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

Даниленко Л.І.

**«Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання»**

Черкаси

2017

ББК 74. 202. 63

**Автор - укладач:**

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

**Рецензенти:**

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

У навчально-методичному посібнику запропоновано програму спецкурсу для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання».

Практичну цінність посібника становлять дидактичні матеріали до спецкурсу для слухачів (методичні розробки лекцій, семінарів, практичних занять, тести) та методика розв’язування біологічних задач прикладного спрямування.

Посібник може бути використаний як інструмент підготовки вчителів біології до впровадження в практичну діяльність старшої профільної школи прикладного курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» з використанням сучасних методик навчання та як засіб розкриття творчого потенціалу вчителя.

Для викладачів, методистів інститутів післядипломної педагогічної освіти та методичних служб, вчителів біології старшої профільної школи.

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

Протокол №2 від 08.05 2017 р.

**©** Даниленко Л.І. 2017

**ЗМІСТ**

|  |  |
| --- | --- |
| **ВСТУП………………………………………………………………..……….** | 4 |
| **РОЗДІЛ 1. СПЕЦКУРС «КУРС ЗА ВИБОРОМ «ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ: МЕТОДИКА ВИКЛАДАННЯ»……………………………………………………………...** | 8 |
| 1. Програма спецкурсу «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання»………………………….. | 8 |
| 1. Спецкурс «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання» для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології…………………………… | 11 |
| **РОЗДІЛ 2. ТИПИ БІОЛОГІЧНИХ ЗАДАЧ З ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ ТА МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ**…………..….……......................................... | 59 |
| 1. Розв’язування задач на молекулярні основи спадковості………… | 59 |
| 1. Розв’язування задач з генетики популяцій (закон Харді-Вайнберга) | 69 |
| 1. Пізнавальні задачі…………………………………………………….. | 76 |
| 1. Пізнавальні задачі для самостійного розв’язування………………… | 107 |
| 1. Ситуативні задачі з медичної генетики……………………………… | 109 |
| **СПИСОК ВИКОРИСТАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ………………………..…...** | 170 |
| **ДОДАТКИ……………………………………………………………………..** | 172 |

**ВСТУП**

Швидкоплинність розвитку сучасного інформаційно-технологічного суспільства призвела до кардинальних змін і в системі освіти.

На цей час однією з найважливіших проблем, яка постала перед сучасним вчителем старшої профільної школи є проблема виховання свідомої людини, з достатньо сформованими компетентностями, які дають їй змогу успішно виконувати будь-які життєві та соціальні ролі, бути творцем свого життя, активно інтегруватися в українське та європейське суспільство. Учитель сьогодні має усвідомити, що сучасна соціалізація випускника не обмежується лише його підготовкою до вступу до вищого навчального закладу. Спрямування навчального процесу на розвиток умінь, що допомагатимуть майбутньому випускнику мобільно орієнтуватися у соціальних умовах, - це завдання, яке постає перед кожним учителем і, зокрема, вчителем біології.

Актуальність вирішення зазначеної проблеми закладено в нормативних документах, зокрема у Державному стандарті базової і повної загальної середньої освіти (Постанова Кабінету Міністрів України від 23.11. 2011 р. №1392). Так, у ньому наведено ґрунтовний перелік і визначення ключових понять компетентнісно орієнтованого підходу, який визначається одним з основних підходів до навчання, разом із діяльнісним та особистісно орієнтованим; задекларовано прагматизацію та практичну спрямованість біологічних знань на розвиток соціально життєвих (ключових компетентностей), пов’язаних з уміннями самостійно оволодівати новими знаннями та використовувати їх у конкретній діяльності.

Тому саме компетентнісний підхід має подолати прірву між освітою і вимогами сучасного життя.

Вітчизняний вчений В. Олійник, у своїх дослідженнях, доводить, що передбачувані зміни в структурі організації навчально-виховного процесу за компетентнісного підходу стануть можливими за умови усвідомлення учнями того, що для життєвого успіху необхідні не самі знання, а вміння їх застосовувати відповідно до конкретної життєвої ситуації [17, с.15].

Орієнтація на досягнення ключових компетентностей задає принципово інший підхід до організації біологічної освіти, що передбачає розв’язування завдань і проблем, причому не тільки і не стільки індивідуального, скільки групового, парного, колективного характеру. Відповідно перед учителем старшої профільної школи, якщо він прагне як освітній результат мати компетентність учнів, постає завдання мотивувати учнів до тієї чи іншої діяльності, формувати потребу у виконанні тих чи інших завдань, сприяти отриманню досвіду творчої діяльності та емоційно-ціннісного ставлення до біологічних знань і до процесу їх отримання.

Отже, компетентність – це, по-перше, мобільні знання, які постійно оновлюються, по-друге, гнучкі дієві методи, які дають можливість використовувати ці знання в конкретній ситуації, по-третє, критичне мислення, яке дозволяє оцінювати окремі ідеї, знання та можливість їх використання в життєвих ситуаціях.

Людина, яка поєднуватиме в собі всі ці якості, стане висококомпетентнісним спеціалістом.

Успішність та ефективність формування компетентностей учнів старшої профільної школи залежить від форм і методів організації навчально-виховного процесу. Пріоритетними в цьому відношенні стають сучасні педагогічні технології. Саме вони є найбільш ефективними та дієвими засобами, які сприяють формуванню життєвих компетентностей учнів.

Сьогодні вчителю біології старшої профільної школи конче необхідно впроваджувати ті інновації, завдяки яким можливо створювати умови розвитку в учнів таких соціально життєвих (ключових) компетенцій:

* навички самовмінь (самоосвіти, самооцінювання, самоаналізу);
* стійка спрямованість інтересів та потреби, націлені на обраний аспект соціальних цінностей;
* ознайомлення із соціальним простором через предмет, сфери використання предметних знань у суспільстві;
* працездатність і цілеспрямованість.

Наведені пріоритетні характеристики являють собою стратегічні орієнтири спрямованості педагогічної діяльності на забезпечення умов виконання замовлення на якісну біологічну освіту.

Таким чином, формування ключових компетентностей пов’язано з необхідністю впровадження інноваційних методів і прийомів, які допоможуть учневі знайти підґрунтя для свого подальшого життя. А тому розвиток педагогічної майстерності вчителя старшої профільної школи важливо спрямувати на засвоєння базових знань, умінь і навичок; створення умов для самореалізації та розвитку діяльнісних умінь; задоволення потреб у соціально зорієнтованих знаннях; формування потреби постійно поповнювати знання.

Основою набуття компетентності є власна активна діяльність учня старшої профільної школи, що зумовлює вибір прийомів, форм, засобів навчання. До них належать:

* розв’язування практично орієнтованих задач;
* розв’язування проблемних завдань, застосування технології розвитку критичного мислення тощо.

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

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

Задачі різного пізнавального характеру і рівня складності у практиці навчання біології – важливий спосіб активізації пізнавальної діяльності, тому що вони є одним із засобів розвитку біологічного мислення учнів.

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

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

Для розв’язання проблеми підготовки вчителя до викладання біології у старшій профільній школі за компетентнісно орієнтованим підходом, нами розроблено спецкурс «Курс за вибором «Генетика з основами медичної генетики: методика викладання» для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології.

Головними цілями посібника є:

1. Представити програму спецкурсу, тематичний план та методичні розробки занять для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології.
2. Показати дієві методики викладання біології у процесі впровадження компетентнісної моделі навчання учнів старшої профільної школи, зокрема методики розв’язування біологічних задач (пізнавальні, розрахункові, ситуаційні тощо).
3. Забезпечити вчителя необхідним мінімумом пізнавальних, ситуативних і розрахункових задач до курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики».

**РОЗДІЛ 1. СПЕЦКУРС «КУРС ЗА ВИБОРОМ «ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ: МЕТОДИКА ВИКЛАДАННЯ»**

* 1. **Програма спецкурсу «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання»**

**Актуальність спецкурсу** визначається:

* необхідністю впровадження у практичну діяльність учителів біології старшої профільної школи компетентнісного підходу у навчанні біології;
* потребою в продуктивних методиках викладання курсів за вибором у старшій профільній школі;
* модернізацією та реформуванням біологічної освіти, переходом від знаннєвої до компетентнісної моделі навчання старшокласників.

**Мета спецкурсу –** формування в учителів біології цілісної системи знань щодо організації навчання біології у старшій профільній школі на засадах компетентнісного підходу.

**Завдання спецкурсу:**

*Формування системи уявлень щодо:*

* розуміння дидактичних та методичних можливостей курсу за вибором «Генетика з основами медичної генетики» у розвитку предметних компетентностей в учнів старшої профільної школи.

*Формування технологічних умінь:*

* застосовувати компетентністну модель навчання біології у викладанні означеного курсу у старшій профільній школі;
* визначати власну роль у процесі впровадження компетентнісної моделі навчання у старшій профільній школі та свої функції у цьому процесі.
* моделювати навчальне середовище на засадах компетентнісного підходу у навчанні біології;
* проводити тренінги для вчителів біології за програмою спецкурсу.

**Навчальна стратегія спецкурсу.**

Реалізація завдань для досягнення результатів здійснюється у форматі лекційно-семінарських та практичних занять шляхом передачі алгоритму та інтерактивних технологій навчання і самостійною роботою учасників спецкурсу, спрямованих на зростання професійної компетентності вчителів біології в методиці викладання курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики».

**Очікувані навчальні результати:**

*Знання:*

* особливостей використання знань про компетентнісну модель навчання біології в старшій профільній школі;
* дидактичних можливостей інноваційних технологій навчання у викладанні курсу за вибором.

*Уміння:*

* застосовувати теоретичні знання для вдосконалення власного педагогічного досвіду у викладанні курсів за вибором у старшій профільній школі;
* використовувати знання про дидактичні можливості інноваційних технологій навчання.

*Установки до:*

* інноваційності, пошуку та використання інновацій у практичній діяльності;
* самовдосконалення;
* адаптивності та змін своєї діяльності відповідно до сучасних вимог щодо застосування компетентністної моделі навчання.

*Набуття досвіду:*

* використання дидактичних та методичних можливостей курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» у формуванні предметних компетентностей;
* формування у педагогів прагнення до саморозвитку шляхом використання сучасних інноваційних підходів до викладання курсів за вибором у старшій профільній школі;
* розвитку пізнавальної активності, креативного мислення, вміння адекватно оцінювати себе і результати власної діяльності.

Спецкурс можна використовувати як інструмент вирішення конкретних питань з методики викладання прикладного курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» на засадах компетентнісного підходу та компетентнісно орієнтованої моделі навчання біології, як засіб набуття професійної компетентності та розкриття творчого потенціалу вчителя.

Спецкурс «Курс за вибором «Генетика з основами медичної генетики»: методика викладання» розрахований на 10 годин для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології.

**ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ з/**п | **Тема** | **Кількість годин** | **Вид навчальної діяльності** |
| 1. | Презентація курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» для учнів 11 класу профільного навчання | 2 | Лекція |
| 2. | Діагностування учасників | 1 | Тест |
| 3. | Методичні можливості курсу за вибором. Побудова особистого освітнього маршруту старшокласника при вивченні курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» | 2 | Лекція |
| 4. | Молекулярно-генетичні методи вивчення спадковості людини. Перспективи використання генної інженерії в генетиці людини і медичній генетиці | 2 | Семінар (дискусія) |
| 5. | Методика розв’язування задач з генетики людини та медичної генетики | 2 | Практична робота |
| 6. | Вихідне діагностування | 1 | Тест |

**Форми контролю**

Навчальні результати учасників спецкурсу оцінюються на основі:

* виконання практичних завдань;
* участі у роботі малих груп;
* здатності до рефлексії власних думок;
* діагностичне та підсумкове тестуваня.
  1. **Спецкурс «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання» для слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології**

ТЕМА 1. **Презентація курсу** **за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» для учнів 11 класу профільного навчання** (лекція)

***План***

1. Актуальність курсу.
2. Програма курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» для учнів 11 класу біолого-фізичного та біолого-хімічного профілю навчання.
3. Структура курсу за вибором.
4. Зміст програми курсу за вибором.
5. ***Актуальність курсу***

Сучасна генетика – наука про закони спадковості і мінливості, що стрімко розвивається і переживає глибокі якісні перетворення не лише в сфері теоретичної, але і в галузі свого практичного застосування (медична генетика). Цілком закономірно, що успіхи генетики привертають до себе прискіпливу увагу. Науковий інтерес представляють проблеми наукового дослідження, розв’язання яких багато в чому визначає сучасну внутрішню структуру генетики і основні напрями її подальшого розвитку.

Зокрема, синтез ідей і методів молекулярної генетики, біохімії, біофізики створив новий напрям у сучасній біології, який отримав назву «біотехногенна інженерія». Стало можливим цілеспрямовано змінювати спадкові основи на клітинному, хромосомному та генному рівнях.

Наразі вже не викликає сумнівів той факт, що генетичний матеріал змінюється не довільно, а під впливом середовища на всі стадії гаметогенезу і на самі гамети (статеві клітини), що викликає порушення у передачі спадкової інформації і обумовлює появу мутацій.

Згідно сучасним експериментальним даним, отриманим у ході аналізу молекулярних взаємодій живих систем, мутації тісно пов’язують з хімічними змінами генетичного матеріалу. Відповідно розрізняють хромосомні, генні (точкові) та геномні мутації. Перші захоплюють всю хромосому або її більшу частину, другі – невелику частину хромосоми – ген, тобто певний локус ДНК, останні – змінюють каріотип.

Генетика людини включає в себе декілька напрямів.

*Цитогенетика*зараз має діагностичне значення, зазвичай вона пов’язана з медико-генетичним консультуванням родин, які мають проблеми з дітьми або в родоводах.

*Молекулярно-генетичний напрям* – найскладніший. До нього належить пошук генів, що відповідають за якесь захворювання, тобто розпізнавання його генетичної природи. Також однією зі складових цього напряму є генотерапія. Саме у цій галузі слід очікувати суттєвих досліджень у майбутньому, бо саме вона зараз є найбільш перспективним напрямом і у медицині, і у генетиці.

*Популяційна генетика*вивчає генетичне різноманіття населення: питання походження, еволюції та адаптації людини.

Також у всьому світі інтенсивно розвиваються різноманітні дослідження, у медичній генетиці, які мають призвести до генотерапії, тобто корекції генних дефектів саме в клітинах.

В Україні дослідження здебільшого представлені цитогенетикою, вивченням хромосом, для визначення якихось спадкових синдромів, хромосомних аномалій, які можуть заважати репродукції людини.

Соціальне значення генетики людини полягає в тому, що вона стає одним із шляхів, по якому наука здатна здійснити обслуговування людини, пристосовуючи її природу до умов сучасної цивілізації і збільшуючи її адаптаційні можливості. Це може досягатися, зокрема, шляхом профілактичного вторгнення у процес реалізації спадковості. Мета такої роботи – запобігання народження дітей зі спадковою патологією, рання діагностика і сучасне лікування немовлят, які народилися зі спадковими захворюваннями, турбота про зменшення тягару патологічних мутацій. Більш широка постановка питання про вторгнення у спадковість людини пов’язана з розв’язанням фундаментальної важливості питань, які необхідно обговорювати сьогодні, хоча справа стосується явищ, які відносяться у багатьох випадках до віддаленого майбутнього. Украй необхідно мати ясність у тому, у якій мірі припустимо вторгнення у спадковість людини, враховуючи винятково генетичне різноманіття (поліморфізм) людства. А це, перш за все, можливо в разі підвищення рівня генетичної грамотності як дорослого населення, так і підростаючого покоління.

1. ***Програма курсу*** ***за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» для учнів 11 класу біолого-фізичного та біолого-хімічного профілю навчання***

**Пояснювальна записка**

Пропоновану програму курсу за вибором розроблено на підставі Державного стандарту базової і повної загальної середньої освіти (Постанова Кабінету Міністрів України від 23.11 2011 р. №1392) та відповідно до положень «Концепції Нової української школи (2016 р.).

Програма курсу за вибором забезпечує перехід від знаннєвого до компетентнісного підходу у навчанні. На підставі компетентнісного підходу, знання з генетики людини та медичної генетики мають стати важливим важелем до розв’язання проблем, пов’язаних із здоров’ям та забезпечення успішної самореалізації в галузі медичної генетики. Тому зміст навчального матеріалу курсу за вибором визначено з огляду на корисність і потрібність його за межами школи. Це пояснюється тим, що в останнє десятиліття XX століття та на початку XXI вченими-генетиками досягнуто величезних успіхів у дослідженні спадковості людини, а саме: втілено в життя Міжнародний проект із секвенування геному людини, розшифрована послідовність нуклеотидів у ДНК усіх хромосом людини. У генетиці людини виділяють два розділи – антропогенетику і медичну генетику. Перша займається вивченням ознак у нормі, друга – різноманітних захворювань і синдромів. Генетика людини набула виняткового значення як теоретична та практична складова медичної генетики. Так, у своїх дослідженнях медична генетика ґрунтується на успіхах таких наукових напрямків, як цитогенетика, біохімічна генетика, радіаційна генетика, молекулярна генетика та ін. З успіхами і досягненнями медичної генетики пов’язані надії на вирішення складних проблем медицини: запобігання та лікування злоякісних новоутворень, атеросклерозу, серцево-судинних захворювань, вад розвитку.

У медичній генетиці на цей час розроблено та впроваджено наукові принципи медико-генетичного консультування, методи масових

скринінг–програм деяких спадкових хвороб у дітей; розвивається пренатальна діагностика хромосомної та зчепленої зі статтю патології.

Успішно розвивається новий напрям – фармакогенетика, яка вивчає реакцію організму в людей з різними типами спадкових захворювань на введення лікарських препаратів. Чимало наукових колективів досліджують генетику психічних захворювань.

Базуючись на цьому, пропонована навчальна програма курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» є вкрай своєчасною та актуальною і передбачає вивчення організації живої матерії (людини) на молекулярно-генетичному, клітинному та організмовому рівнях.

***Мета курсу за вибором:*** поглибити, розширити, доповнити, систематизувати та узагальнити знання учнів старшої профільної школи про сучасні дослідження у вивченні спадковості людини та використання їх для потреб медицини; задовольнити пізнавальний інтерес до медичної генетики; розвивати інтелектуальні й практичні вміння та навички; формувати ключові й предметні компетентності та виховувати компетентну особистість в медичній галузі.

***Завдання курсу за вибором:*** сприяти формуванню пізнавального інтересу та профорієнтаційних схильностей до генетики людини як науки та відповідно поглибити знання про один з її розділів – медичну генетику; ознайомити учнів з об’єктами та основними завданнями генетики людини і медичної генетики; розширити знання учнів про сучасні методи вивчення спадковості людини: молекулярно-цитогенетичні, молекулярно-генетичні (ДНК-аналіз), популяційно-статистичні, імунологічні, біохімічні та механізми генетичного визначення статі; поглибити знання про організмовий рівень реалізації генетичної інформації; сформувати вміння та навички складати схеми схрещувань, розв’язувати генетичні задачі, складати й аналізувати родоводи та оцінювати спадкові ознаки родини і планування народження нащадків; застосовувати знання з метою подальшого професійного самовизначення у таких прикладній галузі людської діяльності як медицина.

Вивчення означеного курсу за вибором разом з іншими предметами сприятиме формуванню ключових компетентностей.

**Компетентнісний потенціал навчального курсу за вибором**

|  |  |
| --- | --- |
| Спілкування державною мовою (і рідною у разі відмінності) мовами | ***Уміння:***  усно й письмово тлумачити поняття, факти, явища, закони, теорії з розділу «Генетика з основами медичної генетики»;  обговорювати проблеми генетичного та медичного змісту.  ***Ставлення:***  усвідомлення значущості здобутків генетики людини та медичної генетики, зокрема пошанування досягнень українських учених.  ***Навчальні ресурси:***  навчальні, науково-популярні тексти про спадковість та спадкові хвороби у людини, усні та мультимедійні презентації |
| 2. Спілкування іноземними мовами | ***Уміння:***  використовувати іншомовні навчальні джерела для отримання інформації генетичного та медичного змісту;  описувати іноземними мовами, аналізувати та оцінювати роль спадковості людини у сучасному світі, доречно використовувати генетичні і медичні поняття й терміни в усних текстах, читати й тлумачити генетичну термінологію іноземною мовою; описувати генетичні та медичні проблеми спадковості людини і народження дітей зі спадковими хворобами.  ***Ставлення:***  зацікавленість інформацією генетичного і медичного змісту іноземною мовою.  ***Навчальні ресурси:***  довідкова література, он-лайнові перекладачі, іншомовні сайти, статті з іншомовної вікіпедії, іноземні підручники та посібники |
| 3. Математична компетентність | ***Уміння:***  застосовувати математичні методи для розв’язання генетичних та медичних проблем спадковості, розуміти й використовувати математичні моделі генетичних процесів у людських популяціях.  ***Ставлення:***  усвідомлення варіативності математичних методів у розв’язанні проблем і задач генетики людини й медичної генетики.  ***Навчальні ресурси:***  Завдання на виконання розрахунків, аналіз та представлення статистичної інформації, поданої в графічній формі, наприклад, щодо статево-вікової будови популяцій населення країни |
| 4. Основні компетентності у природничих науках і технологіях | ***Уміння:***  пояснювати процеси у популяціях людини, використовуючи наукове мислення;  самостійно чи в групі досліджувати спадковість у людини та спадкові хвороби, аналізувати родинні родоводи, визначати проблеми, пов’язані зі спадковими хворобами людини.  ***Ставлення:***  готовність до вирішення проблем, пов’язаних зі спадковістю та спадковими хворобами.  ***Навчальні ресурси:***  генетичні задачі, ситуативні вправи щодо вирішення проблем спадкових захворювань людини |
| 5. Інформаційно-цифрова компетентність | ***Уміння:***  використовувати сучасні цифрові технології та пристрої для спостереження за генетичними процесами в популяціях людей; створювати інформаційні продукти (мультимедійна презентація) медичного спрямування;  шукати, обробляти та зберігати інформацію медичного характеру, критично оцінюючи її.  ***Ставлення:***  дотримання авторського права, етичних принципів поводження з інформацією.  ***Навчальні ресурси:***  комп’ютерні експерименти на основі інформаційних моделей |
| 6. Уміння вчитись впродовж життя | ***Уміння:***  організовувати й оцінювати власну навчально-пізнавальну діяльність, зокрема самостійно чи в групі планувати й проводити спостереження та експеримент, ставити перед собою цілі й досягати їх, вибудовувати власну траєкторію розвитку впродовж життя.  ***Ставлення:***  допитливість і спостережливість, готовність до інновацій.  *Навчальні ресурси:*  література з генетики людини та медичної генетики, довідкова система програмних засобів |
| 7. Ініціативність і підприємливість | ***Уміння:***  прогнозувати вплив генетики людини і медичної генетики на розвиток технологій, нових напрямів підприємництва;  зменшувати ризики й використовувати можливості для створення цінностей для себе та інших;  керувати групою (надихати, переконувати й залучати до діяльності, зокрема наукової).  ***Ставлення:***  Відповідальність за ухвалення виважених рішень під час реалізації проектів і дослідницьких завдань.  ***Навчальні ресурси:***  біографії відомих учених – організаторів виробництв; екскурсії на новітні біотехнологічні підприємства |
| 8. Соціальна і громадянська компетентності | ***Уміння:***  працювати в команді під час виконання проектів, оцінювати позитивний потенціал та ризики надбань напрямків біотехнології (генна терапія й генна інженерія) у медичній генетиці;  *С****тавлення:***  відвага відстоювати власну позицію щодо ухвалення рішень у справі збереження генофонду нації, готовність брати участь у природоохоронних заходах; пошанування розмаїття думок і поглядів; оцінювання внеску українських та іноземних учених і медиків у суспільний розвиток; пошанування внеску кожного в досягнення команди.  ***Навчальні ресурси:***  кооперативне навчання, партнерські технології, проекти |
| 9. Обізнаність і самовираження у сфері культури | ***Уміння:***  пояснювати підґрунтя мистецтва з генетичної точки зору.  ***Ставлення:***  Усвідомлення причетності до національної та світової культури через вивчення біології й мистецтва; розуміння гармонійної взаємодії людини й природи.  ***Навчальні ресурси:***  поезія як ілюстрація до вивчення явищ спадковості й мінливості, генетичних процесів у популяції людини, твори образотворчого мистецтва як ілюстрація до вивчення спадкових хвороб людини |
| 10. Екологічна грамотність і здорове життя | ***Уміння:***  Застосовувати набутий досвід задля збереження власного здоров’я та здоров’я інших.  ***Ставлення:***  Турбота про своє здоров’я та інших людей, ціннісне ставлення до навколишнього середовища як до потенційного джерела збереження генофонду нації.  ***Навчальні ресурси:***  складання та аналіз власного родоводу задля вивчення особливостей й характеру успадковування патологічних ознак, прогнозування спадкових захворювань і визначення ступеня генетичного ризику для нащадків |

**Наскрізні змістові лінії**

У навчальній програмі курсу за вибором виокремлено такі наскрізні змістові лінії:***«Екологічна безпека та сталий розвиток», «Громадянська відповідальність», «Здоров’я і безпека», «Підприємливість і фінансова грамотність».***

Наскрізні змістові лінії відбивають провідні соціально й особистісно значущі ідеї, що послідовно розкриваються у процесі навчання й виховання учнів. Наскрізні змістові лінії є засобом інтеграції навчального змісту курсу за вибором, корелюється з ключовими компетентностями, опанування яких забезпечує формування ціннісних і світоглядних орієнтацій учня, що визначають його поведінку в життєвих ситуаціях.

Змістова лінія ***«Екологічна безпека та сталий розвиток»***націлена на - формування в учнів соціальної активності, відповідальності та екологічної свідомості, готовності брати участь у вирішенні питань збереження довкілля й розвитку суспільства, усвідомлення важливості сталого розвитку для майбутніх поколінь.

Учнів 11 класу орієнтують на:

* формування цілісної наукової картини живої природи; про еволюцію людини та єдність органічного світу;
* формування умінь пояснювати зв’язки між людиною та екосистемами, зокрема: залежність імунної системи людини від екологічного стану навколишнього середовища;
* уміння застосовувати знання з генетики людини і медичної генетики під час прогнозування наслідків забруднення довкілля фізичними, хімічними та біологічними мутагенами і його негативного впливу на спадковість людини (виродження нації);
* уміння робити висновки про значення природних угруповань для збереження генофонду населення країни; про роль спадковості в еволюції.

Реалізація змістової лінії ***«Громадянська відповідальність»*** сприятиме формуванню діяльного члена громади і суспільства,який розуміє принципи та механізми функціонування суспільства, є вільною особистістю, яка визнає загальнолюдські й національні цінності та керується морально-критичними критеріями й почуттям громадянської відповідальності у власній поведінці.

Учнів 11 класу орієнтують на:

* формування розуміння моральних і соціальних аспектів генетичних досліджень в галузі біотехнології (генна терапія, генна інженерія), важливості профілактики упередженого ставлення до сучасних технологій; гордості за розвиток вітчизняної генетики людини та медичної генетики.

Змістова лінія ***«Підприємливість і фінансова грамотність»*** націлена на розвиток лідерських ініціатив, здатність успішно діяти в технологічному швидкозмінному середовищі.

Учнів 11 класу орієнтують на:

* формування розуміння переваг сучасних молекулярно-генетичних та біохімічних методів вивчення спадковості людини над класичними; значення для підприємницької діяльності сучасних наукоємних технологій, зокрема, в діагностиці та корекції спадкових хвороб людини;
* формування здатності розв’язувати різні типи генетичних задач, зокрема, на: закони спадковості (моногібридне схрещування; дигібридне схрещування; визначення фенотипу і генотипу дітей за генотипом батьків при проміжному схрещуванні; неповному домінуванні і домінуванні, залежному від зовнішніх і внутрішніх умов; множинні алелі; визначення генотипу батьків за фенотипом дітей; плейотропну дію; взаємодію алельних і неалельних генів; зчеплене зі статтю успадкування; зчеплене успадкування і кросинговер; генетику популяцій, визначення ймовірності генетично зумовлених подій; складання і аналіз родоводів);
* формування вміння розраховувати розподіл генних частот у мікропопуляціях людей.

Змістова лінія ***«Здоров’я і безпека»*** націлена на формування учня як духовно, емоційно, соціально та фізично повноцінного члена суспільства, який здатний дотримуватися здорового способу життя задля народження у майбутньому здорових нащадків.

Учнів 11 класу орієнтують на:

* формування розуміння сучасних технологій у галузі діагностики та корекції спадкових хвороб людини;
* можливих позитивних і негативних наслідків застосування сучасних біотехнологій у медичній галузі (генна терапія);
* важливості медико-генетичного консультування та молекулярних методів діагностики задля народження здорових дітей та впливу на нащадків шкідливих звичок батьків (вживання наркотиків, алкоголю тощо);
* необхідності збереження генофонду нації як умови народження здорових нащадків.

Складниками змісту курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» є: об’єкти (зокрема, людина) і процеси, які відбуваються в організмі людини; теоретичні знання про них; загальнонавчальні і спеціальні вміння; способи діяльності.

Перелік обов’язкових для вивчення об’єктів, явищ і процесів на організмовому рівні викладено у навчальних темах програми. Учні мають їх спостерігати й відкривати для себе, включаючись у діяльність, що має на меті дослідження структури, властивостей, взаємозв’язків. У результаті навчання учні старшої профільної школи здобувають емпіричні знання, які збагачуються теоретичними знаннями про ці об’єкти, явища і процеси.

Зміст навчального матеріалу деяких тем навчальної програми сформульований стисло, що дасть змогу вчителю, враховуючи рівень розвитку учнів, творчо планувати вивчення матеріалу, доповнювати й поглиблювати зміст, виділяти час для осмислення учнями навчального матеріалу, систематизації й узагальнення знань, самостійної й творчої пізнавальної діяльності, самоконтролю знань і умінь. Разом з тим, переважна більшість тем містить забагато теоретичних відомостей і тому вчитель має можливість у повному обсязі їх використати. Крім того, до деяких тем курсу розроблено тестові завдання, які вчитель може використати для тематичного та підсумкового оцінювання навчальних досягнень учнів.

Провідними змістовими елементами навчального курсу за вибором є біологічні ідеї й теоретичні узагальнення, що становлять важливу компоненту загальнолюдської культури: організмовий рівень організації живої природи (людина), закони спадковості та успадкування, зв’язок людини і природи, генетичні процеси в популяціях людини, вивчення закономірностей спадковості на молекулярному та клітинному рівнях (ДНК-технології). Структурування навчального матеріалу навколо цих біологічних ідей утворює стрижень навчального курсу за вибором, що сприятиме об’єднанню окремих знань у систему, забезпечить їх інтеграцію і тим самим полегшить розуміння учнями навчального матеріалу, зніме необхідність запам’ятовування великого обсягу знань, сприятиме розвитку теоретичного мислення.

1. ***Структура курсу за вибором***

Курс за вибором призначений для учнів 11-х класів біолого-фізичного та біолого-хімічного профілю навчання.

Загальний обсяг: 35 год (одна година на тиждень)

Пропонований курс за вибором складається з трьох частин.

*Частина 1****.*** Теоретичні основи генетики людини та медичної генетики (передбачається ознайомлення учнів із сучасними уявленнями про ген, новітніми методами діагностики спадкових хвороб людини та причинами їх виникнення, новими напрямками біотехнології - генна терапія й генна інженерія та їх застосування у медичній генетиці).

*Частина 2.* Практикум (передбачається розвинути в учнів вміння складати схеми схрещувань та родоводів, розв’язувати різні типи задач з генетики, а саме: на закони спадковості Г. Менделя; взаємодію алельних і неалельних генів; успадкування статі та ознак, зчеплених із статтю; зчеплене успадкування генів і кросинговер; закон Харді-Вайнберга).

*Частина 3.* Семінари, конференції (передбачається продовжувати розвивати усне мовлення, формувати в учнів уміння й навички ведення дискусії). Застосування цього методу значною мірою сприятиме розвиткові критичного мислення, надасть можливість визначити власну позицію, при цьому чітко її аргументуючи у виразній і стислій формі. Крім того, розглядаючи протилежні позиції з дискусійної проблеми, старшокласники на практиці не лише навчаться захищати свою думку, а й вислуховувати і поважати думку інших. Саме за таких умов можливе формування особистості, яка орієнтується в реаліях і перспективах швидкоплинного інформаційного суспільства, особистості підготовленої до майбутнього, в якому необхідно буде самостійно розв’язувати проблеми та приймати виважені рішення.

***Учні повинні вільно оперувати такими поняттями і термінами:***аберації, алельний ген, ген, генеалогія, генетичні маркери, генні хвороби, геном, генотерапія, генотип, гетерозис, дерматогліфіка, домінування, діагностика, експресивність, імуногенетика, клонування, кодомінування, компліментарність, комутагени, кросинговер, мозаїцизм, пенетрантність, плейотропія, пренатальна діагностика, пробанд, секвенування, сибси, синдром, скринінг-програма, хромосомні хвороби.

1. ***Зміст програми курсу за вибором***

**Вступ.** Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.Особливості генетики людини.Методи дослідження генетики людини: вивчення культур тканин; статистичний збір матеріалу щодо поширення окремих ознак у різних популяціях; вивчення родоводів (генеалогій) окремих сімей і груп, родинно пов’язаних сімей; порівняльне вивчення монозиготних і дигизотних близнюків.

**Тема 1. Організмовий рівень реалізації генетичної інформації.** Генотип людини як цілісна система генів організму. Геном. Властивості організації спадкового матеріалу на організмовому рівні: здатність до самовідновлення і самокорекції в ряді популяцій клітин; підтримання сталості каріотипу в наступних поколіннях організмів; здатність до рекомбінації спадкового матеріалу в генотипі; здатність до зміни геномної організації спадкового матеріалу (за рахунок геномних мутацій). Фенотип людини. Сукупність видових та індивідуальних ознак і властивостей організму.

**Тема 2. Моногенне успадкування**. Менделюючі ознаки людини. Типи успадкування ознак: домінантний і рецесивний, аутосомний і зчеплений із статевими хромосомами. Моногенні хвороби. Аутосомно-домінантний тип успадкування. Умови за аутосомно-домінантним типом успадкування. Ознаки властиві аутосомно-домінантному типу успадкування. Аутосомно-рецесивний тип успадкування. Відмінні риси аутосомно-рецесивного типу успадкування.

***Практична робота №1.*** Розв’язування задач на закони спадковості Г. Менделя.

**Тема 3. Взаємодії генів та їх прояв при різних типах успадкування*.*** Основні групи взаємодії генів: взаємодія між алельними генами і взаємодія між неалельними генами. Форми взаємодії між алельними генами: повне домінування, неповне домінування, кодомінування і наддомінування. Множинний алелізм. Особливості властиві множинним алелям. Біологічне і практичне значення множинного алелізму. Взаємодія неалельних генів. Типи взаємодії генів: комплементарність, епістаз, полімерія, модифікуюча дія (плейотропія). Полігенне успадкування кількісних ознак. Плейотропія. Експресивність та пенетрантність генів. Первинна і вторинна плейотропна дія генів.

***Практична робота №2.*** Розв’язування задач на взаємодію неалельних генів.

**Тема 4. Зчеплене успадкування генів.** Хромосомна теорія спадковості. Кросинговер. Типи кросинговеру: подвійний, множинний (складний), неправильний, нерівний. Генетична карта. Створення інтегральних (фізичних) карт геному. Генетичні карти хромосом людини. 24 групи зчеплення. Методи побудови хромосомних карт.

***Семінар.*** Сучасний стан досліджень геному людини. Міжнародна програма «Геном людини».

***Практична робота №3.*** Розв’язування задач на зчеплене успадкування генів і кросинговер.

**Тема 5. Гени аутосом, статевих хромосом.** Генетика статі. Механізми генетичного визначення статі. Ознаки зчеплені зі статтю, залежні від статі та обмежені статтю. Гемізиготність. Дози генів. Ефект положення генів.

***Практична робота №4.*** Розв’язування задач на успадкування статі та ознак, зчеплених із статтю.

**Тема 6. Генетика груп крові.** Поняття про імуногенетику. Еритроцитарні антигенні системи. Інші антигенні системи. Значення для медицини.

***Семінар.*** Успадкування груп крові системи АВО у людини.

**Тема 7. Нехромосомна спадковість.** Успадкування ознак і властивостей організму, зумовлених цитоплазматичними структурами.

**Тема 8. Методи вивчення спадковості людини.** Генеалогічний метод вивчення спадковості. Методика складання родоводів. Особливості родоводів при різних типах успадкування: аутосомно-домінантних, аутосомно-рецесивних і зчеплених із статтю. Близнюковий метод. Цитогенетичний метод, його значення. Метод вивчення статевого хроматину, його значення. Метод гібридизації соматичних клітин. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. Популяційно-статистичний метод. Методи секвенування геному людини. Пряма і непряма ДНК- діагностика спадкових хвороб.

***Семінар.*** Метод дерматогліфіки. Дактилоскопія. Пальмоскопія. Плантоскопія.

***Практична робота №5.*** Розв’язування задач на закон Харді-Вайнберга.

***Практична робота №6.*** Складання родоводів.

**Тема 9. Мінливість у людини.** Мінливість як властивість життя і генетичне явище. Форми мінливості. Фенотипна мінливість. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Явище гетерозису у людини.

***Семінар.*** Мутаційна мінливість у людини. Фенотипні прояви на організмовому рівні. Соматичні мутації. Генні, геномні, хромосомні аберації в соматичних клітинах.

***Семінар.*** Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні. Генетичний моніторинг. Засоби зниження ризику виникнення мутацій. Спадкові хвороби людини.

**Тема 10. Класифікація спадкових хвороб.** Хромосомні хвороби, зумовлені порушенням кількості чи будовою хромосом.

***Семінар.*** Генні (молекулярні) хвороби – хвороби обміну білків, амінокислот, вуглеводів, ліпідів, нуклеїнових кислот, мінеральних речовин, вітамінів, гормонів. Механізми виникнення.

**Тема 11. Медико-генетичні аспекти сім’ї.** Медико-генетичне консультування. Завдання медико-генетичного консультування.

**Тема 12. Пренатальна діагностика спадкової патології.** Скринінг-програми для новонароджених.

***Семінар.*** Молекулярно-генетичні методи вивчення спадковості людини. Перспективи використання генної інженерії в генетиці людини і медичній генетиці.

***Конференція.*** Генетика людини як теоретична та практична складова медичної генетики.

***Запитання для обговорення та самоперевірки***

* *Яким чином у навчальному курсі за вибором буде зреалізовано компетентнісний підхід до його викладання?*
* *Які наскрізні лінії виокремлені у навчальній програмі курсу за вибором? Доведіть, що саме вони є засобом інтеграції навчального змісту курсу, який корелюється з ключовими компетентностями.*
* *Які сучасні форми та методи навчання необхідно застосовувати у викладанні означеного курсу за вибором?*

ТЕМА 2. **Діагностування учасників** (тест)

Для визначення готовності учасників до роботи з програмою курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» для профільних класів (біолого-фізичний й біолого-хімічний), вивченні запитів та потреб просимо виконати тест (Додаток 1).

ТЕМА 3. **Методичні можливості курсу за вибором. Побудова особистого освітнього маршруту старшокласника при вивченні курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики»** (лекція)

Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» дозволяє залучити учнів старшої профільної школи до поглибленого вивчення теоретичних питань генетики людини і медичної генетики, до роботи з додатковою літературою та різними інформаційними джерелами, до підготовки доповідей та сповіщень з актуальних проблем, а також до розв’язування генетичних задач.

У профільних класах (біолого-фізичний й біолого-хімічний) у ході вивчення означеного курсу вчитель може використати різноманітні особистісно орієнтовані завдання, що сприятимуть не лише поглибленню і розширенню знань, але й формуванню предметних компетентностей у галузі генетики людини і медичної генетики.

Таким чином, курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» цілком придатний для побудови старшокласниками особистого освітнього маршруту при його вивченні.

Розглянемо можливі шляхи його побудови.

1. ***Індивідуальна робота з термінами***

Термін – слово або словосполучення, що означає поняття, яке застосовується в науці, техніці і т. ін. На цей час наукові поняття розглядаються як головні одиниці начального змісту, тому що будь-яке знання - закони, теорії, ідеї – розкривається у формі наукових понять. Навіть наукові факти є сходинками на шляху визначення понять. Теж саме можна віднести і до судження, яке по суті являє собою зв’язок понять, оперування ними.

Розглянемо декілька варіантів, які дозволяють індивідуалізувати процес формування генетичних понять.

1. *Формування нових понять у процесі самостійної роботи з літературою*

Наприклад, на уроці з теми «Генетика визначення статі» після оголошення теми вчитель пропонує учням самостійно прочитати параграф підручника і знайти визначення термінів, що виписані на дошці: аутосома, гетерохромосоми, гомогаметна стать, гетерогаметна стать. Водночас декільком учням пропонується побувати у ролі консультантів і, попрацювавши з додатковими навчальними посібниками і словниками, через визначений час дати розширене формулювання основних понять уроку.

1. *Робота з термінами з метою розв’язування або складання задачі*

Самостійна робота учнів з новими поняттями, що формуються на уроці, може бути організована і у ході розв’язування генетичних задач.

Так, на уроці з теми «Дигібридне схрещування», застосовуючи диференційований підхід до учнів, після опрацювання основних понять уроку (дигібридне схрещування, дигетерозиготні організми, незалежне розщеплення, решітка Пеннета), на етапі закріплення знань, учням з практико-орієнтованим типом мислення можна запропонувати завдання відповідної спрямованості.

*Завдання: використовуючи основні поняття і закономірності, що вивчені на уроці, розв’яжіть задачу.*

**Задача.** Батько з кучерявим волоссям (домінантна ознака) і без ластовиння й мати з прямим волоссям із ластовинням (домінантна ознака) мають трьох дітей. Всі діти мають ластовиння і кучеряве волосся.

Визначте генотипи дітей і батьків.

**Умова:** Р: ♀А\*вв х ♂ааВ\*

F1: 3 А\*В\*

*Розв’язання*

Відомо, що мати має два рецесивних гена *вв*, які визначають спадкування прямого волосся, отже, один з них вона повинна передати своїй дитині, тому, у генотипі дітей такий ген повинен бути. А так як батько має два рецесивних гена *аа*, які визначають спадкування ластовиння, то один з них він теж має передати своїм дітям. Діти будуть дигетерозиготи (АаВв) за цими ознаками. Так як діти мають однаковий генотип, ймовірно, що батьки гомозиготи за двома цими ознаками і мають генотипи ААвв і ааВВ.

1. *Робота з близькими за звучанням термінами*

У деяких випадках схоже звучання різних за смислом генетичних понять стають причиною недостатньо ефективного засвоєння деяких закономірностей.

Наведемо декілька прикладів.

А). Спадковість – спадкування – успадкованість.

Спадковість – властивість живих організмів передавати генетичну інформацію від батьків нащадкам, забезпечуючи наступність між поколіннями.

Спадкування – процес передачі генетичної інформації.

Успадкованість – ступінь співвідношення спадкування і мутацій.

Б). Полімерія і плейотропія.

Полімерія – один із типів взаємодії генів, за якої ступінь розвитку однієї і тієї ж ознаки обумовлено впливом низки так званих полімерних генів, які проявляються подібним чином.

Плейотропія – множинна дія генів, здатність одного гена впливати на декілька ознак.

1. ***Моделювання явищ***
2. *Дослід з моделлю на підтвердження статистичної природи закономірностей спадкування*

Для проведення досліду використовують коробку з насінням гороху або фасолі (можна підібрати й інші предмети), беруть у рівній пропорції (1:1); їх має бути багато (наприклад, тих і інших по 100 штук). Насінини імітують гамети. Один учень виймає по одній насінині з кожної коробки, а інший записує їх комбінації на дошці. Припустимо, що насінина гороху означає домінантний алель, а насінина фасолі – рецесивний. Учні переконуються у тому, що в одиничних випадках закономірність не проявляється, лише велике число повторів дає співвідношення близьке до 3:1. У досліді насінини, які були вийняті з коробки, потрібно повернути, щоб зберегти вихідне співвідношення насінин гороху і фасолі (1:1).

1. *Створення моделей для формування понять про кросоверні і некросоверні гамети*

Мета експерименту: вияснити, чому при схрещуванні особини, гетерозиготної за двома ознаками (АаВв), з рецесивною особиною (аавв) за двома ознаками (в аналізуючому схрещуванні) гетерозиготна особина утворює 4 типи гамет, якщо гени, які відповідають за формування ознак, розміщені в одній хромосомі – групі зчеплення.

Перш за все, вчителю, необхідно звернути увагу учнів на процес мейозу. Учні мають пригадати, що у профазі мейозу I відбувається кон’югація хромосом, кожна з яких у цей період складається з двох хроматид. Доцільно зв’язати цей процес з виникненням нових комбінацій генів і запропонувати модель хромосом із пластиліну у період кон’югації, обгорнути кінці кожної хроматиди смужкою паперу і позначити на ній літрами гени.

Учні під керівництвом учителя на пластиліновій моделі імітують різні варіанти перехресту хроматид і переконуються у їх можливості обміну ділянками, утворення нових комбінацій алелів двох генів (не лише АВ і ав, як у вихідній формі, але і Ав, аВ) і некросоверних (АВ і ав), характерних для батьківських форм. Маніпулюючи з паличками з пластиліну, учні створюють різні типи перехресту і утворюють можливі комбінації з двох пар генів.

1. ***Підготовка сповіщень, доповідей, рефератів, мультимедійних презентацій на задану тему***

Cеред головних завдань, що постають перед учителем біології старшої профільної школи, можна виділити розвиток усного мовлення учнів, формування навички самостійного пошуку потрібної інформації, вміння виділити у цій інформації головне, складати план відповіді, робити лаконічні й актуальні сповіщення.

Завдання з підготовки учнями рефератів, мультимедійних презентацій або сповіщень для вчителя – методичні прийоми індивідуалізації процесу навчання, а для учнів – одна з можливостей побудови власного освітнього маршруту.

Учні можуть за вибором готувати сповіщення на задану тему самостійно, або керуючись списком літератури, матеріалами сайтів Інтернету, які рекомендує учитель. Наведемо приклади тем сповіщень:

1. Розвиток поглядів про матеріальний носій спадковості в ХIХ-ХХ ст.
2. Трансгенні біотехнології: за і проти.
3. Мої гени і мої здібності.
4. ***Розв’язування генетичних задач***

Спосіб засвоєння основ генетики людини через задачі досить зручний, тому що такий шлях вивчення складних понять дає можливість врахувати різноманітні інтереси учнів, а також дозволяє розвивати у них навички самостійної роботи.

Зазначимо, що лише самостійне розв’язування генетичних задач дозволяє глибоко вивчити проблеми генетики людини. Крім того, розв’язування таких задач слугує тренажером логіки і критичного мислення.

Головна мета роз’язування задач з генетики людини полягає не у відтворенні теоретичного матеріалу, а у засвоєнні нових прийомів логічного аналізу ситуацій, у дослідженні того, як змінюється прояв загальних законів спадковості залежно від тих чи інших конкретних умов.

Враховуючи різноманітні інтереси учнів, можна запропонувати їм на вибір задачі різних типів, однак мета при цьому буде одна – дати можливість старшокласнику реалізувати свої схильності і здібності у процесі осягнення основ генетики людини.

Виокремемо деякі типи генетичних задач за принципом їхньої особистісної значимості для учнів.

1. Задачі на узагальнення і закріплення певного блоку понять.
2. Задачі на розвиток прийомів логічного аналізу певної ситуації, генетичної проблеми.
3. Задачі, у яких прослідковується тісний взаємозв’язок з іншими (прикладними) галузями біологічної науки: селекцією, медициною, мікробіологією, генною інженерією.
4. Ситуаційні задачі.
5. Аналіз родоводів.

Розглянемо приклади деяких типів задач більш детально.

1. ***Задачі на узагальнення і закріплення певного блоку понять***

**Задача 1.** У людини карі очі (А) домінують над блакитними (а). Батько і мати кароокі, обидві бабусі мають блакитні очі. У родині четверо дітей. Скільки з них матимуть карі очі, а скільки – блакитні?

*Розв’язання*

Генотип блакитноокої людини – *аа*, генотип кароокої людини – *АА* або *Аа*. Які генотипи батька і матері?

Очевидно, що генотипи батьків можуть бути *АА* або *Аа*. Якщо людина має блакитні очі, то вона (чоловік або жінка) обов’язково передасть своїм дітям алель *а.* Таким чином, блакитноокі бабусі передали своїм дітям по алелю *а*. Тому генотипи обох батьків – *Аа*.

Р: Аа х Аа

G: А; а; А; а

F1: АА Аа Аа аа

Розщеплення по фенотипу – троє дітей кароокі, один блакитноокий.

Розщеплення по генотипу – 1АА:2Аа:1аа.

Спочатку можна зробити висновок, що у родині з чотирьох дітей один блакитноокий, а троє карооких.

Однак про співвідношення різних генотипів або фенотипів можна судити лише у випадку великого числа нащадків (хоча б декілька десятів). Тому цілком ймовірно, що всі троє (або всі четверо) дітей мають карі очі і гетерозиготні по генотипу, а можуть і всі діти виявитися блакитноокими. Отже, відповіді на поставлене у задачі запитання дати неможливо.

1. ***Задачі на розвиток прийомів логічного аналізу певної ситуації***

**Задача 2.** У деякому племені кожна жінка повинна народити трьох дітей. Першого, з народжених хлопчиків, вона має віддати у ченці. У племені доживає до зрілого віку 80% народжених дітей. Враховуючи, що чисельність племені тримається на постійному рівні, дайте відповідь, чи дозволено у ньому чоловікам мати кілька дружин?

*Розв’язання*

Припустимо, що в якомусь племені N матерів народили 3N дітей. Якщо припустити, що хлопчиків і дівчаток народжується порівну, тобто 1,5N – дівчатка. З них 80%, тобто 0,8 х 1,5N= 1,2N доживе до репродуктивного віку. Ця кількість більша N, а оскільки жінка народжує по три дитини, то вони могли б народити більше ніж 3N. Ймовірно, що 1/6 із числа жінок з якихось причин не виходить заміж, а ті, хто залишився – 5/6, тобто N, народжують знову по три дитини.

Тепер про багатошлюбність. Якщо виявиться, що до репродуктивного віку доживає менше, ніж N чоловіків, то, щоб N жінок вийшли заміж і могли народжувати дітей, потрібно дозволити багатошлюбність.

Скільки хлопчиків доживуть до репродуктивного віку? Всього народилось 1,5N хлопчиків. Скільки віддадуть у ченці? Хлопчик може бути або першою, або другою, або третьою дитиною у родині. Ймовірність того, що хлопчик буде первістком дорівнює 1/3. Таким чином, 1/3 х 1,5=0,5N хлопчиків – первістки. Їх віддадуть у ченці. Залишається (1,5 N – 0,5 N) – N хлопчиків. Навіть якщо б всі вони могли у майбутньому одружитися, то все одно до репродуктивного віку доживе 0,8N цих хлопчиків, тобто менше N. Для підтримки постійної чисельності популяції треба дозволити мати чоловікам по кілька жінок.

1. ***Задачі, у яких прослідковується зв’язок з іншими (прикладними) галузями біології***

Наведемо приклад задачі, у якій прослідковується зв’язок з цитологією, молекулярною біологією, генною інженерією.

**Задача.** У клітину хламінодомонади вдалось «вбудувати» фрагмент ДНК, який обумовлює стійкість до антибіотика канаміцину. Потім був отриманий клон, який складався із таких клітин. Після цього дослідники створили штучну популяцію, яка складалась із 10% стійких і 90% нестійких клітин. Стійкість до канаміцину домінує над нестійкістю і в умовах даного експерименту не впливає на швидкість розмноження хламідомонад. Визначте частку стійких до антибіотика клітин під час утворення зигот, які знаходяться у спокої. (*Задача* *пропонується для* *слухачів* *для самостійного розв’язання*).

1. С***итуаційні задачі***

**Задача.** Жінка, яка перехворіла під час вагітності коровою краснухою, народила глухого сина. У неї і чоловіка слух нормальний, у їхніх родоводах глухота не значиться. Визначте можливий механізм прояву глухоти у дитини; ймовірність повторного народження глухої дитини у цій родині.

*Розв’язання*

Вірус корової краснухи не дав можливості генам. Які відповідають за розвиток слуху, реалізувати свою інформацію. Глухота у цьому випадку неспадкова ознака, тому ймовірність повторного народження глухої дитини дорівнює нулю, якщо у матері не буде повторного захворювання під час вагітності.

Отже, розглянуті нами шляхи побудови особистого освітнього маршруту при вивченні курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» сприятимуть формуванню в учнів ключових і предметних компетентностей у галузі генетики людини та медичної генетики.

*Запитання для обговорення і самоперевірки*

* *У чому Ви вбачаєте методичну цінність різноманітних особистісно орієнтованих завдань для учнів з означеного курсу за вибором?*
* *Які, крім запропонованих у лекції, методичні прийоми роботи з термінами Ви використовуєте у своїй практичній діяльності?*
* *Які ще типи моделей можна використати, крім розглянутих у лекції, у викладанні курсу «Генетика людини з основами медичної генетики»?*
* *У чому проявляється специфіка розв’язування різних типів задач з генетики людини?*

ТЕМА 4. **Молекулярно-генетичні методи вивчення спадковості людини. Перспективи використання генної інженерії в генетиці людини і медичній генетиці** (семінар-дискусія)

***Мета:***

* поглибити знання про сучасні напрямки і методи генної, клітинної інженерії та генотерапії, їх значення для клінічних досліджень у медицині;
* розширити компетентність слухачів курсу у галузі генної інженерії;
* удосконалювати вміння дискутувати і аргументувати власну думку з даної проблеми та збирати й критично оцінювати інформацію з різних джерел.

***Обладнання та наочність:*** інструкції з правилами дискусії.

Для ознайомлення з сучасними методами вивчення спадковості людини слухачам курсу попередньо було запропоновано матеріал у додатку 2.

***Дискусія «Акваріум»***

***Технологія проведення:***

1. Викладач об’єднує учасників дискусії у 5 груп і пропонує завдання для обговорення.
2. Одна з груп сідає в центр аудиторії та утворює власне коло.
3. Для цієї групи викладач пропонує роботу за таким алгоритмом:

* прочитайте завдання вголос;
* протягом 5-ти хвилин обговоріть можливі варіанти розв’язування проблемної ситуації;
* дійдіть спільного рішення.

1. Учасники, які знаходяться у зовнішньому колі, слухають, не втручаючись у хід обговорення.
2. По закінченню відведеного для дискусії часу група повертається на свої місця, а іншим учасникам пропонується відповісти на такі запитання:

Чи погоджуєтесь Ви з думкою групи?

Чи була ця думка достатньо аргументованою, доведеною?

Який аргумент Ви вважаєте найбільш переконливим? (на бесіду відводиться 3 хв).

1. Після проведення цієї бесіди місце в «Акваріумі» займає інша група учасників й обговорює наступну ситуацію.
2. Наприкінці викладач коментує активність учасників дискусії та підводить підсумки.
3. Перед початком дискусії кожна група отримує завдання й інструкцію (правила щодо організації групової роботи).

***Інструкція:***

1. Швидко розподіліть ролі у групі. Визначтесь, хто буде головуючим, посередником, секретарем, доповідачем.

*Головуючий:*

* зачитує завдання групи;
* організовує порядок виконання;
* пропонує учасникам групи висловлюватись по черзі;
* заохочує групу до роботи;
* підбиває підсумки роботи;
* за згодою групи визначає доповідача.

*Секретар:*

* веде коротко і розбірливо записи результатів своєї групи;
* як член групи має бути готовим висловити думку групи при підведенні підсумків або допомогти доповідачеві.

*Посередник:*

* стежить за часом;
* заохочує групу до роботи.

*Доповідач:*

* чітко висловлює думку, до якої дійшла група;
* доповідає про результати роботи групи.

1. Утримуйтесь від оцінок та критики учасників групи.
2. Намагайтесь дійти спільної думки, хоча в деяких випадках у групі може бути особлива думка, і вона має право на існування.

***Запитання для обговорення дискусії***

1. Головним завданням генної інженерії є усунення спадкових вад, продовження повноцінного здорового життя. Яких успіхів досягла генна інженерія у розв’язанні цих завдань?
2. Зважаючи на те, що генотерапія пов’язана зі зміною спадкового апарату людини, потрібні особливі вимоги при клінічному дослідженні. Яких саме вимог необхідно дотримуватися і які питання вирішуються при розробці генотерапії?
3. До появи технології рекомбінантних ДНК більшість лікарських препаратів на основі білків людини вдавалось отримувати лише у невеликих кількостях, їх виробництво було занадто дорогим, а механізм біологічної дії інколи був недостатньо вивченим. Як можна створити рекомбінантну ДНК? Який, на Вашу думку, найпростіший спосіб одержати ген? Які саме лікарські препарати вдалось отримати першими у виробничих масштабах завдяки ДНК-технологіям? Чи є така технологія перспективною на майбутнє?
4. Знаменитий американський фізик С. Хокінг пророкує у III тис. бурхливий розвиток генної інженерії людини: «Звичайно, багато людей скаже, що генетичну інженерію потрібно заборонити, але я не впевнений, що вони зможуть перешкодити цьому». Прокоментуйте вислів ученого. У чому Ви з ним погоджуєтесь, а у чому ні?
5. Проблема клонування людини поки що не розв’язана (експерименти щодо клонування ембріональних клітин людини законодавчо дозволено лише у деяких країнах світу). До чого може призвести клонування людини в разі, якщо його дозволять здійснювати вченими усіх країн?

***Підсумок дискусії.*** Отже, у сучасної генної інженерії справді існує низка наукових та морально-етичних проблем, але попри це, ми розуміємо, що це реалії сьогодення, зупинити розвиток науки неможливо. Генетична й інші види біоінженерії розширюють адаптивні можливості людства, дають змогу розв’язати його основні проблеми: хвороби, продовження віку людини

ТЕМА 5**. Практична робота**

***Тема: Методика роз’язування задач з генетики людини та медичної генетики***

***Мета:*** ознайомитися з сучасними вимогами до методики розв’язуваннярозрахунковихзадач з молекулярних основ спадковості, популяційної генетики, пізнавальних та ситуативних задач; закріпити вміння розв’язувати різні типи задач з генетики людини.

***Обладнання та матеріали:*** таблиці з генетики на закони спадковості.

**Теоретичні відомості**

1. ***Методичні особливості розв’язування задач з молекулярних основ спадковості***

Як свідчить шкільна практика, при розв’язуванні задач з молекулярних основ спадковості, перед учнями нерідко виникають деякі труднощі щодо чіткого визначення типу задач, способів та алгоритмів їх розв’язування.

Тому для вчителя біології старшої профільної школи першочерговим завданням є навчити учнів вільно володіти системою операцій при розв’зуванні того чи іншого типу задач та вибирати найраціональніший спосіб їх розв’язку.

Загальновідомо, що раціональність способу залежить від кількості дій (окремих операцій) і даних задачі, використаних для її розв’язування. Закономірно, що чим менше дій і даних, тим раціональніший спосіб.

Розв’язуючи розрахункову задачу, учень має обчислити значення однієї фізичної величини (шуканої) за значенням інших (відомих) з допомогою відповідного рівняння зв’язку фізичних величин.

Для того, щоб обчислити шукану фізичну величину за відомими, потрібно:

* знати рівняння зв’язку фізичних величин, що відповідає задачі;
* зробити обчислення.

У разі розв’язування задачі в числовому вигляді обов’язковим є дотримання таких етапів:

1. *приведення* одиниць фізичних величин до належної кратності;
2. *підстановка* (приведення розмірів фізичних величин до належної похибки; заміна символів фізичних величин на їх розміри; спрощення одержаного виразу);
3. *алгебраїчне рівняння* (розв’язування алгебраїчного рівняння; визначення числового значення шуканої фізичної величини);
4. *обчислення* (визначення розміру шуканої фізичної величини після обчислення);
5. *результат, відповідь* (виведення числового значення результату в межах 0,1 – 1000).

Отже, розрахункова задача з молекулярних основ спадковості використовується з метою засвоєння учнями рівнянь зв’язку фізичних величин та удосконалення вмінь здійснювати обчислення. Вміння обчислювати формується під час вивчення курсу математики. Знання рівняння зв’язку фізичних величин формується при вивченні всіх природничих дисциплін.

Досліджує закономірності спадковості на рівні молекул ДНК, РНК, білка молекулярна біологія. Вивчення цих закономірностей дає можливість зрозуміти, яким чином реалізується правило класичної генетики: ген – фермент – ознака.

Важливо пам’ятати, що при розв’язуванні задач з молекулярної біології, насамперед, потрібно визначити якісний та кількісний склад ДНК, РНК, білкових молекул, їх розміри та масу.

Задачі з молекулярних основ спадковості можна згрупувати за змістом на:

* визначення молекулярної маси речовини за складом того чи іншого компонента;
* визначення первинної будови молекули білка за послідовністю мономерів ДНК (гена);
* визначення послідовності мономерів ДНК (гена) за послідовністю мономерів у молекулі білка;
* визначення будови іРНК за структурою ДНК;
* визначення будови молекули білка за будовою молекули іРНК;
* визначення молекулярної маси ДНК (гена) за масою білка, закодованого цим геном;
* визначення молекулярної маси білка за масою ДНК (гена), який кодує цей білок;
* визначення довжини ДНК (гена) за довжиною білка, закодованого цим геном;
* визначення довжини білка за довжиною ДНК (гена), який кодує цей білок;
* моделювання процесів трансляції;
* визначення коефіцієнту специфічності.

І найголовніше, вчителю треба враховувати те, що розв’язування задач на молекулярні основи спадковості вимагає ґрунтовного вивчення матеріалу про будову і функції клітин, зокрема: а) неклітинні та клітинні форми життя; б) структура і функції компонентів клітини; в) клітина як відкрита система; г) часова організація клітини. Тому лише спираючись на вищеозначені знання можна досягти ефективних результатів у розв’зуванні такого типу біологічних задач.

1. ***Методичні особливості розв’язування задач з генетики популяцій***

Як свідчить досвід роботи вчителів біології старшої профільної школи, вивчення теми «Популяційно-видовий рівень організації живої природи», і зокрема закону Харді-Вайнберга, викликають в учнів певні труднощі, а саме: вони недостатньо розуміють теоретичну основу і практичну значимість самого закону, не спроможні чітко назвати умови його достовірності, слабко володіють вмінням розв’зувати задачі такого типу. Таким чином, можна констатувати, що закон Харді-Вайнберга у старшій школі засвоюється формально.

На думку вітчизняних вчених, для того, щоб подолати формалізм у засвоєнні цього закону, вчителю необхідно сформувати методологічні знання про закон Харді-Вайнберга у процесі розв’язування задач з генетики популяцій.

Так, дослідниця О. Комарова [13, 39] у своїх наукових працях розкрила методичні умови формування таких елементів методологічних знань старшокласників з біології, як знання про закон Харді-Вайнберга і умови його достовірності у процесі розв’язування задач з популяційної генетики. Учні мають зрозуміти, що закон відображає існування зв’язків між явищами у даних конкретних умовах, тобто у визначених межах. За змін умов, для яких був встановлений зв’язок, закон не є достовірним.

Таким чином, однією із головних методичних умов формування уявлення про генетичну структуру популяцій є розуміння учнями сутності методологічної категорії «закон».

Досить значимою є така методична умова як використання у процесі навчання різноманітних задач з генетики популяцій, з поступовим ускладненням їх змісту. У процесі їх розв’язування в учнів теоретичні уявлення про закон рівноваги генних концентрацій трансформуються в практичні вміння аналізу й моделювання генетичної структури як ідеальних, так і таких, для яких умови достовірності закона не дотримані.

Наступною методичною умовою є формулювання задачі, яка передбачає під час розв’язування обов’язкову актуалізацію знань про закон Харді-Вайнберга, умови достовірності та використання математичних формул його вираження. Іншими словами, учні повинні зрозуміти чи є вихідні дані або отримані на їх основі результати такими, що підтверджують закон генетичної рівноваги, і якщо ні, то чому [13, c.40].

Оскільки про якість засвоєння теоретичного знання про закон Харді-Вайнберга може свідчити сформованість у старшокласників вміння розв’язувати різні типи задач з генетики популяцій, то однією з причин формального засвоєння закону рівноваги, як зазначає дослідниця, є відсутність класифікації задач і, як наслідок незадовільна розробленість методики їх розв’язування.

Заслуговує на увагу класифікація навчальних задач з генетики популяцій, розроблена дослідницею, а саме:

* 1. Задачі на застосування закону Харді-Вайнберга для ідеальних популяцій.
  2. На успадкування аутосомних двоалелних генів.
  3. На успадкування аутосомних множинних генів.

1. Задачі на відхилення від закону Харді-Вайнберга.
   1. На визначення генетичної структури популяції за генами, які знаходяться у статевих хромосомах.
   2. На визначення структури популяції у разі впливу на неї дії факторів.
2. Задачі, у яких за умовою вихідне співвідношення частот генотипів не відповідає рівнянню Харді-Вайнберга [14, c.19].

Розглянемо приклади задач відповідно запропонованій класифікації.

* + 1. Задачі на застосування закона Харді-Вайнберга для ідеальних популяцій.
  1. На успадкування аутосомних двоалелних генів.
* У корінних жителів Австралії із 730 обстежених груп крові М (генотип ММ) виявлена у 22 чоловік, група крові МN (генотип МN) у – 216, група крові N (генотип NN) – 492. Визначте генетичну структуру популяції.
* Чи відповідає формулі Харді-Вайнберга такі співвідношення гомозигот і гетерозигот в популяції 4096 АА:4608 Аа:1296 аа.
* Частка особин АА у великій панміктичній популяції дорівнює 0,09. Яка частина популяції гетерозиготна за геном А.

1. Задачі на відхилення від закону Харді-Вайнберга.
   1. На визначення генетичної структури популяції за генами, які знаходяться у статевих хромосомах.

* Дальтонізм визначається рецесивним геном, зчепленим з Х-хромосомою. Частота алеля в популяції складає 0,08. Який відсоток чоловіків і жінок має дальтонізм.
  1. На визначення генетичної структури популяції у разі дії факторів, які впливають на неї.
* Як зміниться врівноважений розподіл генотипів у популяції: (АА=p2=0,49)+(Aa=2pg=0,42)+(aa=g2=0,09) при встановленні нової концентрації алелей А=p=0,6; а=g=0,4.

1. Задачі, у яких за умовою вихідне співвідношення частот генотипів не відповідає рівнянню Харді-Вайнберга.

* Запишіть генотипну структуру панміктичної популяції в F3, якщо вихідне співвідношення генотипів було: 2АА:1Аа:3аа.
* До складу групи входить 90% особин з генотипом BB і 10% з генотипом вв. Покажіть, що в умовах панміксії у першому поколінні встановиться рівновага генотипів ВВ, вв і Вв. Визначте частоти цих трьох генотипів після встановлення рівноваги популяції (частоти виразити у частках одиниці).

Усі вищеозначені задачі на генетику популяцій об’єднані загальною метою, а саме спрямовані на засвоєння знань про закон генетичної рівноваги і умов його достовірності.

Досягненню загальної мети сприяє реалізації більш конкретних умов, а саме:

* засвоєння учнями закономірностей розподілення частот алелів і генотипів в ідеальній популяції згідно закону Харді-Вайнберга;
* оволодіння вміннями використовувати математичні формули, що відображають суть закону рівноваги генних концентрацій для розв’язування задач;
* формування вмінь застосовувати знання про закон і умовах його достовірності під час розв’язування задач;
* використання методів ідеалізації і формалізації для вивчення процесів, що мають місце у живій природі (на прикладі деяких генетичних процесів, що відбуваються в популяціях).

Отже, дотримання описаних методичних умов дасть змогу запобігти формалізму знань старшокласників про закон Харді-Вайнберга і сприятиме якісному формуванню цих елементів системи наукових теоретичних знань з біології.

***Особливості генетичних процесів у популяціях людини***

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

***Дрейф генів****.* Якщо популяція невелика, то при її відтворенні частоти алелів з покоління до покоління зазнають випадкових змін. Цей процес називають дрейфуванням генів. Оцінювання дрейфу генів здійснюється за допомогою формули: σp=*vp* (1–p)/2∙*N,*

де *s* – квадратичне відхилення,

*p* – частота алеля,

*N* – репродуктивний об’єм популяції.

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

На основі емпіричних даних розраховуються частоти *p* та *q***.** Обчислюються рівноважні частоти генотипів. Якщо в популяції наявний інбридинг, то кількість гетерозигот буде меншою на величину *F* і складатиме

*2pqF*. Якщо 2*pq*=*N* (де *N* – теоретично очікувана частота), а 2*pq*=*N*1(де *N*1 – емпірична частота), то 2*pq*-2*pqF*=*N*–*N1*. Звідки *F*=(2*pq*+*N*1–N)/2*pq*.

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

Асортивність шлюбів змінює кореляцію між родичами. Позитивна асортивність збільшує коефіцієнт кореляції. Цей показник необхідно врахувати при аналізі спадковості. Якщо ***с*** – коефіцієнт кореляції між членами подружжя, то спадковість обчислюють за формулою: *Ah2=2rp/p/(*1+*c)*

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

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

*m*1=*(qh–q1)/(q2–q1);*

*m*2=*(qh– q2) (q1 – q2),*

де *qh* – частота гена у змішаній популяції,

*q1* – частота гена у першій популяції,

*q2*– у другій.

Міграція змінює частоту алелів серед старожилів, якщо в захожих осіб частота алелів буде іншою. Якщо *m* – частка емігрантів, то частка старожилів – 1 – m. Якщо в популяції, в якій відбувається міграція, частота алеля *P*, в аналізованій локальній популяції – *p0*, то в поколінні t частота алеля в локальній популяції складатиме: *p*=(1–*m*)1х∙(*p*0*–*\_*P*)+*P*.

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

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

Рівноважні частоти для домінантного (*p*) та рецесивного (*q*) алелів обчислюються за формулою: *p*=*n/S*,*q* =*Vn/S*,

де *n*-частота мутацій;

*S* - коефіцієнт відбору.

Для летальних генів (*S=1*) формули мають вигляд *p*=*n* та *q=m [2, c.4).]*

Отже, при розв’язуванні задач такого типу треба зважати на характерні особливості генетичних процесів, що відбуваються в популяціях людей.

***3. Методика розв’язування пізнавальних задач***

У методиці викладання біології розглядаються різні методи розв’язування біологічних пізнавальних задач (типових й творчих). Комбінуючи й засвоюючи їх, можна досягти позитивних результатів. Основою багатьох методів розв’язування задач є методи аналогії, індукції, синтезу тощо. Встановлено, що якщо ці методи використовуються систематично, то формуються стійкі навички пошуку розв’язання пізнавальної задачі [12, с.34].

Процес розв’язування будь-якої навчальної пізнавальної задачі має певну послідовність дій:

* cприйняття й осмислення змісту задачі;
* пошук розв’язку задачі;
* виконання плану розв’язання;
* перевірка розв’язку;
* висновки.

Особливість навчальної пізнавальної задачі, яка використовується, у навчальному процесі полягає в тому, що багато з них мають декілька шляхів міркувань**.** Тому вчителю важливо навчити дітей мислити логічно, поступово дійти відповіді і передбачуваного висновку. Послідовність операцій така: спочатку вчитель дає зразки розв’язання задач і пояснює алгоритм міркувань: що зрозуміло із умови задачі, що потрібно пояснити, які знання відомі про предмет задачі і які потрібні дії для її розв’язання.

У практиці розв’язування пізнавальних задач за певним алгоритмом важливо пам’ятати, що розв’язок – не тільки відповідь на питання задачі (нерідко учні її знають, але обґрунтувати не можуть), але і система розумових дій на основі аналізу, міркувань, що приводять до певної форми запису умови задачі, поступового її розв’язання і формулювання відповіді й висновків щодо явища, яке розглядається. Цьому потрібно систематично навчати учнів.

Для розв’язування задачі за алгоритмом пропонуємо використовувати таку схему: аналіз змісту задачі схема запису умови задачі міркування, що приводять до розв’язку задачі відповідь передбачувані висновки.

Наступне. При читанні умови задачі вчитель має звернути увагу учнів на явище, яке розглядається і на те, що в умові наявні певні твердження і вимоги. Аналізуючи задачу, важливо поділити її на дві частини: умову і вимогу, тобто виокремити формулювання умови задачі, а потім співвіднести цей аналіз з вимогами задачі. Якщо, проаналізувавши умову задачі, бачимо, шо вона складається з одного об’єкта, то описуємо ознаки об’єкта, якщо з декількох, то потрібно описувати їх відношення, характеристики.

При пошуку розв’язку, крім аналізу, широко використовується індуктивний метод. Так, короткий запис умови є початковим етапом абстрагування її змісту і переосмислення. Він може виглядати як загальноприйнятий скорочений запис, який застосовують при розв’язуванні задач з фізики, хімії:

* кількісні дані записуються у вигляді чисел і символів;
* якісні ознаки – у вигляді певної системи міркувань;
* практичні й експериментальні задачі записуються у вигляді системи міркувань, у деяких випадках із застосуванням схем дослідів.

У процесі пошуку розв’язання пізнавальних задач важливе значення має прогнозування, тобто передбачення тих результатів, до яких може застосовуватися пошук. Формування вмінь прогнозувати, передбачати результати є важливим компонентом розвитку мислення учнів.

Будь-яка навчальна пізнавальна задача з біології, яка використовується у навчальному процесі виражає певне біологічне явище (групу явищ). Співвідношення між шуканими і відомими величинами міститься всередині цього явища. Для того, щоб знайти ці співвідношення, необхідно не лише знати сутність данного явища, систему його параметрів, але й вміти ці параметри в даній задачі виділити. Тобто, аналіз полягає в тому, щоб виокремити і проаналізувати явище.

Наступне. Після читання задачі корисно її осмислити і коротко записати умову. Нерідко явище містить кількісну і якісну характеристику. Тому потрібно спочатку визначити якісну характеристику явища, а потім встановити кількісні зв’язки і співвідношення з величинами, які характеризують дане явище.

Учителю вкрай необхідно знати характерні типи ускладнень при аналізі задачі:

* перше може бути пов’язане з дефіцитом інформації;
* друге пов’язане з некритичним ставленням до своїх дій, уявлень;
* третє – занижена оцінка своїх знань і здібностей.

Допомога вчителя полягає в тому, щоб забезпечити максимальну самостійність учнів і підказати оригінальну ідею.

Оформленню задач також слід приділяти належну увагу. Так, одним із прийомів оформлення задач може слугувати використання кольору, підкреслень для виділення умови, питання, етапів розв’язання задачі. Дано, відповідь, пошук розв’язку задачі повинні бути відображені у зошиті. Результати аналізу умови задачі також слід записувати. Традиційна словесна система міркувань не зовсім зручна, тому що швидко втрачається предмет обговорення. Тому при вивченні біології, хімії, фізики прийнятий схематичний запис умови задачі, в якій широко використовуються позначення, символи, скорочені записи тощо.

Отже, у схематичному записі треба чітко виділити умови і вимоги задачі, об’єкти і їх характеристику. Там, де це доцільно, можна використовувати умовні позначення.

***Приклад.*** Умова задачі.

***Питання.*** Що необхідно зробити в першу чергу, щоб розв’язати задачу?

***Відповідь*** Проаналізувати умову задачі, виділити явище, яке розглядається, виявити зв’язки й відношення і коротко записати умову задачі (дано).

Проаналізувавши умову задачі, виокремлюємо формулювання явища, зв’язки, відношення і коротко записуємо за певною схемою.

***Умова задачі*** (дано).

* 1. Явище.
  2. Що лежить в основі явища (біологічне, хімічне, фізичне або ін. явища).
  3. Результат -----------------------
  4. Питання задачі.

***Розв’язання.***

Уточнити дані умови задачі.

Вияснити біологічну суть задачі (про які ознаки йдеться, який зв’язок між ними).

Мобілізувати в пам’яті факти, поняття, яких недостатньо для розв’язку задачі.

*Відповідь.*

*Передбачуваний висновок.*

Таким чином, аналізуючи навчальну пізнавальну задачу з біології, учні повинні розуміти, що задача має певні особливості, її зміст є орієнтиром, який відноситься до прийомів розв’язування задачі. Тому в учнів необхідно формувати вміння виділяти в задачі явище, яке описується, визначати елементи і розуміти відношення, якими описується це явище. Специфічні особливості описаної в задачі ситуації і виступають для учнів основою, яка визначає шлях розв’язання.

Украй важливим є те, що вчителю необхідно вчити обґрунтовувати хід розв’язання задачі, формулювати питання плану розв’язання, обґрунтовувати мотивацію плану вибору дій, пояснювати значення отриманих результатів, а також у багатьох випадках здійснювати перевірку розв’язку задачі.

Для формування вміння розв’язувати пізнавальні задачі, необхідно навчитися розмірковувати з «проблеми», яка описана у задачі. Це можливо здійснити за певним алгоритмом:

* виділити явище, описане у задачі (учні нерідко виділяють декілька явищ і тому вчитель, залежно від мети використання задачі, має спрямувати увагу учнів на потрібну проблему);
* визначити, що відомо про явище, яке розглядається;
* чи не протирічать одне одному дані про явище, яке розглядається, тому, яке описано в умові задачі;
* чи достатньо даних про явище, яке розглядається;
* пригадати, знайти інформацію про явище, що розглядається, визначити, що з цих знань може допомогти в розв’язуванні задачі;
* визначити поетапно план міркувань з розв’язання задачі;
* визначити питання задачі, відповідь має бути на поставлене питання;
* передбачуваний висновок – бажаний, тому що дає можливість вчителю підвести підсумок щодо явища, яке розглядалось і таким чином обґрунтувати мету використання задачі у навчальному процесі.

***Наведемо приклад пізнавальної задачі***

Вода – одна з найбільш поширених і важливих речовин. Вона є гарним розчинником. Молекула води – диполь: та частина молекули, в якій знаходиться Гідроген, заряджена позитивно, а та частина, в якій знаходиться Оксиген – негативно. Завдяки полярності молекули води електроліти в ній дисоціюють на йони. В однакові посудини налито рівну кількість води однакової температури, але у першій посудині – морську, а в іншій – джерельну. В якій з них швидше розчиниться кухонна сіль при нормальних умовах? Чому?

*Питання.* Що необхідно зробити у першу чергу, щоб розв’язати задачу?

*Відповідь****.*** Проаналізувати умову задачі, виокремити явище, яке розглядається, виявити зв’язки й відношення і коротко записати умову.

Вода, найбільш поширена і важлива речовина на планеті Земля. Має складну будову а, відповідно, і певні властивості. Однією з них є розчинність речовин під дією диполів води.

|  |  |
| --- | --- |
| Дано:   1. розчинення 2. розчинність солі у різних розчинах 3. нормальні умови |  |
| швидкість розчинення солі - ? |  |

*Розв’язання*

Чистої води у природі немає. Морська і джерельна вода характеризується різним вмістом солей. У джерельній воді розчинення відбудеться значно швидше, тому що в ній концентрація природної солі менша, ніж у морській.

*Відповідь****.*** У джерельній воді розчинення відбудеться швидше.

*Передбачуваний висновок.* Морська вода більш насичена природними солями ніж джерельна, тому розчинення у джерельній воді відбувається більш інтенсивно [12, с. 40].

Отже, пізнавальні задачі використовують у навчальному процесі як засіб, який сприяє свідомому оволодінню системою наукових знань.

Зауважимо, що задача також вважається важливим фактором підвищення пізнавальної й практичної активності учнів у навчанні й праці.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**Хід роботи**

**Завдання 1.** Розв’яжіть задачі.

I варіант

1. У Х-хромосомі людини знаходиться ген, у якому закодована структура антигемофільного глобуліну. У чоловіка, який потрапив під вплив мутагену, в одному з триплетів цього гена відбулася заміна однієї азотистої основи, але клітина після цього продовжувала синтезувати повноцінний антигемофільний глобулін. Чим це можна пояснити? Чи збігатиметься структура нового білка у цього чоловіка і його сина, який народився через 2 роки після вказаної події?
2. Хвороба Тея-Сакса успадковується за АР-типом і зустрічається поміж євреїв амкеназі з частотою 11:10000, а поміж євреїв сефардів – з частотою 11:100000. Яка існує ймовірність народження дитини з такою хворобою у шлюбі, укладеному між дядею та небогою в євреїв амкеназі та сефардів?
3. Історія знає чимало прикладів, коли генетичні відкриття призводили до злочинів проти людства. Англійський учений Френсіс Гальтон у 1869 році створив євгеніку (від грецьк. Eugenes – гарний рід) – теорію про спадкове здоров’я людини й шляхи його поліпшення. Він запропонував вивчати впливи, які можуть поліпшити спадкові якості (здоров’я, розумові здібності, обдарованість майбутніх поколінь). Як ви розумієте слова одного з філософів: «Хто не осяг науки добра, усяка інша наука завдає лише шкоди»?
4. Переселенці з двох етнічних груп утворили поселення зі співвідношенням 1:1. Частота алелів у першій групі M – 0,9; N - 0,1; Rh -1,0, у другій M – 0,2; N – 0,8; Rh – 0,6; rh – 0,4. Через кілька поколінь частота осіб, що мали групу крові Nrh, склала 8%. Чи встановилась в популяції рівновага за зчепленням?

II варіант

* + - 1. Клітини кісткового мозку розмножуються шляхом мітозу, синтезують гемоглобін і перетворюються на еритроцити. В одній молекулі ДНК у клітині **А** відбувалася мутація гена, що кодує α-ланцюг гемоглобіну, у клітині **Б** відбулася мутація в іншій молекулі ДНК, у гені, що кодує β-ланцюг гемоглобіну. Клітина **А** під часмутаціїпроходила період G1 мітозу, а клітина Б - G2. Кожна мутантна клітина поділилася один раз мітозом, і дочірні клітини перетворилися на еритроцити.

А. Скільки вийшло еритроцитів зі зміненим гемоглобіном?

Б. Скільки еритроцитів, вийшовши у кров, зберегли мутантні гени?

1. В одному великому промисловому регіоні частота гетерозигот за генами, що контролюють групу крові системи *MN*, складає 0,4928. У невеликому селищі того самого регіону, де розповсюджені шлюби між родичами, частота осіб із генотипом *MN* складає 0,4435. Розрахуйте коефіцієнт інбридингу, якщо частоти алелів *M* та *N* однакові в усьому регіоні.
2. Свого часу вчений Джост висловив таку думку щодо становлення чоловічого організму: «це тривалий, нелегкий і ризикований процес, свого роду боротьба проти іманентного прагнення до жіночності». Доведіть справедливість цього висловлювання. Від чого ж залежить формування чоловічого фенотипу на відміну від жіночого?
3. У популяції діти з муковісцидозом (АР – захворювання) народжуються з частотою 1:4218. Яка існує ймовірність того, що у шлюбі, укладеному між двоюрідними сибсами, народиться хвора дитина?

*Запитання для обговорення та самоперевірки*

* *Поясніть специфіку розв’язання задач на молекулярні основи спадковості.*
* *Яких методичних умов потрібно дотримуватися при формуванні в учнів методологічних знань про закон Харді-Вайнберга і умов його достовірності, в процесі розв’язування задач з генетики популяцій?*
* *Які особливості алгоритму розв’язання пізнавальних задач на відміну від інших типів?*

ТЕМА6. **Вихідне діагностування** (тест)

З метою визначення засвоєння слухачами дидактичних і методичних можливостей у викладанні курсу за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики» на засадах компетентнісного підходу та компетентнісно орієнтованої моделі навчання у старшій профільній школі запропоновано виконати тест (Додаток 3). Отримані результату тесту аналізуються, обробляються, а результати використовуються для поліпшення організації роботи слухачів курсів підвищення кваліфікації вчителів біології за означеним спецкурсом.

**РОЗДІЛ 2. ТИПИ БІОЛОГІЧНИХ ЗАДАЧ З ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ ТА МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ**

З метою удосконалення навичок щодо методики розв’язування задач на молекулярні основи спадковості, генетику популяцій, пізнавальних й ситуативних задач пропонуємо набір задач з кожного з означених типів та алгоритми розв’язання до них.

Так, основне завдання для вчителя біології при розв’язуванні задач з молекулярної генетики полягає в тому, щоб вільно володіти системою операцій та вибрати найраціональніший спосіб розв’язку різних типів задач цього розділу.

Головним завданням вчителя при розв’язуванні задач з генетики популяцій є досконале володіння класифікацією типів задач та вмінням здійснювати математичні обчислення.

Пізнавальні задачі в основному розраховані на самостійне розв’язання. Саме самостійне розв’язання запропонованих пізнавальних задач дозволить слухачам курсів підвищення кваліфікації вчителів біології глибоко розібратися у проблемах генетики людини і медичної генетики. Крім того, розв’язання такого типу задач слугує гарним тренажером у розвитку логіки й критичного мислення.

Запропонований набір ситуаційних задач з медичної генетики, які представлені у тестовій формі (курсивом виділено правильні відповіді).

Саме аналіз реальних життєвих ситуацій, які розглядаються у ситуативних задачах, сприятиме розвитку творчого мислення і дослідницьких вмінь вчителя.

Загалом основна мета запропонованих задач з генетики людини та медичної генетики полягає в тому, щоб вчителі біології старшої профільної школи засвоїли нові прийоми логічного аналізу ситуацій та дослідження того, як змінюється прояв загальних законів і закономірностей спадковості у людини залежно від тих чи інших конкретних умов середовища.

* 1. ***Розв’язування задач на молекулярні основи спадковості***

**1***.* Клітини кісткового мозку розмножуються шляхом мітозу, синтезують гемоглобін і перетворюються на еритроцити. В одній молекулі ДНК у клітині **А** відбувалася мутація гена, що кодує α-ланцюг гемоглобіну, у клітині **Б** відбулася мутація в іншій молекулі ДНК, у гені, що кодує β-ланцюг гемоглобіну. Клітина **А** під часмутаціїпроходила період G1 мітозу, а клітина Б - G2. Кожна мутантна клітина поділилася один раз мітозом, і дочірні клітини перетворилися на еритроцити.

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

***Розв’язання***

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

Гемоглобін – білок із четвертинною структурою, і для його нормального функціонування необхідні нормальні α *і 𝛽-ланцюги.* Тому неповноцінний гемоглобін отримують 3 еритроцити.

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

Мутація може виникнути, якщо:

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

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

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

***Висновок:*** біосинтез білка відбувається шляхом взаємодії групи генів.

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

***Розв’язання***

ДНК-ові нуклеотиди їй потрібні для репарації ДНК.

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

Тут можливі кілька механізмів:

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

б) змінена азотиста основа входить у склад інтрона;

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

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

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

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

1. Чи збережуть життєздатність ці клітини?
2. Чи можуть вони передати мутантний ген своїм дочірнім клітинам?

***Розв’язання***

1. Необхідно згадати роль указаних процесів у життєдіяльності клітини і на основі цього спрогнозувати, як позначиться кожна мутація на житті клітин у період інтерфази. Очевидно, клітина **Г** згодом загине, оскільки в ній припиниться біосинтез білка. У клітині **А** з’явиться велика кількість нових мутантних генів, її життєдіяльність порушиться, але доки мутації сумісні з життям, клітина **А** зберігатиме життєдіяльність. Клітини **Б** і **В** зможуть довгий час залишатися живими, оскільки процеси, які в них порушені, не є життєво необхідними в період інтерфази.
2. Для відповіді на це запитання необхідно визначити ймовірність мітотичного поділу клітин **А**, **Б**, **В**. Для клітини **В** вона нульова, адже тут не відбудуться реплікація **ДНК** і подвоєння хромосом. У клітині **А** ймовірність поділу зберігатиметься до тих пір, доки поява нових мутантних генів не порушить процеси підготовки клітини до мітозу і хід мітозу. Найбільша ймовірність поділу на дочірні клітини і передачі їм мутантного гена спостерігатиметься в клітині **Б**.

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

***Розв’язання***

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

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

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

***Розв’язання***

1. Визначимо, яка амінокислота була закодована в триплеті до мутації і після неї в клітині **А**. Це пролін. Цим самим з’ясувалось, що завдяки виродженості генетичного коду дана мутація не спричиняє зміни властивостей білка.
2. Розглянемо наслідки ушкодження ДНК у клітині **М**. Тут мутація не виникає, відбувається репарація ДНК, оскільки уражений тільки один ланцюг ДНК.
3. Визначимо наслідки мутації для клітини **Н**. Тут триплет, який кодував амінокислоту тирозин, перетворився на нонсенс-триплет і це могло спричинити порушення синтезу білка.

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

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

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

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

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

1. Укажіть групову назву цих ферментів.
2. Чи означає це, що будь-яка мутагенна дія зумовлює відсутність у клітині необхідного білка?

***Розв’язання***

а) Репарази.

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

**15*.*** У результаті мутації клітина **А** і клітина **Б** втратили здатність синтезувати ДНК-полімеразу. Яка ймовірність передачі цієї мутації дочірним клітинам, якщо вона відбулася в клітині **А** в період G1, а у клітині **Б** – у період G2 мітотичного циклу?

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв’язання***

Не однакова: в еукаріотичної клітини поліпептид коротший, оскільки інформацію про його склад містить не весь структурний ген, а тільки його екзони.

**19*.*** Ядро яйцеклітини і ядро сперматозоїда мають однакове число хромосом, але в яйцеклітині об’єм цитоплазми і кількість цитоплазматичних органоїдів набагато більша, ніж у сперматозоїда. Чи однаковий вміст ДНК у цих клітинах?

***Розв’язання***

У яйцеклітини він більший (за рахунок мітохондріальної ДНК).

**20*.*** У бактеріальну клітину пересадили оперон із клітини людини.

1. Які молекулярно-генетичні закономірності дають підстави вважати, що бактерія синтезуватиме білок, властивий людині?
2. Під час вивчення складу поліпептиду, який з’явився в бактерії після пересадки гена, з’ясувалося, що в ньому присутні такі самі ділянки, як у поліпептиді, який синтезується клітиною людини. Проте ці ділянки чергуються з ділянками, відсутніми в поліпептиді людини.

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

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

***Розв’язання***

1. Універсальність генетичного коду, однакові механізми транскрипції і трансляції генів.
2. Ці ділянки відповідають інтронам пересадженого гена. У клітині людини вони не утворюються, оскільки під час процесингу РНК з останньої видаляються ділянки, комплементарні інтронам гена.
3. Під дією нового ферменту РНК розпалася на окремі сегменти, комплементарні екзонам, а з’єднати їх в цілісну молекулу іРНК, тобто виконати сплайсинг, бактерія не може через відсутність необхідних ферментів. У прокаріотичних клітинах сплайсинг не відбувається, оскільки їхні гени не мають мозаїчної будови.

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

***Розв’язання***

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

**22*.*** На триплеті ТЦА утворився триплет АГТ. Вкажіть:

1. назву процесів, у ході яких міг відбуватися такий синтез;
2. назву ферменту, який забезпечував даний процес.

***Розв’язання***

1. Наявність в обох триплетах тиміну свідчить про те, що тут відбувався синтез ДНК на ДНК. Це могло відбуватися в ході реплікації і репарації ДНК.
2. ДНК-полімераза.*.*
   1. ***Розв’язування задач на генетику популяцій (закон Харді-Вайнберга)***
   2. На одному з островів мешкало негритянське населення. Після заселення острова білими виникло змішане населення. Визначте ступінь змішування, якщо частоти резус-негативного алеля у негрів – 0,1; у білих – 0,4; у змішаного населення острова – 0,19.

***Розв’язання***

1. Позначимо частку генів негрів – *а*, білих – *в*. Тоді

0,1 *а* + 0,4 *в* =0,19 (*а*+*в*).

0,1 *а* + 0,4 *в* =0,19 *а* – 0,19 *в*;

0,021 *в* =0,09 *а*.

Розділивши на *в*, одержимо:

0,21=0,09 *а/в.*

*а/в=0,21/0,09=2,33.*

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

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

***Розв’язання***

За формулою

(1 – *m*)1=(*p – P*)/(*p*0 – *P*),

де *p* – частота генів у сучасних негрів США,

*P* – частота генів у білого населення,

*p*0 – частота генів у африканських негрів.

(1 – *m*)10=(0,043 – 0,0)/(0,09 – 0,0)=0,48.

1–*m*; *m*=0,071.

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

***Розв’язання***

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

2*pq*–1*pqF*=0,4928–0,4928*F*=0,4435.

*F*=0,1.

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

***Розв’язання***

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

2*pq*=2∙0,62∙0,38=0,4712.

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

0,4712–0,4712*F*=0,4512*F*; *F*=0,042.

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

***Розв’язання***

У популяції діти з муковісцидозом складають:

*q*2=1/4218, *q*=0,0154.

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

2∙(1–0,0154)∙0,0154=0,03.

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

1/4∙1/8∙0,03=1,25∙10-3, що у 5,3 рази частіше, ніж у популяції.

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

***Розв’язання***

Частота захворювання Тея-Сакса у популяції ашкеназі:

*q*4=0,0332.

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

2*pq*=2∙0,0332∙(1−0,0332)=0,0642.

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

0,0642∙1/4∙1/4=4∙10-3,

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

q=5=0,0105.

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

2*pq*=2∙(1−0,0105)∙0,0105=0,0208,

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

1/4∙1/4∙0,028=1,3∙10-3,

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

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

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

***Розв’язання***

У новій популяції частоти алелей становитимуть:

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

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

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

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

При рівновазі в новій популяції Nrh має бути 0,22х0,452==0,81%.

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

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

***Розв’язання***

За формулою Харді-Вайнберга знаходимо частоти алеля резус-негативності в усіх трьох популяціях: q=0,4, q2=0,1, qn=0,3.

За формулою Бернштейна для змішаних популяцій визначаємо внесок кожної популяції у гібридну популяцію: m1=0,33, m2=0,67.

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

***Розв’язання***

Ймовірність утворення зиготи аа у шлюбі Аа х Аа складає ¼, тобто теоретично очікувана величина складає 9,75. Розрахунок відповідності очікуваного результату й результату, отриманого емпіричним способом, не спростовує гіпотезу про відсутність відбору супротив гетерозигот (r2=p>0,05).

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

***Розв’язання***

Поміж нащадків спостерігається надлишок дітей з групою крові MN. Перевірка відповідності між фактичним та очікуваним результатом вказує на достовірність цих відмінностей (r2=28,6, p<0,001). Ймовірно має місце відбір на користь гетерозигот.

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

***Роз’язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

***Розв'язання***

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

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

***Розв’язання***

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

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

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

***Розв’язання***

Коефіцієнт інбридингу складає:

(5 1/8+7 1/32)/100=8,44 10-3.

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

Визначте генетичну структуру даної популяції за метгемоглобінемією.

* 1. 0,94 АА + 0,058 Аа + 0,09 аа;
  2. 0,94 АА + 0,058 Аа + 0,0009 аа.

***Розв’язання***

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

/аа/ = 0,09% /0,0009/

Звідси знаходимо частоту гена а:

/а/ = 0,0009 = 0,03

Тепер знаходимо частоту гена А;

*р* /А/ = 1 – 0,03 = 0,97

З формули Харді-Вайнберга випливає, що частота домінантних гомозигот дорівнює *р,* а частотагетерозигот 2р.

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

р /АА/ = /0,97/ = 0,9409 /94%/

2р (Аа/=2∙0,03∙0,97 = 0,0582 /5,8%/

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

0,94 АА + 09,58 Аа + 0,0009 аа.

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

*Розв’язання*

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

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

* 1. ***Пізнавальні задачі***

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

*Відповідь:* хвороба арахнодактилія.

1. Термін «гермафродитизм» узято з давньогрецької міфології. Згідно якої легенди виникла ця істота?

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

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

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

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

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

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

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

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

*Відповідь*. Це захворювання можна виявити, якщо провести експерс-діагностику з допомогою реактиву Феллінга – 10% розчин хлорного заліза (FeCl3), підкисленого. Для цього в пробірку із сечею чи на мокрі дитячі пелюшки (білого кольору) додають або наносять 6-10 крапель 10% розчину FeCl3, або прикладають індикаторний папір. Якщо з’являється синьо-зелене забарвлення, то це означає, що в сечі є кетокислоти, які наявні в разі фенілкетонурії.

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

а) чим спричинена глухота;

б) ймовірність народження другої хворої дитини.

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

1. До медико-генетичної консультації звернувся молодий чоловік

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

а) чи успадковується алкоголізм;

б) чи є ризик, що дружина та дитина захворіють на хронічний алкоголізм.

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

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

*Відповідь****.*** Ймовірність – 0.

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

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

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

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

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

*Відповідь*. 100%.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

17. Образ Орлеанської діви привертає увагу людей декілька століть. Він яскравим промінчиком світла пробивається до нас з кривавого, заповненого вогнищами і катівнями, похмурого середньовіччя. Скільки в цій особистості чистоти й непорочності, святості і безкорисливості, любові й самовідданості, мужності й відваги, довготерпіння й жалості. Це рідкий взірець самопожертви. Безмежно захоплена боротьбою за прибуття до двору Карла VII під час звільнення Орлеану, у битві при Пате, при поході на Реймс вона розгромила сильний загін англійців на чолі з лордом Тальботом.

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

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

Жанна д’Арк (1412-1432) була високою на зріст, міцно складена, але струнка й з тонкою жіночою талією. Її обличчя теж було дуже красивим. Загальна будова тіла характеризувалася дещо чоловічими пропорціями. Вона дуже любила фізичні й військові вправи, охоче носила чоловічий одяг. У неї ніколи не було менструацій, що дає нам змогу в сукупності з іншими особливостями через п’ять з половиною століть упевнено встановити Жанні д’Арк діагноз тестикулярної фемінізації – синдрому Морриса [22, c. 20].

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

*Відповідь.*

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

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

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

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

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

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

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

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

Отже, жінок із синдромом тестикулярної фемінізації відрізняє:

* велика фізична сила;
* високий зріст, довгі руки та ноги;
* вражаюча сміливість;
* схильність до носіння чоловічого одягу або елементів чоловічого костюму;
* практичність;
* сильна воля і високий інтелект;
* аменорея.

Б. Обґрунтування діагнозу:

1. Жанна д’Арк дуже швидко і добре навчилась володіти зброєю, прекрасно трималась у сідлі, володіла великою фізичною силою. (Спортсменка).
2. Вона була високою, стрункою дівчиною, довгорукою й довгоногою, з привабливим обличчям.
3. У ту далеку епоху, коли хоробрість й героїзм жінок були потрібні вкрай рідко, Жанна д’Арк виявила виключний, послідовний і стійкий героїзм. (Тонізуюча дія андрогенів при синдромі).
4. Характерним для Жанни було те, що вона постійно носила чоловіче плаття. В ту епоху, коли жінкам заборонялось носити чоловіче плаття і навіть вважалось гріхом, Жанна д’Арк його носила і відмовлялась від нього з небажанням, під великим тиском. (Особливість синдрому – схильність носити чоловічий одяг).
5. У військових, організаційних й політичних справах проявляла здоровий глузд, кмітливість, практицизм (жінки із синдромом Морриса характеризуються як «виключно ділові»).
6. Жанна д’Арк проявила виключний інтелект, коли примусила англійців зняти облогу Орлеану, переслідуючи і знищуючи їх (битва при Пате). Рідкісну винахідливість й інтелект вона проявила під час Руанського суду, коли на витончені питання суддів відповідала так винахідливо, що ті ніяк не могли загнати її у пастку (власники синдрому – жінки, як правило, з сильною волею і високим інтелектом).
7. Аменорея (неодмінна ознака синдрому).

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

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

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

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

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

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

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

* хромосомним набором (23-я пара містить ХХ або ХY хромосоми);
* на рівні гонад (наявність яєчників або сім’янників);
* за фенотипом (зовнішні жіночі або чоловічі статеві ознаки);
* за психологічними особливостями.

У чому суть механізму хромосомного визначення статті?

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

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

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

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

Поясніть механізм формування чоловічих і жіночих статевих органів.

*Відповідь.* Дійсно, розвиток гонад є унікальним ембріональним явищем, усі інші задатки органів у процесі нормального розвитку диференціюються в орган лише одного типу. Наприклад, зачаток легені може покласти початок розвитку легені, а зачаток печінки – лише печінки. А що стосується зачатка гонада, то він у нормі має здатність розвиватися у двох напрямках: внаслідок диференціювання він може перетворитися або у сім’янник, або у яєчник. Зачатки гонад у ранніх ембріонів (до 5 або 6 тижня) не розрізняються у різних статей й не містять клітин зародкового шляху. Первинні клітини зародкового шляху у людини можна виявити на третьому тижні ембріонального розвитку у ектодермі жовчного мішка. Потім під впливом хемотоксичних сигналів вони мігрують у гонади. Ця міграція не залежить від статі.

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

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

У чоловіків вольфові канальці розвиваються у сім’янні канальці й сім’янні міхурці, а мюллерові канальці атрофуються. Всі ці процеси знаходяться під суворим гормональним контролем.

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

Чи згодні ви з твердженням учених?

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Наведіть приклади ознак у людини з неперервною та перервною мінливістю.

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

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

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

Які факти сучасних досліджень щодо гетерогенності системи АВ0 вам відомі?

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

***Фенотипи і генотипи групи крові за системою АВ0***

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Група крові | Фенотип  (антигени) | Фенотип  (антитіла) | Гени | Генотипи |
| I (0) | - | α,β | I0 | I0I0 |
| II (А) | А | β | IА | IАIА , IАI0 |
| III (В) | В | α | IВ | IВIВ , IВI0 |
| IV (АВ) | АВ | - | IА , IВ | IАIВ |

Сучасні дослідження показали, що у результаті численної мінливості гена IА, група А у чистому вигляді вже не існує, виділяється багато її підгруп: найчастіше А1 (більш як 88%), А2 (більш як 10%), дещо менше – А3, А4,А5,Аm,А0,Ах,Аy,Аg, частота з якою ці гени трапляються 1 на 1000 осіб (біля 2%). Антигени групи В мають більшу однорідність – В2,В3,В4Вх. На цей час це має велике практичне значення. Еритроцити з антигеном А1 мають високу здатність взаємодіяти із сироваткою, яка містить α-антитіло, а еритроцити з антигеном А2 - аглютинують лише у разі застосування високоактивних сироваток. У сироватці деяких людей інколи зустрічаються додаткові ізоаглютініни, наприклад у людей з групою крові А1і А1. У деяких випадках виявляють аглютинін α2, який реагує з еритроцитами групи А2 і групи 0.

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

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

На 19-й аутосомі знаходиться локус секреції АВ0-антигенів (Secretor). Це означає, що практично у 76% людей групові антигени А і В містяться також у лейкоцитах, тромбоцитах, сперматозоїдах, у нормальних і пухлинних тканинах, у слині, у шлунковому соку, жовчі, у навколоплодних водах – це визначається наявністю у них у генотипі домінантного гену *Se*, у людей (24%), гомозиготних за рецесивним алелем se, ці антигени містяться лише на поверхні еритроцитів.

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

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

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

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

1. Протягом життя організму специфічний набір білків тканинної сумісності не змінюється, однаковий «паспорт» HLA притаманний людині із раннього ембріонального розвитку і до смерті. Діти наслідують по одній хромосомі батьків, тому їх генотипи відрізняються і від материнського, і від батьківського. Гени цієї системи враховуються при трансплантації, крім того, виявлена достатньо суттєва асоціація антигенів із хворобами. Деякі антигени є провокаторами, інші – протекторами багатьох хвороб. Так, при цукровому діабеті антигенами ризику є В8 і В15, як і гени Д3, Д4 серії Д, а протекторами – А3,В4 і Д2,В4. Антигени В12 і В16 – провокатори хвороби менінгіту, протектор-захисник від цього захворювання – В8, який, своєю чергою, є провокатором хвороби Боткіна.

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

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

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

На основі цього сформувалися нові напрями в генетиці: екогенетика (вивчає варіанти індивідуальних відповідей різних людей на фактори середовища) та фармакогенетика (вивчає варіанти відповідей людей на лікарські речовини).

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

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

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

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

1. 5-10% людей – рецесивні гомозиготи, які не можуть вживати молоко. Що є причиною несприйняття цього продукту?

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

***Фенотипний прояв гетерозиготного носійства деяких захворювань***

|  |  |
| --- | --- |
| ***Захворювання*** | ***Ознаки гетерозиготного носійства*** |
| Фенілкетонурія | Навантажена проба з фенілаланіном, збільшено вміст фенілаланіну в крові |
| Спадкова мікроцефалія | У 1/3 усіх гетерозигот знижений інтелект (у клініці це, як правило, розумова відсталість невідомої етіології) або у родоводі у родичів зменшення окружності голови |
| Важкі алергічні захворювання | Різноманітні алергічні стани у родичів |
| Спадкова атоксія | Легкі порушення координації руху |
| Цукровий діабет | Знижена чутливість до глюкози, позитивна навантажена проба |
| Галактоземія | Дискомфорт у кишечнику при вживанні молока, позитивна навантажена проба, знижена активність фермента галактозомонофосфатуридилтрансферази |
| Епілепсія | Зміни в електроенцефалограмі |
| Хорея Гентингтона | Зміни в електроенцефалограмі |
| Юнацька амавротична ідіотія Тея-Сакса | У крові збільшена кількість лімфоцитів з більшими вакуолями |
| Гемофілія | Збільшення часу на згортання крові |
| Подагра | Підвищений вміст сечової кислоти у сечі |
| Синдром Лоуренса – Муне - Барде - Бидля | Ожиріння, скелетні аномалії, зміни на сітківці |
| Серповидноклітинна анемія | Серповидноклітинність |
| Пігментна ксеродерма | Наявність ластовиння |
| Муковісцидоз | Підвищений вміст хлоридів поту |
| Гіперліпідемії | Мутний вид сироватки крові після їжі |
| Рахіт, зчеплений з Х-хромосомою | Зміни вмісту фосфатів у крові |

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

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

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

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

1. Головною формою генетичного поліморфізму є однонуклеотидний поліморфізм (ОНП). Майже 95% поліморфних послідовностей у геномі людини представлені однонуклеотидним поліморфізмом (англ.:Single nucleotide polymorphism, SNP). Це варіанти послідовностей ДНК у різних людей із залученням однієї пари нуклеотидів. ОНП – найбільш загальне джерело варіацій між людьми. Однонуклеотидні поліморфізми – найбільш часта причина існування декількох алелів одного гену. На їх долю випадає більшість варіацій у геномі людини. До поліморфізму ведуть інсерції/делеції (вставки/випадання) декількох пар нуклеотидів, сегментальні дуплікації і повтори. Якщо дві послідовності ДНК – ААGССТА і ААGСТТА – відрізняються на один нуклеотид, то у такому випадку говорять про існування двох алелів:С і Т.

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

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

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

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

Підрахувавши відмінності між послідовностями ДНК, ми можемо побудувати генеалогічне дерево всіх живих організмів і в тому числі людини. Наприклад, у людини і шимпанзе співпадають 98% нуклеотидних послідовностей ДНК. Тому мавп’ячий предок гомінід був, по суті, «шимпанзеподібним». Згідно «молекулярному годиннику еволюції» було визначено час відділення лінії шимпанзе – 5-6 млн. тому.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Для компенсації цього запасу й необхідна клітинна терапія.

Таблиця 1.

***Типи стовбурових клітин***

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

1. Історія знає чимало прикладів, коли генетичні відкриття призводили до злочинів проти людства. Англійський учений Френсіс Гальтон у 1869 році створив євгеніку (від грецьк. Eugenes – гарний рід) – теорію про спадкове здоров’я людини й шляхи його поліпшення. Він запропонував вивчати впливи, які можуть поліпшити спадкові якості (здоров’я, розумові здібності, обдарованість майбутніх поколінь). Як ви розумієте слова одного з філософів: «Хто не осяг науки добра, усяка інша наука завдає лише шкоди»?

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

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

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

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

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

1. Чому на нашій планеті немає абсолютно подібних людей?

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

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

Р Аа х Аа; F АА Аа аа

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

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

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

1. Чим небезпечними є близькородинні шлюби?

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

Частота народжуваності немовлят, вражених, наприклад, фенілкетонурією (нездатність засвоювати амінокислоту фенілаланін), у вільних схрещуваннях 1:1000. У шлюбах між родичами частота захворювання підвищується до 7:1000 (це й є негативний наслідок близькородинного шлюбу). При цьому домінантні мутації виявляються у першому поколінні. Рецесивні мутації в гетерозиготі не виявляються й залишаються прихованими доти, поки вони не перейдуть у гомозиготний стан. Оскільки більшість спадкових захворювань знижує життєздатність і плодючість, то домінантні мутанти рідко залишають життєздатне потомство, і частота зустрічальності домінантних мутацій визначається спонтанною частотою їхнього виникнення. Рецесивні ж мутації завдяки своїй природі можуть зберігатися в гетерозиготі й довгостроково передаватися з покоління в покоління, причому концентрація їх поступово збільшується.

* 1. ***Пізнавальні задачі для самостійного опрацювання***

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

1. Спроби спрогнозувати або вплинути на формування статі майбутнього організму беруть початок з далекого минулого. Наприклад, Аристотель вважав, що народження хлопчика пов’язано з віянням холодних північних вітрів, а дівчатка, навпаки, народжуються під впливом південних. В історії цього питання має місце і досить реакційні трактовки і судження. Так, Сторкуетор, учений минулого століття, запропонував «теорію», яка внесла розлад у багато родин: він вважав, що стать дитини протилежна статі того із подружжя, чиї людські якості вище. Як, на вашу думку, сучасна наука пояснює народження організмів різної статі?
2. У романі «Николай и Александра» описується хвороба молодого царевича Олексія – гемофілія. При гемофілії кров втрачає нормальну здатність до згортання, тому Олексія так берегли, що не дозволяли під час прогулянки ходити. У 12 років його носив на руках його вихователь. І ось при черговій сильній кровотечі мати, сидячи біля ліжка хворого сина, проговорила: «Це я тебе нагородила». Як, на вашу думку, вчені-генетики можуть пояснити сьогодні слова цариці Олександри?
3. На факультативі з біології проводили заняття з виявлення особливостей у відбитках пальців учнів – метод дактилоскопії. У групі були однояйцеві близнюки – Юля і Костя. Відбитки їх великих пальців з першого погляду здавались ідентичними. Але при більш детальному їх вивченні під збільшувальним склом виявилось, що відбитки мають низку відмінностей, петель і дуг. Чим схожі і несхожі однояйцеві близнюки? Чим можна пояснити наявність таких відмінних ознак у генетично однорідних організмів?
4. У євреїв Нью-Йорка, вихідців з Північно-Східної Польщі та Південної Литви часто зустрічається хвороба Тея-Сакса, в разі ураження якою відбуваються дегенеративні зміни в центральній нервовій системі, що призводить до ранньої смертності. Поясніть, у чому причина цього явища?
5. Серед спадкових захворювань зустрічається альбінізм. Люди-альбіноси мають біле волосся, білу шкіру й безбарвну райдужну оболонку очей, що просвічує червоний фон, і очі здаються червоними. Світобоязнь та незвичайний колір очей примушують таких людей носити темні окуляри. В екваторіальній Африці збереглося ціле плем’я альбіносів. У яких випадках народжуються діти-альбіноси?

***2.5. Ситуативні задачі з медичної генетики***

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

А синдром Патау;

Б синдром Дауна;

В синдром Едвардса;

Г синдром Клайнфельтера;

Д *синдром Шерешевського–Тернера.*

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

А генетичний дефект синтезу гонадотропіну;

Б генетичний дефект синтезу статевих гормонів;

В гіпотиреоз;

Г *порушення розходження статевих хромосом у мейозі*;

Д набута нестача соматотропіну (гормону росту).

1. **Під час дослідження букального епітелію чоловіка був виявлений статевий хроматин. Для якого хромосомного захворювання це характерно?**

А с*индрому Клайнфельтера*;

Б хвороби Дауна;

В трисомії за Х-хромосомою;

Г гіпофосфатемічного рахіту;

Д синдрому Шерешевського–Тернера.

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

А розщеплення м’якого и твердого піднебіння;

Б *порушення розвитку сполучної тканини*;

В недорозвинені гонади;

Г пласке обличчя і широке перенісся;

Д недорозвинута нижня щелепа.

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

А дерматогліфічний;

Б *цитологічний*;

В генеалогічний;

Г популяційно-статистичний;

Д біохімічний.

1. **П’ятнадцятирічний хлопець високого зросту, із затримкою розумового розвитку і відстроченою статевою зрілістю має каріотип XXY. Скільки тілець Барра знаходиться у клітинах?**

А 0;

Б ***1***;

В 2;

Г 3;

Д 4.

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

А символ (квадрат) заштрихувати або зафарбувати;

Б зверху квадрата намалювати горизонтальну риску;

В біля квадрата поставити окличний знак або зірочку;

Г *збоку квадрата намалювати стрілку*;

Д всередині квадрата поставити крапку.

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

А епістаз;

Б неповна пенетрантність;

В неповне домінування;

Г *мозаїцизм*;

Д варіабельна експресивність.

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

А синдром Клайнфельтера;

Б с*индром Дауна*;

В синдром Патау;

Г синдром Морриса;

Д синдром Едвардса.

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

А додаткову Y-хромосому;

Б нестачу X-хромосоми;

В додаткову 21-у хромосому;

Г *делецію короткого плеча 5-ї хромосоми*;

Д додаткову X-хромосому.

1. **Вузькі плечі і широкий таз, недорозвинені сім’янники, високий голос, гінекомастія і безпліддя характерні для:**

А синдрому Дауна;

Б синдрому Едвардса;

В *синдрому Клайнфельтера*;

Г синдрому Патау;

Д синдрому Шерешевського–Тернера.

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

А гемофілія;

Б цистинурія;

В *фенілкетонурія*;

Г брахідактилія;

Д таласемія.

**13. При якому захворюванні гетерозиготи стійкі до малярії?**

А брахідактилії;

Б цистинурії;

В фенілкетонурії;

Г гемофілії;

Д с*ерпоподібної клітинної анемії*.

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

А *стадія профази I поділу мейоза у жінок дуже тривала*;

Б це з’вязано з тим, що яйцеклітина нерухома;

В це з’вязано з обмеженою кількістю ооцитів I порядку;

Г при оогенезі утворюється лише одна яйцеклітина, а не чотири;

Д під час оогенезу відсутня стадія формування.

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

А синдрому Шерешевського-Тернера;

Б синдрому Едвардса;

В синдрому Клайнфельтера;

Г *синдрому Дауна;*

Д трисомії-X.

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

А синдрому Шерешевського-Тернера;

Б галактоземії;

В фруктозурії;

Г *фенілкетонурії*;

Д синдрому Патау.

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

А *синдрому Патау*;

Б синдрому Дауна;

В синдрому Клайнфельтера;

Г синдрому Шерешевського-Тернера;

Д синдрому Едвардса.

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

А галактоземія;

Б алькаптонурія;

В хвороба Дауна;

Г альбінізм;

Д *фенілкетонурія.*

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

А синдрому Шерешевського-Тернера;

Б *синдрому Едвардса*;

В синдрому Дауна;

Г синдрому Патау;

Д синдрому Клайнфельтера.

**20. Які методи дослідження дозволяють своєчасно встановити діагноз фенілкетонурії?**

А визначення тілець Барра або барабанних паличок;

Б розрахунок ймовірності народження хворого (за генетичними законами);

В *біохімічне дослідження крові і сечі*;

Г визначення каріотипу;

Д вивчення дерматогліфіки.

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

А синдром трисомія-X;

Б філадельфійська хромосома;

В гепатолентикулярна дегенерація (хвороба Вільсона-Коновалова);

Гс*индром Шерешевського-Тернера*;

Д фенілкетонурія.

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

А *обидва гена успадкують дівчатка*;

Б ген гемофілії успадкують хлопчики;

В обидва гена успадкують хлопчики;

Г ген дальтонізму успадкують дівчатка;

Д обидва гена успадкують діти незалежно від статі.

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

А генеалогічним методом;

Б цитогенетичним методом;

В *біохімічним методом*;

Г близнюковим методом;

Д популяційно-статистичним методом.

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

А 20% клітин;

Б 28% клітин;

В 0% клітин;

Г 35% клітин;

Д ***50%*** *клітин*.

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

А іхтіоз;

Б гепатоцеребральна дистрофія (хвороба Вільсона-Коновалова);

В подагра;

Г *фенілкетонурія*;

Д родинна амавротична ідіотія (хвороба Тея-Сакса).

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

А синдром котячого крику;

Б *синдром Дауна*;

В синдром «супержінка»;

Г синдром Шерешевського-Тернера;

Д синдром Едвардса.

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

А підвищення синтезу тирозину;

Б *накопичення у крові фенілаланіну і фенілкетонів (фенілпірувата)*;

В зниження синтезу меланіну;

Г збільшення екскреції із сечею фенілкетонових тіл;

Д зниження синтезу тиреоїдних гормонів.

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

А 0%;

Б 50%;

В 100%;

Г 75%;

**Д *25%*.**

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

А генеалогічний;

Б демографо-статистичний;

В дерматогліфіка;

Г *виявлення статевого хроматину*:

Д близнюковий.

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

А *синдром Едвардса*;

Б синдром трисомії – Х;

В Синдром Дауна;

Г Синдром Патау;

Д Синдром Клайнфельтера.

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

А ***50%*;**

Б 100%;

В 75%;

Г 0%;

Д 25%.

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

А- полісомія X;

Б моносомія X;

В трисомія Y;

Г *трисомія 13*;

Д трисомія 21.

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

А генетичний дефект обміну сечі;

Б *генетичний дефект обміну сечової кислоти*;

В похилий вік;

Г надмірне вживання м’яса;

Д чоловіча стать.

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

А анеуплоїдії;

Б геномної мутації;

В хромосомної мутації;

Г поліплоїдії;

Д *генної мутації*.

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

А Дауна;

Б Віскотта–Олдрича;

В *Клайнфельтера*;

Г Шерешевського–Тернера;

Д Луї–Барра.

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

А фенілаланін → тирозин → тироксин;

Б фенілаланін → тироксин → норадреналін;

В фенілаланін → тироксин →алкаптон;

Г *фенілаланін → фенілпіруват → кетокислоти*;

Д фенілаланін → тирозин → меланін.

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

А ***45, Х0****;*

Б 47, ХХY;

В 46, ХХ;

Г 46, ХY;

Д 47, ХХХ.

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

А *алькаптонурії*;

Б альбінізму;

В аміноацидурії;

Г цистинурії;

Д фенілкетонурії.

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

А трисомія Х і хвороба Дауна;

Б синдром Шерешевського–Тернера і синдром Клайнфельтера;

В синдром Клайнфельтера і трисомія Х;

Г синдром Клайнфельтера і хвороба Дауна;

Д с*индром Шерешевського–Тернера і трисомія Х*.

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

А популяційно-статистичний;

Б б*іохімічний*;

В близнюковий;

Г цитогенетичний;

Д генеалогічний.

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

А синдром Дауна;

Б синдром Клайнфельтера;

В синдром Патау;

Г синдром Едвардса;

Д с*индром Шерешевського–Тернера*.

**42. У медико-генетичний центр звернулись батьки з підозрою на хромосомну хворобу дитини. При каріотипуванні у неї виявлена транслокація додаткової 21-ї хромосоми на 15-у. Лікар установив діагноз: транслокаційна форма синдрому Дауна. Ушкодження якої структури хромосоми спричило виникнення цього захворювання?**

А короткого плеча;

Б довгого плеча;

В вторинної перетяжки;

Г центромери;

Д *теломерної області*.

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

А можливий розвиток галактоземії;

Б *можливий розвиток олігофренії;*

В можливий розвиток хвороби Вільсона;

Г ніякого впливу немає;

Д можливо народження дитини із синдромом Дауна.

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

А близнюковий;

Б *цитогенетичний*;

В біохімічий;

Г генеалогічний аналіз;

Д популяційно-статистичний.

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

А синдром Патау;

Б синдром Морриса;

В с*индром Шерешевського–Тернера*;

Г синдром Дауна;

Д синдром Клайнфельтера.

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

А ii XHXH × IАi XhY;

Б ii XHXh × IAIA XhY;

В ii XHXH × IAIA XHY;

**Г *ii XHXh × IАi XhY*;**

Д ii XHXH × IAIA XhY.

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

А делеція хромосоми;

Б транслокація;

В *нерозходження гетерохромосом у мейозі*;

Г інверсія хромосоми;

Д нерозходження хроматид у мітозі.

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

А гормонотерапію;

Б хірургічне лікування;

В виведення із організму токсичних речовин;

Г *дієтотерапію*;

Д лікувальну терапію.

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

*А лізосом;*

Б комплексу Гольджі;

В центросом;

Г мітохондрій;

Д пластид.

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

А біохімічного;

Б генеалогічного;

В *цитогенетичного*;

Г популяційно-статистичного;

Д близнюкового.

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

А 48, XXXY;

Б 47, XXY;

В 46, XX;

Г 48, XXXX;

Д ***47, ХХХ***.

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

А *сосочковий;*

Б роговий;

В сітчастий;

Г блискучий;

Д базальний.

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

А синдром Клайнфельтера;

Б хвороба Патау;

В с*индром Дауна;*

Г фенілкетонурія;

Д хвороба Шерешевського–Тернера.

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

А алькаптонурії;

Б тирозинози;

В цукрового діабету (спадкової форми);

Г *фенілкетонурії*;

Д галактоземії.

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

А гіпертрихоз;

Б *пігментна ксеродерма*;

В простий іхтіоз;

Г меланізм;

Д альбінізм.

**56. У медико-генетичну консультацію звернулось подружжя, яке після трьох років спільного життя не мало дітей. Під час обстеження чоловіка виявлено нерозвиненість сім’янників і відсутність сперматогенезу. У нього вузькі плечі, широкий таз, слабко розвинена мускулатура. Який із перелічених каріотипов був у цього чоловіка?**

А 46, t13.13;

Б 46, 5р–;

В 45, Х0;

Г 47, 21+;

Д***47, ХХY***.

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

А алькаптонурія;

Б альбінізм;

В тирозиноз;

Г *фенілкетонурія*;

Д фруктозурія.

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

А *синдрому Шерешевського–Тернера*;

Б синдрому Клайнфельтера;

В хвороби Дауна;

Г хвороби Реклінгхаузена;

Д трисомії за X-хромосомою.

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

А особливостями будови сітчастого шару дерми;

Б будовою епідермісу і дерми;

В *особливостями будови сосочкового шару дерми*;

Г особливості будови епідермісу;

Д будовою епідермісу, дерми і гіподерми.

**60. Мати і батько майбутньої дитини здорові. Методом амніоцентезу визначений каріотип плоду: 45, Х0. Який ймовірний діагноз?**

А синдром Патау;

Б *синдром Шерешевського–Тернера*;

В синдром «супержінка»;

Г синдром котячого крику;

Д синдром Едвардса.

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

А *фенілкетонурія*;

Б глікогеноз;

В гістидінемія;

Г галактоземія;

Д гостра порфірія.

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

А синдром Едвардса;

Б синдром Патау;

В с*индром «суперчоловік»*;

Г синдром Шерешевського–Тернера;

Д синдром Клайнфельтера.

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

А XHXH × XhY;

Б Aa × aa;

В XhXh × XHY;

Г aa × Aa;

**Д *XHXh × XhY*.**

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

А *мінерального*;

Б амінокислотного;

В вуглеводного;

Г ліпідного;

Д білкового.

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

А трисомії за X-хромосомою;

Б *Клайнфельтера*;

В Шерешевського–Тернера;

Г Дауна;

Д Едвардса.

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

А 21-й хромосомі;

Б 19-й хромосомі;

В Y-хромосомі;

Г 7-й хромосомі;

Д *X-хромосомі*.

**67. У місячної дитини відмічається диспепсія, дратівливість, підвищений м’язовий тонус і сухожильних рефлексів. Проба на знахождення**

**фенілпіровиноградної кислоти у сечі позитивна. Виберіть діагноз захворювання:**

А мукополісахаридоз;

Б дальтонізм;

В міопатія Дюшена;

*Г фенілкетонурія*;

Д гемофілія А.

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

А експресивність;

Б *коефіцієнт спадковості*;

В пенетрантність;

Г тип успадкування;

Д зиготність пробанда.

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

А клініко-генеалогічний;

Б дерматогліфіку;

В *цитологічний*;

Г біохімічний;

Д популяційно-статистичний.

**70. У шестимісячної дитини спостерігається різка відсталість у психомоторному розвитку, напади судом, бліда шкіра з екзематозними змінами, біляве волосся, блакитні очі. У цієї дитини найбільш достовірно дозволить установити діагноз визначення концентрації у крові і сечі:**

А лейцину;

Б гістидину;

В триптофану;

Г *фенілпірувату*;

Д валіну.

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

А 0%

Б 12,5%

В 25%

Г ***50%***

Д 75%.

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

А синдром Клайнфельтера;

Б трисомію за X-хромосомою;

В синдром Шерешевського–Тернера;

Г ніяких спадкових хвороб;

Д *синдром Клайнфельтера і синдром Шерешевського–Тернера.*

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

А *обидві (утворення каменів і збільшений вміст цистеїну у сечі);*

Б жодної форми;

В утворення каменів;

Г збільшений вміст цистеїну;

Д збільшений вміст цистеїну і відсутність обох форм цистинурії.

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

А генеалогічного;

Б близнюкового;

В біохімічного;

Г *цитогенетичного*;

Д популяційно-статистичного.

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

А ***0%*;**

Б 20%;

В 40%;

Г 50%;

Д 80%.

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

А *галактоземії*;

Б синдромі Дауна;

В гемофілії;

Г синдромі Патау;

Д цистинурії.

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

А Патау;

Б Шерешевського–Тернера;

В трисомія за X-хромосомою;

Г *Клайнфельтера*;

Д Дауна.

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

А серповидноклітинна анемія;

Б дальтонізм;

В синдром Дауна;

Г хорея Гентінгтона;

Д *цукровий діабет*

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

А трисомією за X-хромосомою;

Б м*оносомією за X-хромосомою*;

В трисомією за 13-ю хромосомою;

Г трисомією за 18-ю хромосомою;

Д трисомією за 21-ю хромосомою.

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

А дерматогліфіки;

Б близнюковим;

В генеалогічним;

Г біохімічним;

Д *цитогенетичним*.

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

А цитогенетичний;

Б *близнюковий*;

В біохімічний;

Г дерматогліфічний;

Д генеалогічний.

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

А генокопія;

Б генна мутація;

В *фенокопія*;

Г хромосомна мутація;

Д геномна мутація.

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

А синдром Патау;

Б синдром Клайнфельтера;

*В синдром Шерешевського–Тернера*;

Г синдром Дауна;

Д синдром Едвардса.

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

А гіпертонія;

Б виразкова хвороба серця;

В поліомієліт;

Г *гемофілія*;

Д цукровий діабет.

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

А генеалогіченого аналізу;

Б гібридологічного;

В *цитогенетичного*;

Г біохімічного;

Д близнюкового.

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

А синдром Патау;

Б синдром Клайнфельтера;

В синдром Шерешевського–Тернера;

Г *трисомія за X-хромосомою*;

Д синдром Едвардса.

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

А *синдрому Марфана*;

Б фенілкетонурії;

В гіпофосфатемії;

Г фруктозурії;

Д галактоземії.

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

А короткого плеча 11-й хромосоми;

Б короткого плеча 7-ї хромосоми;

В короткого плеча 9-ї хромосоми;

Г *короткого плеча 5-ї хромосоми*;

Д короткого плеча 21-ї хромосоми.

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

А генеалогічний;

Б *цитогенетичний*;

В біохімічний;

Г популяційно-статистичний;

Д моделювання.

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

А пологова травма;

Б *хромосомна патологія;*

В внутрішньоутробний імунний конфлікт;

Г внутрішньоутробна інтоксикація;

Д внутрішньоутробна інфекція.

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

А полідактилії;

Б талассемії;

В фенілкетонурії;

Г г*емофілії*;

Д гіпертрихозу.

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

А соматична мутація у хворого;

Б мутація у соматичних клітинах батьків;

В неповна пенетрантність гена у батьків;

Г *мутація у статевих клітинах батьків*;

Д генеративна мутація у хворого.

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

А синдром Клайнфельтера;

Б– синдром Дауна;

В– синдром Патау;

Г– синдром Едвардса;

Д с*индром Шерешевського–Тернера*.

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

А несумісність за А-антигеном;

Б Rh-несумісність;

В *несумісність за Rh-системою і системою АВ0*;

Г несумісність за іншими системами;

Д несумісність за В-антигеном.

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

А моногенне захворювання;

Б хромосомне захворювання;

В м*ультифакторіальне захворювання*;

Г геномне захворювання;

Д захворювання неспадкового характеру

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

А I;

Б II;

**В *IV*;**

Г III;

Д усім переліченим.

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

А відкладення сечокислих солей у суглобах;

Б *порушення синтезу тирозину,адреналіну, норадреналіну, меланіну*;

В накопичення ліпідів у нервових клітинах, сітківці ока і печінці;

Г порушений вуглеводний обмін;

Д порушений обмін міді.

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

А *гібридизації соматичних клітин*;

Б популяційно-статистичний;

В близнюків;

Г генеалогічний;

Д дерматогліфічний.

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

А *впливу тератогенного фактору*;

Б генної мутації;

В хромосомної мутації;

Г геномної мутації;

Д комбінативної мінливості.

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

А гібридологічний;

Б *амніоцентез*;

В близнюковий;

Г біохімічний;

Д дерматогліфічний.

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

А синдрому Шерешевського–Тернера

Б синдрому Дауна

В *хронічного лейкозу*;

Г синдрому «котячого крику»;

Д фенілкетонурії.

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

А 47, XY, 21+;

Б 45, X0;

**В *47, XXY*;**

Г 47, XY, 18+;

Д 47, XYY.

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

А цитогенетичний;

Б популяційно-статистичний;

В картування хромосом;

Г близнюковий;

Д *біохімічний.*

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

А В-глобулін;

Б– фібриноген;

В *анти-D-глобулін*;

Г резус-аглютініни;

Д протромбін.

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

А цитогенетичного;

Б б*іохімічного*;

В популяційно-статистичного;

Г близнюкового;

Д генеалогічного аналізу.

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

А секвенування;

Б біохімічного;

В *цитогенетичного*;

Г близнюкового;

Д дерматогліфічного.

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

А HbA;

Б HbF;

**В *HbS*;**

Г HbA1;

Д Bart-Hb.

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

А *цитогенетичного*;

Б популяційно-статистичного;

В близнюкового;

Г генеалогічного;

Д біохімічного.

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

А *молекулярному*;

Б субклітинному;

В клітинному;

Г тканинному;

Д організменому.

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

А цистинурія;

Б тирозинемія;

В *фенілкетонурія*;

Г алкаптонурія;

Д альбінізм.

**111. Хвора 18-ти років. Фенотипово: низький зріст, коротка шия, епікантус, антимонголоїдний розріз очей. Каріотип 45, Х0. Статевий хроматин: Х-хроматин %. Найбільш вірогідний діагноз:**

А синдром Сендберга;

Б *синдром Шерешевського-Тернера*;

В синдром Дауна;

Г синдром Клайнфельтера;

Д справжній гермафродитизм.

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

А *ембріопатіями – порушеннями ембріогенезу на 2-8 тижнях розвитку*;

Б бластопатіями – порушеннями на стадії бластули;

В гаметопатіями – порушеннями на стадії зиготи;

Г фенопатіями – порушеннями після 10-ти тижнів розвитку;

Д переношенням вагітності.

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

А синдром Дауна;

Б *синдром Марфана;*

В синдром Шерешевського –Тернера;

Г синдром Патау;

Д синдром Едвардса.

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

А близнюковий;

Б цитогенетичний;

В популяційно-статистичний;

Г *біохімічний*;

Д гібридизації соматичних клітин.

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

А для вивчення структури статевої хромосоми Х;

Б для експрес-діагностики статі людини;

В для вивчення структури статевої хромосоми Y;

Г для вивчення структури аутосом;

Д д*ля визначення каріотипу*.

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

А Синдорм Дауна;

Б *синдром Патау*;

В синдром Клайфельтера;

Г синдром Едвардса;

Д синдром Шерешевського-Тернера.

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

А *синдром Дауна*;

Б синдром Клайфельтера;

В синдром Шерешевського-Тернера;

Г синдром Едвардса;

Д синдром Патау.

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

А *хвороби накопичення*;

Б хромосомні захворювання;

В хвороби, пов’язані з мінеральним обміном;

Г аномалії аутосом;

Д аномалії статевих хромосом.

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

А недостатнє утворення вітаміну D;

Б порушення обміну кальцію;

В гальмування синтезу церулоплазміну;

Г *реабсорбція фосфатів у ниркових канальцях*;

Д надлишок вітаміну D.

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

А генеалогічний;

Б популяційно-статистични;

В близнюковий;

Г *цитогенетичний*;

Д біохімічний.

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

А фосфор;

Б тирозин;

В феніаланін;

Г ліпіди;

Д *мідь*.

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

А розлад вуглеводного обміну;

Б розлад амінокислотного обміну;

В розлад мінерального обміну;

Г *розлад ліпідного обміну*;

Д розлад обміну нуклеїнових кислот.

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

А трисомія по Х-хромосомі

Б синдром Клайфельтера

В синдром Дауна

Г с*индром Шерешевського Тернера*

Д синдром Едвардса.

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

А Патау;

Б Шерешевського – Тернера;

В Едвардса;

Г *Клайфельтера*;

Д Дауна.

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

А глутамінової кислоти;

Б гістидину;

В *тирозину*;

Г метіоніну;

Д триптофану.

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

А лізосом;

Б центросоми;

В клітинного центру;

Г мітохондрій;

Д к*омплексу Гольджі*.

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

А у комплексі Гольджі;

Б *у лізосомах*;

В у ендоплазматичному ретикулумі;

Г у мітохондріях;

Д у клітинному центрі.

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

А Інтерфази;

Б *Метафази*;

В Профази;

Г Анафази;

Д Телофази.

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

А кропивниця;

Б альбінізм;

В *алкаптонурія*;

Г дальтонізм;

Д синдром Дауна.

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

А цитогенетичний;

Б генеалогічний;

В а*мніоцентез*;

Г дерматогліфіки;

Д близнюковий.

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

А в*ідсутність у лізосомах певних ферментів;*

Б відсутність у мітохондріях певних ферментів;

В відсутність у ендоплазматичній сітці певних ферментів;

Г відсутність в апараті Гольджі певних ферментів;

Д відсутність у ядрі певних ферментів.

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

А трисомія за Х-хромосомою;

Б синдром Дауна;

В синдром Едвардса;

Г синдром Шерешевського – Тернера;

Д синдром Патау.

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

А механічний вплив на плід;

Б аліментарний фактор;

В підвищення температури тіла вагітної;

Г інфекційне захворювання;

Д *радіаційне випромінювання.*

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

А синдром Морриса;

Б синдром Патау;

В синдром Шерешевського-Тернера;

Г *синдром Клайнфельтера*;

Д синдром Дауна.

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

А *порушення будови структурних генів транскрипту;*

Б моносомія за Х-хромосомою;

В недостатня кількість мітохондрій у клітинах;

Г зайва хромосома із 21-ї пари аутосом;

Д інша причина.

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

А батько гетерозиготний за геном резус-фактора;

Б батько гомозиготний за геном резус-фактора;

В жодна відповідь не відповідає умові;

Г дитина з негативним резус-фактором;

*Д дитина з позитивним резус-фактором.*

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

А респондент;

Б суб’єкт дослідження;

В *пробанд*;

Г сибс;

Д хворий.

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

А генетика;

Б *імунногенетика*;

В імуннологія;

Г імуннопатологія;

Д екологічна генетика.

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

А *фенілкетонурії;*

Б анемії;

В муковісцидозу;

Г цистинурії;

Д ахондроплазії.

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

А генне виключення;

Б геномне виключення;

В генетичне виключення;

Г хромосомне виключення;

Д *алельне виключення*.

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

А синдрому Патау;

Б синдрому Едвардса;

В синдрому Шерешевського – Тернера;

Г синдрому Дауна;

Д *синдрому Клайнфельтера.*

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

А генеалогічний;

Б *біохімічний;*

В дерматогліфіки;

Г цитогенетичний;

Д популяційно-статистичний.

**143. Близнюковий метод діагностики використовують з метою:**

А діагностики хромосомних захворювань;

Б діагностики захворювань обміну речовин;

В визначення характеру спадкової ознаки;

Г *оцінки ступеня впливу генотипу і зовнішнього середовища на розвиток ознаки;*

Д діагностики захворювань, які успадковуються зчеплено зі статтю.

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

А 45, ХO;

Б 47, ХХ, 13+;

В 47,ХХ, 18+;

**Г *47, ХХ, 21+*;**

Д 47, ХХХ.

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

А домінантним, зчепленим із Х-хромосомою;

Б аутосомно-домінантним;

В рецесивним, зчепленим із Х-хромосомою;

Г аутосомно-рецесивним;

Д зчепленим з Y-хромосомою.

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

А синдром Едвардса;

Б с*индром Патау*;

В синдром Клайфельтера;

Г синдром Дауна;

Д синдром Шерешевського-Тернера.

**147. З метою уточнення діагнозу спадкової патології застосовують дерматогліфічний метод. У пацієнта з порушенням психічної діяльності і розумовою відсталістю на долоні виявлена поперекова борозна, а кут долоні (atd) дорівнює 80 градусів. Для якої спадкової патології характерні ці ознаки?**

А синдрому Клайнфельтера;

Б с*индрому Дауна*;

В синдрому Шерешевського-Тернера;

Г синдрому Марфана;

Д синдрому Едварса.

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

А імунологічний;

Б близнюковий;

В генеалогічний;

Г *біохімічний*;

Д популяційно-статистичний.

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

А трисомія за 13-ю хромосомою;

Б трисомія за 21-ю хромосомою;

В *трисомія за Х-хросомою;*

Г трисомія за 18-ю хромосомою;

Д моносомія за Х-хромосомою.

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

А макрофаги;

Б тромбоцити;

В *еритроцити;*

Г В-лімфоцити;

Д Т-лімфоцити.

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

А *хворобі Тея-Сакса*;

Б синдромі Едвардса;

В фенілкетонурії;

Г синдромі Марфана;

Д гемофілії.

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

А трисомія за 13-ю хромосомою;

Б *трисомія за 21-ю хромосомою*;

В трисомія за Х-хромосомою;

Г моносомія за 1-ю хромосомою;

Д нерозходження статевих хромосом.

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

А алькаптонурія;

Б галактоземія;

В гістидинемія;

Г альбінізм;

Д цистинурія.

**154. Виберіть найбільш точне визначення вроджених захворювань:**

А це всі спадкові захворювання;

Б спадкові хвороби з домінантним типом успадкування;

В захворювання, що обумовлені патологією пологів;

Г з*ахворювання, з яким народжується людина*;

Д трансплацентарні інфекційні захворювання.

**155. Каріотип чоловіка – 47, ХХY. У нього спостерігається ендокринна нестача: недорозвиненні сім’янники, відсутній сперматогенез. Про яке захворювання свідчать ці дані?**

А синдром Едвардса;

Б синдром Патау;

В *синдром Клайнфельтера*;

Г синдром Шерешевського-Тернера;

Д синдром Дауна.

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

А галактоземія;

Б *гемофілія*;

В дальтонізм;

Г глаукома;

Д гемералопія.

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

А 47,ХY, 13+

Б 46, ХХ

В 47, ХХY

Г 46, ХY

***Д 45, ХO***

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

А дитячу амавротичну ідіотію;

Б *муковісцидоз*;

В агамаглобулінемію;

Г міопатію Дюшена;

Д гемофілію.

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

А дуплікації ділянки 5-ї хромосоми;

Б транслокації 21 – ї хромосоми на 15-у;

В *делеції короткого плеча 5-ї хромосоми*;

Г делеції короткого плеча 21-ї хромосоми;

Г інверсії ділянки 21-ї хромосоми.

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

А цитогенетичний;

Б популяційно-статистичний;

В генеалогічний;

Г *біохімічний*;

Д дерматогліфіки.

**162. Дитину 3-х років госпіталізували у дитячу клініку у важкому стані з гемоглобінопатією (серпоподібноклітинною анемією). Заміна глютамінової кислоти на яку амінокислоту у β - ланцюгу глобіну лежить в основі утворення патологічного гемоглобіну у цьому випадку?**

А аргінін;

Б серин;

В тирозин;

Г фенілаланін;

Д *валін*.

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

А моносомія за 21-ю парою хромосом;

Б *незбалансована транслокація зайвої 21-ї хромосоми*;

В трисомія за 21-ю хромосомою;

Г збалансована транслокація;

Д трисомія за 15-ю парою хромосом.

**164. У дитини з розумовою відсталістю виявлено зелене забарвлення сечі після добавлення 5% розчину FeCl3. Про нарушення обміну якої амінокислоти свідчить позитивний результат цієї діагностичної проби?**

А аргініну;

Б триптофану;

*В фенілаланіну;*

Г глютаміну;

Д тирозину.

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

А Клайнфельтера;

Б Шерешевського – Тернера;

В Едвардса;

Г Дауна;

Д *Патау.*

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

А проліну;

Б триптофану;

В аланіну;

Г *тирозину;*

Д лізину.

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

А групу крові;

Б *каріотип*;

В сперматогенез;

Г барабанні палички;

Д родовід.

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

А плід виробляє дуже мало антитіл;

Б організм матері не чуттєвий до антитіл плоду;

В плід не чуттєвий до резус-фактору матері;

Г п*лід ще не виробляє антитіл*

Д всі перелічені фактори мають значення.

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

А жінка гетерозиготна, чоловік гомозиготний за геном негативного резус-фактору;

Б жінка гомозиготна за геном негативного резус-фактору, чоловік гомозиготний за геном позитивного резус-фактору;

В *жінка гомозиготна за геном негативного резус – фактору, чоловік гетерозиготний* ;

Г жінка і чоловік гомозиготні за геном негативного резус-фактору;

Д жінка і чоловік гомозиготні за геном позитивного резус-фактору.

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

А 46,ХY, немає тілець Барра;

Б ***47, ХХY****,* ***одне тільце Барра****;*

В 47, ХХY, два тільця Барра;

Г 46, Х0, немає тілець Барра;

Д 47, ХХХ, два тільця Барра.

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

А *хроматографії*;

Б цитогенетичний;

В дерматогліфіки;

Г електронної мікроскопії;

Д генеалогічний.

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

А взаємодія генів;

Б с*пецифічний фактор середовища*;

В нестача ферментів;

Г мутантний домінантний ген;

Д зміна генофонду популяції.

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

А синдром «супержінки»;

Б *синдром Клайнфельтера*;

В синдром «котячого крику»;

Г синдром Едвардса;

Д синдром Тернера-Шерешевського.

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

А інверсії;

Б делеції;

В поліплоїдії;

Г *транслокації*;

Д дуплікації.

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

А *галактоземія*

Б муковісцидоз

В фенілкетонурія

Г фруктоземія

Д гомоцистинурія

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

А синдром Патау;

Б синдром Едвардса;

В синдром Клайнфельтера;

Г синдром Шерешевського-Тернера;

Д *трисомія за Х-хромосомою.*

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

А соматичною мутацією в одного із батьків;

Б *порушенням гаметогенезу у гаметах одного із батьків*;

В рецесивною мутацією;

Г домінантною мутацією;

Д хромосомною мутацією.

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

А фенілкетонурії;

Б хворобі Вілсона-Коновалова;

В галактоземії;

Г *хворобі Тея-Сакса*;

Д фавізмі.

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

А *фенокопії*;

Б синдрому Едвардса;

В синдрому Патау;

Г генокопії;

Д синдрому Дауна.

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

А *клітинної мембрани*;

Б ядерної мембрани;

В мітохондрії;

Г рибосом;

Д ендоплазматичного ретикулуму.

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

А *синдром Морриса*;

Б синдром Дауна;

В синдром «суперчоловіка»;

Г синдром Клайнфельтера;

Д синдром Шерешевського-Тернера.

**182. Що за явище гемофілія?**

А прискорене згортання крові;

Б руйнування еритроцитів;

В уповілнене згортання крові;

Г збільшення тривалості кровотечі;

Д *відсутність згортання крові*.

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

А моносомії;

Б генної мутації;

В триплоїдії;

Г *модифікацій*;

Д трисомії.

**184. У хворої жінки спостерігається недорозвинення яєчників, при цьому виявлена трисомія за Х-хромосомою (каріотип ХХХ). Скільки тілець Барра виявиться у соматичних клітинах?**

А 0;

Б 1;

**В *2*;**

Г 3;

Д 4.

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

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

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

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

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

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

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

А цистеїну;

Б сечі;

В аланіну;

Г *тирозину*;

Д сечової кислоти.

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

А полігенна за геном дальтонізму;

Б гомозиготна за геном дальтонізму;

В гомозиготна за геном нормального розпізнавання кольору;

Г гомозиготна за геном гемералопії;

Д *гетерозиготна за геном дальтонізму*.

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

А синдрому Шерешевського-Тернера;

Б синдрому Едвардса;

В *синдрому Патау;*

Г синдрому Дауна;

Д синдрому Клайнфельтера.

***Правильні відповіді тесту виділено курсивом.***

**СПИСОК ВИКОРИСТАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ**

* 1. Андріанов В. Л. Біологія. Розв’язування задач з генетики. Київ: Либідь, 1995. 79 с.
  2. Атраментова Л.О., Іщук М.Л. Генетичні процеси в популяціях. Біологія. 2003. №4. С. 4-5.
  3. Барна І. В. Біологія. Методика розв’язування задач: Навчальний посібник. Тернопіль: Мандрівець, 2009. 216 с.
  4. Бердишев Г. Д., Криворучко І.Ф. Медична генетика. Київ: Вища шк., 1993. 336 с.
  5. Бердишев Г. Д., Криворучко І.Ф. Медична генетика: Навч. посібник для студ. мед. училищ. К: Вища шк., 1993. 143 с.
  6. Бердишев Г. Д. К вопросу о синтетической теории нормального и аномального развития человека. Генетика аномалий развития. К: Наук. думка, 1986. С.4-6.
  7. Бочков Н. П. Наследственность человека и мутагены внешней среды. М: Медицина, 1989. 269 с.
  8. Бочков Н. П. Медицинская генетика. М: Медицина, 1984. 366 с.
  9. Бочков Н. П. Клиническая генетика: учебник для вузов. М: ИД ГЭОТАР-МЕД, 2004. 357 с.
  10. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. К:Здоров’я, 2001. 135 с.
  11. Глаголев С.М. Морфогенез – величайшая загадка биологии. Биология в школе. 2001. №8. С. 5-13.
  12. Демьянков Е.Н. Решение учебных познавательных задач по биологии. Биология в школе. 2013. №8. С. 34-40.
  13. Комарова О. Формирование методологических знаний о законе Харди-Вайнберга в ходе решения задач по генетике. Биология в школе. 2015. №3. С. 39-45.
  14. Комарова О. Формування теоретичних знань учнів про закон Харді-Вайнберга. Біологія і хімія в рідній школі. 2015. №5. С. 18-22.
  15. Кулікова Н. А. Медична генетика. Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. 376 с.
  16. Кулікова Н. А. Практикум з медичної генетики. Тернопіль: Укрмедкнига. 2006. 135 с.
  17. Олійник В.В., Даниленко Л.М. Життєві плани випускників середніх шкіл та їх реалізація: наук.-метод. Посібник. К: Міленіум, 2003. 204 с.

18. Пішак В.П., Бажора Ю.І. Медична біологія: Підручник для ВНЗ III-IV рівнів викладання. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.

19. Путинцева Г. Й. Медична генетика: Підручник. – 2-е вид., перероб. та доп. К: Медицина, 2008. 392 с.

1. Раимова Е. К., Мишакова В.Н., Нефедова Е.М. Генотипический и фенотипический полиморфизм. Биология в школе. 2011. №8. С. 14-17.
2. Раимова Е. К., Мишакова В.Н., Нефедова Е.М. Генотипический и фенотипический полиморфизм. Биология в школе. 2011. №10. С. 3-9.
3. Эфроимсон В.П. Пол и интеллект. Гениальная Жанна, гениальный Толстой. Химия и жизнь. 1995. №9. С. 20.

Додаток 1

**Діагностування учасників**

**Вхідний тест**

**1. Компетентність – це:**

А *спеціально структуровані (організовані) набори знань умінь, навичок і ставлень, що їх набувають у процесі навчання;*

Б коло питань, щодо яких людина обізнана, пізнала їх і має досвід;

В готовність до цілепокладання;

Г готовність до рефлексії.

**2.** **Компетенція – це:**

А *сукупність узаємопов’язаних якостей особистості: знань, умінь, навичок. способів діяльності;*

Б складні узагальнені способи діяльності;

В сукупність знань й умінь у межах предмета;

Г система ціннісних орієнтацій особистості.

**3. Предметні компетентності – це:**

А *компетентності, що їх набуває учень під час вивчення певного предмета протягом конкретного навчального року або ступеня навчання;*

Б компетентності, що набуває учень упродовж вивчення того чи іншого предмета або освітньої галузі у всіх класах загальноосвітньої школи;

В компетентності, що поєднують певний комплекс знань, умінь та ставлень, яких набувають упродовж засвоєння всього змісту освіти;

Г компетентності, що поширюються на певну галузь науки.

**4. По відношенню до учня компетентності виконують такі функції:**

А *відобржають та розвивають особистісні мотиви учня до об’єкта або процесу;*

Б *характеризують ступінь практичної підготовки учня, готовності його діяти та розв’язувати будь-які проблеми в повсякденному житті;*

В *визначають дієву грамотність учня, якість його підготовки;*

Г визначають методи діяльності;

Д *розвивають усі основні групи особистісних якостей учня.*

**5. Епоха інформації вимагає від людини:**

А *певних умінь, які можна застосувати за будь-яких обставин;*

Б *уміння мислити, а не накопичувати суму знань і поглядів;*

В *комунікабельності;*

Г вузьких знання, без загального підходу до розв’язання питань;

Д певних умінь у стандартних ситуаціях.

**6. Укажіть головні ознаки ключової компетентності:**

А *надпредметність і міждисциплінарність;*

Б *багатофункціональність;*

В *інтеграція;*

Г диференціація;

Д індивідуалізація.

**7. Виберіть найбільш ефективні технології навчання, які сприяють формуванню ключових компетентностей:**

А *технології розвитку критичного мислення;*

Б технології знакових систем;

В *інтерактивні технології;*

Г усі відповіді вірні.

**8. Виберіть характеристики готовності вчителя біології до ефективного використання засобів навчання:**

*А знання дидактичних та виховних можливостей засобів навчання;*

Б знання вікових та індивідуальних особливостей учнів;

В володіння методикою конструювання процесу навчання біології у різних формах;

*Г володіння раціональними прийомами використання засобів навчання.*

**9.** **Методи навчання – це:**

А різноманітні засоби дій вчителя, які спрямовані на розвиток особистості учня;

Б *спільна цілеспрямована діяльність учителя і учнів на розв’язання навчально-виховних завдань;*

В засоби реалізації певних цілей учителя;

Г способи реалізації певних цілей учителя і учня.

**10.** **Визначте сутність сучасного тлумачення методу навчання біології:**

А взаємодія процесів учіння та викладання;

*Б взаємодія процесів учіння та викладання, що визначається джерелом знань;*

В спосіб викладання, зумовлений провідним джерелом знань;

Г шлях здобуття знань, зумовлений засобами навчання біології.

**11. Укажіть ознаку поділу методів на групи словесних, наочних, практичних методів навчання біології:**

А характер навчально-пізнавальної діяльності учнів із засвоєння змісту освіти;

Б мета навчання;

В *джерело знань*;

Г ступінь пізнавальної активності.

**12.** **Укажіть ознаку поділу методів навчання біології на групи методів готових знань та дослідницькі:**

А *ступінь пізнавальної активності;*

Б джерело знань;

В мета навчання;

Г широта застосування.

**13.** **Позначте ознаки, за якими здійснено бінарну класифікацію методів навчання біології:**

А *ступінь пізнавальної активності;*

Б *джерело знань;*

В широта застосування;

Г мета навчання.

**14.** **Позначте методи навчання біології, класифікацію яких здійснено за характером навчально-пізнавальної діяльності учнів із засвоєння змісту освіти:**

А словесні, наочні та практичні;

Б методи готових знань та дослідницькі;

В здобуття нових знань, формування вмінь і навичок, застосування знань на практиці, творчої діяльності тощо;

Г *інформаційно-рецептивний, репродуктивний, проблемного викладу, частково пошуковий та дослідницький.*

**15.** **Укажіть групу методів навчання, які застосовують для безпосереднього самостійного пізнання дійсності, поглиблення знань, формування вмінь та навичок:**

А словесні;

Б наочні;

В *практичні;*

Г ілюстративні.

**16.** **Установіть відповідність між методами навчання біології та їх групами:**

|  |  |
| --- | --- |
| 1 організації та здійснення навчально-пізнавальної діяльності; | А інструктаж; |
| 2 стимулювання й мотивації навчально-пізнавальної діяльності; | Б тестування; |
| 3 контроль й самоконтролю за ефективністю навчально-пізнавальної діяльності | В метод опори на життєвий досвід учнів; |
|  | Г екскурсія |
| 1-А, 2-В, 3-Б |  |

**17.** **Укажіть визначення поняття «методичний прийом навчання біології»:**

А *елемент методу навчання, що виражає окремі дії вчителя та учнів;*

Б складова форма навчання, що виражає окремі дії вчителя та учнів;

В елемент методу навчання, що виражає окремі дії вчителя;

Г складова методу навчання, що виражає окремі дії учня.

**18**. **Установіть відповідність між методичними прийомами навчання біології та їх групами:**

|  |  |
| --- | --- |
| 1 логічні; | А розміщення схем на дошці; |
| 2 організаційні; | Б розподіл роботи на операції; |
| 3 технічні | В узагальнення; |
|  | Г демонстрування натуральних об’єктів |
| 1-В, 2-Б, 3-А |  |

**19**. **Назвіть визначальний фактор вибору методів навчання:**

А. мета навчання;

Б навчальний зміст;

В вікові особливості учнів;

Г *рівень розвитку пізнавальної активності та самостійності учнів;*

Д матеріально-технічна оснащеність навчального процесу.

**20.** **Позначте метод навчання, що характеризується найвищим рівнем самостійної пізнавальної активності учнів і є основним у здобутті досвіду творчої діяльності:**

А пояснювально-ілюстративний;

Б проблемного викладу;

В частково-пошуковий;

Г *дослідницький.*

***Правильні відповіді тесту виділено курсивом.***

Додаток 2

***Додаткова інформація до заняття 4***

*Метод гібридизації соматичних клітин*

Соматичні клітини містять увесь об’єм генетичної інформації. Отримують соматичні клітини людини із різних органів (шкіра, кістковий мозок, клітини крові, тканини ембріонів).

У 1960 р. французький біолог Ж. Барський, вирощуючи поза організмом у культурі тканини клітин двох ліній мишей, виявив, що деякі клітини за своїми морфологічними і біохімічними ознаками були проміжними між вихідними батьківськими клітинами. Гібридизація соматичних клітин проводиться в широких межах не тільки між різними видами, але й типами: людина і миша, людина і комар, муха і курка тощо.

Використання методу гібридизації соматичних клітин дає можливість вивчати механізми первинної дії і взаємодію генів. Культури соматичних клітин використовують для визначення мутагенної дії факторів навколишнього середовища. Розширюються можливості точної діагностики хвороб на біохімічному рівні у дорослих і до народження у плодів [18, с. 185].

*Молекулярно-генетичні методи*

Молекулярно-генетичні методи застосовуються для виявлення варіацій у структурі досліджувальної ділянки ДНК, а також для розшифрування первинної послідовності основ. Ці методи ґрунтуються на «маніпуляціях» з ДНК і РНК.

*Основні етапи молекулярно-генетичного методу*

1. Отримання зразків ДНК або РНК - вихідний етап усіх методів. Джерелом геномної ДНК є будь-які клітини, що мають ядро. Частіше використовують периферійну кров (лейкоцити), хоріон, амніотичні клітини, культури фібробластів. Основне завдання – накопичення необхідної кількості певних фрагментів ДНК. Полімеразна ланцюгова реакція (ПГР) – це метод ампліфікації ДНК за умов in vitro. Відповідно до нуклеотидної послідовності кінців досліджувальної ділянки застосовують два олігонуклеотидних праймери (приманки). Довжина праймерів 20-30 нуклеотидів. Процес ампліфікації полягає у здійсненні повторюваних циклів.

2. Рестрикція ДНК на фрагменти за допомогою рестриктаз. Основна їх властивість – розривати дволанцюгову ДНК у визначених послідовностях нуклеотидів. Рестриктази – ферменти, виділені з бактеріальних клітин, розрізають молекулу ДНК на фрагменти у визначених місцях. Застосування цих ферментів дає можливість одержати досить короткі фрагменти ДНК, в яких легко можна визначити послідовність нуклеотидів. Розробка методу зворотної транскрипції ДНК на молекулах мРНК визначених білків з наступним клонуванням цих ДНК призвела до появи ДНК-зондів. Використання таких зондів для гібридизації з ДНК-клітин пацієнта дає можливість точно локалізувати генну мутацію.

1. Електрофорез фрагментів ДНК. Кожен фрагмент ДНК займає певне місце у вигляді дискретної смуги в конкретному місці геля.
2. Візуалізація та ідентифікація фрагментів ДНК у гелі.

Розроблено й інші методи виявлення специфічних фрагментів ДНК за допомогою блот-гібридизації за Саузерном [18, с.186].

*Метод секвенування геному людини*

Методи секвенування – визначення нуклеотидної послідовності ДНК. Конкуренцію двох способів секвенування – методів Сенгера і Річа-Максема – час вирішив на користь першого. У секвенуванні ДНК застосовується переважно «shotgun»-стратегія (зростає кількість доріжок поділу, довжина фрагментів збільшується до 1000 послідовностей нуклеотидів, скорочується час поділу). Продукти полімеразної ланцюгової реакції виявляються шляхом гібридизації з радіоактивною або флуоресцентною мітками і поділом на гелі в разі потреби кількісного визначення. Також існує секвенування шляхом гібридизації на олігонуклеотидній мікроматриці (ЧІПі). На даний час повністю визначена послідовність нуклеотидів багатьох генів (α- і β- ланцюгів гемоглобіну, гормонів: інсуліну, гормону росту, хоріогонічного, соматотропіну, пролактину). Перевага ДНК-діагностики в тому, що об’єктом дослідження є молекула ДНК, тому її можна проводити не тільки на тих тканинах, де працюють («експресуються») відповідні гени, але й на інших клітинах організму, з яких можна виділити ДНК, і на будь-якій стадії розвитку.

Досимптомна діагностика спадкових захворювань, зокрема пренатальна діагностика, заснована на дослідженні клітин плоду, навіть проембріональних стадій розвитку (гамети, зиготи, зародки). Для діагностики моногенних хвороб у плода виділяють ДНК із біоптатів хоріона (плаценти), із клітин амніотичної рідини (амніоцитів) або із лімфоцитів крові пуповини. Основним джерелом ДНК для діагностики в постнатальному періоді є лімфоцити крові.

Розрізняють *пряму і непряму ДНК-діагностику* спадкових хвороб. Переваги прямого методу – висока (до 100%) точність і можливість діагностики без аналізу ДНК пробанда. Останнє особливо важливе у випадку пренатальної діагностики тяжких, найчастіше смертельних захворювань. *Пряма ДНК-діагностика* полягає у виявленні конкретних ушкоджень у відомому гені. Необхідною умовою застосування прямої ДНК-діагностики є ідентифікація гена, ушкодження якого призводить до розвитку захворювання.

Непрямий метод широко застосовується для діагностики тих захворювань, гени яких ще не ідентифіковані, мутації невідомі або важко виявляються. Єдиною і неодмінною умовою такої діагностики є дані про наявність молекулярних маркерів, розташованих близько від мутантного гена або в ньому. Таким молекулярними маркерами є поліморфні байти і гіперваріабельні за кількістю однотипних простих повторів ділянок ДНК. *Метод непрямої ДНК-діагностики* більш універсальний, проте поступається за точністю прямому методу. Крім того, він може бути застосований за наявності пробанда, аналіз ДНК якого дозволяє встановити, з яким саме молекулярним маркером кожної хромосоми батьків зчеплений мутантний ген.

Найбільш складним для діагностики є випадки патології, зумовлені присутністю в каріотипі плоду додаткової маркерної хромосоми, що важко ідентифікується традиційними цитогенетичними методами. Для вивчення таких каріотипів використовується метод флуоресцентної гібридизації in situ (FISH) із ДНК-зондами, специфічними для окремих хромосом або їхніх ділянок, що дозволяє ідентифікувати аберантні хромосоми й аналізувати анеуплоїдії за інтерфазними ядрами, що істотно полегшує аналіз мозаїцизму хромосом.

Перспективним є дослідження вмісту в крові вагітної, починаючи з 6 тижня, білка PAPA (pregnancy protein A), використання раннього скринінгу маркерних сироваткових білків вагітної і УЗД плодів першого триместру: аналіз каріотипу клітин плоду, що знаходяться в крові матері; проведення цитогенетичної діагностики хромосомних хвороб на передімплатаційних зародках людини.

Молекулярній діагностиці доступні близько 20 моногенних хвороб (муковісцидоз, міодистрофія Дюшена, гемофілія А, В, фенілкетонурія, хвороба Віллібранда, бета-таласемія та ін.) У 1997 році розпочата ДНК- діагностика патології у внутрішньоутробному періоді (муковісцидоз, міодистрофія Дюшена, фенілкетонурія, синдром ламкої Х-хромосоми, гемофілія та ін.).

Одним із найбільш важливих практичних досягнень молекулярної генетики є розробка методів ДНК-діагностики, що без перебільшення революціонізувало всю систему медико-генетичного консультування. Впрвадження ДНК-діагностики має не тільки велике медичне, але й соціально-економічне значення, сприяє охороні генетичного здоров’я населення і зменшенню «генетичного обтяження» популяції [18, с. 191]

*Генетичні маркери*

Для діагностики спадкових захворювань на рівні ДНК використовують різні методи, зокрема ДНК-зонди (маркери). ДНК-зонд – це ділянка ДНК довжиною від 10 до 6000 пар нуклеотидів, у якій послідовність основ комплементарна послідовності досліджуваної ділянки ДНК (гена, що зумовлює захворювання).

Технологія ДНК-зондів вимагає знання нуклеотидної послідовності гена, що досліджується. Для локалізації гена зонди, що містять радіоактивні або флуоресцентні мітки, вносяться у ДНК-зразки, що містять біологічний матеріал, отриманий від хворого. За наявністю в ДНК комплементарної послідовності зонд приєднується до неї і його можна визначити, вимірюючи радіоактивність або флуоресценцію. Розміри фрагментів ДНК, до яких приєднався зонд, визначають за допомогою методики, що отримала назву *блотинг*, розроблена американським вченим Саузерном. За допомогою ДНК-зондів ідентифіковані деякі гени людини.

Одним із важливих досягнень в області ДНК-технологій є розробка полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).

Використовуючи ПЛР, можна синтезувати мільйони копій одного гена або будь-яких специфічних ділянок ДНК у пробірці впродовж короткого часу. ПЛР отримала свою назву від ДНК-полімерази, ферменту, що сприяє реплікації ДНК у клітині. Реакція ланцюгова, тому що полімераза буде відтворювати реплікацію кожної копії ДНК, що утворилася, нескінчену кількість разів.

Для проведення ПЛР необхідні праймери (приманки) – короткі послідовності з 20 нуклеотидів, комплементарні нуклеотидам на обох кінцях ділянки ДНК-мишені. Праймери необхідні для початку процесу реплікації, що буде продовжений ДНК-полімеразою.

Варто зазначити, що для аналізу кожної ділянки ДНК застосовуються свої специфічні праймери. Це дало можливість значно вдосконалити і прискорити діагностику багатьох генетичних захворювань, зробити більш доступними генетичні дослідження в медичній практиці [18, с.192].

Додаток 3

**Вихідне діагностування учасників**

**1. Навчання за компетентнісним підходом – це:**

А система викладання та оцінювання на основі демонстрування учнями знань;

Б система навчання за якої учні залишаються в одному класі впродовж певного періоду часу, що не залежить від їхньої швидкості навчання;

В система навчання за якої кожен навчається у своєму власному темпі;

Г *система викладання та оцінювання на основі демонстрування учнями знань та вмінь, яких їм слід набути, щоб перейти до наступного етапу навчання.*

**2.Укажіть переваги компетентісної моделі освіти над традиційною:**

А *зосередженість на вміннях;*

Б *особистісний підхід*;

В зосередженість на знаннях учнів;

Г консерватизм;

Д *власний темп.*

**3. Основними ідеями компетентнісного підходу є:**

А *максимальна самостійна діяльність учня;*

Б *можливість створення власного освітнього продукту та захист власних результатів, досягнень;*

В можливість відтворювати знання;

Г використання лише індивідуальної і колективної діяльності учнів.

**4. Назвіть поняття, що позначає інтелектуальне утруднення, при якому учень не може досягти освітньої мети на основі відомих йому знань або способів діяльності:**

А проблемне навчання;

Б *проблемна ситуація;*

В проблемне завдання;

Г проблемний виклад.

**5.** **Позначте форми реалізації варіативної частини Базового начального плану:**

А *курс за вибором;*

Б *факультатив;*

В гурток;

Г урок.

**6.** **Позначте основну форму реалізації інваріантної частини Базового навчального плану**:

А *урок;*

Б факультатив;

В гурток;

Г курс за вибором.

**7.** **Позначте найбільш масові форми підтримки диференційованого навчання:**

А гуртки;

Б *курси за вибором;*

В *факультативні заняття;*

Г позаурочні роботи.

**8.** **Установіть освітню мету курсів за вибором:**

А розвиток пізнавального інтересу, здібностей, творчої активності учнів;

Б розширення і поглиблення знань учнів;

В *трансформація наукових знань у практичний досвід учня;*

Г сприяння свідомому вибору шляху подальшого здобуття освіти.

**9.** **Визначте форми навчання біології, провідною метою яких є сприяння учням свідомому вибору шляху подальшого здобуття освіти:**

А урок;

Б факультатив;

В гурток;

Г *курс за вибором*.

**10.** **Укажіть фактори, що визначають тематику курсів за вибором певного навчального закладу:**

А нові досягнення біологічної науки;

Б *побажання учнів;*

В *реальні можливості навчального закладу;*

Г досвід учителя.

**11.** **Позначте основну функцію засобів навчання біології:**

А пізнавальна;

Б мобілізаційна;

В виховна;

Г *управління пізнавальною діяльністю учнів.*

**12.** **Виберіть характеристики готовності вчителя біології до ефективного використання засобів навчання:**

А знання дидактичних та виховних можливостей засобів навчання;

Б знання вікових та індивідуальних особливостей учнів;

В володіння методикою конструювання процесу навчання біології у різних формах;

Г *володіння раціональними прийомами використання засобів навчання.*

**13.** **Компонентами контролю за результатами навчально-пізнавальної діяльності є:**

А перевірка, оцінка-бал, самооцінка, оцінні судження,облік;

Б об’єктивність, гласність, всебічність;

В попередження неуспішності, вживання раціональних заходів її подолання.

Г *опитування, письмова перевірка, самоконтроль.*

**14. Контроль у процесі навчання передбачає такі функції:**

А *контролююча, навчальна, виховна, розвивальна, стимулююча, діагностична*;

Б керуюча, інформаційна, порівняльна, організуюча;

В аналізуюча, декларативна, формуюча, рецензуюча;

Г попередня, поточна, тематична, підсумкова.

**15. Установіть послідовність етапів розробки поурочного комплексу засобів навчання біології:**

А співвіднесення можливостей засобів навчання та змісту, дидактичних задач уроку;

Б підбір прийомів та методів навчання для розв’язання окремих дидактичних задач уроку;

В вибір засобів навчання;

Г аналіз змісту та окремих дидактичних задач уроку;

Д формування поурочного комплексу засобів навчання біології.

Відповідь: Г→Б→А→В→Д

**16**. **Кому належить думка про те, що педагогічній майстерності потрібно навчати майбутніх вчителів?**

А. А. Макаренку;

Б. Є. Ільїну;

В*. В. Сухомлинсьому;*

Г. В. Шаталову.

**17.** **Педагогічна майстерність – це:**

А *комплекс якостей особистості, що забезпечує високий рівень самоорганізації професійної діяльності педагога;*

Б інтелектуальні уміння, необхідні для мисленнєвого моделювання наукового пошуку;

В одна з найбільш творчих і складних професій, в яких поєднано науку та мистецтво.

Г усі відповіді правильні.

**18**. **Педагогічний професіоналізм – це:**

А. професіоналізм знань;

Б. професіоналізм спілкування;

В. професіоналізм спілкування і професіоналізм самовдосконалення;

Г. *професіоналізм знань, професіоналізм спілкування і професіоналізм самовдосконалення.*

**19**. **Фундамент професійного зростання вчителя як спеціаліста – це:**

А. педагогічний такт;

Б*. самоосвіта;*

В. організаторські здібності;

Г. саморозвиток.

Д. збирання інформації.

Б→ А→ Д→ В→Г

**20. Назвіть ключову навичку, яка необхідна учневі за компетентнісного підходу навчання:**

А. *самодисципліна;*

Б саморозвиток;

В самоудосконалення;

Г усі відповіді правильні.