однієї азотистої основи, але клітина після цього продовжувала синтезувати повноцінний антигемофільний глобулін. Чим це можна пояснити? Чи збігатиметься структура нового білка у цього чоловіка і його сина, який народився через 2 роки після вказаної події?

Розв'язання

Тут можливі кілька механізмів:

а) змінилася одна азотиста основа, отже, уражений тільки один ланцюг ДНК, можлива його репарація;

б) змінена азотиста основа входить у склад інтрона;

в) у зв'язку з виродженням генетичного коду заміна однієї азотистої основи не завжди змінює зміст кодону.

Мутантний ген може бути переданий дітям лише за умови, що він виник у статевій клітині, яка розвивається (гаметична мутація). Але і в цьому випадку

мутантний ген, який знаходиться в X-хромосомі, не може перейти від батька до сина: батько передає сину Y-хромосому, а X-хромосому – дочці.

9. У результаті різноманітних мутацій клітина А втратила здатність до репарації ДНК, клітина Б – до зворотної транскрипції, у клітині В припинився автосинтез ДНК, а у клітині Г – гетеросинтез.

1) Чи збережуть життєздатність ці клітини?

2) Чи можуть вони передати мутантний ген своїм дочірнім клітинам?

Розв'язання

1. Необхідно згадати роль указаних процесів у життєдіяльності клітини і на основі цього спрогнозувати, як позначиться кожна мутація на житті клітин у період інтерфази. Очевидно, клітина Г згодом загине, оскільки в ній припиниться біосинтез білка. У клітині А з'явиться велика кількість нових мутантних генів, її життєдіяльність порушиться, але доки мутації сумісні з життям, клітина А зберігатиме життєдіяльність. Клітини Б і В зможуть довгий час залишатися живими, оскільки процеси, які в них порушені, не є життєво необхідними в період інтерфази.

2. Для відповіді на це запитання необхідно визначити ймовірність мітотичного поділу клітин А, Б, В. Для клітини В вона нульова, адже тут не відбудуться реплікація ДНК і подвоєння хромосом. У клітині А ймовірність поділу зберігатиметься до тих пір, доки поява нових мутантних генів не порушить процеси підготовки клітини до мітозу і хід мітозу. Найбільша ймовірність поділу на дочірні клітини і передачі їм мутантного гена спостерігатиметься в клітині Б.

10. Деякі ферменти бактерій схожі на ферменти людини. Чи можна на основі даних про структуру цих ферментів визначити будову структурних генів, у яких закодовані дані ферменти, у бактерії і людини?

Розв'язання

Бактерії мають колінеарність структури ДНК, РНК і білка. Тому визначити будову гена за допомогою генетичного коду тут можливо, але не з абсолютною точністю, оскільки генетичний код вироджений. У людини таким способом можна визначити лише будову іРНК, встановити ж будову структурного гена, який їй відповідає, поки що неможливо, адже немає відомостей про довжину екзонів, довжину і кількість інтронів даного гена.

11. Культуру клітин людини в експерименті піддали впливу мутагену, здатного змінити молекули азотистих основ. Безпосередній ефект даного впливу полягав у тому, що в трьох клітинах були ушкоджені гени, які кодують життєво необхідні ферменти. У клітині А відбулася заміна триплету ГГГ на ГГЦ, причому в другому ланцюгу ДНК до нього приєднався комплементарний триплет, тобто ушкодження виявилось «прохідним». У клітині М було ушкоджено відразу кілька генів, але при цьому змінився нуклеотидний склад другого ланцюга ДНК, який не брав участі в гетеросинтезі. Тут триплет ААТ перетворився на ГАТ, а триплет ЦАЦ на ГАЦ. У клітині Н відбулося «прохідне» ушкодження ДНК, при цьому в ланцюгу, який брав участь у транскрипції, триплет АТА замістився на АТТ. Незважаючи на вказані ушкодження, усі три клітини живуть, синтезують усі необхідні ферменти і навіть розмножуються.

Укажіть усі можливі причини виживання клітин. Під час розв'язування задачі використовуйте таблицю з генетичним кодом.

Розв'язання

1) Визначимо, яка амінокислота була закодована в триплеті до мутації і після неї в клітині А. Це пролін. Цим самим з'ясувалось, що завдяки

виродженості генетичного коду дана мутація не спричиняє зміни властивостей білка.

2) Розглянемо наслідки ушкодження ДНК у клітині **М**. Тут мутація не виникає, відбувається репарація ДНК, оскільки уражений тільки один ланцюг ДНК.

3) Визначимо наслідки мутації для клітини **Н**. Тут триплет, який кодував амінокислоту тирозин, перетворився на нонсенс-триплет і це могло спричинити порушення синтезу білка.

З'ясуємо, чому всі три клітини продовжують нормальну життєдіяльність. Щодо клітин **А** і **М** це стало відомо відразу після виконання 1 і 2 етапів цієї задачі.

Для клітини **Н** можливі кілька варіантів розв'язання:

а) ділянка гена, яка була піддана мутації, знаходиться у складі інтрону, і тому не бере участі в синтезі білка;

б) завдяки закону парності хромосом неповноцінність мутантного гена в одній хромосомі компенсується нормальним алельним геном гомологічної хромосоми, що забезпечує синтез необхідного білка.

12. Існують спадкові хвороби, при яких мутації в генах виникають частіше, ніж у здорових людей. Це пов'язано з неповноцінністю певної групи ферментів.

1) Укажіть групову назву цих ферментів.

2) Чи означає це, що будь-яка мутагенна дія зумовлює відсутність у клітині необхідного білка?

Розв'язання

а) Репарази.

б) Ні. По-перше, білок може не змінюватися навіть після мутації (виродженість коду). По-друге, у гомологічній хромосомі може залишатися нормальний алельний ген. По-третє, мутація може ушкодити інтрон, а не екзон, і склад білка не порушиться.

13. Ферменти, які здійснюють реплікацію ДНК, рухаються зі швидкістю 0,6 мкм за 1 хв. Скільки часу необхідно для подвоєння ДНК у хромосомі, яка має 500 репліконів, якщо довжина кожного реплікону 60 мкм?

Розв'язання

$60:0,6=100$ хв. Число репліконів не має значення, оскільки кожен реплікон подвоюється незалежно від інших.

14. Чи однаковий склад білків у двох однайцевих близнюків (ОБ), якщо в їхніх клітинах не було ніяких мутацій?

Розв'язання

Однайцеві близнюки не обов'язково мають ідентичний набір генів, але в синтезі білків можуть брати участь різні гени із цих наборів, якщо однайцеві близнюки живуть у різних умовах.

15. У результаті мутації клітина **А** і клітина **Б** втратили здатність синтезувати ДНК-полімеразу. Яка ймовірність передачі цієї мутації дочірним

клітинам, якщо вона відбулася в клітині **A** в період G_1 , а у клітині **B** – у період G_2 мітотичного циклу?

Розв'язання

У клітин **A** ймовірність нульова: через відсутність даного ферменту не відбудеться реплікація ДНК і клітина не зможе підготуватися до мітозу. Клітина **B** до моменту мутації вже подвоїла свої хромосоми, і відсутність ДНК-полімерази не завадить їй пройти мітоз. Як наслідок, клітина **B** може передати новий мутантний ген, але тільки одній із дочірніх клітин. Мутантний ген виник у ній уже після реплікації ДНК і тому знаходиться тільки в одній хроматиді двохроматидної хромосоми. Випадковий характер мутацій і їх різноманітність практично виключають можливість одночасного виникнення однієї і тієї ж самої мутації в обох хроматидах однієї хромосоми.

16. Маса ДНК-ових і РНК-ових нуклеотидів майже однакова. Те саме можна сказати і про їх довжину. Чи однакою маса і довжина у Д-РНК (первинної РНК) і оперону, на якому ця ДНК синтезувалася?

Розв'язання

Д-РНК (первинна РНК) компліментарна ДНК відповідного оперону, тому їх довжини збігаються, але маса оперону вдвічі більша, оскільки молекула ДНК має два полінуклеотидні ланцюги, а молекула РНК один.

17. Чи можуть розмножуватися шляхом амітозу клітини, які знаходяться в поверхневих шарах шкірного епітелію і в його основному шарі?

Розв'язання

В основному шарі знаходяться клітини, від поділу яких залежить безперервне самооновлення епідермісу, тому їм необхідно зберігати повноцінну генетичну інформацію. Вони повинні розмножуватися тільки шляхом мітозу, а мітоз не забезпечує генетичної рівноцінності дочірніх клітин. У поверхневих шарах епідермісу амітоз можливий: тут клітини перетворюються на рогові лусочки і відпадають, повноцінність генетичного апарату для них не обов'язкова.

18. Припустимо, що в еукаріотичній і прокаріотичній клітинах є структурні гени однакової довжини. Чи однакою довжина поліпептидів, закодованих у цих генах?

Розв'язання

Не однакою: в еукаріотичній клітині поліпептид коротший, оскільки інформацію про його склад містить не весь структурний ген, а тільки його екзони.

19. Ядро яйцеклітини і ядро сперматозоїда мають однакою число хромосом, але в яйцеклітині об'єм цитоплазми і кількість цитоплазматичних органелів набагато більша, ніж у сперматозоїда. Чи однакою вміст ДНК у цих клітинах?

Розв'язання

У яйцеклітини він більший (за рахунок мітохондріальної ДНК).

20. У бактеріальну клітину пересадили оперон із клітини людини.

1) Які молекулярно-генетичні закономірності дають підстави вважати, що бактерія синтезуватиме білок, властивий людині?

2) Під час вивчення складу поліпептиду, який з'явився в бактерії після пересадки гена, з'ясувалося, що в ньому присутні такі самі ділянки, як у поліпептиді, який синтезується клітиною людини. Проте ці ділянки чергуються з ділянками, відсутніми в поліпептиді людини.

Звідки взялися ці нові ділянки, якщо пересаджений ген зберіг вихідну структуру?

3) Для корекції сполуки поліпептиду в ту саму бактеріальну клітину пересадили ще один ген, у якому закодований фермент, що забезпечує вирізання з первинної РНК ділянок, комплементарних інтронам. Після цього синтез даного поліпептиду взагалі припинився.

4) Чому?

Розв'язання

1) Універсальність генетичного коду, однакові механізми транскрипції і трансляції генів.

2) Ці ділянки відповідають інтронам пересадженого гена. У клітині людини вони не утворюються, оскільки під час процесингу РНК з останньої видаляються ділянки, комплементарні інтронам гена.

3) Під дією нового ферменту РНК розпалася на окремі сегменти, комплементарні ексонам, а з'єднати їх в цілісну молекулу іРНК, тобто виконати сплайсинг, бактерія не може через відсутність необхідних ферментів. У прокариотичних клітинах сплайсинг не відбувається, оскільки їхні гени не мають мозаїчної будови.

21. У клітинах **А** і **Б** в інтерфазі виник мутантний ген. Обидві клітини нормально закінчили мітотичний цикл, але після мітозу клітини **А** дві її дочірні клітини отримали мутантний ген, а після мітозу клітини **Б** мутантний ген виявився тільки в одній з дочірніх клітин. Чим це можна пояснити?

Розв'язання

У клітини **А** мутантний ген виник до реплікації ДНК, тому він виявився у двох хроматидах, а у клітині **Б** – після реплікації, унаслідок чого він знаходиться в одній з дочірніх клітин.

22. На триплеті ТЦА утворився триплет АГТ. Вкажіть:

1) назву процесів, у ході яких міг відбуватися такий синтез;

2) назву ферменту, який забезпечував даний процес.

Розв'язання

1) Наявність в обох триплетах тиміну свідчить про те, що тут відбувався синтез ДНК на ДНК. Це могло відбуватися в ході реплікації і репарації ДНК.

2) ДНК-полімераза.

Розділ II. Генетичні процеси в популяціях

Людські популяції не є ідеальними: вони мають конкретно визначену чисельність, у них відбувається мутаційний процес та відбір, має місце не випадковість при підборі подружніх пар, міграція населення.

Дрейф генів. Якщо популяція невелика, то при її відтворенні частоти алелів з покоління до покоління зазнають випадкових змін. Цей процес називають дрейфуванням генів. Оцінювання дрейфу генів здійснюється за допомогою формули:

$$\sigma_p = v_p(1-p)/2 \cdot N,$$

де s – квадратичне відхилення,

p – частота алеля,

N – репродуктивний об'єм популяції.

Шлюбна асортативність. Якщо шлюби укладаються випадково, то частоти гомо- і гетерозигот у популяції відповідають рівнянню Харді-Вайнберга. Насправді ж панміксія відсутня. Шлюби є асортативними (невипадковими). Позитивно асортативні шлюби укладаються за схожістю фенотипів (а відтак, і генотипів), при негативно асортативних шлюбах перевага віддається несхожим фенотипам. Асортативність не є абсолютною, а належить конкретній рисі. Позитивна асортативність за кровними родинними зв'язками називається інбридингом. Шлюби між кровними родичами найбільш природні в невеликих ізольованих популяціях. Інбридинг не змінює частоти алелів, але порушує рівновагу Харді-Вайнберга, збільшуючи кількість гетерозигот. Для оцінки величини інбридингу використовується спеціальний показник – коефіцієнт інбридингу, який вказує, наскільки в популяції зменшилася кількість гетерозигот у порівнянні зі станом рівноваги. Вирахування коефіцієнта інбридингу здійснюється у такий спосіб.

На основі емпіричних даних розраховуються частоти p та q . Обчислюються рівноважні частоти генотипів. Якщо в популяції наявний інбридинг, то кількість гетерозигот буде меншою на величину F і складатиме $2pqF$. Якщо $2pq = N$ (де N – теоретично очікувана частота), а $2pq = N_1$ (де N_1 – емпірична частота), то $2pq - 2pqF = N - N_1$.

звідки

$$F = (2pq + N_1 - N) / 2pq.$$

У разі відсутності інбридингу ($F=0$) частоти генотипів відповідають формулі Харді-Вайнберга. Коефіцієнт інбридингу відображає надлишок гомозигот за яким-небудь локусом.

Асортативність шлюбів змінює кореляцію між родичами. Позитивна асортативність збільшує коефіцієнт кореляції. Цей показник необхідно врахувати при аналізі спадковості. Якщо c – коефіцієнт кореляції між членами подружжя, то спадковість обчислюють за формулою:

$$Ah^2 = 2rp/p(1+c)$$

Мутаційний процес. Гени змінюють один алельний стан на інший (зазнають мутації) з частотою приблизно 10^{-5} - 10^{-6} . Оцінити швидкість мутації при домінантних новоутвореннях не важко, для цього необхідно знати кількість нащадків з домінантною ознакою, що народилися від батьків із рецесивними ознаками.

Міграційний процес. Міграції, або потік генів, виникають тоді, коли особини з однієї популяції переміщуються до іншої і схрещуються з представниками даної популяції. При змішуванні популяцій унаслідок міграцій оцінити частку внеску в гібридну популяцію (m) генофонду мігрантів можна за формулою Бернштейна:

$$m_1 = (q_h - q_1) / (q_2 - q_1);$$

$$m_2 = (q_h - q_2) / (q_1 - q_2),$$

де

q_h – частота гена у змішаній популяції,

q_1 – частота гена у першій популяції,

q_2 – у другій.

Міграція змінює частоту алелів серед старожилів, якщо в захожих осіб частота алелів буде іншою. Якщо m – частка емігрантів, то частка старожилів – $1 - m$. Якщо в популяції, в якій відбувається міграція, частота алеля P , в аналізованій локальній популяції – p_0 , то в поколінні t частота алеля в локальній популяції складатиме:

$$p = (1 - m)^t \cdot (p_0 - P) + P.$$

Відбір, або диференційований генетичний внесок у наступне покоління, пов'язаний з неоднаковою ймовірністю передавання генів особинами з різними генотипами. Для оцінювання інтенсивності відбору використовують показники пристосованості відбору – кількість нащадків, що залишає найбільш плідний (пристосований) генотип, приймають за одиницю ($w=1$, $S=0$). Пристосованість інших генотипів вираховується як частка від пристосованості найбільш адаптивного генотипу. Генетична пристосованість і коефіцієнт відбору пов'язані рівнянням: $S=1-w$.

Наявність шкідливих алелів у популяції підтримується мутаційним процесом. Ефекти відбору та мутацій урівноважуються, якщо число шкідливих генів, що елімінуються відбором, співпадає з числом шкідливих генів, що виникають унаслідок мутацій.

Рівноважні частоти для домінантного (p) та рецесивного (q) алелів обчислюються за формулою:

$$p = n/S, q = Vn/S,$$

де n -частота мутацій;

S - коефіцієнт відбору.

Для летальних генів ($S=1$) формули мають вигляд $p=n$ та $q=m$.

Задачі

1. На одному з островів мешкало негритянське населення. Після заселення острова білими виникло змішане населення. Визначте ступінь

змішування, якщо частоти рецесивного алеля у негрів – 0,1; у білих – 0,4; у змішаного населення острова – 0,19.

Розв'язання

1. Позначимо частку генів негрів – a , білих – v . Тоді

$$0,1 a + 0,4 v = 0,19 (a+v).$$

$$0,1 a + 0,4 v = 0,19 a - 0,19 v;$$

$$0,021 v = 0,09 a.$$

Розділивши на v , одержимо:

$$0,21 = 0,09 a/v.$$

$$a/v = 0,21/0,09 = 2,33.$$

У змішаній популяції 2,33 частини генів негрів та 1 частина генів білих, або 0,7 та 0,3.

2. Нащадків від змішаних шлюбів негрів з білими у США вважають неграми, тому такі шлюби можна розглядати як потік генів від білих до негрів. Предки негрів США були вивезені з Африки близько 300 років тому, що складає приблизно 10 поколінь. Розрахуйте інтенсивність потоку генів, якщо в негрів США частота алеля серповидноклітинної анемії складає 0,043, у негрів Африки – 0,09, у білих – 0,0.

Розв'язання

За формулою

$$(1 - m)^{10} = (p - P)/(p_0 - P),$$

де p – частота генів у сучасних негрів США,

P – частота генів у білого населення,

p_0 – частота генів у африканських негрів.

$$(1 - m)^{10} = (0,043 - 0,0)/(0,09 - 0,0) = 0,48.$$

$$1 - m = \sqrt[10]{0,48}; m = 0,071.$$

3. В одному великому промисловому регіоні частота гетерозигот за генами, що контролюють групу крові системи MN , складає 0,4928. У невеликому селищі того самого регіону, де розповсюджені шлюби між родичами, частота осіб із генотипом MN складає 0,4435. Розрахуйте коефіцієнт інбридингу, якщо частоти алелів M та N однакові в усьому регіоні.

Розв'язання

Якщо у популяції відсутній інбридинг, то число гетерозигот згідно з формулою Харді-Вайнберга складає $2pq$. За наявності кровних зв'язків кількість гетерозигот є меншою на величину F . Врахуємо, що у великому промисловому центрі шлюби є панміктичними. Складаємо рівняння:

$$2pq - 1pqF = 0,4928 - 0,4928F = 0,4435.$$

$$F = 0,1.$$

4. Після вибору з 10 000 осіб людей, що мали певні групи крові, група крові M , MN та N відповідно була у 3994, 4512 та 1494 осіб. Розрахуйте коефіцієнт інбридингу в даній популяції.

Розв'язання

Знайдено частоти алелів M та N . Вони дорівнюють відповідно 0,62 і 0,38. У разі панміксії частка гетерозигот становить:

$$2pq=2\cdot 0,62\cdot 0,38=0,4712.$$

Фактично частка гетерозигот у популяції складає 0,4512, тобто є меншою на величину коефіцієнта інбридингу. Знаходимо цей коефіцієнт:

$$0,4712-0,4712F=0,4512F; F=0,042.$$

5. У популяції діти з муковісцидозом (АР – захворювання) народжуються з частотою 1:4218. Яка існує ймовірність того, що у шлюбі, укладеному між двоюрідними сибсами, народиться хвора дитина?

Розв'язання

У популяції діти з муковісцидозом складають:

$$q^2=1/4218, q=0,0154.$$

Ймовірність того, що будь-який індивід у популяції є гетерозиготним, складає $2pq$, тобто

$$2\cdot(1-0,0154)\cdot 0,0154=0,03.$$

Ймовірність того, що двоюрідний сибс є гетерозиготним, складає 1/8. Ймовірність народження хворої дитини складає:

$$1/4\cdot 1/8\cdot 0,03=1,25\cdot 10^{-3}, \text{ що у } 5,3 \text{ рази частіше, ніж у популяції.}$$

6. Хвороба Тея-Сакса успадковується за АР-типом і зустрічається поміж євреїв амкеназі з частотою 11:10 000, а поміж євреїв сефардів – з частотою 11:100 000. Яка існує ймовірність народження дитини з такою хворобою у шлюбі, укладеному між дядею та небогою в євреїв амкеназі та сефардів?

Розв'язання

Частота захворювання Тея-Сакса у популяції ашкеназі:

$$q=\sqrt{11/10^4}=0,0332.$$

Ймовірність того, що будь-який індивід у популяції є гетерозиготним, складає:

$$2pq=2\cdot 0,0332\cdot(1-0,0332)=0,0642.$$

Ймовірність того, що його родич другого ступеня спорідненості є гетерозиготним, складає 1/4. Ймовірність народження хворої дитини у шлюбі, укладеному між родичами другого ступеня спорідненості, складає:

$$0,0642\cdot 1/4\cdot 1/4=4\cdot 10^{-3},$$

що майже у чотири рази більше, ніж у середньому в популяції. Частота цього гена у сефардів:

$$q=\sqrt{11/10^5}=0,0105.$$

Ймовірність того, що будь-який індивід є гетерозиготним, складає:

$$2pq=2\cdot(1-0,0105)\cdot 0,0105=0,0208,$$

а ймовірність того, що його родич другого ступеня спорідненості також є гетерозиготним, - 1/4. Ймовірність народження хворої дитини у вказаному шлюбі складає:

$$1/4\cdot 1/4\cdot 0,028=1,3\cdot 10^{-3},$$

що майже в 12 разів більше, ніж у середньому в популяції. Даний приклад свідчить про те, що чим рідше зустрічається в популяції патологічний ген, тим більшою є різниця між середньопопуляційною ймовірністю народження хворої дитини і народженням дитини з такою самою хворобою у кровному шлюбі.

7. Переселенці з двох етнічних груп утворили поселення зі співвідношенням 1:1. Частота алелів у першій групі $M = 0,9$; $N = 0,1$;

$Rh = 1,0$, у другій $M = 0,2$; $N = 0,8$; $Rh = 0,6$; $rh = 0,4$. Через кілька поколінь частота осіб, що мали групу крові Nrh , склала 8%. Чи встановилась в популяції рівновага за зчепленням?

Розв'язання

У новій популяції частоти алелей становитимуть:

$$M = (0,9 + 0,2) / 2 = 0,55;$$

$$N = (0,8 + 0,1) / 2 = 0,45;$$

$$Rh = (1 + 0,6) / 2 = 0,8;$$

$$rh = 0,4 / 2 = 0,2.$$

При рівновазі в новій популяції Nrh має бути $0,2^2 \times 0,45^2 = 0,081\%$.

Фактичне значення цієї групи майже у 10 разів є вищим за теоретично очікуване для рівноважного становища, тому можна стверджувати, що рівновага в популяції ще не встановилась.

8. Частота резус-негативності в одній популяції складає 15%, а в іншій – 1%. У групі населення, що сформувалася в результаті укладання шлюбів між представниками цих популяцій, частота резус-негативності складає 9%. У якому співвідношенні у гібридній популяції представлені генофонди кожної з форм предків?

Розв'язання

За формулою Харді-Вайнберга знаходимо частоти алеля резус-негативності в усіх трьох популяціях: $q = 0,4$, $q_2 = 0,1$, $q_n = 0,3$.

За формулою Бернштейна для змішаних популяцій визначаємо внесок кожної популяції у гібридну популяцію: $m_1 = 0,33$, $m_2 = 0,67$.

9. Гістидицемя (аутосомно-рецесивне захворювання) зумовлюється недостатністю ферменту гістідази. У гетерозигот активність ферменту є зниженою, і носіїв патологічного гена можна виявити за допомогою біохімічних методів. 39 вагітностей від шлюбів гетерозигот зазнали пренатального діагностування. Гомозиготність плоду за рецесивним геном була встановлена у 9 випадках. Чи наявний відбір супротив гомозигот у пренатальний період?

Розв'язання

Ймовірність утворення зиготи aa у шлюбі $Aa \times Aa$ складає $1/4$, тобто теоретично очікувана величина складає 9,75. Розрахунок відповідності очікуваного результату й результату, отриманого емпіричним способом, не спростовує гіпотезу про відсутність відбору супротив гетерозигот ($r^2 = p > 0,05$).

10. Було досліджено групу крові системи MN у дітей від 1000 шлюбів, у яких подружжя мало групу крові MN. 584 дитини мали групу MN, 201 – M, 215 – N. Проаналізуйте результат та поясніть його.

Розв'язання

Поміж нащадків спостерігається надлишок дітей з групою крові MN. Перевірка відповідності між фактичним та очікуваним результатом вказує на

достовірність цих відмінностей ($r^2=28,6$, $p<0,001$). Ймовірно має місце відбір на користь гетерозигот.

11. Одержані відомості про кількість дітей, що мали групи крові системи АВО, у популяції, де практикувалось планування родини. У шлюбах типу ОХВ дітей у середньому було на 10% менше, ніж у реципрокних шлюбах. Поясніть дане спостереження.

Роз'язання

У популяціях, де відсутнє планування дітей, кількість дітей відтворює природну плідність. Менша кількість дітей у родинях першого типу, очевидно, зумовлюється імунологічною несумісністю матері, що має групу крові 0, і плоду з групою крові В.

12. Здійснено дослідження родин з урахуванням групи крові системи АВО. Поміж 210 шлюбів типу ОХА було нараховано 316 дітей, що мали групу крові 0, і 403 дитини з групою крові А. У 244 реципрокних шлюбах дітей з групою крові 0 було 312, а з групою А – 515. Поясніть результат.

Розв'язання

У шлюбах першого типу дітей з групою крові 0 більше, ніж у шлюбах другого типу, хоча генетична структура шлюбів є однаковою. Очевидно, має місце несумісність матері з групою крові 0 і плоду з групою крові А. Однакова кількість дітей у родинях обох типів пов'язується з плануванням розміру родини.

13. Здійснено дослідження генетичної пристосованості ахондропластичних карликів. У 47 карликів, що уклали шлюб з особами нормального зросту, всього виявилось 54 дитини (25 карликів і 29 нормальних дітей). У 56 нормальних сибсів, що перебували у шлюбі з нормальними особами, 322 дитини нормального зросту. Визначте пристосованість гена карликовості.

Розв'язання

Обчислення генетичної пристосованості гена ахондроплазії здійснюємо у такий спосіб. Плідність нормальних людей (5,75 дітей) приймаємо за 1. Плідність карликів (1,15 дитини) складає 0,2 від плідності нормальних сибсів. Коефіцієнт відбору супротив гетерозигот за геном ахондроплазії складає 0,8.

14. На острові мешкає 15 подружніх пар. Три з них є двоюрідними сибсами, чотири – троюрідними сибсами, всі інші не перебувають у кровних зв'язках. Який ступінь інбридингу в цьому ізоляті?

Розв'язання

Після здійснення спеціальних розрахунків визначаємо коефіцієнт інбридингу кожної подружньої пари, складаємо всі значення і ділимо на кількість подружніх пар. Двоюрідні сибси – коефіцієнт спорідненості 1/8, троюрідні – 1/32. Ступінь інбридингу дорівнює:

$$(3 \cdot 1/8 + 4 \cdot 1/32 + 0 \cdot 8) / 15 = 0,033.$$

15. Зі ста подружніх пар, що формують популяцію, п'ять є двоюрідними сибсами, всі інші не перебувають у кровних зв'язках. Визначте коефіцієнт інбридингу в даній популяції.

Розв'язання

Коефіцієнт інбридингу складає:

$$(5 \frac{1}{8} + 7 \frac{1}{32}) / 100 = 8,44 \cdot 10^{-3}$$

16. Спадкова метгемоглобінемія обумовлена аутосомним рецесивним геном і зустрічається серед ескімосів Аляски з частотою 0,09%.

Визначте генетичну структуру даної популяції за метгемоглобінемією.

- 0,94 AA + 0,058 Aa + 0,09 aa;
- 0,94 AA + 0,058 Aa + 0,0009 aa.

Розв'язання

Особини з метгемоглобінемією є рецесивними гомозиготами. З умови задачі відомо про частоту їх зустрічаності у популяції:

$$/aa/ = 0,09\% / 0,0009 /$$

Звідси знаходимо частоту гена а:

$$/a/ = 0,0009 = 0,03$$

Тепер знаходимо частоту гена А:

$$p /A/ = 1 - 0,03 = 0,97$$

З формули Харді-Вайнберга випливає, що частота домінантних гомозигот дорівнює p^2 , а частота гетерозигот $2p$.

Отже, керуючись формулою, знаходимо частоту відповідних генотипів для даної задачі:

$$p /AA/ = /0,97/ = 0,9409 /94\% /$$

$$2p (Aa) = 2 \cdot 0,03 \cdot 0,97 = 0,0582 /5,8\% /$$

Таким чином, генетична структура даної популяції за метгемоглобінемією має такий вигляд:

$$0,94 AA + 0,058 Aa + 0,0009 aa.$$

17. Досліджуючи епікантус (складки верхньої повіки) серед європейців, виявили такі дані: у людей похилого віку епікантус відсутній, а 7,5% дітей його мають. Поясніть цей факт.

Розв'язання

Висуваються різні гіпотези. Не виключається й те, що взяті для експерименту піддослідні відібрані невдало.

Гіпотези: 1) ген епікантуса є зчепленим з іншим геном; 2) відбувається встановлення рівноваги між кількістю; 3) була міграція особин з епікантусом з інших місць; 4) діти мають епікантус, оскільки в людей похилого віку він відсутній.

Розділ III. Пізнавальні задачі

Методика розв'язання пізнавальних задач

Розв'язання пізнавальних задач є досить ефективним методичним прийомом у навчанні біології.

Розв'язуючи задачі такого типу, учні аналізують зміст задач, використовують набуті знання для пошуку оптимальних відповідей на запитання, знаходять зв'язок між причиною та наслідком, роблять узагальнюючі висновки.

Усе це – творчі процеси, які розвивають їхню ініціативу, пізнавальну активність, самостійність. Адже розв'язати проблему самостійно набагато цікавіше, ніж одержати готовий результат.

У процесі розв'язання пізнавальної задачі в учнів з'являється потреба у нових знаннях, яку можна вважати стимулом до самостійної діяльності з їх набуття.

Задача також вважається важливим фактором підвищення пізнавальної й практичної активності учнів у навчанні й праці.

Пізнавальні задачі використовують у навчальному процесі як засіб, який сприяє свідомому оволодінню системою наукових знань. Розв'язування задач вимагає творчого підходу до застосування наявних знань.

Особливо треба відмітити зміст задач, який має тісний зв'язок з практичною діяльністю.

У навчальному процесі задачу вчитель може запропонувати на будь-якому етапі уроку залежно від дидактичних цілей її застосування. Зокрема, використовують задачі під час пояснення нового навчального матеріалу, для закріплення знань, для підготовки і проведення самостійних і контрольних робіт, конкурсів, біологічних турнірів, олімпіад, вікторин.

Так, для самостійних і контрольних робіт можна підготувати пізнавальні задачі різного змісту і складності, які враховуватимуть інтереси, рівень підготовки та розумові здібності учнів, тим самим забезпечуючи індивідуальний підхід до них.

Задачі, як правило, ґрунтуються на складному теоретичному матеріалі. Для їхнього розв'язання потрібні певні логічні побудови. Це виховує й дисциплінує мислення, тренує розум, привчає думати. Задачі є зручним способом контролю знань учнів, адже, щоб їх розв'язати треба застосовувати на практиці вивчений раніше теоретичний матеріал. Саме оволодіння цим умінням і визначається ефективність навчання.

Розв'язування пізнавальних задач сприяє зміцненню міжпредметних зв'язків біології з фізикою, математикою, хімією, посилює практичну спрямованість навчання при вивченні відповідних питань, так і в цілому на позакласних заняттях.

Зокрема, досить ефективним засобом навчання є використання у навчанні біології творчих задач з біофізичним змістом. Вони мають позитивний вплив на розвиток в учнів уміння творчо мислити та формують дослідницький стиль розумової діяльності, ставлять перед дитиною проблему, яку вона може розв'язати на основі теоретичних знань або під час самостійного здобуття нових знань.

Відповідно до мети, з якою використовуються творчі задачі, їх можна розділити на два типи: задачі для закріплення знань та задачі для формування вміння здобувати знання самостійно. Основними вимогами до умови таких задач є достатність інформації, коректність запитання й наявність проблеми. Творчі задачі можна розв'язувати з учнями як на уроках, так і в позаурочний час: на засіданнях клубів, заняттях факультативів та гуртків тощо. Вони також можуть бути використані як домашні індивідуальні завдання учням, які цікавляться біологією й фізикою і планують на далі пов'язати з ними свою майбутню професію.

Систематичне використання задач такого типу помітно підвищує їхній загальний розвиток, розвиває самостійність мислення. З часом зростає ймовірність розв'язування творчих завдань, зникає психологічний бар'єр перед новим, невідомим. Навчальні проблеми вже не здаються такими нездоланими.

Сьогодні вчителя біології найбільше цікавить питання: які ж задачі найефективніші з точки зору підвищення якості біологічної освіти? Щоб розібратися в цьому варто пригадати одну із сучасних класифікацій щодо задач. Найбільш поширені у методиці викладання біології та фізики такі задачі:

- інформаційні (забезпечують отримання додаткової інформації);
- міжпредметні (вимагають для свого розв'язку знань інших предметів шкільної програми – фізики, хімії, географії, математики);
- евристичні (це ті задачі, розв'язання яких відбувається на підсвідомості, інтуїтивно. Основна відмінність цього типу задач – згорнуте сприйняття всієї проблеми в цілому);
- типові (розв'язуються за алгоритмом);
- інтегровані (нестандартні творчі задачі з невизначеними явно шляхами розв'язку. Ядром такої задачі слугує будь-яка ситуація. За змістом інтегрована задача – міжпредметна, її текст дозволяє учням отримати нові знання).

Якому ж з цих типів надати перевагу? Досвід свідчить, що всі типи задач важливі, якщо використовуються своєчасно.

Інформаційні, міжпредметні і типові задачі – це основа для формування світогляду. *Евристичні*, пробуджують інтерес до біології, дають розуміння

того, що всі явища живої природи підпорядковані певним законам (фізичним, біологічним). *Інтегративні* задачі краще використовувати на закріплення навчального матеріалу і засвоєння знань. Особливу увагу треба приділяти підбору задач на повторення вивченого матеріалу. В якості узагальнюючих задач пропонуються, як правило, такі, що описують певну біологічну ситуацію, яка супроводжується завданням щось дослідити. Це налаштовує учнів на аналітичний підхід і вимагає від них продуктивних роздумів. Практика використання такого типу задач показує, що розв'язуючи їх, кожен учень йде власним шляхом і виділяє помічені ним особливості, і лише загальне обговорення проблеми приводить до продуктивного багатопланового її дослідження. Важливо, щоб такі задачі були багаторівневими і щоб кожний учень зміг впоратися з тією частиною проблеми, яка відповідає його здібностям засвоювати матеріал. Результат, що отриманий при навчанні розв'язуванню задач, в значній мірі залежатиме від інтересу, який проявляють учні до поставлених проблем. Саме аналіз реальних життєвих ситуацій сприяє розвитку творчих, дослідницьких здібностей і успішності навчання.



У свій час Елвін Тофлер говорив: «У майбутньому неосвіченим буде вважатися не той, хто не вміє читати, а той, хто не вміє навчатися».

Важливим моментом включення задач у процес навчання є питання про їх складність або посильність. Так, легка задача, яка не вимагає мислительних зусиль, не сприяє розвитку інтересу до навчання і створює ілюзію повного оволодіння матеріалом. Навпаки, складна задача, яку учень не може розв'язати самостійно, створює ілюзію незасвоєння матеріалу, а також не розвиває інтерес у більшості учнів.

У тому випадку, якщо задача хоч і складна, але посильна, в учнів виникає почуття задоволення від того, що він зміг її розв'язати, з'являється бажання спробувати свої сили, надалі усвідомлюється результативність навчання і зміцнюється бажання вчитися.

Уміння й навички розв'язування біологічних задач слід розвивати і закріплювати особливо через самостійну постановку або формулювання задачі. Тому в арсеналі домашніх завдань мають бути такі: а) використовуючи місцевий матеріал, складіть задачу; б) підберіть необхідну інформацію для складання задач з теми тощо.

Серед задач, які пропонуються учню, необхідно виділити типові й творчі.

Відмінність між ними в тому, що шлях розв'язання у першому випадку учню відомий, а у другому ні, і саме його необхідно знайти в першу чергу.

Значення творчих задач важко переоцінити, вони необхідний атрибут будь-якого розділу біології.

Неодмінною умовою навчання учнів розв'язуванню творчих задач є їх систематичне застосування, яке передбачає охоплення найбільш важливих біологічних теорій, законів і закономірностей відповідно періоду їх вивчення, охоплення методів наукового пізнання, які використовуються при вивченні даного розділу, врахування вікових пізнавальних можливостей учнів, визначення послідовності повторюваності і кількості задач у відповідності з матеріалом, що вивчається.

І . Пізнавальні задачі

1. Американський президент А. Лінкольн був високою людиною з надзвичайно довгими руками й ногами, величезними кистями рук та стопами ніг і дуже гнучкими суглобами. Ознаки якої хвороби мав А. Лінкольн?

Відповідь: хвороба арахнодактилія.

2. Термін «гермафродитизм» взято з давньогрецької міфології. Згідно якої легенди виникла ця істота?

Відповідь: Згідно легенди, Гермафродит був сином богів Гермеса і Афродіти. Юнак був надзвичайно вродливий і його палко покохала німфа Салмакіда, але він не відповів їй взаємністю. На прохання Салмакіди боги злили їх в одну двостатеву істоту.

3. У п'єсі Моріса Метерлінка «Сватання» Великий пращур каже Тільтілю: «...Ми завжди жили один в одному. Ти жив у мені, коли я ще був на Землі, а я тепер живу в тобі, поки ще ти на цій самій Землі...». Чи має значення цей вислів з точки зору генетики?

Відповідь. Генотип людини багатший від фенотипу, оскільки він несе в собі набутки попередніх поколінь.

4. Один із основоположників ембріології Каспар Фрідріх Вольф писав про причини природжених хвороб: «...у сім'ї шестипалих шестипалих батько породжує також шестипалого, або від гермафродита родиться гермафродит... У людини формується п'ять пальців, дві руки і дві ноги виключно тому, що у батьків було стільки ж пальців, стільки ж рук і стільки ж ніг...Саме структура батьків є причиною структури потомства». Чи погоджуєтесь ви з цими міркуваннями?

Відповідь. Причинами природжених хвороб людини можуть бути порушення зберігання, передачі та реалізації спадкової інформації (зумовлюють виникнення спадкових хвороб) або вплив різних факторів навколишнього середовища (наприклад, інфекційні, хімічні, фізичні) впродовж вагітності (викликають неспадкові природжені хвороби). «Структура батьків» не завжди є причиною «структури нащадків», наприклад: люди з ампутованими ногами, кистями рук, сліпі люди можуть народжувати здорових дітей.

5. Хворі на серпоподібноклітинну анемію люди вмирають ще у молодому віці, не залишаючи потомства. Чому ген серпоподібноклітинної анемії не зник у процесі природного добору?

Відповідь. Серпоподібноклітинна анемія зумовлена рецесивним геном, який не проявляється у гетерозигот. Останні дають потомство і таким чином підтримують існування гену хвороби в популяції.

6. Одним зі спадкових захворювань є фенілкетонурія, зумовлена природженим дефектом фенілаланінгідрооксилази, внаслідок чого амінокислота не може пройти процес перетворення: тирозин – тироксин – меланін – адреналін. Фенілаланін накопичується в рідинах організму, в яких утворюються кетокислоти. Вони накопичуються в організмі та стають токсичними продуктами для нервової системи, особливо для клітин мозку та його кори. Це спричинює затримку розвитку головного мозку, а також руйнування його клітин. У дитини розвивається найвищий ступінь розумової відсталості. Завдяки якому методу можна виявити це захворювання?

Відповідь. Це захворювання можна виявити, якщо провести експерс-діагностику з допомогою реактиву Феллінга – 10% розчин хлорного заліза ($FeCl_3$), підкисленого. Для цього в пробірку із сечею чи на мокрій дитячій пелюшці (білого кольору) додають або наносять 6-10 крапель 10% розчину $FeCl_3$, або прикладають індикаторний папір. Якщо з'являється синьо-зелене забарвлення, то це означає, що в сечі є кетокислоти, які наявні в разі фенілкетонурії.

7. Жінка, 36-ти років, хворіла на токсоплазмоз під час першої вагітності і народила глуху дівчинку. Глухота в обох родинях на спостерігалася. Укажіть:

- а) чим спричинена глухота;
- б) ймовірність народження другої хворої дитини.

Відповідь. а) тератогенною дією збудників токсоплазмозу на плід; б) ймовірність – 0.

8. До медико-генетичної консультації звернувся молодий чоловік 26-ти років. Він стурбований тим, що батько його дружини тривалий час лікувався від алкоголізму. Нині він закодований і утримується від вживання алкоголю. Дід дружини помер від білої гарячки. У родині молодого чоловіка не зловживали алкоголем. Молодий чоловік зауважує, що його дружині подобається вживати алкогольні напої. У родині є шестирічний син. Чоловіка турбує:

- а) чи успадковується алкоголізм;
- б) чи є ризик, що дружина та дитина захворіють на хронічний алкоголізм.

Відповідь. а) схильність до алкоголю успадковується; б) ризик є як для дружини, так і для сина. Алкоголізм у цій родині зумовлений спадковими чинниками, які наведено в легенді родоводу; на появу цього захворювання впливає також оточення (родина).

9. У родині, де чоловік дальтонік, а дружина гено- і фенотипно здорова, народився хлопчик, який страждає на синдром Клайнфельтера. Яка ймовірність того, що син буде дальтоніком?

Відповідь. Ймовірність – 0.

10. До медико-генетичної консультації звернулися рідні сестри Марія та Ольга. Вони стурбовані здоров'ям своїх онуків. Під час бесіди з ними з'ясувалося, що вони, як і їхні батьки, страждають на синдактилію. У них є ще одна здорова сестра і хворий брат. Марія та Ольга вийшли заміж за здорових чоловіків. У Марії п'ятеро дітей, усі хворі. В Ольги – троє дітей: двоє – хворі, третій – здоровий. Яка ймовірність, що їхні онуки будуть страждати на синдактилію, якщо всі їхні діти одружаться зі здоровими людьми?

Відповідь. Ймовірність народження хворих онуків у хворих дітей становить 50%; у здорових дітей – 0.

11. До медико-генетичної консультації звернулася молода жінка, яку турбувало те, що брат її чоловіка страждає на фенілкетонурію. Чи будуть здоровими діти у такого подружжя?

Відповідь. Молодій жінці необхідно звернутися до медико-генетичної консультації і там з'ясувати, чи є вона носієм гена фенілкетонурії.

12. Чоловік і дружина страждають на вітиліго. Два брати і три сестри дружини теж страждають на це захворювання. Батько, мати, дідусь і бабуся дружини також хворі. По лінії чоловіка це захворювання не спостерігалось. Яка ймовірність народження хворих дітей?

Відповідь. 100%.

13. До лікаря звернулася молода жінка, 25-ти років. У неї вагітність 14 тижнів, а три тижні тому вона хворіла на корову краснуху. Нині почувається нормально. Чи є підстави хвилюватися, що плід ненормально розвиватиметься?

Відповідь. Підстави для хвилювання є. Вірус корової краснухи тератогенно діє на плід. Крім того, потрібно звернутися до медико-генетичної консультації.

14. Відомі музиканти, диригенти Вольф і Віллі Гайнци були монозиготними близнюками. Зовнішня схожість була настільки великою, що навіть їхній учитель музики Регер не міг розрізнити близнюків. Зовнішня схожість поглиблювалася вражаючою схожістю пристрастей до творів певних композиторів, трактуванням творів та манерою диригування. Яким чином використовували свою схожість брати?

Відповідь. Підготувавши одну й ту саму оперу у своєму оркестрі, вони могли в разі потреби підмінити один одного. Але ні виконавці, ні співаки, ні оркестранти, ні публіка не помічали, що диригує інша людина.

15. Частота шлюбів між двоюрідними братами і сестрами коливається в різних країнах від 0,53% (Австрія) і 1,4% (Португалія) до 20% (сільські райони Бразилії) і 30% (острова Фіджі). Чому в більшості країн заборонені родинно-близькі шлюби?

Відповідь. Коли говорять про близькородинні шлюби, звичайно мають на увазі шлюби між племінницею і дядьком, племінником і тіткою, а також між

двоюрідними і троюрідними братами і сестрами. Саме перші два випадки заборонені у багатьох країнах. Вже давно було помічено, що діти від шлюбів між близькими родичами народжуються значно слабкішими, менш життєздатними, відстають у рості й мають нижчі показники розумового розвитку. Це пояснюється тим, що кожна людина є гетерозиготною за багатьма шкідливими рецесивними генами, які не проявляються внаслідок наявності нормальних домінуючих алелів у гомологічній хромосомі. При близькородинних шлюбах рецесивні гени часто переходять у гомозиготний стан і проявляються. Це пов'язано з тим, що родичі мають багато однакових генів, які були передані їм у спадок від одних предків.

16. Відомо, що в ізолятах і напівізолятах кількість близькоспоріднених і кровноспоріднених шлюбів набагато вища, ніж у неізолюваних популяціях.

Шлюби між особами однієї раси, релігії підвищують родинний зв'язок. У більшості країн кровноспоріднені шлюби заборонені, хоч іноді вони мають місце.

Нині під дією соціальних факторів вони практикуються в Японії, Індії.

а) Чим небезпечні, на вашу думку, шлюби між близькими родичами? Наведіть приклади шкідливості близькородинних шлюбів;

б) Які головні напрями профілактики моногенних хвороб за аутосомно-рецесивним типом?

Відповідь. а) Небезпека в тому, що інцестові шлюби підвищують частоту прояву «шкідливих» рецесивних алелів і це призводить до великої кількості серйозних порушень. Так, у світі існують цілі популяції з яскраво вираженим генетичним вантажем («шкідливими» мутаціями), наприклад, цигани Південного Уельсу. У цій популяції кожен четвертий несе ген фенілкетонурії.

Шлюби між близькими родичами були поширеними у представників королівських родин у Єгипті, Індії й інших країнах. Так, відома своїм розумом і красою Клеопатра VIII була народжена в шлюбі Пталомея X і його рідної сестри, якому передували кровноспоріднені шлюби протягом шести поколінь.

Тутанхамон народився від шлюбу Аменофіса III і Ситамоне, яка була його дочкою. Таким чином, мати фараона була його зведеною сестрою. У могильному склепі Тутанхамона було знайдено дві мумії. Це, ймовірно, мертвонароджені діти від шлюбу з Анкеснамон (його племінницею). Перша дружина фараона була його сестрою.

Тутанхамон помер у 18 років. Аналіз його зображення в дитячому віці дає можливість виявити, що він страждав на генетичне захворювання целиацію, яка виявляється в зміні слизової оболонки кишківника, що перешкоджає всмоктуванню клейковини.

б) Головними напрями профілактики моногенних хвороб за аутосомно-рецесивним типом є: виявлення гетерозиготних носіїв патологічного гена; широка мережа медико-генетичних консультацій; запобігання спорідненим шлюбом.

17. Образ Орлеанської діви привертає увагу людей декілька століть. Він яскравим промінчиком світла пробивається до нас з кривавого, заповненого

вогнищами і катівнями, похмурого середньовіччя. Скільки в цій особистості чистоти й непорочності, святості і безкорисливості, любові й самовідданості, мужності й відваги, довготерпіння й жалості. Це рідкий взірець самопожертви. Безмежно захоплена боротьбою за прибуття до двору Карла VII під час звільнення Орлеану, у битві при Пате, при поході на Реймс вона розгромила сильний загін англійців на чолі з лордом Гальботом.

Винахідливість й героїзм, логічність й послідовність, наполегливість, воля й здоровий глузд – всі ці риси яскраво виявились під час суду над нею, а згодом і під час страти.

Дивно те, що все це здійснила дівчина, майже дитина. Поселянка, неосвічена, непідготовлена юна особа впливає на маси, керує десятками тисяч людей, впливає на аристократію, володарює над усім й всіма, керує подіями і діями, підбиває на війну, отримує перемоги, саджає на престол короля й покійно гине заради любові до ближнього і безмежної відданості до вітчизни і в ім'я Господа Бога.

Жанна д'Арк (1412-1432) була високою на зріст, міцно складена, але струнка й з тонкою жіночою талією. Її обличчя теж було дуже красивим. Загальна будова тіла характеризувалася дещо чоловічими пропорціями. Вона дуже любила фізичні й військові вправи, охоче носила чоловічий одяг. У неї ніколи не було менструацій, що дає нам змогу в сукупності з іншими особливостями через п'ять з половиною століть упевнено встановити Жанні д'Арк діагноз тестикулярної фемінізації – синдрому Морриса.

А. Які можливі відхилення статевої диференціації при синдромі Морриса? **Б.** Проаналізуйте сім фенотипових ознак синдрому Морриса наявних у Жанни д'Арк.

Відповідь.

А. Термін “тестикулярна фемінізація” був запропонований Моррисом у 1953 році. Синдром Морриса – спадкова нечуттєвість периферичних тканин організму до маскулінізуючої дії андрогенів - гормонів сім'яників. Такий стан визначається відсутністю в Y-хромосомі гена тканинного рецептора чоловічого гормону. Внаслідок цієї нечуттєвості (тобто того, що андрогени не зв'язуються тканинами-мішенями) допологовий і післяпологовий розвиток організму, який має чоловічий набір хромосом (46, XY) і сім'яники, парадоксально йде по жіночому напрямку.

При народженні ця аномалія ніяк не проявляється: хворі виглядають як звичайні дівчатка і у дитячому віці аномалію, зазвичай, вдається ідентифікувати, якщо при піхвових грижах виявляються сім'яники.

Із настанням статевої зрілості розвивається псевдогермафродит: висока, струнка, статна, фізично сильна жінка з добре розвиненими молочними залозами. Ноги часто дещо довші ніж зазвичай.

Пропорції тіла таких індивідів відповідають швидше сучасним уявленням про жіночу красу, ніж середній статури, тому не дивно, що хворі досить часто зустрічаються серед манекенниць.

Однак у індивідів з синдромом Морриса відмічається аменорея, піхва, зазвичай, вкорочена і закінчується сліпим мішком. Замість матки часто бувають залишки мюллерових каналців, а замість фаллопієвих (маткових) труб можна знайти м'язово-волокнистий тяж. Присутні сім'яники можуть містити нормальну або навіть збільшену кількість клітин Лейдіга, які продукують гормони.

Індивіди безплідні, однак здатні до статевого життя і зберігають нормальний статевий потяг до чоловіків.

У силу безплідності псевдогермафродитів ця аномалія досить рідко зустрічається серед населення – порядку 1 на 65000 жінок. Хоч синдром – рідкість серед населення, він виявляється майже у 1% видатних спортсменок (у 600 разів частіше, ніж передбачалося б).

Оскільки за фізичною силою, бистротою й спритністю вони значно перевищують нормальних дівчат і жінок, то ці індивіди-жінки з синдромом Морриса – підлягають виключенню із спортивних змагань. Жінки з синдромом Морриса, відрізняються емоційною стійкістю, життєлюбством, багатогранною активністю, фізична і розумова енергія їх просто вражаюча. Деякі з найбільш енергійних, діяльних (але бездітних) жінок – знаменитих спортсменок, менеджерів, вчених, артисток – жінки з синдромом Морриса.

Отже, жінок із синдромом тестикулярної фемінізації відрізняє:

- 1) велика фізична сила;
- 2) високий зріст, довгі руки та ноги;
- 3) вражаюча сміливість;
- 4) схильність до носіння чоловічого одягу або елементів чоловічого костюму;
- 5) практичність;
- 6) сильна воля і високий інтелект;
- 7) аменорея.

Б. Обґрунтування діагнозу:

1. Жанна д'Арк дуже швидко і добре навчилась володіти зброєю, прекрасно трималась у сідлі, володіла великою фізичною силою. (Спортсменка).

2. Вона була високою, стрункою дівчиною, довгорукою й довгоногою, з привабливим обличчям.

3. У ту далеку епоху, коли хоробрість й героїзм жінок були потрібні вкрай рідко, Жанна д'Арк виявила виключний, послідовний і стійкий героїзм. (Тонізуюча дія андрогенів при синдромі).

4. Характерним для Жанни було те, що вона постійно носила чоловіче плаття. В ту епоху, коли жінкам заборонялось носити чоловіче плаття і навіть вважалось гріхом, Жанна д'Арк його носила і відмовлялась від нього з

небажанням, під великим тиском. (Особливість синдрому – схильність носити чоловічий одяг).

5. У військових, організаційних й політичних справах проявляла здоровий глузд, кмітливість, практицизм (жінки із синдромом Морріса характеризуються як «виключно ділові»).

6. Жанна д'Арк проявила виключний інтелект, коли примусила англійців зняти облогу Орлеану, переслідуючи і знищуючи їх (битва при Пате). Рідкісну винахідливість й інтелект вона проявила під час Руанського суду, коли на витончені питання суддів відповідала так винахідливо, що ті ніяк не могли загнати її у пастку (власники синдрому – жінки, як правило, з сильною волею і високим інтелектом).

7. Аменорея (неодмінна ознака синдрому).

Висновок. Будь-яка із семи названих фізичних, психічних й інтелектуальних особливостей, взятих порізно, зустрічаються не так вже рідко, але поєднання всіх семи (при тому, що кожна виражена найвищою мірою) в однієї дівчини того часу – явище цілком незвичайне.

18. Свого часу вчений Джост висловив таку думку щодо становлення чоловічого організму: «це тривалий, нелегкий і ризикований процес, свого роду боротьба проти іманентного прагнення до жіночності». Доведіть справедливність цього висловлювання. Від чого ж залежить формування чоловічого фенотипу на відміну від жіночого?

Відповідь. Формування чоловічого фенотипу пов'язано з секрецією тестикулярних гормонів, що обумовлюють розвиток вольфова каналця й атрофію мюллерова. Перший з цих гормонів – антимюллерівський гормон, який секретується клітинами Сертолі, викликає дегенерацію мюллерова каналця. Другий гормон являє собою стероїд тестостерон, який секретується клітинами Лейдіга. Цей гормон обумовлює диференціювання вольфова каналця у придаток сім'яника, сім'явивідний канал і сім'яні міхурці. Із сечостатевого бугра під впливом тестостерону розвивається калита й статевий член.

Приблизно на шостому тижні вагітності, коли завершується міграція статевих клітин в ембріонів генетично чоловічої статі з Y-хромосомою, починається інтенсивна проліферація тканини гонад. І, насамкінець, із первинної статевої тканини утворюються сперматозоїди, а із мезенхіми – клітини Сертолі й інтерстиціальні клітини Лейдіга.

Отже, формування чоловічого фенотипу залежить, у першу чергу, від двох гормонів, які виробляються сім'яниками, а всього – від 19-ти різних факторів. Нормальні індивіди чоловічої статі розвиваються за умов, якщо всі ці елементи функціонують у потрібний час і у належному місці. За певної їх відсутності формуються жіночі статеві ознаки. Таким чином, розвиток жіночих статевих ознак не потребує спеціальних регуляторних факторів.

Зазначимо, що навіть незначні відхилення у роботі механізму диференціальної статі на різних рівнях викликають неповний розвиток чоловічого фенотипу в організмі з чоловічим генотипом (чоловічий псевдогермафродитизм).

19. Формування статевих ознак у людини передбачає чотири рівні статевої диференціації, а саме визначення статі за:

- хромосомним набором (23-я пара містить XX або XY хромосоми);
- на рівні гонад (наявність яєчників або сім'яників);
- за фенотипом (зовнішні жіночі або чоловічі статеві ознаки);
- за психологічними особливостями.

У чому суть механізму хромосомного визначення статі?

Відповідь. У ссавців стать визначається хромосомним набором і, зазвичай, не залежить від навколишніх факторів. У більшості випадків у генотипі самок міститься дві X хромосоми, а у генотипі самців – XY. Y-хромосома слугує вирішальним спадковим фактором, що визначає стать у ссавців. Навіть у тому випадку, коли особина має п'ять X-хромосом й одну Y-хромосому, вона буде чоловічою. Якщо ж особина має одну єдину X-хромосому без Y-хромосоми, то вона буде жіночою.

Слід зазначити, що у визначенні статі бере участь лише невелика частина Y-хромосоми. Вважають, що у людини ген, який відповідальний за фактор детермінації сім'яника знаходиться у короткому плечі Y-хромосоми.

Хоча й відомо, що Y-хромосома – основний детермінант у визначенні статі у ссавців, більшість досить важливих питань залишаються поки що без відповіді. Яка частина Y-хромосоми необхідна для детермінації сім'яників? Чи достатньо одного цього гена, чи у детермінації гонад беруть участь й інші гени? Ці питання поки що потребують вивчення.

20. Відомо, що розвиток гонад є унікальним ембріональним явищем. У чому ж різниця у розвитку гонад від розвитку інших органів?

Поясніть механізм формування чоловічих і жіночих статевих органів.

Відповідь. Дійсно, розвиток гонад є унікальним ембріональним явищем, усі інші задатки органів у процесі нормального розвитку диференціюються в орган лише одного типу. Наприклад, зачаток легені може покласти початок розвитку легені, а зачаток печінки – лише печінки. А що стосується зачатка гонада, то він у нормі має здатність розвиватися у двох напрямках: внаслідок диференціювання він може перетворитися або у сім'яник, або у яєчник. Зачатки гонад у ранніх ембріонів (до 5 або 6 тижня) не розрізняються у різних статей й не містять клітин зародкового шляху. Первинні клітини зародкового шляху у людини можна виявити на третьому тижні ембріонального розвитку у

ектодермі жовчного мішка. Потім під впливом хемотоксичних сигналів вони мігрують у гонади. Ця міграція не залежить від статі.

Розвиток статевих ознак обумовлено диференціюванням гонад. Статеві органи формуються з мюллерових і вольфових каналців, які надходять з первинної нирки.

У жінок мюллерові каналці розвиваються у фалопієві труби й матку, а вольфові каналці атрофуються.

У чоловіків вольфові каналці розвиваються у сім'яні каналці й сім'яні міхурці, а мюллерові каналці атрофуються. Всі ці процеси знаходяться під суворим гормональним контролем.

21. Розвиток зародка людини – це хімія чи механіка? Вчені, які вивчали це питання, дійшли висновку, що на розвиток зародка впливають не тільки речовини-морфогени, не менш важлива роль належить і фізичним факторам.

Чи згодні ви з твердженням учених?

Відповідь. Клітини зародка утворюють контакти. Вони можуть «тягти один одного за руки», впливаючи на цитоскелет сусідів, а значить, на їх форму і поведінку.

Так, у людини спочатку всі бластомери півноцінні. Перша відмінність виникає в залежності від положення клітин у бластулі – різними стають зовнішні і внутрішні клітини. Можливо, це залежить просто від кількості їх контактів із сусідами (у внутрішніх клітин їх більше). Потім зовнішні клітини сплющуються, а внутрішні – ні; зовнішні утворюють в основному щільні контакти, а внутрішні – щілинні і т. ін.). Природно, що паралельно в них утворюються різні речовини.

Досить наочно японськими ученими було продемонстровано роль «механічних» факторів. Їм вдалось змінити генетично детермінований напрямок закручування мушлі у ставковика. Для цього вони тиснули тонкими скляними паличками на мікромери – четвірку бластомерів на стадії восьми клітин, напрям зміщення яких визначає форму мушлі. Зміна форми клітин і натяг цитоскелету змінювало орієнтацію веретена поділу. А це змінювало напрямок закручування мушлі на протилежне. Паралельно змінювалась робота генів, які впливають на напрямок закручування мушлі у ембріона і внутрішню будову ставковика. А ось як саме форма клітин впливає на роботу генів і «трансформується» у форму мушлі – ще вченим належить вивчити.

Отже, морфогенезом керують все-таки «звичайні» хімічні речовини і механічні взаємодії клітин.

22. У яких випадках діти не можуть успадкувати групи крові своїх батьків?

Відповідь. Якщо у батьків перша і четверта група крові, то їхні діти будуть мати другу або третю групи крові (і вони гетерозиготні), то 50% дітей будуть мати відмінні групи крові, 25% першу і 25% четверту групи крові.

23. Ася та Аня – однойцеві сестри-близнюки. Ваня і Вася – теж однойцеві близнюки, але діти інших батьків. Ваня одружився з Анею, а Вася з Асею. В обох сім'ях народилися хлопчики. Чи будуть ці хлопчики схожі як однойцеві близнюки?

Відповідь. Хлопчики не будуть схожими, тому що має місце комбінативна мінливість.

24. Об'єм поліморфізму у популяції людини величезний. Зазвичай, гени, які визначають ферментні, антигенні та інші особливості людини, представлені двома і більше алелями, тому число індивідуальних генотипів наближається до чисельності населення нашої планети.

Більшість ознак людини визначається кількома або багатьма генами. Такі ознаки називаються полігенними, мінливість такої ознаки неперервна, тому що кожний ген здійснює свій невеликий вплив.

У тих випадках, коли мінливість ознаки має переривистий характер, що зазвичай пов'язано з дією одного «головного» гена, така ознака називається моногенною.

Наведіть приклади ознак у людини з неперервною та перервною мінливістю.

Відповідь. Ознаки з неперервною мінливістю: пігментація шкіри, колір волосся, колір очей, волосняний покрив голови (форма волосся, ступінь жорсткості, особливості розвитку третинного покриву у період статевого дозрівання), будова м'яких тканин обличчя, пропорції і форма носа і таке інше). Виключною варіабельністю відрізняються дерматогліфічні ознаки людини.

Коли мінливість має перервний характер, то це зазвичай якісні ознаки. Норма реакції у мінливості цих ознак має вузькі обмеження. Це яскраво проявляється у різноманітті білків, ферментів, антигенів.

25. Біохімічний антигенний поліморфізм обумовлює різноманіття людей по білкам – ферментам і антигенам. У людини описано більш як 200 поліморфних систем по антигенам і ферментам. Їх різноманіття формується за рахунок множинних алелів. Результати вивчення різних білків, антигенів, ферментів показали, що біля 30% локусів людини являються поліморфними. Найбільша поліморфна антигенна система людини називається HLA. Немає двох однакових людей з антигенами по HLA. Навіть відома антигенна система АВ0 на цей час доповнилась новими відомостями, які свідчать про велику гетерогенність цієї системи.

Які факти сучасних досліджень щодо гетерогенності системи АВ0 вам відомі?

Відповідь. Відомо, що групова приналежність крові починає виявлятися вже в ембріональному періоді розвитку людини і не змінюється протягом усього життя. У таблиці 1 наводиться загальноприйняте уявлення про чотири групи крові за системою АВ0.

Фенотипи і генотипи групи крові за системою АВ0

Група крові	Фенотип	Фенотип	Гени	Генотипи
-------------	---------	---------	------	----------

	(антигени)	(антитіла)		
I (0)	-	α, β	I^0	$I^0 I^0$
II (A)	A	β	I^A	$I^A I^A, I^A I^0$
III (B)	B	α	I^B	$I^B I^B, I^B I^0$
IV (AB)	AB	-	I^A, I^B	$I^A I^B$

Сучасні дослідження показали, що у результаті численної мінливості гена I^A , група A у чистому вигляді вже не існує, виділяється багато її підгруп: найчастіше A_1 (більш як 88%), A_2 (більш як 10%), дещо менше – A_3 , $A_4, A_5, A_m, A_0, A_x, A_y, A_g$, частота з якою ці гени трапляються 1 на 1000 осіб (біля 2%). Антигени групи B мають більшу однорідність – B_2, B_3, B_4, B_x . На цей час це має велике практичне значення. Еритроцити з антигеном A_1 мають високу здатність взаємодіяти із сироваткою, яка містить α -антитіло, а еритроцити з антигеном A_2 - аглютинують лише у разі застосування високоактивних сироваток. У сироватці деяких людей інколи зустрічаються додаткові ізоаглютиніни, наприклад у людей з групою крові A_1 і A_1 . У деяких випадках виявляють аглютинін α_2 , який реагує з еритроцитами групи A_2 і групи 0.

Безпосередній попередник антигенів A і B – антиген H – утворюється шляхом додатку залишку фукози до гліколіпідного або глікопротеїдного остову. Інколи зустрічається нестача фукозилтрансферази, яка відповідає за синтез антигену H. Ці люди гомозиготні за рецесивним алелем гена FUT1 (hh), який розміщений на 19-й хромосомі, і відноситься до фенотипу Бомбей (0h).

У людей з фенотипом Бомбей виробляються анти-H-антитіла: вони спрямовані проти антигену H, який є на всіх еритроцитах і відсутній лише при генотипі hh. Таким людям можна переливати еритроцити лише від донорів з генотипом hh.

На 19-й аутосомі знаходиться локус секреції AB0-антигенів (Secretor). Це означає, що практично у 76% людей групі антигени A і B містяться також у лейкоцитах, тромбоцитах, сперматозоїдах, у нормальних і пухлинних тканинах, у слині, у шлунковому соку, жовчі, у навколоплідних водах – це визначається наявністю у них у генотипі домінантного гену *Se*, у людей (24%), гомозиготних за рецесивним алелем *se*, ці антигени містяться лише на поверхні еритроцитів.

26. Дослідження Bodmer W., які отримали визнання у 1998 році, показали, що у популяційних процесах поліморфізм більшості білкових систем не відіграє суттєвої ролі. Генетичний поліморфізм всього людського геному забезпечується рівнем поліморфізму однієї генетичної системи: MHC (Major Histocompatibility Complex) і антигенів HLA (Human Leukocyte Antigens), які контролюються нею. Саме цій системі і належить основна роль у природному доборі. Саме вона допомагає виживанню людини у різноманітних умовах. За сучасними уявленнями, система HLA забезпечує виживання людини як виду в умовах ендогенної і екзогенної агресії, здійснюючи контроль за репродукцією, взаємовідносинами у системі мати-плід, специфічністю і якістю імунної відповіді, за взаємодією всіх ядровмісних клітин організму, включаючи контакт: нейрон-синапс. За допомогою системи HLA реалізується цілісність

організму. Впровадження у дослідження системи HLA нових молекулярно-генетичних методів дозволило вченим значно розширити уявлення про системи і їх алелі.

Таким чином, поліморфізм системи HLA визначає специфічність і якість імунної відповіді. Специфічність імунної відповіді має місце при відповідності структури чужерідних антигенів ділянкам молекули HLA. Імунна система неперервно відслідковує генетично чужерідну інформацію, порівнюючи і співставляючи її з генетичною структурою системи HLA.

1958 рік став роком відкриття головної системи тканинної сумісності людини, коли Ж. Доссе відкрив перший тканинний антиген системи HLA (у перекладі з англійського – лейкоцитарні антигени людини). Якими генами контролюється система HLA? Що слугує джерелом різноманіття антигенної системи HLA?

Відповідь. Система HLA контролюється низкою тісно зчеплених генів, які розміщені у шостій хромосомі. Їх позначають латинськими літерами: A, B, C, D і т.д. У короткому плечі цієї хромосоми є 4 генних локуса – A, B, C і D. У локуса D виділяють ще 4 сублокуса, а кожен локус представлений серією множинних алелів: A-21, B-47, C-8 алелів, D-19, DR-14, DQ-3b DP-6. Джерелом різноманіття антигенної системи HLA слугує явище множинного алелелізму.

27. Протягом життя організму специфічний набір білків тканинної сумісності не змінюється, однаковий «паспорт» HLA притаманний людині із раннього ембріонального розвитку і до смерті. Діти наслідують по одній хромосомі батьків, тому їх генотипи відрізняються і від материнського, і від батьківського. Гени цієї системи враховуються при трансплантації, крім того, виявлена достатньо суттєва асоціація антигенів із хворобами. Деякі антигени є провокаторами, інші – протекторами багатьох хвороб. Так, при цукровому діабеті антигенами ризику є B8 і B15, як і гени D3, D4 серії D, а протекторами – A3, B4 і D2, B4. Антигени B12 і B16 – провокатори хвороби менінгіту, протектор-захисник від цього захворювання – B8, який, своєю чергою, є провокатором хвороби Боткіна.

Як ви думаєте до чого призводять варіації ферментних систем у людини?

Відповідь. Варіації ферментних систем призводять до того, що у кожної людини можуть бути свої особливості процесів обміну і свої особливості реагування на хімічні, фізичні і біологічні фактори середовища існування.

На сьогодні ця проблема надзвичайно актуальна. Змінюється середовище існування, з'являються нові хімічні препарати (ліки), харчові добавки. Раніше в процесі еволюції людина з ними не стикалась, їх не було і не було добору і не проявлялась патологічна дія якихось генів, хоча, вірогідно, багато алелів з'явилося уже давно. Це так звані гени-мовчуни. Щось змінилось у середовищі існування, і вони почали працювати. Однак потенційно токсичні фактори ушкоджують не все населення, а лише ту частину людей, у яких є мутації, особливо чуттєві до певних факторів середовища.

На основі цього сформувалися нові напрями в генетиці: екогенетика (вивчає варіанти індивідуальних відповідей різних людей на фактори

середовища) та фармакогенетика (вивчає варіанти відповідей людей на лікарські речовини).

28. Вченими встановлено, що при нестачі α -1-антитрипсина, який є інгібітором протеаз, у гетерозиготних людей відмічається схильність до хронічних запалень легень. Емфізема легень у них розвивається у 30 разів частіше, ніж у осіб з нормальним вмістом цього ферменту. Як ви вважаєте, що заборонено таким людям?

Відповідь. Такі люди не повинні працювати на підприємствах, на яких може бути багато виробничого пилу.

29. Вченими виявлено спадкову схильність до раку сечового міхура. Вона пов'язана з мутацією гена N-ацетилтрансферази. Як ви вважаєте, що може спровокувати розвиток цього захворювання?

Відповідь. Гомозиготи по мутантному алелю повільно виводять із організму хімічні речовини, що і провокує розвиток раку сечового міхура.

30. 5-10% людей – рецесивні гомозиготи, які не можуть вживати молоко. Що є причиною несприйняття цього продукту?

Відповідь. У таких людей відсутня лактаза у кишечнику. Навіть гетерозиготи відчують дискомфорт у кишечнику в разі вживання молока. Лактоза молока погано розщеплюється і служить гарним субстратом для гнилісної мікрофлори.

31. Деякі люди не переносять глютен (білок пшениці). У них порушені процеси всмоктування у кишечнику. Що відбудеться з дітьми, які не переносять цей білок у разі годування їх манною кашею?

Відповідь. Як тільки таких дітей починають годувати цією кашею, вони одразу починають хворіти. Хвороба носить назву целиакія. Якщо припинити давати хліб і манну кашу, діти розвиваються нормально.

32. Прикладом біохімічного різноманіття є відношення людини до алкоголю. Так, у більшості людей монголоїдної раси після вживання алкоголю спостерігається раптове почервоніння шкіри, тахікардія, печія у шлунку, м'язова слабкість і інші ознаки отруєння від малих доз. Ця ознака зберігається на все життя, тому що у них відсутня одна із форм алкогольдегідрогенази, ферменту, який бере участь у розщепленні алкоголю. Які вам відомі ферменти, які розщеплюють алкоголь? Від чого залежить реакція організму на алкоголь?

Відповідь. Існують різні варіанти ферментів, які розщеплюють алкоголь. Розщеплення алкоголю залежить від п'яти ферментів – від трьох лізоформ алкогольдегідрогенази і двох форм альдегіддегідрогенази. В залежності від співвідношення їх активності можуть бути такі реакції на алкоголь:

- отруєння від малої дози алкоголю;
- нормальне розщеплення алкоголю;
- пристрасть до алкоголю (алкоголізм, пияцтво);
- розвиток алкоголізму з алкогольним психозом, із спробами до суїциду, особливо, коли людина є гетерозиготною по гену фенілкетонурії.

33. Уразі запальних захворювань очей призначають глюкокортикоїди (гідрокортизон, преднізолон, дексаметазон). З'ясувалось, що у 5% людей ці лікарські препарати викликають значне підвищення очного тиску; у 29% - помірне; у 66% - нормальне. При яких захворюваннях чи схильності до них заборонено використання цих препаратів?

Відповідь. Якщо людина схильна до глаукоми, то використання цих препаратів призведе до ускладнень. Крім того, у цих 5%, якщо вони гомозиготні або гетерозиготні по гену катаракти, підвищення очного тиску збільшує ризик розвитку глаукоми у 101 раз, у гетерозигот – у 18 разів у порівнянні з гомозиготами по нормальним алелям.

34. Деякі люди мають підвищену чутливість до дитиліну (м'язовий релаксант, який використовується в анестезії). Його застосування може призвести до смерті. Це пов'язано з мутацією гену сироватної холінестерази. Аномальна холінестераза не активує дитилін. У хворих під час операції може бути зупинка дихання до однієї години. Частота гомозигот 1:3500, а гетерозигот до 4%. Особливо часто мутантний ген зустрічається у ескімосів Аляски.

Типовий приклад парадоксальної реакції на лікарські препарати – гемоліз еритроцитів у носіїв мутації у гені глюкозо-6-фосфатдегідрогенази на прийом сульфаніламідів. І лише екстрені заходи можуть врятувати таких людей. Чому особам, які мають схильність до спадкових хвороб, або хворіють ними, треба бути вкрай обережними при лікуванні медичними препаратами?

Відповідь. Медикаментозне лікування людей такої категорії завжди має проводитися під контролем лікаря. В інструкціях тих чи інших ліків завжди приводяться дані про побічні дії, і тому до цього треба відноситися дуже уважно. Патологічні реакції на ліки стосуються різних функцій і систем органів, а у разі спадкових захворювань у хворих можуть бути неспецифічні реакції внаслідок біохімічних дефектів. Наприклад, при гемофілії кровотеча посилюється в разі прийому ацетилсаліцилової кислоти. При будь-якому погіршенні стану здоров'я на реакцію прийому лікарського препарату необхідна консультація лікаря.

Зазначимо, що актуальність проблем фармакогенетики постійно зростає. До 60000 хімічних речовин циркулює у середовищі існування. Вони підвищують рівень і швидкість мутаційного процесу і, відповідно, природного добору серед людей. Тому роль лікаря у цій ситуації важко переоцінити. Будь-який випадок, будь-яку неадекватну реакцію лікар має зрозуміти, пояснити, якщо він володіє інформацією, і вчасно змінити ситуацію.

35. У 1940 році Ландштейнер К. і Вінер відкрили антиген, який містився на поверхні еритроцитів у мавп *Macacus rhesus*. Пізніше цей самий антиген був виявлений у людей і отримав назву – резус-фактор. На цей час відомо, що система антигенів резус-фактора передається трьома зчепленими генами (Cc, Dd, Ee), локалізованими у першій хромосомі. У разі наявності домінантних генів C, D, E відбувається синтез відповідних еритроцитарних антигенів у людей з позитивним резус-фактором. Таким чином, у них можуть бути різні комбінації цих генів у генотипі.

Які саме генотипи можливі у плода у разі: а) гомозиготного батька (DD), з позитивним резус-фактором і матері (dd), яка має негативний резус-фактор; б) гетерозиготного батька (Dd), з позитивним резус-фактором і матері (dd), яка має негативний резус-фактор?

Відповідь. У гомозиготного батька (DD) з позитивним резус-фактором і матері (dd) плод (Dd) у всіх випадках буде мати позитивний резус-фактор; його кров не сумісна з кров'ю матері по еритроцитарним антигенам.

У гетерозиготного батька (Dd) з позитивним резус-фактором і матері з негативним резус-фактором плід може бути як з позитивним резус-фактором (Dd), так і негативним резус фактором (dd). При повторних народженнях дітей з позитивним резус-фактором, кров матері з негативним резус-фактором може імунізуватися антигенами плода і її антитіла, проникаючи у кров дитини, здатні викликати гемолітичну хворобу новонароджених.

Таким чином, гемолітична хвороба новонароджених, викликана несумісністю по антигенам системи АВ0, зазвичай зустрічається у дітей з групою крові А і В, народжених матерями з групою крові 0. У сироватці матері з групою крові 0 присутні антитіла до еритроцитарних антигенів А. Передбачити розвиток гемолітичної хвороби новонародженого по титру цих антитіл у матері не можна.

36. З огляду на ревізію віку походження людини і того, що африканські людиноподібні мавпи тепер визнаються нашими дуже близькими родичами, знову точаться дискусії відносно єдності людини як біологічного виду. Які наукові факти свідчать про те, що людина є єдиним біологічним видом?

Відповідь. З позиції сучасної концепції виду (вид – це самостійна еволюційна гілка з чітким діагнозом), людські раси в силу їх цілком визначеної морфологічної відокремленості однієї від іншої (колір шкіри, особливості рис обличчя та ін.) могли б вважатися і окремими видами. Однак, як показали численні дослідження з генетики людських рас, незважаючи на значні анатомічні розходження, на молекулярно-генетичному рівні чіткий діагноз рас відсутній. Зрозуміло, що розв'язування питання про єдність виду *Homo sapiens* не слід розглядати на соціальному рівні - це проблеми лише зоологічної систематики. Так, доведено, що між людськими расами відсутня репродуктивна ізоляція; нащадки від міжрасових шлюбів ніколи не являють гібридного дисгенезу – генетичних порушень, що виникають від гібридних схрещувань (зменшення плодючості й життєздатності, зміна співвідношення статей або порушення у спадкуванні ознак, що менделюють). Звідси можна зробити такий висновок: усі людські раси на генетичному рівні цілком ідентичні. Варто зазначити, що питання про гібридний дисгенез у міжрасових шлюбах детально розроблене, і на нього дана переконлива відповідь – будь-яких ефектів зниження плодючості й життєздатності, стерильності в нащадків від цих шлюбів ніколи не спостерігалось. Це дає підставу стверджувати про видову єдність *Homo sapiens*.

37. Резус-несумісність двох осіб може бути обумовлена різницею по кожному із трьох факторів – С, D, Е, а також по двом або трьом. Усі три фактори завжди успадковуються разом (гени зчеплені).

Як ви вважаєте, чи однаково розподілений резус-фактор у популяції людей європейської, негроїдної і монголоїдної раси?

Відповідь. У популяції людей вищезначених рас розподілення резус-фактора таке:

європейська раса – 84% людей мають позитивний резус-фактор, а 16% - негативний резус-фактор;

негроїдна раса – 16% людей мають позитивний резус-фактор, а 84% - негативний резус-фактор.

Монголоїдна раса – біля 99% людей мають позитивний резус-фактор, а біля 1% - негативний резус-фактор.

38. У популяції людини, для якої характерна панміксія, 50% складає гетерозиготне носійство по кожній аллельній парі генів. Вивчення і виявлення гетерозиготного носійства має велике значення у профілактиці спадкових хвороб. Реальність недалекого майбутнього – генетичний паспорт людини, який повинен містити інформацію про те, які у неї наявні мутантні гени, щоб уникнути ймовірності зустрічі партнерів з однаковими мутантними аллелями і, відповідно, зменшити ризик народження хворої дитини. Гетерозиготне носійство виявляється за мікросимптомами, навантаженими тестами, мікроскопією клітин. Складання і широке впровадження генетичного паспорта – справа майбутнього, тому що молекулярно-генетичні методи діагностики, хоча і добре розроблені, але не є масовими і доступними.

Ознайомтесь із таблицею, у якій наводяться приклади доступного визначення гетерозиготного носійства. Як ви думаєте, яке значення має виявлення лікарями-генетиками гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб?

Фенотипний прояв гетерозиготного носійства деяких захворювань

Захворювання	Ознаки гетерозиготного носійства
Фенілкетонурія	Навантажена проба з фенілаланіном, збільшено вміст фенілаланіну в крові
Спадкова мікроцефалія	У 1/3 усіх гетерозигот знижений інтелект (у клініці це, як правило, розумова відсталість невідомої етіології) або у родоводі у родичів зменшення окружності голови
Важкі алергічні захворювання	Різноманітні алергічні стани у родичів
Спадкова атоксія	Легкі порушення координації руху
Цукровий діабет	Знижена чутливість до глюкози, позитивна навантажена проба
Галактоземія	Дискомфорт у кишечнику при вживанні

	молока, позитивна навантажена проба, знижена активність фермента галактозомонофосфатуридилтрансферази
Епілепсія	Зміни в електроенцефалограмі
Хорея Гентингтона	Зміни в електроенцефалограмі
Юнацька амавротична ідіотія Тея-Сакса	У крові збільшена кількість лімфоцитів з більшими вакуолями
Гемофілія	Збільшення часу на згортання крові
Подагра	Підвищений вміст сечової кислоти у сечі
Синдром Лоуренса – Муне - Барде - Бидля	Ожиріння, скелетні аномалії, зміни на сітківці
Серповидноклітинна анемія	Серповидноклітинність
Пігментна ксеродерма	Наявність ластовиння
Муковісцидоз	Підвищений вміст хлоридів поту
Гіперліпідемії	Мутний вид сироватки крові після їжі
Рахіт, зчеплений з X-хромосою	Зміни вмісту фосфатів у крові

Відповідь. Виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб має велике значення для прогнозування здоров'я, для профілактики і навіть для вибору професії. За цими показниками складаються групи ризику. Так, наприклад, дослідження, проведені у Британії, виявили, що гіпертонічна хвороба у водіїв автобусів зустрічається набагато частіше, ніж у кондукторів автобусів. Отже, особам, які входять у групу ризику, не рекомендується обирати цю професію. Людям з нестачею альфа-антитрипсину не рекомендується не лише курити, але і працювати на виробництві з підвищеною забрудненістю і загазованістю.

У США, Японії, Данії виявлення гетерозиготного носійства активно використовується для рекомендацій щодо вибору професії.

У Канаді підраховано, що, якщо рецесивні гомозиготи по мікроцефалії зустрічаються з частотою 1:40000, частота гетерозигот 1:100, 1/3 з них із розумовою відсталістю, це складає 1% населення (1% несе ген мікроцефалії). Крім цього, 1:50 гетерозигот по фенілкетонурії при частоті гомозигот 1:10000, які супроводжуються зниженням інтелекту та зчеплені з X-хромосою форми розумової відсталості (біля 13), то можна вважати, що значна частина генетичної мінливості IQ в області низьких значень обумовлена гетерозиготністю по аутосомам і зчепленими з X-хромосою рецесивними захворюваннями. Усе це є своєрідною платою за виживання виду.

Таким чином, сучасній генетичній лабораторії під силу проводити подібні генетичні тести. Звісно, отримання такого паспорта пов'язано із значними матеріальними затратами. У майбутньому, коли процес буде повністю автоматизований і стане доступним для кожного, це буде мати велике значення на всіх етапах життя людини для її здоров'я і здоров'я її дітей.

39. Головною формою генетичного поліморфізму є одонуклеотидний поліморфізм (ОНП). Майже 95% поліморфних послідовностей у геномі людини представлені одонуклеотидним поліморфізмом (англ.: Single nucleotide

polymorphism, SNP). Це варіанти послідовностей ДНК у різних людей із залученням однієї пари нуклеотидів. ОНП – найбільш загальне джерело варіацій між людьми. Однонуклеотидні поліморфізми – найбільш часта причина існування декількох алелів одного гену. На їх долю випадає більшість варіацій у геномі людини. До поліморфізму ведуть інсерції/делеції (вставки/випадання) декількох пар нуклеотидів, сегментальні дуплікації і повтори. Якщо дві послідовності ДНК – AAGCCTA і AAGCTTA – відрізняються на один нуклеотид, то у такому випадку говорять про існування двох алелів:С і Т.

Після завершення програми «Геном людини», на всю довжину геному було ідентифіковано і карбовано 1,42 млн ОНП. Розрахунки показують, що дві людини на 99,9% ідентичні по нуклеотидним послідовностям і лише 0,1% відмінностей по одному нуклеотиду створює величезні індивідуальні генотипні варіації.

Яким чином використовують ОНП (однонуклеотидні поліморфізми) і яка головна мета використання карти ОНП?

Відповідь. ОНП (однонуклеотидні поліморфізми) використовують у якості молекулярно-генетичних маркерів у генній систематиці біологічних систем на основі дивергенції (розходження) гомологічних ділянок ДНК у філогенезі. Згідно сучасної теорії еволюції існує пряма залежність між ступенем поліморфізму і філогенетичною відстанню між організмами. Варіації ОНП зустрічаються на протязі всієї ДНК (в екзонах, інтронах, міжгенних проміжках, повторах) і відображають минулі мутації. Тому ОНП використовують для визначення часу дивергенції людини з його далекими предками і пошуками безпосередніх предків (метод «молекулярного годинника»). Чим більше минуло часу з тих пір, як жив загальний предок двох видів, тим довший період, протягом якого відбувалися ці зміни, і, тому, тим більше відрізняються послідовності ДНК цих двох видів.

Метод «молекулярного годинника» вже давно використовує дані ДНК. Якщо зміни ДНК відбуваються з деякою середньою швидкістю і постійно, тобто «молекулярний годинник ходить рівномірно» - то, підрахувавши кількість відмінних пар основ у послідовності двох видів, ми отримуємо уявлення про час життя нашого останнього загального предка. Аналізуючи сучасні ДНК, можна скласти достатньо точну шкалу часу генеалогічного древа.

Підрахувавши відмінності між послідовностями ДНК, ми можемо побудувати генеалогічне дерево всіх живих організмів і в тому числі людини. Наприклад, у людини і шимпанзе співпадають 98% нуклеотидних послідовностей ДНК. Тому мавп'ячий предок гомінід був, по суті,

«шимпанзеподібним». Згідно «молекулярному годиннику еволюції» було визначено час відділення лінії шимпанзе – 5-6 млн. тому.

У якості «модельного предка» людської і шимпанзоїдної лінії деякі антропологи розглядають карликового шимпанзе – бонобо, який мешкає у джунглях Екваторіальної Африки.

Головне використання карти ОНП – з'ясування внеску індивідуальних генів у хвороби полігенної і мультифакторіальної природи. Карти ОНП допомагають краще зрозуміти роль генотипу і середовища у розвитку людини у нормі і патології.

40. У медичній генетиці досить часто використовують цитофотометрію. У чому суть цього цитохімічного методу дослідження? Які дані були отримані вченими у результаті його застосування?

Відповідь. Цитофотометрія - цитохімічний метод дослідження, який дозволяє визначити хімічний склад клітини за поглинанням нею світла. Метод застосовують для хімічного й морфологічного вивчення клітини, для дослідження динаміки переміщення речовин у ній.

Прилад для цитофотометрії – цитофотометр – мікроскоп, монохроматор, регістратор змін, пристрій для вимірювання світла. Через препарат пропускають пучок монохроматичного світла й визначають його поглинання клітиною.

У результаті застосування методу були отримані дані про роль нуклеїнових кислот у передачі спадкових ознак, виявлено зв'язок між зміною вмісту РНК і білків у клітині та функціональним станом клітини, встановлено біологічне значення клітинної поліплоїдії.

41. Останнім часом у засобах масової інформації з'яляються статті, в яких обговорюється можливість застосування стовбурових клітин. Часто думки експертів з цього питання розходяться. Розгорілося декілька справжніх скандалів навколо застосування стовбурових клітин. Сама ж природа стовбурових клітин до кінця не вивчена, не вивчені їх властивості. Як ви вважаєте, чи є вони справді такими загадковими? Які вам відомі функції та типи стовбурових клітин? (Для відповіді скористайтесь табл.1).

Відповідь. Термін «стовбурава клітина» було введено в біологію ще в 1908 році. Першовідкривачем був Джеймс Вотсон, який сказав, що будова стовбурової клітини унікальна, тому що під впливом зовнішніх факторів вона може перетворитися на зародок або лінію спеціалізованих соматичних клітин. Стовбурові клітини – праматері всіх типів клітин в організмі. Вони здатні до самовідновлення і, що найголовніше, в процесі поділу можуть утворити спеціалізовані клітини різних тканин. Вони також оновлюють і замінюють клітини, втрачені за яких-небудь пошкоджень в організмі. Ці клітини покликані відновлювати й регенерувати організм людини з моменту її народження.

Потенціал стовбурових клітин тільки починає використовуватися наукою. Учені сподіваються в майбутньому створювати з них тканини й цілі органи, необхідні хворим для трансплантації замість донорських органів. Переваги стовбурових клітин у тому, що їх можна виростити з клітин самого пацієнта, і вони не будуть викликати відторгнення.

Потреби медицини в такому матеріалі практично необмежені. Лише 10-20% людей виліковуються завдяки вдалій пересадці органа. 70-80% пацієнтів помирають, не дочекавшись операції.

Отже, стовбурові клітини справді можуть стати «запчастинами» для нашого організму. І для цього зовсім необов'язково вирощувати штучні ембріони – стовбурові клітини є в організмі кожної дорослої людини.

Зменшення запасу стовбурових клітин унаслідок хвороби або старіння призводить до порушення процесів регенерації та зниження життєдіяльності органів.

Натомість збільшення кількості цих клітин призводить до інтенсивної регенерації та відновлення пошкоджених тканин і хворих органів за рахунок утворення молодих, здорових клітин на місці втрачених. Сучасна медицина вже володіє такою технологією – вона називається клітинною терапією.

Організм людини розвивається до 25 років, після чого починається процес старіння. Вікові зміни шкіри, зміни в діяльності ендокринних і статевих залоз, м'язових тканин, імунної та нервової систем також пов'язані з виснаженням запасу стовбурових клітин.

Для компенсації цього запасу й необхідна клітинна терапія.

Таблиця 1.

Типи стовбурових клітин

Тип клітини	Де міститься?	Що продукує?	Позитивні наслідки дії	Негативні наслідки дії
Ембріональні	Бластоциста – зародок, який формується на п'ятий день запліднення	Усі типи клітин	Утворення органів	Можуть перетворюватися на ракові клітини
Фетальні	Абортивний матеріал	Усі типи клітин	Регенерація ушкоджених тканин	Зараження під час пересадки
Пуповинно-плацентарні	Плацентарно-пуповинна кров	Усі типи клітин. Регенерація, лікування різних захворювань	Можна використати лише до 10 років	
Кістково-мозкові	Кістковий мозок	Усі клітини крові та інші клітини	Доступне й «вічне» джерело клітин	

42. Історія знає чимало прикладів, коли генетичні відкриття призводили до злочинів проти людства. Англійський учений Френсіс Гальтон у

1869 році створив євгеніку (від грецьк. Eugenēs – гарний рід) – теорію про спадкове здоров'я людини й шляхи його поліпшення. Він запропонував вивчати впливи, які можуть поліпшити спадкові якості (здоров'я, розумові здібності, обдарованість майбутніх поколінь). Як ви розумієте слова одного з філософів: «Хто не осяг науки добра, усяка інша наука завдає лише шкоди»?

Відповідь. Ці слова можна трактувати відносно євгенічних досліджень в галузі генетики людини, коли вони можуть принести людству як рятування від спадкового недуга, так і нещастя – все це залежить від того, хто ними скористається.

Так, учені розрізняють позитивну і негативну євгеніку. Мета позитивної євгеніки – збільшення відтворення індивідів з ознаками, що можуть розглядатися як цінні для суспільства, такими як високий інтелект і гарний фізичний розвиток або біологічна пристосованість. Негативна євгеніка прагне зменшити відтворення тих, кого можна вважати недорозвиненими розумово або фізично, або розвиненими нижче середнього. Прихильники негативної євгеніки хотіли поліпшити людський вид через обов'язкову стерилізацію злочинців і осіб з асоціальною поведінкою: статевих збоченців, гвалтівників, алкоголіків (наприклад, у США перший закон про примусову стерилізацію був прийнятий у 1907 р., у штаті Індіана, а останній – у штаті Джорджія). За час їхньої дії в країні, згідно зі статистичними даними, було насильно стерилізовано понад 100 тис. осіб, у тому числі чимало людей негроїдної раси. Стерилізації підлягали психічно ненормальні, розумово відсталі, засуджені за статеві злочини, крім того, хронічні алкоголіки, епілептики, повії, бурлаки. Ніяких доказів, що ті, хто стерилізується, є носіями шкідливих генів).

Євгенічні ідеї органічно злилися з расистськими установками фашизму. Загальний підсумок расово-гігієнічних заходів у Німеччині такий: від 300000 до 400000 людей було насильно стерилізовано на основі закону 1934 р., причому багато хто з них – за расистськими міркуваннями. Близько 100000 пацієнтів психіатричних клінік було розстріляно або отруєно у рамках так званої «акції Т4» (евтаназія неповноцінних), у тому числі тисяч дітей. Близько шести мільйонів євреїв і циган розстріляно, отруєно газом або замороєно важкою роботою в таборах смерті як представників нижчої раси.

Загальновідомо, що більшість захворювань проявляється у рецесивних гомозиготах, тоді як більшість мутантних генів перебувають у гетерозиготних носіїв. Якщо враховувати, що кожна людина є носієм 10-15 генів, які в гомозиготному стані виявляються важким захворюванням, стає необґрунтованість стерилізації хворих як способу зменшення захворюваності.

Таким чином, євгеніка, безумовно стала одним із стимулів зародження й розвитку генетики людини та її важливої частини – медичної генетики. Поставлені євгенікою цілі – звільнити генотип людини від шкідливих спадкових задатків і збагатити його цінними для фізичного й розумового розвитку генами – повністю актуальні й тепер. Але не можна забувати: євгеніка, хоча й у перекрученому вигляді, була використана, щоб виправдати деякі з найстрашніших злочинів в історії людства.

43. Чому на нашій планеті немає абсолютно подібних людей?

Відповідь Для відповіді на поставлене запитання необхідно підрахувати число комбінацій хромосом і генів у гаметах, утворених гетерозиготними особинами, а також число комбінацій генів у зиготах при схрещуванні двох організмів.

При розходженні за однією парою генів (моногібридне схрещування) дві гетерозиготи дають три типи нащадків (за генотипом):

$P Aa \times Aa$; $F AA Aa aa$

При полігібридному схрещуванні кількість нащадків, що розрізняються генетично, значно збільшується й може обчислюватися за формулою

$N=3^n$, де n – число пар генів, які беруть участь у схрещуванні.

З огляду на те, що людина має 23 пари хромосом і що в кожній хромосомі можуть розміщуватися тисячі генів, можна підрахувати, що число ймовірних комбінацій усіх генів перевищить число електронів у видимій частині Всесвіту. Чи буде дитина мати блакитні чи карі очі, темне чи світле волосся, чи зможе вона прожити 19 чи 90 років – ці й тисячі інших ознак зумовлюються вже в момент запліднення. З огляду на складність будови організму, тривалість його розвитку, протягом якого організм зазнає впливу факторів середовища, можна зробити висновок, що ймовірність появи двох абсолютно однакових людей дорівнює нулю. Виняток становлять однойцеві, або монозиготні, близнюки, котрі розвиваються з однієї яйцеклітини, яка після її запліднення ділиться, як правило, на два бластомери, котрі дають початок двом ембріонам).

44. Чим небезпечними є близькородинні шлюби?

Відповідь. Кожна людина є носієм хоча б кількох шкідливих рецесивних мутацій. Шлюби між родичами значно підвищують імовірність того, що обидва партнери є гетерозиготними за одним і тим самим шкідливим геном і що у них народяться діти, які будуть страждати тими чи іншими захворюваннями. Близькородинні шлюби є більш характерними для малонаселених, ніж густонаселених районів. Якщо в такій популяції з'являється шкідлива мутація, інбридинг (близькородинне схрещування) призведе до надзвичайно високої зустрічальності цієї мутації. Таким чином, імовірність появи здорових дітей є вищою при шлюбах неспоріднених між собою людей у порівнянні зі шлюбами між родичами. Звичайно, й шлюби між родичами можуть виявитися вдалимими в усіх відношеннях, але в середньому небезпека появи спадкових дефектів є більшою для нащадків від таких шлюбів, ніж для нащадків від шлюбів між людьми, що не є родичами.

Частота народжуваності немовлят, вражених, наприклад, фенілкетонурією (нездатність засвоювати амінокислоту фенілаланін), у вільних схрещуваннях 1:1000. У шлюбах між родичами частота захворювання підвищується до 7:1000 (це й є негативний наслідок близькородинного шлюбу). При цьому домінантні мутації виявляються у першому поколінні. Рецесивні мутації в гетерозиготі не виявляються й залишаються прихованими доти, поки вони не перейдуть у гомозиготний стан. Оскільки більшість спадкових захворювань знижує життєздатність і плодючість, то домінантні мутанти рідко

залишають життєздатне потомство, і частота зустрічальності домінуючих мутацій визначається спонтанною частотою їхнього виникнення. Рецесивні ж мутації завдяки своїй природі можуть зберігатися в гетерозиготі й довгостроково передаватися з покоління в покоління, причому концентрація їх поступово збільшується.

Пізнавальні задачі для самостійного опрацювання

1. Римський поет і філософ-матеріаліст Тит Лукрецій Кар (99-55 рр. до н.е.) у своїй поемі «О природе вещей» написав: «Если в смешении семян случится, что женская сила верх над мужской возьмет ее одолеет внезапно, с матерью схожих детей породит материнское семя, семя отцов с отцом». Лукрецій передбачав, що є деякі механізми, які визначають велику фенотипну схожість дитини або з фенотипними ознаками батька, або з фенотипними ознаками матері. Поясніть, застосовуючи закони генетики, ці факти.

2. Спроби спрогнозувати або вплинути на формування статі майбутнього організму беруть початок з далекого минулого. Наприклад, Аристотель вважав, що народження хлопчика пов'язано з віянням холодних північних вітрів, а дівчатка, навпаки, народжуються під впливом південних. В історії цього питання має місце і досить реакційні трактовки і судження. Так, Сторкуетор, учений минулого століття, запропонував «теорію», яка внесла розлад у багато родин: він вважав, що стать дитини протилежна статі того із подружжя, чиї людські якості вище. Як, на вашу думку, сучасна наука пояснює народження організмів різної статі?

3. У романі «Николай и Александра» описується хвороба молодого царевича Олексія – гемофілія. При гемофілії кров втрачає нормальну здатність до згортання, тому Олексія так берегли, що не дозволяли під час прогулянки ходити. У 12 років його носив на руках його вихователь. І ось при черговій сильній кровотечі мати, сидячи біля ліжка хворого сина, проговорила: «Це я тебе нагородила». Як, на вашу думку, вчені-генетики можуть пояснити сьогодні слова цариці Олександрини?

4. На факультативі з біології проводили заняття з виявлення особливостей у відбитках пальців учнів – метод дактилоскопії. У групі були однойцеві близнюки – Юля і Костя. Відбитки їх великих пальців з першого погляду здавались ідентичними. Але при більш детальному їх вивченні під збільшувальним склом виявилось, що відбитки мають низку відмінностей, петель і дуг. Чим схожі і несхожі однойцеві близнюки? Чим можна пояснити наявність таких відмінних ознак у генетично однорідних організмів?

5. У євреїв Нью-Йорка, вихідців з Північно-Східної Польщі та Південної Литви часто зустрічається хвороба Тея-Сакса, в разі ураження якою відбуваються дегенеративні зміни в центральній нервовій системі, що призводить до ранньої смертності. Поясніть, у чому причина цього явища?

6. Серед спадкових захворювань зустрічається альбінізм. Люди-альбіноси мають біле волосся, білу шкіру й безбарвну райдужну оболонку очей,

що просвічує червоний фон, і очі здаються червоними. Світобоязнь та незвичайний колір очей примушують таких людей носити темні окуляри. В екваторіальній Африці збереглося ціле плем'я альбіносів. У яких випадках народжуються діти-альбіноси?

Розділ IV. Тести з медичної генетики

1. У родині підрастає донька 14-ти років, у якої виявлено деякі відхилення від норми: її зріст нижче, ніж у однолітків, відсутні ознаки статевого дозрівання, шия дуже коротка, плечі широкі. Під час дослідження каріотипу з'ясувалось, що у неї відсутня одна із двох X-хромосом. Інтелект у нормі. Яке захворювання у дівчинки?

- А синдром Патау;
- Б синдром Дауна;
- В синдром Едвардса;
- Г синдром Клайнфельтера;
- Д *синдром Шерешевського–Тернера.*

2. Дівчинка 14-ти років відстає у фізичному і розумовому розвитку: має низький зріст, широку щитоподібну грудну клітку; вторинні статеві ознаки відсутні. Тілець Барра немає. Який механізм цього захворювання?

- А генетичний дефект синтезу гонадотропіну;
- Б генетичний дефект синтезу статевих гормонів;
- В гіпотиреоз;
- Г *порушення розходження статевих хромосом у мейозі;*
- Д набута нестача соматотропіну (гормону росту).

3. Під час дослідження буккального епітелію чоловіка був виявлений статевий хроматин. Для якого хромосомного захворювання це характерно?

- А *синдрому Клайнфельтера;*
- Б хвороби Дауна;
- В трисомії за X-хромосою;
- Г гіпофосфатемічного рахіту;
- Д синдрому Шерешевського–Тернера.

4. У хворого спостерігається тривалий ріст кінцівок, видовжені «павукоподібні» пальці, дефекти кришталика ока, аномалії серцево-судинної системи. Інтелект у нормі. Які ще ознаки можливі у цього хворого?

- А розщеплення м'якого и твердого піднебіння;
- Б *порушення розвитку сполучної тканини;*
- В недорозвинені гонади;
- Г пласке обличчя і широке перенісся;
- Д недорозвинута нижня щелепа.

5. Під час обстеження юнака з розумовою відсталістю, євнухоподібною будовою тіла і недорозвиненими статевими органами, у клітинах виявлено статевий хроматин. Який метод при цьому використано?

- А дерматогліфічний;
- Б цитологічний;
- В генеалогічний;
- Г популяційно-статистичний;
- Д біохімічний.

6. П'ятнадцятирічний хлопець високого зросту, із затримкою розумового розвитку і відстроченою статевою зрілістю має каріотип XXУ. Скільки тілець Барра знаходиться у клітинах?

- А 0;
- Б 1;
- В 2;
- Г 3;
- Д 4.

7. У медичній консультації складають родовід хворого на алкаптонурію. Йому 12 років. Яким символом потрібно позначити пробанда?

- А символ (квадрат) заштрихувати або зафарбувати;
- Б зверху квадрата намалювати горизонтальну риску;
- В біля квадрата поставити окличний знак або зірочку;
- Г збоку квадрата намалювати стрілку;
- Д всередині квадрата поставити крапку.

8. У шестирічної дитини виявлено синдром Дауна. Але хромосомний аналіз показав, що не всі клітини мають аномальний каріотип. Як називається це явище?

- А епістаз;
- Б неповна пенетрантність;
- В неповне домінування;
- Г мозаїцизм;
- Д варіабельна експресивність.

9. У каріотипі матері 45 хромосом. Установлено, що це зв'язано з транслокацією 21-ї хромосоми на 15-у. Яке захворювання ймовірніше буде у дитини (каріотип батька у нормі)?

- А синдром Клайнфельтера;
- Б синдром Дауна;
- В синдром Патау;
- Г синдром Морриса;
- Д синдром Едвардса.

10. У дитини після народження проявився синдром «котячого крику» – «нявкаючий» тембр голосу. Після дослідження каріотипу цієї дитини було виявлено:

- А додаткову Y-хромосому;
- Б нестачу X-хромосоми;
- В додаткову 21-у хромосому;
- Г делецію короткого плеча 5-ї хромосоми;
- Д додаткову X-хромосому.

11. Вузькі плечі і широкий таз, недорозвинені сім'яники, високий голос, гінекомастія і безпліддя характерні для:

- А синдрому Дауна;
- Б синдрому Едвардса;
- В синдрому Клайнфельтера;
- Г синдрому Патау;
- Д синдрому Шерешевського–Тернера.

12. У п'ятирічної дитини порушений тирозиновий обмін. Це приводить до ураження нервової системи і недоумкуватості, але легко лікується спеціальною дією, призначеною у ранньому віці. Яке це захворювання?

- А гемофілія;
- Б цистинурія;
- В фенілкетонурія;
- Г брахідактилія;
- Д таласемія.

13. При якому захворюванні гетерозиготи стійкі до малярії?

- А брахідактилії;
- Б цистинурії;
- В фенілкетонурії;
- Г гемофілії;
- Д серпоподібної клітинної анемії.

14. Жінці 43-х років не рекомендовано народжувати дитину через високу ймовірність захворювання дитини хромосомним синдромом. Чому така обмеженість не стосується чоловіків?

- А стадія профазі I поділу мейоза у жінок дуже тривала;
- Б це з'язано з тим, що яйцеклітина нерухома;
- В це з'язано з обмеженою кількістю ооцитів I порядку;
- Г при оогенезі утворюється лише одна яйцеклітина, а не чотири;
- Д під час оогенезу відсутня стадія формування.

15. Укорочені кінцівки, маленький череп, пласке широке перенісся, вузькі очні щілини, нависаючі складки верхнього віка, мавп'яча складка, розумова відсталість характерні для:

- А синдрому Шерешевського-Тернера;
- Б синдрому Едвардса;
- В синдрому Клайнфельтера;
- Г синдрому Дауна;
- Д трисомії-Х.

16. Позитивна реакція проби Феллінга, затхлий специфічний запах сечі і поту, уповільнений моторний і психічний розвиток із шестимісячного віку, висвітлення волосся характерні для:

- А синдрому Шерешевського-Тернера;
- Б галактоземії;
- В фруктозурії;
- Г фенілкетонурії;
- Д синдрому Патау.

17. Розщеплення піднебіння, недорозвиненість або відсутність очей, неправильно сформовані вуха, деформація кистей і ступней, порушення розвитку серця і нирок характерні для:

- А синдрому Патау;
- Б синдрому Дауна;
- В синдрому Клайнфельтера;
- Г синдрому Шерешевського-Тернера;
- Д синдрому Едвардса.

18. У шестимісячної дитини уповільнений моторний і психічний розвиток, блідість шкірного покриву, волосся і райдужної оболонки очей, позитивна проба із 5% розчином трихлоруксусного заліза. Яке із указаних спадкових захворювань виявлено у дитини?

- А галактоземія;
- Б алькаптонурия;
- В хвороба Дауна;
- Г альбінізм;
- Д фенілкетонурія.

19. Вузький лоб і широка потилиця, дуже низько розташовані деформовані вуха, недорозвинена нижня щелепа, широкі короткі пальці характерні для:

- А синдрому Шерешевського-Тернера;
- Б синдрому Едвардса;
- В синдрому Дауна;
- Г синдрому Патау;
- Д синдрому Клайнфельтера.

20. Які методи дослідження дозволяють своєчасно встановити діагноз фенілкетонурії?

- А визначення тілець Барра або барабанних паличок;
- Б розрахунок ймовірності народження хворого (за генетичними законами);
- В біохімічне дослідження крові і сечі;
- Г визначення каріотипу;
- Д вивчення дерматогліфіки.

21. Мати і батько здорові. У медико-генетичній консультації методом амніоцентезу визначені статевий хроматин і каріотип плоду: $n=45, X0$. Який діагноз можна поставити майбутній дитині?

- А синдром трисомія-Х;
- Б філадельфійська хромосома;
- В гепатолентикулярна дегенерація (хвороба Вільсона-Коновалова);
- Г синдром Шерешевського-Тернера;
- Д фенілкетонурія.

22. У родині батько одночасно страждає гемофілією і дальтонізмом. Ви – лікар медико-генетичної консультації. Проаналізуйте можливі варіанти успадкування аномалій:

- А обидва гена успадкують дівчатка;
- Б ген гемофілії успадкують хлопчики;
- В обидва гена успадкують хлопчики;
- Г ген дальтонізму успадкують дівчатка;
- Д обидва гена успадкують діти незалежно від статі.

23. За допомогою якого методу можна діагностувати гетерозиготне носійство патологічного гена при умові, що для вказаного алеля спостерігається дозований ефект, а вираженість у фенотипі ознаки у домінантної гомозиготи і гетерозиготи різна?

- А генеалогічним методом;
- Б цитогенетичним методом;
- В біохімічним методом;
- Г близнюковим методом;
- Д популяційно-статистичним методом.

24. У фенотипово жіночому організмі проведено визначення вмісту статевого хроматину у клітинах епітелію слизової оболонки. При якій кількості клітин, що містять аномальну кількість тілець Барра, ви будете мати підозру на патологію?

- А 20% клітин;
- Б 28% клітин;
- В 0% клітин;

Г 35% клітин;
Д 50% клітин.

25. У хворого виявлено порушення синтезу тирозину, адреналіну, норадреналіну, меланіну. Виражена недоумкуватість. Який найбільш ймовірний діагноз?

- А іхтіоз;
- Б гепатоцеребральна дистрофія (хвороба Вільсона-Коновалова);
- В подагра;
- Г фенілкетонурія;
- Д родинна амавротична ідіотія (хвороба Тея-Сакса).

26. Мати і батько здорові. Методом амніоцентезу визначений каріотип плоду:47, XX, 21+. Поставте діагноз:

- А синдром котячого крику;
- Б синдром Дауна;
- В синдром «супержінка»;
- Г синдром Шерешевського-Тернера;
- Д синдром Едвардса.

27. Дитина, хвора на фенілкетонурію, страждає розумовою відсталістю. Який механізм буде головним у розвитку ушкодження центральної нервової системи?

- А підвищення синтезу тирозину;
- Б накопичення у крові фенілаланіну і фенілкетонів (фенілпірувата);
- В зниження синтезу меланіну;
- Г збільшення екскреції із сечею фенілкетонових тіл;
- Д зниження синтезу тиреоїдних гормонів.

28. У медико-генетичу консультацію звернулось здорове подружжя, у яких син хворий на фенілкетонурію. Подружжя схвилювано здоров'ям майбутньої дитини. Фенілкетонурія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Яка ймовірність народження другої дитини з фенілкетонурією?

- А 0%;
- Б 50%;
- В 100%;
- Г 75%;
- Д 25%.

29. Який метод генетичного обстеження дасть можливість найбільш достовірно встановити діагноз синдрому Шерешевського-Тернера у хворої людини?

- А генеалогічний;

- Б демографо-статистичний;
- В дерматогліфіка;
- Г виявлення *статевого хроматину*;
- Д близнюковий.

30. У медико-генетичній консультації шляхом каріотипування обстежили новонародженого з аномаліями черепа і кінцівок. Установили наявність трьох аутосом 18-й пари. Яке захворювання найбільш ймовірне у дитини?

- А синдром Едвардса;
- Б синдром трисомії – X;
- В Синдром Дауна;
- Г Синдром Патау;
- Д Синдром Клайнфельтера.

31. У людини гемофілія кодується рецесивним геном, зчепленим із X-хромосомою. У медико-генетичну консультацію звернулось майбутнє подружжя: здоровий юнак бере шлюб з дівчиною, батько якої страждав гемофілією, а мати, її рідні здорові. Яка ймовірність прояву згаданої ознаки у синів від цього шлюбу?

- А 50%;
- Б 100%;
- В 75%;
- Г 0%;
- Д 25%.

32. У медико-генетичну консультацію звернулась вагітна жінка, яка працювала на шкідливому виробництві і мала підстави для хвилювання з приводу народження дитини з відхиленнями. Після проведеного амніоцентезу постало питання про переривання вагітності. Лікарі пояснили жінці, що її майбутня дитина не буде життєздатна і матиме вади у будові серця, нирок, травної системи, розщеплення м'якого і твердого піднебіння, нерозвиненість або відсутність очей. Про яке порушення у каріотипі йде мова у цьому випадку?

- А- полісомія X;
- Б моносомія X;
- В трисомія Y;
- Г *трисомія 13*;
- Д трисомія 21.

33. Чоловік 70 років страждає подагричним артритом. У його родоводі також були хворі на подагру. Який фактор є безпосередньою причиною розвитку патології у даному випадку?

- А генетичний дефект обміну сечі;
- Б *генетичний дефект обміну сечової кислоти*;

- В похилий вік;
- Г надмірне вживання м'яса;
- Д чоловіча стать.

34. Одна із форм рахіту успадковується за аутосомно-домінантним типом. Це захворювання є результатом:

- А анеуплоїдії;
- Б геномної мутації;
- В хромосомної мутації;
- Г поліплоїдії;
- Д *генної мутації*.

35. У молодого чоловіка 20-ти років високого зросту і астеничної будови тіла з ознаками гіпогонадізму, гінекомастії і недостатнім продукуванням сперми (азооспермія) виявлено каріотип 47, XX. Який спадковий синдром супроводжується такою хромосомною аномалією?

- А Дауна;
- Б Віскотта–Олдрича;
- В *Клайнфельтера*;
- Г Шерешевського–Тернера;
- Д Луї–Барра.

36. Відомо, що фенілкетонурія виникає внаслідок мутації гена, який відповідає за перетворення фенілаланіну, і розкладання фенілаланіну до кінцевих продуктів обміну. Виберіть, який шлях обміну фенілаланіну приведе до розвитку фенілкетонурії:

- А фенілаланін → тирозин → тироксин;
- Б фенілаланін → тироксин → норадреналін;
- В фенілаланін → тироксин → алкаптон;
- Г *фенілаланін → фенілпіруват → кетокислоти*;
- Д фенілаланін → тирозин → меланін.

37. Під час медичного огляду у військоматі був виявлений хлопчик 15-ти років, високого зросту, з євнухоподібними пропорціями тіла, гінекомастією, оволосінням лобка за жіночим типом. Відмічається відкладання жиру на стегнах, відсутність росту волосся на обличчі, високий голос, коефіцієнт інтелекту знижений. Виберіть каріотип, який відповідає даному захворюванню:

- А 45, X0;
- Б 47, XXУ;
- В 46, XX;
- Г 46, XY;
- Д 47, XXX.

38. Під час аналізу сечі тримісячної дитини виявлено підвищену кількість гомогентизинової кислоти, сеча при триманні її на повітрі набуває темного забарвлення. Для якого із перелічених нижче захворювань характерні описані зміни?

- А алькаптонурії;
- Б альбінізму;
- В аміноацидурії;
- Г цистинурії;
- Д фенілкетонурії.

39. У жінки внаслідок порушення мейозу утворились такі типи яйцеклітин: 22+XX, 22+0. Які захворювання можливі у її доньок, якщо у чоловіка сперматозоїди мають нормальний набір хромосом?

- А трисомія X і хвороба Дауна;
- Б синдром Шерешевського–Тернера і синдром Клайнфельтера;
- В синдром Клайнфельтера і трисомія X;
- Г синдром Клайнфельтера і хвороба Дауна;
- Д синдром Шерешевського–Тернера і трисомія X.

40. У молодих здорових батьків народилась дівчинка, білява, з блакитними очима. На першому місяці життя у дитини розвинулись роздратованість, неспокій, порушення сну і харчування, а обстеження невропатолога показало відставання у розвитку дитини. Який метод генетичного обстеження дитини треба застосувати для правильного встановлення діагнозу?

- А популяційно-статистичний;
- Б біохімічний;
- В близнюковий;
- Г цитогенетичний;
- Д генеалогічний.

41. У жінки під час дослідження клітин слизової оболонки щоки не виявлено статевого хроматину. Яке з перелічених захворювань можна передбачити?

- А синдром Дауна;
- Б синдром Клайнфельтера;
- В синдром Патау;
- Г синдром Едвардса;
- Д синдром Шерешевського–Тернера.

42. У медико-генетичний центр звернулись батьки з підозрою на хромосомну хворобу дитини. При каріотипуванні у неї виявлена транслокація додаткової 21-ї хромосоми на 15-у. Лікар установив діагноз:

транслокаційна форма синдрому Дауна. Ушкодження якої структури хромосоми спричило виникнення цього захворювання?

- А короткого плеча;
- Б довгого плеча;
- В вторинної перетяжки;
- Г центромери;
- Д теломерної області.

43. Під час клінічного обстеження вагітної жінки виявлено збільшення вмісту фенілаланіну у крові. Яким чином це може вплинути на дитину?

- А можливий розвиток галактоземії;
- Б можливий розвиток олігофренії;
- В можливий розвиток хвороби Вільсона;
- Г ніякого впливу немає;
- Д можливо народження дитини із синдромом Дауна.

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

- А близнюковий;
- Б цитогенетичний;
- В біохімічний;
- Г генеалогічний аналіз;
- Д популяційно-статистичний.

45. До лікаря звернулась дівчина 18-ти років із скаргою на відсутність менструацій. Під час обстеження виявлені такі ознаки: ріст 140 см, коротка шия із характерними складками шкіри («шия сфінкса»), широкі плечі, вузький таз, відсутність вторинних статевих ознак, недорозвинені яєчники. Який попередній діагноз можна встановити?

- А синдром Патау;
- Б синдром Морриса;
- В синдром Шерешевського–Тернера;
- Г синдром Дауна;
- Д синдром Клайнфельтера.

46. Жінка з першою групою і нормальним згортанням крові взяла шлюб із чоловіком, хворим на гемофілію, із другою групою крові. При яких генотипах батьків у цій родині можливе народження дитини, котра хворітиме на гемофілію і матиме першу групу крові?

- А ii $X^H X^H \times I^A i X^h Y$;
- Б ii $X^H X^h \times I^A I^A X^h Y$;

- В $ii X^H X^H \times I^A I^A X^H Y$;
 Г $ii X^H X^h \times I^A i X^h Y$;
 Д $ii X^H X^H \times I^A I^A X^h Y$.

47. Чоловік 26-ти років скаржиться на безпліддя. Об'єктивно: ріст 186 см, довгі кінцівки, гінекомастія, гіпоплазія яєчок, у шкребку слизової оболонки щоки знайдені тільця Барра. Поставлено діагноз: синдром Клайнфельтера. Який механізм хромосомної аномалії має місце при даному захворюванні?

- А делеція хромосоми;
 Б транслокація;
 В *нерозходження гетерохромосом у мейозі*;
 Г інверсія хромосоми;
 Д нерозходження хроматид у мітозі.

48. У дитини виявлено фенілкетонурію. Які з перелічених методів лікування потрібно використати?

- А гормонотерапію;
 Б хірургічне лікування;
 В виведення із організму токсичних речовин;
 Г *дієтотерапію*;
 Д лікувальну терапію.

49. З порушенням структури яких органел клітини виникають хвороби накопичення?

- А *лізосом*;
 Б комплексу Гольджі;
 В центросом;
 Г мітохондрій;
 Д пластид.

50. Відомі трисомна, транслокаційна і мозаїчна форми синдрому Дауна. За допомогою якого методу генетики людини можна диференціювати перелічені форми синдрому Дауна?

- А біохімічного;
 Б генеалогічного;
 В *цитогенетичного*;
 Г популяційно-статистичного;
 Д близнюкового.

51. Відомо, що при застосуванні методу визначення статевого хроматину підрахунок кількості тілець Барра на зафарбованому мазку буккального епітелію (слизової оболонки щоки) дозволяє точно установити каріотип людини. Яким він буде у жінки у разі наявності двох тілець Барра?

- А 48, ХХХУ;
- Б 47, ХХУ;
- В 46, ХХ;
- Г 48, ХХХХ;
- Д 47, ХХХ.

52. Вивчення відбитків виступів епідермісу пальців рук (дактилоскопія) використовується у криміналістиці для ідентифікації особи, а також для діагностики генетичних аномалій, зокрема хвороби Дауна. Який шар шкіри визначає індивідуальність відбитків?

- А сосочковий;
- Б роговий;
- В сітчастий;
- Г блискучий;
- Д базальний.

53. У 40-річної вагітної жінки проведений амніоцентез. Під час дослідження каріотипу плоду отриманий результат: 47, ХУ, 21+. Яка спадкова патологія плоду виявлена?

- А синдром Клайнфельтера;
- Б хвороба Патау;
- В синдром Дауна;
- Г фенілкетонурія;
- Д хвороба Шерешевського–Тернера.

54. Після народження у дитини виявлена позитивна реакція сечі із 10% розчином хлориду заліза. Для якої спадкової патології це характерно?

- А алькаптонурії;
- Б тирозинози;
- В цукрового діабету (спадкової форми);
- Г фенілкетонурії;
- Д галактоземії.

55. Виберіть, яке із перелічених нижче захворювань має за основу руйнування нормального процесу репарації ДНК після ультрафіолетового опромінення:

- А гіпертрихоз;
- Б пігментна ксеродерма;
- В простий іхтіоз;
- Г меланізм;
- Д альбінізм.

56. У медико-генетичну консультацію звернулось подружжя, яке після трьох років спільного життя не мало дітей. Під час обстеження чоловіка

виявлено нерозвиненість сім'яників і відсутність сперматогенезу. У нього вузькі плечі, широкий таз, слабо розвинена мускулатура. Який із перелічених каріотипов був у цього чоловіка?

А 46, t13.13;

Б 46, 5p⁻;

В 45, X0;

Г 47, 21+;

Д 47, XXУ.

57. Через кілька місяців після народження у дитини почалися прояви ураження центральної нервової системи, посвітління шкіри і волосся. При додаванні 5% розчину трихлоруксусного заліза до свіжої сечі з'являється оливо-зелене забарвлення. Який вірогідний діагноз?

А алькаптонурія;

Б альбінізм;

В тирозиноз;

Г фенілкетонурія;

Д фруктозурія.

58. У медико-генетичну консультацію звернулась жінка з приводу відхилень у фізичному і статевому розвитку. Під час мікроскопії клітин слизової оболонки ротової порожнини статевого хроматину не виявлено. Для якої хромосомної патології це характерно?

А синдрому Шерешевського–Тернера;

Б синдрому Клайнфельтера;

В хвороби Дауна;

Г хвороби Реклінгхаузена;

Д трисомії за X-хромосоною.

59. У криміналістиці періодично виникає необхідність провести ідентифікацію особи. Для цього використовують метод дактилоскопії. Поясніть, будовою якої структури визначається індивідуальній малюнок шкіри пальців людини:

А особливостями будови сітчастого шару дерми;

Б будовою епідермісу і дерми;

В особливостями будови сосочкового шару дерми;

Г особливості будови епідермісу;

Д будовою епідермісу, дерми і гіподерми.

60. Мати і батько майбутньої дитини здорові. Методом амніоцентезу визначений каріотип плоду: 45, X0. Який ймовірний діагноз?

А синдром Патау;

Б синдром Шерешевського–Тернера;

В синдром «супержінка»;

Г синдром котячого крику;
Д синдром Едвардса.

61. Дитина десяти місяців, батьки якої брюнети, має світле волосся, дуже світлу шкіру і блакитні очі. Зовні при народженні виглядала нормально, але протягом останніх трьох місяців спостерігались порушення мозкового кровообігу, відставання у розумовому розвитку. Причиною такого стану є:

- А фенілкетонурія;
- Б глікогеноз;
- В гістидінемія;
- Г галактоземія;
- Д гостра порфірія.

62. Юнак високого зросту, у якого збільшена нижня щелепа і висунуті надбровні дуги, був обстежений у медико-генетичній консультації у зв'язку з проблемами у навчанні і антисоціальною поведінкою. Виявлено каріотип 47, ХУУ. Що це за захворювання?

- А синдром Едвардса;
- Б синдром Патау;
- В синдром «суперчоловік»;
- Г синдром Шерешевського–Тернера;
- Д синдром Клайнфельтера.

63. Батько і син у родині хворі гемофілією, а мати здорова. Виберіть генотипи батьків:

- А $X^H X^H \times X^h Y$;
- Б $Aa \times aa$;
- В $X^h X^h \times X^H Y$;
- Г $aa \times Aa$;
- Д $X^H X^h \times X^h Y$.

64. Жінці похилого віку був поставлений діагноз – хвороба Коновалова–Вілсона, яка пов'язана з порушенням обміну речовин. Порушення якого обміну речовин викликає ця хвороба?

- А мінерального;
- Б амінокислотного;
- В вуглеводного;
- Г ліпідного;
- Д білкового.

65. У ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки чоловіка виявлено грудочки Х-хроматину. Для якого із перелічених синдромів це характерно?

- А трисомії за Х-хромосомою;

Б *Клайнфельтера*;
В Шерешевського–Тернера;
Г Дауна;
Д Едвардса.

66. Гемофілія А – спадкове захворювання, обумовлене наявністю патологічного гена у:

А 21-й хромосомі;
Б 19-й хромосомі;
В Y-хромосомі;
Г 7-й хромосомі;
Д X-хромосомі.

67. У місячної дитини відмічається диспепсія, дратівливість, підвищений м'язовий тонус і сухожильних рефлексів. Проба на знаходження фенілпіровиноградної кислоти у сечі позитивна. Виберіть діагноз захворювання:

А мукополісахаридоз;
Б дальтонізм;
В міопатія Дюшена;
Г фенілкетонурія;
Д гемофілія А.

68. Для вивчення спадковості у людини використовують різні методи антропогенетики і серед них – генеалогічний і близнюковий. Що саме можна визначити близнюковим методом?

А експресивність;
Б коефіцієнт спадковості;
В пенетрантність;
Г тип успадкування;
Д зиготність пробанда.

69. Під час обстеження юнака з розумовою відсталістю виявлено євнухійну будову тіла, нерозвиненість статевих органів. У клітинах порожнини рота – статевий хроматин. Який метод генетичного дослідження потрібно застосувати для уточнення діагнозу?

А клініко-генеалогічний;
Б дерматогліфіку;
В цитологічний;
Г біохімічний;
Д популяційно-статистичний.

70. У шестимісячної дитини спостерігається різка відсталість у психомоторному розвитку, напади судом, бліда шкіра з екзематозними

змінами, біляве волосся, блакитні очі. У цієї дитини найбільш достовірно дозволить установити діагноз визначення концентрації у крові і сечі:

- А лейцину;
- Б гістидину;
- В триптофану;
- Г *фенілпірувату*;
- Д валіну.

71. Жінка з негативним резус-фактором бере шлюб із гетерозиготним чоловіком із позитивним резус-фактором. Яка вірогідність резус-конфлікту між організмом матері і плоду при другій вагітності?

- А 0%
- Б 12,5%
- В 25%
- Г **50%**
- Д 75%.

72. У чоловіків внаслідок зловживання алкоголем може відбуватися нерозходження статевих хромосом у мейозі. Які спадкові хвороби може викликати ця ситуація у нащадків?

- А синдром Клайнфельтера;
- Б трисомію за X-хромосомою;
- В синдром Шерешевського–Тернера;
- Г ніяких спадкових хвороб;
- Д *синдром Клайнфельтера і синдром Шерешевського–Тернера.*

73. Одна из форм цистинурії обумовлена аутосомним рецесивним геном. Однак у гетерозигот спостерігається підвищений вміст цистеїну у сечі, тоді як у рецесивних гомозигот у нирках утворюється каміння. Яка форма цистинурії можлива у дітей в родині, у якій батько страждає цією хворобою, а у матері підвищений вміст цистеїну у сечі?

- А *обидві (утворення каменів і збільшений вміст цистеїну у сечі);*
- Б жодної форми;
- В утворення каменів;
- Г збільшений вміст цистеїну;
- Д збільшений вміст цистеїну і відсутність обох форм цистинурії.

74. Новонародженій дитині з численними вадами розвитку у пологовому будинку поставлено попередній діагноз: синдром Патау. За допомогою якого методу генетики можна підтвердити цей діагноз?

- А генеалогічного;
- Б близнюкового;
- В біохімічного;
- Г *цитогенетичного;*

Д популяційно-статистичного.

75. У фенотипово жіночому організмі проведено визначення відсотка статевого хроматину у буккальному епітелії. У яких випадках можна мати підозру на патологію?

- А 0%;
- Б 20%;
- В 40%;
- Г 50%;
- Д 80%.

76. При якому захворюванні можливо визначити гетерозиготне носійство методом навантажених тестів?

- А галактоземії;
- Б синдромі Дауна;
- В гемофілії;
- Г синдромі Патау;
- Д цистинурії.

77. У медико-генетичну консультацію звернувся чоловік з приводу безпліддя. Під час лабораторного дослідження у ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки було виявлено по одному тільцю Барра, а у ядрах нейтрофілів – по одній «барабанній паличці». Який синдром може бути причиною подібних проявів?

- А Патау;
- Б Шерешевського–Тернера;
- В трисомія за X-хромосомою;
- Г Клайнфельтера;
- Д Дауна.

78. Виникнення нижче перелічених захворювань пов'язано з генетичними факторами. Назвіть патологію із спадковою схильністю:

- А серповидноклітинна анемія;
- Б дальтонізм;
- В синдром Дауна;
- Г хорея Гентінгтона;
- Д цукровий діабет

79. Під час обстеження дівчини 18-ти років виявлені нерозвинені яєчники широкі плечі, вузький таз, укорочені нижні кінцівки, «шия сфінкса». Розумовий розвиток не порушений. Хворій поставлено діагноз: синдром Шерешевського–Тернера. З якими змінами у кількості хромосом пов'язана ця хвороба?

- А трисомією за X-хромосомою;

- Б моносомією за X-хромосомою;
- В трисомією за 13-ю хромосомою;
- Г трисомією за 18-ю хромосомою;
- Д трисомією за 21-ю хромосомою.

80. У пологовому будинку народилася дитина з численними аномаліями розвитку внутрішніх органів: серця, нирок, травної системи. Лікар запідозрив у дитини синдром Едвардса. Яким основним методом генетики можна достовірно підтвердити цей діагноз?

- А дерматогліфіки;
- Б близнюковим;
- В генеалогічним;
- Г біохімічним;
- Д цитогенетичним.

81. У генетиці людини використовується низка методів. Який із перелічених методів дає можливість оцінити ступінь впливу спадковості і середовища на розвиток ознаки?

- А цитогенетичний;
- Б близнюковий;
- В біохімічний;
- Г дерматогліфічний;
- Д генеалогічний.

82. У 50-х роках минулого століття у Західній Європі від матерів, які вживали талідомід (снодійний засіб), народилось декілька тисяч дітей з відсутніми або недорозвиненими кінцівками, порушенням будови скелету. Яка природа такої патології?

- А генокопія;
- Б генна мутація;
- В фенокопія;
- Г хромосомна мутація;
- Д геномна мутація.

83. У дівчини 18-ти років виявлено диспропорції тіла: широкі плечі, вузький таз, укорочені нижні кінцівки, крилоподібні складки шкіри на шії, недорозвинені яєчники. Під час лабораторного дослідження у ядрах нейтрофілів не виявлено «барабанних паличок», а у ядрах буккального епітелію відсутні тільця Барра. Який найбільш вірогідний діагноз?

- А синдром Патау;
- Б синдром Клайнфельтера;
- В синдром Шерешевського–Тернера;
- Г синдром Дауна;
- Д синдром Едвардса.

84. Які з перелічених хвороб людини є спадковими і полігенними?

- А гіпертонія;
- Б виразкова хвороба серця;
- В поліомієліт;
- Г гемофілія;
- Д цукровий діабет.

85. У медико-генетичну консультацію звернулась хвора дівчина з попереднім діагнозом: синдром Шерешевського–Тернера. За допомогою якого генетичного методу можна уточнити діагноз?

- А генеалогічного аналізу;
- Б гібридологічного;
- В цитогенетичного;
- Г біохімічного;
- Д близнюкового.

86. До лікаря звернулась двадцятивосьмирічна жінка з приводу безпліддя. Під час обстеження виявлено недорозвинення яєчників і матки, порушення менструального циклу. Під час дослідження клітин буккального епітелію жінки у ядрах більшості із них виявлено по два тільця Барра, а у ядрах нейтрофілів – по дві «барабанні палички». Який попередній діагноз достовірно можна встановити у цьому випадку?

- А синдром Патау;
- Б синдром Клайнфельтера;
- В синдром Шерешевського–Тернера;
- Г трисомія за X-хромосомою;
- Д синдром Едвардса.

87. Чотирирічна дівчинка має вивих кришталіків, довгі і тонкі пальці, спадкову ваду серця і високий рівень оксипроліну (амінокислота) у сечі. Всі ці дефекти викликані аномалією сполучної тканини. Для якого захворювання характерні ці клінічні симптоми?

- А синдрому Марфана;
- Б фенілкетонурії;
- В гіпофосфатемії;
- Г фруктозурії;
- Д галактоземії.

88. У новонародженої дитини виявлена така патологія: аномалія розвитку нижньої щелепи і гортані, що супроводжується характерними змінами голосу, що нагадує котячий крик, а також мікроцефалія, вада серця, чотирипалість. Ймовірною причиною таких аномалій є делеція.

- А короткого плеча 11-й хромосоми;

- Б короткого плеча 7-ї хромосоми;
- В короткого плеча 9-ї хромосоми;
- Г короткого плеча 5-ї хромосоми;
- Д короткого плеча 21-ї хромосоми.

89. Синдром Дауна – найбільш поширений з усіх синдромів, з'язаних із хромосомними аномаліями. Характерними ознаками синдрому Дауна є: укорочені кінцівки, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікантус, розумова відсталість, часті порушення будови внутрішніх органів. При синдромі Дауна, обумовленим трисомією за 21-ю хромосоною, основним діагностичним методом є:

- А генеалогічний;
- Б *цитогенетичний*;
- В біохімічний;
- Г популяційно-статистичний;
- Д моделювання.

90. У дитини, яка народилася у пізньому шлюбі, малий зріст, відставання у розумовому розвитку, товстий «географічний» язик, вузькі очні щілини, пласке обличчя з широкими вилицями. Якого роду порушення обумовили розвиток описаного синдрому?

- А пологова травма;
- Б *хромосомна патологія*;
- В внутрішньоутробний імунний конфлікт;
- Г внутрішньоутробна інтоксикація;
- Д внутрішньоутробна інфекція.

91. У генетичній консультації встановили, що гетерозиготна мати-носій передала у спадок мутантний ген синам (50%), які хворі, і донькам (50%), які, залишаючись фенотипово здоровими, теж є носіями і можуть передати рецесивний ген разом із Х-хромосоною наступному поколінню. Ген якого із перелічених захворювань може бути переданий донькою?

- А полідактилії;
- Б талассемії;
- В фенілкетонурії;
- Г *гемофілії*;
- Д гіпертрихозу.

92. У хворого хлопчика у крові виявлено відсутність В-лімфоцитів і різке зниження кількості імунноглобулінів основних класів. Поставлений діагноз вродженої агаммаглобулінемії. Внаслідок чого виникло це спадкове захворювання, якщо батьки хворого здорові, а випадків захворювання у родо-воді не спостерігалось?

- А соматична мутація у хворого;

Б мутація у соматичних клітинах батьків;
В неповна пенетрантність гена у батьків;
Г мутація у статевих клітинах батьків;
Д генеративна мутація у хворого.

93. У новонародженої дівчинки виявлено лімфатичний набряк кінцівок, надлишок шкіри на шиї. У нейтрофілах відсутні "барабанні палички". Ваш діагноз?

А синдром Клайнфельтера;
Б– синдром Дауна;
В– синдром Патау;
Г– синдром Едвардса;
Д синдром Шерешевського–Тернера.

94. Повторна вагітність. У матері кров нульової групи, резус-фактор негативний, у обох плодів кров II-ї групи, резус-фактор позитивний. За яким варіантом може бути конфлікт?

А несумісність за А-антигеном;
Б Rh-несумісність;
В несумісність за Rh-системою і системою АВ0;
Г несумісність за іншими системами;
Д несумісність за В-антигеном.

95. У родині, у якій батько страждав на гіпертонічну хворобу, виросло троє синів. Один із них працював авіадиспетчером – керівником у великому міжнародному аеропорту з високою інтенсивністю руху. Двоє інших синів проживали у сільській місцевості, один із них був бджолярем, а інший агрономом. Диспетчер у зрілому віці захворів на важку форму гіпертонічного захворювання. У інших синів цього захворювання не було і лише інколи відмічались невеличкі стрибки кров'яного тиску. До якої групи генетичних захворювань треба віднести гіпертонічну хворобу у цій родині?

А моногенне захворювання;
Б хромосомне захворювання;
В мультифакторіальне захворювання;
Г геномне захворювання;
Д захворювання неспадкового характеру

96. Під час визначення групи крові за системою АВ0 виявлені антигени А і В. Цю кров можна переливати особам, які мають таку групу:

А I;
Б II;
В IV;
Г III;

Д усім переліченим.

97. Новонародженій дитині у пологовому будинку поставлено попередній діагноз - фенілкетонурія. Які результати біохімічного дослідження підтвердять цей діагноз?

- А відкладення сечокислих солей у суглобах;
- Б порушення синтезу тирозину, адреналіну, норадреналіну, меланіну;
- В накопичення ліпідів у нервових клітинах, сітківці ока і печінці;
- Г порушений вуглеводний обмін;
- Д порушений обмін міді.

98. У медико-генетичній консультації проводився аналіз груп зчеплення і локалізації генів у хромосомах. При цьому використовувався метод:

- А гібридизації соматичних клітин;
- Б популяційно-статистичний;
- В близнюків;
- Г генеалогічний;
- Д дерматогліфічний.

99. У жінки, яка під час вагітності перенесла вірусну краснуху, народилася дитина із незарослою верхньою губою і піднебінням. Дитина має нормальні каріотип і генотип. Перелічені аномалії можуть бути наслідком:

- А впливу тератогенного фактору;
- Б генної мутації;
- В хромосомної мутації;
- Г геномної мутації;
- Д комбінативної мінливості.

100. За консультацією звернулась вагітна жінка. Лікар, з метою прогнозу здоров'я майбутньої дитини, може використати генетичний метод:

- А гібридологічний;
- Б амніоцентез;
- В близнюковий;
- Г біохімічний;
- Д дерматогліфічний.

101. У лейкоцитах хворого виявлено транслокацію ділянки 22-ї хромосоми на іншу хромосому. Така мутація приводить до розвитку:

- А синдрому Шерешевського–Тернера
- Б синдрому Дауна
- В хронічного лейкозу;
- Г синдрому «котячого крику»;
- Д фенілкетонурії.

102. Під час обстеження юнака 18-ти років, котрий звернувся до медико-генетичної консультації, були виявлені відхилення фізичного і психічного розвитку: євнухоподібний тип будови тіла, відкладення жиру і оволосіння за жіночим типом, слабкорозвинені м'язи, розумова відсталість. За допомогою цитогенетичного методу встановлено каріотип хворого. Який це каріотип?

А 47, XY, 21+;

Б 45, X0;

В 47, XXУ;

Г 47, XY, 18+;

Д 47, XYУ.

103. У хворого встановлено гетерозиготне носійство напівлетального аллеля, який має дозований ефект, і його вираженість у гомозигот і гетерозигот різна. Цей факт дозволив встановити метод:

А цитогенетичний;

Б популяційно-статистичний;

В картування хромосом;

Г близнюковий;

Д біохімічний.

104. Жінка з I (0) групою крові та негативним резус-фактором вагітна резус-позитивним плодом, який має групу крові А. Щоб уникнути сенсibiliзації резус-негативної матері резус-позитивними еритроцитами плоду, їй протягом 72 –х годин після пологів необхідно внутрішньо ввести:

А В-глобулін;

Б– фібриноген;

В анти-D-глобулін;

Г резус-аглютиніни;

Д протромбін.

105. У людини виявлена галактоземія – хвороба накопичення. За допомогою якого методу генетики діагностується ця хвороба?

А цитогенетичного;

Б біохімічного;

В популяційно-статистичного;

Г близнюкового;

Д генеалогічного аналізу.

106. 22-а хромосома людини має різні мутаційні варіанти – моно- і трисомії, делеції довгого плеча, транслокації. Кожна мутація має свій клінічний варіант прояву. За допомогою якого методу можна визначити варіант хромосомної мутації?

А секвенування;

Б біохімічного;
В *цитогенетичного*;
Г близнюкового;
Д дерматогліфічного.

107. У хворого наявна мутація гену, яка відповідає за синтез гемоглобіну. Це привело до розвитку захворювання – серпоподібноклітинної анемії. Як називається патологічний гемоглобін, що виявлений при цьому захворюванні?

А HbA;
Б HbF;
В HbS;
Г HbA1;
Д Bart-Hb.

108. Під час обстеження дівчини 18-ти років виявлені недорозвинені яєчники, широкі плечі, вузький таз, укорочені нижні кінцівки, «шия сфінкса». Розумовий розвиток не порушено. Лікар встановив попередній діагноз: синдром Шерешевського-Тернера. За допомогою якого методу генетики можна підтвердити цей діагноз.

А *цитогенетичного*;
Б популяційно-статистичного;
В близнюкового;
Г генеалогічного;
Д біохімічного.

109. Дитина у ранньому дитинстві мала особливий тембр голосу, схожий на нявчання. Спостерігається відсталість у психомоторному розвитку і недоумковатість. Поставлено діагноз «котячого крику». На якому рівні організації відбулося порушення, яке спричинило даний синдром?

А *молекулярному*;
Б субклітинному;
В клітинному;
Г тканинному;
Д організменому.

110. Під час огляду дитини педіатр відмітив відставання у фізичному і розумовому розвитку. У сечі різко підвищений вміст кетокислоти, яка дає якісну кольорову реакцію з хлорним залізом. Яке порушення обміну речовин було виявлено?

А цистинурія;
Б тирозинемія;
В *фенілкетонурія*;
Г алкаптонурія;

Д альбінізм.

111. Хвора 18-ти років. Фенотипово: низький зріст, коротка шия, епікантус, антимонолоїдний розріз очей. Каріотип 45, X0. Статевий хроматин: X-хроматин %. Найбільш вірогідний діагноз:

- А синдром Сендберга;
- Б *синдром Шерешевського-Тернера*;
- В синдром Дауна;
- Г синдром Клайнфельтера;
- Д справжній гермафродитизм.

112. У новонародженої дитини були численні вади розвитку: розщеплення твердого піднебіння, кіста спинного мозку, неправильне розміщення серця. Мати дитини, працюючи в радіаційній лабораторії і не дотримуючись правил техніки безпеки, піддавалась корпускулярному іонізуючому опроміненню (мутагенному впливу). З яким видом пренатального порушення розвитку зв'язані зміни, які виникли у народженої дитини?

- А *ембріопатіями – порушеннями ембріогенезу на 2-8 тижнях розвитку*;
- Б бластопатіями – порушеннями на стадії бластули;
- В гаметопатіями – порушеннями на стадії зиготи;
- Г фенопатіями – порушеннями після 10-ти тижнів розвитку;
- Д переносенням вагітності.

113. У пацієнта з нормальним каріотипом виявлені аномалії пальців (арахнодактилія), скелету, серцево-судинної системи, порушення розвитку сполучної тканини, дефект кришталика ока. Який попередній діагноз можна встановити хворому?

- А синдром Дауна;
- Б *синдром Марфана*;
- В синдром Шерешевського –Тернера;
- Г синдром Патау;
- Д синдром Едвардса.

114. Першим етапом діагностики хвороб, обумовлених порушенням обміну речовин, є застосування експрес-методів, які базуються на простих якісних реакціях виявлення продуктів обміну у сечі і крові. На другому етапі уточнюється діагноз. Для цього використовують точні хроматографічні методи визначення ферментів, амінокислот. Як називається цей метод генетики?

- А близнюковий;
- Б цитогенетичний;
- В популяційно-статистичний;
- Г *біохімічний*;
- Д гібридизації соматичних клітин.

115. Відомо, що 0-5% чоловічих соматичних клітин і 60-70% жіночих клітин у нормі містять у своїх інтерфазних ядрах глибки статевого хроматину. З якою метою у генетичних консультаціях визначають кількість глибок статевого хроматину?

- А для вивчення структури статевої хромосоми X;
- Б для експрес-діагностики статі людини;
- В для вивчення структури статевої хромосоми Y;
- Г для вивчення структури аутосом;
- Д для визначення каріотипу.

116. У новонародженого хлопчика спостерігається деформація мозкового і лицьового відділів черепа, мікрофтальм, деформація вушної раковини, незрощення піднебіння. Каріотип дитини виявився 47, XY, 13+. Про яку хворобу свідчать ці дані ?

- А Синдром Дауна;
- Б синдром Патау;
- В синдром Клайфельтера;
- Г синдром Едвардса;
- Д синдром Шерешевського-Тернера.

117. У хворого наявні розумова відсталість, низький зріст, монголоподібний розріз очей. Дослідження каріотипу свідчить про наявність трисомії за 21-ю хромосомою. Як називається хвороба за цієї хромосомної аномалії?

- А синдром Дауна;
- Б синдром Клайфельтера;
- В синдром Шерешевського-Тернера;
- Г синдром Едвардса;
- Д синдром Патау.

118. Які захворювання можуть розвинутися, якщо у лізосомах відмічається нестача ферментів, які відіграють роль у перетравленні речовин?

- А хвороби накопичення;
- Б хромосомні захворювання;
- В хвороби, пов'язані з мінеральним обміном;
- Г аномалії аутосом;
- Д аномалії статевих хромосом.

119. Одна із форм рахіту успадковується за домінантним типом, ген локалізований у X-хромосомі, тому хворіють і чоловіки, і жінки. Які порушення виникають при цьому захворюванні?

- А недостатнє утворення вітаміну D;
- Б порушення обміну кальцію;

В гальмування синтезу церулоплазміну;
Г *реабсорбція фосфатів у ниркових каналцях*;
Д надлишок вітаміну D.

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

А генеалогічний;
Б популяційно-статистичний;
В близнюковий;
Г *цитогенетичний*;
Д біохімічний.

121. У разі хвороби Вілсона-Коновалова у тканинах мозку і печінки накопичується і викликає їх дегенерацію:

А фосфор;
Б тирозин;
В феніланін;
Г ліпіди;
Д *мідь*.

122. У разі амавротичної ідіотії Тея-Сакса розвиваються необернені тяжкі порушення центральної нервової системи, які призводять до смерті. **Визначте причину захворювання:**

А розлад вуглеводного обміну;
Б розлад амінокислотного обміну;
В розлад мінерального обміну;
Г *розлад ліпідного обміну*;
Д розлад обміну нуклеїнових кислот.

123. Унаслідок порушення розходження хромосом при мейозі утворився ооцит II порядку, що містить лише 22 аутосоми. Яка хвороба можлива у майбутньої дитини після запліднення такого ооциту II порядку нормальним сперматозоїдом?

А трисомія по X-хромосомі
Б синдром Клайфельтера
В синдром Дауна
Г *синдром Шерешевського Тернера*
Д синдром Едвардса.

124. Під час дослідження клітин епітелію слизової оболонки щоби у пацієнта чоловічої статі у ядрах більшості із них виявлено по 2 тільця Барра, а у ядрах сегментоядерних нейтрофільних гранулоцитів – по дві «барабанні палички». Якому із перелічених синдромів відповідають результати проведених аналізів?

- А Патау;
- Б Шерешевського – Тернера;
- В Едвардса;
- Г Клайфельтера;
- Д Дауна.

125. Альбіноси, перебуваючи на сонці, часто отримують опіки. Порушення метаболізму якої амінокислоти лежить в основі цього явища?

- А глютамінової кислоти;
- Б гістидину;
- В тирозину;
- Г метіоніну;
- Д триптофану.

126. У людини діагностовано галактоземію – хворобу накопичення. Внаслідок порушення якої клітинної структури виникла ця хвороба?

- А лізосом;
- Б центросоми;
- В клітинного центру;
- Г мітохондрій;
- Д комплексу Гольджі.

127. Мукополісахаридоз відносять до хвороб накопичення. Через відсутність ферментів порушується розщеплення полісахаридів. У хворих спостерігається підвищене виділення їх із сечею і накопичення в одному із органіодів клітин. У яких органіодах накопичуються мукополісахариди?

- А у комплексі Гольджі;
- Б у лізосомах;
- В у ендоплазматичному ретикулумі;
- Г у мітохондріях;
- Д у клітинному центрі.

128. Під час обстеження новонародженого хлопчика педіатр звернув увагу, що його плач схожий на котячий крик, крім того, у дитини мікроцефалія і вада розвитку серця. За допомогою цитогенетичного методу був встановлений каріотип хлопчика: 46, XY, 5p⁻. На якій стадії мітозу досліджено каріотип хворого?

- А Інтерфази;
- Б Метафази;

В Профази;
Г Анафази;
Д Телофази.

129. До дерматолога звернулась мати дитини із скаргою на наявність темних цяточок на ділянках вух, носа, щік. Сеча при знаходженні на повітрі ставала чорною. Який найбільш вірогідний діагноз?

А кропивниця;
Б альбінізм;
В алкаптонурия;
Г дальтонізм;
Д синдром Дауна.

130. У медико-генетичну консультацію звернулась жінка на шістнадцятому тижні вагітності. Під час складання родоводу з'ясувалось, що у її чоловіка від першого шлюбу є дитина, хвора на фенілкетонурію. Який метод дозволить визначити у плода наявність фенілаланіну?

А цитогенетичний;
Б генеалогічний;
В амніоцентез;
Г дерматогліфіки;
Д близнюковий.

131. Укажіть причину виникнення спадкових хвороб, які отримали назву хвороби накопичення?

А відсутність у лізосомах певних ферментів;
Б відсутність у мітохондріях певних ферментів;
В відсутність у ендоплазматичній сітці певних ферментів;
Г відсутність в апараті Гольджі певних ферментів;
Д відсутність у ядрі певних ферментів.

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

А трисомія за X-хромосомою;
Б синдром Дауна;
В синдром Едвардса;
Г синдром Шерешевського – Тернера;
Д синдром Патау.

133. Деякий час жінка працювала на виробництві зі шкідливими умовами роботи. У неї народилась дитина із розщипиною губи і піднебіння. Який фактор став причиною розвитку вади?

А механічний вплив на плід;

Б аліментарний фактор;
В підвищення температури тіла вагітної;
Г інфекційне захворювання;
Д *радіаційне випромінювання.*

134. Під час цитогенетичного дослідження у пацієнта було виявлено клітини із хромосомними наборами 46, ХУ і 47, ХХУ у приблизно однакових частках. Який діагноз поставив лікар?

А синдром Морриса;
Б синдром Патау;
В синдром Шерешевського-Тернера;
Г *синдром Клайнфельтера;*
Д синдром Дауна.

135. Спостерігаючи за дитиною протягом півтора року, мати стала помічати відставання у її розумовому розвитку. Після ретельного обстеження у дитини було встановлено фенілкетонурію. Причиною цього захворювання може бути:

А *порушення будови структурних генів транскрипту;*
Б моносомія за Х-хромосоною;
В недостатня кількість мітохондрій у клітинах;
Г зайва хромосома із 21-ї пари аутосом;
Д інша причина.

136. Жінка з I групою крові і негативним резус-фактором взяла шлюб із чоловіком із IV групою крові і позитивним резусом-фактором. У якому випадку можливий розвиток у новонародженої дитини гемолітичної хвороби?

А батько гетерозиготний за геном резус-фактора;
Б батько гомозиготний за геном резус-фактора;
В жодна відповідь не відповідає умові;
Г дитина з негативним резус-фактором;
Д *дитина з позитивним резус-фактором.*

137. Генеалогічний метод антропогенетики передбачає збір інформації, складання і аналіз родоводів. Як називається особа, родовід якої необхідно скласти?

А респондент;
Б суб'єкт дослідження;
В *пробанд;*
Г сибс;
Д хворий.

138. Існує пряма залежність закономірностей дослідження антигенної специфічності і генетичної обумовленості прояву імунних реакцій організму людини. Яка наука вивчає ці процеси?

- А генетика;
- Б *імунногенетика*;
- В імунологія;
- Г імунопатологія;
- Д екологічна генетика.

139. Для низки спадкових захворювань, які раніше вважались невиліковуваними, з розвитком медичної генетики встановлена можливість придушити їх фенотиповий прояв. На цей час це більше всього стосується:

- А *фенілкетонурії*;
- Б анемії;
- В муковісцидозу;
- Г цистинурії;
- Д ахондроплазії.

140. Відомо, що у кожному В-лімфоциті синтезуються молекули лише одного типу антитіл, які кодуються лише однією із двох гомологічних хромосом, які містять такі гени. Яку назву має це явище?

- А генне виключення;
- Б геномне виключення;
- В генетичне виключення;
- Г хромосомне виключення;
- Д *алельне виключення*.

141. Каріотип чоловіка 47 хромосом, у ядрі виявлено тільки Барра. Спостерігається ендокринна нестача: недорозвинення сім'яників, відсутність сперматогенезу. Про яке захворювання свідчить цей фенотип?

- А синдрому Патау;
- Б синдрому Едвардса;
- В синдрому Шерешевського – Тернера;
- Г синдрому Дауна;
- Д *синдрому Клайнфельтера*.

142. Фенілкетонурія – аутосомно-рецесивне захворювання, яке супроводжується порушенням синтезу меланіну і β – адренергічних антагоністів, розладами рухових функцій, розумовою відсталістю. Який метод вивчення спадковості людини треба використати з метою уточнення діагнозу?

- А генеалогічний;
- Б *біохімічний*;

В дерматогліфіки;
Г цитогенетичний;
Д популяційно-статистичний.

143. Близнюковий метод діагностики використовують з метою:

А діагностики хромосомних захворювань;
Б діагностики захворювань обміну речовин;
В визначення характеру спадкової ознаки;
Г оцінки ступеня впливу генотипу і зовнішнього середовища на розвиток ознаки;
Д діагностики захворювань, які успадковуються зчеплено зі статтю.

144. Під час обстеження дівчинки десяти років було виявлено укорочені кінцівки, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікантус, розумова відсталість, порушення будови серця і судин. У медико-генетичній консультації проведено каріотипування дитини. Який каріотип було встановлено?

А 45, ХО;
Б 47, ХХ, 13+;
В 47, ХХ, 18+;
Г 47, ХХ, 21+;
Д 47, ХХХ.

145. У дитини виявлено ознаки рахіту, при якому у крові понижений рівень фосфатів. Лікування ергокальциферолом не дало позитивних результатів. За яким типом успадковується ця хвороба?

А доміантним, зчепленим із Х-хромосоною;
Б аутосомно-домінантним;
В рецесивним, зчепленим із Х-хромосоною;
Г аутосомно-рецесивним;
Д зчепленим з Y-хромосоною.

146. За допомогою цитогенетичного методу у новонародженої дитини з багатьма дефектами черепа, кінцівок і внутрішніх органів встановлено каріотип 47, ХХ, 13+. Яке захворювання у дитини?

А синдром Едвардса;
Б синдром Патау;
В синдром Клайфельтера;
Г синдром Дауна;
Д синдром Шерешевського-Тернера.

147. З метою уточнення діагнозу спадкової патології застосовують дерматогліфічний метод. У пацієнта з порушенням психічної діяльності і розумовою відсталістю на долоні виявлена поперекова борозна, а кут

долоні (atd) дорівнює 80 градусів. Для якої спадкової патології характерні ці ознаки?

- А синдрому Клайнфельтера;
- Б синдрому Дауна;
- В синдрому Шерешевського-Тернера;
- Г синдрому Марфана;
- Д синдрому Едварса.

148. У хворого під час обстеження у сечі і крові виявлено фенілпіровиноградну кислоту, у зв'язку з цим діагностовано фенілокетонурію. Який метод генетики був використаний при цьому?

- А імунологічний;
- Б близнюковий;
- В генеалогічний;
- Г біохімічний;
- Д популяційно-статистичний.

149. У жінки, у ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки було виявлено по два тільця Барра. Який попередній діагноз можна поставити на основі цього?

- А трисомія за 13-ю хромосомою;
- Б трисомія за 21-ю хромосомою;
- В трисомія за X-хромосомою;
- Г трисомія за 18-ю хромосомою;
- Д моносомія за X-хромосомою.

150. Мати має негативний резус-фактор. У неї народилась дитина з позитивним резус-фактором з ознаками гемолітичної хвороби. Які клітини хворої дитини руйнуються при цьому?

- А макрофаги;
- Б тромбоцити;
- В еритроцити;
- Г В-лімфоцити;
- Д Т-лімфоцити.

151. У хворій дитини встановлено порушення ліпідного обміну, яке супроводжується збільшенням концентрації ліпідів у сироватці крові і відкладенням цих речовин у нервових клітинах. Спостерігається порушення функцій вищої нервової діяльності. Про яке спадкове захворювання можна говорити у цьому випадку?

- А хворобі Тея-Сакса;
- Б синдромі Едвардса;
- В фенілкетонурії;
- Г синдромі Марфана;

Д гемофілії.

152. Під час обстеження новонародженої дитини встановлено синдром Дауна. Яка можлива причина цієї патології?

- А трисомія за 13-ю хромосомою;
- Б трисомія за 21-ю хромосомою;
- В трисомія за X-хромосомою;
- Г моносомія за 1-ю хромосомою;
- Д нерозходження статевих хромосом.

153. У немовляти спостерігається забарвлення склер і слизових оболонок. Виділяється сеча, яка темніє на повітрі. У крові і сечі виявлено гомогентизовану кислоту. Що може бути причиною такого стану?

- А алькаптонурія;
- Б галактоземія;
- В гістидинемія;
- Г альбінізм;
- Д цистинурія.

154. Виберіть найбільш точне визначення вроджених захворювань:

- А це всі спадкові захворювання;
- Б спадкові хвороби з доміантним типом успадкування;
- В захворювання, що обумовлені патологією пологів;
- Г захворювання, з яким народжується людина;
- Д трансплацентарні інфекційні захворювання.

155. Каріотип чоловіка – 47, XXУ. У нього спостерігається ендокринна нестача: недорозвиненні сім'яники, відсутній сперматогенез. Про яке захворювання свідчать ці дані?

- А синдром Едвардса;
- Б синдром Патау;
- В синдром Клайнфельтера;
- Г синдром Шерешевського-Тернера;
- Д синдром Дауна.

156. У хворого має місце паталогічний процес, який обумовлений генною мутацією, зчепленою із статевою X-хромосомою. Дане захворювання супроводжується дефіцитом VIII фактора і подовженням часу згортання крові до 25 хвилин. Яку назву має ця хвороба?

- А галактоземія;
- Б гемофілія;
- В дальтонізм;
- Г глаукома;
- Д гемералопія.

157. У медико-генетичній консультації чотирадцятирічній дівчинці поставлено діагноз: синдром Шерешевського-Тернера. Який каріотип має дитина?

А 47,XY, 13+

Б 46, XX

В 47, XXУ

Г 46, XY

Д 45, X0

158. У лікарню звернулось подружжя з дев'ятимісячною дитиною з гіпотрофією, але психічно нормально розвиненою. Дитина хворіє майже з народження: страждає спазматичним кашлем. З п'яти місяців, після введення прикорму, з'явилися часті дефекації з великою кількістю світлих калових мас з неприємним запахом. За лабораторними даними – підвищення концентрації натрію і хлору у поті. Про яке захворювання йдеться?

А дитячу амавротичну ідіотію;

Б муковісцидоз;

В агамаглобулінемію;

Г міопатію Дюшена;

Д гемофілію.

159. Синдром котячого крику характеризується недорозвиненням м'язів гортані, «нявкаючим» тембром голосу, відставанням у психомоторному розвитку дитини. Це захворювання є результатом:

А дуплікації ділянки 5-ї хромосоми;

Б транслокації 21 – ї хромосоми на 15-у;

В делеції короткого плеча 5-ї хромосоми;

Г делеції короткого плеча 21-ї хромосоми;

Г інверсії ділянки 21-ї хромосоми.

160. У популяції населення України частота гетерозигот за геном фенілкетонурії висока і складає 3%. Який метод генетичного дослідження використовується для раннього виявлення фенілкетонурії у новонароджених?

А цитогенетичний;

Б популяційно-статистичний;

В генеалогічний;

Г біохімічний;

Д дерматогліфіки.

162. Дитину 3-х років госпіталізували у дитячу клініку у важкому стані з гемоглобінопатією (серпоподібноклітинною анемією). Заміна глютамінової

кислоти на яку амінокислоту у β - ланцюгу глобіну лежить в основі утворення патологічного гемоглобіну у цьому випадку?

- А аргінін;
- Б серин;
- В тирозин;
- Г фенілаланін;
- Д *валін*.

163. У здорових батьків народилася дитина із синдромом Дауна з каріотипом 46 хромосом. Одна із хромосом групи D мала подовжене коротке плече. У чому причина захворювання дитини?

- А моносомія за 21-ю парою хромосом;
- Б *незбалансована транслокація зайвої 21-ї хромосоми*;
- В трисомія за 21-ю хромосомою;
- Г збалансована транслокація;
- Д трисомія за 15-ю парою хромосом.

164. У дитини з розумовою відсталістю виявлено зелене забарвлення сечі після добавлення 5% розчину $FeCl_3$. Про порушення обміну якої амінокислоти свідчить позитивний результат цієї діагностичної проби?

- А аргініну;
- Б триптофану;
- В *фенілаланіну*;
- Г глютаміну;
- Д тирозину.

165. У жінки 45-ти років народився хлопчик з розщепленням верхньої щелепи («заяча губа» і «вовча паща»). Під час обстеження виявлені значні порушення з боку нервової, серцево-судинної системи і зору. Під час дослідження каріотипу діагностовано трисомія за 13-ю хромосомою. Який синдром має хлопчик?

- А Клайнфельтера;
- Б Шерешевського – Тернера;
- В Едвардса;
- Г Дауна;
- Д *Патау*.

166. До лікаря звернувся хворий із скаргою на те, що він погано переносить сонячну радіацію. У нього на сонці з'являються опіки шкіри і порушується зір. Попередній діагноз: альбінізм. Порушення обміну якої амінокислоти відмічається у цього пацієнта?

- А проліну;
- Б триптофану;
- В аланіну;

Г тирозину;
Д лізину.

167. У чоловіка 30-ти років високий зріст, гінекомастія, жіночий тип овоłosіння, розумова відсталість, безпліддя. Поставлено діагноз: синдром Клайнфельтера. Для його уточнення необхідно дослідити:

А групу крові;
Б каріотип;
В сперматогенез;
Г барабанні палички;
Д родовід.

168. Відомо про резус-конфліктну ситуацію у випадках, якщо мати має негативний резус-фактор, а дитина позитивний резус-фактор. Чому не буває навпаки?

А плід виробляє дуже мало антитіл;
Б організм матері не чуттєвий до антитіл плоду;
В плід не чуттєвий до резус-фактору матері;
Г плід *ще не виробляє антитіл*
Д всі перелічені фактори мають значення.

169. У немовляти, який є другою дитиною у родині, виникла гемолітична хвороба новонародженого, обумовлена резус-конфліктом. Із анамнезу відомо, що перша дитина має негативний резус-фактор. Які генотипи батьків?

А жінка гетерозиготна, чоловік гомозиготний за геном негативного резус-фактору;
Б жінка гомозиготна за геном негативного резус-фактору, чоловік гомозиготний за геном позитивного резус-фактору;
В *жінка гомозиготна за геном негативного резус – фактору, чоловік гетерозиготний* ;
Г жінка і чоловік гомозиготні за геном негативного резус-фактору;
Д жінка і чоловік гомозиготні за геном позитивного резус-фактору.

170. При обстеженні підлітків у військоматі був виявлений підліток з певними відхиленнями психосоматичного розвитку, а саме: астенічною будовою тіла, збільшенням молочних залоз, зниженням інтелекту. Для уточнення діагнозу його направили до медико-генетичної консультації. Який каріотип буде виявлено?

А 46,XY, немає тілець Барра;
Б **47, XXУ, одне тільки Барра;**
В 47, XXУ, два тільки Барра;
Г 46, X0, немає тілець Барра;
Д 47, XXX, два тільки Барра.

171. Для діагностики хвороб обміну речовин, причинами яких є зміни активності окремих ферментів, вивчають амінокислотний склад білків і їх первинну структуру. Який метод при цьому використовують?

- А хроматографії;
- Б цитогенетичний;
- В дерматогліфіки;
- Г електронної мікроскопії;
- Д генеалогічний.

172. У одного із однайцевих близнюків, які мешкали у різних екологічних умовах, діагностовано екогенетичну (мультифакторіальну) хворобу. Що обумовило її виникнення?

- А взаємодія генів;
- Б специфічний фактор середовища;
- В нестача ферментів;
- Г мутантний домінуючий ген;
- Д зміна генофонду популяції.

173. 15-ти річний хлопчик високого зросту, з розумовою відсталістю і затримкою статевого розвитку має одне тільки Барра в епітеліальних клітинах. Яку хромосомну хворобу має цей пацієнт?

- А синдром «супержінки»;
- Б синдром Клайнфельтера;
- В синдром «котячого крику»;
- Г синдром Едвардса;
- Д синдром Тернера-Шерешевського.

174. У хворого з ознаками синдрому Дауна виявлено 46 хромосом. Тому патологія у нього виникла внаслідок однієї із хромосомних аномалій, а саме:

- А інверсії;
- Б делеції;
- В поліплоїдії;
- Г транслокації;
- Д дуплікації.

175. У дитини, яку годують материнським молоком, спостерігаються диспепсичні явища, схуднення, з'явилося пожовтіння шкіри, збільшення печінки. Проба із хлористим залізом негативна. Лікар призначив замість грудного молока спеціальну дієту, це покращило стан дитини. Яке захворювання можливе у цієї дитини?

- А галактоземія
- Б муковісцидоз

- В фенілкетонурія
- Г фруктоземія
- Д гомоцистинурія

176. Каріотип жінки 47 хромосом, у ядрі соматичної клітини виявлені 2 тільця Барра. Спостерігається ендокринна патологія: недостатня функція яєчників з відсутністю фолікул, що обумовлює безпліддя, первинну, а частіше вторинну аменорею. Про яке захворювання свідчить даний фенотип?

- А синдром Патау;
- Б синдром Едвардса;
- В синдром Клайнфельтера;
- Г синдром Шерешевського-Тернера;
- Д трисомія за X-хромосомою.

177. У здорових батьків, з необтяженою спадковістю, народилася дитина з численними вадами розвитку. При проведенні цитогенетичного аналізу виявлено у соматичних клітинах трисомію за 13-ю хромосомою (синдром Патау). З яким явищем пов'язано народження такої дитини?

- А соматичною мутацією в одного із батьків;
- Б порушенням гаметогенезу у гаметах одного із батьків;
- В рецесивною мутацією;
- Г домінантною мутацією;
- Д хромосомною мутацією.

178. У культурі клітин, отриманих від хворого з лізосомною патологією, виявлено накопичення значної кількості ліпідів у лізосомах. При якій із перелічених хвороб має місце це порушення?

- А фенілкетонурії;
- Б хворобі Вілсона-Коновалова;
- В галактоземії;
- Г хворобі Тея-Сакса;
- Д фавізмі.

179. Жінка, яка хворіла коровою краснухою під час вагітності, народила глуху дитину із заячою губою і вовчою пащею. Цей вроджений дефект є прикладом:

- А фенікопії;
- Б синдрому Едвардса;
- В синдрому Патау;
- Г генокопії;
- Д синдрому Дауна.

180. У дитини порушено травлення, виділення жовчі, спостерігається підвищене виділення хлоридів із сечею. Діагностовано муковісцидоз. Порушення компонентів якої клітинної структури має місце при цьому захворюванні?

- А клітинної мембрани;*
- Б ядерної мембрани;*
- В мітохондрії;*
- Г рибосом;*
- Д ендоплазматичного ретикулуму.*

181. Людина з каріотипом 46, XY має жіночий фенотип із розвиненими зовнішніми вторинними статевими ознаками. За цією інформацією лікар встановив попередній діагноз:

- А синдром Морриса;*
- Б синдром Дауна;*
- В синдром «суперчоловіка»;*
- Г синдром Клайнфельтера;*
- Д синдром Шерешевського-Тернера.*

182. Що за явище гемофілія?

- А прискорене згортання крові;*
- Б руйнування еритроцитів;*
- В уповільнене згортання крові;*
- Г збільшення тривалості кровотечі;*
- Д відсутність згортання крові.*

183. Вживання талідоміду вагітними жінками у 50-х роках привело до народження тисяч дітей з дефектами скелету (відсутність кінцівок). Цей вроджений дефект є наслідком:

- А моносомії;*
- Б генної мутації;*
- В триплоїдії;*
- Г модифікацій;*
- Д трисомії.*

184. У хворої жінки спостерігається недорозвинення яєчників, при цьому виявлена трисомія за X-хромосоною (каріотип XXX). Скільки тілець Барра виявиться у соматичних клітинах?

- А 0;*
- Б 1;*
- В 2;***
- Г 3;*
- Д 4.*

185. При генетичному обстеженні хворих на хронічний мієлолейкоз виявлено специфічну аномалію однієї із хромосом. Така хромосома отримала назву «філадельфійської» і є генетичним маркером хвороби. Який вид хромосомної аберації має місце при цьому?

А делеція короткого плеча однієї із хромосом 22-ї пари;

Б транслокація короткого плеча однієї із хромосом 21-ї пари;

В дуплікація довгого плеча однієї із хромосом 22-ї пари;

Г *делеція частини довгого плеча однієї із хромосом 22-ї пари з транслокацією на 9-у хромосому;*

Д інверсія короткого плеча однієї із хромосом 21-ї пари.

186. У хлопчика п'ятнадцяти років, хворого на алкаптонурию, сеча набуває чорного кольору після відстоювання. Спадкове порушення обміну якої речовини має місце?

А цистеїну;

Б сечі;

В аланіну;

Г *тирозину;*

Д сечової кислоти.

187. У медико-генетичну консультацію звернувся юнак шістнадцяти років з приводу порушення розпізнавання кольору: не розрізняє зелений колір від червоного. Він повідомив, що його батько також не розрізняє ці кольори, а у матері розпізнавання кольору не порушено. Що можна сказати у зв'язку з цим про генотип матері?

А полігенна за геном дальтонізму;

Б гомозиготна за геном дальтонізму;

В гомозиготна за геном нормального розпізнавання кольору;

Г гомозиготна за геном гемералопії;

Д *гетерозиготна за геном дальтонізму.*

188. Людина з хромосомним порушенням має збалансовану транслокацію довгого плеча 21-ї хромосоми на 13-у. Найвищий ризик якої хвороби існує у його дітей?

А синдрому Шерешевського-Тернера;

Б синдрому Едвардса;

В синдрому Патау;

Г синдрому Дауна;

Д синдрому Клайнфельтера.

Список використаних інформаційних джерел

1. Андріанов В. Л. Біологія. Розв'язування задач з генетики /В. Л. Андріанов. – Київ: Либідь, 1995. – 79 с.

2. Атраментова Л.О. Генетичні процеси в популяціях /Л.О. Атраментова, М.Л. Іщук // Біологія. – 2003. - №4 (16). – С. 4-5.
3. Барна І. В. Загальна біологія. Пробний підручник. 10 клас /І. В. Барна. – Тернопіль: Підручники і посібники, 2008. – 448 с.
4. Барна І. В. Біологія. Методика розв'язування задач: Навчальний посібник /І. В. Барна. – Тернопіль: Мандрівець, 2009. – 216 с.
5. Бердишев Г. Д. Медична генетика /Г. Д. Бердишев, І. Ф. Криворучко. – К.: Вища шк., 1993. – 336 с.
6. Бердишев Г. Д. Медична генетика: Навч. посібник для студ. мед. училищ /Г. Д. Бердишев, І. Ф. Криворучко. – К.: Вища шк., 1993. – 143 с.
7. Бердишев Г. Д. К вопросу о синтетической теории нормального и аномального развития человека /Г. Д. Бердишев //Генетика аномалий развития. – К.:Наук. Думка, 1986. – С.4-6.
8. Бочков Н. П. Наследственность человека и мутагены внешней среды /Н. П. Бочков. – М.: Медицина, 1989. – 269 с.
9. Бочков Н. П. Медицинская генетика /Н. П. Бочков. – М.: Медицина, 1984. – 366 с.
10. Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник для вузов /Н. П. Бочков. – М.: ИД ГЭОТАР-МЕД, 2004.
11. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики /Т. І. Бужієвська. – К.:Здоров'я, 2001. – 135 с.
12. Відкриті та нестандартні уроки біології у 11 класі /Упоряд. К. М. Задорожний. – Х.: Вид. група «Основа», 2006. – 224 с.- (Б-ка журн. «Біологія»; Вип. 2 (38).
13. Використання ігрових технологій під час вивчення біології /Уклад. К.М. Задорожний. – Х.: Вид. група «Основа», 2010. – 141 с. – (Б-ка журн. «Біологія»; Вип. 2 (86).
14. Глаголев С.М. Морфогенез – величайшая загадка биологии /С. М. Глаголев //Биология в школе. – 2001. - №8. - С. 5-13.
15. Кулікова Н. А. Медична генетика /Н. А. Кулікова, А. Є. Ковальчук.- Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. - 376 с.
16. Кулікова Н. А. Практикум з медичної генетики /Н. А. Кулікова. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2006. – 135 с.
17. Медична біологія: Підручник для ВНЗ III-IV рівнів викладання /За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори.- Вінниця: Нова книга, 2004 – 656 с.
18. Ніколайчук В. І. Збірник задач з генетики /В. І. Ніколайчук, Б. Б. Надь. – Ужгород, 2001. – 177 с.
19. Путинцева Г. Й. Медична генетика: Підручник. – 2-е вид., перероб. та доп. /Г. Й. Путинцева.- К.: Медицина, 2008. – 392 с.
20. Раимова Е. К. Генотипический и фенотипический полиморфизм /Е. К. Раимова, В. Н. Мишакова, Е. М. Нефедова //Биология в школе. – 2011. – №8. -С. 14-17.

21. Раимова Е. К. Генотипический и фенотипический полиморфизм /Е. К. Раимова, В. Н. Мишакова, Е. М. Нефедова //Биология в школе. – 2011. – №10. - С. 3-9.
22. Тимофеев-Ресовский Н. В. О генетическом полиморфизме в популяциях /Н. В. Тимофеев-Ресовский, Ю. М. Свирежев //Генетика. – 1967. - №10.- С.10-14.
23. Хрисанфова Е. Н. Антропология /Е. Н. Хрисанфова, И. В. Перевозчикова. – М.: Изд-во МГУ «Высшая школа, 2002. – 358 с.
24. Эфроимсон В.П. Пол и интеллект. Гениальная Жанна, гениальный Толстой /В.П. Эфроимсон //Химия и жизнь. – 1995. - №9. – С. 20.

Основні поняття і терміни

Грегор Мендель у своїх працях запропонував позначати ознаки організму літерами латинського алфавіту. В генетиці користуються поняттям «ознака» або «властивість», що є умовним позначенням одиниці морфологічної, фізіологічної або біохімічної дискретності організму.

Ознака – це будь-яка особливість будови біохімії, фізіології або етології організму. Вона може бути моногенною, полігенною і мультифакторною. Моногенна ознака формується під дією одного гена, полігенна – під дією полігенів. Більшість ознак людини – полігенні за своєю природою. Мультифакторні ознаки формуються під дією великої кількості генів і факторів середовища.

Менделізм

Алель – один з двох чи більше альтернативних варіантів гена, що має унікальну послідовність нуклеотидів.

Аутосоми - нестатеві хромосоми у клітинах різностатевих організмів. У людини 44 аутосоми і дві статеві хромосоми.

Аутосомно-домінантне успадкування - успадкування домінантних ознак, зчеплених з аутосомою.

Аутосомно-рецесивне успадкування - успадкування рецесивних ознак, зчеплених з аутосомами.

Бек-крос (зворотне схрещування) - схрещування гібрида першого покоління (F_1) з батьківськими генотипами.

Гетерозигота - диплоїдний організм, у гомологічних хромосомах якого знаходяться два різні алелі даного гена.

Гібрид - організм, який містить ознаки і властивості генетично різних батьківських форм.

Геном - основний гаплоїдний набір хромосом: сукупність всіх генів певного біологічного виду; б) повна генетична система окремої клітини або певного організму. генів, локалізованих у хромосомах.

Генотип – генетична конституція індивідуального організму, сукупність генів, що визначають розвиток фенотипної ознаки або низки ознак організму. сукупність усіх генів організму.

Гібридологічний метод Г. Менделя — метод вивчення характеру успадкування властивостей і ознак при статевому розмноженні, який ґрунтується на аналізі результатів схрещувань (гібридизації) у ряді поколінь.

Основні положення гібридологічного методу:

1. Організми, які аналізують, мають різко відрізнятися ознаками.
2. Проводять схрещування: пряме, зворотне, аналізуюче, реципрокне.
3. Ведеться ретельний кількісний облік нащадків у ряді поколінь за певною ознакою при кожному схрещуванні.

Генетична інформація - спадкова інформація, закодована в молекулах ДНК або РНК.

Гетерозиготність – поява двох різних алелів у певному локусі. Поняття «гетерозиготність» ввів В. Бетсон у 1902 році. Гібриди утворюються в результаті злиття гамет з різними алелями — задатками альтернативних ознак. Особини, що утворюються при злитті гамет із альтернативними алелями ознак, називають гетерозиготами.

Гомозиготність – наявність двох однакових алелів у певному локусі.

Дигібридне схрещування - схрещування особин, відмінних за двома парами альтернативних ознак, при якому аналізується успадкування двох пар альтернативних ознак, що формуються під контролем пари алелів двох генів. При дигібридному схрещуванні гібриди 1-го покоління мають однакові ознаки (правило одноманітності), а у другому – розщеплення. Утворюються нові комбінації батьківських ознак згідно з законом незалежного комбінування генів і ознак Г. Менделя.

Диплоїдний – такий, що містить подвійний набір хромосом (по 2 копії кожної з ауто сом і 2 статеві хромосоми).

Домінантна ознака - функціональна особливість гена, результат його дії на молекулярному, клітинному, організмовому рівні, що веде до прояву цієї ознаки у гетерозигот. У людини виявлено більше ста рідкісних ознак, що успадковуються за простим доміантним типом і проявляються у гетерозигот. У 1905 р. був відкритий перший доміантний ген людини, який контролює брахідактилію —укорочення пальців внаслідок злиття першої і другої фаланг. Пальці утворюються протягом короткого періоду ембріонального розвитку, тому ознака брахідактилія існує протягом усього життя, незважаючи на зміну середовища.

Домінування - доміантність, вияв тільки однієї з альтернативних ознак у гетерозигот. Домінування може бути повним, коли гетерозигота (Аа) фенотипово не відрізняється від гомозиготи (АА), і неповним — коли ознака у гетерозиготи має проміжний вияв. Один і той самий алель у різних генотипах і в різних умовах середовища може бути доміантним або рецесивним. У більшості випадків доміантність проявляється більшою чи меншою мірою.

Закон - стійке, стале повторення відношень між явищами, доведена послідовність явищ.

Закон чистоти гамет - гамети за відсутності кросинговеру не можуть бути гібридними. У гетерозигот (Аа) у гаметах може бути тільки один з пари алелів даного гена (А чи а). Матеріальною основою цього закону є процес мейозу.

Зворотне схрещування - схрещування гібрида 1-го покоління з генотипом однієї з батьківських форм.

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

Менделізм — розділ генетики, який вивчає на основі гібридологічного аналізу закономірності успадкування ознак за правилами Г. Менделя.

Моногенне - аутосомне успадкування ознак — успадкування ознак, що контролюються двома алелями одного гена, локалізованого в аутосомі - нестатевій хромосомі, успадкування при моногібридному схрещуванні.

Схрещування аналізуючи - схрещування організму, генотип якого необхідно визначити, з організмом, що має рецесивну ознаку в гомозиготному стані (генотип: аа), з метою встановлення його гомо-чи гетерозиготності. Якщо

гібриди 1-го покоління однакові за фенотипом - організм гомозиготний ($P: \text{♀ AA} \times \text{♂ aa} \rightarrow F_1 \text{ Aa}$). Якщо має місце розщеплення 1:1 - організм гетерозиготний ($P: \text{♀ Aa} \times \text{♂ aa} \rightarrow F_1 \text{ Aa; aa}$).

Закони і правила Г. Менделя

Закони Г. Менделя - це закономірності успадкування ознак з покоління в покоління, встановлені Г. Менделем.

Виділяють два закони: закон розщеплення і закон незалежного комбінування ознак, а також два правила.

Закони Менделя мають статистичний характер і виявляються тільки під час аналізу великої кількості особин. Їх Г. Мендель встановив експериментально на рослинах - горосі. Пізніше ці закономірності були підтверджені на тваринах (дрозофіла й інші), грибах і бактеріях.

Закономірності Г. Менделя, таким чином, універсальні.

Правило одноманітності гібридів першого покоління: при схрещуванні гомозигот за домінантним алелем з гомозиготами за рецесивним алелем гібриди першого покоління одноманітні за генотипом і фенотипом.

Ознаки, що переважають у першому поколінні, Г. Мендель назвав домінантними, а ті, які не виявляються у першому поколінні рецесивними. Це правило дослідник встановив на підставі вивчення моногібридного схрещування.

Правило чистоти гамет — некросоверні гамети не бувають гібридними, гамети гетерозигот мають гени лише однієї ознаки з двох альтернативних, тобто домінантної або рецесивної.

Перший закон Менделя — закон розщеплення: гени представлені в диплоїдному організмі парами, при утворенні гамет гени одної пари розходяться, тому в кожній статевій клітині наявний тільки один алель кожного виду генів.

Цей закон указує на те, що при схрещуванні моногібридів першого покоління серед нащадків другого покоління має місце розщеплення на певні класи генотипів і фенотипів.

При повному домінуванні відношення фенотипів таке: $\frac{3}{4}$ особин з домінантною ознакою ($\frac{1}{4}$ гомозиготи за домінантним алелем і $\frac{2}{3}$ — гетерозиготи), $\frac{1}{4}$ - гомозиготи за рецесивним алелем.

При неповному домінуванні співвідношення генотипів і фенотипів однакове: $\frac{1}{4} : \frac{2}{3} : \frac{1}{4}$.

Розщеплення пояснюється тим, що члени пари алелей відокремлюються один від одного (сегрегують) у процесі мейозу, при утворенні статевих клітин і розходяться по різних гаметах. Як наслідок, і ознаки, що формуються під контролем цих алелей, теж сегрегують.

Таким чином, перший закон Менделя можна сформулювати так: гібриди, одержані від схрещування домінантних і рецесивних гомозигот, при наступному схрещуванні розщеплюються за фенотипом 3:1 — при повному домінуванні і 1:2:1 — при проміжному успадкуванні.

Закон розщеплення має статистичний характер і виявляється за таких умов: утворення гібридом з однаковою частотою усіх сортів гамет; поєднання всіх сортів гамет під час запліднення однаковою імовірністю; однакова життєздатність зигот усіх генотипів; повний прояв ознаки у фенотипі незалежно від умов розвитку організму.

Другий закон Менделя - закон незалежного успадкування ознак у другому поколінні дигібридних, тригібридних і полігібридних схрещувань, розщеплення по кожній парі алелей відбувається незалежно від розщеплень по інших парах, внаслідок цього виникають нові комбінації генів і нові комбінації ознак.

Цей закон має місце тільки тоді, коли гени батьків локалізовані в різних парах хромосом.

Обмеження принципів Г. Менделя

1. Закони і правила справедливі тільки для генів, локалізованих у хромосомах.

2. Закономірності Менделя статистичні — вони виявляються тільки в разі великої кількості даних — при великих вибірках і повторюваності дослідів.

3. Числові співвідношення фенотипів виявляються тільки при повній пенетрантності.

4. Закономірності виявляються, якщо між генами, які аналізуються, немає тісної взаємодії.

5. Ознаки менделюють, якщо немає кросинговеру, тобто гамети чисті.

Морганізм: зчеплене успадкування

Андрічні гени - гени, які характерні тільки для чоловіків і локалізовані в негомологічній ділянці Y-хромосоми.

Аутосоми - нестатеві хромосоми у клітинах роздільностатевих організмів (всі хромосоми, крім статевих).

Білки хромосом - різноманітні (близько 500) види білків, які поділяють на кислі (збагачені кислими амінокислотами — негістонові білки і гістони — основні білки, збагачені основними амінокислотами).

Гамети - гаплоїдні статеві клітини (яйцеклітини і сперматозоїди). Термін В. Бетсона (1902).

Гемізіготність - відсутність у одного або кількох алелів алельних партнерів. Наприклад, гени статевих хромосом, що локалізовані в негомологічних ділянках. Чоловіки гемізіготні за тими алелями в X-хромосомах, яких немає в Y-хромосомі (гіпертрихоз, перетинки між пальцями). Жінки стають гемізіготними тільки внаслідок втрати частини X-хромосоми при мутації. Гемізіготність призводить до хвороб, спричинених рецесивними генами.

Гемофілія - незсідання крові, зумовлене нестачею 8-го і 9-го факторів зсідання. Проявляється підвищеною кровотечею. Успадковується як рецесивна, зчеплена зі статтю ознака.

Генеративні клітини — статеві клітини.

Гени, зчеплені зі статтю — це гени, локалізовані в статевих хромосомах.

Гени позахромосомні — це гени мітохондрій і кінетохорів, що контролюють цитоплазматичну спадковість.

Гетерохромосоми (гетероморфні хромосоми) — статеві хромосоми.

Гіоплазія емалі - різке потоншення емалі зубів, що супроводжується зміною їх кольору. Ця особливість успадковується як домінантна ознака, зчеплена зі статтю.

Гіпертрихоз - ріст волосся на вушних раковинах.

Голандрична ознака - ознака, що визначається геном, локалізованим у Y-хромосомі. Передається від батька до сина.

Дальтонізм - часткова колірна сліпота. Дальтоніки не відрізняють червоного (протанопія), зеленого (дейтеранопія) або синього кольору (тританопія). Успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.

Зчеплення генів — сукупна передача нащадкам генів у тих самих комбінаціях, у яких вони були у батьківських формах; зчеплення генів — це наслідок локалізації генів в одній хромосомі, одній групі зчеплення.

Зчеплення зі статтю успадкування — успадкування ознак, які визначаються генами, локалізованими у статевих хромосомах.

Іхтіоз - захворювання людини, проявом якого є надмірне ороговіння шкіри (гіперкератоз) з утворенням лусочок. В епідермісі активність ензимів посилена. Для іхтіозу характерне: зниження розумового розвитку до недоумкуватості, судоми, парези (розслаблення кінцівок). Генералізоване порушення ороговіння шкіри спричиняється різними мутаціями генів. Ця ознака може бути аутосомно-домінантною, рецесивною, зчепленою зі статтю й аутосомно-рецесивною, що веде до смерті.

Каріотип - сукупність хромосом соматичної клітини, властива даному виду організмів з усіма їхніми особливостями: кількістю, формою, розмірами, специфікою їхньої структури, що виявляється за допомогою спеціальних методів і диференційного забарвлення.

Кросинговер - перехрестя кон'югуючих у профазі першого мейотичного поділу хромосом, в результаті якого між ними може відбуватися обмін гомологічними або негомологічними ділянками. Це веде до комбінативної мінливості й до появи хромосом з новими комбінаціями генів.

Мейоз - два послідовних клітинних поділи (редукційний і екваційний) у гаметогенезі, у результаті яких утворюються гаплоїдні статеві клітини. У профазі I поділу відбувається кон'югація хромосом (утворення бівалентів) з наступним розходженням їх у дочірні клітини. У багатьох видів у мейозі під час кон'югації хромосом має місце кросинговер. Завдяки мейозу відбувається редукція хромосомного набору.

Міопатія Дюшена - атрофія м'язів, псевдогіпотрофія литкових м'язів, качина хода, зниження інтелекту. Прогресує і призводить до нерухомості. Рецесивна ознака, зчеплена з X-хромосомою.

Морганізм - галузь генетики, яка вивчає зчеплення генів, кросинговер, локалізацію гена, створення генетичних карт, статеві хромосоми і механізми визначення статі.

Первинні статеві ознаки - це статеві залози, статеві провідні шляхи, органи парування, всі морфологічні й фізіологічні особливості організму, які забезпечують утворення гамет і об'єднання їх у процесі запліднення, а також відмінності у будові внутрішніх і зовнішніх органів розмноження.

Соматична ознака - ознака, що не стосується статевих клітин організму.

Спадковість, зчеплена зі статтю - успадкування ознак, гени яких знаходяться у статевих хромосомах.

Стать - сукупність ознак, які забезпечують статеве розмноження і відрізняють жіночі й чоловічі особини. Ознаки статі виявляються не тільки в морфології, але й у фізіології, біохімії, поведінці.

Теломери - кінцеві ділянки хромосоми, які захищають їх від злипання.

Успадкування, залежне від статі - успадкування, що контролюється статтю. Характер домінування ознак залежить від статі. Один і той самий алель може бути домінантним у особин однієї статі і рецесивним - у іншої. Наприклад, раннє облісіння - ознака, домінантна у чоловіків і рецесивна у жінок.

Хіазма - Х-подібна структура, що виникає внаслідок кросинговеру після початку розходження гомологічних хромосом у профазі I мейозу.

Хромосоми - самовідтворювальні органоїди клітинного ядра, носії генетичної інформації.

Хромосоми - хромосоми однакової форми, розміру, в яких однакові локуси розташовані в одній і тій самій лінійній послідовності. У диплоїдних організмів утворюють пари, які кон'югують у мейозі.

Хромосоми статеві - гетеросоми, хромосоми, в яких локалізовані гени, що контролюють формування статі. У людини - Х- і Y-хромосоми.

Хромосомний набір - каріотип.

Хроматин статевий - компактна темнозбарвлена хроматинова часточка, зазвичай розміщена на периферії інтерфазного ядра, що являє собою генетично неактивну одну з двох Х-хромосом самок ссавців. Це тільки Барра. Нормальні самки ссавців завжди мають одне тільки статевого хроматину.

Хромосомна теорія спадковості - теорія, згідно з якою хромосоми з локалізованими в них генами є основними матеріальними носіями спадковості.

Бетсонізм: взаємодія неалельних генів

Ацетилхолін - медіатор нервового збудження периферичної і центральної нервової системи, який синтезується з холіну й оцтової кислоти.

У синоптичній щілині він взаємодіє з ацетилхолінестеразою, яка каталізує реакцію гідролізу ацетилхоліну.

Бетсонізм - розділ класичної генетики, у якому розглядаються закономірності успадкування ознак при взаємодії неалельних генів.

В. Бетсон (1861—1926) — автор термінів «генетика» (1907), «гомозиготність», «гетерозиготність», «алеломорфізм», «зигота» (1902). У 1906 році він виявив зчеплення генів та їх взаємодію (разом з Р. Пеннетом).

Взаємодія алельних генів. Найпростіша форма взаємодії алельних генів - відношення домінування — була відкрита Г. Менделем. Це взаємодія алельних генів. До цього типу взаємодії належать: повне домінування (Аа), неповне домінування (Аа), наддомінування (АААааа).

Гени комплементарні — два чи більше неалельних генів, фенотиповий вияв яких необхідний для формування однієї ознаки.

Гени кодомінантні - гени, алелі яких виявляються фенотипово одночасно, незалежно один від одного, у гетерозиготах.

Кодомінування - вияв фенотипів обох алелів у гетерозиготних організмів. Прикладом множинного алелізму й кодомінування є групи крові системи АБО. Розрізняють чотири групи крові за цією системою: О (I), А (II), В (III), АВ (IV). Вони відрізняються наявністю в еритроцитах крові трьох антигенів (аглютиногенів), що позначаються символами А, В. Кодомінування характерне для білків сироватки крові (трансферинів), а також для багатьох білків і ферментів людини.

Надомінантність - наддомінування, перевага гетерозиготного організму над гомозиготами. При серпоподібноклітинній анемії гомозиготи за S-гемоглобіном гинуть до статевої зрілості: SS — смерть від серпоподібно-клітинної анемії, Ss - здорові за звичайних умов, ss — гинуть від малярії.

Проміжне успадкування - успадкування, при якому між парою алелів одного гену домінування відсутнє. При проміжному успадкуванні у гібридних особин

ознака за своїм виявом займає проміжне значення між ознаками батьків. У гетерозигот функціонують обидва алелі, тому ознака одного із батьків «розбавлена» ознакою іншого. Прикладом може бути волосся: кучеряве (AA), хвилясте (Aa), пряме (aa).

Пропозиція Г. Менделя закріпилась в генетиці. Гени позначають так, щоб було зрозуміло, які гени є алельними, але відрізняють їх за способом написання або за індексами.

Різні гени позначають різними літерами.

Необхідним етапом розв'язування генетичної задачі є складання схем схрещування. Для цього використовують спеціальні символи.

Позначення і символи генетики

1. A, B, E, ... - домінантні гени.
2. a, b, e, ... - рецесивні гени.
3. $\overline{A}, \overline{B}, \overline{E}, \dots$ - гени неповного домінування.
4. P – батьківські організми, взяті для схрещування.
5. x – схрещування організмів.
6. ♂ - особа чоловічої статі (алхімічний знак Марса – щит та спис).
7. ♀ - особа жіночої статі (алхімічний знак Венери – люстерко з ручкою).

У гібридологічному аналізі використовують різні види схрещувань. Головний елемент генетичного аналізу— гібридологічний метод або метод схрещувань:

Моногібридне й полігібридне схрещування

Назва схрещування залежить від кількості пар альтернативних ознак, за якими ведеться аналіз батьківського та гібридних поколінь. У моногібридному схрещуванні аналізують одну пару ознак, в дигібридному — дві і більше. Схрещування, за допомогою якого можна встановити генотип особин, називають аналізуючим. Це схрещування особини, генотип якої невідомий, з аналізатором. У якості аналізатора використовують особину з відомим генотипом. Найбільш зручним аналізатором є рецесивна гомозигота. За фенотипом нащадків від аналізуючого схрещування визначають генотип особини, яку аналізують.

Зворотне схрещування або беккрос

Таку назву має схрещування гібрида з одним із батьківських організмів. Потомство від такого схрещування позначають F₂ або BC.

Реципрокні або взаємозворотні схрещування

Це пара схрещувань, у яких в якості організмів з альтернативною спадковістю використовують як материнську, так і батьківську форми:

1) ♀ AA x ♂ aa; 2) ♀ aa x ♂ AA

Перше із схрещувань називають **прямим**, а друге — **зворотним**.

Успадкування - це процес передачі генетичної інформації від одного покоління до наступного. Закономірності успадкування вивчають за допомогою генетичного аналізу сукупності генетичних методів вивчення спадковості.

Більшість генетичних задач має ймовірний характер. Їх розв'язування полягає у визначенні ймовірності в успадкуванні окремих ознак.