

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Державний заклад «Південноукраїнський національний педагогічний
університет імені К. Д. Ушинського»
Кафедра біології і охорони здоров'я

Н. А. Орлик

ПРАКТИКУМ З МЕДИЧНОЇ БІОЛОГІЇ

Частина 1

НАВЧАЛЬНИЙ ПОСІБНИК

Одеса – 2023

УДК: 61+57](075.8)

О – 66

*Рекомендовано до друку вченою радою Державного закладу
«Південноукраїнський національний педагогічний університет імені
К. Д. Ушинського»*

Протокол № 9 від 29 грудня 2022 року

Рецензенти:

Гладкій Т. В. – кандидат біологічних наук, доцент кафедри фізіології, здоров'я і безпеки людини та природничої освіти Одеського національного університету імені І. І. Мечнікова.

Кучеренко М. П. – кандидат медичних наук, доцент кафедри загально-медичних наук Міжнародного гуманітарного університету

Орлик Н. А.

Практикум з медичної біології: навчальний посібник. Одеса: видавець Університет Ушинського, 2023. 245 с.

Посібник з медичної біології підготовлено згідно з навчальною програмою для здобувачів освіти другого (магістерського) рівня вищих медичних освітніх закладів IV рівня. У навчальному посібнику «Практикум з медичної біології. Частина 1.» подано перелік та зміст практичних занять з медичної біології, наведено методику їх проведення. Ситуаційні задачі, контрольні тести, запитання, вправи, а також ілюстраційні матеріали, які допомагають засвоїти та закріпити набуті знання.

Вступ

Медична біологія – це фундаментальна природничо-наукова дисципліна, яка охоплює багаторізноманітні аспекти життєдіяльності людини та її зв'язку з природнім навколишнім середовищем.

Метою складення навчально-методичного посібника з медичної біології є допомога у вивченні молекулярно-клітинного рівня організації життя, закономірності спадковості і мінливості, методи вивчення спадковості людини і спадкові хвороби та біології індивідуального розвитку, спрямування самостійної роботи здобувачів вищої освіти на вивчення основних питань програмного матеріалу, розв'язання відповідних задач, а також підготовка до ліцензійного іспиту «Крок – 1».

Для успішного засвоєння програмного матеріалу мають значення організація і методика проведення практичних занять. У практикумі подано перелік практичних занять відповідно до навчальної програми з медичної біології. Заняття структуроване наступним чином: тема, визначення мети її вивчення а обладнання, опис практичної роботи, яку необхідно виконати під час заняття, ілюстрованої необхідними малюнками і схемами; ситуаційні задачі, запитання і тестові завдання за темою заняття; контрольні тести ситуаційного характеру.

Програма навчальної дисципліни
МОДУЛЬ 1. МОЛЕКУЛЯРНІ ТА ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ
ЖИТТЄДІЯЛЬНОСТІ ЛЮДИНИ

Змістовий модуль 1. Молекулярно-клітинний рівень організації життя

Тема 1. Вступ до курсу медичної біології. Оптичні системи в біологічних дослідженнях. Рівні організації живого

Медична біологія як наука про основи життєдіяльності людини, що вивчає закономірності спадковості, мінливості, індивідуального та еволюційного розвитку і морфо-фізіологічної та соціальної адаптацій людини до умов навколишнього середовища у зв'язку з її біосоціальною суттю.

Сучасний етап розвитку загальної та медичної біології. Місце біології в системі медичної освіти.

Суть життя. Форми життя, його фундаментальні властивості й атрибути. Еволюційно зумовлені структурні рівні організації життя; елементарні структури рівнів та основні біологічні явища, що їх характеризують. Значення уявлень про рівні організації живого для медицини. Особливе місце людини в системі органічного світу. Співвідношення фізико-хімічних, біологічних і соціальних явищ у життєдіяльності людини.

Оптичні системи в біологічних дослідженнях. Будова світлового мікроскопа і правила роботи з ним. Техніка виготовлення тимчасових мікропрепаратів та їх вивчення. Методи вивчення структури та функціонування клітин.

Тема 2. Морфологія клітини. Структурні компоненти цитоплазми та ядра

Структурно-функціональна організація еукаріотичної клітини.

Хімічний склад клітини: макро- та мікроелементи. Вода, значення водневих зв'язків у процесах життєдіяльності клітини. Органічні сполуки – вуглецевмісні речовини живих організмів.

Цитоплазма і цитоскелет. Циклоз. Органели цитоплазми – мембранні та немембранні, їх будова та функції. Включення в клітинах, їхні функції. Поняття про лізосомні хвороби накопичення, мітохондріальні та пероксисомні хвороби.

Ядро – центральний інформаційний апарат клітини. Структура інтерфазного ядра. Хромосомний і геномний рівні організації спадкового матеріалу. Хроматин: еухроматин, гетерохроматин. Методи вивчення структури та функціонування клітини.

Тема 3. Клітинні мембрани. Транспорт речовин через плазмалему

Клітина як відкрита система. Асиміляція й дисиміляція.

Клітинні мембрани, їх структура та функції. Принцип компартментації. Рецептори клітин. Транспорт речовин крізь плазмалему.

Організація потоків речовини й енергії у клітині. Етапи енергетичного обміну. Енергетичне забезпечення клітини, АТФ. Розподіл енергії.

Тема 4. Морфологія хромосом. Каріотип людини

Каріотип. Морфофункціональна характеристика і класифікація хромосом людини. Правила хромосом. Хромосомний аналіз. Ядерце як похідне хромосом, роль в утворенні рибосом. Ідіограма.

Тема 5. Характеристика нуклеїнових кислот. Будова гена про- та еукаріот

Молекулярні основи спадковості. Характеристика нуклеїнових кислот: ДНК, РНК; просторова організація, видова специфічність, роль у зберіганні та перенесенні спадкової інформації. Реплікація молекули ДНК. Підтримування генетичної стабільності клітин; самокорекція та репарація молекули ДНК.

Ген як одиниця генетичної функції. Будова гена про- та еукаріот. Гени структурні, регуляторні, тРНК, рРНК. МікроРНК.

Тема 6. Організація потоку інформації в клітині

Організація потоку інформації в клітині. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг. Трансляція (ініціація, елонгація, термінація). Генетичний код, його основні властивості. Посттрансляційна модифікація білків.

Тема 7. Регуляція експресії генів. Молекулярні механізми мінливості людини

Регуляція експресії генів прокаріот. Екзонно-інтронна організація генома еукаріот. Рівні регуляція експресії генів у еукаріот. Молекулярні механізми мінливості людини.

Тема 8. Життєвий цикл і поділ клітини. Мітоз. Мейоз.

Організація клітини в часі. Клітинний цикл. Поняття про апоптоз і некроз. Способи поділу клітини: мітоз, мейоз. Ендомітоз, політенія. Зміни клітин та їхніх структур під час мітотичного (клітинного) циклу (інтерфази і мітозу). Регуляція мітотичного циклу. Фактори росту. Мітотична активність тканин. Пухлинний ріст. Порушення мітозу, соматичні мутації.

Мейоз, його біологічне значення.

Життя клітин поза організмом. Клонування клітин. Використання клітинних клонів у медицині.

МОДУЛЬ 2. ОРГАНІЗМОВИЙ РІВЕНЬ ОРГАНІЗАЦІЇ ЖИТТЯ.

ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

Змістовий модуль 2. Закономірності спадковості та мінливості

Тема 9. Особливості генетики людини. Моно-, ди- та полігібридне схрещування. Менделюючі ознаки людини

Генетика: предмет і завдання, етапи розвитку; основні терміни і поняття генетики. Принципи гібридологічного аналізу.

Моногібридне схрещування: закон одноманітності гібридів першого покоління, закон розщеплення. Закон «чистоти гамет». Цитологічні основи законів. Аналізуюче схрещування, його практичне застосування. Летальні гени. Відхилення від очікуваного розщеплення. Ди- та полігібридне схрещування: закон незалежного комбінування ознак, його цитологічні основи. Домінантний та рецесивний типи успадкування нормальних та патологічних ознак людини. Проміжний характер успадкування в людини.

Відхилення від менделюючого успадкування. Геномний імпринтинг. Уніпарентна дісомія. Епігенетика.

Тема 10. Взаємодія алельних і неалельних генів. Плейотропія.

Множинний алелізм. Генетика груп крові

Взаємодія алельних генів (повне домінування, неповне домінування, наддомінування або супердомінування, кодомінування) та неалельних генів (комплементарна взаємодія, епістаз, полімерія). Полігенне успадкування ознак у людини.

Первинна та вторинна плейотропія.

Серії множинних алелей. Успадкування груп крові людини за антигенними системами АВ0 та MN. Резус-фактор. Резус-конфлікт.

Імуногенетика: предмет, завдання. Тканинна й видова специфічність білків, їхні антигенні властивості.

Геноміка людини. Від геноміки до протеоміки.

Тема 11. Хромосомна теорія спадковості. Зчеплене успадкування.

Генетика статі

Зчеплене успадкування. Особливості успадкування груп зчеплення.

Хромосомна теорія спадковості. Механізм кросинговеру, цитологічні докази, біологічне значення. Генетичні карти хромосом. Методи картування хромосом людини. Сучасний стан досліджень генома людини.

Нехромосомна спадковість.

Успадкування статі людини. Механізми генетичного визначення статі у людини та їх порушення. Бісексуальна природа людини. Проблема перевизначення статі, психосоціальні аспекти.

Ознаки, зчеплені зі статтю, закономірності їхнього успадкування. Гемізіготність. Успадкування зчеплених зі статтю захворювань людини. Ознаки, обмежені статтю і залежні від статі.

Тема 12. Мінливість у людини як властивість життя і генетичне явище: фенотипова та генотипова мінливість

Мінливість, її форми та прояви на організмовому рівні: фенотипова та генотипова мінливість.

Модифікації та норма реакції. Тривалі модифікації. Статистичні закономірності модифікаційної мінливості. Фенокопії.

Комбінативна мінливість, її джерела.

Мутаційна мінливість у людини, її фенотипові прояви. Класифікація мутацій: геномні, хромосомні аберації, генні. Епігенетичні мутації. Природний мутагенез, індукований мутагенез. Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні. Генетичний моніторинг. Генетична небезпека забруднення середовища. Поняття про антимутагени і комутагени.

Закон гомологічних рядів спадкової мінливості, його практичне значення.

Змістовий модуль 3. Методи вивчення спадковості людини. Спадкові хвороби

Тема 13. Основи медичної генетики. Методи вивчення спадковості людини

Основи медичної генетики. Людина як специфічний об'єкт генетичного аналізу. Методи вивчення спадковості людини.

Генеалогічний метод. Правила побудови родоводів. Генетичний аналіз родоводів. Близнюковий метод. Визначення впливу генотипу та довкілля в прояві патологічних ознак людини. Дерматогліфічний, імунологічний методи та метод гібридизації соматичних клітин.

Тема 14. Цитогенетичний метод. Хромосомні хвороби

Класифікація спадкових хвороб людини. Хромосомні хвороби, що зумовлені порушенням кількості чи структури хромосом, цитогенетичні механізми, сутність.

Цитогенетичні методи. Каріотипування. Аналіз каріотипів хворих зі спадковими хворобами. Визначення X- та Y-статевого хроматину як експрес-метод діагностики спадкових хвороб людини. Молекулярно-цитогенетичні методи.

Тема 15. Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування

Моногенні (молекулярні) хвороби людини, що зумовлені зміною молекулярної структури гена. Приклади моногенних хвороб вуглеводного, амінокислотного, ліпідного, мінерального обміну. Механізм їх виникнення та принципи лабораторної діагностики. Біохімічні методи діагностики. Поняття про селективний і масовий скринінг.

Молекулярно-генетичні методи діагностики. Полімеразна ланцюгова реакція.

Генна інженерія. Біотехнологія. Поняття про генну терапію.

Популяційно-статистичний метод. Типи людських популяцій. Закон постійності генетичної структури ідеальних популяцій. Використання формули закону Харді-Вайнберга в медицині для визначення генетичної структури популяцій людей.

Медико-генетичні аспекти сім'ї. Медико-генетичне консультування. Профілактика спадкової та вродженої патології. Пренатальна діагностика спадкових хвороб.

Змістовий модуль 4. Біологія індивідуального розвитку

Тема 16. Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез.

Запліднення

Розмноження як механізм забезпечення генетичної безперервності в ряді поколінь. Особливості репродукції людини в зв'язку з її біосоціальною суттю. Гаметогенез. Запліднення в людини – відновлення диплоїдного набору хромосом, збільшення різноманітності комбінацій генів у нащадків.

Тема 17. Особливості пренатального періоду розвитку людини.

Порушення онтогенезу та їх місце в патології людини. Молекулярно-генетичні механізми онтогенезу

Онтогенез: типи, періоди, етапи.

Етапи ембріонального розвитку людини. Диференціювання на молекулярно-генетичному, клітинному та тканинному рівнях. Регуляція функції генів у онтогенезі. Експериментальне вивчення ембріонального

розвитку. Проблема детермінації та взаємодії бластомерів. Ембріональна індукція.

Регуляція в процесі дроблення і її порушення (поліембріонія, утворення монозиготних близнюків, вади розвитку).

Стовбурові клітини. Перспективи використання в медицині.

Критичні періоди розвитку. Тератогенез. Вроджені вади розвитку. Класифікація вроджених вад розвитку: спадкові, екзогенні (тератогенні), мультифакторіальні, гаметопатії, бластопатії, ембріопатії, фетопатії. Тератогенні чинники середовища.

Тема 18. Постнатальний період онтогенезу людини. Біологічні механізми підтримання гомеостазу організму

Особливості постнатального періоду онтогенезу людини в зв'язку з її біосоціальною суттю. Періоди постембріонального розвитку людини. Процеси росту та диференціювання в постнатальному періоді індивідуального розвитку людини.

Поняття про гомеостаз, біологічні механізми підтримання гомеостазу. Поняття про біополя, біологічні ритми та їхнє медичне значення.

Види та шляхи регенерації. Види трансплантації тканин у людини.

Старість як завершальний етап онтогенезу людини. Основні теорії старіння.

Критерії оцінювання

Критерії оцінювання за різними видами роботи

Форми контролю і система оцінювання навчання здійснюються відповідно до Положення про організацію освітнього процесу за спеціальністю 222 «Медицина» Державного закладу «Південноукраїнський національний педагогічний університет імені К. Д. Ушинського».

Оцінка за дисципліну визначається на підставі суми оцінок поточної навчальної діяльності (середнє арифметичне поточної успішності) та екзаменаційної оцінки (традиційна оцінка), яка виставляється при оцінюванні

теоретичних знань та практичних навичок відповідно до переліків, визначених програмою дисципліни. Поточне оцінювання студентів по відповідних темах проводиться за традиційною 4-бальною системою.

Вид роботи	Бали	Критерії
Практичні заняття, письмова і самостійна роботи	2 бали	Здобувач не опанував навчальний матеріал теми (дисципліни), не знає наукових фактів, визначень, майже не орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, відсутнє наукове мислення, практичні навички не сформовані.
	3 бали	Здобувач в основному опанував теоретичними знаннями навчальної теми, або дисципліни, орієнтується у першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, невпевнено відповідає на додаткові питання, не має стабільних знань; відповідаючи на питання практичного характеру, виявляє неточність у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх із майбутньою професією;
	4 бали	Здобувач вищої освіти добре засвоїв теоретичний матеріал, володіє основними аспектами з першоджерел та рекомендованої літератури, аргументовано викладає його; має практичні навички, висловлює свої міркування з приводу тих чи інших проблем, але припускається певних неточностей і похибок у логіці викладу теоретичного змісту або при аналізі практичного;
	5 балів	Здобувач бездоганно засвоїв теоретичний матеріал, демонструє глибокі знання з відповідної теми або навчальної дисципліни, основні положення наукових першоджерел та рекомендованої літератури, логічно мислить і будує відповіді, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичного матеріалу, висловлює своє ставлення до тих чи інших проблем, демонструє високий рівень засвоєння практичних навичок.

Наприкінці вивчення дисципліни поточна успішність розраховується як середній бал, тобто середнє арифметичне усіх отриманих студентом оцінок за традиційною шкалою, округлене до 2 (двох) знаків після коми.

Критерії оцінювання підсумкового контролю (екзамен)

Підсумковий контроль з навчальної дисципліни «Медична біологія» – екзамен.

До підсумкового контролю допускаються здобувачі вищої освіти, які виконали програму дисципліни, не мають академічної заборгованості, отримали за поточну діяльність не менше 3,00 та здали комплекс практичних навичок з дисципліни згідно переліку.

Оцінка на екзамені складається з відповіді здобувачі на питання, передбачені навчальною програмою дисципліни. Екзамен оцінюється за 4-бальною (національною) шкалою.

Середній бал за дисципліну переводиться в традиційну оцінку з дисципліни за 4-бальною шкалою і розцінюється як співвідношення цього середнього арифметичного до проценту засвоєння необхідного об'єму знань з даного предмету.

Середній бал за дисципліну	Відношення отриманого середнього балу до максимально можливої величини	Оцінка з дисципліни за 4-бальною шкалою (національна)
4,49 – 5,00	90–100 %	5
3,74 – 4,48	75–89 %	4
3,00 – 3,73	60–74 %	3

Отриманий середній бал за дисципліну конвертується у бали за 200-бальною шкалою. Отже, здобувач отримує дві оцінки: першу – за традиційною 4-бальною і другу – за 200-бальною системами.

Критерії оцінювання за всіма видами контролю

Сума балів	Критерії оцінки
Відмінно – 5 (180–200)	Здобувач демонструє міцні знання навчального матеріалу в обсязі, що відповідає програмі навчальної дисципліни, правильно й обґрунтовано приймає необхідні рішення в різних нестандартних ситуаціях; реалізує теоретичні положення навчальної дисципліни виконуючи практичні завдання. При виконанні практичних завдань проявляє вміння самостійно вирішувати поставлені завдання, активно включається в обговорення, відстоює власну точку зору в

	питаннях та рішеннях, що розглядаються. Оцінка нижче 100 балів обґрунтовується недостатнім розкриттям теоретичних питань навчальної дисципліни, або тим, що студент проявляє невпевненість в тлумаченні теоретичних положень чи складних практичних завдань.
Добре – 4 (140–179)	Здобувач демонструє знання, володіння матеріалом в обсязі, що відповідає програмі навчальної дисципліни, робить на їхній основі аналіз можливих ситуацій та вміє застосовувати теоретичні положення при вирішенні практичних задач, але припускається несуттєвих помилок. При виконанні практичних завдань, здобувач самостійно виправляє допущені помилки, кількість яких є незначною. Помилки у відповідях не є системними, впевнено працює за алгоритмом.
Задовільно – 3 (120–139)	Здобувач розуміє основні положення навчальної дисципліни, які є визначальними і орієнтується у напрямі вирішення практичних завдань. Здобувач розуміє практичні завдання, має пропозиції щодо напрямку їх вирішення. Самостійно вирішує завдання за зразком, допускає значну кількість неточностей, помилок, які усуває під керівництвом викладача, підтримки з боку однокурсників.
Незадовільно – 2 (0–119)	Здобувач має фрагментарні знання, опанувавши менше половини обсягу навчального змісту, передбаченого програмою навчальної дисципліни. Відсутнє цілісне усвідомлення навчального матеріалу. Здобувач працює пасивно, практичні завдання виконує переважно з помилками, виправляє помилки лише при виконанні нескладних практичних завдань. Здобувач допускається до повторного складання заліку.

Модуль 1. Молекулярні та цитологічні основи життєдіяльності людини.

Змістовий модуль 1. Молекулярно-клітинний рівень організації життя.

Тема 1. Вступ до курсу медичної біології. Оптичні системи в біологічних дослідженнях. Рівні організації живого.

Практична робота 1. Рівні організації живого. Оптичні системи в біологічних дослідженнях

Мета: навчитися класифікувати біологічні системи і рівні організації живого. Ознайомитися з проявами основних властивостей живого. Вивчити будову світлового мікроскопа і правила роботи з ним. Засвоїти особливості будови рослинної і тваринної клітини. Відрізнити в полі зору світлового мікроскопа об'єкти живої природи від об'єктів неживої природи.

Обладнання: мікроскоп, тимчасові мікропрепарати волокон вати, волосся людини, презентаційні таблиці, кольорові олівці.

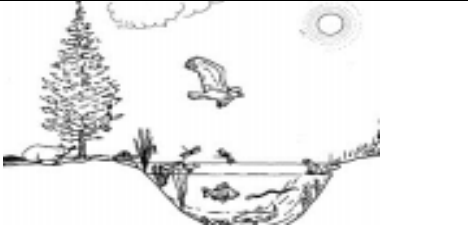


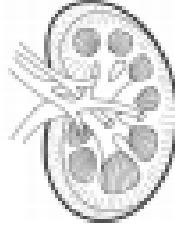
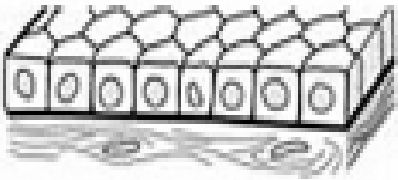

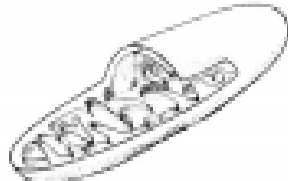
Хід роботи



Завдання 1. Розгляньте рівні організації живої природи (табл. 1).

Таблиця 1

Рівні організації живої природи

Рівень організації	Компоненти, що утворюють систему	Схематичне зображення	Науки, що вивчають рівень
Биосферний			

<p>Біогеоценологічний</p>			
<p>Популяційно-видовий</p>			
<p>Організменний</p>			
<p>Органний</p>			
<p>Тканинний</p>			
<p>Клітинний</p>			
<p>Субклітинний</p>			

Молекулярний		 Вода	 ДНК	
--------------	--	---	---	--

Завдання 2. Запишіть основні методи цитологічних досліджень, їх суть і їх можливості для вивчення будови і функцій клітин.

1. Метод світлової мікроскопії – _____

2. Метод електронної мікроскопії – _____

Типи електронної мікроскопії:

– трансмісійна (TEM) _____

– скануюча (SEM) _____

3. Метод диференційного центрифугування – _____

4. Методи гістології і гістохімії – _____

5. Метод авторадіографії – _____

6. Метод культури тканин – _____

7. Метод мікрохірургії – _____

8. Метод рентгеноструктурного аналізу – _____

9. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЦР) – _____

Завдання 3. Розгляньте будову світлового мікроскопа і запишіть його основні частини і призначення кожної з них (рис. 1)

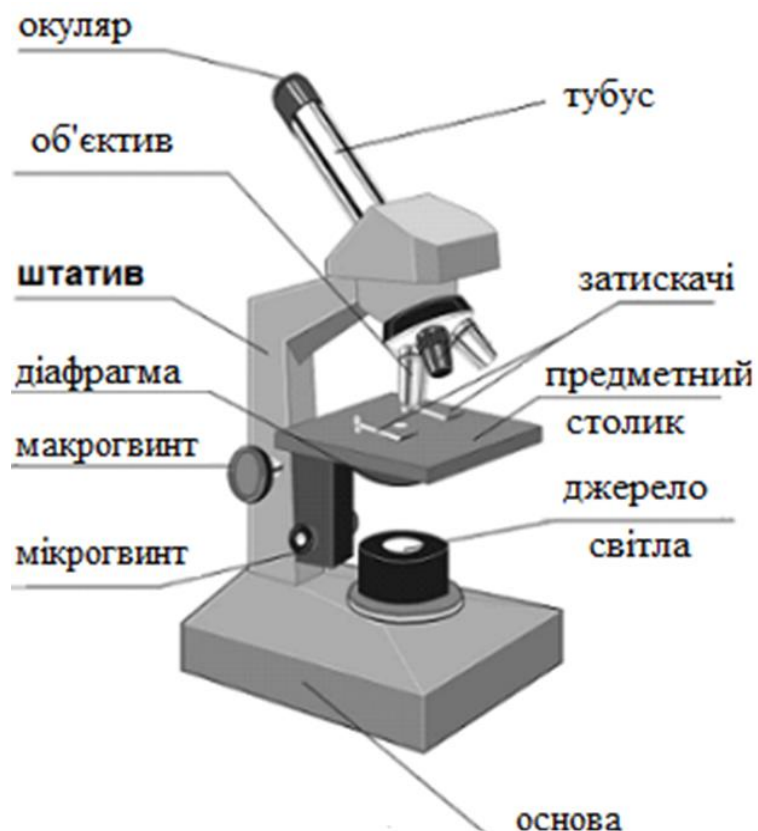


Рис. 1. Будова мкроскопа.

Основні системи мікроскопа	Конструктивні деталі
Механічна	
Освітлювальна	
Оптична	

Завдання 4. Запам'ятайте правила роботи з мікроскопами.

Пристаюючи до виконання лабораторних робіт мікроскопічного характеру, спочатку необхідно налаштувати мікроскоп. Його треба брати обома руками за основу та тубусотримач і обережно ставити на лівому боці стола за 5-10 см від краю так, щоб окуляр знаходився проти лівого ока, і більше вже його не переміщувати до кінця роботи з ним. Треба перевірити чистоту оптичних та справність механічних частин, в разі необхідності протерти окуляр та об'єктив від бруду серветками з фланелі або марлі. За допомогою гвинта конденсор установити в верхньому положенні, щоб фронтальна лінза його була на рівні поверхні робочого столика. Підняти тубус і повернути револьвер до встановлення малого збільшення (x8). Об'єктив перевести у робоче положення на відстань 1 см від предметного столика. Відкрити ірисову діафрагму (важіль перевести за годинниковою стрілкою впритул). Навести дзеркало на джерело світла (від вікна або настільної лампи). Для цього одночасно лівим оком дивляться в окуляр, а дзеркало повертають у той чи інший бік доти, поки не побачать інтенсивно освітлене поле зору. Дивлячись в окуляр за допомогою конденсора, домогтися рівномірного освітлення поля зору. Слід пам'ятати, що дуже яскраве освітлення шкідливе для зору. Мікроскоп, встановлений у робоче

положення, переміщати на столі не дозволяється, з метою на осадження часу на повторне регулювання. Далі треба покласти мікропрепарат на предметний столик так, щоб виготовлений зріз під покривним скельцем знаходився над серединою отвору у столику під об'єктивом, препарат закріпити затискачами. Дивлячись на препарат і предметний столик збоку, треба опустити тубус за допомогою макрогвинта кремальєри до тих пір, поки об'єктив (x8) – не буде на відстані приблизно 4–5 мм від препарату. Далі треба дивитися лівим оком в окуляр і одночасно піднімати тубус за допомогою макрогвинта до тих пір, доки об'єкт не попаде на фокус (повертають на себе), при якому видно чітке зображення досліджуваного об'єкта. Чіткішого зображення об'єкта можна домогтися, повертаючи до себе або від себе макрогвинт (не більше третини оберту в один бік). При необхідності вивчення різних ділянок препарату переміщують столик з препаратом гвинтами або сам препарат на столику.

При необхідності вивчення препарату за великого збільшення мікроскопа необхідно домогтися максимального освітлення і чіткості зображення препарату шляхом зміни діаметра діафрагми конденсора та його переміщення. Для цього можна використати настільну лампу або спеціальний освітлювач. Якщо зображення було чітке на малому збільшенні, то при використанні об'єктива великого збільшення (x40) воно автоматично встановлюється майже у фокусі при поверненні револьвера на цей об'єктив. Фокусувати завжди необхідно рухом об'єктива знизу вгору, щоб не роздавити мікропрепарат. Використовуючи мікрогвинт, намагаються встановити чітке зображення препарату. Якщо фокус не встановлюється (препарат чітко не видно), то, дивлячись на предметний столик збоку, знову опустити тубус так, щоб лінза об'єктива торкалася препарату. Дивлячись в окуляр і повертаючи макрогвинт, піднімайте об'єктив доти, доки препарат не попаде у фокус, тобто до появи зображення.

При необхідності ще більшого збільшення, використовують масляно-імерсійний об'єктив (x90). Між цим об'єктивом і препаратом на покривне скельце наносять краплю імерсійного масла (кедрова олія), яке має такий же

коефіцієнт заломлення, як і лінза. Виконують при цьому дії у такій послідовності: капнути краплю імерсійного масла на покривне скельце безпосередньо над об'єктом, що вивчається; покласти препарат на предметний столик і закріпити з двох боків клемами, сфокусувати зображення за малого збільшення мікроскопа; повернути револьвер і поставити в паз масляно-імерсійний об'єктив; опустити його так, щоб кінчик його торкався краплі олії, при цьому треба спостерігати за ним збоку, око повинне бути на рівні предметного столика; дивлячись в окуляр мікроскопа, дуже обережно підняти тубус до появи в полі зору зображення і остаточно сфокусувати його мікрогвинтом. Пам'ятайте про обережність, тому що фокусна площина лінзи знаходиться на відстані 1 мм від покривного скельця. Можна пошкодити об'єктив та скельця. Якщо зображення не знайдене, треба всі дії повторити заново.

Після закінчення роботи треба підняти тубус мікроскопа, зняти препарат і одразу зняти серветкою імерсійну олію з лінзи об'єктива. Якщо олія підсохла, то серветку можна змочити ефіром або бензином. Вважають, що зовсім не можна використовувати для цього спирт або ксилол, бо вони можуть розчинити речовину, яка склеює лінзи. Револьвер можна поставити у проміжне положення, або на малий об'єктив. Забороняється переносити мікроскоп разом із препаратом на столику. Поставити мікроскоп у ящик або шафу, оберігаючи його від пилу.

Завдання 5. Розрахуйте збільшення світлового мікроскопа.

*Загальне збільшення = збільшення окуляра * збільшення об'єктиву*

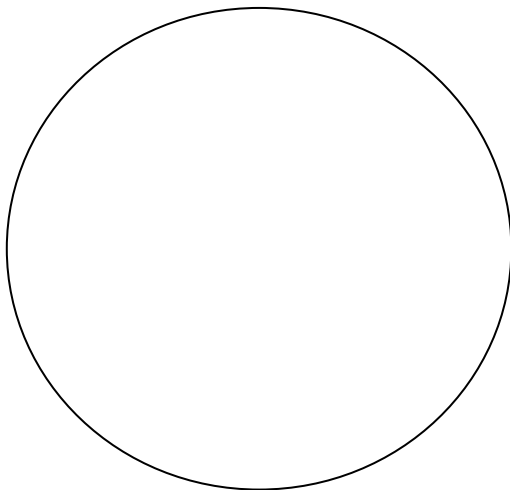
1. Мале збільшення

2. Велике збільшення

3. Збільшення за допомогою імерсійного об'єктиву

Завдання 6. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат волокон вати і намалюйте їх.

Візьміть предметне скло, нанесіть на нього краплину води і помістіть у неї волокна вати. Доторкніться до краю краплини одним із боків накривного скельця і поступово опустіть його в горизонтальне положення, накривши ним мікропрепарат (якщо опустити швидко, то між скельцями утвориться повітря, яке завадить чіткому зображенню). Рідина не повинна потрапити на накривне скельце (якщо так трапилось – зберіть зайву рідину фільтрувальним папером). Розгляньте на малому (окуляр $\times 10$, об'єктив $\times 8$) збільшенні світлового мікроскопа виготовлений мікропрепарат (мал. 2). Знайдіть перехрещення волокон вати. Розмістіть препарат так, щоб це перехрещення було в центрі поля зору. Розгляньте мікропрепарат волокон вати на середньому (окуляр $\times 10$, об'єктив $\times 40$) збільшенні й визначте, яке волокон в зоні перехрещення займає верхнє, а яке – нижнє положення. Знайдіть на мікропрепараті бульбашки повітря (якщо вони є). У протоколі намалюйте волокна вати. На малюнку позначте: волокна вати і бульбашки повітря (якщо є). Під малюнком зазначте загальне збільшення мікроскопа.



1. _____

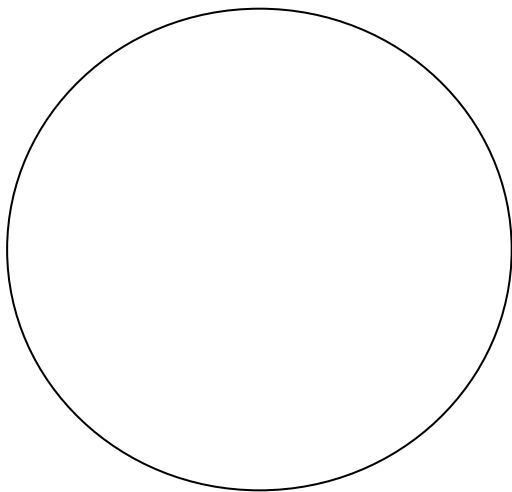
2. _____

Збільшення _____

Рис. 2. Волокна вати.

Завдання 7. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат волосся людини і намалюйте їх.

Ножицями відріжте пасмо волосся довжиною до 3 см і розріжте його навпіл. Візьміть предметне скло, нанесіть на нього краплину води і помістіть у неї волосся так, щоб утворився перехрест. Доторкніться до краю краплини одним із боків накривного скельця і поступово опустіть його в горизонтальне положення, накривши ним мікропрепарат. Розгляньте на малому (окуляр x10, об'єктив x8) збільшенні світлового мікроскопа виготовлений мікропрепарат (мал. 3). Знайдіть перехрещення волосин. Розмістіть препарат так, щоб це перехрещення було в центрі поля зору. Розгляньте мікропрепарат волосся людини на середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні й визначте, яке з волосин в зоні перехрещення займає верхнє, а яке – нижнє положення. У протоколі намалюйте перехрест людських волосин. На малюнку позначте людські волосини. Під малюнком зазначте загальне збільшення мікроскопа.



Збільшення _____

Рис. 3. Волосся людини.

Контрольні питання до теми.

1. Що таке життя? Які методи найчастіше використовують в біологічних дослідженнях живого?
2. Рівні організації життя. Значення уявлень про рівні організації життя в медицині.

3. Класифікація оптичних приладів, які використовують в біологічних дослідженнях.
4. Як приготувати тимчасовий препарат?
5. Які правила існують при роботі з мікроскопом?
6. Можливі помилки при роботі з мікроскопом.
7. Як розрахувати загальне збільшення мікроскопу, при якому проводиться мікроскопування?

Оцінка _____ **Підпис викладача** _____

Тема 2. Морфологія клітини. Структурні компоненти цитоплазми та ядра

Практична робота 2. Морфологія клітини. Структурні компоненти цитоплазми і ядра.

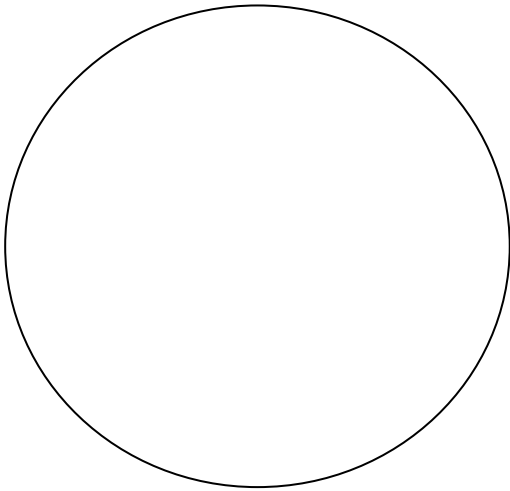
Мета: розглянути будові клітини як елементарну одиницю життя. Розрізняти основні структурні компоненти клітини, що виявляються методами світлової та електронної мікроскопії. Розрізняти під час мікроскопічного дослідження рослинні і тваринні клітини.

Обладнання: мікроскоп, тимчасові мікропрепарати рослинної (листя елодеї або валіснерії) та тваринної клітини (букальний епітелій людини), спирт, шпатель, метиловий синій, презентаційні таблиці, кольорові олівці

Хід роботи

Завдання 1. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат листка елодеї або валіснерії і намалюйте їх.

З верхівки стебла елодеї вирізати 2–3 листки. На предметне скло нанесіть краплину води, помістіть у неї шматочок листка елодеї (валіснерії) і накрійте накривним скельцем. Мікропрепарат розгляньте за допомогою світлового мікроскопа спочатку при малому (окуляр x10, об'єктив x8), а потім при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні (рис. 4). Знайдіть у клітинах листка елодеї (валіснерії) клітинну стінку (на мікропрепараті вона безбарвна, але видно її контури), хлоропласти (овальні тільця зеленого кольору), вакуолю (одну або кілька). Ядер у незабарвлених клітинах не видно. У деяких клітинах можна помітити рух цитоплазми. Намалюйте в протоколі кілька таких клітин. На малюнку позначте: клітинну стінку, цитоплазму, хлоропласти.



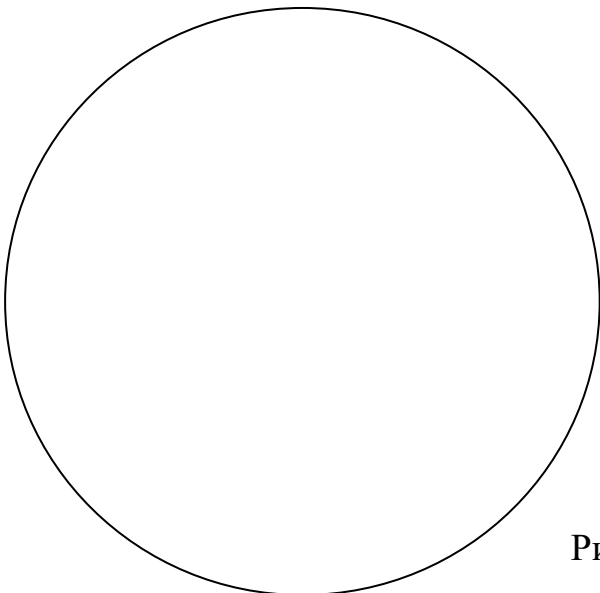
1. _____
2. _____
3. _____

Рис. 4. Рослинна клітина.

Пластиди у листу елодеї або валіснерії.

Завдання 2. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат клітин букального епітелію людини і намалуйте їх.

Стерильним шпателем візьміть зіскрібок епітелію слизової оболонки ротової порожнини (щоки). Клітини зіскрібка рівномірно тонким шаром розмістіть на поверхні чистого сухого предметного скла. Нанесіть на мікропрепарат 1–2 краплі розчину метиленового синього. Накрийте його накривним скельцем і розгляньте мікропрепарат спочатку на при малому (окуляр x10, об'єктив x8), а потім при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні (рис. 5). Знайдіть у полі зору епітеліальні клітини. Зверніть увагу на форму, розміри клітин, відсутність хлоропластів, вакуолі, клітинної оболонки в епітеліальних клітинах. Намалуйте в протоколі 2–3 епітеліальні клітини, позначивши на малюнку цитоплазму та ядро.



1. _____
2. _____

Рис. 5. Клітини букального епітелію людини.

Завдання 3. Розгляньте будову бактеріальної клітини (рис. 6), визначити її компоненти.

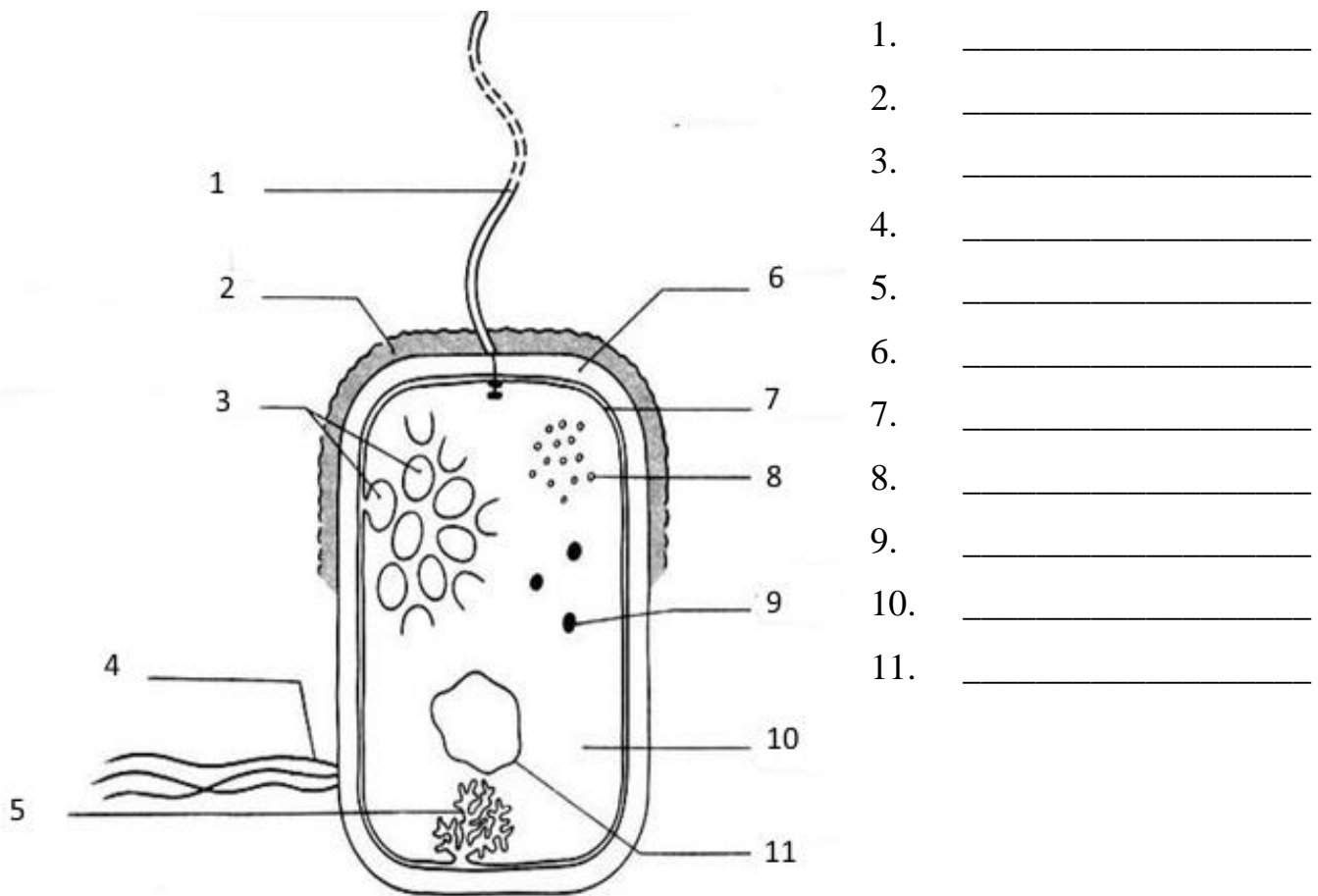


Рис. 6. Будова бактеріальної клітини

Завдання 4. Порівняйте будову про- та еукаріотичних клітин. Заповніть таблицю 2

Таблиця 2

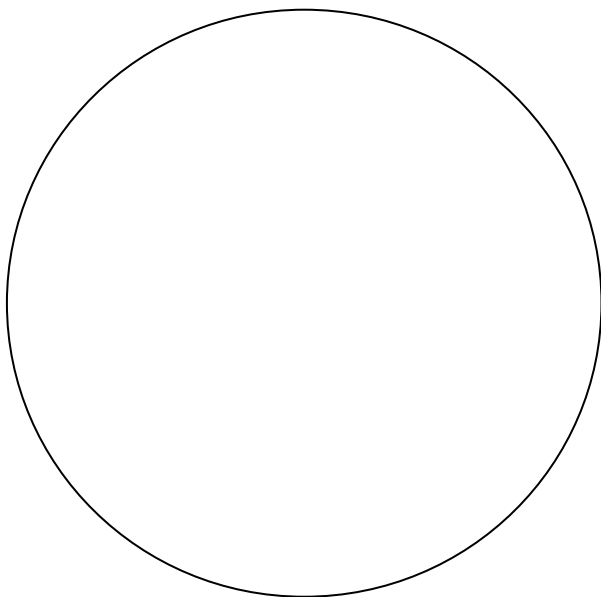
Порівняльна характеристика будови про- та еукаріотичних клітин

Структурні компоненти	Клітини		
	Еукаріоти		Прокаріоти
	Рослинні	Тваринні	Бактеріальні
Мітохондрії			
Комплекс Гольджі			
Лізосоми			

Вакуолі			
Рибосоми			
Клітинні стінки			
Генетичний апарат			
Війки, джгутики			
Капсула			
Фотосинтез			
Поділ клітин			

Завдання 5. Розгляньте постійний мікропрепарат нервової клітини спинного мозку kota.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат нервових клітин спинного мозку kota (рис. 7). Намалюйте в зошиті 2–3 нервові клітини, позначивши на малюнку ядро, ядерце, цитоплазму і відростки.



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

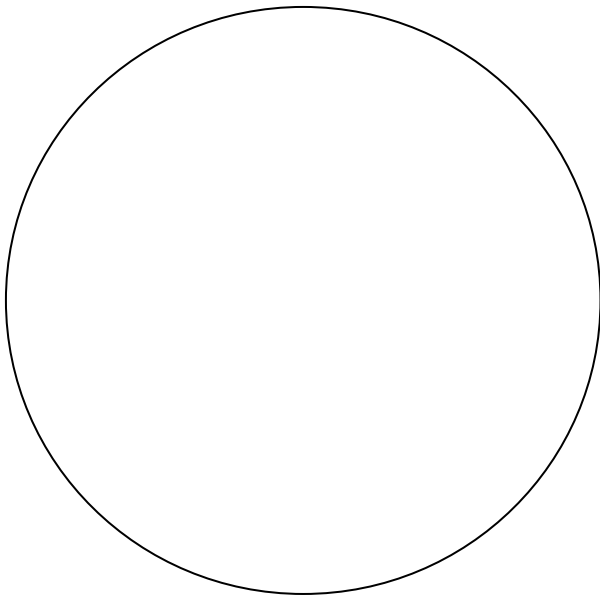
Рис. 7 нервова клітина спинного мозку kota

Завдання 6. Розгляньте постійний мікропрепарат мазка крові людини та поперековосмугастої м'язової тканини.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат мазка крові людини (рис. 8).

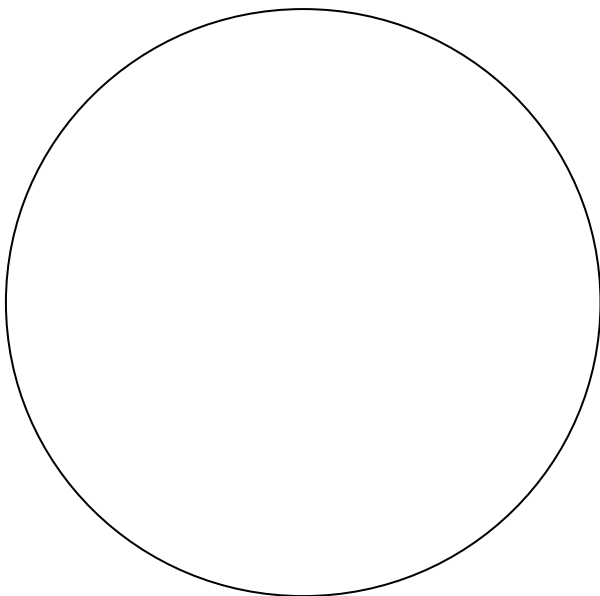
Намалюйте в зошиті і позначте еритроцити (без'ядерні клітини) та лейкоцити (однойдерні).

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат поперековосмугастої м'язової тканини (рис. 9). Намалюйте декілька волокон і позначте оболонку (сарколему) волокна, саркоплазму, поперекову смугастість та ядра.



1. _____
2. _____

Рис. 8 мазок крові людини



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

Рис. 9 Поперековосмугаста м'язова тканина

Зверніть увагу та порівняйте особливості будови клітин (нервової і м'язової) в залежності від функцій, які вони виконують.

Завдання 7. Розгляньте та вивчіть структуру і функції ядра (рис. 10). Заповніть таблицю (табл. 1).

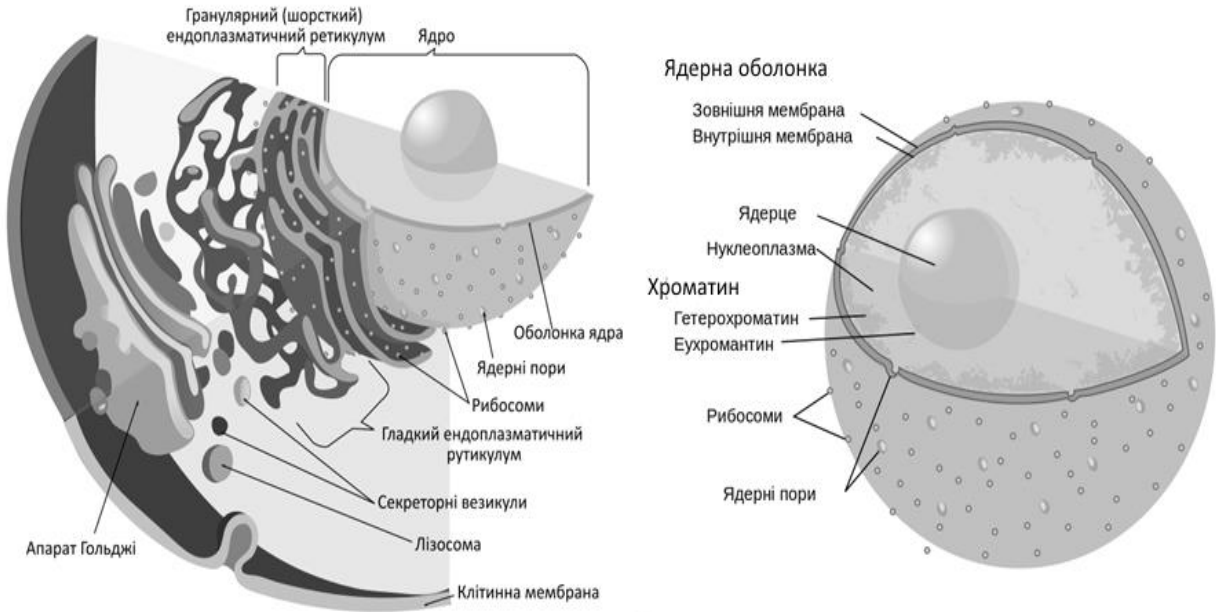


Рис. 10 Структура і функції ядра.

Таблиця 3

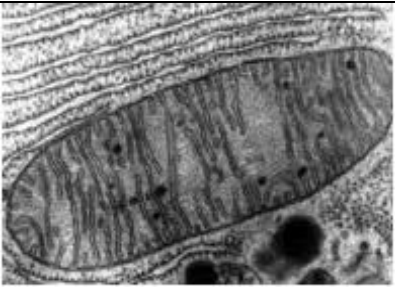

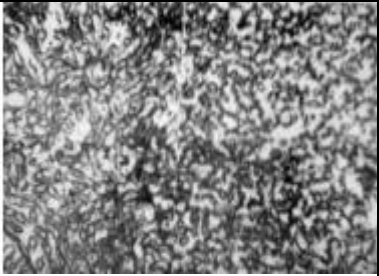


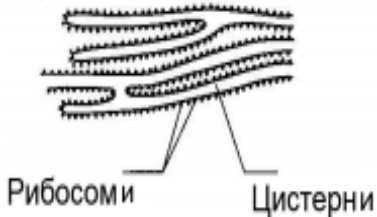
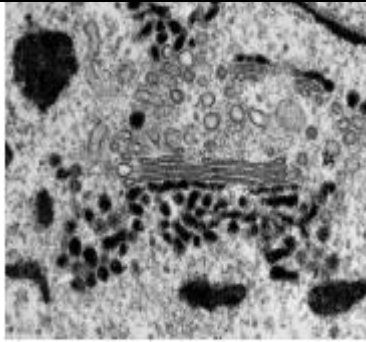

Характеристика структури ядра

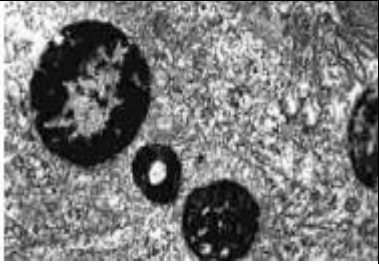
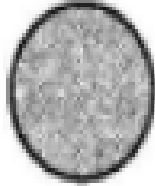
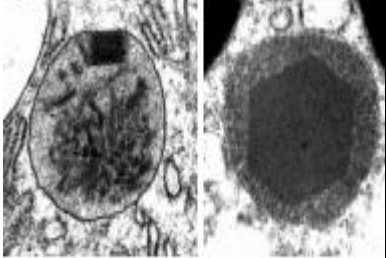


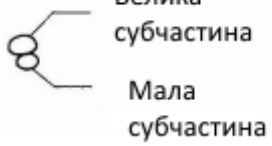
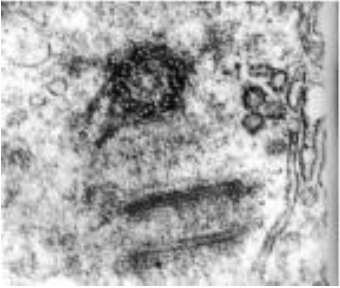

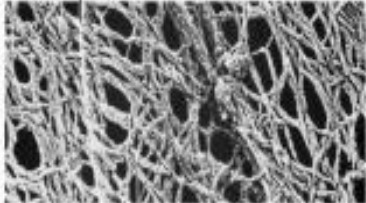

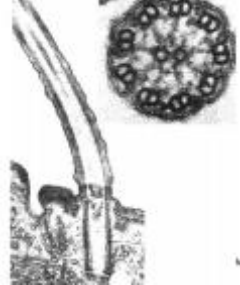
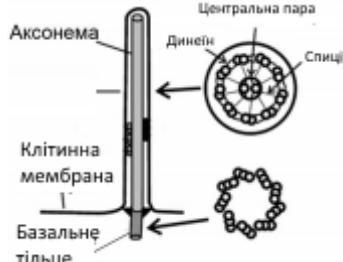
Назва	Організація	Функції
Ядерна оболонка		

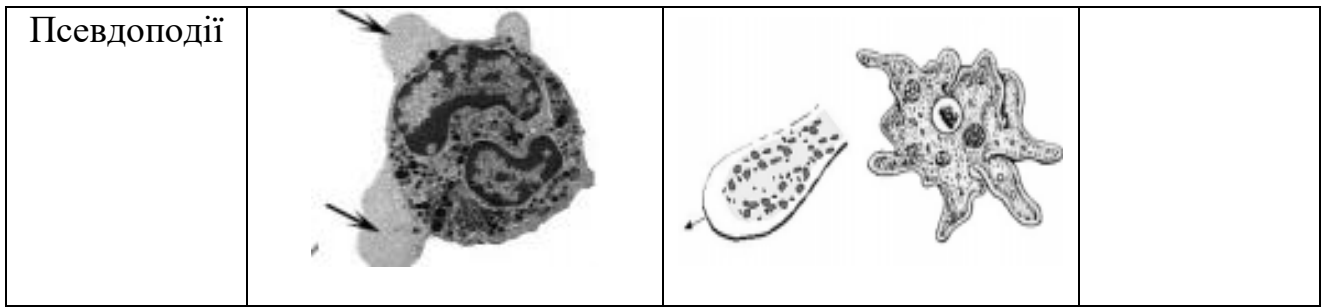
Ядерний матрикс		
Хроматин		
Ядерце		

Завдання 8. Розгляньте електронограми клітини і заповніть таблицю (табл. 4).

Характеристика структури і функцій клітини

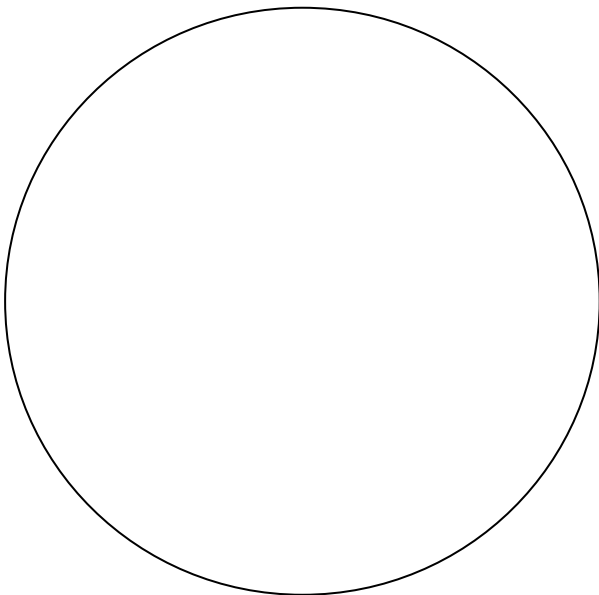
Структури і органи	Ультраструктура	Схематичне зображення	Функції
1	2	3	4
Двомембранні органи			
Мітохондрії		 <p>Рибосома Матрикс Криста Кільцева молекула ДНК Оболонка (внутрішня і зовнішня мембрани)</p>	
Одномембранні органи			
Агранулярний ендоплазматичний ретикулум		 <p>Цистерни</p>	
Гранулярний ендоплазматичний ретикулум		 <p>Рибосоми Цистерни</p>	
Комплекс Гольджі		 <p>Пухірці Гольджі Диктиосома або тільце Гольджі</p>	

Лізосоми			
Пероксисоми			
Не мембранні органели			
Рибосоми		 <p>Велика субчастина Мала субчастина</p>	
Клітинний центр		 <p>Клітинний центр Центріоли Мікротрубочки</p>	
Цитоскелет	 <p>Мікротрубочки Мікрофіламенти</p>	 <p>Мікротрубочки 25 нм Мікрофіламенти 7 нм Проміжні філаменти 8-10 нм</p>	
Органели руху			
Жгутики і вії		 <p>Аксонема Клітинна мембрана Базальне тільце Центральна пара Динейн Спиці</p>	



Завдання 9. Розгляньте постійний мікропрепарат жирових включень глікогену в клітинах печінки амфібії.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат включень глікогену в клітинах печінки амфібії (рис 11). Знайдіть у полі зору мікроскопа групу клітин печінки (гепатоцитів), що мають полігональну форму, з фіолетовими ядрами в цитоплазмі (забарвлено гематоксиліном). У цитоплазмі знайдіть грудочки яскраво-червоного кольору різної форми та розмірів. Це включення глікогену (забарвлено карміном за методом Беста). Намалуйте і позначте в зошиті 1–2 гепатоцити, що містять включення глікогену. Позначте: ядро, цитоплазму, включення глікогену.



1. _____
2. _____
3. _____

Рис. 11 включення глікогену у клітинах печінки амфібії.

Контрольні питання до теми.

1. Що таке неклітинні та клітинні форми життя? Сучасна класифікація форм життя.
2. Що таке прокаріоти і еукаріоти? Принципові відмінності клітин прокаріот і еукаріот.
3. Клітинна теорія, її сучасний стан і значення для медицини.
4. Основні структурні компоненти еукаріотичної клітини.
5. Структурні компоненти цитоплазми. Класифікація органел клітини.
6. Що таке лізосомні, пероксисомні та мітохондріальні хвороби? Приклади лізосомних хвороб накопичення.
7. Клітинні включення, їх функції.
8. Структура ядра в інтерфазі. Функції ядра.
9. Поняття про цитоскелет.
10. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та значення.
11. Поняття про клітинні рецептори та внутрішньоклітинні сигнальні системи.

Оцінка _____

_____ **Підпис викладача**

Тема 3. Клітинні мембрани. Транспорт речовин через плазмалемму.

Практична робота 3. Клітинні мембрани. Транспорт речовин через плазмалемму.

Мета: розглянути взаємозв'язки процесів метаболізму клітини, вивчити властивості клітинних мембран. Навчитися інтерпретувати значення процесів, що відбуваються на молекулярно-генетичному і клітинному рівнях, для розуміння патогенезу хвороб людини.

Обладнання: мікроскоп, цибулина, пінцет, ножиці, предметні та покривні скельця, фільтрувальний папір, розчин хлориду натрію, вода, кольорові олівці.

Хід роботи

Завдання 1. Розгляньте схему будови біологічних мембран, замалюйте будову клітинної мембрани і зробіть підписи.

Позначте на малюнку (рис. 12) білковий канал (транспортний білок), глобулярний білок, глікопротеїн, холестерол, гліколіпід, вуглеводний залишок, гідрофільні голови, напівінтегральний білок, інтегральний глобулярний білок, мікрофіламенти цитоскелету, периферійний білок, інтегральний білок (із альфа-спіраллю), гідрофобні хвости, молекула фосфоліпиду, фосфоліпідний бішар.

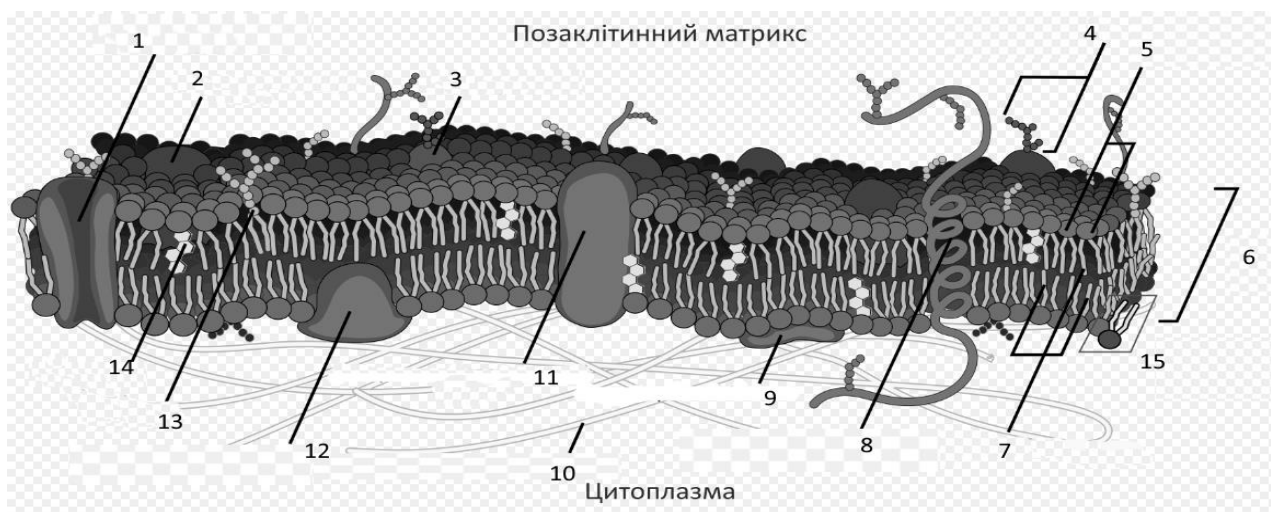


Рис. 12 схема будови біологічних мембран.

- | | |
|----------|-----------|
| 1. _____ | 9. _____ |
| 2. _____ | 10. _____ |
| 3. _____ | 11. _____ |
| 4. _____ | 12. _____ |
| 5. _____ | 13. _____ |
| 6. _____ | 14. _____ |
| 7. _____ | 15. _____ |
| 8. _____ | |

Завдання 2. Заповніть таблицю типів мембранного транспорту (табл. 5).

Завдання 3. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат клітин півки цибулі у стані тургору плазмолізу та деплазмолізу.

Для цього слід відокремити від шматочка цибулі м'ясисту частину. На внутрішній стороні її є тонка півка. Зніміть її пінцетом й відріжте ножицями шматочок півки розміром декілька квадратних міліметрів. Покладіть цей шматочок півки на предметне скло в краплину води і накрийте покривним склом. Розгляньте клітини півки цибулі в стані тургору при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа тимчасовий мікропрепарат клітин півки цибулі у стані тургору плазмолізу та деплазмолізу (рис. 13 А, Б). У приготованому препараті необхідно замінити воду на гіпертонічний розчин хлориду натрію. Щоб заміна відбулася поступово, крапніть на один край покривного скла краплю 10 % розчину хлориду натрію, а з протилежного боку покладіть смужку фільтрувального паперу. Знайдіть у полі зору мікроскопа групу клітин півки цибулі у стані тургору, спостерігайте за станом цитоплазми в клітинах. Вода із цитоплазми клітин буде переходити в оточуюче їх гіпертонічне середовище, об'єм цитоплазми при цьому зменшиться, і вона почне відходити від клітинних стінок. Поступово цитоплазма повністю відійде від стінок клітини і буде подібна на шар. Явище

називається плазмолізом. Розглядаючи стан плазмолізу клітин півки цибулі на середньому збільшенні мікроскопу – замалюйте зміни які відбулися в клітині в зошити (рис. 13 А). Далі, під покривне скло слід додати звичайну воду, і гіпертонічний розчин перетвориться в гіпотонічний. Вода почне переходити в цитоплазму, яка знову займе попередній об'єм. Це явище називається деплазмолізом. Після деплазмолізу клітина перейде в стан нормального тургору. Розгляньте клітини півки цибулі в стані деплазмолізу на середньому збільшенні мікроскопу, замалюйте в зошити (рис. 13 Б).

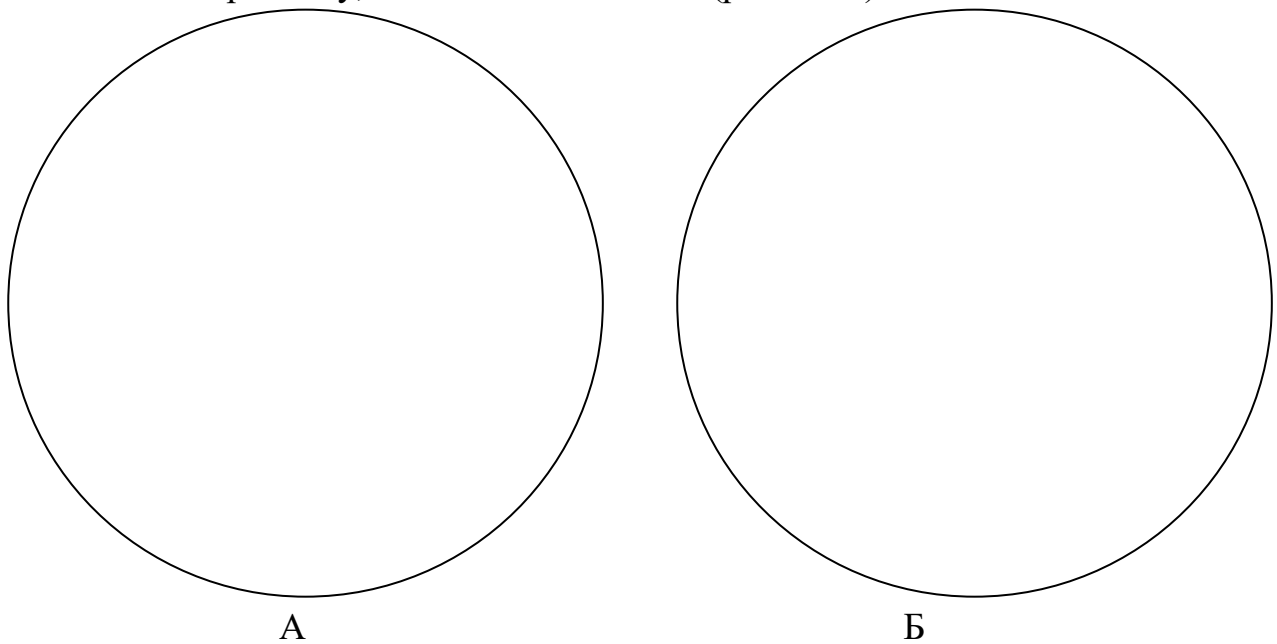


Рис. 13 клітин півки цибулі у стані тургору плазмолізу та деплазмолізу.

Завдання 4. Розгляньте принцип роботи Na^+ , K^+ насосу (рис. 14)

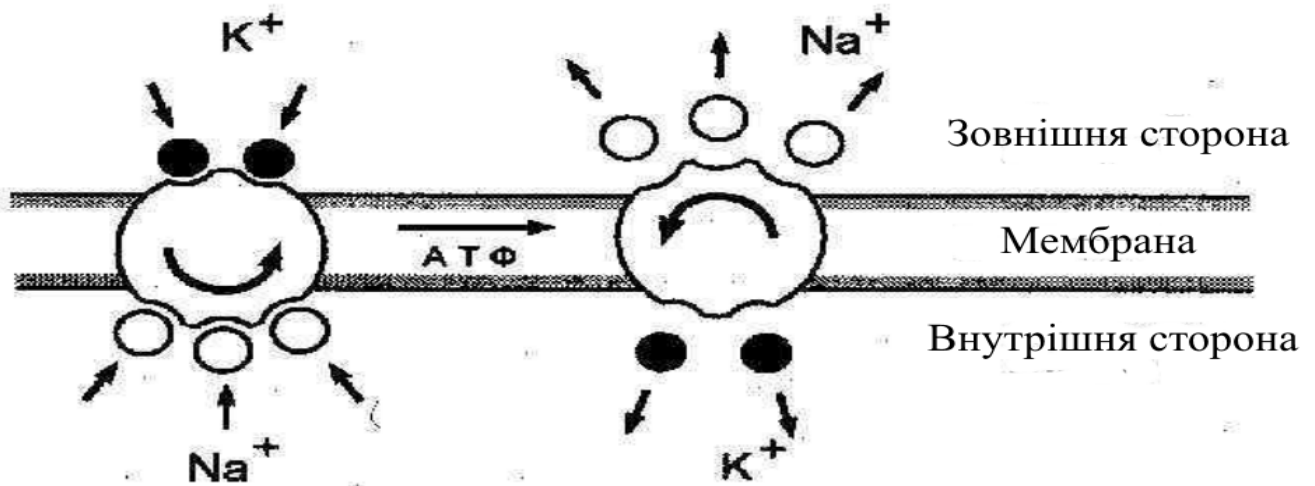


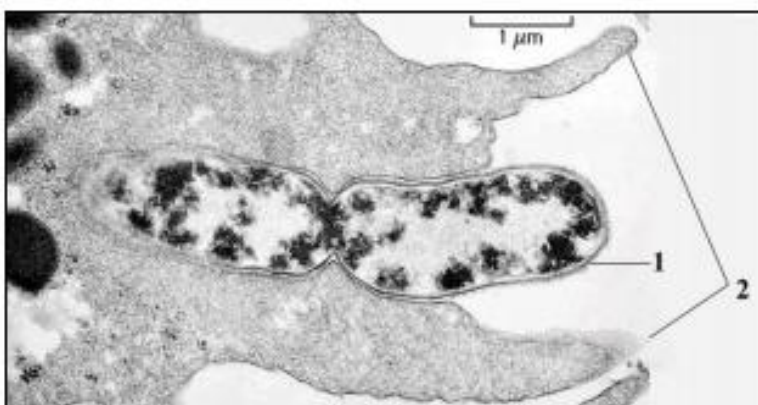
Рис. 14 принцип роботи Na^+ , K^+ насосу

Натрієвий, або натрієво-калієвий, насос – мембранний механізм, який підтримує певне співвідношення іонів Na^+ і K^+ поза і всередині клітини шляхом їх активного (тобто з витратою енергії) транспорту. Клітини більшості тканин містять більше іонів K^+ , ніж Na^+ , в той час як в позаклітинній рідині (кров, лімфа, міжклітинна рідина) значно вище концентрація Na^+ . Певна кількість іонів постійно входить в клітини і залишає їх. Пасивний транспорт катіонів (рух іонів через мембрану по системі спеціальних каналів) в нормі компенсується активним транспортом іонів.

Насос представляє собою фермент, який розщеплює аденозинтрифосфорну кислоту (АТФ) – натрій-калій-залежну АТФ-азу. Цей фермент зазвичай розташований в мембранах і активується при підвищенні концентрації іонів Na^+ всередині клітини або іонів K^+ в зовнішньому середовищі. Фермент, гідролізуючи АТФ, вивільняє енергію, яка і витрачається на активне перенесення катіонів. Робота насоса обумовлена різницею концентрацій речовини по обидва боки мембрани – так званим градієнтом концентрації.

Функціонування натрієвого насоса пов'язано з перенесенням метаболітів в клітці, а для нервових і м'язових волокон також з механізмом збудження. Робота насоса в цілому залежить від рівня метаболізму клітини.

Завдання 5. Розгляньте електронну мікрофотографію лейкоцита, фагоцитуючого бактерію (рис. 15). Зробіть підписи до малюнка.

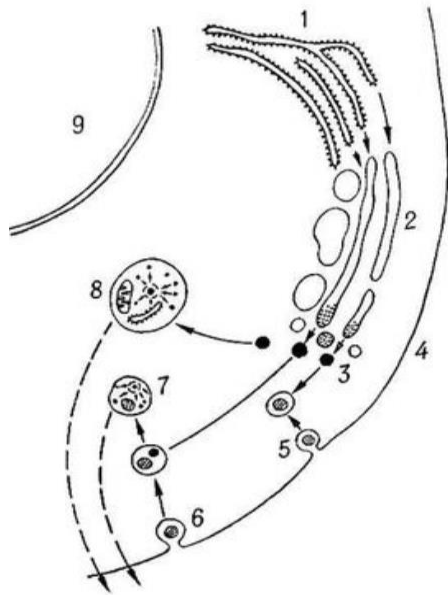


1. _____

2. _____

Рис. 15 Фагоцитуючий бактерію лейкоцит

Завдання 6. Розгляньте схему розвитку первинних і вторинних лізосом (рис. 16). Зробіть підписи.



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____
9. _____

Рис. 16 схема розвитку первинних і вторинних лізосом

Завдання 7. Розгляньте будову АТФ, позначте її складові частини (рис. 17)

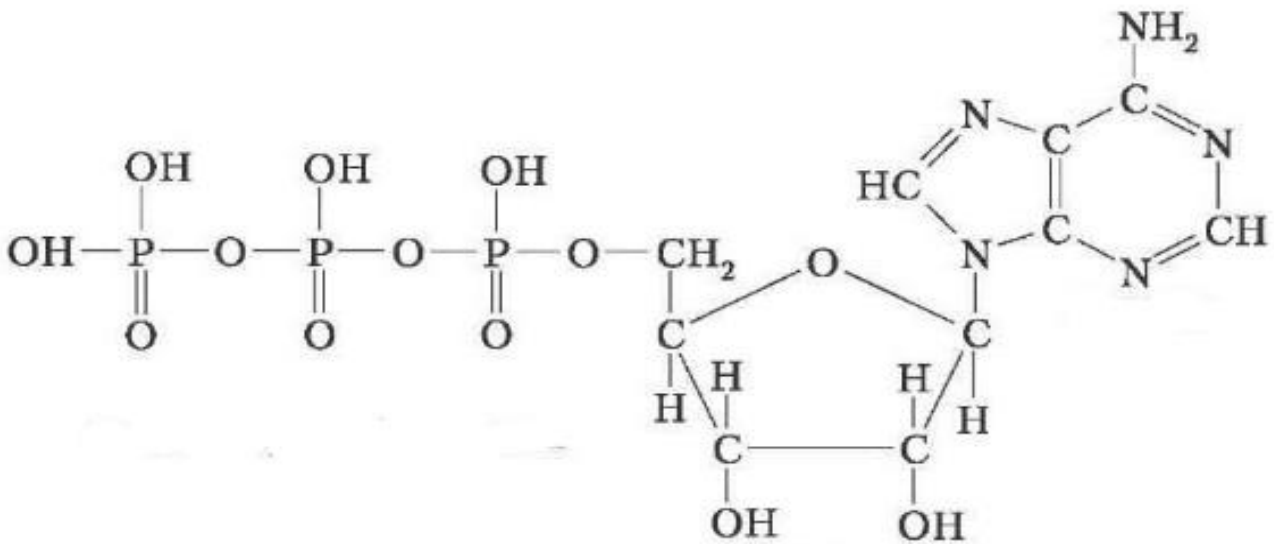


Рис. 17 Схема будови АТФ

Таблиця 5

Типи мембранного транспорту

Типи мембранного транспорту	Означення	Частинки, що переміщуються	Медичне значення
Транспорт мілких частинок			
Пасивний транспорт			
Проста дифузія			
Полегшена дифузія			
Осмоз			
Активний транспорт			
Іонні насоси (АТФ фази)			
Транспорт великих частин (везикулярний транспорт)			
Ендоцитоз			
Фагоцитоз			
Піноцитоз			
Опосередкований рецепторами ендоцитоз			
Екзоцитоз			

Завдання 8. Вивчіть схему енергетичного обміну (рис. 18) і заповніть таблицю етапів енергетичного обміну (табл. 6).

Одними з найважливіших компартментів клітини є мітохондрії, що забезпечують клітину енергією.

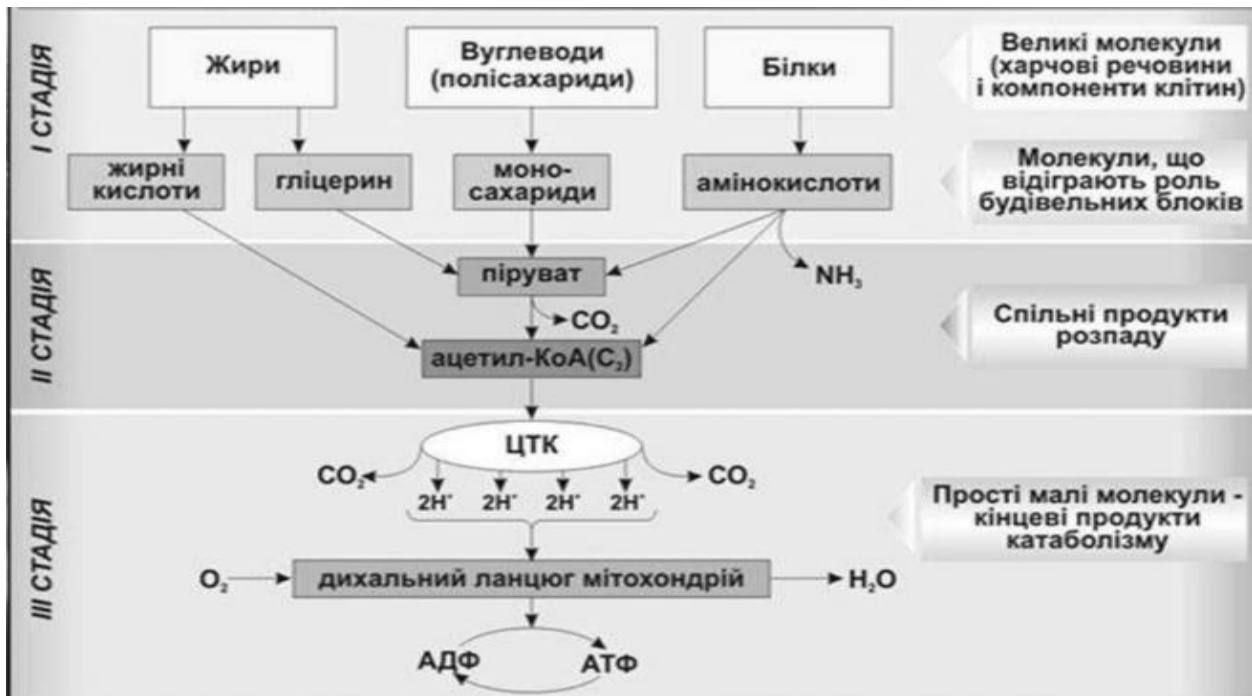


Рис. 18 схема енергетичного обміну

Таблиця 6

Етапи енергетичного обміну

Етапи	Локалізація процесу і характерні зміни речовин	Біологічні значення
Підготовчий		
Безкисневий		

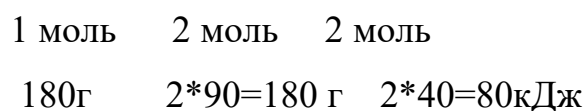
Кисневий		

Завдання 9. Розв'яжіть ситуаційні задачі (кейси), які моделюють етапи енергетичного обміну.

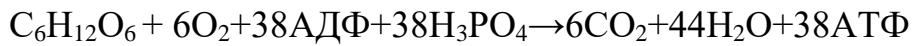
Приклад розв'язання задачі: в процесі дисиміляції у м'язах людини відбулося розщеплення 2 моль глюкози, з яких повного кисневого розщеплення зазнала лише половина. Визначте скільки грамів молочної кислоти накопичилося у м'язах людини, скільки всього виділилося енергії у кДж?

Розв'язання.

1. Оскільки глюкоза повністю розщеплена за допомогою без кисневого розщеплення, то: $C_6H_{12}O_6 \rightarrow 2C_3H_6O_3 + 2ATP$



2. Розрахуємо кількість енергії накопиченої у вигляді АТФ, у випадку повного розщеплення глюкози. Рівняння реакції повного розщеплення глюкози:



1 моль

38 моль

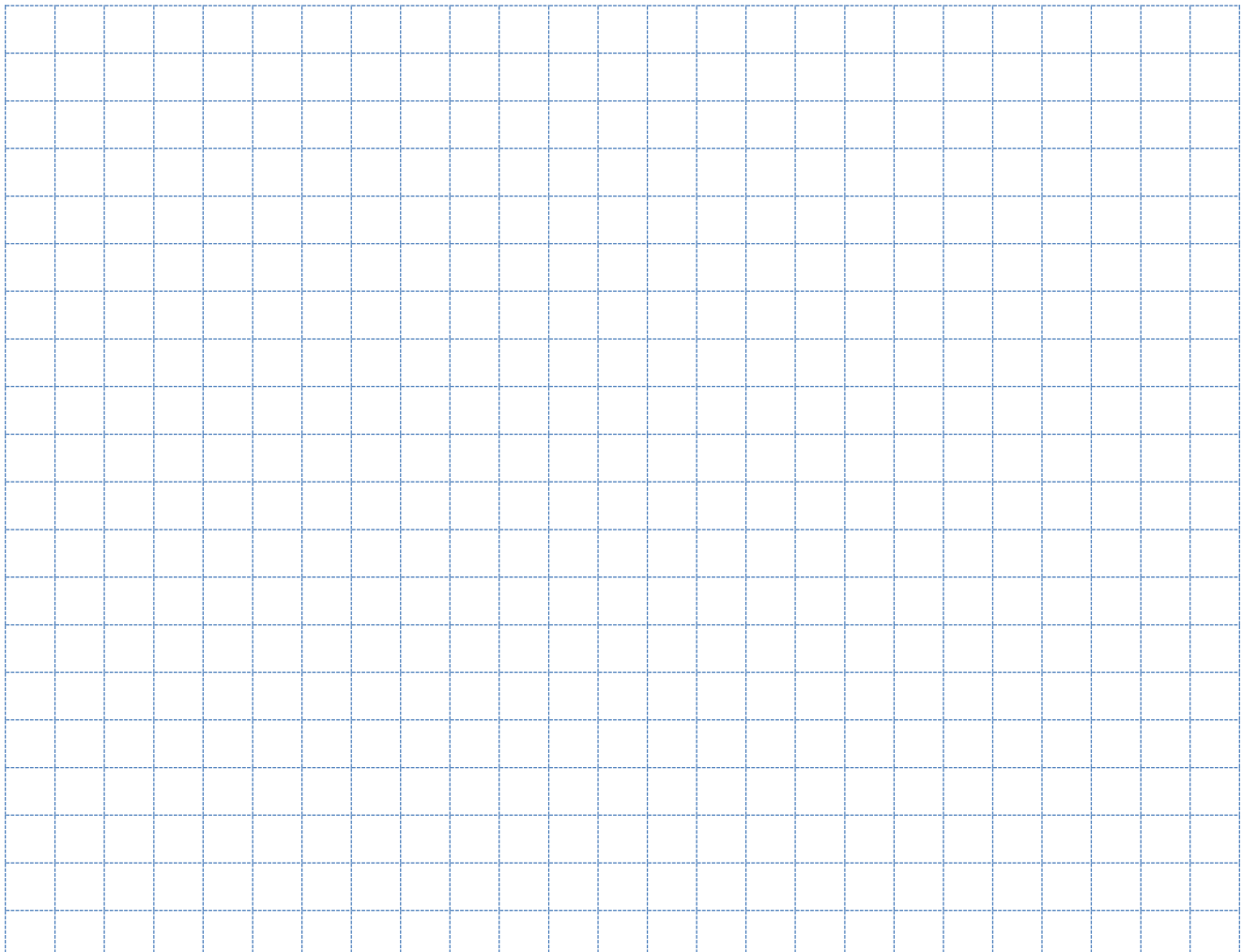
180 г

1520 кДж = 40 * 38

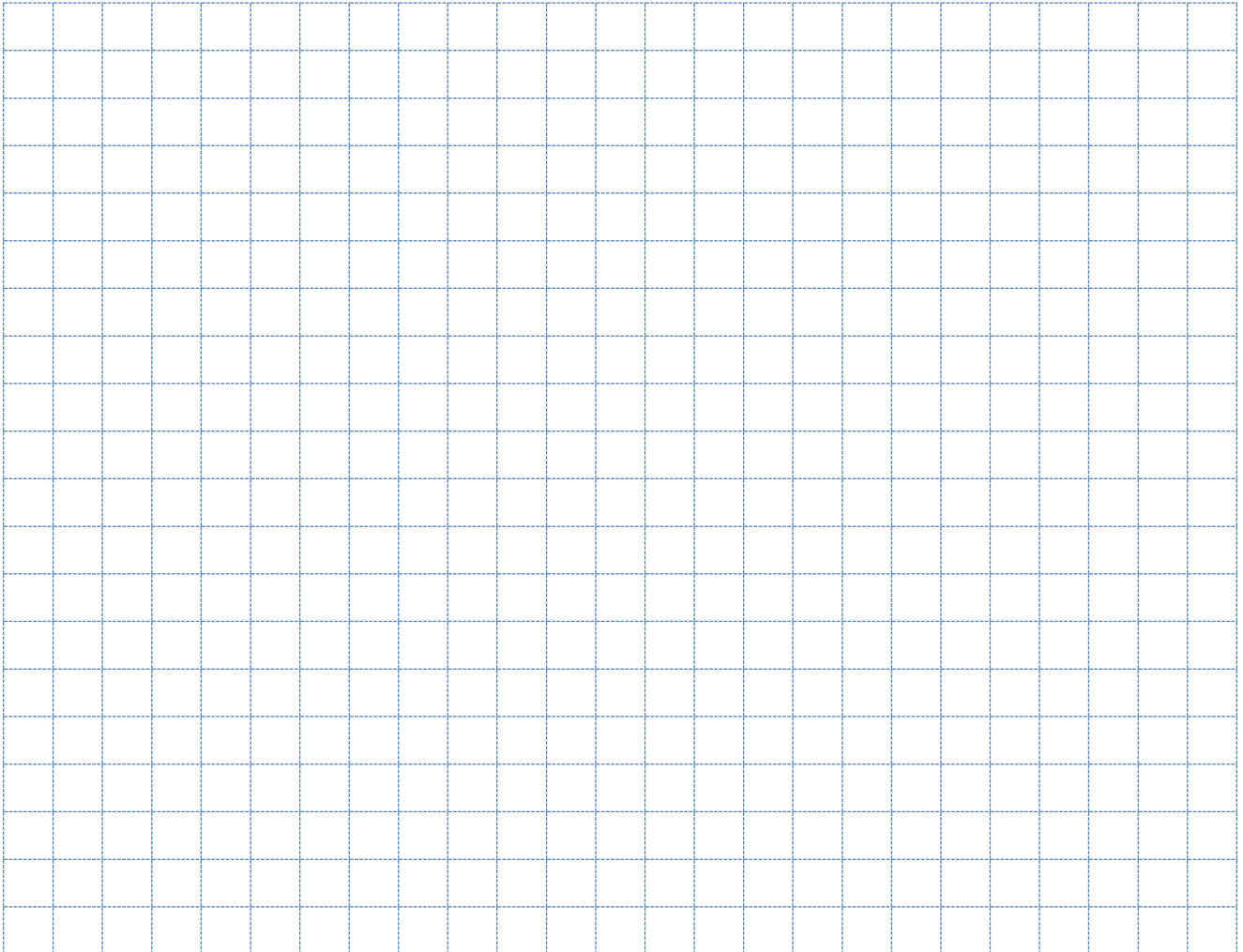
Отже, енергія акумульована у АТФ при анаеробному повному розпаді глюкози складає: $80 \text{ кДж} + 1520 \text{ кДж} = 1600 \text{ кДж}$.

Молочної кислоти – 180 г.

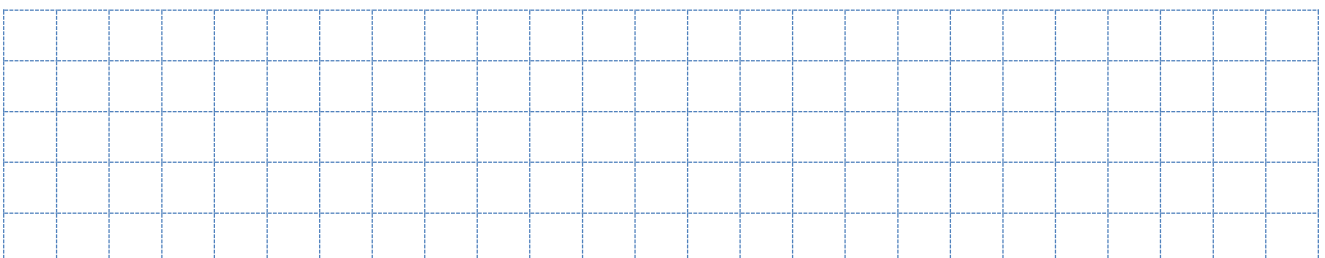
1. В процесі дисиміляції в тканинах відбулося розщеплення 6 моль глюкози, з яких повного кисневого розщеплення зазнала тільки половина. Визначте, які маси молочної кислоти і вуглекислого газу утворились внаслідок реакції. Яка кількість речовини АТФ утворилась? Яка кількість енергії і в якому вигляді акумулювалась в ній?

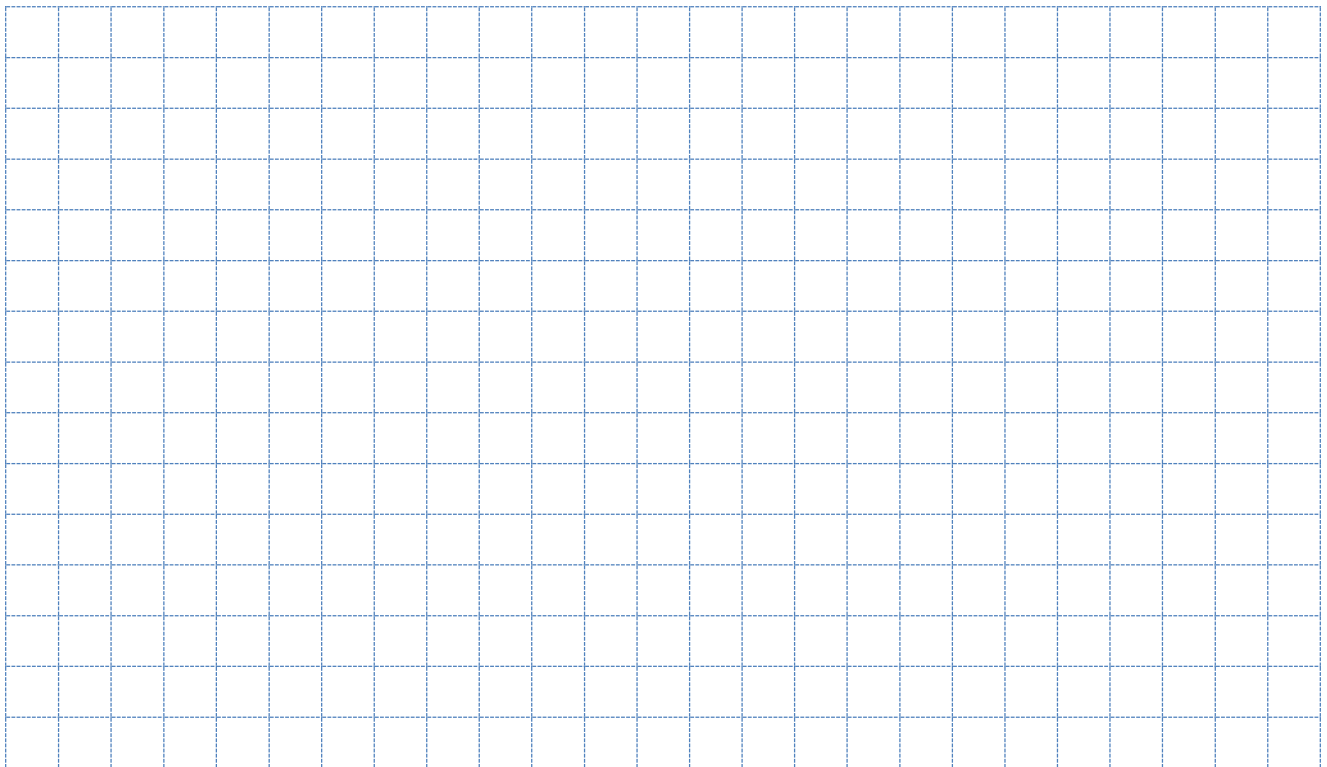


2. На роботу м'язів впродовж 1 хв витрачається 20 кДж енергії. Людина працювала з таким навантаженням 1 год. Яка маса глюкози засвоїлась, якщо половина її зазнала анаеробного, а інша половина – повного розщеплення?

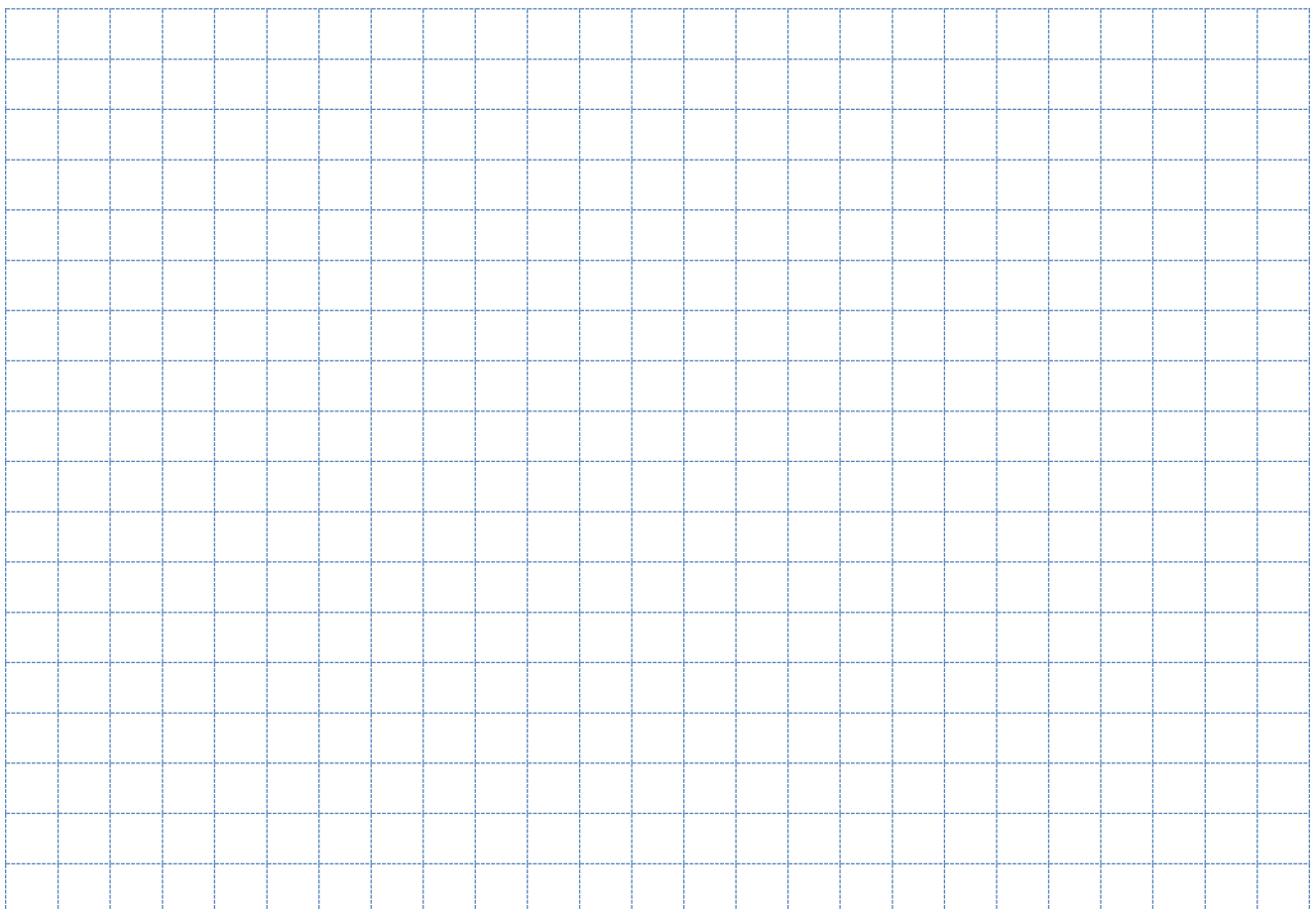


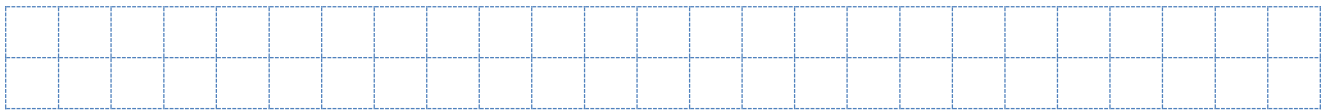
3. У процесі дисиміляції в тканинах утворилось 220 г вуглекислого газу і 450 г молочної кислоти. Як відбувалось розщеплення глюкози і яка маса її засвоїлася? Яка кількість речовини АТФ утворилася при цьому? Скільки енергії і в якому вигляді акумульовано в АТФ?



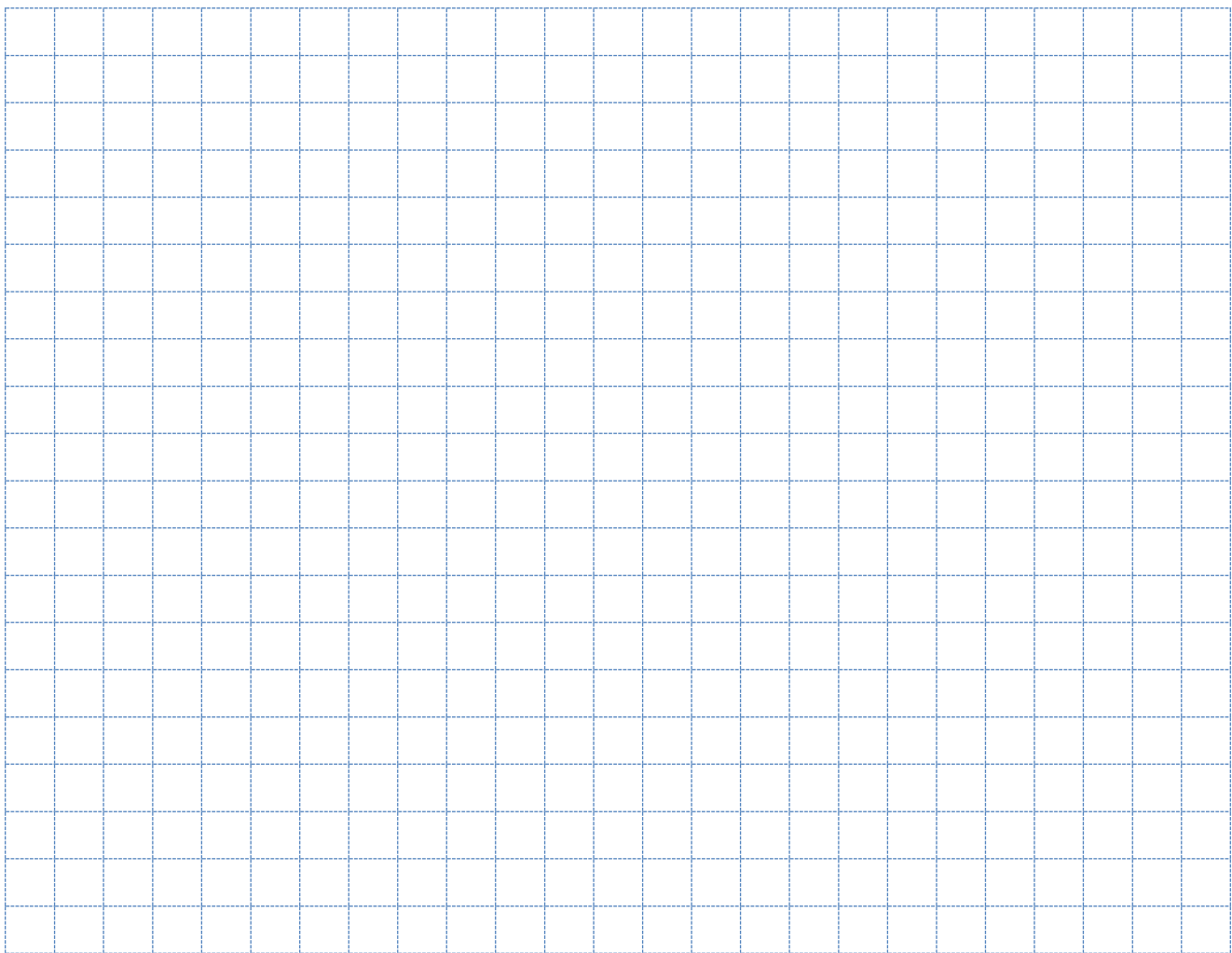


4. У процесі дисиміляції утворилося 24 моль CO_2 і 12 моль $\text{C}_3\text{H}_6\text{O}_3$. Яка кількість речовини глюкози при цьому розщепилось? Яка кількість речовини АТФ синтезувалась? Яка кількість енергії акумулювалась в молекулах АТФ?

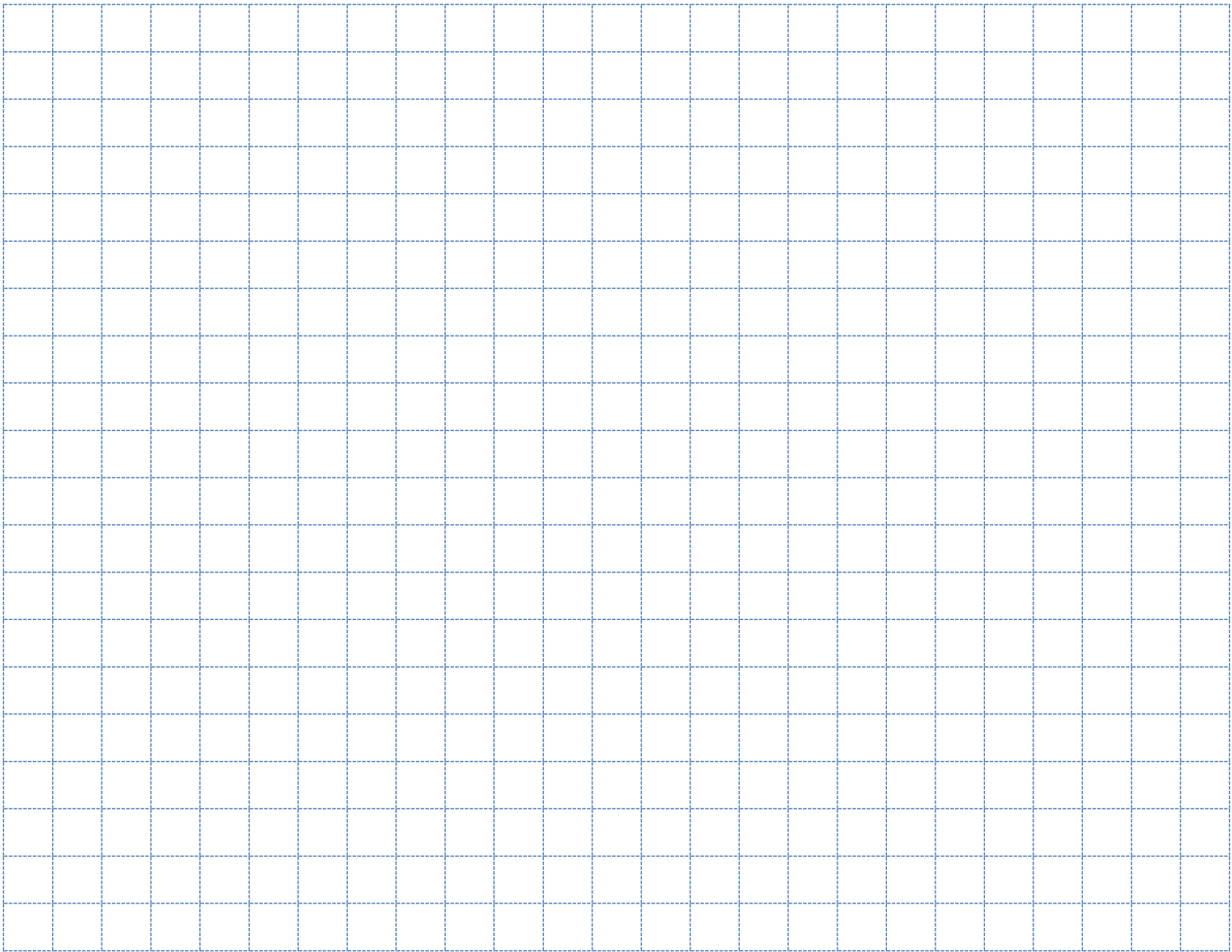




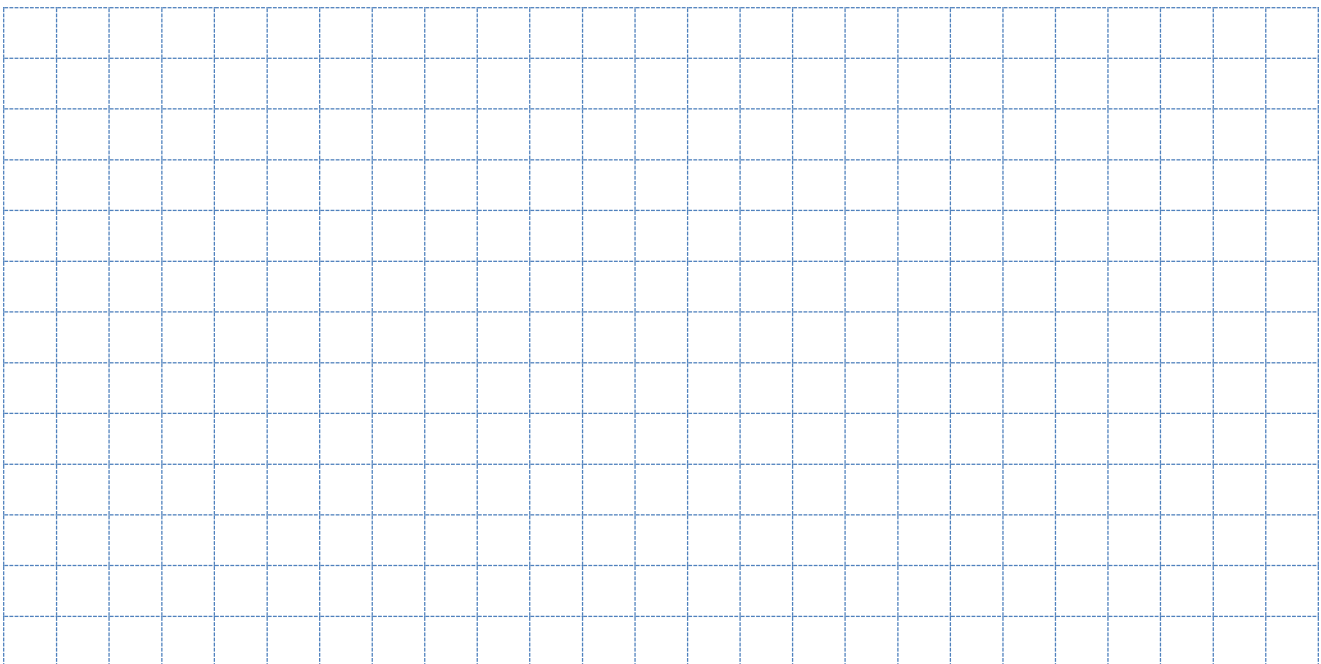
5. У процесі дисиміляції розщепилося 7 моль глюкози, з яких повного (кисневого) розщеплення зазнали 2 моль. Визначте, яка кількість речовини молочної кислоти і вуглекислого газу при цьому утворилось. Яка кількість речовини АТФ при цьому синтезувалась? Скільки енергії акумульовано на окиснення утвореної при цьому молочної кислоти? Яка кількість речовини кисню витрачена на окиснення утвореної при цьому молочної кислоти?

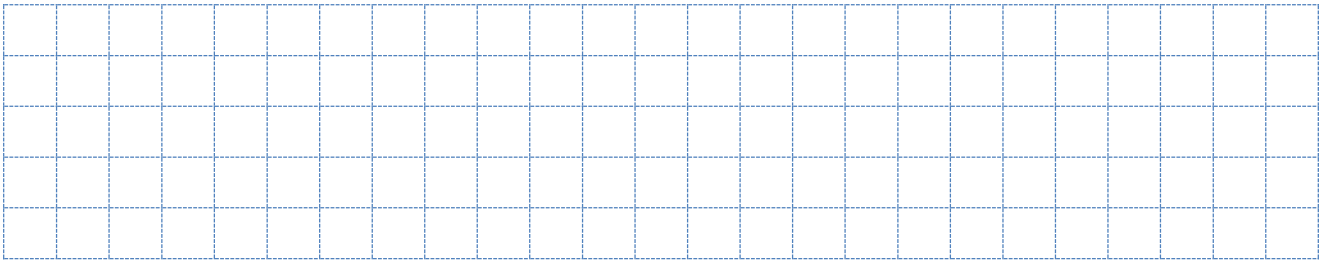


6. Унаслідок дисиміляції глюкози в клітинах утворилося 5 моль молочної кислоти і 27 моль вуглекислого газу. Визначте, яка кількість речовини глюкози зазнала дисиміляції. Скільки з неї зазнало неповного і скільки повного розщеплення. Яка кількість речовини АТФ при цьому синтезована і скільки енергії акумульовано.

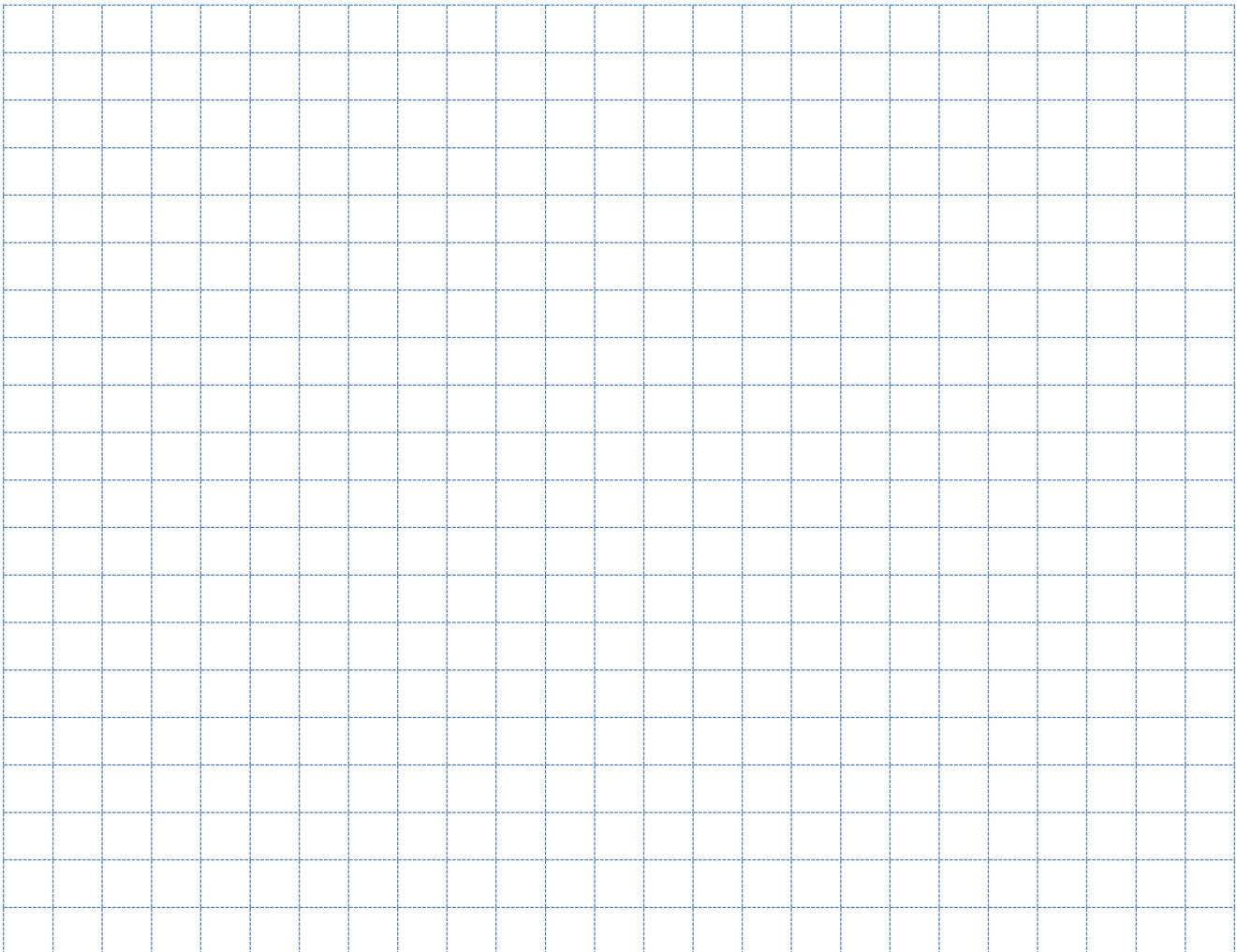


7. У результаті дисиміляції зазнало розщеплення 54 г глюкози, з них одна третина – повного. Визначте, скільки енергії акумулювалось у макроергічних зв'язках АТФ.

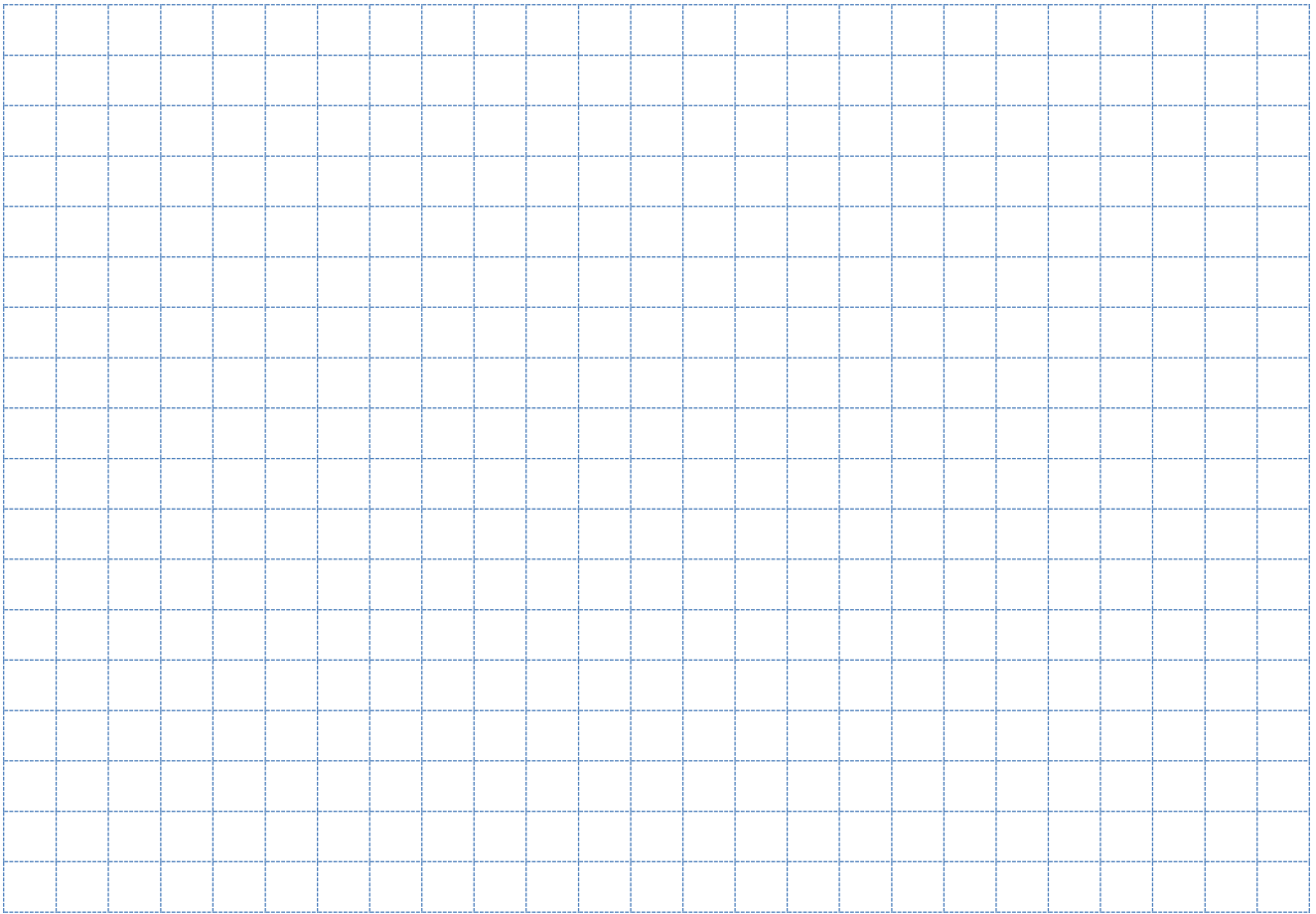




8. При дисиміляції у тканинах розщепилось 4 моль глюкози, з яких 2 моль розщепилися не повністю, а 2 моль зазнали повного кисневого розщеплення. Скільки грамів молочної кислоти та вуглекислого газу утворилося? Скільки при цьому синтезувалося моль АТФ й акумулювалося енергії (1 моль $C_6H_{12}O_6$ – 180 г, 1 моль $C_3H_6O_3$ – 90 г, 1 моль CO_2 – 44 г)?

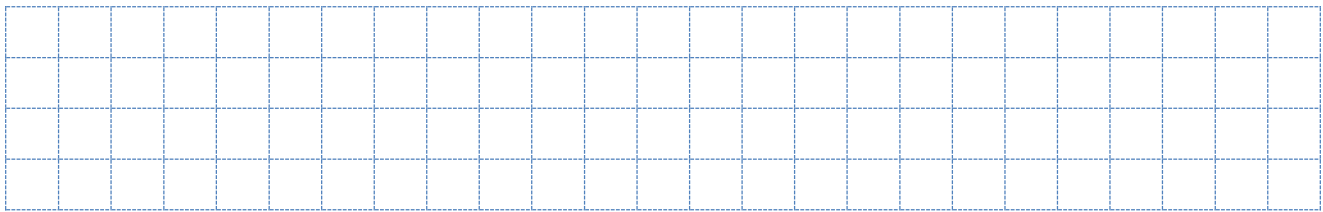


9. Унаслідок дисиміляції виділилося 240 моль CO_2 і 80 моль молочної кислоти. Яка маса глюкози зазнала розщеплення і скільки енергії при цьому акумулювалось в молекулах АТФ?



10. Унаслідок дисиміляції глюкози в клітинах утворилося 12 моль молочної кислоти і 42 моль CO_2 . Визначте, яка маса глюкози зазнала дисиміляції. Яка кількість речовини АТФ при цьому синтезувалась? Скільки енергії акумульовано? Яка кількість речовини O_2 витрачена на окиснення утвореної $\text{C}_3\text{H}_6\text{O}_3$?





Контрольні питання до теми.

1. Яку Ви знаєте сучасну модель будови біологічної мембрани?
2. Який хімічний склад біологічних мембран?
3. Які є надмембранні структури?
4. Яка будова та функції глікокалікса?
5. Які є рецептори мембран?
6. Які функції біологічних мембран?
7. Що таке активний і пасивний транспорт речовин через біологічні мембрани?
8. Що таке ендоцитоз (фагоцитоз, піноцитоз) і екзоцитоз?

Оцінка _____ **Підпис викладача** _____

Тема 4. Морфологія хромосом. Каріотип людини.

Практична робота 4. Морфологія хромосом. Каріотип людини.

Мета: вивчити будову хромосом, методи дослідження каріотипу людини і принципи класифікації хромосом.

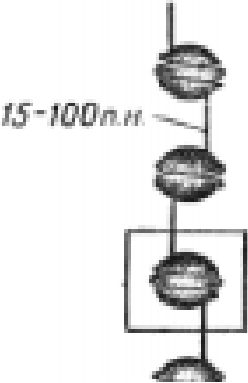
Обладнання: таблиці каріотипів людини, тварин і рослин, мікропрепарати каріотипу людини, набори хромосом людини в нормі і при патології (малюнки), мікроскопи, кольорові олівці.

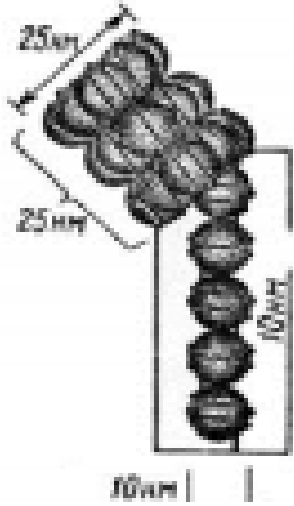
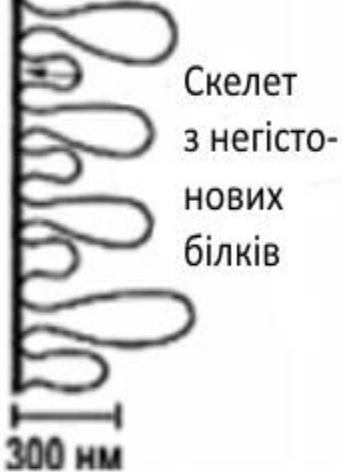
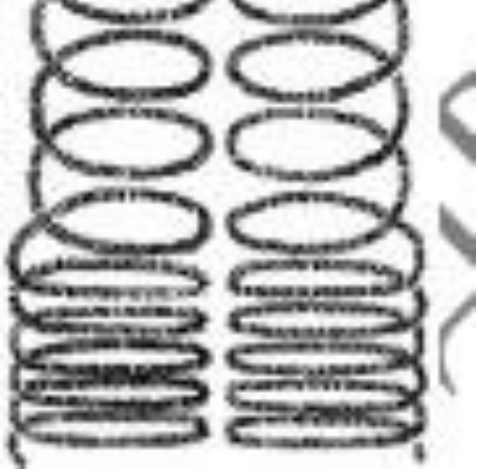
Хід роботи

Завдання 1. Розгляньте та вивчіть рівні пакування генетичного матеріалу. Заповніть таблицю характеристики рівнів пакування генетичного матеріалу (табл. 7).

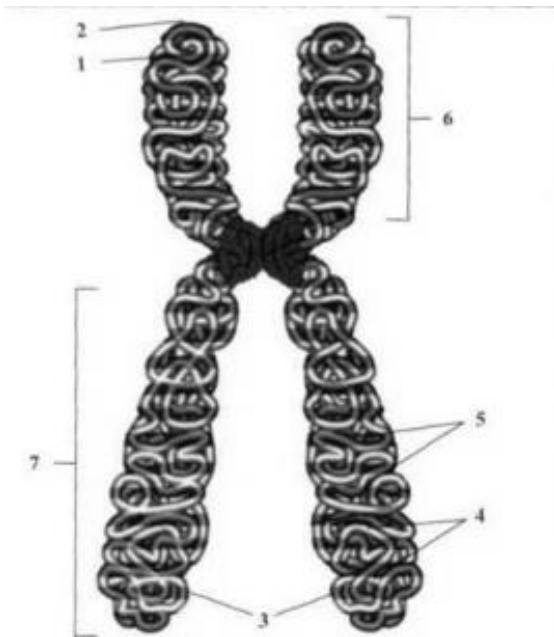
Таблиця 7

Рівні пакування генетичного матеріалу

Рівень	Схема будови	Характеристика
1 нуклеосомний		

<p>I нуклеомірний (соленоїд)</p>		
<p>III хромомірний</p>		
<p>IV хромонемний</p>		

Завдання 2. Розгляньте схему будови метафазної хромосоми, підпишіть вказані структури (рис. 19).



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

Рис. 19 структура метафазної хромосоми

Завдання 3. Замалюйте морфологічні типи хромосом і дайте їм характеристику (рис. 20).

1	2	3	4

Рис. 20 Морфологічні типи хромосом

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

Завдання 4. Розгляньте препарат політенної хромосоми слинної залози комара-мотиля (*Chironotus*) розглянути типи хроматину. Назвати ділянку хромосоми, позначену стрілкою та її функцію (рис.21).

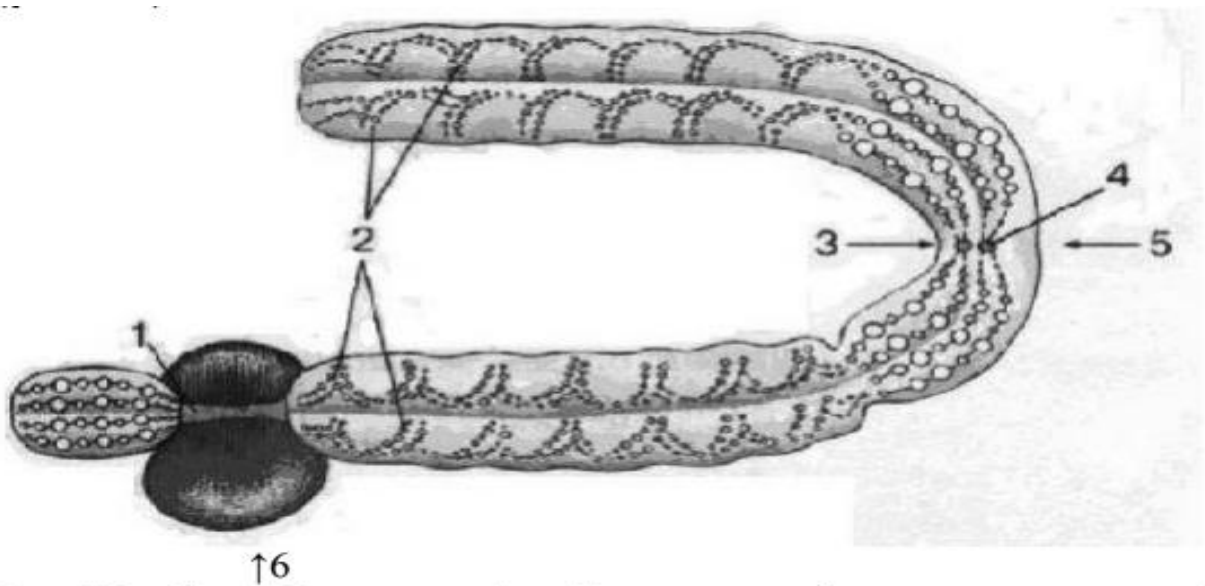


Рис. 21 схема будови метафазної хромосоми.

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

Завдання 5. Розгляньте та вивчіть Денверську і Паризьку класифікації хромосом.

Згідно рішення Денверської конференції (США, 1960 р.) всі хромосоми людини діляться на сім груп (табл. 8).

Денверська класифікація хромосом людини

Група	Номер	Розмір, мкм	Характеристика
A	1-3	11-8,3	1 і 3-метацентричні, крупні, 2-субметацентричні
B	4-5	7,7	крупні, субметацентричні
C	6-12, X	7,2-5,7	середні, субметацентричні
D	13-15	4,2	середні, акроцентричні
E	16-18	3,6-3,2	маленькі, субметацентричні, 18-акроцентричні
F	19-20	2,2-2,8	найменші метацентричні
G	21-22, Y	2,3	найменші акрометацентричні

Паризька класифікація хромосом людини

Розробка методів диференціального фарбування, які виявляють характерну сегментацію, дозволила індивідуалізувати кожну хромосому. Різні типи сегментів позначають за методами, за допомогою яких вони виявляються найбільш чітко (Q-, G-, T-, S-сегменти). Кожна хромосома людини містить властиву тільки їй послідовність смуг, що дозволяє ідентифікувати кожну хромосому. На міжнародному конгресі з генетики людини в Парижі (1971) була узгоджена унікальна система нумерації для розташування ділянок і сегментів кожної хромосоми, а також символи для більш короткого і однозначного позначення каріотипів, і запропонована ідеограма (схематичне зображення набору смуг).

Завдання 6. Розгляньте каріограму жінки (рис. 22). Знайдіть різні морфологічні типи хромосом: метацентричні, субметацентричні, акроцентричні.

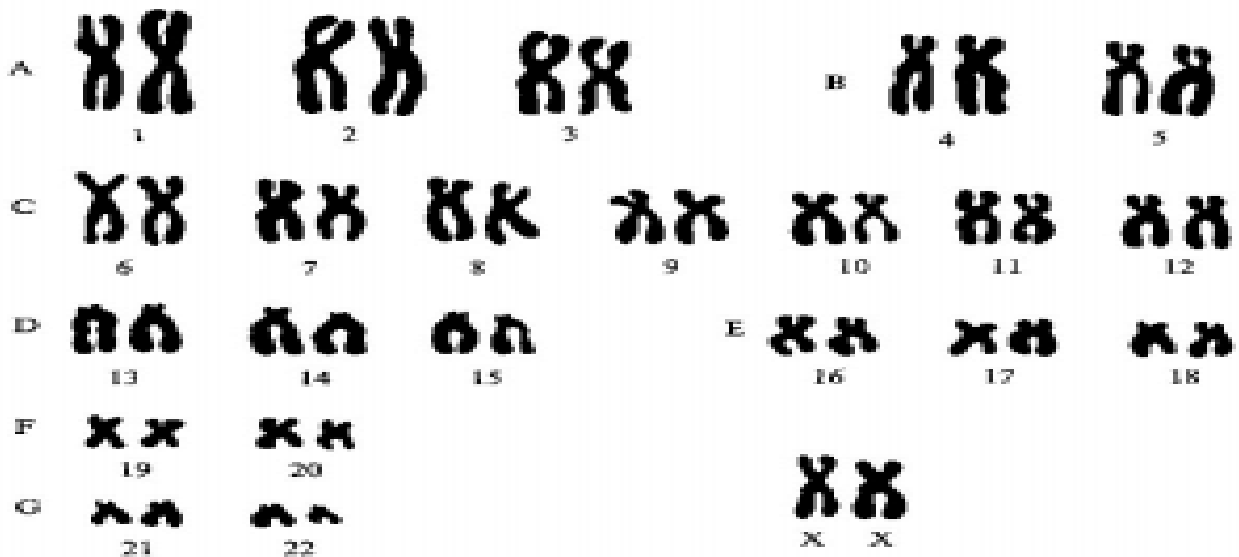


Рис. 22 каріограма: рутинно забарвлені хромосоми ранговані згідно Денверської класифікації.

Метацентричні: _____

Субметацентричні: _____

Акрометацентричні: _____

Завдання 7. Розгляньте каріограму хромосом людини в нормі (рис. 23). В яких випадках вона використовується в медичній практиці.

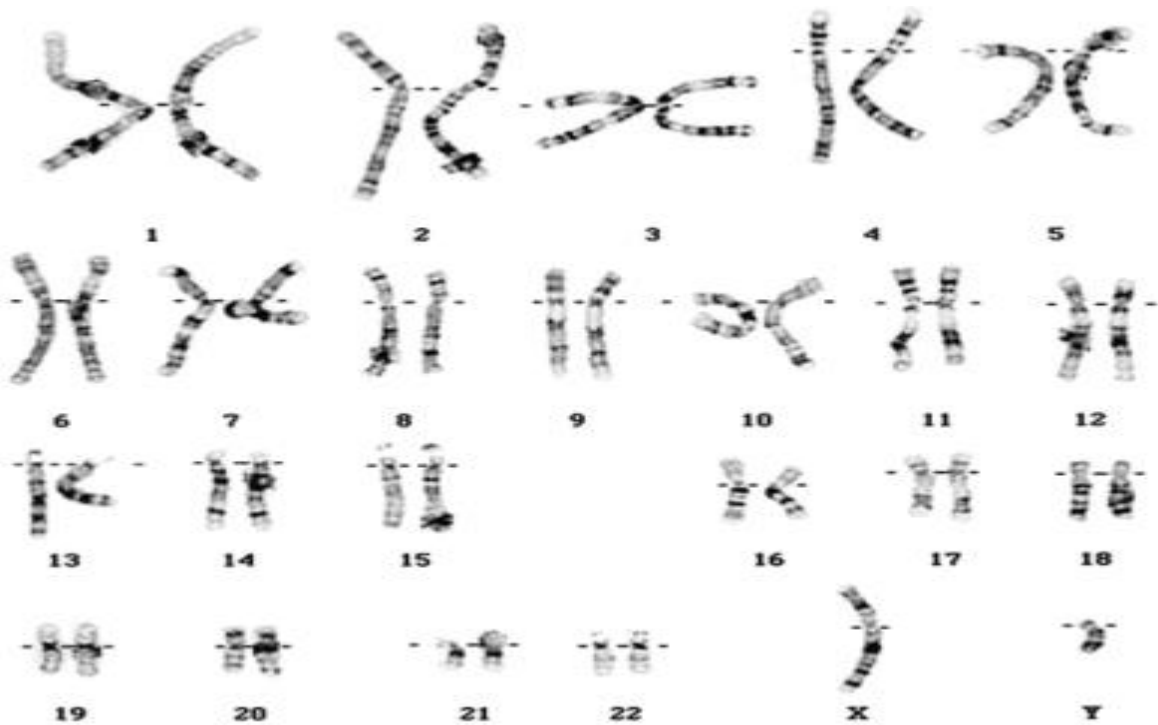


Рис. 23 каріограма хромосом людини в нормі.

Завдання 8. Розгляньте основні умови виконання хромосомного аналізу.

1. Хромосоми вивчають на стадіях профазі (профазний аналіз), метафазі (метафазний аналіз – найбільш інформативний) або анафазі (анафазний аналіз).
2. Виготовлення препаратів. Вивчення хромосом можливо на зрізах тканин, але зручніше – на стиснутих препаратах або мазках.
3. Фарбування основними барвниками:
 - а) рутинне забарвлення – рівномірне забарвлення хромосом по довжині;
 - б) диференціальне забарвлення (бендінг) – дозволяє виявити поперекову індивідуальну смугастість на хромосомі (смуги, або бенди). Кожна хромосома характеризується специфічним комплексом смуг. Гомологічні хромосоми забарвлюються ідентично. У цитогенетичних лабораторіях частіше за все використовується т.зв. G-фарбування (диференціальне фарбування по Гімза). Воно дає найкращі результати при виявленні невеликих порушень структури хромосом (хромосомні аберації) і маркерних хромосом (сегментованих інакше, ніж нормальні гомологічні хромосоми).
4. Придатними для аналізу є тільки препарати з гарним розкидом хромосом, без значних накладень. Препарати, де відсутня значна кількість хромосом, відкидають як артефакти.
5. В залежності від дослідницької мети проводять хромосомний аналіз з каріотипуванням або без нього. Для аналізу каріотипу складається каріограма: окремі хромосоми розташовують попарно в порядку зменшення їх розміру.
6. Крім форми і загальної довжини для характеристики окремих хромосом використовують ще 2 параметра:

а) центромерний індекс (ЦІ) – відношення довжини короткого плеча до загальної довжини хромосоми (для метацентричної хромосоми він дорівнює 0,5);

б) співвідношення плечей (для метацентричної хромосоми дорівнює 1).

В сучасних цитогенетичних дослідженнях складання каріограми здійснюють із застосуванням комп'ютерних програм.

Завдання 9. Порівняйте каріотипи людини (рис. 23) та іншої людини (рис. 24), знайти порушення в кількості хромосом, назвати хромосомне захворювання, спричинене нерозходженням хромосом.

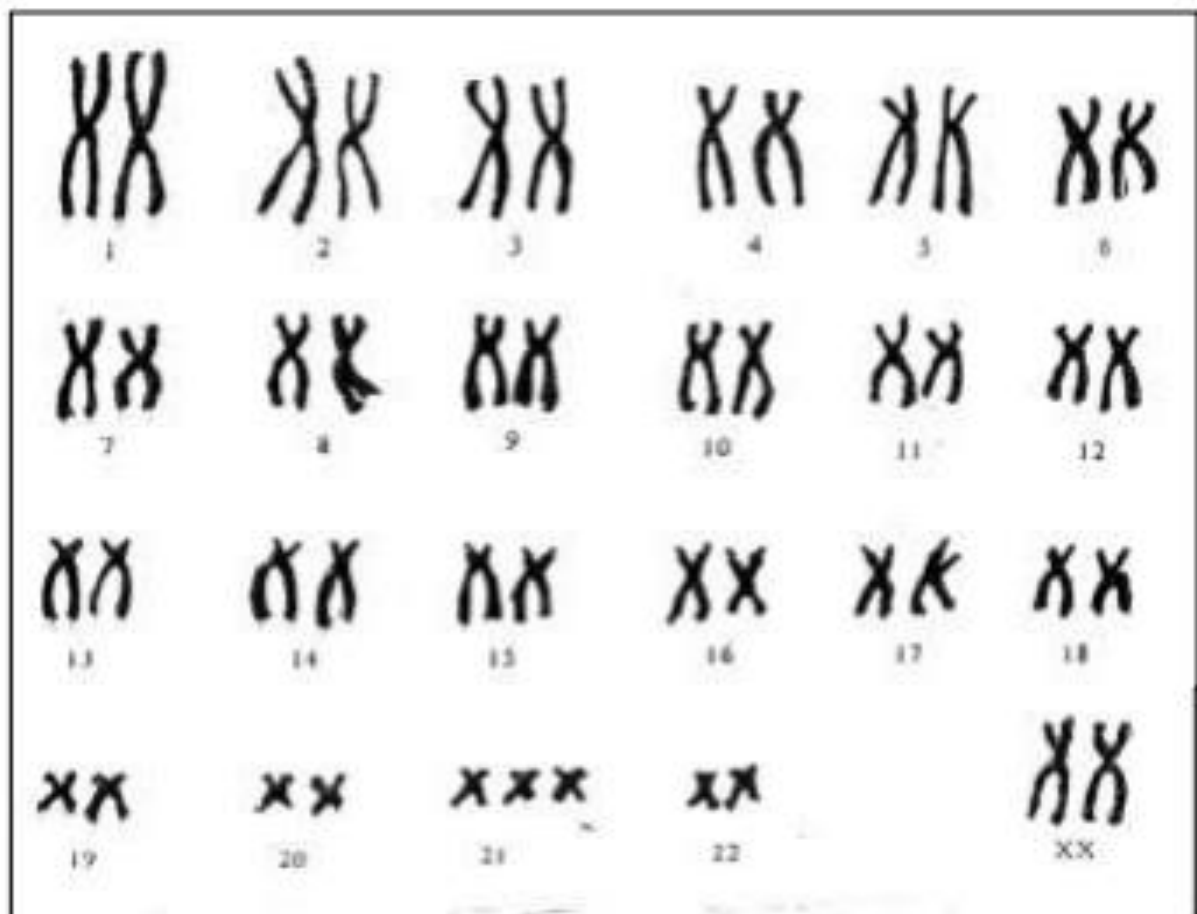


Рис. 24 каріотип людини N.

Завдання 10. Розгляньте електронограми X- (рис. 25) і Y хромосом (рис. 26) людини.

Всі хромосоми в каріотипі людини парні, але в одній з пар вони морфологічно несхожі. Ці хромосоми, що визначають стать людини, називають статевими хромосомами, або гетерохромосомами, а решта – аутосомами. Поєднання статевих хромосом у каріотипі чоловіка позначають формулою XY, в каріотипі жінки – XX. Таким чином, для нормального каріотипу людини характерна наявність 22 пар аутосом (A) і двох статевих хромосом: у жінок 44 A + XX; у чоловіків 44 A + XY.

Зверніть увагу на відмінності в їх розмірах.

Знайдіть групу, до якої належать ці хромосоми згідно Денверської класифікації.

X _____; Y _____

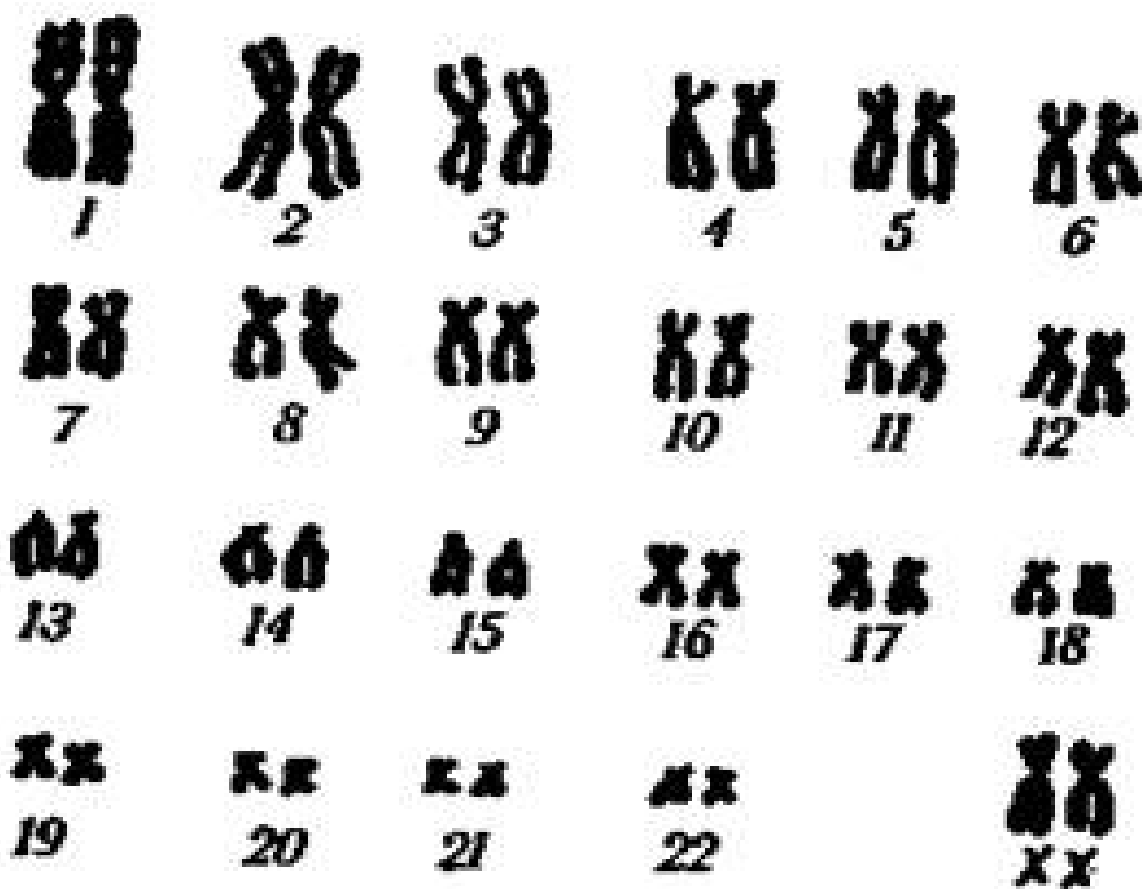


Рис. 25 Електронограма X-хромосом людини

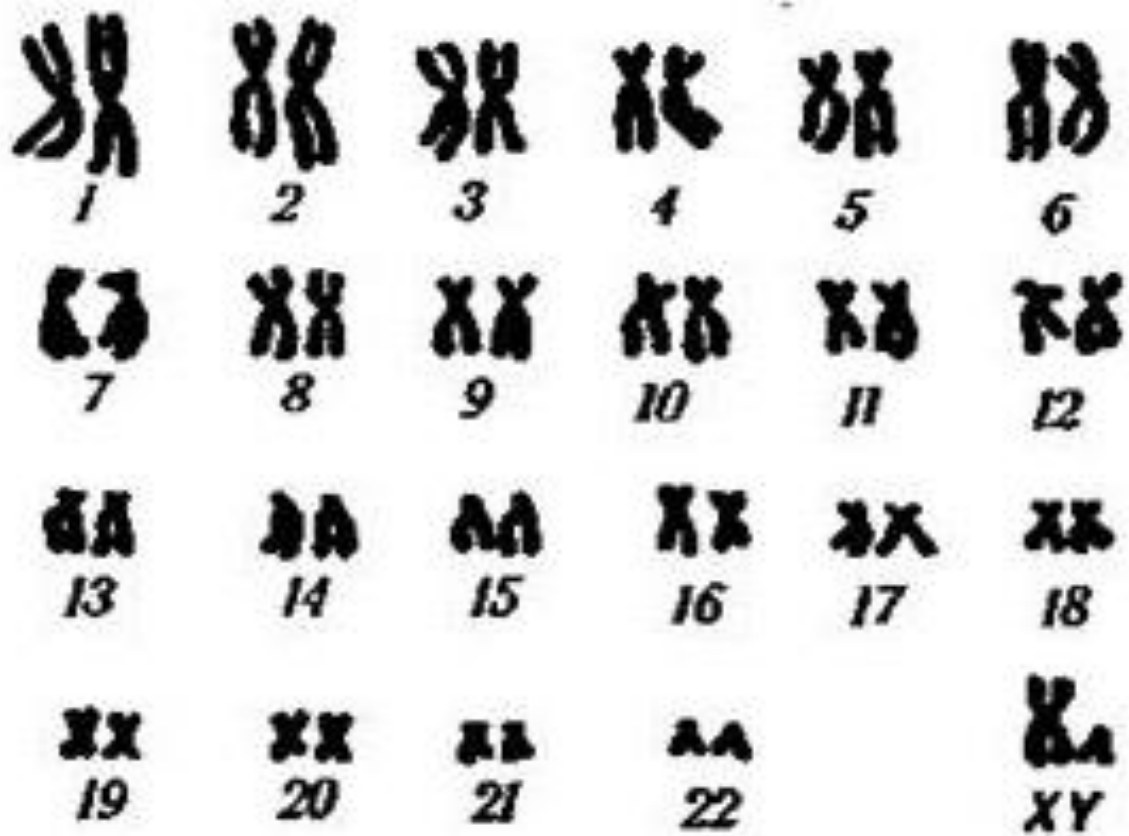


Рис. 26 Електронограма У-хромосом людини

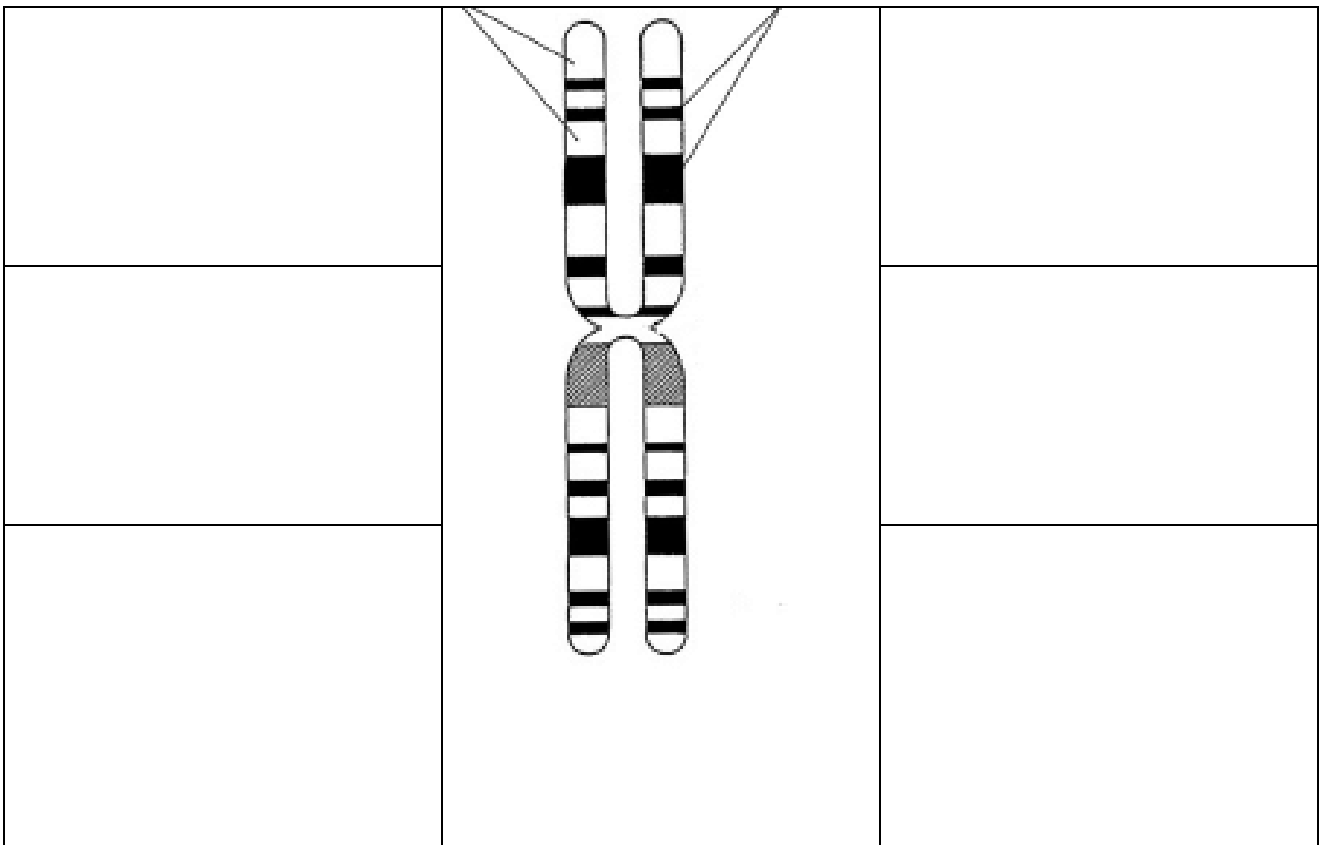
Завдання 11. Складіть каріограму хромосом людини із запропонованих фотокарток. Визначте стать людини, можливе захворювання чи її відсутність.

Завдання 12. Вивчіть особливості будови і функцій еу- та гетерохроматину (табл. 8).

Таблиця 8

Різниця у структурі і функціях еу- та гетерохроматині

Еухроматин		Гетерохроматин



Контрольні питання до теми.

1. Який хімічний склад мають хромосоми?
2. Чим принципово відрізняється організація хромосоми в період інтерфази та поділу клітини?
3. Які морфологічні компоненти має метафазна хромосома? Яке значення центромери, теломерів, вторинної перетяжки?
4. Чим відрізняються форми метафазних хромосом?
5. Що таке метафазна пластинка, каріотип, ідіограма?
6. Які характеристики має нормальний каріотип людини? Чим відрізняється каріотип жінки та чоловіка?
7. З якою метою вивчають каріотип людини? Які клітини для цього використовують?
8. Які етапи включає виготовлення метафазної пластинки? У чому сутність диференціального забарвлення хромосом?

Оцінка _____

Підпис викладача _____

Тема 5. Характеристика нуклеїнових кислот. Будова гена про- та еукаріот.

Практична робота 5. Характеристика нуклеїнових кислот.

Мета: засвоїти сучасні уявлення про особливості будови та організації нуклеїнових кислот, їх роль у збереженні, передачі та реалізації генетичної інформації. Інтерпретувати зв'язок між будовою, просторовою організацією та функціями нуклеїнових кислот. Пояснювати значення процесів реплікації, рекомбінації та репарації ДНК в організмі людини в нормі та при патології. Навчитися трактувати значення процесів репарації, що відбуваються на молекулярно-генетичному рівні організації життя для пояснення виникнення молекулярних хвороб людини.

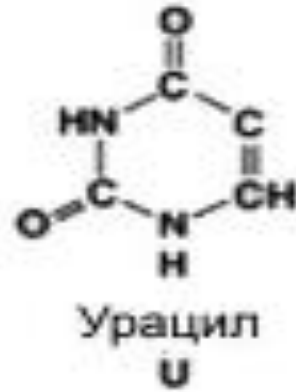
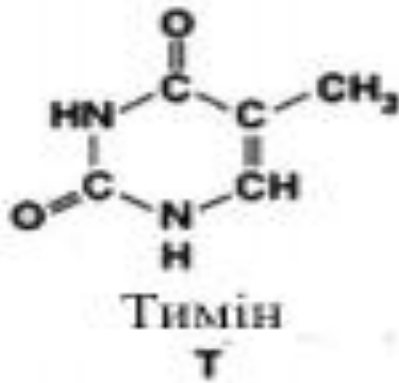
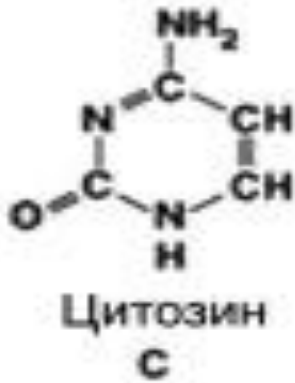
Обладнання: таблиці та схеми будови ДНК, РНК, біосинтезу білка, таблиці генетичного коду.

Хід роботи

Завдання 1. *Запишіть, які дослідження і яких вчених довели генетичну роль ДНК.*

Завдання 3. Розгляньте компоненти нуклеїнових кислот (рис. 27) і зробіть необхідні позначення на схемі будові нуклеотида (рис. 28).

Піримідини



Пурін

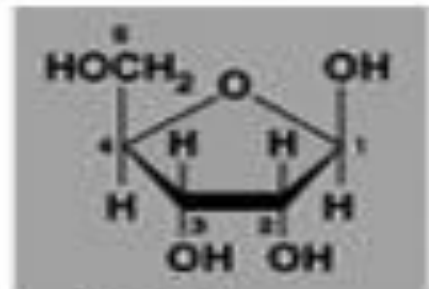
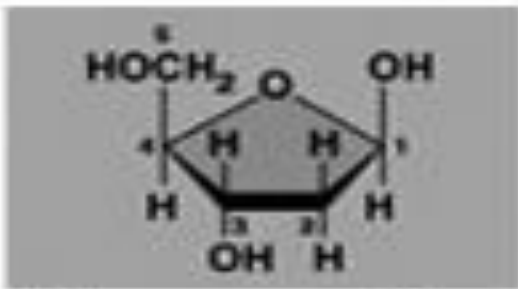
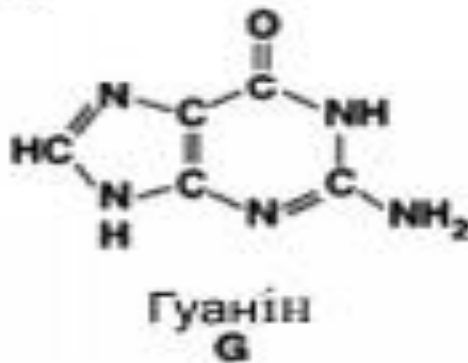
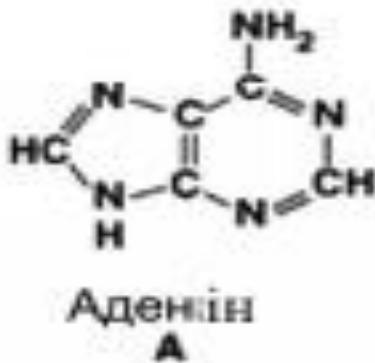


Рис. 27 Компоненти нуклеїнових кислот

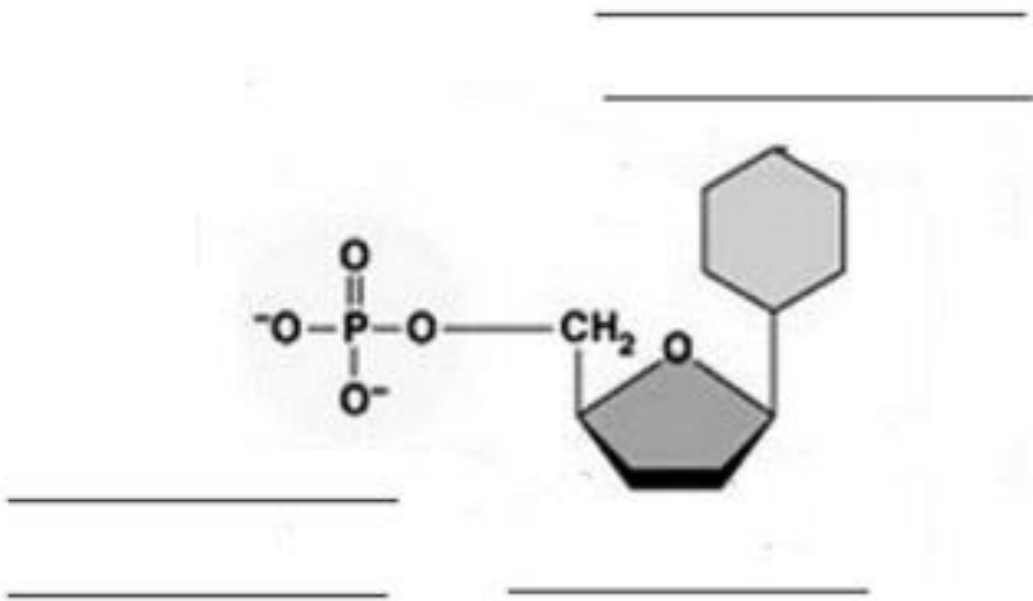


Рис. 28 Схема будови нуклеотида

Завдання 4. Сформулюйте правила Е. Чаргаффа

В 1950 г. біохіміком Е. Чаргаффом були відкриті закономірності, які є основою хімічної і фізичної будови молекули ДНК.

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____

Завдання 5. Розгляньте схему організації потоку інформації в клітині (рис29), вкажіть процеси, що лежать в основі центральної догми молекулярної біології.

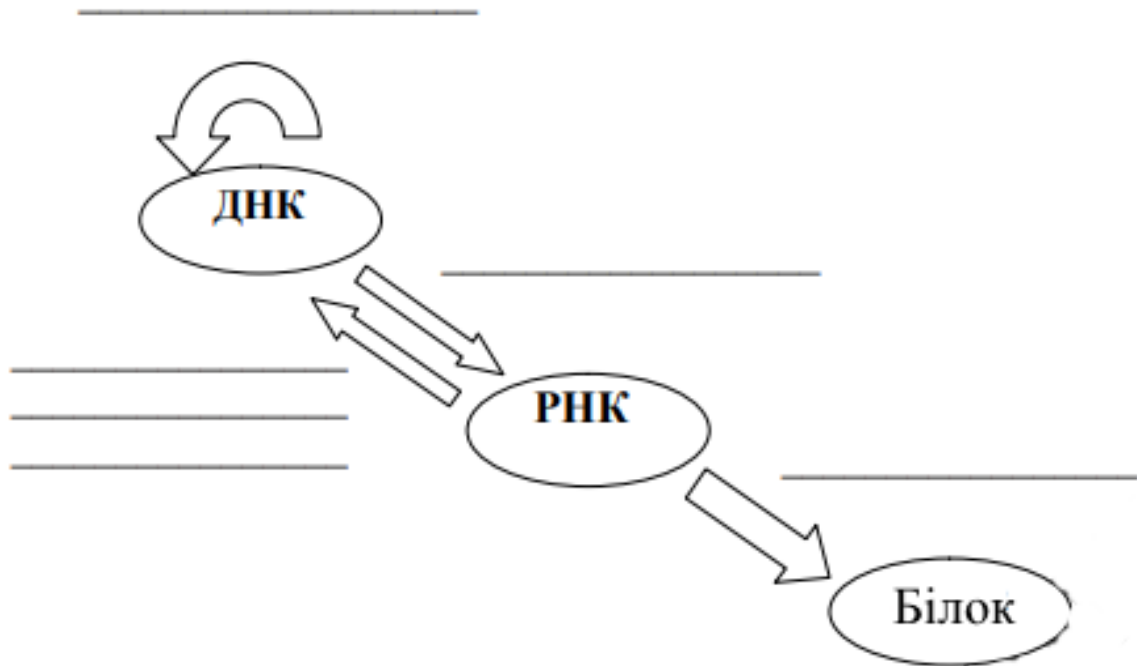


Рис. 29 схема організації потоку інформації в клітині

Завдання 6. Дайте означення поняттю реплікації і запишіть значення цього процесу. Розгляньте схему реплікації ДНК (рис. 30). Вкажіть положення компонентів реплікаційного комплексу, запишіть їх функції.

Реплікація – _____

Значення реплікації – _____

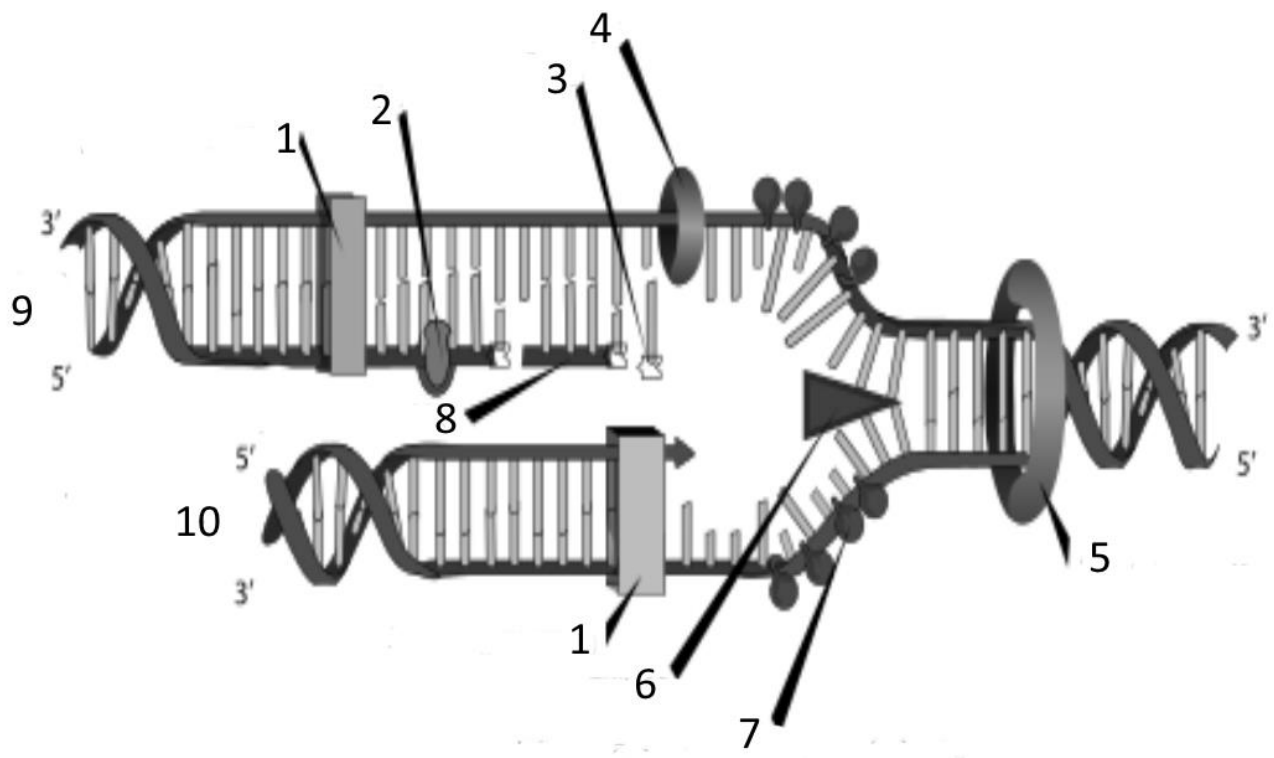


Рис. 30 Схеми реплікації ДНК

Топоізомераза _____

Хеліказа _____

ДНК- полімераза _____

ДНК-лігаза _____

РНК-праймаза _____

РНК-праймер _____

SSB-білки _____

Завдання 7. Охарактеризуйте основні етапи реплікації у вигляді таблиці (табл. 9).

Таблиця 9

Стадії реплікації ДНК

№	Стадія	Характеристика
1	Ініціація	
2	Елонгація	

3	Термінація	
---	------------	--

Завдання 8. Дайте означення поняттю репарації ДНК і значення цього процесу. Охарактеризуйте типи репарації (табл. 10).

Репарація – _____

Значення репарації – _____

Таблиця 10

Типи репарації

Тип репарації		Характеристика
За часом	Дорепликативна	
	Реплікативна	

	Постреплікативна	
	Екскізійна	
За механізмом	Неекскізійна	
	Рекомбінаційна	

Завдання 9. Визначте типи РНК і охарактеризуйте їх функції (табл. 11)

Таблиця 11

Типи РНК і їх функції

Тип РНК	Функція
мРНК (матрична або інформаційна РНК)	
тРНК (транспортна)	
рРНК (рибосомна)	

гяРНК (гетерогенна ядерна РНК)	
Малі ядерні РНК	
Рибозим (ферментативна або каталітична РНК)	

Завдання 10. Виконайте порівняльну характеристику основних ознак ДНК і РНК (табл. 12).

Таблиця 12

Порівняльна характеристика ДНК і РНК

Ознаки	ДНК	РНК
Місцезнаходження в клітині		
Будова макромолекули		
Склад нуклеотида		
Типи нуклеотидів		
Властивості		

Функції		
---------	--	--

Завдання 11. Розв'яжіть задачі (кейси)

1. Кодуючий ланцюг фрагмента молекули ДНК має певну послідовність нуклеотидів. Напишіть фрагмент ланцюга ДНК, який утвориться в процесі реплікації на цій ділянці ДНК. Визначте відсотковий вміст а) тиміну; б) аденіну; в) гуаніну; г) цитозину; д) аденіну; е) тиміну на даній ділянці ДНК.

а) 1 ланцюг ДНК 3' А-А-Ц-Г-Г-А-Т-Т-Т-Ц-А-Ц-Ц-Т-Т-А-Г-Г-Ц-Ц-Т 5'

2 ланцюг ДНК 5' _____ 3'

Відсотковий вміст тиміну _____

б) 1 ланцюг ДНК 3' Т-Ц-А-Т-Г-Г-Ц-Т-А-Т-Г-А-Ц-Г-Т-А-А-А-Т-Г-Т 5'

2 ланцюг ДНК 5' _____ 3'

Відсотковий вміст аденіну _____

в) 1 ланцюг ДНК 3' Т-А-Г-Г-Ц-Т-Т-Т-А-Г-Ц-Ц-Г-Т-Г-Ц-Ц-Г-А-Т-Г 5'

2 ланцюг ДНК 5' _____ 3'

Відсотковий вміст гуаніну _____

г) 1 ланцюг ДНК 3' А-Т-Т-Ц-Ц-А-Т-Г-Г-А-Т-Ц-Г-А-А-Т-Т-Ц-Г-А-Т 5'

2 ланцюг ДНК 5' _____ 3'

Відсотковий вміст цитозину _____

д) 1 ланцюг ДНК 3' А-Ц-А-Г-Т-А-А-Ц-Г-А-Г-Ц-Т-А-Г-Г-Ц-А 5'

2 ланцюг ДНК 5' _____ 3'

Відсотковий вміст аденіну _____

Тема 6. Організація потоку інформації в клітині.

Практична робота 6. Будова гена про- та еукаріотів. Організація потоку інформації в клітині.

Мета: вивчити будову генів про-та еукаріот, розглянути таблицю генетичного коду, вивчити особливості транскрипції, процессингу та його етапи, процеси трансляції та його стадії, навчитися розв'язувати задачі з транскрипції та трансляції.

Обладнання: таблиці та схеми будови ДНК, РНК, біосинтезу білка, таблиці генетичного коду.

Хід роботи

Завдання 1. Дайте означення гена і вкажіть типи генів.

Ген – _____

Типи генів:

- «домашнього хазяйства» – _____

- «розкоші» – _____

- структурні – _____

- регуляторні – _____

- гени рРНК – _____

- гени тРНК – _____

Мобільні генетичні елементи – _____

Завдання 2. Порівняйте організацію геномів прокариот і еукаріот (Рис. 31) та заповніть таблицю 13.

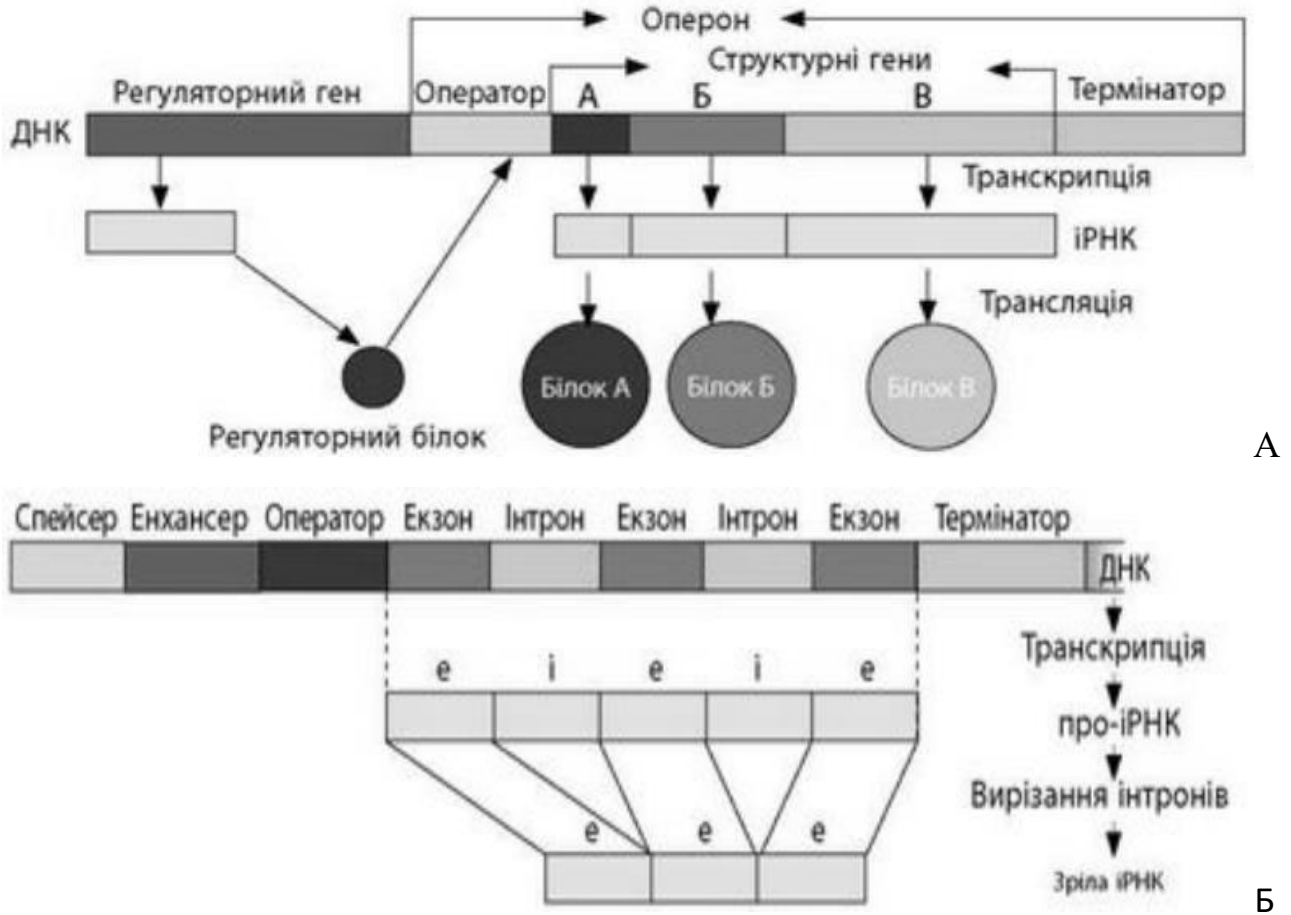


Рис. 31 Схема структурно-функціональної організації гена прокариот (А) і еукаріот (Б)

- спадкова інформація прокариотів, як правило, міститься в кільцевій молекулі ДНК – бактеріальної хромосомі (нуклеотиді), а у еукаріот ядерна ДНК організована у вигляді незамкнутих молекул – хромосом, тоді як мітохондріальна і пластидна ДНК – кільцеві;
- геноми прокариотів невеликі за розмірами (0,25–3 мм ДНК в клітині), тому що частина їх генів організована в Оперон, повторюваних генів трохи, і не кодуєчі ділянки між генами (спейсери) короткі;

- геноми еукаріот надлишкові (~ 1,8 м ДНК в клітині людини), тому містять безліч повторів ряду генів, «мовчазні гени», кластери генів, протяжні некодуючі ділянки в самих генах (інтрони) і між ними (спейсери);
- у бактерій в упаковці ДНК беруть участь гістоноподібні білки, а у еукаріот – гістонові;
- у еукаріот складніша і точніша регуляція експресії генів, ніж у прокаріот.

Таблиця 13

Порівняльна характеристика геномів прокаріот і еукаріот

Прокаріоти	Еукаріоти

Завдання 3. Дайте означення екзонів і інтронів.

Екзони – _____

Інтрони – _____

Завдання 4. *Запишіть етапи синтезу білка.*

1. _____

2. _____

Завдання 5. *Дайте означення транскрипції, опишіть її стадії (табл. 14) і значення цього процесу. Порівняйте процеси транскрипції і реплікації (табл. 15).*

Транскрипція – _____

Таблиця 14

Стадії транскрипції

	Стадія	Зміст процесу
1		
2		

3		

Таблиця 15

Порівняльна характеристика транскрипції і реплікації

Характеристика	Транскрипція	Реплікація
Основний фермент		
Нуклеотиди		
Парування основ		
Копіювальні ланцюги		
Копіювальні ділянки		

Значення транскрипції – _____

Завдання 6. Запишіть означення генетичного коду. Заповніть таблицю позначень амінокислот (табл. 16).

Генетичний код – _____

Таблиця 16

Генетичний код.

Положение азотного основания в кодоне					
1-е	2-е				3-е
	U	C	A	G	
U	Phenylalanine	Serine	Tyrosine	Cysteine	U
	Phenylalanine	Serine	Tyrosine	Cysteine	C
	Leucine	Serine	STOP	STOP	A
	Leucine	Serine	STOP	Tryptophan	G
C	Leucine	Proline	Histidine	Arginine	U
	Leucine	Proline	Histidine	Arginine	C
	Leucine	Proline	Glutamine	Arginine	A
	Leucine	Proline	Glutamine	Arginine	G
A	Isoleucine	Threonine	Asparagine	Serine	U
	Isoleucine	Threonine	Asparagine	Serine	C
	Isoleucine	Threonine	Lysine	Arginine	A
	Methionine	Threonine	Lysine	Arginine	G
G	Valine	Alanine	Aspartic Acid	Glycine	U
	Valine	Alanine	Aspartic Acid	Glycine	C
	Valine	Alanine	Glutamic Acid	Glycine	A
	Valine	Alanine	Glutamic Acid	Glycine	G

Назва амінокислоти	Прийняте скорочення	Міжнародна назва	Міжнародне скорочення	
			3-літерне	1-літерне

Тема 7. Регуляція експресії генів. Молекулярні механізми мінливості людини.

Практична робота 7. Регуляція експресії генів. Молекулярні механізми мінливості людини.

Мета: вивчити молекулярні механізми реалізації генетичної інформації в клітині, її біологічне значення. Навчитися визначати регуляторні ділянки ДНК: промотор, термінатор, оператор; механізми регуляції активності оперона в індукцйбельній та реприсибельній системах генної регуляції.

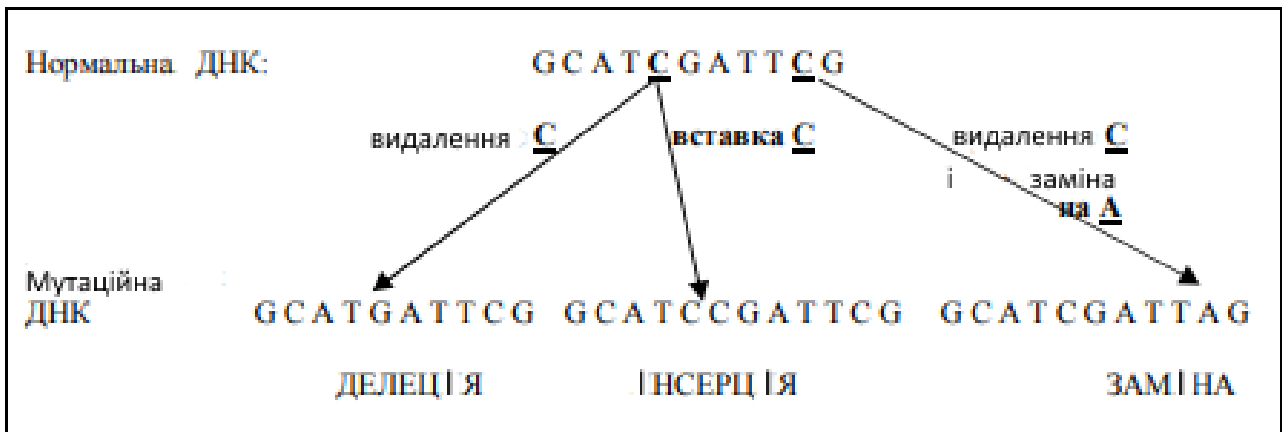
Обладнання: таблиці та схеми будови ДНК, РНК, біосинтезу білка, таблиці генетичного коду.

Хід роботи

Завдання 1. Молекулярний механізм мінливості.

Здатність дволанцюгової молекули ДНК до реплікації (самоподвоєння) пояснює молекулярні механізми мінливості (мутації, рекомбінації): відхилення від початкової структури гена, помилки реплікації, один раз з'явившись, в подальшому чітко повторюються у дочірніх нитках ДНК. Це пояснює фенотипічний різновид популяцій і різновид білків, молекулярні механізми виникнення і проявів спадкових захворювань, спадкову непереносимість харчових речовин (лактоза) або ліків (дитилин, примахин).

Вивчіть механізм, який призводить до виникнення точкових мутацій - делецій, вставок (інсерцій) і замін.



Завдання 2. Вивчіть точкову мутацію, яка призводить до захворювання серповидно-клітинної анемії (СКА).

Серповидно-клітинна анемія як приклад впливу первинної структури білка на третинну і четвертинну

Гемоглобін еритроцитів (Hb) – комплекс білка глобіну з небілковою залізомісткою частиною – гемом.

Глобіне має четвертинну структуру. Нормальний гемоглобін дорослої людини (Hb) складається з двох α - та двох β -поліпептидних ланцюгів – в сумі це 574 амінокислоти. У здорових людей на шостому місці від N-кінця в β -ланцюзі знаходиться полярна глутамінова кислота ("-" – заряджена). У хворих серповидно-клітинною анемією замість неї – неполярний валін. Внаслідок такої точкової мутації гемоглобін HbA перетворюється в гемоглобін HbS: втрачає розчинність, утворює волокнистий осад, деформуючий еритроцит.

СКА - захворювання генетичне. Причина – заміна всього одного нуклеотиду в гені, який кодує β -ланцюг гемоглобіну.

Ефект точкової мутації (заміни) у β -ланцюзі нормального гемоглобіну A ((HbA), що призводить до синтезу серповидно-клітинної гемоглобіну S (HbS).

Нормальний гемоглобін (гемоглобін А)

ДНК	●●●●●●●●●●●●●●●● CTC ●●●●●●●●●●●●●●●●
мРНК	●●●●●●●●●●●●●●●● GAG ●●●●●●●●●●●●●●●●
β-ланцюг молекули гемоглобіну А	Val – His – Leu – Thr – Pro – Glu – Glu – Lys

Серповидно-клітинний гемоглобін (гемоглобін S)

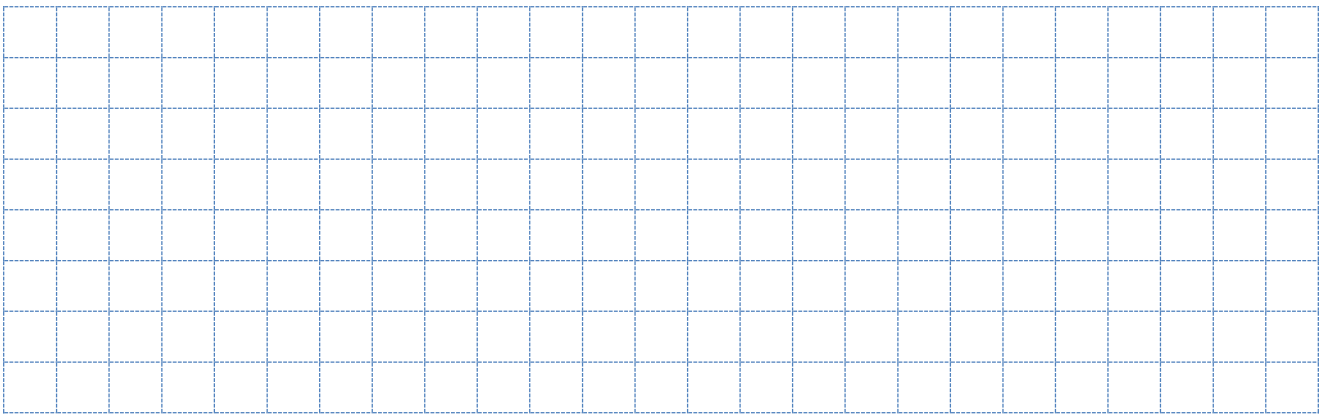
ДНК	●●●●●●●●●●●●●●●● CAC ●●●●●●●●●●●●●●●●
мРНК	●●●●●●●●●●●●●●●● GUG ●●●●●●●●●●●●●●●●
β-ланцюг гемоглобіну S	Val – His – Leu – Thr – Pro – Val – Glu – Lys

Завдання 3. Розв'яжіть задачі (кейси).

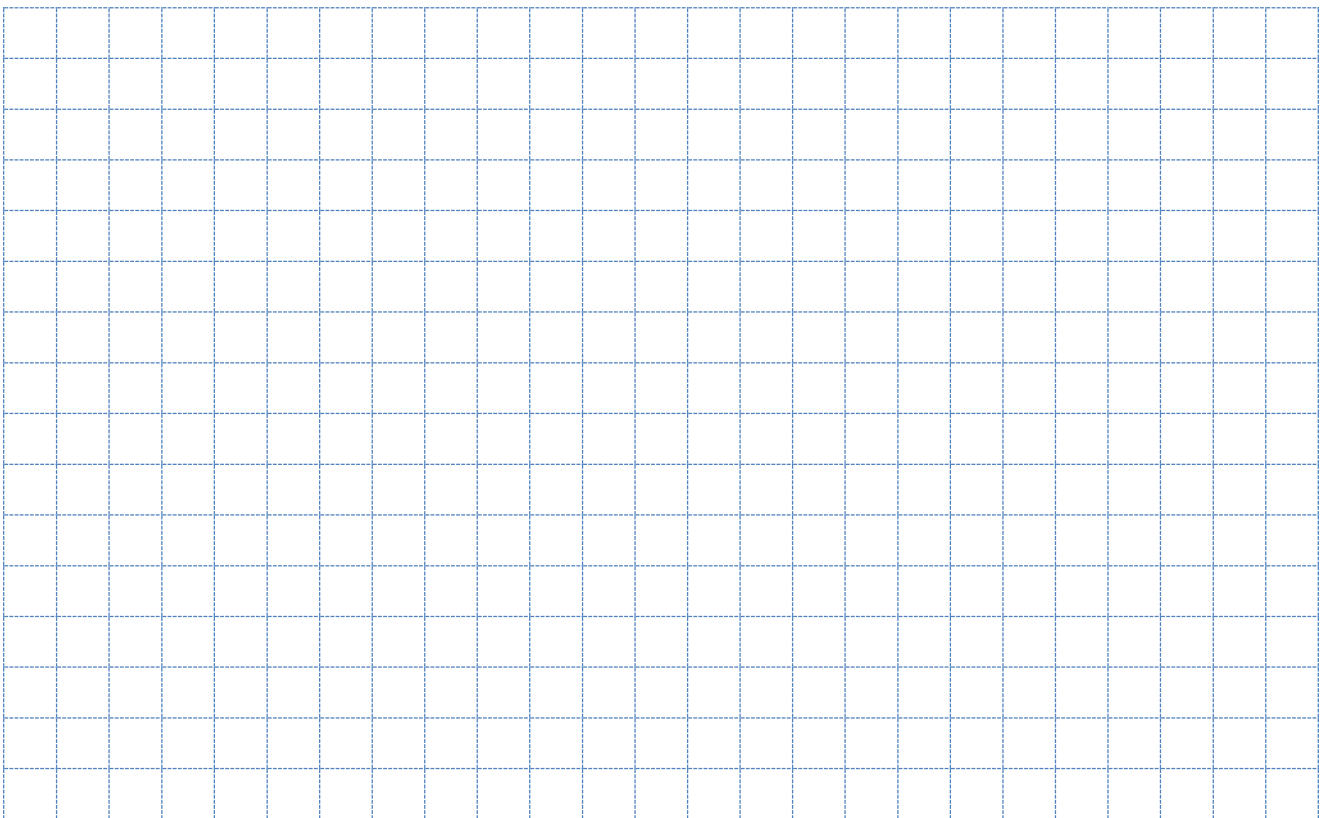
1. Середня молекулярна маса нуклеотида 345 Да. Яка маса гена (двох ланцюгів ДНК), який кодує білок, молекула якого складається з 164 амінокислот?



2. Знайти довжину гена, що кодує білок, молекула якого складається з 125 амінокислот. Відомо, що відстань між двома сусідніми нуклеотидами у ланцюгу ДНК = 0,34нм.



11. Молекула РНК вірусу тютюном мозаїки (ВТМ) складається з 6500 нуклеотидів. Одна молекула ВТМ складається з 158-ми амінокислот. У скільки разів відносна молекулярна маса гена більша за відносну молекулярну масу білка? Визначте довжину гена, який несе інформацію про структуру цього білка. Скільки видів білка закодовано в РНК ВТМ?



Контрольні питання до теми.

1. Які механізми саморегуляції існують у клітині?
2. У чому різниці між геном, транс криптоном, опероном?
3. Яку функцію виконує ген-регулятор?

4. Яка інформація закодована в структурних генах оперона?
5. Де закодована інформація про структуру репресора? З якою органелою пов'язаний синтез репресора?
6. Яка роль оператора в індукцибельній та репресибельній системах генної регуляції?

Оцінка _____ **Підпис викладача** _____

Тема. 8 Життєвий цикл і поділ клітини. Мітоз. Мейоз.

Практична робота 8. Життєвий цикл і поділ клітини. Мітоз. Мейоз.

Мета: засвоїти періоди клітинного циклу та механізми поділу клітин. Пояснити біологічне значення мітозу і можливі наслідки його порушень. Розглянути характеристику та біологічне значення мейозу, механізми генетичної комбінаторики в процесі мейозу. Вміти аналізувати зміни клітин і їх структур під час життєвого циклу.

Обладнання: таблиці мітозу, мейозу, амітозу, мікропрепарати поділу клітин корінця цибулі, мікропрепарат поперечного перерізу матки аскариди, мікроскопи.

Хід роботи

Завдання 1. *Запишіть, означення клітинного циклу, і їх основні процеси, що відбуваються в клітині:*

Клітинний цикл – _____

Інтерфаза – _____

Пресинтетичний, G_1 – _____

Синтетичний, S – _____

Постсинтетичний, G_2 – _____

Завдання 2. Охарактеризуйте способи ділення клітин (табл. 18):

Таблиця 18

Спосіб ділення	Характеристика
Мітоз	
Мейоз	
Амітоз	
Ендомітоз	
Політенія	

Завдання 3. Розгляньте схеми, підпишіть назви стадій. Охарактеризуйте основні процеси, що відбуваються у ядрі під час мітозу та мейозу. Заповніть таблицю.

Мейоз I Редукційне ділення – зменшення кількості хромосом вдвічі.

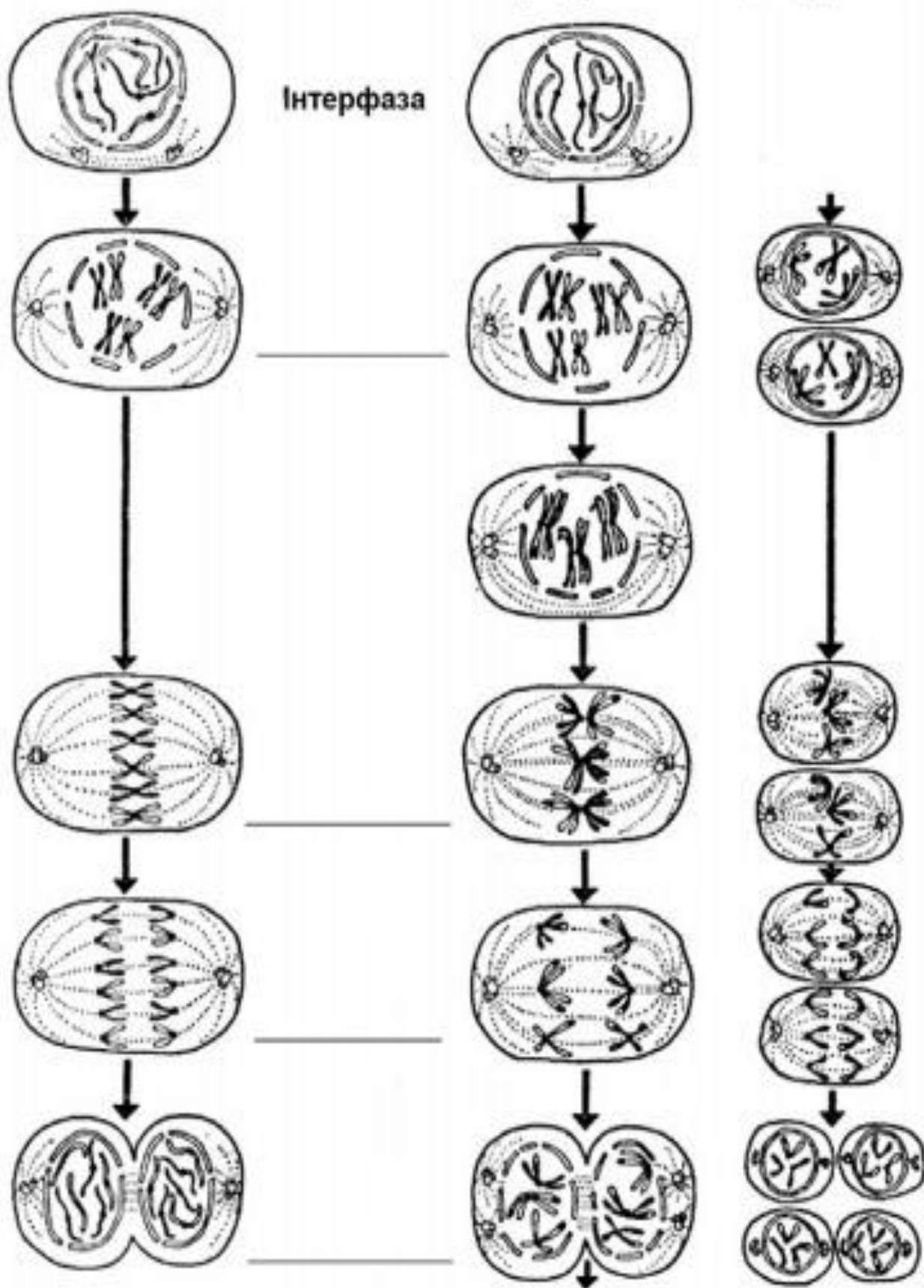
Профаза I – _____

МИТОЗ

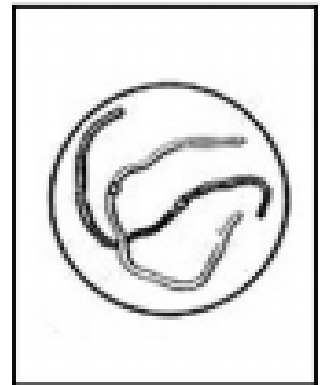
МЕЙОЗ

I поділ

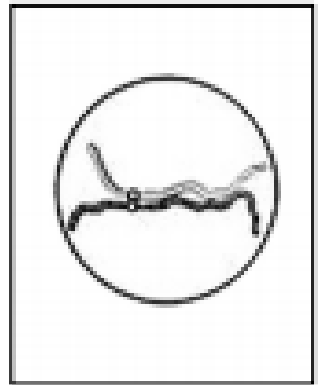
II поділ



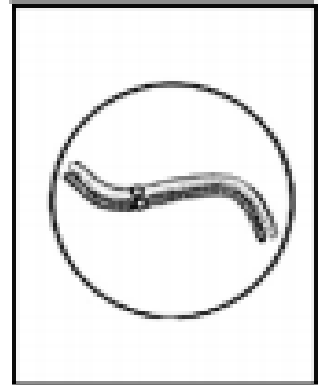
Лептотена – _____



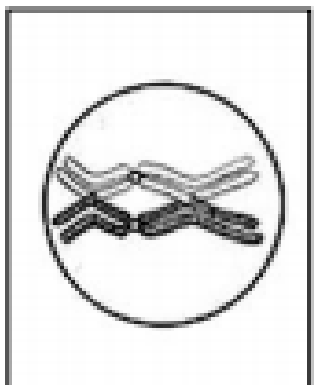
Зиготена – _____



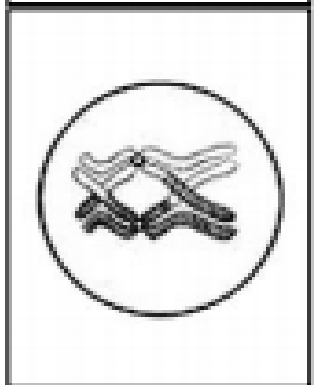
Пахітена – _____



Диплотена – _____



Діакінез – _____



Порівняльна характеристика мітоза і мейозу			
Ознака	Мітоз	Мейоз	
Які клітини вступають у поділ			
Кількість поділів			
Кількість і якість дочірніх клітин			
		Мейоз I	Мейоз II
Інтерфаза			
Фази поділу			
- Профаза			
- Метафаза			
- Анафаза			
- Телофаза			
Біологічне значення			

Завдання 4. Розгляньте постійний мікропрепарат «мітоз у клітинах корінця цибулі».

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат «мітоз у клітинах корінця цибулі». Потім розгляньте його при великому (окуляр x10, об'єктив x90) збільшенні. Знайдіть клітини, які перебувають в інтерфазі і на різних фазах мітозу.

Інтерфазні рослинні клітини мають прямокутну форму. У них добре видно овальне ядро з чітко окресленою ядерною оболонкою. У нуклеоплазмі (каріоплазмі) у вигляді тонких ниток або грудочок міститься хроматин, а також одне або два ядерця.

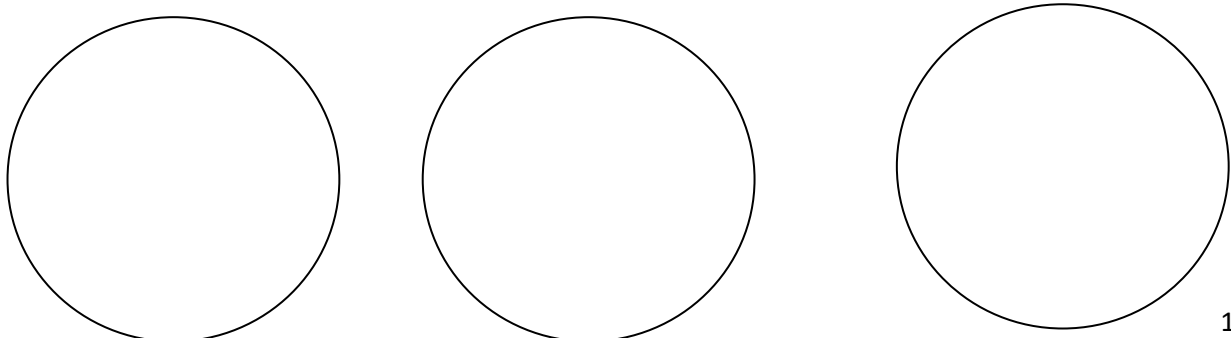
У *профазі* мітозу ядерця зникають. Хромосоми поступово спаралізуються і у вигляді клубка розміщуються в центрі клітини (ядерної оболонки немає).

У *метафазі* хромосоми добре видно: вони упорядковано розміщені в екваторіальній площині клітини. Кожна хромосома складається з двох хроматид.

В *анафазі* дочірні хромосоми розходяться до протилежних полюсів клітини.

У *телофазі* в центрі клітини починає формуватися перегородка. На протилежних полюсах клітин видно клубки з частково конденсованими хромосомами, навколо яких формуються ядерні оболонки. Ядра стають подібними до ядра вихідної материнської клітини. З'являються ядерця.

Намалюйте в протоколі інтерфазні клітини та клітини на різних стадіях мітозу (рис. 32). На малюнку позначте в інтерфазі: ядро, цитоплазму, хроматин; у профазі, метафазі та анафазі – хромосоми; у телофазі – ядра дочірніх клітин, перегородку в цитоплазмі.



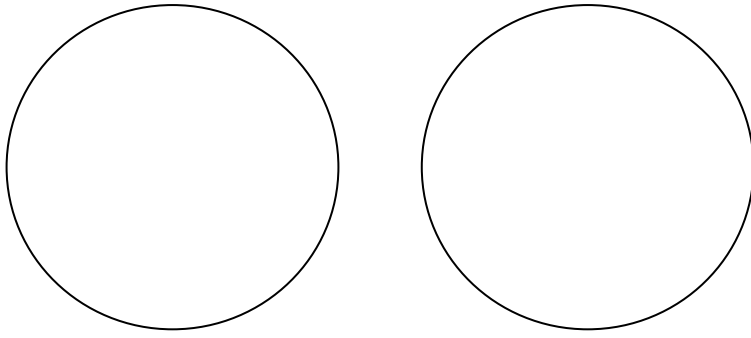
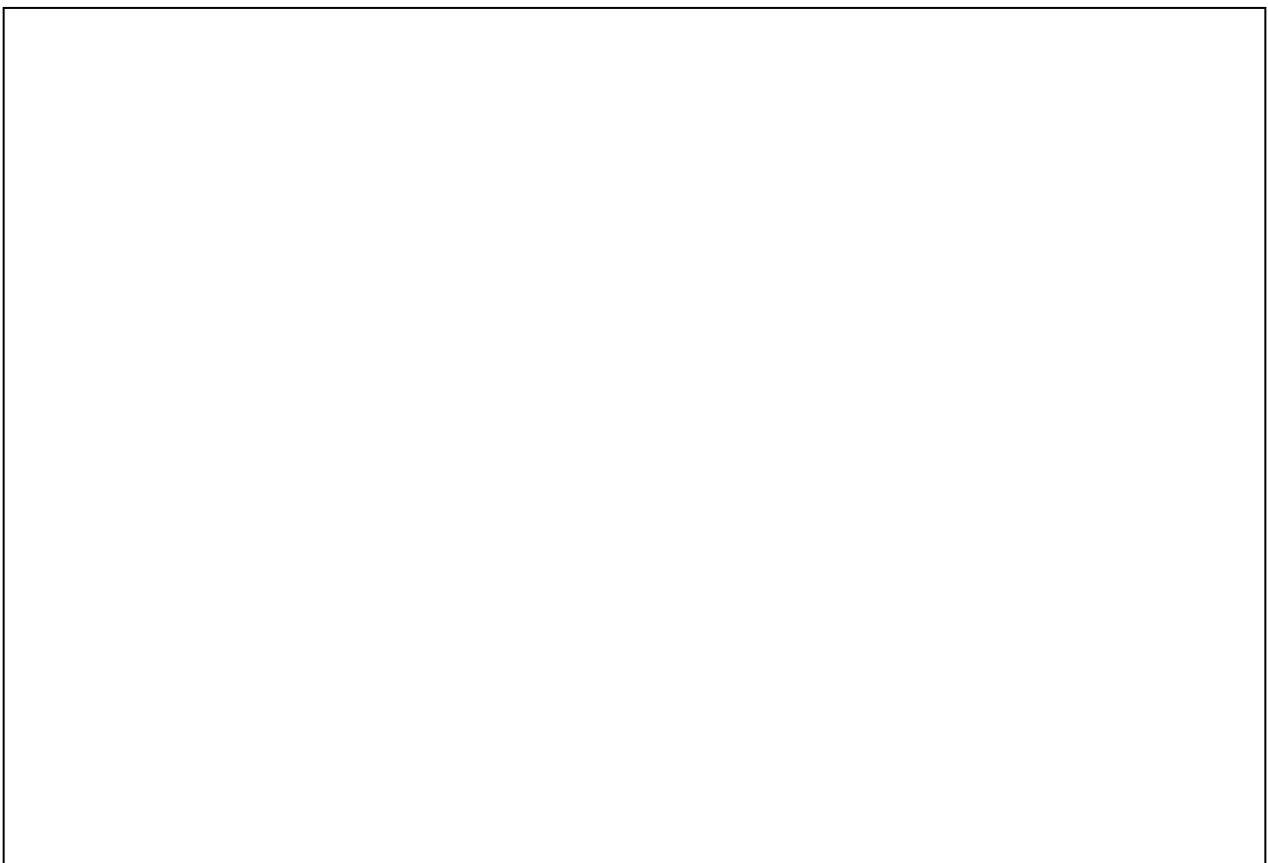


Рис. 32 Рослинна клітина на стадії інтерфази та на різних стадіях мітозу: А – інтерфаза; Б – профаза; В – метафаза; Г – анафаза; Д – телофаза.

Завдання 5. Розгляньте постійний мікропрепарат «мітоз в клітинах поперечного перерізу матки аскариди».

Розгляньте при середньому (окуляр х10, об'єктив х40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат «мітоз у клітинах поперечного перерізу матки аскариди». Потім розгляньте його при великому (окуляр х10, об'єктив х90) збільшенні. Знайдіть клітини, які перебувають в інтерфазі і на різних фазах мітозу.

Намалюйте в протоколі клітини на різних стадіях мітозу (рис. 33). На малюнку позначте ядерну оболонку, хроматин, клітинний центр, ядерце.



Завдання 6. Ознайомтеся з поняттям «мітотичний індекс» і охарактеризуйте різні типи тканин за рівнем мітотичної активності.

Мітотичний індекс (МІ) – показник мітотичної активності тканини або культури тканини, що характеризує питоме значення фракції клітин, які перебувають в мітозі, на 1000 вивчених на гістологічному (цитологічному) препараті.

$$m = \frac{Nm}{N}$$

, де [m] – мітотичний індекс, Nm – кількість мітозів, N – загальна кількість клітин в досліджуваній сукупності.

Визначення мітотичного режиму використовується в клініці при дослідженні матеріалу біопсії для підтвердження / виключення факту злякисного перетворення тканин.

Мітотичний режим охоплює такі параметри:

- мітотичний індекс;
- відсоткове співвідношення клітин, які діляться і знаходяться на різних стадіях мітозу;
- відносна кількість усіх патологічних мітозів;
- відсотковий вміст окремих видів патологічних мітозів.

Мітотична активність тканин в нормі

Висока _____
Середня _____
Низька _____

Завдання 7. Регуляція клітинного циклу.

Дайте означення контрольних точок клітинного циклу та факторів росту.

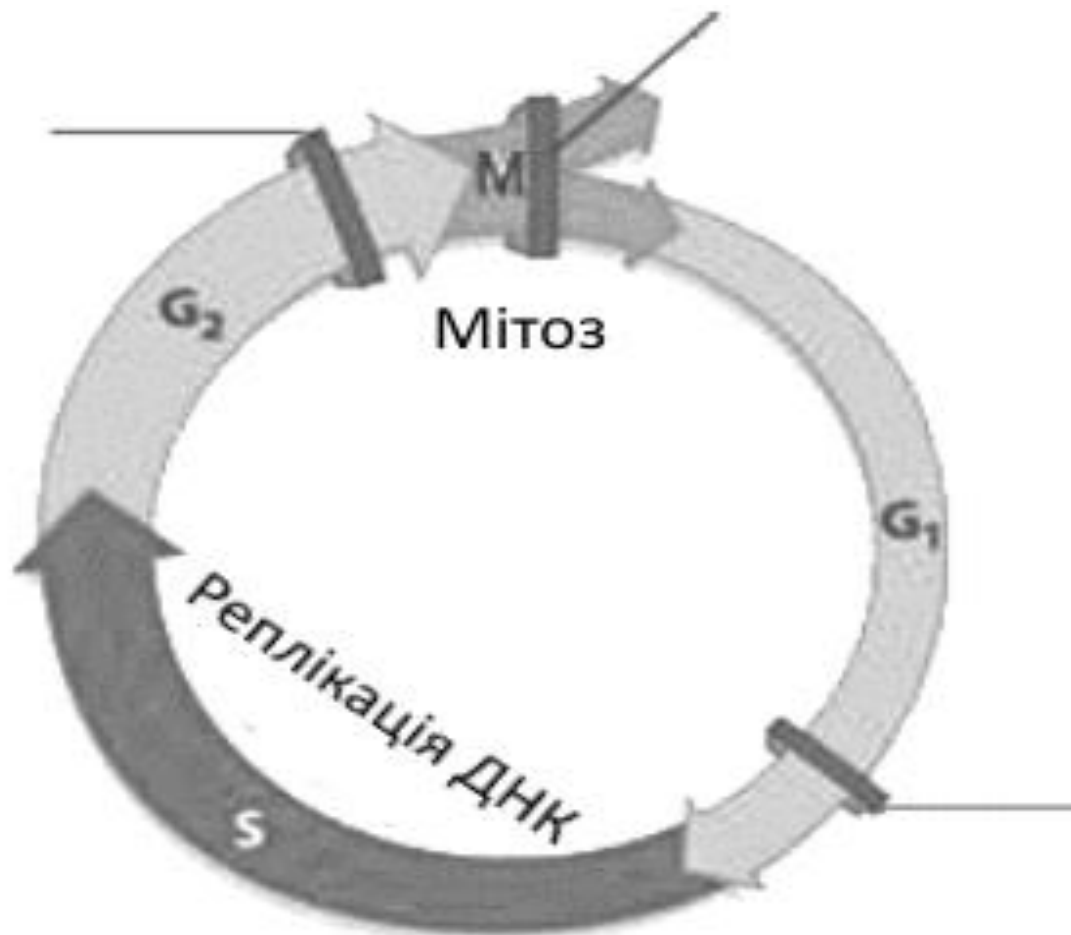
Контрольні точки клітинного циклу – _____

Наявність контрольних точок в клітинному циклі необхідне для визначення завершення його кожної фази. Клітинний цикл контролюється шляхом взаємодії трьох типів регуляторних білків:

1. Циклінзалежної кінази (Cdk);
2. Цикліни – цитоплазматичні білки, які взаємодіють з Cdk с утворенням комплексів;
3. Інгібітори комплексів Cdk-циклін.

Регуляція клітинного циклу здійснюється за допомогою зворотнього фосфорилування / дефосфорилування регуляторних білків.

Існують три контрольні точки в регуляції клітинного циклу. Позначте їх на схемі.



Охарактеризуйте контрольні точки клітинного циклу (табл.19).

Таблиця 19.

Контрольна точка	Контролюючий період	Що відбувається
G1 контрольна точка, старт		
G2 контрольна точка		
M контрольна точка утворення веретена поділу		

Фактори росту клітин – _____

Охарактеризуйте вплив факторів росту на клітинний цикл (табл. 20).

Таблиця 20.

	Фактори росту	Вплив на клітинний цикл	Приклади
1	Інсуліноподібні фактори росту		
2	Бомбезіни		
3	Фактори росту фібробластів		
4	Тромбоцитарні фактори росту		
5	Епідермальні фактори росту		
6	Трансформуючі фактори росту		
7	Цитокіни		

Завдання 8. Вкажіть (табл. 21) та схематично зобразіть морфологічні прояви патологічних мітозів

Порушення нормального протікання мітозу призводить до неправильного розподілу хромосом між дочірніми клітинами, так утворюються клітини з більшим чи меншим числом хромосом. В нормальних тканинах людини і тварин кількість патологічних мітозів не перевищує 2–4 % від загальної кількості клітин, що діляться. Поява більшого відсотку патологічних мітозів – одна з характерних ознак розвитку пухлинних процесів.

Таблиця 21.

Захворювання	Морфологічні прояви мітозу
Рак лімфатичної тканини (лімфома)	
Рак шкіри (плоскоклітинна карцинома)	
Вірусна інфекція	

Завдання 9. Закінчить значення і приведіть приклади. Заповніть таблицю 22 – порівняльна характеристика некрозу і апоптозу.

1. Загибель клітин і тканин в живому організмі під впливом патогенних факторів екзо- чи ендогенного характеру називається _____

Приклади: _____

2. Запрограмована клітинна смерть, регулюючий процес самоліквідації на клітинному рівні називається – _____

Приклади: _____

Таблиця 22

Порівняльна характеристика некрозу і апоптозу

Ознака	Апоптоз	Некроз
Поширеність		
Індукція		
Біохімічні зміни		
Розпад ДНК		
Цілісність клітинної мембрани		
Морфологія		

Запальна відповідь		
Видалення загиблих клітин		

Контрольні питання до теми.

1. Які причини поділу клітини? Вкажіть способи розмноження клітин.
2. Яка відмінність між поняттями «життєвий цикл» і «мітотичний цикл» клітини?
3. З яких періодів складається мітотичний цикл?
4. Які фази мітозу, охарактеризуйте їх?
5. Механізм руху хромосом під час мітозу?
6. Вплив алкоголю, нікотину і наркотиків на процес ауто продукції клітин.
7. Поясніть зміст і біологічну роль стадій, з яких складається профаза I мейозу?
8. Як змінюється кількість хромосом та ДНК на різних стадіях мейозу?

Оцінка _____

_____ Підпис викладача

Контрольне тестування до 1 змістового модулю «Молекулярно-клітинний рівень організації життя»

1. Яка з властивостей суттєво відрізняє живе від неживого?

- а) мінливість;
- б) дискретність і цілісність;
- в) розмноження;
- г) хіральна чистота біополімерів;
- д) обмін речовин.

2. Виберіть найбільш повний варіант відповіді:

- а) клітина - елементарна одиниця будови і розвитку організмів;
- б) клітина - одиниця, здатна до самовідновлення і розвитку;
- в) клітина - елементарна, частково відкрита біологічна система, здатна до самовідновлення, самовідтворення і розвитку;
- г) клітина - елементарна біологічна система, здатна до саморегуляції і самовідтворення;
- д) клітина - відкрита система, здатна до самовідновлення і саморегуляції.

3. Які чинники відіграли вирішальну роль для виділення самостійного таксона *Homo sapiens* у процесі еволюції:

- а) антропогенні;
- б) соціальні;
- в) обмежувальні;
- г) біотичні;
- д) абіотичні.

4. У ході еволюції життя первинно виникло у водах світового океану у зв'язку з тим, що:

- а) майже вся поверхня Землі була вкрита водою;
- б) вода забезпечила можливість репродукції живих форм;
- в) шари води затримували ультрафіолетове випромінювання Сонця;
- г) водне середовище сприяло фотосинтезу;
- д) воді властива висока температура кипіння.

5. Основи клітинної теорії були закладені у праці:

- а) Р. Гука;
- б) А. Левенгука;
- в) Р. Вірхова;
- г) Т. Шванна;
- д) Р. Броуна.

6. Яке з зазначених положень, що доповнило клітинну теорію, належить Р. Вірхову?

- а) ядро - обов'язкова структура клітини;
- б) кожна клітина обмежена оболонкою;
- в) кожна клітина - з клітини;
- г) цитоплазма - головна структура клітини;
- д) оболонка клітини є її основною структурою.

7. При вивченні електронної мікрофотографії клітини видно мембрани і вільні рибосоми. Ніяких інших внутрішніх структур у ній немає. До яких клітинних форм їх можна віднести:

- а) найпростіші;*
- б) клітини сполучної тканини;*
- в) еритроцити;*
- г) еукаріоти;*
- д) прокаріоти.*

8. Для тварин, на відміну від рослин, характерними є процеси:

- а) дихання;*
- б) росту;*
- в) обміну речовин;*
- г) живлення готовими органічними речовинами;*
- д) розмноження.*

9. Життєдіяльність клітини вимагає енергії. Обмін енергією забезпечується різними процесами. Який з них є основним для тварин?

- а) хемосинтез;*
- б) транскрипція;*
- в) фотосинтез;*
- г) асиміляція;*
- д) дихання.*

10. Недиференційованими, здатними до трансформації у визначені типи клітин є:

- а) остеоцити;*
- б) хондроцити;*
- в) міоцити;*
- г) епітеліоцити;*
- д) стовбурові клітини.*

11. Назвіть органелу, яка бере участь в утворенні акросоми:

- а) рибосома;*
- б) мітохондрія;*
- в) комплекс Гольджі;*
- г) ендоплазматичний ретикулум;*
- д) клітинний центр.*

12. Які органели цитоплазми забезпечують фагоцитарну функцію нейтрофілів:

- а) рибосоми;*
- б) мітохондрії;*
- в) лізосоми;*
- г) ендоплазматична сітка;*
- д) комплекс Гольджі.*

13. Яка з органел клітини утворює мікроворсинки?

- а) вакуолі;*
- б) ендоплазматична сітка;*
- в) плазматична мембрана;*

- г) пластиди;
- д) мітохондрії.

14. У крові хворого виявлено зниження рівня альбумінів і фібриногенезу. Зниження активності яких органел гепатоцитів печінки найбільш ймовірно викликає це явище?

- а) лізосом;
- б) гранулярної ЕПС;
- в) мітохондрій;
- г) комплексу Гольджі;
- д) агранулярної ЕПС.

15. Що транспортують до рибосом тРНК?

- а) амінокислоти;
- б) АТФ;
- в) іРНК;
- г) синтетази;
- д) іони металів.

16. З чого побудована молекула ДНК?

- а) з амінокислот;
- б) з гістонів;
- в) з нуклеосом;
- г) з ліпідів;
- д) з нуклеотидів.

17. Послідовність триплетів нуклеотидів суворо відповідає послідовності амінокислот у поліпептидному ланцюзі. Як називається така властивість генетичного коду?

- а) колінеарність;
- б) триплетність;
- в) виродженість;
- г) неперекривність;
- д) універсальність.

18. Для кожного рівня структури білка характерні певні види хімічних зв'язків. Який зв'язок забезпечує первинну структуру білка?

- а) дисульфідний;
- б) водневий;
- в) іонний;
- г) пептидний;
- д) ковалентний.

19. В якій фазі мітозу дочірні хромосоми (хроматиди) незалежно і порівну розходяться до полюсів материнської клітини?

- а) у метафазі;
- б) у телофазі;
- в) у прометафазі;
- г) в анафазі;
- д) у профазі.

20. Який поділ призводить до утворення диплоїдного набору хромосом?

- а) мітоз;*
- б) мейоз;*
- в) амітоз;*
- г) множинний поділ;*
- д) ендомітоз.*

21. Мегакаріоцити (клітини червоного кісткового мозку) можуть мати по 64 η хромосом. Який механізм їх виникнення?

- а) ендомітоз;*
- б) політенія;*
- в) мітоз;*
- г) амітоз;*
- д) мейоз.*

22. Під час мітотичного циклу відбувається редуплікація ДНК, однохроматидні хромосоми стають двохроматидними. Цей процес відбувається в:

- а) G -періоді;*
- б) метафазі;*
- в) G2-періоді*
- г) S-періоді;*
- д) профазі.*

23. Який поділ клітини призводить до утворення гаплоїдного (половинного) набору хромосом?

- а) мітоз;*
- б) мейоз;*
- в) амітоз;*
- г) множинний поділ;*
- д) ендомітоз.*

24. Завдяки мейозу гамети (статеві клітини) отримують гаплоїдний набір хромосом. Яка фаза профазі I мейозу вважається ключовою у виникненні цього явища?

- а) лептонема;*
- б) діакінез;*
- в) пахінема;*
- г) диплонема;*
- д) зигонема.*

25. У чому полягає відмінність між перебігом овогенезу та сперматогенезу?

- а) відсутня стадія росту;*
- б) відсутня стадія розмноження;*
- в) відсутня стадія дозрівання;*
- г) відсутня стадія формування;*
- д) немає відмінностей.*

26. У деяких організмів ембріон може розділитися на декілька частин. З кожної частини розвивається самостійний організм. Це явище називають:

- а) політенією;*

- б) ендогонією;
- в) брунькуванням;
- г) поліембріонією;
- д) шизогонією.

27. ДНК – це:

- а) дисахарид;
- б) мономер;
- в) поліпептид;
- г) полісахарид;
- д) полінуклеотид.

28. Пасивний транспорт речовин забезпечується:

- а) простою дифузією;
- б) піноцитозом;
- в) фагоцитозом;
- г) екзоцитозом;
- д) ендоцитозом.

29. У процесі гліколізу в енергію макроергічних зв'язків АТФ переходить:

- а) 40кДж
- б) 720кДж;
- в) 1520кДж;
- г) 1440кДж;
- д) 80кДж.

30. Змістовні ділянки ДНК хромосом мають назву:

- а) мутони;
- б) рекони;
- в) екзони;
- г) ітрони;
- д) кодони.

31. Скільки водневих зв'язків утворюється між гуаніном і цитозином у молекулі ДНК:

- а) 1;
- б) 2;
- в) 3;
- г) 4;
- д) жодного.

32. Особливість нонсенс-кодонів:

- а) кодують лише по одній амінокислоті;
- б) кодують по декілька амінокислот;
- в) для них не існує тРНК;
- г) вони перекриваються;
- д) у всіх біологічних видів кодують одні й ті самі амінокислоти.

33. Об'єкти, які не можна побачити неозброєним оком, вивчають за допомогою мікроскопічних методів дослідження. Як при цьому визначають загальне збільшення світлового мікроскопа:

- а) воно дорівнює збільшенню окуляра;
- б) воно дорівнює збільшенню об'єктива;
- в) воно дорівнює добутку збільшень окуляра та об'єктива;
- г) воно дорівнює сумі збільшень окуляра та об'єктива;
- д) воно дорівнює різниці збільшень об'єктива та окуляра.

34. Які з речовин здатні дифундувати через ліпідний бішар плазмалеми ссавців без застосування каналів/ переносників:

- а) кисень;
- б) глюкоза;
- в) стероїдні гормони;
- г) K^+ ;
- д) амінокислоти.

35. Серед наведених нижче органел подвійну мембрану мають:

- а) лізосоми;
- б) мітохондрії;
- в) апарат Гольджі;
- г) рибосоми;
- д) ендоплазматична сітка.

36. Гідрофобні взаємодії беруть участь у формуванні структури білка:

- а) первинної і вторинної;
- б) вторинної і третинної;
- в) третинної і четвертинної;
- г) не визначають структуру біополімерів.

37. Цитокінез відбувається під час:

- а) життєвого циклу клітини;
- б) мітозу;
- в) мейозу;
- г) завершення мітозу;
- д) множинного поділу клітини.

38. Основну роль у забезпеченні організму енергією відіграє етап енергетичного обміну:

- а) підготовчий;
- б) гліколіз;
- в) спиртове бродіння;
- г) аеробний.

39. 38,9 кДж енергії звільняється за повного розщеплення 1 г:

- а) АТФ;
- б) білків;
- в) води;
- г) жирів;
- д) вітамінів.

40. Реплікація ДНК у клітині – складний ферментативний процес. На одному з етапів відбувається розкручування подвійної спіралі ДНК з утворенням реплікативної вилки. Який фермент забезпечує цей процес:

- а) ДНК-фотолігаза;
- б) ДНК-топоізомераза;
- в) ДНК-залежна ДНК-полімераза;
- г) ДНК-залежна РНК-полімераза;
- д) РНК-праймаза.

41. Термін «біологія» вперше введений в науку:

- а) Р. Гуком у 1665 р.;
- б) Ж. Б. Ламарком у 1802р.;
- в) Т. Шванном у 1839р.;
- г) Р. Вірховим у 1858р.;

д) Г. Менделем у 1865 р.

42. Знайдіть неправильний варіант відповіді:

- а) організм - відкрита біологічна система;
- б) багатоклітинний організм є сума клітин, «клітинна держава»;
- в) організм - це саморегулювальна система;
- г) організм - це несаморегулювальна система;
- д) організм - це відкрита, самовідтворювальна, самовідновлювальна система.

43. Який мікроскоп слід використовувати при дослідженні тонкої структури поверхні клітини:

- а) світловий;
- б) трансмісійний електронний;
- в) фазово-контрастний;
- г) скануючий електронний;
- д) рентгенівський апарат.

44. Клітини всіх живих організмів подібні за будовою та хімічним складом, що свідчить про:

- а) здатність живих істот утворювати собі подібних;
- б) єдине походження всього живого;
- в) походження живого від неживої природи;
- г) подібність процесів обміну речовин;
- д) здатність усіх клітин до фотосинтезу.

45. Під світловим мікроскопом у клітин синьозеленої водорості не було виявлено структурно оформленого ядра. До якого типу організації клітин їх можна віднести?

- а) еукаріоти;
- б) віруси;
- в) бактерії;
- г) прокаріоти;
- д) бактеріофаги.

46. Які з наведених організмів належать до еукаріотів:

- а) актиноміцети і гриби;
- б) хламідії і бактерії;
- в) бактерії і лишайники;
- г) гриби і лишайники.

47. На одному мікропрепараті розміщено кілька різних клітин. При вивченні під мікроскопом у них виявили певні структурні особливості.

За якою з особливостей клітину можна віднести до тваринних клітин?

- а) є жорстка целюозна оболонка;
- б) відсутні центросоми;
- в) є багато мітохондрій;
- г) є пластиди;
- д) присутня одна велика вакуоля.

48. Стовбурові клітини мають властивість відновлюватися багато разів. Як називається цей процес?

- а) диференціація;

- б) трансляція;*
- в) проліферація;*
- г) дисиміляція;*
- д) дозрівання.*

49.З якими з органел клітини безпосередньо з'єднана ядерна оболонка?

- а) з системою трубочок і пухирців комплексу Гольджі;*
- б) з плазматичною мембраною;*
- в) з мембранною вакуолею;*
- г) з канальцями ендоплазматичної сітки;*
- д) з лізосомами.*

50.Які органели клітини належать до немембранних?

- а) лізосоми;*
- б) мікротрубочки;*
- в) пластиди;*
- г) мітохондрії;*
- д) комплекс Гольджі.*

51.При ревматизмі у хворих спостерігається руйнування клітин хряща. Яка клітинна органела бере активну участь у цьому патологічному процесі?

- а) клітинний центр;*
- б) лізосома;*
- в) рибосома;*
- г) мікротрубочки;*
- д) комплекс Гольджі.*

52.Відомо, що мітохондрії здатні до самовідновлення. Завдяки наявності чого є можливим цей процес?

- а) хромосом;*
- б) крист;*
- в) подвійної мембрани;*
- г) кільцевої ДНК;*
- д) рибосом.*

53.Яку назву мають змістовні ділянки ДНК хромосом?

- а) мутони;*
- б) рекони;*
- в) екзони;*
- г) інтрони;*
- д) сайти.*

54.Що таке триплет ДНК?

- а) послідовність трьох нуклеотидів;*
- б) азотиста основа;*
- в) нуклеотид;*
- г) молекула нуклеїнової кислоти;*
- д) локус хромосоми.*

55.Послідовність триплетів нуклеотидів суворо відповідає послідовності амінокислот у поліпептидному ланцюзі. Як називається така властивість генетичного коду?

- а) колінеарність;*
- б) триплетність;*
- в) виродженість;*
- г) неперекривність;*
- д) універсальність.*

56.На структурних генах еукаріотів спочатку синтезується молекула про-іРНК, яка потім формується в іРНК. Як називається цей процес?

- а) трансляція;*
- б) процесинг;*
- в) термінація;*
- г) сплайсинг;*
- д) транскрипція.*

57.На якому з етапів життєвого циклу клітини відбувається подвоєння ДНК?

- а) в анафазі;*
- б) у профазі;*
- в) у метафазі;*
- г) в інтерфазі;*
- д) у телофазі.*

58.Поділ ядра клітини відбувається шляхом утворення перетяжки, зберігаються ядерна оболонка і ядерця, не утворюється мітотичний апарат, хромосоми не спіралізуються. Про який поділ йдеться?

- а) мітоз;*
- б) мейоз;*
- в) амітоз;*
- г) множинний поділ;*
- д) ендомітоз.*

59.Мітоз - складний процес, під час якого хромосоми розходяться до різних полюсів клітини. Він завершується цитокінезом. Цей процес характеризується:

- а) поділом ядра клітини;*
- б) синтезом ферментів-полімераз;*
- в) розділенням цитоплазми;*
- г) поділом хромосом;*
- д) поділом мітохондрій.*

60.У культурі клітин злоякісної пухлини спостерігали події клітини, при якому ядро поділилося шляхом перешнуровки, без утворення ахроматинового апарату. Такий поділ має назву:

- а) політенія;*
- б) мейоз;*
- в) мітоз;*
- г) амітоз;*

д) ендомітоз.

61. Під час мейозу внаслідок порушення розходження хромосом утворилися сперматозоони з 22 і 24 хромосомами. Які мутації можливі у зародків, що розвинулися з яйцеклітин, запліднених такими сперматозоонами?

- а) поліплоїдія;
- б) інверсія;
- в) генні мутації;
- г) геномні мутації;
- д) подвоєння.

62. На якій стадії профазі I мейозу відбувається кросинговер?

- а) лептонема;
- б) діакінез;
- в) пахінема;
- г) диплонема;
- д) зигонема.

63. На якій стадії профазі I мейозу відбувається кон'югація хромосом?

- а) лептонема;
- б) діакінез;
- в) пахінема;
- г) диплонема;
- д) зигонема.

64. Дві особини інфузорії з'єдналися, після обміну ядрами роз'єдналися. Як називають це явище?

- а) брунькуванням;
- б) шизогонією;
- в) кон'югацією;
- г) ендогонією;
- д) амітозом.

65. Хроматин – це комплекс:

- а) РНК з білком;
- б) вуглеводу з білком;
- в) ДНК з білком;
- г) білків і ліпідів;
- д) ДНК і РНК.

66. У нормі в каріотипі людини відсутні хромосоми:

- а) акроцентричні;
- б) метацентричні;
- в) субметацентричні;
- г) супутникові;
- д) телоцентричні.

67. Гаплоїдна кількість двохроматидних хромосом знаходиться в екваторіальній площині клітини в:

- а) анафазі першого мейотичного поділу;
- б) метафазі другого мейотичного поділу;
- в) телофазі першого мейотичного поділу;

- г) телофазі другого мейотичного поділу;
- д) метафазі першого мейотичного поділу.

68. Утворення всіх видів РНК у клітині здійснюється:

- а) в ядрі;
- б) на рибосомах;
- в) на мембранах ендоплазматичної сітки;
- г) у мітохондріях;
- д) у лізосомах.

69. Процес подвоєння молекули ДНК називається:

- а) транскрипцією;
- б) трансляцією;
- в) трансверсією;
- г) реплікацією;
- д) репарацією.

70. Інверсія в структурі гена – це:

- а) повернення його ділянки на 180 градусів;
- б) переміщення азотистих основ з одного полінуклеотиду в інший;
- в) заміна однієї комплементарної пари іншою;
- г) подвоєння ділянки;
- д) збільшення довжини ділянки у кратному відношенні.

71. Фосфоліпіди – основна складова частина клітинних мембран, тому що вони:

- а) ковалентно зв'язуються з білками;
- б) несуть позитивні та негативні заряди;
- в) витісняють холестерол;
- г) містять як гідрофобні, так і гідрофільні ділянки;
- д) абсолютно гідрофобні.

72. Мікротрубочки клітинного цитоскелета беруть участь:

- а) у підтриманні форми клітини;
- б) в утворенні центріоль;
- в) у внутрішньоклітинному переміщенні органел;
- г) у русі хромосом під час клітинного поділу;
- д) всі варіанти відповідей правильні.

73. Як працює Na^+/K^+ - насос:

- а) виводить із клітини три йони Натрію, вносить у клітину три йони Калію;
- б) виводить із клітини три йони Натрію, вносить у клітину два йони Калію;
- в) виводить із клітини два йони Натрію, вносить у клітину два йони Калію;
- г) виводить із клітини два йони Натрію, вносить у клітину три йони Калію.

74. Плазмалема – це:

- а) цитоплазма клітин;
- б) клітина без клітинної мембрани;
- в) ядро і цитоплазма клітин;
- г) цитоплазматична мембрана;
- д) мембрана, що відмежовує вакуолю від цитоплазми.

75. Безкисневий і кисневий етапи енергетичного обміну відбуваються в:

- а) шлункво-кишковому тракту;
- б) клітинах;
- в) міжклітинній речовині;
- г) печінці.

76. 17,6 кДж енергії звільняється за повного розщеплення 1г:

- а) АТФ;
- б) вуглеводів;
- в) жирів;
- г) вітамінів.

77. Під час синтезу білка на етапі транскрипції відбувається:

- а) подвоєння молекули ДНК;
- б) перенесення інформації з ДНК на іРНК;
- в) переведення послідовності нуклеотидів іРНК у послідовність залишків амінокислот білка.

78. У клітинах людини під дією ультрафіолетового випромінювання відбулося ушкодження одного ланцюга молекули ДНК. Однак за допомогою специфічних ферментів ушкоджена ділянка молекули ДНК була відновлена. Як називається це явище:

- а) реплікація;
- б) трансляція;
- в) сплайсинг;
- г) процесинг;
- д) репарація.

79. Коллоїдний розчин, в якому розташовуються органоїди і включення:

- а) каріоплазма;
- б) гіалоплазма;
- в) цитоплазма;
- г) протопласт.

80. Що розходиться до полюсів в анафазі мейоза I?

- а) хромосоми;
- б) хроматиди.
- в) цитоплазма;
- г) протопласт.

Запишіть правильні варіанти відповідей у таблицю

Десятки	Одиниці									
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	-									
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										

Модуль 2. Організовий рівень організації життя. основи генетики людини.

Змістовий модуль 2. Закономірності спадковості та мінливості

Тема 9. Особливості генетики людини. Моно-, ди- та полігібридне схрещування. Менделюючі ознаки людини.

Практична робота 9. **Особливості генетики людини. Прояви основних закономірностей успадкування на прикладі менделюючих ознак людини (моно-, ди- та полігібридне схрещування).**

Мета: засвоїти закономірності успадкування ознак унаслідок моно-, полі- та дигібридного схрещування, ознайомитися із значеннями аналізуючого схрещування, з пенетрантністю та експресивністю генів, навчитися застосовувати закони спадковості Менделя для встановлення типу успадкування захворювань людини; навчитися визначати генотипи і фенотипи нащадків за генотипами батьків, а також генотипи батьків за генотипами дітей; складати схеми успадкування ознак для моно-, полі- та дигібридного схрещування,

Обладнання: таблиці моногібридного, полігібридного та дигібридного аналізуючого схрещувань, тексти задач.

Хід роботи

Завдання 1. *Запишіть символи прийняті в традиційній генетиці.*

Символ	Значення	Символ	Значення
	жіночий організм		алелі, що кодують домінантні ознаки
	чоловічий організм		алелі, що кодують рецесивні ознаки
	знак схрещування		генотипи осіб, гомозиготних за домінантною ознакою
	шлюб між батьками		генотипи гетерозиготних осіб

	батьківські організми		генотипи осіб, гомозиготних за рецесивною ознакою
	гамети батьківських організмів		генотипи ди- та тригетерозигот
	нащадки 1-го і 2-го поколінь		гамети
	генотипи дигетерозигот в хромосомній формі при незалежному і зчепленому схрещуванні		

Завдання 2. Сформулюйте означення.

Моногібридне схрещування – _____

I закон Менделя – _____

Розщеплення за генотипом – _____

Розщеплення за фенотипом – _____

II закон Менделя – _____

Розщеплення за генотипом – _____

Розщеплення за фенотипом – _____

Завдання 3. Розв'яжіть задачі на моногібридне схрещування (кейси)

1. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, у батька якої очі були блакитними, а в матері – карими. Якого потомства можна очікувати в цьому шлюбі, якщо відомо, що ген карих очей домінує над геном блакитних?

2. Наявність пігменту у волоссі людини домінує над альбінізмом (відсутністю пігменту). Чоловік і дружина гетерозиготні за пігментацією волосся. Чи можливе народження у них дитини-альбіноса?

3. Анірідія успадковується як аутосомна домінантна ознака. Яка ймовірність народження здорових дітей у сім'ї, де один з батьків хворий на анірідію, а другий – здоровий? Відомо також, що у хворого батька цю аномалію мав тільки його батько.

4. Дитяча форма амавротичної родинної ідіотії (Тей-Сакса) успадковується як аутосомна рецесивна ознака і закінчується звичайно смертю до 4-5 років.

Перша дитина в сім'ї померла від цієї хвороби в той час, коли повинна була народитися друга. Яка ймовірність того, що наступна дитина теж буде хворою?

Завдання 4. Розв'яжіть задачі на неповне домінування (проміжне успадкування) моногібридного схрещування (кейси)

1. Одна з форм цистинурії успадковується як аутосомна рецесивна ознака. У гетерозигот спостерігається лише підвищений вміст цистину у сечі, а у гомозигот – утворення цистинових каменів у нирках. Визначте можливі форми вияву цистинурії в онуків, якщо обидві бабусі були здоровими, а обидва дідусі хворіли на цистинурію.

2. Пельгерівська аномалія сегментації ядер лейкоцитів успадковується як аутосомна неповністю домінуюча ознака. У гомозигот за цією ознакою сегментація ядер повністю відсутня, у гетерозигот вона незвична. Визначте характер сегментації ядер лейкоцитів у онуків, якщо відомо, що в матері дітей і її батьків незвична сегментація ядер лейкоцитів, а в батька дітей і його батьків нормальна сегментація ядер лейкоцитів.

3. Акаталазія зумовлена рідкісним аутосомним рецесивним геном. У гетерозигот активність каталази дещо знижена. Жінка з нормальною активністю каталази взяла шлюб із чоловіком з пониженою активністю каталази. Яка ймовірність народження в цій сім'ї дітей без аномалії, якщо у обох дідусів знижена активність каталази, а в обох бабусь – нормальна активність цього фермента?

Завдання 5. Сформулюйте означення.

Дигібридне схрещування – _____

III закон Менделя – _____

Загальна формула розщеплення за генотипом при полігібридному схрещуванні

– _____

При дигібридному схрещуванні в другому поколінні спостерігається розщеплення за фенотипом – _____

Завдання 6. Розв'яжіть задачі на дигібридне схрещування (кейси)

1. Батько хворіє на мігрень (домінантна ознака), а мати здорова. У батька нормальний слух, у матері – також, але вона має рецесивну алель глухоти. Яка ймовірність народження у них дитини з обома хворобами, якщо батько гетерозиготний за обома генами?

2. У людини праворукість домінує над шультгавістю, а ахондроплазія (недорозвинення трубчастих кісток) – над нормальним розвитком скелета. У сім'ї, де чоловік і жінка праворукі та страждають ахондроплазією, народилося троє дітей: праворука з ахондроплазією, шультга з ахондроплазією і праворука з нормальною будовою скелета. Визначте генотипи батьків і дітей.

3. Причинами вродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика і рогівки ока. Це рецесивні ознаки, які успадковуються незалежно. Мати й батько здорові, але є носіями рецесивних алелей сліпоти. Яка ймовірність народження у них здорових і хворих дітей?

Завдання 7. Розв'яжіть задачі на полігібридне схрещування (кейси)

1. Катаракти мають декілька різних спадкових форм. Більшість з них успадковуються як домінантні аутосомна ознаки, а деякі – як рецесивні, аутосомна, незчеплені. Яка імовірність народження дітей з аномалією, якщо обоє батьків страждають її домінантною спадковою формою, але гетерозиготні за цією ознакою, а також за двома рецесивними формами катаракти?

2. Полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів передаються як домінантні аутосомна ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом. Визначте ймовірність народження дитини без аномалії у сім'ї, про яку відоме наступне: мати по лінії дружини була шестипалою, а батько – короткозорим. Дочка успадкувала від батьків всі ознаки. Мати по лінії чоловіка не мала малих кутніх зубів, мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Батько був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Син успадкував аномалію матері.

Завдання 8. Розв'яжіть задачі самостійно (кейси)

1. Здатність відчувати смак фенілтіокарбаміда успадковується як аутосомно-домінантна ознака. У людей, які не відчують смаку цієї речовини,

частіше зустрічаються злоякісні пухлини щитоподібної залози. У якому з наведених шлюбів ризик пухлини щитоподібної залози в дітей найвищий?

2. Схильність до цукрового діабету зумовлена аутосомно-рецесивним геном, що проявляється лише в 20 % гомозигот. Яка саме закономірність спостерігається в цьому випадку?

3. Схильність до цукрового діабету обумовлює аутосомно-рецесивний ген, що проявляється в 20 % гомозиготних організмів. У сім'ї батько хворий на цукровий діабет, мати – гетерозиготний носій гена. Яка ймовірність того, що дитина буде хворіти на цю хворобу?

4. У людини один і той самий генотип може спричиняти розвиток ознаки з різними ступенями прояву і залежить від взаємодії цього гена з іншими та від впливу зовнішніх умов. Як називається ступінь фенотипового прояву ознаки, що контролюється певним геном?

5. Батько та мати фенотипово здорові. У них народилася хвора дитина, в сечі та крові якої виявлено фенілпіровіноградну кислоту. На підставі цього діагностовано фенілкетонурію. Який тип успадкування цієї хвороби?

6. Полідактилія успадковується за аутосомно-домінантним типом. У сім'ї, де один із батьків здоровий, другий – хворий, росте дитина без цієї аномалії. Яка ймовірність того, що друга дитина в цій сім'ї буде хворою?

7. Трихо-денто-оссеальний синдром проявляється ураженням волосся, зубів і кісток. Хвороба успадковується за аутосомно-домінантним типом. Яка ймовірність народження здорової дитини, якщо обоє батьків гетерозиготні за цим геном?

8. У здорових батьків народилася дитина – глухонімих альбінос (обидві ознаки є аутосомно-рецесивними). Які генотипи цих батьків?

Контрольні питання до теми.

1. Що таке генетика, спадковість, мінливість?
2. Які особливості гібридологічного методу? Аналізуючого схрещування? В чому полягають обмеження її використання в генетиці людини?

Оцінка _____ **Підпис викладача**

Тема 10. Взаємодія алельних і неалельних генів. Плейотропія. Множинний алелізм. Генетика груп крові.

Практична робота 10. Множинний алелізм. Генетика груп крові. Взаємодія алельних і неалельних генів. Плейотропія.

Мета: Вивчити основні види взаємодії алельних (повне і неповне домінування, кодомінування, наддомінування) і неалельних (компліментарність, епістаз, полімерія) генів та їх значення для медицини, вміти диференціювати види взаємодій генів, прояву ознак при різноманітних типах успадкування, засвоїти, що успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 – прояв множинного алелізму. Суть плейотропної дії генів.

Обладнання: таблиці повного і неповного домінування, компліментарності, епістазу, полімерії. Таблиці генетичного визначення груп крові, множинного алелізму. Тексти задач.

Хід роботи

Завдання 1. Сформулюйте означення форм взаємодії між алельними генами.

Повне домінування – _____

Неповне домінування – _____

Кодомінування – _____

Наддомінування – _____

Завдання 2. Розв'яжіть задачі та складіть схеми успадкування ознак у разі взаємодії між алельними генами (кейси)

1. Ген **a**, що досить рідко трапляється, детермінує в людини розвиток спадкової анофтальмії (відсутність очних яблук). Алельний ген **A** зумовлює нормальний розвиток очей. У гетерозигот очні яблука зменшені. Обоє батьків гетерозиготні за геном **A**. Визначте розщеплення у F_1 за генотипом і фенотипом.

2. Таласемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. У гомозигот вона спричинює смерть у 90-95% випадках, а в гетерозигот виявляється у відносно легкій субклінічній формі. Яка ймовірність народження здорової дитини в сім'ї, якщо обоє батьків хворіють на легку форму таласемії?

3. Серпоподібно-клітинна анемія успадковується як неповністю домінуюча аутосомна ознака. Гомозиготні індивідууми вмирають зазвичай до настання статевої зрілості; гетерозиготні – життєздатні, анемія в них найчастіше виявляється субклінічно в легкій формі. Малярійний плазмодій не може використовувати для свого живлення s-гемоглобін. Тому люди, які мають цю форму гемоглобіну, не хворіють на малярію. Яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, у сім'ї, де обоє батьків гетерозиготні щодо серпоподібно-клітинної анемії?

Завдання 3. *Запишіть означення форм між неалельними генами:*

Комплементарність – _____

Епістаз – _____

Полімерія – _____

Завдання 4. Розв'яжіть задачі та складіть схеми успадкування ознак у разі взаємодії між неалельними генами (кейси)

1. У людини одна з форм спадкової глухоти визначається двома рецесивними незчепленими алелями d та e . Для нормального слуху необхідна наявність домінантних алелей D та E , одна з яких визначає розвиток завитки, а друга – слухового нерва.

1.1. У сім'ї обоє батьків глухі, а двоє їхніх дітей мають нормальний слух. Визначте генотипи членів сім'ї. Як взаємодіють у цій сім'ї два домінантні неалельні гени?

1.2. Яка імовірність народження дитини з нормальним слухом, якщо мати страждає спадковою глухотою, а батько має спадково нормальний слух?

1.3. У шлюбі здорових людей з'явилась глухоніма дитина. Чому це сталося? Запишіть генотипи батьків і дітей.

2. Припускають, що нормальне забарвлення шкіри людини зумовлене комплементарно взаємодіючими домінантними генами A і B . Люди з генотипом

aaB-, A-bb або aabb – альбіноси. Визначте ймовірність народження альбіносів у двох здорових дигетерозиготних за генами А і В батьків.

3. У людини виявлено кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від -2,0 до -4,0) і сильна (понад -5,0) передаються як аутосомні домінантні, не зчеплені між собою ознаки. У сім'ї, де мати була короткозорою, а батько мав нормальний зір, народилося двоє дітей. У дочки виявилася помірна короткозорість, а в сина – сильна. Яка ймовірність народження наступної дитини без короткозорості, якщо в матері короткозорим був тільки один з батьків? Необхідно пам'ятати, що в людей, які мають гени обох форм короткозорості, виявляє себе тільки сильна.

Завдання 5. Вивчіть схему успадкування груп крові системи АВ0.

Генетика груп крові.

В генотип особи можуть входити лише 2 алельних гена із серії множинних алелей. Фенотип організму залежить від сполучень різних алельних генів в генотипі. За типом множинної алелі успадковуються групи крові системи АВ0 у людини і колір хутра у гризунів.

В популяції людини є 4 групи крові, які відрізняються еритроцитарними білками (антигенами). Синтез яких програмується трьома генами, два з яких домінуючі, а один рецесивний.

Домінантний ген I^A забезпечує наявність в мембрані еритроцитів білка (агглютиногена) А, домінантний ген I^B – білка В, рецесивний ген i не програмує синтез білка. Алелі I^A , I^B домінантні по відношенню один до одного, тобто одночасна їх наявність призводить до появи якостей обох алелей домінантних генів. В результаті за системою АВ0 розрізняють 4 групи крові.

Групи крові	Алелі	Генотипи
0(I)	i	ii
A(II)	I^A	$I^A I^A$ $I^A i$
B(III)	I^B	$I^B I^B$ $I^B i$
AB(IV)	I^A I^B	$I^A I^B$

Завдання 6. Розв'яжіть задачі на визначення груп крові (кейси)

1. Гомозиготна мати має групу крові А (II), гомозиготний батько – В (III). Які групи крові можуть мати їхні діти?

2. У пологовому будинку переплутали хлопчиків. Батьки першої сім'ї мають О(I) і А(II) групи крові, а батьки другої – А(II) і АВ(IV) групи крові. Аналізами встановлено, що в дітей О(I) і АВ(IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

3. У карооких батьків двоє блакитнооких дітей мають I і IV групи крові, а двоє карооких – II і III. Карий колір очей домінує над блакитним і визначається аутосомним геном. Яка ймовірність народження в цій сім'ї блакитноокої дитини з I групою крові?

Завдання 7. Розв'яжіть задачі на множинний алелізм (кейси)

1. У кроликів ступінь поширення пігментованого волосся на тілі зумовлений множинною алеллю, яка складається з кількох видозмін гена С. Домінантна алель цього гена (С) зумовлює суцільне забарвлення шерсті, а рецесивна алель(с) – альбінізм. Алель c^1 зумовлює гімалайське забарвлення. Алель c^1 рецесивна відносно С і домінантна відносно с.

1.1. Кріль із суцільною пігментацією шерсті, гетерозиготний за геном альбінізму, схрещений з гомозиготною гімалайською кролицею. Які генотипи й фенотипи матиме потомство F_1 та F_2 ?

1.2. Кролиця із суцільною пігментацією шерсті схрещена з гімалайським кролем. Обоє вони гетерозиготні за геном альбінізму. Визначте генотипи й фенотипи потомства.

2. У мишей довжина хвоста визначається серією алелей одного локусу: A_1 , a , a_1 , a_2 (дещо спрощено). Гомозиготний стан алелей обумовлює загибель ембріонів. Гетерозиготи Aa мають вкорочений хвіст, Aa_1 – безхвості, aa_1 , aa_2 , a_1a_2 мають нормальний хвіст.

2.1. Визначте генотипи й фенотипи потомства від схрещування безхвостих мишей з мишами, що мають вкорочений хвіст.

2.2. Визначте генотипи й фенотипи потомства від схрещування безхвостих мишей з мишами, що мають нормальну довжину хвоста (генотип aa_1).

Завдання 8. Сформулюйте означення поняття плейотронії. Схематично опишіть варіанти первинної і вторинної плейотронії.

Плейотропія – _____

Первинна плейотропія – _____

Вторинна плейотропія – _____

Завдання 9. Розв'яжіть задачі на плейотропію (кейси)

1. У бджіл ген, який визначає вислокрилість (A), виявляє свою дію тільки в гетерозиготному (Aa) стані, а в гомозиготному (AA) обумовлює загибель організму. Відомо, що у бджіл трутні розвиваються із незапліднених яєць і є гомозиготними. Визначте фенотипи й генотипи потомства від схрещування вислокрилої матки з нормальним трутнем. Визначте фенотипи й генотипи трутнів – потомків вислокрилих бджіл.

2. У людини є рецесивний ген, який у гомозиготному стані обумовлює аненцефалію або внутрішньоутробну загибель, а в гетерозиготному стані виявляється як spina bifida (розщелина хребта, частіше в поперековій і крижовій областях) різного ступеня важкості (від легких випадків до дуже важких, що закінчуються смертю). У медико-генетичну консультацію звернулося подружжя із питанням, чи можуть у них народитися здорові діти. У цій сім'ї було троє дітей. Двоє народилося мертвими з аненцефалією, а одна дитина – з

важкою клінічною картиною spina bifida. Яка ймовірність народження здорової дитини в цій сім'ї?

Контрольні питання до теми.

1. Що таке повне домінування? Які приклади повного домінування в людини?
2. Що таке неповне домінування? Які приклади неповного домінування в людини?
3. Що таке кодомінування? Який приклад кодомінування в людини?
4. Що таке наддомінування? Який приклад наддомінування в тварин?
5. Назвіть типи взаємодії неалельних генів.
6. Що таке комплементарна взаємодія? Яке кількісне співвідношення за фенотипом у F_2 при комплементарній взаємодії? Наведіть приклади комплементарної взаємодії в людини.
7. Що таке епістаз? Що таке ген-супресор і гіпостатичний ген? Яке кількісне співвідношення за фенотипом у F_2 при домінантному епістазі? «Бомбейський феномен» як приклад рецесивного епістазу в людини.
8. Що таке полімерія? Яке кількісне співвідношення за фенотипом у F_2 при полімерії? Які приклади полімерних (полігенних) ознак у людини?
9. У чому полягає суть явища плейотропії? Що таке первинна та вторинна плейотропія? Наведіть приклади відповідних захворювань людини.

Оцінка _____ Підпис викладача _____

Тема 11. Хромосомна теорія спадковості. Зчеплене успадкування. Генетика статі.

Практична робота 11. Зчеплене успадкування. Генетика статі.

Мета: засвоїти закономірності зчепленого наслідування, вміти складати схеми успадкування ознак, зчеплених з Х- та Y-хромосомами, навчитися визначати успадкування ознак за наявності кросинговера між Х-хромосомами.

Обладнання: таблиці генетичного визначення статі, таблиці успадкування гемофілії. Тексти задач.

Хід роботи

***Завдання 1.** Запишіть положення хромосомної теорії спадковості.*

Завдання 2. Визначте основні типи визначення статі:

Тип визначення статі	Організми	Соматичні клітини		Гамети		Гетерогаметна стать
		♀	♂	Яйцеклітини	Сперматозоїди	
XY	Людина, ссавці, комахи ряду Двокрилих, деякі риби, рослина куколиця та ін.	XX	XY			
XY	Птахи, комахи ряду Лускокрилих, деякі риби	XY	XX			
XO	Коники, клопи (Protenor)	XX	XO			
XO	Міль (Fumea)	XO	XX			

Завдання 3. Розв'язати задачі на успадкування ознак, гени яких локалізовані в X-хромосомі (кейси).

1. У людини відсутність потових залоз зумовлена рецесивною алеллю, локалізованою в X-хромосомі. Чоловік, у якого відсутні потові залози, одружився із здоровою жінкою, гетерозиготною за цією ознакою. Визначте ймовірність народження дітей з нормальними потовими залозами.

2. Рецесивний ген дальтонізму перебуває в X-хромосомі.

2.1. Чоловік хворіє на дальтонізм, а дружина і її батьки розпізнають кольори нормально. Яка ймовірність народження в подружжя хворої дитини?

2.2. У сім'ї батько й син – дальтоніки, а мати розпізнає кольори нормально. Від кого з батьків син успадкував ген дальтонізму?

3. Рецесивний ген гемофілії міститься в X-хромосомі.

3.1. Батько дівчини хворіє на гемофілію, а мати здорова і походить із сім'ї, де ніхто не хворів на гемофілію. Дівчина вийшла заміж за здорового чоловіка. У них народилася дитина, хвора на гемофілію. Яка ймовірність того, що в них і друга дитина буде гемофіліком?

3.2. Якого потомства слід чекати у шлюбі чоловіка-гемофіліка з жінкою, яка є носієм гена гемофілії?

Завдання 4. Розв'язати задачі на успадкування ознак, гени яких локалізовані в У-хромосомі (кейси).

1. Надмірне овоłosіння вушних раковин (гіпертріхоз) зумовлене геном, локалізованим в У-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою ж ознакою, якщо її має батько?

Завдання 5. Дайте означення кросинговеру.

Кросинговер – _____

Завдання 6. Вивчіть два правила зчеплення:

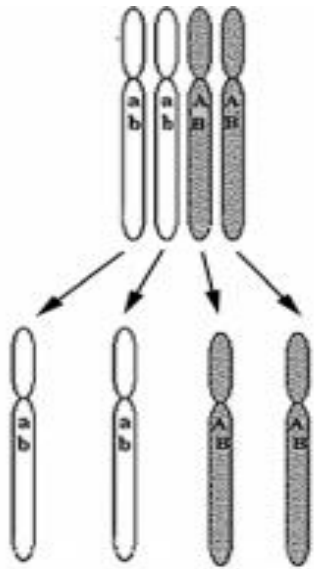
Види зчеплення

Повне

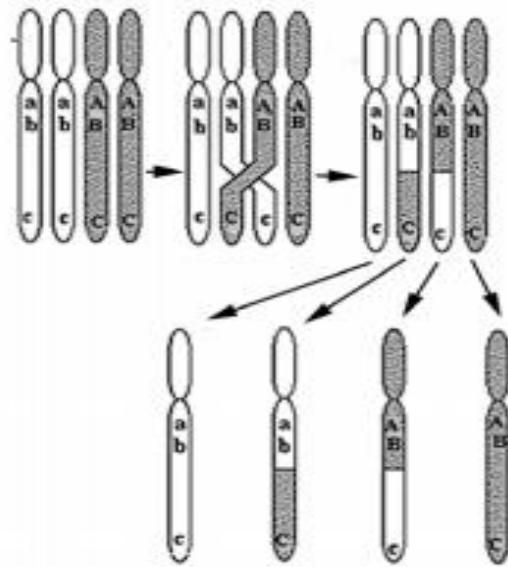
неповне

Немає кросинговера

Є кросинговер



Хромосоми в гаметах



Хромосоми в гаметах

Завдання 7. Розв'язати задачі на різні види зчеплення у випадку кросинговеру та за його відсутності.

1. У людини гени А і В локалізовані в одній аутосомі. Скільки типів яйцеклітин продукує жінка з генотипом $Ab//aB$? Скільки типів сперматозоїдів продукує чоловік з таким же генотипом?

2. Гени А і В містяться в одній і тій же аутосомі, гени М і N – в X-хромосомі.

2.1. Які типи некросоверних і кросоверних гамет продукує гетерозиготна жінка, у якої домінантні гени (А і В) містяться в одній хромосомі, а їх рецесивні алелі – в іншій?

2.2. Які типи некросоверних і кросоверних гамет продукує дигетерозиготний чоловік, у якого домінантні гени (А і В) містяться в одній хромосомі, а їх рецесивні алелі – в іншій?

2.3. Які типи гамет продукує дигетерозиготна жінка, у якої домінантні гени М і N містяться в одній X-хромосомі, а їх рецесивні алелі – в іншій?

2.4. Які типи гамет продукує чоловік, у якого гени М і N містяться в одній X-хромосомі?

3. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген кольорової сліпоти (c) локалізовані в X-хромосомі на відстані 9,8 морганіди. Визначте, які типи гамет і в якій кількості утворюють:

3.1. жінка з генотипом XCh//XcH

3.2. чоловік, рецесивний за обома генами.

4. Гени А і В зчеплені і перехрещування між ними складає 10%, а ген С знаходиться в іншій групі зчеплення. Які гамети і в яких співвідношеннях будуть утворювати такі гетерозиготні організми: АВ//аb С//с та Ab//aB С//с?

5. У людини рецесивні гени а і b зумовлюють схильність до діабету та гіпертонії. Вони локалізовані в одній хромосомі, і відстань між ними становить 10% перехрещування. Визначте ймовірність народження сина, схильного до згаданих захворювань, якщо генотипи матері і батька – АВ//аb.

Контрольні питання до теми.

1. У чому полягає суть хромосомної теорії спадковості? Сформулюйте основні положення хромосомної теорії.
2. Що таке група зчеплення? Яка їх кількість у жінки та чоловіка?
3. Сформулюйте закон зчепленого успадкування (закон Моргана). Із яким процесом пов'язано неповне зчеплення генів?
4. Як успадковується стать у людини? Що таке автосоми та гетерохромосоми (статеві хромосоми)? Укажіть кількість автосом і гетерохромосом у соматичних клітинах і гаметах людини.

5. На якому етапі індивідуального розвитку визначається стать у людини? Які механізми формування статі?
6. Що таке генетичні карти хромосом? Які відмінності в генетичних картах Х-хромосоми та Y-хромосоми?
7. Що таке зчеплене зі статтю успадкування? Які виділяють типи зчепленого зі статтю успадкування?
8. Які особливості успадкування зчеплених із Х-хромосомою рецесивних ознак? Наведіть приклади захворювань людини з цим типом успадкування.
9. Які особливості успадкування зчеплених із Х-хромосомою домінантних ознак? Приклади відповідних захворювань людини.
10. Що таке голандричні ознаки? Які особливості їх успадкування? Наведіть приклади відповідних ознак у людини.
11. Що таке залежні від статі й обмежені статтю ознаки?

Оцінка _____ **Підпис викладача** _____

Завдання 4. Розгляньте класифікацію мутацій і заповніть таблицю 21

Таблиця 21

Класифікація мутацій

	Принцип класифікації	Мутації	Характеристика
1	За походженням (причини виникнення)	Спонтанні	
		Індуковані	
2	За типом клітин	Соматичні	
		Генеративні	
3	За об'ємом пошкоджень	Генні	
		Хромосомні	
		Геномні	
4	За впливом на життєздатність	Шкідливі	
		Корисні	

		Нейтральні	
		летальні	
5	За фенотипічним проявом	Морфологічні	
		Біохімічні	
		Фізіологічні	
6	За домінантністю	Домінантні	
		Рецесивні	
7	За локалізацією в клітині	Ядерні	
		Цитоплазматичні	

Завдання 5. Заповнити таблицю, позначивши знаком (+) приклади захворювань, що є результатом певного виду мінливості (табл. 22)

Таблиця 22.

Хвороби	Наслідок мінливості	
	Модифікаційної	Мутаційної
1. Цинга		
2. Альбінізм		
3. Ангіна		
4. Рахіт (дефіцит вітаміну D ₃)		
5. Гостра променева хвороба		
6. Синдром Дауна		
7. Алкогольний синдром плода		
8. Кліщовий енцефаліт		
9. Синдром «котячого крику»		

Завдання 6. Заповнити схему класифікації мутацій за рівнем змін спадкового матеріалу (рис. 34).

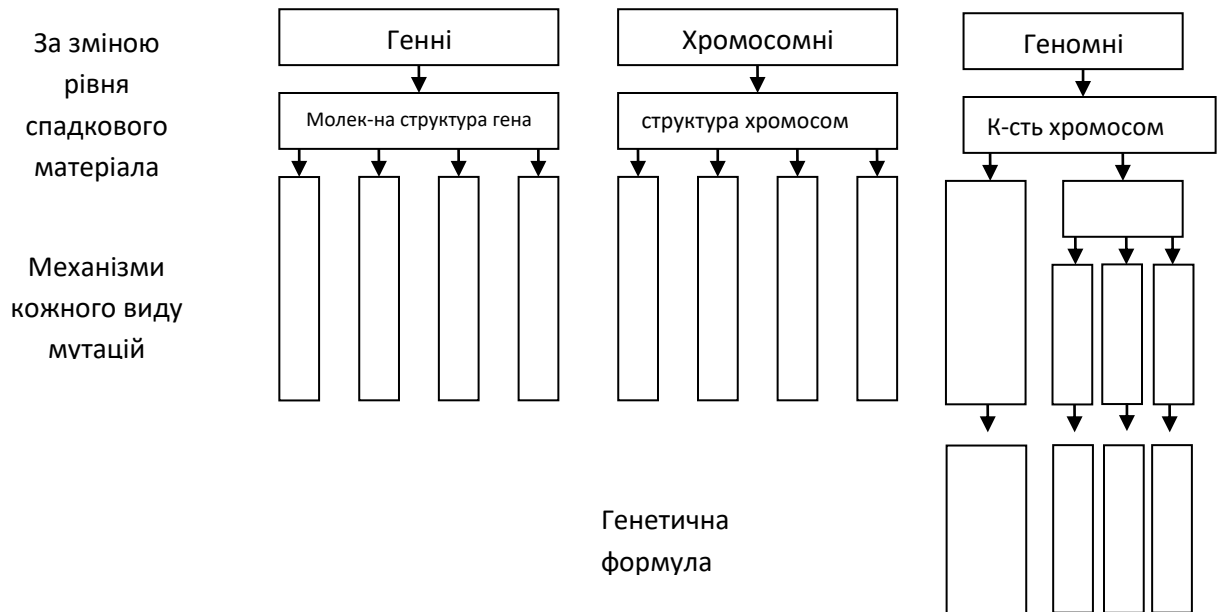


Рис. 34. Класифікація мутацій за рівнем змін спадкового матеріалу

Завдання 7. Розв'язати задачі на модифікаційну мінливість (кейси)

1. У новонародженого спостерігається алкогольний синдром плода. До якого виду мінливості належить захворювання дитини? Чи можна очікувати на виникнення алкогольного синдрому в онуків матері новонародженої дитини?

2. Скласти варіаційний ряд і обчислити основні статистичні показники модифікаційної мінливості кількісних ознак наведеної нижче вибірки. Основні статистичні показники маси 30 новонароджених дітей (у кг) для такої вибірки: 3,1; 2,8; 2,5; 3,0; 3,1; 3,3; 3,2; 3,5; 3,0; 3,3; 2,6; 3,2; 3,4; 2,9; 3,4; 4,0; 4,5; 3,0; 3,6; 3,1; 3,4; 3,5; 3,6; 3,2; 3,5; 3,4; 3,2; 3,3; 3,1; 4,8.

3. Побудуйте варіаційний ряд і варіаційну криву для вибірок числа лейкоцитів в 1 мм^3 крові у 50 людей (в тисячах). Обчисліть основні показники цієї вибірки. На що вказують крайні варіанти варіаційного ряду?

Число лейкоцитів у 1 мм^3 крові у 50 людей (в тисячах) дорівнює: 8, 7, 10, 9, 6, 7, 8, 6, 7, 8, 10, 7, 6, 7, 7, 11, 7, 6, 7, 7, 7, 6, 8, 10, 4, 6, 7, 10, 7, 7, 7, 6, 9, 6, 8, 8, 8, 7, 8, 5, 8, 8, 8, 6, 8, 9, 5, 7, 9, 8.

Завдання 8. Розв'язати задачі на мутаційну мінливість (кейси)

1. Які зміни стануться у будові білка, якщо у фрагменті молекули іРНК складу АГА–ГЦА–УЦУ–ЦУА третій нуклеотид зміниться на гуанін, а сьомий – на аденін? Запишіть відповідні для кожного варіанту іРНК послідовність амінокислот у поліпептиді та склад білка після мутації іРНК.

2. Вірус тютюнової мозайки (ВТМ) синтезує ділянку білка з такою послідовністю амінокислотних залишків: ала–тре–сер–глу–мет. Під впливом нітритної кислоти (мутагенний фактор) цитозин в результаті дезамінування

перетворився в урацил. Яку будову матиме ділянка ВТМ за умови, що всі Ц-нуклеотиди зазнали вказаного хімічного перетворення? Пам'ятайте, що ВТМ замість ДНК містить РНК.

3. В алелі дикого типу (вихідний ген) відбулась мутація?

Алель дикого типу ЦЦЦ–ГГТ–АЦЦ–ЦЦЦ

ГГГ–ЦЦА–ТГГ–ГГГ

Мутагенна алель ЦАЦ–ГГТ–АЦЦ–ЦЦЦ

ГТГ–ЦЦА–ТГГ–ГГГ

Визначте вид цієї мутації. Порівняйте фрагменти білкових молекул, які кодуються вихідним і мутаційним генами. Які фенотипні зміни можуть спричинятися цією мутацією?

Контрольні питання до теми:

1. Що таке мінливість? Класифікація форм мінливості.
2. Що таке модифікаційна мінливість? Чим вона характеризується? Її значення.
3. Що таке фенкопії? Наведіть приклади фенкопій у людини.
4. Що таке генокопії? Наведіть приклади генокопій у людини.
5. Морфози. Які приклади морфозів у людини?
6. Що таке норма реакції? Які розрізняють типи норми реакції? Приклади.
7. Що таке генотипова мінливість? Класифікація спадкової мінливості.

8. Що таке комбінативна мінливість? Які основні механізми комбінації генів у генотипах нащадків? Яке біологічне значення комбінативної мінливості?
9. Що таке мутація? Класифікація мутацій за рівнем змін генетичного матеріалу.
10. Класифікація геномних мутацій, механізми їх утворення. Наведіть приклади відповідних захворювань людини.
11. Механізми формування хромосомних аберацій. Внутрішньохромосомні та міжхромосомні аберації. Наведіть приклади відповідних захворювань людини.
12. Що таке генні мутації? Як вони утворюються? Наведіть приклади моногенних захворювань людини.
13. Поняття про індуковані та спонтанні мутації. Що таке мутагенні чинники (мутагени)? Як їх класифікують? Антимутагени.
14. Поняття про соматичні та генеративні мутації. Їх значення в онтогенезі людини.

Оцінка _____ **Підпис викладача**

Змістовий модуль 3. Методи вивчення спадковості людини.

Спадкові хвороби.

Тема 13. Основи медичної генетики. Методи вивчення спадковості людини.

Практична робота 13. Основи медичної генетики. Генеалогічний та близнюковий методи вивчення спадковості людини.

Мета: ознайомитися з методами, які використовуються для виявлення спадкових хвороб людини, вивчити принципи генеалогічного і близнюкового методів, навчитися проводити генеалогічний аналіз родоводу сім'ї зі спадковими хворобами і визначати частку спадковості і зовнішнього середовища в прояві патологічних ознак людини за допомогою близнюкового методу.

Обладнання: таблиці з родоводами, роздавальний матеріал (умови задач для складання родоводів, родоводи для аналізу).

Хід роботи

Завдання 1. Вивчіть правила запису каріотипу людини.

1. Спочатку пишуть загальне число хромосом.
2. Далі, через кому, статеві хромосоми.
3. Зайва хромосома, якщо є, пишеться після знака + , якщо не вистачає – після знака -.

Отже, для каріотипу використовується запис, що має наступний формат:

(кількість хромосом), (статеві хромосоми), (особливості)

Наприклад - 46, XX – нормальний жіночий каріотип, 46, XY – нормальний чоловічий каріотип, 47, XX, +21 – синдром Дауна – жінка, що має додаткову 21-у хромосому в каріотипі, 47, XY, +21 – синдром Дауна – чоловік, що має додаткову 21-у хромосому в каріотипі.

Мозаїчні форми каріотипів записують через знак / .

Наприклад: 46, XX / 47, XX, +21 – жінка-мозаїк, що має частину клітин з нормальним каріотипом і частину – з додатковою хромосомою 21 (мозаїчна форма хвороби Дауна).

Завдання 2. Вивчіть таблицю символів, які використовують для запису патологічних каріотипів, пов'язаних із порушенням структури хромосом (хромосомні аберації).

Символ	Значення символу
p	коротке плече хромосоми
q	довге плече хромосоми
del	Делеція – втрата ділянки хромосоми, наприклад – 46, XY, del (5p) відповідає чоловічому каріотипу з 46 хромосомами, у якого в малому плечі 5 хромосоми відсутня ділянка.
dup	Дуплікація – подвоєння певної ділянки хромосоми. Наприклад - 46, XX, dup (13 q)
ins	Інсерція (вставка) – утворюється в результаті додавання додаткових послідовностей нуклеотидів
r	Кільцева хромосома – утворюється в результаті втрати кінцевих ділянок хромосоми і об'єднання її плечей одна з одною.
inv	Інверсія – зміна порядку генів в хромосомі за рахунок повороту ділянки хромосоми на 180°
t	Транслокація – зміна місця розташування ділянки хромосоми. Наприклад, 46, XY, t (8; 14) (q 24; q23)
ter	Термінальний (кінцева) ділянка хромосоми. pter – кінець короткого плеча, qter - кінець довгого плеча.

Отже, за наявності внутрішньохромосомних перебудов використовується запис наступного формату.

(номер хромосоми), (плече), номер ділянки), (номер полоси)

Завдання 3 Запишіть каріотипи, що відповідають наступним хромосомним аномаліям:

1. Каріотип чоловіка, що має додаткову X-хромосому.

Каріотип _____

2. Мозаїцизм у жінки з моносомією за X-хромосомою

Каріотип _____

3. Каріотип жінки з транслокацією 22-ї ділянки короткого і довгого плечей 1-ї і 3-ї хромосом і делеція 21-ї частини довгого плеча 9-ї хромосоми

- Каріотип _____

Завдання 4. Основний метод вивчення характеру успадкування ознак – гібридологічний аналіз. Проте, для вивчення успадкування ознак у людини, деяких ознак у тварин його неможливо застосовувати. В цьому випадку використовують генеалогічний метод (аналіз родоводів). При складанні родоводів використовують спеціальні символи. Персона, з якої починають складати родовід – пробанд. Ознака, яку вивчають, як правило, виділяється темною барвою, чи штриховкою.

При аналізі родоводів зустрічається 3 групи завдань:

I. Визначити генотипи у членів сім'ї

Для того, щоб визначити генотипи, необхідно вивчити нащадків чи пращурів даної особини. Крім того, необхідно встановити, яка ознака домінуюча, а яка рецесивна. Іноді це легко встановити, а іноді характер спадкування неясний і його необхідно визначити.

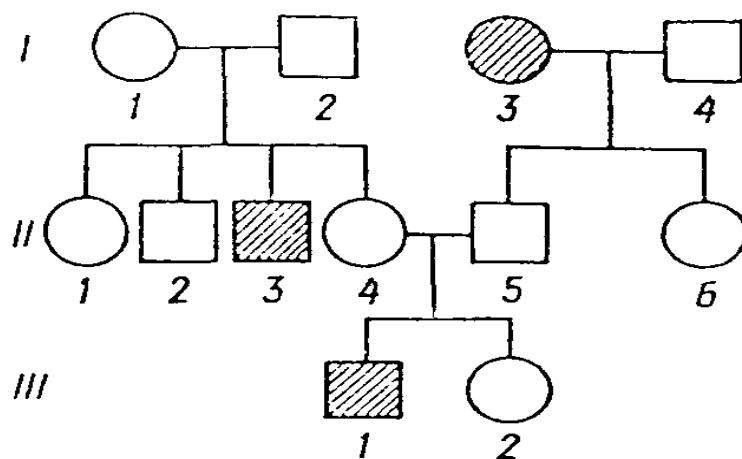


Рис. 35.

На рис 35. зображено спадкування кольору очей в одній сім'ї. Домінуюча ознака – карі очі – не заштриховані символи. Блакитні очі – рецесивна ознака – заштриховані. Необхідно визначити генотипи всіх осіб.

При аналізі родоводу треба врахувати:

1. Генотипи рецесивних форм можна визначити одразу.

2. Якщо фенотип зумовлений дією домінантних генів, то хоча б один домінантний ген визначається відразу: $A_$. Повністю фенотип осіб з домінантними ознаками можна визначити тільки, якщо серед нащадків є особи з рецесивними ознаками, тоді батьківські форми – гетерозиготи (Aa).

3. Якщо обидві батьківські форми гетерозиготні, то домінантний фенотип нащадків визначити неможливо.

II. Визначити характер успадкування ознаки.

Іноді невідомо, яка ознака домінантна, а яка рецесивна і тому це необхідно з'ясувати.

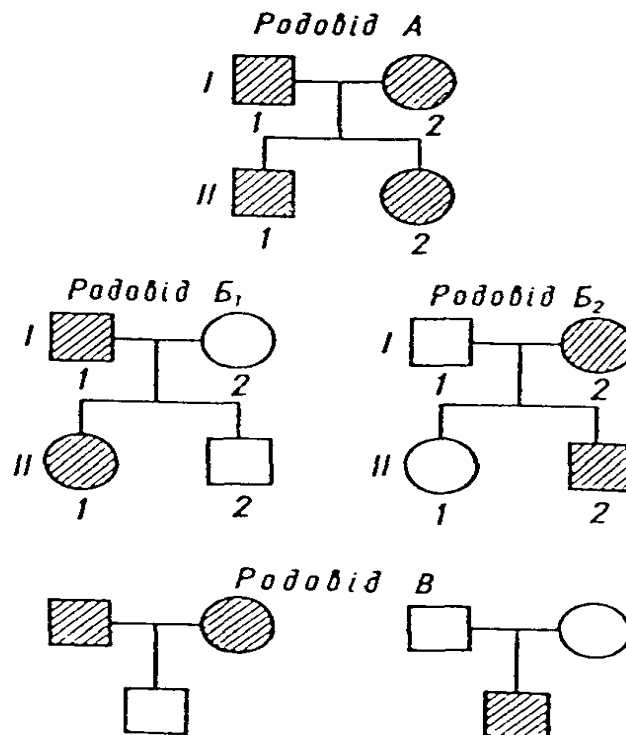


Рис. 36.

На рис. 36 зображені родоводи (А, Б₁, Б₂, В). З родоводу А неможливо визначити, яка з ознак домінантна, а яка рецесивна. Родоводи Б₁, Б₂, також не можуть дати відповіді, як успадковується ознака. Розглянемо родовід В. Якщо припустити, що заштриховано домінантну ознаку, тоді поява нащадка з рецесивною ознакою в родоводі, що розташовано ліворуч, можлива лише за умови, що батьки гетерозиготні. Тоді варіант, відображений праворуч - неможливий.

Таким чином, щоб встановити характер успадкування ознаки, необхідна наявність нащадків, несхожих на батьків. В цьому випадку можна сказати, що батьки - домінантні гетерозиготи, а поява несхожих на них дітей зумовлена наявністю рецесивної форми.

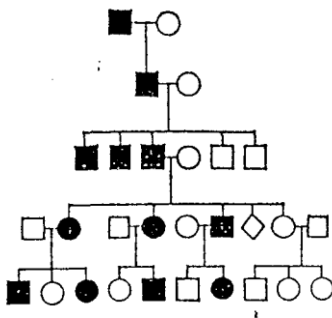


Рис 37.

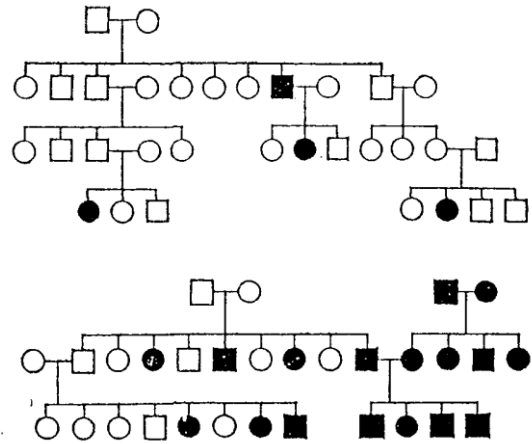


Рис 38

На рис. 37 та 38 зображені родоводи. На одному з них (рис. 37) ознака успадковується як домінантна, а на другому (рис. 38) – як рецесивна.

Для успадкування домінантної ознаки характерно те, що вона зустрічається в кожному поколінні, кожний носій має хоча б одного з батьків з тією ж ознакою.

При спадкуванні рецесивної ознаки спостерігається «перескакування» ознаки через покоління. Діти, що мають рецесивну ознаку можуть з'явитись у батьків, які такої ознаки не мали. Це характерні риси успадкування рецесивної ознаки.

III. Визначення характеру успадкування та генотипів.

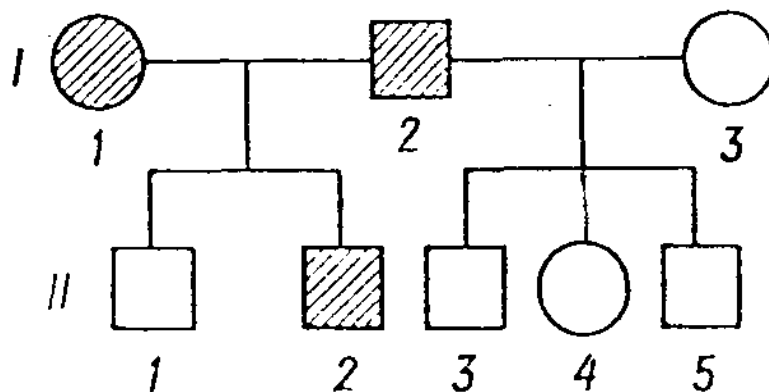


Рис. 39.

На рис. 39 наведено родовід двох сімей.

Чоловік з кучерявим волоссям та його дружина з прямим волоссям мають трьох дітей з прямим волоссям. Перша дружина цього чоловіка мала кучеряве волосся. У них було двоє синів: один з кучерявим волоссям, другий – з прямим.

Визначити характер успадкування та генотипи. Щоб визначити характер успадкування знаходимо ключову пару (I-1 та I-2), після чого одразу визначаємо генотипи рецесивних осіб (I-3, II-1, II-3, II-4, II-5) та генотипи осіб, що є гетерозиготами (I-1 та I-2).

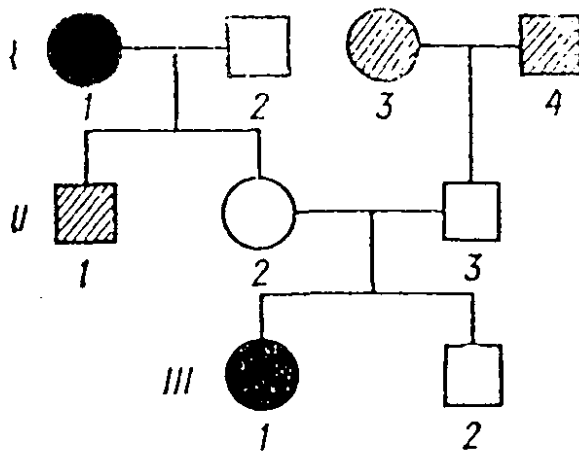


Рис. 40 .

Родоводи можна використовувати і для аналізу успадкування двох ознак.

На рис. 40 наведено родовід успадкування кольору очей. У чоловіка I-4 та жінки I-3 з карими очима народився син з блакитними очима, який одружився з дівчиною, що також мала блакитні очі. У них народилось двоє дітей - син з блакитними очима та донька - альбінос. Відомо, що брат дружини має карі очі, їх батько мав блакитні очі, а їх мати була альбіносом. Визначте характер успадкування ознаки та генотипи.

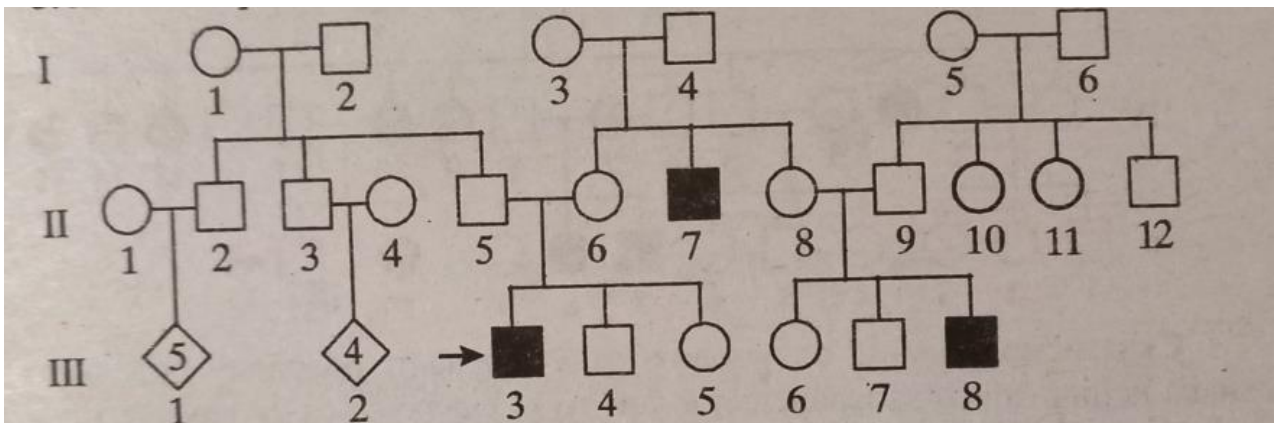
Для вирішення задачі треба знайти ключові пари. Маємо дві такі пари, тобто є два шлюби, де у батьків, що мають однаковий фенотип, з'являються не схожі на них діти (I-3, I-4 та II-2, II-3), тому мова може йти про дві пари генів: одна пара відповідає за наявність (**A**) та відсутність (**a**) пігменту, а друга – за розвиток карих (**B**) чи блакитних (**b**) очей.

Після цього встановлюємо генотип рецесивних осіб та гетерозигот: (III-1 – **aa**bb****; II-2 – **Aa**bb****; II-3 - **Aa**bb****; III-2 – **A__**bb****; I-2 – **A__**bb****; I-3 – **A__**Bb****; I-4 -

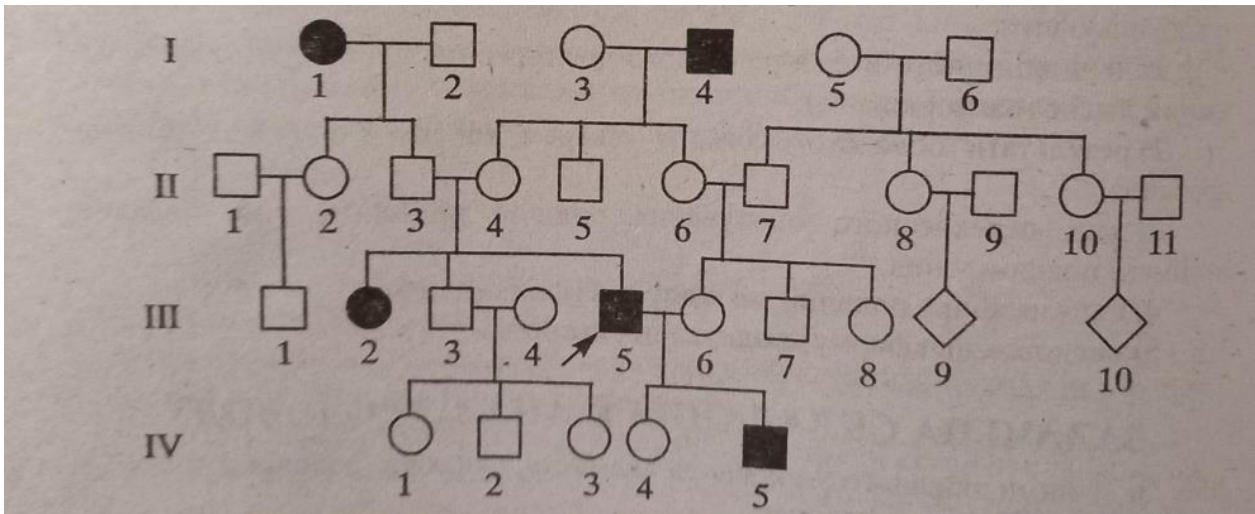
A__Вв;). Особливу увагу необхідно звернути на встановлення генотипу матері I-1 та її сина II-2. Для цього треба уважно вивчити спадкування ознаки у нащадків та батьків. Генотипи I-1 – **aaВв**, а генотип її сина II-1 – **AaВв**.

Завдання 5. Розв'язати задачі (кейси).

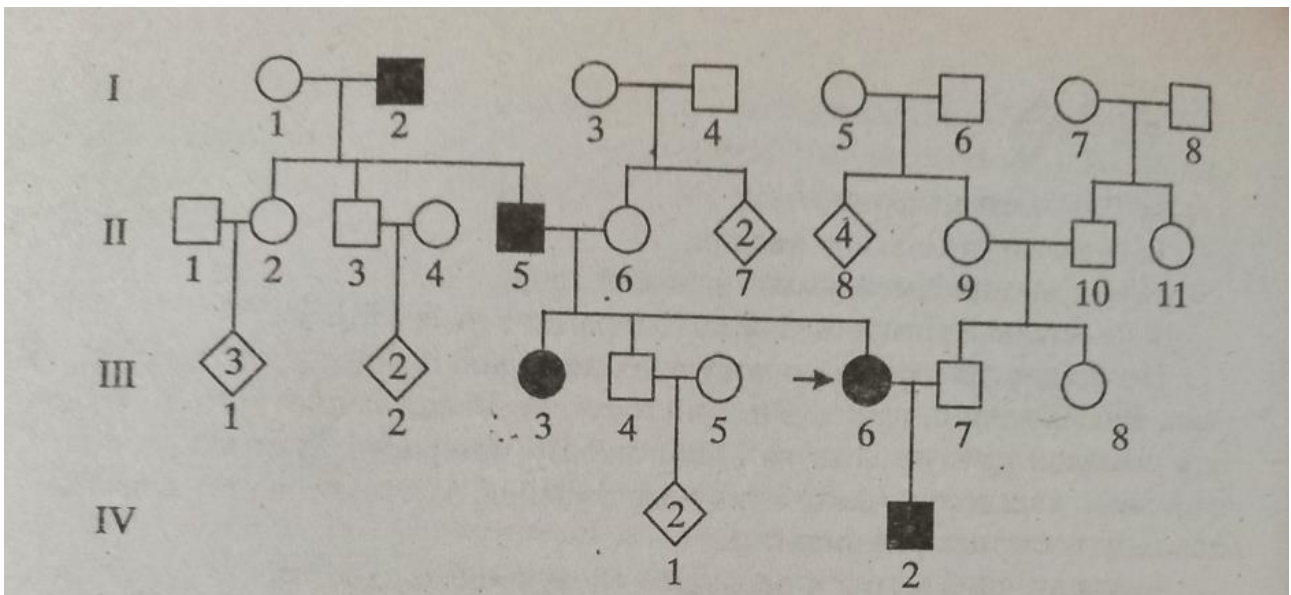
1. Для сім'ї зі спадковим захворюванням складений родовід. У якій спорідненості знаходиться хворий III-3 з хворим II-7 і III-8? Як успадковується хвороба? Які члени родоуду гетерозиготні?



2. Для сім'ї зі спадковим захворюванням складений родовід. Чи існує спорідненість між особами II-2 і II-4? Між III-1 і III-5? Між пробандом та його жінкою? Чи успадковується захворювання як домінанта (рецесивна), аутосомна чи зчеплена зі статтю ознака? Які члени родоуду, поза сумнівом, гетерозиготні?

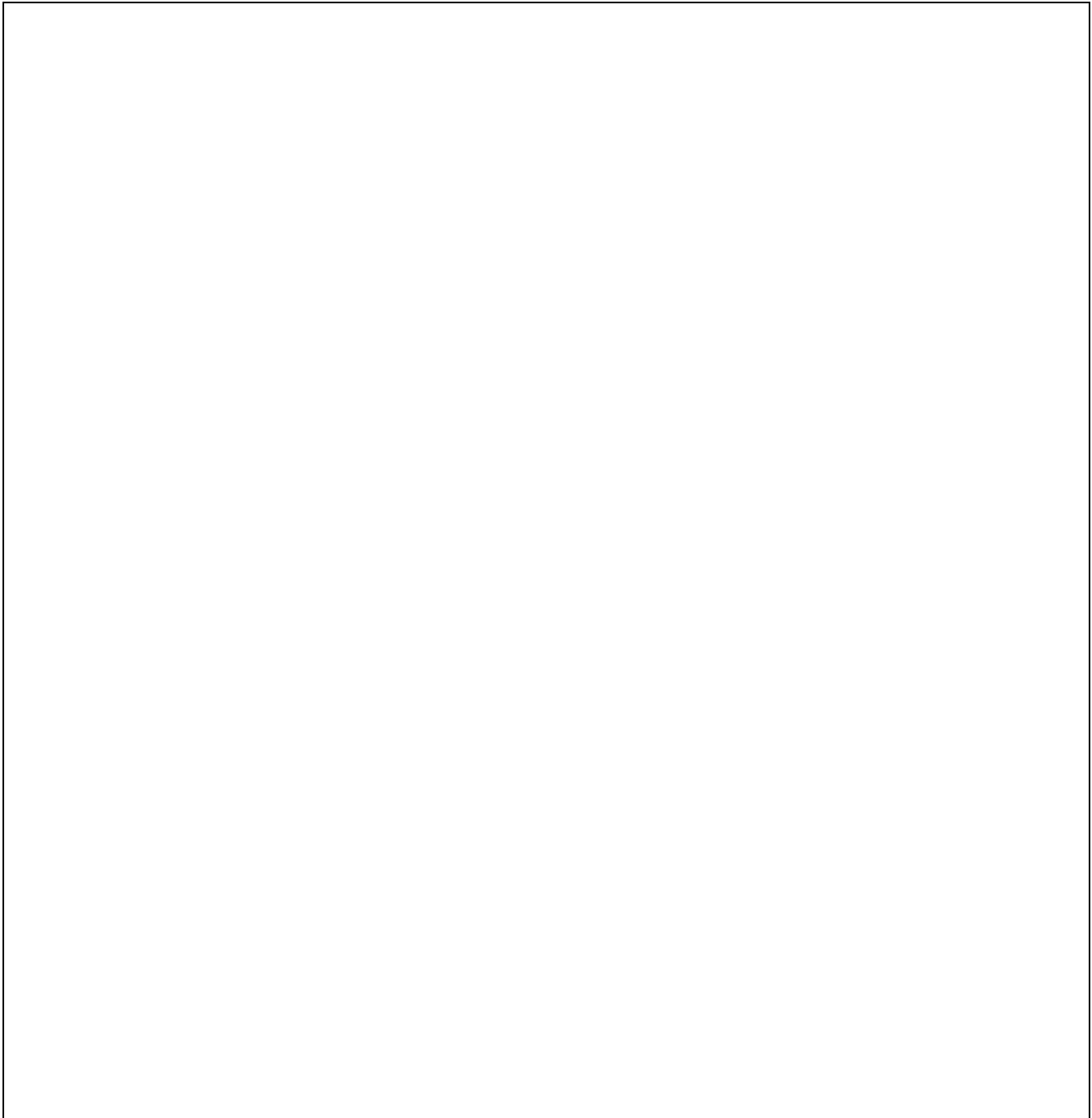


3. За даними зібраного у пробанда анамнезу, складено родовід для сім'ї зі спадковим захворюванням. Прочитайте родовід, починаючи з пробанда (III-6). Визначте ступінь спорідненості з пробандом осіб: I-2, II-5, III-3, IV-2. Як успадковується захворювання: домінантно чи рецесивно, зчеплено зі статтю чи аутосомно?



Завдання 6. *Складіть родоводи своєї сім'ї.*

Проаналізуйте генотипи членів Вашої сім'ї, використовуючи дані про успадкування ознак у людини.



Характер успадкування деяких ознак у людини

Ознака	
домінантна	рецесивна
1	2
Волосся, шкіра, зуби	
Темне волосся	Світле волосся
Не руде волосся	Руде волосся
Кучеряве волосся	Пряме волосся
Тіло дуже вкрите волоссям	Тіло не дуже вкрите волоссям
Раннє облісіння, домінуюче у чоловіків	Нормальний термін облісіння
Біле пасмо у волоссі	Волосся одного кольору
Плямистість (на шкірі й волоссі білі плями)	Однокольоровість
Нормальна пігментація шкіри, волосся й очей	Альбінізм
Чорна шкіра (контролюється двома парами генів, домінування неповне)	Біла шкіра
Іктіоз (луската шкіра)	Нормальна шкіра
Відсутність емалі на зубах	Нормальні зуби
Нормальна шкіра	Відсутність потових залоз
Очі	
Карі	Голубі або сірі
Світло-карі або зелені	Голубі або сірі
Короткозорість	Нормальний зір
Далекозорість	Нормальний зір
Астигматизм	Нормальний зір
Глаукома	Нормальний стан
Аніридія (відсутність райдужної оболонки)	Нормальні очі
Нормальне око	Атрофія зорового нерва (ознака, зчеплена із статтю)
Риси обличчя	
Вільні мочки вух	Прирослі мочки вух
Товсті губи	Тонкі губи
Великі очі	Маленькі очі
Довгі вії	Короткі вії
Широкі ніздрі	Вузькі ніздрі
«Римський» ніс	Прямий ніс
Скелет і м'язи	
Низький зріст (зумовлений багатьма генами)	Високий зріст
Ахондроплазія (карликовість)	Нормальний стан

Ознака	
домінантна	рецесивна
1	2
Полідактилія (більше п'яти пальців на руках або ногах)	Нормальна кількість пальців
Брахідактилія (короткопалість)	Нормальні пальці
Синдактилія (зрощення двох або більше пальців)	Нормальні пальці
Прогресивна м'язова атрофія	Нормальний стан
Системи кровообігу й дихання	
Групи крові А, В, і АВ	Група крові 0
Гіпертонія (високий кров'яний тиск)	Нормальний стан
Нормальний стан	Гемофілія (зчеплена із статтю)
Видільна система	
Багатокамерні нирки	Нормальні нирки
Ендокринна система	
Нормальний стан	Цукровий діабет
Травна система	
Розширення товстої кишки (хвороба Гіршпрунга)	Нормальний стан
Нервова система	
Нормальний слух	Природжена глухота
Нормальний стан	Спинно-мозкова атаксія
Хорея Гентінгтона	Нормальний стан
Нормальний стан	Амавротична ідіотія
Мігрень (головний біль)	Нормальний стан
Нормальний стан	Фенілкетонурія
Дрижачий параліч	Нормальний стан
Злоякісні пухлини (онкозахворювання)	
Нормальний стан	Пігментна ксеродерма
Хвороба Реклінгаузена (нейрофіброматоз)	Нормальний стан
Нормальний стан	Гліома сітківки

Завдання 7. Дайте означення.

Близнюковий метод – _____

При використанні близнюкового методу проводиться порівняння:

- 1) монозиготних близнюків (mz) з дизиготними (dz).
- 2) Сибсів моно- і дизиготних пар між собою;
- 3) Данні аналізу близнюкової вибірки із загальною популяцією.

Відсоток схожості близнюків в ознаках називається конкордатність. Дисконкордатність (коефіцієнт відмінностей) – частота відсутності досліджуваної ознаки у одного близнюка при наявності у іншого.

Для кількісної оцінки ролі спадковості і середовища в прояві ознаки використовують формулу К. Хольцингера:

$$H = (C_{mz} - C_{dz}) / (100 - C_{dz}) * 100\%$$

Де C_{mz} і C_{dz} – конкордатність монозиготних і дизиготних близнюків відповідно.

При $H=1$ або 100% - ознака обумовлена лише спадковістю. При $H=0$ – вся мінливість залежить лише від середовища.

Вплив середовища визначається за формулою – $E=100\%-H$.

Наприклад. Конкордатність mz близнюків за певною ознакою – 80%, а dz – 30%, тоді $H=(80-30)/(100-30)*100\%=71\%$. Тоді $E=100-71=29\%$

Отже, дана ознака на 71% обумовлена спадковістю і на 29% - впливом середовища.

Завдання 8. Заповніть таблицю, визначте коефіцієнт спадковості і зовнішнього середовища (табл. 23).

Таблиця 23.

Ознака	Частота конкордатності		Коеф. наслідування	коеф. впливу середовища
	mz	dz	H	E
Форма носа	100	30		

колір очей	95	28		
папілярні візерунки	92	40		
туберкульоз	67	23		
дислексія	52	33		
кір	98	94		
епілепсія	67	3		
Жовчно-кам'яна хвороба	27	6		
бронхіальна астма	47	24		
заїкання	63	19		
розсіяний склероз	28	5		
інфаркт міокарда	20	16		
залежність від кокаїну	47	8		

Контрольні питання до теми:

1. Які особливості людини як об'єкта генетичних досліджень?
2. Що таке генеалогія? Назвіть етапи генеалогічного методу.
3. Які основні генетичні символи використовують при побудові родоводів?
Правила укладання родоводів.
4. Для чого використовують генеалогічний метод?
5. Назвіть типи успадкування.
6. Які основні ознаки автосомно-домінантного, автосомно-рецесивного, зчепленого з Х-хромосомою (домінантного й рецесивного), зчепленого з Y-хромосомою (голандричного) типів успадкування?
7. Які особливості формування моно- й дизиготних близнюків?
Конкордантність і дискордантність близнюкових пар.
8. Для чого застосовують близнюків метод?
9. Які формули використовують для обчислення коефіцієнтів спадковості й впливу зовнішнього середовища на розвиток ознаки?

Оцінка _____

Підпис викладача _____

Тема 14. Цитогенетичний метод. Хромосомні хвороби.

Практична робота 14. Хромосомні хвороби. Цитогенетичний метод їх діагностики.

Мета: вміти класифікувати хромосомні хвороби в залежності від типу і виду мутацій, навчитися аналізувати каріотип хворого і знати методи діагностики хромосомної хвороби (каріотипування, визначення статевого хроматину).

Обладнання: таблиці каріотипів людини в нормі, з хромосомними відхиленнями, роздавальний матеріал (набори хромосом для складання каріограм), таблиці та слайди хворих з порушеним комплексом хромосом.

Хід роботи

Завдання 1. Запишіть означення

Хромосомні хвороби - _____

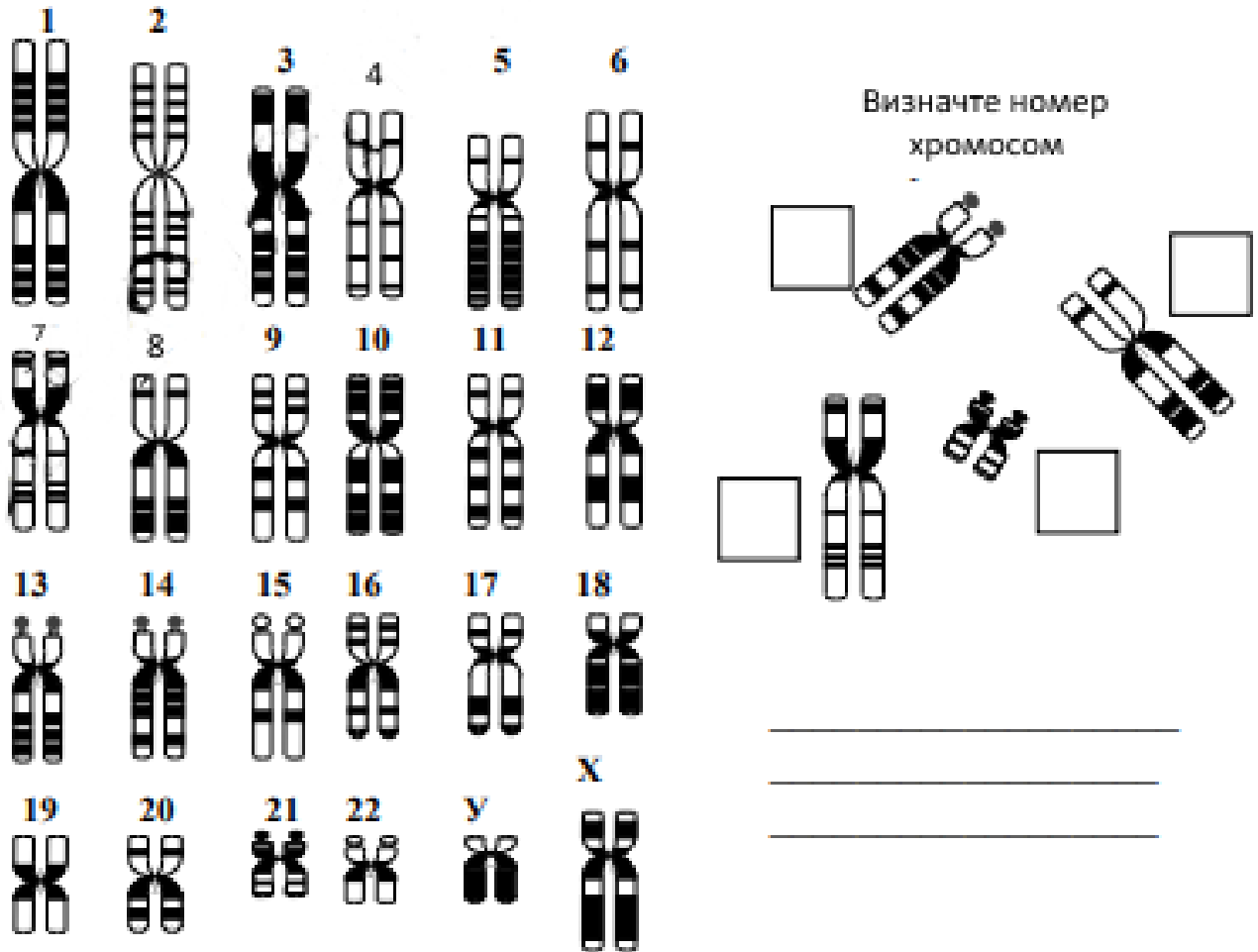
Хромосомні хвороби поділяються на: _____

Повні клінічні форми - _____

Мозаїчні клінічні форми - _____

Завдання 2. Розгляньте ідеограму хромосом людини (G-окрас).

Малюнок полос чітко специфічний, індивідуальний для кожної пари хромосом. Підрахуйте, скільки пар хромосом мають супутники.



Завдання 3 Для наведених каріотипів вкажіть назву патології і стать організму

Каріотип	Патологія	Стать
46, XX, del 5p		
47, XY, +21		
46, XY		
47, XXX		
47, XXY		
45, X0		

47, XY, +13		
47, XX, +18		
46, XX/47, XX, +21		

Завдання 4. Розв'язати ситуаційні задачі (кейси) Співробітники слідчого ізолятора направили на експертизу до медико-генетичного центру чоловіка високого зросту з антисоціальною поведінкою. При люмінесцентній мікроскопії клітин, забарвлених акрихін-іпритом за Касперссоном, виявлено два зеленуватих тільця, що дуже яскраво світяться. Який метод дослідження використали? Який синдром можна передбачати? Запишіть каріотип. За допомогою якого метода необхідно підтвердити діагноз хромосомної хвороби?

2. У восьмимісячної дівчинки встановлено мікроцефалію, незрощення верхньої губи та піднебіння, природжені вади розвитку очей, серцево-судинної системи тощо. При каріотипуванні було виявлено 47 хромосом, причому зайвою є 13-та хромосома групи D. Який синдром можна встановити на підставі фенотипових проявів і даних каріотипування? Запишіть каріотип. Чи необхідно визначити статевий хроматин?

3. До лікаря звернулася 28-річна жінка з приводу безпліддя. Під час обстеження виявлено недорозвинення яєчників і матки, порушення менструального циклу. При дослідженні клітин буккального епітелію в ядрах

більшості з них виявлено по два тільця Барра, в ядрах нейтрофільних лейкоцитів – “барабанні палички”. Який метод дослідження використали? Який попередній діагноз можна встановити цій жінці? Запишіть каріотип. За допомогою якого метода необхідно підтвердити діагноз хромосомної хвороби?

Контрольні питання до теми:

1. Які виділяють типи хромосом людини залежно від розміщення центромери?
2. На чому ґрунтується цитогенетичний метод?
3. Що покладено в основу Денверської класифікації хромосом?
4. Що таке пренатальна діагностика?
5. Назвіть основні показання для каріотипування.
6. Які клітини використовують для каріотипування?
7. Що таке статевий хроматин (тільце Барра)?
8. В яких клітинах досліджують статевий хроматин?
9. Які головні показання до визначення статевого хроматину?

Оцінка _____ Підпис викладача _____

Тема 15. Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування.

Практична робота 15. Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування.

Мета: вивчити генетичні основи, особливості прояву і закономірності успадкування деяких генних (молекулярних) хвороб людини, ознайомитися з методами, які використовуються для вияву генних хвороб, визначити значення проблеми генетичного вантажу у людини, навчитися використовувати знання суті закону генетичної рівноваги генів і генотипу в популяціях для визначення їх генетичної структури.

Обладнання: індивідуальні завдання для визначення частот алелів та генотипів у популяції людей.

Хід роботи

Класифікація спадкових хвороб

В основі класифікації тип мутацій і характер взаємодій із зовнішнім середовищем

1. Генні хвороби. Причина – генні мутації (зміни в ДНК). Приклади гемофілія, дальтонізм, альбінізм.
2. Хромосомні хвороби. Причина – хромосомні і генні мутації (зміни в будові і кількості хромосом). Приклади – синдром Дауна.
3. Хвороби зі спадковою схильністю (мультифакторні). Приклади – атеросклероз, язвові хвороби, гіпертонія.
4. Генетичні хвороби соматичних клітин. Приклади – рак, аутоімунні хвороби.

5. Хвороби генетичної несумісності матері і плоду. Приклади – гемолітична хвороба новонароджених, що виникає при несумісності матері і плоду за Rh антигеном.

Генні хвороби поділяються на:

1. Моногенні, причиною яких є один мутантний ген. Успадковуються за законами Менделя.
2. Полігенні, обумовлені не одним геном, а деякими генами (подагра, цукровий діабет).
3. Хвороби знетрадиційною варіацією успадкування:
 - а) пероксисомні хвороби;
 - б) мітохондріальні хвороби;
 - в) хвороби геномного імпринтинга;
 - г) хвороби експансії числа тринуклеотидних повторів.

Завдання 1. Пероксисомні хвороби

Пероксисоми є в клітинах всіх тканин ссавців за винятком зрілих еритроцитів. В пероксисомах є біля 40 ферментів, які грають роль в окисному метаболізмі клітин, обміні жовчних кислот, холестерину, жирних кислот, простагландинів. Одна із функцій пероксидом – це участь в розташуванні перекису водню.

Причиною пероксисомних захворювань є: _____

Мітохондріальні хвороби – різнорідна (гетерозиготна) група захворювань, обумовлених генетичними, а тоді структурними і біохімічними дефектами мітохондрій, що призводить до порушень тканьового дихання.

Нехромосомна спадковість визначається наявністю ДНК мітохондрій (mtДНК). Вона була відкрита у 1963 році. Мітохондріальний геном

успадкоується за материнською лінією. Тому mtДНК є зручним об'єктом для вивчення споріднених зв'язків, а також для ідентифікації людей.

Перерахуйте особливості mtДНК: _____

Приклади мітохондріальних патологій: _____

Завдання 2. *Визначте причини вказаного захворювання і запишіть основні фенотипічні прояви. Порушення якого обміну речовин спостерігається при цих захворювань?*

Примітки: р- коротке плече хромосоми, q – довге плече хромосоми, А-д – аутосомно-домінантний тип, А-р – аутосомно-рецесивний тип, Х-д – доміантний, зчеплений з Х-хромосомою, Х-р – рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою.

Завдання 3. *Хвороба геномного імпринтингу.*

Імпринтинг – молекулярно-генетичний механізм, який призводить до неоднакової експресії материнської і батьківської копії гена.

Класичними хворобами геномного імпринтингу – синдроми Прадера-Віллі та Ангельмана. Обидва захворювання геномного імпринтингу розвиваються в результаті мікроделеції на довгому плечі хромосоми 15, але один з них виникає, якщо делеція успадковується від батька, а інший – від матері.

Батьківська мікроделеція	Материнська мікроделеція
Синдром Прадера –Віллі	синдром Ангельмана
Частота – 1:12 000 – 15 000	Частота – 1:10 000 – 20 000

Захворювання	Частота народження	тип успадкування	локалізація в хромосомі	первинний біохімічний дефект	Характер метаболічних порушень (тип обміну)	основні фенотипічні прояви
Фенілкетонурія	aa 1:10000 Aa 1:100	A-p	12 q			
Альбінізм	aa 1:10000	A-p X-p	11 q Xp			
Серповидно-клітинна анемія	aa 1:25000 Aa 1:50000	A-p	11p			
Алкаптонурия	1:1000000 до 4:1000000	A-p	3 q			
Цистинурия	1:7000 новонароджених	A-p	2 q та/ або 19 q			
Лейциноз (хвороба кленового листа)	1:120000	A-p	Тип Ia - 19 q Тип Ib – 6 q Тип II – 1p			

Глікогенози: (форми: печінкова, м'язова, генералізована)	1:40000	A-р, так і X-	Описано 14 типів Тип Ia – 17 q Тип IXa-Xp			
Галактоземія	aa 1:35000 Aa1:1000000	A-р	9p			
Фруктоземія	1:20000	A-р	9 q			
Хвороба Тей- Сакса	aa 4:100000 1:3600 новонародж.	A-р	15 q			
Хвороба Німана-Піка	1:300000	A-р	11 p			
Хвороба Гоше: а) дитяча важка форма б) хронічна хвороба		а) A-р б) A-д	1 q			

Хвороба Коновалова- Вільсона (гепато- церебральна дистрофія)	аа 2-3:100000 Аа 1:100	А-р	13 q			
Синдром Леша- Найхана	1:300000 новонародж.	Х-р	Х q			
Муковісцидоз (форми: кішкова, бронхолегенева, смішана)	Аа 2-5:100 аа 1:2500	А-р	7 q			
Синдром Елерса-Данлоса	1:5000	А-д, А-р, Х-сцепл.	2 q, 9 q, 7 q 17 q 1p Х q			
Синдром Марфана	1:25000	А-д	15 q			

Завдання 4 Хвороби експансії числа тринуклеотидних повторів.

Експансія повторів - _____

Синдром Мартіна-Белл.

Завдання 5. Етапи медико-генетичного консультування:

1. Діагностика – _____

2. Прогнозування – _____

3. Висновки – _____

4. Порада – _____

Завдання 6. Розв'яжіть задачі (кейси).

1. Пробанд хворіє на гемофілію. Його здорові брат і сестра звернулися до лікаря з питанням про прогноз здоров'я потомства. Диференціальна діагностика форми гемофілії пробанда показала недостатність антигемофілічного глобуліну (спадкування рецесивне, зчеплене зі статтю – гемофілія типу А). Генеалогічний аналіз родоводу підтвердив зчеплене зі статтю спадкування хвороби у цій сім'ї. Пенетрантність гена гемофілії типу А в гомозигот – повна. Чи може здоровий брат пробанда передати своїй дитині ген, що детермінує гемофілію? Яку пораду повинен дати лікар-генетик брату пробанда? Яка ймовірність того, що здорова сестра пробанда передасть своїй дитині ген, що детермінує гемофілію? Яка ймовірність того, що одна дитина з трьох у сім'ї сестри пробанда буде хворою?

2. У медико-генетичну консультацію звернулись молоде подружжя, яке планує у майбутньому дітей. В сім'ї молодої матери, сестра і брат страждають важкою формою рахіту, резистентного до кальциферолів, що детермінується домінантним геном, локалізованим в Х-хромосомі. Визначте ймовірність народження в сім'ї хворої дитини, якщо і чоловік і жінка – здорові.

Завдання 7. Розгляньте закон Харді–Вайнберга.

Закон - _____

Дозволяє визначити - _____

Математична модель: _____, де

Та _____, де

Завдання 8. Розв'яжіть задачі (кейси).

1. Хворі на фенілкетонурію діти народжуються з частотою 1 на 10 тисяч новонароджених. Визначте: а) відсоток носіїв гена фенілкетонурії; б) ймовірність вступу до шлюбу носіїв гена фенілкетонурії; в) ймовірність народження хворої дитини у носіїв гена фенілкетонурії.

2. Ген, що обумовлює альбінізм у людини, є рецесивним, локалізується в аутосомі. Частота альбінізму в Європі становить 1:20 000. Визначте кількість гетерозиготних носіїв гена альбінізму в популяції людей, яка нараховує 10 млн. осіб.

3. Діти, хворі на фенілкетонурию, у європейській популяції народжуються з частотою 1:10 000 новонароджених. Визначте відсоток гетерозиготних носіїв гена фенілкетонурії в цій популяції.

4. Наведені наступні частоти груп крові в популяції: I – 0,33; II – 0,36; III – 0,23; IV – 0,08. Визначте частоти генів, які визначають групи крові в системі АВ0 в даній популяції.

5. Вроджений вивих бедра успадковується як домінантно середня пенетрантність 25 %. Захворювання зустрічається з частотою 6:10 000. Визначте кількість гетерозигот за рецесивним геном.

6. При визначенні MN груп крові в популяції ескімосів східної Гренландії встановлено, що з 3 000 обстежених 2 505 мали генотип L ML M, 27 – генотип L NL N, 468 – генотип LL. Визначте частоту всіх трьох генотипів відсотках і у частках одиниці.

Контрольні питання до теми:

1. Для чого використовують біохімічний метод?
2. Моногенними захворюваннями називають:
3. Перерахуйте, порушення обміну речовин, які можуть бути причиною моногенних захворювань:
4. Вкажіть етапи біохімічного методу діагностики моногенних захворювань:
5. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) – це
6. Які клітини найчастіше використовують для ДНК-діагностики моногенних захворювань
7. Назвіть етапи ПЛР
8. З якою метою використовують ПЛР у медицині:
9. З якою метою в медицині застосовують популяційно-статистичний метод?
10. Вкажіть ознаки ідеальної популяції.
11. Назвіть види популяцій людини в залежності від чисельності.
12. Вкажіть основні етапи проведення медико-генетичного консультування.

Оцінка _____ **Підпис викладача** _____

Контрольне тестування до 2 та 3 змістових модулів «Закономірності спадковості та мінливості» та «Методи вивчення спадковості людини. Спадкові хвороби».

1. Основні закономірності спадкування були відкриті:

- а) Г. Менделем;*
- б) Г. де Фріз;*
- в) К. Корренсом;*
- г) Е. Чермак;*
- д) Т. Морганом.*

2. Алельні гени розташовані:

- а) в одній хромосомі;*
- б) в однакових локусах гомологічних хромосом;*
- в) в різних локусах гомологічних хромосом;*
- г) однакових локусах хромосом;*
- д) в різних локусах хромосом.*

3. Фенотип - це сукупність:

- а) фенотипічних радикалів;*
- б) незамінних амінокислот;*
- в) замінних амінокислот;*
- г) гібридів першого покоління;*
- д) зовнішніх і внутрішніх ознак організму.*

4. Види внутрішньоаллельної взаємодії генів:

- а) ефект положення і повне домінування;*
- б) криптомерія і наддомінування;*
- в) кодомінування і алельні виключення;*
- г) компліментарність і наддомінування;*
- д) повне домінування і полімерія.*

5. Характеристика плейотропії:

- а) присутність в генотипі двох домінантних генів з різних алельних пар призводить до прояви нової ознаки;*
- б) присутність в генотипі двох рецесивних генів з різних алельних пар призводить до прояви нової ознаки;*
- в) домінантний (рецесивний) ген з однієї алельної пари пригнічує дію домінантного (рецесивного) гена з іншої алельної пари;*
- г) гени з різних алельних пар впливають на прояв однієї ознаки;*
- д) один ген впливає на прояв декількох ознак.*

6. Фенокопія - це:

- а) однаковий фенотипічний прояв мутацій різних генів;*
- б) повне придушення дії одного гена іншим геном;*
- в) явище, коли неспадкова мінливість копіює спадкову мінливість;*
- г) ступінь фенотипічного прояву гена;*
- д) явище, коли ген змінюється під дією середовища і копіює іншу ознаку.*

7. Властивості спонтанних мутацій:

- а) носять пристосувальний характер;*

- б) успадковуються;
- в) не успадковуються;
- г) є матеріалом для штучного відбору;
- д) носять груповий характер.

8. Фенотипічні прояви соматичних мутацій у людини:

- а) фенілкетонурія;
- б) синдром Дауна;
- в) енурез;
- г) галактоземія;
- д) різний колір очей

9. Делеція - це:

- а) поворот ділянки хромосоми на 180 °;
- б) брак середньої ділянки хромосоми;
- в) подвоєння термінальної ділянки хромосоми;
- г) зменшення числа хромосом;
- д) обмін ділянками хромосом.

10. Фенотипічні прояви хромосомної х мутацій у людини - це синдром :

- а) Дауна;
- б) Патау;
- в) «котячого крику»;
- г) Клайнфелтера.

11. Соматичні ознаки, зумовлені статтю, підрозділяють:

- а) на обмежені і контролюючі статтю;
- б) Х-зчеплені;
- в) вторинні статеві ознаки;
- г) на первинні статеві ознаки.

12. Розвиток ознак, обмежених статтю, обумовлено генами, локалізованими:

- а) в аутосомах тільки чоловічого організму;
- б) в аутосомах тільки жіночого організму;
- в) гомологічних ділянках Х- і Y-хромосом;
- г) негомологічних ділянках Х-хромосоми;
- д) в аутосомах обох статей.

13. Розвиток голандричних ознак обумовлено генами, локалізованими:

- а) в аутосомах чоловічого організму;
- б) хромосомах статевих клітин;
- в) гомологічних ділянках Х- і Y-хромосом;
- г) негомологічних ділянках Х-хромосоми;
- д) в негомологічних ділянках Y-хромосоми.

14. Соціально-психологічні детермінанти статі у людини:

- а) морфофізіологічна стать;
- б) гаметна стать;
- в) статева самосвідомість і вибір статевого партнера ;
- г) цивільна стать;

15. Характеристика синдрому Шерешевського-Тернера:

- а) каріотип 45, X0;

- б) *знижений інтелект;*
- в) *підвищений ризик захворювання на шизофренію;*
- г) *розвинені первинні і вторинні статеві ознаки;*

16. Вид - це сукупність особин:

- а) *однакових за генотипом;*
- б) *подібних за генотипом, що мають морфологічну і фізіологічну схожість;*
- в) *складові різних сімейств;*
- г) *не перехресних між собою, але з морфологічною і фізіологічною схожістю;*

17. Характеристика ізолятів:

- а) *чисельність понад 1,5 тисячі;*
- б) *чисельність від 1,5 тисячі до 4 тисяч;*
- в) *внутрішньогрупові шлюби становлять 80-90%;*
- г) *внутрішньо групові шлюби становлять понад 90%;*
- д) *приплив генів з інших груп 1-2%.*

18. Популяції називаються панміксними, якщо в них:

- а) *відсутні чинники, що обмежують свободу схрещування і відсутня ізоляція;*
- б) *немає вільного вибору статевого партнера і відсутня ізоляція;*
- в) *особини, що знаходяться поруч схрещуються частіше;*
- г) *сильний самець має великий «гарем»;*

19. В математичному вираженні закону Харді-Вайнберга q позначає частоту:

- а) *домінантного гена;*
- б) *рецесивного гена ;*
- в) *домінантних гомозигот;*
- г) *рецесивних гомозигот;*
- д) *гетерозигот*

20. Дрейф генів - це:

- а) *випадкові коливання частот генів і генотипів в малих популяціях;*
- б) *збільшення чисельності природних популяцій;*
- в) *зменшення чисельності природних популяцій;*
- г) *коливання чисельності природних популяцій внаслідок коливань факторів зовнішнього середовища;*
- д) *результат боротьби за існування.*

21. Генетика людини вивчає:

- а) *генетичні карти політенних хромосом;*
- б) *механізми спадкової схильності до мультифакторіальних захворювань.*
- в) *цитологічні карти політенних хромосом;*
- г) *повне зчеплення генів;*

22. Клініко-генеалогічний метод заснований:

- а) *на використанні математичного виразу закону Харді-Вайнберга;*
- б) *створенні та вивченні математичних моделей;*
- в) *побудові та аналізі родоводів;*
- г) *вивчення моно- і дизиготних близнюків;*
- д) *на мікроскопічному вивченні каріотипу.*

23. Х-зчеплений домінантний тип спадкування характеризується:

- а) *хворі в кожному поколінні і батько передає ознаку всім своїм дочкам;*

- б) хворі не в кожному поколінні і батько передає ознаку всім своїм дочкам;
в) частіше хворіють хлопчики;
г) спадкування по горизонталі.

24. Близнюковий метод заснований:

- а) на визначенні коефіцієнта успадкування;
б) визначенні коефіцієнта конкордантності;
в) визначенні коефіцієнта дискордантності;
г) вивченні інтелекту близнюків;
д) на вивченні родичів близнюків.

25. Дерматогліфічний аналіз - це:

- а) вивчення шкіри тіла;
б) вивчення шкіри обличчя;
в) вивчення захворювань шкіри;
г) вивчення папілярних візерунків пальців, долонь і стоп;
д) етап біологічного моделювання.

26. Генні хвороби класифікують на підставі:

- а) типу успадкування;
б) видів генних мутацій, що лежать в основі хвороби;
в) переважного ураження певної системи або органу;
г) характеру метаболічного дефекту;
д) локалізації мутантного гена в хромосомі.

27. Несумісність матері і плоду за резус-фактором спостерігається якщо:

- а) мати Rh^+ , батько Rh^+ , дитина Rh^+ ;
б) мати Rh^+ , батько Rh^- , дитина Rh^- ;
в) мати Rh^- , батько Rh^- , дитина Rh^- ;
г) мати Rh^- , батько Rh^+ , дитина Rh^+ ;
д) мати Rh^- , батько Rh^+ , дитина Rh^- .

28. Імовірність народження хворої дитини в сім'ї, в якій мати хвора фенілкетонурією, а батько - гомозиготний за нормальною аллелю, становить:

- а) 0%;
б) 25%;
в) 33%;
г) 50%;
д) 75%.

29. Діагностичні ознаки альбінізму:

- а) знижена чутливість до ультрафіолетових променів;
б) молочно-білий колір шкіри і знижена гострота зору;
в) пігментоване волосся;

30. Імовірність народження хворої дівчинки жінкою, яка має хворих гемофілією сина і брата:

- а) 0%;
б) 25%;
в) 33%;

г) 50%;

д) 75%.

31. В основі хромосомних хвороб лежать мутації:

а) Триплоїд;

б) часткові трисомії, трисомії і моносімії;

в) Гаплоїдія;

32. Запис кариотипа при синдромі Едвардса:

а) 45, XX, 18⁻ ;

б) 47, XY, 13⁺ ;

в) 47, XX, 18⁺ ;

г) 47, XY, 21⁺ ;

д) 46, XY, 9p⁺ .

33. Діагностичні ознаки синдрому Дауна:

а) «мишачий запах»;

б) синдактилія пальців стоп;

в) місяцеподібне обличчя і світлі плями на райдужці;

г) монголоїдної розріз очних щілин і світлі плями на райдужці;

34. Генетичний ризик - це ймовірність:

а) мертвонародження;

б) захворювань вагітної жінки;

в) виникнення спадкової хвороби або хвороби зі спадковою схильністю у плода;

г) внутрішньоутробної загибелі плоду.

35. Підвищенням в легкому ступені вважають генетичний ризик:

а) до 5%;

б) 5-10%;

в) 10-20%;

г) 20-30%;

д) близько 50%.

36. Приклади застосування симптоматичного лікування при спадкової патології:

а) аналгетики при запальних процесах;

б) антибіотики при больовому синдромі;

в) заспокійливі при підвищеній збудливості;

г) виключення з їжі неметаболюючих речовин;

д) хірургічне виправлення вроджених дефектів.

37. Існують гени, які, проявляючись у фенотипі, викликають загибель організму на тій або іншій стадії його розвитку. Назвіть ці гени.

а) летальні;

б) домінантні;

в) рецесивні;

г) множинні;

д) гетерозиготні.

38. Деякі ознаки обумовлюються генами, розташованими в статевих хромосомах. Успадкування цих ознак називається:

- а) цитоплазматична спадковість;
- б) успадкування, зчеплене з аутосомами;
- в) повне домінування;
- г) проміжне успадкування;
- д) успадкування, зчеплене зі статтю.

39. Особливістю аутосомно-домінантного типу успадкування хвороби є така:

- а) батьки хворої дитини фенотипово здорові, але аналогічне захворювання трапляється у сибсів пробанда;
- б) захворювання трапляється тільки у жінок родини;
- в) захворювання трапляється з однаковою мірою у жінок і чоловіків родини;
- г) захворювання трапляється переважно у жіночої статі;
- д) хворі виключно чоловічої статі.

40. За допомогою цитогенетичного методу діагностують:

- а) мультифакторні хвороби;
- б) спадкові дефекти обміну речовин;
- в) хвороби, пов'язані зі зміною кількості хромосом у каріотипі;
- г) аутосомно-домінантні хвороби;
- д) аутосомно-рецесивні хвороби.

41. У людини один і той самий генотип може спричиняти розвиток ознаки з різними ступенями прояву і залежить від взаємодії цього гена з іншими та від впливу зовнішніх умов. Як називається ступінь фенотипового прояву ознаки, що контролюється певним геном?

- а) Експресивність
- б) Пенетрантність
- в) Мутація
- г) Полімерія
- д) Спадковість

42. Жінка з I (0) Rh- групою крові ви йшла заміж за чоловіка з IV (AB) Rh+ групою крові. Який варіант групи крові та резус-фактора можна очікувати в дітей?

- а) I (0) Rh-
- б) I (0) Rh+
- в) IV (AB) Rh-
- г) IV (AB) Rh+
- д) III (B) Rh+

43. У чоловіка за системою антигенів АВ0 встановлено IV (AB) групу крові, а в жінки – III (B). У батька жінки була I (0) група крові. В них народилося п'ять дітей. Укажіть генотип дитини, яку можна вважати позашлюбною:

- а) $I^A I^B$
- б) $I^B I^B$
- в) ii
- г) $I^A i$
- д) $I^B i$

44. Ген, який визначає формування груп крові за антигенною системою MN, має два алельні стани. Внаслідок якого процесу з'явиться ген N, якщо алельний ген M вважати вихідним?

- а). Кросинговеру*
- б). Мутації*
- в). Редуплікації*
- г). Комбінаторики*
- д). Репарації*

45. Колір шкіри в людини контролюється декількома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Яка буде пігментація шкіри в людини з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$?

- а). Чорна (негроїд)*
- б). Біла (європеїд)*
- в). Жовта (монголоїд)*
- г). Коричнева (мулат)*
- д). Альбінос*

46. Різні домінантні неалельні гени можуть впливати на одну й ту ж ознаку, підсилюючи її прояв (полімерні гени). Який приклад цієї ознаки можна навести в людини?

- а).. Гемофілія*
- б). Пігментація шкіри*
- в). Темна емаль зубів*
- г). Полідактилія*
- д). Катаракта*

47. До медико-генетичного центру звернулося подружжя з приводу оцінки ризику захворювання на гемофілію в їх дітей. Чоловік страждає на гемофілію, жінка здорова гомозигота за цією ознакою. Який ризик народження хворої дитини в цій сім'ї?

- а).. 0*
- б). 25 %*
- в). 50 %*
- г). 75 %*
- д). 100 %*

48. При вивченні каріотипу хлопчика з дефектами кінцівок виявлено три хромосоми 13-ї пари. Який тип мутації відбувся в нього?

- а).. Поліплоїдія*
- б). Трисомія*
- в). Нулісомія*
- г). Моносомія*
- д). Хромосомна аберація*

49. Унаслідок впливу γ -випромінювання на послідовність нуклеотидів ДНК втрачено два нуклеотиди. Який тип мутації відбувся в ланцюзі ДНК?

- а).. Дуплікація*
- б). Делеція*
- в). Інверсія*
- г). Транслокація*

д). Реплікація

50. При деяких спадкових хворобах, які раніше вважали невиліковними, з розвитком медичної генетики виникла можливість одужання за допомогою замісної дієтотерапії. В даний час це найбільше стосується:

- а).. Фенілкетонуриї
- б). Анемії
- в). Муковісцидозу
- г). Цистинуриї
- д). Ахондроплазії

51. Неалельні гени не можуть розташовуватися:

- а) в одній хромосомі;
- б) в однакових локусах гомологічних хромосом;
- в) в різних локусах гомологічних хромосом;
- г) в різних хромосомах;
- д) в різних локусах хромосом.

52. Перший закон Менделя називається:

- а) чистоти гамет;
- б) зчепленого успадкування;
- в) одноманітності гібридів першого покоління;
- г) розщеплення ознак у гібридів;
- д) незалежного успадкування ознак у гібридів.

53. Умови, необхідні для прояву законів Менделя:

- а) кодомінінування;
- б) неповне домінування;
- в) наявність летальних генів;
- г) механізм рівноймовірного утворення гамет і зигот різного типу;
- д) гени різних алельних пар знаходяться в одній хромосомі.

54. Характеристика епістазу:

- а) взаємний вплив генів різних алелей, що займають сусідні локуси однієї хромосоми;
- б) присутність в генотипі двох домінантних генів з різних алельних пар призводить до прояви нової ознаки;
- в) присутність в генотипі двох рецесивних генів з різних алельних пар призводить до прояви нової ознаки;
- г) домінантний (рецесивний) ген з однієї алельних пари пригнічує дію домінантного (рецесивного) гена з іншої алельної пари;
- д) один ген впливає на прояв різних ознак.

55. Явище зчеплення спостерігається при розташуванні генів різних алельних пар:

- а) в одній хромосомі;
- б) в різних хромосомах;
- в) тільки в аутосомах;
- г) тільки в X-хромосомі;
- д) тільки в Y-хромосомі.

56. Генокопія - це:

- а) вид взаємодії генів;

- б) однаковий фенотипічний прояв мутацій різних генів;
- в) явище, коли ознака змінюється під дією середовища і копіює ознака іншого генотипу;
- г) ступінь фенотипічних проявів гена;
- д) частота фенотипічного прояву гена.

57. Фенотипічні прояви нейтральних мутацій у людини:

- а) фенілкетонурія;
- б) синдром Тернера-Шерешевського;
- в) різний колір очей;
- г) гемофілія;
- д) серповидно-клітинна анемія.

58. Дуплікація - це:

- а) поворот ділянки хромосоми на 180° ;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) брак термінальної ділянки хромосоми;
- г) нестача середньої ділянки хромосоми;
- д) обмін ділянками хромосом.

59. Транслокація - це:

- а) поворот ділянки хромосоми на 180° ;
- б) подвоєння ділянки хромосоми;
- в) брак ділянки хромосоми;
- г) зменшення числа хромосом;
- д) обмін ділянками хромосом.

60. Репарація генетичного матеріалу забезпечується:

- а) фотореактивацією;
- б) диплоїдним набором хромосом;
- в) подвійною спіраллю ДНК;
- г) виродженням генетичного коду;
- д) повтором деяких генів.

61. Характерні риси ознак, обмежених статтю:

- а) виявляються фенотипічно тільки у жіночих особин;
- б) виявляються фенотипічно тільки у чоловічих особин;
- в) проявляються фенотипно у обох статей;
- г) проявляються фенотипно тільки у однієї статі;
- д) ступінь прояву залежить від статі.

62. Характерні риси ознак, зчеплених з X-хромосоною:

- а) виявляються фенотипічно тільки у жіночих особин;
- б) виявляються фенотипічно тільки у чоловічих особин;
- в) проявляються фенотипно переважно у чоловічих особин;
- г) не виявляються у особин жіночої статі;
- д) не виявляються у особин чоловічої статі.

63. Характерні риси голандричних ознак:

- а) виявляються фенотипічно тільки у жіночих особин;
- б) виявляються фенотипічно тільки у чоловічих особин;
- в) проявляються фенотипно переважно у чоловічих особин;
- г) проявляються фенотипно переважно у жіночих особин;

д) ступінь прояву залежить від статі.

64.Порушення фізикальних детермінант статі у людини:

- а) генетична стать;
- б) гомосексуалізм;
- в) трансвестизм;
- г) гаметна стать;
- д) гермафродитизм.

65.Характеристика синдрому Клайнфельтера:

- а) каріотип 47, XXУ;
- б) крилоподібна складка шкіри на шиї;
- в) жіночий організм з чоловічоподібною статурою;
- г) каріотип 47, ХХХ.

66.Критерії популяції:

- а) морфологічна і фізіологічна схожість особин;
- б) морфологічна і фізіологічна відмінність особин;
- в) репродуктивно і генетично ізольована система;
- г) етіологічний.

67.Відмінні ознаки популяцій людини:

- а) відсутність природного відбору;
- б) скорочуються;
- в) зміна структури захворюваності;
- г) утворення нових ізолятів;
- д) утворення нових рас.

68.Суть закону Харді-Вайнберга:

- а) існують закон гомологічних рядів спадкової мінливості;
- б) в малих популяціях частоти генів і генотипів не змінюються в ряді поколінь;
- в) малі популяції не мають генетичного поліморфізму;
- г) в ідеальній популяції частоти генів і генотипів не змінюються в ряді поколінь;
- д) в ідеальній популяції частоти генів і генотипів змінюються в ряді поколінь.

69.Генетичні процеси, що відбуваються в малих популяціях:

- а) дотримуються закон Харді-Вайнберга;
- б) змінюють народжуваність і смертність;
- в) змінюють частоти генотипів;
- г) змінюють віковий і статевий склад;
- д) змінюють чисельність.

70.Спрямований характер мають елементарні еволюційні чинники:

- а) мутації;
- б) ізоляція;
- в) природний відбір;
- г) дрейф генів;
- д) популяційні хвилі.

71.Труднощі вивчення генетики людини:

- а) простий каріотип;
- б) раннє статеве дозрівання;
- в) мала кількість нащадків;

- г) велика кількість нащадків;
- д) можливість експериментування.

72. Пробанд - це:

- а) хворий, який звернувся до лікаря;
- б) лікар-генетик;
- в) індивідуум, з якого починається побудова родоводу;
- г) вагітна жінка;
- д) сестра хворого, яка звернулася до лікаря.

73. Аутосомно-рецесивний тип спадкування характеризується:

- а) хворі в кожному поколінні;
- б) хворіють в однаковій мірі чоловіки і жінки;
- в) хвора дитина у здорових гомозиготних батьків;
- г) спадкування по вертикалі.

74. Для монозиготних близнюків характерно:

- а) розвиток з однієї зиготи і різні генотипи;
- б) розвиток з різних зигот і однакові генотипи;
- в) різні генотипи і низький ступінь конкордантності ознак;
- г) однакові генотипи і низький ступінь конкордантності ознак;
- д) високий ступінь конкордантності і низький ступінь дискордантності ознак.

75. Біохімічні методи генетики людини - це вивчення:

- а) загального аналізу крові;
- б) активності ферментів плазми крові;
- в) активності ферментів шлункового соку
- г) складу первинної сечі;
- д) просторової структури ферментів.

76. Моногенні хвороби обумовлені:

- а) мутацією одного гена;
- б) дуплікацією декількох генів;
- в) мутацією кількох генів;
- г) делецією двох і більше генів;
- д) вставкою двох і більше генів.

77. Імовірність народження хворої дитини в сім'ї, в якій батько хворий фенілкетонурією, а мати - гомозиготна за нормальною аллелю, становить:

- а) 0%;
- б) 25%;
- в) 33%;
- г) 50%;
- д) 75%.

78. Генетичні причини і тип спадкування альбінізму:

- а) геномна мутація;
- б) генна мутація і спадкування за аутосомно-рецесивним типом;
- в) хромосомна аберація;
- г) спадкування за аутосомно-домінантним типом.

79. Діагностичні ознаки гемофілії А:

- а) час згортання крові - 5-6 хвилин;
- б) носові кровотечі і параліч нижніх кінцівок;

- в) множинні гематоми;
- г) крововиливи у великі суглоби і зниження інтелекту;
- д) кров в сечі і високий артеріальний тиск.

80. Діагностичні ознаки серповидно-клітинної анемії:

- а) у гомозигот еритроцити двобічнозвігнутої форми;
- б) гемоліз еритроцитів;
- в) гематоми;
- г) у гомозигот тромбоцити двобічнозвігнутої форми.

81. У живонароджених дітей невідомі:

- а) трисомії по аутосомам;
- б) моносомії по аутосомам;
- в) трисомії за статевими хромосомами;
- г) моносомії за статевими хромосомами.

82. Діагностичні ознаки синдрому Едвардса:

- а) макроцефалія;
- б) вроджені вади серця і «стопа-качалка»;
- в) велика нижня щелепа і ротовий отвір;
- г) недорозвинення гортані;

83. Запис каріотипа при синдромі Дауна:

- а) 45, XX, 21⁻ ;
- б) 47, XY, 13⁺ ;
- в) 47, XX, 21⁺ або 47, XY, 21⁺ ;
- г) 46, XX, 5p⁻ .

84. Завдання медико-генетичного консультування:

- а) консультування сімей та хворих зі спадковою і вродженою патологією;
- б) постнатальна діагностика спадкових і вроджених захворювань;
- в) секвенування генів;
- д) диспансерне спостереження хворих з хронічними захворюваннями;

85. Підвищенням у стані середнього ступеню вважають генетичний ризик:

- а) до 5%;
- б) 5-10%;
- в) 10-20%;
- г) 20-30%;
- д) близько 50%.

86. Приклади застосування етіологічного лікування при спадковій патології:

- а) метаболічна інгібіція;
- б) антибіотики;
- в) замісна терапія;
- г) виключення з їжі неметаболюючих речовин;
- д) генна терапія

87. До методів пренатальної діагностики спадкових хвороб слід віднести:

- а) близнюковий;

- б) генеалогічний;
- в) амніоцентез;
- г) дерматогліфічний;
- д) біохімічний.

88. В ядрах клітин ротового епітелію жінки виявлено по два тільця Барра. Це свідчить про наявність у каріотипі:

- а) мозаїцизму;
- б) однієї X-хромосоми;
- в) двох X-хромосом;
- г) трьох X-хромосом;
- д) чотирьох X-хромосом.

89. Мультифакторним є захворювання:

- а) гемофілія;
- б) серпасто-клітинна анемія;
- в) дальтонізм;
- г) альбінізм;
- д) гіпертонічна хвороба.

90. Нестійкість психіки, зміни настрою, іноді «дитяча поведінка» характерні для:

- а) синдрому Дауна;
- б) синдрому Шерешевського Тернера;
- в) хвороби Тея-Сакса;
- г) синдрому Клайнфельтера;
- д) синдрому трисомії X.

91. У Південно-Африканській Республіці широко розповсюджений ген серпоподібно-клітинної анемії, при якій еритроцити мають напівмісяцеву форму внаслідок заміни в 6-му положенні β-ланцюга молекули гемоглобіна глутамінової кислоти (Глу-NH₂) на амінокислоту валін (Вал). Внаслідок якого типу мінливості виникає це захворювання?

- а). Генотної мутації
- б). Хромосомної аберації
- в). Генної мутації
- г). Модифікаційної мінливості
- д). Комбінативної мінливості

92. При цитогенетичному дослідженні в усіх клітинах викидня виявлено по 44 хромосоми, причому відсутні обидві гомологічні хромосоми 1-ї пари. Який тип мутації відбувся в цьому випадку?

- а).. Моносомія
- б). Трисомія
- в). Полісомія
- г). Нулісомія
- д). Триплоїдія

93. У пробанда зрощені пальці на ногах. У трьох його синів також зрощені пальці, а в двох доньок пальці нормальні. В сестер пробанда пальці нормальні. У брата і батька пальці також зрощені. Яку назву отримала ця ознака, що успадковується?

- а).. Домінантна
- б). Рецесивна
- в) Зчеплена з X-хромосою
- г). Автосомна
- д). Голандрична

94. При диспансерному обстеженні хлопчику 7-ми років встановлено діагноз – «Синдром Леша-Найхана» (хворіють тільки хлопчики). Батьки здорові, але в дідуся за материнською лінією таке ж захворювання. Який тип успадкування цієї хвороби?

- а).. Неповне домінування
- б) Домінантний, зчеплений зі статтю
- в). Автосомно-рецесивний
- г). Автосомно-домінантний
- д). Рецесивний, зчеплений зі статтю

95. Студенти аналізують родовід сім'ї, в якій у частини людей зустрічається брахідактилія. В родині співвідношення хворих чоловіків і жінок становить 1:1. Ймовірність народження хворої дитини в хворого-гетерозиготи – 50 %. Який тип успадкування цієї вади розвитку?

- а).. Автосомно-домінантний
- б) Автосомно-рецесивний
- в). Зчеплений із X-хромосою доміантний
- г). Зчеплений із X-хромосою рецесивний
- д). Зчеплений із Y-хромосою

96. Що характерно для монозиготних близнюків?

- а).. Завжди різностатеві
- б). Неможливість трансплантації
- в). Розвиток із однієї яйцеклітини
- г). Дискордантність за групами крові
- д). Мають різні генотипи

97. У жінки при обстеженні клітин слизової оболонки щоки не виявлено статевий хроматин. Яке захворювання можна припустити?

- а).. Синдром Дауна
- б). Хвороба Вільсона-Коновалова
- в). Трисомія-X
- г). Синдром Леша-Найхана
- д). Хвороба Шерешевського-Тернера

98. У пологовому будинку народився хлопчик із вкороченими кінцівками, мікроцефалією, вузькими очними щілинами з косим (антимонголоїдним) розрізом, складкою верхньої повіки біля внутрішнього кута ока (епікант). Встановлено попередній діагноз – “Синдром Дауна”. За допомогою якого метода генетики можна підтвердити (спростувати) цей діагноз?

- а).. Цитогенетичного
- б). Популяційно-статистичного
- в). Біохімічного
- г). Близнюкового
- д). Генеалогічного

99. При обстеженні 7-річної дівчинки виявлено такі ознаки: низький зріст, широке округле обличчя, близько розміщені очі з вузькими очними щілинами, напіввідкритий рот. Також діагностовано природжену ваду серця. Ці клінічні ознаки найбільш характерні для синдрому Дауна. Яка генетична причина цієї патології?

- а). Нерозходження статевих хромосом*
- б). Часткова моносомія*
- в). Трисомія за X-хромосомою*
- г). Трисомія 13-ї хромосоми*
- д). Трисомія 21-ї хромосоми*

100. Каріотип чоловіка 47 хромосом, в ядрі соматичної клітини виявлено тільки Барра. Спостерігається ендокринна недостатність: недорозвиток сім'яників, відсутність сперматогенезу. Про яке захворювання свідчить цей фенотип?

- а). Синдром Шерешевського-Тернера*
- б). Синдром Клайнфельтера*
- в). Синдром Дауна*

Запишіть правильні варіанти відповідей у таблицю

Десятки	Одиниці									
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	-									
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										
9										
10										

Змістовий модуль 4. Біологія індивідуального розвитку.
Тема 16. Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез.
Запліднення.

Практична робота 16. Біологічні особливості репродукції людини.
Гаметогенез. Запліднення.

Мета: навчитися трактувати особливості репродукції людини у зв'язку із її біосоціальною сутністю. Вивчити механізм гаметогенезу і особливості запліднення, встановити відмінні особливості овогенезу, сперматогенезу.

Обладнання: Таблиці типів яйцеклітин і видів дроблення, типів гастрюляції, закладки зародкових листків. Мікроскопи, постійні мікропрепарати запліднення в аскариди, дроблення в жаби і ланцетника.

Хід роботи

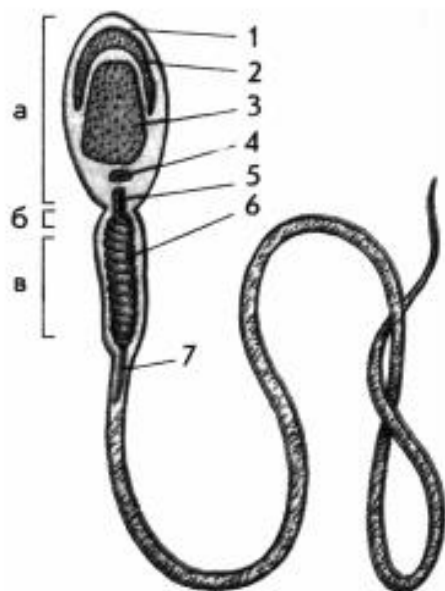
Завдання 1. Дайте означення онтогенезу та охарактеризуйте основні періоди.

Онтогенез це – _____

Період	Характеристика
Ембріональний	

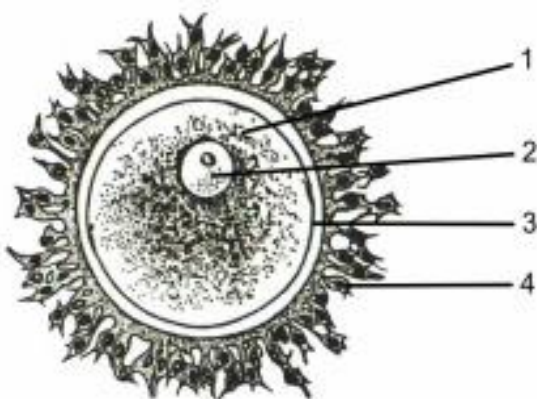
<p>Постембріональний</p>	
---------------------------------	--

Завдання 2. Зробіть підписи до малюнків сперматозоїду людини та яйцеклітини ссавців. Проведіть порівняльну характеристику статевих клітин людини



- а. _____
- б. _____
- в. _____
- 1. _____
- 2. _____
- 3. _____
- 4. _____
- 5. _____
- 6. _____
- 7. _____

Рис. 41 Сперматозоїд людини



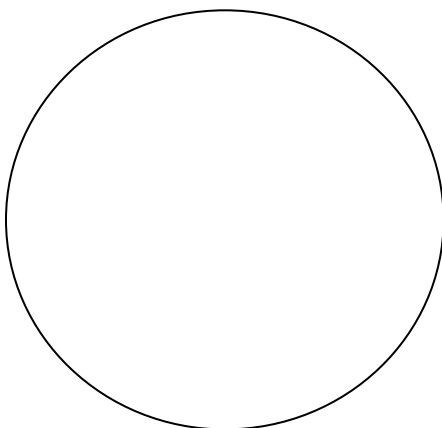
- 1. _____
- 2. _____
- 3. _____
- 4. _____

Рис. 42 Яйцеклітина ссавців

Показники	Статеві клітини (гамети) людини	
	Яйцеклітина	Сперматозоїд
Форма		
Розмір	Діаметр –	Довжина –
Кількість хромосом: аутосом, гетерохромосом		
Ядерно-цитоплазматичний індекс (ЯЦІ)		
Здатність до руху		
Рівень обмінних процесів		
Здатність до мітотичного поділу		
Тривалість збереження здатності до запліднення		

Завдання 3. Розгляньте постійний мікропрепарат «запліднення в аскариди».

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат «запліднення в аскариди» (рис. 43). Згадайте, з яких етапів складається процес запліднення. Знайдіть на мікропрепараті клітину, в якій видно жіночий і чоловічий пронуклеуси. Намалюйте цю клітину в протоколі. На малюнку позначте: а) жіночий та чоловічий пронуклеуси; б) оболонку запліднення; в) цитоплазму зиготи.

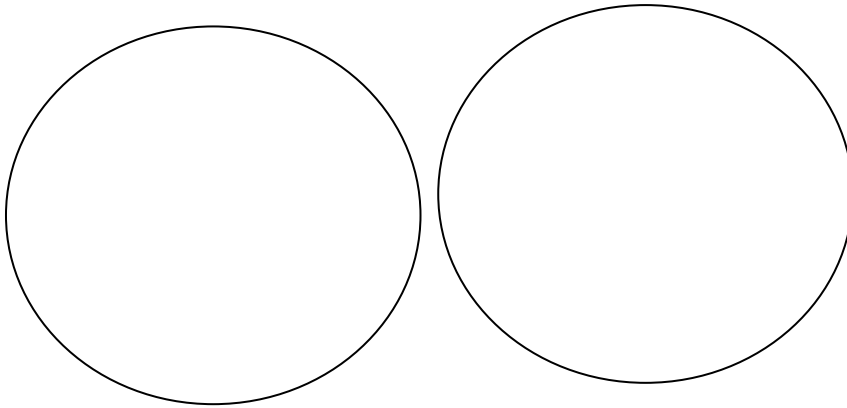


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Рис. 43 запліднення в аскариди

Завдання 4. Розгляньте постійний мікропрепарат «дроблення в жаби».

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат «дроблення в жаби» (рис. 44). Знайдіть зародки на стадіях 2, 4, 8 бластомерів. Зверніть увагу на неоднакові розміри бластомерів у зародка на різних стадіях дроблення. Дрібні бластомери розташовані на анімальному полюсі, великі – на вегетативному. Намалюйте в протоколі зародок жаби на стадіях 4 і 8 бластомерів. Вкажіть, який тип дроблення характерний для жаби.



А. – стадія 4
бластомерів

Б. – стадія 8
бластомерів

Тип дроблення –

Рис. 44. Дроблення в жаби

Завдання 5. Вивчіть схеми гематогенезу.

Зверніть увагу на особливості перетворення генетичного матеріалу ($2n-1n$). Вкажіть відмінності між спермато- і овогенезом (рис. 45).

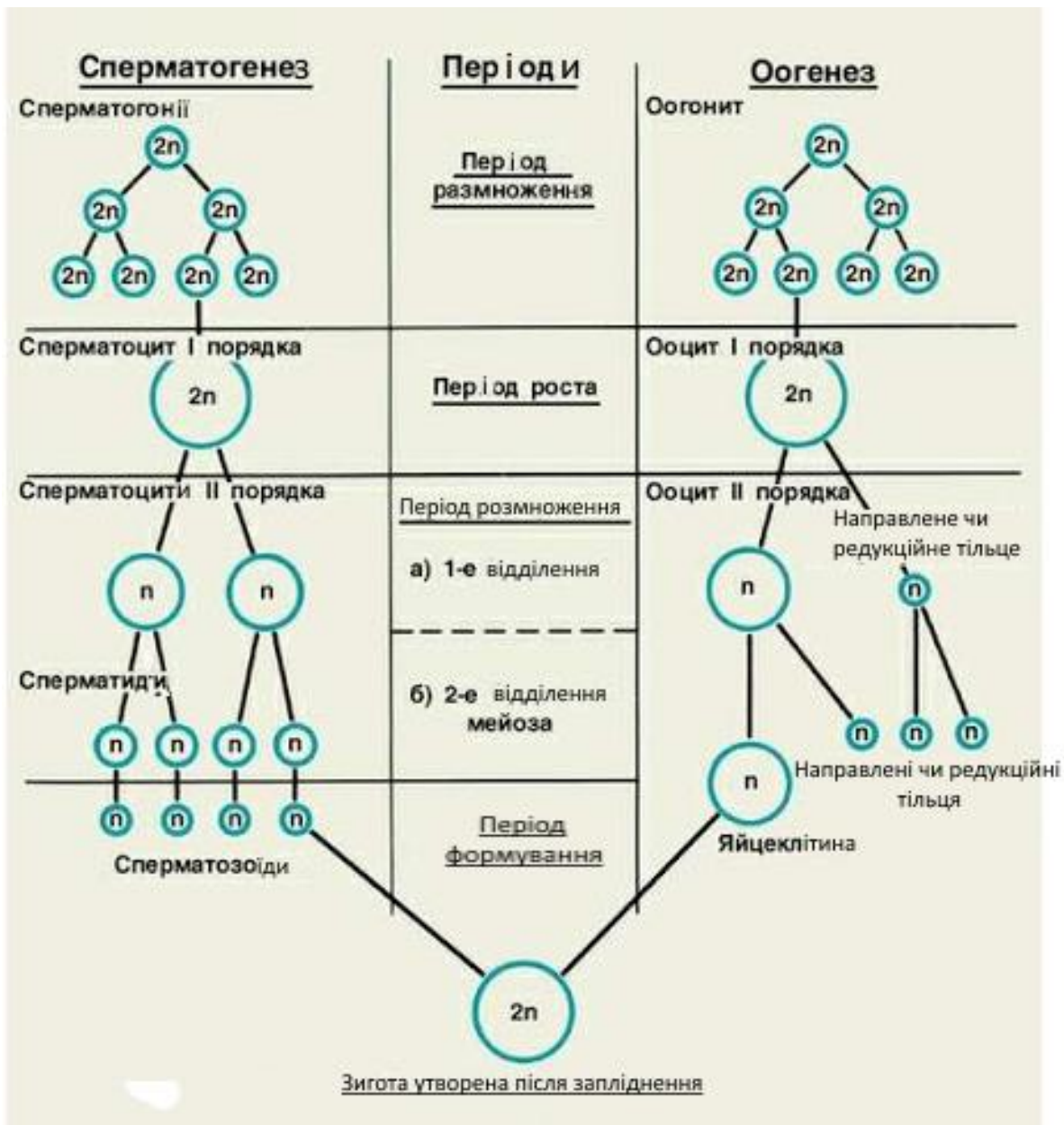


Рис. 45 схема гаметогенезу

Завдання 6 *Затишіть, яка патологія (рис. 46) впливає на нормальне функціонування сперматозоїдів.*

Клінічне значення: більш ніж 40% випадків чоловічого безпліддя – порушення сперматогенеза. Одним із таких порушень є аномальна будова сперматозоїдів.

У спермограммі здорового чоловіка зустрічаються і патологічні форми, але не більше 20-25%. Зростання цього числа може призвести до безпліддя або до вроджених патологій плода. При патології в еякуляті зменшується кількість нормальних сперматозоїдів із нормальною рухливістю.

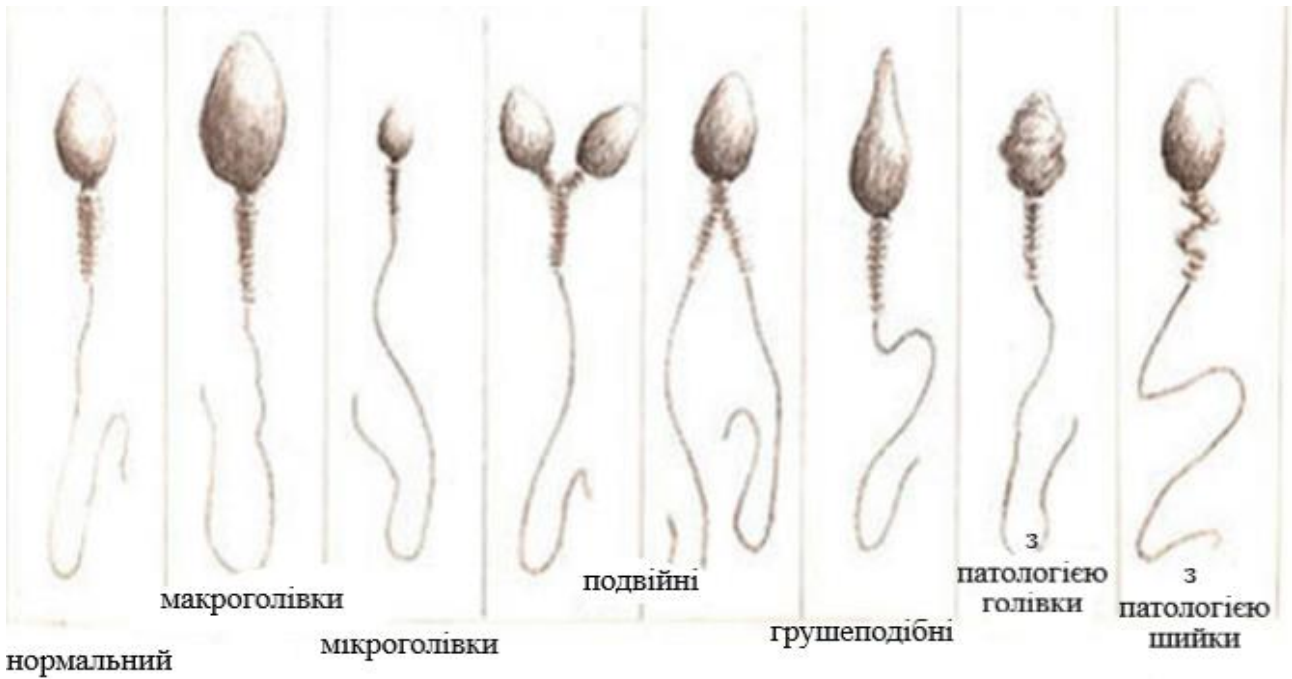


Рис. 46 Форми сперматозоїдів

Завдання 7. Дайте означення запліднення.

Розгляньте (рис. 47) зображення подій, які ведуть до утворення зиготи, зверніть увагу на події, які відбуваються з генетичним матеріалом яйцеклітини в результаті запліднення. Охарактеризуйте фази запліднення у людини:

Запліднення – _____

Дистанційна взаємодія – _____

Контактна взаємодія –

Проникнення голівки і шийки сперматозоїда в ооплазму і кортикальна реакція –

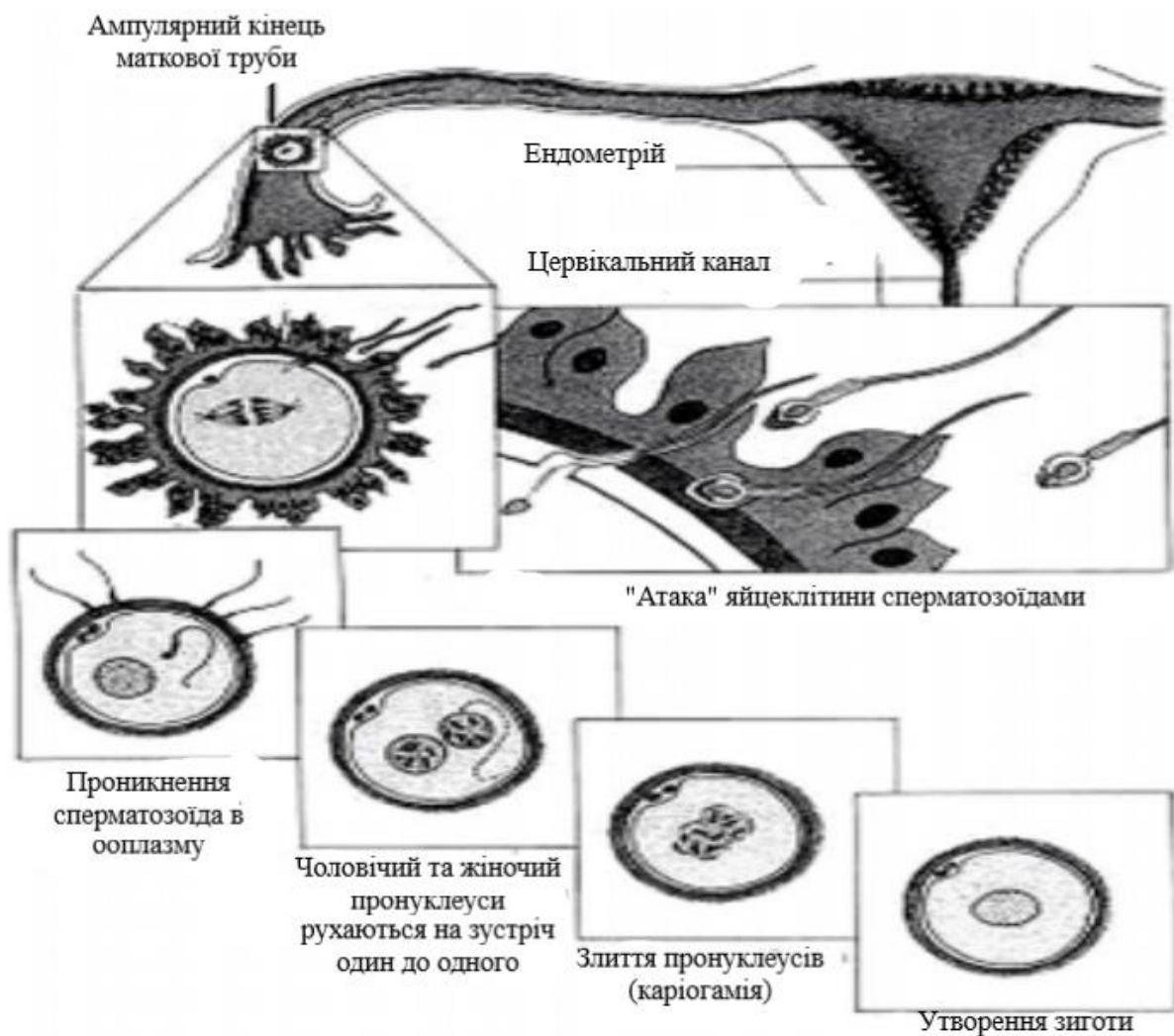


Рис. 47 процес утворення зиготи

Завдання 8. Запишіть послідовність стадій і подій ембріонального періоду.

Зигота --- _____ ---- _____ --- _____ ---

Завдання 9. Розв'яжіть задачі (кейси).

1. Яка максимальна кількість сперматозоїдів може утворитися у тигра з 80 сперматоцитів 2-го порядку.

2. Яка максимальна кількість сперматозоїдів може сформуватися з 20 сперматид?

3. Яка максимальна кількість яйцеклітин і направлених тілець може утворитися у левиці з 40 ооцитів 1-го порядку?

Контрольні питання до теми:

1. Основні форми й сутність статевого й безстатевого розмноження організмів.
2. Будова яйцеклітини й сперматозоїда. Анізо-, ізо-, овогамія.
3. Періоди овогенезу й сперматогенезу. Найважливіші події кожного етапу
4. Принципові відмінності сперматогенезу від овогенезу, гамет – від соматичних клітин.
5. Процес запліднення в людини. Явище моно- й поліспермії.
6. Особливості репродукції людини у зв'язку з її біосоціальною сутністю.

Оцінка _____ Підпис викладача _____

Тема 17. Особливості пренатального періоду розвитку людини. Порушення онтогенезу та їх місце в патології людини. Молекулярно-генетичні механізми онтогенезу.

Практична робота 17. Особливості пренатального онтогенезу людини.

Передумови виникнення вроджених вад розвитку.

Мета: Вивчити механізм і особливості ембріонального розвитку, пояснити значення генетичного контролю розвитку організму, навчитися співвідносити критичні періоди ембріогенезу з вродженими пороками розвитку тератогенного походження, трактувати значення проблеми диференціювання на молекулярно-генетичному, клітинному і тканиновому рівнях організації живого.

Обладнання: таблиці типів гастрюляції, закладки зародкових листків. Мікроскопи. Мікропрепарати гаструла ланцетника,

Хід роботи

***Завдання 1.** Дайте означення гістогенеза, органогенеза, зачаткових листків і заповніть таблицю, вказавши приклади тканин і органів, які вони утворюють.*

Гістогенез – _____

Органогенез – _____

Зачаткові листки – _____

Назва листка	Похідні кожного листка
Ектодерма	

Ентодерма	
Мезодерма	

Завдання 2. Розгляньте схематичне зображення (рис. 48) різних типів гастрюляції: інвагінація, епіболія, імміграція, деламінація.

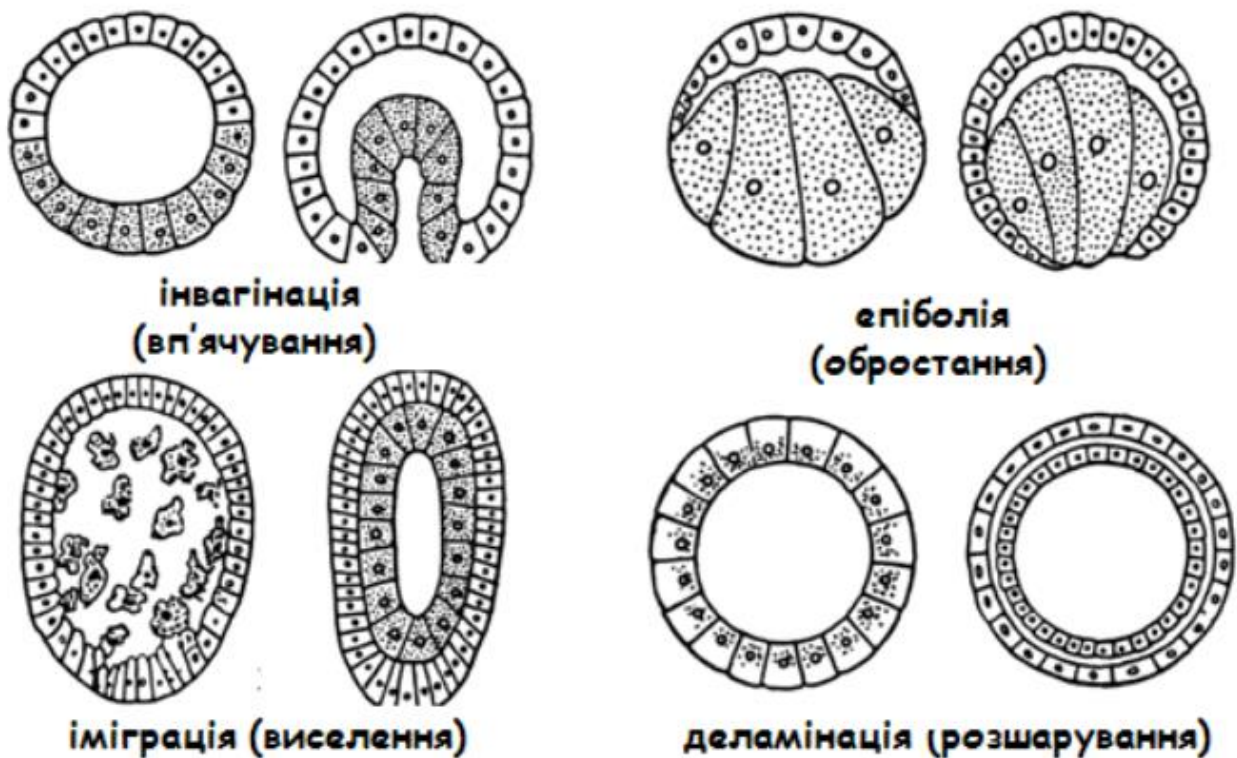
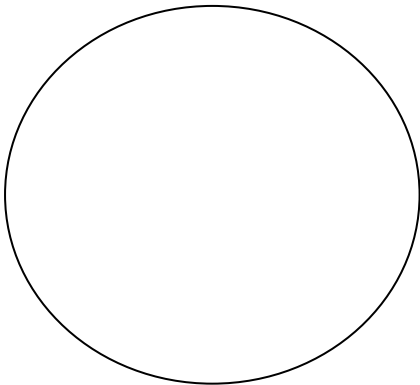


Рис. 48 типи гастрюляції (схема)

Завдання 3. Розгляньте постійний мікропрепарат гастрюли ланцетника.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат гастрюли ланцетника. Вкажіть тип гастрюляції, характерний для ланцетника. Зверніть увагу, що гастрюла ланцетника двошарова, із зовнішнім (ектодерма) і внутрішнім (ендодерма) листками. Між ними містяться залишки бластоцелі і з'являється нова

пороржнина – гастроцель, що відкривається первинним ротом (бластопором). Намалюйте гастралу ланцетника в протоколі (рис. 49). На малюнку позначте: ектодерму, ендодерму, гастроцель і бластопор.

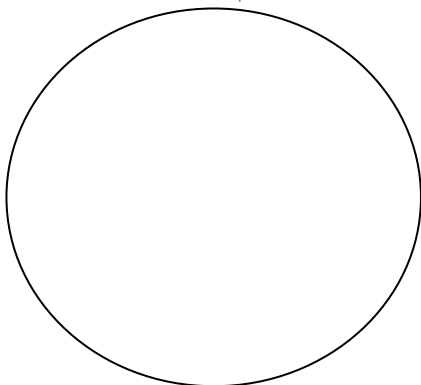


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Рис. 49. Гаструла ланцетника

Завдання 4. Розгляньте постійний мікропрепарат гастралу жаби.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат гастралу жаби. Зверніть увагу на розміщення бластопора, розміри клітин екто- та ендодерми. Клітини ектодерми дрібні, а ендодерми – більші й світліші. Намалюйте гастралу жаби в протоколі (рис. 50). На малюнку позначте: ектодерму, ендодерму, гастроцель, бластопор і залишки бластоцелі.



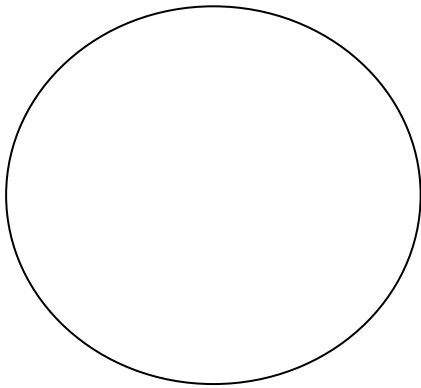
1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____

Рис. 50. Гаструла жаби

Завдання 5. Розгляньте постійний мікропрепарат нейрули жаби на ранній та пізній стадії розвитку.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат нейрули жаби (рис. 51). Зверніть увагу на те, що в зародку можна побачити поверхневий шар клітин – ектодерму. На верхньому полюсі зародка видно нервову пластинку, яка прогинається, утворюючи нервовий жолобок, обмежений нервовими валиками. Знизу від

нервової пластинки міститься хорда. Під хордою видно гастроцель. Намалюйте в протоколі нейрулу жаби. На малюнку позначте: ектодерму, ендодерму, нервову пластинку, хорду, нервовий валик, гастроцель.

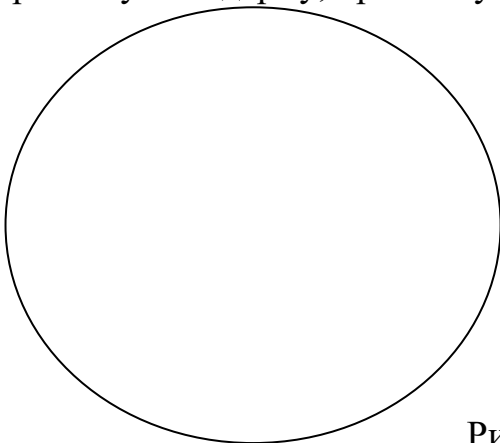


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

Рис. 52. Нейрула жаби

Завдання 6. Розгляньте постійний мікропрепарат зрізу зародка курки на стадії утворення нервової трубки, сомітів та хорди.

Розгляньте при середньому (окуляр x10, об'єктив x40) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат зрізу зародка курки на стадії утворення нервової трубки, сомітів та хорди (рис. 53). Знайдіть у полі зору поверхневий шар клітин – ектодерму, під ним – нервову трубку, знизу від якої міститься хорда. По обидва боки від нервової трубки знайдіть середній зародковий листок – мезодерму, який поділяється на три відділи: дорсальну мезодерму, проміжну мезодерму і вентральну мезодерму, яка складається з парієтального й вісцерального листків між якими міститься вторинна порожнина тіла – целом. Намалюйте в протоколі зародок курки. На малюнку позначте: ектодерму, ендодерму, нервову трубку, хорду, вторинну порожнину тіла – целом, дорсальну мезодерму, проміжну мезодерму, вентральну мезодерму.

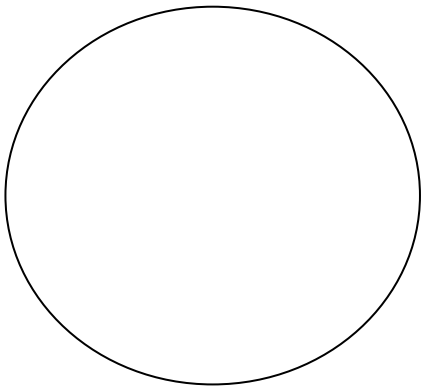


1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____

Рис. 53. Поперечний зріз зародка курки на стадії утворення нервової трубки, сомітів та хорди.

Завдання 7. Розгляньте постійний мікропрепарат зрізу зародка форелі.

Розгляньте при малому (окуляр x10, об'єктив x8) збільшенні світлового мікроскопа постійний мікропрепарат зрізу зародка форелі (рис. 54). Знайдіть на мікропрепараті міотом, жовтковий мішок. Зверніть увагу, що над хордою розміщена нервова трубка, а під хордою – кишка. Намалюйте в протоколі зріз зародка форелі. На малюнку позначте: нервову трубку, хорду, кишку, міотом, жовтковий мішок.



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

Рис. 54. Зріз зародка форелі

Завдання 8. Дайте означення.

Провізорні органи – _____

Тератогенез – _____

- Екзогенні – _____

- Спадкові – _____

- Мультифакторні – _____

Завдання 9. Заповніть таблицю критичних періодів розвитку (табл.24).

Таблиця 24

Критичні періоди розвитку людини

Період	Час розвитку	Характеристика

Завдання 10. Розв'яжіть задачі (кейси).

1. На певному етапі онтогенезу людини між кровоносною системою матері і плода встановлюється особливий функціональний зв'язок. Який орган виконує цю функцію?

2. У зародка людини почалася закладка осьових органів. Як називається ця стадія розвитку?

3. В умовах експерименту очний міхур пересадили під шкіру вентральної ділянки зародка (Г. Шпеман, 1901р.). Якими будуть наслідки операції?

4. В енукейованій яйцеклітині жаби пересаджували ядра клітин бластули. У 80% випадків з яйцеклітини розвинулися нормальні пуголовки. Поясніть це явище.

5. В експерименті у головному кінці зародка жаби на стадії нейрули блоковані процеси транскрипції в ядрах нервових клітин. До якої вродженої вади це може призвести?

Контрольні питання до теми:

1. Онтогенез, його періодизація.
2. Етапи, періоди, стадії ембріогенезу.
3. Перелічит похідні кожного з зародкових листків
4. Які є провізорні органи в людини? Яку функцію виконує кожен з них?
5. Ембріональна індукція. Досліди Д. Гьордона, Г. Шпемана.
6. Проблеми диференціювання. Преформізм, епігенез.
7. Пренатальний період онтогенезу людини. Особливості, критичні періоди.
8. Класифікація природжених вад розвитку людини.

Оцінка _____ Підпис викладача _____

Тема 18. Постнатальний період онтогенезу людини. Біологічні механізми підтримання гомеостазу організму.

Практичні роботи 18–19. Постнатальний період онтогенезу людини

Мета: Вивчити особливості постнатального періоду онтогенезу, навчитися інтерпретувати сучасні теорії і механізми старіння, проблеми довголіття людини, визначати типи регенерації і її шляхи та значення в системі гомеостазу, вміти класифікувати типи трансплантації тканин і співвідносити процес трансплантації з системою її імунітету.

Обладнання: таблиці видів постембріонального розвитку.

Хід роботи

Завдання 1. Заповніть таблицю – анатомо-фізіологічна характеристика постнатальних «критичних періодів» людини (табл. 25)

Таблиця 25

Постнатальний онтогенез людини			
Періоди	Назва	Інтервал	Характеристика
	Новонародженість	1-10 днів	
	Грудний вік	10 днів -1 рік	
	Раннє дитинство	1-3 роки	
	Перше дитинство	4-7 років	
	Друге дитинство	8-12 років (♂) 8- 11 років (♀)	
	Підлітковий вік	13-16 років (♂)	

		12-15 років (♀)	
	Юнацький вік	17-21 р. (♂) 16-20 р. (♀)	
	Зрілий вік-I	22-35 р. (♂) 21-35 р. (♀)	
	Зрілий вік-II	36-40 р. (♂) 36-55 р. (♀)	
	Літній вік	61-74 р. (♂) 56-74 р. (♀)	
	Старечий вік	75-90 років	
	Довгожителі	90 років і більше	

Завдання 2. Заповніть таблицю – Ознаки постнатальних «критичних періодів» людини (табл. 26)

Таблиця 26

Віковий інтервал		Ознаки генних впливів
1.	Неонатальний	
2.	3–6 місяців	

3.	Другий рік життя	
4.	6 років	
5.	Пубертатний період	

Завдання 3. Заповніть таблицю – конституційний тип людини за Черноруцьким, 1927р. (табл. 27)

Таблиця 27

Тип	Анатомо-фізіологічна характеристика	Схильність до захворювань
Астеніки: (ектоморфний тип)		
Гіперстеніки: (ендоморфний тип)		
Нормостеніки: (мезоморфний тип)		

Завдання 4. Дайте означення регенерації, охарактеризуйте її види

Регенерація – _____

- Фізіологічна – _____

- Репаративна – _____

- Патологічна – _____

Завдання 5. Заповніть таблицю шляхів репаративної регенерації (табл.28)

Шляхи репаративної регуляції

Шляхи репаративної регенерації	Характеристика	Приклади
Епіморфоз		
Гіпоморфоз		
Гетероморфоз		
Морфаллаксис		

Завдання 6. Дайте означення пухлини, коротко охарактеризуйте її згідно клініко-морфологічної класифікації.

Пухлина – _____

-Доброякісна – _____

- Злоякісна – _____

Завдання 7. Дайте означення трансплантації, охарактеризуйте її види.

Трансплантація – _____

- Ауто-трансплантація _____

- Алло-трансплантація _____

- Ксено-трансплантація _____

Завдання 7. Розв'яжіть задачі (кейси).

1. В останні роки відмічається прискорення росту, маси тіла, статевого, психічного дозрівання дітей і підлітків. Яку назву отримав цей процес?

2. Заключним етапом постнатального періоду онтогенезу є смерть організму, що не є одномитєвим процесом. Яка наука вивчає цей процес?

3. У людини 93-х років після станів передагонії й агонії настигла клінічна смерть. Що для неї характерно?

4. Внаслідок дорожньо-транспортної аварії, у людини настигла біологічна смерть. Який основний процес відбувається на цьому етапі?

5. У жінки похилого віку, внаслідок тяжкої та тривалої хвороби, відбулася втрата свідомості, зупинилося серцебиття та дихання, зіниці не реагують на світло, проте, ще продовжувався (на мінімальному рівні) метаболізм клітин і тканин. На якому етапі вмирання знаходиться ця жінка?

6. У чоловіка 80-ти років, який переніс гострий інфаркт міокарда, припинилися процеси самовідновлення, відбувся аутоліз клітин та їхнє розщеплення. На якому етапі вмирання знаходиться цей чоловік?

7. У хворого, який втратив свідомість, припинилася робота серця, відсутнє дихання, проте, в нього вдалося відновити діяльність серця та дихання за допомогою проведення прямого масажу серця, а також використання апаратів штучного дихання та кровообігу. Яка наука вивчає ці процеси?

8. До реанімаційного відділення доставили враженого електричним струмом робітника електростанції. Через 10 хвилин настигла клінічна смерть, проте, реаніматологам вдалося поновити серцеву діяльність, дихання й інші життєві

функції організму, проте, свідомість не відновилася. Які клітини в цій ситуації загинули найпершими?

9. Лікар збирає анамнез про постнатальний період онтогенезу людини від народження до статевого дозрівання. Який це період?

Контрольні питання до теми:

1. Що таке постнатальний період онтогенезу? Які його етапи?
2. Чим характеризується прямий і непрямий розвиток? Який тип розвитку людини?
3. Які періоди розрізняють в постнатальному періоді індивідуального розвитку людини?
4. Ріст людини як критерій розвитку. Які є основні типи росту? Особливості росту людини з урахуванням його тривалості й пропорційності.
5. Що таке «ростові стрибки»?
6. Від яких чинників залежить швидкість росту людини?
7. Що таке акселерація? Які можливі причини акселерації?
8. Які є типи конституції людини за морфологічними показниками?
9. Що таке онкологія? Як класифікують пухлини залежно від типу росту клітин і ступеня атипії?
10. Які чинники називають канцерогенними? Яка їх класифікація?
11. Що таке старість? Які прояви процесу старіння на різних рівнях організації?
12. Які є сучасні теорії старіння? Що таке прогерія?
13. Що таке геронтологія та геріатрія?
14. Що таке танатологія? Чим характеризується клінічна та біологічна смерть?
15. Що таке реаніматологія?

Оцінка _____

_____ Підпис викладача

Контрольне тестування до 4 змістового модулю «Біологія індивідуального розвитку».

1. Характеристика статевого розмноження:

- а) у відтворенні собі подібного беруть участь дві особини;*
- б) у відтворенні собі подібного завжди бере участь одна особина;*
- в) генотип дочірньої особи ідентичний батьківським;*
- г) швидко збільшується число дочірніх особин.*

2. Ізолецитальні яйцеклітини:

- а) містять багато жовтка;*
- б) містять мало жовтка;*
- в) жовток розподілений не рівномірно;*
- г) жовток сконцентрований на вегетативному полюсі;*
- д) жовток розташований на анімальному полюсі.*

3. Центролецитальні яйцеклітини:

- а) не містять жовтка;*
- б) містять багато жовтка;*
- в) жовток розподілений рівномірно;*
- г) жовток сконцентрований в центрі яйця;*
- д) жовток розташований на вегетативному полюсі.*

4. Періоди онтогенезу:

- а) дигенез;*
- б) зиготний;*
- в) пренатальний;*
- г) народження;*
- д) смерть.*

5. Ембріональний період онтогенезу включає:

- а) гаметогенез;*
- б) статеве дозрівання;*
- в) метаморфоз;*
- г) гастрюляція;*

6. Тип дроблення зиготи залежить:

- а) від величини яйцеклітини;*
- б) форми яйцеклітини;*
- в) кількості жовтка;*
- г) від потенцій цитоплазми яйцеклітини.*

7. Тип дроблення ізолецитальних яйцеклітин:

- а) неповне поверхневе;*
- б) неповне дискоїдальне;*
- в) повне нерівномірне;*
- г) повне рівномірне;*

8. Тип дроблення телолецитальних яйцеклітин:

- а) неповне поверхневе;*
- б) неповне дискоїдальне;*
- в) повне нерівномірне;*
- г) повне рівномірне;*

9. Бластула містить:

- а) один шар клітин;*
- б) два шари клітин;*
- в) три шари клітин;*
- г) бластопор;*

10. Назвіть, що не є способом гастрюляції:

- а) інвагінація;*
- б) телобластичний;*
- в) імміграція;*
- г) делямінації;*

11. У процесі ембріогенезу у хордових закладаються:

- а) пульсуюча судина (серце) на спинній стороні;*
- б) нервова трубка над хордою;*
- в) нервова трубка під хордою;*
- г) травна трубка над хордою;*

12. Похідні ентодерми:

а) епітелій задньої кишки;

в) дихальна система;

б) нервова система;

г) сечостатева система;

13. Похідні дерматомії:

а) епітелій кішківника;

в) дихальна система;

д) власне шкіра.

б) нервова система;

г) сечостатева система;

14. Похідні склеротомії:

а) епітелій кішківника;

в) дихальна система;

д) скелет.

б) власне шкіра;

г) сечостатева система;

15. Провізорні органи хордових:

а) ектодерма;

в) хорда;

б) хоріон;

г) нервова трубка над хордою.

16. Першопричинами диференціювання клітин в процесі ембріогенезу є:

а) хімічна однорідність цитоплазми яйцеклітини;

б) хімічна однорідність цитоплазми сперматозоїда;

в) хімічна різнорідність цитоплазми сперматозоїда;

г) різні потенції анімального і вегетативного полюсів яйцеклітини.

17. Послідовність етапів диференціювання клітин в ембріогенезі:

а) хімічна різнорідність цитоплазми яйцеклітини переходить в хімічну однорідність цитоплазми бластомерів;

б) в різних бластомерах локалізовані однакові індуктори;

в) в різних бластомерах включаються однакові транскриптони;

г) в різних бластомерах синтезуються різні ферменти і протікають різні біохімічні реакції.

18. Всі гени організму умовно можна поділити (азначте не правильну відповідь) :

а) на функціонуючі в одиничних клітинах;

б) функціонують у всіх клітинах;

в) функціонують в клітинах однієї тканини;

г) специфічні для одного типу клітин;

19. На стадії пізньої гастрული для клітин зародка характерно (азначте не правильну відповідь) :

а) вони детерміновані;

б) в них можуть включатися в роботу більшість транскриптонів;

в) в них можуть включатися в роботу окремі транскриптони;

г) в них заблоковано більшість транскриптонів.

20. Характерні ознаки детермінованих клітин:

а) їх розвиток не запрограмований;

б) кожна з них може дати початок будь-якому типу клітин;

в) кожна з них може дати початок лише певному типу клітин;

г) в роботу може включатися більшість блоків генів.

21. Негативний вплив на ембріогенез надають:

а) різноманітна їжа;

б) недостатня кількість вітамінів, амінокислот і мінеральних солей в харчовому раціоні вагітної жінки;

в) негативно заряджені іони;

г) фізичне навантаження на організм вагітної.

22. Типи постнатального розвитку:

а) рівномірний;

б) непряме (без метаморфоза);

в) внутрішньоутробне;

г) неповне.

23. Статеве дозрівання у людини відбувається в періоди:

а) грудного періоду;

г) підлітковий;

б) перший період дитинства;

д) юнацький.

в) другий період дитинства;

24. Перші біохімічні та фізіологічні ознаки старіння з'являються у людини у віці:

а) 15 років;

б) 25 років;

в) 35 років;

г) 45 років;

д) 55 років.

25. Критичні періоди постнатального онтогенезу у людини (зазначте не правильну відповідь) :

а) пологи;

в) статевого дозрівання;

б) новонародження;

г) статевого в'янення;

26. Характеристика загального типу розвитку органів і тканин людини:

а) інтенсивне зростання з народження і до 10-12 років;

б) рівномірне зростання протягом усього періоду;

в) інтенсивне зростання в перший рік життя і в період статевого дозрівання;

г) інтенсивне зростання до 11-12 років, потім зменшення обсягу тканини до рівня дорослого організму;

д) швидке зростання в період статевого дозрівання.

27. Характеристика мозкового типу зростання органів і тканин людини:

а) інтенсивне зростання з народження і до 10-12 років;

б) рівномірне зростання протягом усього періоду;

в) інтенсивне зростання в перший рік життя і в період статевого дозрівання;

г) інтенсивне зростання до 11-12 років, потім зменшення обсягу тканини до рівня дорослого організму;

д) швидке зростання в період статевого дозрівання.

28. Характеристика лімфоїдного типу зростання органів і тканин людини:

а) інтенсивне зростання з народження і до 10-12 років;

б) рівномірне зростання протягом усього періоду;

в) інтенсивне зростання в перший рік життя і в період статевого дозрівання;

г) інтенсивне зростання до 11-12 років, потім зменшення обсягу тканини до рівня дорослого організму;

д) швидке зростання після періоду статевого дозрівання.

29. Характеристика репродуктивного типу зростання органів і тканин людини:

а) інтенсивне зростання з народження і до 10-12 років;

б) швидке зростання після періоду статевого дозрівання;

- в) інтенсивне зростання в перший рік життя і в період статевого дозрівання;
- г) інтенсивне зростання до 11-12 років, потім зменшення обсягу тканини до рівня дорослого організму;
- д) швидке зростання в період статевого дозрівання.

30. У регуляції росту людини істотною роль грають гормони:

- а) мозкової речовини надниркових залоз;
- б) середньої частки гіпофіза;
- в) щитовидної залози;
- г) підшлункової залози;

31. Причини акселерації:

- а) підвищення гетерозиготності внаслідок змішаних шлюбів;
- б) зниження гетерозиготності внаслідок змішаних шлюбів;
- г) аварії на хімічних виробництвах;
- д) підвищення захворюваності дітей.

32. Біологічний вік - це:

- а) на скільки років виглядає людина;
- б) вік за паспортом;
- в) кількість прожитих років;
- г) справжній вік;
- д) справжній вік мінус 10 років.

33. Конституція людини - це:

- а) спадкові особливості морфології, фізіології і поведінки;
- б) це миттєвий стан людини;
- в) стійкі, генетично обумовлені порушення морфології, фізіології і поведінки;
- г) реактивність;
- д) опірність хвороботворним агентам.

34. Геріатрія вивчає:

- а) закономірності старіння організмів;
- б) перші прояви старіння;
- в) особливості розвитку захворювань і їх лікування у людей старечого віку;
- г) морфологічні та біохімічні ознаки старіння.

35. Суть інтоксикаційної гіпотези старіння:

- а) зміни колоїдних властивостей цитоплазми клітин;
- б) зниження продукції статевих гормонів;
- в) накопичення продуктів гниття в товстому кишечнику і всмоктування їх в кров;
- г) порушення процесів адаптації та регуляції;
- д) накопичення мутацій в генетичному апараті клітин.

36. Суть гіпотези генетично запрограмованого числа мітозів:

- а) фібробласти ембріонів людини в культурі дають близько 100 генерацій;
- б) при діленні клітини теломери хромосом втрачають кілька нуклеотидів;
- в) з кожним мітозом довжина теломерів збільшується;
- г) накопичення мутацій в генетичному апараті клітин.

37. Характерні ознаки клінічної смерті (зазначте не правильну відповідь) :

- а) втрата свідомості;
- б) зупинка серця;
- в) відсутність дефекації;
- г) зупинка дихання.

38. Пасивна евтаназія - це:

- а) біологічна смерть;
- б) скасування лікарем життєпідтримуючого лікування безнадійно хворого;
- в) відмова безнадійно хворого від життєпідтримуючого лікування;
- г) умисне втручання лікаря з метою перервати життя безнадійно хворого пацієнта на прохання найближчих родичів;
- д) навмисне втручання лікаря з метою перервати життя безнадійно хворого пацієнта на його прохання.

39. Під час сперматогенезу мейоз відбувається в зоні:

- а) розмноження
- б) росту
- в) дозрівання
- г) формування
- д) не відбувається в жодній зоні

40. Сперматозоїд не має:

- а) головки
- б) акросоми
- в) шийки
- г) жовткових гранул
- д) хвоста

41. Зародок, під час дробіння між клітинами якого не має порожнини, називають:

- а) бластулою
- б) гастролою
- в) морулою
- г) ектодермою
- д) мезодермою

42. Для людини характерно:

- а) три спермія
- б) моноспермія
- в) поліспермія
- г) диспермія
- д) тетраспермія

43. Амніон здійснює функцію:

- а) обмінну
- б) захисну
- в) кровотворну
- г) живлення
- д) виділення

44. Чоловіки і жінки вважаються старими, якщо їх хронологічний вік становить:

- а) 45 років
- б) 55 років
- в) 65 років
- г) 75 років
- д) 95 років

45. Постнатальний період онтогенезу – це період:

- а) що триває від утворення зиготи до народження людини
- б) протягом якого відбувається гісто- та органогенез
- в) від народження і до смерті
- г) від народження і до старості
- д) з моменту запліднення до моменту смерті

46. Процес, під час якого відновлюються маса і функції органа без відновлення його форми – це:

- а) компенсаторна заміщувальна гіпертрофія;
- б) ортотопічна регенерація
- в) регенераційна гіпертрофія
- г) репаративна регенерація
- д) фізіологічна регенерація

47. До біологічних тератогенів належить:

- а) токсоплазма
- б) іонізаційне випромінювання
- в) талідомід
- г) потужні електромагнітні хвилі
- д) антагоністи фолієвої кислоти

48. Трансплантація, яку здійснюють в межах одного організму:

- а) автотрансплантація
- б) гомотрансплантація

в) гетеротрансплантація

д) гетеротропічна

г) ортотопічна

49. Процес, що не супроводжує старіння:

а) зростання кількості холестерину в тканинах

г) зниження швидкості нервової провідності

б) зростання інтенсивності пластичних та енергетичних процесів

д) втрата клітинами здатності як до морфологічної, так і до біохімічної

в) накопичення у тканинах солей кальцію

регенерації

50. Період дроблення зиготи відрізняється від інших видів поділу клітин:

а) інтенсивним ростом дочірніх клітин

в) редуцією і кон'югацією хромосом

г) додатковими стадіями мітозу

б) відсутністю росту дочірніх клітин

д) немає правильної відповіді

51. Характеристика безстатевого розмноження:

а) у відтворенні собі подібного беруть участь дві особини;

б) у відтворенні собі подібного бере участь одна особина;

в) генотип дочірньої особини відрізняється від батьківського;

г) число дочірніх особин зростає повільно.

52. Характеристика статевого розмноження:

а) у відтворенні собі подібного завжди бере участь одна особина;

б) генотип дочірньої особини відрізняється від батьківських;

в) генотип дочірньої особини ідентичний батьківським;

г) швидко збільшується число дочірніх особин.

53. Телолецитальні яйцеклітини:

а) містять багато жовтка;

б) містять мало жовтка;

в) жовток розподілений рівномірно;

г) жовток сконцентрований в центрі яйця;

д) жовток розташований на анімальному полюсі.

54. Запліднення - це:

а) злиття яйцеклітини і сперматозоїда;

б) процес зближення яйцеклітини і сперматозоїда;

в) рух сперматозоїдів по статевих шляхах самки;

г) вихід яйцеклітини з яєчника;

д) статевий процес.

55. Онтогенез - це:

а) історичний розвиток виду;

б) статеве розмноження;

в) індивідуальний розвиток особини;

г) утворення і дозрівання гамет;

д) дроблення зиготи.

56. Преембріональний період онтогенезу включає:

а) закладку первинних статевих клітин;

в) запліднення;

г) дроблення зиготи;

б) утворення і дозрівання статевих клітин;

д) утворення морули

57. Активна евтаназія - це:

- а) біологічна смерть;
- б) клінічна смерть;
- в) відмова безнадійно хворого від життєтримуючого лікування;
- г) умисне втручання лікаря з метою перервати життя безнадійно хворого пацієнта на прохання найближчих родичів;
- д) навмисне втручання лікаря з метою перервати життя безнадійно хворого пацієнта на його прохання.

58. Характерні ознаки біологічної смерті:

- а) втрата свідомості;
- б) зупинка серця;
- в) метаболізм клітин порушений;
- г) відсутність сечовипускання.

59. Доказами генетично запрограмованого числа мітозів клітин є:

- а) фібробласти ембріонів людини в культурі дають близько 50 генерацій;
- б) при кожній реплікації молекули ДНК втрачається кілька нуклеотидів теломерів;
- в) при кожній реплікації молекули ДНК додається кілька нуклеотидів теломерів;
- г) з кожним мітозом довжина теломерів зменшується;
- д) з кожним мітозом довжина теломерів збільшується.

60. Суть генетичних гіпотез старіння:

- а) зміни колоїдних властивостей цитоплазми клітин;
- б) зниження продукції статевих гормонів;
- в) порушення процесів адаптації та регуляції;
- г) генетично запрограмоване число мітозів клітин.

61. Суть гормональної гіпотези старіння:

- а) зміни колоїдних властивостей цитоплазми клітин;
- б) зниження продукції естрогенів;
- в) зміни активності гіпоталамічних ядер;
- г) порушення процесів адаптації та регуляції;
- д) накопичення мутацій в генетичному апараті клітин.

62. Геронтологія вивчає:

- а) закономірності і ознаки старіння організмів;
- б) особливості розвитку захворювань у людей похилого віку;
- в) особливості лікування захворювань у людей похилого віку;
- г) особливості профілактики захворювань у людей похилого віку.

63. Критерії біологічного віку:

- а) ступінь розвитку волосяного покриву;
- б) розміри статевих органів;
- в) скелетозрілість;
- г) рост людини;

64. Хронологічний вік - це (зазначте не правильну відповідь) :

- а) на скільки років виглядає людина;
- б) вік за паспортом;
- в) кількість прожитих років;
- г) справжній вік;

65. Акселерація - це:

- а) уповільнення фізичного та фізіологічного розвитку дітей і підлітків;
- б) прискорення фізичного та фізіологічного розвитку дітей і підлітків;
- в) збільшення маси тіла у літніх людей на 10 кг;
- г) збільшення зростання новонароджених на 8 см;

д) уповільнення статевого дозрівання.

66.Репродуктивний тип зростання характерний:

- а) для тіла в цілому; в) тимуса і селезінки;
б) голови, головного і спинного мозку; г) статевих органів;
д) для скелета і м'язів.

67.Лімфоїдний тип зростання характерний:

- а) для тіла в цілому; б) голови, головного і спинного мозку;
в) тимуса і селезінки; г) статевих органів;
д) для органів дихання.

68.Мозковий тип зростання характерний:

- а) для тіла в цілому; в) тимуса і селезінки;
б) голови, головного і спинного мозку; г) статевих органів;
д) для скелета і м'язів.

69.Загальний тип зростання характерний:

- а) для тіла в цілому; в) тимуса і селезінки;
б) голови, головного і спинного мозку; г) статевих органів;

70.Найбільш інтенсивне зростання у людини спостерігається:

- а) на першому році життя; б) на другому році життя;
в) на третьому році життя; г) з 4 до 7 років;
д) в період статевого дозрівання.

71.Період найбільш активної трудової діяльності та професіоналізму у людини:

- а) другий період дитинства; б) підлітковий;
в) юнацький; г) I період середнього віку;
д) II період середнього віку.

72.Найкращий період для дітонародження у людини:

- а) другий період дитинства; б) підлітковий;
в) юнацький; г) I період середнього віку;
д) II період середнього віку.

73.Дитячий вік у людини підрозділяється на періоди (зазначте не правильну відповідь) :

- а) новонародження; б) грудний;
в) раннього дитинства; г) юнацький;

74.Постембріональний онтогенез включає періоди (зазначте не правильну відповідь) :

- а) гисто- і органогенез; б) раннє дитинство ;
в) підлітковий ; г) репродуктивний; д)
пострепродуктивний.

75.Критичні періоди ембріогенезу у людини (зазначте не правильну відповідь) :

- а) пологи. в) імплантація;
б) запліднення; г) плацентажія;

76.Ембріональна індукція - це:

- а) вплив однієї групи клітин ембріона на інші шляхом виділення індукторів;
б) вплив однієї групи клітин ембріона на інші гравітаційними полями;

- в) вплив однієї групи клітин ембріона на інші електричними полями;
- г) вплив однієї групи клітин ембріона на інші температурними полями;
- д) падіння інтенсивності обмінних процесів від головного до хвостового кінця ембріона.

77.Характерні ознаки тотіпотентних клітин:

- а) їх розвиток остаточно запрограмовано;
- б) кожна з них може дати початок будь-якому типу клітин;
- в) кожна з них може дати початок лише певному типу клітин;
- г) більшість транскриптонів заблоковані.

78.На ранніх стадіях ембріогенезу (до ранньої гастрული) для клітин зародку характерно:

- а) вони тотіпотентні;
- б) вони детерміновані;
- в) в них можуть включатися в роботу окремі транскриптони;
- г) в них заблоковані окремі оперони.

79.Клонування організмів можливо завдяки (зазначте не правильний варіант) :

- а) утримання в ядрі соматичної клітини неповного набору генів;
- б) змістом в ядрі соматичної клітини повного набору генів;
- в) утримання в цитоплазмі яйцеклітини повного набору індукторів;
- г) послідовного включення і виключення певних блоків генів.

80.Реалізація дії генів в онтогенезі:

- а) ДНК → білок-фермент → і-РНК → біохімічна реакція → ознака;
- б) ДНК → і-РНК → білок-фермент → біохімічна реакція → ознака;
- в) інші гени не впливають на прояв ознаки;
- г) фактори зовнішнього середовища не впливають на прояв ознаки.

81.Періоди ембріонального розвитку людини:

- а) прогенез;
- б) зародковість;
- в) передзародкового;
- г) зародковий.

82.Похідні нефрогонотомії :

- а) епітелій кишківника;
- б) нервова система;
- в) дихальна система;
- г) сечостатева система;
- д) власне шкіра.

83.Похідні міотомії :

- а) епітелій кишківника;
- б) нервова система;
- в) скелетні м'язи;
- г) сечостатева система;
- д) власне шкіра.

84.Похідні мезодерми:

- а) м'язи і скелет;
- б) дихальна система;
- в) хорда;
- г) епідерміс.

85.Похідні ектодерми:

- а) епітелій середньої кишки;
- б) нервова система;
- в) дихальна система;
- г) сечостатева система;
- д) дерма шкіри.

86. Способи закладки третього зародкового листка:

- а) інвагінація;*
- б) телобластичний;*
- в) імміграція;*
- г) делямінації;*

87. Гастрюла містить:

- а) один шар клітин;*
- б) ектодерму;*
- в) перитодерму;*
- г) бластопорт ;*
- д) бластоцель.*

88. Тип дроблення централеїтальних яйцеклітин:

- а) неповне поверхнєве;*
- б) неповне дискоїдальне;*
- в) повне нерівномірне;*
- г) повне рівномірне;*
- д) повне поверхнєве*

89. Ектодерма і ентодерма утворюються на стадії зародкового розвитку:

- а) дроблення*
- б) бластули*
- в) гастрюли*
- г) нейрели*
- д) мотуроли*

90. Процес формування двошарового зародка називають:

- а) гістогенезом*
- б) органогенезом*
- в) диференціювання*
- г) ембріональною індукцією*
- д) немає правильної відповіді*

91. Морула – це стадія:

- а) ембріогенезу*
- б) клітинного циклу*
- в) редукційного поділу*
- г) цитокінезу*
- д) гістогенезу*

92. У дитини відсутні потові залози (ангідрія). Ця вада наслідок порушення закладки в ембріогенезі:

- а) ектодерми;*
- б) ентодерми;*
- в) склеротому;*
- г) дерматому;*
- д) спланхнотому.*

93. Похідні склеротомії:

- а) епітелій кишківника;*
- б) власне шкіра;*
- в) дихальна система;*
- г) сечостатева система;*
- д) скелет.*

94. Перші біохімічні та фізіологічні ознаки старіння з'являються у людини у віці:

- а) 15 років;*
- б) 25 років;*
- в) 35 років;*
- г) 45 років;*
- д) 55 років.*

95. Характеристика мозкового типу зростання органів і тканин людини:

- а) інтенсивне зростання з народження і до 10-12 років;*
- б) рівномірне зростання протягом усього періоду;*
- в) інтенсивне зростання в першій рік життя і в період статевого дозрівання;*
- г) інтенсивне зростання до 11-12 років, потім зменшення обсягу тканини до рівня дорослого організму;*
- д) швидке зростання в період статевого дозрівання.*

96. Причини акселерації:

- а) підвищення гетерозиготності внаслідок змішаних шлюбів;*

- б) зниження гетерозиготності внаслідок змішаних шлюбів;
- г) аварії на хімічних виробництвах;
- д) підвищення захворюваності дітей.

97. Сперматозоїд не має:

- а) головки
- б) акросоми
- в) шийки
- г) жовткових гранул
- д) хвоста

98. Характерні ознаки клінічної смерті (зазначте не правильну відповідь) :

- а) втрата свідомості;
- б) зупинка серця;
- в) відсутність дефекації;
- г) зупинка дихання.

99. До біологічних тератогенів належить:

- а) токсоплазма
- б) іонізаційне випромінювання
- в) талідомід
- г) потужні електромагнітні хвилі
- д) антагоністи фолієвої кислоти

100. Процес, що не супроводжує старіння:

- а) зростання кількості холестерину в тканинах
- б) зростання інтенсивності пластичних та енергетичних процесів
- в) накопичення у тканинах солей кальцію
- г) зниження швидкості нервової провідності
- д) втрата клітинами здатності як до морфологічної, так і до біохімічної регенерації

Запишіть правильні варіанти відповідей у таблицю

Десятки	Одиниці									
	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	-									
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										
9										
10										

Питання для підготовки до підсумкового контролю за 1 семестр.

1. Клітинна теорія та її сучасний стан. Значення для медицини.
2. Клітинний рівень організації життя: прокариотичні і еукариотичні клітини.
3. Компоненти клітини, їх структура і функції: цитоплазма, ядро, цитоплазматична мембрана.
4. Цитоплазма: гіалоплазма, органоїди, включення.
5. Ядро: ядерна оболонка, ядерний сік, ядерце, хромосоми.
6. Органоїди загального і спеціального призначення, їх будова й функції.
7. Клітина як відкрита система. Асиміляція й дисиміляція.
8. Клітинні мембрани, їх структура та функції. Принцип компартментації.
9. Типи поділу соматичних клітин: мітоз, амітоз.
10. Мітотичний цикл, його періоди (пресинтетичний G1, синтетичний S і постсинтетичний G2 періоди інтерфази, мітоз).
11. Мейоз та його біологічне значення.
12. Морфофункціональна характеристика хромосом людини.
13. Хроматин: еухроматин і гетерохроматин.
14. Класифікація хромосом людини. Ідіограма хромосом.
15. Нуклеїнові кислоти: ДНК і РНК, їх роль у збереженні, реалізації і передачі генетичної інформації, хімічна будова і просторова організація, видова специфічність.
16. Ген як одиниця генетичної функції. Будова гена прокариот та еукариот. Класифікація генів.
17. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг.
18. Трансляція (ініціація, елонгація, термінація).
19. Регуляція експресії генів у прокариотів. Екзонно-інтронна організація генома еукариотів.
20. Молекулярні механізми мінливості в людини.
21. Основні поняття генетики: спадковість, мінливість, успадкування, ген, генотип, геном, генофонд, алельні гени, гомозигота, гетерозигота.
22. Моногібридне, дигібридне та полігібридне схрещування. Закони Г. Менделя. Гіпотеза чистоти гамет.
23. Аналізуюче схрещування.
24. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування, кодомінування.
25. Множинні алелі. Генетика груп крові людини. Упадкування груп крові системи АВО.
26. Успадкування резус-фактора крові людини. Резус-конфлікт. Гемолітична хвороба новонароджених.
27. Взаємодії неалельних генів: комплементарність, епістаз, полімерія.
28. Полігенне успадкування кількісних ознак. Плейотропія.

29. Основні положення хромосомної теорії спадковості.
30. Зчеплене успадкування генів: групи зчеплення генів, повне і неповне зчеплення, кросинговер, кросоверні гамети, некросоверні гамети, рекомбінанти, нерекомбінанти.
31. Закономірності успадкування ознак: зчеплених з X-хромосоною, зчеплених з Y-хромосоною.
32. Мінливість у людини як властивість життя й генетичне явище. Форми мінливості.
33. Класифікація мутацій: геномні, хромосомні аберації, генні.
34. Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні. Антимутагени.
35. Генеалогічний метод. Правила побудови родоводів. Генетичний аналіз родоводів.
36. Близнюковий метод. Визначення впливу генотипу та довкілля в прояві патологічних ознак людини.
37. Генні (молекулярні) хвороби. Ферментопатії: хвороби обміну амінокислот, білків, вуглеводів, ліпідів, нуклеїнових кислот, мінеральних речовин, вітамінів, гормонів.
38. Механізми виникнення молекулярних хвороб. Принципи лабораторної діагностики.
39. Популяційно-статистичний метод. Закон постійності генетичної структури ідеальних популяцій.
40. Медико-генетичні аспекти сім'ї. Медико-генетичне консультування. Профілактика спадкової та вродженої патології.

Перелік рекомендованої і використаної літератури

1. Барна І. Загальна біологія: збірник задач. – Тернопіль: Підручники і посібники, 2015. 736 с.
2. Дубінін С. І., Ваценко А. В., Пілюгін В. О., Улановська-Циба Н. А., Передерій Н. О. та ін. Організмний рівень організації життя. Основи генетики людини. Навчальний посібник з медичної біології для здобувачів ВНМЗ України III–IV рівнів акредитації. Полтава: мед. університет, 2014. 84 с.
3. Дубінін С. І., Ваценко А. В., Пілюгін В. О., Улановська-Циба Н. А., Рябушко О. Б. та ін. Біологічні особливості життєдіяльності людини. Навчальний посібник з медичної біології для здобувачів ВНМЗ України III–IV рівнів акредитації. Полтава: мед. університет, 2014. 105 с.
4. Збірник завдань для підготовки до ліцензійного тестового екзамену з природничо-наукових дисциплін «Крок – 1. Загальна лікарська підготовка». Кол. авт.; За ред. Проф. В. Ф. Москаленка, проф. О. В. Романенка, доц. Л. І. Остапюк. К.: Медицина, 2015. 222 с.
5. Медична біологія / За ред. Я. І. Федонюка, С. І. Дубініна. Навчальний посібник. Вінниця: Нова книга, 2010. 672 с.
6. Медична біологія: підручник / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Видання 3-є, перероблене і доповнене. Вінниця: Нова книга, 2017. 608 с.
7. Павліченко В. І., Пішак В. П., Булик Р. Є. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. Чернівці: Мед університет, 2012. 388 с.; іл.
8. Пішак В. П., Захарчук О. І. Медична біологія, паразитологія та генетика. Практикум. Вид. 2-е Чернівці, 2012. 632 с.; іл.
9. Романенко О. В., Кравчук М. Г., Грінкевич В. М., Костильов О. В. Медична біологія: посібник з практичних занять. Київ: ВСВ «Медицина», 2020. 472 с.
10. Сабадишин Р. О., Бухальська С. Є. Медична біологія: підручник для студ. мед. закладів вищої та фахової перед вищої освіти. Вінниця: Нова книга, 2020. 344 с.
11. Тестові задачі з медичної біології (державний ліцензійний іспит «Крок-1») для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 «Лікувальна справа»

- денної форми навчання. Укладач О. Ю. Смірнов. Суми: Вид-во СумДУ, 2017. 202 с.
12. Тестові задачі з медичної біології (державний ліцензійний іспит «Крок-1») для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 «Лікувальна справа» денної форми навчання. Укладач О. Ю. Смірнов. Суми: Вид-во СумДУ, 2018. 200 с.
13. Тестові задачі з медичної біології (державний ліцензійний іспит «Крок-1») для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 «Лікувальна справа» денної форми навчання. Укладач О. Ю. Смірнов. Суми: Вид-во СумДУ, 2019. 213 с.
14. Тестові задачі з медичної біології (державний ліцензійний іспит «Крок-1») для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 «Лікувальна справа» денної форми навчання. Укладач О. Ю. Смірнов. Суми: Вид-во СумДУ, 2020. 224 с.
15. Тестові задачі з медичної біології (державний ліцензійний іспит «Крок-1») для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 «Лікувальна справа» денної форми навчання. Укладач О. Ю. Смірнов. Суми: Вид-во СумДУ, 2021. 198 с.

ЗМІСТ

Вступ	3
Програма навчальної дисципліни	4
Критерії оцінювання	10
МОДУЛЬ 1. Молекулярні та цитологічні основи життєдіяльності людини	
Змістовий модуль 1. Молекулярно-клітинний рівень організації життя	
Практична робота № 1. Рівні організації живого. Оптичні системи в біологічних дослідженнях.....	14
Практична робота № 2. Морфологія клітини. Структурні компоненти цитоплазми та ядра.....	24
Практична робота № 3. Клітинні мембрани. Транспорт речовин крізь плазмалему.....	35
Практична робота № 4. Морфологія хромосом. Каріотип людини.....	51
Практична робота № 5. Характеристика нуклеїнових кислот.	63
Практична робота № 6. Організація потоку інформації в клітині. Будова гена про- та еукаріотів.....	76
Практична робота № 7. Регуляція експресії генів. Молекулярні механізми мінливості людини.....	90
Практична робота № 8. Життєвий цикл клітини. Поділ клітини	99
<i>Контрольне тестування до I змістового модулю «Молекулярно-клітинний рівень організації життя».</i>	112
Змістовий модуль 2. Закономірності спадковості та мінливості	
Практична робота № 9. Особливості генетики людини. Прояви основних закономірностей успадкування на прикладі менделюючих ознак людини (моно-, ди-, та полігібридне схрещування)	125
Практична робота № 10. Множинний алелізм. Генетика груп крові. Взаємодія алельних і неалельних генів.	135
Практична робота № 11. Зчеплене успадкування. Генетика статі.....	145
Практична робота № 12. Мінливість, її форми та прояви.	153

Змістовий модуль 3. Методи вивчення спадковості людини.

Спадкові хвороби.

Практична робота № 13. Основи медичної генетики. Генеалогічний та близнюковий методи вивчення спадковості людини.	162
Практична робота № 14. Цитогенетичний метод. Хромосомні хвороби...	175
Практична робота № 15. Біохімічний метод і ДНК-діагностика. Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування	179
<i>Контрольне тестування до 2–3 змістових модулів «Закономірності спадковості та мінливості» і «Методи вивчення спадковості людини. Спадкові хвороби».</i>	191

Змістовий модуль 4. Біологія індивідуального розвитку.

Практична робота № 16. Біологічні особливості репродукції людини. Гаметогенез. Запліднення.....	206
Практична робота № 17. Особливості пренатального періоду розвитку та передумови виникнення вроджених вад розвитку людини.....	214
Практична робота № 18. Постнатальний період онтогенезу людини	222
Практична робота № 19. Молекулярні та цитологічні основи життєдіяльності людини. Організмний рівень організації життя. Основи генетики людини.	225
<i>Контрольне тестування до 4 змістового модулю «Біологія індивідуального розвитку».</i>	229
Питання для підготовки до екзамену.....	240
Перелік рекомендованої і використаної літератури	242