

Волинський національний університет імені Лесі Українки

Біологічний факультет

Кафедра фізіології людини і тварин

Шевчук Т. Я., Дмитроца О.Р.

Сучасні проблеми спадковості

Навчально-методичні матеріали

для лабораторних занять

Редакційно-видавничий відділ “Вежа”

Волинського національного університету імені Лесі Українки

Луцьк – 2011

УДК 575 (075.8)

ББК 28.74я73

Ш 37

Рекомендовано до друку методичною радою Волинського національного університету імені Лесі Українки (протокол №2 від 20 жовтня 2010 р.)

Рецензенти:

Лісовська Т.П. – кандидат біологічних наук, доцент кафедри ботаніки та садово-паркового господарства Волинського національного університету імені Лесі Українки;

Бєлікова Н.О. – кандидат біологічних наук, доцент кафедри фізичної реабілітації Луцького інституту розвитку людини "Україна".

Г34 Шевчук Т.Я., Дмитроца О.Р.

Сучасні проблеми спадковості: Навчально-методичні матеріали / Т.Я. Шевчук, О.Р. Дмитроца. – Луцьк.: РВВ "Вежа" Волинського національного університету імені Лесі Українки, 2011. – 35 с.

Навчально-методичні матеріали розроблено згідно з навчальною робочою програмою спецкурсу “Сучасні проблеми спадковості”. Видання містить методичні матеріали для проведення лабораторних робіт із даного спецкурсу.

Для студентів-магістрів денної та заочної форм навчання спеціальності “Біологія” вищих навчальних закладів.

УДК 575 (075.8)

ББК 28.74я73

© Шевчук Т.Я., Дмитроца О.Р.

© Волинський національний університет імені Лесі Українки, 2011

ПОЯСНЮВАЛЬНА ЗАПИСКА

Людина є складовою частиною біосфери і продуктом її еволюції, тому закономірності біологічних процесів, які мають універсальне значення, в повній мірі стосується і людини. Отже, закономірності спадковості та мінливості, з'ясовані загальною генетикою на більш простих об'єктах, можна перенести на людину та її популяції.

Разом з тим слід врахувати деякі особливості людини як об'єкту дослідження, що змушує шукати нетрадиційні шляхи та методи наукових досліджень. Ці особливості, що значно ускладнюють генетичний аналіз, відносяться не лише до сфери біології, але й до біосоціальної сутності самої людини.

У навчально-методичних матеріалах "Сучасні проблеми спадковості" подано виклад матеріалу, який допоможе студентам-магістрам більш глибоко засвоїти і закріпити теоретичний матеріал з даного спецкурсу і дасть можливість показати значення набутих знань для практичної роботи.

У кожній темі лабораторної роботи подано, що студент повинен знати, вміти, завдання та короткі теоретичні відомості з теми, а також контрольні питання для співбесіди. В кінці методичного видання подано список рекомендованої літератури.

Лабораторна робота № 1.

Тема: Дерматогліфіка. Близнюковий метод.

Дерматогліфіка — це вивчення рельєфу шкіри на пальцях рук, долонях і підшвах. Засновником методу дерматогліфіки був Ф. Гальтон. Метод дерматогліфіки можна застосовувати в комплексній діагностиці спадкових хвороб для визначення зиготності близнюків, для ідентифікації особи.

За близнюковим методом оцінюють роль спадковості в розвитку ознаки. У його основі лежить зіставлення схожості (конкордантності) та відмінностей (дискордантності) за ознаками між монозиготними та дизиготними близнюками. За близнюковим методом можна визначити, чи спадкова ознака, та оцінити роль чинників середовища в прояві цієї ознаки.

Знати:

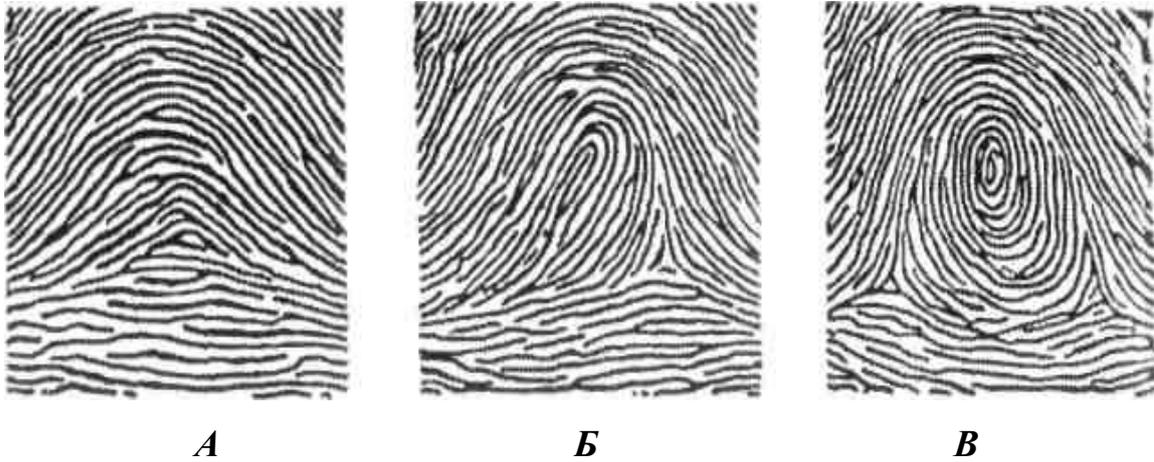
1. Метод дерматогліфіки, його значення для медицини.
2. Особливості візерунків шкіри долонь, пальців рук, підшов, які мають діагностичне значення.
3. Близнюковий метод, його значення для медицини.
4. Формулу К. Хольцингера для розрахунку коефіцієнта спадковості.

Уміти:

1. Досліджувати відбитки папілярних ліній пальців рук:
 - а) визначати типи пальцевих візерунків;
 - б) записувати формулу пальцевих візерунків;
 - в) розраховувати дельтовий індекс;
 - г) рахувати кількість гребенів на кожному пальці і розраховувати їхнє кількісне сумарне середнє значення для 10 пальців.
2. Досліджувати відбиток рельєфу долоні:
 - а) знаходити пальцеві трирадіуси, головні долонні лінії, флексорні борозни;
 - б) вимірювати значення кута *atd* долоні.
3. Визначати коефіцієнт спадковості за формулою К.Хольцингера.

Аудиторна робота.

Завдання 1. Розгляньте на мал. 1 варіанти візерунків на шкірі пальців рук. Намалуйте в протоколі три основні типи візерунків: дугу, петлю, завиток і позначте їх відповідно літерами *A*, *L*, *W*.

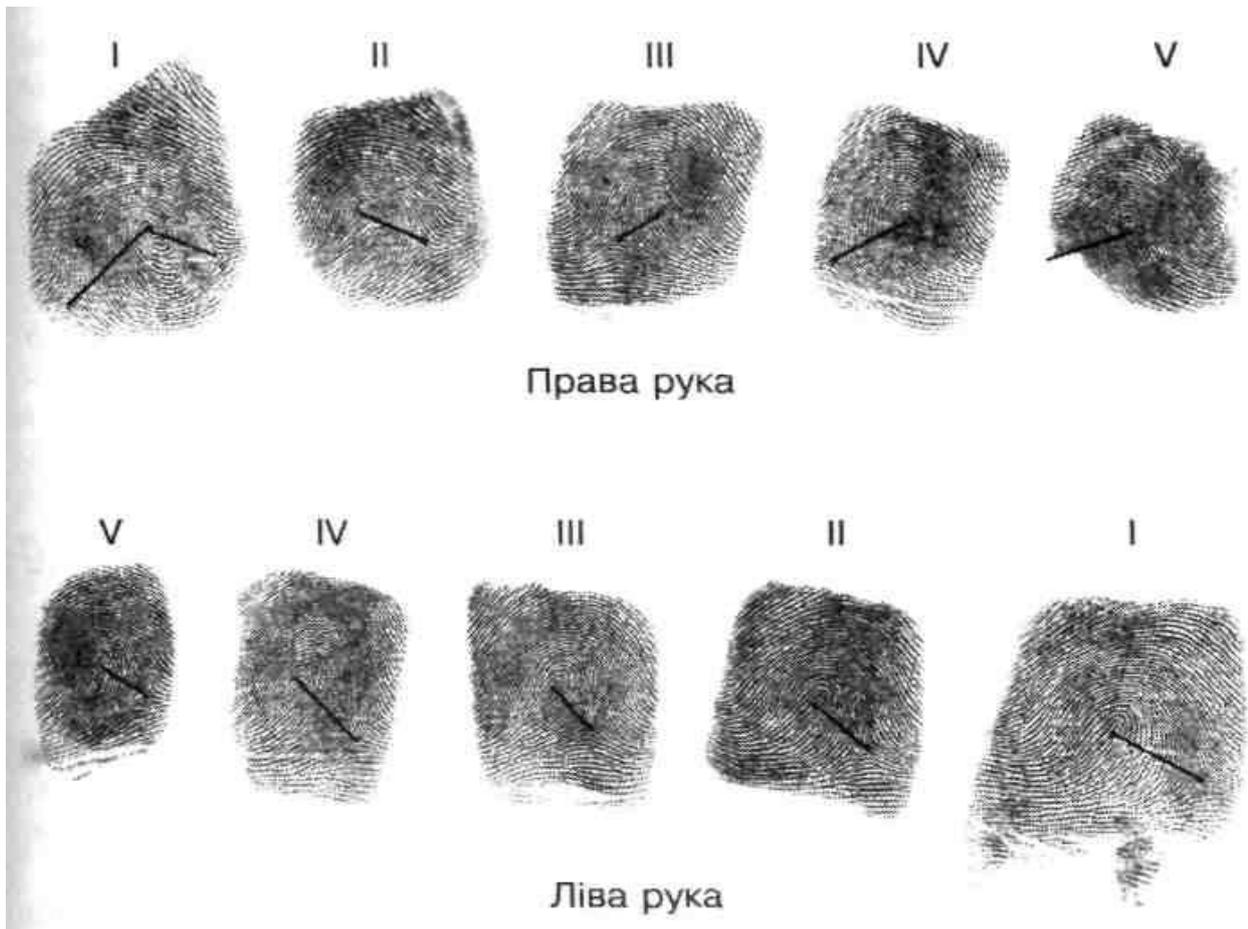


Мал. 1 Варіанти візерунків шкіри пальців: *A* – дуга (*A*); *B* – петля (*L*); *B* – завиток (*W*).

Завдання 2. Отримайте відбиток папілярних ліній пучок власних пальців рук. Для цього вимийте ретельно руки з милом і витріть їх насухо. Друкарську фарбу розведіть гліцерином до консистенції густої сметани. На скляну пластинку розміром 15x25 см скляною паличкою нанесіть у 2-3 місця фарбу і рівномірно розподіліть її гумовим валиком. По кожному пальцю тричі проведіть валиком, прикладаючи його послідовно до радіальної, медіальної та ульнарної поверхонь кінцевої фаланги. Потім зробіть на папері відбиток кожного пальця з радіального боку, обережно повернувши його до ульнарного краю. Відбитки пальців робіть у певному порядку – зліва направо, спочатку пальців лівої руки, а потім пальців правої руки.

Завдання 3. Розгляньте мал. 2, на якому зображено відбитки папілярних ліній пальців правої та лівої руки. Пальцеві візерунки правої та лівої руки, зображені на малюнку, запишіть за таким зразком:

	I	II	III	IV	V
Права рука	<i>W</i>	<i>L^u</i>	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>
Ліва рука	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>	<i>L^r</i>



Мал. 3. Відбитки папілярних ліній на пальцях правої та лівої руки.

Римськими цифрами позначені відповідно перший (I), другий (II), третій (III), четвертий (IV), п'ятий (V) пальці лівої та правої руки. Візерунки на пальцях позначають відповідно літерами: *W* (англ. завиток); *A* (англ. дуга); *L* (англ. петля). Якщо петля відхиляється в бік променевої кістки, вона називається радіальною (L'), якщо в бік ліктьової кістки – ульнарною (L'').

Дельтовий індекс, який вказує на кількість трирадіусів, або дельт (їх так називають за подібністю фігури до грецької літери ω), у певної людини визначають за формулою:

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

де L – загальна кількість усіх петель на правій та лівій руці; W – загальна кількість усіх завитків на правій та лівій руці; A – загальна кількість усіх дуг на правій та лівій

руках. У нашому випадку дельтовий індекс становить:

$$DI = (9 + 2W + 1) / (0 + 9 + 1) \times 10.$$

Слід пам'ятати, що папілярні лінії різних напрямків ніколи не перетинаються, але в певних місцях можуть зближуватися, утворюючи трирадіуси (дельти). Кожний завитковий візерунок має дві дельти, петля – одну, а дуга не утворює жодної.

Кількісним показником дерматогліфів є підрахунок гребенів (кількість папілярних ліній між дельтою і центром візерунка). Порахуйте кількість гребенів від дельти до центра візерунка на кожному пальці малюнка і визначте їхнє сумарне середнє значення для десяти пальців. Гребеневий підрахунок зробіть так. Від дельти до центра візерунка проведіть пряму лінію і порахуйте кількість гребенів, які перетинають цю лінію. Кількість гребенів записується під відбитком кожного пальця. При цьому не рахують ні трирадіуса, ні кінцевого гребеня, що утворює центр візерунка. У петлях кінцевий гребінь враховується. У нашому випадку гребеневий рахунок такий:

$$(10 + 16 + 7 + 15 + 24) + (18 + 14 + 9 + 18 + 14) = 145.$$

Дослідивши відбитки папілярних ліній своїх пальців рук, розрахуйте свій дельтовий індекс і порахуйте кількість гребенів.

Завдання 4. Отримайте відбиток рельєфу своєї долоні. Для цього гумовим валиком проведіть кілька разів по скляній пластинці з фарбою, а потім рівномірно нанесіть ним фарбу на долоню й пальці. Розмістіть долоню з фарбою ульнарним краєм над аркушем паперу і повільно опустіть її на нього. Натисніть іншою рукою на середину тильного боку кисті, щоб глибокі частини долоні щільно притиснулися до паперу. Великий палець обережно, не зсовуючи з місця, притисніть до паперу нігтьовою фалангою, одночасно повертаючи його в бік вказівного. Потім різко підніміть кисть від паперу вертикально вгору. Відбиток правої долоні виконується аналогічно. Фарбу з долоні зніміть ватою, змоченою скипидаром. Руки помийте теплою водою з милом.

Завдання 5. Знайдіть кут atd на відбитку вашої долоні. Біля основи II, III, IV і V пальців локалізуються пальцеві трирадіуси – це місця, в яких сходяться три напрямки папілярних ліній. Їх позначають відповідно латинськими літерами a , b , c , d (мал. 3). Поблизу браслетної складки міститься головний осьовий долонний

трирадіус; він позначається латинською літерою t . Знайдіть і з'єднайте лініями точки a , t , d на відбитку вашої долоні. За допомогою транспортира виміряйте значення кута atd (у нормі він не повинен перевищувати 57°).



Мал. 3. Відбиток лівої долоні.

Завдання 6. Запишіть у протокол формулу К. Хольцингера для визначення коефіцієнта спадковості H :

$$H = (КОБ - КДБ) / (100 \% - КДБ),$$

де H – коефіцієнт спадковості;

$КОБ$ – конкордантність однозиготних близнюків, %;

$КДБ$ – конкордантність дизиготних близнюків, %.

Зверніть увагу на те, що при H , який дорівнює 1, ознака цілком зумовлюється спадковим компонентом, а при H , що дорівнює 0, визначальну роль у формуванні ознаки відіграє вплив навколишнього середовища. Коефіцієнт, близький до 0,5, свідчить про приблизно однаковий вплив спадковості і навколишнього середовища на формування ознаки. За табл. 1 визначте коефіцієнт спадковості H для кожної із ознак, наведених у ній, визначте роль спадковості та впливу зовнішнього середовища на прояв цих ознак.

Ступінь впливу середовища на формування ознаки організму визначають за формулою:

$$C = 100 \% - H.$$

Таблиця 1

Конкордантність деяких ознак у монозиготних і дизиготних близнюків

Ознака	Конкордантність, %	
	Монозиготні близнюки	Дизиготні близнюки
Епілепсія	67	3
Кір	98	94
Епідемічний паротит	82	74
Гіпертензія	26,2	10
Ревматизм	20,3	6,1
Клишоногість	32	3
Щілина губи	33	5
Природжений вивих стегна	41	3
Туберкульоз	37	15
Шизофренія	70	13

Контрольні питання для співбесіди:

1. Що таке дерматогліфіка?
2. Для чого використовують метод дерматогліфіки?
3. Хто і в якому році вперше запропонував класифікацію папілярних візерунків?
4. Що таке папілярні лінії?
5. Чи трапляються на Землі люди з однаковими візерунками пальців?
6. Протягом якого періоду внутрішньоутробного розвитку закладаються візерунки на шкірі пальців рук, долонь і стоп?
7. Які візерунки на пальцях рук поширені найбільше?
8. Що таке трирадіуси, або дельти?
9. Якими літерами позначають трирадіуси пальців?
10. Де знаходиться головний (осьовий) долонний трирадіус?
11. Скільки дельт мають завитки і петлі?
12. Що таке дельтовий індекс і для чого його визначають?
13. Що таке кут долоні *atd*? Яка його величина в нормі?
14. Що таке дактилоскопія, пальмоскопія, плантоскопія?
15. Скільки в середньому на одному пальці буває гребенів?
16. Чим зумовлені індивідуальні особливості візерунків на шкірі пальців рук, долонь і стоп?
17. Чи доцільно застосовувати метод дерматогліфіки для уточнення діагнозу в людей зі змінами каріотипу?
18. Чи доцільно застосовувати метод дерматогліфіки для діагностики генних спадкових хвороб?
19. Які ви знаєте характерні дерматогліфічні показники у хворих на синдром Дауна?
20. Який кут *atd* у хворого із синдромом Клайнфельтера?
21. Хто вперше запропонував близнюковий метод дослідження?
22. Яке практичне застосування має близнюковий метод?
23. Яких близнюків називають монозиготними, а яких – дизиготними?
24. Що таке конкордантність і дискордантність?
25. За якою формулою визначають коефіцієнт спадковості?

26. Чи однакові генотипи в дизиготних близнюків?
27. Як можна визначити вплив зовнішнього середовища на формування ознаки?
28. Чи генетично ідентичні монозиготні близнюки?

Лабораторна робота № 2.

Тема: Індивідуальна характеристика хромосом людини. Визначення X-хроматину.

Каріотипом називається набір хромосом із урахуванням їхнього числа, розміру, форми, характерний певному біологічному виду. Для визначення каріотипу використовують цитогенетичний метод, за допомогою якого вивчають структуру та кількість хромосом у досліджуваних клітинах організму. У медичній практиці для підтвердження діагнозу хромосомної хвороби виникає потреба встановити в пацієнта каріотип.

Щоб швидко визначити кількість X-хромосом у соматичних клітинах, досліджують статевий хроматин. X-хроматин — це дископодібне тільце (тільце Барра), що виявляється в інтерфазних ядрах соматичних клітин людини, розміщене безпосередньо на внутрішній поверхні ядерної мембрани. X-хроматин являє собою спіралізовану X-хромосому, яка в жінок конденсується ще в ранньому ембріогенезі.

Визначення X-хроматину в соматичних клітинах має значення як експрес-метод діагностики хромосомних захворювань, пов'язаних зі зміною кількості X-хромосом.

Знати:

1. Суть і значення цитогенетичного методу.
2. Особливості каріотипів людей з хромосомними хворобами (синдромами Клайнфельтера, Дауна, Шерешевського-Тернера, трисомії-X).
3. Структурно-функціональну організацію хроматину інтерфазного ядра.
4. Природу X-хроматину та методи його визначення в соматичних клітинах.

Уміти:

1. Визначати кількість хромосом у каріотипі.
2. Ідентифікувати хромосоми за групами *A, B, C, D, E, F, G*.
3. Визначати хромосомну стать особини, досліджуючи каріотип.
4. Виявляти X-хроматин у клітинах букального епітелію у формі тільця Барра.

Аудиторна робота.

Завдання 1. Розгляньте мікрофотографію метафазних пластинок клітин чоловіка та жінки, що мають нормальний каріотип. На ній зображено хромосоми на стадії метафази. Для дослідження особливостей цього каріотипу необхідно хромосоми розмістити (класифікувати) за певною схемою (мал. 1-3). Хромосоми розподіляють за групами в міру зменшення їхніх відносних розмірів та центромерного індексу. Згідно з Денверською () міжнародною класифікацією, хромосоми людини поділяють на сім груп: *A, B, C, D, E, F, G*. Усі хромосоми мають порядкові номери. До групи *A* потрапляють найбільші хромосоми (метацентричні або близькі до них), а до групи *C* – найменші (ахроцентричні).

Розподіліть хромосоми за групами, використовуючи запропоновану мікрофотографію метафазної пластинки. Для цього бережно виріжте зображення хромосом. Ідентифікуйте їх згідно з розмірами і положенням центромери, підберіть для кожної хромосоми відповідну гомологічну пару, а потім систематизуйте їх за групами *A, B, C, D, E, F, G*. Першими визначте хромосоми 1-ої та 2-ої пар. Вони найбільші за розмірами, але хромосоми 1-ої пари метацентричні, а 2-ої — субметацентричні; 3-тя пара хромосом — метацентричні. Вони коротші, ніж хромосоми 1-ої та 2-ої пар. Хромосоми 1-ої – 3-ої пар утворюють групу *A*; 4-та й 5-та пари хромосом — субметацентричні. Вони майже однакові за розміром і формою, тому їх важко диференціювати. Вони належать до групи *B*. Хромосоми 6-ої-12-ої пар – в основному субметацентричні, середніх розмірів, відрізняються між собою довжиною плечей; ці хромосоми утворюють групу *C*. До групи *C* належить також статеві X-хромосома. Хромосоми 13-ої-15-ої пар (група *D*) – типово ахроцентричні, мають середні розміри; хромосоми 16-ої-18-ої пар (група *E*) – субметацентричні, мають невеликі розміри; хромосоми 19-ої-20-ої пар (група *F*) за формою ближчі до метацентричних, короткі. Хромосоми 21-ої-22-ої пар (група *G*) – найменші ахроцентричні хромосоми. Y-хромосома за розміром і формою схожа на 21-шу та 22-гу пари хромосом. Відмінність між ними полягає в тому, що в Y-хромосоми довгі плечі розташовані паралельно, але чітко диференціювати цю хромосому можна не на всіх метафазних пластинках.

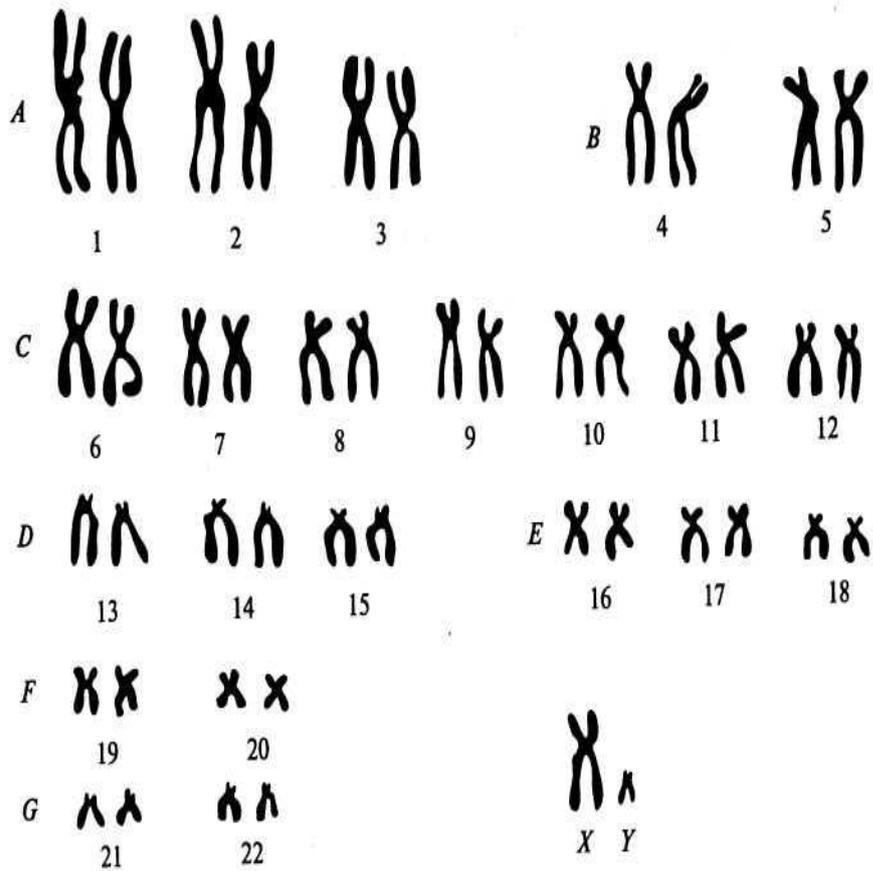
Підібравши гомологічні пари, розмістіть їх згідно з порядковим номером та

наклейте в протоколі. Хромосоми, що належать до однієї групи, об'єднайте фігурною дужкою і вкажіть їхню групу. Зробіть висновок про каріотип, зазначивши: а) кількість хромосом у ньому; б) хромосомну стать.

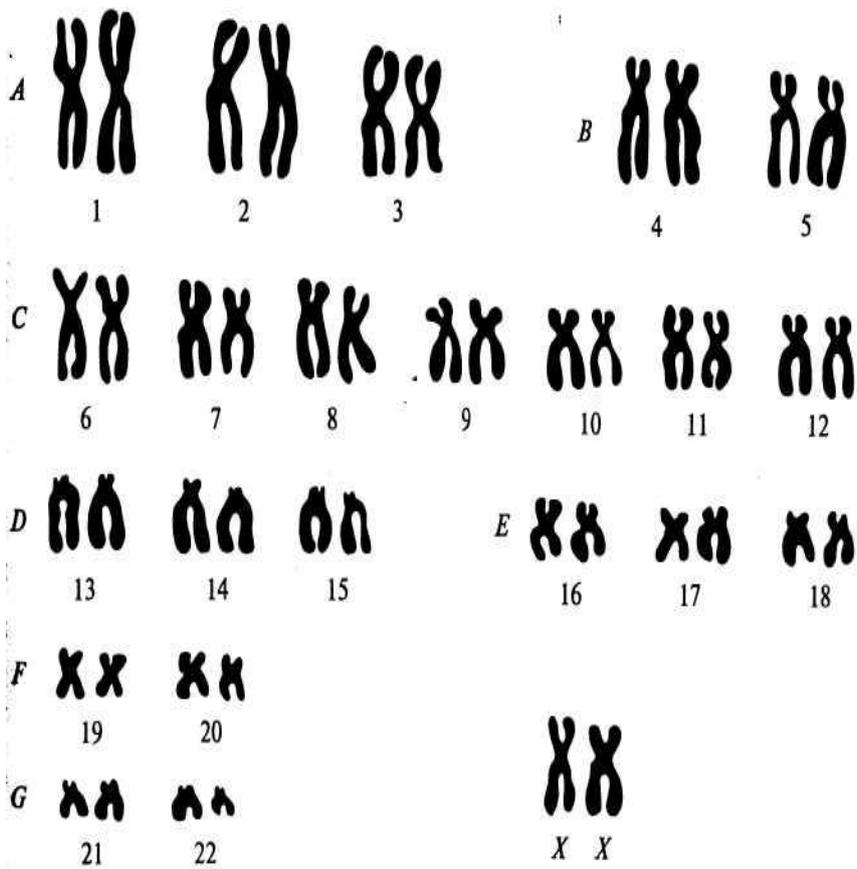
Завдання 2. Приготуйте тимчасовий мікропрепарат зішкріб клітин букального епітелію. Для цього візьміть стерильний металевий шпатель і, легко натискуючи ним на слизову оболонку щоки, зробіть зішкріб. Отримані клітини обережно перенесіть на чисте і попередньо знежирене предметне скло. Нанесіть на отриманий зішкріб 2-3 краплі 1 % розчину ацетоорсеїну. Через 3-4 хв накрийте препарат накривним скельцем. Надлишки фарби, що виступають за межі накривного скельця, зніміть за допомогою фільтрувального паперу.

Готовий мікропрепарат розгляньте спочатку на малому (окуляр х 10, об'єктив х 8) та середньому (окуляр х 10, об'єктив х 40) збільшеннях мікроскопа. У полі зору ви побачите шар епітеліальних клітин, у цитоплазмі яких видно інтерфазні ядра. Зверніть увагу на форму ядер, розміри, особливості розміщення гетерохроматину, форму та товщину ядерної оболонки. Потім продовжуйте досліджувати мікропрепарат при великому збільшенні (окуляр х 10, об'єктив х 90).

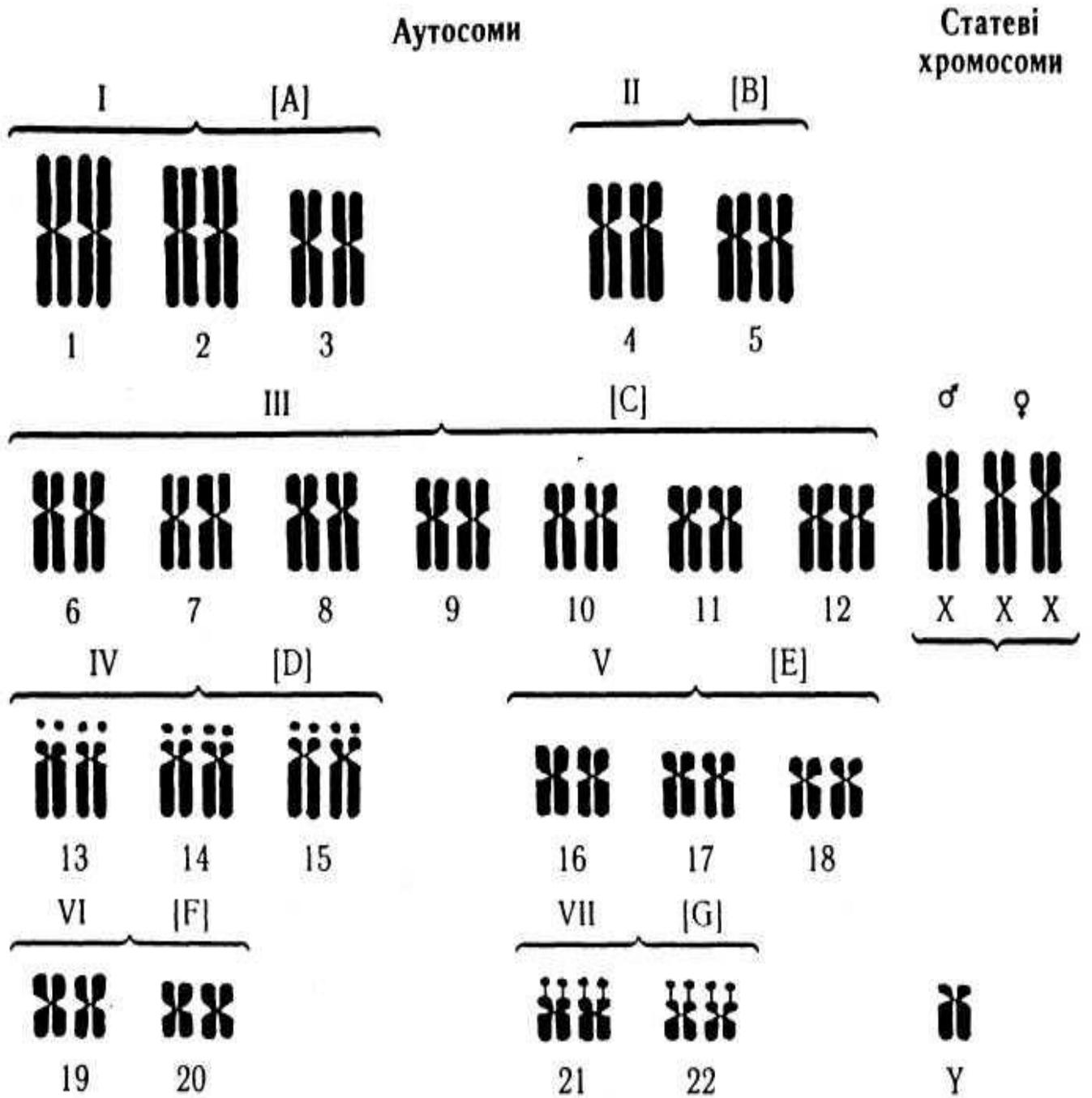
Для визначення відсоткового вмісту Х-хроматину слід проаналізувати 100 клітин. Пам'ятайте про те, що Х-хроматин враховується лише в клітинах, які мають ядра правильної овальної форми, оптично щільні, з рівною, непошкодженою і непотовщеною ядерною оболонкою (мал. 4). Кількість Х-хромосом у клітинах дорівнює кількості грудочок Х-хроматину плюс один. Зверніть увагу, що Х-хроматин локалізується примембранно в ядрі і може бути кулястої, овальної, трикутної форми або у вигляді потовщення ядерної оболонки. Кількість клітин з Х-хроматином у нормі становить 20-50%. Визначте відсотковий вміст клітин, що містять Х-хроматин, у приготовленому вами тимчасовому мікропрепараті. Результати запишіть у протокол. Намалуйте в протоколі 1-2 епітеліальні клітини, в ядрах яких примембранно локалізується Х-хроматин. На малюнку позначте: а) ядро; б) цитоплазму; в) грудочку Х-хроматину.



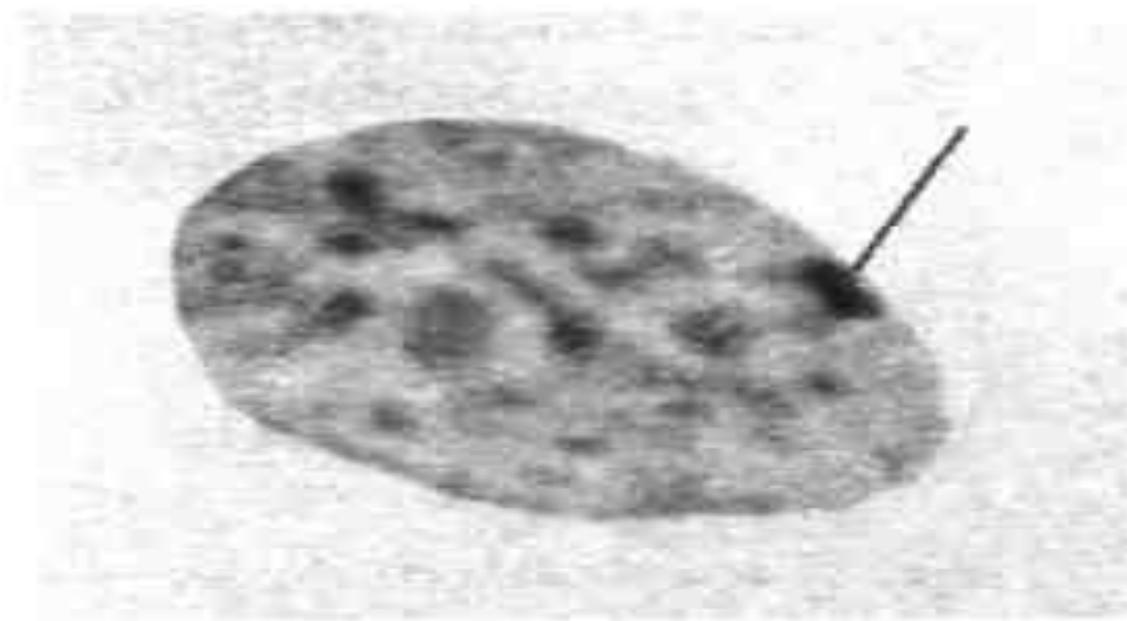
Мал. 1. Нормальний каріотип чоловіка (метафазна пластинка і каріограма).



Мал. 2. Нормальний каріотип жінки (метафазна пластинка і каріограма).



Мал. 3. Ідіограма хромосом людини відповідно денверській номенклатурі (1960 р.).



Мал. 4. X-хроматин (1) у клітинах букального епітелію жінки (тількице Барра).

Контрольні питання для співбесіди:

1. У чому суть цитогенетичного методу дослідження?
2. Яке значення цитогенетичного методу в клінічній практиці?
3. Які мутації можна виявити за допомогою цитогенетичного методу?
4. Чи доцільно використовувати цитогенетичний метод для діагностики синдромів Клайнфельтера, Шерешевського-Тернера, Дауна?
5. Чи достатньо для встановлення діагнозу спадкової хвороби вивчити хромосоми шляхом візуального спостереження їх у мікроскопі на стадії метафази?
6. Коли було розроблено першу Міжнародну класифікацію хромосом людини?
7. Скільки хромосом у каріотипі: а) людини; б) дрозофіли?
8. Які зміни каріотипу спостерігаються при синдромах: а) Клайнфельтера; б) Дауна; в) Шерешевського-Тернера?
9. Який каріотип має чоловік, гетерозиготний за геном дальтонізму?
10. Який каріотип у дівчинки, гемізіготної за геном дальтонізму?
11. На підставі яких ознак при каріотипуванні встановлюється належність

хромосоми до певної пари?

12. Які ви знаєте типи хромосом людини залежно від розміщення центромери?
13. Як позначають статеві хромосоми і до якої групи їх відносять згідно з Денверською міжнародною класифікацією хромосом людини?
14. Які номери мають найменші метацентричні хромосоми?
15. Що таке метафазна пластинка?
16. Чи можна застосовувати метод виявлення X-хроматину як експрес-метод діагностики спадкових хвороб?
17. Які ви знаєте показання до застосування експрес-методу визначення статевого X-хроматину?
18. Чи можна вважати X-хроматин факультативним гетерохроматином?
19. У клітинах яких тканин можна визначити X-хроматин?
20. Який лабораторний експрес-метод доцільніше застосувати для діагностики синдромів Шерешевського-Тернера і Клайнфельтера?
21. Чи можна знайти грудочки X-хроматину в хлопчика із синдромом Патау?
22. Чи можна в соматичних клітинах чоловіка, який хворіє на цукровий діабет, виявити грудочки X-хроматину?
23. Чи можна в соматичних клітинах здорового чоловіка виявити грудочки Y-хроматину?
24. Який каріотип має чоловік, у клітинах якого виявляється грудочка X-хроматину?
25. Чи можна виявити X-хроматин у чоловіка з каріотипом 47, XYY?
26. Скільки грудочок X-хроматину буде в ядрах клітин слизової оболонки щоки у жінки з каріотипом 47, XXX?

Лабораторна робота № 3.

**Тема: Закономірності успадкування генів, що зумовлюють прояв ознак.
Генотип як система взаємодіючих генів організму.**

Генетика – наука про закономірності спадковості і мінливості. Спадковість називають властивість організмів повторювати в ряді поколінь подібні ознаки і забезпечити специфічний характер індивідуального розвитку в певних умовах середовища. Завдяки спадковості батьки і нащадки мають подібний склад клітин і тканин, характер обміну речовин, подібні фізіологічні функції, морфологічні ознаки та інші особливості. Внаслідок спадковості кожний вид організмів відтворює себе із покоління в покоління.

Розвиток будь-яких ознак в організмів є наслідком взаємодії генів, точніше наслідком взаємодії між продуктами їхньої діяльності – білками. Розрізняють взаємодію алельних генів (повне і неповне домінування, кодомінування, наддомінування), а також взаємодію неалельних генів (комплементарність, епістаз, полімерія). Наслідком взаємодії генів є формування фенотипових особливостей організмів.

Знати:

1. Закономірності успадкування, встановлені Г. Менделем, та їх цитологічне обґрунтування.
2. Форми взаємодії алельних генів (повне і неповне домінування, кодомінування, наддомінування).
3. Форми взаємодії неалельних генів (комплементарність, епістаз, полімерія).
4. Поняття про експресивність та пенетрантність генів.
5. Суть явища множинного алелізму.
6. Суть плейотропії дії генів.
7. Генетику груп крові (системи ABO, MN) і Rh-системи.

Уміти:

1. Визначити генотип і фенотип нащадків за генотипами батьків, а також генотипи батьків за генотипами дітей.
2. Застосувати знання про форми взаємодії генів для прогнозування генотипів та

фенотипів у наступних поколіннях.

Аудиторна робота.

Розв'яжіть задачі:

Задача 1. У юнака мати світловолоса, а батько – гомозигота за геном, що зумовлює темний колір волосся. Ген, що зумовлює темний колір волосся, – домінантний, а ген, що зумовлює світлий колір волосся, – рецесивний. Яка ймовірність того, що в цього юнака буде світловолоса дитина, якщо він одружиться на дівчині, гетерозиготній за геном, що зумовлює колір волосся?

Задача 2. Ген, що зумовлює розвиток альбінізму, є рецесивним і локалізується в аутосомі. Він спричинює відсутність пігментації шкіри в людини. Домінантний алель цього гена зумовлює нормальну пігментацію шкіри. Жінка-альбінос народила від чоловіка з нормальною пігментацією шкіри дитину-альбіноса. Яка ймовірність повторного народження альбіноса в цій родині?

Задача 3. У матері O (I), у батька AB (IV) група крові за системою ABO. Які генотипи та групи крові можуть мати їхні діти?

Задача 4. Скільки типів гамет утворює особина:

- а) гомозиготна за домінантним геном;
- б) гомозиготна за рецесивним геном;
- в) гетерозиготна?

Задача 5. Скільки типів гамет можуть утворити особини з генотипами: $aabb$, $AaBb$, $AaBbCc$ за умови, що гени A , B і C знаходяться в різних парах аутосом?

Задача 6. Ген, що зумовлює синдактилію (зрощення пальців), – домінантний і локалізується в аутосомі. Жінка, що має цей дефект, вступила в шлюб з чоловіком, у якого нормальні пальці. У подружжя народилося троє дітей, двоє з яких мали зрослі пальці. Які генотипи батьків та дітей?

Задача 7. Ген, що зумовлює хондродистрофію (порушення розвитку скелету), – домінантний, локалізується в аутосомі і має повну пенетрантність, причому гомозиготи за цим геном гинуть до народження. Чоловік і жінка хворі на хондродистрофію. Визначте ймовірність народження у них здорової дитини.

Задача 8. У людини локалізований в аутосомі ген D , що зумовлює карий колір

очей, домінантний, а ген d , що зумовлює блакитний колір очей, рецесивний. Гетерозиготна кароока жінка вийшла заміж за гомозиготного кароокого чоловіка. Чи може їхня дитина бути блакитноокою?

Задача 9. У людини ген A зумовлює клишоногість, ген a – нормальну будову стопи, ген D – нормальний обмін вуглеводів, ген d – цукровий діабет. Гени A і D знаходяться в різних парах аутосом. Жінка з нормальною будовою стопи і нормальним обміном вуглеводів вийшла заміж за клишоногого чоловіка, хворого на цукровий діабет. У цій сім'ї народилося троє хлопчиків, у одного з яких виявилася клишоногість, у другого – цукровий діабет, а в третього – клишоногість і цукровий діабет. Чи може в цій родині народитися здорова дитина?

Задача 10. У карооких батьків є троє дітей. Із них двоє карооких із II і III групами крові, а одна дитина – блакитноока і має I групу крові за системою АВО. Яка ймовірність народження у цього подружжя дитини з IV групою крові?

Задача 11. У резус-негативної жінки з I групою крові за системою АВО народилася дитина з III групою крові. У дитини спостерігалася гемолітична хвороба внаслідок резус-конфлікту. Які ймовірні генотипи у чоловіка цієї жінки?

Задача 12. Причинами природженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика та рогівки ока. Гени, що зумовлюють ці аномалії, є рецесивними і локалізуються в різних парах аутосом. Яка ймовірність народження зрячої дитини в сім'ї, в якій батько сліпий внаслідок аномалії кришталика і є гетерозиготою за геном, що зумовлює аномалію рогівки, а мати сліпа через аномалію рогівки і є гетерозиготою за геном, що зумовлює аномалію кришталика?

Контрольні питання для співбесіди:

1. Що є предметом вивчення генетики?
2. Що таке ген, генотип і фенотип?
3. Що таке алельні гени?
4. Що таке гомозигота, гетерозигота і гемізігота?
5. Що таке менделюючі ознаки?
6. Що таке аналізуюче схрещування?
7. Яка відмінність між моногібридним, дигібридним і полігібридним

- схрещуваннями?
8. Які генотипи може мати організм з ознакою, що контролюється домінантним геном?
 9. Які генотипи може мати організм з ознакою, що контролюється рецесивним геном?
 10. Чи можуть бути зчеплені алельні гени?
 11. Які клітини в нормі не можуть одночасно мати два будь-які алельні гени?
 12. У чому суть гіпотези частоти гамет?
 13. Як Ви розумієте поняття "взаємодія генів"?
 14. Які ознаки в людини взаємодії алельних і неалельних генів?
 15. Які ознаки в людини успадковуються за типом неповного домінування?
 16. Яка ознака в людини є результатом кодомінантності генів?
 17. За якої форми взаємодії алельних генів у домінантного алеля фенотипів прояв буде сильніший у гетерозиготному стані, ніж у гомозиготному?
 18. Яка форма взаємодії неалельних генів має фенотипові наслідки, протилежні тим, що виникають у випадку комплементарності?
 19. У разі якої форми взаємодії неалельних генів різні домінантні гени можуть впливати на одну і ту саму ознаку, посилюючи її прояв?
 20. Яка ознака в людини зумовлена комплементарною взаємодією генів?
 21. Що таке плейотропія?
 22. Що таке множинні алелі? Внаслідок яких процесів виникають множинні алелі?
 23. Які гени зустрічаються у вигляді множинних алелів?
 24. Що таке пенетрантність?
 25. Що таке експресивність?
 26. Які існують групи крові за системою MN?
 27. Чи сумісна кров резус-позитивних і резус-негативних людей? Чому може виникнути резус-конфлікт в організмі матері?
 28. Що таке летальні гени?

Лабораторна робота № 4.

Тема: Повне і неповне зчеплення генів. Успадкування, зчеплене зі статтю.

Локалізовані в одній хромосомі гени, що сумісно успадковуються, називаються *зчепленими*. Сукупність генів, розташованих в одній хромосомі, Т.Морган назвав *групою зчеплених генів*.

Зчеплення генів може порушуватись внаслідок кросинговеру. Завдяки кросинговеру з'являються потомки з новими комбінаціями ознак. Частота кросинговеру залежить від відстані між генами, яка виражається у відсотках кросинговеру, або морганідах (на честь Т.Моргана, який створив хромосомну теорію спадковості).

Зчепленими зі статтю називають ознаки, які залежать від генів, розташованих у статевих хромосомах.

Знати:

1. Положення хромосомної теорії спадковості, її суть.
2. Особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
3. Залежність від статі ознаки.
4. Обмежені статтю ознаки.

Уміти:

1. Прогнозувати успадкування ознак у живих організмів при повному і неповному зчепленні генів.
2. Визначити ймовірність прояву ознак у потомків при успадкуванні, зчепленому зі статтю.

Аудиторна робота.

Розв'яжіть задачі:

Задача 1. У дрозофіли в одній із хромосом знаходяться гени A і B на відстані 6 морганід. У гомологічній хромосомі знаходяться гени a і b . Визначте відсоток гамет цієї дрозофіли, що містять гени A і b ?

Задача 2. Відстань між генами A і B становить 6 морганід, між A і C – 8 морганід. Яка відстань між генами B і C ?

Задача 3. Катаракта (помутніння кришталика) і полідактилія (шестипалість) зумовлені домінантними абсолютно зчепленими генами. Рецесивні алелі цих генів визначають нормальний стан кришталика і п'ятипалість. В одній аутосомі жінки містять рецесивні алелі цих генів, а в іншій – домінантні. Її чоловік здоровий. Визначте ймовірність народження у подружжя здорової дитини.

Задача 4. Ген, що зумовлює наявність резус-фактора, і ген, що зумовлює форму еритроцитів, знаходиться в одній аутосомі на відстані 3 морганіди. Жінка отримала від батька домінантний ген Rh (зумовлює наявність резус-фактора) і домінантний ген E (визначає еліптичну форму еритроцитів), а від матері – рецесивні алелі цих генів: rh (відповідає за відсутність резус-фактора) і e (відповідає за нормальну форму еритроцитів)). Її чоловік резус-негативний і має еритроцити нормальної форми. Визначте ймовірність народження в сім'ї резус-негативної дитини з еритроцитами нормальної форми.

Задача 5. Ген, що зумовлює кольорову сліпоту (дальтонізм), локалізується в Х-хромосомі і є рецесивним. Визначте ймовірність народження дітей з дальтонізмом, якщо жінка має нормальний зір, а її батько хворів на дальтонізм. У сім'ї чоловіка випадків дальтонізму не було.

Задача 6. Визначте, які типи гамет і в якому відсотковому співвідношенні утворить особина з генотипом $ACac$, якщо гени A і C розташовані в одній групі зчеплення на відстані 8 морганід.

Задача 7. У дрозофіли короткі крила та чорне тіло – рецесивні ознаки; довгі крила та сіре тіло – домінантні. При схрещуванні дигетерозиготної самки із самцем, який є гомозиготою за двома рецесивними генами, отримано 42% мух із сірим тілом і довгими крилами; 41% – з чорним тілом і короткими крилами; 9% – із сірим тілом і короткими крилами; 8% – з чорним тілом та довгими крилами. Визначте, чи зчеплені гени, що зумовлюють довжину крил та забарвлення тіла. Обґрунтуйте відповідь, зробивши необхідний запис.

Задача 8. Катаракта і полідактилія визначаються домінантними локалізованими в одній аутосомі тісно зчепленими генами. У чоловіка – катаракта і полідактилія. Його дружина і рідня сестра здорові. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї здорової дитини.

Задача 9. У дрозофіли гени, що впливають на колір очей і забарвлення тіла, знаходяться в одній групі зчеплення на відстані 5 морганід. Домінантні гени зумовлюють відповідно червоний колір очей і сіре забарвлення тіла. Гомозиготних за доміантними генами самців схрестили з чорними самками, які мали пурпурні очі. Серед їх потомства відібрали лише самців і схрестили їх із гомозиготними за рецесивними ознаками самками. Визначте фенотипи та генотипи нащадків, що з'явилися внаслідок цього, і співвідношення між ними (у відсотках).

Задача 10. При схрещуванні нормальної самки дрозофіли, яка є носієм двох розміщених в одній X-хромосомі рецесивних генів (один з них визначає розвиток вкорочених крил, а інший – смугастого тіла), із самцем, у генотипі якого наявні доміантні алелі генів, що зумовлюють форму крил і колір тіла, одержано нащадків: 500 самок із нормальними крилами та нормальним тілом; 215 самців із вкороченими крилами та смугастим тілом; 213 самців з нормальними крилами та нормальним тілом; 20 самців з нормальними крилами та смугастим тілом. Визначте відстань між генами, що визначають забарвлення тіла та форму крил у дрозофіли.

Задача 11. У людини ген, що визначає темний колір очей, є доміантним і локалізується в аутосомі. Рецесивний ген, що визначає розвиток дальтонізму, локалізується в X-хромосомі. У сім'ї, де батько має темні очі і хворіє на дальтонізм, а мати має темні очі і нормальний зір, народився син дальтонік зі світлими очима. Яка ймовірність народження в цій сім'ї дівчинки з фенотиповими ознаками її брата?

Задача 12. Гемофілія і дальтонізм зумовлюються різними рецесивними генами, що локалізуються в X-хромосомі. Відстань між ними становить 10 морганід. Здорова жінка, що отримала від батька хромосому з обома рецесивними генами, одружилася зі здоровим чоловіком. Визначте ймовірність появи у цього подружжя здорових дітей.

Задача 13. Ген, що зумовлює гемофілію, рецесивний і локалізується в X-хромосомі. У здорової жінки брат хворіє на гемофілію. Чи може в такої жінки народитися син з гемофілією?

Контрольні питання для співбесіди:

1. Що таке зчеплене успадкування?

2. Як успадковуються гени, розміщені в одній хромосомі?
3. Як називаються хромосоми, в яких знаходяться алельні гени? Чи можуть бути зчепленими алельні гени?
4. Із чим пов'язане явище зчепленого успадкування ознак? Які основні положення хромосомної теорії спадковості?
5. Хто є засновником хромосомної теорії? Які основні положення хромосомної теорії спадковості?
6. Як називається одиниця відстані між генами?
7. Що таке кросинговер? Яке його біологічне значення?
8. Від чого залежить частота кросинговеру?
9. Від чого залежить число груп зчеплення генів?
10. У якій кількості (у відсотках) гамет аутосомні гени, відстань між якими становить 15 морганід, залишаються зчепленими?
11. Яку інформацію містить генетична карта хромосом?
12. Що лежить в основі побудови генетичних карт хромосом?
13. Для чого проводиться картування хромосом?
14. Які ознаки називаються зчепленими зі статтю?
15. Яка спільна особливість ознак, що залежить від генів, які знаходяться в Y-хромосомі?
16. Яку стать називають гомогаметною, а яку – гетерогаметною?
17. Чим відрізняються між собою статеві хромосоми?
18. Як називається генотип вашого батька за геном, що знаходиться в Y-хромосомі?
19. Яка спільна особливість ознак, які залежать від генів, що знаходяться в X- або Y-хромосомі?
20. Яку роль відіграє Y-хромосома в онтогенезі людини?
21. У чому полягає аномалія хромосомного набору дівчинки, яка виявилась гемізіготною за геном, що відповідає за здатність розпізнавати кольори?
22. Яку стать має дитина з нормальним каріотипом, гомозиготна за геном, що зумовлює нормальне згортання крові?
23. Які ознаки називаються голандричними?

24. Які ознаки називаються обмеженими статтю? Наведіть приклади таких ознак.

25. Що таке залежні від статі ознаки? Наведіть приклади таких ознак у людини.

Лабораторна робота № 5.

Тема: Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування.

У генетиці людини використовується широкий спектр методів, у тому числі й тих, за якими можна характеризувати генофонди людських популяцій. Так, за допомогою популяційно-статистичного методу вивчають поширення окремих генів у популяціях людей, а також визначають генетичну структуру популяцій (співвідношення між частотою гомозигот та гетерозигот). Використовуючи закон Харді-Вайнберга, можна аналізувати розповсюдженість окремих генів у різних людських популяціях, частоту, з якою зустрічаються гетерозиготні носії тих рецесивних генів, що в гомозигот зумовлюють певні спадкові хвороби.

Щоб надати спеціалізовану генетичну допомогу пацієнтам, проводиться медико-генетичне консультування.

Знати:

1. Генетичну характеристику популяції.
2. Закон генетичної рівноваги популяції.
3. Застосування популяційно-статистичного методу в медицині.
4. Принципи організації медико-генетичного консультування.

Уміти:

1. Аналізувати генетичну структуру популяції.
2. Визначати концентрацію алелів і частот генотипів у генофонді популяції, використовуючи закон Харді-Вайнберга.
3. Визначати оптимальні методи генетики для діагностики різних спадкових хвороб.
4. Розрізняти сфери застосування популяційно-статистичного методу і методів генетики, що використовуються в медико-генетичному консультуванні.

Аудиторна робота.

Розв'яжіть задачі:

Задача 1. У певній людській популяції, чисельність якої становить 1000 осіб, відсутні представники з першою групою крові за системою АБО. II група крові

наявна у 640 осіб. Скільки людей у даній популяції мають III і IV групи крові?

Задача 2. Група крові за системою MN залежить від поєднання кодомінантних генів C^M і C^N 16 % людей певної популяції мають групу крові N. Визначте відсоток людей, що мають групи крові MN і N.

Задача 3. Ген, що визначає темний колір очей у мишей, локалізується в аутосомі і є домінантним по відношенню до гена, що визначає їх світлий колір. У певній популяції мишей особини з темними очима становлять 51 %. Визначте в ній відсоток гетерозиготних носіїв гена, що визначає світлий колір очей.

Задача 4. У людини ген, що визначає наявність резус-позитивності крові (Rh^+), є домінантним і локалізується в аутосомі. Концентрація гена, що визначає наявність резус-негативності крові в певній популяції, становить 0,4. Визначте в ній: а) відсоток гетерозиготних носіїв гена, що визначає резус-негативність крові; б) відсоток осіб з резус-позитивною кров'ю.

Задача 5. Серпоподібно-клітинна анемія зумовлена рецесивним геном, що локалізується в аутосомі. Люди, які є гомозиготами за вказаним геном, хворіють на тяжку форму серпоподібно-клітинної анемії і помирають у ранньому дитинстві. Поясніть, чому ген серпоподібно-клітинної анемії не зникає з генофонду людської популяції?

Задача 6. У людини темний колір очей зумовлюється домінантним геном, що локалізується в аутосомі. Визначте відсоток темнооких людей у популяції, де концентрація гена, що визначає темний колір очей, становить 0,6.

Задача 7. У людини темний колір волосся зумовлюється домінантним геном, що локалізується в аутосомі. Визначте відсоток світловолосих людей у популяції, де концентрація гена, що визначає темний колір волосся, становить 0,5.

Задача 8. Концентрація рецесивного алеля гена, що визначає розвиток парагемофілії (аутосомно-рецесивне захворювання) в певній популяції становить 0,5. Визначте кількість гетерозиготних носіїв цього алеля гена в популяції, яка нараховує 10 000 осіб.

Задача 9. Ген, що визначає розвиток альбінізму, є рецесивним. Він локалізується в аутосомі. Його концентрація в деяких африканських популяціях становить 0,1. Визначте: а) відсоток гетерозиготних носіїв гена, що зумовлює

альбінізм; б) відсоток осіб, які будуть здорові.

Задача 10. Спадкова метгемоглобінемія визначається рецесивним геном, що локалізується в аутосомі. У людській популяції Аляски така патологія трапляється з частотою 0,09 %. Визначте відсоток гетерозиготних носіїв гена, що зумовлює метгемоглобінемію.

Задача 11. Алькаптонурія – спадкова патологія, яка визначається рецесивним геном, що локалізується в аутосомі. У певній популяції хворі на алькаптонурію діти народжуються з частотою 1:100 000. Визначте в цій популяції: а) відсоток гетерозиготних носіїв гена, що зумовлює цю патологію; б) відсоток осіб, які будуть здорові.

Контрольні питання для співбесіди:

1. Що таке генетична характеристика популяції?
2. Що таке екологічна характеристика популяції?
3. Як називаються популяції, чисельність яких становить 1500-4000 осіб?
4. Як називаються популяції, чисельність яких становить менше ніж 1500 осіб?
5. Чим характеризується ідеальна популяція?
6. Чим характеризується реальна популяція?
7. Що таке алелефонд популяції?
8. Які види ізоляції вам відомі?
9. Які існують види біологічної ізоляції?
10. Що таке географічна ізоляція?
11. Хто й коли відкрив закон підтримання генетичної рівноваги в популяції?
12. Які фактори призводять до виникнення генетичного поліморфізму в людських популяціях?
13. Чи всі мутації змінюють генофонд популяції?
14. Чи змінюють генофонд популяції соматичні мутації?
15. Що є елементарною одиницею еволюції?
16. Які ви знаєте елементарні еволюційні фактори?
17. Що таке популяційні хвилі?
18. Хто вперше запропонував термін "хвилі життя"?

19. Яке рівняння описує закон генетичної рівноваги?
20. Чи має значення міграція генів у людських популяціях?
21. Чому вид не може бути одиницею еволюції?
22. Які функції виконує медико-генетична консультація?
23. У чому полягає суть медико-генетичного консультування?
24. Які ви знаєте послідовні етапи проведення медико-генетичного консультування?
25. Що являє собою пренатальна діагностика спадкових хвороб?
26. Які ви знаєте сучасні методи пренатальної діагностики?
27. Для чого застосовують методи пренатальної діагностики?
28. Що таке амніоцентез?

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. – М.:ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с.
2. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І.Бужієвська. – Київ: Здоров'я, 2001. – 135 с.
3. Гинтер Е.К. Медична генетика: Підручник для медвузів / Е.К. Гинтер. – М.: Медицина, 2003. – 156 с.
4. Запоражан В.М. Генетическая медицина / В.М. Запоражан, В.А. Кордюм, Ю.И. Бажора. – Одесса: Одесский медуниверситет, 2008. – 432 с.
5. Медична біологія: Підручник для ВНЗ III-IV рівнів викладання / За ред. В.М. Пішака, Ю.І. Бажори. – Вінниця: Нова книга, 2009. – 608 с.
6. Путинцева Г.Й. Медична генетика: Підручник / Г.Й. Путинцева. – К.: Медицина, 2008. – 392 с.
7. Романенко О.В. Медична генетика. Задачі. Тести. Вправи / О.В. Романенко, Г.Й. Путинцева, С.М. Пилявська, Т.А. Решетняк. – К.: Вища шк., 1996. – 135 с.
8. Романенко О.В. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук, В.М. Грінкевич. – К.: Здоров'я, 2005. – 372 с.
9. Романенко О.В. Біологія: Посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук, В.М. Грінкевич. – К.: Медицина, 2006. – 176 с.
- 10.Сорокман Т.В. Клінічна генетика / Т.В. Сорокман, В.П. Пішак, І.В. Ластівка. – Чернівці: Медуніверситет, 2006. – 449 с.
- 11.Фогель Ф., Мотульский А. Генетика человека: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульский. – М.: Мир, 1990. – Т.1. История. Хромосомы человека. Формальная генетика. – 308 с.; Т.2. Дествие генов. Мутации. Популяционная генетика. – 379 с.; Т.3. Эволюция человека. Генетика поведения. Практические аспекты. – 366 с.
- 12.Шевчук Т.Я. Генетика людини: Навчально-методичне видання. Опорний конспект лекцій / Т.Я. Шевчук, О.Р. Дмитроца, С.Є. Швайко, Н.М. Руднік. – Луцьк: «Вежа» видавництво Волинського держ. ун-ту ім. Лесі Українки, 2009. – С. 96.

ЗМІСТ

Пояснювальна записка	3
<i>Лабораторна робота № 1. Дерматографіка. Близнюковий метод.....</i>	4
<i>Лабораторна робота № 2. Індивідуальна характеристика хромосом людини. Визначення Х-хроматину.....</i>	12
<i>Лабораторна робота № 3. Закономірності успадкування генів, що зумовлюють прояв ознак. Генотип як система взаємодіючих генів організму.....</i>	20
<i>Лабораторна робота № 4. Повне і неповне зчеплення генів. Успадкування, зчеплене зі статтю</i>	24
<i>Лабораторна робота № 5. Популяційно-статистичний метод. Медико-генетичне консультування</i>	29
Список рекомендованої літератури.....	33

Волинський національний університет імені Лесі Українки

Навчально-методичне видання

**Шевчук Тетяна Яківна,
Дмитроца Олена Романівна**

Сучасні проблеми спадковості

Навчально-методичні матеріали
для лабораторних занять

Редактор

Коректор

Комп'ютерний набір Шевчук Т.Я.

Підписано до друку

Формат 60x84 1/16. Папір офсетний.

Гарнітура Times. Друк цифровий. Обсяг ум. друк. арк., 4,8 обл.-вид. арк. Наклад 100 пр. Зам.

Редакційно-видавничий відділ “Вежа” Волинського національного університету ім. Лесі Українки (43025, м. Луцьк, пр. Волі, 13). Свідоцтво Держкомінформу України ДК № 590 від 07.09.2001 р.