

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Волинський національний університет імені Лесі Українки
Кафедра ботаніки та методики викладання природничих наук

М. О. Зінченко

ГЕНЕТИКА

Методичні рекомендації до практичних занять

Луцьк – 2023

УДК 575 (072)

З 63

*Рекомендовано до друку науково-методичною радою
Волинського національного університету імені Лесі Українки
(протокол № 3 від 17 листопада 2023 р.)*

Рецензент:

Сухомлін К. Б. – завідувач кафедри зоології Волинського національного університету імені Лесі Українки, доктор біологічних наук, професор.

Зінченко М. О.

З 63 **Генетика** : Методичні рекомендації до практичних занять. Луцьк, 2023.
47 с.

Видання уміщує методичні рекомендації для виконання практичних робіт та засвоєння програмового матеріалу з курсу «Генетика» для студентів факультету біології та лісового господарства.

Для студентів біологічних факультетів вищих навчальних закладів (напрямок підготовки спеціальності 091 «Біологія», освітньо-професійних програм «Біологія» та «Лабораторна діагностика»).

УДК 575 (072)

© Зінченко М. О., 2023

© Зінченко М. О. (обкладинка), 2023

Зміст

Пояснювальна записка.....	4
1. Моногібридне схрещування.....	5
2. Дигібридне схрещування.....	7
3. Успадкування при взаємодії неалельних генів.....	11
4. Мітотичний цикл клітини.....	13
5. Мейоз як етап формування статевих клітин. Гаметогенез у тварин та рослин. Споро- і гаметогенез у рослин.....	16
6. Зчеплення генів і кросинговер.....	18
7. Генетика статі та зчеплене із статтю успадкування	21
8. Структура гену та механізми його дії. Реплікація ДНК.....	23
9. Експресія генів.....	25
10. Будова геномів вірусів, прокаріот та еукаріот	29
11. Мутаційна мінливість.....	31
12. Дослідження хромосомних аберацій у корінцях <i>Allium cepa</i>	35
13. Популяційна генетика.....	37
14. Генеалогічний метод дослідження генетики людини.....	40
15. Близнюковий метод дослідження генетики людини.....	42
16. Геном людини. Спадкові хвороби людини.....	44
Список використаної літератури.....	51

Пояснювальна записка

Метою викладання освітнього компоненту «Генетика» є сформувати у студентів системні уявлення про молекулярні і цитологічні основи спадковості і мінливості. Також метою курсу є ознайомлення студентів з основними методами генетичних досліджень: гібридологічним, генеалогічним, цитогенетичним, популяційно-статистичним та близнюковим.

Основними завданнями вивчення освітнього компоненту «Генетика» є ознайомлення студентів із основними термінами та законами спадкування, отримання студентами базових знань щодо основних закономірностей спадковості і мінливості прокаріотичних та еукаріотичних організмів.

До кінця навчання студенти мають бути компетентними у таких питаннях: молекулярні і цитологічні основи спадковості, типи мінливості живих організмів, вплив умов навколишнього середовища на генетичну мінливість організмів, основи генетичного аналізу, популяційної генетики, генетики індивідуального розвитку, генетики людини і генетичні основи селекції рослин і тварин та генної інженерії.

Також вони повинні вміти: орієнтуватись і застосовувати методики цитогенетичних досліджень, використовувати алгоритми розв'язку задач з основних закономірностей успадкування, мінливості, зчеплення генів, генетичного аналізу, генетики популяцій та генетики людини.

Практична робота №1

Тема: Моногібридне схрещування.

Мета: Закріпити знання про основні закономірності успадкування.

Контрольні питання:

1. Опишіть суть гібридологічного методу та його значення.
2. Перерахуйте основні типи схрещувань.
3. Для чого використовують аналізуюче схрещування?
4. Назвіть причини відхилень від менделівських формул розщеплення.

Теоретична частина

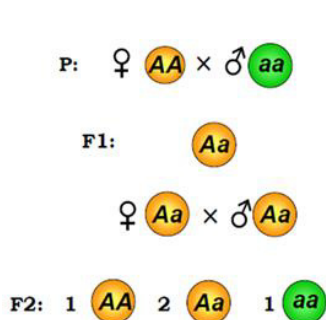
Г. Мендель в своїх дослідженнях застосовував **гібридологічний метод**, що полягав в схрещуванні організмів, які відрізняються за певними станами однієї чи кількох спадкових ознак.

У найпростішому випадку певна ознака зумовлена відповідним геном. Ген може перебувати в різних формах, які розміщені в гомологічних хромосомах і відрізняються за структурою. Різні форми одного й того ж гена називаються **алелями**.

Організм, гомологічні хромосоми якого містять однакові алелі того чи іншого гена, називають *гомозиготним*. Організм, гомологічні хромосоми якого містять різні алелі того чи іншого гена, називають *гетерозиготним*.

Для запису схем схрещувань у генетиці користуються спеціальною символікою і літерами латинського алфавіту, наприклад: А — домінуючий алель; а — рецесивний алель; × — символ схрещування; Р — батьківські організми; F₁ — гібридне покоління; ♀ — символ жіночої статі; ♂ — символ чоловічої статі.

Моногібридне схрещування — це схрещування особин, які відрізняються за



однією досліджуваною ознакою. Схрещування здійснені Г. Менделем (рис. 1) дозволили йому сформулювати I та II закони спадкування ознак.

Рис. 1. Гібридизація гороху за ознакою кольору насінини

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. У персика опушений плід домінує над гладеньким. Якими будуть:

- 1) гібриди F_1 і F_2 , якщо схрестити гомозиготний персик з опушеними плодами з гомозиготним, що має гладенькі плоди?
- 2) потомки від зворотного схрещування рослин F_1 з батьківською опушеною формою?
- 3) потомки від аналізуючого схрещування рослин F_1 з батьківською формою, у якої плоди гладенькі?

2. Схрестили сорти помідорів з жовтими і червоними плодами. В першому поколінні одержали 104 рослини, на яких утворилися червоні плоди. При схрещуванні гібридних рослин між собою одержали 229 рослин, з яких 171 мали червоні плоди, а 58 – жовті. Як успадковується забарвлення плодів у помідора?

3. У людини ген карих очей – домінантний, а ген блакитних – рецесивний. Кароока жінка, у батька якої очі були блакитні, а в матері карі, вийшла заміж за блакитноокого чоловіка, батьки якого мали карі очі. Якого кольору будуть очі у їх нащадків? Напишіть генотипи всіх осіб, які згадуються в задачі.

4. Альбінізм успадковується людиною як рецесивна ознака. У сім'ї, де один з батьків альбінос, а інший нормальний, народилися близнята, один з яких був альбіносом. Яка імовірність народження наступної дитини альбіносом?

5. Групи крові у людини визначаються одним геном, який має три алелі — i^o , I^A , I^B . Алелі I^A , I^B домінують над i^o , а в разі сумісного перебування в генотипі проявляються обидва: $I^A I^B$. Особи з генотипом $i^o i^o$ мають першу групу крові, з генотипом $I^A I^A$ чи $I^A i^o$ – другу, з генотипом $I^B I^B$ чи $I^B i^o$ – третю, з генотипом $I^A I^B$ — четверту. Які групи крові можливі у дітей, якщо в їхньої матері друга група, а в батька — перша?

6. Після схрещування між собою чистопородних білих курей потомство виявляється білим, а чорних курей – чорним. Потомство від схрещування білих і чорних курей виявляється строкатим. Яке забарвлення

матимуть потомки білого півня і строкатої курки? Потомки двох строкатих особин?

7. У рослин нічної красуні алель червоного забарвлення квітів не повністю домінує над білим. Гетерозиготні рослини Аа мають рожеве забарвлення. Визначте генотипи і фенотипи гібридів від схрещування рожевої рослини з рослиною червоного кольору.

8. У обох батьків був визначений позитивний резус (Rh) – фактор, але в них народився син із негативним фактором. Як успадковується Rh-фактор? Запишіть схему схрещування і всі генотипи.

9. У шлюбі чоловіка, у якого III група крові із жінкою з IV групою, народилась дочка з другою групою крові. Визначити генотипи всіх членів родини.

10. У людини володіння переважно правою рукою – домінантна ознака, лівою – рецесивна. Чоловік – праворукий, мати якого була шульгою, одружився з жінкою-правшею, що мала двох сестер, одна з яких шульга. Яка ймовірність народження дитини-шульги?

11. У матері група крові 0, у батька АВ. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного зі своїх батьків? Які групи крові можуть бути в дітей цих батьків?

12. У котів є серія множинних алелей за геном В, який визначає забарвлення шерсті: Алель **В** зумовлює сірий колір шерсті, **в^c** – сіамський фенотип, **в** – альбіноси. Кожен з алелей повністю домінує над наступним (**В** > **в^c** > **в**). Від схрещування сірої кішки з сіамським котом народилося двоє кошенят: сіамський та альбінос. Які кошенята могли би народитися ще при цьому схрещуванні? Яке розщеплення слід очікувати в потомстві від схрещування цього сіамського kota з червоноокою білою самочкою?

Практична робота № 2

Тема: Дигібридне схрещування.

Мета: Закріпити знання про основні закономірності успадкування за дигібридного схрещування.

Контрольні питання:

1. Дайте визначення полігібридному схрещуванню.
2. Сформулюйте III закон Менделя.
3. Поясніть цитологічні основи постулату про незалежне спадкування ознак.

Теоретична частина

У своїх дослідках Мендель також аналізував спадкування двох пар альтернативних ознак одночасно: такі схрещування називаються **дигібридними**, а особини, що є гетерозиготними за двома генами одночасно, **дигетерозиготами**.

Мендель схрещував форми гороху з жовтим і гладеньким насінням із рослинами з насінням зеленим та зморшкуватим. Усі гібриди першого покоління мали жовті й гладенькі горошини: жовтий колір, домінував над зеленим, а гладка форма над зморшкуватою. Вчений користувався наступними позначеннями: А – ген, який відповідає за колір насіння гороху, В – ген, який відповідає за форму горошин:

А – жовтий (домінантний),

а – зелений (рецесивний),

В – гладенька,

в – зморшкувата,

Схема схрещування:

P ♀ AABV × ♂ aavv
G AV av
F₁ AaVv
G AV, Av, aV, av

Для аналізу можливих генотипів потомства F₂ заповнимо решітку Пеннета:

♀ \ ♂	AV	Av	aV	av
AV	AABV	AaVv	AaVv	AaVv
Av	AaVv	AaVv	AaVv	AaVv
aV	AaVv	AaVv	aaVv	aaVv
av	AaVv	AaVv	aaVv	aaVv

Після самозапилення гібридів першого покоління спостерігається розщеплення $9 : 3 : 3 : 1$. Виявилось, що $9/16$ потомства характеризувалось наявністю двох домінантних ознак одночасно (жовте та гладке насіння), дві групи по $3/16$ наявністю лише однієї з двох домінантних ознак (жовте – зморшкувате, зелене – гладке), і $1/16$ особин були притаманні обидві рецесивні ознаки.

Проаналізувавши результати дигібридних схрещувань, Мендель сформулював постулат про незалежне спадкування ознак, який потім став називатися третім законом Менделя.

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Які типи гамет утворюють рослини наступних генотипів: а) ААВВ, б) АаВВ, в) ааВВ г) ААВв, д) АаВв?

2. Плоди в томатів бувають червоними й жовтими, гладенькими й пухнастими. Ген червоного забарвлення – домінантний, ген пухнастості – рецесивний. Обидві пари містяться в різних хромосомах. Із зібраного в господарстві врожаю томатів виявилось 36 т гладеньких червоних і 12 т червоних пухнастих плодів. Скільки тонн жовтих пухнастих плодів томатів зібрали, якщо вихідний матеріал був гетерозиготним за обома ознаками?

3. У людини здатність краще володіти правою рукою домінує над здатністю володіти лівою рукою, а кароокість над блакитним забарвленням очей. Гени, що зумовлюють ці ознаки, знаходяться в різних хромосомах. Кароока праворука дівчина вийшла заміж за блакитноокого хлопця – шульгу. Які діти можуть народитися в цьому шлюбі, якщо дівчина була дигетерозиготою?

4. У яблунь кругла форма і червоний колір плодів домінує над грушоподібною формою й жовтим кольором. Схрестили два гомозиготні сорти: один із червоними грушоподібними плодами, другий – з 37 круглими жовтими. В другому поколінні отримано 160 рослин. Скільки з них матимуть червоні круглі плоди?

5. У людини є дві форми глухонімоти, які визначаються рецесивними алелями різних генів a і b . Визначте ймовірність народження нормальної дитини в сім'ї, де обоє батьків мають різні форми глухонімоти, а за другою парою алелів вони гетерозиготні.

6. У людини кароокість і наявність ластовиння – домінантні ознаки. Кароокий без ластовиння чоловік одружується з блакитноокою жінкою, котра має ластовиння. Визначте, якими в них будуть діти, якщо чоловік гетерозиготний за ознакою кароокості, а жінка гетерозиготна за ознакою ластовиння.

7. У мишей кудлата шерсть і чорне забарвлення – домінантні ознаки, гладенька шерсть і біле забарвлення – рецесивні. Внаслідок схрещування кудлатої чорної миші з гладкошерстою чорною отримано 28 гладкошерстих чорних, 30 кудлатих чорних, 9 гладкошерстих білих, 11 кудлатих білих. Визначте генотипи батьків.

8. Високі надої молока та підвищена його жирність визначаються двома різними генами з неповним домінуванням, що знаходяться в різних аутосомах. Кози однієї породи гомозиготні по домінантному гену високих надоїв, дають молока на 30% більше, ніж кози іншої породи, у яких даний ген є рецесивним. Але друга порода кіз гомозиготна по домінантному гену жирномолочності і дає молоко на 10% жирніше, ніж перша порода кіз. Складіть план виведення кіз, що мають обидві цінні якості.

9. У собак породи такса чорна шерсть домінує над червоною, суцільне забарвлення над строкатим. Червоний батько і чорна строката мати мають 3-х цуценят суцільно зафарбованого чорного кольору і 2-х червоно-строкатих. Визначте генотипи батьків.

10. Перед судово-медичним експертом поставлене завдання з'ясувати, рідний чи не рідний син в родині. Дослідження крові всіх трьох членів родини дало такі результати: у матері резус-позитивна кров IV групи, а у батька – резус-негативна I групи, в дитини – резус-позитивна кров I групи. Яке заключення повинен дати експерт і на чому воно ґрунтується?

Практична робота № 3

Тема: Успадкування при взаємодії неалельних генів.

Мета: Закріпити знання про дигібридне успадкування ознак за взаємодії неалельних генів. Навчитись розв'язувати задачі за темою практичної роботи.

Контрольні питання:

1. Дайте визначення поняттю неалельні гени.
2. Наведіть приклади комплементарної дії генів.
3. Дайте визначення рецесивному епістазу, наведіть приклад.
4. Дайте визначення поняттю некумулятивної полімерії.
5. Дайте визначення поняттю кумулятивної полімерії.

Теоретична частина

Під взаємодією неалельних генів у вузькому значенні зазвичай розуміють випадки, коли декілька різних генів впливають на розвиток однієї ознаки. При цьому також спостерігаються відхилення від очікуваних співвідношень фенотипових класів. Розрізняють три типи взаємодії неалельних генів – комплементарність, епістаз і полімерія.

Комплементарність – тип взаємодії неалельних генів, при якому присутність у зиготі доміантних алелів цих генів (хоча б по одному для кожного гена) зумовлює такий прояв ознаки, який не спостерігається за наявності лише одного з доміантних алелів окремо.

Епістаз тип взаємодії неалельних генів, при якому один ген здатен пригнічувати дію іншого. Ген, який пригнічує, називають *епістатичним*, а ген, дія якого пригнічується, *гіпостатичним*. Залежно від того, в якому стані (доміантному або рецесивному) епістатичний ген пригнічує дію іншого гена, розрізняють доміантний або рецесивний епістаз.

Полімерія . тип взаємодії неалельних генів, при якому ознака формується в результаті дії кількох генів з однаковим впливом на ознаку (*однозначних генів*), що повторюються в геномі та мають однаковий прояв. Відповідно, розрізняють *некумулятивну* та *кумулятивну* полімерію. У разі полімерії прийнято позначати взаємодіючі гени однією буквою, різні гени при цьому

позначають нижнім цифровим індексом ($A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ і т.п.).

Хід роботи:

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. У папуг алель A визначає жовтий колір пір'я, B — блакитний, при взаємодії генів A і B колір зелений, особини з генотипом $aabb$ білі. При схрещуванні гетерозиготних особин із жовтим і блакитним пір'ям отримано 20 папуг. Скільки серед них білих?

2. При схрещуванні гарбузів з кулястою формою плода між собою у F_1 завжди з'являється дископодібна форма плодів, а у F_2 спостерігається розщеплення в співвідношенні 9 дископодібних : 6 кулястих : 1 видовжених. Поясніть результати схрещувань.

3. При схрещуванні жовтоплідного й білоплідного гомозиготних гарбузів усе потомство має білі плоди. Внаслідок схрещування отриманих рослин між собою в другому поколінні відбулося розщеплення у співвідношенні 182 білих : 44 жовтих : 15 зелених. Визначте генотипи батьківських форм, гібридів першого й другого поколінь.

4. При схрещуванні двох порід голубів, з яких одна мала біле оперення і чубчик, а інша теж біла, але без чубчика, в F_1 всі нащадки виявились білими чубатими. В F_2 отримано наступне розщеплення: 39 білих чубатих, 4 рудих без чубчика, 12 білих без чубчика і 9 рудих чубатих. Поясніть, як успадковуються дані ознаки.

5. Коричневе забарвлення хутра у норок зумовлюється взаємодією генів A і B . За відсутності обох генів чи одного з них норка має платинове забарвлення. Внаслідок схрещування коричневих норок, гетерозиготних за обома генами, отримано 80 особин. Скільки з них платинових?

6. У курей породи білий леггорн забарвлення оперення контролюється двома неалельними генів: I (біле забарвлення) домінує над i (кольорове забарвлення), B (чорне забарвлення) домінує над b (коричневе забарвлення). Гетерозиготне потомство F_1 має генотип $IiBb$ і біле оперення. Поясніть дану взаємодію генів і вкажіть кількісне співвідношення фенотипів у поколінні F_2 .

7. Схрещують два сорти вівса. В одного зерно чорного кольору, що визначається генотипом $A_1A_1A_2A_2$. У другого — жовтого, що визначається генотипом $a_1a_1a_2a_2$. Рослини, що мають проміжний генотип, фенотипово відрізняються різними відтінками забарвлення (темно-сіре, сіре, світло-сіре). Визначте розщеплення за фенотипом при схрещуванні: $A_1a_1A_2a_2 \times A_1a_1A_2a_2$.

8. У папуг–нерозлучників колір пір'я визначається двома парами незчеплених неалельних генів. Поєднання двох домінантних генів (хоча б по одній алелі з кожної пари) зумовлює зелений колір пір'я. Поєднання домінантного гену із однієї пари і рецесивних генів з іншої визначає жовтий або голубий колір. Рецесивні гомозиготи за двома парами мають біле забарвлення. При схрещуванні зелених папуг–нерозлучників між собою одержано потомство із 55 зелених, 18 жовтих, 17 голубих і 6 білих. Визначте генотипи батьків та нащадків. Який тип взаємодії неалельних генів спостерігається в даному випадку?

9. Чи можуть народитися у батьків-мулатів ($A_1a_1A_2a_2$) діти із більш темним кольором шкіри, ніж у батьків, із білим кольором, мулати? Яку частку будуть складати діти кожного типу?

10. У мишей рецесивний ген c зумовлює альбінізм, а його алель C – пігментацію шерсті. Гени A і a визначають розподіл пігменту вздовж волосини. Під впливом рецесивного гена a кожна волосина має рівномірну чорну пігментацію, а під впливом домінантного гена A (агуті) кожна волосина чорна, але недалеко від кінця має кільце жовтого пігменту (сіре забарвлення диких мишей). Схрещено двох сірих мишей, дигетерозиготних за генами пігментації (C) і (A). Визначте розщеплення за фенотипом в F_1 ?

Практична робота № 4

Тема: Мітотичний цикл клітини.

Мета: Ознайомитися із життєвим циклом клітин та стадіями мітозу.

Матеріали і обладнання: мікроскоп, постійні препарати корінців цибулі, предметні та накривні скельця, молоді корінці цибулі, зошит, таблиці.

Контрольні запитання:

1. На якій стадії мітотичного циклу хромосоми реплікуються?
2. Яка структура в клітині відповідає за переміщення хромосом під час мітозу?
3. На якій стадії мітозу відбувається цитокінез?
4. Скільки клітин утвориться із однієї вихідної після п'яти клітинних циклів?

Теоретична частина

Клітинний цикл — це проміжок часу від моменту виникнення клітини до її загибелі або до наступного поділу, тобто серія подій між двома поділами (рис. 2).

Реплікація ДНК відбувається під час так званої S-фази клітинного циклу, яка, у свою чергу, є одним з етапів *інтерфази* – періоду, коли хромосоми існують у вигляді хроматинових фібрил, і в клітині відбувається експресія генетичної інформації. Після закінчення реплікації та репараційних процесів, які її супроводжують, сестринські хроматиди, що утворюються внаслідок подвоєння ДНК, за рахунок взаємодії зі специфічними білками залишаються з'єднаними між собою. Клітина при цьому вступає у фазу G_2 , яку можна розглядати як підготовку до мітозу – клітинного поділу соматичних клітин (рис.3).

На першій стадії мітозу у *профазі* відбувається конденсація хроматид, а також дозрівання двох центросом, формування веретена поділу та приєднання ниток веретена до хромосом. Наприкінці профазі центросоми розходяться до полюсів клітини. Далі в *метафазі* хромосоми вишиковуються по екватору клітини. *Анафаза* починається з роз'єднання центрмер, після чого сестринські хроматиди, які тепер називаються дочірніми хромосомами, рухаються до полюсів. Під час *телофази* починається формування ядерних мембран і деконденсація хромосом. Закінчується телофаза (і сам мітоз) цитокінезом – розділенням двох дочірніх клітин.

По закінченні мітозу клітина, що буде ділитися далі, вступає у фазу G_1 клітинного циклу, а остаточно диференційована клітина, для якої цей мітоз став останнім, у фазу G_0 . Результатом мітозу є дві ідентичні клітини з двома

ідентичними диплоїдними наборами хромосом.

Хід роботи

Завдання 1. Навести схему життєвого циклу клітини (рис. 2) та замалювати періоди мітозу (рис. 3).

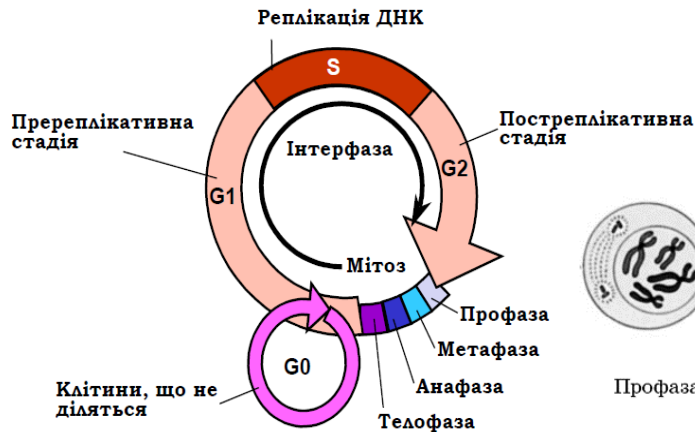


Рис. 2. Схема клітинного циклу

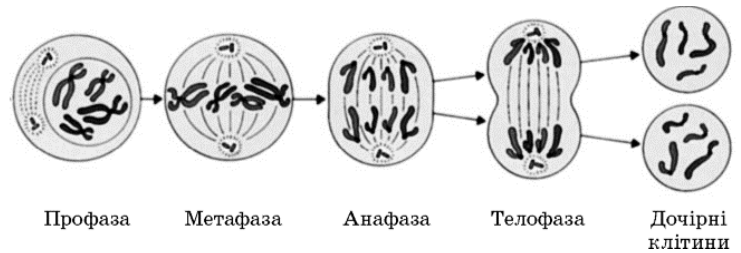


Рис. 3. Фази мітозу

Завдання 2. Розглянути давлені препарати апікальної меристеми цибулі. Знайти клітини на різних стадіях мітотичного циклу і замалювати їх.

Об'єктами дослідження стадій мітозу можуть бути корінці цибулі ріпчастої. Можна замість корінців використовувати інші частини рослин з високою проліферацією, наприклад основи молодих листочків.

При зрізанні з пророслого насіння корінців, слід враховувати, що перші мітози починаються у корінцях лише після досягнення ними певних розмірів. Те ж стосується й інтенсивності мітотичної активності, максимум якої настає лише на певній стадії. Тому зрізати слід корінці, що досягли 1 – 2 см у довжину.

На малому збільшенні знайти потрібну ділянку, перевести мікроскоп на більше збільшення. Знайти клітини на різних стадіях мітотичного циклу і замалювати їх.

Практична робота № 5

Тема: Мейоз як етап формування статевих клітин. Гаметогенез у тварин. Споро- і гаметогенез у рослин.

Мета: Ознайомитися зі стадіями і перебігом мейозу, процесами формування статевих клітин в спермато- і оогенезі у тварин, перебігом споро- і гаметогенезу, подвійним заплідненням у вищих рослин.

Матеріали і обладнання: мікроскоп, постійні препарати мейоцитів рослин, постійні препарати ооцитів кішки, сперматозоонів морської свинки таблиці, зошит.

Контрольні запитання:

1. Що таке екваційний поділ клітини?
2. Що таке редуційний поділ клітини?
3. В чому полягає біологічне значення мейозу?
4. Яким чином відбувається подвійне запліднення у покритонасінних рослин?
5. Дайте опис процесу сперматогенезу у людини.
6. Опишіть процес овогенезу у людини.

Теоретична частина

При утворенні гамет шляхом **мейозу** в диплоїдній клітині-попереднику також відбувається реплікація ДНК і подвоєння хроматид, які залишаються зв'язаними своїми центромерами.

Мейоз здійснюється шляхом двох клітинних поділів. У профазі I (у ній розрізняють стадії лептотени, зиготени, пахітени, диплотени й діакінезу) відбувається утворення **тетрад**, комплексів гомологічних пар хроматид. Профаза I закінчується розділенням конденсованих бівалентів. Далі в метафазі I пари хроматид вишукуються по екватору, в анафазі I відбувається їхнє розходження, у телофазі I остаточне розділення двох клітин, що містять подвійний набір молекул ДНК. Сестринські хроматиди при цьому залишаються з'єднаними в зоні своїх центромер.

В другому поділі (профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II)

відбувається розділення центромер, розходження хромосом і поділ обох клітин – у результаті утворюються чотири гаплоїдні гамети. При заплідненні батьківські набори хромосом об'єднуються з утворенням диплоїдної **зиготи**, яка шляхом мітотичного поділу дає початок усім іншим клітинам багатоклітинного організму-нащадка.

Є певні відмінності при дозріванні сперматозоонів (сперматогенез) і яйцеклітин (овогенез). Протягом гаметогенезу розрізняють фазу розмноження (гоніальні клітини діляться мітотично), росту, дозрівання (ооцити і сперматоцити діляться мейотично) і формування (формуються сперматозоони і яйцеклітини).

Статеве розмноження вищих рослин пов'язане із чергуванням двох фаз в життєвому циклі рослин: диплоїдної – спорофіт, і гаплоїдної – гаметофіт. Таким чином у вищих рослин розрізняють процеси спорогенезу, під час якого відбувається мейоз, він завершується утворенням тетрад мікроспор (в пиляках) і мегаспор (у насінних зачатках), та гаметогенезу, під час якого формується жіночий (зародковий мішок) і чоловічий (пилкове зерно) гаметофіт.

Хід роботи

Завдання 1. Розглянути постійні препарати ооцитів кішки, сперматозоонів морської свинки.

Дозрівання ооцитів кішки, як і інших ссавців, відбувається у фолікулярних пухирцях, оточених дрібними (порівняно з ооцитами) фолікулярними клітинами, що виконують живильну функцію.

Сперматозоони морської свинки мають типову будову: вони складаються з головки, шийки і кілька джгутиків (на відміну від одного у людини).

Завдання 2. Зарисувати схему спермато- і овогенезу у тварин. Вказати стадії гаметогенезу і назву клітин на кожній стадії.

Завдання 3. Дати відповіді на теоретичні питання.

1. Якщо вихідна клітина містить диплоїдний набір хромосом, що дорівнює 14, скільки хромосом буде знаходитися на полюсах клітини в телофазі I?

2. Якщо вихідна клітина містить диплоїдний набір хромосом, що дорівнює 28, скільки хромосом буде знаходитися на полюсах клітини в телофазі II?

3. Скільки бівалентів утвориться в ооцитах людини у діакінезі?

4. У соматичних клітинах індиків 82 хромосоми. Визначте кількість хромосом і хроматид у різних типах клітин цих тварин в період інтерфази; та у клітинах, що перебувають в процесі мітозу і мейозу (в окремій клітині): у клітинах нейронів; в сперматозоїдах; в еритроцитах; в клітинах кісткового мозку перед початком мітозу (фаза G₂); профаза I мейозу; метафаза II мейозу.

5. Хромосомний набір соматичних клітин квіткової рослини дорівнює 28. Визначте хромосомний набір і число молекул ДНК в клітинах насінних зачатках перед початком мейозу, в метафазі мейозу I і метафазі мейозу II. Поясніть, які процеси відбуваються в ці періоди і як вони впливають на зміни числа ДНК і хромосом.

6. Під час мейозу в овогенезі людини не розійшлися гомологічні хромосоми. Яйцеклітини з якою кількістю хромосом можуть утворитися внаслідок такого порушення?

7. Клітини апікальної меристеми корінців цибулі містять 20 хромосом. Скільки хромосом містять: а) яйцеклітини; б) вегетативне ядро пилку; в) синергіди; г) ендосперм?

8. Хромосомний набір соматичних клітин агрусу дорівнює 16. Визначте хромосомний набір і число молекул ДНК в телофазі мейозу I і анафазі мейозу II. Поясніть результати в кожному випадку.

Практична робота № 6

Тема: Зчеплення генів і кросинговер

Мета: Закріпити знання про хромосомну теорію спадковості та кросинговер.

Контрольні питання:

1. Дайте визначення процесу кросинговеру.

2. Поясніть еволюційне значення кросинговеру.

3. Охарактеризуйте основні принципи хромосомної теорії спадковості.
4. Надайте визначення зчепленню генів та наведіть приклад.

Теоретична частина.

Відповідно третього закону Менделя: незалежно одна від одної спадкуються хромосоми – великі групи генів (групи зчеплення). Обмін ділянками між гомологічними хромосомами при мейозі називається **кросинговер** і приводить до "перемішування" генів у межах гомологічних груп зчеплення і, таким чином, частково відновлює незалежність передачі генів до нащадків.

Відстань між локусами, на якій кросинговер відбувається із частотою 1%, вимірюють одиницею сантиморган (сМ) на честь Томаса Морган, який сформулював основні принципи хромосомної теорії спадковості.

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Диплоїдний набір хромосом у клітинах людини – 46, голуба – 80, кішки – 38, жаби – 26, собаки – 78, аскариди – 4, шимпанзе – 48, корови – 60. Визначте число груп зчеплення у кожному випадку.

2. У щурів темне забарвлення шерсті домінує над світлим, рожевий колір очей – над червоним. У лабораторії від схрещування рожевооких темношерстих щурів із червоноокими світлошерстими одержали потомство: світлих червонооких – 29, темних червонооких – 116, світлих рожевооких – 124, темних рожевооких – 31. Чи зчеплені гени, що обумовлюють колір шерсті й очей? Якщо так, то на якій відстані вони знаходяться? Запишіть генотипи батьків, у записі позначте розміщення генів у гомологічних хромосомах

3. Чоловік отримав від матері хромосому з генами А і В, від батька – з генами а і b, причому ці гени успадковуються зчеплено. Його дружина – рецесивна гомозигота. Яка ймовірність того, що їхня дитина буде рецесивною за обома генами, якщо відстань між генами 8 морганід?

4. У кукурудзи буває забарвлений ендосперм (А) і незабарвлений (а), гладенькі зерна (В) і зморшкуваті (b). Гени, що визначають ці ознаки,

успадковуюються у зчепленому стані, частота кросинговеру – 3,6%. Визначте потомство від схрещування: $AB//ab \times ab//ab$.

5. У томатів високе стебло домінує над карликовим, а куляста форма плода над грушоподібною. Гени, які контролюють ці ознаки, розміщені на відстані 20 морганід. Гетерозиготну високу рослину з кулястими плодами схрестили з карликовою рослиною, що має грушоподібні плоди. Визначте співвідношення різних фенотипів у цьому схрещуванні.

6. Генотип самки дрозофіли $ED//ED$, а самця $ed//ed$. При їх схрещуванні в F_1 одержано 10% рекомбінантів. Визначити генотипи потомства і відсоток дрозофіл кожного генотипу.

7. Схрещено дві породи кролів: з короткою хвилястою шерстю й із довгою прямою. В результаті аналізуючого схрещування отримано потомство: з довгою прямою шерстю – 99 особин, із короткою хвилястою – 101, із довгою хвилястою – 24, з короткою прямою – 26. Визначте частоту кросинговеру. Відповідь обґрунтувати.

8. В аналізуючому схрещуванні дигетерозиготних рослин пшениці за зчепленими ознаками карликового росту (d) і відсутністю антоціану у стеблі (aw) отримали розщеплення за генотипом: 420 рослин $AwawDd$; 50 рослин $Awawdd$; 40 рослин $awawDd$; 490 рослин $awawdd$. Чому дорівнює відстань між генами на генетичній карті?

9. У картоплі відомі наступні пари ознак: плід округлий – O і плоский – o , опушений – p і неопушений – P , квіти поодинокі – E і e – зібрані в суцвіття. Усі три гени локалізовані в другій хромосомі. На основі результатів аналізуючого схрещування визначити послідовність генів і відстань між ними, генотипи вихідних гомозиготних батьківських рослин:

$OPe - 73$	$oPE - 110$
$OPE - 348$	$oPe - 2$
$OpE - 2$	$ope - 306$
$Ope - 96$	$opE - 63$

10. Гени a, b, c, d знаходяться в одній хромосомі у локусі 3,5 сМ, 25,2 сМ, 15,9 сМ, 8,3 сМ, відповідно. Чому дорівнює частота кросинговеру між генами b і d?

Практична робота № 7

Тема: Генетика статі та зчеплене зі статтю успадкування

Мета: Закріпити знання про хромосомний механізм визначення статі і успадкування, зчеплене зі статтю.

Контрольні питання:

1. Назвіть первинні, вторинні і залежні від статі ознаки.
2. Що таке гомогаметна і гетерогаметна стать?
3. В чому різниця між аутосомами і статевими хромосомами?
4. В чому особливості спадкування ознак, зчеплених зі статтю?

Теоретична частина.

Спадкування ознак, гени яких розташовані в статевих хромосомах, називається **спадкуванням, зчепленим зі статтю**, і для нього спостерігаються суттєві відхилення від менделівських розщеплень.

Статевий шлях розмноження, притаманний вищим еукаріотам, передбачає наявність двох статей, представники яких передають нащадку по одному гаплоїдному набору своїх генів. **Стать** можна визначити як сукупність морфологічних, фізіологічних і поведінкових ознак, пов'язаних із розмноженням організмів, і за якими розрізняються жіночі та чоловічі особини. Розвиток цих ознак в онтогенезі детермінація статі – є складним процесом, до якого залучена велика кількість різних генів і додаткові модулюючі чинники, здатні впливати на напрямок розвитку чоловічої або жіночої статі.

За природою стать-детермінуючого сигналу розрізняють *середовищний і генетичний* механізми визначення статі. Якщо стать зумовлюється середовищем, то розрізняють *про-* та *епігамний* типи визначення статі. У першому випадку вона встановлюється до запліднення яйцеклітини, а в другому – після. Найчастіше стать визначається генотипом зиготи (генетичний механізм), тобто залежить від того, які стать-детермінуючі гени мали

сперматозоїд і яйцеклітина. У такому разі кажуть про *сингамний тип* визначення статі – у момент запліднення яйцеклітини.

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Відсутність потових залоз у людей передається по спадковості як рецесивна ознака, зчеплена зі статтю. Юнак, який не страждає відсутністю потових залоз, одружився з дівчиною, батько якої не має потових залоз, а мати і її батьки здорові. Яка ймовірність того, що сини і дочки від цього шлюбу будуть страждати відсутністю потових залоз?

2. У папужок зчеплений зі статтю ген В визначає зелене забарвлення оперення, в – коричневе. Наявність чубчика залежить від аутосомного гена С, його відсутність – с. Зеленого гомозиготного чубатого самця схрещено з коричневою самкою без чубчика. Які будуть фенотипи і генотипи пташенят F_1 ?

3. Дочка гемофіліка виходить заміж за сина іншого гемофіліка, причому наречені не хворіють на гемофілію. Визначте ймовірність народження хворої дитини.

4. У курей зчеплений зі статтю ген А в рецесивному стані має летальну дію. Яка частина потомства загине, якщо схрестити курку з гетерозиготним півнем?

5. У соматичних клітинах індиків 82 хромосоми. а) Запишіть хромосомний набір самців індиків; б) Запишіть хромосомний набір самок індиків; в) Яка кількість хромосом спостерігатиметься у клітинах індиків при моносомії? г) Яка кількість хромосом спостерігатиметься у клітинах індиків при трисомії; д) Запишіть хромосомний набір самця з трисомією за статевими хромосомами.

6. У хлопчика з карими очима, хворого на дальтонізм, батько – кароокий дальтонік, а мати – голубоока з нормальним зором. Від кого хлопчик успадкував ці ознаки?

7. У котів жовте забарвлення шерсті визначається домінантним геном В, чорне – в. Гетерозигота Вв має черепахове забарвлення шерсті. Ген В

зчеплений із статтю. Які кошенята народяться у пари котів, якщо кіт чорний, а кішка – черепахова? Чи може кіт мати черепахове забарвлення шерсті?

8. Надмірна волохатість (гіпертрихоз) вушних раковин визначається геном, локалізованим в У-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою аномалією, якщо цю ознаку має батько?

9. У людини один з видів гемофілії обумовлений рецесивним геном (h), локалізованим в Х-хромосомі, а нормальне згортання крові – його домінантним алелем – Н. Від шлюбу людей з нормальним згортанням крові народилася дитина, хвора на гемофілію. Встановити генотипи батьків.

10. Існує специфічна форма рахіту, пов'язаного із нестачею фосфору в крові. В потомстві від шлюбів 14 чоловіків, хворих на цю форму рахіту, із здоровими жінками народились 21 дочка і 16 синів. Усі дочки страждали від нестачі фосфору в крові, всі сини були здорові. Яка генетична зумовленість цієї хвороби? Чим вона відрізняється від спадкування гемофілії?

Практична робота № 8

Тема: Структура гену та механізми його дії. Реплікація ДНК.

Мета: Закріпити знання про будову нуклеїнових кислот.

Контрольні питання:

1. Суть реалізації генетичної інформації від гена до ознаки.
2. Опишіть первинну і вторинну будову ДНК.
3. Що таке хроматин?
4. Які ферменти беруть участь у роботі реплісоми?

Теоретична частина

Ген – це окрема змістовна ділянка ДНК, у послідовності якої закодована амінокислотна послідовність білка. **Генетичний код** – єдина система запису спадкової інформації в молекулах нуклеїнових кислот у вигляді послідовності нуклеотидів. Він заснований на використанні алфавіту, що складається всього з чотирьох букв А, Т, Ц, Г, відповідних нуклеотидам ДНК- А (аденін), G (гуанін), С (цитозин) і Т (тимін).

Відстань між двома нуклеотидами становить 0,34 нм, середня молекулярна маса одного нуклеотида 345 умовних одиниць. Діаметр спіралі дорівнює 1,80 нм, довжина витка – 3,40 нм, в одному витку спіралі вміщується 10 пар нуклеотидних залишків.

Механізм копіювання генетичної інформації відбувається шляхом **реплікації**. Синтез ДНК відбувається при реплікації з використанням обох полінуклеотидних ланцюгів як матриць за *напівконсервативним механізмом*: дві дочірні молекули-копії містять один материнський ланцюг і один ланцюг, синтезований *de novo*.

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Послідовність нуклеотидів в 1-му ланцюзі ДНК: Г – А – Ц – А – А – Ц – А – А – Т – Ц – А – Ц – Т – А – Т – А – Ц – Ц. Визначте послідовність нуклеотидів в 2-му ланцюзі ДНК.

2. Фрагмент одного з ланцюгів ДНК має таку послідовність нуклеотидів: -Т-А-Ц-А-Т-Г-Г-Т-Т-Ц-Г-Ц-А-Т-Ц. Напишіть будову молекули і-РНК, що утворюється в процесі транскрипції на цій ділянці молекули ДНК.

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

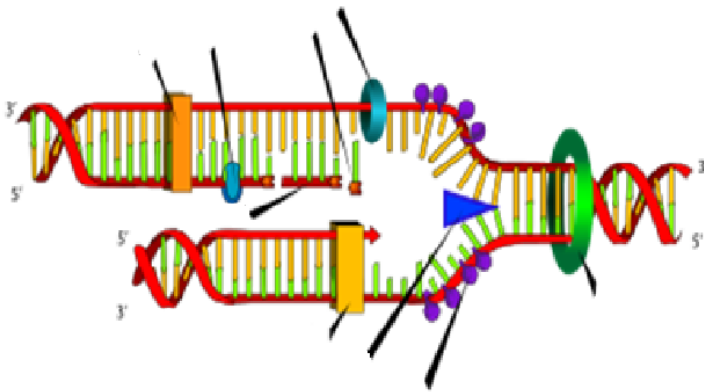
4. Фрагмент одного ланцюга молекули ДНК має такий нуклеотидний склад: -Г-Г-Г-Ц-А-Т-А-А-Ц-Г-Ц-Т. Визначити: а) послідовність нуклеотидів фрагмента другого ланцюга молекули ДНК; б) довжину цієї ділянки ДНК.

5. На одному з ланцюгів ДНК синтезована і-РНК, в якій А – 20%, Г – 25%, У – 40%; Ц – 15%. Вміст тимідилових нуклеотидів (Т) у відповідній ДНК становить: а) 25%; б) 20%; в) 30%; г) 40%; д) 60%.

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

Завдання 2. Зарисувати схему реплікаційної вилки і вказати найважливіші ферменти реплікації.

Рис. 4. Реплікативна вилка



1. ланцюг, що відстає
2. лідуєчий ланцюг
3. ДНК-полімераза
4. ДНК-лігаза
5. РНК-праймер
6. ДНК-праймаза
7. фрагмент Окадзакі
8. ДНК-полімераза
9. геліказа
10. SSB – білки
11. топоізомераза

Практична робота № 9

Тема: Експресія генів

Мета: Закріпити знання про механізми транскрипції іРНК на матриці ДНК, трансляції мРНК. Навчитися розв'язувати задачі за темою практичної роботи.

Контрольні питання:

1. Що таке механізм транскрипції РНК?
2. Дайте визначення процесингу.
3. Що таке інтрони та екзони?
4. Опишіть будову рибосом.
5. Які ферменти беруть участь у процесі транскрипції РНК?

Теоретична частина

Молекулярні механізми білкового синтезу в основному є спільними для всіх живих організмів. Перший етап експресії гена – **транскрипція** – синтез іРНК на матриці ДНК. Зчитування інформації, записаної в послідовності нуклеотидів мРНК, та її переклад у амінокислотний текст розпочинається зі стартового кодона, де при відбувається остаточне збирання головного пристрою трансляції – *рибосоми*. Вона сканує нуклеотидну послідовність мРНК, рухаючись уздовж неї кроками по три нуклеотиди від 5'- до 3'-кінця до стоп-кодона, де відбувається *термінація* процесу. Під час сканування рибосома

працює як декодуєчий пристрій, забезпечуючи впізнання кодонів комплементарними щодо них триплетами (*антикодонами*) у складі *mРНК*, і як каталізатор процесу синтезу пептидного зв'язку між амінокислотами. Певний антикодон відповідає амінокислоті певного типу, яку несе на собі тРНК.

Отже, другий етап експресії гена – синтез білка, або **трансляція** – переклад нуклеотидного тексту в амінокислотний. Відповідність між цими двома типами текстів – між комбінаціями нуклеотидів і амінокислотами – називається генетичним кодом.

Середня маса одного нуклеотиду дорівнює 345 у.о.м. Один нуклеотид займає відстань 0,34 нм. Середня маса однієї амінокислоти дорівнює 110 у.о.м.

Словник генетичного коду

		Друга основа							
		У	Ц	А	Г				
Перша основа	У	УУУ	УЦУ	УАУ	УГУ	У	Ц	А	Г
		УУЦ Фен	УЦЦ	УАЦ Тир	УГЦ Цис				
		УУА	УЦА Сер	УАА Стоп	УГА Стоп				
		УУК Лей	УЦГ	УАГ Стоп	УГГ Три				
	Ц	ЦУУ	ЦЦУ	ЦАУ	ЦГУ	У	Ц	А	Г
		ЦУЦ	ЦЦЦ	ЦАЦ Гіс	ЦГЦ				
		ЦУА Лей	ЦЦА Про	ЦАА	ЦГА Арг				
		ЦУГ	ЦЦГ	ЦАГ Глн	ЦГГ				
	А	АУУ	АЦУ	ААУ	АГУ	У	Ц	А	Г
		АУЦ Іле	АЦЦ	ААЦ Асн	АГЦ Сер				
		АУА	АЦА Тре	ААА	АГА				
		АУГ Мет	АЦГ	ААГ Ліз	АГГ Арг				
	Г	ГУУ	ГЦУ	ГАУ	ГГУ	У	Ц	А	Г
		ГУЦ	ГЦЦ	ГАЦ Асп	ГГЦ				
		ГУА Вал	ГЦА Ала	ГАА	ГГА Глі				
		ГУГ	ГЦГ	ГАГ Глу	ГГГ				

Скорочені назви амінокислот: АЛА – аланін, АСН – аспарагін, АСП – аспарагінова кислота, АРГ – аргінін, ВАЛ – валін, ГІС – гістидин, ГЛІ – гліцин, ГЛН – глутамін, ГЛУ – глутамінова кислота, ІЛЕ – ізолейцин, ЛЕЙ – лейцин, ЛІЗ – лізин, МЕТ – метионін, ПРО – пролін, ТИР – тирозин, ТРЕ – треонін, ТРИ – триптофан, СЕР – серин, ФЕН – фенілаланін, ЦИС – цистеїн

Хід роботи

Завдання 1. Зарисувати вторинну будову тРНК (рис. 5), вказати структурні частини молекули.

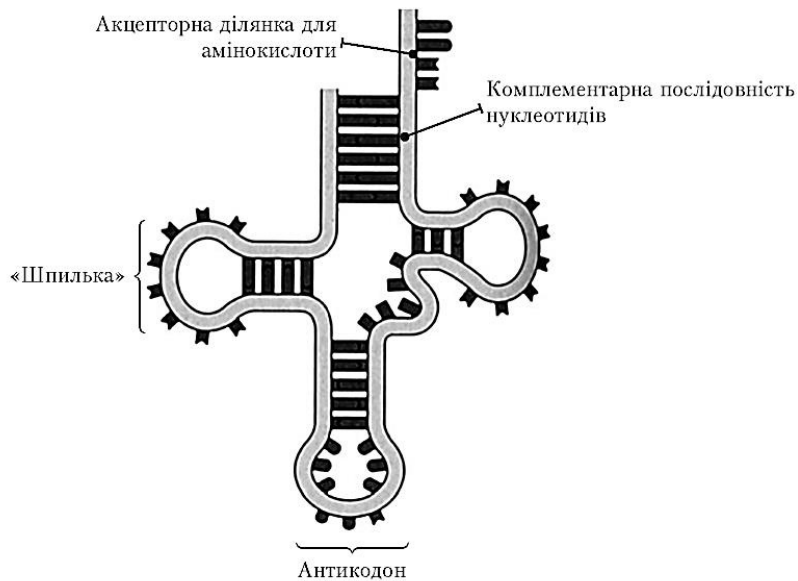


Рис. 5. Транспортна РНК

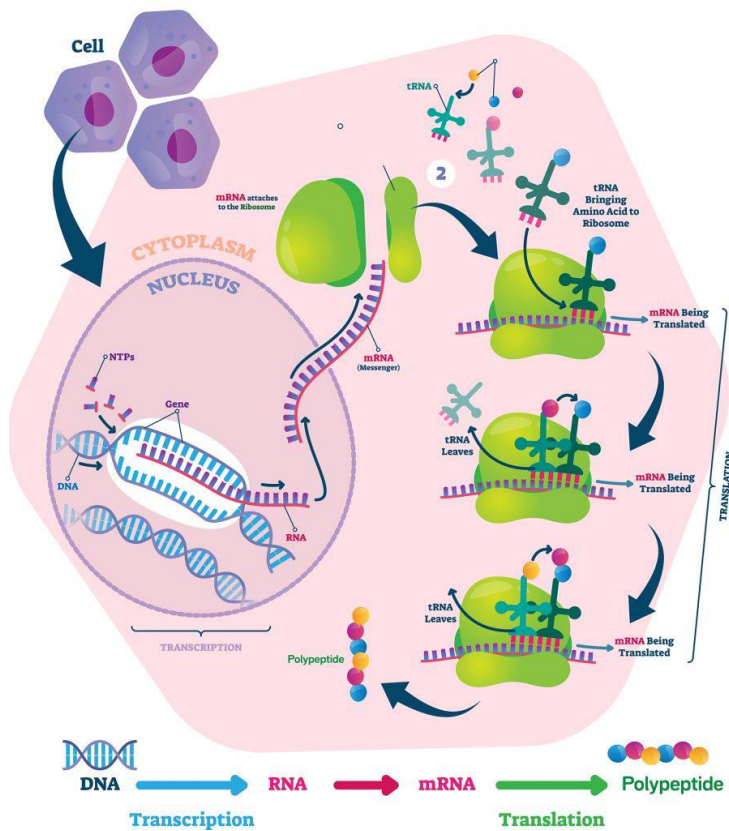


Рис. 6. Біосинтез білка в клітині

Завдання 2. Розглянути молекулярний механізм транскрипції і трансляції. Зарисувати схему синтезу білка в рибосомах на мРНК (рис. 6).

Завдання 3. Розв'язати задачі за темою практичної роботи, користуючись словником генетичного коду.

1. Визначити послідовність нуклеотидів ділянки молекули і-РНК, яка утворилась на матричному ланцюзі гена з послідовністю нуклеотидів: Т – А – Т – А – Ц – А – Ц – Г – А – Т – Ц – Ц – Т – Т – Ц – А – А – Г – А – А – А.

2. Ділянка молекули ДНК має таку будову : АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА. Визначте послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюзі.

3. Ділянка поліпептидного ланцюга має таку будову: аланін – лізин – валін – серин. Визначте послідовність нуклеотидів у ділянці ДНК, яка кодує цю частину ланцюга.

4. Кодуюча частина гену містить 210 пар нуклеотидів. Чому дорівнює маса білку, який він кодує?

5. Послідовність амінокислот у поліпептиді: аланін – пролін – тирозин – аспарагін – лейцин – аланін. Чому дорівнює маса гену, який його кодує?

6. Хімічний аналіз іРНК показав, що вона містить 30% аденіну, 18% гуаніну, 20% урацилу. Визначте відсотковий нуклеотидний склад відповідної ділянки ДНК.

7. Які триплети за генетичним кодом відповідають амінокислотам: тирозин, метіонін, валін, аргінін?

8. Скільки нуклеотидів входить до складу гену, що містить інформацію про структуру інсуліну (51 амінокислота)?

9. Фрагмент рибонуклеази включає 124 амінокислотних залишків. Що важче: фрагмент чи ген, який його кодує?

10. Змістовний ланцюг гену, який кодує білок, складається з послідовно розміщених нуклеотидів Г – А – Ц – А – А – Ц – А – А – Т – Ц – А – А – Т – А – Т – А – Ц – Ц – Г – А – Ц. Користуючись таблицею генетичного коду визначте склад і послідовність амінокислот у поліпептиді, закодованому в цій ділянці гена.

11. Фрагмент молекули білка складається з наступних 8 амінокислот: лейцин – валін – серин – тирозин – пролін – аланін – валін – аспарагін. Скільки т-РНК можуть бути використані клітиною для синтезу цього білка і чому?

12. Матричний ланцюг гену, який кодує один з поліпептидних ланцюгів гемоглобіну, складається з кодонів наступного складу: А – Т – Г – А – Ц – Ц – Г – А – Ц – Ц – А – Т – Г – А – А. Користуючись таблицею генетичного коду визначте склад і послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюгу.

Практична робота № 10

Тема: Будова геномів вірусів, прокариот та еукаріот.

Мета: Закріпити знання про будову геномів вірусів, про- і еукаріотичних організмів, органоїдів еукаріотичних клітин.

Контрольні питання:

1. В чому полягає основна різниця в експресії генів про- та еукаріотичній клітині?
2. Охарактеризуйте поняття цитоплазматичної спадковості.
3. Опишіть етапи компактизації хроматину еукаріотів.
4. В чому полягає явище зсуву рамки зчитування?
5. Чи характерна мозаїчна будова генів для прокариот?
6. Що таке лізогенія?

Теоретична частина

Сукупність генетичної інформації в гаплоїдному наборі хромосом називають **геномом**. Геноми вірусів представлені одно і дволанцюговими молекулами ДНК і РНК. ДНК можуть бути як лінійними так і кільцевими; РНК вірусів, як правило, лінійні. Вірусні геноми дуже компактні – майже вся хромосома вірусу зайнята необхідними генами. Крім того, у вірусів дуже поширене явище перекривання генів за рахунок використання різних рамок зчитування.

Хромосома прокариот – це кільцева або лінійна дволанцюгова ДНК, яка займає певне місце в клітині – нуклоїд. Характерною особливістю бактерій є наявність у клітині невеликих автономних елементів геному – **плазмід**. Плазміда є циркулярною молекулою ДНК, яка містить кілька генів і реплікується незалежно від бактеріальної хромосоми.

Носієм генетичної інформації у еукаріотичних організмів є лінійні молекули дволанцюгової ДНК, компактизовані у вигляді хромосом. Головною особливістю генетичного матеріалу еукаріот є наявність надлишкової ДНК мозаїчної будови (інтрони та екзони).

Крім ядра, свій власний генетичний матеріал мають цитоплазматичні органели еукаріотичної клітини: мітохондрії та хлоропласти. Геноми цих органел містять гени білків і РНК, необхідні для їхнього функціонування. За своєю організацією геноми органел значно відрізняються від ядерного геному й нагадують геноми прокариотів.

Середня маса одного нуклеотиду дорівнює 345 у.о.м. Один нуклеотид займає відстань 0,34 нм. Середня маса однієї амінокислоти дорівнює 110 у.о.м.

Хід роботи

Завдання 1. Порівняти будову клітин і особливості геномів вірусів, прокариот та еукаріот. Заповніть таблицю.

Ознаки	Віруси	Прокариоти	Еукаріоти	
			рослини	тварини
Розміри клітин				
Носій генетичної інформації				
Де відбувається синтез білка				
Лінійні або кільцеві молекули нуклеїнових к-т				
Середній розмір геному, тпн				
Інтрони наявні або відсутні				
Наявність пластоми				
Наявність хондріому				

Завдання 2. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Ген кукурудзи, який кодує синтез білка молекулярною масою 440000 у.о.м. має у своєму складі 20040 нуклеотидів, які входять в інтрони. Визначте довжину і молекулярну масу гену, а також число витків спіралі ДНК з даним геном.
2. Гени стафілокока і тигра мають однакову молекулярну масу, яка дорівнює 2582560 у.о.м. Визначте молекулярну масу поліпептидів стафілокока і тигра, якщо сумарна довжина інтронів 805,3 нм.
3. Ген зайця має молекулярну масу 46050100 у.о.м.. Він кодує білок молекулярною масою 972800 у.о.м. Визначте кількість нуклеотидів в інтронах.
4. Ген молюска кодує поліпептид з молекулярною масою 33000 у.о.м. Він знаходиться на ділянці ДНК, яка утворює 365 витків. Визначте, у скільки разів число нуклеотидів в інтронах перевищує число нуклеотидів в екзонах.
5. Визначте довжину молекули ДНК гену, який кодує білок молекулярною масою 59070 у.о.м., якщо відомо, що число нуклеотидів в інтронах більше, ніж в екзонах в 1,4 рази.
6. Ген крота має молекулярну масу 5451800 у.о.м., а білок, який він кодує, 68400 у.о.м. Визначте, у скільки раз довжина інтронів перевищує довжину екзонів.
7. ДНК фагу λ містить 4×10^5 нуклеїнових основ і складається з 250 генів. Визначте середню довжину гену.
8. Яка кількість нуклеотидів міститься в ланцюгу ДНК, що кодує поліпептид, який складається з 200 амінокислот; якщо 40 % ДНК входить до складу інтронів?

Практична робота №11

Тема: Мутаційна мінливість.

Мета: Закріпити знання про основні типи мутаційної мінливості.

Контрольні питання:

1. Що таке точкові мутації? Наведіть приклади.

2. Що таке хромосомні мутації? Наведіть приклади.
3. Що таке геномні мутації? Наведіть приклади.
4. Чим мутації відрізняються від модифікацій?
5. Що таке фенкопія?

Теоретична частина

Мінливість можна визначити як здатність генетичного апарату до змін, які зумовлюють фенотипові відмінності між особинами одного виду в ряду поколінь або в межах одного покоління. Мінливість може бути спричинена змінами геному (*спадкова мінливість*) або виникати в результаті зміни експресії генів за дії факторів навколишнього середовища протягом індивідуального розвитку (*неспадкова мінливість*).

Мутації – це незапрограмовані, випадкові та стабільні зміни в структурі ДНК, які з'являються або в результаті дії пошкоджуючих чинників, або як результат помилок систем реплікації, репарації чи рекомбінації. Мутаційні зміни можуть охоплювати декілька нуклеотидів молекули ДНК, великі за довжиною послідовності та цілі набори хромосом. Відповідно, розрізняють **точкові, хромосомні та геномні мутації**.

Зміну послідовності ДНК, обмежену лише одним чи декількома нуклеотидами, називають **точковою мутацією**. Заміна, в результаті якої замість пурину (А, G) включається піримідин (Т, С) або навпаки називається **трансверсією**. Заміна пурину на пурин (А↔G) і, відповідно, піримідину на піримідин (Т↔С), називається **транзицією**. Транзиції та трансверсії, які відбулися в кодуючій частині гена, можуть зумовити заміну амінокислоти в складі білка – у такому випадку мутацію називають **міссенс-мутацією**. Внаслідок виродженості генетичного коду заміна нуклеотиду може не змінити змісту кодона. Така заміна називається **сеймсенс-мутацією**. При утворенні в результаті трансверсії чи транзиції стоп-кодона заміну називають **нонсенс-мутацією**. Іншими типами мутацій є вставка (*інсерція*) або випадіння (*делеція*) нуклеотидів. Якщо вставка повторює послідовність, яка присутня поблизу місця інсерції, то її називають **дуплікацією**, а багаторазовий повтор декількох

нуклеотидів – експансією повторів.

Хромосомні мутації (хромосомні перебудови або *хромосомні аберації*) – це порушення в нормальній морфології хромосом, спостережувані на стадії метафази або телофази мітозу, коли можна розрізнити окремі хромосоми. Хромосомні перебудови можуть бути внутрішньо хромосомними і міжхромосомними. Одними із типів внутрішньохромосомних перебудов є *делеції* та *дуплікації*, *ампліфікації* (багаторазові повтори сегмента хромосоми) та *інверсії* – повороти ділянки хромосоми на 180°.

До міжхромосомних перебудов відносять *інсерції* та *транслокації*. *Інсерція* – це вставка ділянки однієї хромосоми всередину іншої (негомологічної хромосоми), яка супроводжується делецією в першій хромосомі. Обмін ділянками між негомологічними хромосомами називається *транслокацією*.

Три типи **геномних мутацій** – *гаплоїдія*, *поліплоїдія* та *анеуплоїдія* – широко розповсюджені у тваринному й рослинному світі. *Гаплоїдія* – це зменшення вдвічі диплоїдного набору хромосом. Зворотним явищем є *поліплоїдія* – кратне гаплоїдному збільшення кількості хромосом. *Анеуплоїдія* – це не кратна гаплоїдному набору зміна кількості хромосом. Найчастіше вона виявляється у збільшенні або зменшенні кількості копій однієї хромосоми, рідше – декількох.

Хід роботи

Завдання 1. Розглянути основні принципи класифікації мутацій.

Завдання 2. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. В алелі дикого типу така послідовність нуклеотидів:

ЦЦЦ – ГГТ – ГГТ – АЦЦ – ЦЦЦ

ГГГ – ЦЦА – ЦЦА – ТГГ – ГГГ

У результаті точкової мутації послідовність нуклеотидів у мутантного алеля стала такою:

ЦЦЦ – ГГТ – АЦЦ – ЦЦЦ

ГГГ – ЦЦА – ТГГ – ГГГ

Вказати тип генної мутації. Порівняти фрагменти білкової молекули, яка

кодується нормальним і мутантним генами. Які фенотипові прояви може мати ця подія?

2. Під час проведення каріотипування лімфоцитів вагітної жінки в них виявлена інсерція 21-ої аутосоми на 13-ту, в результаті її каріотип містив 45 хромосом. Розрахувати ризик народження у цієї жінки дитини, хворої на синдром Дауна.

3. У хромосомі встановлена наступна послідовність лінійно розташованих генів: **ABCDEFMNK**. Після мутації хромосома має вигляд **ABCNK**. Дайте назву такій зміні.

4. У хромосомі встановлена наступна послідовність лінійно розташованих генів: **ABCDEFMNK**. Після мутації хромосома має вигляд **ABCMFEDNK**. Дайте назву такій зміні.

5. Вірус тютюнової мозаїки (ВТМ) синтезує ділянку білка з такою послідовністю амінокислотних залишків: ала – тре – сер – глу – мет. Під впливом мутагену цитозин у результаті дезамінування заміщується на урацил. Яку будову матиме ділянка білка ВТМ за умови, що всі цитидилові нуклеотиди зазнали вказаного хімічного перетворення? Носієм спадкової інформації ВТМ є РНК.

6. В Х-хромосомі людини знаходиться ген, в якому закодowana інформація про первинну структуру антигемофільного глобуліну (фактор зсідання крові). Внаслідок мутації в одному з триплетів цього гена трапилась заміна однієї азотистої основи на іншу. Але після цього у клітині тривав синтез антигемофільного глобуліна. 1) Чому так відбулося? 2) Чи хворітимуть нащадки цієї людини на гемофілію?

7. Фрагмент кодуєчого ланцюга ДНК має таку послідовність триплетів: **АГГ–ТГА–ЦТЦ–АЦГ–АТТ**. Що більшою мірою вплине на первинну структуру білка – одного першого нуклеотиду з другого триплету або випадіння усього другого триплету? Порівняйте відповідні ділянки поліпептидних ланцюгів у нормі та після мутаційних змін у цьому гені.

8. Мати має 45 хромосом, тому що одна 21-а хромосома транслокована на № 15 (це можна зобразити як 15/21), а батько нормальний. Які за генотипом

зиготи можуть утворитися у цих батьків і яка їхня подальша доля? Прийміть до уваги, що якщо зигота людини має зайву хромосому № 21, то з неї розвивається дитина з синдромом Дауна; якщо в зиготі не вистачає однієї хромосоми № 21, то вона гине (спонтанний аборт).

9. У вишні, що є гексаплоїдом, відомо основне число хромосом $x=8$. Визначити гаплоїдне (n) і диплоїдне ($2n$) число хромосом цього виду.

10. У пшениці основне число хромосом $x=7$, а гаплоїдне число n у 2 рази менше диплоїдного. Позначити, користуючись значеннями x і n , диплоїдне число хромосом пшениці: а) м'якої (*Triticum aestivum*) – $n=21$, б) твердої (*T. durum*) – $n=14$; в) однозернянки (*T. monococcum*) – $n=7$.

11. Диплоїдний набір кукурудзи становить 20 хромосом. Який набір хромосом мають клітини ендосперму кукурудзи?

12. У буряка диплоїдне число хромосом $2n=18$. Використовуючи основне число x , визначити: а) триплоїдні; б) тетраплоїдні; в) пентаплоїдні; г) гексаплоїдні форми.

Практична робота № 12

Тема: Дослідження хромосомних аберацій у корінцях *Allium cepa*.

Мета: Дослідити типи хромосомних аберацій на стадії ана-телофази.

Матеріали та обладнання: мікроскоп, препарувальна голка, предметне та покривні скельця, скляна паличка, розчин ацетоорсеїну, оцтова кислота, фільтрувальний папір, мікропробірки, лезо безпечної бритви.

Контрольні запитання:

1. Що таке хромосомні аберації?
2. Які види хромосомних аберацій ви знаєте?
3. Назвіть основні причини цитогенетичних порушень в клітині?

Теоретична частина

Аналіз хромосомних перебудов в меристематичних клітинах рослин широко використовується для оцінки генотоксичних впливів факторів довкілля та в експериментальному мутагенезі при вивченні мутагенних (чи

антимутагенних) властивостей фізичних та хімічних факторів. Аберації хромосом підраховують на стадіях метафази, анафази або ранньої телофази мітозу. Метафазний аналіз є більш точним, але він займає багато часу, потребує досконалого знання морфології хромосом об'єкту дослідження та високої кваліфікації дослідника, тому, частіше, в експериментах застосовують простіший ана-телофазний метод. При цьому, детально розглянути морфологію хромосом неможливо, можна побачити лише невелику кількість типів аберації: ацентричні фрагменти (фрагменти без центромери – кільцеві або лінійні), які залишаються в екваторіальній площині клітини та хроматинові тяжі між ана-телофазними групами хромосом – мости.

Хід роботи

1. Проросле насіння обережно вийняти голкою з розчину для мацерації і перенести на предметне скельце. Препарувальною голкою відокремити корінець від насінини, а насінину прибрати зі скельця.

2. На корінець капнути піпеткою 2 краплі барвника ацетоорсеїну та фарбувати 7 хв., слідкуючи, щоб барвник не висихав (у разі висихання додати ще 1 краплю барвника).

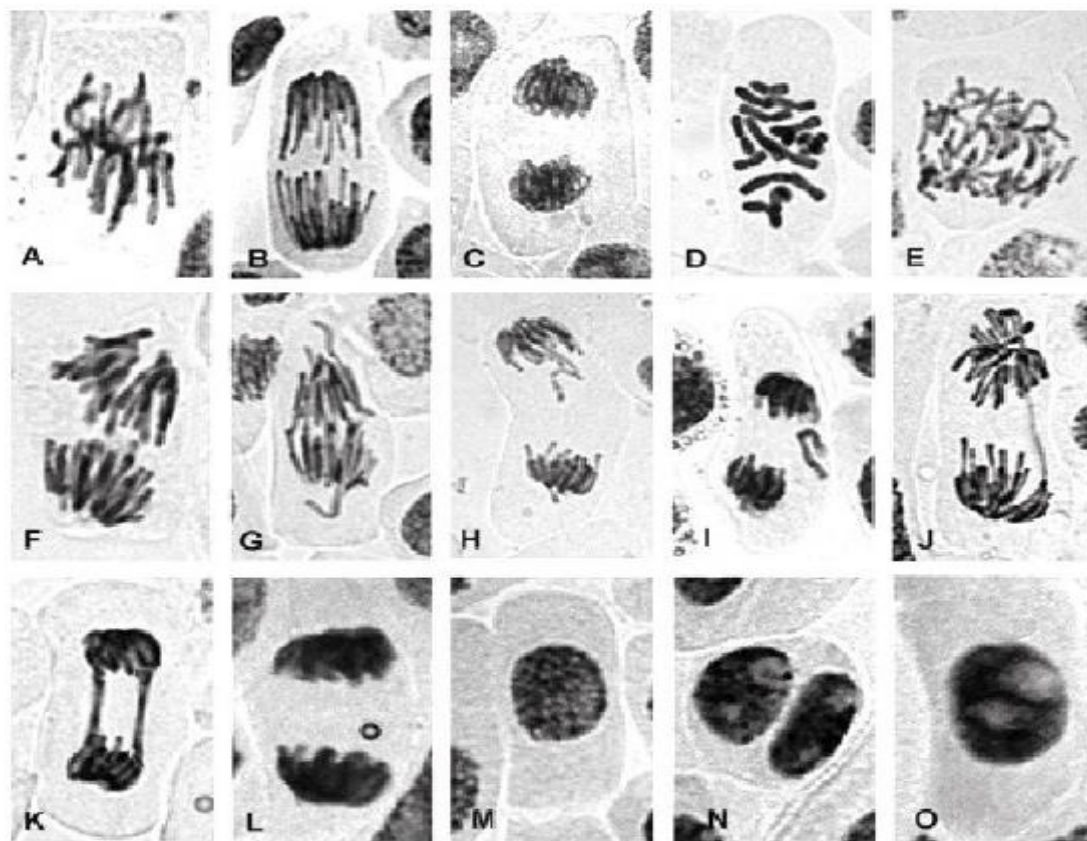
3. Забарвлені корінці перенести на чисте предметне скло, препарувальною голкою відокремити 3 мм кінчика корінця (кореневий чохлик та апікальну меристему). Непотрібну частину корінця прибрати зі скельця.

4. На меристему капнути 1 краплю 45% оцтової кислоти, накрити покривним скельцем і обережно натиснути, щоб не роздавити скельце, але досить сильно, щоб отримати моношар клітин.

5. На збільшенні $\times 10$ знайти поле з моношаром клітин, перевести на об'єктив зі збільшенням $\times 40$, знайти клітину на стадії ана-телофази.

6. Роздивившись мікрофотографію клітин на різних стадіях клітинного циклу, дати відповіді на запитання.

ДОСЛІДЖЕННЯ ХРОСОМНИХ АБЕРАЦІЙ У КОРІНЦЯХ ЦИБУЛІ



Позначте правильну відповідь знаком «X»:

1. Які з клітин, наведених на рисунку, знаходяться на стадії ана-телофази?

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

2. Які з клітин, наведених на рисунку, мають хромосомні аберації?

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

3. Позначте типи хромосомних аберацій наступними символами: клітини з одинарними фрагментами знаком (-), з парними фрагментами (=), з одинарними хроматидними мостами (D), з хромосомними подвійними мостами (X). Клітини з мостами та фрагментами відповідно позначають таким чином: [-, X-, X=.

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

Практична робота № 13

Тема: Популяційна генетика.

Мета: Навчитись оцінювати динаміку генетичної структури популяцій.

Контрольні запитання:

1. Дайте характеристику ідеальній панміктичній популяції.

2. Що таке генетичний тягар популяцій?
3. Які фактори динаміки частот генів та генотипів у популяціях?
4. Охарактеризуйте поняття природного добору.

Теоретична частина

Популяцією називають групу особин одного виду, що мають спільний ареал (мешкають на спільній території) і спільний генофонд, відокремлений від сусідніх груп. Між особинами популяції реалізуються тісні генетичні відносини – більш-менш вільне схрещування в межах групи. Відокремлення від сусідніх популяцій здійснюється внаслідок певної обмеженості таких відносин із іншими групами (ізоляції від інших популяцій). Еволюційні зміни виду відбуваються шляхом зміни генофонду – загальної сукупності генів – кожної такої популяції.

Частота алеля визначається як відношення кількості копій даного алеля до загальної кількості алелів цього гена в усіх особин популяції. Якщо в популяції існує два алелі певного гена (скажімо, A та a), їхню частоту можна позначити як pA і qa , або просто p і q . **Частота генотипу** – це частка особин із певним генотипом у популяції, яку можна позначити як $f(AA)$, $f(Aa)$, $f(aa)$.

Генетична структура „ідеальної” популяції в стані рівноваги описується законом Харді-Вайнберга, який формулюється так: в ідеальній панміктичній популяції частоти алельних генів, а отже й генотипів, залишаються незмінними від покоління до покоління і має математичний вираз:

$$p^2 (AA) + 2pq (Aa) + q^2 (aa) = 1,$$

де p – частота домінантного алеля, q – частота рецесивного алеля, за одиницю прийнято кількість усіх генотипів в популяції.

На динаміку генетичної структури популяцій впливають добір, мутації, випадковий дрейф генів, селективне запліднення і обмеження панміксії, ізоляція, міграція тощо. Сутність добору полягає в неоднаковій пристосованості гамет, зигот, особин до умов навколишнього середовища, зумовленій генетичною мінливістю.

Хід роботи

Завдання 1. Розв'язати задачі за темою практичної роботи.

1. Визначте частоти доміантного та рецесивного алелів у групі особин, що складається з 60 гомозигот ВВ та 40 гомозигот bb.

2. У популяції людини кількість індивідуумів з коричневим кольором очей становить 51%, а з блакитним – 49%. Визначте відсоток доміантних гомозигот в даній популяції.

3. У вибірці, що складається з 84000 рослин жита, 210 рослин виявилися альбіноси, тому що у них рецесивні гени знаходяться в гомозиготному стані. Визначте частоти алелей А і а, а також частоту гетерозиготних рослин.

4. У конюшини пізня стиглість домінує над скоростиглістю і успадковується моногенно. При апробації встановлено, що 4% рослин відносяться до ранньостиглого типу конюшини, яку частину від пізньостиглих рослин складають гетерозиготи?

5. У популяції людини 16% індивідуумів резус-негативні, 84% – резус-позитивні. Визначте процент гетерозиготних чоловіків.

6. В Європі на 20000 мешканців припадає один альбінос. Визначте процент гетерозиготних носії алелю альбінізму.

7. В популяції собак виявлено 245 коротконогих тварин і 24 з нормальними ногами. Короткі ноги у собак – доміантна ознака (А), нормальна довжина ніг – рецесивна (а). Визначте частоти алелів А і а та генотипів АА, Аа, аа в цій популяції.

8. Аналіз популяції показав, що частота серед людей, що володіють аутосомно – рецесивною ознакою, дорівнює 0,04. Яка частота гетерозигот в цій популяції?

9. Частота індивідуумів з аутосомно-рецесивною ознакою дорівнює 0,25. Яка частота гомозиготних носіїв доміантного алеля?

10. Розрахуйте частоту доміантних і рецесивних алелів у популяції з частотами генотипів АА – 64%, Аа – 32%, аа – 4%.

Практична робота № 14

Тема: Генеалогічний метод дослідження генетики людини

Мета: Ознайомитися з основними методами генетики людини.

Матеріали: таблиці стандартних символів родоводу, конкордантності ознак у монозиготних і дизиготних близнюків, калькулятори.

Контрольні запитання:

1. Яке прикладне значення побудови педігрі?
2. Які особливості аутосомно рецесивного спадкування ознаки?
3. Охарактеризуйте поняття сибси та пробанд.

Теоретична частина

Важливість генетики людини зумовлена й тим, що вона із самого початку розвивається не тільки як фундаментальна, але й як клінічна дисципліна. Саме дослідження патологічних варіантів ознак (тобто спадкових хвороб) стали основною базою для вивчення закономірностей спадкування в людини.

Майже універсальним методом, який дозволяє отримати відповіді на дані запитання при дослідженні спадкування ознак людини, був і залишається метод складання та аналізу родоходів. **Генеалогічний** метод можна застосовувати, якщо є відомості про прямих родичів *пробанда* – людини, родохід якої складається, по материнській і батьківській лініях у низці поколінь, та є достатня кількість нащадків у кожному поколінні. За отриманими родоходами роблять висновок про можливість спадкування ознаки та тип її спадкування (домінантна або рецесивна, аутосомна чи зчеплена зі статтю тощо).

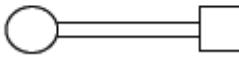
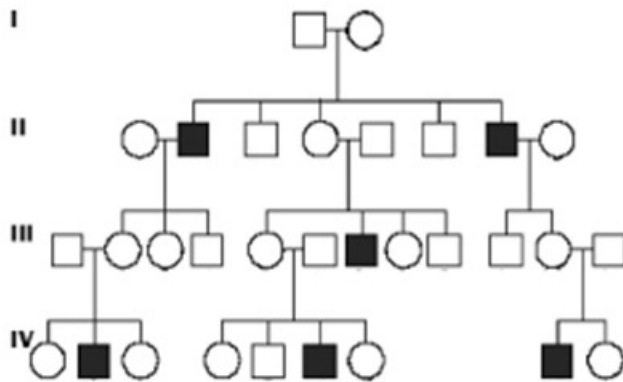
жінка		пробанд	
чоловік		стать невідома	
подружжя		однойцеві близнюки	
діти		покоління	I, II, III, IV
гетерозиготний носій ознаки	   	кровноспоріднений шлюб	

Рис. 7 Основні позначання, що використовуються при побудові педігрі

Хід роботи

Завдання 1. Дайте відповіді на запитання проаналізувавши родовід.



1. Скільки поколінь охоплює цей родовід?
2. Які з членів родини мають ознаку, що досліджується?
3. Які з членів родини є носіями досліджуваної ознаки?
4. Який тип успадкування зображено. Обґрунтуйте.

Завдання 2. Визначити характер успадкування ознаки за родоводом.

1. Пробанд – хлопчик, який володіє правою рукою. Брати й сестри його – шульги. Мати пробанда – праворука, а батько – шульга. Бабуся пробанда з боку матері – праворука, а дід – шульга. Праворукий брат матері пробанда (дядько) одружився з праворукою жінкою, але в них народились дві дівчинки – шульги. Складіть родовід сім'ї і встановіть характер успадкування ознаки та генотипи всіх членів родоуду.

2. У зеленооких батьків народився син з блакитними очима. Блакитні очі були також у діда хлопчика з боку матері і у брата його батька. Складіть родовід цієї сім'ї.

3. У родині народився блакитноока темноволоса дитина, яка схожа за цими ознаками на батька. Мати дитини має карі очі та темне волосся, бабуся за материнською лінією – блакитні очі та темне волосся, дідусь – карі очі та світле волосся, а бабуся та дідусь за батьківською лінією – карі очі та темне волосся. Складіть родовід цієї родини, та визначте: а) які генотипи всіх членів родини; б) яка вірогідність народження в родині блакитноокої світловолосої дитини

4. Пробанд – глухоніма дівчинка. Її брат, мати й батько – здорові. З боку батька тітка й дідусь здорові, а бабуся – глухоніма. У матері пробанда є

глухонімий брат та здорові брат і сестра. Складіть родовід і визначте тип успадкування ознаки й генотипи членів родоходу.

5. У людини відсутність потових залоз де термінується рецесивним геном. У сім'ї народився син без потових залоз. Батьки дитини, а також бабусі й дідусі з боку матері й батька мали нормальну шкіру, але сестра бабусі з боку матері страждала на відсутність потових залоз. Визначте генотипи згаданих осіб і складіть схему родоходу. Як успадковується дане захворювання?

6. У сім'ї здорових батьків хлопчик п'яти років захворів на одну з форм міопатії (атрофія м'язів). Дядько і син тітки пробанда з боку матері хворі на міопатію. Тітка з боку матері, її чоловік, а також бабуся і дідусь пробанда з боку матері – здорові. Складіть родовід, визначте тип успадкування захворювання і вкажіть носіїв патологічного гена.

7. Одна з форм анемії успадковується як аутосомна домінантна ознака. У гомозигот це захворювання призводить до смерті, у гетерозигот проявляється в легкій формі. Жінка з нормальним зором, але з легкою формою анемії народила від здорового (по крові) чоловіка-дальтоніка сина, що страждає легкою формою анемії і дальтонізмом. Яка ймовірність народження наступного сина без аномалій?

Практична робота № 15

Тема: Близнюковий метод дослідження генетики людини

Мета: Ознайомитися з основними методами генетики людини.

Контрольні запитання:

1. Для чого використовують поняття конкордантність?
2. Причина появи монозиготних та дизиготних близнюків?
3. Охарактеризуйте поняття метод приймаків.

Теоретична частина

Для відокремлення дії факторів зовнішнього середовища від впливу генотипу на прояв ознаки в генетиці людини використовують **близнюковий метод**. Цей метод базується на порівнянні збігу прояву ознак у близнюків. У людини близнюки народжуються з частотою приблизно 1 двійня

на 84 пологів. Одну третину з них становлять *монозиготні* або *однойцеві* близнюки, що мають ідентичні генотипи. А *дизиготні* близнюки розвиваються з двох яйцеклітин, які дозріли й були запліднені одночасно. За генотипом вони схожі не більше, ніж рідні брати й сестри, що народилися в різний час. Вплив спадковості на прояв ознаки розраховують, порівнюючи **конкордантність** ознак (відсоток пар близнюків з ідентичним проявом потрібної ознаки) у монозиготних і дизиготних близнюків.

Для оцінки ролі спадковості у розвитку тієї або іншої ознаки роблять розрахунки за формулою:

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

Внесок середовища визначають коефіцієнтом С за формулою:

$$C = 100 - H.$$

Якщо $H = 1$ – ознака цілком визначається спадковим компонентом;

$H = 0$ – визначальну роль відіграє середовище;

$H = 0,5$ – приблизно однаковий вплив середовища і спадковості.

Хід роботи

Завдання 1. Визначити внесок спадковості і середовища у розвиток ознаки за допомогою близнюкового методу.

1. Визначте коефіцієнт спадковості і ступінь впливу зовнішнього середовища на колір очей, якщо конкордантність монозиготних близнюків 99,5%, а дизиготних – 28%.

2. Визначте коефіцієнт спадковості і ступінь впливу зовнішнього середовища на розвиток розумової відсталості, якщо конкордантність монозиготних близнюків за цією хворобою 97 %, а дизиготних – 37 %.

3. Визначте коефіцієнт спадковості і ступінь впливу зовнішнього середовища на розвиток епілепсії, якщо конкордантність монозиготних близнюків за цією хворобою 66,5 %, а дизиготних – 3,1 %.

4. Аналіз 58 пар монозиготних близнюків виявив, що у 54 пари однаковий колір волосся, а серед 103 пар дизиготних близнюків 45 мали різний колір волосся. Розрахуйте внесок спадковості і середовища у розвиток цієї ознак, якщо конкордантність монозиготних близнюків 97 %, а дизиготних – 23 %.

5. Визначіть, на розвиток якої хвороби – цукрового діабету чи кору – генотип має більш значний вплив. Конкордантність для діабету монозиготних близнюків 65%, а дизиготних – 18%, а для кору – конкордантність монозиготних близнюків 98 %, а дизиготних – 94 %.

Завдання 2. Розгляньте схему утворення близнюків та дайте відповіді на запитання.

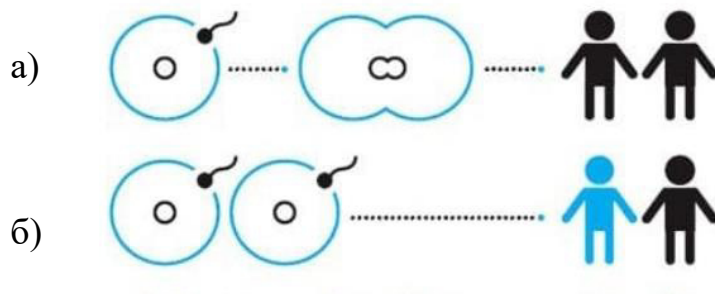


Рис. 8. Утворення монозиготних (а) та дизиготних (б) близнюків

1. Якщо мати має I групу крові, а батько IV, які групи крові матимуть їх діти близнюки? Врахуйте обидва варіанти.
2. Чи будуть групи крові однакові в обох близнюків для кожного випадку. Обґрунтуйте свою відповідь.
3. Які ознаки впродовж життя можуть відрізнитись у монозиготних близнюків?

Практична робота № 16

Тема: Геном людини. Спадкові хвороби людини.

Мета: Ознайомитися з нормальним каріотипом людини. Дізнатись про основні спадкові захворювання людини.

Контрольні запитання:

1. Які завдання медичної генетики?
2. Які особливості геномних захворювань людини?
3. Охарактеризуйте поняття моносомія та нулісомія.

Теоретична частина

Нормальний хромосомний набір людини складається із 46 хромосом: 22 пар аутосом і пари статевих хромосом (XX у жінок та XY у чоловіків). Всі аутосоми людини поділяються на 7 груп залежно від довжини хромосом і розміщення центромери. Кожна група позначається латинськими літерами від А до G. Крім того, всі аутосоми в порядку зменшення нумеруються (від 1 до 22). Визначені також статеві хромосоми X і Y (рис 8).

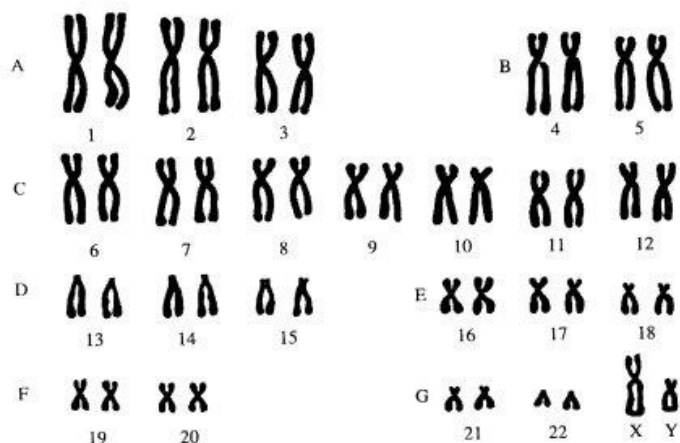


Рис. 9. Нормальний каріотип чоловіка

Медична генетика - галузь генетики людини, яка зосереджує увагу на ролі спадковості у розвитку хвороб. Залежно від внеску спадкових і середовищних факторів у розвиток патологічних станів і перебіг захворювань, усі хвороби можна умовно поділити на три групи: **спадкові** (незначний внесок середовища в розвиток патології), **хвороби зі спадковою схильністю** (розвиток патології зумовлюється взаємодією генотипу й середовища) і **неспадкові захворювання** (патології, викликані зовнішніми факторами).

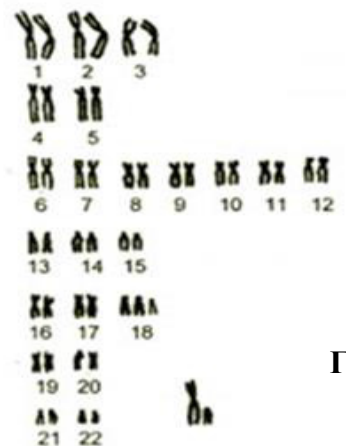
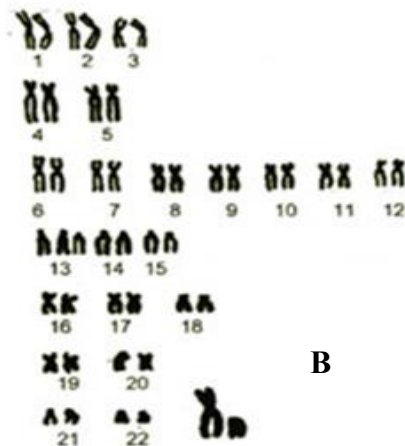
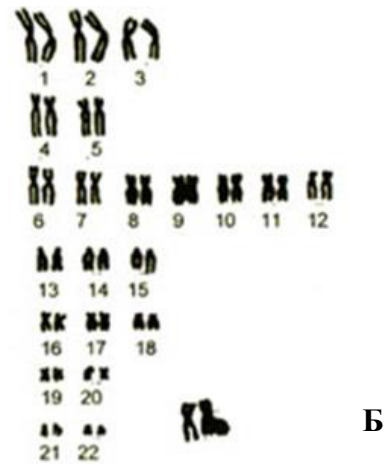
Суто **спадковими захворюваннями** називаються хвороби, причинами яких є мутації - зміни спадкового апарату. Хвороби, викликані точковими мутаціями, належать до **генних спадкових захворювань**. Захворювання, які спричинені зміною структури та кількості хромосом, об'єднують у групу **хромосомних хвороб**.

Хід роботи

Завдання 1. Заповніть таблицю використання різних цитогенетичних методів у діагностиці вказаних спадкових захворювань.

Спадкові хвороби	Тип мутації	Метод діагностики		Результати дослідження	
		Каріотипування	Статевий хроматин	Можливі каріотипи	Кількість тілець Барра в ядрі
Захворювання, що виникають внаслідок аномалій аутосом					
1. Синдром Патау					
2. Синдром Едвардса					
3. Синдром Дауна					
Захворювання, що виникають внаслідок аномалій статевих хромосом					
1. Синдром Шерешевського — Тернера					
2. Синдром полісомії-X («супержінки»)					
3. Синдром Кляйнфельтера					
4. Синдром полісомії-Y («суперчоловіка»)					

Завдання 2. Розгляньте та запишіть каріотипи людей із хромосомними захворюваннями, вказавши захворювання.



Список використаної літератури

1. Адріанов В.Л. Збірник задач з генетики / за заг. ред. д.п.н., проф. В.В. Вербицького]. К. : «НЕНЦ», 2017. 95 с.
2. Атраментова Л. О., Карнацевич І. Я. Збірник задач з генетики. Харків : Торсінг, 2004. 112 с.
3. Бовт В. Д., Позмогова Н. В. Генетика. Навч.-метод. посібн. Запоріжжя : ЗНУ, 2014. 122 с.
4. Лісовська Т. П., Коцун Л. О., Кузьмішина І. І. Генетика: Методичні рекомендації до виконання лабораторних робіт для студентів III курсу біологічного факультету денної форми навчання. 2-е видання. Луцьк: Друк ПП Іванюк В. П., 2014. 76 с.
5. Загальна і молекулярна генетика. Практикум. / [С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін.]. К. : Фітосоціоцентр, 1995. 240 с.
6. Ніколайчук В. І., Вакерич М. М.. Генетика: підруч. для вищ. навч. закл. Ужгород : Гражда, 2013. 504 с.
7. Сиволоб А. В., Рушковський С. Р., Кириченко С. С. Генетика: Підручник / За ред. А. В. Сиволоба. К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. 320 с.
8. Стрельчук С. І. Генетика з основами селекції: підручник для студ. біологічних ф-тів вищ. навч. закладів. К. : Фітосоціоцентр, 2000. 292 с.
9. Терновська Т.К. Генетичний аналіз / Навчальний посібник з курсу «Загальна генетика». К : Вид. дім. «Києво-Могилянська академія, 2010. 335 с.
10. Тоцький В. Генетика: Підручник для студ. біол. спец. ун-тів. Одеса : Астропринт, 2008. 712 с.