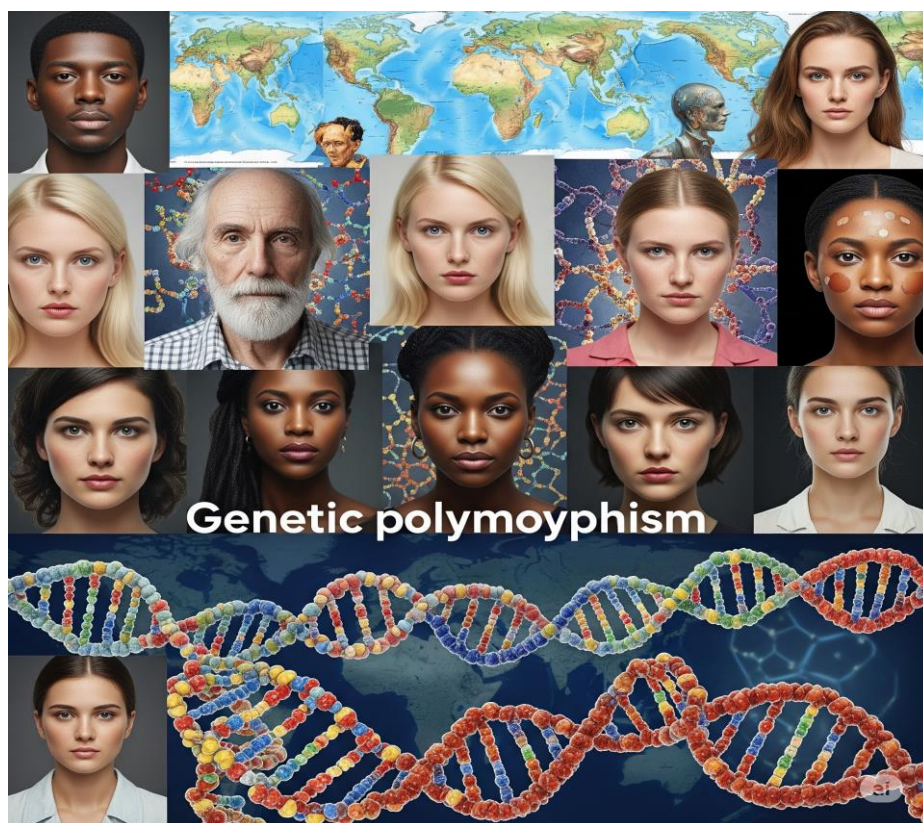


УПРАВЛІННЯ ОСВІТИ І НАУКИ
ЧЕРКАСЬКОЇ ОБЛАСНОЇ ДЕРЖАВНОЇ АДМІНІСТРАЦІЇ
КОМУНАЛЬНИЙ НАВЧАЛЬНИЙ ЗАКЛАД
«ЧЕРКАСЬКИЙ ОБЛАСНИЙ ІНСТИТУТ ПІСЛЯДИПЛОМНОЇ ОСВІТИ
ПЕДАГОГІЧНИХ ПРАЦІВНИКІВ ЧЕРКАСЬКОЇ ОБЛАСНОЇ РАДИ»

**МЕТОДИЧНИЙ ІНСТРУМЕНТАРІЙ
ДО НАВЧАЛЬНОЇ ПРОГРАМИ «ГЕНЕТИЧНИЙ
ПОЛІМОРФІЗМ У ПОПУЛЯЦІЇ ЛЮДИНИ»
вибіркового освітнього компонента
(курсу за вибором) для профільної середньої освіти**



Черкаси–2025

УДК 373.5.016:57

Д 16

*Рекомендовано до друку вченою радою КНЗ «Черкаський обласний інститут післядипломної освіти педагогічних працівників Черкаської обласної ради»
(протокол № 2 від 29 травня 2025 року)*

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

РЕЦЕНЗЕНТИ:

Соколенко С.В., доцент кафедри клітинної біології та методики викладання біологічних дисциплін навчально-наукового інституту природничих і аграрних наук Черкаського національного університету імені Богдана Хмельницького, кандидат біологічних наук;

Юрченко Л.П., учитель біології і екології Черкаської гімназії №31 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Д 16 Методичний інструментарій до навчальної програми «Генетичний поліморфізм у популяції людини» вибіркового освітнього компонента (курсу за вибором) для профільної середньої освіти / авт.-упор. Даниленко Л.І.: навчально-методичний посібник. Черкаси: КНЗ «ЧОПОПП ЧОР», 2025. 231 с.

Навчально-методичний посібник «Методичний інструментарій до навчальної програми «Генетичний поліморфізм у популяції людини» вибіркового освітнього компонента (курсу за вибором) для профільної середньої освіти» призначений для використання у профільних 10-х класах закладів освіти.

У посібнику представлено методичні розробки уроків та практичних занять, а також матеріали для проведення наукових конференцій, що дозволяє урізноманітнити форми навчальної діяльності та поглибити знання учнів із біології. Особливу увагу приділено сучасному підходу до вивчення генетичного поліморфізму як однієї з ключових тем біохімічного профілю.

Посібник спрямований на підтримку вчителів у підготовці й організації освітнього процесу, надаючи актуальні методичні інструменти для ефективного викладання матеріалу з урахуванням вимог профільного навчання.

©КНЗ «ЧОПОПП ЧОР»

ЗМІСТ

Передмова.....	6
1 Програма курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини».....	7
2. Конспекти уроків до програми курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини».....	36
Урок 1. Вступ. Популяційна генетика людини як галузь біологічної науки. Предмет і методи дослідження популяційної генетики людини (імунологічні та біохімічні). Генетичний поліморфізм як явище, що забезпечує різноманіття всередині виду та основа для природного відбору та адаптації. Значення знань з популяційної генетики людини (Романій О.В.).....	36
Урок 2. Генетична характеристика популяцій людства. Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі. Закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга: суть, умови його застосування та відхилення від рівноваги. Практична робота «Розв’язування задач на закон Харді-Вайнберга» (Сидоренко Н.М.).....	45
Урок 3. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм (Максименко В.Г.).....	54
Урок 4. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм. Практична робота (Максименко В.Г.).....	60
Урок 5. Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії неалельних генів (Осадча О.М.).....	64
.	
Урок 6. Практична робота «Розв’язування задач на взаємодію неалельних генів» (Осадча О.М.)	70
Урок 7. Полігенне успадкування кількісних ознак (Клюй С.В.)	73
Урок 8. Плейотропія: розкриваємо секрети генетичних взаємодій у людини (Клюй С.В.)	78
Урок 9. Кросинговер та його типи. Значення кросинговеру у формуванні генетичного різноманіття (Довгаль Л.В.)	83
Урок 10. Регуляція кросинговеру. Практична робота: «Задачі на зчеплене успадкування (Довгаль Л.В.)	85
Урок 11. Генетичні карти хромосом людини (Гончаренко С.О.)	87
Урок 12. Методи побудови карт хромосом (Гончаренко С.О.).....	89

Урок 13, 14. Сучасний стан дослідження геному людини. Міжнародна програма «Геном людини» (Вертипорох В.М.).....	92
Урок 15. Генетичний поліморфізм та його види. Генотипний поліморфізм: характерні риси та особливості (Нікітченко Я.А.).....	107
Урок 16. Практична робота «Розв’язування задач на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей» (Даниленко Л.І.).....	109
Урок 17. Фенотиповий поліморфізм: характерні риси і особливості (Громова Т.В.)..	112
Урок 18. Практична робота. Розв’язування задач на визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні (неповному домінуванні) і домінуванні залежному від зовнішніх і внутрішніх умов (Громова Т.В.).....	116
Урок 19. Біохімічний антигенний поліморфізм: різноманіття людей у популяції по білкам - ферментам і антигенам. Поліморфна антигенна система людини АВ0 як гетерогенна система (Куриленко І.Р.)	120
Урок 20. Система MN, система Даффі, система Дієго, система КЕЛЛ: особливості та практичне значення (Куриленко І.Р.)	125
Урок 21. Практична робота. Успадкування груп крові системи АВ0 у людини (Куриленко І.Р.).....	129
Урок 22. Асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями. Конфлікт за системою АВ0 (Гогайзель І.Ю.).....	132
Урок 23. Резус-фактор: історія відкриття, молекулярна природа, успадкування, розподіл у людських расах та резус-конфлікт (Гогайзель І.Ю.).....	138
Урок 24. Поняття про головний комплекс гістосумісності людини (МНС). Молекулярна структура системи HLA (лейкоцитарні антигени людини) (Мельник О.М.).....	141
Урок 25. Поліморфізм системи HLA (Мельник О.М.).....	145
Урок 26. Асоціація антигенів HLA із захворюваннями (Лук’яненко М.О.).....	149
Урок 27. Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка (Шевченко Л.В.).....	158
Урок 28. Клінічний поліморфізм та його прояви. Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси. Причини для проявів генних захворювань: генне оточення і фактори середовища (Шинкаренко Л.О.).....	163
Урок 29. Дослідження родоводу. Генетичні захворювання людини (Діденко Т.).....	167

Урок 30. Поліморфізм хромосомних захворювань: характерні риси, спадкова схильність до захворювань (Даниленко Л.І.).....	181
Урок 31. Дослідження родоводів зі спадковою схильністю до захворювань (епілепсія, цукровий діабет, шизофренія) (Даниленко Л.І.).....	183
Урок 32. Сучасні методи виявлення гетерозиготного носійства в популяції людини (Небикова Т.А.).....	186
Урок 33. Гетерозиготне носійство в популяції людини: біологічні, соціальні та етичні аспекти (Небикова Т.А.).....	206
Урок 34, 35. Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття (Плужник Л.А.).....	219
3. Використані інформаційні джерела.....	228

Передмова

Швидкоплинність суспільного прогресу, динамічність змін в освітній галузі викликає необхідність постійного удосконалення фахової майстерності вчителя, формування та розвитку його професійних компетентностей, зокрема мовно-комунікативної, предметно-методичної, психологічної, емоційно-етичної, організаційної, інноваційної, навчання впродовж життя, рефлексивної тощо.

Запровадження Державного стандарту профільної середньої освіти, затвердженого постановою Кабінету Міністрів України від 25 липня 2024 року № 851, відкриває нові можливості для вчителів у професійній діяльності, сприяє творчому пошуку та інноваційній роботі зі здобувачами освіти.

Сучасний учитель закладу освіти має бути підготовленим до роботи відповідно до нових державних освітніх стандартів у контексті реформування профільної школи, впровадження діяльнісного та компетентнісного підходів, а також посилення ролі інноваційних технологій в організації освітнього процесу та їх активного використання у щоденній педагогічній практиці.

Особливої актуальності нині набувають питання впровадження інноваційних освітніх технологій, зокрема інформаційно-комунікаційних, STEM-підходів, а також VR/AR-технологій. Їх ефективне застосування потребує сучасних методичних рішень і нових підходів до організації освітнього середовища.

З метою допомогти вчителям біології технологічно наповнити освітній процес у профільній школі пропонується навчально-методичний посібник курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини». Цьому завданню підпорядковано зміст і структура посібника. У навчально-методичному посібнику вміщено методичні розробки уроків усіх тем курсу за вибором та покликання на відеопрезентації, інтерактивні платформи та симуляції, використання яких сприятиме ефективному викладанню навчального матеріалу з урахуванням вимог профільного навчання.

Видання забезпечить методичну підтримку вчителів біології у реалізації змісту біологічної профільної освіти, а також допоможе в реалізації особистісно-орієнтованого, діяльнісного та компетентнісного підходів у навчанні учнів профільної школи.

Програма курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини»

Розробник програми: Даниленко Любов Іванівна, методист лабораторії природничо-математичних дисциплін комунального навчального закладу «Черкаський обласний інститут післядипломної освіти педагогічних працівників Черкаської обласної ради»

Цикл: профільно-адаптаційний, 10 клас

Освітня галузь: природнича

Кількість годин: 1 година на тиждень (всього 35 годин)

ВСТУПНА ЧАСТИНА

Навчальна програма курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини» – це програма для здобувачів освіти ліцеїв, що розроблена на основі Державного стандарту профільної середньої освіти, затвердженого постановою Кабінету Міністрів України від 25 липня 2024 р. №851, концептуальних засад реформування середньої школи «Нова українська школа» (2016 р.) та інших нормативних документів, у яких розкриваються загальні підходи до освіти та особливості вивчення природничих наук.

Профільне навчання спрямоване на забезпечення умов для якісної освіти старших підлітків у відповідності з їхніми індивідуальними нахилами, можливостями, здібностями і потребами, забезпечення професійної орієнтації учнів на майбутню діяльність, яка користується попитом на ринку праці, встановлення наступності між загальною середньою і професійною освітою, забезпечення можливостей постійного духовного самовдосконалення особистості, формування інтелектуального потенціалу та національно-культурної ідентичності як найвищої цінності нації.

Навчальна програма курсу за вибором забезпечує перехід від знаннєвого до компетентнісного та діяльнісного підходів у навчанні. На підставі компетентнісного підходу знання з популяційної генетики, генетики людини та медичної генетики мають стати важливим важелем до розв’язання проблем, пов’язаних із здоров’ям та забезпеченням успішної самореалізації у галузі генетики. Тому зміст навчального матеріалу курсу за вибором визначено з огляду на корисність і потрібність його у подальшому житті та професійній діяльності учнівської молоді.

Ключовою позицією є комплексний підхід до розроблення навчальної програми: зміст спрямований на опис вимог до його опанування й розвитку умінь та навичок; інтеграція різних складових: змістові теми, ключові і предметні компетентності, наскрізні вміння; вивчення теорії у поєднанні з методологічними знаннями про сучасну науку – генетику, зокрема зі знаннями щодо генетичного поліморфізму у популяції людини, поліморфних систем по антигенам і ферментам; діяльнісний і прикладний характер навчання, орієнтований на результат.

Курс за вибором забезпечить прикладне спрямування навчання за рахунок інтеграції знань з таких розділів генетики, як популяційна генетика людини, генетика людини, медична генетика і методів пізнання та застосування їх у різних сферах діяльності, зокрема екології, медицині, фармакогеноміці.

Метою курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини» є формування природничо-наукової компетентності учнів/учениць шляхом засвоєння системи інтегрованих знань про закономірності функціонування генетичної популяції людини в сучасних умовах, її розвитку і взаємозв’язку з довкіллям; розширення уявлень учнів/учениць про сучасні досягнення у дослідженні генетичного поліморфізму у популяції людини; нові напрямки у генетиці - екологічна генетика і фармакогеноміка, їх методи дослідження щодо впливу на швидкість мутаційного процесу у популяції і, відповідно, природного відбору серед людей; формування спеціальних знань з популяційної генетики людини та медичної генетики

щодо сучасних досліджень у вивченні спадковості людини та використання їх для потреб медицини, оцінювання їх ролі для збалансованого розвитку людства, науки та технологій.

Мета курсу за вибором реалізується через виконання таких **завдань**, а саме:

- *сприяти* формуванню пізнавального інтересу й профорієнтаційних нахилів до популяційної генетики людини, генетики людини, медичної генетики як наук та відповідно:

- поглибити знання про генетичний поліморфізм, його види: генотипний та фенотипний; біохімічний антигенний поліморфізм, поліморфні антигенні системи людини (HLA, ABO), поліморфізм генних і хромосомних захворювань людини та гетерозиготне носійство в популяції людини; спадкову схильність до захворювань; про нові напрямки у генетиці – екогенетика і фармакогеноміка, їх вплив на швидкість мутаційного процесу в популяції людини;

- сформуванню розуміння значення генетичного поліморфізму у забезпеченні різноманіття всередині виду, природного відбору та адаптації;

- сформуванню вміння застосовувати теоретичні знання з генетики для розв'язку практичних завдань;

- розвивати наскрізні вміння, спеціальні вміння та навички складати схеми схрещувань, розв'язувати генетичні задачі на успадкування ознак за законами Менделя, зчеплене успадкування і кросинговер, популяційну генетику (з використанням закону Харді-Вайнберга); складати й аналізувати родоводи для визначення типу успадкування моногенних захворювань та оцінювати спадкові ознаки родини при плануванні народження нащадків; моделювати генетичні процеси (комп'ютерні симуляції, фізичні моделі для демонстрації мутацій у популяції людини), моделювати типи кросинговеру та генотипний і фенотипний поліморфізми; проводити міні-дослідження;

- застосовувати отримані знання з метою подальшого професійного самовизначення у таких прикладних галузях людської діяльності як медицина, фармакогеноміка, екологія.

Реалізація завдань навчальної програми курсу за вибором забезпечує формування в учнів /учениць *ключових компетентностей та наскрізних умінь*, зокрема:

Вільне володіння державною мовою

- користуватися україномовними джерелами для здобуття генетичної інформації;
- чітко і лаконічно формулювати запитання;
- описувати в усній чи письмовій формі та робити аналіз з генетичної інформації українською мовою;
- працювати з таблицями, схемами, графіками, діаграмами, інфографікою, пояснюючи та доповнюючи їх;
- поповнювати активний словник науковою термінологією українською мовою;
- цінувати та пропагувати здобутки науковців-генетиків України;
- виявляти зацікавленість у популяризації популяційної генетики людини, генетики людини та медичної генетики рідною мовою.

Здатність спілкуватися рідною (у разі відмінності від державної) та іноземними мовами:

- активно працювати та спілкуватися в групі у процесі обговорення чи розв'язання проблемних завдань генетичного та медичного змісту ;
- використовувати іншомовні навчальні джерела для отримання інформації генетичного змісту
- описувати іноземними мовами, аналізувати та оцінювати роль генетичних досліджень у популяції людини щодо поліморфних антигенних систем людини, що забезпечують виживання людини як виду в умовах ендо- і екзогенної агресії.
- *Математична компетентність:*
- оперувати математичними поняттями і величинами під час характеристик генетичних об'єктів, явищ та процесів у популяції людини;

- розв'язувати генетичні задачі з використанням математичних обчислень, графіків, діаграм;
- вирішувати проблеми генетичного змісту за допомогою математичних методів та моделей;
- давати характеристику живим організмам за математичними параметрами: маса, розмір, величина, форма, площа тощо;
- оцінювати доцільність математичних методів у розв'язанні навчальних і життєвих ситуацій пов'язаних із хромосомними, генними захворюваннями людини та хвороб із спадковою схильністю.

Компетентності в галузі природничих наук, техніки і технологій:

- пояснювати поліморфізм генних і хромосомних захворювань людини та гетерозиготне носійство в популяції, використовуючи наукове мислення;
- самостійно чи в групі за схемами аналізувати родинні родоводи, визначати проблеми, що пов'язані зі спадковими хворобами людини;
- складати родоводи та «легенди родоводів»;
- готовність до вирішення проблем, пов'язаних біохімічним антигенним поліморфізмом в популяції людини та екогенетики й фармакогеноміки.

Інноваційність:

- застосовувати тенденції розвитку генетики популяцій людини, генетики людини, медичної генетики та інших природничих наук, техніки, технологій, генеруючи та втілюючи нові ідеї в генетичних моделях, проєктній діяльності;
- встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, логічно вибудовувати презентацію самостійної або групової роботи;
- знаходити застосування звичайних форм і методів роботи в поєднанні з новітніми біотехнологіями.

Екологічна компетентність:

- визначати та аналізувати генетичний поліморфізм системи гістосумісності (HLA) у популяційних процесах;
- реагувати на виклики, пов'язані з появою потенційно токсичних факторів середовища (нові хімічні лікарські препарати, харчові добавки);
- усвідомлювати наслідки, пов'язані з впливом хімічних речовин і відходів виробництва на швидкість мутаційного процесу в популяції людини, і, відповідно природного відбору серед людей;
- оцінювати власні дії у природі з позицій безпеки життєдіяльності;
- цінувати розмаїття природи, визнання життя як найвищої цінності;
- дотримуватись принципів сталого розвитку суспільства.

Інформаційно-комунікаційна компетентність:

- правильно вибирати цифровий контент генетичного змісту;
- знаходити, опрацьовувати, зберігати інформацію;
- використовувати відеоматеріали, віртуальні лабораторії, мобільні додатки та програми для роботи з об'єктами живої природи;
- досліджувати природу за допомогою сучасних інформаційних технологій;
- критично оцінювати інформацію генетичного змісту, отриманої з різних джерел;
- дотримання авторського права, етичних принципів поводження з інформацією.

Навчання впродовж життя

- бажання вдосконалювати свої здібності та поповнювати знання з популяційної генетики людини, генетики людини та медичної генетики;
- формувати розуміння необхідності генетичної компетентності для вибору професій генетика, лікаря, фармаколога, еколога та досягнення успіху в житті;
- розвивати особистісний потенціал у процесі дослідницької і творчої діяльності;

- усвідомлення значення самоосвіти для особистісного розвитку.

Громадянські та соціальні компетентності:

- відстоювати власну активну життєву позицію та пропагувати стратегію сталого розвитку суспільства;
- поширювати важливу інформацію генетичного та медичного змісту щодо сучасних досягнень популяційної генетики людини, медичної генетики, їх значення у збереженні генофонда популяції певної країни, регіону та лікуванні генних та хромосомних спадкових захворювань людини;
- визнання альтернативності думок і поглядів на проблеми, пов'язані з впровадженням сучасних молекулярно-генетичних методів дослідження у генетиці людини, дотримання принципів демократії під час їх розв'язання;
- співпрацювати в групі під час виконання проєктів, розв'язання проблем, досліджень генетичних явищ та процесів у популяції людини;
- усвідомлювати і переконувати інших у пріоритетності збереження генофонду у популяції людини в інформаційному і технологічному суспільстві;
- оцінювати вплив досягнень популяційної генетики людини та медичної генетики на розвиток фармакологічної та медичної галузей.

Культурна компетентність:

- вивчати твори мистецтва, у яких описано живі організми, генетичні явища та процеси;
- пояснювати підґрунтя мистецтва з генетичної точки зору;
- усвідомлення значення генетики людини як складника світової та української культури.

Підприємливість та фінансова грамотність:

- генерувати, презентувати та реалізовувати проєкти екогенетичного та фармакогенетичного характеру;
- розвивати готовність брати відповідальність за прийняття рішення під час реалізації тематичних проєктів з популяційної генетики людини та медичної генетики ;
- враховувати перспективи економічного розвитку та вплив досягнень популяційної генетики людини та медичної генетики на підприємців, медицину, техніку тощо;
- обчислювати економічний ефект ініціатив і діяльності, пов'язаних з реалізацією прикладних знань з фармакогенетики та медичної генетики.

Механізми формування ключових компетентностей – особистісна мотивація, актуалізація, прагнення до самореалізації, проєктна діяльність, професійна орієнтованість, розвиток особистісних якостей, інтегрованість.

Зміст курсу за вибором у повній мірі відповідає вимогам до обов'язкових результатів навчання здобувачів освіти в природничій освітній галузі згідно з додатком 10 Державного стандарту профільної середньої освіти. У програмі курсу за вибором розкриваються сучасні наукові дані щодо генетичного поліморфізму у популяції людини, зокрема його два види - генотипний і фенотипний, методів виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних захворювань у людській популяції та їх значення для прогнозування здоров'я, профілактики і навіть для вибору професії.

Структура курсу. Програма курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини» розрахована на 35 годин (1 година на тиждень) та має такий тематичний розподіл:

Вступ. 2 год.

Розділ 1. Генотип організму як цілісна система взаємодії генів. 6 год.

Тема 1.1. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм. 2 год.

Тема 1.2. Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії неалельних генів. 2 год.

Тема 1.3. Полігенне успадкування кількісних ознак. 2 год.

Розділ 2. Хромосомна теорія спадковості. 6 год.

Тема 2.1. Кросинговер та його типи. 2 год.

Тема 2.2. Генетичні карти хромосом людини. Методи побудови карт хромосом. 2 год.

Тема 2.3. Сучасний стан дослідження геному людини. Міжнародна програма «Геном людини». 2 год.

Розділ 3. Генетичний поліморфізм: генотипний та фенотипний. 9 год.

Тема 3.1. Види генетичного поліморфізму. Генотипний поліморфізм: характерні риси та особливості. 2 год.

Тема 3.2. Фенотипний поліморфізм: характерні риси та особливості.

Взаємозв'язок і відмінності між генотипним та фенотипним поліморфізмом. 2 год.

Тема 3.3. Біохімічний антигенний поліморфізм: різноманіття людей у популяції по білкам - ферментам і антигенам. Поліморфна антигенна система людини АВ0 як гетерогенна система. Система MN, система Даффі, система Дієго, система КЕЛЛ: особливості та практичне значення. 3 год.

Тема 3.4 Асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями. Конфлікт за системою АВ0. Історія відкриття антигену резус-фактор. 2 год.

Розділ 4. Система гістосумісності (HLA) її основна роль у природному відборі. 12 год.

Тема 4.1. Молекулярна структура системи HLA (лейкоцитарні агенти людини). Поліморфізм системи. 2 год.

Тема 4.2. Асоціація антигенів системи HLA із захворюваннями. Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка. 2 год.

Тема 4.3. Клінічний поліморфізм та його прояви. Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси. 2 год.

Тема 4.4. Поліморфізм хромосомних захворювань: характерні риси. спадкова схильність до захворювань. 2 год.

Тема 4.5. Гетерозиготне носійство в популяції людини та методи його виявлення. 2 год.

Тема 4.6. Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття. 2 год.

Особливості організації освітнього процесу. У пропонованій програмі курсу за вибором збільшено обсяг понятійного апарату. Основна увага зосереджується на формуванні теоретичних знань та наскрізних умінь із популяційної генетики, генетики людини та медичної генетики, а також здійснюється формування необхідної для майбутнього генетика культури оформлення і проведення досліджень з генетики.

Виконання завдань практикумів ґрунтується на здійсненні учнями певних видів практичної та інтелектуальної діяльності (проведення реального та віртуального дослідження, порівняння, розпізнавання, визначення належності, моделювання, проведення спостережень тощо) і підлягає оцінюванню.

Освітні потреби учнів/учениць, які обрали біолого-хімічний профіль навчання, мають бути забезпечені підготовкою їх до подальшої професійної освіти чи професійної діяльності у сфері таких галузей як медицина, екогенетика, фармакогеноміка. Тому перевагу слід надавати інноваційним методам і формам навчання, які сприяють розвитку критичного і креативного мислення, активізації самостійної пізнавальної діяльності учнів/учениць: інтерактивні лекції, практичні заняття, семінари-дискусії, конференції, аналіз конкретних ситуацій, методи комп'ютерного моделювання, симуляції тощо.

Окрім методичні аспекти викладання пропонованого курсу за вибором висвітлено у прикінцевій частині програми.

ОСНОВНА ЧАСТИНА

Загальний обсяг 35 годин (1 година на тиждень)

Очікувані результати навчання	Пропонований зміст навчального курсу	Види навчальної діяльності
Вступ		
<i>Знаннявий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (популяційна генетика людини, генетичний поліморфізм, закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга, біохімічний антигенний поліморфізм) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця визначає самостійно або у співпраці з іншими мету відповідно до сформульованої проблеми дослідження [12 ПРО 1.2.1-1 П] визначає і пояснює самостійно або у співпраці з іншими необхідні етапи дослідження [12 ПРО 1.3.2-1 П] добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П] презентує самостійно або у співпраці з іншими (зважаючи на аудиторію і мету презентації) результати дослідження, зокрема із використанням цифрових ресурсів, технологій і пристроїв [12 ПРО 1.5.3-2 П]	Популяційна генетика людини як галузь біологічної науки. Предмет і методи дослідження популяційної генетики людини (імунологічні та біохімічні). Значення знань з популяційної генетики людини. Генетична характеристика популяцій людства. Закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга: суть, умови його застосування та відхилення від рівноваги. Фактори, що впливають на генетичний поліморфізм популяцій людини. Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі. Генетичний поліморфізм як явище, що	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Чи згодні ви з думкою, що не існує на планеті людей з однаковим генотипом? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Лекція з інтерактивними елементами</i> «Генетичний поліморфізм як явище, що забезпечує різноманіття всередині виду та основа для природного відбору та адаптації» <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на Закон Харді-Вайнберга» Дослідження щодо частоти зустрітності кольору очей, форми губ, високого чола у популяції учнів ліцею

планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, методи дослідження популяційної генетики людини; генетичну популяцію людства; закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга; генетичний поліморфізм як явище [12 ПРО 3.1.1-1 П] визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості об'єктів, істотні ознаки явищ і процесів, необхідні для розв'язання навчальної проблеми [12 ПРО 3.1.1-2 П] пропонує самостійно або у співпраці з іншими варіанти розв'язання навчальної проблеми, оцінює можливості її реалізації [12 ПРО 4.3.1-1 П] розв'язує самостійно навчальну проблему (розв'язує задачі на закон Харді-Вайнберга), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження стосовно сучасних досягнень у дослідженнях генетичного поліморфізму у популяції людини; робить висновок про необхідність знань з популяційної генетики людини; усвідомлює фактори, що впливають на генетичний поліморфізм у популяції людини, та етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі	забезпечує різноманіття всередині виду та основа для природного відбору та адаптації	
Розділ 1. Генотип організму як цілісна система взаємодії генів		
Тема 1.1. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (алельні гени, повне домінування, неповне домінування, кодомінування, наддомінування, множинний алелізм, летальні гени)	Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Основні групи взаємодії генів.	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> «Яким чином різні типи взаємодії генів (наприклад, епістаз, домінування, рецесивність) впливають на генетичну

<i>Діяльнісний:</i> учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, взаємодію генів та їх прояв при різних типах успадкування, основні групи взаємодії генів, форми взаємодії між алельними генами, множинний алелізм [12 ПРО 3.1.1-1 П] визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості алельних генів, об'єктів, істотні ознаки форм взаємодії алельних генів та явища множинного алелізму необхідні для розв'язання навчальної проблеми [12 ПРО 3.1.1-2 П] розв'язує самостійно навчальну проблему (розв'язує задачі на взаємодію алельних генів), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження стосовно сучасних досягнень у дослідженнях генетичного поліморфізму у популяції людини; усвідомлює взаємодію генів та їх прояв при різних типах успадкування	Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм	варіабельність у людських популяціях, і як це може пояснити збереження певних алелей, що, здавалося б, є шкідливими, а також швидку адаптацію до нових умов середовища?» <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на множинні алелі»
Тема 1.2. Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії неалельних генів		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (неалельні гени, комплементарність, епістаз, полімерія, фенотип) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, взаємодію неалельних генів та їх типи взаємодії [12 ПРО 3.1.1-1 П]	Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії неалельних генів	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Як взаємодія генів формує унікальний фенотип кожної людини та водночас визначає спільні риси та відмінності між людськими популяціями? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на взаємодію неалельних генів»

визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості неалельних генів та істотні ознаки типів взаємодії, необхідні для розв'язання навчальної проблеми [12 ПРО 3.1.1-2 П] розв'язує самостійно навчальну проблему (розв'язує задачі на взаємодію неалельних генів), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про типи взаємодії неалельних генів; усвідомлює значення застосування отриманих знань про типи взаємодії неалельних генів для подальшого життя		
Тема 1.3. Полігенне успадкування кількісних ознак		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (полімерія, некумулятивна полімерія, плейотропія) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, полігенне успадкування кількісних ознак [12 ПРО 3.1.1-1 П] визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості полігенного успадкування ознак необхідні для розв'язання навчальної проблеми [12 ПРО 3.1.1-2 П] розв'язує самостійно навчальну проблему (розв'язує задачі на плейотропію), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює судження про полігенне успадкування; усвідомлює значення застосування отриманих знань про полігенне успадкування кількісних ознак для подальшого життя	Полігенне успадкування кількісних ознак. Практична робота «Розв'язування задач на плейотропну дію»	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Чому, незважаючи на те, що багато людських ознак (наприклад, зріст, колір шкіри, інтелект, схильність до певних захворювань) мають очевидну генетичну складову, їхня успадкованість часто не відповідає простим Менделівським закономірностям, і як це пов'язано зі складною взаємодією генів у популяції? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на плейотропну дію»

Розділ 2. Хромосомна теорія спадковості		
Тема 2.1. Хромосомна теорія спадковості. Кросинговер та його типи		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (кросинговер, морганіда, хіазма, інтерференція, аномалії, рекомбінації) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель генетичних об'єктів [12 ПРО 1.4.1-2 П] визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості типів кросинговеру необхідні для розв'язання навчальної проблеми [12 ПРО 3.1.1-2 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію [12 ПРО 2.1.1-5 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] розв'язує самостійно або у співпраці з іншими навчальну проблему (розв'язування задач на зчеплене успадкування і кросинговер), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, усвідомлює значення застосування отриманих знань про кросинговер, його типи та еволюційне значення кросинговеру у процесі формування генетичного різноманіття	Хромосомна теорія спадковості. Кросинговер та його типи. Значення кросинговеру	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Якщо ми поглянемо на різні типи кросинговеру (наприклад, одинарний, подвійний, потрійний та множинний), а також на фактори, що впливають на його частоту (відстань між генами, хіазм, інтерференція), виникає питання: Як саме організм «регулює» чи «контролює» цей процес обміну? Чи є кросинговер повністю випадковим явищем, чи існують механізми, які сприяють його виникненню в певних ділянках хромосом, або, навпаки, пригнічують його в інших? Яке еволюційне значення може мати така «невипадковість» (якщо вона існує) у процесі формування генетичного різноманіття? І як дослідження цих механізмів може допомогти нам краще зрозуміти спадкові захворювання, пов'язані з аномаліями рекомбінації? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Моделювання</i> «Моделювання типів кросинговеру (одинарний подвійний, потрійний, множинний)» <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на зчеплене успадкування і кросинговер»

Тема 2.2. Генетичні карти хромосом людини. Методи побудови карт хромосом		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (генне картування, локус, кросинговер, хромосома, ген) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель генетичних об'єктів (гетерохромосоми людини) [12 ПРО 1.4.1-2 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію [12 ПРО 2.1.1-5 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] розв'язує самостійно або у співпраці з іншими навчальну проблему (розв'язування задач на зчеплене успадкування і кросинговер), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, усвідомлює надзвичайну цінність генетичних карт для ідентифікації генів, пов'язаних із спадковими захворюваннями, для розуміння еволюції видів, а також для діагностики та лікування	Генетичні карти хромосом людини. Методи побудови карт хромосом	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Ми знаємо, що генетичні карти хромосом, особливо у людини, будуються на основі частоти кросинговеру між генами, що дозволяє визначити їхню відносну відстань та порядок розташування на хромосомі. Ці карти є надзвичайно цінними для ідентифікації генів, пов'язаних із спадковими захворюваннями, для розуміння еволюції видів, а також для діагностики та лікування. Однак, якщо ми врахуємо, що частота кросинговеру може варіювати не лише між різними індивідами, але й в різних ділянках однієї хромосоми (наприклад, у теломерах чи центромерах), а також під впливом зовнішніх факторів, <i>то виникає наступне проблемне питання:</i> Наскільки «точною» є сучасна генетична карта хромосом людини, якщо її побудова базується на показниках, які можуть бути мінливими? Які виклики стоять перед вченими при створенні та уточненні цих карт, і як вони долають ці виклики? Чи існують інші методи картографування генів, які могли б доповнити або навіть замінити традиційне генетичне картографування, щоб отримати більш повне та точне уявлення про організацію геному людини? І яке значення має така «непостійність» кросинговеру для клінічної генетики та персоналізованої медицини? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Моделювання</i> «Моделювання гетеросом людини»

Тема 2.3. Сучасний стан дослідження геному людини. Міжнародна програма «Геном людини»		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (геном, секвенування, геноміка, штучний інтелект) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] виявляє взаємозв'язки у природі, необхідні для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 3.3.1-2 П] пояснює самостійно або у співпраці з іншими причини локальних, регіональних, глобальних проблем людства [12 ПРО 3.3.1-3 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими вплив діяльності людини/власної діяльності на збереження/ порушення зв'язків у природі [12 ПРО 3.3.1-5 П] пропонує самостійно або у співпраці з іншими способи використання здобутків природничих наук, техніки і технологій для розв'язання глобальних проблем людства [12 ПРО 3.4.1-1 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими значення наукових знань, діяльності науковців і винахідників для забезпечення суспільного прогресу і покращення якості життя [12 ПРО 3.4.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, усвідомлює надзвичайну цінність геномних досліджень у діагностиці і лікуванні спадкових хвороб; в еволюції людини (адаптація людини до різних умов довкілля); розуміє яким чином розвиток штучного інтелекту та комп'ютерних технологій може вплинути на дослідження геному людини в епоху інформаційного суспільства	Сучасний стан дослідження геному людини. Міжнародна програма «Геном людини»	<i>Семінар</i> Питання до семінару: «Сучасний стан дослідження геному людини» 1.Проект «Геном людини» та його значення: Якими були основні цілі та завдання Проєкту «Геном людини»? Які ключові досягнення цього проєкту ви вважаєте найважливішими для біології та медицини? Як Проєкт «Геном людини» змінює наше уявлення про людство та біологію? 2.Сучасні технології секвенування геному: Які нові технології секвенування з'явилися після завершення Проєкту «Геном людини»? Чим відрізняється секвенування наступного покоління (NGS) від методів, що використовувалися раніше? Які переваги та недоліки мають сучасні методи секвенування (наприклад, короткі прочитання проти довгих прочитань)? 3.Функціональна геноміка: Що таке функціональна геноміка і які її основні завдання? Які методи використовуються для вивчення функцій генів (наприклад, CRISPR/Cas9, РНК-інтерференція)? Як дослідження некодуючих ділянок геному змінює наше розуміння його функціонування? 4.Геноміка в медицині: Як геномні дослідження впливають на діагностику та лікування спадкових захворювань? Що таке персоналізована медицина і яку роль у ній відіграє геноміка? Які етичні та соціальні виклики виникають у зв'язку з використанням геномних даних у медицині (наприклад, конфіденційність, дискримінація)? 5.Геноміка та еволюція:

		Як дослідження геному допомагають краще зрозуміти еволюцію людини та міграції давніх популяцій? Яку інформацію можна отримати з порівняльного аналізу геномів різних видів? Як геномні дані сприяють розумінню адаптації людини до різних умов довкілля? 6. Майбутнє дослідження геному людини: Які, на вашу думку, є найбільші нерозв'язані питання в галузі геноміки людини? Які потенційні нові застосування геномних технологій ми можемо очікувати в найближчому майбутньому? Яким чином розвиток штучного інтелекту та комп'ютерного навчання може вплинути на дослідження геному?
--	--	--

Розділ 3. Генетичний поліморфізм: генотипний та фенотипний поліморфізми

Тема 3.1. Види генетичного поліморфізму. Генотипний поліморфізм: характерні риси та особливості

<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (одноклітинні поліморфізми, варіації кількості копій, вставки, делеції) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця планує, здійснює пошук, планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію [12 ПРО 2.1.1-5 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] розв'язує самостійно або у співпраці з іншими навчальну проблему	Генетичний поліморфізм та його види. Генотипний поліморфізм: характерні риси та особливості. Моногенні та полігенні ознаки людини. Характер мінливості ознаки: неперервний та перервний. Відмінності у генетичному матеріалі між особинами однієї популяції: одноклітинні поліморфізми (SNP), варіації	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Чому виключною варіабельністю відрізняються дерматогліфічні ознаки людини? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей»
---	---	--

(розв'язування задач на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про відмінності у генетичному матеріалі між особинами однієї популяції, усвідомлює необхідність знань з популяційної генетики людини	кількості копій (CNV), вставки та делеції (індели); варіації в тандемних повторах (STR, VNTR)	
Тема 3.2. Фенотипний поліморфізм: характерні риси і особливості		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (фенотипний поліморфізм, фенотипна пластичність, маркер, адаптація) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель фенотипного поліморфізму [12 ПРО 1.4.1-2 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію [12 ПРО 2.1.1-5 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] устанавлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] розв'язує самостійно або у співпраці з іншими навчальну проблему (розв'язування задач на визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні, неповному домінуванні і домінуванні залежному від зовнішніх і внутрішніх умов), використовуючи здобуті наукові	Фенотипний поліморфізм: характерні риси і особливості. Видимі або вимірні відмінності поліморфізму у рисах (у фенотипах): морфологічні, фізіологічні та поведінкові. Явище фенотипної пластичності. Фенотипний поліморфізм як наслідок генотипного поліморфізму. Залежність фенотипного поліморфізму від впливу навколишнього середовища. Фенотип як маркер адаптації організму до навколишнього середовища. Взаємозв'язок і відмінності між генотипним і фенотипним поліморфізмом	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Як взаємодія генів формує унікальний фенотип кожної людини та водночас визначає спільні риси та відмінності між людськими популяціями? <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> (друковані, електронні джерела, фото-відеоматеріали, анімації) <i>Лекція з інтерактивними елементами</i> «Фенотипний поліморфізм як наслідок генотипного поліморфізму, його залежність від впливу навколишнього» <i>Дослідницька діяльність</i> Практична робота «Розв'язування задач на визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні, неповному домінуванні і домінуванні залежному від зовнішніх і внутрішніх умов» <i>Моделювання</i> Моделювання процесу фенотипного поліморфізму

знання і набутий досвід [12 ПРО 4.3.2-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про фенотипний поліморфізм як наслідок генотипного поліморфізму, залежність фенотипного поліморфізму від впливу навколишнього середовища, фенотип як маркер адаптації організму до навколишнього середовища, усвідомлює взаємозв'язок і відмінності між генотипним і фенотипним поліморфізмом		
Тема 3.3. Біохімічний антигенний поліморфізм: різноманіття людей у популяції по білкам - ферментам і антигена. Поліморфна антигенна система людини АВ0 як гетерогенна система		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (системи груп крові людини АВ0, MN, Дафі, Дієго, КЕЛЛ, фенотип Бомбей) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими надійність джерел і достовірність інформації в самостійно обраний спосіб [12 ПРО 2.1.1-2 П] розрізняє самостійно або у співпраці з іншими наукове/псевдонаукове пояснення інформації природничого змісту [12 ПРО 2.1.1-3 П] аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію [12 ПРО 2.1.1-5 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання	Характеристика поліморфної антигенної системи людини АВ0 як гетерогенної системи. Фенотипи і генотипи групи крові системи АВ0. Сучасні дослідження щодо системи АВ0. Люди з фенотипом Бомбей. Відкриття нових систем груп крові людини: система MN, система Дафі, система Дієго, система КЕЛЛ	<i>Розв'язання проблемних питань, задач</i> Чи завжди, знаючи фенотип групи крові людини (наприклад, якщо вона має групу крові А), ми можемо однозначно визначити її генотип? Якщо ні, то чому? І які практичні наслідки це може мати для медицини та генетичного консультування? <i>Подумайте про це. Чи є випадки, коли різні генотипи можуть давати однаковий фенотип? Як це впливає на успадкування груп крові та, можливо, на сумісність при переливанні крові?</i> <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> (друковані, електронні джерела, фото-відеоматеріали, анімації, медіа-джерела) <i>Міні-лекція</i> «Історія відкриття нових систем груп крові людини, їх особливості» <i>Практична робота</i> «Розв'язування задач на успадкування груп крові та резус-фактора» <i>Віртуальна гра</i> «Визначення групи крові»

генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо поліморфної антигенної системи людини АВ0 як гетерогенної системи; робить висновок про сучасні дослідження систем груп крові АВ0, MN, Дафі, Дієго, КЕЛЛ		
Тема 3.4 Асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями. Конфлікт за системою АВ0. Історія відкриття антигену резус-фактор		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (асоціації, антигени, інфекційні, неінфекційні захворювання, резус-фактор, раси) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця продукує самостійно або у співпраці з іншими ідеї щодо створення математичних/реальних/віртуальних моделей об'єктів і явищ [12 ПРО 1.4.1-1 П] створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель генетичних об'єктів (гетерохромосом людини) [12 ПРО 1.4.1-2 П] аналізує за заданими критеріями самостійно або у співпраці з іншими математичні/реальні/ віртуальні моделі об'єктів і явищ [12 ПРО 1.4.1-3 П] добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб [12 ПРО 1.4.2-3 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями; робить висновок про значення відкриття антигену-резус-фактору в популяції людини	Асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями . Конфлікт за системою АВ0. Історія відкриття антигену - резус-фактору. Розподіл резус-фактора у популяції людини	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> Група крові – це лише для переливань, чи закодована в ній наша вразливість до хвороб? Відомо, що антигени системи АВ0 на поверхні еритроцитів відіграють ключову роль у визначенні сумісності крові для переливань. Але чи обмежується їхня функція лише цим? Насправді, ці антигени присутні не лише на еритроцитах, а й на поверхні багатьох інших клітин нашого організму, а також можуть виділятися в біологічні рідини (слина, сльози, шлунковий сік тощо) у так званих «секреторів». Наукові дослідження останніх десятиліть відкривають нам все більше дивовижних зв'язків між певною групою крові (тобто наявністю конкретних антигенів АВ0) та схильністю людини до певних захворювань – як інфекційних, так і неінфекційних. Враховуючи, що антигени системи АВ0 є не просто «маркерами» крові, а й активними молекулами на поверхні клітин та в секретах, поясніть, яким чином та чому саме наявність певних антигенів АВ0 може асоціюватися зі зміненою сприйнятливістю або резистентністю до: Деяких інфекційних захворювань (наприклад, вірусних, бактеріальних).

		2. Деяких неінфекційних захворювань (наприклад, шлунково-кишкового тракту, серцево-судинних, онкологічних). Які механізми (молекулярні, імунні тощо) можуть лежати в основі цих асоціацій? І чи може це знання відкрити нові шляхи для профілактики або індивідуалізованого лікування певних хвороб? Подумайте про взаємодію цих антигенів з патогенами, про їхню роль у функціонуванні клітин та імунної системи <i>Міні-лекція:</i> Конфлікт за системою АВ0. Історія відкриття антигену - резус-фактору. Розподіл резус-фактора у популяції людини <i>Проект з теми:</i> Зв'язок групи крові АВ0 зі схильністю до захворювань <i>Моделювання</i> «Побудова діаграми розподілу резус-фактора у людській популяції (європеоїдна, негроїдна, монголоїдна раси)»
Розділ 4. Система гістосумісності (HLA) її основна роль у природному відборі		
Тема 4.1. Молекулярна структура системи HLA. Поліморфізм системи		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (HLA, система тканинної сумісності людини, локус, сублокуси, гени-провокатори захворювання, гени-протектори) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб [12 ПРО 1.4.2-3 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до	Дослідження Bodmer (1998 р.). Молекулярна структура системи HLA (лейкоцитарні антигени людини). Поліморфізм системи. Відкриття тканинного антигена системи HLA	<i>Розв'язання проблемних питань, задач</i> Система HLA (Human Leukocyte Antigens) - це головний комплекс гістосумісності (МНС). Ви вже знаєте, що це надзвичайно поліморфні білки на поверхні наших клітин, які відіграють центральну роль в імунній відповіді. Враховуючи надзвичайну поліморфність генів, що кодують молекули HLA, та їхню ключову функцію в презентації антигенів і розпізнаванні «свій/чужий», яким чином унікальна і надзвичайно різноманітна молекулярна структура молекул HLA (зокрема, їхні пептид-зв'язуючі борозни та варіації в амінокислотних послідовностях) дозволяє їм, з одного боку, забезпечувати

завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] добирає та інтегрує самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах [12 ПРО 2.2.1-2 П] презентує (зважаючи на аудиторію/мету презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв [12 ПРО 2.2.2-4 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про цінність дослідження Bodmer (1998 р.) у популяційних процесах; усвідомлює молекулярну структуру системи HLA (лейкоцитарні антигени людини) її поліморфізм та значення відкриття першого тканинного антигена системи HLA (1958 р., Ж. Доссе)		ефективний імунний нагляд і захист від безлічі патогенів, а з іншого – ставати основною причиною імунної відторгнення органів при трансплантації та схильності до певних аутоімунних захворювань? Які «компроміси» еволюція зробила у формуванні цієї системи? І як розуміння цієї молекулярної архітектури допомагає нам у сучасній медицині, зокрема в трансплантології, лікуванні аутоімунних захворювань та розробці вакцин? Подумайте про те, як навіть невелика зміна в одній амінокислоті може кардинально вплинути на здатність молекули HLA зв'язувати певний пептид і, як наслідок, на усю імунну відповідь. <i>Робота</i> з інформацією/опрацювання джерел інформації (друковані, електронні джерела, фото- відеоматеріали, анімації) <i>Проектна діяльність</i> Проект з теми «Роль HLA-антигенів у трансплантації органів: стратегії мінімізації відторгнення»
Тема 4.2. Асоціація антигенів системи HLA із захворюваннями. Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (система HLA, екогенетика, фармакогеноміка) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П]	Асоціація антигенів системи HLA із захворюваннями . Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка а. Методи	<i>Розв'язання проблемних питань, задач</i> HLA – наш імунний «відбиток пальця» чи пророцтво про хвороби? Ми вже торкнулися надзвичайної поліморфності та життєво важливої ролі системи HLA (Human Leukocyte Antigens) у розпізнаванні «свій/чужий» та презентації

фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб [12 ПРО 1.4.2-3 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] презентує (зважаючи на аудиторію/мету презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв [12 ПРО 2.2.2-4 П] установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки; вплив хімічних речовин і відходів виробництва на швидкість мутаційного процесу в популяції людини	дослідження. Актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки . Вплив хімічних речовин і відходів виробництва на швидкість мутаційного процесу в популяції людини.	антигенів. Ці білки, що є, по суті, молекулярними «відбитками пальців» наших клітин, керують багатьма аспектами імунної відповіді. Але чи замислювалися ви, наскільки глибоко ці унікальні «відбитки» впливають на наше здоров'я? Виявляється, певні комбінації або навіть окремі алелі генів HLA часто асоціюються не лише з успішною імунною відповіддю на інфекції, а й із підвищеним ризиком розвитку деяких захворювань. Враховуючи, що кожен з нас має унікальний набір алелів HLA, який успадковується і відіграє ключову роль у функціонуванні імунної системи, поясніть, яким чином саме певні асоціації антигенів системи HLA (тобто наявність конкретних алелів або їх комбінацій) можуть призводити як до підвищеної резистентності до одних інфекційних захворювань, так і до значної схильності до інших (наприклад, вірусних чи бактеріальних), а також до розвитку численних аутоімунних захворювань та ускладнень після трансплантації? Які молекулярні та клітинні механізми лежать в основі цих асоціацій? І як розуміння цих зв'язків допомагає сучасній медицині у прогнозуванні ризиків, діагностиці, розробці нових методів лікування та персоналізованій медицині? Подумайте, як відмінності у «кишенях» молекул HLA можуть впливати на зв'язування певних пептидів патогенів чи власних білків, що, своєю чергою, запускає (або не запускає) імунну відповідь. <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> (друковані, електронні джерела, фото- відеоматеріали, анімації) <i>Дослідницька діяльність</i>
---	---	---

		<i>Кейс-стаді</i> (розбір конкретного випадку щодо асоціації антигенів системи HLA із захворюваннями) <i>Міні-дослідження</i> «Пошук мутантних генів за фенотипом» Дослідження частоти зустріваності рецесивних гомозигот у популяції учнів/учениць ліцею щодо не засвоюваності молока Дослідження частоти зустріваності рецесивних гомозигот у популяції учнів ліцею щодо не засвоюваності глютену <i>Проект</i> з екогенетики «Варіанти індивідуальних відповідей різних людей на фактори середовища»; <i>Проект</i> з фармакогеніки «Роль хімічних речовин і відходів виробництва на рівень і та швидкість мутаційного процесу і природного відбору серед людей»
4.3. Клінічний поліморфізм та його прояви. Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (клінічний поліморфізм, експресивність, пенетрантність, плейотропія) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця визначає самостійно або у співпраці з іншими мету відповідно до сформульованої проблеми дослідження [12 ПРО 1.2.1-1 П] визначає і пояснює самостійно або у співпраці з іншими необхідні етапи дослідження [12 ПРО 1.3.2-1 П] добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П]	Клінічний поліморфізм та його прояви. Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси. Причини для проявів генних захворювань: генне оточення і фактори середовища	<i>Розв'язання проблемних питань, задач:</i> «Одна хвороба – багато причин»? Розгадуємо гетерогенність генних захворювань. Коли ми говоримо про генетичне захворювання, зазвичай уявляємо, що це результат мутації в одному конкретному гені, що призводить до одних і тих же симптомів. Проте, реальність набагато складніша і цікавіша. У генетиці існує поняття «гетерогенність генних захворювань». Це означає, що одна і та ж клінічна картина або схожий набір симптомів можуть бути спричинені різними генетичними причинами, і, навпаки, мутації в одному гені можуть призводити до різних клінічних проявів. Враховуючи концепцію гетерогенності, пояснить, яким чином і чому одне і те ж генетичне захворювання (з погляду клінічних симптомів) може бути спричинене:

оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П] презентує самостійно або у співпраці з іншими (зважаючи на аудиторію і мету презентації) результати дослідження, зокрема із використанням цифрових ресурсів, технологій і пристроїв [12 ПРО 1.5.3-2 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] добирає та інтегрує самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах [12 ПРО 2.2.1-2 П] установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про клінічний поліморфізм та його прояви; поліморфізм генних захворювань; усвідомлює причини для проявів генних захворювань: генне оточення і фактори середовища		1.Мутаціями в різних генах (генетична гетерогенність локусів / локусна гетерогенність)? 2.Різними мутаціями в межах одного і того ж гену (алельна гетерогенність)? Які молекулярні механізми (наприклад, роль білкових комплексів, сигнальних шляхів, епігенетичні фактори, плейотропія генів) лежать в основі такої складності? І які виклики та можливості створює розуміння цієї гетерогенності для діагностики, генетичного консультування та розробки ефективних методів лікування генетичних захворювань у сучасній медицині? Подумайте про приклади таких захворювань (наприклад, муковісцидоз, спадкова глухота, деякі форми раку) і про те, як їхня гетерогенність ускладнює пошук «одного» лікування <i>Лекція з інтерактивними елементами</i> «Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси» <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> (друковані, електронні джерела, фото- відеоматеріали, анімації) <i>Дослідницька діяльність</i> Дослідження родоводів з генними захворюваннями
Тема 4.4. Поліморфізм хромосомних захворювань: характерні риси. Спадкова схильність до захворювань		
<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (спадкова схильність до захворювань: моногенна, полігенна, Синдром Дауна, Шерешевського-Тернера) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця	Поліморфізм хромосомних захворювань. Спадкова схильність до захворювань: моногенна, полігенна	<i>Розв'язання проблемних питань, задач</i> «Хромосомні аномалії: чи завжди простий діагноз, чи прихована складність»? Ми знаємо, що хромосомні захворювання виникають внаслідок змін у кількості або структурі хромосом (наприклад, синдром

складає самостійно або у співпраці з іншими план дослідження [12 ПРО 1.3.2-3 П] добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб [12 ПРО 1.4.2-3 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П] планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] добирає та інтегрує самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах [12 ПРО 2.2.1-2 П] презентує (зважаючи на аудиторію/мету презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв [12 ПРО 2.2.2-4 П] установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П]		Дауна через трисомію 21, синдром Шерешевського-Тернера через моносомію X). Здавалося б, діагноз «хромосомна аномалія» має чітко визначати клінічну картину. Проте, як показує клінічна практика, навіть у пацієнтів з однією і тією ж «назвою» хромосомного захворювання (наприклад, синдром Дауна), ми часто спостерігаємо значну варіабельність у проявах – від легких до важких форм, різний ступінь інтелектуальних порушень, різна частота супутніх вад розвитку тощо. Цю мінливість іноді метафорично називають «поліморфізмом» клінічних проявів, хоча це не поліморфізм у класичному генетичному сенсі нормальних варіацій. Враховуючи, що хромосомні захворювання є результатом масштабних генетичних змін, пояснить, яким чином і чому навіть при однаковій хромосомній аномалії (наприклад, повна трисомія 21): 1. Ми спостерігаємо таку значну індивідуальну варіабельність клінічних проявів та тяжкості захворювання? 2. Які фактори (генетичні, епігенетичні, зовнішнього середовища, тип хромосомної перебудови, мозаїцизм, роль батьківського походження хромосоми тощо) можуть впливати на цю «поліморфність» фенотипу? Чому розуміння цих факторів є критично важливим для точної діагностики, індивідуального прогнозування та ефективного генетичного консультування для сімей, які зіткнулися з хромосомними захворюваннями? Подумайте про те, як навіть невеликі відмінності у розмірах делецій/дуплікацій, наявність мозаїцизму або взаємодія з іншими
---	--	--

<i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, про актуальність проблем полігенної спадкової схильності до хвороб (шизофренія, епілепсія, гіпертонія); усвідомлює значення діагностики і профілактики означених хвороб		генами можуть кардинально змінювати кінцевий фенотип. <i>Робота</i> з інформацією/опрацювання джерел інформації (друковані, електронні джерела, фото-відеоматеріали, анімації) <i>Міні-лекція</i> «Спадкова схильність до захворювань: моногенна, полігенна» <i>Дослідницька діяльність</i> Дослідження родоходів зі спадковою схильністю до захворювань (епілепсія, цукровий діабет, бронхіальна астма, шизофренія)
--	--	--

Тема 4.5. Гетерозиготне носійство в популяції людини та методи його виявлення

<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (панміксія, генетичний паспорт, генетичний тест, мікроскопія клітин, групи ризику, гетерозиготне носійство, полігенні захворювання) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця складає самостійно або у співпраці з іншими план дослідження [12 ПРО 1.3.2-3 П] добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження [12 ПРО 1.4.2-2 П] фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб [12 ПРО 1.4.2-3 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження [12 ПРО 1.5.1-1 П] формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження [12 ПРО 1.5.2-2 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 1.5.2-3 П]	Гетерозиготне носійство в популяції людини. Методи виявлення гетерозиготного носійства в популяції людини. Значення виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб для прогнозування здоров'я, профілактики та вибору професії Генетичний паспорт	<i>Розв'язання проблемних питань, задач</i> Семінар-дискусія: «Гетерозиготне носійство в популяції людини» <i>Загальний, етичний аспект:</i> «Чи варто прагнути до повного викорінення генетичних захворювань з популяції людини шляхом виявлення та запобігання народженню гомозигот за рецесивними алелями, якщо гетерозиготне носійство може забезпечувати певну еволюційну перевагу, а масове генетичне тестування створює значні етичні та соціальні виклики?» <i>(Акцент на медичні та соціальні наслідки):</i> «Як має бути організоване медичне та соціальне супроводження гетерозиготних носіїв рецесивних захворювань в популяції, щоб забезпечити баланс між інформуванням про ризики, запобіганням дискримінації та збереженням репродуктивних прав, враховуючи, що повне виявлення всіх носіїв наразі неможливе, а ігнорування проблеми може призвести до значних особистих та суспільних страждань?»
---	--	--

планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання [12 ПРО 2.1.1-1 П] використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми [12 ПРО 2.1.1-6 П] установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо гетерозиготного носійства в популяції людини; усвідомлює значення методів виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних захворювань для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта		(Акцент на еволюційну роль та адаптацію): «Якщо гетерозиготне носійство певних рецесивних алелів, що викликають важкі захворювання у гомозигот, історично закріпилося в популяціях завдяки наданню адаптивної переваги в певних умовах (наприклад, стійкість до інфекцій), то які потенційні наслідки для генетичної стійкості та адаптації людини можуть мати широкомасштабні програми скринінгу та елімінації цих алелів з генофонду?» <i>Робота з інформацією/опрацювання джерел інформації</i> (друковані, електронні джерела, фото-відеоматеріали, анімації, медіа) <i>Лекція з інтерактивними елементами</i> «Сучасні методи виявлення гетерозиготного носійства в популяції людини» <i>Дослідницька діяльність</i> Дослідження «Фенотипний прояв гетерозиготного носійства деяких захворювань» Практична робота «Портрет моєї майбутньої дитини»
---	--	---

Тема 4.6. Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття

<i>Знаннєвий:</i> учень/учениця опановує наукову термінологію (генотипний, фенотипний поліморфізм, мутації, рекомбінації, потік генів, одонуклеотидні поліморфізми - SNP, адаптивний поліморфізм фармакогеноміка) <i>Діяльнісний:</i> учень/учениця презентує (зважаючи на аудиторію/мету презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв [12 ПРО 2.2.2-4 П] класифікує (розрізняє/систематизує/упорядковує)	Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття	<i>Науково-практична конференція</i> «Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття» Мінливість Поясніть різницю між генотипним та фенотипним поліморфізмом. Чи завжди генотипний поліморфізм призводить до фенотипних відмінностей? Наведіть приклади, коли він може бути прихованим. Які основні біологічні процеси є рушіями формування поліморфізму в популяціях? Як мутації, рекомбінації та потік генів сприяють цьому різноманіттю?
--	--	---

самостійно або у співпраці з іншими об'єкти і явища за визначеними ознаками/властивостями [12 ПРО 3.2.1-2 П] установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками [12 ПРО 3.3.1-1 П] виявляє взаємозв'язки у природі, необхідні для розв'язання навчальної/життєвої проблеми [12 ПРО 3.3.1-2 П] пояснює самостійно або у співпраці з іншими причини локальних, регіональних, глобальних проблем людства [12 ПРО 3.3.1-3 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими вплив діяльності людини/власної діяльності на збереження/ порушення зв'язків у природі [12 ПРО 3.3.1-5 П] пропонує самостійно або у співпраці з іншими способи використання здобутків природничих наук, техніки і технологій для розв'язання глобальних проблем людства [12 ПРО 3.4.1-1 П] оцінює самостійно або у співпраці з іншими значення наукових знань, діяльності науковців і винахідників для забезпечення суспільного прогресу і покращення якості життя [12 ПРО 3.4.2.-1 П] <i>Ціннісний:</i> учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, про актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки; усвідомлює значення виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта		Поліморфізм та еволюція Природний відбір і поліморфізм: Як поліморфізм забезпечує «сировину» для дії природного відбору? Чи завжди високий рівень поліморфізму є перевагою для виду? Наведіть приклади, коли він може бути нейтральним або навіть шкідливим. Адаптація та поліморфізм Як поліморфізм дозволяє популяціям адаптуватися до змін навколишнього середовища? Які приклади адаптивного поліморфізму ви можете навести (наприклад, стійкість до захворювань, колір шкіри у людини)? Поліморфізм та видоутворення Як накопичення поліморфізму може в кінцевому підсумку призвести до формування нових видів? Які генетичні бар'єри перешкоджають схрещуванню видів з високим поліморфізмом? Поліморфізм та генетика захворювань <i>Відмінності, що мають значення:</i> Як генотипний поліморфізм (наприклад, однонуклеотидні поліморфізми – SNP) використовується для вивчення схильності до складних захворювань (цукровий діабет, серцево-судинні захворювання, онкологія)? Чим складні захворювання відрізняються від моногенних у контексті поліморфізму? «Генетичний паспорт» і лікування Яке значення має знання про генотипний поліморфізм для розвитку медицини та фармакогеноміки? Чи є етичні проблеми, пов'язані з використанням цих даних? Фенотипна варіабельність захворювань: Як фенотипний поліморфізм може пояснити різний перебіг одного й
--	--	---

		того ж захворювання у різних пацієнтів, навіть якщо вони мають схожі генетичні передумови? Які фактори, крім генетики, можуть впливати на фенотип?
--	--	--

ПРИКІНЦЕВА ЧАСТИНА

Програма пропонованого курсу за вибором «Генетичний поліморфізм в популяції людини» сприятиме можливості зануритись у захопливий світ популяційної генетики людини, медичної генетики, генетики людини, поєднуючи при цьому теоретичні знання з практичними навичками. Також допоможе учням/ученицям глибше зрозуміти значення генетичного поліморфізму у забезпеченні різноманіття всередині виду, природного відбору та адаптації і, загалом, у забезпеченні виживання людства як виду в умовах ендо- і екзогенної агресії в навколишньому середовищі; усвідомити основні можливості застосування генетичних знань у медицині.

Вивчення курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини» підпорядковано принципу побудови учнем/ученицею індивідуальної освітньої траєкторії, тому при проведенні занять домінуючими мають бути різні види самостійної роботи, зокрема проведення практичних і теоретичних досліджень та обговорення їх результатів, розробка та презентація навчальних проєктів, виконаних індивідуально чи в малих групах.

З метою реалізації цього важливого принципу програма курсу за вибором передбачає проведення таких досліджень:

- родоводів сімей зі спадковою патологією, з подальшим аналізом і висновками;
- складання власних родоводів з письмовим додатком до нього («легенда родоводу»);
- родоводів сімей з генетичними та хромосомними захворюваннями.

Дослідницька діяльність учнів має важливе значення у підсиленні прикладного значення курсу за вибором пізнавального інтересу до навчання, розвитку в учнів/учениць критичного, креативного мислення, самостійності й творчого пошуку інформації, її обробки.

Також у навчальній програмі курсу за вибором запропоновані різні види *проєктів*, зокрема *інформаційно-пошуковий, практико-орієнтований, науково-дослідницький* (теми проєктів можуть бути змінені вчителем/вчителькою у межах вивчення відповідного розділу навчальної програми курсу за вибором, враховуючи матеріально-технічне забезпечення, наявність різноманітного методичного інструментарію, підготовленість класу, інтереси учнів/учениць, регіональні особливості рідного краю).

Безпосереднім результатом освітнього процесу є очікувані результати навчання, які являють собою сукупність знань, умінь, м'яких (soft skills) та жорстких (hard skills) життєвих навичок, набутих учнями/ученицями у процесі навчання, досягнення яких можна чітко ідентифікувати, кількісно оцінити та виміряти.

До очікуваних результатів навчання у програмі включено такі *компоненти*:

✓ *знансвий* (учень/учениця опановує терміни, називає, формулює, розуміє, розпізнає, наводить приклади генетичних об'єктів, явищ та процесів);

✓ *діяльнісний* (учень/учениця характеризує та пояснює, порівнює та аналізує генетичні явища та процеси; встановлює зв'язки між процесами, генетичними системами, моделює генетичні явища та процеси, практикує та використовує набуті знання для виконання досліджень і проєктів. Учень/учениця самостійно здійснює наукове дослідження: добирає окремі об'єкти/явища, властивості об'єктів/явищ, які можна дослідити, визначає мету і завдання дослідження, формулює гіпотезу, планує і здійснює дослідження (спостерігає, моделює), аналізує результати, формулює висновки, презентує результати дослідження; здійснює самоаналіз дослідницької діяльності. Самостійно опрацьовує інформацію: здійснює пошук інформації, виявляє невідомі для себе знання, оцінює, систематизує її та представляє в

різних формах; добирає наукове пояснення явищ природи/фактів/даних, використовує наукові факти для формування власних суджень. Визначає суперечність у запропонованій ситуації, використовує правила, способи й відповідні засоби для розв'язання навчальної/життєвої проблеми відповідно до своєї ролі в групі, оцінює власну діяльність і ефективність дій групи для досягнення результату;

✓ *ціннісний*: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, усвідомлює значення застосування отриманих знань для подальшого життя. Аналізує власні емоції, обґрунтовує цінність набутих знань для збереження власного життя, довкілля, біорізноманіття біосфери. Активно взаємодіє з іншими учасниками освітнього процесу, висловлює власні судження, ділиться враженнями та емоціями.

Для реалізації курсу за вибором пропонуємо використовувати такі **методи навчання**:

• *Лекції з інтерактивними елементами*. Використовуйте презентації з візуалізацією генетичних даних, відеоматеріали, анімації, симуляції, що пояснюють генетичні процеси в популяції людини, такі як генотипний і фенотипний поліморфізм, біохімічний антигенний поліморфізм, поліморфізм генних і хромосомних захворювань, спадкова схильність до захворювань, гетерозиготне носійство; молекулярні основи генетичного поліморфізму (ген, алель, локус, гомозиготність і гетерозиготність, типи мутацій, що призводять до поліморфізму: одонуклеотидні поліморфізми, вставки/делеції (індели), варіації кількості копій; методи виявлення генетичного поліморфізму: рестрикційний аналіз, ПЛР. Включайте проблемні питання для обговорення під час лекції, щоб стимулювати активну участь учнів.

• *семінари-дискусії*: обговорюйте етичні аспекти генетичного тестування. Запропонуйте учням/ученицям готувати короткі доповіді з власними судженнями на певну проблему;

• *читання та аналіз наукових статей*: запропонуйте учням для самостійного читання адаптовані наукові статті з журналів, що стосуються генетичного поліморфізму, адаптації популяцій, міграції. Організуйте обговорення прочитаного.

Практична складова програми курсу за вибором включає такі **види навчальної діяльності**:

• *Розв'язування генетичних задач*. Розв'яжуйте задачі на успадкування ознак за законами Менделя, зчеплене успадкування та кросинговер, на визначення відповідності народження дитини з генетично обумовленою ознакою, популяційну генетику (з використанням закону Харді-Вайнберга).

• *Аналіз родоводів*. Приділіть особливу увагу розвитку вмінь досліджувати та аналізувати родоводи зі спадковою схильністю до захворювань (епілепсія, цукровий діабет, бронхіальна астма, шизофренія), складати та аналізувати родоводи для визначення типу успадкування моногенних захворювань. При цьому можна використовувати вигадані або реальні (за згодою) приклади родин.

• *Дослідження генетичних процесів у популяції людини*. Розвивайте в учнів вміння досліджувати та аналізувати частоти зустрічаності рецесивних гомозигот у популяції учнів/учениць ліцею щодо не засвоюваності молока і глютену.

• *Робота з базами даних генетичної інформації*. Ознайомте учнів з відкритими генетичними базами даних (наприклад, NCBI, Ensembl) та навчіть їх знаходити інформацію про певні гени, поліморфізми, генетичні захворювання.

• *Моделювання генетичних процесів*. Використовуйте комп'ютерні симуляції або прості фізичні моделі для демонстрації мутацій у популяції, кросинговеру.

• *Проектні роботи*. Запропонуйте учням/ученицям вибрати теми проєктів, що їх особливо цікавлять (наприклад, генетична історія певної популяції людини, генетика успадкування кольору очей, вплив генетичного поліморфізму на схильність до захворювань тощо) та провести міні-дослідження з подальшою презентацією результатів.

Узагальнювальну тему «Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття» програми курсу за вибором

рекомендуємо провести у формі *учнівської науково-практичної конференції* у площині таких аспектів:

- ✓ основні біологічні процеси, що є рушіями поліморфізму в популяції людини; поліморфізм та еволюція (природний відбір і поліморфізм);
- ✓ адаптація та поліморфізм;
- ✓ поліморфізм та генетика захворювань;
- ✓ генетичний паспорт і лікування;
- ✓ фенотипна варіабельність захворювань, адаптації та біорізноманіття.

Для реалізації діяльнiсної складової програми курсу за вибором рекомендуємо використовувати такі *засоби*, як ілюстрації, моделі, таблиці, відео, презентації, комп'ютерні симуляції, електронні та навчальні ресурси.

Означені *методи* навчання при вивченні курсу за вибором «Генетичний поліморфізм у популяції людини», запропоновані *види* та *засоби* навчальної діяльності сприятимуть не лише засвоєнню учнями/ученицями навчального матеріалу курсу, а й розвитку та вдосконаленню у них навичок критичного мислення, умінь розв'язувати різні типи генетичних задач, моделюванню генетичних процесів у популяції людини, аналізу даних, вирішення проблем та публічних виступів, що є надзвичайно цінним у сучасному світі.

Доцільність оцінювання навчальних досягнень учнів/учениць за цим курсом визначає педагогічна рада закладу загальної середньої освіти.

За рішенням педагогічної ради, оцінювання рекомендуємо здійснювати на основі: активної участі в семінарах та дискусіях; результатів розв'язування задач; якості виконання практичних робіт; оригінальності моделей генетичних процесів; змістовності та практичності проєктних робіт; якості підготовки та презентації доповідей.

Рекомендовано такі *види оцінювання*: формувальне, поточне, підсумкове.

Формувальне оцінювання забезпечуватиме отримання даних про особистісний розвиток учнів/учениць, їхній навчальний поступ, процес здобуття навчального досвіду як основи компетентності (зокрема, опанування наскрізних умінь, визначених у Державному стандарті профільної середньої освіти), формування компетентностей, набуття навчального досвіду, дослідницьких навичок під час опрацювання тем. Формувальне і поточне оцінювання рекомендуємо проводити як усне опитування, тестування, самостійні, практичні роботи, дослідження, захист проєктів та досліджень. Формувальне оцінювання проводити у формі: самооцінювання, взаємооцінювання та оцінювання вчителем/вчителькою і виражати вербально, рівнево, та бально).

Практичні роботи пропонуємо перевіряти та оцінювати у всіх учнів або вибірково.

Підсумкове оцінювання рекомендуємо здійснити наприкінці першого і другого семестрів та вивчення всього курсу за вибором, що включатиме: усні опитування, бесіду за питаннями, письмові діагностувальні роботи, тестове оцінювання, метою якого є зіставлення навчальних досягнень учнів/учениць з очікуваним результатом навчання.

Підсумкове оцінювання здійснювати за 12-бальною шкалою. Об'єктами перевірки і оцінювання є очікувані результати навчання. Критеріями підсумкового оцінювання є визначені Державним стандартом профільної середньої освіти орієнтири для оцінювання. Оцінюючи результати навчальної діяльності учнів/учениць, необхідно враховувати рівень засвоєння теоретичних знань, сформованості практичних умінь, навичок, цінностей, досвід дослідницької та творчої діяльності.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Державний стандарт базової середньої освіти. URL: https://osvita.ua/legislation/Ser_osv/76886/
2. Державний стандарт профільної середньої освіти. URL: <https://bit.ly/3FYRX4q>
3. Балан П.Г., Кулініч О.М., Юрченко Л.П. Модельна навчальна програма «Біологія. 7-9 класи» для закладів загальної середньої освіти. URL: <https://bit.ly/4kBMyp>
4. Біологія і екологія (рівень стандарту): підручник для 10 класу закладів загальної середньої освіти / Р.В. Шаламов, Г.А. Носов, М.С. Каліберда, А.В. Комісаров. Харків: Соняшник, 2018. 312 с.
5. Генетика популяцій : підручник / О.Л. Трофименко, М. І. Гиль, О.Ю. Сметана; за ред. професора М.І. Гиль; МНАУ. Миколаїв : Видавничий дім «Гельветика», 2018. 254 с. URL: <https://bit.ly/3FQme5s>
6. Кучерявий В.П. Екологія. Львів: Світ, 2001. 500 с: іл. URL: https://eduknigi.com/ekol_view.php?id=90
7. Соболев В.І. Біологія і екологія (рівень стандарту): підруч. для 10 кл. закл. заг. серед. освіти / В.І. Соболев. Кам'янець-Подільський: Абетка, 2018. 256 с.
8. John W. Kimball. Біологія. URL: <https://bit.ly/3Tflslx>
9. Kellis et al. Обчислювальна біологія - геноми, мережі та еволюція. URL: <https://bit.ly/3ZnevT7>

*Олена Вікторівна Романій, учитель
біології і екології опорного закладу освіти
«Чорнобаївський ліцей Чорнобаївської
селищної ради Черкаської області»,
старший вчитель*

Урок 1

Вступ. Популяційна генетика людини як галузь біологічної науки. Предмет і методи дослідження популяційної генетики людини (імунологічні та біохімічні). Генетичний поліморфізм як явище, що забезпечує різноманіття всередині виду та основа для природного відбору та адаптації. Значення знань з популяційної генетики людини

Мета:

Освітня: пояснити поняття «популяційна генетика», «генетичний поліморфізм»; ознайомити з біохімічними та імунологічними методами дослідження генетичної структури людини; розкрити практичне значення знань з популяційної генетики.

Розвиваюча: розвивати аналітичне мислення, вміння порівнювати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати, виконувати та робити висновки та вміння працювати в групах.

Виховна: формування відповідального ставлення до генетичних знань та біоетичних питань.

Очікувані результати:

Знаний: учень/учениця опановує наукову термінологію (популяційна генетика людини, генетичний поліморфізм, імунологія).

Діяльнісний: учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, методи дослідження популяційної генетики людини, генетичний поліморфізм як явище; визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості об'єктів, істотні ознаки явищ і процесів, необхідні для розв'язання навчальної проблеми; пропонує самостійно або у співпраці з іншими варіанти розв'язання навчальної проблеми, оцінює можливості її реалізації.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження стосовно сучасних досягнень у дослідженнях генетичного поліморфізму у популяції людини; робить висновок про необхідність знань з популяційної генетики людини; усвідомлює фактори, що впливають на генетичний поліморфізм у популяції людини.

Обладнання та матеріали: електронний інтерактивний додаток до підручник на I33I, платформи для інтерактивних завдань «Word Wall», «Learning Apps»

Тип уроку: урок засвоєння нових знань

Міжпредметні зв'язки: хімія, географія, математика, інформатика

Базові терміни та поняття: популяція, алель, генофонд, генетичний поліморфізм, антигени, HLA, біохімічні та імунологічні методи

Ключові компетентності: спілкування державною мовою; наукове розуміння природи; уміння аналізувати, формулювати висновки; знання та розуміння фундаментальних принципів біології; розуміння ролі популяційної генетики у профілактиці спадкових захворювань; визначення значення індивідуального генетичного здоров'я у контексті загального благополуччя популяції; сприяти збереженню генофонду популяції людини.

План уроку

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I. Орієнтація, мотивація діяльності	5 хв	Привітання класу. Інтерактивні вправи «Знаю - Хочу знати – Дізнався», «Хмара слів», відео «ДНК і злочинність» на платформі iZZi - мотивація навчальної діяльності та запит на очікування від уроку	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	5 хв	Інтерактивна вправа «Правда. Міф» (платформа «WordWall»)	Актуалізація і корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку
III. Ціlereалізація	30 хв	Інтерактивна міні-лекція «Популяційна генетика людини як галузь біологічної науки. Предмет, завдання і методи». Бесіда за текстом Інтерактивна міні-лекція «Генетичний поліморфізм як явище, що забезпечує різноманіття всередині виду та основа для природного відбору та адаптації» Інтерактивні вправи на платформах «LearningAPPS», «Word Wall». Робота в міні-групах (Завдання: «Генетичний випадок»: «У регіоні – часте носійство певної групи крові»)	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та пояснення домашнього завдання.
IV. Рефлексивно-оцінюючий	5 хв	Рефлексія. Вправа «Ціль-цеглинка»: Оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання Домашнє завдання	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підбиття підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

Інструктаж з Безпеки життєдіяльності

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку, створення ситуації успіху.

Слово вчителя: Сьогодні ми розпочинаємо вивчати курс «Генетичний поліморфізм у популяції людини»

Метою цього курсу є формування природничо-наукової компетентності учнів/учениць шляхом засвоєння системи інтегрованих знань про закономірності функціонування генетичної популяції людини в сучасних умовах, її розвитку і взаємозв'язку з довкіллям; розширення

уявленнь учнів/учениць про сучасні досягнення у дослідженні генетичного поліморфізму у популяції людини; нові напрямки у генетиці - екологічна генетика і фармакогеноміка, їх методи дослідження щодо впливу на швидкість мутаційного процесу у популяції і, відповідно, природного відбору серед людей; формування спеціальних знань з популяційної генетики людини та медичної генетики щодо сучасних досліджень у вивченні спадковості людини та використання їх для потреб медицини, оцінювання їх ролі для збалансованого розвитку людства, науки та технологій.

Перегляньте відеофрагмент «ДНК і злочинність» за посиланням <https://mediaranok.com.ua/dnk-i-zlochynnist/>

Обговорення:

- Як ви думаєте, які методи використовують у таких тестах?
- Яке значення цих методів?
- Чи існують інші методи дослідження генетики людини?

Пропоную провести вправу для розуміння, що ми знаємо з генетики популяцій та що нас цікавить, що ми ще хочемо дізнатися.

- Інтерактивна вправа «Знаю – Хочу знати - Дізнався»:

Пригадайте:

Що таке популяція?

Що таке популяція людини?

Що таке генофонд?

Що таке поліморфізм? (Знайти в інтернет - джерелах)

Що таке генетичний поліморфізм?

На дошці, електронній дошці або на фліпчарті у першу колонку вчитель записує терміни з теми, які учні знають (учні пояснюють кожен виголошений термін), у другу колонку записуються всі питання, які зацікавлюють учнів за темою уроку, третя колонка залишається для рефлексії та підбиття підсумків уроку.

Що таке популяція людини? - Інтерактивна вправа «Хмара слів»



Популяція людини (людське угруповання) – це відносно стабільна і відносно ізольована група особин виду Людина розумна, яка мешкає на спільній території, вільно вступають у шлюб і мають спільний генофонд.

Генофонд – поняття з популяційної генетики, що описує сукупність усіх генних варіацій (алелей) певної популяції. Популяція володіє всіма своїми алелями для оптимального пристосування до умов навколишнього середовища.

Поліморфізм - це генетичний варіант, який з'являється щонайменше у 1% населення. (Наприклад, групи крові АВО людини, резус-фактор людини та основний комплекс гістосумісності людини). Встановлюючи відсічення на рівні 1%, він виключає спонтанні мутації, які могли статися в - і поширюватися через нащадків - однієї сім'ї.

Генетичний поліморфізм - це явище, при якому в межах популяції організмів існує кілька форм ДНК, що відрізняються за структурою. Ці відмінності можуть бути розташовані

у різних місцях генома або у самих генах. Поліморфізм може бути результатом мутацій, дублювань або видалень фрагментів ДНК.

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань.

Інтерактивна вправа «Правда. Міф» (платформа «Word Wall»)

Учням демонструються твердження на екрані (Wordwall):

«Усі люди мають однакові гени»

«Група крові – це генетичний поліморфізм»

«Поліморфізм – це мутація»

«HLA важливі тільки при вагітності»

Посилання на завдання: <https://wordwall.net/play/93364/056/910>



III. Цілереалізація

Прочитайте вислів британського вченого, засновника популяційної генетики.

«Популяційна генетика – це математика еволюції»

Дж. Б. С. Голдейн

Чи погоджуєтеся ви з ним?

Як ви розумієте цей вислів?

Запитання для налаштування:

«Чи знаєте ви, що кожен із нас – осій унікального, але водночас спільного генетичного коду?»

Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Міні-лекція:

Учні можуть ознайомитися з матеріалом за QR-кодом



1. Що таке популяційна генетика?

Популяційна генетика (генетика популяцій) – це розділ генетики, який вивчає генетичну структуру природних популяцій та генетичні процеси, що відбуваються в них, включаючи розподіл алелів, їх зміну та вплив еволюційних сил. Вона досліджує, як різні фактори (мутації, природний добір, генетичний дрейф, міграція) впливають на генетичну різноманітність популяцій та як це впливає на еволюцію. Завдяки досягненням популяційної генетики встановлено, що популяція є не тільки одиницею виду, але й еволюції.

Предметом вивчення є генетичні зміни в популяціях, їхній розподіл та вплив еволюційних факторів, що призводять до еволюційних змін в популяціях.

Завдання популяційної генетики:

1. **Вивчення генетичної структури популяцій:** аналіз розподілу алелів та генотипів, дослідження генофонду популяції.

2. **Вивчення закономірностей зміни генетичного складу популяцій:** вивчення впливу еволюційних факторів (таких як мутації, відбір, міграції та генетичний дрейф) на генетичну структуру популяції.

3. **Аналіз еволюційних процесів у популяціях:** вивчення природи та механізмів еволюційних змін, які відбуваються в популяціях, і їх впливу на формування нових адаптацій.

4. **Моделювання еволюційних процесів:** використання математичних моделей для прогнозування та пояснення еволюційних змін у популяціях.

5. **Вивчення генетичних відмінностей між популяціями:** дослідження генетичного розмаїття між популяціями, а також аналіз причин цих відмінностей.

Методи популяційної генетики

Основні методи:

Популяційно-статистичний метод: аналіз частоти генів та генотипів у популяції. Цей метод допомагає зрозуміти еволюційні процеси та прогнозувати частоту мутацій.

Цитогенетичний метод: вивчення каріотипу (число, форма, розміри хромосом) у клітинах. Цей метод допомагає виявляти спадкові захворювання, викликані хромосомними або геномними мутаціями.

Молекулярно-генетичний метод: вивчення структури та мінливості генетичного апарату, включаючи ДНК та РНК.

Біохімічний метод: виявлення білків та метаболітів, пов'язаних зі спадковими хворобами, які свідчать про зміни в генах.

Генеалогічний метод: аналіз родоводів для вивчення закономірностей успадкування певних ознак.

Додаткові методи:

Близнюковий метод: порівняння близнюків для вивчення впливу генотипу та навколишнього середовища.

Дерматогліфічний метод: вивчення візерунків на шкірі пальців рук та стоп для виявлення спадкових захворювань.

Онтогенетичний метод: вивчення змін, які відбуваються в організмі протягом життя.

Біохімічний та імунологічний методи в генетиці популяцій дозволяють досліджувати генетичну структуру популяцій та взаємодію між генетичними факторами та імунною системою.

Біохімічний метод передбачає аналіз біохімічних процесів в організмах, що дозволяє визначати частоти алелей генів та генотипів, а також вивчати вплив мутацій на біохімічні функції.

Вивчення біохімічних процесів, таких як метаболізм, що дозволяє визначати генотип за специфічними біохімічними ознаками.

Використання біохімічних маркерів, таких як ізоензими та поліморфізми білків, для аналізу генетичної різноманітності.

Аналіз складу речовин у організмі, що дозволяє досліджувати вплив генетичних факторів на розвиток захворювань.

Імунологічний метод використовує імунні реакції для виявлення та аналізу антигенів та антитіл, що дозволяє досліджувати генетичну різноманітність популяцій та зв'язок між генетичними факторами та імунною системою.

Вивчення імунної відповіді на антигени, що дозволяє визначати генотип за специфічними імунними ознаками.

Використання антитіл для ідентифікації та кількісного аналізу антигенів, що дозволяє досліджувати генетичну різноманітність популяцій.

Аналіз імунних реакцій в організмі, що дозволяє досліджувати вплив генетичних факторів на розвиток імунних захворювань.

Бесіда за текстом:

1. Сформулюйте запитання до тексту
2. Прочитайте текст, дайте визначення основних понять.
3. Знайдіть у тексті інформацію про біохімічні та імунологічні методи. В чому їх

суть?

Ознайомитися детальніше з біохімічними та імунологічними методами можна за QR- кодом

Біохімічні та імунологічні методи в популяційній генетиці людини

Основні біохімічні методи

1. Аналіз амінокислотної послідовності білків:

Порівняння амінокислотних послідовностей білків у різних популяціях допомагає з'ясувати, які мутації відбулися в генах та як вони впливають на функцію білків.

2. Вивчення кінетики ферментів:

Дослідження ферментних реакцій та їхньої швидкості в різних популяціях допомагає виявити відмінності в метаболізмі та вплив генних змін на обмін речовин.



3. Електрофорез та хроматографія:

Ці методи використовуються для відокремлення та аналізу білків та інших молекул, що допомагає виявляти поліморфізми (різноманітність) у генофонді популяції.

4. Аналіз ДНК:

Вивчення генотипу та частоти алелів генів у різних популяціях допомагає зрозуміти спадкове розмаїття та еволюцію.

Що вони дозволяють дізнатись:

Виявлення спадкових захворювань:

Біохімічні методи допомагають діагностувати генетичні захворювання, спричинені змінами у біохімічних процесах.

Вивчення мінливості:

Популяційна генетика використовує біохімічні методи для вивчення розмаїття в генетичному складі популяції, що допомагає зрозуміти еволюційні процеси.

Вивчення зв'язків між генами та фенотипом:

Біохімічні методи допомагають зрозуміти, як зміни в генах впливають на фізичні та біохімічні характеристики організму.

Еволюційні дослідження:

Популяційна генетика вивчає зміни у генофонді популяцій за допомогою біохімічних методів, щоб зрозуміти механізми еволюції.

Біохімічні методи в популяційній генетиці людини є важливим інструментом для розуміння спадковості та еволюції, а також виявлення та лікування спадкових захворювань.

Дослідження ферментів у сироватці крові, як правило, здійснюється шляхом забору зразка крові та подальшого аналізу в лабораторних умовах. Активність ферментів визначають за допомогою спеціального обладнання, яке вимірює їхню реакцію на певну речовину, що використовується як субстрат.

Етапи дослідження:

1. Забір крові:

Пацієнт зазвичай здає кров з пальця або вени.

2. Підготовка зразка:

Кров може бути відцентрифугована для отримання сироватки, а також оброблятися для стабілізації ферментів.

3. Аналіз:

Спеціалізоване обладнання використовується для вимірювання активності ферментів у сироватці.

4. Інтерпретація результатів:

Отримані дані порівнюються з нормальними значеннями, щоб визначити, чи є підозри на патологічні стани, що можуть впливати на рівень ферментів.

Ферментативні аналізи:

В них вимірюють активність ферменту за допомогою реакцій з певним субстратом.

Імунохімічні методи:

Використовують імунні реакції для виявлення та кількісного визначення ферментів.

Спектрофотометричні методи:

Вимірюють зміни в абсорбції світла, які виникають при взаємодії ферменту з субстратом.

Хроматографічні методи:

Розділяють ферменти за їхніми фізико-хімічними властивостями.

Поширені методи дослідження:

Визначення активності аспартатамінотрансферази (АсАТ) та аланінамінотрансферази (АлАТ):

Ці ферменти є маркерами ураження печінки та міокарда.

Визначення активності креатинкінази (КК):

Цей фермент є маркером ураження м'язів.

Визначення активності лактатдегідрогенази (ЛДГ):

ЛДГ може збільшуватися при різних патологічних станах.

Визначення активності гамма-глутамілтрансферази (ГГТ):

Цей фермент є маркером ураження печінки та жовчних проток.

Важливі зауваження:

Підготовка до дослідження:

Для отримання достовірних результатів рекомендується дотримуватися вказівок лікаря щодо підготовки до дослідження, наприклад, щодо режиму харчування та прийому ліків.

Інтерпретація результатів:

Інтерпретація результатів має проводитись лікарем, який враховує клінічну картину та інші аналізи.

Імунологічні методи

Дослідження антитіл до клітин, зокрема в контексті медичної діагностики, передбачає використання різних методів, таких як імунофлюоресценція, імуноферментний аналіз (ІФА) та проточної цитометрії. Ці методи дозволяють виявляти та кількісно оцінювати антитіла в сироватці крові або інших біологічних рідинах.

Докладніше про методи:**Імунофлюоресценція:**

Цей метод використовує флуоресцентні барвники, які можуть бути приєднані до антитіл і антигенів. При взаємодії з антитілами, барвник випромінює флуоресценцію, що можна виміряти за допомогою спеціального обладнання. Імунофлюоресценція часто використовується для виявлення антитіл у тканинних зразках або клітинах.

Імуноферментний аналіз (ІФА):

ІФА також використовує специфічні антитіла, які приєднуються до антигенів або інших молекул, що цікавлять дослідників. У ІФА фермент приєднаний до антитіла, може бути використаний для генерації кольору або флуоресценції, що можна виміряти та використати для кількісного визначення антитіл.

Проточна цитометрія:

Цей метод дозволяє аналізувати окремі клітини та їхні поверхневі маркери, включаючи антитіла. Суспензію клітин проганяють через капіляр, де їх вимірюють за допомогою лазера. Можна визначити типи клітин, які виробляють антитіла, або оцінити кількість антитіл, присутніх на поверхні клітин.

Інші методи:

Можуть використовуватися інші методи, такі як захід антитіл до клітин методом вестерн-блот, імуногістохімія та імуноцитохімія.

Загальний процес дослідження:

1. Забір зразків:

Як правило, забір крові або інших біологічних рідин.

2. Підготовка зразків:

Зразки готуються для аналізу, наприклад, шляхом центрифугування для отримання сироватки або плазми крові.

3. Дослідження:

Використовуються вищезазначені методи (ІФА, імунофлюоресценція, проточна цитометрія) або інші.

4. Аналіз даних:

Дані, отримані в результаті дослідження, аналізуються для визначення концентрації антитіл або для виявлення їх наявності.

5. Інтерпретація:

Отримані результати інтерпретуються в контексті клінічного стану пацієнта або наукової задачі.

Інтерактивна вправа: «Розпізнай метод»

Учні за посиланнями виконують вправи.

1. <https://learningapps.org/view41129918>

2. <https://learningapps.org/view41130003>

4. Що таке генетичний поліморфізм?

Міні-лекція.

Пригадайте значення слова поліморфізм.

Поліморфізм (з грец. πολύς «багато» + μορφή «форма»).

Основою генетичної мінливості (різноманітності) є генетичний поліморфізм. Генетичною основою поліморфізму є одночасне існування в популяції двох або більше алелей одного гену (локусу) або блоків тісно зчеплених генів, так званих супергенів. Отже, **поліморфізм** – це наявність у популяції двох або більше алелей одного локусу, які зустрічаються з відчутною частотою.

Існування генетичного поліморфізму є обов'язковою умовою збереження біорізноманіття. Це надає вихідний матеріал для дії природного відбору, генетичного дрейфу та селекції, тобто, є необхідним елементом для мікроеволюційних процесів. Генетична різноманітність має велике значення для екологічної пластичності популяцій. Наявність кількох алелей за алозимними локусами в популяції дозволяє цій самій популяції адаптуватися до мінливих умов, у яких наявність у особин декількох варіантів алелей дає перевагу.

Значення знань з популяційної генетики

Учні ознайомлюються із значенням знань з популяційної генетики за посиланням: <https://wordwall.net/uk/resource/93545093>

Знання популяційної генетики дають змогу розуміти еволюційні процеси, аналізувати генетичні зміни в популяціях, та вивчати спадкові захворювання у медицині. Це також важливо для селекції, розробки методів збереження біорізноманіття та вивчення екологічних взаємодій.

Еволюція та адаптація: Популяційна генетика пояснює, як змінюються частоти алелей у популяціях під впливом еволюційних сил, що призводить до адаптації та видоутворення.

Селекція: Знання закономірностей популяційної генетики допомагають у пошуках вихідного спадкового матеріалу та виведенні нових порід тварин та сортів рослин.

Медицина: Популяційна генетика вивчає спадкові захворювання у популяціях людей, що допомагає в діагностиці, лікуванні та профілактиці таких захворювань.

Збереження біорізноманіття: Популяційна генетика допомагає оцінити стан генетичного різноманіття видів, що важливо для розробки програм зі збереження біорізноманіття.

Екологія: Популяційна генетика вивчає взаємодію генетичних та екологічних факторів у популяціях, що допомагає розуміти екологічні процеси.

Знання закономірностей популяційної генетики дають ключ для розуміння еволюції споріднених груп у систематиці, полегшують пошуки вихідного спадкового матеріалу в селекції та вивчення спадкових захворювань людини у медицині тощо.

Хвилина релаксації <https://www.youtube.com/watch?v=D7SIK16o82o&t=2s>

IV. Закріплення знань

Робота в міні-групах (по 3–4 учні)

Завдання: «Генетичний випадок»

Групи аналізують ситуацію та встановлюють фактори поширення груп крові в різних регіонах за допомогою різних джерел інформації (картки, мережа Інтернет):



Ситуація: «У регіоні – часте носійство певної групи крові»

Групи крові визначаються генетичними факторами, які наслідуються батьками. У різних регіонах і народів можуть бути різні пропорції різних груп крові, що залежить від історії міграцій, відмінностей у генофонді та еволюційних процесів. Не існує конкретної причини, чому саме певна група крові є більш поширеною в конкретному регіоні, але це, швидше, результат генетичної мінливості та історичних чинників.

Групи крові, зокрема, визначаються наявністю антигенів на поверхні еритроцитів, що спадають з певних генів. Ці гени успадковуються від батьків, що визначає групу крові дитини. Поширеність груп крові в різних регіонах може бути пояснена низкою факторів:

Генетична мінливість:

Популяції мають різні генофонди, що визначає різну частоту конкретних алелей генів, які визначають групи крові.

Міграція:

Міграція між різними регіонами може призвести до змішування генофондів, впливаючи на частоту груп крові.

Еволюційні процеси:

Можуть виникати еволюційні адаптації до конкретних умов середовища, які впливають на частоту певних груп крові.

Природний добір:

У минулому природний добір міг впливати на поширеність певних груп крові, залежно від їхньої здатності боротися з конкретними захворюваннями або адаптуватися до певних умов.

Наприклад, група крові О (I) вважається найдавнішою, і її поширеність часто вища у регіонах з відносно ізольованими популяціями. Група крові А (II) може бути більш поширеною в деяких європейських регіонах, а група крові В (III) - у азійських. Четверта група крові (AB (IV)) вважається однією з наймолодших і зустрічається частіше в тих регіонах, де відбувалося змішування різних груп.

Таким чином, поширеність різних груп крові у будь-якому регіоні, є складним результатом історичних та генетичних чинників, а не результатом одного конкретного фактора.

Вправа «Пропущені слова»

Генетичний поліморфізм - це явище, при якому в межах (популяції) організмів існує кілька форм (ДНК), що відрізняються за(структурою).

Поліморфізм може бути результатом(мутацій), дублювань або(видалень) фрагментів ДНК.

Рефлексія та домашнє завдання

Вправа «Ціль-цеглинка»:

Учні пишуть на стікерах: «Що я дізнався?» «Що мене здивувало?» «Яке питання в мене залишилося?»

Домашнє завдання (варіанти):

1. *Опрацювати параграф у підручнику*
2. *Виконати диференційовані завдання*

Базовий рівень:

Знайдіть приклад поліморфізму у людини (крім АВО), опишіть його значення.

Дослідницький рівень:

Складіть таблицю порівняння біохімічних та імунологічних методів з прикладами.

Креатив:

Підготуйте міні-презентацію або мем на тему: «Навіщо знати про генетичну різноманітність?».

*Ніна Миколаївна Сидоренко, учитель біології
і екології опорного закладу освіти
«Чорнобаївський ліцей Чорнобаївської
селищної ради Черкаської області», вчитель-
методист*

Урок 2

Тема. Генетична характеристика популяцій людства. Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі. Закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга: суть, умови його застосування та відхилення від рівноваги. Практична робота «Розв'язування задач на закон Харді-Вайнберга»

Мета уроку

Освітня: розширити знання учнів про поняття «популяція людини», про її генетичні характеристики; сформулювати розуміння закону Харді-Вайнберга, умов його дії та причин відхилення від рівноваги.

Розвивальна: розвивати логічне та критичне мислення, навички логічного аналізу генетичної інформації, наскрізні вміння, спеціальні вміння та навички складати схеми схрещувань; розв'язувати генетичні задачі на популяційну генетику (з використанням закону Харді-Вайнберга).

Виховна: формувати науковий світогляд і толерантне ставлення до генетичної різноманітності людства.

Очікувані результати:

Знансвий: учень/учениця опановує закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга.

Діяльнісний: учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга; визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості об'єктів, істотні ознаки явищ і процесів, необхідні для розв'язання навчальної проблеми; пропонує самостійно або у співпраці з іншими варіанти розв'язання навчальної проблеми, оцінює можливості її реалізації; розв'язує самостійно навчальну проблему (розв'язує задачі на закон Харді-Вайнберга), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження стосовно сучасних досягнень у дослідженнях генетичного поліморфізму у популяції людини; усвідомлює фактори, що впливають на генетичний поліморфізм у популяції людини та етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі.

Обладнання та ресурси:

Інтерактивна дошка або проєктор, мережа Інтернет, платформа «Word Wall», роздатковий матеріал (таблиці, задачі).

Тип уроку: Урок формування практичних умінь та навичок

Міжпредметні зв'язки: математика, інформатика.

Базові терміни та поняття: популяційна генетика людини, генетичний поліморфізм, закон генетичної рівноваги популяції Харді-Вайнберга.

Ключові компетентності: вільне володіння державною мовою, математична компетентність, наукове розуміння природи; уміння аналізувати, формулювати висновки; знання та розуміння фундаментальних принципів біології; сприяти збереженню генофонду популяції людини.

План уроку

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I.Орієнтація, мотивація діяльності	5 хв	Привітання класу. Перевірка домашнього завдання Створення ситуації успіху	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	8 хв	Міні-лекції Інтерактивна вправа «Розгадай і пригадай» (Робота з ребусами: «популяція», «алель», «поліморфізм») Інтерактивна гра «Генетичне доміно популяції» Робота в малих групах	Актуалізація і корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку.
III. Ціlereалізація	30 хв	Проблемне питання «Чи може одна мутація змінити хід еволюції?» Вправа «Мозковий штурм» Робота в міні-групах: платформа «Word Wall», інформаційна картка, робота за QR-кодом Практична робота: міні-кейс «Реальна популяція»	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та пояснення домашнього завдання.
IV. Рефлексивно - оцінюючий	2 хв	Рефлексія. Вправа «Інтерв'ю» Оцінювання Домашнє завдання	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку, рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

- Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку, створення ситуації успіху.

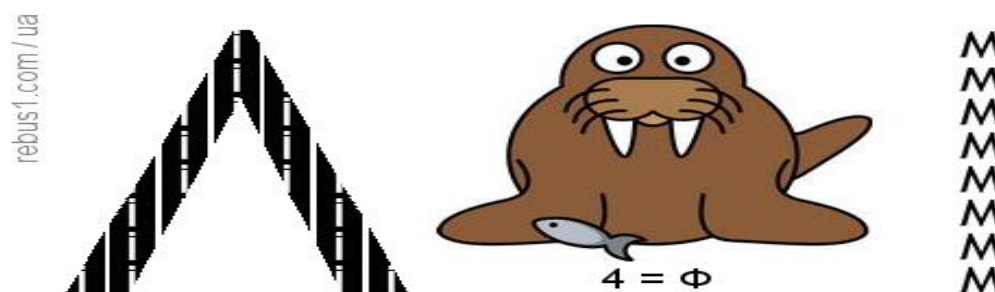
Сьогодні ми на уроці продовжуємо вивчати популяційну генетику людини та ознайомимося із законом генетичної рівноваги популяцій та навчимося прогнозувати частоти алелів і генотипів.

Перевірка домашнього завдання.

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань.

Вправа «Розгадай і пригадай». Розгадайте ребуси та дайте визначення термінам.



Інтерактивна гра: «Генетичне доміно популяції»

Мета: засвоїти основи генетичної структури популяції, частоту алелей і генотипів.

Що потрібно:

Картки з алелями (наприклад: А, а).

Картки з генотипами (АА, Аа, аа).

Таблиця Харді-Вайнберга.

Учні об'єднані у малі групи.

Хід гри:

Розподіл алелей:

Учні «витягують» алелі навмання з коробки – наприклад, кожен бере 2 картки. Це їхній «генотип».

Генотипування класу:

Вчитель фіксує, скільки учнів має генотипи АА, Аа, аа.

Підраховують частоту алелів А та а у класі (як у популяції).

Порівнюють з теоретичними значеннями за формулою Харді-Вайнберга.

Таблиця схрещування

Схрещування	Частота	Кількість гомозигот і гетерозигот в потомстві
AA × AA	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} AA$
AA × Aa	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{2}$	$\frac{1}{16} AA + \frac{1}{16} Aa$
AA × aa	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} aa$
Aa × AA	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} AA + \frac{1}{16} Aa$
Aa × Aa	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$	$\frac{1}{16} AA + \frac{1}{8} Aa + \frac{1}{16} aa$
Aa × aa	$\frac{1}{2} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} Aa + \frac{1}{16} aa$
aa × AA	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} AA$
aa × Aa	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{2}$	$\frac{1}{16} Aa + \frac{1}{16} aa$
aa × aa	$\frac{1}{4} \times \frac{1}{4}$	$\frac{1}{16} aa$
Всього:		$\frac{4}{16} AA + \frac{8}{16} Aa + \frac{4}{16} aa$

Моделювання поколінь:

«Схрещування»: учні з випадковим партнером передають по 1 алелю в нове покоління. Знову аналізують генотипи.

Обговорення:

Що сталося з частотами? Чи залишилися вони стабільними?

Вплив відбору, мутацій, ізоляції тощо – як змінюються частоти генів?

Отже, закон Харді-Вайнберга описує розподіл генів в популяції, коли в ній немає змін (мутацій, міграцій або відбору). Він дозволяє прогнозувати частоти алелей та генотипів у наступних поколіннях, якщо виконуються певні умови.

III. Цілереалізація

Проблемне питання: «Чи може одна мутація змінити хід еволюції?»

Міні-лекція

Генетика популяцій вивчає генетичну структуру природних популяцій, а також генетичні процеси, які в них відбуваються. Вона має виняткове значення для розвитку еволюційної теорії: завдяки її досягненням встановлено, що популяція є не тільки одиницею виду, але й еволюції.

Оскільки популяцію складають особини одного виду, то вони мають однаковий набір генів. Але ви знаєте, що будь – який ген може бути представлений різними алелями, кількість яких буває значною. Отже, популяція – це сукупність неоднакових у генетичному відношенні особин, які відрізняються різними станами притаманним їм ознак. Різні популяції одного виду відрізняються частотами зустрічальності тих чи інших генів.

Одним із завдань популяційної генетики є з'ясування закономірностей, які керують розподілом алелей у популяціях. Цю проблему досліджували англійський учений Годфрі Гарольд Харді та німецький- Вільгельм Вайнберг. Вони дійшли висновку, що у численній популяції, особини якої вільно вільно схрещуються між собою і відсутній вплив будь-якого зовнішнього фактора на певні поєднання алелей, не виникають нові мутації, не відбувається обміну генетичною інформацією з іншими популяціями внаслідок міграції особин з популяції в популяцію, співвідношення алелей стабілізується протягом кількох поколінь і залишається сталим тривалий час. Отже, закономірність, встановлена Г. Харді та В. Вайнбергом, свідчить про те, що за умов сталості зовнішніх та внутрішніх факторів частоти зустрічальності алелей у достатньо чисельній панміктичній популяції, ізолюваній від інших, залишаються постійними впродовж тривалого часу.

Вправа «Мозковий штурм»

Встановити умови за яких, закон Харді-Вайнберга виконується

Умови, за яких закон Г. Харді -Вайнберга виконується:

Відсутність мутацій: Мутації, тобто зміни в ДНК, можуть змінити частоти алелей.

Відсутність міграції: Міграція особин в/з популяції може змінювати генетичний склад.

Відсутність відбору: Відбір, тобто відмінності у життєздатності або репродуктивному успіху особин з різними генотипами, може впливати на частоти генотипів.

Вільне схрещування: Особини повинні випадково схрещуватися, а не вибирати партнерів на основі генотипів.

Велика популяція: Великі популяції менше схильні до генетичного дрейфу, тобто випадкових змін частот алелей.

Закон Харді-Вайнберга можна зобразити математичними формулами:

Формули закону Харді-Вайнберга:

Припустимо, що у популяції є два алелі гена: А та а.

Частота алелей:

p - частота алеля А

q - частота алеля а

$p + q = 1$

Частоти генотипів:

p^2 - частота генотипу АА (гомозиготний домінантний)

$2pq$ - частота генотипу Аа (гетерозиготний)

q^2 - частота генотипу аа (гомозиготний рецесивний)

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

Таблиця, що показує розподіл алелей і генотипів:

Генотип	Частота
АА (гомозиготний домінантний)	p^2
Аа (гетерозиготний)	$2pq$
аа (гомозиготний рецесивний)	q^2

Приклади:

За допомогою формул закону Харді-Вайнберга можна, наприклад, передбачити частоту генотипів в популяції, якщо відомо частоти алелей.

Генетична характеристика популяцій людини

Генетична характеристика популяцій людини охоплює аналіз особливостей генетичного складу, тобто частот алелів, генотипів та їхніх змін у різних груп людей. Це дослідження важливо для розуміння еволюції та спадковості людства.

Робота в міні-групах: (3 групи та їх завдання)

Група 1. Особливості генетичної структури популяцій людини

<https://wordwall.net/uk/resource/93489467/>

Група 2. Чинники, що впливають на генетичну структуру популяцій
(Опрацюйте за QR- кодом інформацію)

Група 3. Значення розуміння генетичної структури популяцій людини
(інформаційна картка)

Особливості генетичної структури популяцій людини:

Генетична різноманітність: Людські популяції характеризуються великою генетичною різноманітністю, що є результатом мутацій і рекомбінацій ДНК.

Залежність від генофонду предків: Генофонд сучасних популяцій відображає вплив генофонду попередніх поколінь.



Генетичний поліморфізм: Людина має різноманітність у антигенах груп крові (AB0, резус-система), варіантах гемоглобіну та інших білках.

Генетичний вантаж: У генофонді людських популяцій накопичуються шкідливі рецесивні мутації, які можуть негативно впливати на розвиток організму.

Чинники, що впливають на генетичну структуру популяцій:

Природний добір: Виживання та розмноження особин з певною генетичною структурою, що сприяє кращій адаптації до навколишнього середовища.

Мутаційний процес: Поява нових алелів у генофонді популяції, що може приводити до генетичного поліморфізму.

Міграції: Переміщення людей між популяціями може змінювати генетичний склад останніх.

Дрейф генів: Випадкові зміни в частотах алелів, особливо в малих популяціях.

Ізоляція: Обмеження вільних схрещувань між популяціями.

Інформаційна картка для групи 3

Розуміння генетичної структури популяцій людини важливо для:

Еволюційних досліджень: Вивчення генетичних змін у популяціях допомагає зрозуміти еволюційні процеси.

Медичних досліджень: Знання генетичного складу людей дозволяє виявляти і лікувати спадкові захворювання.

Популяційної генетики: Ідентифікація генетичних особливостей популяцій та їхніх змін у часі.

Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі

Генетичні дослідження популяцій показують, що різні регіони світу мають унікальні генетичні відмінності, які можуть бути пов'язані з адаптаціями до різних кліматичних умов.

Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі є важливим фактором у вивченні спадковості, еволюції, медицини (особливо персоналізованої) та антропології. Вони демонструють, як гени адаптуються до середовища, і підкреслюють необхідність врахування етногенетичних даних у сучасній науці.

Ознайомитися та дізнатися про найпоширеніші етнічні генетичні відмінності можна за QR-кодом (Завдання для самостійного опрацювання)



Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі

Генетичний поліморфізм – це наявність у популяції двох або більше варіантів (алелей) певного гена з частотою понад 1%. Ці варіанти не є патологічними, а забезпечують генетичну різноманітність, що має велике значення для адаптації до різного середовища, імунітету та метаболізму.

Етнічні відмінності виникають через:

Географічну ізоляцію популяцій

Природний добір (наприклад, захист від хвороб)

Культурні та соціальні чинники

Історичні міграції та змішування популяцій

Приклади етнічних генетичних відмінностей:

Непереносимість лактози:

У більшості азіатських, африканських та деяких слов'янських популяцій з віком втрачається здатність перетравлювати лактозу (через відсутність активності лактази). Натомість у північних європейців збережена лактазна персистентність.

Серповидноклітинна анемія:

Мутація, поширена серед населення Центральної Африки, частково захищає від малярії – приклад адаптивного поліморфізму.

Гени HLA (імунна система):

Величезна варіабельність між етносами визначає відмінності у сприйнятливості до інфекцій та аутоімунних захворювань.

Метаболізм ліків (фармакогенетика):

Наприклад, у азіатів часто спостерігається уповільнений метаболізм алкоголю через мутацію в гені ALDH2, що викликає «алкогольну інтолерантність».

Висновок:

Етнічні відмінності в генетичному поліморфізмі є важливим фактором у вивченні спадковості, еволюції, медицини (особливо персоналізованої) та антропології. Вони демонструють, як гени адаптуються до середовища, і підкреслюють необхідність врахування етногенетичних даних у сучасній науці.

Хвилина релаксації <https://www.youtube.com/watch?v=D7SIK16o82o&t=2s>

Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях



Практична робота 1 Розв'язування задач на закон Харді-Вайнберга

Мета:

Ознайомитися з використанням закону Харді-Вайнберга для розв'язування задач на визначення частот алелів і генотипів у популяціях, що перебувають у стані генетичної рівноваги, та навчитися застосовувати цей закон до реальних біологічних ситуацій.

Завдання:

- Повторити основні положення закону Харді-Вайнберга.
- Навчитися визначати частоти домінантного і рецесивного алелів у популяції.
- Розраховувати частоти гомозиготних і гетерозиготних генотипів.
- Застосовувати формули $p+q=1$ та $p^2+2pq+q^2=1$ при розв'язуванні задач.
- Пояснювати результати розв'язання задач з точки зору спадковості та еволюції.

Шляхи реалізації:

- Проведення короткого теоретичного вступу щодо закону Харді-Вайнберга.
- Аналіз прикладів розв'язання задач з поясненням кожного етапу.
- Індивідуальна або групова робота над типовими задачами.
- Обговорення результатів з метою закріплення знань і виправлення типових помилок.

Пояснення вчителя:

Найважливіше поняття популяційної генетики – частота алелів.

Розв'язання задач з популяційної генетики зводиться до знаходження цих частот.

Знайти частоту алеля - означає встановити, яка його частка серед інших алелів цього гена в популяції.

Суть закону Харді-Вайнберга:

– Формула: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

Умови рівноваги: велика популяція, відсутність мутацій, міграцій, природного добору, випадкове схрещування.

Причини порушення генетичної рівноваги: мутації, дрейф генів, міграція, добір.

Міні-кейс «Реальна популяція»:

Учні працюють у групах. На основі задачі визначають, чи виконується закон Харді-Вайнберга.

Наприклад: У популяції 1000 осіб 360 – рецесивні гомозиготи (aa). Які генотипні та алельні частоти?

Дано:

Популяція: 1000 осіб

Рецесивні гомозиготи (aa) – 360 осіб

Знаходимо частоту рецесивного генотипу (aa): $q^2=360/1000=0.36$

Знаходимо частоту алеля a (рецесивного): $q = \sqrt{0.36} = 0.6$

Знаходимо частоту алеля A (домінантного): $p=1-q$ $p=1-0.6=0.4$

Знаходимо генотипні частоти: AA (p^2): $p^2=0.4^2=0.16$

Aa ($2pq$): $2pq=2\cdot0.4\cdot0.6=0.482$

$$aa (q^2): q^2=0.36$$

Відповідь:

Генотипні частоти:

AA: 0.16 (160 осіб)

Aa: 0.48 (480 осіб)

aa: 0.36 (360 осіб)

Алельні частоти:

A: 0.4

a: 0.6

Задача. Хвороба успадковується за аутосомно-рецесивним типом і зустрічається в популяції з частотою 1:2500. Яка ймовірність народження хворої дитини в родині здорових батьків, якщо мати чоловіка була хвора, а батьки дружини – здорові.

Формула Харді-Вайнберга: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, де p^2 – AA, $2pq$ – Aa, q^2 – aa

Для розв'язання цієї задачі використаємо закон Харді-Вайнберга, який описує розподіл алелей і генотипів у популяції, що перебуває у генетичній рівновазі.

Знайдемо частоту алеля a: $q = \sqrt{0.0004} = 0.02$, $p = 1 - q = 0.98$

Знайдемо частоту носіїв (гетерозигот Aa): $2pq = 2 \cdot 0.98 \cdot 0.02 = 0.0392$

Отже, 3.92% популяції – носії

Визначимо генотипи батьків:

Мати чоловіка була хвора (aa). Отже, чоловік обов'язково носій (Aa), бо його генотип – комбінація одного алеля від матері (a) і одного від батька (A або a). Але оскільки чоловік здоровий, то його генотип – Aa.

Батьки дружини здорові, але це не виключає, що вони можуть бути носіями. Ймовірність того, що дружина є носієм, якщо обидва батьки були Aa, або один із них і дали їй алель a.

Ймовірність того, що дружина – носій:

Якщо обидва батьки – носії (Aa), то ймовірність народження Aa-дитини – 50%. Але в нас немає інформації, що батьки дружини – носії. У загальній популяції частка носіїв – 0.0392, тому: $P(\text{дружина – носій}) = 0.0392$

Ймовірність народження хворої дитини (aa): Якщо батько – Aa

Дружина – з ймовірністю 0.0392 – Aa

Якщо обидва носії: $P(aa) = 0.25$

Отже, повна ймовірність: $P(\text{дитина – хвора}) = 0.25 \cdot 0.0392 = 0.0098 \approx 0.98\%$

Відповідь: ймовірність народження хворої дитини – приблизно 0.98%.

Задача. 7% європейців не відчують запах мускусу. Здатність відчувати цю речовину – аутосомна домінантна ознака. Знайдіть частоти алелей гена, відповідального за відчуття запаху мускусу.

Відчувати запах мускусу – домінантна ознака (A)

Не відчують запаху – рецесивні гомозиготи (aa)

Дано:

7% людей не відчують запах мускусу – це рецесивний генотип aa

Тобто: $q^2 = 0.07$

Знаходимо частоту алеля a (рецесивного): $q = \sqrt{0.07} \approx 0.2646$

2. Знаходимо частоту алеля A (домінантного): $p = 1 - q$, $p = 1 - 0.2646 = 0.7354$

Відповідь:

Частота алеля A (домінантного) ≈ 0.735

Частота алеля a (рецесивного) ≈ 0.265

IV. Рефлексивно-оцінюючий



Домашнє завдання:

I. Розв'язати 2 задачі на застосування закону Харді-Вайнберга.

1. У місті серед 5000 немовлят зареєстровано 4 хворих фенілкетонурією (аутосомно-рецесивна ознака). Знайдіть частоту алеля фенілкетонурії в популяції.

2. В одній з популяцій є три генотипи у співвідношенні 9AA:6Aa:1aa. Знайдіть частоти алелів A та a. Визначте, чи відповідає таке співвідношення формулі Харді-Вайнберга.

II. Ознайомитися та дізнатися про найпоширеніші етнічні генетичні відмінності за QR-кодом



Відповіді до задач домашнього завдання:

1. Дано:

Популяція = 5000 новонароджених

Хворих на фенілкетонурію (aa) = 4

Знаходимо частоту генотипу aa (рецесивного): $q^2 = 4/5000 = 0.0008$

Знаходимо частоту алеля a (рецесивного): $q = \sqrt{0.0008} \approx 0.0283$

Відповідь: Частота алеля фенілкетонурії (a) ≈ 0.028 або 2.8%

2. Розв'яжемо задачу у два етапи:

- знайдемо частоти алелів A та a,

- перевіримо, чи відповідає розподіл генотипів закону Харді-Вайнберга.

Дано:

Генотипи у популяції: AA : Aa : aa = 9 : 6 : 1

Загальна кількість одиниць = 9 + 6 + 1 = 16

Обчислимо частоти генотипів: $f(AA) = 9/16 = 0.5625$

$f(Aa) = 6/16 = 0.375$

$f(aa) = 1/16 = 0.0625$

Знаходимо частоти алелів:

Частота алеля A: $p = f(AA) + 1/2 f(Aa) = 0.5625 + 1/2 \cdot 0.375 = 0.5625 + 0.1875 = 0.75$

Частота алеля a: $q = 1 - p = 1 - 0.75 = 0.25$

Перевіримо відповідність формулі Харді-Вайнберга:

За законом Харді-Вайнберга:

$f(AA) = p^2 = 0.75^2 = 0.5625$

$f(Aa) = 2pq = 2 \cdot 0.75 \cdot 0.25 = 0.375$

$f(aa) = q^2 = 0.25^2 = 0.0625$

Отже, співвідношення 9:6:1 = 0.5625:0.375:0.0625 — відповідає формулі Харді-Вайнберга.

*Валентина Григорівна Максименко,
учитель біології і екології Вільшанського
опорного закладу загальної середньої освіти
I-III ступенів Вільшанської селищної ради
Звенигородського району Черкаської
області, вчитель-методист*

Урок 3

Тема. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм

Мета:

Освітня: ознайомити учнів із механізмами взаємодії генів, видами взаємодії між алельними генами та явищем множинного алелізму.

Розвиваюча: формувати навички аналізу генетичних механізмів, розвивати критичне мислення щодо спадковості;

Виховна: виховувати інтерес до генетики, відповідальне ставлення до використання знань у біології та медицині.

Очікувані результати

Знаннєвий:

- учні повинні знати основні форми взаємодії генів: домінування, кодомінування, неповне домінування;

- явище множинного алелізму та його прояви у живих організмах;
- біологічне значення взаємодії генів у спадковості.

Діяльнісний:

- аналізувати схеми взаємодії алельних генів;
- використовувати генетичні таблиці для визначення типу успадкування;
- визначати ймовірність спадкування ознак на основі множинного алелізму;
- взаємозв'язок між генетичною інформацією та її фенотиповим проявом;
- особливості успадкування ознак при множинному алелізмі.

Ціннісний:

- учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження стосовно сучасних досягнень у дослідженнях генетичного поліморфізму у популяції людини;
- усвідомлює значення генетичних досліджень для медицини та селекції.

Обладнання та матеріали: комп'ютер, ноутбук, проєктор, презентація.

Міжпредметні зв'язки: біологія – основи генетики та молекулярної біології; математика – статистичний аналіз спадковості; медицина – генетичні захворювання та їх успадкування.



Базові терміни та поняття: генотип, фенотип, домінантність, рецесивність, кодомінування, неповне домінування, множинний алелізм.

План уроку

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I.Орієнтація, мотивація діяльності	7 хв	Привітання класу. Інтерактивна вправа «Смайлики»	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на

			уроці, діагностика налаштованості на продуктивну роботу
II. Цілепокладання	8 хв	Участь у евристичній бесіді. Розподіл на групи	Актуалізація та корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку. Розподіл класу на групи
III. Цілереалізація	25 хв	Робота в групах на кожній із трьох станцій. 1 станція: - робота з теоретичним матеріалом, виконання тестових завдань. 2 станція : - робота з презентацією, перегляд теоретичного матеріалу, виконання завдання на встановлення відповідності між ілюстрацією та формою взаємодії алельних генів. 3 станція: - перегляд відео, виконання завдання на встановлення пропущених слів у тексті	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та пояснення домашнього завдання
IV. Рефлексивно - оцінюючий	5 хв	Рефлексія. Оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (5 хв)

Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку.

Інтерактивна вправа «Смайлики».

Учитель пропонує учням/ученицям обрати один із смайликів та пояснити свій вибір.

II. Цілепокладання (5 хв)

1. Актуалізація та корекція опорних знань.

Уявіть, що ви отримали листа з майбутнього. В ньому – попередження: у найближчі десятиліття наука зробить революційний прорив у генетиці. Люди навчатимуться змінювати свою ДНК так само легко, як змінюють налаштування в смартфоні.

А тепер запитання: чи все у нас визначено генами? Чи можемо ми самі керувати своєю спадковістю? (Обговорення перших думок, висловлення припущень)

– Сьогодні ми розберемося, як взаємодіють гени, чому одні ознаки передаються від покоління до покоління, а інші змінюються. Дізнаємось, чому у кошенят однієї мами може бути різне забарвлення, і як генетика впливає на нас більше, ніж ми думаємо!

Адже генетика – це не просто наука, а ключ до розуміння нашого походження та майбутнього. Готові розпочати?

Давайте разом знайдемо ключ до розуміння взаємодії генів.

Для цього об'єднаємось у групи. Кожна із груп працюватиме на певній станції та отримає частину ключа. Завдання кожної з груп: скласти цілий ключ з його частин (демонстрація ключа). Учні/учениці класу об'єднуються у декілька груп.

III. Цілереалізація

1. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

1. Завдання для 1 станції.

Уважно прочитайте теоретичний матеріал та дайте відповіді на тестові запитання. Правильні відповіді дають можливість отримати частину ключа

Взаємодія генів – це спільна дія декількох генів, у результаті якої з'являється ознака, якої немає у батьків або посилюється прояв уже наявної ознаки.

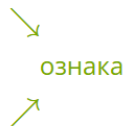
Для пояснення результатів взаємодії генів важливо розуміти механізм формування ознак.

Ген – це ділянка ДНК, в якому закодована інформація про один білок. У найпростішому випадку формування ознаки може відбуватися в результаті дії одного білка, синтез якого визначається одним геном: ген → білок → ознака проте, зазвичай, ознака формується в результаті складних біохімічних процесів. У клітині відбувається взаємодія між білками-ферментами, синтез яких визначається генами, або між речовинами, які утворюються під впливом цих ферментів.

Можливі наступні типи прояву генів у фенотипі:

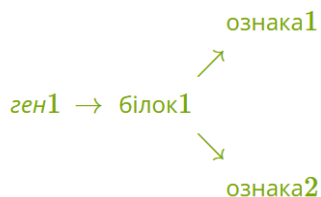
●одна ознака формується в результаті взаємодії декількох білків, синтез яких визначається кількома генами:

ген1 → білок1



ген2 → білок2

- один ген визначає синтез білка, який впливає на формування декількох ознак:



Взаємодія генів та їх прояв за різних типів успадкування можуть проявлятися як у межах одного гена, так і в результаті взаємодії різних генів. Важливими видами взаємодії є: повне домінування (домінантний алель пригнічує рецесивний), неповне домінування (проміжний прояв ознаки), кодомінування (обидва алелі проявляються одночасно), комплементарність (декілька генів разом визначають ознаку), епістаз (один ген пригнічує інший), полімерія (декілька генів впливають на ступінь розвитку ознаки) та множинна дія генів (один ген впливає на кілька ознак).

ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ

1) Що таке взаємодія генів?

А. Спільна дія декількох генів, що призводить до появи нової ознаки або посилення існуючої.

Б. Прояв лише одного гена, що повністю визначає ознаку.

В. Пригнічення одного гена іншим без будь-якого спільного прояву.

2) За наведеною схемою «ген → білок → ознака», який елемент безпосередньо кодується геном?

А. Ознака

Б. Білок

В. Інша ділянка ДНК

3) Який тип взаємодії генів проявляється, коли жоден з алелей не є повністю домінантним, і у гетерозиготи формується проміжний прояв ознаки?

А. Кодомінування

Б. Повне домінування

В. Неповне домінування

4) У якому випадку обидва алелі повністю проявляються у фенотипі одночасно, не змішуючись, як, наприклад, у випадку групи крові АВ у людини?

А. Епістаз

Б. Кодомінування

В. Полімерія

5) Який тип взаємодії генів відповідає за ситуацію, коли один ген впливає на формування декількох різних ознак?

А. Комплементарність

Б. Епістаз

В. Множинна дія генів

6. Якщо один ген пригнічує дію іншого гена, який тип взаємодії генів це ілюструє?

А. Комплементарність

Б. Епістаз

В. Полімерія

Ключ до тесту: А,Б,В, Б,В,Б.

1. Завдання для станції 2

Уявіть, що гени – це музиканти в оркестрі. Кожен з них має свою партію, але разом вони створюють гармонію або, навпаки, дисонанс. Саме так працює взаємодія генів! Для того, щоб отримати частину ключа вам потрібно, переглянути презентацію, також можна користуватися довідковим матеріалом, прочитати матеріал та встановити відповідність типу взаємодії з ілюстрацією.

Довідковий матеріал

Взаємодія алельних генів:

А) *Повне домінування*: Один алель повністю пригнічує дію іншого алеля.

Ось кілька прикладів повного домінування у спадковості.

Колір насіння гороху – жовтий колір домінує над зеленим. Форма насіння гороху – гладке насіння домінує над зморшкуватим. Резус-фактор у крові – наявність резус-антигену (Rh⁺) домінує над його відсутністю (Rh⁻).

Б) *Неповне домінування*: Обидва алелі частково проявляють свою дію, що призводить до проміжного фенотипу.

Ось кілька прикладів неповного домінування у спадковості:

Забарвлення квітів нічної красуні (*Mirabilis jalapa*) – при схрещуванні червоних і білих квітів отримують рожеві квіти.

Забарвлення плодів суниці – червоні, рожеві та білі плоди успадковуються за принципом неповного домінування.

Забарвлення пір'я андалузських курей – при схрещуванні чорних і білих курей отримують сріблясте потомство.

Брахідактилія у людини – укорочення фаланг пальців проявляється у гетерозиготних особин, а у рецесивних гомозигот спостерігаються серйозні порушення розвитку.

В) *Кодомінування*: Обидва алелі проявляють свою дію незалежно один від одного.

Групи крові людини – система АВ0 є класичним прикладом кодомінування. Якщо один з батьків має групу крові А, а інший – В, то дитина може успадкувати групу АВ, де обидва алелі проявляються рівноправно.

Забарвлення квітів – у деяких рослин, наприклад, у червоної та білої камелії, при схрещуванні можуть з'явитися квіти з червоно-білими плямами, що свідчить про кодомінування.

Забарвлення хутра у тварин – у корів породи шортгорн червоне та біле забарвлення можуть проявлятися одночасно у вигляді строкатого забарвлення

Г) *Наддомінування*

Наддомінування – це особливий тип взаємодії генів, при якому гетерозиготна особина (має два різні алелі одного гена, наприклад, Аа) має більш виражений, сильніший або переважний фенотип (ознаку) порівняно з обома гомозиготними формами (АА та аа).

Простими словами: Уявіть, що два різні “працівники” (алелі) працюють разом у клітині. Зазвичай, один кращий за іншого, або вони просто співпрацюють. Але при наддомінуванні, коли ці два *різні* “працівники” поєднуються, вони працюють настільки злагоджено та ефективно, що досягають *навіть кращого* результату, ніж якби було два однакових “найкращих” працівника (АА).

Приклад. Найяскравіший приклад наддомінування – це стійкість до малярії у людей, які є носіями гена серповидноклітинної анемії.

Здорові гомозиготи (АА): сприйнятливі до малярії.

Гомозиготи з серповидно клітинною анемією (аа): страждають на важку, часто смертельну, форму анемії.

Гетерозиготи (Аа): мають легку форму анемії (зазвичай без симптомів), але головне – вони стійкі до малярії. У регіонах поширення малярії це дає їм значну перевагу у виживанні порівняно з обома гомозиготними варіантами.

Отже, наддомінування показує, що іноді наявність генетичного різноманіття (гетерозиготності) може бути значно вигіднішою для організму, ніж гомозиготний стан.

Д) *Летальні алелі* – це такі варіанти генів (алелі), які спричиняють загибель організму, що їх несе. Ця загибель може настати на будь-якому етапі розвитку: від ембріонального періоду (ще до народження) до дорослого віку.

Простими словами деякі гени є настільки важливими для життя, що якщо їхня «інструкція» виявилась «зламаною» (тобто організм успадковує певну комбінацію летальних алелей), це призведе до несумісних із життям порушень.

Приклад. платинове та сріблясте забарвлення лисиць.

Розглянемо це явище на прикладі забарвлення хутра у лисиць, яке є класичним прикладом дії летальних алелей.

У лисиць є ген, що відповідає за колір хутра. Існують два його алелі:

- Алель S: відповідає за сріблясте (звичайне) забарвлення хутра. Лисиці з генотипом SS мають сріблясте хутро.

- Алель s (платиновий): відповідає за платинове забарвлення хутра.

Але тут є важливий нюанс:

1. Гетерозиготи (Ss): лисиці, що мають один алель S і один алель s, мають платинове забарвлення хутра. Це відбувається тому, що алель s частково домінує над алелем S, змінюючи звичне сріблясте забарвлення на платинове.

2. Гомозиготи за платиновим алелем (ss): Ось де проявляється летальна дія! Якщо лисиця успадковує два алелі s (генотип ss), вона гине на ранніх стадіях ембріонального розвитку. Вона просто не народжується. Це “летальний” алель, оскільки він у гомозиготному стані є смертельним.

Що це означає на практиці (при схрещуванні)?

Уявіть, що ми хочемо отримати більше платинових лисиць і схрещуємо двох лисиць з платиновим забарвленням:

Батьки (P): Ss (платинова лисиця) x Ss (платинова лисиця)

Теоретично очікувані генотипи потомства (за Менделем):

- 1/4 SS (сріблясті)
- 1/2 Ss (платинові)
- 1/4 ss (гомозиготи за платиновим алелем)

Але що ми побачимо насправді у посліді?

- SS (сріблясті): ці лисиці виживають.
- Ss (платинові): ці лисиці виживають.
- ss (платинові гомозиготи): Ці лисиці гинуть на ембріональній стадії і ніколи не народжуються.

Таким чином, реальне співвідношення серед народжених лисенят буде:

- 1 срібляста : 2 платинові (тобто 1/3 SS : 2/3 Ss)

Це класичний приклад того, як летальний алель змінює очікувані Менделівські співвідношення (з 3:1 до 2:1) серед живого потомства. Він «видаляє» з популяції певний генотип, що є несумісним з життям.

2. Завдання для 3 станції

Перегляньте відео <https://www.youtube.com/watch?v=P34KJfz1SeY>

Множинний алелізм.



Множинний алелізм (англ. multiple allelism) - це явище, коли в популяції для одного й того ж гена існує більше двох алелів. У нормі в одного організму у генотипі можуть бути тільки два алелі для одного гена, але в популяції може бути їх більше, що призводить до більшої різноманітності ознак.

Множинний алелізм - існування більше двох алелів для одного гена в популяції.

Приклади:

Групи крові за системою АВ0

У людини для гена, що визначає групи крові за системою АВ0, існує три алелі: I^A , I^B і i .

Мультигенна спадковість:

У багатьох випадках множинний алелізм відіграє роль в мультигенній спадковості, де декілька генів впливають на одну ознаку, що може призводити до більшої різноманітності фенотипів в популяції.

Вплив на популяцію - **збільшення генетичної різноманітності:**

Множинний алелізм сприяє збільшенню генетичної різноманітності в популяції, що робить її більш стійкою до змін навколишнього середовища.

Відбір: в залежності від умов, множинний алелізм може бути фактором відбору, що впливає на частоти різних алелів в популяції.

Важливо

- Хоча в диплоїдного організму може бути не більше двох алелів одного гена, в популяції може бути декілька алелів, що дає більше варіантів фенотипів.

- Множинний алелізм не суперечить законам Менделя, а є їх розширенням.

- Множинний алелізм відіграє важливу роль в еволюції, дозволяючи популяціям краще пристосовуватися до змінних умов.

Прочитайте речення та впишіть пропущене слово (або слова), щоб речення мало завершений і правильний зміст.

1. Множинний алелізм – це явище, коли в _____ для одного й того ж гена існує більше двох алелів.

2. У нормі в одного організму у генотипі можуть бути тільки два _____ для одного гена.

3. Один із прикладів множинного алелізму у людини – це групи крові за системою _____, де існує три алелі: I^A , I^B і i .

4. Множинний алелізм сприяє збільшенню генетичної _____ в популяції, що робить її більш стійкою до змін навколишнього середовища.
5. Хоча в диплоїдного організму може бути не більше двох алелів одного гена, в _____ може бути декілька алелів, що дає більше варіантів фенотипів.

3. Повідомлення домашнього завдання:

Прочитати матеріал уроку, підібрати приклади взаємодії алельних генів та записати в зошит.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підбиття підсумків уроку.

1. Групи визначаються, чи всі частини ключа вони зібрали. Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.
2. *Діагностика настрою на кінець уроку.*
 - Давайте знову повернемося до наших смайликів. Проаналізуйте власний настрій на кінець уроку, оберіть знову смайлика. Поясніть, де б ви розмістили обраного смайлика на шкалі оцінювання?

*Валентина Григорівна Максименко, учитель біології
і екології Вільшанського опорного закладу
загальної середньої освіти I-III ступенів
Вільшанської селищної ради
Звенигородського району Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 4

Тема. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Форми взаємодії між алельними генами. Множинний алелізм. Практична робота

Мета:

Освітня:

● Сформувати знання учнів про різні форми взаємодії генів (повне і неповне домінування, кодомінування, множинний алелізм, а також за можливості комплементарність, епістаз).

● Поглибити розуміння законів спадковості, розширивши уявлення про їх прояви за межами класичного менделівського успадкування.

● Навчити розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування ознак, що визначаються алельними генами з різними типами взаємодії, зокрема, на успадкування груп крові системи АВО.

● Закріпити термінологію: алель, ген, генотип, фенотип, гомозигота, гетерозигота, множинний алелізм, неповне домінування, кодомінування.

Розвиваюча:

● Розвивати логічне мислення та аналітичні здібності учнів через розв'язування генетичних задач різної складності.

● Формувати навички застосування теоретичних знань для пояснення конкретних біологічних явищ (наприклад, різноманітності груп крові в популяції).

● Розвивати вміння моделювати генетичні процеси та прогнозувати результати схрещувань за допомогою решітки Пеннета.

● Стимулювати пізнавальний інтерес до вивчення генетики та біології в цілому.

Виховна:

● Виховувати науковий світогляд та розуміння єдності біологічних процесів на різних рівнях організації життя.

●Сприяти усвідомленню значення генетики для медицини (наприклад, переливання крові), селекції та еволюції.

●Формувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та розуміння спадкових ризиків.

●Виховувати наполегливість та точність при виконанні завдань, а також здатність до самостійного пошуку рішень.

Обладнання та матеріали:

Комп'ютер, ноутбук, проектор, презентація.

Міжпредметні зв'язки:

Біологія – основи генетики та молекулярної біології. Математика – статистичний аналіз спадковості. Медицина – генетичні захворювання та їх успадкування

Базові терміни та поняття: генотип, фенотип, домінантність, рецесивність, кодомінування, неповне домінування, множинний алелізм.

План уроку:

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I. Орієнтація, мотивація діяльності	7 хв	Привітання класу. Інтерактивна вправа «Смайли»	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці, діагностика налаштованості на продуктивну роботу
II. Цілепокладання	8 хв	Участь у «генетичній консультації» Розподіл на групи	Актуалізація і корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку. Розподіл класу на групи
III. Цілереалізація	25 хв	Робота в групах	Учні вчаться застосовувати теоретичний матеріал на практиці
IV. Рефлексивно - оцінюючий	5 хв	Рефлексія. Оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання, аналіз виконаних завдань	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (5 хв)

Налаштування учнів на роботу за допомогою шкали оцінювання



II. Цілепокладання (5 хв)

1. *Актуалізація і корекція опорних знань.*

До вас, як до провідних генетиків, звернулася родина. У батьків – обох з хвилястим волоссям – народилася дитина з прямим волоссям. Батьки здивовані, адже вони завжди вважали, що хвилясте волосся – це якась проміжна ознака, і у них не може народитися дитина з прямим. Більше того, бабуся з боку матері має пряме волосся, а бабуся з боку батька – кучеряве. Як ви, як генетики, можете пояснити цю ситуацію, виходячи з ваших знань про успадкування ознак? Щоб розгадати цю «генетичну таємницю», нам потрібно згадати базові терміни.

- Які терміни ми будемо використовувати для опису ознак волосся у цієї родини? (Генотип, фенотип, алелі, домінантний, рецесивний).

- Як би ми позначили алелі для волосся? (Наприклад, H – кучеряве, h – пряме, або H1, H2 якщо інший тип домінування).

- Якщо пряме волосся «сховалося» у поколінні батьків, що це може означати? (Що воно рецесивне).

- Але чому тоді у батьків з хвилястим волоссям народилася дитина з прямим? Що це може означати про взаємодію генів? (*Підвести до думки про неповне домінування, де хвилясте волосся є проявом гетерозиготного стану.*)

Отже, не завжди один алель повністю пригнічує інший. Сьогодні ми спробуємо розв'язати якомога більше задач на взаємодію алельних генів.

Щоб ми працювали ефективніше об'єднаємось в ініціативні осередки (по 4 учні/учениці). Між собою ви можете радитися та подавати ідеї.

III. Цілереалізація

Практична робота

Давайте пригадаємо основні позначення

- **A, B, C...** – домінантні алелі
- **a, b, c...** – рецесивні алелі
- **IA, IB, i** – алелі груп крові
- **P** – батьківське покоління
- **F1, F2** – перше, друге покоління нащадків
- **G** – гамети
- ♀ – жіноча особина
- ♂ – чоловіча особина
- **X, Y** – статеві хромосоми (якщо задача стосується успадкування, зчепленого зі статтю)
- **Гетерозигота** – Aa
- **Гомозигота домінантна** – AA
- **Гомозигота рецесивна** – aa

Задача 1. (Повне домінування): У людини ген карих очей (В) домінує над геном блакитних очей (b). Ген праворукості (R) домінує над геном ліворукості (r). Батько гетерозиготний за обома ознаками, а мати має блакитні очі та ліворука. Визначте генотипи батьків. Складіть схему схрещування і визначте ймовірність народження у цій родині дітей з карими очима та праворукістю.

Задача 2. (Неповне домінування): У нічної красуні квіти червоного кольору (AA) неповністю домінують над білим (aa), а гетерозиготи (Aa) мають рожеві квіти. Схрестили рослини з рожевими та червоними квітами. Визначте генотипи та фенотипи нащадків F₁, їхнє співвідношення.

Задача 3. (Кодомінування): У великої рогатої худоби ген червоної масті (R) і ген білої масті (W) є кодомінантними. Гетерозиготи (RW) мають чалу масть (червоні та білі волоски). Схрестили чалу корову з чалим биком. Визначте генотипи та фенотипи нащадків, а також їхнє співвідношення.

Задача 4. Чоловік, що має II групу крові, одружився з жінкою, що має III групу крові. У них народилася дитина з I групою крові.

1. Визначте генотипи батьків.
2. Яка ймовірність народження у цій родині дитини з IV групою крові?

Задача 5. У пологовому будинку переплутали двох дітей: хлопчика з II групою крові та дівчинку з III групою крові. Батьки однієї сім'ї мають I та IV групи крові, а іншої – II та III групи крові. Визначте, хто чия дитина.

Задача 6. (Кодомінування)

У деяких порід великої рогатої худоби червона масть (RR) та біла масть (RW) є кодомінантними. Гетерозиготи (RRW) мають так звану «роан» масть (чалу), де окремі червоні та білі волоски є помітними.

1. Схрестили червоного бика з білою коровою. Яка масть буде у F₁?
2. Схрестили роан бика з роан коровою. Яке розщеплення за фенотипом очікується серед нащадків?

Задача 7. (Наддомінування). Успадкування серповидноклітинної анемії є класичним прикладом наддомінування. Ген НА відповідає за синтез нормального гемоглобіну, HS – за аномальний гемоглобін.

Генотип НАНА: людина здорова, але чутлива до малярії.

Генотип HSHS: важка форма анемії, летальний наслідок у дитинстві.

Генотип НАHS: легка форма анемії, проте підвищена стійкість до малярії (мають перевагу в регіонах з малярією).

Подружня пара, обоє є носіями серповидноклітинної анемії (НАHS), планують дітей.

1. Яка ймовірність народження у них здорової дитини (чутливої до малярії)?
2. Яка ймовірність народження дитини, стійкої до малярії?
3. Яка ймовірність народження дитини, яка загине від анемії?
4. Яке буде співвідношення фенотипів серед дітей, які вижили?

Задача 7. У дрозофіл ген AA обумовлює нормальну тривалість життя, Aa – подовжену тривалість життя (наддомінування), а aa – летальний наслідок. Схрестили двох гетерозиготних мух (Aa).

1. Яке співвідношення фенотипів очікується серед живих нащадків?
2. Чому це співвідношення відрізняється від класичного менделівського розщеплення?

Задача 8. (Летальні Алелі). У мишей ген жовтого забарвлення (AY) домінує над чорним (a). Однак, алель AY у гомозиготному стані (AYAY) є летальним, викликаючи загибель ембріонів. Схрестили двох жовтих мишей.

1. Які фенотипи та генотипи будуть у нащадків?
2. Яке співвідношення фенотипів буде серед **живих** мишенят? Поясніть розбіжність з класичним 3:1.

Задача 9. У лисиць платинове забарвлення шерсті (Р) домінує над сріблясто-чорним (р). Проте, ген платинового забарвлення у гомозиготному стані (РР) є летальним, викликаючи загибель ембріонів. Схрестили платинового самця з платиновою самкою.

1. Які фенотипи та генотипи нащадків очікуються?
2. Яке розщеплення за фенотипом буде серед народжених лисенят?
3. Чи можна вивести чисту породу платинових лисиць? Чому?

Задача 10. У курей ахондроплазія (коротконогість) визначається домінантним алелем К. Рецесивний алель к обумовлює нормальну довжину ніг. Гомозиготи за домінантним алелем (КК) гинуть на ембріональній стадії.

Від схрещування коротконогих курей отримали 500 курчат. Скільки з них будуть коротконогими, а скільки – з нормальною довжиною ніг? Яке буде співвідношення генотипів серед загиблих ембріонів?

3. Повідомлення домашнього завдання:

- Пригадати інформацію про взаємодію алельних генів, завершити розв'язування задач.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. **Підведення підсумків уроку.** Групи визначаються, чи розв'язали вони задачу. Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.

Критерії самооцінювання:

- 1 - 8 задач по 1 балу, задача 9 і 10 по 2 бали за кожен правильно розв'язану.

*Оксана Миколаївна Осадча, учитель
біології і екології Драбівського ліцею
Драбівської селищної ради Черкаської
області, вчитель-методист*

Урок 5

Тема. Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії неалельних генів

Мета:

- **Освітня:** сформувати в учнів уявлення про різні типи взаємодії неалельних генів (комплементарність, епістаз, полімерія, плейотропія); ознайомити з прикладами цих типів взаємодії на рівні організмів; поглибити знання про структуру та функціонування геному;

- **Розвиваюча:** розвивати логічне мислення, вміння аналізувати та порівнювати типи взаємодії генів; формувати навички побудови схем, аналізу генетичних задач і використання їх для передбачення фенотипу; сприяти розвитку наукової термінології та аргументованого висловлення власної думки;

- **Виховна:** формувати відповідальне ставлення до вивчення біології як основи сучасних біотехнологій і медицини; виховувати інтерес до наукових досліджень та ціннісне ставлення до життя і живих організмів; розвивати співпрацю, взаємоповагу та комунікативні навички під час роботи в парах або групах.

Очікувані результати:

Знаний компонент: учень/учениця знає, що таке неалельні гени та розуміє поняття «взаємодія неалельних генів»; розрізняє основні типи взаємодії неалельних генів: комплементарність, епістаз, полімерія, плейотропія; наводить приклади кожного типу взаємодії неалельних генів у живих організмах.

Діяльнісний компонент: аналізує умови генетичних задач, у яких проявляється взаємодія неалельних генів; вміє розв'язувати задачі з генетики, визначати генотипи та фенотипи нащадків; застосовує знання для побудови схем схрещувань (наприклад, решітка Пеннета) у контексті неалельної взаємодії; працює в парі або групі, аргументує свою точку зору, пояснює хід розв'язання задач.

Ціннісний компонент: усвідомлює значення знань з генетики для медицини, сільського господарства та охорони здоров'я; виявляє інтерес до генетичних досліджень та сучасних досягнень біології; формує дбайливе ставлення до живої природи та цінує наукове пояснення спадкових явищ.

Обладнання: інтерактивна дошка (проектор), комп'ютер, роздаткові матеріали (інформаційні картки, завдання для груп), маркери, фліпчарт, кольорові стікери, презентація.



Тип уроку: комбінований

Міжпредметні зв'язки: хімія, медицина, математика

Базові терміни та поняття: неалельні гени, взаємодія неалельних генів комплементарність, епістаз, полімерія (кумулятивна дія), плейотропія.

Ключові компетентності:

Природничо-наукова компетентність: учні вивчають закономірності спадковості, зокрема взаємодію генів, як частину цілісної картини природи; застосовують наукові підходи до аналізу біологічних процесів та розв'язання генетичних задач.

Уміння вчитися впродовж життя: розвивають самостійність у здобутті знань, вмінні ставити запитання, шукати інформацію, співставляти та узагальнювати її.

Спілкування державною мовою: аргументовано висловлюють свою думку, пояснюють біологічні терміни, описують процеси взаємодії генів.

Математична компетентність: застосовують логіку, комбінаторику, принципи ймовірності під час розв'язування задач на спадковість.

Інформаційно-цифрова компетентність: шукають, відбирають і використовують інформацію з наукових джерел, працюють з таблицями, схемами, відео тощо.

Соціальна та громадянська компетентність: вчать працювати в групах, дослухатися до інших, вести дискусії; усвідомлюють значення генетики для здоров'я людини, суспільства, розвитку біоетики.

Екологічна компетентність: розуміють важливість збереження біорізноманіття та етичного ставлення до живих організмів при генетичних дослідженнях.

План уроку:

I. Орієнтація і мотивація (5 хв)

«Мем-мотивація» або генетичний мем

Мета: зацікавити учнів, викликати усмішку й емоційне включення, спровокувати запитання до теми, створити місток до нового матеріалу.

Формат подачі: слайд презентації або роздрукований мем, коротка усна вступна репліка вчителя, діалог/обговорення 2–3 хв.

Мем для демонстрації (текстовий варіант):

Картинка: родинне фото — батьки брюнети, а дитина рудоволоса (або з альбінізмом)

Підпис: коли твої гени влаштовують сюрприз на сімейному святі

Слова вчителя:

«Зараз ми часто чуємо фразу: «Це ж гени!» Але чи справді все так просто? Ось, подивіться на цей жартівливий мем: як так сталося, що в батьків із темним волоссям народилася руденька або навіть біла дитина? Що тут: зрада? чи генетика? А може, гени не просто «включаються» чи «вимикаються», а ще й взаємодіють між собою незвичним способом? Сьогодні ми дізнаємось, як гени, які **не є алелями**, можуть **взаємодіяти** й змінювати результат так, що навіть досвідчений генетик спершу розгубиться!»

Запитання для короткої дискусії (1–2 хв.):

- Як ви гадаєте, чому в генетиці результат не завжди очевидний?
- Чи чули ви про гени, які «пригнічують» дію інших?
- Як це може впливати на медицину або зовнішність?

II. Цілепокладання (5 хв)

Проблемна ситуація або інтригуючий приклад

Показати фото курки з пуховим чубчиком і без — з запитанням:

– Вони мають один і той самий ген відповідальний за ріст пера, але зовнішність відрізняється. Чому?

Це викликає інтерес та налаштовує на пошук відповіді.

Формулювання учнями цілей

Метод «Піраміда цілей»: На дошці/екрані виводиться структура:

- Що я хочу дізнатися?
- Що хочу навчитися пояснювати?
- Де це можна застосувати?

III. Цілереалізація

Пояснення нового матеріалу з прикладами (10–12 хв)

З опорою на наочність (схеми, таблиці, презентацію).

Основні типи взаємодії неалельних генів:

Тип взаємодії	Суть	Приклад
Комплементарність	Два гени в поєднанні формують ознаку	Колір квітки у душики
Епістаз	Один ген пригнічує дію іншого	Колір шерсті у мишей
Полімерія	Багато генів = одна ознака	Зріст людини
Плейотропія	Один ген = кілька ознак	ерповидноклітинна анемія

Практичне застосування (10 хв)

Завдання 1 (індивідуальне)

Визначити тип взаємодії в ситуації:

У людини для формування нормального слуху потрібна наявність хоча б одного домінантного алеля у двох різних неалельних генах — гені А та гені В. Якщо хоча б один з цих генів представлений у рецесивному гомозиготному стані (аа або bb), людина має вроджену глухоту.

Який тип взаємодії генів?

Відповідь: Комплементарність.

Завдання 2 (в парах) Розв'язати генетичну задачу: У людини зріст залежить від взаємодії 3 полімерних генів. Скільки можливих варіантів фенотипів може бути при поєднанні генів A1A1, A2A2, A3A3?

Завдання 3 (групове, творчо-аналітичне): розподіліть приклади на типи взаємодії (на картках/слайдах):

1. Колір очей у людини
2. Альбінізм
3. Спадкова глухота
4. Серповидноклітинна анемія

Проміжна рефлексія (2 хв):

– «Які типи взаємодій генів вам здались найбільш незвичними?»

– «Чи побачили ви, що знання про гени потрібне не лише в лабораторіях, а й у житті?»

Можна використати міні-опитування «Підійми картку» (кольори: зелена — зрозуміло, жовта — частково, червона — складно).

Пропоную провести практичне дослідження на вибір.

Практичне дослідження №1

Тема: Моделювання взаємодії неалельних генів

Тип взаємодії: Комплементарність

Мета дослідження: змоделювати прояв спадкової ознаки у людини (наявність слуху) за участі двох неалельних генів та з'ясувати тип взаємодії між ними.

Обладнання: Набір фішок/намистинок 2 кольорів (наприклад: ● червона — алель **A**, ○ біла — алель, **a** ● синя — алель **B**, ● жовта — алель **b**) є

- Таблиця результатів
- Інструкція

Інструкція для учня

Крок 1. Ознайомся з умовою

У людини нормальний слух формується лише за наявності домінантних алелів у двох неалельних генах:

- Ген **A** — відповідає за розвиток слухових рецепторів.
- Ген **B** — забезпечує передачу нервових імпульсів від вуха до мозку.

Лише при наявності **A** та **B** → слух нормальний. Якщо один або обидва гени у рецесивному стані → вроджена глухота.

Крок 2. Змодельуйте генотипи

Використовуючи фішки, створіть різні варіанти комбінацій генів **A/a** та **B/b**. Занесіть їх у таблицю:

Генотип	Фенотип
AABV	нормальний слух
AaVb	нормальний слух
AAbb	вроджена глухота
aaBV	вроджена глухота
aabb	вроджена глухота
AaBV	нормальний слух
AAVb	нормальний слух
aaVb	вроджена глухота

Крок 3. Зроби висновок

- У яких випадках проявляється нормальний слух?
- Як саме взаємодіють два гени між собою?

Практичне дослідження №2

Тема: Моделювання взаємодії генів за типом епістазу у людини

Мета: змодельувати ситуацію, коли один ген блокує прояв іншого, навіть якщо цей інший — домінантний.

Умова: у людини колір шкіри визначається взаємодією двох генів:

- **Ген A** — відповідає за утворення пігменту:
 - **A** — пігмент синтезується (потенційно темна шкіра)
 - **a** — пігмент не синтезується (світла шкіра або альбінізм)
- **Ген B** — **інгібує** (блокує) дію гена **A**:
 - **B** — блокує синтез пігменту, незалежно від наявності **A**
 - **b** — не блокує дію **A**

Фенотипи в залежності від генотипу:

Генотип	Фенотип (колір шкіри)
A_B_	Світла шкіра (пігмент пригнічено)
A_bb	Темна шкіра (пігмент проявляється)
aaB_	Світла шкіра (пігмент не утворюється)
aabb	Світла шкіра (пігмент не утворюється)

Обладнання:

- Фішки або картки 2 кольорів для кожного гена:
 - ● **A**, ○ **a**; ● **B**, ● **b**
- Таблиця для фіксації результатів
- Інструкція

Інструкція до виконання:

1. За допомогою фішок змодель 10 можливих варіантів генотипів.
2. Визнач фенотип (забарвлення шкіри) для кожного випадку.
3. Заповни таблицю результатів:

Таблиця для фіксації результатів:

№	Генотип	Фенотип (колір шкіри)
1		
2		
...		
10		

Висновки:

- Яку роль відіграв ген В?
- Чому навіть при наявності домінантного А шкіра не має пігменту?
- Як приклад цього типу взаємодії називається?

Практичне дослідження №3

Тема: Вивчення полімерної (адитивної) взаємодії генів у людини

Тип взаємодії: Полімерія (сума ефектів кількох генів)

Мета: змодельовати, як кілька домінантних алелів впливають на загальну висоту (зріст) людини.

Умова:

Зріст людини залежить від суми дії двох генів:

- Ген А та Ген В.
- Кожен домінантний алель (А або В) додає +1 одиницю росту.

Модель:

- aabb — умовно «низький зріст»
- Aabb або aaBb — «середній зріст»
- AaBb, AABb, AaBB, AABB — «високий зріст»

Чим більше домінантних алелів → тим вищий умовний зріст.

Обладнання:

- Фішки або картки: ● А / ○ а ● В / ● b
- Таблиця результатів
- Інструкція
- Роздаткові матеріали (PDF/слайди/оцінювання)

Інструкція до виконання:

1. Створи 10 комбінацій генотипів (випадково або за підказкою вчителя).
2. Порахуй кількість домінантних алелів у кожному варіанті.
3. Визнач ступінь впливу на зріст.
4. Заповни таблицю:

Таблиця результатів:

№	Генотип	Кількість домінантних алелів	Умовний зріст
1	AABB	4	Дуже високий
2	AaBb	2	Середній
3	Aabb	1	Нижче середнього
4	aaBB	2	Середній
...	...	...	...
10	aabb	0	Дуже низький

Висновки:

- Чи завжди один ген = одна ознака?
- Як кількість домінантних алелів вплинула на результат?

- Чому люди мають такий різний зріст?

Очікуваний висновок:

- Висота людини — це результат спільної (адитивної) дії кількох генів.
- Кількість домінуючих алелів прямо впливає на інтенсивність прояву ознаки.
- Це — приклад полімерної взаємодії, коли гени одного напрямку «підсилюють» ознаку.

VI. Рефлексія та оцінювання (5 хв)

Приєм «Світлофор» + «1 нове – 1 цікаве – 1 незрозуміле». Усвідомлення навчального результату

V. Домашнє завдання:

Підготувати домашнє завдання за шаблоном:

Шаблон 1: Інфографіка "Як взаємодіють гени"

Формат: А4 або презентація (1 слайд)

Тема: Обери один тип взаємодії неалельних генів:

- Комплементарність
- Епістаз
- Полімерія
- Плейотропія

Структура інфографіки:

1. Назва типу взаємодії (великим шрифтом)
2. Суть у 1-2 реченнях:
 - Що це за взаємодія?
 - Як впливають гени один на одного?
3. Схема або малюнок:
 - Наприклад: як гени А і В створюють ознаку.
 - Або діаграма спадковості.
4. Реальний приклад:
 - У рослин, тварин або людини.
5. Цікавинка або факт:
 - Наприклад: Плейотропія допомогла виявити хворобу МАРФАНА!

Приклад:

Назва: *Епістаз – ген, який блокує іншого*

Що це? Один ген (епістатичний) пригнічує дію іншого.

Малюнок: Ген В «затирає» роботу гена А – вийшла біла шерсть.

Приклад: Колір шерсті мишей

Цікавинка: Така взаємодія лежить в основі альбінізму.

Шаблон 2: Генетична казка: «Як А і В врятували колір шкіри»

Герої:

- Ген А — домінуючий ген, який запускає вироблення пігменту в шкірі.
- Ген В — інший неалельний ген, що дозволяє пігменту проявитися.
- Ознака: колір шкіри в дівчинки на ім'я Ліза.

Сюжет:

У маленькому тілі дівчинки Лізи жили два гени — А і В. Вони мешкали в клітинках шкіри, мріяли, щоб Ліза мала гарний відтінок шкіри, захищеної від сонця.

Ген А був працюючий — він запускав виробництво меланіну. Але без гена В усе дарма: пігмент не міг вийти з клітин і зробити шкіру кольоровою.

Якось сталося так, що ген В "заснув", і хоча А старанно працював, шкіра Лізи залишалася зовсім блідою. Тільки коли обидва гени стали активними, тіло дівчинки забарвилася у природний колір. Вони зрозуміли: самотужки не справитися, потрібна співпраця.

Мораль:

Це була комплементарність — тип взаємодії, коли тільки разом два гени можуть проявити ознаку.

У генетиці людини — це важливо для розуміння таких явищ, як альбінізм.

Оксана Миколаївна Осадча, учитель біології і екології Драбівського ліцею Драбівської селищної ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 6

Тема. Практична робота «Розв’язування задач на взаємодію неалельних генів»

Мета:

Навчальна: сформувати навички розв’язування задач на комплементарність, епістаз, полімерію; закріпити поняття: неалельна взаємодія, фенотип, генотип.

Розвивальна: розвивати логічне мислення, аналітичні вміння, вміння обґрунтовувати висновки.

Виховна: формувати науковий світогляд; виховувати старанність, відповідальність та інтерес до біології.

Обладнання та ресурси:

- роздаткові картки з задачами
- таблиці типів взаємодій генів
- мультимедійна презентація (опційно)
- маркери, фішки (для моделювання)

Хід роботи

Організаційний момент (1–2 хв)

- Привітання
- Перевірка готовності учнів
- Налаштування на практичну діяльність

II. Актуалізація знань (5–7 хв)

Бліц-опитування або вправи типу «Так/Ні»:

- Чи є полімерія – взаємодією неалельних генів?
- Комплементарність — це взаємодія генів, які розташовані в одній алельній парі?
- Чи впливає один ген на прояв ознак іншого під час епістазу?

Виведення на екран короткої таблиці типів взаємодій.

III. Постановка мети і мотивація (2 хв)

«Сьогодні ви виступатимете в ролі **генетичних детективів**: аналізуватимете, які гени взаємодіють, як саме — і прогнозуватимете фенотипи потомства»

IV. Основна частина — Практична робота (25–30 хв)

Інструктаж щодо виконання:

1. Повторити формули розщеплень: 9:3:3:1, 9:7, 12:3:1, 15:1 тощо
2. Прочитати умову задачі
3. Визначити тип взаємодії генів
4. Скласти схему схрещування та вивести розщеплення

Задача 1 (Комплементарність)

Слух у людини формується лише при наявності двох домінантних алелів:

- Ген А – розвиток слухових рецепторів.
- Ген В – передача сигналу до мозку.

Якщо хоча б один із цих генів у рецесивному гомозиготному стані — дитина народжується з вродженою глухотою.

Схрестити: батьків з генотипами $AaBb \times AaBb$

Визначити фенотипи нащадків та їх кількісне співвідношення.

Очікуване розщеплення:

- 9/16 — нормальний слух (A_B_)
- 7/16 — вроджена глухота (решта комбінацій)

Задача 2 (Епістаз)

Пігментація шкіри в людини визначається геном А, але її прояв блокується домінантним алелем іншого гена В:

- А – забезпечує синтез пігменту
- В – блокує утворення пігменту (епістаз)
- Рецесивний b не блокує дію А

Схрестити: батьків з генотипами AaBb × AaBb

Визначити співвідношення фенотипів: хто з нормальною пігментацією, а хто — без неї.

Очікуване розщеплення:

- 9/16 — відсутність пігментації (епістаз) — A_B_
- 3/16 — пігментація проявляється — A_bb
- 4/16 — відсутність пігментації — aaB_ або aabb

Фенотипи:

- Без пігменту (альбінізм) — 13/16
- З пігментом — 3/16

Задача 3 (Полімерія)

Зріст людини визначається двома неалельними генами (А і В).

Кожен домінантний алель додає певну «висотну одиницю». Чим більше домінантних алелів — тим вищий зріст.

Генотип	Зріст (умовно)
AABB	дуже високий
AaBB, AABb	високий
AaBb	середній
Aabb, aaBb	нижче середнього
aabb	дуже низький

Схрестити: батьків з генотипами AaBb × AaBb

Визначити ймовірності всіх варіантів зросту.

Очікуване розщеплення (кількість домінантних алелів):

- 4 домінантних → 1/16
- 3 → 4/16
- 2 → 6/16
- 1 → 4/16
- 0 → 1/16

Градації зросту (5 варіантів): 1 : 4 : 6 : 4 : 1 — від дуже низького до дуже високого

Форма роботи:

- індивідуально (1–2 задачі обов’язково)
- у парах (додаткова задача на вибір)
- учитель супроводжує й консультує

V. Перевірка й узагальнення (5–7 хв)

- Перевірка розв’язання задач (вивід на дошку / екран)
- Колективне обговорення:
 - Який тип взаємодії був у кожній задачі?
 - Чому саме такий розподіл фенотипів?

VI. Рефлексія (1–2 хв)

Учням пропонується завершити речення:

- «Я навчився сьогодні...»
- «Цікаво було дізнатися, що...»
- «Найскладніше було...»

Можна використати «Сигнальні картки»:

- – впорався повністю
- – частково
- – було складно

VII. Домашнє завдання:

Обери один із запропонованих варіантів або придумай свій.

Головне – показати розуміння типу взаємодії та застосувати знання креативно.

Варіант 1. Створи TikTok / Reels / відео (до 60 сек)

- Обери тип взаємодії (епістаз, комплементарність, полімерія)
- Поясни його простою мовою
- Додай приклад із життя
- Можеш використати гумор, міміку, танець

Варіант 2. Розроби гру «Гени в дії»

- Формат: настільна гра / слайд-квест / Google-гра
- Є гени (A, B, a, b), їхня взаємодія
- Завдання: вгадати ознаку, пройти «розщеплення», перемогти мутанта
- Обов'язково: коротка інструкція

Варіант 3. Запиши міні-подкаст (1–2 хв)

- Назва: «Це сказав би ген»
- Просте пояснення обраного типу взаємодії
- Приклад з тварин/рослин/людей
- Цікавинка або факт

Варіант 4. Сторіз «Генетик на карантині» (слайди/малюнки)

- Уяви, що гени ведуть Instagram
- Створи серію з 3–5 сторіз: діалоги між генами, реакції, меми
- Мета: показати взаємодію неалельних генів

Варіант 5. Модифікуй задачу: «Зміни умову – зміни результат»

- Візьми задачу з практичної роботи
- Зміни один параметр (генотип, тип взаємодії)
- Розв'яжи нову задачу
- Напиши коротке пояснення, що і чому змінилось

Умови оцінювання:

Критерій	Макс. бал
Біологічна точність	4
Креативність	3
Зрозумілість для інших	2
Оформлення / презентація	1

Термін здачі: //2025

Форма подачі: PDF / фото / відео / слайди / Google Docs / аудіо

Можна виконати індивідуально або в парі.

V. Закріплення (5–7 хв.)

Ось добірка завдань на закріплення знань з теми «Взаємодія неалельних генів», які можна використати наприкінці уроку, як домашнє завдання або для повторення.

Рефлексивне запитання (усно або письмово)

- Який тип взаємодії генів тобі здався найбільш логічним/нелогічним?
- Як знання про неалельні гени може допомогти в медицині або селекції?



*Світлана Володимирівна Ключ, учитель
біології і екології Канівської
загальноосвітньої школи І-ІІІ ступенів №1
імені Тараса Григоровича Шевченка
Канівської міської ради*

Урок 7

Тема. Полігенне успадкування кількісних ознак

Мета уроку:

Освітня: ознайомити учнів з полігенним успадкуванням, полімерією (кумулятивною, некумулятивною) та плейотропією, а також сформувати відповідну наукову термінологію.

Розвиваюча: розвивати вміння планувати і здійснювати пошук інформації, характеризувати полігенне успадкування, визначати його властивості, розв'язувати задачі на плейотропію, використовуючи здобуті знання.

Виховна: сформувати в учнів усвідомлення важливості знань про полігенне успадкування як ключового аспекту для розуміння спадковості людини. Показати практичну цінність цих знань та їхнє застосування в таких життєво важливих галузях, як медицина та сільське господарство.

Очікувані результати

Знаний: учень/учениця опановує наукову термінологію (полімерія, некумулятивна полімерія, плейотропія)

Діяльнісний: учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, полігенне успадкування кількісних ознак визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості полігенного успадкування ознак необхідні для розв'язання навчальної проблеми розв'язує самостійно навчальну проблему використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

Ціннісний: учень/учениця усвідомлює значення застосування отриманих знань про полігенне успадкування кількісних ознак для подальшого життя

Обладнання: інтерактивна дошка (проектор), комп'ютер, роздаткові матеріали (інформаційні картки, завдання для груп), маркери, фліпчарт, кольорові стікери, [презентація](#).



Тип уроку: комбінований

Міжпредметні зв'язки: хімія, медицина, математика

Базові терміни та поняття: полігенне успадкування, кумулятивна полімерія, некумулятивна полімерія, плейотропія, ген. алель, фенотип, генотип.

Ключові компетентності

Спілкування державною мовою: учні вільно використовують спеціалізовану термінологію (полігенне успадкування, полімерія, плейотропія, ген, алель, фенотип, генотип) для пояснень та обговорень.

Математична компетентність: учні розв'язують генетичні задачі на плейотропію, аналізуючи дані та інтерпретуючи результати.

Компетентності у природничих науках і технологіях: учні пояснюють механізми полігенного успадкування, полімерії та плейотропії, розрізняють менделівські та полігенні ознаки, а також застосовують ці знання для аналізу життєвих ситуацій та розуміння важливості генетики в медицині та сільському господарстві.

Інформаційно-цифрова компетентність: учні планують і виконують пошук інформації, зокрема онлайн, для групових завдань та домашньої роботи.

Уміння навчатися впродовж життя: учні беруть участь у визначенні цілей уроку, самостійно працюють та організовують свою діяльність, а також розвивають критичне мислення, аналізуючи проблемні питання та задачі.

Соціальна та громадянська компетентності: учні співпрацюють у групах, усвідомлюють практичне значення генетики для розуміння спадковості людини та медицини, а також цінують унікальність кожної особистості.

Екологічна грамотність і здорове життя: учні розуміють вплив полігенного успадкування та середовища на схильність до захворювань, що підкреслює важливість здорового способу життя.

Хід уроку

I. Організаційний етап (1 хв)

- Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.
- Створення позитивного емоційного настрою.

Вчитель. Рада вітати вас! Налаштуймося на продуктивну співпрацю. Будь ласка, переконайтеся, що ваші робочі місця організовані, а всі необхідні навчальні матеріали готові для ефективного засвоєння нової інформації. Сьогодні ми поглиблюємо наші знання з генетики. На нас чекає дослідження не менделівських типів успадкування, що дозволить нам глибше зрозуміти складніші механізми мінливості ознак у біологічних системах.

II. Цілепокладання

1. Актуалізація опорних знань та мотивація (6 хв)

Вчитель. На попередніх уроках ми вивчали закони Менделя, які чудово пояснюють успадкування якісних ознак, таких як колір гороху або форма насіння. **Але чи завжди ці закони працюють ідеально?**

Учні формують відповідь на запитання, а потім по черзі висловлюють всі свої міркування.

Інтерактивна вправа «Мозковий штурм»: Пригадайте основні закони Менделя. Які ознаки успадковуються за Менделівськими закономірностями? Наведіть приклади.

Підведення до проблемного питання: Ми з вами вивчили, як успадковуються деякі ознаки за простими Менделівськими законами. **Але чи завжди це так?** Погляньте на клас: ми всі відрізняємося зростом, кольором волосся, очей. Чи можна пояснити таке різноманіття лише двома алелями одного гена? (Створення ситуації зацікавленості).

III. Ціlereалізація

1. Оголошення теми, мети та проблемного питання уроку (2 хв)

Вчитель. Сьогодні ми поглибимося у складний, але цікавий розділ генетики – полігенне успадкування. Саме ця тема дозволить нам розширити розуміння механізмів спадковості за межами класичних Менделівських законів. Отже, тема нашого уроку: Полігенне успадкування кількісних ознак. (Запис теми на дошці).

Вчитель. Протягом сьогоднішнього заняття ми шукатимемо відповідь на ключове проблемне питання: **“Чому багато ознак людини (як-от зріст, колір шкіри, інтелект, схильність до захворювань) мають генетичну основу, але їхнє успадкування не вкладається в прості Менделівські закономірності, і як це пояснюється складною взаємодією генів у популяції?”** (Запис проблемного питання на дошці або інтерактивній дошці).

Вчитель. Наша мета – з’ясувати сутність полігенного успадкування, дослідити його фундаментальні механізми та усвідомити, як ці знання допомагають нам зрозуміти багатство варіацій живих організмів і значущість генетики для нашого майбутнього.

2. Вивчення нового матеріалу (32 хв)

2. 1. Полігенне успадкування: Вступ (3 хв)

Вчитель. Наші ознаки, такі як зріст, вага, колір шкіри, навіть схильність до певних хвороб, не визначаються одним-єдиним геном. Вони є результатом спільної дії багатьох генів, а також впливу навколишнього середовища. Ваш зріст — чудовий приклад полігенного успадкування. Його не визначає один «ген росту». На ваш зріст впливає взаємодія десятків, а то й сотень різних генів, кожен з яких робить невеликий внесок. До того ж, на зріст значно

впливають і фактори навколишнього середовища, такі як харчування в дитинстві та загальний стан здоров'я. Такий тип успадкування називається полігенним (або множинним)

Діяльність: Інтерактивна вправа: «**Яка ознака?**» А тепер давайте перевіримо, наскільки добре ви зрозуміли цю ідею!

Завдання: Я називатиму різні ознаки. Якщо ви вважаєте, що ця ознака, ймовірно, успадковується полігенно (тобто контролюється багатьма генами та середовищем), підніміть великий палець вгору. Якщо ж, на вашу думку, вона, скоріше, успадковується за законами Менделя (одним або кількома генами, без значного впливу середовища на її вираження), опустіть палець вниз.

Поїхали!

1. **Колір волосся людини** (наприклад, чорний, рудий, блондин).

Очікувана відповідь: палець вгору (полігенна, багато відтінків).

2. **Наявність або відсутність ямочок на щоках.**

Очікувана відповідь: палець вниз (проста, зазвичай домінантна ознака).

3. **Здатність згорнути язик у трубочку.**

Очікувана відповідь: палець вниз (проста, домінантна ознака).

4. **Вага людини.**

Очікувана відповідь: палець вгору (полігенна, залежить від багатьох генів та харчування).

5. **Група крові людини (A, B, AB, 0).**

Очікувана відповідь: палець вниз (проста, контролюється одним геном з кількома алелями).

6. **Схильність до гіпертонії (високого тиску).**

Очікувана відповідь: палець вгору (полігенна, є схильність, але залежить від багатьох генів та способу життя).

2. 2. Полімерія та Плейотропія: Взаємодія Генів (18 хв)

Вчитель. Отже, ми з'ясували, що такі складні ознаки, як наш зріст, вага, колір шкіри і навіть схильність до певних захворювань, не контролюються одним-єдиним геном. Вони є результатом спільної дії багатьох генів, а також значного впливу навколишнього середовища. Саме такий тип успадкування ми називаємо полігенним, або множинним.

Але як саме ці численні гени взаємодіють між собою, щоб сформувати одну ознаку? І чи може бути так, що один ген, навпаки, впливає на багато різних характеристик організму? Щоб відповісти на ці питання і глибше зрозуміти механізми полігенного успадкування, ми розглянемо два важливі явища: полімерію – коли багато генів працюють разом над однією ознакою, та плейотропію – коли один ген має множинні ефекти.

І, звісно, не забуваймо про надзвичайно важливий вплив навколишнього середовища, який може кардинально змінити прояв генетичного потенціалу.

Зараз ви працюватимете в групах. Кожна група отримає інформацію про один із цих механізмів або впливів. Ваше завдання – уважно ознайомитись з матеріалом, підготувати коротке пояснення для всього класу і, що важливо, сформулювати одне запитання для ваших однокласників або для загального обговорення.

Будьте уважними, аналізуйте інформацію, обговорюйте в групі та готуйтеся представити свої знання! Час пішов!

2.4. Робота в групах (Діяльнісний аспект: пошук інформації та аналіз).

Учні об'єднуються у 4 групи. Кожна група отримує інформаційну картку з описом одного з типів взаємодії генів або впливу на успадкування.

Інформаційні картки (роздаткові матеріали):

Група 1: Кумулятивна полімерія

Інформація. При кумулятивній полімерії ступінь вираженості ознаки залежить від кількості домінантних алелів у генотипі. Чим більше домінантних алелів, тим сильніше

виражена ознака. Приклад: колір шкіри людини. Відтінок шкіри визначається кількома парами генів. Чим більше домінантних генів, тим темніша шкіра.

Група 2: Некумулятивна полімерія

Інформація. При некумулятивній полімерії для прояву ознаки достатньо наявності хоча б одного домінантного алеля будь-якого з полімерних генів. Кількість домінантних алелів не впливає на ступінь вираженості ознаки, а лише на її наявність або відсутність. Приклад: форма стручків у грициків. Для трикутної форми стручка достатньо, щоб у рослини був хоча б один домінантний алель з двох пар генів, які контролюють цю ознаку.

Група 3: Плейотропія

Інформація. Плейотропія – це явище, коли один ген впливає на кілька різних ознак організму. Тобто, зміна в одному гені може спричинити цілий каскад різнобічних змін у різних системах. Приклад: Синдром Марфана – спадкове захворювання, спричинене мутацією в одному гені (гені FBN1). Цей ген відповідає за синтез сполучної тканини, але його дефект призводить до множинних проявів: високого зросту, довгих кінцівок, проблем із серцево-судинною системою, очима (вивих кришталика).

Група 4: Вплив навколишнього середовища на прояв ознак

Інформація. Хоча багато ознак генетично детерміновані, їхня кінцева експресія (прояв) часто залежить від взаємодії з факторами навколишнього середовища. Генетичний потенціал реалізується лише за певних умов середовища. Приклад: зріст людини генетично, але людина може мати потенціал бути високою, але її кінцевий зріст значною мірою залежить від факторів навколишнього середовища, таких як достатнє харчування протягом періоду росту та відсутність серйозних захворювань. Якщо дитина, яка має генетичний потенціал бути високою, не достатньо отримує необхідних поживних речовин або страждає від хронічних хвороб, її зріст може бути значно нижчим за її генетичний потенціал.

Завдання для груп:

1. Прочитати надану інформацію.
2. Підготувати коротке пояснення для класу.
3. Підготувати одне питання для інших груп або для загального обговорення.

Презентація груп (орієнтовно 3 хв на групу): Кожна група представляє свою інформацію, відповідає на запитання. (Вчитель коригує).

Вчитель підсумовує. Отже, ми бачимо, що успадкування ознак є набагато складнішим, ніж прості Менделівські закономірності. Гени можуть взаємодіяти між собою різними способами (полімерія – кумулятивна та некумулятивна), один ген може впливати на багато ознак (плейотропія), а також величезну роль відіграє навколишнє середовище, впливаючи на прояв генетичного потенціалу.

2.5. Поглиблення розуміння плейотропії (7 хв)

Вчитель. Після загального огляду, давайте детальніше зупинимося на одному з найбільш яскравих прикладів плейотропії, про який вже згадувала 3-тя група, – це **Синдром Марфана**.

Синдром Марфана – це спадкове захворювання, спричинене мутацією в одному гені на довгому плечі 15-ї хромосоми (гені FBN1, що кодує білок фібрилін-1). Фібрилін-1 є ключовим компонентом сполучної тканини. Уявіть сполучну тканину як свого роду “клей” або “каркас” у нашому тілі. Вона є скрізь: у кістках, м’язах, кровоносних судинах, очах, шкірі. Вона надає нашим органам форму, міцність і еластичність.

Коли ген FBN1 мутований, фібрилін-1 виробляється неправильно або в недостатній кількості. Через це сполучна тканина стає слабкою і нееластичною.

Цей ген, здавалося б, відповідає за синтез сполучної тканини. Але, як ми бачимо, він впливає на безліч систем організму: високий зріст, довгі кінцівки та пальці, проблеми із серцево-судинною системою, очима (вивих кришталика). Це яскравий приклад плейотропії.

Діяльність: «Знайди зв’язок» (Ваше завдання: обговоріть у парах або невеликих групах, як «поломка» 1 гену може призвести до різноманітних проблем – від надзвичайно високого зросту до проблем із серцем та очима.

3. Закріплення та застосування знань (4 хв)

Розв'язування задачі на плейотропію (Діяльнісний аспект: розв'язання навчальної проблеми): Вчитель пропонує задачу на дошці:

Ситуація: Уявіть, що до генетичної консультації звернулася пара, обоє партнерів мають синдром Марфана. Вони стурбовані можливістю передачі цього захворювання своїм дітям. Це спадкове захворювання успадковується за аутосомно-домінантним типом і спричинене мутацією в одному гені (FBN1), який знаходиться на 15-й хромосомі. Важливо: якщо людина успадковує дві копії мутованого гена, це призводить до дуже тяжких, летальних порушень, і такий ембріон, як правило, не виживає або гине на дуже ранніх стадіях розвитку.

Завдання:

1. Визначте можливі генотипи та фенотипи всіх нащадків.
 2. Визначте співвідношення генотипів та фенотипів серед народжених дітей.
- Учні працюють індивідуально або в парах. Вчитель надає допомогу, спостерігає.
Обговорення розв'язку.

Дано: М- синдром Марфана м- здоровий	Розв'язок Р ♀ Мm x ♂ Мm F ₁ : 1 ММ, 2 Мm, 1 mm Генотипи: 1 ММ : 2 Мm : 1 mm Фенотипи: ММ (загибель), 2 Мm (синдром Марфана), 1 mm (здорові) Співвідношення живих нащадків: 2 дитини з синдромом Марфана : 1 дитина здорова. Ймовірність народження дитини з синдромом Марфана: 2/3 (або 66.7%) Ймовірність народження здорової дитини: 1/3 (або 33.3%)
Генотип -? Фенотип-? % нащадків -?	

Вчитель: Що ми бачимо в цій задачі? Один і той самий ген (FBN1) впливає на дві ключові ознаки: наявність синдрому Марфана (з усіма його різнобічними проявами, як-от зріст, стан серця, очей) та життєздатність організму. Це і є яскравий приклад плейотропії — коли один ген має множинний вплив на фенотип.

4. Домашнє завдання (1 хв)

- Опрацювати відповідний матеріал.
- **Диференційоване завдання (на вибір):**

Рівень А (базовий): Скласти словник термінів: полігенне успадкування, полімерія, кумулятивна полімерія, некумулятивна полімерія, плейотропія.

Рівень Б (достатній): Зробити невелике дослідження (онлайн) і навести 2-3 приклади полігенного успадкування у людини крім тих, що розглядалися на уроці.

Рівень В (високий): Підготувати коротке повідомлення або презентацію на тему «Вплив навколишнього середовища на прояв полігенних ознак».

IV. Рефлексивно-оцінюючий (3 хв)

Вчитель. Повернімося до нашого проблемного питання: «**Чому, незважаючи на те, що багато людських ознак (наприклад, зріст, колір шкіри, інтелект, схильність до певних захворювань) мають очевидну генетичну складову, їхня успадкованість часто не відповідає простим Менделівським закономірностям, і як це пов'язано зі складною взаємодією генів у популяції?**»

Діяльність: «Коло ідей» (учні по черзі відповідають на питання, узагальнюючи отримані знання).

Очікувані відповіді:

Багато ознак контролюються не одним, а багатьма генами (полігенне успадкування).

Ступінь вираженості ознаки може залежати від кількості домінантних алелей (кумулятивна полімерія).

Один ген може впливати на декілька ознак (плейотропія).

На прояв полігенних ознак впливає також навколишнє середовище.

Усе це робить успадкування складнішим, ніж прості Менделівські співвідношення, що проявляється у широкій варіативності ознак у популяції.

Ціннісний аспект:

Вчитель. Де отримані сьогодні знання можуть бути корисними у вашому житті? (Наприклад, для розуміння генетичної природи хвороб у родині, для вибору майбутньої професії (медик, генетик), для усвідомлення унікальності кожної людини).

Світлана Володимирівна Ключ, учитель біології і екології Канівської загальноосвітньої школи I-III ступенів №1 імені Тараса Григоровича Шевченка Канівської міської ради, вчитель-методист

Урок 8

Тема. Плейотропія: розкриваємо секрети генетичних взаємодій у людини

Мета уроку:

Освітня: закріпити та поглибити знання учнів про явище плейотропії; сформувати вміння розв'язувати генетичні задачі підвищеної складності на плейотропну дію генів у людських популяціях; показати практичне застосування цих знань у медицині та генетичному консультуванні.

Розвиваюча: розвивати аналітичне та критичне мислення, навички роботи з генетичною інформацією, вміння формулювати гіпотези та робити обґрунтовані висновки; вдосконалювати навички самостійної роботи та співпраці в команді.

Виховна: виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я майбутніх поколінь через усвідомлення генетичних ризиків; формувати ціннісне ставлення до наукових знань та їхньої ролі у житті людини; сприяти формуванню наукового світогляду та етичних принципів у генетичних дослідженнях.

Очікувані результати

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію, зосереджуючись на ключових поняттях плейотропія, а також повторює та поглиблює знання про ген, алель, фенотип, генотип, гомозигота, гетерозигота та типи успадкування (аутосомно-домінантне, аутосомно-рецесивне успадкування).

Діяльнісний: планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої у різний спосіб; відповідно до визначеного завдання характеризує, використовуючи мову науки, самостійно або у співпраці з іншими, плейотропну дію визначає самостійно або у співпраці з іншими, властивості плейотропного успадкування ознак необхідні для розв'язання навчальної проблеми; розв'язує самостійно задачі на плейотропію, використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

Ціннісний: учень/учениця усвідомлює важливість знань про плейотропію для: відповідального ставлення до власного здоров'я та здоров'я майбутніх поколінь, розуміючи генетичні ризики; розуміння складності людського організму та системного впливу генів; значення наукових досягнень у генетиці для діагностики, профілактики та генетичного консультування спадкових захворювань.

Обладнання: Інтерактивна дошка, комп'ютер, [презентація](#), роздаткові матеріали (інструкції, картки із задачами).

Тип уроку. Формування вмінь та навичок.

Міжпредметні зв'язки: біологія, хімія, медицина, математика

Базові терміни та поняття: плейотропія, аутосомно-домінантне успадкування, аутосомно-рецесивне успадкування, ген, алель, фенотип, генотип, гомозигота, гетерозигота.



Ключові компетентності

Спілкування державною мовою: учні вільно оперують термінами з генетики, формують пояснення та висновки, а також ведуть діалог під час обговорень.

Математична компетентність: учні аналізують умови генетичних задач, визначають ймовірності народження нащадків з певними ознаками та розраховують співвідношення генотипів і фенотипів.

Компетентності у природничих науках і технологіях: учні поглиблюють розуміння плейотропії, аналізують приклади її прояву (синдром Марфана, фенілкетонурія, серповидноклітинна анемія) та застосовують ці знання для розв'язання складних генетичних задач, розуміючи їх практичне значення для медицини та генетичного консультування.

Інформаційно-цифрова компетентність: учні працюють з інформацією, представленою в різних форматах (текст, схеми, таблиці) та використовують цифрові ресурси для пошуку додаткових даних (домашнє завдання).

Уміння навчатися впродовж життя: учні самостійно працюють над задачами, аналізують труднощі, рефлексують над власним навчанням та розвивають критичне мислення через обговорення та обґрунтування висновків.

Соціальна та громадянська компетентності: учні співпрацюють у парах, усвідомлюють відповідальність за власне здоров'я та здоров'я майбутніх поколінь, а також цінують роль наукових знань у суспільстві та медицині.

Екологічна грамотність і здорове життя: учні розуміють вплив генетичних факторів (плейотропії) на здоров'я людини та важливість профілактики спадкових захворювань.

Хід уроку

I. Організаційний етап (2 хв)

- Привітання учнів.
- Перевірка готовності до уроку.
- Створення позитивного настрою. *Вчитель.* Вітаю вас! Сподіваюсь, ви готові до плідної роботи. Сьогодні ми маємо поглибити наші знання з генетики, застосовуючи їх на практиці.

II. Цілепокладання (8 хв)

1. Актуалізація опорних знань та мотивація (5 хв):

Вчитель. На минулому уроці ми поставили собі амбітне питання: **«Чому, незважаючи на те, що багато людських ознак (наприклад, зріст, колір шкіри, інтелект, схильність до певних захворювань) мають очевидну генетичну складову, їхня успадкованість часто не відповідає простим Менделівським закономірностям, і як це пов'язано зі складною взаємодією генів у популяції?»** Ми з'ясували, що причина криється у полігенному успадкуванні, та у явищі плейотропії.

Сьогодні ми поглиблюємо це розуміння. Ми перейдемо від теорії до практики, застосувавши наші знання для розв'язання реальних генетичних задач. Наша мета — не просто отримати правильні відповіді, а й усвідомити, як вміння розв'язувати такі задачі допомагає нам краще зрозуміти складність людського організму та має величезне значення для медицини та генетичного консультування.

Асоціативний куц. На дошці пишеться слово **«ПЛЕЙОТРОПІЯ»**. Учні називають асоціації: «один ген — багато ознак», «системний вплив», «генетичні захворювання», «медицина», «складність успадкування».

Проблемна ситуація: «Уявіть собі, що ви працюєте в медико-генетичній консультації. До вас приходить сім'я з певними запитаннями про генетичні ризики. Щоб допомогти їм, вам потрібні не лише теоретичні знання, а й практичні навички розв'язування задач. Саме цим ми і займемося сьогодні».

Оголошення теми та мети уроку (3 хв)

Вчитель. Отже, тема нашого уроку **Практична робота: «Розв'язування задач. Плейотропія: розкриваємо секрети генетичних взаємодій у людини»**. Сьогодні ми будемо не просто повторювати теорію, а застосовувати її на практиці, розв'язуючи задачі, що

ілюструють реальні генетичні ситуації. Наша мета – навчитися аналізувати складні умови задач, правильно застосовувати генетичні закони, робити розрахунки та формулювати висновки, які можуть бути корисними для генетичного консультування. Кожен з вас відчує себе генетиком-дослідником!

III. Ціліреалізація (35 хв)

1. Повторення алгоритму розв'язування генетичних задач (5 хв):

Вчитель. Перш ніж перейти до практичної роботи, давайте згадаємо основні кроки, які допоможуть нам успішно розв'язати будь-яку генетичну задачу. Що ми робимо насамперед? (Учні називають кроки, вчитель записує на дошці або демонструє на слайді).

- Уважно прочитати умову.
- Визначити тип успадкування.
- Записати позначення алелів.
- Записати генотипи та фенотипи батьків.
- Визначити типи гамет.
- Скласти схему схрещування
- Визначити генотипи та фенотипи нащадків та їхнє співвідношення/ймовірності.
- Надати повну відповідь на питання задачі.

Вчитель. Пам'ятайте, що при плейотропії один ген відповідає за декілька ознак, тому у фенотипі ми будемо бачити комбінацію проявів, які контролюються цим одним геном.

2. Виконання практичної роботи (30 хв):

Вчитель. Зараз ви будете працювати в парах. Кожен отримає картки із задачами. Ваша мета – розв'язати їх, дотримуючись алгоритму. Якщо виникають питання – піднімайте руку, я підійду.

Робота із задачами: Учні отримують картки із задачами.

Задача 1 (Фенілкетонурія).

У здорової подружньої пари народилася дитина з фенілкетонурією (ФКУ). ФКУ успадковується аутосомно-рецесивно і є яскравим прикладом плейотропії, проявляючись комплексом симптомів: розумовою відсталістю, світлим волоссям, світлою шкірою, екземою та специфічним «мишачим» запахом сечі.

Завдання:

Визначте генотипи батьків.

Яка ймовірність народження здорової дитини (без ФКУ) у цій сім'ї?

Які рекомендації ви можете дати цій родині щодо можливостей запобігання важким проявам ФКУ у майбутніх дітей?

Розв'язання (приховане, для перевірки):

Дано:	Розв'язок
P – алель нормального метаболізму (домінантний)	$P \text{ } \text{♀} \text{ } Pp \times \text{♂} \text{ } Pp$
p – алель ФКУ (рецесивний)	$F_1: 1 PP, 2 Pp, 1 pp$
Генотипи -?	Відповідь. Фенотипи: 3/4 здорових (PP,Pp), 1/4 хворих (pp). Ймовірність народження здорової дитини: 75%
% здорових дітей -?	

Рекомендації:

Генетичне консультування. Звернутися до генетика для детального обговорення ризиків та планування майбутніх вагітностей.

Пренатальна діагностика. Можливість проведення пренатальної діагностики (амніоцентез, біопсія хоріона) для визначення генотипу плода.

Неонатальний скринінг. Обов'язкове проведення скринінгу новонароджених на ФКУ (тест Гатрі) одразу після народження.

Спеціальна дієта: У разі виявлення ФКУ, негайне призначення суворої дієти з низьким вмістом фенілаланіну (особливо важлива в перші роки життя) дозволить запобігти розвитку розумової відсталості та інших тяжких симптомів.

Задача 2 (Синдром Марфана – ускладнена):

У родині, де чоловік страждає на синдром Марфана, а жінка здорова, народилася дитина з ознаками цього синдрому. Синдром Марфана успадковується аутосомно-домінантно і є плейотропним захворюванням, що впливає на сполучну тканину, проявляючись високим зростом, довгими кінцівками, проблемами із зором (вивих кришталика), вадами серця. У сім'ї з'ясувалося, що батько чоловіка також мав синдром Марфана, а мати чоловіка була здорова.

Завдання

Визначте генотипи батьків чоловіка та генотипи самого чоловіка і жінки.

Яка ймовірність народження у цієї подружньої пари здорової дитини?

Поясніть, чому один ген викликає таку різноманітність симптомів.

Розв'язання (приховане, для перевірки):

Дано:	Розв'язок:
М – синдрому Марфана	P ♀ mm × ♂ Mm
m – нормального стану	F ₁ : 1Mm: 1mm
Генотипи -?	Відповідь: Фенотипи: 1/2 хворих на синдром Марфана, 1/2 здорових. Ймовірність народження здорової дитини: 50%.
% здорових дітей -?	

Пояснення плейотропії. Ген FBN1 кодує білок фібрилін-1, який є ключовим компонентом сполучної тканини. Сполучна тканина присутня практично в усіх органах та системах організму (кістки, суглоби, серцево-судинна система, очі, шкіра). Мутація в цьому єдиному гені призводить до порушення структури сполучної тканини в різних частинах тіла, що і викликає таку різноманітність симптомів, які на перший погляд здаються не пов'язаними між собою. Це класичний приклад, коли один генетичний «дефект» має системний вплив на весь організм.

Задача 3 (Серповидноклітинна анемія – з проявом захисту від малярії):

У регіоні, де поширена малярія, подружня пара, обоє є носіями алеля серповидноклітинної анемії, планують дітей. Серповидноклітинна анемія (важка форма) успадковується аутосомно-рецесивно. Люди з гомозиготним генотипом (aa) страждають на важку анемію. Однак, гетерозиготи (Aa) мають легку форму анемії, але значно стійкі до малярії, тоді як гомозиготи за нормальним алелем (AA) чутливі до малярії. Це є прикладом плейотропії, де один ген впливає на форму еритроцитів, стійкість до малярії та життєздатність.

Завдання. Визначте ймовірність народження дитини, яка буде стійкою до малярії, але не матиме важких проявів серповидноклітинної анемії.

Яка ймовірність народження дитини, яка буде повністю чутливою до малярії?

Поясніть, як плейотропія цього гена впливає на виживання людей у регіонах, де поширена малярія.

Розв'язання (приховане, для перевірки):

Дано:	Розв'язок:
A – нормальний гемоглобін	P: ♀ Aa × ♂ Aa
a – серповидноклітинний ген гемоглобіну	F ₁ : 1AA: 2Aa: 1aa
% чутливої дитини -?	Фенотипи:
% здорових дітей -?	AA нормальний гемоглобін, чутливі до малярії
	Aa легка анемія, стійкі до малярії (носії).
	aa важка серповидноклітинна анемія, стійкі до малярії.
	Відповідь. Дитина, яка буде стійкою до малярії, але без важких проявів анемії – це гетерозигота (Aa). Ймовірність: 2/4=1/2 або 50%.

Дитина, яка буде повністю чутливою до малярії – це гомозигота за нормальним алелем (AA). Ймовірність: 1/4 або 25%.

Пояснення плейотропії та виживання: Ген серповидноклітинної анемії є плейотропним, оскільки він впливає щонайменше на три ознаки: структуру еритроцитів (форму гемоглобіну), схильність до анемії та стійкість до малярії. У регіонах з малярією гетерозиготи (Aa) мають адаптивну перевагу (вищий виживання), оскільки вони стійкі до малярії і не страждають від важкої форми анемії. Це явище називається гетерозиготною перевагою або балансуєчим поліморфізмом. Воно пояснює, чому рецесивний алель, який у гомозиготному стані є шкідливим, зберігається і навіть є поширеним у певних популяціях.

Задача 4. У здорового подружжя народилася дитина з фенілкетонурією (ФКУ). Це аутосомно-рецесивне захворювання (a), яке, якщо не лікувати, проявляється розумовою відсталістю, світлим волоссям, світлою шкірою та специфічним “мишачим” запахом сечі. Окрім того, в родоводі цієї сім’ї зустрічається інше важке аутосомно-рецесивне захворювання — тяжкий комбінований імунodefіцит (b), що призводить до смерті у віці до шести місяців (без спеціалізованого лікування).

Запитання:

Яка ймовірність народження абсолютно здорових дітей (без ФКУ і без тяжкого імунodefіциту), які доживуть до шестимісячного віку?

Визначте ймовірність народження дітей, хворих лише на фенілкетонурію (які не мають тяжкого імунodefіциту і є життєздатними).

Дано:

A- здорова дитина

a- хвора (ФКУ)

B- здорова

b- хвора (ТКІ)

%- здорових за обома ознаками -?

%- здорових на (ТКІ)

Розв’язок:

P: ♀ AaBb × ♂ AaBb

G: AB, Ab AB, Ab

aB, ab aB, ab

F₁: AABB, AABb, AaBB, AaBb

AABb, AAbb, AaBb, Aabb

AaBB, AaBb, aaBB, aaBb

AaBb, Aabb, aaBb, aabb

Фенотипи: 9 A_B_ (Здорові за обома ознаками. Життєздатні)

3 A_bb (Здорові від ФКУ, але хворі на ТКІД. Летальні до 6 місяців.)

3 aaB_ (Хворі на ФКУ, але здорові від ТКІД. Життєздатні.)

1 aabb (Хворі на ФКУ та ТКІД. Летальні до 6 місяців.)

Відповідь: Ймовірність народження абсолютно здорових дітей, які доживуть до шестимісячного віку: $A_B_ = 9/16$ (або 56.25%). Ймовірність народження дітей, хворих лише на фенілкетонурію (які не мають тяжкого імунodefіциту і є життєздатними): $aaB_ = 3/16$ (або 18.75%).

IV. Узагальнення та систематизація знань (2 хв)

Вчитель. Підбиває підсумки, звертає увагу на ключові моменти в розв’язанні, типові помилки та правильне оформлення.

Експрес-опитування :

Вчитель. Які труднощі виникли при розв’язуванні задач?

Яке значення мають ці знання для розуміння генетичних захворювань?

Чи змінили ви своє уявлення про успадкування ознак після сьогоднішнього уроку? Чому?

V. Рефлексія (3 хв)

«Світлофор знань»

Зелений стікер: «Я повністю зрозумів/зрозуміла тему і можу самостійно розв'язувати задачі на плейотропію».

Жовтий стікер: «Я зрозумів/зрозуміла більшу частину матеріалу, але ще потребує трохи практики».

Червоний стікер: «Мені було важко, і я потребує додаткового пояснення».

Ціннісний аспект. «Як, на вашу думку, знання про плейотропію впливає на наше ставлення до людей з генетичними особливостями? Чому важливо бути обізнаним у цих питаннях?»

VI. Домашнє завдання (2 хв)

- Опрацювати матеріал конспекту та додаткові джерела, які обговорювалися на уроці.

Творче завдання (на вибір).

Рівень А (базовий). Переписати розв'язки задач у зошит, якщо вони не були оформлені.

Рівень Б (достатній). Скласти власну задачу на плейотропну дію генів у людини, яка охоплює не менше двох плейотропних проявів, та розв'язати її.

Рівень В (високий). Дослідити та підготувати короткий кейс-стаді (дослідження конкретного випадку) про випадок плейотропного захворювання у людини, що не розглядалося на уроці, з акцентом на його вплив на якість життя та можливості медичної допомоги.

Людмила Володимирівна Довгаль, учитель біології і екології Черкаської спеціалізованої школи I-III ступенів №3 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 9

Тема. Кросинговер та його типи. Значення кросинговеру у формуванні генетичного різноманіття

Мета:

Освітня: поглибити знання учнів про механізми кросинговеру, його типи та біологічне значення; розкрити роль кросинговеру в процесах мейозу й успадкуванні ознак;

Розвиваюча: розвивати навички логічного мислення, аналізу біологічних схем, вміння планувати дослід і узагальнювати дані;

Виховна: формувати науковий світогляд, увагу до точності біологічного процесу, стимулювати інтерес до генетики.

Очікувані результати

Знаннєвий

Учні / учениці повинні знати:

- суть і механізм кросинговеру;
- типи кросинговеру;
- значення кросинговеру для мінливості;

Діяльнісний

Учні / учениці повинні вміти:

- пояснити механізм кросинговеру;
- аналізувати схеми та результати кросинговеру;
- розв'язувати генетичні задачі з урахуванням кросинговеру.

Ціннісний

учень/учениці висловлюють та обґрунтовують судження, роблять висновок, усвідомлюють значення застосування отриманих знань про кросинговер, його типи та еволюційне значення кросинговеру у процесі формування генетичного різноманіття.

Тип уроку: комбінований

Міжпредметні зв'язки: хімія (ДНК), математика (відсоткове співвідношення рекомбінантів), інформатика (моделювання процесу кросинговеру та успадкування зчеплених ознак).

Обладнання та матеріали: мультимедійна презентація, ноутбук, екран, модель гомологічних хромосом, пластилін, маркери, роздаткові картки із зображеннями стадій мейозу, платформа IZZI, ВШО, Kahoot! QR-коди з інтерактивними вправами,

План уроку:

I. Орієнтація і мотивація (5 хв)

Інтерактив «Клітинна лотерея»: учні тягнуть картки з парами понять «мітоз – мейоз», «гомологи – гомозиготи», «соматичні клітини – гамети», «профаза-метафаза», «кон'югація - кросинговер» тощо і визначають відповідність термінів, їх взаємозв'язки. Здійснюємо емоційне налаштування та ситуацію створення навчального запиту.

II. Цілепокладання (5 хв)

Формулювання теми й навчальних завдань уроку.

Інтерактивний прийом «ЗНАЮ - ХОЧУ ЗНАТИ - ДІЗНАВСЯ»: записуємо поняття, що відомі та формуємо запитання для уроку на фліпчарт чи дошку.

III. Цілереалізація (30 хв) синкретичний підхід (за презентацією)

Міні-лекція + пояснення схем: кросинговер, стадія пахітена профазі I мейозу. Типи кросинговеру: рівний / нерівний, одинарний, подвійний, множинний.

Практична робота (10 хв) Моделювання кросинговеру за допомогою пластиліну та ниток. Робота в парах або групах. Формування уявлень про механізм кросинговеру.

РУХАНКА (створюємо групи)

Дослідження. Моделювання кросинговеру за допомогою аплікації та пластиліну

Мета: змодельовати процес кросинговеру в профазі I мейозу з використанням аплікацій та пластиліну для кращого розуміння сутності обміну ділянками між гомологічними хромосомами.

Обладнання та матеріали: кольоровий картон або папір (4 кольори), пластилін (відповідні 4 кольори), ножиці, клей, лист-основа (формат A3 або A4), маркер або ручка

Хід роботи

Аплікаційна частина (візуалізація хромосом):

1. Виріжте з картону 4 смужки (2 одного кольору і 2 іншого) — гомологічні хромосоми (наприклад: 2 червоні, 2 сині).

2. Позначте на смужках гени у вигляді кольорових міток або символів (наприклад: А, В, С).

3. На листі-основі закріпіть хромосоми у формі пари — дві гомологічні пари поруч (1 червона з 1 синьою, 1 червона з 1 синьою). Виготовте 4 пари таких же хромосом. Першу пару розріжте в одному локусі і здійсніть обмін ділянками. Вклейте цю пару хромосом у зошит для моделювання одиночного кросинговеру (аналогічно змодельуйте подвійний та потрійний кросинговер).

Моделювання кросинговеру пластиліном:

1. Із пластиліну виготовте «гени» — маленькі кульки або прямокутники відповідних кольорів і закріпіть їх на хромосомах.

2. Імітуйте кросинговер: оберіть одну з пар гомологічних хромосом і обміняйте між ними по 1-2 гени (перемістіть пластилінові елементи з одного до іншого).

3. Обговоріть, які нові комбінації утворилися після кросинговеру, опишіть можливі рекомбінації.

Аналіз та висновки:

- Пояснить, як кросинговер сприяє генетичній різноманітності.
- Чому важливо, що обмін відбувається між гомологічними хромосомами?
- Якими могли б бути наслідки, якби кросинговер стався нерівномірно?

💡 Цю роботу можна проводити як у парах, так і у групах з обговоренням, щоб стимулювати аналітичне мислення та командну взаємодію.

VI. Рефлексія та оцінювання (5 хв)

Прийом «Світлофор» + «1 нове – 1 цікаве – 1 незрозуміле». Усвідомлення навчального результату

V. Домашнє завдання

Підготувати коротке повідомлення на тему «Генетичні захворювання, пов'язані з порушеннями кросинговеру»; здійснити STEAM-інтеграцію для теми «Кросинговер та його типи».

STEAM-інтеграція для теми «Кросинговер та його типи»

Science (наука):

- Пояснення генетичного механізму кросинговеру.
- Аналіз біологічного значення рекомбінації та її наслідків для спадковості.

Technology (технології):

- Робота з інтерактивними симуляторами мейозу (платформи: IZZI, learn genetics Utah.edu).

- Застосування віртуального мікроскопа або відео анімації стадії пахітена.

Engineering (інжиніринг):

- Конструювання фізичної моделі кросинговеру з ниток, шнурів, скріпок, кольорових кульок.

- Створення моделі «Мейоз у 3D» з Lego або пластикових ланцюгів.

Art (мистецтво):

- Візуалізація рекомбінаційних подій у вигляді генетичного коміксу або інфографіки.
- Конкурс мемів: «Кросинговер — коли твої гени грають у пазли».

Mathematics (математика):

- Обчислення частоти кросинговеру (рекомбінантні відсотки).
- Побудова хромосомних карт (генетичне картування за формулою: **Частота кросинговеру = відстань у морганідах**).

Людмила Володимирівна Довгаль, учитель біології і екології Черкаської спеціалізованої школи I-III ступенів №3 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 10

Тема. Регуляція кросинговеру. Практична робота: «Задачі на зчеплене успадкування»

Мета:

Освітня: ознайомити учнів із механізмами регуляції кросинговеру — інтерференцією та хіазмами; поглибити знання про зчеплене успадкування та його особливості.

Розвиваюча: формувати вміння аналізувати схеми генетичного спадкування, розв'язувати задачі із застосуванням понять «зчеплення» та «кросинговер».

Виховна: сприяти розвитку інтересу до генетики як прикладної науки, розуміння її значення в селекції та медицині.

Очікувані результати

Знансвий:

- учні повинні знати що таке інтерференція кросинговеру, як вона впливає на ймовірність рекомбінацій;

- визначення хіазми та її роль у мейозі; ознаки зчепленого успадкування.

Діяльнісний:

- пояснювати, як інтерференція обмежує частоту обмінів;
- ідентифікувати зчеплені гени за результатами схрещування;
- розв'язувати задачі з урахуванням кросинговеру та зчеплення.

Ціннісний:

учні/учениці висловлюють судження щодо значення точного регулювання кросинговеру для генетичної стабільності; обґрунтовують роль зчеплення у спадковості й селекції.

Тип уроку: комбінований (теорія + практика)

Обладнання та матеріали: мультимедійна [презентація](#) зі схемами хіазм і прикладами зчепленого успадкування, ілюстрації стадій мейозу, генетичні картки-завдання, [флешкартки](#), задачі на кросинговер (<https://uahistory.co/zno/general-biology-a-collection-of-tasks-2020-barna/55.php>)

План уроку:

I. Орієнтація і мотивація (5 хв)

Інтерактив “Генетичне коло”: учні отримують твердження і визначають, чи це стосується незалежного або зчепленого спадкування.

II. Цілепокладання (5 хв)

Визначення теми уроку через прийом «*Запитання дня*»: «Чому одні гени «мандрують разом», а інші — ні?» або робота з флеш картками.

III. Вивчення нового матеріалу (20 хв)

Міні-лекція з візуалізацією (слайди):

- Інтерференція: приклади зі схрещування *Drosophila*.
- Хіазма: утворення, функція, зв'язок з місцями кросинговеру.
- Аналіз реальних карт рекомбінації.

IV. Практична частина (12–15 хв)

Практична робота: «Задачі на зчеплене успадкування»

1. Коротке повторення формули частоти кросинговеру:

ЧК = N кросоверних / N загальне × 100%

2. Розв'язання 2–3 задач на зчеплення з кросинговером (робота в парах/групах).

3. Побудова простої генетичної карти з позицією генів.

V. Закріплення (5–7 хв)

Вікторина в Kahoot! або **вправа** «Вгадай тип спадкування» за короткими описами.

VI. Рефлексія (3 хв)

Прийом «1 нове – 1 цікаве – 1 ще не зрозуміле».

Домашнє завдання:

- Розв'язати задачі на побудову генетичних карт (2 варіанти).
- Креативне завдання: придумати «генетичний ребус» або візуалізувати хіазму у вигляді коміксу.



*Світлана Олексіївна Гончаренко, учитель
біології і екології Канівської гімназії імені
Івана Франка Канівської міської ради
Черкаської області, старший вчитель*

Урок 11

Тема. Генетичні карти хромосом людини

Мета:

Освітня: поглибити знання учнів про успадкування ознак та закономірності кросинговеру; сформулювати поняття про генетичні карти хромосом; сформулювати положення хромосомної теорії Т. Моргана.

Розвиваюча: розвивати вміння порівнювати, аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати;

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до наукового пізнання світу, розуміння цінності генетичних карт для ідентифікації генів, пов'язаних із спадковими захворюваннями, для розуміння еволюції видів, а також для діагностики та лікування

Очікувані результати

Знансвий: учень/учениця повинні знати:
наукову термінологію.

Діяльнісний:

учень/учениця самостійно або у співпраці з іншими розв'язує навчальну проблему (розв'язування задач на зчеплене успадкування і кросинговер), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

Ціннісний:

учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновки про надзвичайну цінність генетичних карт для ідентифікації генів.

Обладнання та матеріали: [презентація](#).

Тип уроку: комбінований

Міжпредметні зв'язки: хімія, математика.

Базові терміни та поняття: зчеплене успадкування, група зчеплення, кросинговер, хромосомна теорія спадковості, гомологічні хромосоми, каріотип, локус.



Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку.
сприятливого клімату.

Пропоную переглянути відео «Карти хромосом».

Створення



II. Цілепокладання

1. Актуалізація опорних знань та чуттєвого досвіду:

«Швидкі запитання». Учитель ставить запитання, учні повинні відповідати швидко, не замислюючись.

1. З чим пов'язане явище зчепленого успадкування ознак?
2. Що таке група зчеплення?
3. Кросинговер це —?
4. Біологічне значення кросинговеру?
5. Від чого залежить частота кросинговеру?
6. Назвіть автора хромосомної теорії спадковості?
7. Як визначити кількість груп зчеплення в організмі?
8. Яка залежність між силою зчеплення між двома генами і відстанню між ними?
9. Яка залежність між частотою кросинговеру для кожної пари зчеплених генів та відстанню між ними?
10. Що таке локус?

11. Що таке гомологічні хромосоми?

12. Що таке каріотип?

III. Цілереалізація

1. *Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.*

Вправа «Поміркуй».

● Як хромосомна теорія спадковості вплинула на розвиток генетики та біології в цілому?

● Як було встановлено лінійний порядок розміщення генів у хромосомі?

Проблемне запитання:

- Що таке генетичні карти?

Теоретичні відомості

Генетична карта – це відрізок прямої, на якій позначено порядок розташування генів і вказано відстань між ними у відсотках кросинговеру. Вона будується на основі аналізуючого схрещування.

Картування проводиться, щоб дізнатися, в якій парі хромосом і на якій генетичній відстані (*коефіцієнт рекомбінації*), або в якій частині хромосоми розташовані гени.

Побудовано генетичні карти для багатьох об'єктів. Серед покритонасінних *рослин* краще за все вивчено генетичні карти кукурудзи, ячменю, рису, томатів та інше. У *тварин* такі карти складено для дрозофіли, а серед ссавців – для миші. Доведено, що такий розподіл генів у хромосомах є загально біологічною закономірністю.

2. *Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих*

Пропоную продовжити речення: У людини аналіз зчеплення генів класичними методами, розробленими на дрозофілі, неможливий внаслідок..... (*неможливості експериментальних шлюбів*). Але вже розроблено комплекс методів картування генів на хромосомах людини. Так, для вивчення груп зчеплення і складання карт хромосом використовують понад 15 методів.

Картування хромосом у людини проводиться шляхом *аналізу родоходів та генетичного аналізу гібридних соматичних клітин*.

Руханка, нейробіка або вправи для очей

<https://www.youtube.com/watch?v=H3jbfL0zUYo>

Розповідь вчителя з елементами евристичної бесіди та демонстрацією презентації.

Тривалий час були відомі тільки три аутосомні групи зчеплення і Х-хромосомна. Новий період розпочався з 1968 року, коли вдалося встановити локалізацію гена групи крові Даффі у хромосомі 1. У людини відомі всі 24 групи зчеплення.

Виявлення груп зчеплення у хромосомах дає можливість побудови хромосомних карт, коли на хромосомі розміщення генів позначають у вигляді цятки. Найбільш повно побудована карта Х-хромосоми. Локуси зчеплені з Х-хромосомою (а їх понад 200), віднесені до цієї хромосоми, спираючись на аналіз родоходів (багато з них підтверджені методом гібридизації соматичних клітин).

3. Повідомлення домашнього завдання

Опрацювати теоретичний матеріал;

Робота в парах. Кожна пара створює 10 тестових питань за матеріалам уроку. Вчитель об'єднує роботу всіх учнів в один тест на платформі <https://quizizz.com/> (ці тести доцільно використати на наступному занятті)

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. Підбиття підсумків уроку.

Прийом «Практичне застосування».

Запропонувати учням за допомогою III дати відповідь на питання:

- Назвати організми, для яких створено генетичні карти.

-Значення генетичних карт.



Оформити свою відповідь у вигляді постеру, інфографіки чи навчального листка.

*Світлана Олексіївна Гончаренко, учитель
біології і екології Канівської гімназії імені
Івана Франка Канівської міської ради
Черкаської області, старший вчитель*

Урок 12

Тема. Методи побудови карт хромосом

Мета:

Освітня: поглибити знання про основні положення хромосомної теорії Т. Моргана; сформулювати уявлення про методи побудови карт хромосом та навчити будувати карти хромосом, аналізувати і робити висновки про важливість генетичних досліджень для практичної діяльності людства.

Розвиваюча: розвивати аналітичне мислення, навички побудови моделей, вміння порівнювати, аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати, виконувати та робити висновки в практичному дослідженні;

Виховна: виховувати розуміння надзвичайної цінності генетичних карт для ідентифікації генів, пов'язаних із спадковими захворюваннями, для розуміння еволюції видів, а також для діагностики та лікування

Очікувані результати

знання:

- учні/учениці опановують наукову термінологію;

діяльнісний:

- учні/учениці створюють самостійно або у співпраці з іншими віртуальні моделі генетичних об'єктів (гетерохромосом людини); учні/учениці самостійно або у співпраці з іншими розв'язують навчальну проблему (побудова карт хромосом), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

ціннісний:

- учні/учениці висловлюють та обґрунтовують судження, роблять висновки про цінність генетичних карт для ідентифікації генів; усвідомлюють надзвичайну цінність генетичних карт для ідентифікації генів, пов'язаних із спадковими захворюваннями, їх діагностики та лікування.

Тип уроку: урок формування й вдосконалення вмінь і навичок.

Обладнання і матеріали: [презентація](#)

Міжпредметні зв'язки: хімія, математика

Базові терміни та поняття: генетичні карти хромосом, генне картування, локус, кросинговер, хромосома, ген.



Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку «Створення сприятливого клімату».

Слово вчителя:

Закономірності успадкування зчеплених ознак генетики використовують для впорядкування хромосомних карт. Експериментальним шляхом встановлюється частота розходження тих чи інших пар ознак, тобто відстань між генами. Потім викреслюється хромосома, і на ній відзначаються точні місця розташування генів.

У кожного виду тварин і рослин існує строго визначена кількість груп зчеплення, що дорівнює гаплоїдному набору хромосом, або кількості пар гомологічних хромосом.

Наприклад, у кімнатної мухи шість груп зчеплення, у людини — 23 групи. Які ж методи побудови карт хромосом?

Грунтуючись на знанні теорії лінійного розташування генів у хромосомі та на підставі кросинговеру, визначивши відстань між ними, вдалося встановити послідовність генів у хромосомі. А. Стертевант склав першу карту розподілу генів в одній із хромосом дрозофіли. Потім були складені такі карти і для інших організмів.

II. Цілепокладання

Актуалізація і корекція опорних знань

Тести

III. Цілереалізація.

1. **Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.**

Бесіда.

Методи побудови карт хромосом ґрунтуються на передбаченні ймовірності кросинговеру по всій довжині хромосоми і випадкових обмінах між різними хроматидами.

Для картування хромосом застосовують гібридизацію соматичних клітин людини з клітинами різних тварин, переважно миші. При культивуванні таких гібридних клітин людини з клітинами різних тварин на живильному середовищі відбувається постійна втрата хромосом людини. Коли в гібридній клітині тільки одна хромосома від каріотипу людини, її можна ідентифікувати шляхом диференційованого забарвлення. Визначивши потім вміст певного ферменту в даній клітині, можна стверджувати, що локус гена до цього ферменту розташований на цій хромосомі.

Незважаючи на певні труднощі при побудові генетичних карт і на їх відносність, детальна розробка карт - один з провідних методів аналізу поведінки і тонкої будови хромосом.

Складання точних карт хромосом є необхідною передумовою подальшого прогресу теоретичної генетики людини. Це має виняткове значення:

- для виявлення та диференціальної діагностики спадкових хвороб плоду;
- для ранньої діагностики цих хвороб;
- встановлення носіїв генетичних порушень, які перебувають у безсимптомній фазі;
- для визначення медико-генетичного прогнозу;

2. **Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих**

Моделювання «Будуємо генетичну карту РАЗОМ»

Матеріали:

- Картки з назвами генів (А, В, С, D)
- Лінійка / аркуш паперу / нитка
- Набір даних (таблиця частот кросинговеру)
- Клейкі стрічки / пластилін (за бажанням — для моделі)

Завдання:

Картки генів [А] [В] [С] [D]

Можна вирізати і перенести на картон стікери різного кольору.

Таблиця частоти кросинговеру між генами:

Гени	Частота рекомбінації (%)
A – B	5%
B – C	12%
A – C	17%
A – D	7%
C – D	10%
B – D	2%

Інструкція для побудови карти:

1. Прочитайте всі частоти кросинговеру.
2. Визначте, які гени найближчі (найменший %).



3. Побудуйте «лінію хромосоми», відкладаючи відстані між генами у сантиморганах ($1\% = 1 \text{ см}$).

4. Розмістіть гени у правильному порядку на карті.

Приклад побудови:

• Найменша відстань: $B - D = 2$

• $A - B = 5 \rightarrow A$ на 3 сМ від D

• $B - C = 12 \rightarrow C$ на 10 сМ від D

• $A - C = 17 \rightarrow$ підтвердження: $A \rightarrow D (3) \rightarrow C (10) = 13$ — відхилення $\rightarrow$ перевірка

• Можлива корекція: Порядок: $A - D - B - C$

Завдання для обговорення:

- Чи всі частоти узгоджуються з вашою картою?

- Чи Як генетики з'ясовують порядок генів у реальності?

- Що впливає на точність побудови карти?

Руханка, нейробіка або вправи для очей <https://www.youtube.com/watch?v=H3jbfL0zUYo>

Робота в групах - Розв'язування задач на складання генетичних карт.

1. За даними гібридологічного аналізу, гени K , L і M містяться в одній групі зчеплення. Кросинговер між генами K і L відбувається з частотою 8% , між генами K і M — з частотою 11% . Побудуйте генетичну карту цієї хромосоми.

2. За даними гібридологічного аналізу гени AB і C містяться в одній групі зчеплення. Відстань між генами A і B дорівнює 12% , між генами A і C — 7% . Побудуйте генетичну карту цієї хромосоми.

3. Частота кросинговеру між генами A і C дорівнює 5% , а встановлена відстань між генами A і B — 12% кросинговеру. Побудуйте генетичну карту цієї хромосоми.

4. Гени A , B , C знаходяться в одній групі зчеплення. Між генами A і B кросинговер відбувається з частотою $7,4\%$, між генами B і C — $2,9\%$. Визначить взаєморозташування генів, якщо відстань між генами A і C складає $10,3\%$ кросинговеру.

5. Гени A , B і C знаходяться в одній групі зчеплення. Між генами A і B кросинговер відбувається з частотою $8,8\%$, між генами B і C — з частотою $6,5\%$. Визначте взаєморозташування генів, якщо між генами A і C кросинговер відбувається з частотою $15,3\%$.

Вправа «Висловлювання».

Мета: Визначити необхідність опанування основних напрямів сучасних біологічних досліджень та їх практичного застосування.

Інструкція:

1. У кутках класу розміщено твердження: в одному - «ТАК», у другому - «НІ», у третьому «НЕ ЗНАЮ».

Учнім читається твердження, вони погоджуються чи не погоджуються з твердженням і займають позицію «ТАК», «НІ» або «НЕ ЗНАЮ».

2. Далі учні коментують свій вибір і наводять аргументи на його підтримку, також можуть змінювати свою позицію.

Висловлювання:

1. Хромосомні карти — це схеми, що показують розташування генів на хромосомі. (+)

2. Основою для побудови генетичних карт є явище мітозу, відкрите Т. Морганом. (-)

3. Частота кросинговеру між генами вимірюється в морганідних одиницях. (+)

4. Одна морганіда дорівнює 1% кросинговеру. (+)

5. Чим ближче розташовані гени на хромосомі, тим рідше між ними відбувається кросинговер. (+)

6. Метод генетичного картування використовує аналіз нащадків поколінь. (+)

7. Фізичне картування визначає приблизне положення генів за допомогою методів молекулярної гібридизації. (-)

8. У сучасній біології також застосовують секвенування ДНК для точного картування. (+)

9. Генетичні карти є важливим інструментом для вивчення спадкових захворювань.(+)

10. Побудова хромосомних карт дає змогу встановити порядок генів на хромосомі.(+)



Повідомлення домашнього завдання

- *Модельовання «Модельовання гетеросом людини»*

- **Вдома виконати цікаву вправу (письмово):** Спробуйте уявити себе генетиком, який працює з нововідкритим видом рослин. Ви спостерігаєте, що колір квітки (червоний або білий) та форма листка (овальна або видовжена) успадковуються разом.

1. Поясніть, чому ці ознаки успадковуються разом, використовуючи знання про хромосомну теорію спадковості.

2. Складіть схему хромосоми, на якій би ви показали розташування генів, що відповідають за колір квітки та форму листка.

3. Припустіть, що у вашому експерименті 15% нащадків мають перекомбінацію цих ознак (наприклад, червоні квіти з видовженими листками). Яка відстань між генами, що визначають ці ознаки, на генетичній карті?

4. Подумайте, як знання про зчеплене успадкування та генетичні карти можуть бути корисними для селекції рослин з бажаними характеристиками.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. **Підбиття підсумків уроку.**

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.

- На уроці я дізнався ...
- Найбільше мені сподобалась вправа ...
- Які відчуття викликав у вас цей урок?

Вікторія Миколаївна Вертипорох, учитель біології і екології Благодатнівської загальноосвітньої школи І-ІІІ ступенів імені Г.П. Берези Золотоніської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Уроки 13, 14

Тема. Сучасний стан дослідження геному людини. Міжнародна програма «Геном людини»

Мета:

Освітня: розширити уявлення про сучасний стан досліджень геному людини; формувати знання про молекулярно-генетичні методи дослідження спадковості людини.

Розвиваюча: розвивати пам'ять, логічне мислення та увагу учнів; уміння працювати в групах, порівнювати, аналізувати; виявляти взаємозв'язки у природі, необхідні для розв'язання навчальної чи життєвої проблеми.

Виховна: виховувати бережливе ставлення до власного здоров'я; усвідомлювати надзвичайну цінність геномних досліджень у діагностиці і лікуванні спадкових хвороб.

Очікувані результати:

знаннєвий: учень/учениця знати особливості будови геному людини; головну мету і значення проєкту «Геном людини»

діяльнісний: учень/учениця встановлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками; виявляє взаємозв'язки

у природі, необхідні для розв'язання навчальної чи життєвої проблеми; пояснює самостійно або у співпраці з іншими причини локальних, регіональних, глобальних проблем людства

ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, усвідомлює надзвичайну цінність геномних досліджень у діагностиці і лікуванні спадкових хвороб; в еволюції людини (адаптація людини до різних умов довкілля); розуміє яким чином розвиток штучного інтелекту та комп'ютерних технологій може вплинути на дослідження геному людини в епоху інформаційного суспільства; учні/учениці висловлюють судження усвідомлює способи використання здобутків природничих наук, техніки і технологій для розв'язання глобальних проблем людства

Обладнання та матеріали: мультимедійна дошка, ноутбук, мобільні телефони, презентації.

Тип уроку: комбінований урок.

Форма уроку: семінар.

Міжпредметні зв'язки: хімія, географія, математика, історія, інженерія, інформатика, фізика, біоінформатика.

Ключові компетентності: вільне володіння державною мовою; здатність спілкуватися рідною та іноземними мовами; математична; компетентності в галузі природничих наук, техніки і технологій; інноваційність; екологічна; інформаційно-комунікативна; навчання впродовж життя; громадянська і соціальна; культурна: підприємливість і фінансова грамотність

Базові терміни та поняття: геном, проєкт «Геном людини», хромосоми, ДНК, секвенування, геноміка.

Хід уроку

I. Організація класу

- Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку. «Створення сприятливого мікроклімату»

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань

- *Інтерактивна вправа «Флеш-карти»*

Каріотип людини. Хромосомний аналіз. (Учні по черзі працюють біля мультимедійної дошки)

Перевір себе за допомогою карток із підказками на лицьовій стороні та відповідями на задній. <https://wordwall.net/uk/resource/93437580>

- *Інтерактивна вправа «Знайдіть відповідність»*

Про що говорять генетичні карти хромосом. (Учні по черзі працюють біля мультимедійної дошки або виконують завдання самостійно)

Натискай на відповідні варіанти, щоб використати їх. Повторюй поки всі варіанти не будуть використані.

<https://wordwall.net/uk/resource/93439005>

III. Цілереалізація

1. Мотивація навчальної діяльності

Технологія «Мозковий штурм»

Геном людини знаменує собою надбання людства.

«Загальна декларація про геном людини і права людини»

(Генеральна конференція ЮНЕСКО 11 листопада 1997 р.)

- Обговорення думок учнів

2. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Технологія «Асоціативний куц» Геном людини.

- учні висловлюють свої думки, показують свої набуті знання про поняття «геном»,

- будують «Асоціативний куц»



- формулюють поняття «геном людини»

Отже, **геном людини** — сукупність усіх генів і міжгенних проміжків молекул ДНК людини, що містяться в ядрі й мітохондріях клітини.

Розповідь учителя з елементами бесіди

Учні заповнюють таблицю «Особливості геному людини»

Ознака	Особливості
Розташування ДНК	
Організація хромосом	
Кількість пар основ	
Кількість генів	
Співвідношення екзонів та інтронів	
Ознаки подібності до геномів інших еукаріотів	

Сучасний стан геному людини

Особливості геному людини:

- ✓ мозаїчний принцип будови кодувальної частини,
- ✓ наявність функціональних та нефункціональних послідовностей ДНК,
- ✓ надлишковість не функціональних послідовностей ДНК,
- ✓ є низький відносний вміст екзонів (1,5%) й інтронів (близько 34%),
- ✓ близько 1% геному людини займають вбудовані гени ретровірусів (родина РНК-вмісних вірусів),
- ✓ геном людини утворений ядерною та мітохондріальною ДНК.

Мітохондріальний геном представлений кільцевою молекулою ДНК розміром близько 16 500 пар нуклеотидів, яка містить 37 генів. Більшість із них відповідають за кисневий етап клітинного дихання.

Ядерний геном людини складається з 22 пар аутосом і двох статевих хромосом (X та Y). Залежно від розмірів та морфології хромосоми людини поділено на 7 груп (A, B, C, D, E, F, G). Найбільшою за розмірами є хромосома 1, що належить до групи A (рівноплечеві хромосоми). Її молекула ДНК має майже 248 млн пар основ, що становить близько 8 % всього матеріалу ДНК людської клітини. На сьогодні вважається, що в 1-й хромосомі міститься 3 511 генів. Найменшою є хромосома 21, про що свідчить кількість нуклеотидів в її складі — 47 млн пар, або 1,5 %. Хромосома 21 належить до групи G (центромери розташовані на кінцях хромосом), і у ній є від 300 до 400 генів.

Загальні розміри ядерних молекул ДНК людини становлять близько 3,2 млрд пар нуклеотидів. У геномі людини кількість білкових генів дорівнює 21 тис. й генів РНК — 4 тис. Загальна довжина кодувальних ділянок генів дорівнює 34 млн пар нуклеотидів і становить 1,2 % геному. Кількість генів людини не є найбільшою (наприклад, у миші хатньої 22 000, у нематоди (*Caenorhabditis elegans*) — 20 000), але в людини є альтернативний сплайсинг, що дає змогу клітинам отримувати різні білки з одного гена.

На сьогодні за допомогою міжнародного проєкту «Геном людини» весь геном вивчений і картований.

Розшифрування геному людини сприятиме розвитку нових напрямків у медицині, вивченню природи спадкових і злоякісних хвороб (рак молочної залози, гемофілія, захворювання печінки та ін.), розробці генної та клітинної теорії, теорії еволюції.

Основні напрями досліджень геному людини

Геноміка — наука, що вивчає закономірності організації та функціонування геному.

В сучасній геноміці виокремлюють низку напрямів, серед яких пріоритетними є структурний, функціональний, порівняльний, біоінформативний.

Предметом структурної геноміки є секвенування геномів і створення їх карт.

Функціональна геноміка досліджує особливості експресії та взаємодії генів у нормі та в разі патологій. Важливим її напрямом є вивчення біологічних функцій продуктів активності генів — РНК та білків.

Порівняння структури та функціонування геному людини з геномами різних особин і видів є предметом **порівняльної геноміки**.

Біоінформативний напрям досліджень геному спрямований на одержання високоякісних нуклеотидних послідовностей геномів із фрагментів, отриманих за допомогою традиційних методів секвенування ДНК. Основу цього напрямку становлять комп'ютерні методи аналізу послідовностей ДНК, РНК та білків.

- Геном людини досліджено на основі методу **секвенування**.

Секвенування ДНК (перегляд відеоматеріалу)

<https://youtu.be/TJQLTOsFd9Y?si=xwizdFpFwQDj6CG2>



- Яке значення дослідження геному людини будемо з'ясовувати в ході семінарського заняття.

Питання семінару

1. **Проект «Геном людини» та його значення**

2. **Сучасні технології секвенування геному**

3. **Функціональна геноміка**

4. **Геноміка в медицині**

5. **Геноміка та еволюція**

6. **Майбутнє дослідження геному людини**

Виступи учнів (випереджальні завдання, робота в групах, участь в обговоренні)

1. **Проект «Геном людини» та його значення**

Питання для дискусії:

- Якими були основні цілі та завдання проєкту «Геном людини»?

- Які ключові досягнення цього проєкту ви вважаєте найважливішими для біології та медицини?

- Як проєкт «Геном людини» змінив наше уявлення про людство та біологію?

Проект «Геном людини» та його значення

Проект «Геном людини» (Human Genome Project, HGP) став однією з найамбітніших і найважливіших наукових ініціатив в історії людства. Його запуск у 1990 році та успішне завершення у 2003 році відкрили нову еру в біології та медицині, кардинально змінивши наше розуміння генетики, хвороб і, навіть, самих себе.

✓ Якими були основні цілі та завдання проєкту «Геном людини»?

Основними цілями та завданнями HGP були:

● **Визначення послідовності всіх 3 мільярдів хімічних основ ДНК людини.** Це було центральним завданням проєкту, що передбачало створення повної "карти" генетичного коду людини.

● **Ідентифікація всіх генів людини.** Окрім послідовності, важливо було виявити та локалізувати приблизно 20 000 - 25 000 генів, що кодують білки, та інші функціональні елементи геному.

● **Зберігання отриманої інформації у доступних базах даних.** Дані мали бути загальнодоступними для дослідників у всьому світі, що сприяло б подальшому прогресу.

● **Розробка швидких та ефективних методів секвенування ДНК.** Для досягнення цілей проєкту необхідно було значно покращити існуючі технології.

● **Розробка інструментів для аналізу даних.** Величезний обсяг генетичної інформації вимагав нових біоінформатичних підходів для її обробки та інтерпретації.

● **Вирішення етичних, правових та соціальних питань (ЕЛСІ).** Проєкт передбачав глибокий аналіз потенційних наслідків знання людського геному, включаючи питання конфіденційності, дискримінації та використання генетичної інформації.

✓ **Які ключові досягнення цього проєкту ви вважаєте найважливішими для біології та медицини?**

Найважливішими досягненнями HGP для біології та медицини є:

● **Повне секвенування людського геному.** Це фундамент для всіх подальших досліджень. Наявність повного “посібника з експлуатації” людини дозволила по-новому поглянути на біологічні процеси.

● **Розвиток геноміки та протеоміки.** HGP сприяв становленню нових галузей науки, які вивчають геноми та білки в комплексі. Це відкрило шлях до системної біології.

● **Ідентифікація генів, пов’язаних із захворюваннями.** Завдяки секвенуванню геному значно прискорився пошук генів, мутації в яких призводять до спадкових та комплексних захворювань (наприклад, раку, діабету, серцево-судинних захворювань).

● **Розвиток персоналізованої медицини.** Знання генетичної схильності людини до певних захворювань та її реакції на ліки стало основою для розробки індивідуалізованих підходів до профілактики, діагностики та лікування.

● **Поява нових діагностичних методів.** Розробка швидких та дешевих методів секвенування дозволила створювати нові діагностичні тести для виявлення генетичних захворювань, носійства мутацій та прогнозування ризиків.

● **Прогрес у фармакогеноміці.** Ця галузь вивчає вплив генетичних варіацій на реакцію людини на ліки, що дозволяє розробляти більш ефективні та безпечні препарати, а також індивідуально підібрати дозування.

● **Розуміння еволюції та біологічної різноманітності.** Порівняння геномів різних видів, включаючи людину, дозволило глибше зрозуміти еволюційні зв’язки та біологічні процеси.

✓ **Як проєкт «Геном людини» змінив наше уявлення про людство та біологію?**

Проєкт «Геном людини» кардинально змінив наше уявлення про людство та біологію кількома способами:

● **Розвінчання міфу про «расові» відмінності на генетичному рівні.** Проєкт чітко продемонстрував, що генетичні відмінності між людьми однієї «раси» значно більші, ніж між представниками різних «рас». Це підкреслює генетичну єдність людства.

● **Складність геному та його функціонування:** HGP показав, що геном людини набагато складніший, ніж просто набір генів, що кодують білки. Велика частина “некодууючої” ДНК виявилася функціональною, відіграючи ключову роль у регуляції генів.

● **Відхід від детермінізму.** Хоча генетика відіграє величезну роль, проєкт посилив розуміння того, що генетичний код – це не фатальна доля. Взаємодія генів із навколишнім середовищем та епігенетичні фактори мають не менше значення у формуванні фенотипу та схильності до захворювань.

● **Етичні виклики та суспільна дискусія.** HGP ініціював широку суспільну дискусію щодо етичних, правових та соціальних аспектів генетичної інформації. Це змусило людство замислитися над питаннями конфіденційності, генетичної дискримінації, генетичної модифікації та відповідального використання нових знань.

● **Безпрецедентний рівень міжнародної співпраці.** Проєкт «Геном людини» став зразком великомасштабної міжнародної наукової співпраці, що продемонструвала потенціал об’єднання зусиль для вирішення глобальних викликів.

Висновок. Проєкт «Геном людини» не просто дав нам повну карту нашого генетичного коду, але й перетворив біологію на науку про “великі дані”, відкривши нескінченні можливості для досліджень та інновацій.

Сучасні технології секвенування геному

Питання для дискусії:

- Які нові технології секвенування з’явилися після завершення Проєкту «Геном людини»?

- Чим відрізняється секвенування наступного покоління (NGS) від методів, що використовувалися раніше?

- Які переваги та недоліки мають сучасні методи секвенування (наприклад, короткі прочитання проти довгих прочитань)?

Після завершення Проєкту «Геном людини» у 2003 році, де основна роль належала секвенуванню за Сенгером, відбулася справжня революція у технологіях секвенування. З'явилися та швидко розвинулися технології секвенування наступного покоління (Next Generation Sequencing, NGS), що дозволили значно збільшити пропускну здатність, швидкість та знизити вартість секвенування.

✓ **Які нові технології секвенування з'явилися після Проєкту «Геном людини»?**

Після Проєкту «Геном людини» ключовим проривом стало саме секвенування наступного покоління (NGS). До основних платформ та технологій NGS належать:

● **Illumina (Sequencing by Synthesis)**. На сьогодні є найпоширенішою та високопродуктивною платформою. Вона базується на послідовному додаванні флуоресцентно мічених нуклеотидів та детекції сигналу.

● **Ion Torrent (Ion Semiconductor Sequencing)**. Використовує детекцію іонів водню, що вивільняються під час полімеризації ДНК, коли нуклеотид включається в зростаючий ланцюг ДНК.

● **Roche 454 (Pyrosequencing)**. Хоча ця платформа вже не є такою поширеною, вона була однією з перших комерційних платформ NGS і використовувала піросеквенування, засноване на детекції пірофосфатів, що вивільняються при додаванні нуклеотидів.

● **SOLiD (Sequencing by Oligonucleotide Ligation and Detection)**. Використовує лігування олігонуклеотидів для визначення послідовності.

● **Технології третього покоління (Single Molecule Sequencing)**. Ці методи дозволяють секвенувати окремі молекули ДНК без попередньої ампліфікації, що дає можливість отримувати значно довші прочитання.

✓ **Чим відрізняється секвенування наступного покоління (NGS) від методів, що використовувалися раніше (наприклад, Сенгера)?**

Основні відмінності між NGS та традиційним секвенуванням за Сенгером полягають у:

1. Масштабі та паралелізмі:

о **Сенгер**. Секвенує один фрагмент ДНК за раз. Процес є лінійним і відносно повільним.

о **NGS**. Дозволяє одночасно секвенувати мільйони або мільярди фрагментів ДНК паралельно. Це забезпечує масивну пропускну здатність.

2. Пропускній здатності та швидкості:

о **Сенгер**. Низька пропусчна здатність, секвенування повного геному людини за цим методом зайняло б роки та величезні кошти.

о **NGS**. Висока пропусчна здатність, дозволяє секвенувати цілі геноми, екзони, транскрипти за лічені дні або навіть години та за значно менші кошти.

3. Вартість:

о **Сенгер**. Дуже дорогий для повногеномного секвенування.

о **NGS**. Значно дешевше, дозволило знизити вартість секвенування геному людини до тисячі доларів, а в деяких випадках і менше.

4. Довжина прочитань:

о **Сенгер**. Зазвичай генерує прочитання довжиною 500-1000 пар основ.

о **NGS (короткі прочитання)**: Більшість платформ NGS (наприклад, Illumina) генерують короткі прочитання (50-300 пар основ).

о **NGS (довгі прочитання)**: Новіші технології (PacBio, ONT) генерують дуже довгі прочитання (кілька тисяч - мільйонів пар основ).

5. Вимоги до зразка та підготовка:

о **Сенгер**. Зазвичай вимагає клонування або ПЛР-ампліфікації окремих фрагментів.

о NGS. Вимагає фрагментації ДНК та приєднання адаптерів для створення бібліотек. Більшість технологій NGS потребують ампліфікації (наприклад, мостова ампліфікація для Illumina), хоча технології третього покоління цього не потребують.

✓ **Які переваги та недоліки мають сучасні методи секвенування (наприклад, короткі прочитання проти довгих прочитань)?**

Сучасні методи секвенування можна умовно розділити на ті, що генерують **короткі прочитання (short-read sequencing)**, і ті, що генерують **довгі прочитання (long-read sequencing)**. Кожен підхід має свої переваги та недоліки.

Короткі прочитання (наприклад, Illumina):

Переваги:

- **Висока точність.** Дуже низький рівень помилок, особливо після покриття значної кількості прочитань.

- **Висока пропускну здатність.** Дозволяє секвенувати величезні обсяги даних за один запуск.

- **Низька вартість за базу.** Найефективніший з точки зору вартості за одиницю секменованої інформації.

- **Зріла біоінформатична інфраструктура.** Існує велика кількість добре розроблених та оптимізованих інструментів для аналізу даних коротких прочитань.

- **Широке застосування.** Ідеально підходить для ресеквенування геномів (порівняння з референтним геномом), виявлення точкових мутацій, невеликих інделів, аналізу експресії генів (РНК-секвенування), епігенетичних досліджень (ChIP-seq, MeDIP-seq) та метагеноміки.

Недоліки:

- **Проблеми з повторюваними ділянками.** Короткі прочитання важко вирівняти та зібрати в областях геному з високою повторюваністю (наприклад, центромери, теломери, VNTRs). Це може призвести до пропусків у збірці геному або неправильного визначення структури.

- **Складність виявлення великих структурних варіантів.** Великі делеції, інверсії, дуплікації та транслокації важко виявити та точно локалізувати за допомогою лише коротких прочитань.

- **Відсутність фазування.** Складно визначити, які алелі знаходяться на одній хромосомі (гаплотип).

Довгі прочитання (наприклад, PacBio, Oxford Nanopore):

Переваги:

- **Подолання повторюваних ділянок.** Довгі прочитання можуть простягатися через повторювані ділянки, дозволяючи точніше збирати геноми de novo (без референсного геному) та краще ідентифікувати структурні варіанти.

- **Виявлення великих структурних варіантів.** Значно ефективніші у виявленні та характеризації великих делецій, інсерцій, інверсій та транслокацій, які можуть бути пов'язані з різними захворюваннями.

- **Фазування алелів.** Дозволяють фазувати варіанти, тобто визначити, які алелі знаходяться на одній хромосомі.

- **Пряме секвенування РНК.** Деякі платформи (наприклад, Oxford Nanopore) дозволяють безпосередньо секвенувати РНК, що дає змогу вивчати модифікації РНК без необхідності перетворення в кДНК.

- **Виявлення модифікацій ДНК.** Деякі технології (наприклад, ONT) можуть виявляти епігенетичні модифікації ДНК (наприклад, метилювання) безпосередньо під час секвенування.

Недоліки:

- **Вищий рівень помилок.** Історично мали вищий рівень помилок порівняно з короткими прочитаннями, хоча точність постійно покращується.

- **Вища вартість за базу.** Зазвичай дорожчі за одиницю секменованої інформації порівняно з короткими прочитаннями.

●**Нижча пропускна здатність.** Хоча вони можуть секвенувати окремі молекули дуже швидко, загальна кількість прочитань за один запуск може бути меншою порівняно з Illumina.

●**Більш складний аналіз даних.** Біоінформатичний аналіз даних довгих прочитань може бути складнішим, хоча інструменти постійно вдосконалюються.

●**Більші вимоги до кількості ДНК.** Деякі платформи вимагають більшої кількості високоякісної вихідної ДНК.

Висновок. Сучасні технології секвенування геному після проєкту «Геном людини» зробили величезний крок вперед, перетворивши секвенування з дорогих, тривалих та малопродуктивних процедур на швидкі, доступні та високопродуктивні методи. Поєднання технологій коротких і довгих прочитань часто використовується для досягнення максимально повного та точного аналізу геному, використовуючи переваги кожного підходу.

Функціональна геноміка

Питання для дискусії:

- Що таке функціональна геноміка і які її основні завдання?

- Які методи використовуються для вивчення функцій генів (наприклад, CRISPR/Cas9, РНК-інтерференція)?

- Як дослідження некодуючих ділянок геному змінює наше розуміння його функціонування?

✓ Що таке функціональна геноміка і які її основні завдання?

Функціональна геноміка – це галузь молекулярної біології та генетики, яка має на меті зрозуміти функції всіх генів і некодуючих ділянок ДНК у геномі організму. На відміну від структурної геноміки, яка зосереджена на секвенуванні та картуванні геному, функціональна геноміка прагне з'ясувати, як гени та їх продукти (РНК та білки) взаємодіють між собою та з навколишнім середовищем для формування фенотипу організму.

Основні завдання функціональної геноміки:

●**Ідентифікація функцій генів.** Визначення ролі кожного гена у клітинних процесах, розвитку організму, реакції на стрес та інших біологічних функціях.

●**Вивчення регуляції експресії генів.** Розуміння того, як і коли гени включаються або вимикаються, а також які фактори впливають на їх активність.

●**Дослідження взаємодій між генами та білками.** З'ясування того, як продукти генів взаємодіють у складних мережах, що контролюють клітинні процеси.

●**Виявлення генів, пов'язаних із захворюваннями.** Ідентифікація генетичних варіацій, які можуть призводити до розвитку спадкових хвороб або підвищувати ризик їх виникнення.

●**Розробка нових терапевтичних підходів.** Використання знань про функції генів для розробки цілеспрямованих методів лікування захворювань.

Які методи використовуються для вивчення функцій генів (наприклад, CRISPR/Cas9, РНК-інтерференція)?

Функціональна геноміка використовує широкий спектр потужних методів, які дозволяють маніпулювати генами та вивчати їх вплив на клітинні процеси та фенотип. Деякі з ключових методів включають:

●**CRISPR/Cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats/CRISPR-associated protein 9).** Це революційна технологія редагування геному, яка дозволяє точно і ефективно вносити зміни в ДНК. За допомогою CRISPR/Cas9 можна "вирізати" певні ділянки генів, додавати нові або виправляти мутації. Це дозволяє дослідникам вивчати вплив конкретних генів, видаляючи їх або змінюючи їх функцію, і спостерігати за наслідками.

●**РНК-інтерференція (RNAi).** Цей природний клітинний механізм дозволяє "вимикати" експресію генів шляхом деградації або інгібування трансляції специфічних мРНК (матричних РНК). За допомогою РНКі можна тимчасово знизити рівень певного білка і оцінити його роль у біологічних процесах.

●**Методи секвенування нового покоління (NGS).** NGS-технології, такі як RNA-Seq (секвенування РНК), дозволяють кількісно оцінювати експресію всіх генів у клітині або

тканині за різних умов. Це дає змогу виявляти гени, які активуються або деактивуються у відповідь на зміни середовища, захворювання або інші фактори.

- **Мас-спектрометрія (протеоміка).** Цей метод дозволяє ідентифікувати та кількісно оцінювати білки, які є продуктами генів. Аналізуючи білковий склад клітини, можна зрозуміти, які гени активні і як їх продукти взаємодіють.

- **Дріжджові двогібридні системи (Yeast Two-Hybrid System).** Цей метод дозволяє вивчати взаємодії між білками, виявляючи, які білки зв'язуються один з одним.

- **Технології з високою пропускну здатністю (High-throughput technologies).** Включають використання робототехніки та автоматизованих систем для проведення тисяч експериментів одночасно, що дозволяє швидко ідентифікувати гени з цікавими функціями.

✓ **Як дослідження некодуючих ділянок геному змінює наше розуміння його функціонування?**

Довгий час некодуючі ділянки геному, які не містять інструкцій для синтезу білків, вважалися “сміттевою ДНК”. Однак останні дослідження кардинально змінили це уявлення. Тепер ми знаємо, що некодуючі ділянки відіграють надзвичайно важливу роль у регуляції експресії генів і функціонуванні геному в цілому.

Ось як дослідження некодуючих ділянок змінює наше розуміння:

- **Відкриття регуляторних елементів.** Значна частина некодуючої ДНК містить регуляторні елементи, такі як енхансери, сайленсери, промотори та ізолятори. Ці елементи контролюють, коли, де і наскільки сильно експресуються кодуючі гени. Їх вивчення дозволяє нам зрозуміти складні механізми регуляції генів.

- **Роль некодуючих РНК (ncRNA).** Виявлено тисячі типів некодуючих РНК (таких як мікроРНК (miRNA), довго некодуючі РНК (lncRNA) та кругові РНК (circRNA)), які не кодують білки, але виконують важливі регуляторні функції. Вони можуть впливати на експресію генів на різних рівнях, від транскрипції до трансляції, і беруть участь у широкому спектрі біологічних процесів, включаючи розвиток, диференціацію клітин та реакцію на стрес.

- **Структурна роль.** Деякі некодуючі ділянки ДНК можуть відігравати структурну роль, наприклад, у формуванні тривимірної організації хроматину, що впливає на доступність генів для транскрипції.

- **Генетичні захворювання.** Мутації в некодуючих ділянках, які раніше ігнорувалися, тепер визнаються причиною багатьох генетичних захворювань. Розуміння їх функцій відкриває нові шляхи для діагностики та лікування.

- **Еволюційна роль.** Некодуючі ділянки геному є джерелом значної еволюційної мінливості і можуть відігравати важливу роль у видоутворенні та адаптації.

Висновок. Таким чином, функціональна геноміка, зокрема дослідження некодуючих ділянок геному, перетворює наше розуміння генетики. Ми переходимо від простого лінійного погляду на «ген-білок-функція» до більш складної і динамічної картини, де взаємодії між кодуючими і некодуючими елементами визначають функціонування організму. Ці знання мають величезний потенціал для розвитку медицини, біотехнологій та фундаментальних наук.

Геноміка в медицині:

Питання для дискусії:

- Як геномні дослідження впливають на діагностику та лікування спадкових захворювань?

- Що таке персоналізована медицина і яку роль у ній відіграє геноміка?

- Які етичні та соціальні виклики виникають у зв'язку з використанням геномних даних у медицині (наприклад, конфіденційність, дискримінація)?

Геноміка, вивчення всього геному організму, революціонізує медицину, впливаючи на діагностику, лікування та профілактику захворювань.

✓ **Як геномні дослідження впливають на діагностику та лікування спадкових захворювань?**

Геномні дослідження значно покращили діагностику та лікування спадкових захворювань кількома способами:

● **Точна та рання діагностика:**

о **Ідентифікація генів-кандидатів.** Пошук специфічних генетичних мутацій або варіацій, пов'язаних з певними спадковими захворюваннями. Це дозволяє встановити точний діагноз навіть у випадках з не типовими симптомами або при складних станах, коли традиційні методи безсилі.

о **Досимптоматична діагностика.** Виявлення генетичної схильності до захворювань до появи симптомів (наприклад, хвороба Гантінгтона, синдром Марфана). Це дає можливість раннього втручання, профілактики або планування лікування.

о **Пренатальна та преімплантаційна діагностика.** Тестування ембріонів або плодів на наявність спадкових захворювань, що дозволяє батькам приймати поінформовані рішення щодо планування сім'ї.

● **Розробка та оптимізація лікування:**

о **Цільова терапія.** Створення ліків, які специфічно впливають на молекулярні механізми, спричинені генетичними мутаціями. Наприклад, у лікуванні муковісцидозу або спінальної м'язової атрофії вже існують генні терапії.

о **Фармакогеноміка.** Вивчення того, як генетичні варіації впливають на реакцію організму на ліки. Це допомагає підібрати оптимальну дозу та тип ліків, мінімізуючи побічні ефекти та максимізуючи ефективність, що особливо важливо для лікування складних захворювань, таких як рак.

о **Генна терапія та редагування генів.** Розробка методів корекції або заміни дефектних генів. Хоча ці технології ще на ранніх стадіях, вони мають величезний потенціал для лікування спадкових захворювань, які раніше вважали невиліковними.

✓ **Що таке персоналізована медицина і яку роль у ній відіграє геноміка?**

Персоналізована медицина (або прецизійна медицина) – це підхід до лікування, який враховує індивідуальні відмінності в генах, навколишньому середовищі та способі життя кожної людини. Вона відходить від традиційної моделі “один розмір підходить для всіх” і прагне надати найбільш ефективне лікування для конкретного пацієнта.

Роль геноміки в персоналізованій медицині є центральною:

● **Визначення генетичного профілю.** Геноміка дозволяє розшифрувати унікальний генетичний код людини, виявляючи схильність до певних захворювань, метаболізм ліків та потенційні реакції на різні терапії.

● **Індивідуальний підбір лікування.** На основі генетичного профілю лікар може:

о **Вибрати найбільш ефективні ліки.** Наприклад, у онкології геномне секвенування пухлини дозволяє виявити мутації, які роблять її чутливою до певних таргетних препаратів.

о **Уникнути неефективних або шкідливих препаратів.** Деякі генетичні варіації можуть призводити до того, що ліки не діють або викликають серйозні побічні реакції.

о **Оптимізувати дозування.** Визначити оптимальну дозу ліків, враховуючи індивідуальні особливості метаболізму.

● **Прогнозування ризиків захворювань.** Геноміка дозволяє оцінити ризик розвитку певних захворювань протягом життя, що дає можливість застосовувати профілактичні заходи та змінювати спосіб життя.

● **Профілактика та скринінг.** На основі генетичних даних можна розробити індивідуальні програми скринінгу та профілактики захворювань.

Висновок. Таким чином, геноміка є фундаментом персоналізованої медицини, дозволяючи перейти від загальних підходів до індивідуалізованих стратегій діагностики, лікування та профілактики.

✓ **Які етичні та соціальні виклики виникають у зв'язку з використанням геномних даних у медицині (наприклад, конфіденційність, дискримінація)?**

Використання геномних даних у медицині, незважаючи на величезний потенціал, породжує низку серйозних етичних та соціальних викликів:

● **Конфіденційність та безпека даних:**

о **Захист приватної інформації.** Геномні дані є надзвичайно чутливою інформацією, яка може розкрити багато про здоров'я людини, її родину та потенційні ризики. Виникає питання, як забезпечити надійний захист цих даних від несанкціонованого доступу, зламу або витоку.

о **Анонімізація та деідентифікація.** Навіть анонімізовані геномні дані можуть бути реідентифіковані за допомогою складних алгоритмів, що створює ризик для приватності.

о **Згода на використання даних.** Необхідно чітко визначити, як отримувати інформовану згоду на збір, зберігання та використання геномних даних, особливо для дослідницьких цілей.

● **Дискримінація:**

о **Страхова дискримінація.** Існує побоювання, що страхові компанії можуть використовувати геномні дані для відмови у страхуванні або підвищення тарифів для людей з генетичною схильністю до певних захворювань.

о **Дискримінація на роботі.** Роботодавці можуть використовувати геномні дані для відмови у прийомі на роботу або для усунення працівників з певними генетичними ризиками, що може бути несправедливо.

о **Соціальна стигматизація.** Люди з виявленими генетичними схильностями можуть зіткнутися зі стигматизацією або несправедливим ставленням у суспільстві.

● **“Право знати” та “право не знати”:**

о **Несподівані знахідки.** Геномне секвенування може виявити інформацію про ризики захворювань, для яких немає лікування або які виникають лише в далекому майбутньому. Чи мають люди “право не знати” про такі знахідки, і як медичні працівники повинні діяти у таких випадках?

о **Інформація про родичів.** Геномні дані однієї людини містять інформацію про її родичів, які не давали згоди на секвенування. Як балансувати конфіденційність індивідуального пацієнта з потенційним впливом на членів родини?

● **Доступність та справедливість:**

о **Нерівний доступ.** Геномні дослідження та персоналізована медицина є досить дорогими. Виникає питання, як забезпечити справедливий доступ до цих технологій для всіх верств населення, а не тільки для заможних.

о **“Геномний розрив”.** Можливість збільшення існуючої нерівності у сфері охорони здоров'я, де доступ до передових технологій обмежений.

● **Етичні аспекти редагування генів:**

о **“Дизайнерські діти”.** Можливість використання технологій редагування генів для “покращення” людських рис (наприклад, інтелекту, фізичної сили), що порушує складні етичні питання щодо меж медичного втручання та людської ідентичності.

о **Непередбачувані наслідки.** Втручання в геном людини може мати непередбачувані довгострокові наслідки для здоров'я або майбутніх поколінь.

Висновок. Ці виклики вимагають ретельного обговорення та розробки чітких законодавчих та етичних рамок, щоб забезпечити відповідальне та етичне використання геномних даних на благо людства.

Геноміка та еволюція

Питання для дискусії:

- Як дослідження геному допомагають краще зрозуміти еволюцію людини та міграції давніх популяцій?

- Яку інформацію можна отримати з порівняльного аналізу геномів різних видів?

- Як геномні дані сприяють розумінню адаптації людини до різних умов довкілля?

Геноміка відіграє ключову роль у розумінні еволюції людини, міграцій давніх популяцій та адаптації до різноманітних умов довкілля. Завдяки секвенуванню та порівняльному аналізу геномів ми отримуємо безцінну інформацію про наше минуле.

✓ **Як дослідження геному допомагають краще зрозуміти еволюцію людини та міграції давніх популяцій?**

Дослідження геному дозволяють реконструювати історію людства, розкриваючи зв'язки між різними популяціями та їхніми переміщеннями по планеті. Ось як це працює:

● **Відстеження спільних предків.** Порівнюючи генетичні послідовності сучасних людей з різних регіонів світу, вчені можуть визначити, наскільки давно різні популяції розділилися. Наприклад, генетичні дані підтверджують гіпотезу “вихід з Африки”, згідно з якою сучасні люди походять з Африки і мігрували звідти близько 70 000 років тому, розселяючись по всьому світу.

● **Виявлення схрещування з іншими гомінідами.** Секвенування ДНК давніх гомінідів, таких як неандертальці та денісівці, дало змогу виявити сліди їхнього схрещування з *Homo sapiens*. Наприклад, від 1 до 4% геному сучасних європейців та азіатів походить від неандертальців. Ці генетичні «домішки» не тільки свідчать про контакти між видами, але й можуть пояснювати певні риси та адаптації сучасних людей.

● **Реконструкція маршрутів міграцій.** Генетичні маркери, такі як мітохондріальна ДНК (успадковується по материнській лінії) та Y-хромосома (успадковується по батьківській лінії), є надзвичайно цінними для відстеження міграційних шляхів. Їхні мутації накопичуються з певною швидкістю, що дозволяє вченим створювати «генетичні дерева» та визначати час розгалуження різних популяцій.

● **Оцінка розміру давніх популяцій.** Аналіз генетичного різноманіття може дати уявлення про розмір популяцій у різні історичні періоди. Наприклад, періоди «пляшкових горлечок» (коли популяція значно скорочувалася) залишають чіткі генетичні сліди.

✓ **Яку інформацію можна отримати з порівняльного аналізу геномів різних видів?**

Порівняльний аналіз геномів різних видів — це потужний інструмент для розуміння еволюційних взаємозв'язків та функцій генів:

● **Визначення родинних зв'язків та філогенезу.** Чим більше спільних генетичних послідовностей мають два види, тим ближчими є їхні родинні зв'язки. Це дозволяє будувати точніші еволюційні дерева, що показують спільних предків та шляхи дивергенції видів. Наприклад, порівняння геному людини з геномом шимпанзе показує, що вони відрізняються лише на 1%, що підкреслює їхню близьку спорідненість.

● **Ідентифікація консервативних генів.** Деякі гени залишаються майже незмінними протягом мільйонів років еволюції у різних видів. Це свідчить про їхню критичну важливість для виживання, оскільки будь-які мутації в них були б летальними або шкідливими. Вивчення таких консервативних генів допомагає зрозуміти фундаментальні біологічні процеси.

● **Виявлення унікальних генів та адаптацій.** Порівняння геномів дозволяє виявити гени, які є унікальними для певного виду або групи видів. Ці гени часто пов'язані з видоспецифічними ознаками та адаптаціями. Наприклад, дослідження можуть показати, які генетичні зміни призвели до розвитку прямоходіння, збільшення мозку або розвитку мови у людини.

● **Функціональна геноміка.** Якщо функція певного гена відома в одному виді, її можна прогнозувати в іншому виді на основі генетичної подібності. Це прискорює дослідження та розуміння біологічних процесів.

✓ **Як геномні дані сприяють розумінню адаптації людини до різних умов довкілля?**

Геномні дані надають унікальну можливість досліджувати, як людина адаптувалась до різноманітних умов довкілля, що свідчить про силу природного відбору:

●**Адаптація до висотних умов.** У популяцій, що живуть у високогірних районах (наприклад, тибетці), виявлено генетичні мутації, що дозволяють ефективніше використовувати кисень в умовах розрідженого повітря. Це стосується генів, що впливають на вироблення еритроцитів та гемоглобіну.

●**Адаптація до дієти.** Прикладом є ген AMY1, який кодує фермент амілазу, що розщеплює крохмаль. У популяцій, що історично вживали багато крохмалевмісної їжі (наприклад, землеробські народи), виявлено більшу кількість копій цього гена, що забезпечує ефективніше перетравлення крохмалю.

●**Адаптація до клімату.** Генетичні зміни, що впливають на пігментацію шкіри, є яскравим прикладом адаптації до різних рівнів сонячного випромінювання. У популяцій, що живуть у високих широтах, де менше сонячного світла, шкіра світліша, що сприяє синтезу вітаміну D. Навпаки, у тропічних регіонах, де сонячне випромінювання інтенсивніше, шкіра темніша, що захищає від шкідливого впливу УФ-променів.

●**Стійкість до хвороб.** Деякі генетичні варіанти надають стійкість до певних інфекційних захворювань, що поширені в певних регіонах. Наприклад, генетичні мутації, що викликають серповидно-клітинну анемію, також надають певну стійкість до малярії. Це приклад збалансованого поліморфізму, де перевага в одному середовищі компенсує потенційні недоліки.

Висновок. Геноміка продовжує розширювати наші знання про минуле людства, розкриваючи складні взаємодії між генами, довкіллям та еволюцією. Ці дослідження є ключовими для розуміння того, хто ми є і звідки ми походимо.

Майбутнє дослідження геному людини

Запитання для дискусії:

- Які, на вашу думку, є найбільші нерозв'язані питання в галузі геноміки людини?
- Які потенційні нові застосування геномних технологій ми можемо очікувати в найближчому майбутньому?
- Яким чином розвиток штучного інтелекту та комп'ютерного навчання може вплинути на дослідження геному?

Геноміка людини є однією з найдинамічніших галузей науки, і її майбутнє обіцяє революційні зміни в медицині та біології.

Які, на вашу думку, є найбільші нерозв'язані питання в галузі геноміки людини?

1. **Функція «темної матерії» геному (некодуючі ділянки).** Хоча ми знаємо, що лише близько 2% геному кодує білки, функція більшості решти (так званого «сміттєвої ДНК») залишається не до кінця зрозумілою. Ймовірно, ці некодуючі ділянки відіграють ключову роль у регуляції генів, структурі хроматину та інших важливих біологічних процесах. Розуміння їхньої функції є критично важливим для повного осмислення геномної регуляції та розвитку захворювань.

2. **Складність взаємодії ген-ген та ген-середовище.** Більшість складних захворювань (наприклад, діабет, серцево-судинні захворювання, рак, психічні розлади) є результатом складної взаємодії багатьох генів, а також факторів навколишнього середовища. Розшифровка цих складних мереж взаємодії є величезним викликом, але вона відкриє шлях до більш точних діагностики, профілактики та лікування.

3. **Геномні варіації та їх вплив на фенотип.** Незважаючи на значний прогрес у виявленні геномних варіацій (наприклад, SNP, CNV), ми все ще погано розуміємо, як саме ці варіації впливають на складні фенотипи, включаючи ризик захворювань, реакцію на ліки та індивідуальні особливості. Перехід від кореляції до причинно-наслідкових зв'язків є ключовим.

4. **Епігенетична регуляція та її роль у здоров'ї та хворобах.** Епігенетичні модифікації (наприклад, метилювання ДНК, модифікації гістонів) не змінюють послідовність ДНК, але впливають на експресію генів. Розуміння того, як епігенетика реагує на навколишнє середовище, стрес, дієту та як вона впливає на розвиток захворювань, є критично важливим.

5. **Геномна архітектура та її динаміка.** Тривимірна організація геному в ядрі клітини відіграє важливу роль у регуляції генів. Розуміння того, як ця архітектура формується, змінюється в різних клітинних типах і станах, і як її порушення призводять до хвороб, є ще одним значним викликом.

✓ **Які потенційні нові застосування геномних технологій ми можемо очікувати в найближчому майбутньому?**

1. **Прецизійна медицина та фармакогеноміка.** Геномні дані стануть стандартною частиною медичної картки пацієнта, дозволяючи лікарям вибрати найбільш ефективні ліки та дози, а також прогнозувати побічні реакції, базуючись на індивідуальному геномному профілі. Це призведе до значного покращення результатів лікування, особливо в онкології та лікуванні рідкісних захворювань.

2. **Рання діагностика та профілактика захворювань.** Широкомасштабне секвенування геномів новонароджених та дорослих дозволить виявляти схильність до захворювань задовго до появи симптомів, даючи можливість втручатися профілактично (зміна способу життя, цільові скринінги, рання терапія).

3. **Терапія на основі редагування генів (CRISPR та інші).** Технології редагування генів будуть використовуватися для виправлення генетичних дефектів, що спричиняють захворювання, такі як муковісцидоз, серповидноклітинна анемія, м'язова дистрофія. Ми побачимо розширення клінічних випробувань та затвердження перших генних терапій для широкого застосування.

4. **Рідка біопсія для ранньої діагностики раку та моніторингу.** Аналіз циркулюючої пухлинної ДНК (ctDNA) у крові дозволить неінвазивно виявляти рак на дуже ранніх стадіях, моніторити відповідь на лікування та виявляти рецидиви.

5. **Персоналізоване харчування та рекомендації щодо способу життя.** На основі геномних даних будуть розроблятися індивідуальні дієти та рекомендації щодо фізичних навантажень, враховуючи метаболізм, ризики захворювань та реакцію на певні продукти.

6. **Розширення геноміки населення.** Широкомасштабні геномні дослідження популяцій дозволяють краще зрозуміти генетичне різноманіття, еволюцію людини та виявити нові гени, пов'язані з захворюваннями, що призведе до розробки нових терапевтичних мішеней.

7. **Синтетична біологія та інженерія геному.** Розробка нових біологічних систем та організмів з бажаними властивостями для виробництва біопалива, ліків, нових матеріалів, а також для біоремедіації.

✓ **Яким чином розвиток штучного інтелекту та комп'ютерного навчання може вплинути на дослідження геному?**

Штучний інтелект (ШІ) та комп'ютерне навчання (КН) вже трансформують геноміку і матимуть ще більший вплив у майбутньому:

- **Аналіз великих даних.** Геномні дані є надзвичайно об'ємними. ШІ та КН дозволяють ефективно аналізувати ці величезні масиви даних, виявляти приховані закономірності, кореляції та біологічно значущі інсайти, які неможливо було б виявити традиційними методами.

- **Ідентифікація генетичних варіантів та їх функціональна анотація.** Алгоритми ШІ можуть автоматично ідентифікувати генетичні варіанти, передбачати їх вплив на функцію генів та білків, а також класифікувати їх за клінічною значущістю.

- **Прогнозування ризику захворювань.** Моделі КН можуть використовувати геномні дані (у поєднанні з клінічними та екологічними даними) для точного прогнозування ризику розвитку складних захворювань.

- **Розробка ліків та пошук мішеней.** Штучний інтелект може прискорити процес відкриття ліків шляхом аналізу геномних даних для виявлення нових лікарських мішеней, прогнозування ефективності та токсичності сполук, а також оптимізації дизайну молекул.

● **Персоналізована медицина.** Штучний інтелект є основою для реалізації персоналізованої медицини, дозволяючи інтегрувати та аналізувати геномні, клінічні, медичні зображення та інші дані для розробки індивідуальних планів лікування.

● **Виявлення взаємодій генів та мереж.** Штучний інтелект може допомогти розшифрувати складні взаємодії генів та регуляторних мереж, що лежать в основі біологічних процесів та розвитку захворювань.

● **Автоматизація експериментів та аналізу.** Штучний інтелект може оптимізувати дизайн експериментів, автоматизувати обробку та аналіз даних з високопродуктивних геномних платформ.

Висновок. Таким чином, майбутнє дослідження геному людини обіцяє значні прориви, що будуть можливі завдяки синергії між новими геномними технологіями, поглибленим розумінням біології та потужними інструментами штучного інтелекту.

3. Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих

1. Кола Ейлера «Геном людини»

1. Ядерний геном
2. Мітохондріальний геном
3. Геном людини
4. Екзони 1,5%
5. 3,2 млрд. пар нуклеотидів
6. 37 генів
7. Інтрони 34%
8. 16500 пар нуклеотидів

2. Інтерактивна вправа Вікторина «Геном людини»

Серія питань з однією та кількома відповідями

<https://wordwall.net/uk/resource/93494406>

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підведення підсумків уроку

Складаю рефлексивну мозаїку.

Двосторонні плитки <https://wordwall.net/uk/resource/88831999>

V. Завдання додому.

- Опрацювати вивчений матеріал
- Скласти кросворди на тему «Геном людини»
- Підготувати повідомлення про внесок українських вчених у розвиток

геноміки

- Дати письмово відповідь на запитання: «Чому на емблемі проєкту «Геном людини» названо такі науки, як біологія, хімія, фізика, етика, інформатика та інженерія?»

Яна Анатоліївна Нікітченко, учитель біології і екології Маньківського закладу загальної середньої освіти I-III ступенів №1 Маньківської селищної ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 15

Тема. Генетичний поліморфізм та його види. Генотипний поліморфізм: характерні риси та особливості

Мета:

Освітня: сформувати в учнів уявлення про генетичний поліморфізм, його види, зокрема генотипний поліморфізм, його прояви та значення.

Розвиваюча: розвивати навички аналітичного мислення, здатність до порівняння, класифікації, узагальнення біологічної інформації.

Виховна: формувати науковий світогляд, інтерес до вивчення генетики, розуміння важливості генетичної різноманітності для виживання виду.

Очікувані результати

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (одноклітинні поліморфізми, варіації кількості копій, вставки, делеції)

Діяльнісний: учень/учениця планує, здійснює пошук, планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про відмінності у генетичному матеріалі між особинами однієї популяції, усвідомлює необхідність знань з популяційної генетики людини; усвідомлює роль поліморфізму у формуванні генетичного різноманіття та адаптаційного потенціалу популяцій.

Обладнання та матеріали: ноутбук, мультимедійна панель, таблиці/схеми з прикладами генетичних поліморфізмів, роздаткові матеріали (таблиця «Види генотипного поліморфізму»), модель ДНК, [презентація](#).



Тип уроку: комбінований урок

Міжпредметні зв'язки: хімія, географія, інформатика

Базові терміни та поняття: генетичний поліморфізм, генотип, фенотип, алель, SNP, CNV, інсерції, делеції, STR, VNTR.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності:

Початок уроку, створення позитивного мікроклімату

Бесіда з учнями:

- Чому всі люди різні?
- Яка користь від генетичної різноманітності?

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань:

Усне опитування:

- Що таке ген, алель, генотип, фенотип?
- Що таке спадковість і мінливість?

III. Цілереалізація

1. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу:

Пояснення нового матеріалу вчителем із демонстрацією слайдів презентації:

Людина є одним з найпоширеніших і найчисельніших видів на Землі. Ареалом нашого виду є майже вся поверхня планети. Як будь-який вид, усю сукупність особин даного виду можна поділити на популяції.

У людських популяціях існує значний рівень мінливості за багатьма ознаками. У нас відрізняється колір очей і волосся, форма носа і вух, групи крові, здатність засвоювати лактозу тощо. Значною мірою мінливість має генетичний підтекст і заснована на різноманітних поєднань алелів в організмів.

Популяції більш генетично різноманітніші, ніж окремі індивідууми. У геномі людини як диплоїдного організму будь-який ген може бути представлений максимум двома різними алелями. Але в людських популяціях таких алелів може бути багато, тому можна зустріти різні варіанти генотипів і, відповідно, різні варіанти фенотипів. Чим більше різних алелів певних генів представлено в популяції, то різноманітнішим буде її генофонд, що підвищує її адаптивний потенціал.

Якщо в популяції спостерігаємо тільки один стан ознаки, то така ознака є **мономорфною**. Наявність у популяції різних станів ознаки (а відповідно, і певного гена) називають **поліморфізмом**. Отже, поліморфізм популяції можна визначити як частку поліморфних генів (чи ознак, які вони зумовлюють) серед усіх проаналізованих особин. У популяційній генетиці поліморфним вважають алель, частота зустрічальності якого в популяції становить 1% та більше. Алелі, частота зустрічальності яких не досягає критерію поліморфізму, але значно вища за рівень спонтанних мутацій, називають рідкісними.

Отже, генетичний поліморфізм – це стійке існування в популяції двох або більше алелів одного гена, або структурних варіантів ДНК, з частотою понад 1%.

Генетичний поліморфізм може проявлятися як генотипно (на рівні ДНК), так і фенотипно (на рівні зовнішніх або функціональних ознак).

Генотипний поліморфізм – це відмінності у послідовності нуклеотидів ДНК між окремими особинами, незалежно від того, чи вони проявляються зовні.

Фенотипний поліморфізм – це зовнішній прояв генетичних відмінностей, які мають видимі або функціональні наслідки. Наприклад, колір очей (блакитні, карі, зелені) є результатом дії різних алелів.

Основні види генотипних поліморфізмів:

1. **Однонуклеотидні поліморфізми** (SNP, Single Nucleotide Polymorphism) характеризуються однонуклеотидними відмінностями алелів і трапляються відносно часто у популяції.

2. **Варіації кількості копій** (CNV – Copy Number Variation) – це відмінності в кількості копій певних ділянок ДНК. які видаляються, копіюються, перевертаються або іншим чином переставляються в комбінації, які можуть бути унікальними для кожної людини.

3. **Вставки (інсерції) та делеції (Indels)** – це додавання або видалення одного або кількох видів нуклеотидів.

4. **Варіації в тандемних повторях** (STR, VNTR). ТанDEMні повтори – послідовності повторюваних ділянок ДНК. Залежно від розміру, вони поділяються на три підкласи: сателіти, мінісателіти (англ. variable number of tandem repeats, VNTR) і мікросателіти (англ. short tandem repeats, STR).

2. Розповідь вчителя з елементами евристичної бесіди

Залежно від кількості генів, які впливають на формування ознак у людини, їх поділяють на моногенні та полігенні.

Моногенні (одногенні) ознаки – це такі ознаки, які контролюються одним геном. Наприклад, колір очей, групи крові за системою АВ0, альбінізм, полідактилія, муковісцидоз, фенілкетонурія, серповидноклітинна анемія.

Полігенні ознаки – це ознаки, що визначаються взаємодією багатьох генів (полігенів). Кожен ген робить невеликий внесок у кінцевий результат. Прикладами полігенних ознак є: ріст людини, маса тіла, колір шкіри, інтелектуальні здібності, артеріальний тиск.

Мінливість ознак людини може бути **неперервною** (модифікаційною) та **перервною** (спадковою). Неперервна мінливість – це коли ознаки змінюються поступово, під впливом факторів довкілля, без змін генотипу, наприклад, звичка засмагати, збільшення еритроцитів у високогір'ї, збільшення ваги тіла. Перервна мінливість – це коли ознаки змінюються різко, внаслідок мутацій, що змінюють генотип, та успадковуються, наприклад, гемофілія, альбінізм, муковісцидоз.

3. Узагальнення й систематизація знань:

Робота з таблицею: «Порівняння генотипного та фенотипного поліморфізму».

Групова робота: класифікація прикладів за видами поліморфізму.

Фронтальне обговорення:

- Навіщо вивчати генетичний поліморфізм?
- Як це знання може використовуватись у медицині, фармакогеноміці, антропології?

4. Повідомлення домашнього завдання:

Опрацювати теоретичний матеріал.

Підготувати приклади генетичного поліморфізму у різних популяціях людини.

IV. Рефлексивно-оцінюючий етап:

Вправа «Одним реченням»: учні формулюють, що нового дізналися на уроці.

Самооцінка: як я зрозумів тему.

*Любов Іванівна Даниленко, методист лабораторії
природничо-математичних дисциплін*

*КНЗ «Черкаський обласний інститут післядипломної освіти післядипломної освіти
педагогічних працівників Черкаської обласної ради»*

Урок 16

Тема. Практична робота «Розв'язування задач на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей»

Мета уроку:

Освітня: закріпити знання учнів про закони спадковості (закони Менделя); сформувати практичні вміння та навички розв'язування генетичних задач на визначення генотипів батьків за відомими фенотипами їхніх нащадків.

Розвивальна: розвивати логічне мислення, вміння аналізувати генетичну інформацію, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки; формувати навички самостійної роботи та роботи в парах/групах; розвивати вміння правильно оформлювати розв'язки задач.

Виховна: виховувати уважність, акуратність та відповідальність під час виконання практичної роботи; сприяти розумінню практичного значення генетичних знань у житті людини (медицина, сільське господарство, селекція).

Очікувані результати:

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (генотип, фенотип, кодомінантний алель, дізостоз).

Діяльнісний: учень/учениця розв'язує самостійно або у співпраці з іншими задачі на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про способи розв'язування задач на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей.

Тип уроку: урок застосування знань, умінь і навичок (практична робота).

Обладнання: інтерактивна дошка (або звичайна дошка), мультимедійний проєктор, презентація з основними правилами розв'язування задач, роздаткові картки із завданнями для

практичної роботи, інструкції до виконання роботи, олівці, ручки, зошити для практичних робіт.

Основні поняття: генотип, фенотип, алель, домінантна ознака, рецесивна ознака, гомозигота, гетерозигота, моногібридне схрещування, дигібридне схрещування, решітка Пеннета.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (4 хв)

Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.

Налаштування на продуктивну роботу.

Актуалізація опорних знань.

Фронтальна бесіда «Повторюємо генетичну мову»:

- Що таке ген? Що таке алельні гени?
- Чим відрізняється генотип від фенотипу?
- Дайте визначення поняттям домінантна та рецесивна ознака. Як вони позначаються?
- Хто такі гомозиготи та гетерозиготи? Наведіть приклади їхніх генотипів.
- Пригадайте I закон Менделя (закон одноманітності гібридів першого покоління).
- Пригадайте II закон Менделя (закон розщеплення). Яке розщеплення за фенотипом і генотипом спостерігається при схрещуванні гетерозигот?
- Пригадайте III закон Менделя (закон незалежного успадкування ознак).
- Для чого використовується решітка Пеннета?

Вправа «Впізнай символ». На дошці (або на слайді) показати різні генотипи (AA, Aa, aa, BB, Bb, bb). Завдання учням – назвати фенотип (якщо A - домінантна ознака, a - рецесивна) і визначити, гомозигота це чи гетерозигота.

Проблемне питання. На попередніх уроках ми розв'язували задачі, де знали генотипи батьків і прогнозували генотипи та фенотипи нащадків. Але в реальному житті, особливо в медицині чи селекції, часто постає інше питання: як, знаючи ознаки дітей, з'ясувати, якими були батьки? Наприклад, якщо у здорових батьків народилася дитина з рецесивним захворюванням, чи були батьки його носіями? Як це визначити?»

II. Цілепокладання (1 хв)

Оголошення теми та мети уроку: «Сьогодні ми проведемо практичну роботу, де будемо вчитися розв'язувати задачі на визначення генотипів батьків за фенотипами їхніх дітей. Це дозволить вам не тільки закріпити теоретичні знання, а й побачити практичне застосування генетики у діагностиці, плануванні сім'ї та інших сферах».

III. Цілереалізація

Виконання практичної роботи (37 хв)

1. Інструктаж щодо виконання роботи

Оголошення послідовності дій.

Нагадування про алгоритм розв'язування генетичних задач:

- уважно прочитати умову задачі;
- записати скорочену умову: позначити домінантні та рецесивні алелі, фенотипи та генотипи відомих особин;
- визначити тип схрещування;
- записати схему схрещування (P, G, F1, F2);
- скласти решітку Пеннета (за потреби);
- проаналізувати отримані результати і записати відповідь.

При розв'язуванні задач цього типу необхідно мати на увазі, що генотип батьків у ряді випадків встановлюється за їхнім фенотипом. Це відноситься до таких випадків:

1. Якщо батьківський організм має рецесивну ознаку (a), він завжди гомозиготний (aa).
2. При проміжному успадкуванні і неповному домінуванні батьківські організми з генотипами AA, Aa і aa мають фенотипічні відмінності і їхній генотип встановлюється за генотипом.

3. За наявності в батьківського організму двох кодомінантних алелей (наприклад, IA I B) він відрізняється за фенотипом від особин, що мають лише один з двох кодомінантних алелів (наприклад, від IAIA і від IB IB) і його генотип встановлюється за фенотипом.

Отже, в задачах на визначення генотипу за потомством досягається мета вказати генотип домінантного батьківського організму, встановити, чи він гомозиготний або гетерозиготний. Якщо така задача має відношення до рослин або тварин, то ми маємо справу з аналізуючим схрещуванням. Для цього організм з домінуючою ознакою, генотип якої необхідно встановити, схрещують з рецесивним. При цьому можливі два випадки, а саме: якщо при аналізуючому схрещуванні 100% потомства має домінантну ознаку, то домінантний батьківський організм є гомозиготним. Якщо у потомстві відбувається розщеплення 1:1, то домінантний батьківський організм є гетерозиготним. За допомогою аналізуючого схрещування генотип можна встановити у всіх, без винятку, випадках. На практиці часто випадає встановлювати генотип батьків без постановки завдання аналізуючого схрещування за потомством, що є в наявності.

Особлива увага на «зворотні» задачі

Ключовий момент: якщо серед нащадків з'являється особина з рецесивним фенотипом, це завжди означає, що обидва батьки є носіями рецесивного алеля, тобто вони гетерозиготні (наприклад, Aa).

Якщо б хоча б один з батьків був гомозиготним домінантним (AA), рецесивна ознака у нащадків не проявилася б (за умови повного домінування).

Якщо у потомстві спостерігається розщеплення ознак, це також вказує на гетерозиготність батьків.

Правила оформлення роботи в зошиті: техніка безпеки (організація робочого місця, дотримання тиші).

2. Розв'язування типових задач

Задача 1 (колективне розв'язування на дошці, моногібридне схрещування, визначення одного генотипу):

У людини ген, що викликає спадкову глухонімосту (в), рецесивний щодо гена нормального слуху (В). Від шлюбу спадково глухонімої жінки з нормальним чоловіком народилася глухоніма дитина. визначте генотипи батьків (*покрокове розв'язування з обговоренням кожного кроку*).

Задача 2 (робота в парах, моногібридне схрещування, визначення обох генотипів):

У людини вільна мочка вуха (А) домінує над прирослою (а). У родині, де обоє батьків мають вільну мочку вуха, народилася дитина з прирослою мочкою. Визначте генотипи батьків (*вчитель контролює, надає індивідуальну допомогу*).

3. Самостійне виконання завдань

Учні отримують картки із завданнями для самостійного виконання. Задачі різного рівня складності (моногібридне та, можливо, для сильніших учнів, дигібридне схрещування або задачі на неповне домінування, якщо ця тема вже була вивчена).

Приклад задачі для самостійного виконання

Варіант А. У людини праворукість (А) домінує над ліворукістю (а). У сім'ї, де батько праворукий, а мати ліворука, народилася ліворука дитина. Визначте генотипи всіх членів сім'ї.

Варіант Б. У людини домінантний ген D викликає аномалію розвитку скелета - черепно-ключичний дізостоз (зміни кісток черепа і редукція ключиць).

1) Жінка з нормальним розвитком скелета одружилася з чоловіком з черепно-ключичним дізостозом. Дитина від цього шлюбу мала нормальну будову скелета. Чи можна за фенотипом дитини визначити генотип її батька?

2) Жінка з черепно-ключичним дізостозом узяла шлюб з чоловіком з нормальною будовою скелета. Дитина від цього шлюбу успадкувала від матері дефект скелета. Чи можна визначити генотип матері?

3) Обоє батьків мають черепно-ключичний дізостоз. Дитина від цього шлюбу має нормальну будову скелета. визначте генотипи обидвох і дитини.

Варіант В. У людини I група крові зумовлена рецесивним геном I^0 ; II група – геном I^A ; III група – геном I^B . Алелі I^A і I^B кодомінантні і їхнє поєднання детермінує IV групу крові.

1) При визначенні груп крові у дитини та її батьків встановлено таке: група крові дитини – I, матері – I, батька II. Визначте генотип батька дитини.

2) Дитина має I групу, її мати – II, батько – III. Визначте генотипи батьків.

3) Група крові у матері – II, у батька – III. Чи можна встановити їхній генотип, якщо у дитини IV група крові?

Варіант Г. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі (домінантна ознака), одружився з кароокою жінкою, у батька якої карі очі, а у матері – блакитні. Від цього шлюбу народився блакитноокий син. Визначте генотип кожної зі згаданих осіб.

Обговорення результатів та перевірка

- *Вибіркове обговорення розв'язків:* запропонувати 1-2 учням (або представникам пар) презентувати розв'язок однієї із задач на дошці.

- *Колективне обговорення помилок:* розбір типових помилок, допущених учнями.

- *Самоперевірка та взаємоперевірка:* учні обмінюються зошитами та перевіряють роботи один одного за зразками правильних розв'язків, які виводяться на екран (або зачитуються вчителем).

IV. Рефлексивно-оцінюючий (3 хв)

Підбиття підсумків уроку

Рефлексія «Сходинки успіху»:

- Що нового я сьогодні дізнався/дізналася?
- Що вдалося найкраще?
- Які труднощі виникли під час розв'язування задач?
- Де мені можуть знадобитися ці знання?

Оцінювання роботи учнів, виставлення балів за практичну роботу.

Повідомлення домашнього завдання

- Повторити основні генетичні поняття та закони спадковості.
- Розв'язати 2-3 задачі (для закріплення), наведені в підручнику або на картках (додатковий роздавальний матеріал).
- Творче завдання (за бажанням): Скласти власну задачу на визначення генотипу батьків за фенотипом дітей (з подальшим її розв'язком).

*Тетяна Василівна Громова, учитель
біології і екології Черкаської спеціалізованої
школи I-III ступенів №33 ім. В. Симоненка
Черкаської міської ради Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 17

Тема. Фенотиповий поліморфізм: характерні риси і особливості

Мета:

Освітня: поглибити та узагальнити поняття про фенотиповий поліморфізм та фенотипову пластичність.

Розвиваюча: розвивати вміння порівнювати генотиповий та фенотиповий поліморфізми, аналізувати, установлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати, виконувати та робити висновки в практичному дослідженні; розвивати навички спостереження, аналізу та критичного мислення.

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до навколишнього природного середовища, інтерес до вивчення генетики.

Очікувані результати

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (фенотиповий поліморфізм, фенотипова пластичність, маркер, адаптація); фенотиповий поліморфізм: характерні риси і особливості; видимі або вимірні відмінності поліморфізму у рисах (у фенотипах): морфологічні, фізіологічні та поведінкові; явище фенотипової пластичності; фенотип як маркер адаптації організму до навколишнього середовища.

Діяльнісний: учень/учениця створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель фенотипового поліморфізму; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про фенотиповий поліморфізм як наслідок генотипового поліморфізму, залежність фенотипового поліморфізму від впливу навколишнього середовища, фенотип як маркер адаптації організму до навколишнього середовища; усвідомлює взаємозв'язок і відмінності між генотиповим і фенотиповим поліморфізмом, причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками.

Обладнання та матеріали:

зображення / фото людей різних рас, типів зовнішності; дошка, маркери / презентаційний софт, ноутбук.

– [презентація](#) «Фенотиповий поліморфізм»

Тип уроку: комбінований урок.

Міжпредметні зв'язки: географія, математика.

Базові терміни та поняття: фенотиповий поліморфізм, фенотипова пластичність.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

- *Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку «Створення сприятливого клімату».*

Слово вчителя: Сьогодні на уроці ми розпочинаємо вивчати фенотиповий поліморфізм. Пропоную провести вправу для розуміння, що ми знаємо про фенотип, генотип, поліморфізм.

- Інтерактивна вправа «Знаю – Хочу знати – Дізнався»: на електронній дошці або фліпчарті у перший стовпчик вчитель записує терміни з теми, які учні знають (учні пояснюють кожен виголошений термін), у другий стовпчик записуються всі питання, які зацікавили учнів за темою уроку, третій стовпчик залишається для рефлексії та підведення підсумків уроку.

II. Цілепокладання

Актуалізація і корекція опорних знань.

Інтерактивна вправа «Мозковий штурм» за завданням:

- Що таке ген?
- Що таке генотип?
- Що таке фенотип?
- У чому суть поліморфізму?

Протягом 3-4 хв учні/учениці формулюють відповідь на запитання, а потім по черзі висловлюють всі свої міркування, які записує на загальній дошці вчитель чи хтось з учнів. Думки, що повторюються не записуються. Після того, як висловили всі думки, у загальному колі формулюємо повну відповідь. Недостатню для остаточного розв'язку проблемного питання інформацію вчитель пропонує засвоїти при виконанні цілей уроку, мотивуючи до навчання.

III. Ціlereалізація

Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.



Фенотиповий поліморфізм відноситься до видимих або вимірних відмінностей у рисах (фенотипах) між особинами однієї популяції людей. Ці риси можуть бути:

морфологічні: колір шкіри, волосся, очей у людини; форма носа, губ — адаптація до клімату (вологість, температура), маса тіла — приклад фенотипу, що залежить від генотипу і середовища (харчування, фізична активність);

фізіологічні: групи крові у людини (А, В, АВ, 0), різні ферменти з різною активністю. У деяких популяціях дорослі зберігають здатність перетравлювати лактозу (молочний цукор), тоді як у інших вона втрачається після дитинства;

поведінкові: різні стратегії харчування або розмноження.

Основними причинами виникнення фенотипного поліморфізму:

1. *Генетичні мутації* — різноманіття алелей.
2. *Сексуальний добір* — наприклад, ознаки, що впливають на привабливість.
3. *Адаптація до середовища* — зміни, що сприяють виживанню у певних кліматичних або соціальних умовах.
4. *Міграції та міжпопуляційне схрещування* — формують нові комбінації генів.

Фенотиповий поліморфізм виникає на базі генотипового поліморфізму. Тобто, зміни в ДНК (генотипі) спричиняють різноманітність зовнішніх або функціональних ознак (фенотипу). Обидва типи поліморфізму є джерелом біологічної різноманітності та мають еволюційне значення. Вони можуть бути наслідком мутацій, рекомбінацій або дії природного добору.

Відмінності:

Ознаки	Генотиповий	Фенотиповий
Що охоплює	Зміни в послідовності ДНК (гени, алелі)	Зміни у зовнішніх або функціональних ознаках
Рівень прояву	На молекулярному рівні (генетичний код)	На рівні організму (морфологія, фізіологія, поведінка)
Причини	Мутації, кросинговер, генетичний дрейф	Вплив генотипу + факторів середовища
Можливість спостереження	Визначається молекулярними методами (PCR, секвенування)	Видимий без спеціального обладнання (забарвлення, розміри, поведінка)

Отже, генотиповий поліморфізм — це «внутрішня» зміна, яка може (але не завжди) призводити до зовнішніх фенотипових відмінностей.

Генотиповий поліморфізм — приклади: (учні можуть самостійно наводити приклади генів, базуючись на знаннях попередньої теми).

1. **Групи крові (ABO):** Це генетична варіація (генотип), яка зумовлює фенотипові відмінності: групи крові А, В, АВ або 0.
2. **Ген MCR1** — колір волосся: варіації (мутації) в цьому гені можуть призвести до рудого кольору волосся. Люди з певними алелями мають більше феомеланіну, що дає рудий відтінок. Це приклад генотипового поліморфізму, що прямо впливає на фенотип.
3. **Ген GH1** - зріст людини - кодує синтез білка гормону росту.
4. **Ген TAS2R38** — відчуття гіркоти: деякі люди мають генетичну здатність розпізнавати гіркий смак речовини РТС (фенілтіокарбамід), а деякі — ні. Це залежить від різниці в амінокислотах, які кодуються цим геном.

Цікаво, що близько 70% людей у світі відчувають гіркоту РТС. Подібні речовини є у броколі, капусті, хроні, тому деякі люди не люблять ці продукти. Відчуття гіркового смаку має еволюційне значення оскільки дозволяє уникати отруйних рослин. Якщо генотип ТТ - яскраво гіркий смак, Тт - легке або середнє гірке відчуття, tt - не відчуває гіркоти.

Приклад фенотипового поліморфізму:

Здатність засмагати: Навіть при однаковій кількості сонячного світла, шкіра людей реагує по-різному: деякі швидко темніють, інші — обгорають. Це фенотиповий прояв, що базується на генотипі, але також сильно залежить від довкілля.

Тирозиназа: це мідьвмісний фермент, який каталізує перші кроки біосинтезу меланіну з амінокислоти тирозину. Зокрема, тирозиназа: окислює тирозин до DOPA (дигідроксифенілаланін), Потім — DOPA до дофахінону, з якого утворюється меланін.

Активність тирозинази визначає інтенсивність пігментації шкіри, волосся, очей. Мутації в гені TYR, що кодує тирозиназу, можуть спричиняти альбінізм — вроджену відсутність меланіну.

Генетика відіграє значну роль (полігенна ознака), але також впливають харчування, здоров'я в дитинстві тощо. Це приклад, коли фенотиповий поліморфізм є результатом комплексної взаємодії генотипу й середовища.

Фенотипова пластичність — це здатність одного й того ж генотипу формувати різні фенотипи залежно від умов середовища.

Приклади фенотипової пластичності у людини є:

- засмага під впливом сонця — шкіра темніє, хоча гени ті самі.
- спортсмени мають найсильніші м'язи — результат тренувань, а не нових генів.

Це важливо, бо допомагає виживати в мінливому середовищі, та є основою екологічної адаптації.

Висновок:

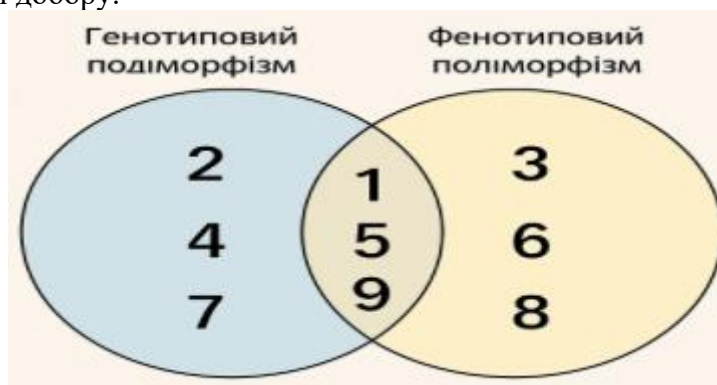
Фенотиповий поліморфізм у людей не лише відображає еволюційну історію людства, але й сприяє його виживанню. Завдяки різноманіттю ознак популяції мають більшу генетичну гнучкість у відповідь на хвороби, зміни клімату чи інші зовнішні чинники. Необхідність подальших досліджень для розуміння складності цього явища.

IV. Узагальнення та систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життя

Виконання завдання «Робота в парі»:

Створіть діаграму Венна. У тій частині, де кола перетинаються, укажіть спільні ознаки генотипового та фенотипового поліморфізму, а в окремих частинах кіл — ті ознаки, які є різними (цифрами):

1. Природна різноманітність.
2. Варіації алелей генів.
3. Варіації ознак організму
4. Не впливає зовнішнє середовище.
5. Спостерігається у популяціях.
6. Залежить від середовища.
7. Визначає потенціал ознак.
8. Відображає прояв ознак.
9. Діє механізм добору.



III. Повідомлення домашнього завдання:

Написати есе (5–7 речень): «Які фенотипові ознаки є у мене і що могло на них вплинути».
Підготувати презентацію про один приклад фенотипового поліморфізму.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підведення підсумків уроку. Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання методом «3 речення»:

1. Я дізнався, що...
2. Мене здивувало, що...
3. Тепер я розумію, що...

*Тетяна Василівна Громова, учитель біології
і екології Черкаської спеціалізованої школи I-
III ступенів №33 ім. В. Симоненка
Черкаської міської ради Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 18

Тема. Практична робота. Розв’язування задач на визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні (неповному домінуванні) і домінуванні залежного від зовнішніх і внутрішніх умов

Мета:

Освітня: поглибити та узагальнити поняття фенотипу, генотипу;
проміжного схрещування (неповного домінування) і домінування залежного від зовнішніх і внутрішніх умов;

Розвиваюча:

удосконалити навички складання схем схрещування, навчитися розв’язувати генетичні задачі на неповне домінування і домінування залежного від зовнішніх і внутрішніх умов; розвивати логічне мислення, вміння аналізувати й узагальнювати інформацію.

Виховна: виховувати інтерес до вивчення генетики людини та популяційної генетики людини.

Очікувані результати:

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (неповне домінування, умовне (залежне) домінування).

Діяльнісний: учень/учениця розв’язує самостійно або у співпраці з іншими навчальну проблему (розв’язування задач на визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні, неповному домінуванні і домінуванні залежного від зовнішніх і внутрішніх умов), використовуючи здобуті наукові знання і набутий досвід; розпізнає тип спадковості за умовою задачі; складає генетичні схеми схрещувань та визначати ймовірність появи певного фенотипу і генотипу у нащадків; створює самостійно або у співпраці з іншими віртуальну модель фенотипового поліморфізму.

Ціннісний: учень/учениця висловлює судження і обґрунтовує вплив зовнішніх (температура, світло) і внутрішніх (гормони, вік) умов на прояв фенотипу за однакового генотипу; формулює висновки на основі розв’язання задачі (які типи генів можуть бути у дітей, які ознаки проявляються).

Обладнання та матеріали: дошка, маркери / презентаційний софт, ноутбук, дидактичний матеріал.

Тип уроку: формування і вдосконалення практичних умінь та навичок.

Міжпредметні зв’язки: географія, математика, медицина.

Хід уроку

I. Орієнтація , мотивація діяльності (2-3 хв)

- Привітання, перевірка готовності учнів до практичної роботи.
- Налаштування на роботу: «Сьогодні ми не просто вивчаємо – ми тренуємося бути генетиками!»

II. Актуалізація знань (5-7 хв)

1. Фронтальне опитування або тестові завдання (можна у вигляді гри/квізу):
 - Що таке ген, алель, домінантна/рецесивна ознака?
 - Закон одноманітності, розщеплення.
 - Як будуються решітки Пеннета?

Інструктаж до практичної роботи

Пояснення алгоритму розв'язування генетичних задач:

1. Визначити тип спадкування (домінантно-рецесивне, повне/неповне домінування, зчеплення).
2. Позначити генотипи батьків.
3. Побудувати схему схрещування (решітка Пеннета).
4. Записати можливі генотипи та фенотипи нащадків.
5. Визначити співвідношення.

III. Виконання практичної роботи

Задача №1 У людей спостерігається успадкування форми губ: алель G зумовлює повні губи, алель g — тонкі губи. У гетерозигот (Gg) форма губ середня (помірна товщина) — приклад проміжного фенотипу. Батько має повні губи (гетерозигота), мати — тонкі губи. Які можливі генотипи і фенотипи дітей?

Розв'язання:

P: O gg x □ Gg,

G: g G, g

F₁: Gg — 50% (помірна форма губ), gg — 50% (тонкі губи)

Фенотипи дітей:

50% дітей — губи середньої товщини, 50% дітей — тонкі губи.

Відповідь: ймовірність народження дитини з помірно повними губами: 50%. З тонкими губами: 50%

Задача №2 Гетерозиготний кароокий чоловік одружився з кароокою гетерозиготною жінкою. Чи можуть від цього шлюбу народитися блакитноокі діти?

Використаємо ті ж позначення, що в попередній задачі. Тоді схема схрещування матиме такий вигляд:

Розв'язання:

P: O Aa x □ Aa

G: A, a A, a

F₁: AA; Aa; Aa; aa

Відповідь: ймовірність народження блакитнооких дітей складає 25%

Задача №3: Алель D відповідає за темну шкіру, d — світлу. У гетерозигот (Dd) — помірно смуглява шкіра (проміжна форма). Мати має Dd, батько — dd. Які фенотипи можливі у дітей?

Розв'язання:

P: O Dd x □ dd

G: D, d d

F₁: Dd 50% (помірно смуглява), dd — 50% (світла шкіра)

Відповідь: помірно смугляві 50%, світлошкірі 50%.

Розв'язок генетичних задач на домінування, залежне від зовнішніх і внутрішніх умов. Ці задачі показують, як прояв ознаки змінюється залежно від температури, гормонального стану чи середовища. Домінування, залежне від умов, показує межу між

генотипом і фенотипом. Фенотип не завжди прямо відображає генотип — це важливо у біомедицині, селекції, екології.

Задача №4: У людей ген В зумовлює андрогенне облисіння, яке проявляється тільки при високому рівні тестостерону. У чоловіків В проявляється як домінантний алель, у жінок — рецесивно (тільки ВВ → легка втрата волосся). Батько — Вb (лисий), мати — Вb (нормальне волосся). Який фенотип буде у синів і дочок?

Розв'язання:

P: $O Bb \times \square Bb$

G: B, b B, b

F₁: BB, Bb 75% (лисі), bb — 25% (нормальне волосся)

Відповідь:

Сини:

BB, Bb — лисі (75%), bb — з нормальним волоссям (25%)

Дочки:

BB — легке порідіння (25%), Bb, bb — нормальне волосся (75%)

Задача №5

Тирозиназа (Tyrosinase): це мідьвмісний фермент, який каталізує перші кроки біосинтезу меланіну з амінокислоти тирозину. Зокрема, тирозиназа: окислює тирозин до DOPA (дигідроксифенілаланін). Потім — DOPA до дофахінону, з якого утворюється меланін.

Значення:

Активність тирозинази визначає інтенсивність пігментації шкіри, волосся, очей. Мутації в гені TYR, що кодує тирозиназу, можуть спричиняти альбінізм — вроджену відсутність меланіну.

Умовно вважається, що у людей існує ген Т, який кодує вироблення ферменту, необхідного для синтезу пігменту меланіну. Але цей ген активується тільки при температурі нижче 33°C (наприклад, у прохолодному середовищі або на відкритих ділянках шкіри). Т — активний алель пігментації, t — неактивний (альбінотичний)

Батько має генотип Tt, мати — Tt. Їхня дитина з дитинства живе у теплому кліматі.

Запитання:

- Які можливі генотипи і фенотипи дітей?
- Як умови середовища (температура) вплинуть на їхній зовнішній вигляд?
- Який фенотип буде у дитини з генотипом TT, якщо вона мешкає в холодному

регіоні?

Розв'язання:

P: $O Tt \times \square Tt$

G: T, t

F₁: TT — 25%, Tt — 50%, tt — 25%

Фенотипи:

У теплому кліматі:

TT, Tt — пігмент не виробляється → світла шкіра (незалежно від генотипу)

tt — альбіноси (завжди світлі)

У холодному кліматі:

TT, Tt — активна пігментація → темна шкіра, tt — без пігменту → альбіноси

Відповіді:

Генотипи: 25% TT, 50% Tt, 25% tt.

У теплому кліматі — усі виглядають світлошкірими, навіть з алелем Т.

Дитина з TT у холодному кліматі буде з темною шкірою.

Ця модель демонструє епістаз середовища — коли довкілля маскує або активує дію гена.

IV. Закріплення вивченого матеріалу

«Генетичний марафон» або «Задачі на час»

Учням вчитель роздає набір задач, які треба розв'язати за обмежений час. Можна влаштувати змагання між командами.

1. Яке співвідношення генотипів і фенотипів слід чекати у нащадків гетерозиготних батьків за аналізованим геном у випадку неповного домінування?

А. 1:1 Б. 3:1 В. 1:1:1:1 Г. 1:2:1 Д. 9:3:3:1 З.

2. Герцог Гамбурзький має пряме волосся. Він одружується з кучерявою принцесою Мюнхенською. Але його майбутній тесть поставив умову: якщо в них не буде кучерявого нащадка, то Гамбурзьке королівство переходить під його владу. Чи отримає тесть королівство, якщо для форми волосся спостерігається неповне домінування?

А. Так, отримає — ймовірність кучерявої дитини дорівнює нулю. Б. Ні, не отримає — всі діти будуть кучерявими. В. Ні, не отримає — можливі хвилясті, але не кучеряві. Г. Ймовірність народження кучерявої дитини — 25%, тож рішення залежить від випадку

3. Люди з високим вмістом фенілаланіну страждають на фенілкетонурію (порушення обміну фенілаланіну) і мають генотип аа. Здорові люди мають генотип АА і низький вміст фенілаланіну. Носії гена фенілкетонурії (Аа) — здорові, але мають більш високу у порівнянні з гомозиготами (АА) кількість фенілаланіну. Яка кількість фенілаланіну можлива у дітей, якщо батьки здорові, але мають вищу за норму кількість фенілаланіну?

А. У всіх висока

Б. У всіх низька

В. У всіх вища за норму

Г. Висока і низька у відношенні 1:1

Д. Низька, вища за норму, висока у співвідношенні 1:2:1

4. Анофтальмія (відсутність очних яблук) - це спадкове захворювання, за розвиток якого відповідає рецесивний ген.). Домінантний алель А визначає нормальний розвиток алельний, не повністю домінантний ген обумовлює нормальний розмір очей. У гетерозигот розмір очних яблук дещо зменшений. Якщо жінка із зменшеним розміром очних яблук вийде заміж за чоловіка з нормальними очима, то як виглядатимуть їхні діти?

А. 100% нормальні очі

Б. 50% нормальні очі, 50% очні яблука зменшені

В. 25% нормальні очі, 50% зменшені, 25% анофтальмія

Г. 100% анофтальмія

V. Рефлексія

Форма роботи - метод «Плюс-Мінус-Цікаво2. Завдання для команди учнів – заповнити таблицю.

Плюс (П)	Мінус (М)	Цікаво (Ц)
Цікаво та наочно показує, що не всі ознаки передаються "чорно-біло".	Потрібні ґрунтовні знання з генетики та термінології	Як часто неповне домінування зустрічається у природі та у людини?
Формує логічне та критичне мислення під час аналізу генотипів і фенотипів.	Учні можуть заплутатись у записах генотипів (наприклад, при позначеннях алелей).	Чи можна побудувати візуальні моделі для полегшення розв'язання задач?

*Ірина Рудольфівна Куриленко, учитель
біології і екології Черкаської
загальноосвітньої школи І-ІІІ ступенів №6
Черкаської міської ради Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 19

Тема. Біохімічний антигенний поліморфізм: різноманіття людей у популяції по білкам - ферментам і антигенам. Поліморфна антигенна система людини АВ0 як гетерогенна система

Мета:

Освітня: поглибити знання про механізм визначення груп крові людини, з'ясувати еволюційні причини виникнення групи крові АВ0, ознайомити учнів з поняттям поліморфної антигенної системи людини АВ0, з'ясувати значення знань про поліморфність груп крові для практичного застосування у трансфузіях.

Розвиваюча: розвивати вміння аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки між генотиповими і фенотиповими ознаками, робити висновки та застосовувати набуті знання для розв'язку практичних завдань.

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до власного здоров'я, розуміння впливу на нього факторів довкілля.

Очікувані результати

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (системи груп крові людини АВ0, MN, Дафі, Дієго, КЕЛЛ, фенотип Бомбей, антигени, антитіла, аглютинація, поліморфізм, причини виникнення груп крові системи АВ0, сутність процесу аглютинації та процесу переливання, небезпеку, яка може існувати внаслідок несумісності груп крові

Діяльнісний: учень/учениця аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми; застосовує знання про групи крові для розв'язку практичних завдань.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо поліморфної антигенної системи людини АВ0 як гетерогенної системи; робить висновок про сучасні дослідження систем груп крові АВ0, MN, Дафі, Дієго, КЕЛЛ та причинно-наслідкові зв'язки між генотипом і фенотипом, причини поліморфізму антигенів груп крові.

Обладнання і матеріали: інтерактивна дошка або проектор, комп'ютер/ноутбук, роздатковий матеріал (міні-тексти, завдання для обговорення), маркери, фліпчарт (за наявності), додаткові відеоматеріали (короткі освітні ролики про визначення групи крові в лабораторних умовах, презентація (слайди з ключовими поняттями, схемами, прикладами) за посиланням



<https://prezi.com/view/ezSCc6bdbzOSYjelkCnu/>

Тип уроку: комбінований урок

Міжпредметні зв'язки: хімія, медицина, історія

Базові терміни та поняття: антигени, антитіла, аглютинація.

Хід уроку

І. Орієнтація, мотивація діяльності:

Американські вчені в лабораторних умовах виростили з кількох ліній стовбурових клітин еритроцити, які постачають кисень не менш ефективно, ніж їхні природні аналоги. Найбільша заслуга науковців в тому, що вони «змусили» еритроцит втратити ядро. Нове досягнення підвищує шанси згодом отримати універсальну кров, яку можна буде переливати будь-яким пацієнтам.

Для розуміння цього відкриття, нам треба пригадати, що ми знаємо про склад крові.

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань.

Що ви знаєте про склад та властивості крові?

Які функції виконують клітини крові?

Які білки має кров людини?

Що таке групи крові?

Вправа «Пазли» <https://learningapps.org/watch?v=p322j0u4n18>



III. Цілереалізація

1. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

З давніх давен люди ведуть мову про чудодійні властивості крові. Ще Гомер у своєму творі про Одисея розповів історію про те, як головний герой намагався повернути життя мертвому пророку Тирессію за допомогою тваринної крові.

Знаменитий лікар Гіппократ висунув гіпотезу про здатність крові здорових людей лікувати душевні хвороби.

Існували легенди про те, як похилі люди, з метою повернути собі минулу молодість, пили кров помираючих гладіаторів.

Немічний папа Інокентій VIII, щоб помолодшати, випив напій з крові десятирічних хлопчиків.

Століттями кров була популярним лікувальним засобом серед воїнів – щоб вилікувати поранення та поповнити запаси крові, кров просто пили. В історії відомо, що єгипетські війська вели за собою стадо баранів.

Грецький цар Костянтин, який хворів на проказу, приймав ванни з крові.

На початку 17 сторіччя в Європі намагались переливати кров знекровленим собакам від мертвих собак та людини. Деякі спроби закінчувалися смертю собак і людини.

Перше вдале переливання крові людині від ягняти здійснили у 1667 році в Парижі, хоча наступні спроби закінчилися трагічно.

Наприкінці 19 сторіччя вперше здійснили переливання крові породіллі від її чоловіка. Експеримент закінчився вдало.

Чому в одних випадках кров була спасінням, в інших вбивчою силою?

Ми маємо з'ясувати, які генетичні механізми забезпечують існування груп крові.

Теоретичні відомості

З історії відкриття

У 1900 році вчений Карл Ландштейнер проводив дослідження еритроцитів. Він помітив одну закономірність: у червоних тільцях одних людей може бути спеціальний маркер, який вчений позначив літерою А, у других – маркер В, у третіх не виявилось ні А, ні В. Пізніше з'ясувалось, що маркери є особливими білками, які визначають видову специфічність клітин – антигенами. По суті він відкрив три групи крові людини. За своє відкриття отримав Нобелівську премію в 1930 році.

Четверта група крові була описана в 1902 році вченим Де Кастелло

Не були визнані роботи Яна Янського, який незалежно від Ландштейнера виділив 4 групи крові.

На цьому дослідження еритроцитів не закінчилися. У 1927 році інші вчені виявили ще 4 антигени MN на поверхні еритроцитів. У 1940 році був описаний ще один антиген, який отримав назву резус-фактор. У його системі існує 6 антигенів – CDE cde.

Група крові – це не тільки опис антигенних характеристик, які визначаються за допомогою методів визначення специфічних груп вуглеводів та білків, але й визначений етап еволюції травної та імунної систем людини, підсумок адаптації наших пращурів до змінних умов життя.

Поява груп крові

Вчені пов'язують виникнення 4-х груп крові з 4-ма етапами розвитку людства.

Приблизно 40 000 років тому назад з'являються сучасні люди – кроманьйонці. Головним джерелом енергії цих людей було м'ясо, тобто тваринний білок. Травна система кроманьйонців була найкращим чином пристосована для перетравлювання великої кількості м'яса – тому у сучасних людей з групою крові 0-типу кислотність шлункового соку дещо вища, ніж у людей з іншими типами крові. Кроманьйонці мали стійку імунну систему, яка дозволила їм протистояти будь-яким інфекціям. Інші групи крові виділились шляхом мутацій з «першої крові» первісних людей

Наприкінці льодовикового періоду (25 000 тис. років тому), ріст чисельності населення і неминуче знищення великих тварин призвели до того, що полювання не задовольняло потреби людей в їжі. Чергова криза в історії людства сприяла розвитку землеробства та переходу до осілого способу життя. Такі зміни викликали зміни в травній та імунній системах. Головним джерелом енергії стає рослинний білок, все це призвело до появи «аграрно-вегетаріанської» групи крові А – типу. Люди з такою групою крові краще пристосовані до виживання в умовах великої скупченості, на відміну від представників з першою групою крові. Під час страшних глобальних епідемій чуми та віспи гарантією виживання була наявність в крові антигенів типу А.

Вважається, що прабатьківщина гену групи В знаходиться у передгір'ях Західних Гімалаїв на території нинішніх Індії та Пакистану. Скотарське господарство, яке вели давні люди тих місць, визначило особливу еволюцію травної системи – джерелом енергії стали молочні продукти. 10 000 років тому починає відбуватися міграція скотарських племен зі Східної Африки та розширення експансії войовничих монголоїдів кочівників на північ. Це призвело до розповсюдження нового гену В, який дуже швидко проникає у східноєвропейські популяції.

Група крові АВ виникає (2 000 років тому) в результаті змішування індоєвропейців (мали ген А) та варварів кочівників – носіїв гену В. На цей час зареєстровано всього лише 6% європейців з групою крові АВ. Унікальність групи крові АВ полягає в тому, що її носії успадкували імунологічну стійкість двох груп – до аутоімунних та алергічних захворювань.

Чим пояснюється антигенна група крові АВ0?

Групи крові – це генетично визначені ознаки, які не змінюються протягом життя за природних умов.

Група крові являє собою визначене поєднання поверхневих антигенів еритроцитів (аглютиногенів).

Термін «група крові» характеризує системи еритроцитарних антигенів, які контролюються певними локусами, які містять різне число алельних генів, наприклад, А, В, О. Термін «група крові» визначає її антигенний фенотип – сукупність всіх групових антигенних характеристик крові.

Мембрана еритроцитів несе більш ніж 300 антигенів, які мають здатність викликати проти себе утворення імунних антитіл. Частина цих антитіл з'єднана у 20 генетично контрольованих систем груп крові (АВО, RH⁺RH⁺, MNS, Дафі, Леві, Дієго).

Дві найважливіші класифікації груп крові людини – це **система АВО** та **резус-система**.

Система антигенів АВО відрізняється від інших груп крові тим, що містить у сироватці крові природні анти-А та анти-В антитіла – аглютиніни. Генетичний локус АВО розташований в довгому плечі 9 хромосоми та представлений генами А, В, 0. Антиген Н є важливим попередником антигенів АВ0. Локус Н знаходиться на 19 хромосомі

Гени А, В, Н контролюють синтез ферментів – гліколізтрансфераз, які формують особливі моносахариди, що створюють антигенну специфічність мембрани еритроциту - А, В, Н.

Їх утворення починається на ранніх етапах формування еритроцитів. Антигени А, В, Н формуються під впливом ферментів з речовини попередника. Спочатку ген Н через свій фермент формує з попередника антиген Н еритроцитів. Цей антиген, в свою чергу, є вихідним матеріалом для формування антигенів А та В еритроцитів. Тобто, кожний з генів А та В через

активність свого ферменту формує з Н-антигену антигени А та В. Ген 0 не контролює трансферазу, тому Н залишається без змін, внаслідок чого формується група крові 0.

Систему групи крові АВО складають два еритроцитарні аглютиногени А та В та два відповідних антитіла – аглютиніни плазми α та β . Комбінація цих речовин визначає групу крові:

Група крові	Аглютиногени	Аглютиніни
I (O)	-	α та β
II (A)	A	β
III (B)	B	α
IV (AB)	AB	-

Визначення групової належності крові людини, широко застосовується в клінічній практиці при переливаннях крові та її компонентів, в гінекології та акушерстві при плануванні та супроводженні вагітності. Система груп крові АВО є основною системою, яка визначає сумісність та несумісність крові для переливання, т.я. її складові антигени найбільш імуногенні.

Для правильного переливання крові повинна бути умова – **не повинні співпадати А і α , В і β в крові реципієнта.**

Якщо переливання крові здійснюється неправильно в організмі відбувається **аглютинація** – склеювання та руйнування еритроцитів. Що може призвести до смерті людини.



Імуногенетика – наука, яка поєднує імунологічні та генетичні методи дослідження. Вона вивчає спадкову обумовленість груп крові, ферментів, білків сироватки крові. Ця наука здатна вирішувати важливі сучасні проблеми: генетичний контроль імунної відповіді, генетика несумісності при трансплантації тканин, генетичний гомеостаз внутрішнього середовища людини. Кожний орган, тканина, біологічна рідина, містять тільки їм властиві антигенні речовини. Антигени успадковуються від батьків. Їхній синтез визначається генами, які успадковуються за законами Менделя. Протягом життя антигени залишаються постійними. У різних організмів набір антигенів різний (крім монозиготних близнюків). В організмі на надходження антигенів виробляється специфічний захисний компонент – антитіло, яке зв'язується з антигеном та нейтралізує його. Організм ніколи не виробляє антитіла проти тих антигенів, які у нього, лише проти чужорідних.

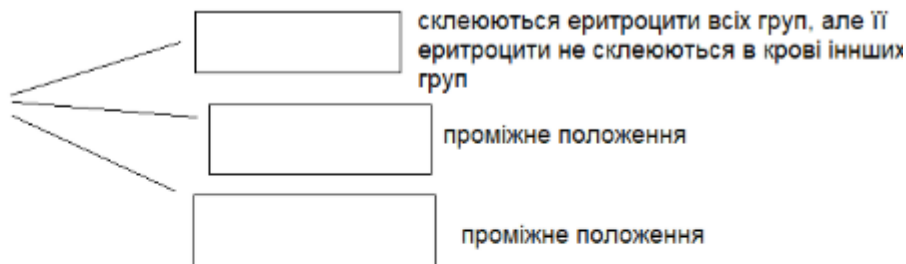
Імуногенетика вивчає успадкування групових факторів крові (ізоантигенів). Відкрито більш ніж 70 антигенів людських еритроцитів, біля 30 лейкоцитарних ізоантигенів, десятків сироваткових глобулінів. Вивчення ізоантигенів призвело до появи трансплантаційної імуногенетики, яка розв'язує питання про механізми взаємодії тканин донора та реципієнта.

Досягнення імуногенетики дозволяють розробляти нові підходи до виготовлення вакцин і подолання несумісності тканин. Один з таких підходів полягає у тому, щоб створити диференційовані вакцини з урахуванням генотипів хворих. Підвищення імуногенності вакцин, крім ефективного попередження захворювань, може виявитися важливим і для попередження можливих імунопатологій, що викликаються багаторазовим введенням антигенів.

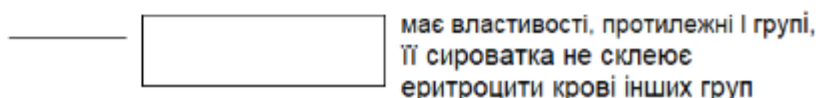
2. Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих.

Завдання: заповніть комірки на схемі

Відкриття 3-х груп крові
К. Ландштейнер
1900 рік



Відкриття 4-ої групи крові
Я. Янський
1907 рік



Завдання. Пояснити схему. Позначте, хто є універсальним донором, а хто універсальним реципієнтом.

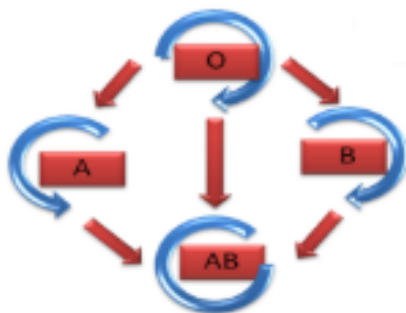


Схема переливання крові

Завдання на опрацювання і використання інформації.

Учні і учениці спостерігали в лабораторії за процесом визначення групи крові. Для визначення групи крові за системою АВ0 і виявлення в ній резус-білка в три пробірки додають сироватки з антитілами: у першу пробірку – з антитілами до аглютиногену А, у другу – з антитілами до аглютиногену В, у третю – з антитілами до резус-білка. У три пробірки з антитілами добавили кров пацієнта N. Результат дослідження зображений на малюнку.

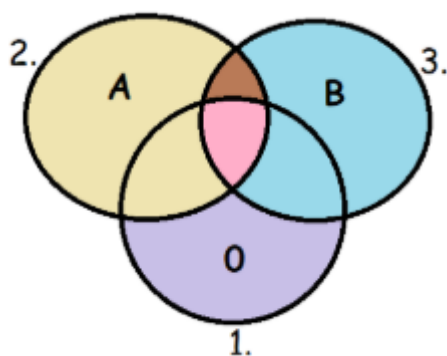


Учень висловив припущення, що кров у досліджуваному зразку – резус – позитивна. Учениця, сказала, що досліджувана кров – це кров групи В. Хто з них правий?

- А. Лише учень
- Б. Лише учениця.
- В. Обидва висловлювання вірні.
- Г. Обидва висловлювання невірні.

Завдання на критичне мислення.

На малюнку зображено три кола:



Коло 1 - люди, які можуть бути донорами для всіх.

Коло 2 - люди, які мають антиген А.

Коло 3 - люди, які мають антиген В.

Визначити:

1. Хто потрапить у перетин кіл 1, 2, 3

2. Хто потрапить у перетин кіл 2 і 3

3. Хто потрапить тільки у коло 2

А. 1- люди з I групою крові, 2 - люди з IV групою крові, 3 - люди з II групою крові.

Б. 1- люди з IV групою крові, 2 - люди з III групою крові, 3 - люди з II групою крові.

В. 1- люди з III групою крові, 2 - люди з II групою крові, 3 - люди з I групою крові.

Г. 1- люди з II групою крові, 2 - люди з IV групою крові, 3 - люди з III групою крові.

3. Повідомлення домашнього завдання.

Подумайте над такими питаннями.

Чи завжди, знаючи фенотип групи крові людини (наприклад, що вона має групу крові А), ми можемо однозначно визначити її генотип? Якщо ні, то чому? І які практичні наслідки це може мати для медицини та генетичного консультування?

Чи є випадки, коли різні генотипи можуть давати однаковий фенотип? Як це впливає на успадкування груп крові та, можливо, на сумісність при переливанні крові?

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. Підведення підсумків уроку.

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.

На уроці я дізнався (лася)...

Найбільше мені сподобалась справа ...

Які відчуття викликав у вас цей урок?

Ірина Рудольфівна Куриленко, учитель біології і екології Черкаської загальноосвітньої школи I-III ступенів №6 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 20

Тема. Система MN, система Даффі, система Дієго, система КЕЛЛ: особливості та практичне значення

Мета:

Освітня: поглибити знання про інші системи груп крові людини; з'ясувати особливості прояву інших груп крові та значення знань про поліморфність груп крові для практичного застосування у трансфузіях.

Розвиваюча: розвивати вміння аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки між генотиповими і фенотиповими ознаками, робити висновки та застосовувати набуті знання для розв'язку практичних завдань.

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до власного здоров'я, розуміння впливу на нього факторів довкілля.

Очікувані результати

Знавчий: учень/учениця опановує наукову термінологію (антигени, антитіла, аглютинація, поліморфізм, групи крові Даффі, Дієго, MN, КЕЛЛ, трансфузії, імунітет, вагітність).

Діяльнісний: учень/учениця аналізує, систематизує, оцінює самостійно або у співпраці з іншими опрацьовану інформацію; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми; застосовує знання про групи крові для розв'язку практичних завдань.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо поліморфної антигенної системи людини АВ0 як гетерогенної системи; робить висновок про сучасні дослідження систем груп крові АВ0, MN, Дафі, Дієго, КЕЛЛ; усвідомлює причинно-наслідкові зв'язки між генотипом і фенотипом, причини поліморфізму антигенів груп крові.

Обладнання і матеріали: інтерактивна дошка або проектор, комп'ютер/ноутбук, роздатковий матеріал (міні-тексти, завдання для обговорення), маркери, фліпчарт (за наявності), додаткові відеоматеріали (короткі освітні ролики про визначення групи крові в лабораторних умовах, презентація (слайди з ключовими поняттями, схемами, прикладами) за посиланням <https://prezi.com/view/GlCGgwWcYZeXu7udUGbj/>

Тип уроку: комбінований урок

Міжпредметні зв'язки: хімія, медицина, історія

Базові терміни та поняття: антигени, антитіла, аглютинація, групи крові Даффі, Дієго, MN, КЕЛЛ.



Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності:

У середині двадцятого століття вважалося, що група 0(I)Rh(мінус) сумісна зі всіма групами. Люди з цією групою та Rh-негативним фактором крові раніше вважалися «універсальними донорами», і їхня кров могла бути перелита будь-якій людині. Станом на 2023 рік, такої практики немає, а переливання між різними групами крові сучасною медициною вважається неприпустимим. Чому змінилися підходи до уявлення про сумісність груп крові?

II. Цілепокладання

1.Актуалізація і корекція опорних знань.

Біологічна вікторина «Хто хоче стати еритроцитом!»

https://drive.google.com/file/d/1TWTZlaSSHpnkPUMV5kN5XJcWG67Znnt8/view?usp=drive_link

III. Цілереалізація.

1.Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Системи груп крові Даффі (Duffy), Дієго (Diego), MN, і Келл (Kell) - це додаткові системи груп крові, які мають важливе клінічне значення, особливо в трансфузіології (переливанні крові), трансплантології та акушерстві. Вони є антигенами на поверхні еритроцитів (червоних кров'яних клітин), які можуть викликати імунну відповідь, якщо кров донора і реципієнта несумісна.

Система Даффі (Duffy):

Система крові Даффі — це одна з багатьох груп крові, подібно до добре відомих груп АВ0 (наприклад, 1-а, 2-а група) чи резус-фактора (Rh+ або Rh-). Вона базується на наявності

або відсутності спеціальних білків (антигенів) на поверхні червоних кров'яних клітин (еритроцитів).

У системі Даффі найважливіші два типи білків:

Fya

Fyb

У різних людей на еритроцитах можуть бути:

Лише Fya

Лише Fyb

обидва

або ж жодного (що теж можливо)

Чому це важливо?

Переливання крові: якщо людині перелити кров з чужими білками, її імунна система може атакувати їх, бо сприйме їх як чужорідні. Це небезпечно. Може бути причиною гемолітичної хвороби новонароджених, якщо мати має антитіла до антигену Даффі, якого немає у дитини. Захист від малярії: Люди, у яких немає білків Fya та Fyb, частіше зустрічаються в Африці. Вчені виявили, що деякі малярійні паразити використовують ці білки, щоб проникнути в клітини. Якщо їх немає — паразит не потрапить всередину, і людина має природний захист від малярії. У європейських популяціях частота антигену Fya становить близько 80%, а антигену Fyb - близько 60%.

Система Дієго (Diego):

Одна з рідкісних систем. Вона теж базується на особливих білках на поверхні еритроцитів.

У системі Дієго є два основні антигени:

Di^a (Di-a)

Di^b (Di-b)

Ці антигени — як маленькі “прапорці” на клітинках крові. Людина може мати:

лише Di^b (це найпоширеніший варіант),

або Di^a (рідше),

або обидва.

Чому це важливо?

Di^a — рідкісний у більшості людей, але поширений у деяких етнічних групах, наприклад: у корінних американців (індіанців), у деяких народів Азії (особливо Сибіру, Монголії, Кореї). Більшість населення має фенотип Di(a-b+).

Якщо людина з Di^a отримає переливання крові без цього антигену (або навпаки) — організм може “напасти” на чужі клітини крові, що викликає імунну реакцію. Це називається гемолітична реакція — небезпечний стан.

У вагітних жінок з цією особливістю також можуть виникати проблеми, якщо дитина має інший варіант антигену Дієго.

Цікавинка: Завдяки вивченню цієї системи вчені можуть навіть відстежувати міграцію народів, бо вона зустрічається у певних етнічних груп.

Система MN (MNS):

Це ще одна група крові, як ABO або Rh, але менш відома.

Вона залежить від спеціальних білків (антигенів) на поверхні червоних кров'яних клітин — антигенів **M i N**.

У людей буває три варіанти цієї системи:

Група MM — клітини мають тільки антиген M.

Група NN — клітини мають тільки антиген N.

Група MN — клітини мають обидва антигени: i M, i N.

Цікаві факти:

У повсякденному житті ця система не впливає на сумісність при переливанні крові, бо організм не виробляє антитіла проти M або N. Вона успадковується генетично, тому часто

використовується в генетиці, наприклад, для визначення батьківства. Також важлива для вивчення популяцій людини (антропологія). Антигени M та N зустрічаються у більшості людей, антиген S - у більшості європейських популяцій, а антиген s - у меншій частини.

Система Келл (Kell):

Вона менш відома, але важлива в медицині, особливо при переливанні крові та під час вагітності.

На поверхні еритроцитів є антигени, які визначають цю групу. У системі Kell головний антиген — це антиген Kell (або K).

Існує два основні варіанти:

K (або Kell-позитивний) — цей білок є на поверхні еритроцитів.

k (або Kell-негативний) — цього білка немає, або він інший за структурою.

Які бувають типи за системою Kell?

У людини може бути:

K/k — гетерозигота (має і той, і той варіант антигену).

K/K — гомозигота по Kell (дуже рідко).

k/k — не має антигену K (найбільш поширений варіант у світі, >90%).

Чому це важливо?

Переливання крові

Якщо людині, у якої немає антигену K, влити кров з цим антигеном, її імунна система може атакувати цю кров, що може бути небезпечним або смертельним.

Вагітність

Якщо мама Kell-негативна (k/k), а дитина — Kell-позитивна (K/k чи K/K), імунна система мами може виробити антитіла проти крові дитини, що спричиняє гемолітичну хворобу новонародженого. Це рідко, але серйозно.

Звичайний аналіз крові (типу «Яка у вас група?» — A, B, 0, Rh) не включає Kell. Його перевіряють: перед серйозними переливаннями крові;

під час підготовки до вагітності, якщо виявлено імунні ризики;

у донорах крові.

Антигени Kell зустрічаються у різних частотах у різних популяціях.

Клінічне значення систем груп крові

Система	Основні антигени	Поширення	Клінічне значення	Використання
Даффі (Duffy)	Fy ^a , Fy ^b	Fy(a-b-) у африканців, інше — у європейців	Може викликати гемоліз, хвороба новонароджених, захист від малярії (Plasmodium vivax)	Підбір крові, перинатальний моніторинг, популяційна генетика
Дієго (Diego)	Di ^a , Di ^b	Di ^a — у корінних народів Америки, Азії	Рідкісна, але може викликати гемоліз та хворобу новонароджених	Трансфузіологія, етнічна ідентифікація, судмедекспертиза
MN (MNS)	M, N, S, s	Усі популяції	M/N — зазвичай безпечні, S/s — можуть викликати гемоліз і хворобу новонароджених	Генетичні маркери, моніторинг новонароджених
Келл (Kell)	K, k, Kp ^a , Kp ^b	K — рідкісний, k — дуже поширений	Сильний імуноген; часта причина тяжкої хвороби новонароджених і гемолізу	Скринінг у вагітних, трансфузіологія, перинатальна медицина

2. Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих.

Завдання: виконайте вікторину за посиланням
<https://quizizz.com/join?gc=00591212>



3. Повідомлення домашнього завдання.

Подумайте над такими питаннями.

Чи завжди, знаючи фенотип групи крові людини (наприклад, що вона має групу крові А), ми можемо однозначно визначити її генотип? Якщо ні, то чому? І які практичні наслідки це може мати для медицини та генетичного консультування?

Чи є випадки, коли різні генотипи можуть давати однаковий фенотип? Як це впливає на успадкування груп крові та, можливо, на сумісність при переливанні крові?

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. Підбиття підсумків уроку.

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.

На уроці я дізнався...

Найбільше мені сподобалась вправа ...

Які відчуття викликав у вас цей урок?

*Ірина Рудольфівна Куриленко, учитель
біології і екології Черкаської
загальноосвітньої школи І-ІІІ ступенів №6
Черкаської міської ради Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 21

Тема. Практична робота. Успадкування груп крові системи АВ0 у людини

Мета:

Освітня: поглибити уявлення про еритроцитарні системи груп крові, про особливості успадкування груп крові за системою АВ0, сформувати практичні навички розв'язку задач на успадкування груп крові та резус-фактора.

Розвиваюча: розвивати вміння аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки між генотиповими і фенотиповими ознаками, робити висновки та застосовувати набуті знання для розв'язку практичних завдань.

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до власного здоров'я, розуміння впливу на нього факторів довкілля.

Очікувані результати

Знаннєвий: учні/учениці мають знати особливості успадкування генів групи крові АВ0, їхні фенотипові прояви, причини відхилень від очікуваних результатів успадкування.

Діяльнісний: учні/ повинні вміти пояснювати успадкування системи групи крові АВ0 за типом множинних алелів одного гена та значення знань про групи крові; застосовувати знання про групи крові для розв'язку практичних завдань.

Ціннісний: учні/учениці висловлюють і обґрунтовують судження та роблять висновки про причинно-наслідкові зв'язки між генотипом і фенотипом, причини поліморфізму антигенів груп крові.

Обладнання: підручники, таблиці.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Бесіда:

Чи завжди, знаючи фенотип групи крові людини (наприклад, що вона має групу крові А), ми можемо однозначно визначити її генотип? Якщо ні, то чому? І які практичні наслідки це може мати для медицини та генетичного консультування?

Подумайте про це. Чи є випадки, коли різні генотипи можуть давати однаковий фенотип? Як це впливає на успадкування груп крові та, можливо, на сумісність при переливанні крові?

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань.

Вправа «Картки» на платформі Kahoot

<https://kahoot.it/solo/?quizId=5ff86681-033a-4520-89f4-d04f966a90a6&gameMode=flashcards>



III. Ціlereалізація

1. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Успадкування групи крові за системою АВ0

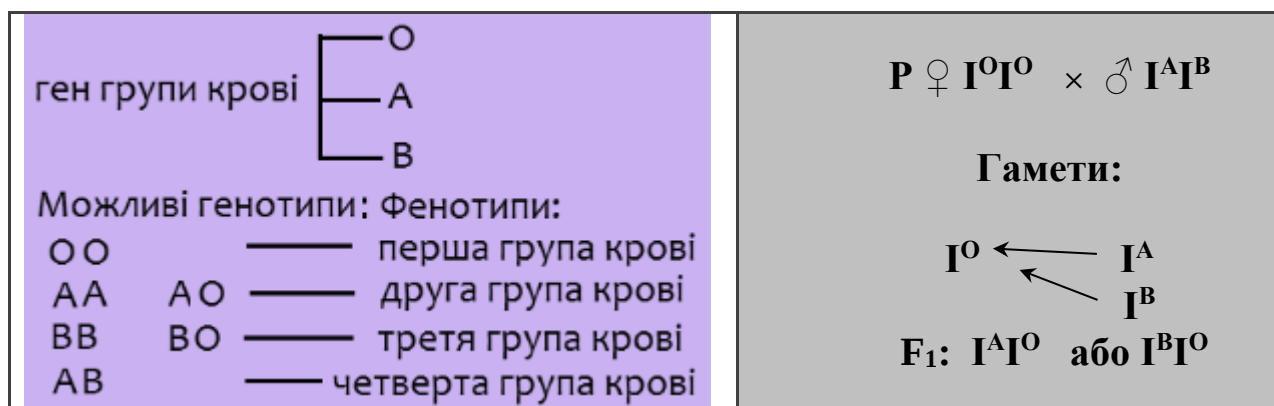
За системою АВ0 існують чотири різних фенотипи, що відрізняються один від одного сукупністю антигенів (аглютиногенів) А і В, що містяться в еритроцитах крові й антитіл (аглютинінів) α і β , які знаходяться в сироватці крові.

Антиген А і антитіло α ніколи не можуть бути одночасно наявними, тому що під час взаємодії відбувається склеювання і випадання в осад еритроцитів (кров донора і реципієнта не сумісна). Слід пам'ятати, що сироватка реципієнта склеює еритроцити донора, тому в разі переливання крові потрібно, щоб антигени донора не зустрілися з однойменними антитілами реципієнта. Система груп крові АВ0 успадковується за типом множинних алелів одного гена, локус якого позначають літерою I (від слова «ізогемаглютиноген»). Множинних алелів три – I^A , I^B , які домінують над третім алелем I^0 , а між собою алелі I^A і I^B кодомінантні.

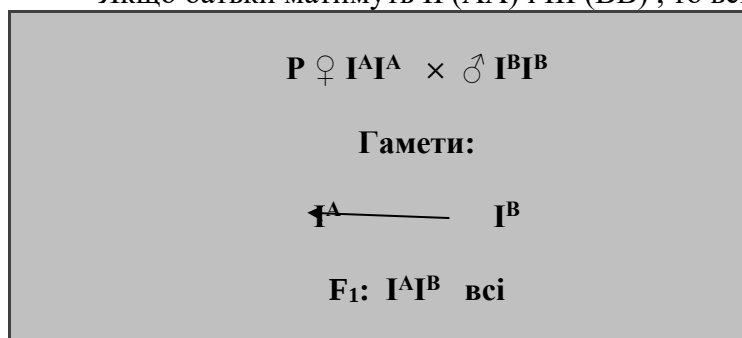
Алель I^A в еритроцитах крові людини контролює синтез антигену (аглютиногени) А, тому особи з генотипом $I^A I^A$, а також з генотипом $I^A I^0$ матимуть однаковий фенотип – другу групу крові II (А). Алель I^B контролює в еритроцитах крові синтез антигену (аглютиногени) В, тому особи з генотипом $I^B I^B$, а також з генотипом $I^B I^0$ матимуть теж однаковий фенотип – третю групу крові – III (В). Особи з генотипом $I^A I^B$ матимуть четверту групу крові – IV (АВ), оскільки алелі I^A і I^B кодомінантні. Кожна людина може успадкувати будь-які з трьох можливих алелів, але не більше ніж два. Успадкування двох алелів із трьох можливих відбувається за законами Менделя і незалежно від статі. Групи крові I(0), II (А), III (В) успадковуються за АД-типом. Четверта група крові успадковується за типом кодомінування.

Групи крові батьків		Можливі групи крові дітей			
Мати	Батько	I	II	III	IV
O	O	O	-	-	-
O	A	O	A	-	-
O	B	O	-	B	-
O	AB	-	A	B	-
A	A	O	A	-	-
A	B	O	A	B	AB
A	AB	-	A	B	AB
B	B	O	-	B	-
B	AB	-	A	B	AB
AB	AB	-	A	B	AB

Наприклад, якщо один з батьків є I (0), а другий – IV (AB), їхні діти матимуть або III (B) – третю групу, або другу групу – II (A) крові:



Якщо батьки матимуть II (AA) і III (BB), то всі діти матимуть IV (AB) групу крові:



Якщо батьки матимуть II (AO) та III (BO), то всі їхні діти матимуть будь яку групу крові.

Бомбейський феномен

В деяких випадках, діти народжуються з групою крові, якої за правилами успадкування ознак, бути не може. Це явище назвали **бомбейський феномен**.

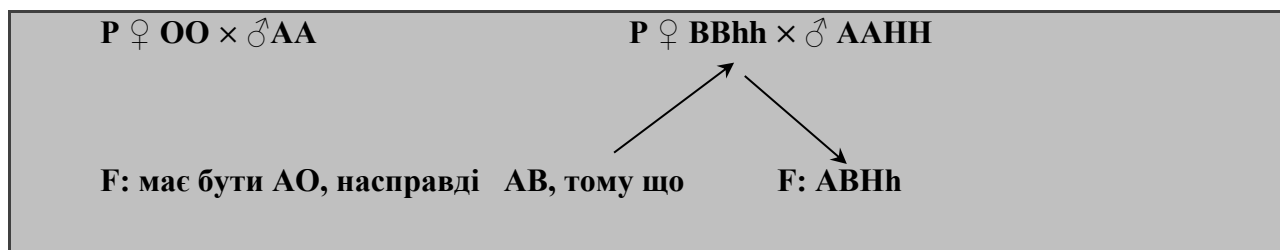
Перші відомості про це явище з'явилися в 1952 році, коли індійський лікар Вхенд проводив дослідження груп крові в одній сім'ї: у батька була перша група крові, у матері друга, а в сина – третя. Лише наприкінці двадцятого сторіччя знайшли пояснення цьому явищу: якщо у людини на еритроцитах не утворюється вихідного антигену H, людина не буде мати антигени A або B, тому що їм немає з чого утворитися.

Вихідний антиген H кодується геном, який теж позначається H:

H – ген, який кодує антиген H

h – рецесивний ген, антиген H не утворюється.

Наприклад, людина з генотипом AA повинна мати II групу крові, але якщо генотип буде AAhh, група крові буде I, тому що антигену A немає з чого утворитися.



Відповідно статистики – в Індії таку кров мають 0,01% населення, в Європі – 0,0001% населення. Рідкісна група крові не приносить людині, у якої вона є, ніяких незручностей, крім однієї – при переливаннях такої людині необхідно переливати таку ж саму кров.

2. Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих.

Розв'язання задач:

1. Гетерозиготний чоловік, який має III групу крові, одружується з жінкою, яка має I групу крові. Визначте можливі генотипи та фенотипи їхніх дітей.
2. У пологовому будинку переплутали хлопчиків. Батьки першої сім'ї мають I та II групи крові. А батьки другої – II та IV групи крові. Аналізами встановлено, що у дітей I та IV групи крові.
3. У карооких батьків двоє блакитнооких дітей мають I та IV групи крові, а двоє карооких – II та III. Карий колір очей домінує над блакитним і визначається аутосомним геном. Яка ймовірність народження в цій сім'ї блакитноокої дитини з I групою крові?
4. Чоловік з резус-негативною I групою крові одружився з жінкою, що має резус-позитивну IV групу крові. Які діти за групами крові та резус-фактором можуть у них народитися?
5. Батьки кароокі з II групою крові (Rh⁺) та гетерозиготні за всіма трьома ознаками. Яка ймовірність народження у цій сім'ї блакитноокої дитини з I групою крові (Rh⁻)?

3. Повідомлення домашнього завдання.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

1. Підбиття підсумків уроку.

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання.

На уроці я дізнався...

Найбільше мені сподобалась вправа ...

Які відчуття викликав у вас цей урок?

Ірина Юріївна Гогайзель, учитель біології і екології Черкаської спеціалізованої школи I-III ступенів №17 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 22

Тема. Асоціації антигенів системи АВ0 з інфекційними і неінфекційними захворюваннями. Конфлікт за системою АВ0

Мета за компетентностями НУШ:

<i>Природничо-наукова</i>	Учні застосовують знання про антигенні системи АВ0 для аналізу генетичних та імунологічних процесів; пояснюють взаємозв'язок між біологією та медициною.
<i>Громадянська</i>	Усвідомлюють цінність донорства, розуміють біоетичні аспекти медичних рішень (наприклад при вагітності чи трансфузії).
<i>Інформаційно-цифрова</i>	Працюють з інфографікою, аналітичними таблицями, цифровими джерелами використовують Google-таблиці та Google Forms.
<i>Уміння вчитись впродовж життя</i>	Ставлять власні запитання, досліджують тему через наукові джерела.
<i>Комунікативна</i>	Пояснюють складні біологічні явища одноліткам.

*Соціальна
громадянська
активність*

і Обговорюють значення обізнаності щодо своєї групи крові у надзвичайних ситуаціях та в умовах пандемії.

Учні повинні знати:

Молекулярну структуру антигенів системи АВ0 та їхнє розташування на еритроцитах та інших клітинах/тканинах.

Основні принципи генетичного успадкування груп крові за системою АВ0.

Конкретні приклади асоціацій певних груп крові АВ0 з підвищеною чи зниженою сприйнятливістю до деяких інфекційних захворювань (холера, малярія, хелікобактерна інфекція, ротавіруси).

Конкретні приклади асоціацій певних груп крові АВ0 з підвищеним ризиком розвитку деяких неінфекційних захворювань (виразкова хвороба, рак шлунка/підшлункової залози, тромбози, серцево-судинні захворювання).

Механізм розвитку та клінічні прояви гемолітичної хвороби новонароджених за системою АВ0.

Ключові відмінності між АВ0-конфліктом та резус-конфліктом.

Сучасні методи профілактики та лікування АВ0-конфлікту.

Учні повинні розуміти:

Біологічний та еволюційний сенс поліморфізму груп крові АВ0 як адаптивного механізму у відповідь на тиск патогенів.

Складність та багатофакторність асоціацій груп крові з захворюваннями (не пряма причина, а підвищена ймовірність чи схильність).

Молекулярні механізми, за якими антигени АВ0 можуть взаємодіяти з патогенами або впливати на фізіологічні процеси (наприклад, як рецептори, або через вплив на ендотелій судин, фактори згортання крові).

Принципи імунологічної толерантності та реакції "свій-чужий" у контексті АВ0-системи.

Важливість генетичного консультування та медичних тестів при плануванні вагітності та у діагностиці захворювань.

Учні повинні вміти:

Визначати можливі групи крові батьків/нащадків за системою АВ0, використовуючи генетичні задачі.

Аналізувати та інтерпретувати дані про асоціації груп крові з захворюваннями.

Порівнювати різні медичні стани та їх причини, використовуючи знання про систему АВ0.

Оцінювати ризики для здоров'я на основі генетичної інформації.

Учні повинні володіти:

Навичками критичного аналізу наукової інформації (розрізняти кореляцію та причинно-наслідковий зв'язок).

Здатністю до наукового дискурсу та обґрунтування власної думки на основі біологічних даних.

Навичками роботи з різними джерелами інформації (підручник, науково-популярні статті, схеми).

Розумінням етичних аспектів використання генетичної інформації в медицині.

Тип уроку: комбінований (вивчення нового матеріалу з елементами дискусії, кейс-стаді, проблемного навчання).

Обладнання: мультимедійний проєктор, комп'ютер, презентація, схеми успадкування груп крові, картки з клінічними кейсами для групової роботи, аркуші для рефлексії.

Базові терміни та поняття:

- система АВ0: група крові, антиген, антитіло, аглютинація, фенотип, групи крові, генотип, спадковість груп крові;

- трансфузіологія: трансфузія, сумісність груп крові, універсальний донор, універсальний реципієнт;
- асоціація з хворобами: інфекційні захворювання, неінфекційні захворювання, персоніфікована медицина;
- імунологічний конфлікт: конфлікт з системою АВ0, гемолітична хвороба новонароджених (ГХН), резус-конфлікт.

Хід уроку

I. Організаційний момент

Привітання. Перевірка готовності. Створення атмосфери співпраці.

II. Актуалізація опорних знань

Фронтальне опитування / «Мозковий штурм»:

- Пригадайте, що таке група крові. За якими основними системами класифікують групи крові у людини?
- Які антигени (аглютиногени) та антитіла (аглютиніни) характерні для кожної з чотирьох груп крові за системою АВ0?
- Як відбувається успадкування груп крові АВ0 з генетичної точки зору? (Пригадайте, що таке кодомінування та множинний алелізм).
- Чому важливо знати групу крові при переливанні крові?

Очікуваний результат: Відтворення базових знань про систему АВ0, необхідних для розуміння нового матеріалу.

III. Мотивація навчальної діяльності

Проблемна ситуація / Вчитель:

Ми знаємо, що групи крові - це не просто «мітка» для переливання. Це складні молекули на поверхні наших клітин. А чи знали ви, що ваша група крові може впливати на вашу схильність до певних захворювань? Чому, наприклад, люди з групою крові 0 більш стійкі до малярії, але вразливіші до холери? І що робити, якщо у матері група крові 0, а у дитини – А?

Відома антигенна система АВ0 в даний час доповнилася новими відомостями, які свідчать про велику гетерозиготність даної системи.

Групова приналежність крові починає виділятися в ембріональному періоді розвитку людини і не змінюється протягом життя.

Сучасні дослідження показали, що в результаті багатократного мутування гена I^A , група А в чистому вигляді вже не існує, а виділяється велика кількість її підгруп: найбільше A_1 (більше 88%), A_2 (більше 10%), рідше A_3 , A_4 , A_5 , A_m , A_o , A_x , A_y , A_q .

Антигени групи В мають більшу однорідність – B_2 , B_3 , B_4 , B_x .

На сьогоднішній день це має велике практичне значення.

Еритроцити з антигеном A_1 мають високу здатність взаємодіяти з сироваткою, яка містить а-антитіло, а еритроцити з антигеном A_2 – аглютинуються лише при застосуванні високоактивних сироваток.

У сировотці деяких людей інколи зустрічаються додаткові ізоаглютиніни, наприклад A_1 і A_2 . У деяких випадках знаходяться аглютинін a_2 , який реагує з еритроцитами групи A_2 і групи 0.

Безпосередній попередник антигенів А і В – антиген Н – утворюється шляхом додавання залишка фруктози до гліколіпідному або глікопротеїдному остову.

Інколи зустрічається недостатність фукозилтрансферази, що відповідає за синтез антигена Н. Ці люди гомозиготні за рецесивною алеллю гена FUT1 (hh), який розташований на 19-й хромосомі, і відносяться до фенотипу Бомбей (Oh).

У людей з фенотипом Бомбей виробляються анти-Н-антитіла: вони направлені проти антигена Н, котрий є на всіх еритроцитах і відсутній лише при генотипі hh.

На 9-й аутосомі знаходиться локус секреції АВ0-антигенів (Secretor). Це означає, що практично у 76% людей групові антигени А і В містяться у лейкоцитах, тромбоцитах,

сперматозоїдах, в нормальних і пухлинних тканинах, у слині, шлунковому соці, жовчі, в навколоплідних водах – це визначається наявністю в них у генотипі домінантного гена *Se*, у людей (інші 24%), гомозиготних за рецесивною алеллю *se*, ці антигени містяться лише на поверхні еритроцитів.

Інтерактивна вправа «мозковий штурм» за завданням: «Заповніть таблицю – фенотипи та генотипи груп крові системи АВ0 базуючись на знаннях, отриманих за попередні роки.

Фенотипи та генотипи груп крові системи АВ0

Групи крові	Фенотип		Гени	Генотипи
	Антигени	Антитіла		
I (0)	-	a, b	I^0	$I^0 I^0$
II (A)	A	b	I^A	$I^A I^A, I^0 I^0$
III (B)	B	a	I^B	$I^B I^B, I^0 I^0$
IV (AB)	AB	-	$I^A I^B$	$I^A I^B$

- Сьогодні ми дослідимо ці дивовижні та іноді драматичні зв'язки між нашими генами АВ0 та здоров'ям.

IV. Вивчення нового матеріалу

1- Молекулярна природа антигенів АВ0:

Пояснення вчителя: Антигени А і В - це глікопротеїни/гліколіпіди на поверхні еритроцитів, що формуються на основі Н-антигену. Пояснити різницю у будові цих молекул.

Вправа на розвиток критичного мислення: «Чому антигени АВ0 присутні не лише на еритроцитах, а й на поверхні інших клітин та в секретах організму (у секреторів)? Як це може впливати на їхню роль у захворюваннях?»

2. Асоціації груп крові АВ0 з інфекційними захворюваннями :

Виявлені асоціації антигенної системи АВ0 з різними інфекційними захворюваннями

Група крові 0

-Дуже чутлива до холери та чуми, так як паличка чуми має антиген, який має антиген, який подібний антигену 0

- Менш стійкий до вірусу грипу

Група крові А

- Вірусний гепатит

- Не утворюється імунітет проти віспи навіть при повторній вакцинації

Група крові В

- Частіше бувають нагноєння при пораненнях

Вчитель: Розповідає про механізми, за якими групи крові можуть впливати на сприйнятливості до інфекцій:

Антиген як рецептор: Може виступати рецептором для прикріплення бактерій або вірусів (наприклад, *Helicobacter pylori* частіше прикріплюється до слизових оболонок людей з групою 0).

Імунна відповідь: Вплив на імунну відповідь організму на певний патоген.

Мімікрія: Деякі мікроорганізми можуть "маскуватися" під антигени груп крові.

Приклади (кейс-розбір / міні-дискусія):

Холера: Чому люди з групою крові 0 більш схильні до важкої форми холери? (Ймовірно, через відсутність антигенів А/В, які можуть блокувати прикріплення бактерії).

Малярія: Чому люди з групою 0 менш схильні до важких форм малярії? (Еритроцити з групою 0 гірше уражаються малярійним плазмодієм; є думка, що вони менш "липкі", що запобігає закупорці судин).

Ротовіруси: Обговорення "статусу секретаря" (здатність виділяти антигени АВ0 в біологічні рідини) та його зв'язку зі сприйнятливостю до деяких штамів ротовірусу.

3. соціації груп крові АВ0 з неінфекційними захворюваннями:

Виявлені асоціації антигенної системи АВ0 з різними неінфекційними захворюваннями

Група крові 0

- Схильність до раку язика, молочної залози, легень
- Частіше хворіють виразкою шлунку та дванадцятипалої кишки
- Схильність до бронхіальної астми

Група крові А

- Спостерігається розвиток онкозахворювання шлунка, підшлункової залози, яєчника, матки, слинних залоз, товстої кишки

- Гострий апендицит
- Ревматизм
- Поперековий остеохондроз
- Атеросклероз
- Серцево-судинні захворювання не ревматичного походження
- Ішемія серця
- Інфаркт міокарда
- Артеріальна гіпертонія у чоловіків

Група крові В

- Більше ризику, що апендикс перейде в перитоніт
- Остеохондроз хребта
- Схильність до раку стравоходу, порожнини рота

Вчитель: Пояснює, що ці асоціації складніші і не завжди мають чіткий причинно-наслідковий зв'язок, але статистично спостерігаються.

Приклади:

§**Виразкова хвороба шлунка та 12-палої кишки:** Частіше зустрічається у людей з групою крові 0 (у зв'язку з Н. pylori).

§**Рак шлунка/підшлункової залози:** Дещо вищий ризик у людей з групою А та В.

§**Серцево-судинні захворювання та тромбози:** Люди з групою 0 мають менший ризик розвитку тромбоемболічних ускладнень, ніж люди з групою А, В або АВ (пов'язано з рівнями факторів згортання крові, наприклад, фактора фон Віллебранда).

Завдання на розвиток критичного мислення: "Чи означає це, що якщо у мене група А, я обов'язково захворію на рак шлунка? Чому ні?" (Обговорити поняття схильності, а не прямої причини; роль способу життя, інших генетичних факторів).

4. АВ0-конфлікт (гемолітична хвороба новонароджених (ГХН) за системою АВ0):

Вчитель: Пояснює це імунний конфлікт або ГХН.

Гемолітична хвороба новонароджених, яка викликана несумісністю по антигенам системи АВ0, зазвичай зустрічається у дітей з групою крові А або В, які народжені матерями з групою крові 0.

В 1940 році Ландштейнер і Вінер відкрили антиген, який був на поверхні еритроцитів мавп Macacus. Пізніше, такий же антиген був виявлений у людини і отримав назву резус-фактор.

Змодельуйте розподіл резус-фактора у людських популяціях:

Європейська раса

84% - резус позитивних людей

16% - резус негативних людей

Негроїдна раса

16% - резус позитивних людей

84% - резус негативних людей

Монголоїдна раса

приблизно 99% - резус позитивних людей

приблизно 1 % - резус негативних людей

Механізм: В організмі матері з групою 0 присутні **природні антитіла** анти-А та анти-В. Ці антитіла (переважно клас IgM, але також є IgG) можуть проникати через плаценту до плоду і викликати руйнування його еритроцитів.

Клінічні прояви: Жовтяниця, анемія, збільшення печінки та селезінки у новонародженого.

Відмінності від Rh-конфлікту:

§AB0-конфлікт частіше зустрічається вже при першій вагітності (бо антитіла є «природними» і не потребують попередньої сенсибілізації).

§Як правило, перебігає легше, ніж Rh-конфлікт (через меншу проникність антитіл та наявність AB0-антигенів на інших клітинах плода, що зменшує їх кількість на еритроцитах).

Профілактика та лікування: Спостереження, фототерапія, у важких випадках – замінне переливання крові. Профілактика полягає у визначенні групи крові матері та батька на етапі планування вагітності.

V. Закріплення вивченого матеріалу

Кейс-стаді (робота в малих групах по 3-4 учні):

Кейс 1: "У сім'ї, де обоє батьків мають групу крові АВ, народилася дитина з групою крові 0. Чи можлива така ситуація з генетичної точки зору? Обґрунтуйте свою відповідь."

§**Відповідь:** Ні, неможлива, оскільки батьки з АВ мають генотип $I^A I^B$. Вони не можуть мати дитину з генотипом ii (група 0).

Кейс 2: «Вагітна жінка з групою крові 0 дізналася, що її чоловік має групу крові А. Які ризики для майбутньої дитини можуть виникнути? Які дії потрібно вжити для профілактики?»

§**Відповідь:** Ризик AB0-конфлікту. Потрібне спостереження за рівнем антитіл у матері та станом плода, готовність до лікування новонародженого.

Кейс 3: «У країні, де поширена малярія, помітно, що люди з певними групами крові рідше хворіють на важкі форми. Яка це група крові, і як ви можете пояснити цей феномен?»

§**Відповідь:** Група крові 0. Пояснення через особливості взаємодії малярійного плазмодія з еритроцитами групи 0.

Обговорення рішень кейсів у класі.

VI. Рефлексія

Метод «Галерея питань»: Кожен учень або пара учнів пише на стікері одне складне, але цікаве питання, що виникло під час уроку або стосується теми. Стікери приклеюються на дошку. Учні по черзі читають питання, а клас намагається на них відповісти або запропонувати напрямки для подальшого дослідження.

Метод «Емоційний відгук»: Запропонуйте учням висловити одним-двома реченнями свої емоції та враження від уроку, використовуючи слова, пов'язані з біологією (наприклад, "відчуваю, що мої знання сьогодні *диференціювалися* і *дозріли*").

VII. Домашнє завдання диференційоване

Опрацювати відповідний параграф підручника.

Дослідницьке завдання (на вибір):

Підготувати короткий аналітичний звіт «Еволюційний тиск патогенів як фактор формування поліморфізму груп крові AB0».

Створити інфографіку, «Що означає моя група крові для здоров'я»

Кейс-дослідження: «У нашій родині – різні групи крові. Який конфлікт можливий?».

VIII. Підбиття підсумків уроку

Вчитель: Узагальнює основні висновки.

Наголошує на важливості знань про систему AB0 для розуміння власного організму та медичної практики.

Оцінювання учнів.

Ірина Юрїївна Гогайзель, учитель біології і екології Черкаської спеціалізованої школи І-ІІІ ступенів №17 Черкаської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 23

Тема. Резус-фактор: історія відкриття, молекулярна природа, успадкування, розподіл у людських расах та резус-конфлікт

Мета уроку:

Знання складова:

Ознайомити учнів з історією відкриття резус-фактора.

Розкрити молекулярну природу резус-фактора.

Сформувати уявлення про успадкування резус-фактора.

Пояснити механізм виникнення резус-конфлікту.

Проаналізувати статистику розподілу резус-фактора у різних популяціях.

Розвивальна:

Розвивати навички критичного мислення, аналізу інформації, роботи з джерелами.

Формувати вміння застосовувати генетичні знання у практичних ситуаціях (медицина, спадковість).

Виховна:

Виховувати толерантне ставлення до особливостей генетичного різноманіття людей.

Формувати розуміння важливості медико-генетичної обізнаності

Учні повинні знати:

Історію відкриття резус-фактора (Rh-фактора) та імена ключових вчених (Карл Ландштайнер, Олександр Вінер).

Молекулярну природу резус-фактора (зокрема антигена D) та його розташування на еритроцитах.

Генетичні основи успадкування Rh-фактора (генотипи Rh⁺ та Rh⁻, домінантний тип успадкування).

Механізм розвитку та клінічні прояви **резус-конфлікту (гемолітичної хвороби новонароджених)**.

Сучасні методи діагностики, профілактики (введення анти-D імуноглобуліну) та лікування резус-конфлікту.

Статистичні дані щодо розподілу резус-фактора в різних людських расах та популяціях.

Учні повинні розуміти:

Біологічне та еволюційне значення поліморфізму резус-системи.

Принципи імунізації та формування імунної пам'яті в контексті резус-системи.

Складність взаємодії материнського та плодового організмів під час вагітності.

Ключові відмінності між АВО-конфліктом та резус-конфліктом (природа антитіл, час сенсibilізації).

Етичні та соціальні аспекти пренатальної діагностики та медичних втручань при резус-конфлікті.

Учні повинні вміти:

Визначати ймовірність успадкування резус-фактора нащадками за відомими генотипами батьків (розв'язувати генетичні задачі підвищеної складності).

Аналізувати клінічні сценарії, пов'язані з резус-конфліктом, та пропонувати можливі медичні рішення.

Пояснювати біологічні механізми розвитку імунологічних реакцій, пов'язаних з резус-фактором.

Інтерпретувати статистичні дані щодо розподілу резус-фактора в різних популяціях.

Учні повинні володіти:

Навичками критичного аналізу наукової та медичної інформації.

Здатністю до наукового дискурсу та обґрунтування власної думки, спираючись на фактичні дані.

Навичками роботи з генетичними схемами та таблицями.

Етичною чутливістю при обговоренні тем, пов'язаних зі здоров'ям людини та генетикою.

Тип уроку: гомбінований (вивчення нового матеріалу з елементами дискусії, вирішення проблемних задач, аналізу даних).

Обладнання: Мультимедійний проектор, комп'ютер, презентація (ілюстрації еритроцитів, Rh-антигена, схем успадкування, механізму конфлікту), схеми успадкування резус-фактора, картки з клінічними кейсами та генетичними задачами для групової роботи, аркуші для рефлексії.

Хід уроку

I. Організаційний момент

Привітання. Перевірка готовності до уроку.

II. Актуалізація опорних знань

Вчитель: На попередньому уроці ми обговорювали систему АВ0, її молекулярну природу та асоціації з захворюваннями. Пригадайте:

Яка інша важлива система груп крові існує, крім АВ0?" (Очікувана відповідь: Резус-система).

Чим відрізняються антигени АВ0 від антигенів резус-системи на поверхні еритроцитів?

Чому знання групи крові за системою АВ0 та Rh-фактора є критично важливим у медицині?

Який механізм розвитку АВ0-конфлікту між матір'ю та плодом? Які його особливості?

Очікуваний результат: Учні пригадують базові поняття про групи крові, готуючись до занурення в тему резус-фактора.

III. Мотивація навчальної діяльності

Вчитель: Уявіть ситуацію: молода пара планує першу дитину. Лікар наполягає на визначенні групи крові та резус-фактора в обох майбутніх батьків. Для чого це потрібно? Адже ми знаємо, що резус-несумісність може призвести до серйозних наслідків для новонародженого – гемолітичної хвороби. Як це відбувається? Чому одні народи здебільшого мають позитивний резус, а інші – ні? Сьогодні ми розгадаємо цю медичну та еволюційну загадку.

IV. Вивчення нового матеріалу

1. Що таке Резус-фактор? Молекулярна природа та генетика:

Пояснення вчителя:

§ Резус-фактор – це система антигенів, розташованих на поверхні еритроцитів. Найважливіший з них – **D-антиген**.

§ Люди, у яких є D-антиген, є **Rh-позитивними (Rh+)**, а ті, у кого його немає – **Rh-негативними (Rh-)**.

§ **Генетика успадкування:**

§ Ген D успадковується за **аутосомно-домінантним** типом.

§ **Генотипи:** DD (Rh+), Dd (Rh+), dd (Rh-).

§ Розв'язання простої генетичної задачі на дощці: наприклад, Rh+ (Dd) мати та Rh+ (Dd) батько – яка ймовірність народження Rh- дитини? (25%).

Візуалізація: Схеми еритроцитів з Rh-антигенами, генетичні решітки Пеннета.

2. Історія відкриття резус-фактора (5 хв):

Вчитель: 1940 рік – видатні австрійський імунолог **Карл Ландштайнер** (лауреат Нобелівської премії за відкриття груп крові АВ0) та американський біолог **Олександр Вінер** відкрили Rh-фактор.

Експерименти: Вони ввели кров мавп виду *Macacus rhesus* (звідси й назва "резус") кроликам і морським свинкам, отримавши антитіла, які аглютинували еритроцити не тільки мавп, а й близько 85% людей.

Значення відкриття: Це відкриття стало ключовим для пояснення причин посттрансфузійних реакцій (після переливань крові) та, що особливо важливо, **гемолітичної хвороби новонароджених**.

3. Розподіл резус-фактора у людських расах та популяціях (5 хв):

Вчитель: Цікаво, що розподіл Rh+ та Rh- варіюється у різних етнічних групах:

Європейці: Близько 85% Rh+, 15% Rh-.

Африканці: До 93-95% Rh+, 5-7% Rh-.

Азіати та корінні народи Америки: Більше 98-99% Rh+, 1-2% Rh-.

Змодельуйте розподіл резус-фактора у людських популяціях

Питання для дискусії: Як ви гадаєте, чому такий нерівномірний розподіл? Які еволюційні чинники могли впливати на це? (Обговорення гіпотез: природний добір, міграції, генетичний дрейф. Наприклад, в деяких умовах (менший тиск інфекцій, що викликають анемію) негативний резус не давав суттєвих переваг або навіть був менш адаптивним.)

4. Резус-конфлікт: механізм, прояви, профілактика та лікування:

Вчитель: "Резус-конфлікт виникає, коли Rh-негативна мати виношує Rh-позитивного плода (якщо батько Rh+).

Механізм сенсibilізації:

- **Перша вагітність:** Зазвичай проблеми немає, оскільки кров матері та плода не змішується. Але під час пологів (або абортів, викидня, травми) невелика кількість еритроцитів плода потрапляє в кров матері.
- **Імунна відповідь матері:** Імунна система Rh-негативної матері розпізнає D-антиген як чужорідний і починає виробляти антитіла (анти-D антитіла). Цей процес називається **сенсibilізацією**. Спочатку утворюються антитіла класу IgM (великі, не проникають через плаценту), потім – IgG (менші, проникають).
- **Наступні вагітності:** Під час другої (і наступних) вагітностей Rh-позитивним плодом, якщо мати вже сенсibilізована, антитіла IgG проникають через плаценту до плода.
- **Аглютинація еритроцитів плода:** Антитіла матері руйнують еритроцити плода, викликаючи **гемоліз**.

Клінічні прояви (Гемолітична хвороба новонароджених): Анемія, жовтяниця (через надмірний розпад гемоглобіну), збільшення печінки та селезінки, набряки (у важких випадках).

Профілактика: Введення анти-D імуноглобуліну Rh-негативній матері після перших пологів (або абортів, викидня) протягом 72 годин. Цей імуноглобулін «нейтралізує» еритроцити плода, що потрапили в кров матері, запобігаючи сенсibilізації її імунної системи.

Лікування: Фототерапія, у важких випадках – замінне переливання крові новонародженому.

V. Закріплення вивченого матеріалу

Групова робота: Розв'язання генетичних задач та кейс-стаді:

Задача 1: Чоловік і жінка планують дитину. Відомо, що жінка Rh- (dd), а чоловік Rh+ (його батько був Rh-, а мати Rh+). Яка ймовірність народження Rh-дитини? Чи є ризик резус-конфлікту? (Відповідь: Чоловік має бути Dd. Ймовірність Rh- дитини 50%. Ризик конфлікту є, якщо дитина буде Rh+).

Задача 2: У пари, де обоє батьків Rh+, народилася дитина з гемолітичною хворобою новонароджених, спричиненою резус-конфліктом. Поясніть, чому це неможливо. (Відповідь: Якщо обоє батьків Rh+, то вони або DD або Dd. Якщо обоє DD, то дитина 100% DD. Якщо обоє Dd, то дитина може бути dd, але мати в такому разі не може бути Rh+. Резус-конфлікт виникає лише коли Rh- мати виношує Rh+ плід).

Кейс-стаді: "Вагітна жінка (I(0) Rh-) прийшла на консультацію до лікаря. Її чоловік (II(A) Rh+). Які медичні рекомендації щодо контролю вагітності мають бути надані цій парі? Обґрунтуйте свою відповідь, враховуючи можливі конфлікти за системами АВ0 та Rh." (Підштовхнути до комплексного аналізу обох систем).

Обговорення рішень кейсів у класі.

VI. Рефлексія

Метод «Дві зірки і побажання»: Кожен учень називає дві речі, які він зрозумів і вважає найбільш важливими на уроці («дві зірки»), і одне питання або думку, над якою він хотів би ще поміркувати («побажання»).

Метод «Еволюція мого розуміння»: Запропонуйте учням уявити, як «еволюціонувало» їхнє розуміння теми від початку уроку до кінця.

VII. Домашнє завдання

Опрацювати відповідний параграф підручника.

Дослідницьке завдання (на вибір, для бажаючих):

Підготувати розгорнутий порівняльний аналіз АВ0- та Rh-конфліктів у вигляді таблиці (критерії: причина, антитіла, час виникнення, важкість перебігу, профілактика, лікування).

Дослідити сучасні досягнення в галузі діагностики та лікування гемолітичної хвороби новонароджених (наприклад, внутрішньоутробні переливання крові).

Проаналізувати гіпотези щодо еволюційних переваг або недоліків Rh-негативного статусу в певних кліматичних умовах або популяціях.

VIII. Підбиття підсумків уроку

Вчитель: Узагальнює основні висновки уроку, підкреслюючи складність імунних взаємодій та важливість генетичних знань для збереження здоров'я.

Оцінювання активності учнів, виставлення балів.

Відповіді на запитання учнів.

*Оксана Миколаївна Мельник, учитель
біології і екології ліцею «Успіх»
Монастирищенської міської ради Черкаської
області, вчитель-методист*

Урок 24

Тема. Поняття про головний комплекс гістосумісності людини (МНС).

Молекулярна структура системи HLA (лейкоцитарні антигени людини)

Мета:

Освітня: поглибити поняття про імуногенетику, як біологічну науку, що швидко прогресує, її роль у вирішенні питань практичної медицини; сформувані поняття про головний комплекс гістосумісності людини та молекулярну структуру системи HLA.

Розвиваюча: розвивати вміння порівнювати, аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, робити висновки під час опрацювання інформації;

Виховна: сформувані повагу до науки, розуміння її значення для людства (наука – це не просто набір знань, а й процес дослідження, що постійно розвивається і дає змогу краще розуміти світ).

Очікувані результати

Знансвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (HLA, система тканинної сумісності людини).

Діяльнісний: учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів у розв'язанні навчальної проблеми; презентує (зважаючи на аудиторію/мету

презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобути інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв.

Ціннісний: усвідомлює молекулярну структуру системи HLA (лейкоцитарні антигени людини) та значення відкриття першого тканинного антигена системи HLA (1958 р., Ж. Доссе) для медицини (трансплантація).

Обладнання та матеріали: проєктор або інтерактивна дошка, [презентація](#).

Тип уроку: лекція з елементами бесіди.

Міжпредметні зв'язки: хімія.

Базові терміни та поняття: головний комплекс гістосумісності людини, лейкоцитарні антигени людини



Ключові компетентності, що формуються:

Вільне володіння державною мовою.

Здатність спілкуватися рідною (у разі відмінності від державної) та іноземними мовами.

Компетентності в галузі природничих наук, техніки і технологій.

Інноваційність.

Інформаційно-комунікаційна компетентність.

Навчання впродовж життя.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Початок уроку, створення позитивного мікроклімату.

Інтерактивне завдання «Спіймай науковий термін»: слухаючи розповідь учителя, відзначте (випишіть у стовпчик) наукові терміни (учні/учениці записують терміни у зошит).

Варіант вправи «Спіймай та поясни» (налаштування на активне слухання).

«Vouloir pour valoir» (Вулюар пур велюар), що означає: «Чого бажаєш, того і досягнеш».

Ці слова вважав своїм життєвим кредо французький біолог Жан Батист Габріель Іоакім Доссе. У результаті багаторічної праці Доссе, разом з Бенасеррафом і Снеллом, розділили Нобелівську премію з фізіології і медицини у 1980 р. за те, що зуміли перетворити те, що спочатку здавалося областю основних експериментів на *інбредних мишах*, зрозумілою лише для небагатьох, у струнку біологічну систему, що має важливе значення для розуміння механізмів клітинного «впізнання», *імунних відповідей* та *відторгнення трансплантата*.

Після перших публікацій Ж.Доссе значне коло вчених в галузі *генетики, імунології і гематології* присвятили свої дослідження новому науковому напрямку, який на той час отримав назву *імуногематологія*. Разом з *трансплантологією* їх об'єднала власне класична *імуногенетика*.

Сучасна імуногенетика має два напрямки розвитку: теоретичний та прикладний. Відповідно до цього, на одному уроці ми розглянемо питання фундаментальної (теоретичної) імуногенетики (молекулярну структуру *головного комплексу гістосумісності людини*), а на наступному – питання її прикладного напрямку (*поліморфізм системи HLA, його значення*).

II. Цілепокладання

Актуалізація та корекція опорних знань.

1. **Аналізуємо список термінів** («+» – можу пояснити значення, «-» – можу пояснити значення (учні/учениці записали терміни у зошит. Учитель демонструє список термінів на екрані). Порівнюємо списки та обговорюємо коротко значення відомих термінів, позначаємо невідомі.

2. **Разом формулюємо завдання уроку:**

- Дізнатися, що таке головний комплекс гістосумісності.
- Що таке МНС, HLA.

III. Ціlereалізація

1. **Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.**

Розповідь учителя з елементами бесіди

Молекулярна структура HLA: VIP-перепустки наших клітин

Уявіть, що кожна клітина нашого тіла має свою унікальну «VIP-перепустку» або «ID-картку» на поверхні. Ця перепустка допомагає імунній системі, нашій внутрішній службі безпеки, відрізнити «своїх» від «чужих». Ці «перепустки» і є головним комплексом гістосумісності (МНС - **major histocompatibility complex**) людини.

Головний комплекс гістосумісності (МНС) – це група генів і антигенів клітинної поверхні, які вони кодують, основною біологічною функцією яких є здійснення генетичного контролю імунної відповіді на рівні розпізнавання чужорідного по відношенню до тканинних антигенів даної біологічної системи і підтримання імунного гомеостазу. Тобто, імунна система неперервно відслідковує генетично чужорідну інформацію, співставляючи її зі структурою системи МНС

Дана сукупність генів МНС представлена у всіх хребетних.

Як відкрили «клітинні перепустки»?

Історія відкриття HLA схожа на детектив і тісно пов'язана з першими спробами пересадки органів. Лікарі давно помітили, що пересажені тканини часто не приживаються. Чому? Це було великою загадкою. Але тут допомогли миші. Досліди на мишах, проведені вченим Джорджем Снеллом, показали, що існують спеціальні гени, які відповідають за «тканинну сумісність». Ключове ж відкриття здійснив Жан Доссе у 1950-х рр. Вивчаючи кров людей, яким часто робили переливання крові, він помітив, що сироватка крові одних пацієнтів змушувала склеюватися лейкоцити (білі кров'яні тільця) інших людей. Це означало, що на поверхні лейкоцитів є якісь розпізнавальні знаки, які відрізняються у різних людей.

Доссе знайшов перший такий антиген, який він назвав MAC (*major histocompatibility complex*, пізніше його ідентифікували як HLA-A2). Він довів, що якщо ці антигени у донора та реципієнта не збігаються, пересажена шкіра відторгається. Подальші дослідження дозволили вченому висловити припущення відносно того, що саме лейкоцитарні антигени є фактором, який дозволяє відрізнити особисті тканини від тканин організму іншої людини.

У людини головний комплекс гістосумісності позначається як HLA – Human leukocyte Antigens. Чому «лейкоцитарні антигени»? Тому що антигени вперше були визначені саме на лейкоцитах.

Майже одночасно схожі відкриття зробили й інші вчені, наприклад, Йон ван Роод та Роуз Пейн.

За ці видатні відкриття Жан Доссе, Джордж Снелл та Барух Бенасерраф (який досліджував, як гени контролюють силу імунної відповіді) отримали Нобелівську премію у 1980 році.

Під час вручення Ж. Доссе Нобелівської премії, вчений зазначив, що вивчення цієї системи є яскравим прикладом світового гуманітарного співробітництва, оскільки в даному випадку не потрібно було навіть патентувати дослідницькі результати.

Запитання до учнів: Як ви розумієте ці слова Доссе? (доповнення до відповідей учнів: були створені спеціальні міжнародні програми по дослідженню системи HLA з обов'язковим обговоренням на робочих нарадах).

Запитання до учнів: Чому, на вашу думку, це відкриття стало таким важливим? (бо саме завдяки HLA наша імунна система може розпізнати та атакувати віруси, бактерії, ракові клітини, а також, на жаль, іноді й пересажені органи, якщо вони мають «неправильну» перепустку і при необхідності запускати імунну відповідь, що забезпечує вироблення специфічних антитіл та видалення чужорідного агента з організму. Такі знання відкрили можливості пошуку вирішення багатьох проблем, пов'язаних з цим).

Запитання до учнів: Висловіть припущення, з чого складаються «перепустки» HLA.

Система HLA є індивідуальним набором різного типу білкових молекул, розташованих на клітинній поверхні. Набір антигенів (HLA-статус) унікальний для кожної людини.

За хімічною структурою антигени HLA являють собою глікопротеїди (білки з причепленими до них вуглеводними «антенами»), які знаходяться на поверхні клітин.

Де знаходиться «центр керування»?

Гени, що містять інструкції для створення цих білків-перепусток, знаходяться на 6-й хромосомі.

2. Лекція з елементами евристичної бесіди та демонстрацією презентації.

Існує два головні типи цих «перепусток», або молекул HLA (*пропоную учням у ході лекції створити порівняльну таблицю*).

1. HLA класу I (позначки HLA-A, HLA-B, HLA-C)

Будова. Уявіть собі молекулу з одного довгого «ланцюга» (називається α -ланцюг), до якого приєднаний менший білковий «помічник» (β 2-мікроглобулін). Найцікавіше, що α -ланцюг має спеціальну «кишеньку» або «жолобок», куди можуть вкладатися маленькі шматочки білків (пептиди).

Де синтезуються. Молекули МНС класу I синтезуються в цитозолі клітини

Де знаходяться. Майже на всіх клітинах нашого тіла, що мають ядро (тобто, на більшості клітин, крім, наприклад, еритроцитів).

Основна функція. Показувати імунним «охоронцям» (цитотоксичним Т-лімфоцитам, або CD8+ Т-клітинам) шматочки білків, що утворилися всередині самої клітини.

Приклад. Якщо клітину заразив вірус, вона «нарізає» вірусні білки на шматочки, кладе їх у «кишеньку» HLA класу I і «виставляє» на своїй поверхні. Це як сигнал тривоги: «Увага, я інфікована!» Цитотоксичний Т-лімфоцит бачить цей сигнал і знищує заражену клітину, не даючи вірусу поширюватися. Так само клітина може «показувати» і дефектні білки, якщо вона стала раковою.

2. HLA класу II (позначки HLA-DR, HLA-DQ, HLA-DP)

Будова. Ця «перепустка» складається з двох білкових «ланцюгів» (α -ланцюг та β -ланцюг), які разом теж утворюють «кишеньку» для шматочків білків.

Де синтезуються. На відміну від молекули класу I обидва ланцюга молекули МНС класу II синтезуються в ендоплазматичному ретикулумі, звідки після їх тимчасового з'єднання з третім інваріантним ланцюгом вони транспортуються і, або зустрічаються і потім пов'язуються з пептидом, або ж деградують у лізосомах.

Де знаходяться. Не на всіх клітинах, а переважно на спеціальних клітинах імунної системи, які називаються антигенпрезентуючими клітинами (АПК). Головні з них – це макрофаги (такі собі «пожирачі» бактерій), В-лімфоцити (виробники антитіл) та дендритні клітини (головні «розвідники» імунної системи).

Основна функція. Показувати іншим імунним «менеджерам» (Т-хелперам, або CD4+ Т-клітинам) шматочки білків, які надійшли зовні клітини.

Приклад. Макрофаг «з'їв» бактерію, «перетравив» її і виставив шматочки бактеріальних білків на своїй поверхні за допомогою HLA класу II. Т-хелпер розпізнає цей комплекс і «б'є на сполох», активуючи інші частини імунної системи для боротьби з інфекцією (наприклад, наказує В-лімфоцитам виробляти антитіла проти цієї бактерії).

А ще є **HLA класу III**. Це група генів, що кодують білки, які не «показують» антигени, але теж важливі для імунітету – наприклад, деякі компоненти системи комплементу (допоміжна система для антитіл) та фактори некрозу пухлин (борці з пухлинами), ферменти, які приймають участь в синтезі гормонів. Можна сказати, що це «допоміжні інструменти» імунної системи.

Генний комплекс має 3500 тис. пар нуклеотидів ДНК. Подібно до інших видів тварин, для людини є характерним наявність усіх основних класів МНС, зокрема – HLA-I і HLA-II, HLA-III, які відрізняються за генетичною і структурною організацією розподілу в тканинах і функціями.

3. Аналіз порівняльної таблиці

(Учні по черзі зачитують власні записи «по горизонталі» - кожну ознаку порівняння. Звертаємо увагу, що про МНС III маємо мало інформації. **Робимо висновок, що станом на тепер вчені розглядають класи I та II як основні, а III – як додатковий**)

Висновок (вставте пропущені слова):

Отже, молекули (МНС) приймають безпосередню участь в ініціації імунної відповіді, оскільки контролюють молекули, які презентують (антиген) в імуногенній формі для розпізнавання його (цитотоксичними) Т-клітинами і(хелперними) Т-клітинами, а також контролюють утворення імунного комплексу цих молекул з(антигеном).

Здатність Т-лімфоцитів (розпізнавати) чужорідні антигени тільки у комплексі з антигенами HLA називають обмеженням (рестрикцією) по HLA. Також в МНС локалізовані гени, які контролюють синтез імунорегуляторних і ефекторних молекул – цитокінів (згадаємо явище «цитокінового шторму» при захворювання на Covid).

Деяка невідповідність до основної функції самої назви даної генетичної системи пов'язана з відкриттям перших продуктів генів головного комплексу гістосумісності HLA (.....) (*Human leukocyte antigens*), оскільки вперше молекули МНС ідентифікували по їх здібності викликати відторгнення (трансплантата), але на сьогодні ця здатність є лише однією із фізіологічних функцій МНС.

Повідомлення домашнього завдання

Завдання за вибором учнів:

*Підготувати коротке повідомлення про життєвий шлях Ж. Доссе та історію відкриття тканинного антигена системи HLA (звернути увагу на життєві обставини, що сприяли відкриттю).

* Груповий проєкт на тему «Роль HLA-антигенів у трансплантації органів: стратегії мінімізації відторгнення».

Завдання для всіх:

*Подумайте про те, як навіть невелика зміна в одній амінокислоті може кардинально вплинути на здатність молекули HLA зв'язувати певний пептид і, як наслідок, на всю імунну відповідь.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підведення підсумків уроку.

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання, аналізуючи список термінів, складений на початку уроку, та завдання уроку (з'ясовують, що дізналися з того, що планували).

Оксана Миколаївна Мельник, учитель біології і екології ліцею «Успіх» Монастирищенської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 25

Тема. Поліморфізм системи HLA

Мета:

Освітня: поглибити знання про явище поліморфізму, поліморфізм системи HLA, роль знань про HLA у вирішенні питань практичної медицини (трансплантація); пояснити причини різноманітності людей за HLA, значення поліморфності генів, що кодують молекули HLA.

Розвиваюча: розвивати вміння порівнювати, аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати, робити висновки з опрацьованої інформації.

Виховна: формувати вміння та навички колективної навчальної діяльності учнів; формувати повагу до генетики як науки, що безпосередньо впливає на медицину.

Очікувані результати:

Знаний: учень/учениця опановує наукову термінологію (HLA, система тканинної сумісності людини, локус, сублокуси, гени-провокатори захворювання, гени-протектори).

Діяльнісний: використовує самостійно або у співпраці з іншими здобути інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про цінність дослідження Уолтера Бодмера (1998 р.) в популяційних процесах.

Обладнання та матеріали: проектор або інтерактивна дошка, [презентація](#)

Тип уроку: комбінований

Міжпредметні зв'язки: хімія

Базові терміни та поняття: поліморфізм, експресія генів за кодомінантним типом, HLA-сумісність HLA-типування

Ключові компетентності, що формуються:

Вільне володіння державною мовою

Здатність спілкуватися рідною (у разі відмінності від державної) та іноземними мовами

Компетентності в галузі природничих наук, техніки і технологій

Інноваційність

Інформаційно-комунікаційна компетентність

Навчання впродовж життя



Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Початок уроку, створення позитивного мікроклімату.

Майже мільйон років тому людство опинилося на межі зникнення. Нове дослідження показало, що чисельність наших предків скоротилася до 1280 репродуктивних особин. Ця драматична подія, відома як генетичне пляшкове горлечко, тривала понад 1000 років і, ймовірно, зіграла ключову роль у формуванні еволюційного шляху людства.

Незважаючи на близькість до зникнення, лінія наших предків якимось чином вижила і в підсумку розрослася до нинішнього глобального населення.

Одне з найбільш вражаючих відкриттів дослідження – зв'язок з важливою генетичною подією в історії людства. У період вузького «Пляшкового горлечка» в людини відбулася значна хромосомна зміна – злиття двох хромосом в одну, відому сьогодні як хромосома 2.

А як, на вашу думку, на таке виживання могла вплинути хромосома 6?

II. Цілепокладання

Актуалізація та корекція опорних знань.

1. ***Перевірка засвоєння основних термінів*** («Так – ні», *можуть бути використані сигнальні картки різного кольору*).

- Абревіатуру MAC для головного комплексу гістосумісності утворено першими літерами прізвищ людей, у яких було знайдено цей антиген (-)

- Абревіатура MAC означає Major Histocompatibility Complex (+)

- Система HLA є набором різного типу білкових молекул, розташованих на клітинній поверхні (+)

- Набір антигенів однаковий у всіх людей (-)

- HLA-статус унікальний для кожної людини (+)

- Синтез білків HLA кодований групою щільно зчеплених генів 6-ї хромосоми (+)

- Синтез білків HLA кодований генами 2-ї хромосоми (-)

- Молекули МНС II знаходяться майже на всіх клітинах вашого тіла, що мають ядро (тобто, на більшості клітин, крім, наприклад, еритроцитів) (-)

● Молекули МНС І знаходяться не на всіх клітинах, а переважно на спеціальних клітинах імунної системи, які називаються антигенпрезентуючими клітинами (-)

2. Повідомлення результатів роботи над домашніми завданнями:

● Про життя Доссе та його відкриття. (Акцентуємо увагу на тому, що Перший лейкоцитарний антиген було ідентифіковано Ж. Доссе у 1952 році, а описане дослідження HLA у 1958 р).

● Як навіть невелика зміна в одній амінокислоті може кардинально вплинути на здатність молекули HLA зв'язувати певний пептид і, як наслідок, на всю імунну відповідь? *(Ймовірно, учні матимуть труднощі у розв'язанні цього проблемного завдання. Тоді варто повернутися до нього у кінці уроку, при підбитті підсумків).*

3. Разом формулюємо завдання уроку:

Але чому ми всі такі різні за HLA?

1. Встановити причини величезної різноманітності людей за HLA.

Якщо у процесі еволюції така різноманітність продовжує існувати, значить вона є критично важливою для виживання людини як виду.

2. Дізнатися, чому ця різноманітність така важлива?

Очевидно, існування такої різноманітності людей за HLA (і тварин за МНС) має свої «плюси» і свої «мінуси».

Які є наслідки такої різноманітності?

Які «компроміси» еволюція зробила у формуванні цієї системи?

3. Зрозуміти, як проявляється філософський закон єдності та боротьби протилежностей в процесі еволюції системи LHA?

4. Яке значення розширення області знань про HLA? Що таке HLA - типування?

III. Цілереалізація

1. Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Як вже згадувалося на минулому уроці, були створені спеціальні міжнародні програми по дослідженню системи HLA. За зазначеною програмою дослідниками різних країн використовуються єдині сертифіковані методи досліджень і тест-реагенти. До цієї програми залучені Американська, Британська, Французька спільноти гістосумісності і імуногенетики, а також Європейська федерація імуногенетиків. Як наслідок цієї співпраці ідентифікована і систематизована все зростаюча кількість HLA алелей (у 1991 р. – 150; у 1998 – 472; у 2005 році – 1900 алелей). Таким чином, система HLA є високо поліморфною системою.

Система HLA – це одна з найбільш поліморфних генетичних систем у людини. Слово «поліморфізм», як відомо, означає «багато форм». Тобто, існує величезна кількість різних варіантів (алелей) кожного гена HLA. Це робить кожного з нас (крім однойцевих близнюків) унікальним за набором HLA-молекул.

У короткому плечі 6 хромосоми (а саме там розміщена низка тісно зчеплених генів) є 4 генних локуси A, B, C і D. У локусі D виділяють ще 4 сублокуси, а кожен локус представлений серією множинних алелів: A-21, B-47, C-8, D-19, DR – 14, DQ-36, DP-6. Тобто, джерелом різноманіття антигенної системи HLA слугує явище множинного алелізму.

Номенклатура генів системи HLA і кодованих ними антигенів затверджується комітетом ВОЗ. Позначення HLA антигенів складається з позначення всієї системи, локусу, до якого відноситься антиген, номеру антигену. Якщо генетична позиція антигену ще недостатньо визначена і антиген ще не має офіційної номенклатури ВОЗ, то перед його порядковим номером ставиться символ w (наприклад Cw5)).

Успадкування генетичної варіабельності ознак на рівні специфічності системи HLA відбувається за кодомінантним типом. Іншими словами, кожна людина успадковує гени HLA від обох батьків, і ці гени експресуються кодомінантно (тобто, працюють обидва варіанти – і мамин, і татів). Це робить наш HLA-профіль ще більш індивідуальним.

2. Розповідь вчителя з елементами евристичної бесіди та демонстрацією презентації.

Чому ця різноманітність така важлива?

Бо вона обумовлює «супер-захист» для людства: чим більше варіантів HLA є в популяції, тим краще людство в цілому пристосоване до боротьби з різноманітними інфекціями. Якщо з'явиться новий вірус, є велика ймовірність, що хоча б у частини людей знайдуться HLA, здатні ефективно «показати» його імунній системі. Патогенам (вірусам, бактеріям) набагато важче «обдурити» імунну систему усього людства, якщо HLA такі різноманітні.

Більше того, дослідження Уолтера Бодмера, які отримали визнання у кінці XX століття (1998 р.), показали, що у популяційних процесах поліморфізм більшості білкових систем не відіграє суттєвої ролі. Генетичний поліморфізм усього людського геному забезпечується рівнем поліморфізму однієї генетичної системи: MHC і антигенів HLA, які контролюються нею. Саме цій системі 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 ендегенної та екзогенної агресії, здійснюючи контроль за репродукцією, взаємовідносинами у системі «мати – плід», специфічністю і якістю імунної відповіді. За допомогою системи HLA реалізується цілісність організму, здійснюючи контроль за взаємодією усіх ядро вмісних клітин організму.

Але не так усе просто і безхмарно, бо все в світі складається з протилежностей. Їхня боротьба і визначає сенс будь-якої речі, процесу. У цьому полягає суть філософського закону єдності та боротьби протилежностей (*пропоную учням/ученицям навести приклади подій, явищ чи фактів, що демонструють прояв цього закону*).

Саме через велику різноманітність HLA пересадка органів і тканин є складним завданням. Якщо HLA донора (людини, що віддає орган) та реципієнта (людини, що отримує орган) дуже відрізняються, імунна система реципієнта сприйме новий орган як «чужий» і почне його атакувати (це називається відторгненням). Тому лікарі ретельно підбирають донорів за HLA-сумісністю. Це схоже на підбір ключа до замка – потрібна максимальна відповідність. Більше про це дізнаємося з проекту, який у якості домашнього завдання виконали учні та учениці.

● *Презентація проекту «Роль HLA-антигенів у трансплантації органів: стратегії мінімізації відторгнення».*

Як бачимо, у **трансплантології** та **трансфузіології** визначення гістосумісності у пар «донор-реципієнт» грає велику роль у приживаємості трансплантата/відсутності розвитку імунологічних реакцій після переливання компонентів крові. Хірургічний досвід з трансплантацій та вдосконалення якості HLA-типування свідчить про те, що приживаємість пересадженого органа/успішність переливання крові безпосередньо залежить від ступеня HLA-несумісності. Тому зараз в провідних трансплантологічних центрах не роблять пересадку/переливання «всліпу», обов'язково визначають ступінь HLA-сумісності у пар «донор-реципієнт». Для попередження швидкого відторгнення пересаджених органів і тканин необхідно, щоб реципієнт мав ту ж, що і донор, групу крові системи АВ0 і не мав антитіл до алоантигенів HLA-генних локусів А, В, С, D донорського організму.

Система HLA може допомогти розв'язувати такі важливі проблеми медицини, як трансплантація органів та тканин, боротьба з онкологічними та аутоімунні захворювання тощо. HLA-генотип обов'язково враховується при підборі донора для процедури трансплантації. Сприятливий прогноз пересадки органу вище при найбільшій схожості донора та реципієнта за антигенами тканинної сумісності. Доведено також взаємозв'язок між HLA-антигенами та схильністю до ряду захворювань.

Деякі варіанти HLA пов'язані з більшою ймовірністю розвитку певних захворювань, особливо аутоімунних (коли імунна система помилково атакує власні клітини). Наприклад, люди з антигеном HLA-B27 мають значно вищий ризик розвитку анкілозуючого спондиліту

(хронічне запалення суглобів хребта). Більш ніж у 95% хворих на цукровий діабет 1 типу визначаються HLA DR3, DR4 антигени. Деякі гени є провокаторами, а інші – протекторами багатьох хвороб. Щасливі носії В7 алеля хворіють на діабет в 14,5 рази рідше тих людей, у яких В7 алель відсутній. «Захисні» алелі в генотипі також сприяють більш м'якому перебігу хвороби, якщо діабет все-таки розвинеться. Є й зовсім цікаві випадки як от ген-захисник від менінгіту В8 одночасно є провокатором хвороби Боткіна.

Висновок:

За допомогою HLA-діагностики (так званого HLA-типуювання) можливо вирішувати різноманітні завдання - біологічна ідентифікація (HLA-тип успадковується разом з генами батьків), визначення спадковості до розвитку певних захворювань, асоційованих з генами головного комплексу гістосумісності (хвороба Бехтерева, цукровий діабет, целиакія, розсіяний склероз та інші), а також діагностика деяких форм безпліддя, пов'язаних з особливостями HLA-антигенів подружжя (для діагностики імунних форм невиношування вагітності важливе значення має визначення генотипу подружжя за HLA-антигенів II класу).

HLA-діагностика застосовується з метою підбору донорів для пересадки органів та тканин - при цьому проводиться порівняння результатів HLA-типуювання тканин донора і реципієнта.

(Повертаємося до проблемного завдання, якщо на початку уроку виникли труднощі з його вирішенням)

- Як навіть невелика зміна в одній амінокислоті може кардинально вплинути на здатність молекули HLA зв'язувати певний пептид і, як наслідок, на всю імунну відповідь?

(У межах кожного локусу визначена велика кількість різних специфічностей генів, які відрізняються між собою за амінокислотною послідовністю. Такі варіації призводять до того, що у кожної людини можуть бути свої особливості процесів обміну і свої особливості реагування на фізичні, хімічні і біологічні фактори навколишнього середовища)

Повідомлення домашнього завдання

Знайти інформацію про діяльність британського генетика Уолтера Бодмера, його участь у проєкті «Геном людини»

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підбиття підсумків уроку.

Учні та учениці здійснюють самооцінювання та взаємооцінювання, аналізуючи список термінів, складений на початку уроку, та завдання уроку (з'ясовують, що дізналися з того, що планували).

*Марина Олександрівна Лук'яненко,
учитель біології і екології Шполянського
ліцею №1 Шполянської міської ради
об'єднаної територіальної громади
Черкаської області, вчитель-методист*

Урок 26

Тема. Асоціація антигенів HLA із захворюваннями

Мета:

Освітня: поглибити знання учнів про генетичний поліморфізм на прикладі системи HLA, розкрити механізми асоціації антигенів HLA з певними захворюваннями, а також ознайомити з практичним застосуванням цих знань у медицині.

Розвиваюча: розвивати вміння аналізувати інформацію, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, працювати з науковими джерелами, формулювати власні думки та робити висновки; формувати критичне мислення та вміння розв'язувати проблемні питання.

Виховна: виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я оточуючих, розуміння важливості генетичних досліджень для сучасної медицини; сприяти формуванню наукового світогляду.

Очікувані результати

Знаннєвий: учень/учениця опанували наукову термінологію (HLA, система тканинної сумісності людини, локус, сублокуси, гени-провокатори захворювання, гени-протектори).

Діяльнісний:

учень/учениця самостійно або у співпраці з іншими має можливість: використовувати результати дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми; здійснювати пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; добирати та інтегрувати самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах; фіксувати результати досліджень, робити висновки на основі отриманих результатів та презентувати здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, можливо із використанням цифрових технологій і пристроїв

Ціннісний:

учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновки про актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки; вплив хімічних речовин і відходів виробництва на швидкість мутаційного процесу в популяції людини.

Обладнання та матеріали: проєктор, екран, ноутбук, [презентація](#).

Тип уроку: комбінований урок

Міжпредметні зв'язки: генетика, математика, медицина.

Базові терміни та поняття: HLA, система тканинної сумісності людини, локус, сублокуси, гени-провокатори захворювання, гени-протектори

Ключові компетентності: вільне володіння державною мовою, математична компетентність, наукове розуміння природи та причинно-наслідкових зв'язків; вміння аналізувати та робити висновки; знання та розуміння фундаментальних принципів біології; сприяти збереженню генофонду популяції людини та збереження здоров'я людини.

План уроку

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I. Орієнтація, мотивація діяльності	1 хв	Привітання класу	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	7 хв	Тестові завдання до попередньої теми (робота з картками)	Актуалізація і корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку
III. Цілереалізація	32 хв	Лекція з використанням презентації. Створення проблемних ситуацій, стимулювання учнів до пошуку відповідей. Вправа «Вірю-не вірю» Групово/парна робота: створення схем або ментальних карт	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та



		Кейс-стаді	пояснення завдання	домашнього
IV. Рефлексивно - оцінюючий	5 хв	Рефлексивна мішень	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання	

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (1 хв)

1. Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.

Створення сприятливого емоційного мікроклімату.

II. Цілепокладання (7 хв)

Актуалізація і корекція опорних знань (7 хв):

Виконання тестових завдань (картки)

Картка 1

Тестові завдання до теми «Генетичний поліморфізм: його значення та види»

Варіант 1

Частина А. Виберіть одну правильну відповідь (по 1 балу за кожне завдання):

1. Яке з наведених визначень найкраще описує генетичний поліморфізм? а) зміни в геномі, що призводять до захворювань; б) існування в популяції двох або більше алелів одного гена, частота найрідкіснішого з яких перевищує 1%; в) будь-яка відмінність у ДНК між організмами одного виду; г) процес обміну генетичною інформацією між хромосомами.

2. Який з перелічених прикладів є класичним випадком генетичного поліморфізму у людини? а) наявність двох рук і двох ніг; б) різні групи крові за системою АВО; в) колір волосся, який змінюється з віком; г) розвиток раку.

3. Яка роль генетичного поліморфізму в еволюції? а) він завжди є шкідливим для популяції; б) він зменшує адаптаційні можливості виду; в) він створює генетичну варіабельність, яка є “сировиною” для природного добору; г) він призводить до повного зникнення видів.

4. Який вид поліморфізму вивчається за допомогою аналізу одонуклеотидних поліморфізмів (SNP)? а) хромосомний поліморфізм; б) мітохондріальний поліморфізм; в) генотиповий поліморфізм; г) фенотиповий поліморфізм.

5. Який з факторів НЕ є основною причиною виникнення генетичного поліморфізму? а) мутації; б) природний добір; в) генний дрейф; г) мітоз.

Частина Б. Виберіть кілька правильних відповідей (по 2 бали за кожне завдання)

6. Які з перелічених тверджень є вірними щодо значення генетичного поліморфізму для популяції? а) забезпечує адаптацію до змін навколишнього середовища; б) збільшує стійкість популяції до інфекційних захворювань; в) гарантує повну відсутність спадкових захворювань; г) є основою для видоутворення; д) сприяє швидшому вимиранню виду.

7. Які приклади фенотипного поліморфізму можна спостерігати у людини? а) колір очей; б) група крові; в) наявність або відсутність ластовиння; г) полідактилія (наявність зайвих пальців); д) здатність згортати язик у трубочку.

Частина В. Встановіть відповідність (3 бали за завдання)

8. Установіть відповідність між видом поліморфізму та його характеристикою:

1. Генотиповий поліморфізм
2. Хромосомний поліморфізм
3. Фенотиповий поліморфізм
4. Мінливість

А. Видимі відмінності в ознаках організмів. Б. Зміни в структурі або кількості хромосом.

В. Варіації в послідовності ДНК. 4. Властивість організмів змінювати свою морфо-фізіологічну організацію, зумовлювальну різноманітність індивідів, популяцій.

Картка 2

Тестові завдання до теми «Генетичний поліморфізм: його значення та види»

Варіант 2

Частина А. Виберіть одну правильну відповідь (по 1 балу за кожне завдання)

1. Генетичний поліморфізм означає: а) постійні зміни у генетичному матеріалі, що передаються нащадкам; б) існування різноманіття генетичних варіантів в популяції; в) зникнення певних алелів із популяції; г) процес клонування організмів.

2. Який з перелічених фенотипів є проявом генетичного поліморфізму? а) наслідки травми; б) різна реакція на медичні препарати; в) зміна забарвлення тварин в залежності від пори року; г) ожиріння, спричинене надмірним харчуванням.

3. Як генетичний поліморфізм сприяє адаптації популяцій? а) забезпечує одноманітність ознак у всіх особин; б) дозволяє деяким особинам вижити та розмножуватися в змінних умовах; в) призводить до зникнення несприятливих мутацій; г) завжди гарантує стійкість до будь-яких захворювань.

4. Який тип поліморфізму найчастіше досліджується в контексті вивчення спадкових захворювань? а) морфологічний поліморфізм; б) біохімічний поліморфізм; в) мікросателітний поліморфізм; г) фізіологічний поліморфізм.

5. Який з термінів НЕ є синонімом генетичної мінливості? а) варіабельність; б) поліморфізм; в) гомеостаз; г) різноманіття.

Частина Б. Виберіть кілька правильних відповідей (по 2 бали за кожне завдання)

6. Які з перелічених тверджень характеризують роль генетичного поліморфізму в генетиці захворювань? а) він може визначати схильність до складних захворювань; б) він використовується для розробки “генетичного паспорта”; в) він є єдиною причиною виникнення моногенних захворювань; г) він не має значення для фармакогенетики; д) він дозволяє прогнозувати реакцію на певні ліки.

7. Які з наведених прикладів ілюструють поліморфізм, пов’язаний зі стійкістю до захворювань? а) різний рівень згортання крові; б) серповидноклітинна анемія (у гетерозигот); в) різні групи крові; г) стійкість деяких людей до ВІЛ-інфекції; д) здатність розрізняти кольори.

Частина В. Установіть відповідність (3 бали за завдання)

8. Установіть відповідність між терміном та його значенням:

1. Алель
2. Геном
3. Фенотип
4. Спадковість

А. Сукупність усієї спадкової інформації у вигляді ДНК, що міститься в клітині організму. Б. Прояв генетичних ознак, видимий зовні або за функціональними властивостями. В. Різні форми одного і того ж гена. Г. Здатність живих організмів передавати з покоління в покоління спадкові ознаки.

Сьогодні ми поринемо у світ, де кожна людина – це унікальна біологічна система, а наш імунітет – це не просто захисна функція, а складна генетична «сигнальна система».

Уявіть собі ситуацію:

- Дві людини живуть в одному місті, дихають однаковим повітрям, харчуються схожою їжею, навіть працюють в одному офісі.

- Обоє контактують з вірусом грипу, але один легко переносить хворобу, а інший – потрапляє до лікарні з ускладненнями.

- Або ще цікавіше: у когось із ваших знайомих чи родичів виявили, наприклад, цукровий діабет 1 типу, або ревматоїдний артрит, хоча, здавалося б, для цього не було жодних видимих причин. А хтось інший, у кого є всі “передумови”, залишається здоровим.

Як ви думаєте, чому так відбувається? У чому полягає ця загадка індивідуальної схильності до хвороб?

(Дати учням 30-60 секунд на обдумування, можна послухати кілька їхніх припущень).

Саме відповіді на ці та багато інших запитань криються в унікальному генетичному явищі – генетичному поліморфізмі, зокрема, в нашій сьогоднішній темі: «Асоціація антигенів HLA із захворюваннями».

Сьогодні ми дізнаємося, чому певні генетичні маркери в нашому організмі, які є частиною імунної системи, можуть не лише захищати нас від тисяч вірусів та бактерій, а й, іноді, робити нас більш вразливими до певних, здавалося б, «неінфекційних» хвороб.

Ми розберемося, як ця унікальна система працює, чому її різноманітність є запорукою виживання всього людства, і яке значення мають ці знання для сучасної медицини – від трансплантології до персоналізованого лікування.

III. Цілереалізація (32 хв)

Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

Вступ до системи HLA (5 хв)

Антигени HLA (Human Leukocyte Antigens) – це білки, що розташовані на поверхні клітин імунітету, і відіграють ключову роль у взаємодії імунної системи з вірусними та бактеріальними інфекціями. Існує тісний зв'язок між конкретними типами HLA та схильністю до певних захворювань, особливо аутоімунних.

■Що таке HLA-система? (Комплекс генів головного комплексу гістосумісності – МНС).

■Де розташовані гени HLA? (На короткому плечі 6-ї хромосоми).

■Функції HLA-антигенів (представлення антигенів Т-лімфоцитам, розпізнавання «свій-чужий»).

■Клас I та Клас II антигенів HLA. Антигени HLA класу I та класу II — це ключові молекули на поверхні клітин, що відіграють вирішальну роль в імунній відповіді. Антигени класу I представлені на поверхні практично всіх клітин організму, тоді як антигени класу II, переважно на клітинах імунної системи:

- HLA класу I (присутні майже на всіх ядерних клітинах) представляють пептиди, що походять з внутрішньоклітинних патогенів (наприклад, вірусів, деяких бактерій). Якщо Т-лімфоцит розпізнає представлений пептид як «чужий» (вірусний), він запускає знищення інфікованої клітини.

- HLA класу II (присутні переважно на антигенпрезентуючих клітинах, таких як макрофаги, дендритні клітини, В-лімфоцити) представляють пептиди, що походять з позаклітинних патогенів (наприклад, бактерій, токсинів). Це активує Т-хелпери, які, своєю чергою, стимулюють інші імунні клітини (наприклад, В-лімфоцити для вироблення антитіл) до боротьби з інфекцією.

- *Поміркуйте, яка роль антигенів HLA в імунології:*

●Антигени HLA є основою для ідентифікації та розрізнення клітин власного тіла від чужорідних, що є важливим для нормальної роботи імунної системи.

●Вони відіграють роль в пересаджуванні органів, де несумісність HLA може призвести до відторгнення.

●У різних хворобах, як, наприклад, хвороби сполучної тканини, відіграють роль HLA-антигени, що можуть впливати на розвиток та перебіг патологічного процесу.

Вирішення проблемного питання

HLA – наш імунний «відбиток пальця» чи пророцтво про хвороби?

Ми вже торкнулися надзвичайної поліморфності та життєво важливої ролі системи HLA (Human Leukocyte Antigens) у розпізнаванні «свій/чужий» та презентації антигенів. Ці білки, що є, по суті, молекулярними «відбитками пальців» наших клітин, керують багатьма аспектами імунної відповіді.

Але чи замислювалися ви, наскільки глибоко ці унікальні «відбитки» впливають на наше здоров'я? Виявляється, певні комбінації або навіть окремі алелі генів HLA часто асоціюються

не лише з успішною імунною відповіддю на інфекції, а й із підвищеним ризиком розвитку деяких захворювань.

Враховуючи, що кожен з нас має унікальний набір алелів HLA, який успадковується і відіграє ключову роль у функціонуванні імунної системи, поясніть, яким чином саме певні асоціації антигенів системи HLA (тобто наявність конкретних алелів або їх комбінацій) можуть призводити як до підвищеної резистентності до одних інфекційних захворювань, так і до значної схильності до інших (наприклад, вірусних чи бактеріальних), а також до розвитку численних аутоімунних захворювань та ускладнень після трансплантації?

Які молекулярні та клітинні механізми лежать в основі цих асоціацій? І як розуміння цих зв'язків допомагає сучасній медицині у прогнозуванні ризиків, діагностиці, розробці нових методів лікування та персоналізованій медицині? Подумайте, як відмінності у "кишенях" молекул HLA можуть впливати на зв'язування певних пептидів патогенів чи власних білків, що, своєю чергою, запускає (або не запускає) імунну відповідь.

○ **Генетичний поліморфізм HLA (5 хв):**

■ Наскільки поліморфна система HLA? (Найбільш поліморфна система в геномі людини).

■ Які переваги та недоліки такого поліморфізму для популяції?

- *Обговорення ролі в адаптації до інфекцій*

Основні функції HLA-молекул, пов'язані з адаптацією до інфекцій:

1. *Презентація антигенів.* Це найважливіша функція. Молекули HLA «збирають» фрагменти білків (пептиди) всередині клітини (HLA класу I) або з позаклітинного простору (HLA класу II) і «представляють» їх на поверхні клітини Т-лімфоцитам.

2. *Генетичний поліморфізм HLA.*

Виняткова різноманітність: гени HLA є одними з найбільш поліморфних у геномі людини. Це означає, що в популяції існує величезна кількість різних варіантів (алелів) цих генів. Кожен алель кодує білок HLA з трохи іншою структурою пептид зв'язуючої щілини, що дозволяє йому зв'язувати та представляти різні набори пептидів.

Адаптивна перевага поліморфізму: високий поліморфізм HLA є величезною перевагою для виживання виду в умовах постійного тиску з боку патогенів. Якщо всі особини в популяції мали б однакові HLA-молекули, то один новий, мутований патоген, який не міг би бути ефективно представлений цими конкретними HLA-молекулами, міг би знищити всю популяцію. Наявність різноманітних HLA-алелів гарантує, що в популяції завжди знайдуться індивіди, чий HLA-молекули можуть ефективно «розпізнати» та представити антигени нового патогена, тим самим забезпечивши імунну відповідь та виживання. Це є проявом позитивного частотно-залежного добору, коли рідкісні алелі отримують перевагу.

3. Еволюційний компроміс: адаптація та схильність до захворювань. Хоча високий поліморфізм HLA є адаптивною перевагою для популяції в цілому, для окремих індивідів певні HLA-алелі можуть бути пов'язані з підвищеною схильністю до деяких захворювань, зокрема аутоімунних. Це є своєрідним «компромісом» еволюції.

Вправа «Вірю-не вірю» про генетичний поліморфізм HLA:

1. HLA-гени розташовані на 21-й хромосомі. (*Не вірю*)

2. HLA-антигени відіграють важливу роль у розпізнаванні "свій-чужий" в організмі. (*Вірю*)

3. Система HLA є абсолютно однаковою у всіх людей. (*Не вірю*)

4. Певні варіанти HLA-антигенів можуть бути пов'язані з підвищеним ризиком деяких захворювань. (*Вірю*)

5. Знання про HLA-профіль людини не має жодного застосування в медицині. (*Не вірю*)

6. HLA-антигени беруть участь у реакціях відторгнення трансплантованих органів. (*Вірю*)

7. Поліморфізм HLA – це корисне явище для популяції, оскільки збільшує її стійкість до інфекцій. (*Вірю*)

8. Усі люди з HLA-B27 обов'язково хворіють на анкілозуючий спондиліт. (Не вірю)

9. HLA-антигени впливають лише на імунну систему, але не на інші органи та тканини. (Не вірю)

10. Дослідження HLA-системи не мають значення для розробки вакцин. (Не вірю)

○ **Асоціація HLA-антигенів із захворюваннями (10 хв)**

Механізми асоціації:

■ «Молекулярна мімікрія (схожість між власними HLA-антигенами та антигенами патогенів).

■ «Неефективна презентація антигену» (деякі HLA-антигени можуть менш ефективно представляти антигени певних патогенів, що призводить до тривалого запалення).

■ «Генетичне зчеплення» (ген, що викликає захворювання, може бути близько розташований до генів HLA).

Приклади асоціації:

■ Цукровий діабет 1 типу (HLA-DR3, DR4).

■ Ревматоїдний артрит (HLA-DR4).

■ Анкілозуючий спондиліт – хвороба Бехтерева (HLA-B27).

■ Целіакія (HLA-DQ2, DQ8).

■ Можна додати приклади асоціації з інфекційними (наприклад, ВІЛ, грип, гепатит В) та онкологічними (лімфома Ходжкіна, лейкемія, рак шийки матки) захворюваннями.

■ Важливість розуміння, що це схильність, а не 100% гарантія захворювання.

Практичне значення вивчення асоціацій HLA із захворюваннями:

■ Трансплантологія (підбір донорів та реципієнтів).

■ Діагностика та прогнозування перебігу захворювань.

■ Фармакогеноміка (індивідуальний підбір ліків).

■ Розробка вакцин.

2. Узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих (15 хв). Вчитель обирає одне із запропонованих завдань

Завдання 1 (робота в парах/групах):

Створіть ментальну карту або схему «Асоціація HLA із захворюваннями», включивши ключові поняття: «HLA-система», «поліморфізм», «механізми асоціації», «приклади захворювань», «практичне значення».

Завдання 2. Кейс-стаді: «Генетична схильність до хвороби Бехтерева: роль HLA-B27»

Завдання для учнів:

Перегляньте відео <https://www.youtube.com/watch?v=QqGU8P1NAdM>

Прочитайте наведений нижче випадок та дайте відповіді на запитання.

Опис випадку:

Пан Олег, 35 років, звернувся до лікаря зі скаргами на постійний біль і скутість у нижній частині спини, особливо вранці. Біль посилювався після тривалого відпочинку і децю зменшувався після фізичної активності. У нього також спостерігалася втома та епізодичний біль у суглобах стоп.

Під час збору анамнезу з'ясувалося, що батько Олега також страждав від подібних симптомів, які поступово призвели до значного обмеження рухливості хребта.

Лікар запідозрив анкілозуючий спондиліт (хворобу Бехтерева) – хронічне запальне захворювання хребта та суглобів, яке може призвести до їх зрощення. Для підтвердження діагнозу та оцінки генетичної схильності було призначено низку обстежень, включаючи аналіз на наявність специфічного антигену системи HLA.

Результат аналізу показав, що пан Олег є носієм антигену HLA-B27.

Запитання для обговорення та аналізу в групах:

1. Що таке HLA-система і яку роль вона відіграє в організмі людини? (Поясніть коротко, спираючись на знання, отримані на уроці).



2. Який конкретний HLA-антиген був виявлений у пана Олега і з яким захворюванням він асоційований?

3. Чи означає наявність HLA-B27 у пана Олега, що він 100% захворіє на хворобу Бехтерева? Поясніть свою відповідь, використовуючи поняття «генетична схильність».

4. Які фактори, крім генетичних, можуть впливати на розвиток захворювань, що мають генетичну схильність? (Наприклад, чинники навколишнього середовища, спосіб життя, інфекції).

5. Як знання про наявність HLA-B27 може допомогти лікарю у веденні пацієнта (пана Олега)? (Подумайте про діагностику, прогнозування, можливі рекомендації).

6. Яке значення має вивчення асоціацій антигенів HLA із захворюваннями для сучасної медицини загалом? (Подумайте про діагностику, лікування, профілактику).

7. На вашу думку, чи варто проводити масовий скринінг населення на наявність HLA-B27? Обґрунтуйте свою відповідь, зважаючи на медичні та етичні аспекти.

Завдання 3. Розв'язування проблемних запитань

1. Якщо певний HLA-антиген асоційований із захворюванням, чи означає це, що людина з цим антигеном обов'язково захворіє? Поясніть свою відповідь.

2. Як ви думаєте, які етичні проблеми можуть виникнути при масовому скринінгу людей на наявність певних HLA-антигенів, пов'язаних із схильністю до захворювань?

3. Чи може знання про HLA-профіль людини вплинути на її працевлаштування або отримання страховки? Які ризики це несе?

4. Яким чином вивчення асоціацій HLA з інфекційними захворюваннями може допомогти в розробці нових вакцин чи методів лікування?

3. Повідомлення домашнього завдання:

1. Обов'язкове:

- Прочитати відповідний розділ підручника/посібника.
- Скласти глосарій ключових термінів уроку (HLA-система, антиген, поліморфізм, асоціація, цукровий діабет 1 типу, ревматоїдний артрит, анкілозуючий спондиліт, целіакія).

2. На вибір (диференційоване):

- Середній рівень: підготувати коротке повідомлення (до 5 речень) про одне із захворювань, асоційованих з HLA, яке було розглянуте на уроці, пояснивши суть асоціації.

- Достатній рівень: знайти в інтернеті та проаналізувати одну науково-популярну статтю (або відео) про роль HLA-системи в розвитку аутоімунних захворювань. Зробити короткий конспект або виписати 3-5 найважливіших фактів.

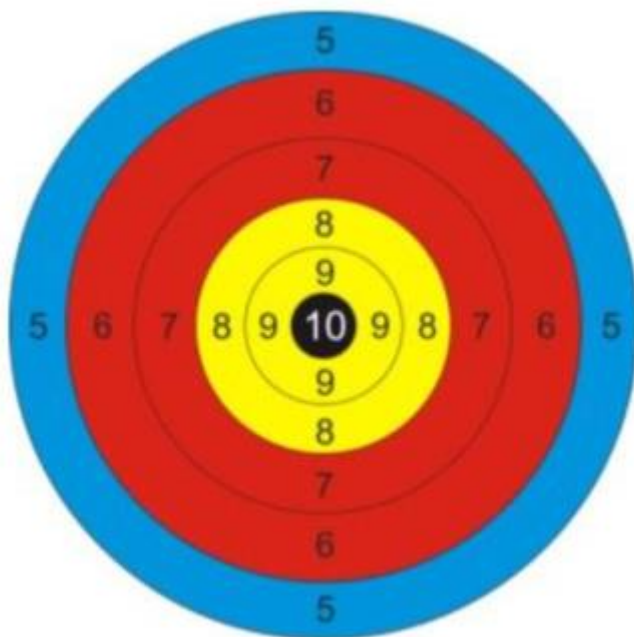
- Високий рівень: дослідити, як генетичні дані, зокрема інформація про HLA-профіль, використовуються в криміналістиці або для встановлення родинних зв'язків. Підготувати невелику презентацію (2-3 слайди) або есе на цю тему.

- Творче завдання: створити невелику інфографіку або плакат, що ілюструє концепцію «молекулярної мімікрії» або «неефективної презентації антигену» в контексті асоціації HLA із захворюваннями.

IV. Рефлексивно-оцінюючий (5хв)

Прийом «Рефлексивна мішень» дозволяє оперативно отримати зворотний зв'язок учнів стосовно розуміння навчального матеріалу. Діти на аркушах паперу малюють мішені (*див. приклад нижче*) або роздруковують готові шаблони. Кожен сектор – певний етап уроку.

Наприкінці заняття учні та педагог «вистрілюють у мішень» – оцінюють етапи заняття. Діти мають у своїх мішенях поставити бали (5–10) і підписати назви секторів (оцінка змісту, оцінка своєї діяльності, оцінка діяльності педагога, активність на уроці, розуміння вивченого матеріалу тощо). Що вища оцінка, то ближче до центру мішені. Далі проводиться дискусія стосовно отриманих результатів.



Додаток 1

Методичні рекомендації для вчителя щодо проведення кейс-стаді:

● **Вступ.** Коротко нагадайте учням про систему HLA та її поліморфізм. Презентуйте завдання кейс-стаді.

● **Організація роботи**

- о Об'єднайте учнів у малі групи (по 3-4 особи).
- о Дайте кожній групі роздрукований опис кейсу та запитання.
- о Виділіть час для обговорення в групах (наприклад, 10-12 хвилин).

● **Обговорення**

- о Після групової роботи запропонуйте представникам кожної групи висловити свої відповіді на запитання.
- о Організуйте дискусію, заохочуйте учнів доповнювати та коригувати відповіді один одного.
- о Коригуйте та уточнюйте інформацію, надавайте додаткові пояснення за потреби.

● **Підсумки**

- о Підсумуйте ключові висновки з кейс-стаді, акцентуючи увагу на поняттях генетичної схильності, поліморфізму HLA та його практичного значення.
- о Підкресліть, що генетика не є вироком, і багато захворювань розвиваються під впливом комплексу генетичних та зовнішніх факторів.

Очікувані відповіді (орієнтовні):

1. HLA-система (Human Leukocyte Antigens) – це комплекс білків на поверхні клітин, які відіграють ключову роль в імунній системі, розпізнаючи «свої» «чужі» клітини.
2. Вона важлива для представлення антигенів лімфоцитам.
3. Виявлено HLA-B27, асоційований з анкілозуючим спондилітом (хворобою Бехтерева).
4. Ні, не означає. Наявність HLA-B27 лише вказує на генетичну схильність, тобто на підвищений ризик розвитку захворювання. Більшість носіїв HLA-B27 ніколи не хворіють на хворобу Бехтерева. Для розвитку хвороби, крім генетичної схильності, часто потрібні додаткові чинники (наприклад, інфекції, травми, стрес).
5. Фактори, крім генетичних: інфекції (особливо кишкові), травми, куріння, надмірні фізичні навантаження або, навпаки, гіподинамія, стрес, особливості харчування.

2. **Допомога лікарю:**

- о **Діагностика.** Позитивний тест на HLA-B27 разом із симптомами та анамнезом посилює підозру на хворобу Бехтерева.

- о *Прогнозування*. Допомагає оцінити ризик розвитку хвороби у родичів.
- о *Рекомендації*. Лікар може поради профілактичні заходи (регулярні фізичні вправи, уникнення стресу, здоровий спосіб життя) та ранню діагностику у разі появи симптомів.

3. Значення для сучасної медицини:

- о *Діагностика*. Дозволяє виявити схильність до певних захворювань, що важливо для ранньої діагностики.
- о *Прогнозування*. Оцінка ризику розвитку захворювань.
- о *Фармакогеноміка*. Можливість індивідуального підбору ліків (хоча для хвороби Бехтерева це складніше).
- о *Трансплантологія*. Ключове значення для підбору донорів.
- о *Розробка нових методів лікування*. Розуміння механізмів асоціації сприяє розробці цільових терапій.

4. Масовий скринінг:

- о «За»: Може допомогти виявити людей у групі ризику та надати їм рекомендації щодо профілактики або раннього початку лікування.
- о «Проти»:
 - Етичні проблеми: ризик дискримінації (страхування, працевлаштування), психологічний тиск на людей, які є носіями, але ніколи не хворіють.
 - Економічна доцільність: висока вартість масового скринінгу при відносно невеликій частці тих, хто реально захворіє.
 - Обмеженість даних: сама по собі наявність HLA-B27 не є достатньою для розвитку хвороби.

Людмила Василівна Шевченко, учитель біології і екології Шполянського ліцею №2 Шполянської міської ради об'єднаної територіальної громади Черкаської області, вчитель-методист

Урок 27

Тема. Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка

Мета уроку:

Освітня: ознайомити з новими, перспективними напрямками в генетиці – екогенетикою та фармакогеномікою; розкрити значення екогенетики для вивчення впливу навколишнього середовища на генетичний апарат організмів та її роль у збереженні біорізноманіття; пояснити сутність фармакогеноміки як науки, що вивчає вплив генетичних особливостей людини на реакцію її організму на лікарські препарати, та її значення для персоналізованої медицини.

Розвиваюча: розвивати критичне мислення, вміння аналізувати інформацію, робити висновки та аргументувати свою думку.

Виховна: виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та навколишнього середовища.

Очікувані результати

Знансєвий:учень/учениця повинні знати: визначення екогенетики та фармакогеноміки.

Діяльнєний: учень/учениця добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження; фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб; використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження; формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження; оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для

розв'язання навчальної/життєвої проблеми; планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки; вплив хімічних речовин і відходів виробництва на швидкість мутаційного процесу в популяції людини.

Обладнання і матеріали: інтерактивна дошка або про'єктор, комп'ютер/ноутбук, роздатковий матеріал (міні-тексти, завдання для обговорення), маркери, фліпчарт (за наявності), додаткові відеоматеріали (короткі освітні ролики про екогенетику та фармакогеноміку – за можливості), [презентація](#) (слайди з ключовими поняттями, схемами, прикладами).



Тип уроку: комбінований урок

Міжпредметні зв'язки: хімія, географія, медицина

Базові терміни та поняття: екогенетика, фармакогеноміка, персоналізована медицина, поліморфізми.

План уроку:

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I. Орієнтація, мотивація діяльності	4 хв	Привітання, створення сприятливої атмосфери. Запитання для активізації знань: « Що таке генетика? Які її основні розділи ви знаєте? »	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	3 хв	Проблемне питання: « Чи може наше довкілля впливати на наші гени? А чи можуть наші гени впливати на те, як на нас діють ліки? » Формулювання учнями власних очікувань від уроку. Учитель записує очікування учнів на фліпчарті або дошці. Оголошення теми та мети уроку	Актуалізація й корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку
III. Цілереалізація	25 хв	<i>Блок 1: Екогенетика (12 хв)</i> Визначення екогенетики. Предмет та завдання екогенетики. Вплив екологічних факторів (радіація, хімічні мутагени, пестициди, важкі метали тощо) на генетичний апарат організмів. Мутації та їх наслідки. Приклади екогенетичних досліджень (наприклад, вивчення генетичних змін у популяціях рослин/тварин в забруднених районах; адаптації організмів до стресових умов).	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зав'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих;

		Значення екогенетики для збереження біорізноманіття та екологічної безпеки. Обговорення: «Які екологічні проблеми, на вашу думку, потребують екогенетичних досліджень в Україні?» <i>Блок 2: Фармакогеноміка (13 хв)</i> Визначення фармакогеноміки. Принципи роботи фармакогеноміки: генетичні варіації (поліморфізми) та їх вплив на метаболізм ліків, ефективність лікування та ризик побічних реакцій. Персоналізована медицина: від загальних підходів до індивідуального лікування. Приклади застосування фармакогеноміки (наприклад, підбір дози певних препаратів для онкохворих, антикоагулянтів, антидепресантів). Етичні питання фармакогеноміки (конфіденційність генетичної інформації, доступність тестів, дискримінація). Обговорення: «Чи готові ви здати генетичний аналіз для підбору найбільш ефективного лікування?»	повідомлення та пояснення домашнього завдання
IV. Рефлексивно-оцінюючий	10 хв	Кейс-завдання Метод «Мікрофон»: «Що нового ви дізналися на уроці? Яка інформація була для вас найбільш цікавою/корисною?» Повернення до очікувань, сформульованих на початку уроку. Чи справдилися вони? Завдання: «Наведіть по одному прикладу, де знання екогенетики та фармакогеноміки можуть бути корисними у реальному житті» Оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

1. Орієнтація та мотивація діяльності (4 хв)

Вчитель. Доброго дня, шановні учні! Рада вас бачити на уроці біології. Сподіваюся, сьогоднішнє заняття буде для вас цікавим та пізнавальним.

Вчитель. Для початку, давайте пригадаємо: що таке генетика? Які її основні розділи ви знаєте? (Учні відповідають, учитель за потреби корегує).

Вчитель. Чудово! Генетика – це наука, що вивчає спадковість і мінливість організмів. Вона стрімко розвивається, і щодня з'являються нові, дивовижні відкриття. Сьогодні ми

поговоримо про два надзвичайно важливі та перспективні напрямки в генетиці, які буквально на наших очах змінюють наше розуміння світу і медицини.

Вчитель. Подумайте, чи може наше довкілля, наприклад, забруднене повітря або вода, впливати на наші гени? А чи можуть наші гени впливати на те, як на нас діють ліки, які ми приймаємо при хворобі? (*Учні висловлюють свої припущення*).

Вчитель. Саме ці питання досліджують нові напрямки, про які ми сьогодні будемо говорити: екогенетика і фармакогеноміка. Отже, тема нашого уроку: «Нові напрямки в генетиці: екогенетика і фармакогеноміка».

2. Цілепокладання (3 хв)

Вчитель. Виходячи з теми, спробуйте сформулювати, чого б ви хотіли навчитися на цьому уроці? Які знання та вміння ви очікуєте отримати? (*Учні висловлюють свої очікування, наприклад: «дізнатися, що таке екогенетика», «зрозуміти, як ліки взаємодіють з генами», «навести приклади цих наук»*).

Вчитель. (Записує ключові очікування на фліпчарті/дошці). Дякую, ваші очікування дуже слухні. Давайте спробуємо разом їх реалізувати.

3. Цілереалізація (25 хв)

Блок 1: Екогенетика (12 хв)

Вчитель: Почнемо з екогенетики. (Слайд 2)

Вчитель: Слово «екогенетика» складається з двох частин: «еко – «довкілля», і «генетика» – наука про спадковість. Отже, **екогенетика** – це наука, що вивчає взаємодію генетичного апарату організмів з факторами навколишнього середовища. Її основне завдання – зрозуміти, як екологічні фактори впливають на наші гени, викликаючи зміни, і як ці зміни впливають на адаптацію та виживання організмів.

Вчитель. Як ви думаєте, які екологічні фактори можуть впливати на генетичний апарат? (*Учні пропонують: радіація, хімікати, забруднення, стрес, температура*).

Вчитель: Правильно! Це можуть бути фізичні фактори (наприклад, радіація, УФ-випромінювання), хімічні мутагени (пестициди, важкі метали, деякі промислові викиди) та навіть біологічні фактори (віруси, бактерії). Всі вони можуть викликати мутації – стійкі зміни в генетичному матеріалі.

Вчитель. (Слайд 3) Наприклад, екогенетики досліджують, як певні забруднювачі впливають на генетичну структуру популяцій риб у забруднених водоймах, або як рослини, що ростуть на ґрунтах, забруднених важкими металами, розвивають стійкість до цих металів завдяки генетичним змінам.

Вчитель. Значення екогенетики надзвичайно велике. Вона допомагає нам зрозуміти, як екологічні катастрофи впливають на живі організми, як захистити біорізноманіття та розробити стратегії для збереження навколишнього середовища.

Вчитель. А тепер, давайте подумаємо: які екологічні проблеми, на вашу думку, потребують екогенетичних досліджень саме в Україні? (*Обговорення, учні висловлюють думки про наслідки Чорнобильської катастрофи, промислове забруднення, сільськогосподарські пестициди*).

Блок 2: Фармакогеноміка (13 хв)

Вчитель: Переходимо до другого напрямку – фармакогеноміки. (Слайд 4).

Вчитель: Фармакогеноміка – це наука, що вивчає, як генетичні особливості людини впливають на реакцію її організму на лікарські препарати. Ви, мабуть, помічали, що один і той самий препарат може по-різному діяти на різних людей: комусь допомагає, комусь ні, а у когось викликає побічні ефекти.

Вчитель. (Слайд 5) Фармакогеноміка пояснює це явище генетичними варіаціями, або поліморфізмами. Наші гени містять інструкції для виробництва ферментів, рецепторів та інших білків, які беруть участь у метаболізмі (розщепленні та виведенні) ліків. Якщо у генах є певні відмінності, то і білки, що виробляються, можуть бути не зовсім такими, що призводить до різної реакції на ліки.

Вчитель: Головна мета фармакогеноміки – це так звана **персоналізована медицина**. (Слайд 6) Замість того, щоб давати всім пацієнтам один і той самий препарат, лікарі, знаючи генетичний профіль пацієнта, зможуть підібрати найбільш ефективний препарат і його оптимальну дозу, мінімізуючи при цьому побічні ефекти.

Вчитель: (Слайд 7) Наприклад, вже зараз існують фармакогеномічні тести, які допомагають лікарям підібрати правильну дозу антикоагулянтів, щоб уникнути кровотеч, або визначити, чи буде ефективним хіміотерапевтичний препарат для онкохворого. Це дозволяє врятувати життя та значно покращити якість лікування.

Вчитель: Проте, фармакогеноміка порушує і важливі етичні питання. (Слайд 8) Наприклад, питання конфіденційності генетичної інформації, доступності таких тестів для всіх верств населення, потенційна дискримінація.

Вчитель: А тепер подумайте: чи готові ви здати генетичний аналіз, щоб лікар міг підібрати для вас найбільш ефективне лікування? Які переваги та недоліки такого підходу ви бачите? (*Обговорення, учні висловлюють різні думки, обговорюють ризики та користь*).

<https://www.youtube.com/watch?v=H3jbfL0zUYo>

4. Закріплення та рефлексія (10 хв)

Кейс-завдання з екогенетики:

● Уявіть ситуацію: в одному промисловому районі міста спостерігається підвищена частота певного онкологічного захворювання. Екологічні дослідження показують високий рівень забруднення повітря важкими металами. Як екогенетика може допомогти у з'ясуванні причин цього явища та розробці стратегій попередження? Запропонуйте гіпотезу та план дослідження.

Кейс-завдання з фармакогеноміки:

● Пацієнту (П.П.) призначено лікарський засіб, який у 30% випадків викликає серйозні побічні реакції, а у 20% пацієнтів не виявляє належного терапевтичного ефекту. Як фармакогеноміка може вирішити цю проблему? Запропонуйте кроки, які необхідно зробити перед призначенням препарату П.П., щоб мінімізувати ризики та максимізувати ефективність лікування.

Етичні аспекти:

● Обговоріть щонайменше два значущі етичні питання, які виникають при застосуванні знань та технологій екогенетики та фармакогеноміки (наприклад, питання конфіденційності генетичної інформації, дискримінація, доступ до дороговартісних тестів). Запропонуйте можливі шляхи вирішення цих питань.

Вчитель. Дякую за цікаве обговорення. Давайте підсумуємо наш урок. Я пропоную скористатися методом «Мікрофон». Передаючи мікрофон (ручку), кожен з вас скаже одне речення: «Що нового ви дізналися на уроці? Яка інформація була для вас найбільш цікавою/корисною?» (*Учні висловлюються*).

Вчитель: Чудово! А тепер давайте повернемося до наших очікувань, які ми формулювали на початку уроку. Чи справдилися вони? Чи вдалося нам досягти поставлених цілей? (*Учні відповідають*).

Вчитель: І на завершення, наведіть по одному прикладу, де знання екогенетики та фармакогеноміки можуть бути корисними у реальному житті. (*Учні наводять приклади: екогенетика – для оцінки впливу забруднення на здоров'я, фармакогеноміка – для підбору ліків при хворобі*).

5. Повідомлення домашнього завдання: (3 хв)

Вчитель. Запишіть домашнє завдання.

о Опрацювати матеріал підручника за темою.

о Підготувати коротке есе (5-7 речень) на тему «Майбутнє генетики: як екогенетика і фармакогеноміка змінять наш світ».

о За бажанням: знайти інформацію про українські наукові дослідження в галузі екогенетики або фармакогеноміки.

о Підготувати проєкт з екогенетики «Варіанти індивідуальних відповідей різних людей на фактори середовища» чи *проєкт* з фармакогеноміки «Роль хімічних речовин і відходів виробництва на рівень і та швидкість мутаційного процесу і природного відбору серед людей».

Вчитель. Дякую за урок! Ви добре попрацювали. До побачення! (Слайд 8).

*Любов Олександрівна Шинкаренко,
учитель біології і екології Черкаської
спеціалізованої школи №27 I-III ступенів ім.
М.К. Путейка Черкаської міської ради
Черкаської області*

Урок 28

Тема. Клінічний поліморфізм та його прояви. Поліморфізм (гетерогенність) генних захворювань: характерні риси. Причини для проявів генних захворювань: генне оточення і фактори середовища

Мета:

Освітня: поглибити знання учнів/учениць про мутаційні процеси та їх вплив на розвиток генних захворювань. Ознайомити учнів із поняттями клінічного поліморфізму, генетичної гетерогенності, пояснити, як одне й те саме генетичне захворювання може проявлятися по-різному. Розглянути роль генетичного оточення та зовнішніх факторів у виникненні й перебігу генетичних захворювань.

Розвиваюча: розвивати вміння порівнювати, аналізувати, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки між процесами в генотипі та його фенотипному прояві, робити висновки та виконувати творчі завдання.

Виховна: виховувати ціннісне ставлення людини до свого організму та власного здоров'я, розуміння впливу на нього факторів довкілля та способу життя.

Ключові компетентності, які формуються протягом уроку: *вільне володіння державною мовою; математична; компетентності в галузі природничих наук, техніки і технологій; громадянські та соціальні компетентності; підприємливість та фінансова грамотність; інформаційно-комунікаційна компетентність; навчання впродовж життя.*

Очікувані результати

- **знаний:** учень/учениця опановує наукову термінологію (клінічний поліморфізм, експресивність, пенетрантність, плейотропія, гетерогенність, генне оточення);

- **діяльнісний:** учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми; добирає та інтегрує самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах; встановлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками;

- **ціннісний:** учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок про клінічний поліморфізм та його прояви; поліморфізм генних захворювань; усвідомлює причини для проявів генних захворювань: генне оточення і фактори середовища.

Обладнання та матеріали: мультимедійна дошка, мультимедійна презентація, смартфони, таблиця «Типи поліморфізму», роздатковий матеріал: тести, схеми, приклади клінічних випадків, [презентація](#).

Тип уроку: урок поглиблення знань.

Міжпредметні зв'язки: хімія, фізика, екологія, медицина.

Базові терміни та поняття: клінічний поліморфізм, експресивність, пенетрантність, плейотропія, гетерогенність, генне оточення



План уроку:

1. **Орієнтація, мотивація діяльності** (5 хв)
2. **Цілепокладання** (8 хв)
3. **Цілереалізація** (25 хв)
4. **Рефлексивно-оцінюючий** (7 хв)

Хід уроку

1. Орієнтація, мотивація діяльності

Вітання, перевірка присутніх, створення позитивної психологічної атмосфери, налаштування на активну навчальну діяльність на уроці.

Вчитель. Як ви розумієте фразу «Ген — не вирок, а лише один з факторів у складному ланцюгу причин»? Щоб розкрити її сенс протягом уроку, пропоную вам пригадати, що ми знаємо про мутації, генотип, фенотип, генетичні захворювання, алель та як генетичні мутації впливають на здоров'я людини

Інтерактивна вправа на мультимедійній дошці «Пригадай, знайди, зістав» (учням пропонується пригадати, знайти і правильно зіставити терміни та їх визначення)

2. Цілепокладання

Актуалізація і корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку.

Вчитель. Коли ми говоримо про генетичне захворювання, зазвичай уявляємо, що це результат мутації в одному конкретному гені, що призводить до одних і тих же симптомів. Проте, реальність набагато складніша і цікавіша.

Інтерактивна вправа «Мозковий штурм» з обговоренням проблемного питання: «Чи замислювались ви над тим, чому одні й ті самі генетичні захворювання мають зовсім різні причини, а різні генетичні захворювання можуть мати одну й ту саму причину?» (учні висловлюють свої припущення, які фіксуються на фліп-чарті і зберігаються до кінця уроку).

Отже, сьогодні розгадуємо з вами гетерогенність генних захворювань (вчитель озвучує тему, мету уроку, щоб знайти відповіді на всі питання)

Руханка, нейробіка або вправи для очей (<https://bit.ly/3ZJIS6v>)

3. Цілереалізація

Сприйняття і первинне усвідомлення навчального матеріалу, аналіз і осмислення зв'язків і співвідношень, узагальнення, систематизація знань та застосування їх на практиці.

Лекція з елементами бесіди та демонструванням електронної презентації

Клінічний поліморфізм проявляється в тому, що існує багато перехідних форм від здоров'я до захворювання, а також існує багато різних варіантів всередині однієї хвороби. Все це призводить до виняткової гетерогенності спадкових захворювань, і для того, щоб лікар міг правильно поставити діагноз, треба вміти скласти родовід, вивчити фенотип, приймаючи пацієнта, обов'язково одягати «генетичні окуляри» для того, щоб правильно оцінити ситуацію і надати правильний прогноз.

Клінічний поліморфізм зумовлений взаємодією генетичних і факторів середовища. При цьому необхідно враховувати і експресивність, і пенетрантність, і плейотропію. Справжній поліморфізм зумовлений модифікуючим впливом генотипу в цілому на прояв патологічного гена (тобто взаємодією генів, які володіють схожою спрямованою дією). Середовище відіграє не менш значну роль у будь-якому періоді пренатального і постнатального життя людини.

Клінічний поліморфізм проявляється вже у класифікації спадкової патології.

Спадкові хвороби:

1. Хромосомні хвороби визначаються хромосомними і геномними мутаціями.
2. Генні хвороби, викликані генними мутаціями.
3. Хвороба може початися у будь-якому віці, а середовище впливає лише на вираженість симптомів.

Хвороби з спадковою схильністю: моногенні і полігенні хвороби.



А) перша група. Середовище відіграє роль провокатора. Роль спадкової схильності досить значна: цукровий діабет, шизофренія.

Б) друга група. Це хвороби, які можуть бути у всіх, але у людей з спадковою схильністю - набагато частіше (гіпертонічна хвороба).

Генетичні хвороби соматичних клітин (пухлини, ретинобластоми).

Хвороби, що виникають при несумісності матері і плода по антигенам.

Клінічний поліморфізм – це різні прояви одного генного захворювання. Симптоми можуть варіюватися від легких до дуже тяжких. Наприклад, фенілкетонурія – від легкого розумового відставання до тяжкої інтелектуальної інвалідності.

Генні захворювання, спричинені змінами в ДНК, змінюють структуру і функцію генів. Причинами є спадкові або спонтанні мутації. Це зокрема, такі генні захворювання як муковісцидоз, фенілкетонурія, серповидноклітинна анемія, гемофілія, деякі види раку.

Попередження та профілактика генних захворювань - рання діагностика, лікування та підтримка, генетичне консультування

Клінічний поліморфізм генних захворювань:

- один і той же генетичний дефект може проявлятися по-різному у пацієнтів. Це створює унікальні клінічні картини;
- мінливість ускладнює встановлення точного діагнозу. Потрібен індивідуальний підхід;
- лікування має бути адаптованим до конкретних проявів. Це забезпечує ефективність.

Приклади поліморфізму: муковісцидоз (легка респіраторна проблема-тяжка недостатність обумовлена мутацією гену CFTR); фенілкетонурія (класична фенілкетонурія-гіперфенілаланіємія з розумовою відсталістю); серповидно-клітинна анемія (мутація HBB, різні гаплотипи β-глобінового гену, вплив факторів середовища та різні вазо-оклюзивні кризи), гемофілія (легка-помірна-тяжка форми, зумовлені мутаціями в генах F8 і F9. Це делеції, інсерції, точкові мутації. Тип мутації впливає на рівень фактора згортання. Це визначає тяжкість хвороби, наприклад, інверсія інтрону 22 гену F8 призводить до тяжкої форми гемофілії А. У різних пацієнтів можуть бути різні прояви: один може мати крововиливи в суглоби, інший — внутрішньочерепні. Епігенетичними факторами розвитку гемофілії є модифікації та метилювання ДНК, а також регуляція згортання крові мікро-РНК, клінічні прояви можуть відрізнятися. Навіть при однаковому рівні фактора IX); онкологія (недрібноклітинний рак: повільний ріст, різноманітні мутації (EGFR, ALK) проявляється: кашель, задишка, біль у грудях, пневмонія; дрібноклітинний рак: швидкий ріст, метастазування, паранеопластичні синдроми); рак молочної залози HER2-позитивний: агресивний, потребує таргетної терапії, прояви: пухлина, виділення з соска, зміни шкіри; колоректальний рак, викликаний мутаціями в генах KRAS, NRAS, BRAF, проявляється анемією, болем в животі, зміною випорожнень, кровотечею).

Значення клінічного поліморфізму для діагностики та лікування онкозахворювань: персоналізована медицина, біомаркери, таргетна терапія, покращення результатів лікування.

Гетерогенність генних захворювань. У генетиці існує поняття «гетерогенність генних захворювань». Це означає, що одна і та ж клінічна картина або схожий набір симптомів можуть бути спричинені різними генетичними причинами. І навпаки, мутації в одному гені можуть призводити до різних клінічних проявів. Генетична гетерогенність—різні гени можуть спричиняти подібні симптоми. Алейсна гетерогенність—різні мутації в одному гені призводять до різних проявів. Локусна гетерогенність— мутації можуть виникати у різних локусах хромосом.

Внутрішні фактори генного оточення:

- взаємодія генів (інші гени можуть впливати на експресію основного гена. Це модифікує хворобу);
- епістаз (один ген маскує прояв іншого гена. Це змінює фенотип);

- комплементарна дія (спільна дія двох генів формує одну ознаку. Це приклад генетичної взаємодії);
- пенетрантність (ймовірність того, що ген проявиться у фенотипі).

Епігенетичні фактори:

- метилювання ДНК;
- модифікація гістонів;
- мікрорнк;
- успадковані зміни.

Фактори середовища, які впливають на прояв генних захворювань: харчування, інфекції, токсини, експресія генів

Спільна дія генів та середовища: індивідуальна схильність до певних захворювань+ зовнішні чинники, що підвищують ймовірність хвороби(фактори ризику) = хвороба.

Значення клінічного поліморфізму для діагностики:

- розуміння різноманіття клінічних проявів;
- ретельне обстеження та глибокий аналіз кожного випадку;
- вплив на прогноз (поліморфізм змінює очікування та перебіг хвороби);
- адаптація терапії під кожного пацієнта.

Висновок

Клінічний поліморфізм визначає різноманітність генетичних захворювань. Генне оточення та середовище є важливими факторами. Для ефективного лікування потрібен індивідуальний підхід, що враховує всі аспекти: генне оточення (внутрішні фактори, що впливають на хворобу), фактори середовища (зовнішні впливи, що модифікують прояв). А основою ефективного лікування є індивідуальний підхід. Розуміння клінічного поліморфізму та генетичної гетерогенності важливе для точної діагностики та персоналізованого лікування пацієнтів. Необхідність генетичного тестування для визначення конкретної мутації у пацієнта є дуже важливою.

3.1. *Робота учнів з допомогою платформи Learnings App, виконання інтерактивних завдань:*

<https://learningapps.org/view41129263>

<https://learningapps.org/view41129357>

<https://learningapps.org/view41129458>



3.2. *Повідомлення домашнього завдання:*

Опрацювати відповідний параграф підручника.

Написати коротке есе: «Чому важливо враховувати середовище під час лікування генетичних захворювань?» (обсяг – до 1 сторінки).

Підготувати 1 приклад генного захворювання з клінічним поліморфізмом (з використанням інтернет-ресурсів).

Дослідити власний родовід на наявність генних захворювань.

Рефлексивно-оцінюючий

Усвідомлення учнями/ученицями власного рівня знань; підбиття підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання і оцінювання; учні/учениці з'ясовують, що дізналися з того, що планували, дають відповіді на питання, озвучені на початку уроку і порівнюють із своїми припущеннями, зафіксованими на фліп-чарті.

Слово вчителя:

Поліморфізм клінічний— загадка генетична,

Хвороби проявляються палітрою незвично:

Один і той же ген — та з різними обличчями;

Комусь — лише торкання, для когось є вбивчим він!

У генофонді спить багато таїни,

І кожен варіант — знак нової весни.

Однаковий дефект — але інакший прояв:
У когось —лише тінь, у когось —поле бою!

І грає фенотип у гру мінливу дивну,
Немов у дзеркалах —оманлива картина.
А наслідки мутацій — мозаїка складна,

І точному діагнозу не кориться вона!

Отож вивчає лікар — ознака за ознакою,
Шукає корінь в ДНК за шифрами і знаками.
І хоч один той самий ген — історія нова,

У кожної людини— своя життя глава!

*Тетяна Антонівна Діденко, учитель
біології і екології Смілянської
загальноосвітньої школи I – III ступенів №
11 Смілянської міської ради Черкаської
області, вчитель-методист*

Урок 29

Тема. Дослідження родоводу. Генетичні захворювання людини

Мета уроку:

Освітня: сформувати в учнів знання про метод родовідного аналізу, типи спадкування ознак людини (аутосомно - домінантне, аутосомно - рецесивне, зчеплене зі статтю), ознайомити з прикладами спадкових захворювань людини. Показати значення дослідження родоводу для діагностики та профілактики генетичних хвороб.

Розвиваюча: розвивати вміння аналізувати родовідні схеми, розв'язувати задачі на родовід, логічно мислити, робити висновки щодо типу успадкування та ймовірності передавання спадкових ознак, формувати навички самостійного пошуку, критичного оцінювання та інтерпретації біологічної інформації.

Виховна: Сформувати в учнів усвідомлення важливості знань про метод родовідного аналізу як ключового аспекту для розуміння спадковості людини. Виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я майбутніх поколінь, інтерес до вивчення біології, усвідомлення значення генетичної обізнаності, розвиток комунікативних навичок та співпраці під час групової роботи Показати практичну цінність цих знань та їхнє застосування в таких життєво - важливих галузях, як медицина та генетика.

Очікувані результати навчання (учень/учениця):

Предметно-наукові компетентності:

- пояснює суть методу родовідного аналізу;
- наводить приклади спадкових захворювань людини;
- визначає типи спадкування ознак (аутосомно-домінантне, аутосомно-рецесивне, зчеплене зі статтю);
- аналізує родовідні схеми та встановлює ймовірність успадкування ознак;
- усвідомлює значення генетичного консультування.

Когнітивні та соціальні компетентності:

- працює в парі чи групі, обговорює та аргументує свою думку;
- використовує наукову термінологію під час пояснення результатів.

Громадянські компетентності:

- усвідомлює значення генетичних досліджень для збереження здоров'я;
- демонструє відповідальне ставлення до можливості спадкових хвороб у сім'ї;
- розуміє етичні аспекти використання генетичної інформації;
- практичне значення знань про родовідний аналіз, генетичні захворювання для

медицини та генетики.

Інформаційно-цифрова компетентність

- Працюють із цифровими родоводами, використовують мультимедіа

Обладнання: інтерактивна дошка (проектор), комп'ютер, роздаткові матеріали (інформаційні картки, завдання для груп), маркери, фліпчарт, кольорові стікери, [презентація](#). Планшети або смартфони(за потреби), інтернет-доступ для рефлексії.

**Тип уроку: урок вивчення нового матеріалу**

Міжпредметні зв'язки: хімія, медицина, історія, математика

Базові терміни та поняття: родовід, покоління, пробанд, фенотипування, генеалогічний метод, спадкові хвороби, генна мутація, моногенні захворювання, хромосомні захворювання, аутосомно-домінантне успадкування, аутосомно-рецесивне успадкування, зчеплене зі статтю, генні хвороби, хромосомні хвороби, тератологія, ген, алель, фенотип, генотип, генетичне консультування.

Хід уроку

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I.Орієнтація, мотивація діяльності	1 хв	Привітання класу. Мотиваційні запитання	Створення позитивної психологічної атмосфери, яка сприяє розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	7 хв	Метод «Асоціативний куш» щодо вивченого матеріалу МІНІ-ТЕСТ (Wordwall/Kahoot) на 3–4 запитання для повторення Життєва ситуація(емоційне занурення в тему уроку)	Актуалізація й корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку
III. Цілереалізація	32 хв	Міні-лекція з використанням презентації. Евристична бесіда з використанням відеоролика. Відеоактивність: як народжується родовід. Створення проблемних ситуацій, стимулювання учнів до пошуку відповідей.	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зав'язків і співвідношень в об'єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та пояснення домашнього завдання

		Групово/парна робота: створення схем або ментальних карт. Робота з інформаційними Інтерактивна міні - лекція). Челендж для розуму	
IV. Рефлексивно - оцінюючий	5 хв	Метод «Світлофор» або Padlet. Закінчіть речення: «Сьогодні я дізнався... Здивувало мене... Тепер я знаю, що...» Рефлексія «3-2-1»	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підбиття підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

I. Організаційний етап (1 хв)

- Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.
- Створення позитивного емоційного настрою.

Вчитель: Рада вітати вас! Налаштуймося на продуктивну, плідну співпрацю. Будь ласка, переконайтеся, що ваші робочі місця організовані, а всі необхідні навчальні матеріали готові для ефективного засвоєння нової інформації. Сьогодні ми поглибимо наші знання з генетики. На вас чекає мотиваційне запитання:

- чи можемо ми передбачити здоров'я майбутньої дитини?
- як знати, чи може людина бути носієм захворювання?
- чи можна за родоводом передбачити, чи буде здорова ваша дитина.

Отже, сьогодні дізнаємось, як родоводи стають ключем до розв'язання означених питань

II. Цілепокладання

Метод «Асоціативний куш»

Слово в центрі: «Спадковість». Учні називають пов'язані терміни (ДНК, гени, хвороби, мутації тощо).

Після — **МІНІ-ТЕСТ (Wordwall/Kahoot)** на 3–4 запитання для повторення поняття гена, хромосом, типів спадкування, каріотип

? Питання 1:

Що таке ген?

- A) Клітина, що передає ознаки
- B) Частинка крові
- C) Ділянка ДНК, що несе інформацію про ознаку
- D) Орган, який відповідає за ріст

? Питання 2:

Скільки хромосом містить клітина людини у нормі?

- A) 46
- B) 23
- C) 44
- D) 48

? Питання 3:

Який тип успадкування притаманний хворобі, що трапляється лише при наявності двох рецесивних алелів?

- A) Аутосомно-домінантний
- B) Аутосомно-рецесивний
- C) Зчеплений з Y-хромосомою
- D) Мітохондріальний

? Питання 4 (на візуальне сприйняття):

На схемі родоводу заштриховані особи, які мають захворювання. Який тип успадкування зображено

- A) Аутосомно-домінантний
- B) Аутосомно-рецесивний
- C) Зчеплений з Y-хромосомою
- D) Мітохондріальний

Життєва ситуація(емоційне занурення)

Вчитель: У родині народилося третє дитя. Двоє старших – здорові, але новонароджена дитина має рідкісне спадкове захворювання. Лікарі кажуть “ Це могло бути передбачено заздалегідь..”

Як ви думаєте: як можна дізнатися про ризик захворювання ще до народження дитини?

Учні діляться думками (створення ситуації зацікавленості).

III. Ціліреалізація

1. Оголошення теми, мети та проблемного питання уроку (2 хв)

Вчитель. Сьогодні ми поглибимося у складний, але цікавий розділ генетики – дослідження родоводів. Генетичні захворювання. Саме ця тема дозволить нам розширити розуміння механізмів спадковості, усвідомити важливість профілактики генетичних захворювань. Отже, тема нашого уроку: «**Дослідження родоводу. Спадкові захворювання**». (Запис теми на дошці).

Вчитель. Протягом сьогоднішнього заняття ми шукатимемо відповідь на ключове проблемне питання: «**Чому важливо знати свій родовід, щоб вчасно виявити ризик спадкової хвороби – і як це зробити?**»

Вчитель. Наша мета – з'ясувати сутність родовідного аналізу, дослідити його **фундаментальні механізми** та усвідомити, як ці знання допомагають нам зрозуміти багатство варіацій живих організмів і значущість генетики для нашого майбутнього.

2. Вивчення нового матеріалу (32 хв)

2. 1. Дослідження родоводу(міні-лекція за планом з використанням презентації)(3 хв)

- A) Поняття «родовід»
- B) Умовні позначення
- B) Як читається родовід
- Г) Приклади автосомно-домінантного, рецесивного та зчепленого з X-Y хромосомним успадкуванням.

Вчитель. **Генеалогічний метод – це складання родоводів та дослідження успадкування певних ознак низці поколінь.**

Цей метод дає змогу розв'язати такі теоретичні та прикладні проблеми:

- чи є досліджувана ознака спадковою (за наявністю її у родичів);
- тип і характер успадкування (домінантне чи рецесивне, аутосомне чи зчеплене зі статтю);
- зиготність осіб родоводу (гетеро- чи гомозиготні);
- частота або вірогідність фенотипічного прояву гена;
- вірогідність народження дитини зі спадковою патологією.

Суть генеалогічного методу полягає у встановленні родинних зв'язків, простеженні ознак або хвороби серед близьких і далеких, прямих і непрямих родичів.

Етапи:

- складання родоводу;
- складання генеалогічного аналізу.

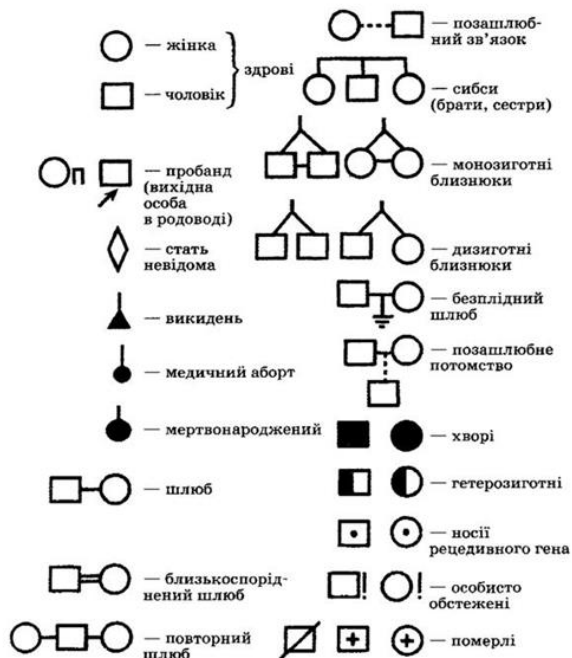
Складаючи родовід, роблять короткі нотатки про кожного з членів сім'ї, його родинні зв'язки з пробандом. Схема родоводу супроводжується позначеннями під рисунком і отримала назву легенди.

Збирання даних про всіх родичів обстежуваного

Родовід, як правило, складають за однією або кількома ознаками. Залежно від мети дослідження родовід може бути повним або частковим, однак краще зробити як найповніший родовід за висхідним, низхідним та бічним напрямками. Складність збирання даних полягає в тому, що обстежуваний носій ознаки (пробанд) має добре знати своїх родичів та стан їх здоров'я по лінії матері та батька не менше як у трьох поколіннях, що трапляється дуже рідко. Однак опитування, як правило, недостатньо. Деяким членам родоvodu доводиться призначати повне медичне обстеження для уточнення стану їх здоров'я.

Правила складання родоvodu:

1. Починати складати родовід краще з центра аркуша, щоб бокові гілки родоvodu не виходили за його межі.
2. Починати складати родовід необхідно з пробанда. Порядок складання родоvodu такий: від наступних до попередніх поколінь; спочатку покоління пробанда і його дітей, а потім – його батьки.
3. Кожне попереднє покоління зображують вище від лінії пробанда, а наступне – нижче. Всіх членів родоvodu треба розташовувати чітко за поколіннями в один ряд.
4. Для зручності складання родоvodu спочатку вказують родинні зв'язки по материнській лінії пробанда, після цього зображують лінію батька.
5. Біля символу кожного члена родини вказують його вік.
6. Особисто обстежених членів родини показують знаком оклику «!»
7. Подружжя родичів пробанда, якщо вони здорові, можна не зображувати в родоvodu.
8. Зліва кожне покоління позначають римською цифрою, а всі індивіди в цьому поколінні – арабськими.
9. Необхідно поставити дату складання родоvodu.
10. До родоvodu слід додати легенду (опис родоvodu)
11. Для складання родоvodів використовують умовні позначення.

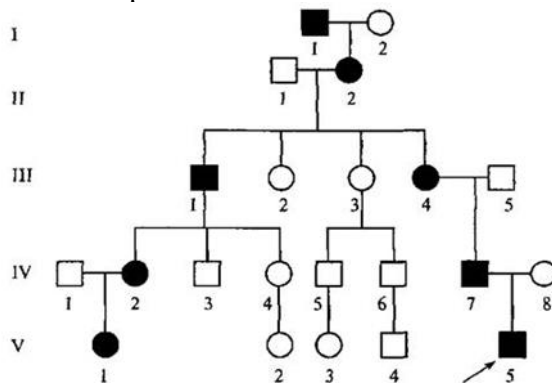


Аналіз родоvodu. Насамперед визначають природу досліджуваної ознаки. Якщо ця ознака проявляється у низці поколінь, то можна вважати, що вона має спадкову природу. Після цього необхідно визначити тип успадкування ознаки. Для цього використовують прийоми генетичного аналізу, а також різні статистичні методи опрацювання даних багатьох родоvodів.

Типи успадкування ознак

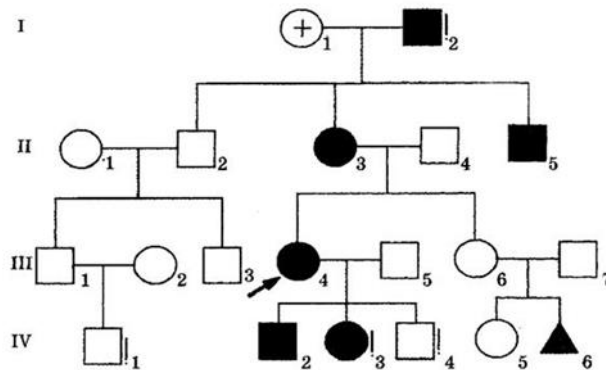
Аутосомно-домінантний тип успадкування характеризується тим, що ген досліджуваної ознаки міститься у певній аутосомі і виявляється як у гомозиготному, так і у гетерозиготному

стані. У родоводі його визначають за такими властивостями: досліджувана ознака наявна в кожному поколінні незалежно від статі, прояв ознаки спостерігається також по горизонталі – у братів та сестер.



Аутосомно-домінантний тип успадкування шестипалості (полідактилії)

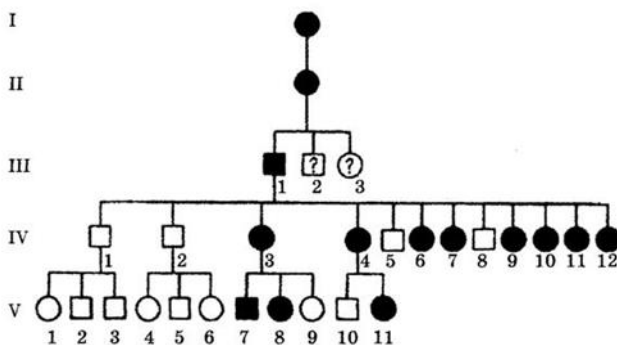
Аутосомно-рецесивний тип спадкування. Проявиться ознака при цьому типі успадкування може тільки в разі утворення гомозиготи за цієї патології. Такі хвороби протікають більш важко, тому що обидві алелі одного гена мають дефект. Ймовірність прояву таких ознак підвищується при близькоспоріднених шлюбах.



Родовід із аутосомно-рецесивним типом успадкування (альбінізм)

Успадкування, зчеплене зі статтю, може бути Х-зчепленим домінантним, Х-зчепленим рецесивним та У-зчепленим. Це означає, що ген, який контролює досліджувану ознаку, міститься в статевих хромосомах – Х або У.

Х-зчеплений домінантний тип успадкування. Він має такі властивості: жінок з такою ознакою в два рази більше, ніж чоловіків; ознака проявляється в кожному поколінні; батько-носій ознаки передає її всім дочкам, а синам не передає; мати-носій ознаки може передати її половині своїх дітей незалежно від статі; у дітей ознака виявиться тоді, коли її нестиме хоча б один із батьків; діти батьків, які позбавлені ознаки, теж не матимуть її. Прикладом такої ознаки може бути коричневе забарвлення емалі зубів.



Родовід із Х-зчепленим домінантним типом успадкування (коричнєве забарвлення емалі зубів)

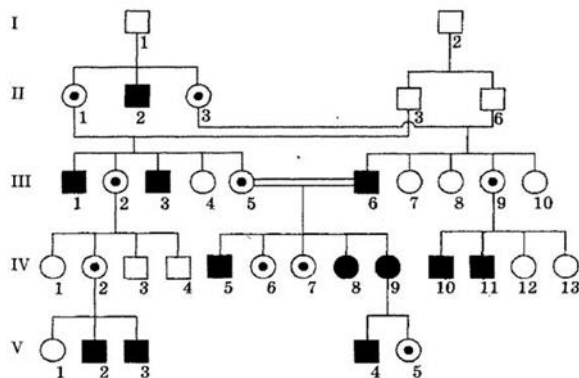
X-зчеплений рецесивний тип успадкування. Він характеризується такими властивостями: ознака наявна не в кожному поколінні; дитина з ознакою може народитися у батьків, позбавлених її; ознака виявляється переважно у чоловіків і, як правило, по горизонталі; батько, позбавлений ознаки, не є носієм алеля цієї ознаки і не передає її дочкам.

Якщо одружуються жінка, позбавлена ознаки, та чоловік з ознакою, то всі їхні діти будуть без ознаки. Дочки одержать від батька X-хромосому з алелем ознаки (рецесивним) і будуть гетерозиготними носіями, бо другу X-хромосому (з домінантним алелем) вони отримають від матері.

У чоловіка без ознаки та жінки-носія алеля ознаки вірогідність народження хлопчика з ознакою становить 50% від усіх хлопців та 25% від усіх дітей.

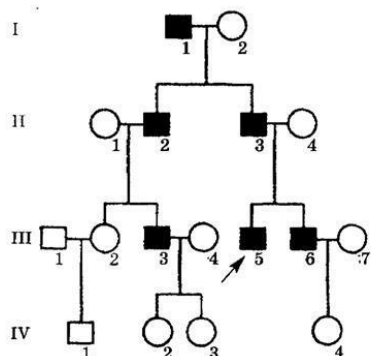
Вірогідність народження дівчаток з ознакою дуже мала, і це можливо лише тоді, коли батько має ознаку, а мати гетерозиготний носій гена ознаки. При цьому половина дівчат буде з ознакою, а друга половина нестиме алель у гетерозиготному стані.

Класичним прикладом успадкування ознак за X-зчепленим рецесивним типом може бути хвороба гемофілія, яка спричинює посилені кровотечі через недостатню кількість в організмі чинників згортання крові.



Родовід із X-зчепленим рецесивним типом успадкування (гемофілія)

Y-зчеплене успадкування, або голандричне. Воно властиве тільки чоловічій статі. Y-хромосома людини містить зовсім небагато генів, які передаються від батька тільки синам. При цьому ознака наявна в усіх поколіннях і у всіх чоловіків. Прикладом голандричного успадкування може бути успадкування гіпертрихозу (наявність волосся по краю вušних раковин).



Родовід із Y-зчепленим типом успадкування (гіпертрихоз)

Отже, закони спадкування однакові для всіх живих істот. Людині властиві всі відомі в генетиці типи спадкування ознак: домінантне, кодомінантне, рецесивне, аутосомне або зчеплене зі статевими хромосомами.

Для закріплення теоретичного матеріалу доцільно **використати родоводні схеми**

1. Завдання. Визначення типу успадкування.

Приклад 1 (текст + схема)

Опис: у родині спостерігається захворювання, яке проявляється в кожному поколінні. Уражені як чоловіки, так і жінки

Схема родоводу (умовно додається)

Запитання:

1. Який тип успадкування ознаки зображено?
2. Яка ймовірність, що наступна дитина буде ураженою?
3. Яке покоління є найчисельнішим щодо уражених осіб?

Відповідь:

- тип успадкування – *аутосомно-домінантний*, бо ознака в кожному поколінні;
- уражені і чоловіки, і жінки – не зчеплені з X хромосомою;
- II покоління.

2. Завдання. Аналіз успадкування рецесивної ознаки

Приклад 2

Опис: у родині обоє батьків здорові, але мають дитину з генетичним захворюванням.

Схема родоводу (умовно додається)

Запитання:

1. Чи є ознака рецесивною чи домінантною?
2. Який генотип батьків?
3. Яка ймовірність появи ще однієї хворої дитини?

Відповідь:

- тип успадкування – *аутосомно-рецесивний*, бо батьки здорові, але мають хвору дитину;
- генотип батьків- Аа, дитина- аа;
- ймовірність – 25%.

2.2. Відео-дослідження: «Хто ми є – читаємо своє сімейне дерево». Дивимось, аналізуємо, будуємо родовід.

Вчитель після перегляду відео «Створюємо сімейне дерево разом» будуємо кроссенс. Встановіть зв'язки між поняттями, явищами, об'єктами

Інструкція: як побудувати кроссенс після перегляду відео

Крок 1. Перегляд відео «Створюємо сімейне дерево разом»

Під час перегляду учні:

- занотовують ключові поняття (наприклад, родовід, хвороба, спадковість, ознака, покоління, ген, здоров'я, схематичність, успадкування);
- або заповнюють коротку таблицю «Що побачив - яке це має значення?».

Крок 2. Добір або надання зображень

Учням пропонується 9 зображень наприклад:

Дерево з обличчям-родовід

2. ДНК-генетична інформація.
3. Стетоскоп-медицина, діагностика.
4. Символ спадковості хвороби (наприклад, зображення гемофілії).
5. Схема з кружечками й квадратами-родовідна схема.
6. Немовля-передача у покоління.
7. Око або волосся-ознаки.
8. Лупа – дослідження.
9. Питальний знак-невизначеність, ризик.

Крок 3. Завдання для учнів: розташуйте зображення у логічному ланцюжку. Поясніть, яке поняття за ним стоїть? Як це пов'язано з темою «Дослідження родоводів і спадкових захворювань?», як пов'язано з типами генетичних успадкувань, прокоментуйте пояснення до них. Міркування учнів

Таким чином, складання генеалогічного дерева – особистісно значущий крок, що поєднує біологічні знання з повагою до історії власного роду.

Вчитель. Після того, як ми навчилися складати родовід і визначати типи спадкування ознак, виникає важливе питання:

А чи можна за допомогою родоводу передбачити або виявити спадкові захворювання в родині?

Адже деякі хвороби теж передаються з покоління в покоління. Саме генетичні захворювання часто можна виявити саме завдяки методу родоводу. Тому далі ми розглядаємо, як вони успадковуються, як їх можна виявити та запобігти, спираючись на родинні історії.

3. Сучасні завдання медичної генетики. Коментар учителя.

3.1. *Вчитель.* Ми з вами звернемо увагу на найпоширеніші спадкові хвороби, розкриємо причини їх виникнення, ознайомимося зі шляхами запобігання виникненню цих захворювань.

Медична генетика - це розділ знань генетики, наука, яка вивчає спадкові хвороби людини. Близько 50% хронічних захворювань дітей і дорослих зумовлено генетично. Саме цим пояснюється важливість знань з медичної та загальної генетики в лікуванні цих захворювань.

Надзвичайно важливим завданням генетики людини є дослідження механізмів виникнення спадкових захворювань. Це важка праця, але в деяких випадках генетики вже досягли значних успіхів.

Завдання медичної генетики:

- ✓ Вивчення спадкових хвороб, закономірностей їх успадкування, особливостей патогенезу, лікування та профілактика.
- ✓ Вивчення спадкової схильності та стійкості до спадкових хвороб .
- ✓ Вивчення патологічної спадковості.
- ✓ Вивчення питань генної інженерії, яка розробляє методи лікування спадкових хвороб шляхом переносу нормального метаболізму у ДНК хворого.

3.2. Спадкові хвороби і вади людини, хвороби людини із спадковою схильністю.

У наш час існує така класифікація спадкових хвороб людини.



Спадкові хвороби з'являються внаслідок порушення структури(мутації) гена, хромосом і зміни кількості хромосом або функцій генетичного апарату клітини. Геномні й хромосомні захворювання людини є дуже тяжкими й рідко бувають не сумісні з життям. Так, у разі утворення триплоїдної зиготи зародок гине на досить ранніх стадіях розвитку. Зміна кількості хромосом в окремих парах (трисомії, моносомії) теж відомі. Є лише кілька винятків. Так до народження доживають немовлята з трисоміями по 13-й (синдром Патау), 18-й (синдром Едвардса) та 21-й парі (синдром Дауна). Хворі із синдромом Едвардса та Патау мають значні аномалії розвитку різних систем організму й живуть недовго. Хворі з синдромом Дауна живуть довше, але мають проблеми зі здоров'ям.

У 1900 році в США стартував найдорожчий проект-програма «Геном людини». Вчені повністю розшифрували геном людини. У нас з вами 26-30 тисяч генів, з них-3-5 генів шкідливі. Тобто кожен з нас є носієм генів, які за певних умов можуть спричинити певні захворювання, вади, патології майбутніх дітей. Ризик зростає коли майбутні батьки обоє є носіями цих шкідливих (сплячих) генів. Є гени які 100% передаються, є такі, які забезпечують схильність до патології (полігенні або мультифакторіальні - причина їх пов'язана з мутацією 2-х генів, яка спричиняє не патологію, а лише схильність до неї.) Для того щоб ця схильність розвинулася в патологію, потрібна взаємодія генетичних чинників із зовнішнім середовищем (наприклад цукровий діабет, бронхіальна астма, ревматизм, туберкульоз, епілепсія, варикоз, гіпертонія). Причини: харчування - при цукровому діабеті; епілепсія - спадкова схильність може проявитися при певних умовах – сильний стрес, важка хвороба, навіть грип; астма – чинники навколишнього середовища, хвороби органів дихання.

Знайомство зі спадковими хворобами. Виступи учнів, презентації робіт із зазначених тем (випереджувальні завдання).

Хромосомні хвороби.

Хромосомні хвороби – це спадкові хвороби, які зумовлені геномними і хромосомними мутаціями. Геномні мутації – зміна кількості хромосом в каріотипі. Хромосомні мутації – це зміна структури хромосом, кількість хромосом в каріотипі при цьому не міняється.

Цікава статистика:

- 40% випадків самовільного переривання вагітності пов'язані з хромосомними аномаліями - аномалії не сумісні з життям.

- хромосомні захворювання спостерігаються у 1% новонароджених дітей. Вони є причиною 45-50% множинних уроджених вад розвитку, 36% випадків розумової відсталості, 50% безпліддя у жінок, 10% безпліддя у чоловіків.

Найпоширеніші хромосомні хвороби

Хвороба Дауна - частота народження дітей з цією хворобою-1-700. Великий ризик народження в родині, де чоловіку понад 50 років, а жінці за 40. У каріотипі хворих виявлено зайву 21 хромосому. У дітей з цією хворобою специфічна зовнішність - фенотипічна. Діти Дауна дуже схожі, як ніби діти однієї матері.

Характерні симптоми хвороби - специфічні риси обличчя: типове плоске обличчя, невелика кругла голова, відкритий рот, короткий ніс плоске перенісся, плоска потилиця, спадикий вузький лоб. Такі діти пізніше від усіх починають сидіти, ходити й говорити; мають низький імунітет. Чоловіки безплідні. Жінки можуть народити дитину. Якщо при заплідненні яйцеклітини дитина отримає від матері дві хромосоми то народиться дитина хвора, якщо одну хромосому від матері, дві від батька, то буде здорова (якщо батько здоровий).

Синдром Едвардса - трисомія 18-ї пари хромосом. У хворих переважно ушкоджені життєво важливі органи: головний мозок, серце, легені, нирки, аномалії черепа і скелета, стопа має форму гойдалки, маленький таз, сколіоз, злиття хребців. Хворі новонароджені помирають відразу після народження, до 1 місяця доживають 70% хворих; ще 7% доживають лише до 1 року.

Синдром Патау – серед різних трисомій (наявність зайвої Х-хромосоми) трапляється найчастіше. Причина хвороби - трисомія 13-ї пари. Популяційна частота коливається в межах

1:7000-1:8000 у хлопчиків, у дівчаток спостерігається частіше 1:4000. Хворі народжені мають нормальні розміри й масу тіла. Клінічно відзначають значну розумову відсталість, низький спади́стий лоб, вузькі очні щілини, низько розташовані вуха, щільні губи й піднебіння, вади мозку, серця, нирок, розщеплення піднебіння, глухота, шестипалість. Лікування не має. Такі діти помирають у перші 3-4 місяці або протягом року.

Синдром Котячого крику - виникає внаслідок втрати короткого плеча-фрагмента 5-хромосоми. Плач хворих малюків нагадує нявчання котів, для них характерні маленькі розміри голови, уповільнений ріст і розумова відсталість, множинні аномалії. Висока смертність у перший період життя.

Генні хвороби людини

Генні хвороби – це спадкові хвороби, які зумовлені генними мутаціями. Генні мутації - зміна структури ДНК в межах гена. Їх визначають за допомогою ферментативного аналізу. Найменша ділянка ДНК, зміна якої приводить до мутації, називається мутоном (одна пара нуклеотидів). Генних захворювань нараховують понад 3500. Близько 5% дітей народжуються з генетичними дефектами. Генні хвороби складають 8% всіх вад розвитку людини.

Види генних мутацій: заміна, вставка, випадання, поєднання, втрата пар нуклеотидів. Наслідками генних мутацій можуть бути порушення будови білків-ферментів (хвороби обміну), транспортних та структурних білків.

Альбінізм - відсутність ферменту тирозинази, який необхідний для синтезу мелатоніну-з гідроксифенілаланілу.

Гемофілія – виникає внаслідок пошкодження одного з генів, що відповідає за зсідання крові. Ці гени розташовані на Х-хромосомі і приводять до порушення процесів зсідання крові. Це невиліковна хвороба, яка, на щастя, при правильному лікуванні не становить загрози для життя.

Молекулярні хвороби вуглеводневого обміну

Галактоземія - досить рідкісне захворювання (1: 50000- 1:30000) пов'язане з непереносністю новонародженими грудного молока - причина накопичення галактози. Симптоми проявляються в новонароджених після прийому молока. Характеризується збільшенням печінки, блювотою, проносами, жовтяницею, катарактою (помутніння кришталика), зниженням маси тіла, розумовою відсталістю. Без належного лікування діти помирають у перші місяці життя. Діагностується-біохімічним методом (після навантаження галактозою рівень глюкози в крові не збільшується). Лікування включає виключення молочної їжі з раціону.

Фруктоземія - це спадкове захворювання, що трапляється за аутосомно - рецесивним типом. Воно пов'язане з різко зниженою активністю ферменту фруктозо-1-фосфатальдолази. Поширеність його - 1:20000. Організм дитини не сприймає фруктози. У неї з'являється блювання, характерний розвиток гіпертрофії. Лікування фруктоземії полягає у виключенні з раціону соків, ягід, фруктів і овочів. За своєчасного виключення фруктози дитина розвивається нормально.

Молекулярна хвороба амінокислотного обміну

Фенілкетонурія (ФКУ)- виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 12. Це захворювання, зумовлене дефектом фенілаланінгідроксилази. Вона накопичується в організмі і стає токсичною для нервової системи, особливо клітин мозку та його кори. У дитини розвивається невеликий ступінь розумової відсталості. Хвороба розвивається повільно і підступно. З перших тижнів життя у новонародженого розвиваються клінічні ознаки неврологічної патології, підвищена збудливість, гіпертонія м'язів, депресія. Щоб не пропустити виявлення хвороби. Медичні працівники мають попередити всіх батьків новонароджених про можливі наслідки не проходження тесту на ФКУ.

Молекулярна хвороба мінерального обміну

Муковісцидоз, або кістозний фіброз (підшлункової залози) – виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на 7 хромосомі. Частота хворих становить приблизно

1:2500 новонароджених. Для хвороби характерний поступовий розвиток, на 2-3 місяці життя з'являється бронхіт. Хворі страждають на кашель, задуху в легенях накопичується слизь, підвищується температура, знижується апетит. Відбуваються зміни в роботі органів травлення. В більшості випадків діти доживають до статевої зрілості, а потім помирають. Серед багатьох методів діагностування муковісцидозу найчастіше вдаються до антенатальної діагностики, яка дає можливість запобігти народженню хворих дітей (матері рекомендують вчасно перервати вагітність).

За допомогою сучасних методів досліджень відкрито близько 5 тисяч молекулярних захворювань, які є наслідком прояву мутантних генів.

Запитання до учнів: що таке мітохондрії, яку функцію в клітині виконують? Чому мітохондрії називають напівавтономною органелою?

Спадкові хвороби мітохондріальної ДНК

Мітохондрії-це енергетичні станції організму, які дають майже 90% всієї енергії для потреби організму у вигляді молекул АТФ. Але як ми знаємо мітохондрії мають власну ДНК. Генетики встановили, що ця ДНК має 37 генів, мутації в яких призводять до тяжких захворювань. Так як мітохондрії діляться шляхом простого поділу в метаболічно активних клітинах їх утворюється велика кількість, тому в разі виникнення мутації в клітині накопичується велика кількість ушкоджених генів, що негативно впливає на роботу мітохондрій - енергетичного обміну у клітині. Це супроводжується розвитком патологій. Розлад роботи мітохондрій призводить до порушення синтезу АТФ. У хворих спостерігаються симптоми: уповільнення росту, серцева недостатність, м'язова слабкість, підвищена втомлювальність, проблеми з функціонуванням нервової системи, нирок, дихання, тяжко уражені всі органи, що потребують енергії для своєї роботи.

До мітохондріальних відносяться такі тяжкі хвороби – аутизм у дітей, хвороба Альцгеймера (серйозне порушення пам'яті) у дорослих, раннє старіння.

Мітохондріальні захворювання передаються в людей по жіночій лінії до дітей обох статей (сперматозоїди при заплідненні передають частину ядерного геному, а яйцеклітина другу половину геному і мітохондрії).

Знайомство з вадами розвитку людини

Крім спадкових захворювань існують ще вади розвитку.

Вади розвитку – це природжені відхилення за межі нормальних варіантів у анатомічній будові (формі, розмірах, числі) тканин та органів людини, які здебільшого супроводжуються порушенням їх функцій чи навіть загрожують життєздатності організму.

Вивчення походження та патології вад складає окрему дисципліну медичної науки – тератологію (з грецької teratos – чудовисько, logos – поняття, вчення).

Вади розвитку – поширений вид патології, питома вага якого в загальній популяції коливається в різних країнах, за даними ВООЗ, від 2,7 до 16,3% і має тенденцію до зростання в останні десятиріччя.

Існує величезна кількість вад, як видимих, так і невидимих, морфологічного й біохімічного характеру.

Вади класифікують відповідно до анатомо-фізіологічного поділу організму на системи, ділянки й органи тіла (вади ЦНС, вади органів травного каналу, вади сечовидільної системи, вади обличчя, вади шкіри тощо).

В основі походження вад лежать різноманітні порушення процесів розвитку тканин і органів.

Порушення	Вада розвитку
Агенезія та аплазія	Повна відсутність органу
Гіпоплазія	Недостатній розвиток маси органу, окремих його частин або всього тіла
Гіпертрофія	Надмірний розвиток органу за рахунок збільшення його об'єму або кількості клітинної маси

Гетеротопія	Наявність комплексу клітин, частин тканин або органу в інших тканинах чи органах
Ектопія та дистопія	Ненормальна локалізація органу
Атрезія	Зрощення отворів чи каналів органів
Атавізм	Поява в людини тканинних структур у місцях, де вони є у тварин

Для діагностування вад розвитку використовують практично всі методи відомі сучасній медицині.

Вчитель. Діти сьогодні ми з вами ознайомились з великою кількістю спадкових захворювань, встановили причини їх виникнення та симптоми. Як говорять лікарі-генетики генетична домінанта при різних захворюваннях може становити – 30- 50%, а то вже інші чинники.

Прокачай мозок.

– Які чинники, крім названих, можуть вплинути на народження дітей з різними вадами та патологіями? (відповіді учнів).

Чинники впливу народження дітей з різними вадами:

- ✓ шкідливі звички(куріння, алкоголь, наркотики);
- ✓ робота з токсичними речовинами (жінки перукарі), на підприємствах з токсичними, хімічними речовинами;
- ✓ екологія навколишнього середовища;
- ✓ радіація;
- ✓ продукти харчування, вода;
- ✓ вживання великої кількості ліків та інше.

Слово за тобою! *Репліка-коментар* учнів про шкідливий вплив алкоголю й тютюнового диму.

Дії держави у вирішенні проблеми спадкових захворювань

За даними Державної статистики, серед причин інвалідності дітей перше місце займають вроджені вади розвитку, набагато випереджаючи інші захворювання. Тому цю проблему вирішують на державному рівні.

МОЗ видало наказ про створення медико- генетичних консультацій. В країні створені центри планування сім'ї та репродукції людини; центр охорони плоду та медичної генетики. У багатьох обласних центрах, у тому числі в Кропивницькому, існує перинатальний центр де жінки народжують дітей, що мають певні ускладнення у розвитку плоду та де знаходяться діти, які при народженні мали проблеми зі здоров'ям.

4. Медико-генетичне консультування (інформаційна міні-лекція + інтерактив, використання презентації). Подача теорії з інфографікою, прикладами родоводів, відео, комікси, плакати, діагностика, локація консультативних пунктів, використання інтернет -ресурсів)

У наш час відомо сотні захворювань, у яких механізми біохімічних процесів вивчено досить докладно. Оскільки причиною спадкових хвороб є порушення в структурі генетичного матеріалу, повне лікування їх поки що неможливе. Тому потрібно якомога раніше діагностувати патологію й почати профілактичні та лікувальні заходи.

Спадкові захворювання людини легше попередити, ніж вилікувати. Для профілактики спадкових захворювань створені спеціалізовані медичні центри, які здійснюють генетичне консультування.

Медико–генетичне консультування – це спеціальний вид медичної допомоги населенню, направлений на профілактику спадкових хвороб. В ідеальній ситуації за такою консультацією повинні звернутися всі майбутні батьки, які хочуть мати дитину.

Медико–генетичні консультації допомагають людям у прогнозуванні шлюбу, потомства, консультують вагітних жінок, допомагають у вирішенні питань спадковості, усиновлення дитини, проводять точну діагностику спадкових захворювань. Під час консультування

визначається прогноз народження дитини зі спадковою патологією, пояснюється вірогідність цієї події і надається допомога у прийнятті рішення про народження.

Складається з 3-х етапів:

1) Уточнення діагнозу із застосуванням спеціальних методів: генеалогічне обстеження й складання родоводу, пренатальна діагностика (УЗД, біохімічний скринінг білків у сироватці вагітної жінки, аміоцентез – аналіз навколоплідної рідини для визначення каріотипу плоду).

2) Складання прогнозу для дитини, який базується на даних про тип і варіант успадкування патологічного стану.

3) Формування висновку та пояснення генетичного ризику в доступній формі.

Отже, ми можемо зробити висновок, що основною умовою народження здорових дітей є міцне здоров'я батьків і відсутність у них генетичних відхилень, та шкідливих звичок.

Челендж для розуму:

- Як ми повинні ставитися до людей, у яких яскраво виражені симптоми спадкових хвороб, людей які мають різноманітні вади?

- Як, на вашу думку, піклується держава про дітей які мають такі тяжкі захворювання про які ми з вами говорили (існують заклади зі спеціальним навчанням, за спеціальними програмами). Так, зокрема у школах існує інклюзивне навчання, основна мета якого соціалізувати хворих дітей до суспільства. Учні мають асистента вчителя, основним завданням якого є допомога учневі в освоєнні знань. Держава виділяє кошти на лікування хворих дітей).

Закріплення знань: виконання тестового завдання на відповідність (додаток)

- | | |
|----------------------------|-------------------------------------|
| 1. Хвороба Дауна | А) трисомія 18 пари |
| 2. Альбінізм | Б) порушення процесу зсідання крові |
| 3. Галактоземія | В) фруктозо -1-фосфатолдоза |
| 4. Фінілкетонурія | Г) пошкодження гену 7 хромосоми |
| 5. Муковісцидоз | Д) трисомія 21 пари |
| 6. Синдром Патау | Е) відсутність фермента тирозинази |
| 7. Хвороба Альцгеймера | Є) втрата плеча 5 хромосоми |
| 8. Синдром Едвардса | Ж) мітохондрія |
| 9. Фруктоземія | З) трисомія 13 пари |
| 10. Гемофілія | И) непереносимість галактози |
| 11. Синдром котячого крику | І) фенілаланінгідроксилаза |

Рефлексія (5 хв):

Зелене – я все зрозумів.

Жовте – маю питання.

Червоне – потрібно повторити.

Або:

«Закінчіть речення: Сьогодні я дізнався... Здивувало мене... Тепер я знаю, що...»

Рефлексія «3-2-1»

- 3 факти, які дізналися;
- 2 запитання, які виникли;
- 1 емоція від уроку.

Домашнє завдання та коментар до його виконання.

1. Творче.

Скласти та оформити власний родовід (умовні позначення, мінімум 3 покоління).

2. Аналітичне.

Описати одне генетичне захворювання: симптоми, тип успадкування, лікування, профілактика.

3. Дослідницьке.

Провести міні-інтерв'ю з родичами про відомі генетичні хвороби в родині (без порушення етики).

Або:

Підготувати міні-презентацію про значення генетичного консультування (5 слайдів)

*Любов Іванівна Даниленко, методист лабораторії
природничо-математичних дисциплін комунального навчального закладу
«Черкаський обласний інститут післядипломної освіти педагогічних працівників
Черкаської обласної ради»*

Урок 30

Тема. Поліморфізм хромосомних захворювань: характерні риси, спадкова схильність до захворювань (шизофренія, епілепсія, цукровий діабет, гіпертонія).

Мета уроку:

Освітня: сформувати в учнів знання про хромосомні захворювання та їх поліморфізм; розкрити поняття спадкової схильності до захворювань (шизофренія, епілепсія, цукровий діабет, гіпертонія); показати зв'язок між генетичними факторами та розвитком багатофакторних захворювань.

Розвивальна: розвивати вміння аналізувати інформацію, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, працювати з науковими текстами та схемами; формувати навички критичного мислення та об'єктивного ставлення до інформації про спадкові захворювання.

Виховна: виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я майбутніх поколінь; формувати уявлення про важливість генетичного консультування та профілактики захворювань; сприяти формуванню толерантного ставлення до людей з особливими потребами.

Очікувані результати

Знансвий: учень/учениця опанує наукову термінологію (спадкова схильність до захворювань: моногенна, полігенна, Синдром Дауна, Шерешевського-Тернера).

Діяльнісний: учень/учениця планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми; добирає та інтегрує самостійно або у співпраці з іншими інформацію природничого змісту, представлену в різних формах; презентує (зважаючи на аудиторію/мету презентації) самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію/створені продукти в обраний спосіб, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв; установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, про актуальність проблем полігенної спадкової схильності до хвороб (шизофренія, епілепсія, гіпертонія); усвідомлює значення діагностики і профілактики означених захворювань.

Тип уроку: комбінований.

Обладнання: інтерактивна дошка, мультимедійний проектор, презентація з теми, роздаткові матеріали (таблиці, схеми, уривки текстів), картки із завданнями для групової роботи.

Основні поняття: хромосомні захворювання, поліморфізм, спадкова схильність, багатофакторні захворювання, шизофренія, епілепсія, цукровий діабет, гіпертонія, генна інженерія, генетичне консультування.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (3 хв)

Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.

Створення позитивного емоційного настрою.

Проблемна ситуація:

- Ми часто чуємо вислів «це у нього спадкове». Чи завжди це означає, що хвороба неодмінно проявиться? Чи може людина вплинути на розвиток спадкових захворювань?»

- «Чому деякі хвороби, такі як цукровий діабет або гіпертонія, часто зустрічаються в одній родині, але не передаються за чіткими законами Менделя?»

Оголошення теми та мети уроку:

- Сьогодні на уроці ми з вами заглибимося у світ **хромосомних захворювань**, дізнаємося про їх **поліморфізм** та з'ясуємо, що таке **спадкова схильність** до таких поширених недуг, як **шизофренія, епілепсія, цукровий діабет, гіпертонія**. Ми спробуємо розібратися, як генетика впливає на наше здоров'я і що ми можемо зробити, щоб мінімізувати ризики.

II. Цілепокладання (7 хв)

Актуалізація та корекція опорних знань

Фронтальне опитування:

- Що таке спадковість і мінливість?
- Яка роль хромосом у передачі спадкової інформації?
- Які типи мінливості ви знаєте?
- Що таке мутації? Які види мутацій ви можете назвати?
- Які наслідки можуть мати мутації для організму?

Завдання «Знайди пару»: Учні отримують картки з термінами (наприклад, «генні мутації», «хромосомні мутації», «геномні мутації», «синдром Дауна») і їх визначеннями або прикладами. Завдання – правильно поєднати термін з його поясненням.

III. Цілереалізація (30 хв)

Поняття про хромосомні захворювання та їх поліморфізм (7 хв)

Розповідь вчителя з елементами бесіди:

Пригадаємо: **хромосомні захворювання** – це патологічні стани, спричинені зміною кількості хромосом або порушенням їх структури. Зазвичай такі зміни виникають під час формування статевих клітин або на ранніх етапах розвитку ембріона.

Поліморфізм хромосомних захворювань означає, що одне і те ж хромосомне порушення може проявлятися різними варіантами клінічних симптомів, а також ступінь їх вираженості може бути різним. Це залежить від багатьох факторів, зокрема від конкретного місця пошкодження хромосоми, кількості уражених клітин, взаємодії генів та впливу навколишнього середовища. Наприклад, Синдром Дауна (трисомія 21-ї хромосоми). Згадайте його основні прояви. Але чи всі люди з синдромом Дауна виглядають однаково і мають однаковий рівень інтелектуального розвитку? Ні, і це є проявом поліморфізму.

Демонстрація: Слайди із зображеннями каріотипів при різних хромосомних аномаліях (синдром Дауна, Кляйнфельтера, Шерешевського-Тернера) та їх основними характеристиками).

Спадкова схильність до захворювань: багатофакторні захворювання (13 хв)

Розповідь вчителя. Окрім моногенних (спричинених мутацією одного гена) та хромосомних захворювань, існує велика група хвороб, які називають багатофакторними або мультифакторними. Ключова особливість: для їх розвитку необхідна взаємодія генетичних факторів (схильності, що передається спадково) та факторів навколишнього середовища (спосіб життя, харчування, стреси, екологія).

Спадкова схильність – це не жорстка «програма» хвороби, а лише підвищена ймовірність її розвитку за певних умов. Це наче «мінне поле» – є потенційна небезпека, але чи «вибухне» вона, залежить від багатьох обставин.

2. Робота в групах (використання роздаткового матеріалу): Учні об'єднуються у 4 групи. Кожна група отримує інформацію про одне з чотирьох захворювань:

Група 1: Шизофренія.

Група 2: Епілепсія.

Група 3: Цукровий діабет.

Група 4: Гіпертонія.

Завдання для груп (3-4 хв на опрацювання): опрацювати наданий текст.

Визначити, чи є це захворювання багатофакторним.

Які генетичні чинники (спадкова схильність) можуть впливати на його розвиток?

Які чинники навколишнього середовища (спосіб життя) відіграють роль?

Які є основні профілактичні заходи?

Презентація результатів груп (по 2 хв на групу): Кожна група коротко презентує свої висновки.

Узагальнення вчителем. Підкреслити, що для всіх цих захворювань характерна комбінація генетичної схильності та впливу зовнішніх факторів. Наголосити, що знання про спадкову схильність є потужним інструментом для профілактики та раннього виявлення.

Бесіда. Чим відрізняються хромосомні захворювання від хвороб зі спадковою схильністю? Чому важливо знати про спадкову схильність до певних захворювань? Яку роль відіграє спосіб життя у прояві багатофакторних захворювань? Яким чином генетичне консультування може допомогти людям, що мають спадкову схильність до певних захворювань?

Завдання «Незакінчене речення»:

- Поліморфізм хромосомних захворювань означає, що...

- На відміну від моногенних, багатофакторні захворювання розвиваються внаслідок взаємодії...

- Знання про спадкову схильність дозволяє нам...

IV. Рефлексивно-оцінюючий (5 хв)

Рефлексія «Фідбек»

- Що нового ви відкрили для себе на сьогоднішньому уроці?

- Яку цінність мав для вас урок?

- Які питання з вивченої теми вас ще цікавлять?

Підбиття підсумків уроку

Оцінювання роботи учнів, коментування їх активності та відповідей.

Наголошення на важливості вивченої теми для розуміння власного здоров'я та відповідального ставлення до нього.

Повідомлення домашнього завдання

Опрацювати відповідний параграф підручника.

Творче завдання (за бажанням): Скласти міні-проект «Мій родовід і здоров'я: аналіз спадкових схильностей у моїй родині» (з дотриманням етичних норм та конфіденційності).

Індивідуальне завдання: підготувати повідомлення про сучасні методи діагностики хромосомних захворювань або досягнення генної терапії.

*Любов Іванівна Даниленко, методист лабораторії
природничо-математичних дисциплін
комунального навчального закладу
«Черкаський обласний інститут післядипломної освіти
педагогічних працівників Черкаської обласної ради»*

Урок 31

Тема. Дослідження родоходів зі спадковою схильністю до захворювань (епілепсія, цукровий діабет, шизофренія, гіпертонія).

Мета уроку:

- **освітня:** сформувати знання про метод генеалогічного аналізу (складання родоходів) як інструмент дослідження спадкової схильності до багатофакторних захворювань; розкрити особливості успадкування та прояву епілепсії, цукрового діабету, шизофренії, гіпертонії;

- **розвивальна:** розвивати вміння аналізувати інформацію, встановлювати причинно-наслідкові зв'язки між генетичними факторами та факторами середовища; формувати навички побудови та аналізу родоходів; розвивати критичне мислення та вміння робити висновки.

- **виховна:** виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я родини; формувати розуміння важливості профілактики захворювань та свідомого підходу до планування сім'ї; сприяти формуванню толерантного ставлення до людей з різними особливостями здоров'я.

Очікувані результати:

знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (епілепсія, цукровий діабет, шизофренія, гіпертонія).

діяльнісний: учень/учениця складає самостійно або у співпраці з іншими план дослідження; добирає самостійно або у співпраці з іншими інструментарій, необхідний для проведення дослідження; фіксує результати дослідження в самостійно визначений спосіб; використовує самостійно або у співпраці з іншими математичні/логічні/графічні методи опрацювання результатів дослідження; формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження; оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми; планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання;

ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, про важливість досліджень спадкової схильності до багатofакторних захворювань; усвідомлює значення діагностики і профілактики щодо епілепсії, цукрового діабету, шизофренії, гіпертонії.

Тип уроку: комбінований.

Обладнання: інтерактивна дошка, мультимедійний проєктор, презентація з теми, роздаткові матеріали (умовні позначення для родоводів, шаблони для складання родоводів, короткі описи випадків для аналізу), маркери, великі аркуші паперу (фліпчарт).

Основні поняття: генеалогічний метод, родовід, пробанд, спадкова схильність, багатofакторні (мультифакторні) захворювання, епілепсія, цукровий діабет, шизофренія, гіпертонія, генетичне консультування, профілактика.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності (2 хв)

Привітання, перевірка готовності учнів до уроку.

Створення робочої атмосфери.

Проблемне питання: «Ми знаємо, що багато захворювань, таких як цукровий діабет, гіпертонія чи навіть деякі психічні розлади, часто зустрічаються в родинах. Але чому вони не успадковуються так само чітко, як, наприклад, колір очей чи волосся? Як медики та генетики досліджують такі випадки?»

II. Цілепокладання (5 хв)

Оголошення теми та мети уроку. Сьогодні на уроці ми зануримося у таємниці сімейних історій здоров'я, навчимося досліджувати родовід, щоб виявити спадкову схильність до багатofакторних захворювань. Ми дізнаємося, як генетика переплітається зі способом життя, і чому це знання є ключовим для нашого здоров'я.

Актуалізація та корекція опорних знань

Фронтальна бесіда:

- Що таке спадковість і мінливість?
- Які типи спадкування ознак ви знаєте (аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, зчеплений зі статтю)?
- Які захворювання називають моногенними? Наведіть приклади.
- Що таке хромосомні захворювання? Наведіть приклади.
- Пригадайте, які захворювання ми називаємо багатofакторними? Чим вони відрізняються від моногенних та хромосомних?

Вправа «Мозковий штурм». Запропонуйте учням назвати якомога більше факторів, які, на їхню думку, можуть впливати на розвиток хвороб (генетика, спосіб життя, харчування, стреси, екологія тощо).

IV. Цілереалізація (30 хв)

Метод генеалогічного аналізу (складання родоводів)

Розповідь вчителя:

Генеалогічний метод – це один з найдавніших і найважливіших методів вивчення спадковості людини. Він полягає у складанні та аналізі родоводів – графічних схем, що відображають споріднені зв'язки між членами сім'ї та наявність певних ознак (у нашому випадку – захворювань) у різних поколіннях.

Пробанд – це особа, з якої починається складання родоvodu (тобто, та особа, чий родовід досліджується).

Умовні позначення: демонстрація та пояснення загальноприйнятих символів для складання родоводів (чоловік, жінка, хворі/носії, шлюб, діти, покоління тощо). Акцентувати на тому, що це стандартизовані символи, які дозволяють уніфікувати інформацію.

Практичне завдання (на дошці або інтерактивній дошці). Разом з учнями скласти простий родовід невеликої умовної родини (наприклад, три покоління) з відображенням кількох здорових та одного хворого члена сім'ї.

Особливості успадкування багатофакторних захворювань

Пояснення вчителя. На відміну від моногенних захворювань, де мутація одного гена майже гарантує розвиток хвороби, багатофакторні захворювання мають поріг прояву. Це означає, що хвороба розвивається лише тоді, коли сукупність генетичних факторів схильності та факторів середовища досягає певного критичного рівня.

Групова робота «Досліджуємо родовід» (15 хв):

Учні/учениці класу об'єднуються у 4 групи. Кожна група отримує кейс (опис умовної родини з історією одного з захворювань: **епілепсія, цукровий діабет, шизофренія гіпертонія.**

Завдання для кожної групи:

- Уважно прочитати опис сім'ї.
- Використовуючи надані умовні позначення, **скласти родовід** цієї родини на великому аркуші паперу.
- Проаналізувати родовід і дати відповіді на питання:
- Які особливості успадкування спостерігаються? (Наприклад, чи є «пропуски поколінь» хворих, чи частіше хворіють певна стать, чи є зв'язок з віком прояву).
- Які фактори середовища (зі згаданих в описі) могли вплинути на прояв захворювання?
- Які рекомендації щодо профілактики можна дати членам цієї родини, враховуючи спадкову схильність?

Супровід вчителя: консультування груп, допомога у складанні родоводів та аналізі інформації.

Презентація результатів груп (по 2 хв на групу). Представники кожної групи презентують свій родовід, висновки та рекомендації.

Узагальнення та систематизація знань (4 хв)

Дискусія «Що я дізнався нового?»:

- Чому важливо досліджувати родовід, навіть якщо йдеться про багатофакторні захворювання?
- Які спільні риси ви можете виділити в успадкуванні епілепсії, цукрового діабету, шизофренії, гіпертонії?
- Яку роль відіграє спосіб життя у прояві спадкової схильності?
- Чи можна повністю уникнути прояву захворювання, до якого є спадкова схильність?

Обґрунтуйте свою відповідь.

- Що таке генетичне консультування і коли до нього доцільно звертатися?

Вправа «Правда/Неправда». Вчитель зачитує твердження, учні погоджуються або спростовують, обґрунтовуючи свою думку.

- Якщо у мене є спадкова схильність до цукрового діабету, я обов'язково захворію. (Неправда)

- Складання родоводів – це застарілий метод, який не має практичного значення. (Неправда)

- Здоровий спосіб життя може зменшити ризик розвитку гіпертонії, навіть якщо є спадкова схильність. (Правда)

IV. Рефлексивно-оціночний (4 хв)

Рефлексія «Фідбек»

- Що нового ви відкрили для себе на сьогоднішньому уроці?

- Яку цінність мав для вас урок?

- Які питання з вивченої теми вас ще цікавлять?

Підбиття підсумків уроку

- Оцінювання роботи учнів, відзначення найактивніших та найточніших відповідей.

- Наголошення на тому, що знання генетики та особливостей багатофакторних захворювань – це крок до свідомого ставлення до власного здоров'я та майбутнього сім'ї.

Заключне слово вчителя. Пам'ятайте, що генетика – це лише одна частина рівняння. Наш вибір, наш спосіб життя та наше ставлення до профілактики мають величезне значення. Знаючи про свою спадкову схильність, ми отримуємо потужний інструмент для управління своїм здоров'ям.

Повідомлення домашнього завдання

- Опрацювати відповідний параграф підручника.

- Творче завдання (на вибір): дослідити свій власний родовід (до 3-х поколінь, з дозволу родичів) на наявність певних захворювань, до яких є спадкова схильність, та представити його у вигляді схеми з поясненням.

- Підготувати короткий інформаційний буклет «Профілактика багатофакторних захворювань: поради для вашого здоров'я».

- Знайти інформацію про сучасні досягнення у сфері генетичного консультування або персоналізованої медицини для людей зі спадковою схильністю.

Тетяна Андріївна Небикова, учитель біології і екології Уманського ліцею №1 Уманської міської ради Черкаської області, вчитель-методист

Урок 32

Тема. Сучасні методи виявлення гетерозиготного носійства в популяції людини

Мета:

Освітня: ознайомити учнів із поняттям гетерозиготного носійства та його значенням для здоров'я особи і популяції; сформулювати уявлення про сучасні методи виявлення носійства (ПЛР, FISH, секвенування, CRISPR/Cas, гаплотиповий аналіз), їх переваги та обмеження; розкрити сутність генетичного паспорта та його роль у персоналізованій медицині, репродукції, профілактиці; надати приклади національних програм скринінгу носійства (Ізраїль, США, Франція, Україна); усвідомити зв'язок носійства з вибором професії в окремих випадках.

Розвиваюча: розвивати аналітичне і критичне мислення, уміння працювати з науковою інформацією; удосконалювати навички командної роботи, дискусії, публічних виступів; формувати соціальну компетентність через осмислення впливу генетичних знань на життя суспільства.

Виховна: виховувати відповідальне ставлення до власного здоров'я та здоров'я нащадків; формувати біоетичну грамотність: розуміння конфіденційності, права на незнання, недопущення дискримінації; сприяти ціннісному ставленню до життя, справедливості та прав людини в умовах розвитку генетичних технологій.

Очікувані результати навчання:

Знаннєвий: учень/учениця опановує наукову термінологію (групи ризику, гетерозиготне носійство, полігенні захворювання)

Діяльнісний: учень/учениця встановлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками; складає самостійно або у співпраці з іншими план дослідження; формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження; оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми.

Ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження щодо гетерозиготного носійства в популяції людини; усвідомлює значення методів виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних захворювань для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта.

Компетентнісний потенціал

Вільне володіння державною мовою: учні активно використовують українську мову під час читання й узагальнення текстів, підготовки та презентації міні-лекцій, обговорення кейсових завдань у команді та під час загальнокласної дискусії; самостійно опрацьовують інформаційні блоки вдома, виділяють ключові моменти.

Компетентності у галузі природничих наук, техніки і технологій: учні поглиблюють розуміння основ медичної генетики, принципів генетичної діагностики та її місця в сучасному світі, розвиваючи науковий підхід до аналізу біологічних та медичних проблем; набувають досвіду дослідження природи та формулювання доказових висновків на основі отриманої інформації під час аналізу інформаційних текстів, співвідношення методів з їх застосуванням, а також при вирішенні кейсових завдань, що вимагають обґрунтованих рішень; розуміють зміни, зумовлені людською діяльністю та усвідомлюють відповідальність за наслідки такої діяльності при обговоренні етичних аспектів генетичних технологій (генетичний паспорт, скринінг, дискримінація) та усвідомленні їхнього впливу на життя людини й суспільства.

Інноваційність: здатність реагувати на зміни, долати труднощі та відкритість до нових ідей формується під час знайомства учнів з передовими генетичними технологіями та концепціями (CRISPR/Cas, генетичний паспорт), що вимагає гнучкості мислення та готовності сприймати нову, часто складну інформацію.

Інформаційно-комунікаційна компетентність розвивається через доступ до інформаційних матеріалів (в електронному вигляді) та потенційне використання онлайн-інструментів для рефлексії.

Навчання впродовж життя: здатність визначати і оцінювати власні потреби та ресурси для розвитку компетентностей, застосовувати різні способи розвитку компетентностей, знаходити можливості для навчання і саморозвитку; спроможність навчатися і працювати в колективі та самостійно, організовувати своє навчання, оцінювати його, ділитися його результатами з іншими.

Громадянські та соціальні компетентності, пов'язані з ідеями демократії, справедливості, рівності, прав людини, добробуту та здорового способу життя.

Обладнання та матеріали: мультимедійне обладнання (комп'ютер / ноутбук вчителя, проєктор та екран (або інтерактивна дошка); роздруковані інформаційні блоки (або доступ до них на електронних пристроях); кейсові завдання (роздруковані картки для кожної команди); матеріали для записів: зошити, ручки, маркери (для виділення в текстах, якщо це

дозволяється); для групової роботи та презентацій (великі аркуші паперу, маркери різних кольорів).

Тип уроку: урок засвоєння нових знань та формування компетентностей.

Форма уроку: інтерактивна лекція з використанням технології «перевернутого класу», елементів кейсового методу, групової роботи та дискусії.

Міжпредметні зв'язки: біологія, хімія, інформатика, правознавство/громадянська освіта, географія, основи здоров'я, соціологія.

Базові терміни та поняття: гетерозиготне носійство, групи ризику, полігенні захворювання, скринінг носійства, ПЛР-діагностика, секвенування нового покоління (NGS), генетичний паспорт, біоетика, дискримінація, персоналізована медицина, каскадне тестування, фенотипна варіабельність носійства

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

Слово вчителя. Сьогодні ми продовжимо говорити про тему, яка стосується кожного з нас, навіть якщо ми ніколи не замислювалися про це. Ми спробуємо дізнатися ще більше про гени – не ті, що на підручникових схемах, а ті, що реально передаються в наших родинах.

На попередньому уроці ми дізналися, що людина може бути носієм рецесивної мутації, навіть не підозрюючи про це. Такий стан не впливає на здоров'я самої людини, але може впливати на нащадків — і це змінює наш підхід до планування життя.

Давайте подивимось на цю проблему з практичного боку:

- як можна виявити, що людина є носієм?
- які методи діагностики застосовують?
- що таке генетичний паспорт і чому про нього зараз говорять у багатьох країнах світу?

Отже, ми поговоримо про... Протягом хвилини подумайте, що ми розглянемо на уроці. Потім об'єднайтеся у пари і обміняйтеся своїми відповідями (робота в парах над визначенням завдання уроку; після обговорення учні представляють власні ідеї, а вчитель їх коментує).

Ідея учнів. Ми поговоримо про методи визначення гетерозиготного носійства.

Коментар вчителя. Дійсно, сьогодні ми зосередимось на сучасних досягненнях біології та медицини, які дають змогу зазирнути в наш генетичний код і дізнатися про приховані ризики, ще до того, як вони проявляться.

Наше завдання – не просто вивчити методи, а й подумати про те, як ця інформація може допомогти чи навіть змінити життя.

Ідея учнів. Можливо, про те, як ці знання впливають чи можуть вплинути на вибір професії?

Коментар вчителя. Дуже цікава і слухна думка.

З одного боку, у вас справді може виникнути щирий інтерес до цієї теми, і, можливо, хтось із вас обирає для себе професію, пов'язану з генетикою, біомедициною, біоетикою чи науковими дослідженнями. Адже це – галузь, яка стрімко розвивається й буквально творить медицину майбутнього.

А з іншого боку – знання про власне гетерозиготне носійство може мати дуже практичне значення для вибору професії. Наприклад, якщо людина є носієм мутації, що впливає на згортання крові – це може стати фактором ризику в професіях, пов'язаних з пораненнями (наприклад, рятувальник, військовий, пожежник); деякі генетичні варіації можуть впливати на терморегуляцію, зір, метаболізм тощо.

Тобто генетика – це не лише про діагнози. Це також про самопізнання, усвідомленість і планування власного життя.

Ідея учнів. Можливо, про те, як ці знання впливають на планування родини?

Коментар вчителя. Так, це дуже важливий аспект.

Знання про гетерозиготне носійство може відігравати ключову роль у свідомому плануванні родини.

Якщо обоє партнерів є носіями одного й того самого рецесивного алеля, то існує 25 % ймовірності народження дитини з тяжким спадковим захворюванням. І у таких випадках люди мають право знати про ризики – не для того, щоб злякатися, а щоб приймати обґрунтовані рішення.

Завдяки сучасним технологіям, родини можуть обрати різні шляхи: пренатальна діагностика, доїмплантаційна генетична діагностика (PGD) або просто мати усвідомлення й бути готовими до певних життєвих рішень, зокрема звернутися до спеціалістів, розглянути можливості підтримки, супроводу.

І тут знову виникають питання не лише медичні, а й етичні та психологічні.

Отже, генетична обізнаність – це не про страх. Це про відповідальність, повагу до майбутнього і підтримку один одного.

II. Цілепокладання

1. Актуалізація і корекція опорних знань.

Слово вчителя. Сьогодні ми з'ясуємо, якими методами виявляють гетерозиготне носійство і як отриману інформацію можна використати відповідально.

Зараз я пропоную вам зробити перший крок у власному дослідженні цієї теми. Ми скористаємось прийомом «Знаємо / Хочемо дізнатися / Дізналися», який допоможе зібрати й упорядкувати ваші знання.

Знаємо / Хочемо дізнатися / Дізналися

Що я вже знаю?	Що я хочу дізнатися?	Що я дізнався/дізналася?
Заповнюється зараз	Заповнюється зараз	Заповнюється наприкінці уроку

Завдання. Заповніть перші дві колонки таблиці:

у першій колонці запишіть 2–3 факти або твердження, які ви вже знаєте про спадкові захворювання їх успадкування чи носійство;

у другій колонці – те, що вас цікавить або викликає запитання.

На виконання завдання до 5 хвилин. Можна працювати індивідуально або в парах. Після завершення – кілька учнів за бажанням можуть озвучити свої записи.

Знаємо / Хочемо дізнатися / Дізналися

Що я вже знаю?	Що я хочу дізнатися?	Що я дізнався/дізналася?
Гени передаються у спадок від батьків до дітей.	Як саме виявляють носійство гена, якщо людина не має ознак хвороби?	
Людина може бути носієм гену хвороби, навіть якщо вона здорова.	Які методи використовують для аналізу генетичного коду?	
Якщо двоє носіїв мають дитину, є ризик, що вона буде хворою.	Як працюють скринінгові програми для виявлення носійства в популяції?	
У світі існують генетичні обстеження перед народженням дитини	Які є переваги та ризики створення генетичного паспорта?	
Деякі хвороби (наприклад, гемофілія або дальтонізм) передаються як зчеплені з X-хромосомою	Чому чоловіки частіше хворіють на хвороби, зчеплені з X-хромосомою?	
Деякі хвороби (наприклад, муковісцидоз або фенілкетонурія) передаються за рецесивним типом	Чи зберігається конфіденційність результатів таких обстежень? Чи є ризики дискримінації на	

Що я вже знаю?	Що я хочу дізнатися?	Що я дізнався/дізналася?
	основі генетичних даних?	

III. Цілереалізація

Блок 1. Актуальність вивчення гетерозиготного носійства в XXI столітті. Соціальні, медичні, етичні та профілактичні аспекти.

Слово вчителя. Пропоную зараз переосмислити ту інформацію, що вже вам відома, і подивитися на проблему гетерозиготного носійства під новим кутом.

Ми поговоримо з вами про актуальність вивчення цього питання, а також спробуємо оцінити його вплив на людину та суспільство – з двох боків.

Під час моєї розповіді заповнюйте опорний конспект у вигляді «Т-діаграми»: на лівій стороні записуйте позитивні аспекти вивчення гетерозиготного носійства; на правій стороні – негативні або проблемні аспекти.

Після завершення ми порівняємо ваші записи, обговоримо їх і за потреби доповнимо.

Рекомендації вчителю. Цей фрагмент уроку можна організувати кількома способами:

1) учні/ учениці класу працюють над єдиним завданням – кожен учень записує і позитивні, і негативні аспекти;

2) об'єднання у групи або частини класу, де одна частина учнів фокусується лише на позитивних аспектах, інша – на негативних.

Потім під час обговорення сторони доповнюють одна одну. Такий підхід особливо ефективний при великій кількості учнів або для розвитку навичок аргументації.

Зміст фрагменту лекції. Вивчення гетерозиготного носійства в XXI столітті набуває особливої актуальності з огляду на стрімкий розвиток молекулярної біології, медицини та біоетики.

По-перше, завдяки значному прогресу в секвенуванні геному людини та розвитку молекулярно-генетичних методів з'явилася можливість точно й надійно виявляти мутантні алелі, що раніше було технічно складно або неможливо. Це відкриває нові горизонти у вивченні спадковості та дає змогу розпізнавати ризики задовго до появи клінічних проявів.

По-друге, знання про носійство має критичне значення для медико-генетичного консультування та усвідомленого планування сім'ї. Виявлення гетерозиготного носійства дозволяє парам оцінити ризики народження дитини зі спадковим захворюванням та своєчасно ухвалити поінформовані рішення.

По-третє, розширення програм скринінгу носіїв у популяціях дає змогу здійснювати раннє виявлення потенційних проблем і впроваджувати профілактичні стратегії ще до виникнення клінічних симптомів. Такі програми мають важливе значення для охорони здоров'я на рівні окремої особи, родини й усього суспільства.

Крім того, розуміння гетерозиготного носійства сприяє розвитку персоналізованої медицини – підходу, який базується на індивідуальних генетичних характеристиках пацієнта. Це дає змогу не лише прогнозувати ризики, а й розробляти більш ефективні методи лікування рідкісних спадкових захворювань, підвищуючи якість і тривалість життя.

Водночас глибоке занурення в цю тему висвітлює низку складних соціальних, етичних і психологічних аспектів.

Дискримінація та стигматизація. Існує ризик, що знання про наявність певних генетичних варіацій може спричинити упереджене ставлення з боку роботодавців, страхових компаній, навчальних закладів або навіть оточення. Це може призвести до стигматизації осіб із виявленим носійством або їхніх сімей.

Право на незнання. Не всі люди бажають дізнаватися про власні генетичні ризики, особливо якщо не існує ефективного лікування і профілактики. Це піднімає фундаментальні етичні питання щодо автономії особи та права свідомо відмовитися від генетичної інформації.

Конфіденційність даних. Зберігання та передача генетичної інформації потребує високого рівня захисту. Недотримання принципів конфіденційності може призвести до зловживань і порушення прав людини.

Репродуктивний тиск. Результати тестування можуть чинити психологічний тиск на партнерів, змушуючи їх приймати складні рішення щодо продовження вагітності, використання допоміжних репродуктивних технологій або відмови від народження дітей. Це викликає дискусії щодо меж етичності та потенційної евгеніки.

Доступ до тестування. Не всі верстви населення мають рівний доступ до генетичного тестування через його високу вартість або віддаленість спеціалізованих закладів. Це поглиблює соціальну нерівність у сфері охорони здоров'я.

Психологічні наслідки. Дізнавшись про наявність мутантного алеля, навіть без загрози для власного здоров'я, людина може переживати тривогу, почуття провини чи безпорадності. Це вимагає доступу до якісної психологічної підтримки.

Переосмислення норм. Масове використання генетичних тестів може змінити суспільне розуміння того, що вважати нормою, а що – хворобою. Існує ризик надмірної медикалізації та втрати прийняття людської різноманітності.

Таким чином, вивчення гетерозиготного носійства – це не лише про науку, а й про відповідальність, етику та гідність людини. Тема потребує не лише глибоких біологічних знань, а й усвідомлення соціальних контекстів, законодавчих рамок і моральної зрілості суспільства.

Слово вчителя. Отже, ви щойно сформували свій Т-конспект, у якому систематизували позитивні й негативні аспекти вивчення гетерозиготного носійства.

Тепер пропоную обмінятися занотованими думками. Об'єднайтеся у пари або малі групи по 3–4 особи. Ви маєте змогу коротко озвучити свої записи з обох колонок або тієї частини, яку опрацьовували. Потім разом обговоріть, чи є ще 1–2 аспекти, які можна додати до вашого конспекту. Зафіксуйте ці нові пункти внизу або окремим кольором.

Блок 2. Методи визначення гетерозиготного носійства

Для розгляду цього питання пропонуємо дещо новий підхід «**Стаємо лекторами!**», що повністю реалізує положення універсального дизайну навчання.

Як працювати з інформаційним блоком «**Стаємо лекторами!**»

1. Налаштовуємося на роботу – лекція по-новому

Слово вчителя. Що таке лекція? Це риторичне запитання. Її можна просто слухати, конспектувати, переглядати... А можна і готувати! Можна бути лише слухачем, а можна – спробувати себе у ролі лектора.

Сьогодні я пропоную вам саме таку можливість – спробувати свої сили у створенні короткої міні-лекції на основі вже підготовленого тексту. Пам'ятайте, підготовка до лекції – це відповідальна і непроста справа: потрібно уважно прочитати інформацію, осмислити її, узагальнити ключові ідеї та лаконічно донести їх до слухачів. У цьому нам допоможе особливий прийом, який називається «**Читання в парі / Узагальнення в парі**».

2. Згадуємо наші запитання до теми

Перш ніж ми почнемо, пригадайте таблицю «**Знаємо / Хочемо дізнатися / Дізналися**», яку ви заповнювали на початку уроку. У стовпчику «Хочемо дізнатися» ви зазначили запитання, що вас найбільше зацікавили. Ми спробуємо зараз знайти на них відповіді! Кожна пара отримає окремий текстовий фрагмент, що стосується певного методу виявлення гетерозиготного носійства. Шукайте відповіді на свої запитання, а також звертайте увагу на нові ідеї, про які ви, можливо, раніше не замислювалися.

3. Інструкція до роботи з текстом: Метод «Читання в парі / Узагальнення в парі»

Цей метод допоможе вам ефективно опрацювати інформацію та підготуватися до виступу.

Крок 1: Демонстрація від учителя

Я покажу вам, як це працює. Уважно слухайте, коли я читатиму уривок, а потім узагальнюватиму його зміст простими словами.

Уривок (читає вчитель). «Основні методи виявлення гетерозиготного носійства постійно розвиваються завдяки прогресу в молекулярній біології та генетиці. Ці методи

спрямовані на ідентифікацію однієї копії зміненого гена (мутації) у людини, яка має також і одну нормальну копію цього ж гена».

Узагальнення (вчитель узагальнює своїми словами). «Завдяки досягненням генетики та молекулярної біології, методи виявлення носійства постійно вдосконалюються. Їхня головна мета – знайти мутантний ген у людини, яка сама здорова, але є носієм»

Крок 2: Робота в парах

Об'єднайтеся у пари.

Перший учень читає вголос перший абзац отриманого тексту.

Другий учень усно узагальнює головну думку цього абзацу своїми словами, намагаючись виділити ключову ідею.

Потім поміняйтесь ролями: другий учень читає наступний абзац, а перший – узагальнює. Продовжуйте так до кінця вашого фрагмента.

Крок 3: Підготовка міні-лекції

Після того, як ви опрацюєте весь текст за методом «Читання в парі / Узагальнення в парі», спільно в парі:

випишіть ключові тези (основні думки) вашого фрагмента;

сформулюйте головні висновки, які ви зробили з прочитаного;

підготуйтеся до короткого виступу (до 2 хвилин). У ньому ви лаконічно й чітко представите всьому класу головні ідеї вашого тексту.

Рекомендації для вчителя щодо розподілу матеріалу:

Гнучкий розподіл. Залежно від обсягу інформаційного кейса, який ви підготували для кожного методу, ви можете розподілити його між парами по-різному.

Розбивка великих кейсів. Якщо певний блок матеріалу є відносно великим (наприклад, CRISPR/Cas-аналітика або Секвенування нового покоління), варто розділити його на дві логічні частини. У такому випадку:

одна пара працює з першою частиною тексту (наприклад, принцип, приклади);

інша пара опрацьовує другу частину того ж кейса (наприклад, переваги, недоліки, значення).

Важливо, під час презентації обидві пари, які працювали над одним методом, виступають послідовно, доповнюючи одна одну, щоб клас отримав повну картину. Це також стимулює їх до співпраці та слухання своїх «колег».

Дублювання кейсів. Якщо кількість пар більша, ніж кількість підготовлених інформаційних кейсів, кілька пар можуть працювати над одним і тим же повним кейсом. Це створить можливість для різних інтерпретацій та доповнень під час презентації, що також є цінним для обговорення.

ТЕОРЕТИЧНИЙ БЛОК

Біохімічні методи (скринінг біомаркерів)

Принцип. Ці методи не виявляють саму мутацію в ДНК, а її функціональний наслідок – зміну рівня або активності певного білка (частіше ферменту), який кодується ураженим геном. У гетерозиготних носіїв рівень або активність цього білка зазвичай знижена, але все ще достатня для нормального функціонування організму. Тому клінічні симптоми в них відсутні.

Приклади. Визначення зниженої активності гексозамінідази А у сироватці крові або лейкоцитах для виявлення носійства хвороби Тея-Сакса. Вимірювання рівня імунореактивного трипсиногену (IRT) у новонароджених як скринінг на муковісцидоз (хоча це переважно виявлення самої хвороби, а не носійства).

Переваги. Можуть бути швидкими й порівняно недорогими, що важливо для масового скринінгу, особливо в популяціях із підвищеним ризиком. Не потребують повного аналізу ДНК.

Недоліки. Обмежена чутливість і специфічність: деякі мутації не змінюють рівень білка або важко піддаються вимірюванню. Не придатні для захворювань, де мутація не проявляється

на рівні білка. Іноді можуть не виявляти всіх носіїв, особливо при нетипових варіантах мутацій.

Значення. Біохімічні методи є важливим інструментом попереднього виявлення гетерозиготного носійства у популяціях з високим ризиком. Вони застосовуються як етап попереднього скринінгу, щоб визначити осіб, яким можуть бути рекомендовані додаткові генетичні дослідження. Ці методи також важливі для медико-генетичного консультування та планування родини, особливо в умовах обмеженого доступу до складніших молекулярних аналізів.

Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) та її модифікації

Принцип. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) дає змогу багаторазово копіювати (ампліфікувати) певні ділянки ДНК, у яких можуть міститися мутації. Завдяки цьому метод дозволяє дослідити дуже малі кількості генетичного матеріалу. Існують модифікації ПЛР, що дають змогу точно виявляти конкретні алелі, пов'язані з носійством.

Приклади та модифікації.

Алель-специфічна ПЛР (AS-PCR): використовує праймери, які зв'язуються або тільки з нормальним, або тільки з мутантним алелем – це дозволяє виявити обидва варіанти одночасно, що характерно для гетерозигот.

Мультиплексна ПЛР: дає змогу виявляти кілька мутацій або генетичних маркерів в одному зразку – зручно при аналізі комплексних захворювань.

ПЛР з рестрикційним аналізом (RFLP-PCR): після ампліфікації ДНК її обробляють рестрикційними ферментами; зміни у довжині фрагментів (виявляються через електрофорез) сигналізують про наявність мутації.

Переваги. Висока чутливість: здатна виявити навіть одну копію мутантного алеля. Швидкість і доступність: результат можна отримати протягом кількох годин. Точність: дозволяє надійно виявляти відомі мутації, пов'язані з конкретними захворюваннями.

Недоліки. Не придатна для виявлення нових або рідкісних мутацій, якщо наперед не відомо, що саме шукати. Обмежена універсальність: кожне дослідження вимагає окремо розроблених праймерів і підбору умов. Не завжди зручно для скринінгу великих генів з багатьма можливими варіантами мутацій.

Значення. ПЛР та її модифікації є одними з найпоширеніших і найнадійніших методів виявлення гетерозиготного носійства, особливо коли відомо, яка саме мутація є мішенню. Їх активно застосовують у пренатальній діагностиці, донорському відборі, медико-генетичному консультуванні та діагностиці спадкових хвороб у родинах з відомою історією захворювання.

Секвенування ДНК

Принцип. Секвенування ДНК – це найточніший метод виявлення мутацій, який визначає повну послідовність нуклеотидів у певній ділянці ДНК, або навіть усьому геномі. Гетерозиготне носійство визначають тоді, коли в одній позиції ДНК знаходять два різних нуклеотиди – один від нормального алеля, інший від мутантного. Таким чином, секвенування дозволяє точно ідентифікувати носіїв спадкових хвороб.

Приклади методів.

Секвенування за Сенгером (Sanger sequencing): класичний, високоточний метод, який часто використовують для підтвердження відомих мутацій або аналізу коротких ділянок ДНК. Повільний і дорогий для обробки великих обсягів даних.

Високопродуктивне секвенування (Next-Generation Sequencing, NGS): революційна технологія, що дозволяє одночасно аналізувати мільйони фрагментів ДНК. На її основі виконують:

панельне секвенування – аналіз кількох генів, пов'язаних з конкретним захворюванням;

секвенування екзома (WES) – вивчення всіх кодуючих ділянок генів, де зосереджена більшість відомих мутацій;

секвенування генома (WGS) – повний аналіз усієї ДНК людини.

Переваги. Найвища точність і надійність серед усіх генетичних методів. Дає змогу виявляти нові, раніше невідомі мутації. Може одночасно перевіряти сотні захворювань, особливо при використанні NGS. Підходить для персоналізованої медицини та складних випадків спадкових хвороб.

Недоліки. Висока вартість, особливо при повному секвенуванні генома (WGS). Потребує складної комп'ютерної обробки даних (біоінформатики). Може виявляти так звані «варіанти невизначеного значення» (VUS) – мутації, значення яких ще не встановлено, і які можуть викликати сумніви чи тривогу.

Значення. Секвенування ДНК є ключовим методом сучасної медичної генетики. Воно дозволяє не лише виявляти гетерозиготне носійство, а й створювати генетичні паспорти, проводити скринінг у сім'ях з високим ризиком, діагностувати складні випадки спадкових хвороб, а також визначати тактику лікування при деяких патологіях. Особливо важливо, що завдяки NGS можна проводити масовий популяційний скринінг із високою точністю, роблячи медицину більш персоналізованою та профілактично орієнтованою.

Методи виявлення великих делецій та дуплікацій.

Принцип. Деякі генетичні зміни – це не окремі «помилки» в послідовності ДНК (точкові мутації), а великі структурні перебудови: делеції – видалення фрагментів ДНК; дуплікації – подвоєння окремих ділянок. Такі зміни можуть охоплювати великі частини гена або навіть цілі гени і не завжди виявляються традиційними методами, як-от ПЛР чи стандартне секвенування.

Приклади методів.

Кількісна ПЛР (qPCR): дає змогу виміряти кількість копій певної ділянки ДНК. Якщо копій менше або більше від норми (2), це свідчить про делецію або дуплікацію відповідно.

MLPA (мультиплексна лігаза-залежна ампліфікація зондів): високоспецифічний метод для виявлення копійних варіацій (CNVs) в окремих генах – дозволяє одночасно перевіряти багато зон.

Матрична порівняльна геномна гібридизація (aCGH): метод, який дозволяє виявляти великі структурні зміни у всьому геномі – особливо корисний при підозрі на значні перебудови без чітко визначеної локалізації.

Переваги. Дає змогу виявити генетичні аномалії, які не видно під час звичайного секвенування. Ефективний для діагностики структурних варіантів, які можуть бути пов'язані з важкими генетичними синдромами.

Недоліки. Не виявляє точкові мутації – метод вузько орієнтований на кількісні порушення (делеції, дуплікації). У деяких випадках важко інтерпретувати клінічне значення виявлених копійних варіацій.

Значення. Ці методи є критично важливими для виявлення носіїв структурних мутацій, особливо в родинах із випадками важких генетичних порушень або при комплексних клінічних проявах без чітко визначеної причини. Вони застосовуються в популяційних скринінгових програмах, пренатальній діагностиці, а також у випадках, коли традиційні методи не дають відповіді. Виявлення великих перебудов дозволяє забезпечити точніше генетичне консультування та оцінити репродуктивні ризики.

Електрофорез та хроматографія (аналіз білків і метаболітів)

Принцип. Ці методи ґрунтуються на розділенні молекул – білків, амінокислот або інших метаболітів – за їхніми фізико-хімічними властивостями, такими як розмір, заряд, полярність тощо. Зміни у структурі або кількості цих молекул можуть свідчити про порушення в роботі генів, навіть якщо сама мутація не виявлена на рівні ДНК.

Приклади застосування.

Електрофорез гемоглобіну: використовується для виявлення серпоподібноклітинної анемії або таласемії. У носіїв аномальний гемоглобін має змінені електричні властивості і мігрує по-іншому під час електрофорезу.

Рідинна хроматографія високого тиску (HPLC): дає змогу кількісно аналізувати амінокислоти або інші метаболіти, рівень яких змінюється при певних метаболічних спадкових порушеннях (наприклад, фенілкетонурії).

Переваги. Порівняно прості у виконанні (особливо електрофорез). Дають змогу виявити функціональні наслідки мутацій, тобто побачити, як змінюється білок або обмін речовин. У деяких випадках – дешевші альтернативи складнішим молекулярним дослідженням.

Недоліки. Непрямі методи: не виявляють мутації у ДНК, лише їх можливі наслідки. Менш чутливі та специфічні порівняно з генетичними методами. Можуть не виявити носійство, якщо зміни в білку або метаболітах незначні або перекриваються іншими чинниками.

Значення. Методи електрофорезу та хроматографії є важливим інструментом для функціонального скринінгу спадкових захворювань, особливо в умовах обмеженого доступу до молекулярно-генетичних технологій. Їх застосовують при виявленні носійства гематологічних або метаболічних порушень, а також у новонародженому скринінгу для виявлення відхилень, які потребують подальшого генетичного аналізу.

CRISPR/Cas-аналітика: революція у виявленні носійства

Принцип роботи. CRISPR/Cas-аналітика – це дійсно революційний метод молекулярної діагностики. Він використовує дивовижну систему CRISPR/Cas не для редагування генів, а як надзвичайно точний «молекулярний детектор», здатний розпізнавати конкретні послідовності ДНК або РНК.

Як це працює? Уявіть собі систему, яка шукає «розшукувану» ділянку в генетичному коді. Коли спеціальний фермент Cas (наприклад, Cas12 або Cas13) знаходить і зв'язується з потрібною цільовою ділянкою ДНК/РНК (де, наприклад, є мутація), він активується. Ця активація викликає «сигнал»: фермент починає розрізати іншу, спеціальну репортерну молекулу. Це розрізання супроводжується флуоресцентним сигналом, який ми можемо побачити. Наявність цього сигналу і свідчить про виявлення мутації у зразку.

Як відбувається діагностика?

До зразка додається спеціальна направляюча РНК (gRNA). Саме вона діє як «GPS-навігатор», точно спрямовуючи Cas-білок до тієї мутації, яку ми хочемо знайти. Якщо у зразку присутня ця мутація, Cas-білок її розпізнає та активується. Активований Cas-білок починає розрізати репортерну молекулу, що призводить до появи флуоресценції – видимого сигналу про виявлення мутації.

Ключові ферменти Cas:

Cas12: В основному розпізнає та розрізає ДНК (зокрема, одноланцюгову ДНК після активації).

Cas13: Фокусується на РНК, розрізаючи одноланцюгову РНК.

Cas14: Менш вивчений, але є перспективним варіантом для подальших діагностичних розробок.

Популярні платформи.

SHERLOCK: може виявляти як РНК, так і ДНК. Це дуже чутлива платформа, яка дозволяє проводити аналізи навіть поза межами спеціалізованої лабораторії.

DETECTOR: призначений для виявлення ДНК. Так само може бути портативним і швидким у використанні.

Переваги CRISPR/Cas-аналітики. Виняткова специфічність: gRNA здатна розпізнати навіть одну точкову мутацію, забезпечуючи високу точність. Надзвичайна чутливість, метод дозволяє виявити навіть поодинокі копії мутантної ДНК, що є критично важливим для носійства. Висока швидкість, результати можна отримати за лічені хвилини або години, значно швидше, ніж багато традиційних методів. Простота та мобільність, деякі системи можна використовувати без складного лабораторного обладнання, що робить їх ідеальними для «Point-of-Care» (діагностики біля пацієнта) або в польових умовах. Мультиплексність, ця технологія дозволяє одночасно виявляти кілька мутацій в одному тесті. Потенціал низької

вартості, завдяки своїй простоті та можливості масового виробництва, CRISPR/Cas-тести мають потенціал стати недорогими, зокрема для масштабного скринінгу.

Обмеження та недоліки. Новизна методу, технологія відносно нова і потребує подальших досліджень та стандартизації для широкого клінічного застосування. Чутливість до забруднень, деякі речовини у зразку можуть пригнічувати активність ферментів Cas, що впливає на достовірність результатів. Регуляторні обмеження, як і будь-яка нова медична технологія, вона має пройти сувору клінічну перевірку та отримати схвалення регуляторних органів перед масовим впровадженням.

Значення для виявлення носійства. CRISPR/Cas-аналітика відкриває дійсно нові горизонти для швидкого, точного та доступного виявлення гетерозиготного носійства численних спадкових захворювань. Це стосується таких хвороб, як муковісцидоз, спінальна м'язова атрофія, серпоподібноклітинна анемія та багатьох інших.

Цей метод може бути використаний:

для масового скринінгу в різних установах: від шкіл та поліклінік до тестування в родинах з обтяженим генетичним анамнезом;

для швидкого підтвердження результатів складніших генетичних тестів;

у віддалених регіонах, де немає доступу до високотехнологічних лабораторій, CRISPR/Cas може стати доступною та мобільною альтернативою традиційним ПЛР або секвенуванню.

Приклад на практиці. Уявіть, що потрібно виявити носійство поширеної мутації $\Delta F508$, що є однією з причин муковісцидозу. Для цього розробляється тест на основі ферменту Cas12 та спеціально створеної gRNA. Ця gRNA «запрограмована» на пошук саме цієї мутації. Якщо у зразку ДНК людини присутня хоча б одна копія мутантного алеля (тобто, людина є гетерозиготним носієм), Cas12 розпізнає її, активується і миттєво розщеплює репортерну молекулу. Це викликає появу чіткого флуоресцентного сигналу, який однозначно вказує на результат – «носій виявлений».

Гаплотипний аналіз: непрямий шлях до виявлення носійства

Принцип роботи. Гаплотипний аналіз – це непрямий метод виявлення гетерозиготного носійства спадкових захворювань. Він базується на дуже цікавому біологічному феномені: спостереженні за успадкуванням цілої групи генетичних маркерів, які розташовані дуже близько до патологічного гена на одній хромосомі, а отже, успадковуються разом з ним.

Таку групу тісно зчеплених алелів, що передаються як єдине ціле, називають гаплотипом. Якщо ми бачимо, що певний гаплотип постійно успадковується разом із захворюванням у родині, це слугує нам індикатором того, що він знаходиться поблизу тієї самої мутації. Таким чином, виявивши цей «маркерний» гаплотип, ми можемо припустити носійство, навіть не шукаючи саму мутацію безпосередньо.

Приклади застосування. Уявіть родину, де вже народилася дитина зі спадковим захворюванням. За допомогою гаплотипного аналізу можна визначити унікальний «хвороботворний» гаплотип, що був успадкований цією дитиною. Після цього ми можемо перевірити, чи є інші члени родини (батьки, брати, сестри) носіями цього ж гаплотипу. Це надзвичайно цінно, якщо сама конкретна мутація ще не ідентифікована, або її прямий аналіз є дуже складним чи недоступним.

Цей метод особливо корисний для пренатального тестування (коли потрібно оцінити ризик для майбутньої дитини) або для скринінгу родичів, коли необхідна саме непряма діагностика через різні обставини.

Переваги методу. Можливість виявлення носійства, коли мутація невідома – це головна перевага, адже, ми можемо встановити ризик, навіть якщо не знаємо точного «ворога» (мутації). Може слугувати допоміжним методом до більш прямих аналізів (наприклад, секвенування) або використовуватися, коли пряме тестування неможливе. Ідеально підходить для родинного аналізу, особливо в багатопокілних родинах, де можна відстежити успадкування гаплотипів через кілька поколінь.

Недоліки та обмеження. Потребує родоводу, для достовірного аналізу необхідно досліджувати декілька членів родини (як здорових носіїв, так і уражених). Ризик неоднозначних результатів, можлива рекомбінація (перехрест хромосом) може «роз'єднати» гаплотип та мутацію, призводячи до помилкових висновків. Крім того, гаплотипи можуть мати популяційну специфіку, що ускладнює їх інтерпретацію. Витіснення секвенуванням, із зростанням доступності та зниженням вартості методів прямого секвенування, гаплотипний аналіз дедалі частіше заміщується ними, оскільки секвенування надає точніші та безпосередніші дані.

Значення для генетичної діагностики. Гаплотипний аналіз залишається цінним інструментом для виявлення гетерозиготного носійства, особливо у складних випадках, коли пряме тестування на мутації неможливе або недоступне. Він дозволяє непрямо встановити наявність носійства шляхом відстеження тісно пов'язаних генетичних маркерів. Цей метод також має велике значення для генетичного консультування в родинах, де вже діагностовано спадкове захворювання, надаючи важливу інформацію для прийняття обґрунтованих рішень.

Каскадне тестування: стратегія виявлення носійства у родинах

Принцип. Каскадне тестування (або Cascade Testing) – це не просто лабораторний аналіз, а стратегія цілеспрямованого генетичного скринінгу. Її суть полягає у послідовному тестуванні родичів людини, в якій вже було виявлено спадкове захворювання або носійство патогенної (хвороботворної) мутації.

Процес розгортається наче «каскад» або ланцюгова реакція, рухаючись по родоводу: спочатку тестуються родичі першої лінії спорідненості (батьки, діти, брати/сестри), потім – родичі другої лінії (тітки/дядьки, племінники, двоюрідні брати/сестри) і так далі. Цей процес триває доти, доки наявність мутації або її відсутність не буде підтверджена чи виключена в усіх відповідних членах сім'ї.

Приклади застосування (в контексті носійства). Уявіть сім'ю, де народилася дитина з аутосомно-рецесивним захворюванням (наприклад, муковісцидозом). Спочатку тестування батьків може підтвердити, що вони обоє є гетерозиготними носіями мутації. Після цього інформація та можливість тестування пропонується родичам цих батьків – їхнім братам, сестрам, племінникам та іншим. Мета – виявити інших безсимптомних носіїв у родині та попередити потенційні ризики для майбутніх поколінь. Такий підхід дозволяє членам родини приймати обґрунтовані репродуктивні рішення та, за потреби, звертатися за медико-генетичним консультуванням.

Переваги.

Цілеспрямований підхід, каскадне тестування фокусується лише на тих родичах, які мають підвищений генетичний ризик. Це робить його значно ефективнішим та економічно вигіднішим за масовий «сліпий» скринінг.

Виявлення безсимптомних носіїв, метод дозволяє ідентифікувати осіб, які не мають жодних симптомів захворювання, але можуть передати мутацію своїм нащадкам.

Раннє втручання та профілактика, своєчасне виявлення носійства або ризику захворювання дає змогу вчасно запровадити профілактичні заходи, регулярний скринінг, а у деяких випадках – і лікування.

Поінформованість та планування родини. Родини отримують важливу інформацію для усвідомленого планування вагітності, включаючи можливість пренатальної (під час вагітності) або передімплантаційної (до імплантації ембріона) діагностики.

Економічна доцільність, оскільки тестування орієнтоване на групу ризику, воно значно знижує загальні затрати на діагностику, уникаючи обстеження всієї популяції.

Психологічна підтримка, важливо, що в рамках процедури каскадного тестування зазвичай надається професійне генетичне консультування та психологічна підтримка, що допомагає впоратися з емоційним навантаженням.

Недоліки.

Складність залучення родичів. Не всі родичі можуть бути готові або погодяться пройти тестування чи дізнатися свій генетичний статус, що ускладнює повне «розгортання каскаду».

Право на незнання. Важливо поважати вибір людини не отримувати інформацію про власні генетичні ризики, особливо якщо немає ефективних методів лікування чи профілактики.

Питання конфіденційності. Передача генетичної інформації між родичами та лікарями вимагає суворого дотримання принципів захисту особистих даних.

Емоційний вплив, дізнавшись про носійство або підвищений ризик, людина може переживати тривогу, страх, почуття провини або безсилля, що потребує відповідної психологічної підтримки.

Відсутність лікування, у випадках, коли для спадкового захворювання немає ефективного лікування, виникають складні етичні дилеми щодо доцільності проведення тестування.

Значення для генетичного здоров'я. Каскадне тестування є потужним та незамінним інструментом сучасної медичної генетики. Воно дозволяє:

- ефективно виявляти носійство патогенних мутацій у родинах із обтяженим анамнезом;
- здійснювати первинну профілактику народження дітей зі спадковими хворобами;
- у цілому покращувати якість життя та здоров'я наступних поколінь.

Ця стратегія активно використовується для таких захворювань, як муковісцидоз, синдром ламкої Х-хромосоми, деякі спадкові кардіоміопатії, BRCA1/2-асоційовані синдроми (що підвищують ризик онкологічних захворювань) та багатьох інших.

Блок 3. Генетика і суспільство: рішення, вибір, майбутнє

Рекомендації вчителю. Для розкриття цього блоку пропонуємо розглянути такі теми: «Національні програми скринінгу носійства», «Генетичний паспорт: можливості та виклики» та «Зв'язок між гетерозиготним носійством і вибором професії». Вони містять значний обсяг інформації, яка вимагає осмислення, аналізу, а також мають соціально-етичний контекст. Для їх опрацювання пропонуємо використати лекційну технологію **«Перевернутий клас»**. Такий підхід забезпечить глибоке занурення учнів у матеріал, сприятиме розвитку їхніх аналітичних, комунікативних та презентаційних навичок, а також дозволить розглянути ці важливі теми з різних сторін.

Як реалізувати «перевернутий клас» з цими темами:

1. Домашня робота (перед уроком). За кілька днів перед уроком учням пропонується для самостійного опрацювання три теми:

- «Національні програми скринінгу носійства. Світовий досвід та уроки для України»
- «Генетичний паспорт. Можливості та виклики в епоху персоналізованої генетики»
- «Гетерозиготне носійство та вибір професії. Реальні можливості та винятки»

Інструкція для учнів: чітко пояснюємо учням, що їхнє завдання вдома – не зазубрити матеріал, а прочитати його, осмислити та виділити ключові моменти, які їх зацікавили або викликали запитання. Можна порадити використовувати маркери, робити нотатки на полях або виписувати незрозумілі терміни. Розкриваємо мету такого завдання: попереднє ознайомлення, що дозволить їм активно працювати в класі та ефективно розв'язувати кейси.

2. Робота в класі (на уроці):

Об'єднання в команди. Після короткого вступного слова та перевірки, чи всі ознайомилися з матеріалом, об'єднайте учнів у три команди. Кожна команда отримує кейсове завдання, яке ґрунтується на одній з тем:

Команда 1: Кейс за темою «Національні програми скринінгу носійства. Світовий досвід та уроки для України».

Команда 2: Кейс за темою «Генетичний паспорт. Можливості та виклики в епоху персоналізованої генетики».

Команда 3: Кейс за темою «Гетерозиготне носійство та вибір професії. Реальні можливості та винятки».

Розв'язання кейсів: Надайте командам достатньо часу для обговорення та розв'язання завдання. Заохочуйте їх використовувати інформацію з прочитаних удома матеріалів.

Презентація результатів: Кожна команда презентує своє розв'язання кейса класу (до 2 хвилин на команду).

Обговорення та зворотний зв'язок. Після кожної презентації проводиться коротке обговорення, під час якого інші команди можуть ставити запитання, доповнювати або висловлювати свою думку. Це посилить інтеграцію знань.

Ідеї для кейсових завдань для кожної теми (ситуації вчитель може запропонувати власні).

Кейс для «Національні програми скринінгу носійства. Світовий досвід та уроки для України».

Ігрова ситуація. Уявіть, що ви є експертною групою при Міністерстві охорони здоров'я України. Вам доручено розробити рекомендації для розширення національної програми скринінгу носійства.

Завдання. Використовуючи досвід Ізраїлю, США, Франції та Куби, запропонуйте 3-5 ключових принципів, на яких має базуватися розширена українська програма. Обґрунтуйте свій вибір, враховуючи як медичні, так і етичні аспекти, а також сучасні виклики.

Кейс для «Генетичний паспорт. Можливості та виклики в епоху персоналізованої генетики».

Ігрова ситуація. Ви – учасники парламентських слухань з питань впровадження концепції «генетичного паспорта» в Україні. Вам необхідно представити аргументи «за» та «проти» його масового впровадження.

Завдання. Опишіть 3-4 найбільші можливості, які надасть генетичний паспорт, та 3-4 ключові виклики (етичні, юридичні, соціальні), які необхідно вирішити, перш ніж його впроваджувати. Запропонуйте, які кроки мають бути зроблені для мінімізації ризиків.

Кейс для «Гетерозиготне носійство та вибір професії. Реальні можливості та винятки».

Ігрова ситуація. До вас як до медичного генетика звертається молода людина (16-17 років), яка є носієм гена серпоподібноклітинної анемії (HbAS) і мріє стати пілотом військової авіації. Вона дуже стурбована тим, що її генетичний статус може перешкодити мрії.

Завдання. Поясніть цій людині, чи може її носійство вплинути на вибір професії пілота, і за яких умов. Які додаткові медичні обстеження ви б порекомендували? Які етичні та правові аспекти необхідно врахувати, консультуючи цю людину? Підкресліть, що носійство в більшості випадків не є перешкодою для професії, і обговоріть, на чому має базуватися рішення про професійну придатність.

ТЕОРЕТИЧНИЙ БЛОК

Національні програми скринінгу носійства. Світовий досвід та уроки для України Важливість скринінгу носійства у XXI столітті.

Програми скринінгу носійства генетичних захворювань – це ключовий елемент сучасної профілактичної медицини та громадського здоров'я. Вони дозволяють виявляти людей, які самі здорові, але несуть одну копію мутантного гена, що може бути передана їхнім дітям, спричинивши серйозне спадкове захворювання. Форма, обсяг, доступність цих програм, а також етичні підходи до їх впровадження, значно відрізняються від країни до країни, відображаючи рівень розвитку медичної системи, культурні особливості та законодавчі рамки. Розглянемо кілька яскравих прикладів із різних куточків світу.

Міжнародний досвід, різноманіття підходів

Ізраїль. Піонери та лідери у скринінгу

Ізраїль справедливо вважається світовим лідером і має одну з найуспішніших та найдовготриваліших програм скринінгу носійства. Особлива увага приділяється громадам, де генетичні захворювання історично поширені через ефект засновника або високий рівень

ендогамії (шлюби всередині групи). Яскравим прикладом є скринінг серед євреїв-ашкеназі, де частота носійства хвороби Тея-Сакса була надзвичайно високою.

Ця програма діє ще з 1970-х років. Пари, що планують шлюб або вагітність, активно заохочуються до проходження скринінгу на носійство. Якщо виявляється, що обидва партнери є носіями одного й того ж патогенного гена, їм пропонують комплексне медико-генетичне консультування. Під час консультування обговорюються ризики для нащадків та доступні альтернативні репродуктивні рішення, такі як пренатальна діагностика (для прийняття рішення про переривання вагітності або підготовки до народження хворої дитини) або передімплантаційна генетична діагностика (для вибору здорового ембріона при ЕКЗ). Завдяки цій послідовній та добре організованій програмі, частота народження дітей з хворобою Тея-Сакса в Ізраїлі зменшилася майже до нуля. Сьогодні ізраїльська програма включає скринінг на десятки інших спадкових захворювань, що робить її однією з найвсеохопніших у світі.

Сполучені Штати Америки (США). Децентралізований, але всеохопний підхід

На відміну від Ізраїлю, у США немає єдиної, централізованої національної програми скринінгу носійства для всього населення. Натомість, тут функціонує система рекомендацій від провідних медичних асоціацій (наприклад, ACOG – Американський коледж акушерів-гінекологів, ACMG – Американський коледж медичної генетики та геноміки).

Обов'язковий неонатальний скринінг (скринінг новонароджених) є поширеним явищем у всіх штатах і включає тестування на такі захворювання, як муковісцидоз, вроджений гіпотиреоз, фенілкетонурія та багато інших (кількість захворювань може відрізнятися від штату до штату). Щодо скринінгу носійства, ACOG та ACMG наразі рекомендують проводити скринінг на муковісцидоз і спінальну м'язову атрофію (СМА) для всіх жінок, що планують вагітність або вже вагітні. Також поширений орієнтований скринінг для осіб з певних етнічних груп, де деякі захворювання мають підвищену поширеність (наприклад, серпоподібноклітинна анемія у афроамериканців).

Останнім часом набуває популярності розширений скринінг носійства (Expanded Carrier Screening, ECS). Це новий підхід, що за допомогою сучасних молекулярних методів (переважно NGS) дозволяє одночасно аналізувати сотні генів на наявність мутацій, пов'язаних з аутосомно-рецесивними та Х-зчепленими захворюваннями. Це дає можливість парам отримати набагато повнішу картину своїх генетичних ризиків.

Франція. Принцип медичної доцільності та суворого регулювання

Генетичне тестування у Франції є одним з найсуворіше регульованих у світі. Національне законодавство акцентує увагу на принципах недискримінації, конфіденційності та добровільності. Скринінг носійства тут проводиться виключно за медичними показаннями, тобто лише у випадках, коли є обґрунтований ризик (наприклад, у родині вже були випадки захворювання або виявлено носійство).

Масове тестування для виявлення носійства у загальній популяції у Франції не застосовується. Пріоритет віддається етичним аспектам, захисту прав особистості та інформованій згоді. Кожне генетичне дослідження має бути призначене лікарем-генетиком і супроводжуватися обов'язковим генетичним консультуванням, що гарантує розуміння пацієнтом мети тесту, його можливих наслідків та обмежень.

Куба. Національна програма з акцентом на профілактику та доступність

Незважаючи на обмежені ресурси, Куба реалізує вражаючу національну генетичну програму з сильним акцентом на профілактику та доступність медичних послуг для всього населення. Скринінг носійства тут проводиться переважно серед груп з підвищеним ризиком, наприклад, для виявлення носійства серпоподібноклітинної анемії у популяціях з африканським корінням.

Кубинська система включає: безкоштовне медико-генетичне консультування для всіх громадян; широкі освітні програми для населення щодо спадкових захворювань; активне впровадження пренатальної діагностики (за бажанням батьків), що дозволяє виявляти захворювання на ранніх стадіях вагітності.

Ця модель показує, як навіть за відносно скромних фінансових можливостей, можна ефективно впроваджувати національні генетичні програми, якщо є політична воля та чітка стратегія.

Україна. Поточний стан та перспективи

В Україні сфера генетичної діагностики та профілактики активно розвивається. Основна увага на державному рівні історично приділялася неонатальному скринінгу – тестуванню новонароджених. З жовтня 2022 року в Україні масштаби цього скринінгу були значно розширені: тепер він охоплює діагностику 21 спадкового захворювання (раніше лише 4). Це значний крок вперед у ранньому виявленні та своєчасному початку лікування хвороб, що дозволяє уникнути важких наслідків та інвалідності.

Водночас, масовий скринінг носійства для дорослого населення в Україні поки що не є частиною державних програм. Він зосереджений переважно на групах ризику (наприклад, у родинах з уже встановленими випадками спадкових захворювань) та проводиться за рекомендаціями лікарів. В Україні функціонують медико-генетичні центри, де пацієнти та родини можуть отримати кваліфіковане генетичне консультування та пройти необхідні тести.

Розширений скринінг носійства (ECS) та інші складні молекулярно-генетичні дослідження в Україні наразі доступні переважно на платній основі через приватні лабораторії. Це створює проблему нерівного доступу до передових генетичних послуг для різних верств населення.

Сучасні виклики та уроки для майбутнього. Досвід різних країн показує, що програми скринінгу носійства стикаються з низкою спільних викликів:

- необхідність державного фінансування, забезпечення доступності скринінгу для всіх громадян вимагає значних інвестицій;

- інформування населення, важливо підвищувати обізнаність суспільства про генетичні ризики та можливості скринінгу без створення стигми;

- забезпечення кваліфікованих генетичних консультантів, результати генетичних тестів потребують професійної інтерпретації та консультування, щоб уникнути непорозумінь та необґрунтованих рішень;

- створення чітких етичних та законодавчих рамок, використання генетичної інформації має суворо регулюватися для захисту прав людини, конфіденційності та запобігання дискримінації;

- психологічна підтримка, важливо надавати психологічну допомогу людям, які дізналися про своє носійство або генетичні ризики.

Висновок

Найуспішніші національні програми скринінгу носійства базуються на поєднанні кількох ключових елементів: добровільності, інформованого вибору, якісного професійного консультування та впровадження сучасних генетичних технологій. Україна активно розвиває цю сферу, особливо в частині ранньої діагностики новонароджених. Однак питання масового скринінгу носійства для дорослого населення, його доступності та всеохопності, а також належного етичного та законодавчого регулювання, ще потребує подальшого розвитку та інвестицій. Розширення цих програм – це шлях до покращення генетичного здоров'я нації та забезпечення усвідомлених репродуктивних рішень для кожної родини.

Генетичний паспорт. Можливості та виклики в епоху персоналізованої генетики

Концепція генетичного паспорта

У XXI столітті, завдяки стрімкому розвитку технологій секвенування геному людини, ідея генетичного паспорта перестає бути науковою фантастикою і стає дедалі реальнішою. Генетичний паспорт – це не звичайний фізичний документ, який ми носимо з собою. Це, скоріше, цифрова база даних, що містить повну або часткову, але персоніфіковану інформацію про унікальний геном людини – її ДНК. Ця концепція відкриває перед суспільством безпрецедентні перспективи у сфері здоров'я та науки, але водночас ставить перед нами низку складних викликів, пов'язаних з етикою, правом та соціальною справедливістю.

Перспективи використання генетичних паспортів.

Впровадження генетичних паспортів обіцяє кардинально змінити підходи до медицини та багатьох інших сфер життя.

1. Революція у персоналізованій медицині. Генетичний паспорт стане фундаментом персоналізованої (або прецизійної) медицини. Знаючи генетичний профіль пацієнта, лікарі зможуть:

призначати точну терапію, підбираючи ліки та їхні дози з урахуванням генетичних особливостей людини (це називається фармакогеноміка), що підвищить ефективність лікування та зменшить побічні ефекти;

розробляти персональні стратегії профілактики захворювань для осіб із підвищеним генетичним ризиком. Наприклад, завчасно рекомендувати певні обмеження, зміни в способі життя чи дієті;

забезпечувати ранню діагностику, дозволяючи моніторити стан здоров'я та виявляти потенційні проблеми задовго до появи перших клінічних симптомів.

2. Оптимізація репродуктивного здоров'я. У сфері репродуктивного здоров'я генетичний паспорт надасть парам неоціненну інформацію:

він стане важливим інструментом для генетичного консультування, допомагаючи майбутнім батькам приймати інформовані рішення щодо планування дітей;

шляхом виявлення гетерозиготного носійства патогенних мутацій можна буде значно знизити частоту народження дітей із важкими спадковими хворобами, запобігаючи передачі цих мутацій наступним поколінням.

3. Розвиток науки та досліджень. Формування великих генетичних баз даних знеособленої інформації, отриманої з генетичних паспортів, значно прискорить наукові дослідження:

це сприятиме вивченню складних зв'язків між генами, розвитком хвороб та впливом середовища;

відкриються нові горизонти у дослідженні еволюції людини, генетичної різноманітності різних популяцій та їхньої адаптації до різних умов.

4. Інші сфери застосування:

у спортивній медицині генетичне тестування вже використовується для об'єктивного добору виду спорту, розробки оптимальних режимів тренувань та раціонального харчування, враховуючи індивідуальні генетичні схильності до витривалості чи силових навантажень;

у судовій медицині генетичні паспорти можуть забезпечити надзвичайно точну ідентифікацію особи, що значно підвищить ефективність слідчих дій та криміналістичних розслідувань.

Виклики, пов'язані з впровадженням генетичних паспортів. Етичні дилеми та соціальні ризики.

Незважаючи на величезні перспективи, широке впровадження генетичних паспортів несе з собою і серйозні виклики, що вимагають ретельного обговорення та регулювання.

1. Приватність та конфіденційність даних.

Захист даних. Генетична інформація є надзвичайно чутливою. Її несанкціонований доступ, витік або зловживання можуть призвести до серйозного порушення прав людини та її ідентичності. Це вимагає розробки чіткого законодавства, надійних систем зберігання та найвищого рівня захисту від кіберзагроз.

Вторинне використання. Існує значний ризик, що генетичні дані можуть бути використані не за прямим медичним призначенням. Наприклад, страхові компанії можуть підвищувати тарифи або відмовляти в послугах, роботодавці – дискримінувати при працевлаштуванні, а правоохоронні органи чи навіть маркетологи – використовувати інформацію без згоди особи.

2. Дискримінація та стигматизація.

Генетична дискримінація. Одним з найбільших побоювань є виникнення нової форми дискримінації, коли люди з «несприятливим» генетичним профілем (наприклад, з підвищеним ризиком до певних хвороб) можуть зазнавати утисків, обмежень у працевлаштуванні, соціальному житті або у доступі до певних послуг.

Психологічні ризики. Отримання інформації про високу ймовірність розвитку невиліковної хвороби в майбутньому може викликати у людини сильний стрес, тривогу, страх, почуття безпорадності і навіть призвести до депресії.

3. Складні етичні дилеми.

Право на незнання. Чи має людина право не знати про свій генетичний ризик, особливо якщо для виявленої схильності немає ефективного лікування або профілактики? Це фундаментальне питання про автономію особистості.

Поширення генетичного детермінізму. Існує ризик, що суспільство почне зводити всі аспекти життя людини – її здібності, характер, успіхи чи невдачі – виключно до її ДНК, повністю ігноруючи величезну роль виховання, впливу навколишнього середовища, особистого вибору та зусиль.

Суспільне сприйняття. Може виникнути небезпечне уявлення, ніби людина «відповідальна» за свої гени або «винна» у своїх генетичних схильностях, що сприятиме стигматизації та зменшенню емпатії до тих, хто має генетичні особливості.

4. Правове регулювання. Впровадження генетичних паспортів потребує створення абсолютно нової, всеосяжної та чіткої юридичної бази. Ця база має докладно регламентувати всі етапи роботи з генетичними даними: від збирання та зберігання до використання та передачі, забезпечуючи надійний захист прав та свобод особи.

5. Соціальна справедливість. Виникає критичне питання: чи матимуть рівний доступ до генетичного тестування та генетичних паспортів представники всіх верств населення, незалежно від їхнього соціального статусу чи фінансових можливостей? Якщо ні, це може значно посилити вже існуючу соціальну нерівність у сфері охорони здоров'я, створюючи «генетичну еліту» та виключаючи тих, хто не може дозволити собі такі послуги.

Висновок

Впровадження генетичного паспорта змушує суспільство переосмислити своє ставлення до генетики, приватності, справедливості та самої ідентичності людини. Для його успішного та етичного впровадження необхідна широка міждисциплінарна співпраця між медиками, юристами, етиками, соціологами та IT-фахівцями. Також критично важливими є широке громадське обговорення та розробка прозорого і надійного законодавчого регулювання.

Успішне та відповідальне впровадження генетичного паспорта можливе лише за умови неухильного дотримання етичних принципів, безумовного захисту прав людини та постійного пошуку балансу між науково-технологічним прогресом та гідністю особистості. У протилежному випадку, без належних гарантій та регуляції, ця потужна технологія може стати джерелом нових форм нерівності, дискримінації та соціального напруження.

Гетерозиготне носійство та вибір професії. Реальні можливості та винятки

Загальний принцип. Носійство і професійна діяльність

У більшості випадків гетерозиготне носійство патогенних генетичних мутацій не має жодного прямого впливу на вибір професії або професійну придатність людини. Це фундаментальний принцип, який важливо розуміти: особи, що є носіями однієї копії зміненого гена, залишаються клінічно здоровими. Їхній організм має принаймні одну функціональну (нормальну) копію гена, яка повністю компенсує дефектну. Відтак, ці люди зазвичай не відчувають жодних фізичних обмежень, які могли б перешкоджати повноцінній професійній діяльності.

Однак, як і в будь-якому правилі, тут існують винятки. У дуже рідкісних і специфічних ситуаціях носійство може опосередковано впливати на певні аспекти професійного вибору. Такі випадки стосуються або особливих, екстремальних умов праці, або рідкісних фізіологічних реакцій на ці умови, що можуть проявитися у носіїв.

Ситуації, коли носійство може мати значення.

1. Екстремальні або специфічні умови праці. Деякі генетичні особливості, навіть у носіїв, можуть створювати ризики в умовах, які вимагають від організму максимального напруження або адаптації.

Носійство серпоподібноклітинного алеля (HbAS): У більшості ситуацій гетерозиготні носії серпоподібноклітинної анемії (стан, відомий як серпоподібноклітинна ознака) є безсимптомними. Проте, у вкрай екстремальних умовах, таких як значна гіпоксія (нестача кисню), сильне зневоднення, надмірні фізичні навантаження, або перебування на великих висотах чи під водою, у них можуть виникати ускладнення. Це стає критично важливим для таких професій, як військові, альпіністи, водолази, пілоти, де організм постійно перебуває під значним стресом.

Ензимопатії (дефекти ферментів): Носійство деяких рідкісних ферментативних дефектів може збільшувати чутливість людини до певних хімічних речовин або впливів навколишнього середовища. Це може бути актуальним для професій, пов'язаних із хімічним виробництвом або лабораторною роботою. Втім, варто наголосити, що це надзвичайно рідкісні випадки, і вони стосуються дуже специфічних взаємодій.

2. Психологічні чинники. Знання про наявність певного генетичного носійства може викликати у людини тривожність або занепокоєння. Хоча це не є прямим фізичним обмеженням для професії, такий психоемоційний стан може опосередковано впливати на загальну ефективність та добробут у професійній діяльності. Однак це є суто індивідуальним чинником, який не стосується всіх носіїв.

3. Симптоматичне носійство гемофілії. Гемофілія – це рецесивне, Х-зчеплене порушення згортання крові. Це означає, що мутація знаходиться на Х-хромосомі. Чоловіки мають одну Х-хромосому, тому при наявності мутації у них розвивається захворювання. Жінки ж мають дві Х-хромосоми, і якщо одна з них несе мутацію, а інша – нормальний ген, вони зазвичай є безсимптомними носійками.

Однак, у жінок існує явище, що називається ліонізацією (або інактивацією Х-хромосоми), коли в кожній клітині випадковим чином вимикається одна з двох Х-хромосом. У приблизно 10–20% носійок гемофілії може відбуватися несприятлива ліонізація, коли функціональна Х-хромосома, що містить нормальний ген, вимикається частіше, ніж та, що містить мутацію. Це може призвести до зниження рівня факторів згортання крові (наприклад, фактор VIII або IX) до значень, які вже мають клінічне значення. У таких випадках носійство класифікується як симптоматичне і може проявлятися у вигляді легких кровотеч, підвищеної схильності до синців або тривалих кровотеч після травм чи хірургічних втручань.

Для таких симптоматичних носіїв цей стан може мати значення при виборі професій, які пов'язані з підвищеним ризиком травм або порізів:

військовослужбовці, рятувальники, пожежники, професії з високим ризиком фізичних ушкоджень;

альпіністи, водолази, ризик травм у віддалених або екстремальних умовах;

професійні спортсмени (наприклад, бокс, боротьба, хокей), висока ймовірність ударів та травм;

будівельники, працівники важкої промисловості, ризик порізів, забоїв та інших ушкоджень;

працівники, що працюють з гострими предметами (наприклад, м'ясник, кухар, хірург, стоматолог), для них навіть невеликий поріз при зниженому згортанні крові може становити значний ризик.

Висновок.

Важливо підкреслити, що рішення про професійну придатність у таких виняткових випадках завжди ухвалюється індивідуально, на основі ретельного медичного обстеження та консультації зі спеціалістами. Сучасне законодавство більшості цивілізованих країн забороняє дискримінацію на основі генетичної інформації. Це означає, що жодні рішення щодо

працевлаштування або професійної кар'єри не повинні прийматися без достатніх клінічних підстав, що підтверджують реальні ризики для здоров'я або безпеки самої людини чи оточуючих.

Таким чином, можна виділити кілька ключових висновків:

у переважній більшості випадків гетерозиготне носійство не впливає на професійний вибір та не є перешкодою для будь-якої професійної діяльності;

виключення становлять дуже специфічні ситуації, пов'язані з фізіологічними реакціями в екстремальних умовах або ж із рідкісним симптоматичним проявом самого носійства (як у випадку з деякими носійками гемофілії);

будь-яке рішення про можливість займатися певною діяльністю має базуватися виключно на об'єктивних клінічних даних, дотримуючись етичних принципів та антидискримінаційного законодавства.

основна роль виявлення генетичного носійства – це не професійна профорієнтація, а сфера репродуктивного консультування та планування родини, де ця інформація допомагає уникнути народження дітей з важкими спадковими хворобами.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Рекомендації вчителю. Пропонуємо цей етап уроку зробити таким, за забезпечить кінцеве осмислення матеріалу, що вивчався. Тому радимо використати один із методів: «Три М: Мить, Метод, Мораль», «Абетка уроку». Ці методи стимулюють глибоке осмислення, охоплюючи як конкретні знання, так і емоційний, етичний аспекти уроку, допомагають учням сфокусуватися.

Метод «Три М: Мить, Метод, Мораль» – швидкий і ефективний спосіб отримати зворотний зв'язок щодо різних аспектів уроку.

Як провести. Попросіть учнів подумати і записати (або озвучити, залежно від часу) три пункти:

Мить (момент). Який момент на уроці був для мене найцікавішим / найважчим / найбільш неочікуваним?

Метод (інструмент). Який з обговорених методів генетичної діагностики (ПЛР, CRISPR/Cas, гаплотипний аналіз, каскадне тестування) здався мені найперспективнішим / найскладнішим / найважливішим? Чому?

Мораль (думка). Яка головна етична дилема або важлива думка щодо використання генетичної інформації (наприклад, генетичного паспорта, дискримінації, права на незнання) найбільше мене зачепила / змусила задуматись?

Метод «Абетка уроку» – метод, що заохочує учнів пов'язати вивчений матеріал з літерами алфавіту, сприяє запам'ятовуванню, аналізу інформації та креативності.

Як провести. Напишіть на дошці або роздайте учням бланк з буквами алфавіту (можна обмежитися кількома першими буквами або тими, що були ключовими на уроці). Попросіть кожен пару або команду написати слово чи фразу, пов'язану з темою уроку, на кожну літеру.

Розширення. Після цього запропонуйте учням вибрати 1–2 найважливіші слова зі своєї «абетки» і пояснити, чому саме вони є ключовими для розуміння теми або їхнього особистого осмислення уроку.

Наприклад, **Г** – Генетичний паспорт (Чому це важливо для мене?). **Д** – Дискримінація (Чому це найбільший ризик?). **П** – ПЛР (Як це працює?).

Метод «Знаємо / Хочемо дізнатися / Дізналися»

Якщо на початку уроку вже заповнювалися перші дві колонки, на цьому етапі доцільно завершити роботу, заповнивши третю «Що я дізнався/дізналася після уроку?»

Учитель самостійно визначає, який із запропонованих способів є найбільш доречним у його класі, або може запропонувати власний підхід.

*Тетяна Андріївна Небикова, учитель
біології і екології Уманського ліцею №1
Уманської міської ради Черкаської області,
вчитель-методист*

Урок 33

Тема. Гетерозиготне носійство в популяції людини: біологічні, соціальні та етичні аспекти

Мета:

освітня: засвоїти поняття гетерозиготного носійства, панміксії, груп ризику, полігенних захворювань;

розвиваюча: аргументовано висловлювати судження щодо біоетичних проблем носійства;

виховна: усвідомити значення генетичних знань для особистого та суспільного здоров'я.

Очікувані результати навчання:

знання: учень/учениця опановує наукову термінологію (групи ризику, гетерозиготне носійство, полігенні захворювання)

діяльнісний: учень/учениця установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками; складає самостійно або у співпраці з іншими план дослідження; формулює самостійно або у співпраці з іншими висновки відповідно до завдань дослідження; оцінює самостійно або у співпраці з іншими можливість використання результатів дослідження для розв'язання навчальної/життєвої проблеми.

ціннісний: учень/учениця висловлює та обґрунтовує судження, робить висновок, про гетерозиготне носійство в популяції людини; планує і здійснює самостійно або в співпраці з іншими пошук інформації, наданої в різний спосіб, відповідно до визначеного завдання; використовує самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію для оцінювання генетичних об'єктів, явищ і процесів, у розв'язанні навчальної проблеми; установлює самостійно або у співпраці з іншими причинно-наслідкові зв'язки між певними явищами і процесами та їх наслідками.

Компетентнісний потенціал.

Вільне володіння державною мовою: учні аргументовано висловлюють свої думки в усній формі під час дискусії; використовують біологічну термінологію й поняття для обґрунтування позицій.

Математична компетентність: аналізують ймовірності спадкування за таблицями (25%, 50%).

Природничо-наукова компетентність: пояснюють явища гетерозиготного носійства, поліморфізму, рецесивного успадкування; аналізують еволюційні наслідки зменшення генетичної різноманітності; моделюють біологічні ситуації з використанням наукового методу.

Інноваційність: учні демонструють здатність до прийняття рішень у ситуації моральної невизначеності.

Екологічна компетентність: усвідомлюють значення збереження біорізноманіття як основи стабільності життя.

ІКТ-компетентність: працюють з мультимедійними джерелами інформації; створюють візуальні продукти (інфографіка, презентація) для обґрунтування своєї позиції.

Навчання впродовж життя: учні планують свою підготовку до семінару, працюють із джерелами, формують запитання до експертів; демонструють самостійність у пошуку аргументів і формуванні висновків.

Громадянська та соціальна компетентності: дискутують про права людини, біоетику, соціальні наслідки рішень у сфері охорони здоров'я; висловлюють позицію щодо прав носіїв

генетичних захворювань; навчаються приймати зважені рішення в інтересах особи та суспільства.

Культурна компетентність: формують повагу до різноманітності, людської унікальності та біоетичних переконань.

Обладнання та матеріали: мініконспекти з теоретичним матеріалом про гетерозиготне носійство (роздруковані або в цифровому вигляді); дидактичні картки для роботи в групах (біоетичні, соціально-медичні, еволюційні аспекти); картки «Так» / «Ні» для гри «Так – Ні» (індивідуальні або для пари); мультимедійна презентація (слайди з прикладами генетичних захворювань, схемами успадкування, інфографіками); аркуші для письмової рефлексії або робочі зошити.

Тип уроку: семінар-дискусія.

Форма уроку: інтерактивний урок-семінар з елементами рольової гри та групового обговорення.

Міжпредметні зв'язки: медицина, громадянська освіта, математика, історія, суспільствознавство, інформатика, іноземна мова (за бажанням).

Базові терміни та поняття: генетичний поліморфізм, гетерозиготне носійство, аутосомно-рецесивне успадкування, успадкування, зчеплене з Х-хромосомою, генотип, фенотип, рецесивний і домінантний алель, популяція, генофонд, групи ризику, генетичне тестування, скринінг, пренатальна діагностика, біоетика, репродуктивні права, дискримінація за генетичною ознакою, генетична різноманітність, адаптивна перевага, мутація, рекомбінація, добір, дрейф генів, адмікція, еволюційна стійкість, елімінація алелів, генетична мозаїчність, медико-генетичне консультування.

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

(З метою якісної підготовки учнів до семінару-дискусії та ефективного використання часу уроку, етап орієнтації й мотивації діяльності доцільно реалізувати за 3–4 дні до проведення основного заняття. Це дозволяє активізувати мислення учнів, ознайомити їх з ключовими поняттями та сприяти глибшому зануренню в проблему, що вивчається.)

1. Ознайомлення всіх учнів з тематикою семінару та теоретичним блоком щодо теми.

Гетерозиготне носійство в популяції людини (мініконспект для підготовки до семінару-дискусії)

Біорізноманіття: основа стійкості життя

Біорізноманіття (біологічне різноманіття) – це сукупність усіх форм життя на Землі, їхньої генетичної різноманітності та екологічних взаємозв'язків.

Основні рівні біорізноманіття:

– генетичне різноманіття – різноманітність алелів і генотипів усередині виду, наприклад, різні групи крові в людини, забарвлення в котів однієї породи;

– видове різноманіття – сукупність усіх видів, які мешкають у певному регіоні або на планеті, наприклад, в Україні понад 70 000 видів живих організмів (за даними Української природоохоронної групи);

– екосистемне різноманіття – різноманіття середовищ існування та екологічних систем, наприклад, степи, болота, ліси, коралові рифи.

Генетичне різноманіття найменш помітне, але саме воно забезпечує стійкість популяцій, адаптацію до змін середовища і є основою для природного добору.

Генетичний поліморфізм – основа генетичної мінливості

Пригадайте, що таке поліморфізм?

Поліморфізм (від грец. *poly* – багато, *morphe* – форма) – це наявність кількох чітко відмінних форм однієї ознаки у представників одного виду.

На ранніх етапах розвитку біології поліморфізмом називали будь-які помітні варіації: сезонні зміни, статевий диморфізм, вікові морфи. Але згодом ці явища почали називати поліфенізмом, а поліморфізм – трактувати в суто генетичному сенсі.

Пригадайте, що таке генетичний поліморфізм?

Генетичний поліморфізм – це стабільне співіснування в межах однієї популяції двох або більше алельних варіантів одного гена, причому найрізкісніший з них зустрічається частіше, ніж це можна пояснити лише мутаціями.

За визначенням Едмунда Форда: «Це наявність в одному ареалі двох або більше дискретно відмінних форм одного виду, які зберігаються в популяції не лише завдяки мутаціям, а й завдяки добору, адаптації чи нейтральності».

Основні причини генетичного поліморфізму:

- мутації – випадкові зміни в ДНК створюють нові варіанти генів (алелі);
- рекомбінація – під час мейозу алелі перемішуються, виникають нові комбінації;
- природний добір – у різних умовах деякі варіанти можуть давати перевагу, наприклад, носійство гена серповидно-клітинної анемії захищає від малярії – гетерозиготна перевага;
- генетичний дрейф – в малих популяціях частоти алелів можуть змінюватися випадково;
- міграції та заселення територій – перше масове мігрування *Homo sapiens* з Африки близько 50 000–70 000 років тому супроводжувалося спадом генетичної різноманітності поза межами Африки й формуванням нових груп людей в Євразії;
- змішування популяцій (адмікція) – міграції і змішання різних груп призводять до появи нового поліморфізму, наприклад, популяції Євразії змішувались із неандертальцями та денісованами – це також вливало нові алелі в генофонд.

Висновки

Генетичний поліморфізм – це результат багатьох факторів, і міграція з Африки є важливим епізодом, який сформував сучасний генофонд людини.

Міграції, мутації і добір працюють разом, формуючи нашу генетичну різноманітність. Завдяки цьому у нас широкий спектр ознак – від кольору очей до стійкості до хвороб.

Сучасний генофонд людей – «мозаїка» з генів давніх популяцій, адаптованих до різних умов. Саме ця поліморфність і пояснює наявність носіїв рецесивних алелів у всіх сучасних популяціях.

Гетерозиготне носійство: що це і чому це важливо?

Що таке гетерозиготне носійство?

Гетерозиготне носійство – це стан, за якого людина має один нормальний (домінантний) алель певного гена і один змінений (мутантний, рецесивний) алель. У такому випадку хвороба, пов'язана з цим геном, не проявляється, бо нормальний алель компенсує дію мутантного. Проте така людина є носієм і може передати рецесивний алель нащадкам. Приклад. Батьки, які є носіями гена фенілкетонурії (тобто гетерозиготи), самі не хворіють, але можуть передати дитині по одному мутантному алелю. У цьому випадку дитина успадкує два рецесивні алелі і буде гомозиготною – тобто хворітиме на фенілкетонурію.

Як працює механізм спадковості носійства за умови аутосомно-рецесивного типу успадкування? Гени людини успадковуються парами. Розглянемо ситуацію, якщо обидва батьки – носії одного рецесивного мутантного гена (таблиця 1)

Таблиця 1

Успадкування для аутосомно-рецесивної ознаки (дві гетерозиготи)

Комбінація алелів	Генотип дитини	Ймовірність	Стан дитини
нормальний + нормальний	AA	25 %	здорова, не носій
нормальний + мутантний	Aa	50 %	здорова, носій
мутантний + мутантний	aa	25 %	хвора (прояв хвороби)

Як працює механізм спадковості носійства за умови рецесивного успадкування зчепеного з X хромосою? У жінок є дві X-хромосоми (XX), у чоловіків – одна X і одна Y (XY). Якщо рецесивний ген знаходиться в X-хромосомі, він може проявитися у чоловіків, бо в них немає другої X-хромосоми, яка б могла компенсувати дію дефектного гена. Жінки, які мають один нормальний і один дефектний алель у X-хромосомі, є носіями. Вони, як правило, здорові, але можуть передати дефектний алель синам (таблиця 2).

Таблиця 2

Успадкування для рецесивної алелі зчепленої з X хромосою

Генотип матері	Генотип батька	Можливі діти
$X^N X^n$ (носійка)	$X^N Y$ (здоровий)	50 % дочок – носійки, 50 % синів – хворі

Чому важливо вивчати фенотипні прояви гетерозиготного носійства?

У більшості випадків гетерозиготне носійство не супроводжується яскравими клінічними проявами, однак воно може мати лабораторні, субклінічні або легкі фізіологічні відхилення, що мають значення для медичної генетики, діагностики та профілактики.

Крім того, розуміння механізмів носійства допомагає пояснити, як у родинах з фенотипово здоровими батьками народжуються діти із серйозними спадковими захворюваннями.

У таблиці 3 наведено приклади:

- можливого прояву носійства у гетерозигот (друга колонка);
- клінічні ознаки, що має захворювання у рецесивних гомозигот (третя колонка).

– у більшості випадків гетерозиготні носії є клінічно здоровими. Проте, для деяких захворювань можуть спостерігатися мінімальні, субклінічні або варіабельні прояви, які не досягають повної картини хвороби, або які виявляються лише за спеціальних тестів чи в певних умовах.

Таблиця 3.

Фенотипний прояв гетерозиготного носійства деяких захворювань

Захворювання	Тип успадкування	Ознаки гетерозиготного носійства	Прояви хвороби у гомозигот (або уражених гетерозигот для домінантних/X-зчеплених)
Фенілкетонурія (ФКУ)	Аутосомно-рецесивне	Позитивна навантажена проба з фенілаланіном, підвищений рівень фенілаланіну в крові, без клінічних проявів	Затримка розумового розвитку, судоми, «мишачий» запах тіла, світла шкіра і волосся (при відсутності дієтотерапії)
Спадкова атаксія (наприклад, атаксія Фрідрейха)	Аутосомно-рецесивне	Легкі порушення координації руху або зміни, що виявляються при детальному обстеженні	Нестійка хода, м'язова слабкість, порушення координації, проблеми з мовою та серцем
Галактоземія	Аутосомно-рецесивне	Знижена активність ферменту, можливий легкий дискомфорт у кишечнику при вживанні молока	Пошкодження печінки, розумова відсталість, катаракта (при відсутності дієтотерапії)
Амавротична ідіотія Тея-Сакса	Аутосомно-рецесивне	Знижена активність ферменту	Поступова втрата зору, слуху, рухливості, важка

		гексозамінідази А (приблизно 50% від норми)	розумова відсталість, смерть у дитячому віці
Серповиднокліт инна анемія	Аутосомно- рецесивне	Наявність серповидних еритроцитів лише в умовах гіпоксії; підвищена стійкість до малярії. Зазвичай безсимптомно	Тяжка хронічна анемія, епізоди болю (кризи), ураження органів, підвищений ризик інфекцій
Пігментна ксеродерма	Аутосомно- рецесивне	Підвищена чутливість до сонця, наявність ластовиння, але без тяжких уражень	Сильне ураження шкіри від сонця, множинні новоутворення, висока ймовірність розвитку раку шкіри
Муковісцидоз	Аутосомно- рецесивне	Більшість носіїв клінічно здорові; можуть мати незначно підвищений вміст хлоридів у поті, що виявляється при спеціальних тестах	Важкі порушення функцій легенів і підшлункової залози, часті інфекції дихальних шляхів, порушення травлення
Синдром Лоуренса-Мюне- Барде-Бидля	Аутосомно- рецесивне	У деяких носіїв можливі легкі, атипові прояви, що не відповідають повній клінічній картині (наприклад, ожиріння, незначні скелетні аномалії)	Порушення зору (пігментний ретиніт), полідактилія, ожиріння, гіпогонадізм, ниркові аномалії, когнітивні порушення
Гемофілія	Х-зчеплене рецесивне	У більшості жінок- носіїв без симптомів; у 10-20% жінок-носіїв - легкі симптоми (посилені менструації, легкі синці, подовження часу згортання крові)	У чоловіків: сильні неконтрольовані кровотечі навіть при незначних травмах, внутрішні крововиливи, гемартрози
Рахіт, зчеплений з Х-хромосомою	Х-зчеплене домінантне	Жінки-гетерозиготи часто мають легкі форми захворювання (знижений рівень фосфатів у крові, легкі деформації кісток), можуть бути безсимптомними	Важкі деформації кісток (особливо ніг), затримка росту, м'язова слабкість, біль у кістках та суглобах
Дальтонізм	Х-зчеплене рецесивне	Жінки-носійки зазвичай без симптомів; дуже рідко, через	У чоловіків: нездатність розрізняти певні кольори (найчастіше червоний і

		несприятливу ліонізацію Х-хромосоми, можливі легкі порушення колірного зору	зелений)
М'язова дистрофія Дюшенна	Х-зчеплене рецесивне	Більшість жінок-носіїв без симптомів; у 8-10% жінок-носіїв - легкі прояви (м'язова слабкість, кардіоміопатія)	У хлопчиків: швидко прогресуюча м'язова слабкість, втрата рухливості, значні серцеві та дихальні ускладнення

2. Формування творчих груп, які будуть готувати інформацію щодо конкретних питань семінару-дискусії. Визначення обсягу та змісту роботи кожної творчої групи (учні отримують текстові дидактичні картки із завданням).

Картка №1: Біоетичне питання

Питання для обговорення. Чи варто прагнути до повного викорінення генетичних захворювань із популяції людини шляхом виявлення та запобігання народженню гомозигот за рецесивними алелями, якщо гетерозиготне носійство може забезпечувати певну еволюційну перевагу, а масове генетичне тестування створює значні етичні та соціальні виклики?

Завдання для групи:

1. Сформулюйте аргументи «за» повне виявлення та запобігання (Які переваги для здоров'я нації? Чи це гуманно щодо майбутніх поколінь?).

2. Сформулюйте аргументи «проти» (Чи може це порушити права людини? Чим загрожує елімінація рецесивних алелів?)

3. Наведіть приклади з біології (Як приклад гетерозиготної переваги серповидноклітинна анемія (носії стійкі до малярії). Можна додати інші приклади, якщо знайдете.

4. Обговоріть етичні ризики масового генетичного тестування (Примусове тестування? Дискримінація за генетичними ознаками? Використання даних страхових компаніями/роботодавцями?).

5. Підготуйте короткий виступ-позицію (3-5 хв):

назвіть питання, що розглядається;

поясніть обидві позиції;

висловіть свою обґрунтовану думку: потрібне повне виявлення? часткове? добровільне?

Заборонене?;

завершіть тезою: «Ми вважаємо, що...»

Картка №2: Соціально-медичне питання

Питання для обговорення. Як має бути організоване медичне та соціальне супроводження гетерозиготних носіїв рецесивних захворювань в популяції, щоб забезпечити баланс між інформуванням про ризики, запобіганням дискримінації та збереженням репродуктивних прав, враховуючи, що повне виявлення всіх носіїв наразі неможливе, а ігнорування проблеми може призвести до значних особистих та суспільних страждань?

Завдання для групи:

1. Створіть короткий сюжет – змодельовану ситуацію родини, яка дізналася, що обоє батьків є гетерозиготними носіями одного і того ж рецесивного захворювання (наприклад, фенілкетонурії, муковісцидозу тощо). У сюжеті опишіть:

що вони відчували;

які варіанти підтримки були запропоновані;

з якими труднощами стикнулися (страх, нерозуміння, осуд, потреба в інформації тощо).

2. Журналіст озвучує цю історію, а потім бере коментарі в інших учасників. У коментарях має бути розкрито:

- які медичні та консультативні послуги потрібні носіям;
- яка система соціальної та психологічної підтримки могла б допомогти;
- як уникнути дискримінації та порушення репродуктивних прав.

3. Сформулюйте позицію групи:

- яке супроводження потрібне?
- яким має бути баланс між науковим підходом і правами людини?

Картка №3: Еволюційне питання

Питання для обговорення. Якщо гетерозиготне носійство певних рецесивних алелів, що викликають важкі захворювання у гомозигот, історично закріпилося в популяціях завдяки наданню адаптивної переваги в певних умовах (наприклад, стійкість до інфекцій), то які потенційні наслідки для генетичної стійкості та адаптації людини можуть мати широкомасштабні програми скринінгу та елімінації цих алелів з генофонду?

Завдання для групи:

1. Підготуйте наукову доповідь (до 5 хвилин), у якій:
сформулюйте суть проблеми: чому гетерозиготне носійство зберігається в популяції;
наведіть 2–3 приклади адаптивної переваги носіїв;
проаналізуйте, які ризики може нести штучне зменшення частоти таких алелів.
2. Оцініть еволюційні наслідки для людства.
Чи вплине це на генетичну різноманітність?
Чи стане людство менш захищеним у випадку нових епідемій або змін довкілля?
3. Підготуйте інфографіку / схему для демонстрації, яка покаже:
баланс «корисність алеля ↔ ризик захворювання»;
потенційні шляхи еволюції в залежності від дій людства (збереження/усунення алеля).
4. Сформулюйте висновок-позицію.

Чи варто «чистити» генофонд?

Що важливіше: зниження захворюваності чи збереження потенціалу адаптації?

II. Цілепокладання

1. Актуалізація й корекція опорних знань.

Слово вчителя. Ми продовжуємо з вами пізнавати особливості успадкування ознак людини – тобто вивчаємо основи генетики людини. Перед тим як розпочати наш семінар, пропоную пригадати деякі важливі поняття і механізми, які ви опрацювали під час підготовки. Зробимо це у форматі короткої гри «Так – Ні», у якій ви зможете перевірити себе і, можливо, ще дізнатися щось нове!

Я зачитуватиму твердження, а ваше завдання – подумати і підняти відповідну картку: «Так» або «Ні». Ці питання допоможуть нам пригадати ключові поняття, пов'язані з гетерозиготним носійством, генетичним поліморфізмом та успадкуванням. А останнє, одинадцяте питання – особливе. Воно трохи складніше й неоднозначне. Саме воно стане переходом до глибшого обговорення і покаже, що в генетиці бувають ситуації, коли однозначних відповідей немає.

Повторення основ теорії: гра «Так – Ні»

№	Твердження	Правильна відповідь	Коментар
1	Усі живі організми на Землі мають однакову генетичну інформацію	Ні	Генетичне різноманіття – основа адаптації та еволюції
2	Генетичний поліморфізм – це наявність кількох форм ознаки в межах виду	Так	Визначення поліморфізму
3	Гетерозиготне носійство виникає лише через мутації	Ні	Також впливають рекомбінації, добір, міграції,

№	Твердження	Правильна відповідь	Коментар
			адмікція
4	Носій рецесивного гена обов'язково має симптоми хвороби	Ні	У більшості випадків носійство безсимптомне
5	Людина з генотипом Аа за аутосомно-рецесивною ознакою – це носій	Так	Домінантний алель маскує дію рецесивного
6	Усі носії однакових генів мають однакові прояви	Ні	Можливі різні лабораторні, субклінічні прояви
7	Хвороба проявляється при наявності двох рецесивних алелів	Так	Це гомозиготний стан – аа
8	Мутації не відіграють ролі в генетичному різноманітті	Ні	Мутації – одне з джерел нових алелів
9	При зчепленому з Х-хромосомою успадкуванні чоловіки частіше хворіють	Так	Бо мають лише одну Х-хромосому
10	Дитина може успадкувати мутацію, навіть якщо обоє батьків здорові	Так	Якщо обидва – гетерозиготи, можливий спадковий ризик
11	У жінок може проявлятися рецесивне захворювання, зчеплене з Х-хромосомою	Іноді	Залежить від інактивованої Х-хромосоми, мутації в обох Х, або мозаїцизму. Це чудова точка входу в дискусію

Слово вчителя. Бачите, навіть маючи точні наукові знання, не завжди можна дати однозначну відповідь. Саме тому потрібна дискусія – щоб навчитися думати критично, співвідносити науку й етику. (Обговорення проблемного твердження «У жінок може проявлятися рецесивне захворювання, зчеплене з Х-хромосомою». Коротка бесіда за питаннями.)

1. А хто хоче пояснити, чому не завжди проявляється?

Орієнтовна відповідь учня. Рецесивне захворювання, зчеплене з Х-хромосомою, проявляється тільки в тому разі, коли в організмі відсутня функціональна копія відповідного гена. У жінок дві Х-хромосоми, тому навіть якщо один алель дефектний, другий, нормальний, компенсує його дію. Але іноді може бути так, що активною в клітині є саме Х-хромосома з дефектним геном, і тоді можуть з'явитися ознаки хвороби — хоча й у м'якшій формі.

2. Які ви знаєте приклади таких хвороб?

Орієнтовна відповідь учнів. Серед найвідоміших захворювань, зчеплених з Х-хромосомою, є гемофілія – порушення згортання крові, що найчастіше проявляється у чоловіків. Жінки в цьому разі зазвичай є носійками. Ще один приклад – дальтонізм, коли порушується здатність розрізняти певні кольори. Також прикладом є м'язова дистрофія Дюшенна – серйозне спадкове захворювання м'язів.

3. Що означає «мозаїчність» у генетиці?

Орієнтовна відповідь учня. У жінок одна з Х-хромосом у кожній клітині інактивується ще під час ембріонального розвитку. Але це відбувається випадково: в одних клітинах залишається активною материнська Х-хромосома, в інших – батьківська. Якщо на одній з них є рецесивна мутація, то у частини клітин вона може проявитися. Через це жінки-носійки іноді мають слабкі симптоми – і такий стан називають генетичною мозаїчністю.

2. Мотивація навчальної діяльності, повідомлення теми та мети уроку

Сьогодні ми говоритимемо не просто про гени, а про людей. Про нас. Про вибір. І про відповідальність. Ви вже ознайомились з науковими аспектами гетерозиготного носійства, і зараз спробуємо разом зрозуміти, як це знання впливає на життя суспільства, родини і кожного з нас.

Отже, бачимо, що тема гетерозиготного носійства пов'язана не лише з біологією – це питання, яке стосується здоров'я, вибору, майбутнього.

Сьогодні ми проведемо семінар-дискусію, під час якого спробуємо не лише закріпити знання, а й подивитися на проблему очима вченого, лікаря, етичного експерта і навіть звичайної людини, яка може бути носієм.

Тема уроку: Гетерозиготне носійство в популяції людини: біологічні, соціальні та етичні аспекти.

Завдання уроку: на основі набутих знань висловити власне ставлення до проблеми, аргументувати свою позицію в дискусії, усвідомити складність вибору в умовах сучасної генетики.

На цьому уроці ви не просто учні – ви генетики, біоетики, лікарі й громадяни, які мають ухвалити непрості рішення. Дискусія, яку ми проведемо, допоможе вам сформулювати власну позицію з важливого питання, яке стосується майбутнього людства.

III. Ціліреалізація

1. Узагальнення й систематизація знань. Осмислення зв'язків. Застосування в ситуаціях, наближених до життєвих

Слово вчителя. Настав час для головної частини нашого уроку – семінару-дискусії. Кожна з груп підготувала виступ на одну з проблем, пов'язаних із гетерозиготним носійством. Ваше завдання – не лише представити інформацію, а й спонукати однокласників до роздумів. Після кожного виступу буде коротке обговорення.

Виступ групи, що розглядала біоетичні питання.

Сьогодні ми хочемо представити вам нашу позицію щодо важливого й суперечливого питання: «Чи варто прагнути до повного викорінення генетичних захворювань із популяції людини шляхом виявлення та запобігання народженню гомозигот за рецесивними алелями, якщо гетерозиготне носійство може забезпечувати певну еволюційну перевагу, а масове генетичне тестування створює значні етичні та соціальні виклики?».

Аргументи «за» повне виявлення та запобігання:

це допоможе зменшити кількість дітей з тяжкими генетичними хворобами, покращити якість життя та знизити витрати на медичну та соціальну допомогу;

масове тестування дозволяє попередити народження дитини з важкою патологією, якщо обидва батьки – носії одного рецесивного алеля;

у деяких країнах, як-от Ізраїль, Кіпр, Фінляндія, успішно діють державні програми попередження певних спадкових захворювань.

Аргументи «проти»:

це може обмежити репродуктивну свободу людей та поставити під сумнів етичні принципи рівності й недискримінації;

надмірна увага до «генетичної чистоти» може нагадувати небезпечні ідеї еugenіки ХХ століття;

генетичне різноманіття – це ресурс, і деякі «дефектні» алелі в гетерозиготному стані можуть мати адаптивну функцію.

Біологічні приклади:

1. Серповидноклітинна анемія. У гомозигот – важка анемія, порушення кровообігу, біль, ризик інсультів. У гетерозигот – підвищена стійкість до малярії. Саме тому цей алель активно зберігається в популяціях, де поширена малярія.

2. Муковісцидоз (цистозний фіброз). У гомозигот – важке захворювання легень і травної системи. Але гетерозиготи, за деякими дослідженнями, мали вищу стійкість до черевного тифу та холери. Це могло бути еволюційною перевагою для виживання в Європі в періоди епідемій.

За однією з найвідоміших гіпотез, гетерозиготні носії мутації $\Delta F508$ в гені CFTR могли мати еволюційну перевагу, оскільки при інфекційній діарей (наприклад, холера або черевний тиф) втрачають менше рідини й електролітів, що забезпечувало кращу виживаність в доантибіотичну епоху.

Основні аргументи, які були взяті для підтвердження гіпотези:

1. Обмежена лікарська/експериментальна підтримка (тваринні моделі). У мишей-носіїв CFTR-мутації спостерігається менша діарейна відповідь на токсин холери і сальмонельний тиф.

2. Географічно-історичні дані. Частота носіїв $\Delta F508$ особливо висока в європейських популяціях, де поширеність таких інфекцій була значною – ця закономірність мало пояснюється випадком або дрейфом.

3. Механістичне обґрунтування. Дефіцит CFTR може стримувати проникнення бактерій (*Salmonella typhi*) – CFTR діє як рецептор для патогену, тому модифікація знижує ризик зараження.

Це гіпотеза, а не остаточно доведена адаптація. Вона базується на епідеміологічних даних, математичних моделях і лабораторних дослідженнях, які показують, що мутація $\Delta F508$ (найпоширеніша при CFTR) може зменшувати втрату електролітів через епітелій – що потенційно корисно при холері або тифі. А пряма експериментальна верифікація обмежена з етичних причин.

Етичні ризики масового тестування:

можлива дискримінація носіїв при працевлаштуванні, страхуванні, шлюбі;

люди можуть відчувати тиск або вину через свою генетичну інформацію;

не всі матимуть доступ до якісної генетичної консультації, що посилить соціальну нерівність.

Висновок. Ми вважаємо, що генетичне тестування має бути добровільним, з обов'язковим консультуванням і повагою до прав людини.

Повне викорінення генетичних захворювань не повинно ставати метою, якщо воно порушує гідність та свободу.

Наша позиція: потрібен баланс між інформуванням і захистом прав, а також визнання цінності генетичної різноманітності для еволюційної стійкості людства.

Рефлексивне обговорення після виступу групи

Після виступу робочої групи проводиться коротке евристичне обговорення, яке має на меті:

активізувати рефлексію класу;

стимулювати особисту оцінку почутого;

розвинути вміння формулювати запитання й аргументувати позицію.

Форма проведення: коротка бесіда (3–5 запитань), яку модерують учні групи, які ставлять питання до класу або за потреби вчителів.

Тип запитань: відкриті, спрямовані на осмислення суперечностей, прав людини, наслідків певних дій або рішень. Участь у бесіді – добровільна, формат відповіді – усна репліка або короткий коментар.

Орієнтовні запитання для бесіди

Чи згодні ви з тим, що тестування має бути виключно добровільним?

Як ви думаєте – чи може держава частково обмежити репродуктивну свободу в інтересах майбутніх поколінь?

Чи відчули б ви себе некомфортно, якби дізналися, що ви носій?

Чи має суспільство право знати про генетичний статус людини?

Чи є межа між профілактикою хвороб і втручанням у свободу людини?

Чи змінилася б ваша думка, якби в родині вже була дитина з важким спадковим захворюванням?

Виступ групи, що розглядала соціально-медичне питання.

Як має бути організоване медичне та соціальне супроводження гетерозиготних носіїв рецесивних захворювань в популяції, щоб забезпечити баланс між інформуванням про ризики, запобіганням дискримінації та збереженням репродуктивних прав, враховуючи, що повне

виявлення всіх носіїв наразі неможливе, а ігнорування проблеми може призвести до значних особистих та суспільних страждань?

Виступ представляється у формі рольової гри «Інсценований сюжет у форматі ток-шоу».

Слово вчителя. Сюжет моделює уявну ситуацію, засновану на реальних клінічних та соціальних викликах. Ролі учасників – узагальнені моделі позицій, які можуть бути представлені у суспільстві.

Журналістка / журналіст (від імені родини). Добрий день! Ви дивитесь програму «Людське здоров'я – людське право». Сьогоднішня наша тема – носійство рецесивних генетичних захворювань і роль медико-соціального супроводу у формуванні свідомого вибору родин.

До нашої редакції звернулася родина N із проханням розповісти їхню історію. Катерина і Максим – звичайна молода пара. Вони планували народження дитини і, за рекомендацією сімейного лікаря, пройшли генетичне тестування. З'ясувалося, що обидвоє – гетерозиготні носії гена, пов'язаного з фенілкетонурією.

Це був шок. Пара мала багато питань, але не знала, куди звертатися. Лише після звернення до медико-генетичного центру вони отримали повну інформацію про ризики, можливості скринінгу і діагностики, і головне – відчували, що з ними говорять не як з «небезпечними», а як з людьми.

Медик / генетик. Генетичне носійство – не хвороба, але знання про нього дозволяє робити свідомий вибір. Ми не закликаємо до жорстких рішень, а надаємо людям право знати і право вирішувати.

Для таких родин мають бути доступні: генетичне консультування, пренатальна діагностика (це аналіз стану здоров'я плоду ще до народження – наприклад, за допомогою УЗД, біохімічного скринінгу чи амніоцентезу), неосудження з боку медиків і суспільства.

Носійство фенілкетонурії важливо виявляти, адже у разі народження дитини з цією хворобою потрібна своєчасна дієтотерапія, яка дає шанс на нормальний розвиток.

Соціальний працівник / представник громади. На жаль, більшість громадян не обізнані з цими питаннями. А в деяких регіонах навіть пригнічують родини, якщо дізнаються, що там «генетичне захворювання».

Щоб цього не було, ми пропонуємо: проведення просвітницьких кампаній, анонімну психологічну підтримку, захист прав при оформленні страхування, шлюбу, працевлаштування.

Біоетик / юрист. Надмірне втручання держави або страхових компаній у ці питання – небезпечно. Ми маємо знайти баланс: допомагати людям бути поінформованими, але не нав'язувати «правильний» вибір.

Людина має право народжувати, право на медичну та психологічну підтримку, і – найголовніше – право не боятися правди про себе.

Журналіст – завершення. Родина N зробила свій вибір. Вони народили здорову донечку і вже з перших днів життя пройшли скринінг.

Але не всім так пощастило. Саме тому ми маємо говорити про це голосно, без страху, без упереджень. Генетика – це наука. Але людина – це більше, ніж ген.

А зараз, після нашої історії, я хочу звернутись до вас, глядачів у студії, тобто до вас, однокласники. Давайте разом подумаймо над кількома запитаннями.

Орієнтовні запитання до класу

Що б ви зробили на місці родини N? Чи погодились би ви на тестування?

Чи повинна держава надавати безкоштовне генетичне консультування всім майбутнім батькам?

Чи може суспільство бути толерантним, якщо люди не обізнані з поняттям носійства?

Як би ви почувалися, дізнавшись, що є носієм мутації?

Чи змінюється ваше ставлення до «здоров'я» після цієї історії?

Слово вчителя. Всі ваші відповіді важливі. Бо саме з таких роздумів народжується не лише знання – а й співчуття, розуміння і здатність змінювати світ.

Виступ групи, що вивчала еволюційне питання

Якщо гетерозиготне носійство певних рецесивних алелів, що викликають важкі захворювання у гомозигот, історично закріпилося в популяціях завдяки наданню адаптивної переваги в певних умовах (наприклад, стійкість до інфекцій), то які потенційні наслідки для генетичної стійкості та адаптації людини можуть мати широкомасштабні програми скринінгу та елімінації цих алелів з генофонду?

Спробуймо разом подумати.

Гетерозиготне носійство певних рецесивних алелів може викликати важкі захворювання у гомозигот. Але в той самий час – у гетерозигот – це може бути еволюційна перевага.

Тож у ХХІ столітті, коли людство має доступ до потужних генетичних технологій, постає серйозне запитання: «Що важливіше для майбутнього: контроль над генетикою чи збереження різноманіття?»

Ми сподіваємось, що наша наукова доповідь допоможе вам знайти власну відповідь.

Наукова доповідь

Сучасна медицина прагне запобігати тяжким спадковим захворюванням, і це – безперечно, гуманна мета. Проте біологія має свою логіку. Те, що ми називаємо «дефектними» алелями, іноді зберігається в популяції не випадково, а тому, що у гетерозиготному стані може надавати переваги. Ми розглянули це питання з позиції еволюційної доцільності, а також можливих довготривалих наслідків втручання у генофонд.

Приклади гетерозиготної переваги

Гемохроматоз (мутація в гені HFE). У гомозигот накопичується надлишок заліза, що призводить до ураження органів. Але гетерозиготи, ймовірно, мали перевагу в історичних умовах дефіциту заліза – вони краще його засвоювали, що було критично важливо для виживання в періоди недоїдання.

Альфа-таласемія. У гомозигот це захворювання викликає тяжку анемію, часто несумісну з життям. Натомість гетерозиготи мають легку форму анемії, яка захищає від малярії (*Plasmodium falciparum*). Саме тому мутація поширена в популяціях Південно-Східної Азії, Африки, Середземномор'я – регіонах, де малярія була смертельно небезпечною.

Хвороба Тея-Сакса. Гомозиготна форма – тяжке нейродегенеративне захворювання. У гетерозигот, за деякими гіпотезами, міг бути нейропротекторний ефект або підвищена стійкість до деяких інфекцій – тому алель зберігся в окремих популяціях (наприклад, у ашкеназі – субетнос євреїв).

Аналіз впливу скринінгу на генофонд. Широкомасштабне генетичне тестування і спроби «очистити» генофонд від «небажаних» алелів мають не лише медичні, а й еволюційні наслідки.

Зменшення генетичної різноманітності. У разі зменшення частоти рецесивних алелів, які мають потенційну адаптивну цінність, людство втрачає можливість пристосовуватися до нових екологічних викликів.

Погіршення стійкості популяцій до інфекцій або змін клімату.

Алелі, що раніше були «корисними», можуть знову стати критичними за нових умов (наприклад, нові епідемії).

Формування гомогенності генофонду. Надмірна однорідність – це вразливість, тоді як варіативність – ключ до виживання виду.

Висновок: еволюційне значення.

Збереження гетерозиготного носійства певних рецесивних алелів – це не випадковість, а наслідок природного відбору, що діяв упродовж тисячоліть. У складних умовах довкілля саме носії забезпечували виживання популяції.

Сучасна генетика повинна працювати в балансі з еволюційною логікою. Ми не повинні механічно виключати те, що може стати основою адаптації у майбутньому. Мета не у викоріненні мутацій, а у розумінні їхнього значення в контексті мінливого світу.

Тому ми вважаємо, що етично і стратегічно доцільно зберігати генетичне різноманіття, забезпечуючи при цьому доступ до інформації, медицини й консультування.

Слово вчителя. Як бачимо, гетерозиготне носійство – не лише генетичний факт, а складне явище, що має наслідки для медицини, етики, еволюції, прав людини. Обєднайтеся у пари та протягом 2 хвилин обговоріть почуте. Дайте відповідь на запитання: «Що важливіше для майбутнього: контроль над генетикою чи збереження різноманіття?». Представте власну думку однокласникам.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Слово вчителя. Після обговорення трьох важливих аспектів – біоетичного, соціально-медичного та еволюційного – настав час подумати про головне.

Чи можна в сучасному світі знайти баланс між досягненнями генетики та цінністю людської різноманітності?

Запрошую кожного дати відповідь на ключове запитання нашого уроку: «Що важливіше для майбутнього людства: контроль над генетикою чи збереження різноманіття?»

Але перш ніж відповісти, пригадаймо народну мудрість: «Сім раз відміряй — один раз відріж».

Поміркуйте та дайте відповіді на запитання:

Що мене сьогодні найбільше здивувало?

Що я зрозумів / зрозуміла про гетерозиготне носійство?

Яку відповідь я даю на ключове запитання уроку і чому?

Запишіть свої думки. Потім об'єднайтеся у пари й обговоріть результати. За бажанням представте власну позицію або колективне рішення однокласникам.

Нагадую: у цьому немає «правильної» чи «неправильної» відповіді.

Головне – вміння аргументувати свою думку та поважати позицію інших.

Ви сьогодні продемонстрували здатність мислити критично, працювати в команді, висловлювати свою думку. Саме цього вимагає від сучасної людини наука XXI століття.

V. Домашнє завдання

Варіант 1 (рефлексивно-особистісний). Напишіть есе (5–7 речень) «Як я ставлюся до генетичного тестування? У яких випадках я вважаю його необхідним / сумнівним?» (оцінюється глибина думки, а не «правильність»).

Варіант 2 (аналітичний). Підготуйте коротку довідку (до 10 речень) про одне рецесивне захворювання, носійство якого в популяції має можливу адаптивну перевагу (інше, ніж було на уроці). У структурі розкрийте такі аспекти:

1. Назва хвороби;
2. Який ген/мутація її викликає?
3. Що спостерігається у гомозигот?
4. Що спостерігається у гетерозигот?
5. У чому ймовірна адаптивна перевага?

Варіант 3 (творчий). Уявіть, що ви берете участь у ток-шоу про гени. Сформулюйте 5 запитань, які ви поставили б експерту-генетику щодо гетерозиготного носійства. (Орієнтуйтеся на ті питання, які цікавлять вас особисто).

*Ліна Анатоліївна Плужник, учитель
біології і екології Смілянської
загальноосвітньої школи І-ІІІ ступенів №11
Смілянської міської ради Черкаської
області, вчитель-методист*

Уроки 34, 35

Тема. Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття

Мета:

Освітня: поглибити та узагальнити знання про генотипний і фенотипний поліморфізм як основу вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття.

Розвиваюча: розвивати вміння узагальнювати, порівнювати, критично мислити, аналізувати, установлювати причинно-наслідкові зв'язки, планувати, виконувати та робити висновки.

Виховна: усвідомлювати значення виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта

Очікувані результати:

учні повинні знати:

наукову термінологію (генотипний і фенотипний поліморфізм, мутації, рекомбінації, потік генів, однонуклеотидні поліморфізми – SNP, адаптивний поліморфізм фармакогеноміка, ген HLA у людини (генетична система сумісності), геномні асоціативні дослідження (GWAS), CRISPR/Cas9 (зберігає «історію хвороб» для клітини, щоб коли вона зустрінеється з вірусом наступного разу, її молекулярні механізми одразу розпізнають патогенну ДНК і знищують її) будову клітин тварин.

учні повинні вміти:

- презентувати самостійно або у співпраці з іншими здобуту інформацію, зокрема із використанням цифрових технологій і пристроїв,

- визначати самостійно або у співпраці з іншими ознаки класифікації об'єктів і явищ,

- пояснювати самостійно або у співпраці з іншими причини локальних, регіональних, глобальних проблем людства,

- висловлювати та обґрунтовувати судження, робити висновок, про актуальність проблем екогенетики і фармакогеноміки;

- усвідомлювати значення виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта

учні повинні розуміти:

- значення наукових знань, діяльності науковців і винахідників для забезпечення суспільного прогресу і покращення якості життя,

- переваги виявлення гетерозиготного носійства і схильності до полігенних хвороб для прогнозування здоров'я, профілактики і вибору професії та цінність проведення генетичних тестів для отримання генетичного паспорта .

Обладнання та матеріали: проєктор, мультимедійна дошка, трибуна, мікрофон, [презентація](#).

Тип уроку: науково-практична конференція.

Міжпредметні зв'язки: хімія, географія, історія, математика



ПЛАН УРОКУ

Етапи уроку, їх зміст	Час	Форми і методи навчальної діяльності	Цільове призначення
I. Орієнтація, мотивація діяльності	5 хв	Привітання класу. Надихаюча наукова цитата: «Найдивовижніша річ у живих організмах — це не їхня досконалість, а їхня варіативність.» Теодосій Добжанський, генетик, еволюційний біолог. Мотиваційне запитання до учасників (після цитати): – Чому, на вашу думку, саме варіативність, а не досконалість, лежить в основі еволюції та прогресу науки? – Як поліморфізм у генотипі та фенотипі може допомогти нам краще зрозуміти світ?	Створення позитивної психологічної, наукової атмосфери, яка сприяє критичному мисленню, розвитку відчуття безпеки освітнього середовища налаштування на активну навчальну діяльність на уроці
II. Цілепокладання	10 хв	Узагальнення знань про генотипний і фенотипний поліморфізм як основу вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття” за допомогою інтерактивного методу — «мозковий штурм». Рубрика « Поміркуйте й обговоріть ситуацію ». Пояснити різницю між генотипним та фенотипним поліморфізмом. Чи завжди генотипний поліморфізм призводить до фенотипних відмінностей? Наведіть приклади, коли він може бути прихованим	Актуалізація й корекція опорних знань, мотивація навчальної діяльності, визначення теми, мети, завдань, очікувань уроку
III. Ціlereалізація	25 хв	1. Пленарні доповіді та лекції ● виступи провідних науковців з актуальних питань: як поліморфізм дозволяє популяціям адаптуватися до змін навколишнього середовища (наприклад, стійкість до захворювань, колір шкіри у людини)? ● вступна лекція про значення поліморфізму в біології. 2. Секційні засідання – робота учасників у групах за тематичними напрямами (Як поліморфізм забезпечує "сировину" для дії природного відбору? Чи завжди високий рівень поліморфізму є перевагою для виду? Приклади, коли поліморфізм може бути нейтральним або навіть шкідливим). 3. Постерна сесія – Візуальна презентація учнівських досліджень. Як генотипний поліморфізм (наприклад, одонуклеотидні поліморфізми – SNP) використовується для вивчення схильності до	Сприйняття й первинне усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зав’язків і співвідношень в об’єктах вивчення; узагальнення й систематизація знань, застосування їх у різних ситуаціях, наближених до життєвих; повідомлення та пояснення домашнього завдання

		складних захворювань (цукровий діабет, серцево-судинні захворювання, онкологія)? – Обговорення з рецензентами. 4. Круглий стіл Обговорення проблемних питань. Як фенотипний поліморфізм може пояснити різний перебіг одного й того ж захворювання у різних пацієнтів, навіть якщо вони мають схожі генетичні передумови? Які фактори, крім генетики, можуть впливати на фенотип? Які основні біологічні процеси є рушіями формування поліморфізму в популяціях? Як мутації, рекомбінації та потік генів сприяють цьому різноманіттю? 5. Наукові дебати – Дискусії між командами на теми: «Чи можна втручатися в геном людини?», «Яка роль мутацій у прогресі еволюції?» 6. Кейс-метод – Розгляд реальних чи гіпотетичних ситуацій (наприклад, генетичні захворювання в родині, адаптація виду до нових умов). 7. STEM/STEAM-підходи – Інтеграція науки, технологій, інженерії, мистецтва та математики в дослідження поліморфізму	
IV. Рефлексивно-оцінюючий	5 хв	Рефлексія: щоденники учасників, опитування про враження, оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання. Електронне портфоліо: збір матеріалів учасників (реферати, презентації, фотозвіти)	Усвідомлення учнями власного рівня знань; підведення підсумків уроку; рефлексія; самооцінювання й оцінювання

Хід уроку

I. Орієнтація, мотивація діяльності

- Привітання учнів, перевірка їх готовності до уроку «Створення сприятливого клімату».

Слово вчителя: Сьогодні ми присутні на науково-практичній конференції, тема якої «Генотипний і фенотипний поліморфізм як основа вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття».

Подумайте над суттю наукової цитати:

«Найдивовижніша річ у живих організмах — це не їхня досконалість, а їхня варіативність» *Теодосій Добжанський*, генетик, еволюційний біолог.

Мотиваційне запитання до учасників (після цитати):

– Чому, на вашу думку, саме варіативність, а не досконалість, лежить в основі еволюції та прогресу науки?

– Як поліморфізм у генотипі та фенотипі може допомогти нам краще зрозуміти світ?

II. Цілепокладання

1. Актуалізація й корекція опорних знань.

Узагальнення знань про генотипний і фенотипний поліморфізм як основу вивчення еволюції, генетики захворювань, адаптації та біорізноманіття за допомогою **інтерактивного методу** — «мозковий штурм». Рубрика **«Поміркуйте й обговоріть ситуацію»**.

Слово вчителя: Поясніть різницю між генотипним та фенотипним поліморфізмом. Чи завжди генотипний поліморфізм призводить до фенотипних відмінностей? Наведіть приклади, коли він може бути прихованим.

Протягом 3-4 хв учні формулюють відповідь на запитання, а потім по черзі висловлюють всі свої міркування.

III. Цілереалізація

Узагальнення й усвідомлення навчального матеріалу, осмислення зв'язків і співвідношень в об'єктах вивчення.

1. Пленарні доповіді та лекції

• виступи провідних науковців з актуальних питань: як поліморфізм дозволяє популяціям адаптуватися до змін навколишнього середовища (наприклад, стійкість до захворювань, колір шкіри у людини)?

Орієнтовані виступи. Поліморфізм — це наявність у популяції двох або більше варіантів (алелей, генотипів або фенотипів) певної ознаки, що передаються спадково. Цей механізм відіграє ключову роль в адаптації популяції до змін навколишнього середовища. Ось як саме:

1. Генетичне різноманіття як основа адаптації

Чим більше варіацій у генах має популяція, тим вища ймовірність, що при зміні умов виживуть ті особини, чия генетична комбінація надає переваги. Поліморфізм створює резерв варіантів для природного добору.

2. Стійкість до захворювань

Приклад: Ген HLA у людини (генетична система сумісності).

Високий рівень поліморфізму генів HLA забезпечує різноманітні відповіді імунної системи. Це знижує ризик того, що одна хвороба винищить всю популяцію.

Люди з рідкісними HLA-генотипами можуть мати перевагу під час епідемій.

3. Колір шкіри у людини

Це приклад фенотипного поліморфізму, що відображає адаптацію до інтенсивності ультрафіолетового випромінювання:

У тропічних широтах темніший колір шкіри захищає від пошкоджень ДНК і втрати фолієвої кислоти. У північних широтах світліший колір шкіри сприяє синтезу вітаміну D за умов дефіциту сонячного світла.

4. Пристосування до клімату

Наприклад, у тварин: зміни в типі шерсті, розмірі тіла або активності ферментів можуть бути результатом поліморфізму, що дозволяє виживати в холодному або жаркому кліматі.

5. Еволюційне значення

Поліморфізм:

- Підвищує виживаність популяції в умовах стресу чи змін.
- Забезпечує матеріал для природного добору.
- Пояснює адаптивні відмінності між популяціями одного виду.

2. Секційні засідання

- робота учасників у групах за тематичними напрямками (Як поліморфізм забезпечує «сировину» для дії природного відбору? Чи завжди високий рівень поліморфізму є перевагою для виду? Приклади, коли поліморфізм може бути нейтральним або навіть шкідливим).

Орієнтовані відповіді учнів.

Поліморфізм — це наявність у популяції двох або більше різних форм одного й того самого гена, ознаки або фенотипу. Він є ключовим джерелом генетичної різноманітності, а отже, — «сировиною» для дії природного відбору.

➤ Як поліморфізм забезпечує матеріал для природного добору:

Різноманіття варіантів — завдяки поліморфізму в популяції існують варіації ознак (наприклад, забарвлення, стійкість до хвороб, швидкість росту тощо). Умови середовища змінюються — деякі варіанти можуть надавати перевагу в певному середовищі (наприклад, одна алель дає стійкість до вірусу). Відбір діє на корисні варіанти — ті особини, що мають вигідний варіант, частіше виживають і передають його нащадкам. Без поліморфізму природному добору просто немає на чому діяти.

➤ Чи завжди високий рівень поліморфізму є перевагою для виду?

Ні, не завжди. Хоча поліморфізм зазвичай сприяє адаптації, у деяких випадках він: є нейтральним (не впливає на виживання чи розмноження), або навіть шкідливим (викликає спадкові хвороби чи знижує пристосованість).

Приклади:

- Корисний поліморфізм:

Серповидноклітинна анемія: гетерозиготи (AS) мають стійкість до малярії — приклад збалансованого поліморфізму.

Поліморфізм HLA-генів (імунна система): різноманіття алелів допомагає населенню краще протистояти хворобам.

- Нейтральний поліморфізм:

Форма мочки вуха (прилягає чи ні) — не впливає на пристосованість.

Групи крові (в більшості умов) — у звичайних умовах не мають вирішального значення.

- Шкідливий поліморфізм:

Мутації, пов'язані з генетичними хворобами: наприклад, поліморфізми, що викликають муковісцидоз або фенілкетонурію.

Деякі поліморфізми в онкогенах: підвищують ризик розвитку раку.

Висновок:

Поліморфізм — основа еволюції, забезпечує варіативність для дії природного відбору. Але не кожен прояв поліморфізму є адаптивним: частина є нейтральною, а іноді й шкідливою. Значення поліморфізму залежить від контексту середовища та взаємодії генів.

3. Постерна сесія

— Візуальна презентація учнівських досліджень. Як генотипний поліморфізм (наприклад, однонуклеотидні поліморфізми – SNP) використовується для вивчення схильності до складних захворювань (цукровий діабет, серцево-судинні захворювання, онкологія)?

Орієнтована інформація на слайдах.

Генотипний поліморфізм, зокрема однонуклеотидні поліморфізми (SNP), широко використовується для вивчення схильності до складних (мультифакторних) захворювань, таких як: цукровий діабет 2 типу, серцево-судинні захворювання (ССЗ), онкологічні захворювання (рак молочної залози, товстої кишки, легенів тощо).

Як це працює:

1. Геномні асоціативні дослідження (GWAS)

Це основний метод, який використовують для вивчення зв'язку між SNP і захворюваннями. У GWAS: порівнюють частоту SNP у великій кількості хворих (випадків) та здорових людей (контролів); визначають SNP, які значно частіше трапляються у хворих — ці варіанти вважають пов'язаними з підвищеним ризиком.

2. Ідентифікація генів ризику

SNP часто знаходяться: у регіонах регуляції генів (промотори, енгансери), або внутрішньо у функціональних ділянках генів, що дозволяє виявити гени, що можуть бути залучені у розвиток хвороби.

3. Оцінка індивідуального ризику

Набір SNP може бути використаний для створення полігенних ризикових балів (polygenic risk scores) — вони показують, наскільки індивід генетично схильний до певного захворювання.

– Обговорення з рецензентами.

4. Круглий стіл

Обговорення проблемних питань.

Як фенотипний поліморфізм може пояснити різний перебіг одного й того ж захворювання у різних пацієнтів, навіть якщо вони мають схожі генетичні передумови?

Орієнтовні відповіді учнів. Фенотипний поліморфізм може пояснити різний перебіг одного й того ж захворювання у різних пацієнтів, навіть якщо вони мають схожі генетичні передумови, завдяки впливу негенетичних факторів, які формують фенотип — тобто сукупність проявів організму (фізіологічних, біохімічних, морфологічних, поведінкових).

Ось основні причини, чому це можливо:

1. Епігенетичні зміни

Вони не змінюють ДНК, але впливають на активність генів (наприклад, через метилювання ДНК чи модифікацію гістонів). У двох людей із однаковим геном може по-різному «вмикатись» або «вимикатись» певний ген, що впливає на тяжкість або швидкість розвитку хвороби. Приклад: різний рівень експресії генів, що контролюють імунну відповідь при аутоімунних захворюваннях.

2. Взаємодія з іншими генами

Один і той самий хворобогенний ген може взаємодіяти з іншими генами по-різному.

Це називається генетичним фоном, який може модифікувати вплив основного гена. Приклад: Ген BRCA1 може викликати рак грудей, але ступінь ризику залежить також від поліморфізмів у інших генах, що відповідають за репарацію ДНК.

3. Довкілля і спосіб життя

Харчування, стрес, фізична активність, шкідливі звички — усе це впливає на фенотип. Навіть за однакового генетичного ризику, одна людина може уникнути загострення захворювання, інша — перенести його важко. Приклад: Двоє людей із генетичною схильністю до діабету 2 типу — одна веде активний спосіб життя і залишається здоровою, інша — малорухома і хворіє.

4. Мікробіом

Кишкова мікрофлора впливає на імунну систему, метаболізм і навіть мозкову діяльність. Її склад може суттєво відрізнятися у людей з однаковими генами.

Приклад: при запальних захворюваннях кишківника мікробіом може впливати на відповідь на лікування.

5. Фармакогенетика та відповідь на лікування

Навіть при однаковому захворюванні пацієнти можуть по-різному реагувати на одні й ті самі ліки через відмінності у метаболізмі препаратів.

Приклад: Поліморфізми ферменту CYP2C19 впливають на ефективність клопідогрелю (антиагрегантного препарату при серцево-судинних хворобах).

Які фактори, крім генетики, можуть впливати на фенотип?

Орієнтовні відповіді учнів.

Фенотип — це сукупність зовнішніх і внутрішніх ознак організму, які формуються під впливом як генетичних, так і негенетичних факторів. Окрім генетики, на фенотип можуть впливати такі фактори:

1. Навколишнє середовище

Температура, вологість, освітлення — приклад: забарвлення хутра у гімалайського кролика змінюється залежно від температури. Наявність або нестача поживних речовин — недостатнє харчування в дитинстві може вплинути на ріст, масу тіла.

Рівень забруднення — токсини можуть викликати мутації або порушення в розвитку.

2. Харчування

Раціон харчування може змінювати фізичні та метаболічні характеристики (наприклад, розвиток ожиріння, анемії). Вітаміни й мікроелементи впливають на здоров'я шкіри, імунітет, функції органів.

3. Психоемоційний стан

Стрес, тривожність, соціальна взаємодія – можуть змінювати поведінку, гормональний фон, навіть імунну відповідь.

4. Медикаменти та хімічні речовини .

Прийом ліків (антибіотиків, гормонів, наркотиків) може тимчасово або довгостроково змінити фізіологічні ознаки. Наприклад, стероїди можуть змінювати м'язову масу, голос тощо.

5. Умови внутрішньоутробного розвитку

Харчування матері, інфекції під час вагітності, вплив алкоголю чи токсинів можуть впливати на розвиток плоду й майбутній фенотип (наприклад, синдром плодової алкогольної дії).

6. Епігенетичні зміни

Це хімічні модифікації ДНК або білків (наприклад, метилювання), які не змінюють саму послідовність генів, але впливають на активність генів. Епігенетичні зміни часто залежать від середовища, харчування, віку.

7. Мікробіом

Сукупність мікроорганізмів у тілі людини (особливо в кишківнику) впливає на обмін речовин, імунну систему, навіть поведінку.

Які основні біологічні процеси є рушіями формування поліморфізму в популяціях?

Орієнтовні відповіді учнів.

Основні біологічні процеси, які є рушіями формування поліморфізму в популяціях, включають такі:

1. Мутації

Генетичні зміни в ДНК (точкові, делеції, вставки, дуплікації тощо) створюють нові алелі. Це первинне джерело генетичної різноманітності, яка лежить в основі поліморфізму.

2. Генетична рекомбінація

Відбувається під час мейозу, коли гомологічні хромосоми обмінюються ділянками. Формує нові комбінації алелів, збільшуючи різноманіття фенотипів у популяції.

3. Генетичний дрейф

Випадкові зміни частот алелів, особливо у малих популяціях. Може призводити як до втрати, так і до фіксації певних варіантів, змінюючи рівень поліморфізму.

4. Міграція (генний потік)

Переміщення особин між популяціями з різним генетичним складом. Призводить до введення нових алелів, збагачуючи генетичний фонд і підтримуючи поліморфізм

5. Природний добір

Сприяє збереженню корисних алелів, але також може підтримувати поліморфізм, якщо: відбувається балансувальний добір (наприклад, гетерозиготна перевага), середовище є мозаїчним або змінним, і різні алелі корисні в різних умовах.

6. Статевий добір

Вибір партнерів за певними ознаками може сприяти підтримці фенотипного поліморфізму, навіть якщо він не має прямого виживального значення.

5. Наукові дебати

– Дискусії між командами на теми: «Чи можна втручатися в геном людини?», «Яка роль мутацій у прогресі еволюції?»

Орієнтовні відповіді учнів.

●Цікаві питання! Так, можна втручатися в геном людини через технології, такі як генетична інженерія. Наприклад, за допомогою CRISPR/Cas9 можна вносити зміни в генетичний код з метою лікування генетичних хвороб або навіть для модифікації властивостей організму. Щодо мутацій, вони відіграють ключову роль у прогресі еволюції, бо через них формуються нові генетичні варіанти, які можуть призводити до змін у фізіології та адаптації організмів до середовища.

● Втручання в геном людини — це дуже складне і суперечливе питання, яке має як етичні, так і наукові аспекти. Відповідь залежить від того, **з якою метою і в який спосіб** здійснюється це втручання.

● **Можна:**

Для лікування спадкових хвороб (наприклад, муковісцидозу або серповидно-клітинної анемії) шляхом **терапевтичної генної інженерії** (редагування клітин лише в конкретному організмі).

Це **допускається** міжнародними біоетичними стандартами, якщо не передається потомству.

● **Не можна або обережно:**

Втручання в **зародкові клітини** або ембріони (які передають зміни наступним поколінням) заборонене в більшості країн, оскільки:

- Може мати **непередбачувані наслідки**.
- Викликає **етичні суперечки** щодо "дизайнерських дітей".
- Немає достатньо досліджень про **довгострокову безпеку** таких змін.

● Мутації — це **джерело генетичної різноманітності**, яка є **основою еволюції**.

Роль мутацій:

- **Сировина для природного добору** — мутації створюють нові варіанти генів, з яких природний добір «вибирає» ті, що надають переваги.

- **Інновації в природі** — завдяки мутаціям виникають нові ознаки, наприклад, зміна форми дзьоба у птахів чи забарвлення шкіри.

- **Нейтральні мутації** накопичуються і можуть з часом набувати значення в нових умовах.

6. Кейс-метод

— Розгляд реальних чи гіпотетичних ситуацій (наприклад, генетичні захворювання в родині, адаптація виду до нових умов).

Орієнтований зміст кейсу

● **Генетичні захворювання в родині** — учні досліджують родовід, виявляють тип успадкування, прогнозують ризики для наступних поколінь.

Ситуація / Вступ до кейсу (реальна або гіпотетична):

Опис короткої історії, яка викликає інтерес, має біологічну проблему та потребує аналізу.

Наприклад:

У родині Іваненків народилася дитина з ознаками спадкового захворювання. Лікарі підозрюють мутацію в гені CFTR. Сім'я хоче дізнатися про причини, наслідки та можливості лікування.

Проблемні питання / Завдання для учнів (груп):

- У чому полягає біологічна суть проблеми?
- Які чинники могли спричинити цю ситуацію?
- Які є можливі шляхи розв'язання?
- Які соціальні, етичні чи екологічні наслідки має проблема?

Інформація для аналізу (додаткові дані, таблиці, зображення, уривки з джерел)

● **Адаптація виду до нових умов середовища** — аналізують, як зміни клімату чи середовища змушують популяцію змінюватися (наприклад, зміна забарвлення, стійкість до хвороб тощо).

● **Розв'язування задач на родоводи.**

7. STEM/STEAM-підходи

— Інтеграція науки, технологій, інженерії, мистецтва та математики в дослідження поліморфізму.

Наука (Science)

- Вивчення генетичного та фенотипного поліморфізму в популяціях.
- Аналіз мутацій, алелів, SNP (однонуклеотидних поліморфізмів).

- Дослідження впливу поліморфізму на адаптацію, захворювання та еволюцію.

Технології (Technology)

- Використання біоінформатики для аналізу геномних даних.
- Генетичне секвенування, CRISPR, інструменти редагування геному.

Інженерія (Engineering)

- Створення біомедичних пристроїв для аналізу ДНК.
- Генетичне моделювання в медичній інженерії (наприклад, персоналізована медицина).

Мистецтво (Art)

- Використання мистецьких засобів для пояснення складних понять (комікси, плакати, анімації).
- Створення освітніх відео, презентацій, креативних проєктів на тему поліморфізму.

Математика (Mathematics)

- Статистичний аналіз частоти алелів і генотипів у популяціях.
- Застосування математичних моделей (наприклад, рівняння Харді-Вайнберга).
- Обчислення генетичної різноманітності, ймовірності успадкування ознак.

IV. Рефлексивно-оцінюючий

Підведення підсумків уроку.

- **Рефлексія:** щоденники учасників, опитування про враження, оцінювання, самооцінювання, взаємооцінювання.
- **Електронне портфоліо:** збір матеріалів учасників (реферати, презентації, фотозвіти).

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Aga, B., Bandy, N. (2023). Genetic Polymorphism and Disease. Routledge.
2. Andrés, A. M., & Clark, A. G. (2019). Recent advances in population genetics and genomics: selection and adaptation. *Mammalian Genome*, 30(7-8), 231–242. URL: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0944200619300388>.
3. Атраментова Л. О. Задачник з генетики: практична підготовка до ЗНО. Х.: Торсінг плюс. 2009. 112 с.
4. Біологія і екологія (рівень стандарту): підручник для 10 класу закладів загальної середньої освіти / Р.В. Шаламов, Г.А. Носов, М.С. Каліберда, А.В. Комісаров. Харків: Соняшник, 2018. 312 с.
5. Соболев В.І. Біологія і екологія 10 кл: підручник : рівень стандарту, Кам'янець-Подільський, «Абетка», 2018р. 256 с.
6. Біологія і екологія (рівень стандарту): підручник для 10 кл. закл. заг. серед. освіти /Л.І. Остапченко, П.Г. Балан, Т.А. Компанець, С.Р. Рушковський. Київ: Генеза, 2018. 192 с.
7. Біологія і екологія: підручник для 10 кл. закладів загальної середньої освіти: рівень стандарту /О.А. Андерсон, м.А. Вихренко, А.О. Чернінський. Київ: Школяр, 2018. 216 с.
8. Bondarenko, N., Yurchenko, A., Kovalenko, A. (2022). Поліморфізм клінічних проявів орфанних захворювань у дітей із мутаціями генів ARID1A та ARID1B. *Педіатрія, акушерство та гінекологія*, №4, С. 45–51.
9. Вплив навколишнього середовища у генетиці (Гемптон Л. Карсон, Артур Робінсон) Енциклопедія Британіка. URL: <https://www.britannica.com/science/human-genetics/Inferences-from-twin-studies>
10. Генетика людини з основами медичної генетики: навчально - методичний посібник для вчителя [Л.І. Даниленко, Т.В. Громова, Н.В. Підгора, І.П. Носаєва, І.Р. Куриленко, К.І. Хижняк, Л.Я Шевченко]. Черкаси.: КНЗ «ЧОПОПП ЧОР», 2017. 140 с. URL : <https://znayshov.com/FR/7071/250.pdf>
11. Генетика популяцій: підручник / [О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана]; за ред. професора М. І. Гиль; МНАУ. Миколаїв : Видавничий дім «Гельветика», 2018. 254 с.
12. Гиль М. І. Генетика популяцій: навч. посіб. Миколаїв: Видавничий дім «Гельветика» 2018. 254 с. URL: https://dspace.mnau.edu.ua/jspui/bitstream/123456789/3504/1/Гиль_ГЕНЕТИКА_ПОПУЛЯЦІЙ_печать_.pdf].
13. Даниленко Л. І. Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики»: методика викладання: навчально-методичний посібник. Черкаси: КНЗ «ЧОПОПП ЧОР», 2017. 186 с.
14. Державний стандарт профільної середньої освіти: наказ МОН України від 25 липня 2024 р. № 851 URL:https://drive.google.com/file/d/16xxsPZ_N9kAZIUCuUnikeZU58I8sv2kM/view
15. Жан Доссе. Вікіпедія (uk.wikipedia.org). URL: https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%96%D0%B0%D0%BD_%D0%94%D0%BE%D1%81%D1%81%D0%B5
16. Запорожан В.М., Бажора Ю.І., А.В. Шевеленкова, М.М. Чеснокова. Медична генетика. Підручник для вузів. Одеса, ОДМУ, 2005. 205 с.
17. Збірник задач з генетики людини. Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів (авт. О.В. Тимчик, І.М. Маруненко). URL: https://elibrary.kubg.edu.ua/id/eprint/15679/1/Zbirnik_zadach_z_genetiki_Timchik_2016.pdf

18. Барна І., Барна М. Збірник задач і розв'язків з біології [Текст] : навч. посібник: У 3-х ч. Тернопіль : Мандрівець, 1996 . URL: <https://uahistory.co/zno/general-biology-a-collection-of-tasks-2020-barna/>
19. Карташова І. Біологічна задача: зміст, розв'язання, методика використання: Навчально-методичний посібник. Херсон: ПП. Вишемирський В.С., 2015. 104 с.
20. Концептуальні засади реформування середньої школи «Нова українська школа» 2016. URL: <https://elibrary.kubg.edu.ua/id/eprint/40864/>
21. Кучеренко Н.І. Біологія: підручник для 10 класу. Харків: Ранок, 2021. 304 с.
22. Lewis, R. Human Genetics: Concepts and Applications [Електронний ресурс]. 11th ed. New York : McGraw-Hill Education, 2015. [Кількість сторінок] 481 р. URL: http://students.aiu.edu/submissions/profiles/resources/onlineBook/g7z8z2_Human_Genetics_Concepts_and_Applications-11th_Edition.pdf
23. Медична біологія / За ред: в.П. Пішака, Ю.І. Бажори. Підручник . Вінниця: НОВА КНИГА, 2004. 656 с.
24. Modiano, G., Morpurgo, G., & Terrenato, L. (1980). «Protection against cholera by heterozygous cystic fibrosis genotype: The hypothesis revisited.» Human Genetics, 55(2), 183–190.
25. Основи загальної та медичної генетики (А. Сіренко) URL:https://shron1.chtyvo.org.ua/Sirenko_Artur/Osnovy_zahalnoi_ta_medychnoi_henetiky.pdf?
26. Petrova, A., Chernyshenko, A. (2021). Генетичний поліморфізм як чинник клінічного поліморфізму в серцево-судинних захворюваннях. Кардіологія: від науки до практики, №2, С. 21–28.
27. Платформа «Word Wall».
28. Платформа «На Урок»: <https://naurok.com.ua/>.
29. Платформа ІЗЗІ: <https://mediaranok.com.ua/dnk-i-zlochynnist/>
30. Платформа «LearningAPPS»
31. Погоріла І.М., Ткаченко Л.М. Поліморфізми генів та їхній зв'язок з ускладненнями перебігу раку молочної залози. *Онкологія*. №2. 2020. С. 55–62.
32. Портал Prometheus <https://prometheus.org.ua/> – курс «Фізіологія людини» розділи про кров.
33. Постанова Кабінету Міністрів України «Про затвердження Державного стандарту профільної середньої освіти» від 25.07.2024 № 851. Урядовий кур'єр. 2024. 6 серп., № 158. Офіційний вісник України. 2024. 14 серп., № 71, ст. 4249. URL: <https://zakon.rada.gov.ua/go/851-2024-%D0%BF>
34. Презентація з біології для 9, 11 класів з теми «Ознака організму як взаємодія генів». URL: <https://naurok.com.ua/prezentaciya-z-biologi-dlya-uchniv-9-11-klasiv-na-temu-oznaka-organizmu-yak-vzaemodiya-geniv-11186.html>
35. Сергієнко В.П. Генетика: підручник для вищих навчальних закладів. – К.: Вища школа, 2020. – 432 с.
36. Сойфер В.Н. Международный проект «Геном человека», 1999.
37. Turnpenny, P. D., Ellard, S., Cleaver, R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics [Електронний ресурс]. 16th ed. Philadelphia : Elsevier, 2020. 1636 p. URL: https://konkooran.ir/wp-content/uploads/Emery_s-Elements-of-Medical-Genetics-E-Book.pdf .
38. Тестові ситуаційні задачі з курсу «Антропогенетика з основами медичної генетики» (для самостійної роботи здобувачів вищої освіти за ОПП 091 Біологія) / Укладач В. М. Торяник. Суми: ФОП Цьома С.П., 2022. 32 с
39. Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини: Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ. 2016. 100 с.

40. Шевчук Т. І. Біохімічний метод антропогенетики як основа діагностики і профілактики спадкової патології. *Український журнал медицини, біології та спорту*. 2019. Т. 4, № 4 (20). С. 286-292.
<https://journals.indexcopernicus.com/api/file/viewByFileId/921545>
41. https://biology.univ.kiev.ua/images/stories/Kafedry/Genetika/Biblioteka/Imunogenetika_manual.pdf
42. https://biology.univ.kiev.ua/images/stories/Kafedry/Genetika/Biblioteka/Antropogenetika_z_osnovamy.pdf
43. <https://dailygalaxy.com/2025/06/only-1280-survived-the-near-extinction-event-that-nearly-wiped-out-humanity-1-million-years-ago/>
44. <https://polinka.top/59213-zolotoj-kljuchik-foto-kartinki.html>
45. <https://uahistory.co/pidruchniki/shalamov-biology-and-ecology-10-class-2018-standard-level/39.php>
46. <https://uk.wikipedia.org/>
47. https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D1%80%D0%BE%D1%94%D0%BA%D1%82_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%BC%D1%83_%D0%BB%D1%8E%D0%B4%D0%B8%D0%BD%D0%B8
48. <https://vseosvita.ua/>
49. <https://vseosvita.ua/lesson/monohenne-ta-polihenne-uspakuvannia-oznak-u-liudyny-109582.html>
50. https://www.geneza.ua/sites/default/files/ebooks/10klas/Ostapchenko_Biologiya_10k_S.pdf
51. <https://www.google.com/>
52. <https://www.youtube.com/watch?v=0lfcIK5a24Y>
53. https://www.youtube.com/watch?v=TJQLTOsFd9Y&ab_channel=%D0%A0%D1%83%D0%B4%D0%B0%D0%91%D1%96%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D1%96%D1%8F%D0%9E%D0%BB%D1%8C%D0%B3%D0%B0%D0%A5%D0%B0%D0%BB%D0%B5%D0%BF%D0%B0
54. <https://www.youtube.com/watch?v=zHKO5Q26hq0>
55. <https://igr.com.ua/ua/news/znachennya-hla-tipuvannya-genetichna-gistosumisnist>

Видання підготовлено до друку та віддруковано
редакційно-видавничим відділом КНЗ «ЧОІПОПП ЧОР»
Зам. № 1742 Тираж 100 пр.
18003, Черкаси, вул. Бидгощська, 38/1