

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ імені І. І. МЕЧНИКОВА
БІОЛОГІЧНИЙ ФАКУЛЬТЕТ
КАФЕДРА МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ, БІОХІМІЇ ТА ГЕНЕТИКИ

ОСНОВИ КЛІТИННОЇ, МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ

ЕЛЕКТРОННІ МЕТОДИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

до практичних занять та самостійної роботи
для здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти
спеціальностей ЕЗ Хімія та І8 Фармація



ОДЕСА
ОНУ
2026

**УДК 576+577.2+575(072)
О-752**

Укладачі:

Т. Г. Алексєєва, кандидат біологічних наук, доцент кафедри молекулярної біології, біохімії та генетики;

С. В. Білоконь, кандидат біологічних наук, доцент кафедри молекулярної біології, біохімії та генетики.

Рецензенти:

О. Ф. Делі, кандидат біологічних наук, доцент кафедри зоології, гідробіології та загальної екології;

І. Л. Рижко, кандидат біологічних наук, доцент кафедри фізіології, здоров'я і безпеки людини та природничої освіти.

*Рекомендовано вченою радою біологічного факультету
ОНУ імені І. І. Мечникова.
Протокол № 3 від 9 жовтня 2025 р.*

О-752 **Основи** клітинної, молекулярної біології та генетики [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до практ. занять та самост. роботи для здобувачів другого (магіст.) рівня вищ. освіти спец. ЕЗ Хімія та І8 Фармація / уклад.: Т. Г. Алексєєва, С. В. Білоконь. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2026. 77 с. 3,1 МБ.

Методичне видання складено у відповідності до робочої програми обов'язкового курсу «Основи клітинної, молекулярної біології та генетики» для здобувачів другого рівня вищої освіти спеціальностей ЕЗ Хімія та І8 Фармація. В методичних рекомендаціях наведено план виконання практичних робіт, приклади питань для обговорення та контролю, перелік літератури для підготовки до занять.

Мета даних методичних рекомендацій – допомогти студентам у підготовці до практичних занять та в опануванні знань з клітинної, молекулярної біології та генетики.

УДК 576+577.2+575(072)

ЗМІСТ

| | |
|---|----|
| ВСТУП | 4 |
| Практичне заняття 1 Клітинна організація життя: таксономія та порівняльна морфологія клітин | 5 |
| Практичне заняття 2 Принципи світлової мікроскопії. Налаштування світлопольного мікроскопа | 8 |
| Практичне заняття 3 Виготовлення тимчасових мікропрепаратів біологічних об'єктів | 13 |
| Практичне заняття 4 Експериментальний вплив на клітини еукаріотів: явище плазмолізу і деплазмолізу у клітинах шкірки <i>Allium cepa</i> L. | 18 |
| Практичне заняття 5 Цитогенетичні маркери статі та генотоксичності: аналіз статевого хроматину й мікроядерний тест | 21 |
| Практичне заняття 6 Каріотип. Цитогенетичний аналіз каріотипу людини: принципи класифікації хромосом | 24 |
| Практичне заняття 7 Морфологічний аналіз фаз мітозу та розрахунок мітотичного індексу | 27 |
| Практичне заняття 8 Нуклеїнові кислоти. Первинна структура нуклеїнових кислот. Макромолекулярна організація ДНК та РНК | 30 |
| Практичне заняття 9 Молекулярні механізми реплікації ДНК | 35 |
| Практичне заняття 10 Молекулярні механізми біосинтезу білка – трансляція | 38 |
| Практичні заняття 11–13 Вирішення генетичних задач | 41 |
| Практичні заняття 14–15 Методи генетики людини | 48 |
| Практичне заняття 16 Методи дослідження генетики людини. Генеалогічний метод | 57 |
| Практичне заняття 17 Молекулярні механізми мутацій | 65 |
| Практичне заняття 18 Популяційно-статистичний метод | 67 |
| РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА | 75 |

ВСТУП

Методичні рекомендації до практичних занять з дисципліни “Основи клітинної, молекулярної біології та генетики” для студентів спеціальностей ЕЗ «Хімія» та І8 «Фармація» укладені з метою формування у студентів цілісного уявлення про будову, функціонування та закономірності життєдіяльності біологічних систем на різних рівнях організації.

«Основи клітинної, молекулярної біології та генетики» є однією з базових дисциплін у підготовці майбутніх фахівців-фармацевтів. Саме вона формує фундаментальні знання про будову, функції та закономірності розвитку живих систем на клітинному й молекулярному рівнях. Цей курс створює необхідне підґрунтя для подальшого засвоєння таких ключових навчальних предметів як анатомія, фізіологія, біохімія, фармакогнозія, мікробіологія та інші спеціальні дисципліни. Розуміння біологічних основ дозволяє студентам пояснювати механізми дії лікарських засобів, орієнтуватися в принципах біотехнологічного виробництва препаратів, усвідомлювати взаємодію організму людини з факторами навколишнього середовища та прогнозувати можливі наслідки цих впливів. Таким чином, опанування даної дисципліни не лише збагачує теоретичні знання, але й забезпечує формування професійного світогляду фармацевта.

Методичні вказівки призначені для організації та підтримки ефективного навчального процесу. У них представлено докладний опис практичних робіт, визначено мету кожного заняття, наведено перелік необхідних матеріалів і обладнання. Покроковий алгоритм виконання досліджень допомагає студентам відпрацьовувати практичні навички, а завдання для самостійного опрацювання й контрольні запитання сприяють закріпленню теоретичних знань та розвитку аналітичного мислення. Методичні рекомендації добре проілюстровані; усі запозичені ілюстрації подані з належними посиланнями на джерела, тоді як інші зображення є оригінальними авторськими рисунками. Рекомендована література розширює можливості для поглибленого вивчення здобувачами представлених тем. Такий комплексний підхід не лише підвищує якість підготовки, а й формує у майбутніх фахівців уміння застосовувати знання на практиці, розвиває самостійність, критичність суджень і здатність приймати обґрунтовані рішення в професійній діяльності.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 1. Клітинна організація життя: таксономія та порівняльна морфологія клітин

Мета роботи: ознайомити студентів з відмінностями у будові клітин прокариотів та еукаріотів, порівняти морфологічні ознаки клітин різного типу

Матеріали та обладнання

Таблиці, плакати, інформаційні ресурси

Завдання 1. Уважно розгляньте рисунок та зазначте усі складові частини прокариотичної клітини, позначені цифрами

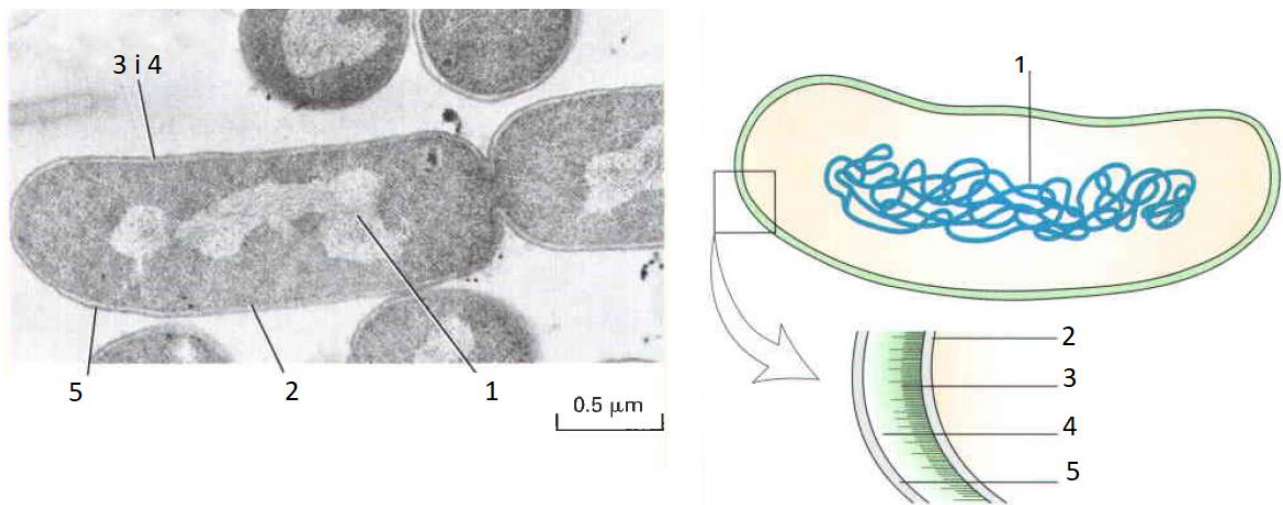


Рис. 1.1. Електронна мікрофотографія тонкого зрізу *Escherichia coli*, поширеної грамнегативної кишкової бактерії (а) та схема будови клітини і клітинної стінки (b) (рисунок наведено за Lodish et al., 2007, Molecular Cell Biology)

Завдання 2. Заповніть таблицю, наведену нижче:

Форми бактеріальних клітин

| № | Назва форми | Короткий опис | Схематичний малюнок | Приклади видів |
|---|------------------|---------------|---------------------|----------------|
| 1 | Коки | | | |
| 2 | Бацили | | | |
| 3 | Спірили | | | |
| 4 | Спірохети | | | |
| 5 | Нитчасті форми | | | |
| 6 | Вібріони | | | |
| 7 | Плеоморфні форми | | | |

Завдання 3. Уважно розгляньте рисунок та зазначте усі складові частини еукаріотичної клітини, позначені цифрами

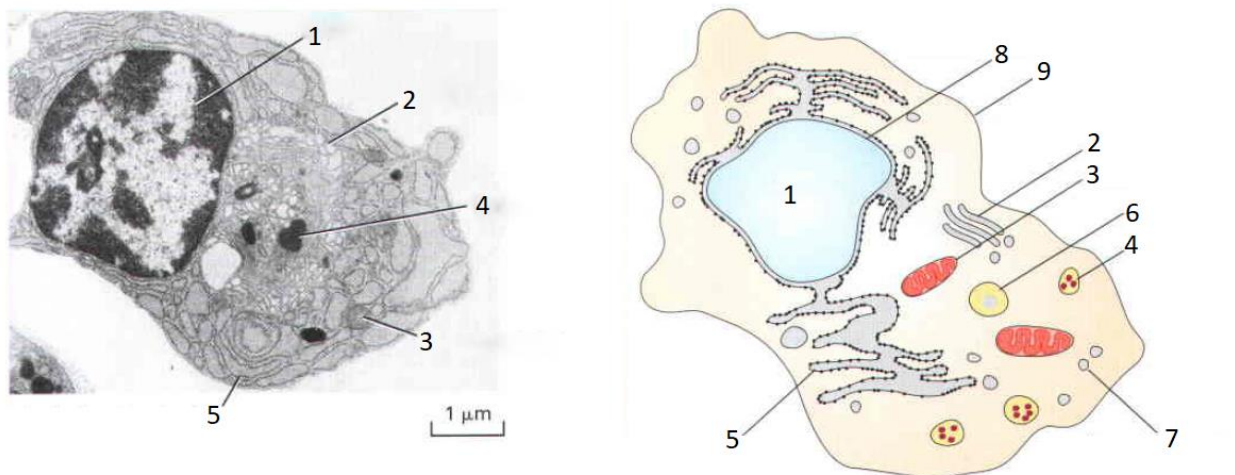


Рис. 1.2. Електронна мікрофотографія лейкоцита ссавця (а) та схема тваринної еукаріотичної клітини (b) (рисунок наведено за Lodish et al., 2007, Molecular Cell Biology)

Завдання 4. Заповніть таблицю, наведену нижче. У таблиці необхідно зазначити наявність органели/складової та за необхідності вказати на особливості будови або функції

Компоненти клітин еукаріот

| № | Ознака | Рослини | Тварини | Гриби |
|----|---------------------------------------|---------|---------|-------|
| 1 | Ядро | | | |
| 2 | Ядерце | | | |
| 3 | Клітинна стінка | | | |
| 4 | Мітохондрії | | | |
| 5 | Хлоропласти | | | |
| 6 | Апарат Гольджі | | | |
| 7 | Шорсткий ендоплазматичний ретикулум | | | |
| 8 | Гладенький ендоплазматичний ретикулум | | | |
| 9 | Лізосоми | | | |
| 10 | Пероксисоми | | | |
| 12 | Везикули | | | |
| 13 | Мікрофіламенти | | | |
| 14 | Мікротрубочки | | | |
| 15 | Рибосоми | | | |

Питання для контролю

1. Які три домени живих організмів виділяє сучасна біологічна класифікація?
2. Яка головна структурна відмінність між прокариотичними та еукаріотичними клітинами?
3. Назвіть основні царства еукаріотичних організмів.
4. Чим відрізняється клітинна стінка бактерій від клітинної стінки рослин?
5. Яка роль рибосом у клітині, і чим рибосоми прокариотів відрізняються від еукаріотичних?
6. Які спільні риси притаманні всім типам клітин (прокариотичним і еукаріотичним)?
7. Які основні мембранні органели входять до складу еукаріотичної клітини?
8. Яка структура клітини відповідає за збереження та передачу спадкової інформації?
9. Яка роль ендоплазматичної сітки в клітині, і яка між нею та апаратом Гольджі різниця?
10. Чим шорстка ендоплазматична сітка відрізняється від гладенької?
11. Які органели еукаріотичної клітини мають власну ДНК? Яке це має значення?
12. Яка будова та функції мітохондрії в еукаріотичній клітині?
13. Як морфологія рослинної клітини відрізняється від тваринної (на рівні органел)?

Перелік рекомендованої літератури

1. Plopper G., Sharp D., Sikorski E. (Eds.) *Lewin's Cells*. Jones and Bartlett Learning, 2015. 1080 p.
2. Альбертс Б., Джонсон А., Левіс Д., Реф М., Робертс К., Уолтер П. Молекулярна біологія клітини. Переклад з англійської. Львів: Видавничий дім «Наутілус», 2018. 1536 с.
3. Lodish H., Berk A., Zipursky S. L., Matsudaira P., Baltimore D., Darnell J. *Molecular cell biology*. 6th edition. L.: Freeman, W. H. & Company, 2007. 1150 p.
4. Ликова І. О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.
5. Бачинська Я. О., Ликова І. О. Мікробіологія з основами вірусології: Практикум для підготовки й проведення лабораторного робіт та самостійної роботи студентів спеціальностей: 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини); 091 Біологія ХНПУ ім. Г.С. Сковороди; Х. : ХНПУ, 2019. 110 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 2. Принципи світлової мікроскопії. Налаштування світлопольного мікроскопа

Мета роботи: ознайомитися з правилами налаштування світлопольного біологічного мікроскопа та отримати навички аналізу мікропрепаратів

Матеріали та обладнання

Мікроскопи біологічні

Набори постійних мікропрепаратів біологічних об'єктів

Завдання 1. Засвоїти принципи налаштування світлопольного біологічного мікроскопа

Хід роботи

1. Переносити мікроскопи можна лише двома руками – однією рукою тримають за підношву мікроскопа, а другою притримують його за тубусотримач. Мікроскоп розташовують ближче до лівого плеча з тим, щоб правою рукою було зручно робити малюнки у робочому зошиті.

2. Уважно роздивіться мікроскоп, запам'ятайте розташування та назви вузлів оптичної системи, визначте загальне збільшення і корисне збільшення мікроскопа для різних об'єктивів

3. Для налаштування освітлення необхідно встановити (відцентрувати) на револьвері мікроскопа об'єктив малого збільшення. Після цього, дивлячись в окуляр, необхідно повертати дзеркало у напрямку променів світла, добиваючись максимально рівномірного і яскравого освітлення поля зору.

4. Препарат кладуть на предметний столик мікроскопа покривним склом наверх і розташовують так, щоб об'єкт, призначений для розгляду, знаходився точно під об'єктивом малого збільшення.

5. Дивлячись на препарат збоку, опускають об'єктив за допомогою макрогвинта так, щоби відстань між фронтальною лінзою об'єктива малого збільшення і покривним склом була приблизно 1 см. Потім, дивлячись в окуляр, за допомогою макрогвинта підіймають об'єктив до появи чіткого зображення препарату. На цьому етапі зручно регулювати освітлення за допомогою конденсора.

6. Для переведення на велике збільшення необхідно змінити об'єктив шляхом обертання револьвера. Відцентрувавши об'єктив великого збільшення (коли об'єктив стане на місце, почуєте клацання), дивлячись збоку, максимально опустіть об'єктив вниз, так, щоб відстань між фронтальною лінзою об'єктива і покривним склом була меншою за 1 мм.

Переконавшись у цьому, переводять погляд в окуляр і повільно підіймають

тубус вгору до появи чіткого зображення. При необхідності регулюють освітлення за допомогою конденсора. Важливо пам'ятати, що мікрогвинт не потрібно повертати більше, ніж на півоберти – він призначений для дуже точного налаштування.

7. Для роботи з імерсійним олійним об'єктивом необхідно зсунути об'єктив великого збільшення, на поверхню покривного скла нанести краплину спеціальної мінеральної імерсійної олії і обертком револьверу встановити імерсійний об'єктив. Він повинен зануритися у олійну краплю. Іноді олійну краплину наносять і на лінзу об'єктива. Робоча відстань імерсійного об'єктива складає 0,6 мм, тому налаштування його потрібно проводити особливо обережно, для уникнення пошкодження лінзи об'єктива і препарату. Важливо пам'ятати, що після закінчення роботи з імерсійним об'єктивом, необхідно протерти його спочатку сухою, а потім змоченою у етиловому спирті серветкою.

8. Після закінчення роботи мікроскоп перевести на мале збільшення, а потім у неробочий стан. Після завершення роботи позначити частини мікроскопа на запропонованому рисунку.

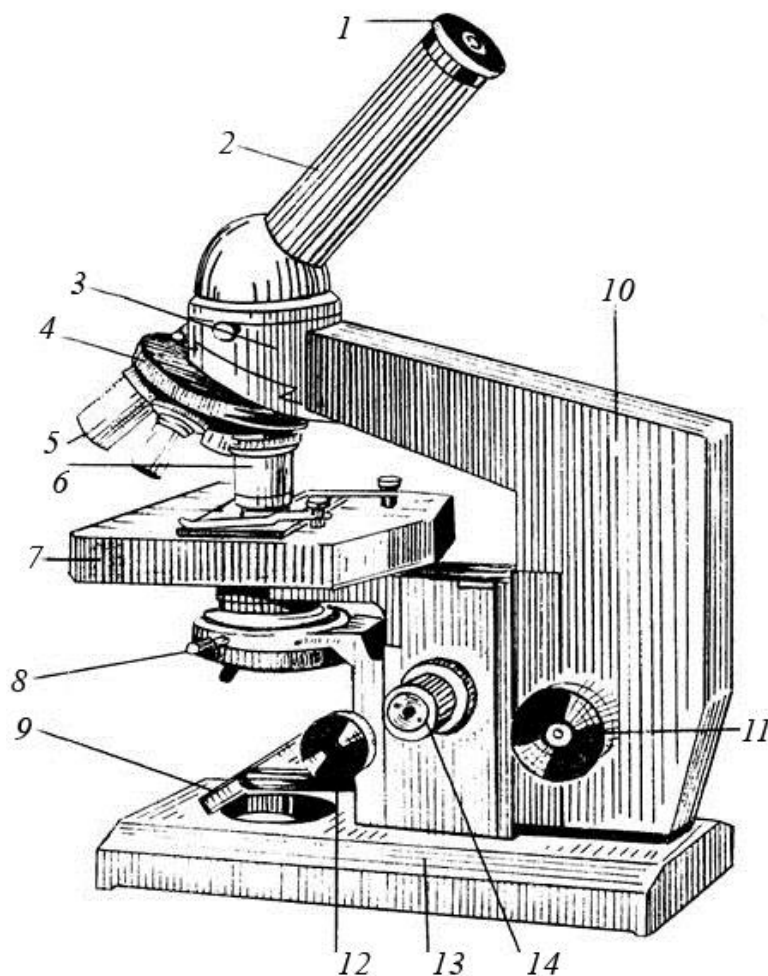


Рис. 2.1. Універсальний біологічний мікроскоп

Завдання 2. Визначити загальне і корисне збільшення для оптичних систем «окуляр-об'єктив» для запропонованого мікроскопа. Заповніть таблицю.

Загальне збільшення мікроскопа: $V = V_{об} \times V_{ок}$

Корисне збільшення $V_{корисне} = 500 \times A$

| Характеристики об'єктивів | | $V_{загальне}$ | $V_{загальне}$ ДЛЯ окуляра 10× |
|---------------------------|--------------|----------------|--------------------------------|
| Об'єктиви | Апертура (A) | | |
| 8× | 0,20 | | |
| 40× | 0,65 | | |
| 90× (імерсійний) | 1,25 | | |

Завдання 3. Розглянути у мікроскоп постійні мікропрепарати бактеріальних, рослинних і тваринних об'єктів. Знайти загальні і відмінні риси клітин різного походження

Хід роботи

1. Налаштувавши мікроскоп на мале, а потім велике збільшення, роздивитися постійні мікропрепарати рослинних об'єктів із запропонованого набору. Необхідно уважно роздивитися обраний рослинний об'єкт, замалювавши його у зошит на великому і на малому збільшенні. На малюнках необхідно знайти і позначити усі компоненти рослинних клітин, які можна розгледіти і ідентифікувати при даних збільшеннях. При можливості студенти можуть сфотографувати препарати, використовуючи власні смартфони (рис. 2.2–2.4). В залежності від типу та якості камери смартфона зображення можуть різнитися, проте майже завжди можна отримати більш-менш якісну світлинку. Звичайно, фотографії, зроблені таким чином, не є придатними для проведення цитометричних досліджень та цитологічного аналізу, проте вони надають чудову можливість зафіксувати зображення об'єкта під мікроскопом.

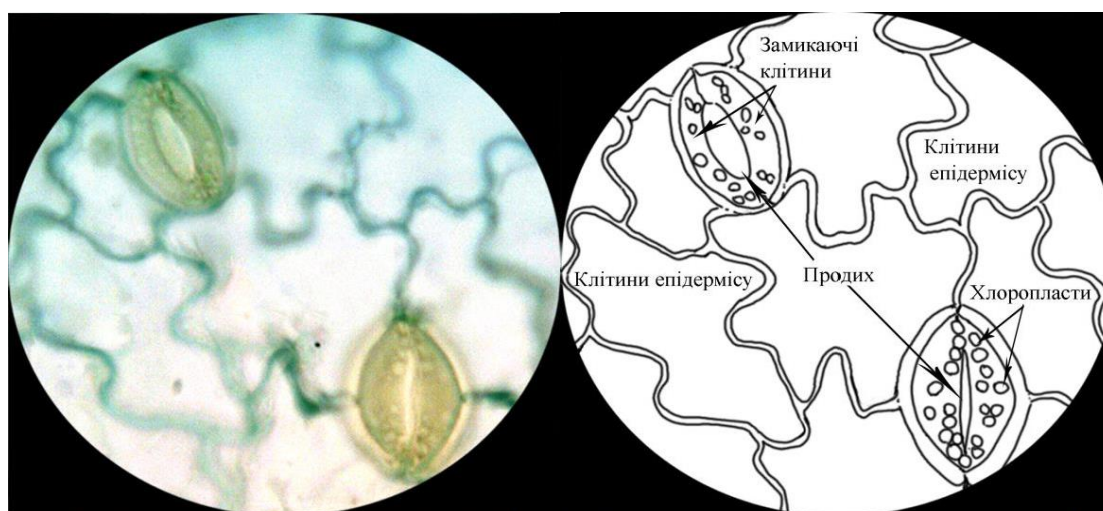


Рис. 2.2. Аналіз постійного мікропрепарату покривних тканин листка герані (рослинні клітини)

2. За тим же принципом роздивитися постійні мікропрепарати тваринних об'єктів із запропонованого набору. Необхідно уважно роздивитися обраний препарат, замалювавши його у зошит на великому і на малому збільшенні і проаналізувавши зображення. При можливості студенти можуть сфотографувати препарати, використовуючи власні смартфони (рис. 2.3).

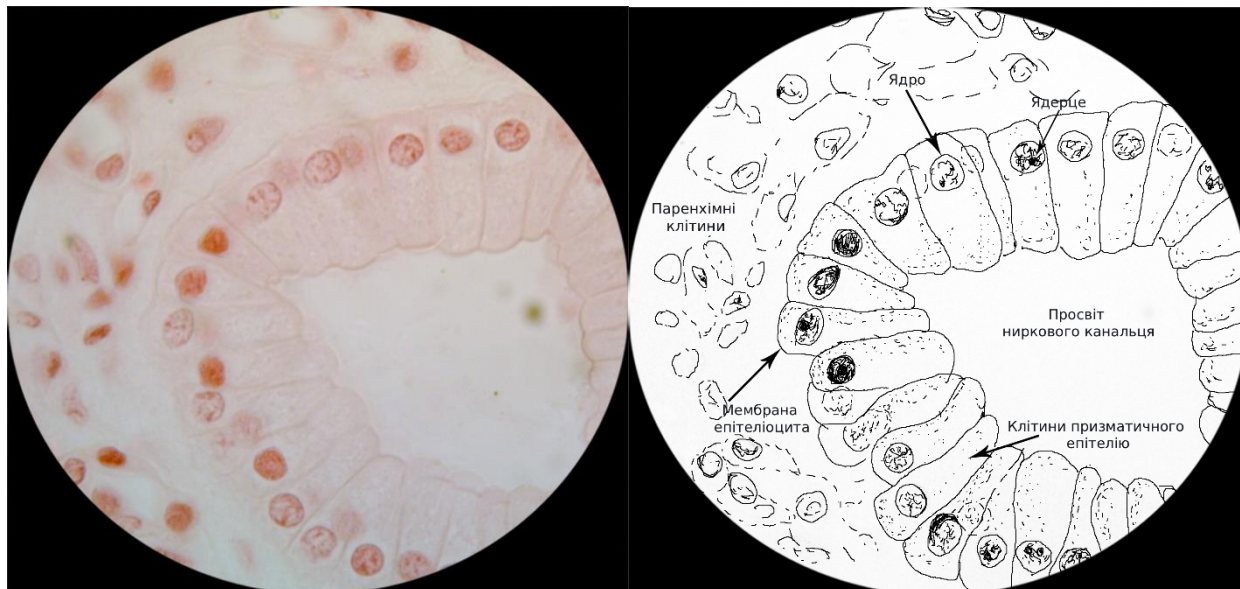


Рис. 2.3. Постійний мікропрепарат зрізу ниркового каналця нирки кроля

3. Роздивитися і замалювати постійні мікропрепарати бактеріальних клітин із запропонованого набору (рис. 2.4).

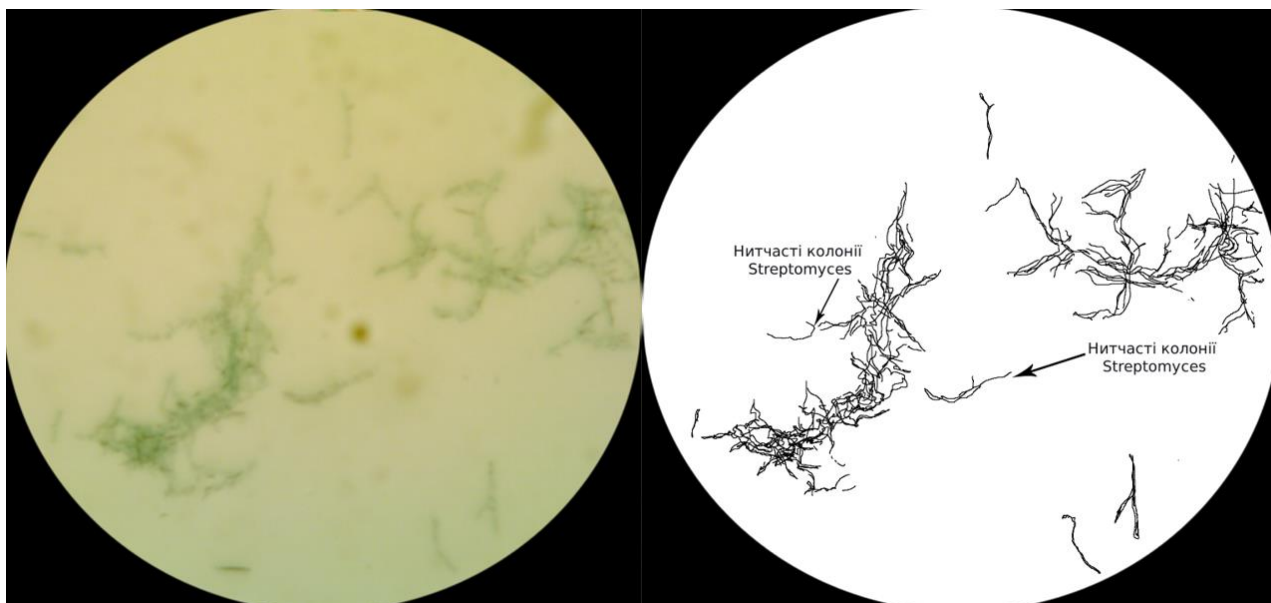


Рис. 2.4. Аналіз постійного мікропрепарату бактеріальних клітин – актинобактерій роду *Streptomyces*

Питання для контролю

1. Які основні типи мікроскопії ви можете назвати та в чому їх відмінності?
2. Чим різняться поняття збільшення та роздільна здатність світлового мікроскопа?
3. Які фактори впливають на якість зображення при мікроскопуванні?
4. Навіщо під час роботи з мікроскопом застосовують імерсійне масло?
5. Яке граничне ефективне збільшення може забезпечити світловий мікроскоп, і чому саме таке?
6. Які частини входять до складу світлового біологічного мікроскопа та яку функцію виконує кожна з них?
7. Яку роль відіграє діафрагма конденсора у формуванні зображення?
8. Чим відрізняється використання грубої та точної фокусувальних ручок?
9. Які дії необхідно виконати перед початком роботи зі світловим мікроскопом?
10. У якому порядку слід налаштовувати освітлення мікроскопа для отримання чіткого зображення?
11. Чому перше спостереження об'єкта завжди починають з об'єктива з найменшим збільшенням?
12. Як правильно розмістити предметне скельце на столику мікроскопа, щоб уникнути пошкодження об'єктива і отримати чітке зображення?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексеева Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Т. Г. Алексеева. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 120 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>
2. Варенюк І. М., Держинський М. Е. Методи цито-гістологічної діагностики: навчальний посібник. Київ: Інтерсервіс, 2019. 256 с.
3. Ликова І.О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.
4. Бачинська Я. О., Ликова І. О. Мікробіологія з основами вірусології: Практикум для підготовки й проведення лабораторного робіт та самостійної роботи студентів спеціальностей: 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини); 091 Біологія ХНПУ ім. Г. С. Сковороди; Х. : ХНПУ, 2019. 110 с.
5. Білий Р. О., Ковалишин В. І., Челпанова І. В., Єлісеєва О. П., Балуж Л. В., Наконечна О. В., Яценко А. М., Луцик О. Д. Цитологія, ембріологія та загальна гістологія: навчальний посібник-атлас. Львів: Кварт, 2017. 59 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 3. Виготовлення тимчасових мікропрепаратів біологічних об'єктів

Мета роботи: ознайомитися з методикою виготовлення різних типів тимчасових мікропрепаратів для дослідження представників еукаріот (царства Рослини, Тварини, Гриби) і прокаріот (ціанобактерії)

Матеріали та обладнання

Мікроскопи біологічні

Предметні і покривні скельця

Крапельниці з водою

Барвники – водний розчин метиленового синього, оцетоорсеїн

Оцтова кислота

Пінцети

Препарувальні голки

Фільтрувальний папір

Біологічні об'єкти (тваринні, рослинні, плісняві гриби, синьо-зелені водорості (ціанобактерії))

Завдання 1. Виготовити тимчасовий давлений препарат клітин слинних залоз личинки дрозопіли *Drosophila melanogaster*

Хід роботи

1. Підготувати предметне скло, протерти його і нанести краплину фізіологічного розчину посередині, покласти всередину краплини личинку дрозопіли.
2. Обережно за допомогою пінцета і препарувальної голки виділити слинні залози личинки. Прибрати зайві тканини личинки.
3. Нанести краплину ацетоорсеїну і почекати 15 хвилин для кращого забарвлення тканини.
4. Обережно фільтрувальним папером відтягнути барвник, нанести на препарат краплину 45 % оцтової кислоти.
5. Тримуючи покривне скло під кутом до краплини, акуратно опустити його на залози.
6. Обережно тупим кінцем препарувальної голки постукати по препарату для розправлення клітин залоз.
7. Зробити замальовки та фотографії, позначити на рисунку окремі клітини слинних залоз та ядра.

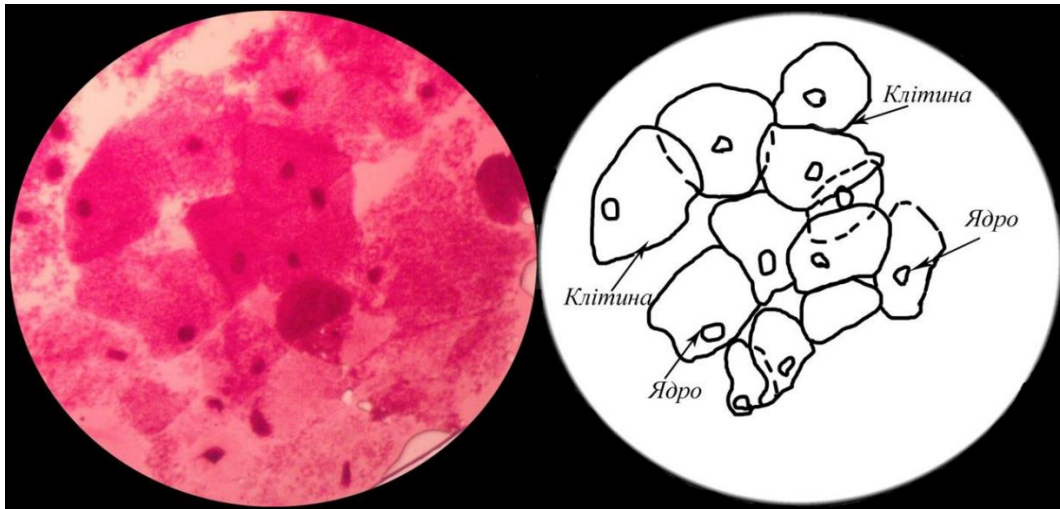


Рис. 3.1. Мікрофотографія та замальовка давленого препарату клітин слинної залози дрозфіли

Завдання 2. Виготовити тимчасовий комплексний мікропрепарат водного обростання для визначення еукаріотичних та прокаріотичних об'єктів

Хід роботи

1. Підготувати предметне скло, протерти його і нанести краплину води посередині.
2. Обережно пінцетом взяти шматок талому печінкового моху або іншої водної рослини із акваріуму зі стабільною біотою, розрівняти його і покласти у краплину води.
3. Тримавши покривне скло під кутом до краплини води, акуратно опустити його на препарат.
4. Уважно розглянути поверхню рослини, шукаючи обростання зеленими та синьо-зеленими водоростями (ціанобактеріями). Зробити замальовки та фотографії, позначити на рисунку клітини, клітинну стінку, звернути увагу на відсутність оформленого ядра у клітинах.

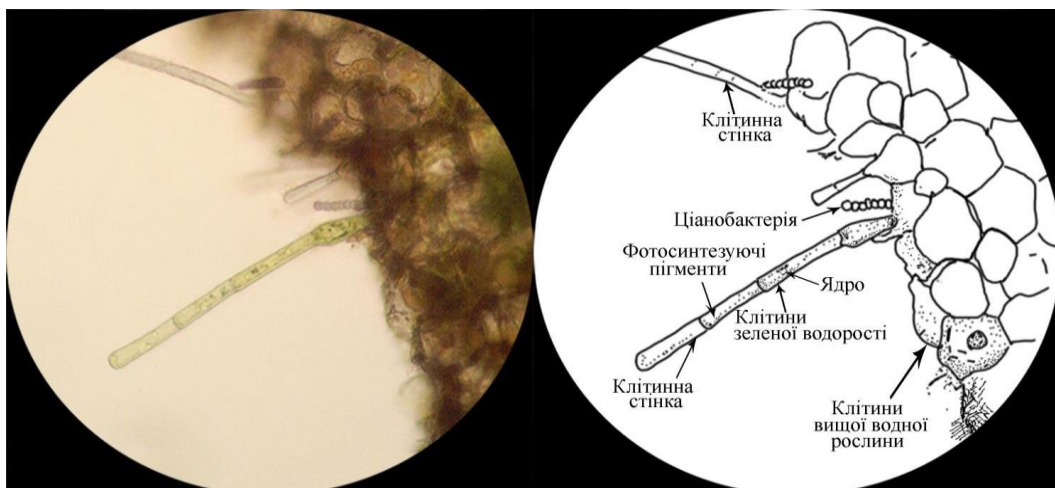


Рис. 3.2. Мікрофотографія та замальовка комплексного препарату для дослідження прокаріотичних та еукаріотичних клітин

Завдання 3. Виготовити тимчасовий препарат вищої водної рослини *Ceratophyllum spp*

Хід роботи

1. Підготувати предметне скло, протерти його і нанести краплину води посередині.
2. Обережно пінцетом взяти листок роголисніку, розрівняти його і покласти у краплину води.
3. Тримаючи покривне скло під кутом до краплини води, акуратно опустити його на препарат.
4. Зробити замальовки та фотографії, позначити на рисунку клітини, хлоропласти, ядра, клітинні стінки, вакуолі.

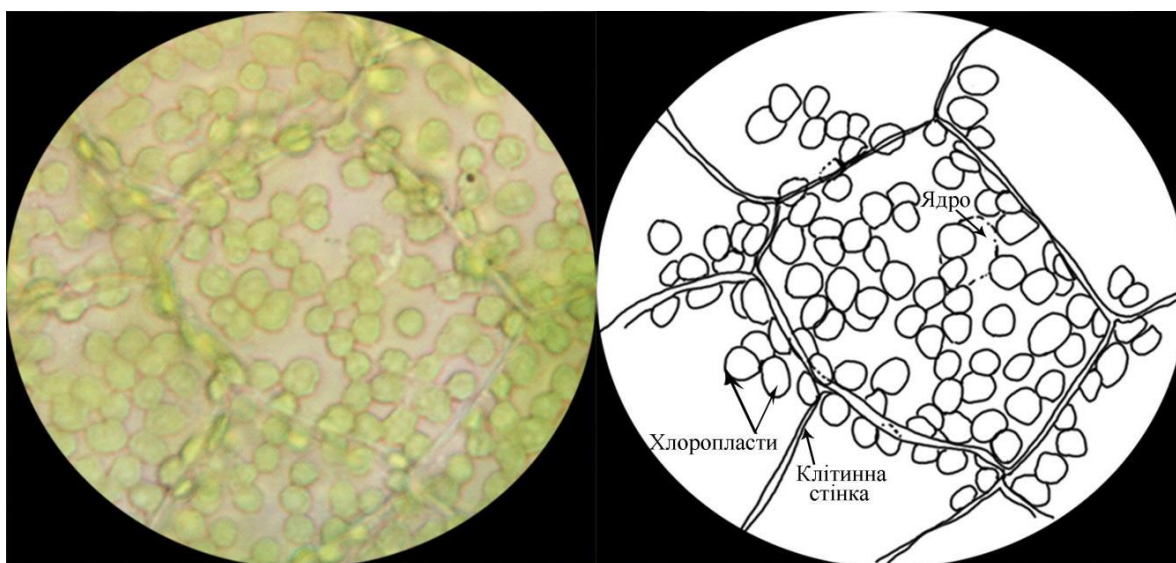


Рис. 3.3. Мікрофотографія та замальовка клітин рослинного об'єкта

Завдання 4. Виготовити тимчасовий препарат пліснявих грибів *Aspergill sp.*

Хід роботи

1. Підготувати предметне скло, протерти його і нанести краплину води посередині.
2. Обережно пінцетом підхопити частину міцелію з ураженого цвіллю продукту і покласти у краплину води.
3. Додати краплину метиленового синього. Прибрати залишки води і барвника фільтрувальним папером.
4. Тримаючи покривне скло під кутом до забарвленого об'єкта, акуратно опустити його на препарат.
5. Зробити замальовки та фотографії, позначити на рисунку гіфи міцелію, ядра, клітинні стінки, спори грибів тощо.

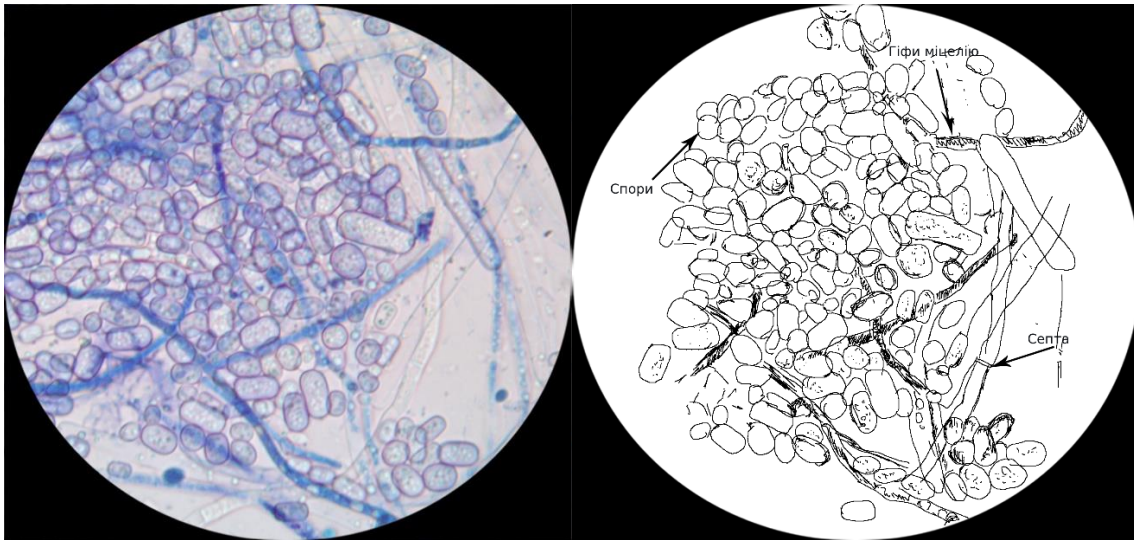


Рис. 3.4. Мікрофотографія та замальовка клітин зрілого міцелію пліснявого гриба

Питання для контролю

1. Що таке тимчасовий мікропрепарат і чим він відрізняється від постійного?
2. Які основні етапи виготовлення тимчасового мікропрепарату?
3. Яке призначення покривного скельця під час виготовлення препарату?
4. Для чого використовують барвники при приготуванні мікропрепаратів?
5. Яких правил безпеки слід дотримуватись при роботі з барвниками та біологічним матеріалом?
6. Які біологічні об'єкти з царства Рослини найчастіше використовують для приготування тимчасових мікропрепаратів? Наведіть приклад.
7. Які особливості приготування препаратів з тваринного епітелію (наприклад, букального)?
8. Як правильно підготувати грибний зразок для мікроскопії?
9. Чим відрізняється підготовка препарату з ціанобактерій від об'єктів еукаріот?
10. Який барвник доцільно використати для виявлення ядра в клітині рослини? А для бактерій?
11. Які труднощі можуть виникнути під час спостереження тимчасового препарату в мікроскопі?
12. Чому тимчасові препарати важливі для вивчення живих клітинних структур?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексєєва Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Т. Г. Алексєєва. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 120 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>

2. Варенюк І. М., Держинський М. Е. Методи цито-гістологічної діагностики: навчальний посібник. Київ: Інтерсервіс, 2019. 256 с.
3. Держинський М. Е., Скрипник Н. В., Гарматіна С. М., Островська Г. В., Варенюк І. М., Пустовалов А. С., Вороніна О. К., Пазюк Л. М., Бузинська Н. О. Загальна цитологія та гістологія. Частина І: Загальна цитологія: навчальний посібник. К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2006. 275 с.
4. Ликова І. О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.
5. Білий Р. О., Ковалишин В. І., Челпанова І. В., Єлісеєва О. П., Балущ Л. В., Наконечна О. В., Яценко А. М., Луцик О. Д. Цитологія, ембріологія та загальна гістологія: навчальний посібник-атлас. Львів: Кварт, 2017. 59 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 4. Експериментальний вплив на клітини еукаріотів: явище плазмолізу і деплазмолізу у клітинах шкірки цибулі під впливом різних осмотичних середовищ *Allium cepa* L.

Мета роботи: дослідити морфологічні зміни в рослинних клітинах шкірки цибулі під впливом різних осмотичних середовищ

Матеріали та обладнання

Мікроскопи біологічні

Предметні і покривні скельця

Крапельниці з водою

Спиртівка

Пінцети

Препарувальні голки

Фільтрувальний папір

Цибуля з антоціановим забарвленням лусок

Концентрований розчин NaCl

Завдання 1. Ознайомитися з явищами плазмолізу та деплазмолізу

Хід роботи

1. Обережно зняти тонкий шар забарвленого епідермісу цибулі, помістити його в краплю води на предметному склі. Розправити епідерміс препарувальними голками і накрити покривним склом. Так як концентрація речовин у клітинному соці вища за концентрацію зовнішнього (гіпотонічного) розчину, за рахунок ендоосмосу в клітинах виникає тургор (тиск цитоплазми на клітинну стінку). Необхідно зробити замальовки або фотографії інтактних тургорних клітин цибулі (рис. 4.1).

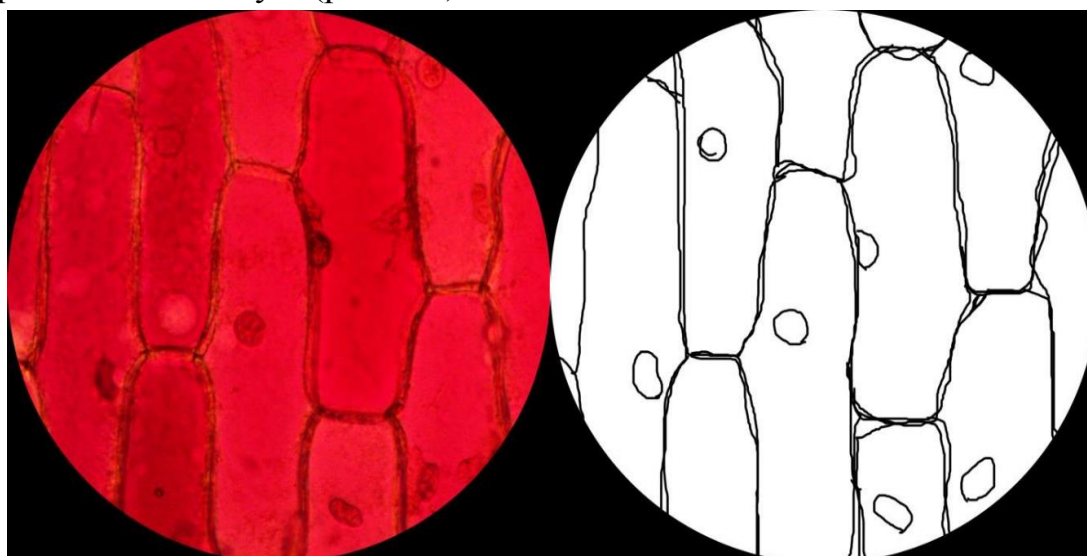


Рис. 4.1. Клітини епідермісу цибулі сорту Алеко

2. Залишаючи препарат під мікроскопом, замінюють воду на концентрований розчин солі. Для цього фільтрувальним папером відтягують воду з одного боку препарату, а на протилежний бік додають декілька краплин насиченого розчину NaCl. Так як концентрація зовнішнього розчину буде більше концентрації клітинного соку, вода починає виходити з вакуолей, а цитоплазма відділятися від клітинних стінок спочатку в куточках (кутовий плазмоліз), а потім – на всьому протязі, приймаючи округлу форму. Після спостережень роблять замальовки або фотографії клітин з різним ступенем плазмолізу (рис. 4.2).

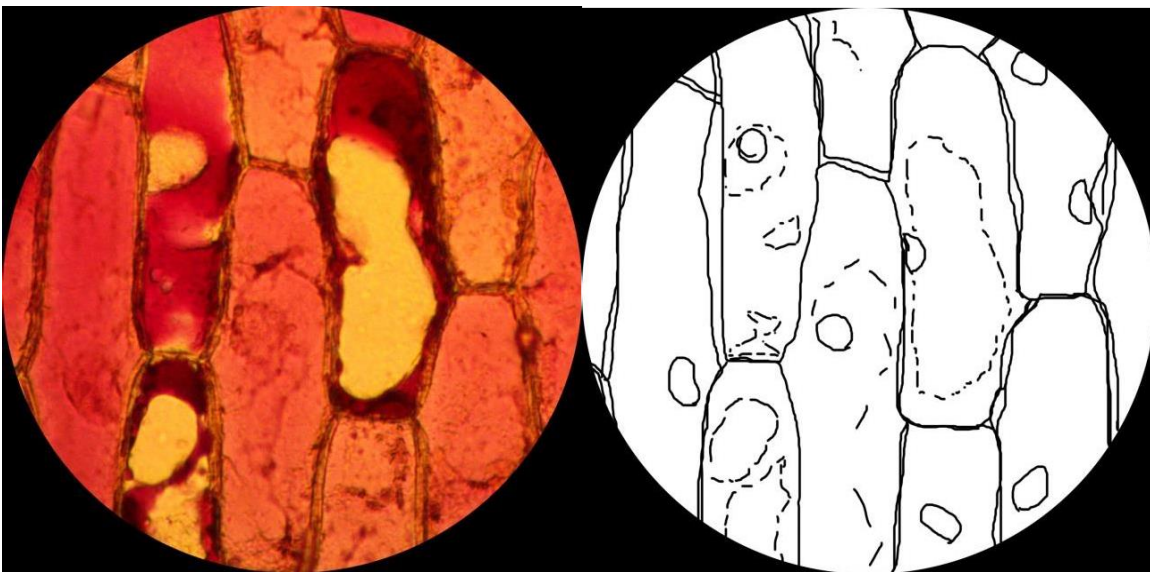


Рис. 4.2. Плазмолізовані клітини епідермісу цибулі сорту Алеко

3. Препарат з ознаками деплазмолізу піддають дії дистильованої води за зазначеною раніше процедурою і спостерігають явище деплазмоліз – процесу повернення протопласта кліток рослин зі стану плазмолізу в початковий стан, якому властивий нормальний тургор.

4. Клітини цибулі вбивають, прогріваючи над спиртівкою, не допускаючи повного випаровування води. Препарат охолоджують, воду відтягують фільтрувальним папером, наносять краплю концентрованого розчину солі і спостерігають відсутність деплазмолізу.

5. Зробити висновок про властивості біологічних мембран, завдяки яким забезпечені ті явища, які спостерігалися у досліді.

Питання для контролю

1. Що таке осмос і яке його біологічне значення для клітини?
2. Що таке плазмоліз, і за яких умов він виникає?
3. У чому полягає відмінність між плазмолізом і деплазмолізом?
4. Які клітинні структури найкраще видно під час плазмолізу?

5. Чому клітинна стінка рослин не дає клітині повністю зменшитися під час осмотичного стресу?
6. Які морфологічні ознаки свідчать про початок плазмолізу під мікроскопом?
7. Як змінюється вигляд клітини після перенесення її з гіпертонічного розчину у воду?
8. Який розчин можна використати для моделювання гіпертонічного середовища?
9. Чому явище деплазмолізу не завжди повністю відновлює початковий стан клітини?
10. Як впливає тривалість перебування клітини в гіпертонічному розчині на ступінь плазмолізу?
11. Яке біологічне значення має здатність клітин до деплазмолізу?
12. Які приклади впливу осмотичних процесів на рослини в природі ви можете навести?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексєєва Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Т. Г. Алексєєва. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 120 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>
2. Варенюк І. М., Держинський М. Е. Методи цито-гістологічної діагностики: навчальний посібник. Київ: Інтерсервіс, 2019. 256 с.
3. Ликова І. О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 5. Цитогенетичні маркери статі та генотоксичності: аналіз статевого хроматину й мікроядерний тест

Мета роботи: навчитися робити препарат букального епітелію; аналізувати препарат під мікроскопом; підраховувати кількість клітин, що мають статевий хроматин або аномалії ядерної будови

Обладнання

Мікроскопи

Одноразові шпателі

Спирт

Марлеві серветки

Рутинний барвник – розчин Люголя

Предметні і покривні скельця

Фільтрувальний папір

Завдання. Виготовити тимчасовий давлений препарат клітин букального епітелію слизової оболонки щоки людини

Хід роботи

1. Підготувати предметні скельця, ретельно протерти їх, піддослідній особі необхідно прополоскати рота.
2. Одноразовим шпателем зробити швидкий ковзаючий рух по слизовій оболонці щоки – провести зішкріб.
3. Отриманий матеріал перенести на предметне скло і зробити тонкий мазок.
4. На мазок капнути краплю рутинного барвнику і накрити покривним склом. Зверху покласти шар фільтрувального паперу і злегка натиснути пальцем протягом декількох секунд. Видалити залишки фарби. Не допустити зрушення покривного скла.
5. Вивчення препарату проводять на світловому мікроскопі на великому збільшенні. На препараті статевий хроматин видно у вигляді тільця, пофарбованого в темний колір і оточеного більш світлим ореолом. Розмір його близько 1 мкм. Найчастіше тільце Барра розташоване під ядерною мембраною, на периферії ядра. Форма статевого хроматину може бути овальною або трикутною, рідше іншою (рис. 5.1.).
6. У нормі статевий хроматин визначається в середньому у 30 % клітин жінок. Тому необхідно переглянути кілька полів зору в різних місцях препарату і прорахувати не менше 100 ядер.

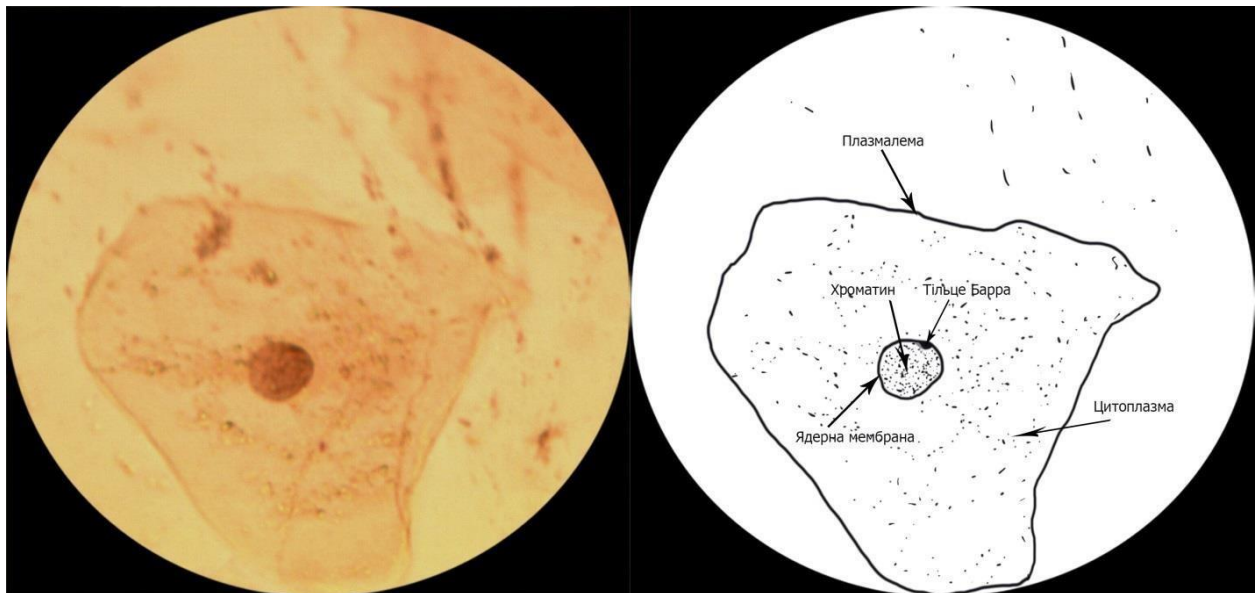


Рис. 5.1. Приклади виконання 1 завдання практичної роботи

7. Зробити замальовки та фотографії, позначити на рисунку окремі клітини, ядра, ядерця та тільця Барра.
8. Серед проаналізованих клітин знайти зразки клітин з певними аномаліями ядер епітеліоцитів, визначити тип аномалії.
9. Заповнити таблицю частоти стрівальності ядерних аномалій

Мікроядерний тест букального епітелію людини

| Зображення | Тип аномалії | Кількість | Зображення | Тип аномалії | Кількість |
|------------|---------------------------|-----------|------------|--------------------|-----------|
| | Клітина з мікро-ядром | | | Ядро з насічкою | |
| | Ядро клітини з протрузією | | | Дво-ядерні клітини | |

Зробити **висновок** щодо особливостей ядерної організації клітин епітелію у дослідженому зразку на основі результатів виявлення статевого хроматину та частоти аномалій ядерної морфології, з урахуванням можливих цитогенетичних або генотоксичних впливів.

Питання для контролю

1. Що таке статевий хроматин і в яких клітинах він виявляється?
2. Яка кількість тілець Барра очікується у клітинах жінки з нормальним каріотипом (46,XX)?
3. Чому статевий хроматин зазвичай не виявляється в клітинах чоловіків?
4. У яких випадках можлива поява двох і більше тілець Барра в одній клітині?
5. Який метод використовують для виявлення статевого хроматину у клітинах букального епітелію?
6. Що таке мікроядро і як воно утворюється в клітині?
7. Які чинники можуть спричинити утворення мікроядер?
8. Які морфологічні ознаки мікроядер використовують для їх розпізнавання під мікроскопом?
9. Які морфологічні аномалії ядер можуть свідчити про генотоксичний вплив?
10. У чому полягає принцип мікроядерного тесту як методу оцінки мутагенного впливу?
11. Які критерії враховують при підрахунку мікроядер і статевого хроматину в цитологічному препараті?
12. Для чого важливо аналізувати велику кількість клітин у мікроядерному тесті?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексеева Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Т. Г. Алексеева. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 120 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>
2. Саяк Н. О. Практикум з медичної біології: навчальний посібник. 2-ге видання. К. : ВСВ «Медицина», 2015. 152 с.
3. Лановенко О. Г. Мікроядерний тест букального епітелію ротової порожнини людини та особливості його використання. Херсон, 2020. URL: <http://bitly.ws/RzE6> (дата звернення 22.08.2023).
4. The HUman MicroNucleus project on eXfoLiated buccal cells (HUMN(XL)): The role of life-style, host factors, occupational exposures, health status, and assay protocol / S. Bonassi, E. Coskun, M. Ceppi et [al.]. Mutation Research. 2011. V. 728, № 3. P. 88–97.
5. Evaluation of genotoxicity through micronuclei test in workers of car and battery repair garages /Martino-Roth M.G., Viégas J., Amaral M. et al. Genet. Mol. Biol. 2002. 25, 4. P. 495–500.
6. Increase in epithelial buccal cell micronuclei in students exposed to embalming solution vapor / Wunnapuk K., Ruangyuttikarn W., Anusri Y., Prapamontol T. Chiang Mai Med. J. 2008. 47, 3. P. 115–123.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 6. Каріотип. Цитогенетичний аналіз каріотипу людини: принципи класифікації хромосом

Мета роботи: ознайомитися з принципами морфологічної класифікації хромосом людини, навчитися аналізувати каріотип та будувати каріограму за Денверською класифікацією, а також визначати хромосомні пари та їх особливості

Матеріали та обладнання

Мікрофотографії хромосом каріотипу людини

Пінцети

Лінійки

Ножиці

Білі аркуші паперу

Таблиця-схема будови хромосом людини

Завдання. Скласти каріограму хромосом людини за принципами Денверської класифікації (1960)

Хід роботи

1. Одержавши фотокопію хромосомного набору, за допомогою ножиць потрібно вирізати зображення окремих хромосом.
2. За допомогою пінцета акуратно перенесіть «хромосоми» на чистий аркуш паперу.
3. Підберіть попарно зображення гомологічних хромосом, порівнюючи їх за розмірами, характером розташування центромери з таблицями-схемами.
4. Розкладіть хромосоми попарно на чистому аркуші паперу відповідно до Денверської класифікації (рис. 6.1).
5. Вкажіть, до якого типу за будовою відносяться хромосоми кожної групи.
Група 1-3 (A): великі хромосоми, які чітко відрізняються одна від одної; центромери розташовані посередині (метацентричні).
Група 4-5 (B): великі хромосоми, які мало відрізняються одна від одної; центромери зміщені до одного з кінців хромосоми (субметацентричні).
Група 6-12 (C): хромосоми середніх розмірів, мало різняться між собою; центромери розташовані ближче до одного з кінців (субметацентричні). Найбільша за довжиною з цієї групи хромосом – 6-а, вона схожа з X-хромосомою.
Група 13-15 (D): хромосоми середніх розмірів; центромери майже повністю зміщені до одного з кінців хромосоми (ахроцентричні). У всіх трьох хромосом виявлені супутники.

Група 16-18 (E): короткі хромосоми; у 16-ї хромосоми центромера розташована майже посередині (субметацентричні), у 17-ї і 18-ї хромосом центромери зміщені.

Група 19-20 (F): маленькі (короткі) хромосоми; центромери розташовані посередині (метацентричні).

Група 21-22 (G): найменші хромосоми; центромери знаходяться на кінцях хромосом (ахроцентричні). 21-ша хромосома має сателіт на короткому плечі. З хромосомами цієї групи схожа Y-хромосома.

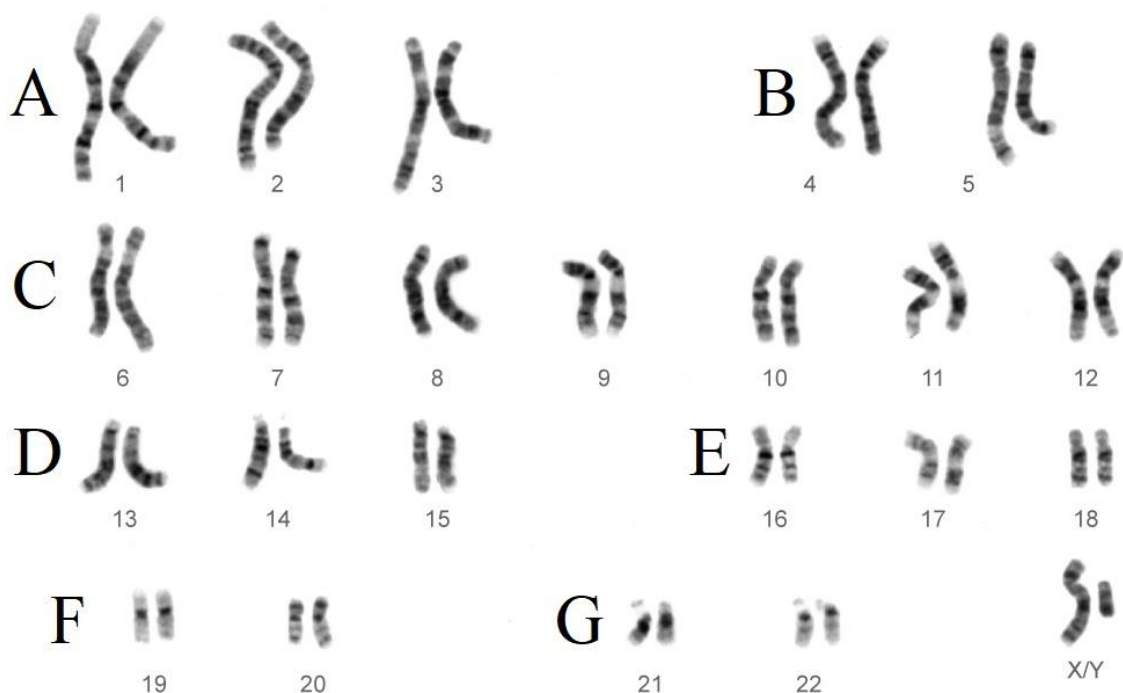


Рис. 6.1. Кариограма людини (чоловічий каріотип) за Денверською класифікацією (National Human Genome Research Institute, <https://www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics>), з модифікаціями

Зробити **висновок** про генетичну стать особи на основі аналізу метафазної пластинки та наведіть відповідну хромосомну формулу.

Питання для контролю

1. Що таке каріотип і які його основні характеристики?
2. Яка кількість хромосом характерна для каріотипу здорової людини?
3. Які особливості відрізняють каріотип чоловіка від каріотипу жінки?
4. Що таке каріограма і з якою метою її складають?
5. Які стадії мітозу найбільш придатні для вивчення каріотипу? Чому?
6. За якими морфологічними ознаками класифікують хромосоми в Денверській системі?

7. Скільки груп хромосом виділяють у Денверській класифікації та за якими критеріями?
8. До якої групи належать статеві хромосоми за Денверською класифікацією?
9. Як визначити положення центромери у метафазній хромосомі?
10. Що таке акроцентрична хромосома? Назвіть приклад такої хромосомної пари у людини.
11. Що може свідчити про наявність хромосомної патології при аналізі каріограми?
12. У чому полягає практичне значення цитогенетичного аналізу каріотипу в медико-біологічних дослідженнях?

Перелік рекомендованої літератури

1. Сиволоб А. В., Афанасьєва К. С. Молекулярна організація хромосом : навч. посіб. Київ : Київський університет, 2014. 286 с.
2. Варенюк І. М., Держинський М. Е. Методи цито-гістологічної діагностики: навчальний посібник. Київ: Інтерсервіс, 2019. 256 с.
3. Сатарова Т. М. Методичні вказівки до виконання лабораторних робіт з дисципліни „Генетика”. Кам'янське, ДДТУ, 2020. 53 с.
4. Тоцький В. М. Генетика. 3-тє видання, виправлене і доповнене. Одеса: Астропринт, 2008. 712 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 7. Морфологічний аналіз фаз мітозу та розрахунок мітотичного індексу

Мета роботи: ознайомитися з методикою визначення мітотичного індексу та навчитися аналізувати проліферативну активність клітин меристеми кореня цибулі на основі мікроскопічного підрахунку фаз мітозу

Матеріали та обладнання

Мікроскопи

Постійні мікропрепарати зрізів корінців цибулі

Хід роботи

1. Встановити препарат під мікроскоп, налаштувати зображення клітин кореневої меристеми на малому збільшенні. Перевести мікроскоп на велике збільшення.
2. У п'яти полях зору підрахувати загальну кількість клітин та кількість клітин, які знаходяться у різних фазах поділу: профазі, метафазі, анафазі, телофазі (рис. 7.1).

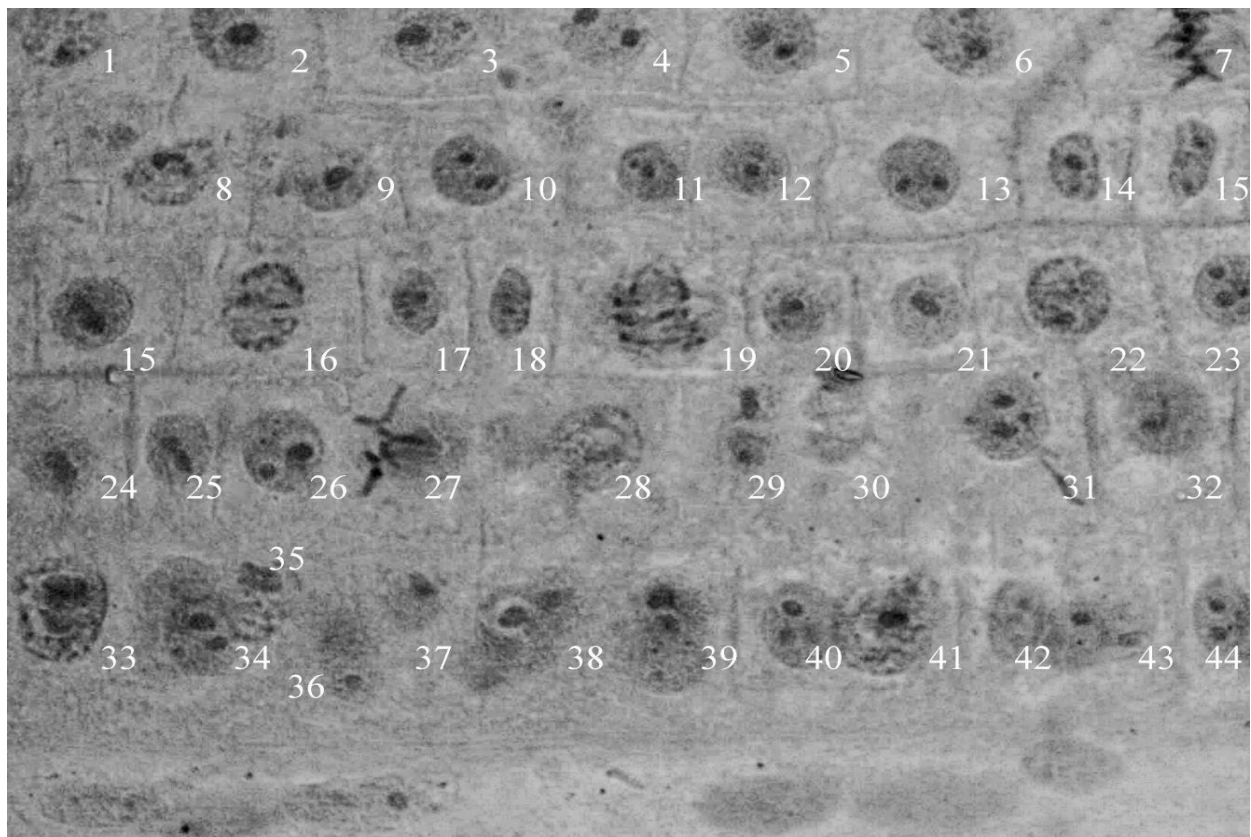


Рис. 7.1. Мікрофотографія клітин меристеми корінців цибулі (постійний мікропрепарат). Профаза – № 16, 28; метафаза – № 7, 27; анафаза № 19; телофаза – відсутня, усі решта клітин – інтерфазні. Загальна кількість клітин у полі зору – 44

3. За формулою розрахувати мітотичний індекс – відсоток, що поділяються, від загального числа проаналізованих клітин:

$$MI = \frac{(P + M + A + T)}{N} \times 100 (\%), \quad \text{де}$$

P – кількість клітин у профазі, M – у метафазі, A – у анафазі, T – у телофазі відповідно, N – загальна кількість клітин у полі зору.

4. Розрахувавши мітотичний індекс для кожного з п'яти досліджених полів зору окремо, визначити середнє арифметичне.

5. Зробити висновок про активність меристематичної тканини корінців цибулі.

Сформулюйте **висновок** щодо проліферативної активності клітин апікальної меристеми цибулі на основі частоти мітотичних фаз.

Опишіть біологічне значення мітозу.

Питання для контролю

1. Яке визначення мітозу як типу поділу клітин і які клітини він охоплює?
2. Які основні фази мітозу та які процеси відбуваються в кожній з них?
3. Як змінюється кількість хромосом і молекул ДНК упродовж мітотичного циклу?
4. У чому полягає біологічне значення мітозу для багатоклітинного організму?
5. Чим відрізняється перебіг мітозу в рослинних і тваринних клітинах?
6. Що таке цитокінез і як він відбувається у різних типах клітин?
7. Які нетипові або патологічні варіанти мітозу можуть зустрічатися і в чому їх особливості?
8. Як проводять підрахунок мітотичного індексу в клітинній популяції?
9. Для чого визначають мітотичний індекс у тканинах і що він показує?
10. Які чинники можуть впливати на мітотичну активність клітин у тканині?
11. Чому клітини в інтерфазі не враховуються при підрахунку мітотичного індексу?
12. Які особливості будови клітинного ядра дозволяють ідентифікувати фазу мітозу під мікроскопом?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексеева Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Т. Г. Алексеева. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 120 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>

2. Загальна цитологія і гістологія : підручник / М. Е. Держинський, Н. В. Скрипник, Г. В. Островська та ін. ; за ред. М. Е. Держинського ; упорядкування Н. В. Скрипник. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2010. 575 с.
3. Загальна цитологія. Практикум" : навчальний посібник / М. Е. Держинський, О. К. Вороніна, Н. В. Скрипник та ін. К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2011. 126 с.
4. Ликова І. О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.
5. Сиволоб А. В., Афанасьєва К. С. Молекулярна організація хромосом: навч. посіб. Київ : Київський університет, 2014. 286 с.
6. Трускавецький Э. С. Цитологія: підручник. К.: Вища школа, 2004. 254 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 8. Нуклеїнові кислоти. Первинна структура нуклеїнових кислот. Макромолекулярна організація ДНК та РНК

Мета: опанувати знання про структуру та функції нуклеїнових кислот

Запитання для підготовки до заняття

1. Дайте визначення нуклеотиду, нуклеозиду.
2. Надайте пояснення щодо формування подвійної спіралі. Яку роль відіграють водневі зв'язки, стекінг-взаємодії.
3. Надайте пояснення щодо макромолекулярної організації ДНК. Охарактеризуйте форми дволанцюгових ДНК: А, В, Z.
4. Надайте пояснення щодо функцій ДНК в клітині.
5. Охарактеризуйте макромолекулярну структуру РНК. Надайте пояснення щодо різноманіття структури і функцій РНК.
6. Охарактеризуйте спільні риси і відмінності в будові ДНК та РНК.
7. Надайте пояснення щодо молекулярної і надмолекулярної організації хромосом.
8. Що відомо про хімічний склад та структурну організацію хроматину.
9. Охарактеризуйте первинний, вторинний, третинний та четвертинний рівні компактизації хромосом.
10. Охарактеризуйте гістони і негістонні білки та їх роль у пакуванні хромосом в ядрі.
11. Надайте пояснення щодо функціональної активності еухроматину та гетерохроматину.

Практична частина

Завдання 1. За допомогою підручників, конспекту лекцій та інших рекомендованих інформаційних ресурсів заповнити таблицю, наведену нижче:

Характеристика основних форм ДНК

| | А-форма | В-форма | Z-форма |
|--------------------|----------------|----------------|----------------|
| Спіраль | | | |
| п. н. на оберт | | | |
| діаметр | | | |
| обертання/ п. н. | | | |
| нахил п. н. до осі | | | |

Завдання 2. Розв'яжіть задачі:

Задача 1

Фрагмент молекули ДНК містить 560 тимідинових нуклеотидів, що становить 28 % загальної кількості. Визначте: кількість аденінових, гуанінових і цитидинових нуклеотидів в даному фрагменті.

Задача 2

Фрагмент молекули ДНК має молекулярну масу 62100 Да. Середня молекулярна маса одного нуклеотиду – 345 Да. Визначте кількість амінокислот, закодованих в даному фрагменті.

Задача 3

Заповніть пропуски:

Відстань між парами азотистих основ у подвійній спіралі В-форми ДНК складає _____; на один оберт спіралі, висота якого _____, припадає _____ нуклеотидних пар.

Завдання 3. За допомогою підручників та конспекту лекцій заповніть таблицю, наведену нижче:

Характеристика нуклеїнових кислот

| Молекула | Мономери | Функція | Місце у клітині | Особливості будови |
|----------|----------|---------|-----------------|--------------------|
| ДНК | | | | |
| мРНК | | | | |
| тРНК | | | | |
| рРНК | | | | |

Завдання 4. Надайте відповіді на тестові питання

1) Нуклеотид складається з

1. Азотистої основи, пентози, залишку фосфорної кислоти
2. Азотистої основи й пентози
3. Азотистої основи та рибози/дезоксирибози
4. Азотистої основи та залишку фосфорної кислоти

2) В яких органелах прокариотичної клітини міститься ДНК?

1. Ядрі
2. Хлоропластах
3. Нуклеоїді
4. Мітохондріях
5. Апараті Гольджі

3) В якій парі утворюються два специфічні водневі зв'язки між названими основами?

1. В парі А-Т
2. В парі Г-Ц
3. В парі А-Г
4. В парі Ц-Т

4) Дві хімічні групи – ОН-група при 3'-атомі пентози одного нуклеотиду та фосфат при 5'-атомі іншого використовуються для утворення ...

1. Фосфодіетерного зв'язку
2. Водневого зв'язку
3. Глікозидного зв'язку
4. Пептидного зв'язку

5) ДНК це –

1. Поліпептид
2. Полінуклеотид
3. Нуклеотид
1. 4 Альфа-спіраль
4. Бета-структура

6) Яку хімічну назву має цукор, що входить до складу ДНК?

1. Фруктоза
2. Рибоза
3. Дезоксирибоза
4. Глюкоза
5. Сахароза

7) До пуринових основ, що входять до складу ДНК, відносять:

1. Аденін та цитозин
2. Аденін та тимін
3. Цитозин та тимін
1. 4. Гуанін та цитозин
4. Аденін та гуанін

8) Два полінуклеотидні ланцюги в молекулі ДНК орієнтовані:

1. Паралельно
2. Антипаралельно
3. Спіралью
4. Латерально
5. Білатерально

9) Як називається комплекс пентози з азотистою основою?

1. Нуклеоїд
2. Нуклеосома
3. Нуклеотид
4. Амінокислота
5. Нуклеозид

10) Ковалентний зв'язок між нуклеотидами в полінуклеотидному ланцюзі називається:

1. Глікозидним
2. Фосфодієфірним
3. Цукрофосфатним
4. Полінуклеотидним
5. Поліпептидним

Завдання для самостійної роботи

Опрацювати матеріал за темою і законспектувати тезисне відповіді на наступні питання:

1. Первинна структура нуклеїнових кислот.
2. Макромолекулярна організація ДНК.
3. Макромолекулярна структура РНК різних типів.
4. Функції нуклеїнових кислот. Роль ДНК в клітині.
5. Спільні риси і відмінності в будові ДНК та РНК.
6. Рівні структурної організації та конформаційний стан ДНК.

Питання для контролю

1. Охарактеризуйте дослідження, що слугували базисом для формулювання моделі подвійної спіралі ДНК.
2. Надайте характеристики структури подвійної спіралі ДНК. Які зв'язки підтримують подвійну спіраль ДНК, конформаційні форми ДНК?
3. Охарактеризуйте відмінності між поняттями нуклеїнові кислоти, нуклеотид та нуклеозид.
4. Наведіть структурні формули азотистих основ: пуринів та піримідинів.
5. Порівняйте хімічні формули рибози і дезоксирибози.
7. Охарактеризуйте рівні компактизації ДНК та молекулярну й надмолекулярну організацію хромосом.
8. Наведіть функції ДНК.
9. Макромолекулярна структура РНК. Різноманіття структур і функцій РНК.

Перелік рекомендованої літератури

1. Генетика і молекулярна біологія [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до практ. занять та самост. роботи для здобувачів вищ. освіти першого (бакалавр.) рівня навчання спец.: 091 Біологія та біохімія, 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини), 226 Фармація, промислова фармація / уклад.: С. В. Чеботар, С. В. Білоконь. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечнікова, 2025. Ч. 1 : Молекулярна біологія. 39 с. 1,5 МБ.
<https://dspace.onu.edu.ua/items/42b09978-520e-4d71-a187-086529aaaccd>
2. Гоженко А., Козирев А., Цебржинський О., Гоженко О., Жуков В. Основи молекулярної біології та персональна геноміка фізичних і психічних здібностей людини : навчальний посібник. RSW. Одеса: Бидгощ., 2017. 340 с. DOI <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.192685>
3. Сиволоб А. Молекулярна біологія: підручник, друге видання, виправлене та доповнене. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2023. 324 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 9. Молекулярні механізми реплікації ДНК

Мета: опанувати знання про ферментативні механізми реплікації ДНК. Дати визначення ферментам, що забезпечують реплікацію ДНК.

Запитання для підготовки до заняття

1. Охарактеризуйте ферменти, що забезпечують реплікацію ДНК.
2. Наведіть загальну характеристику процесу реплікації.
3. Надайте пояснення щодо подій, що відбуваються у вилці реплікації.
4. Поясніть механізми реплікації лінійних молекул ДНК (з Y-подібною структурою).
5. Поясніть механізми реплікації кільцевих молекул (тип D-петлі, Θ - і σ -типи).
6. Охарактеризуйте основні типи ушкоджень ДНК і системи виправлення помилок реплікації.
7. На якій стадії клітинного циклу відбувається реплікація ДНК?

Практична частина

Завдання 1. За допомогою підручників, конспекту лекцій та інших рекомендованих інформаційних ресурсів надати визначення понять, що стосуються механізмів реплікації та репарації:

Оріджин –

Полімераза –

Праймаза –

Реплікон –

Реплікативна вилка –

Реплісома –

РНК-праймер (РНК-затравка) –

Теломераза –

Топоізомераза –

Фрагмент Оказакі –

Хеліказа –

Завдання 2. Опишіть етапи реплікації у вигляді схеми, вкажіть назву ферментів, що беруть участь в кожному етапі та позначте їх функції.

Завдання 3. За допомогою підручників та конспекту лекцій заповніть таблицю, наведену нижче.

Відмінності в реплікації у прокаріотів та еукаріотів

| Фермент | Функція | Прокаріоти | Еукаріоти |
|----------------------------|---------|------------|-----------|
| ДНК-лігаза | | | |
| ДНК-полімераза- α | | | |
| ДНК-полімераза III | | | |
| Праймаза | | | |
| Гіраза | | | |
| Теломерази | | | |
| ДНК-полімераза I | | | |
| Хеліказа | | | |
| Топоізомераза | | | |
| ДНК-полімераза- δ | | | |
| ДНК-полімераза- ϵ | | | |
| ДНК-полімераза II | | | |

Питання для контролю

1. Опишіть механізм реплікації у еукаріот.
2. Охарактеризуйте ДНК-полімерази, топоізомерази, хелікази, праймази.
3. Порівняйте ДНК-полімерази прокаріот та еукаріот.
4. Опишіть реплікацію циркулярних ДНК за механізмом кільця, що котиться.
5. Які топологічні проблеми виникають під час реплікації та за допомогою чого вони розв'язуються?
6. Назвіть основні компоненти реплісоми та їхнє функціональне значення.
7. Охарактеризуйте функції ферментів, необхідних для реплікації.
8. Вкажіть особливості еукаріотичної системи реплікації порівняно з прокаріотичною.
9. Завдяки чому забезпечується точне копіювання генетичної інформації при реплікації ДНК?

Перелік рекомендованої літератури

1. Генетика і молекулярна біологія [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до практ. занять та самост. роботи для здобувачів вищ. освіти першого (бакалавр.) рівня навчання спец.: 091 Біологія та біохімія, 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини), 226 Фармація, промислова фармація / уклад.: С. В. Чеботар, С. В. Білоконь. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечнікова, 2025. Ч. 1 : Молекулярна біологія. 39 с. 1,5 МБ.
<https://dspace.onu.edu.ua/items/42b09978-520e-4d71-a187-086529aaaccd>

2. Іншина Н. М. Основи молекулярної біології : навч. посіб. Суми : Сумський державний університет, 2019. 121 с.
3. Сиволоб А. Молекулярна біологія: підручник, друге видання, виправлене та доповнене. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2023. 324 с.
4. Кучменко О. Б., Марченкова А. І. Молекулярна біологія клітини: навч. посіб. Ніжин: НДУ ім. М. Гоголя, 2021. 135 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 10. Молекулярні механізми біосинтезу білка – трансляція

Мета: опанувати знання щодо основ генетичного коду і молекулярного механізму біосинтезу білка.

Запитання для підготовки до заняття

1. Роль різних видів РНК в реалізації генетичної інформації.
2. Інформаційна РНК як матриця для синтезу білка.
3. Основні властивості генетичного коду.
4. Молекулярна організація рибосом, особливості їх будови та функція.
5. Процеси, що передують трансляції.
6. Синтез аміноацил-тРНК.
7. Білкові фактори ініціації трансляції, елонгації і термінації, їх роль в біосинтезі білка.
8. Механізм трансляції. Ініціація, елонгація та термінація синтезу поліпептидного ланцюга.

Практична частина

Завдання 1. У запропонованій нижче таблиці поєднайте відповідні властивості генетичного коду та його ознаки.

Властивості генетичного коду

| Властивості | Ознаки |
|-------------------|---|
| Виродженість | Три нуклеотиди кодують одну амінокислоту |
| Універсальність | Кодони не розділяються між собою, тобто інформація зчитується безперервно |
| Триплетність | Майже всі амінокислоти (за винятком метіоніну та триптофану) кодуються більше ніж одним кодоном |
| Безперервність | У всіх організмів однакові кодони кодують одні і ті ж амінокислоти |
| Не перекривається | Один кодон відповідає лише одній амінокислоті |
| Специфічність | Сусідні триплети не мають спільних нуклеотидів |

Завдання 2. Вирішіть наступні завдання:

2.1. Зі скількох амінокислот буде складатися поліпептид, який утвориться при трансляції даної послідовності мРНК (вказані також 5'- та 3'- нетрансльовані ділянки):

5'-CUGGCCCGUCUAUGGAACCAGCACCUUGUGCGGCU
CCCAUGACUGGCCCCUCUGACCAGCACCUUGU-3'

2.2. Запишіть послідовність амінокислот в даному поліпептиді з використанням генетичного коду на рисунку 2.

| | | 2й нуклеотид | | | |
|--------------|---|--|--------------------------------------|---|---|
| | | U | C | A | G |
| 1й нуклеотид | U | UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG } | UCU } UCC } Ser UCA } UCG } | UAU } Tyr UAC } UAA } Stop UAG } | UGU } Cys UGC } UGA } Stop UGG } Trp |
| | C | CUU } CUC } Leu CUA } CUG } | CCU } CCC } Pro CCA } CCG } | CAU } His CAC } CAA } Gln CAG } | CGU } CGC } Arg CGA } CGG } |
| | A | AUU } Ile AUC } AUA } AUG } Met | ACU } ACC } Thr ACA } ACG } | AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG } | AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG } |
| | G | GUU } GUC } Val GUA } GUG } | GCU } GCC } Ala GCA } GCG } | GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG } | GGU } GGC } Gly GGA } GGG } |

Рис. 2. Генетичний код згідно з (Сиволоб, 2023)

Завдання 3. В робочому зошиті наведіть рішення до завдань 3.1-3.3. Обґрунтуйте свої відповіді

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

3.2. До складу білка входять 400 амінокислот. Визначте, яку довжину має ген, що його кодує.

3.3. Білок кодується такою послідовністю нуклеотидів ДНК: ТГТ–ТАТ–ТАТ–ГАА–ГАТ–ТГТ–ЦЦТ–ГАА–ГГТ. Визначте амінокислотний склад білка.

Питання для контролю

1. Надайте визначення, що таке трансляція. З яких стадій вона складається?
2. Назвіть основні структурні елементи будови тРНК та взаємодії, які стабілізують її просторову структуру?

3. Наведіть приклад реакції аміноацилювання тРНК.
4. Охарактеризуйте особливості структури рибосоми. Рибосомні РНК. Рибосомні білки та їх роль.
5. Охарактеризуйте особливості роботи рибосоми під час елонгації трансляції. З яких етапів складається елонгаційний цикл рибосоми? Яким чином відбувається транслокація рибосоми вздовж мРНК?
6. Опишіть функціональне значення факторів елонгації EF1 і EF2. У чому полягає реакція подовження поліпептидного ланцюга на одну амінокислоту? Як відбувається каталіз цієї реакції?
7. Порівняйте системи ініціації трансляції у про- та еукаріотів.
8. Опишіть основні стадії термінації трансляції.
9. За якими механізмами здійснюється регуляція білкового синтезу?

Перелік рекомендованої літератури

1. Вступ до молекулярної медицини: навчальний посібник / В. М. Запорожан, Г. Ф. Степанов, Ю. І. Бажора, В. А. Кожаків, О. М. Комлевой. Одеса : Олді+, 2023. 242 с.
2. Генетика і молекулярна біологія [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до практ. занять та самост. роботи для здобувачів вищ. освіти першого (бакалавр.) рівня навчання спец.: 091 Біологія та біохімія, 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини), 226 Фармація, промислова фармація / уклад.: С. В. Чеботар, С. В. Білоконь. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечнікова, 2025. Ч. 1 : Молекулярна біологія. 39 с. 1,5 МБ.
<https://dspace.onu.edu.ua/items/42b09978-520e-4d71-a187-086529aaaccd>
3. Іншина Н. М. Основи молекулярної біології : навч. посіб. Суми : Сумський державний університет, 2019. 121 с.
4. Сиволоб А. Молекулярна біологія: підручник, друге видання, виправлене та доповнене. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2023. 324 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 11–13. Вирішення генетичних задач

Мета роботи: ознайомитися з типовими генетичними задачами на прикладі менделюючих ознак людини та засвоїти методи їх вирішення.

Теоретична інформація

Випадок «один ген – одна ознака»: визначення успадковування однієї пари альтернативних ознак (**моногібридне** схрещування). Схрещування, у якому батьки відрізняються двома парами контрастуючих ознак, має назву дигібридне; відповідно можуть бути досліджені **тригібридні** та **полігібридні** схрещування. Важливо зазначати напрямок схрещування (який прояв ознаки був властивий жіночому організму, і який – чоловічому). У формулі схрещування традиційно першою записують материнський організм.

Одночасно у будь-якому диплоїдному організмі наявні два **алелі** кожного гена, кожен з яких локалізований у відповідному **локусі хромосоми**. Гени (послідовність ДНК) завдяки складному процесу власної експресії проявляють себе фенотипово, тобто на рівні макроорганізму. Алельні варіанти одного гена диплоїдного організму здатні взаємодіяти одне з іншим. В залежності від «сили» алельного варіанта вони можуть бути «сильними» – **домінантними** і «слабкими» – **рецесивними**. Якщо особина несе однакові алелі на обох своїх хромосомах – її називають **гомозиготою** (гомозиготи можуть бути домінантні і рецесивні). Особина, яка має різні алелі у відповідних локусах однієї хромосоми, називається **гетерозиготою**. Відомі ще два типи взаємодії алельних генів. Перший з них – **неповне домінування** – прояв ознак у гетерозигот є проміжним, з більшим або меншим відхиленням від домінантного та рецесивного станів. **Кодомінування** – особливий тип взаємодії алельних генів, який призводить до їх одночасного прояву у гетерозигот, утворених домінантними алелями. Кодомінування зустрічається у випадках, коли кількість алелів певного гена у популяції перевищує два варіанти. **Зверхдомінування** – явище, коли ступінь прояву ознаки у гетерозиготи фенотипово перебільшує її прояв у гомозигот.

При поєднанні у генотипі гетерозиготи домінантного і рецесивного алелів фенотип такої особини буде сформованим лише домінантним алелем. Важливо розуміти, що алельні гени такої особини не зливаються, не «розчиняються», а залишаються у незмінному стані – так зване «**правило чистоти гамет**» (У. Бетсон) У процесі формування статевих клітин хромосоми розподіляються по гаметам і знову об'єднуються в момент запліднення.

Закон одноманітності гібридів F₁, або I закон Менделя: при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються однією парою

альтернативних ознак-алелів, усі нащадки у першому поколінні одноманітні за фенотипом і за генотипом.

Закон розщеплення, або II закон Менделя: при схрещуванні гетерозиготних особин (нащадків F_1) у другому та наступних поколіннях спостерігається розщеплення досліджуваних ознак у суворо визначених кількісних співвідношеннях.

Закон незалежного успадкування і комбінування ознак, або III закон Менделя: алельні локуси різних генів у мейозі незалежно розходяться до різних гамет, а потім незалежно комбінуються у зиготах за умови знаходження цих генів у різних парах гомологічних хромосом.

Формула розрахунку кількості типів гамет, які утворює гетерозигота:

$G = 2^n$, де n – кількість гетерозиготних локусів, що досліджуються у даному схрещуванні

У записах домінантні алелі певного гена зазвичай пишуть з великої літери, а рецесивні алелі позначають строчними; у друкованому тексті гени завжди позначають курсивом, а відповідні білкові продукти – тими ж символами, проте набраними великими літерами; це допомагає читачу зрозуміти, про що йде мова. Відомо, що наявність домінантного алеля може маскувати наявність рецесивного у тому ж генотипі. Для генотипового запису про таку особу використовують спеціальну форму фенотипового радикалу – пишуть домінантний алель, а замість другого алеля ставлять символ « $_$ ». Наприклад, якщо відомо про людину що вона резус-позитивна (домінантна ознака – Rh^+), то її генотип має бути записаний таким чином: $Rh^+ _$, тому що невідомо, чи є у її генотипі рецесивний алель rh^- . Якщо ж про людину відомо, що вона є резус- негативною: $rh^- rh^-$, тоді при записі її генотипу фенотиповий радикал не потрібний.

Головні принципи генетичного аналізу

Основою генетичного аналізу є робота з окремими ознаками. На першому етапі аналізують перше та друге покоління за кожною парою ознак окремо, незалежно від інших ознак у тих же особин. Після визначення успадкування кожної ознаки аналізують загальне розщеплення за усіма досліджуваними ознаками.

Генетичні задачі вирішують послідовно, аргументуючи кожну дію, за наступним алгоритмом:

1. Короткий запис умов за допомогою генетичної символіки
2. Аргументована пропозиція нульової гіпотези
3. Визначення розщеплення у досліді на основі нульової гіпотези

4. Перевірка відповідності результатів дослідження теоретичному очікуванню при даній нульовій гіпотезі
5. Визначення генів (їх формалізація) на основі генотипів і фенотипів
6. Відповідь на усі поставлені у задачі запитання

Приклади рішення задач

У матері нульова група крові, у батька група крові В. Які генотипи батька і матері? Чи можуть діти успадкувати групу крові матері?

Об'єкт: людина, успадкування групи крові

$P \text{ ♀ група крові } 0 \times \text{♂ група крові } B$

Відомо, що генотип людей з групою крові 0 – I^0I^0 , відповідно, генотип матері I^0I^0 . У людей з групою крові В генотип може бути або I^BI^B або I^BI^0 . Діти зможуть успадкувати групу крові матері лише у випадку, якщо генотип батька буде I^BI^0 .

$P \text{ ♀ } I^0I^0 \times \text{♂ } I^BI^0$

Решітка Пеннета – зручний візуальний інструмент, що дозволяє визначати можливі комбінації різних генів, які утворюються при заплідненні. Запропонована англійським генетиком Р. Пеннетом, вона представляє собою таблицю із мінімум 2×2 комірок (у випадку моногенного контролю досліджуваної ознаки). Традиційно, у верхній частині таблиці строкою записують жіночі гамети, у лівому стовпчику – чоловічі. Таке розташування дозволяє наочно представити генотипи, які можуть бути утворені при злитті батьківських гамет.

| | | | |
|---|---|----------|----------|
| | ♀ | I^0 | I^0 |
| ♂ | | I^BI^0 | I^BI^0 |
| | | I^BI^0 | I^BI^0 |

| | | | |
|---|---|----------|----------|
| | ♀ | I^0 | I^0 |
| ♂ | | I^BI^0 | I^BI^0 |
| | | I^0I^0 | I^0I^0 |

Вважають, що у людини карі очі є домінантною ознакою, а блакитні – рецесивною, праворукість домінує над ліворукістю. Блакитноокий правша оженився на кароокий правші. У них народилося двоє дітей – кароокий лівша (шульга) та блакитноокий правша. Від другого шлюбу цього ж чоловіка з іншою кароокою правшою народилося 9 карооких дітей, усі правші.

Які генотипи мають усі троє батьків? Визначте вірогідність гетерозиготності другої жінки.

Об'єкт: Людина, успадкування кольору очей та праворукості

$P \text{ ♀ }_1 \text{ кароока правша } \times \text{♂ блакитноокий правша}$

F_1 блакитноокий правша, кароокий лівша

$P \text{ ♀ }_2 \text{ кароока правша } \times \text{♂ блакитноокий правша } F_1 \text{ 9 карооких правшів}$

Згідно з умовою можна припустити, що домінантний ген A зумовлює карі очі, а рецесивний a – блакитні; відповідно B – праворукість, а b – ліворукість. Відповідно, генотип чоловіка буде aaB_{-} , а генотип обох жінок $A_{-}B_{-}$.

Прояв рецесивних ознак у дітей першої жінки є свідченням про її гетерозиготність по обома генам і про те, що чоловік є гетерозиготою за геном B . Таким чином, можна встановити генотипи батьків у випадку першої пари.

$$P \quad \text{♀ } AaBb \times \text{♂ } aaBb$$

$$F_1 \quad \quad \quad aaB_{-}; A_{-}bb$$

З огляду на те, що усі дев'ять дітей другої жінки були кароокими та праворукими, скоріше за все, що вона є гомозиготою за обома генами і має генотип $AABB$. Вірогідність гетерозиготності другої жінки можна визначити за допомогою аналізу таких припущень:

Якщо вона є гетерозиготою за геном A , то у шлюбі з блакитнооком чоловіком (aa) з вірогідністю $\frac{1}{2}$ у неї повинні народжуватися блакитноокі діти. Так як народження дітей і розподіл генів є незалежними подіями, відповідно, народження підряд дев'яти карооких дітей у цьому шлюбі дорівнює $\frac{1}{2}^9 = 0,02$.

Якщо жінка є гетерозиготою за геном B , то у шлюбі з гетерозиготним за цим геном чоловіком $\frac{3}{4}$ дітей повинні бути праворукими; у цьому випадку вірогідність народження підряд дев'яти праворуких дітей буде $\frac{3}{4}^9 = 0,08$. Відповідно, ймовірність того, що жінка є гетерозиготою за обома генами, дорівнює $0,02 \cdot 0,08 = 0,0016$.

Завдання 1. Вирішення генетичних задач

Задача 1

Аніридія – захворювання, що успадковується за аутосомно-домінантним типом.

Визначте вірогідність народження дітей з аніридією в сім'ї гетерозиготних за даним геном батьків.

Задача 2

У медико-генетичну консультацію звернулось молоде подружжя, в якого народилась дитина із захворюванням Тей-Сакса (аутосомно-рецесивне захворювання, що закінчується, зазвичай, смертю дитини у віці 4–5 років життя).

Яка вірогідність народження наступної дитини з вищевказаним захворюванням?

Задача 3

Ахондроплазія – аутосомно-домінантне захворювання, яке починає розвиватись на ранніх етапах ембріогенезу.

Яка вірогідність народження здорової дитини в сім'ї, у якій батько здоровий, а у матері наявна дана патологічна ознака, за якою вона гетерозиготна?

Задача 4

У медико-генетичну консультацію звернулись молоді здорові батьки, у яких народилась дитина з адреногенітальним синдромом (аутосомно-рецесивне захворювання, обумовлене дисфункцією кори наднирників з надмірною секрецією андрогенів). Їх цікавить питання про здоров'я майбутніх нащадків. Визначити вірогідність народження в цій сім'ї здорової дитини.

Задача 5

Міотонічна дистрофія успадковується за аутосомно-домінантним типом. В обидвох батьків наявна дана патологія. Дитина народилась здоровою. Яка вірогідність народження наступної дитини з міотонічною дистрофією?

Задача 6

У здорового подружжя народилась дитина з муковісцидозом. Батьків тривожить питання здоров'я майбутніх нащадків.

Яка вірогідність народження наступної дитини без патології?

Задача 7

У людини цистинурія успадковується як аутосомно-рецесивне захворювання. У гетерозигот спостерігається підвищення вмісту цистину в сечі.

Яка вірогідність народження здорових дітей в сім'ї, в якій в обидвох батьків підвищений вміст цистину?

Задача 8

У людини серпоподібноклітинна анемія успадковується як аутосомно-рецесивне захворювання. Гомозиготи за рецесивним геном вмирають у ранньому віці від гемолітичної анемії. У гетерозигот перебіг захворювання легкий. Батьки страждають легкою формою серпоподібноклітинної анемії.

Визначте вірогідність народження:

здорових дітей

дітей з легкою формою анемії.

Задача 9

У людини деякі форми короткозорості і карий колір очей успадковуються як доміантні автосомні ознаки, гени яких локалізовані у різних парах хромосом.

Яких нащадків за даними ознаками слід очікувати від шлюбу блакитноокої короткозорої жінки і кароокого чоловіка, що має нормальний зір?

Задача 10

Глаукома дорослих успадковується кількома шляхами: одна форма визначається домінантним аутосомним геном, друга – рецесивним аутосомним геном. Гени незчеплені.

Яка вірогідність народження дитини з глаукомою в сім'ї, в якій мати дигетерозиготна, а батько з нормальним зором (гомозиготний за двома парами генів)?

Задача 11

У людини є дві форми спадкової глухоти, кожна визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени двох форм глухоти розміщені в різних парах хромосом.

Яка вірогідність народження глухої дитини в сім'ї, в якій батьки хворіють:

1. Різними формами спадкової глухоти (за двома парами генів гомозиготи)?

2. Однаковими формами спадкової глухоти, за другою парою генів глухоти здорові?

Задача 12

Спадкова сліпота може успадковуватись різними незчепленими аутосомними рецесивними генами.

Яка вірогідність того, що дитина народиться сліпою, якщо батько і мати мають різні форми сліпоти, а за другою парою генів гетерозиготні?

Задача 13

У людини полідактилія, короткопалість і глаукома передаються як домінантні аутосомні незчеплені між собою ознаки.

Яка вірогідність народження дітей без аномалій у сім'ї, в якій батьки тригетерозиготи?

Питання для контролю

1. У чому полягає закон одноманітності гібридів першого покоління?
2. Сформулюйте закон розщеплення Менделя.
3. Що таке гомозигота і гетерозигота?
4. Які типи взаємодії алельних генів вам відомі?
5. Поясніть, що таке кодомінування.
6. Як обчислюють частоту гамет за формулою $G = 2^n$?

Перелік рекомендованої літератури

1. Генетика. Розв'язання задач на зчеплене успадкування : метод. рек. до самост. роботи для здобувачів першого (бакалавр.) рівня вищ. освіти спец. 091 «Біологія», 162 «Біотехнології та біоінженерія», 204 «Садово-

паркове господарство» / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексеєва, С. Л. Міресь, О. Л. Січняк ; за ред. О. Л. Січняка. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 31 с.

2. Генетика. Розв'язання задач на успадковування ознак, зчеплених зі статтю [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до самост. роботи для здобувачів першого (бакалавр.) рівня навчання, спец. 091 «Біологія», 162 «Біотехнології та біоінженерія», 204 «Садово-паркове господарство» / уклад.: С. В. Білоконь, Т. Г. Алексеєва, О. Л. Січняк ; за ред. О. Л. Січняка. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2024. 22 с.
3. Алексеєва Т. Г. Прикладна генетика. Змістовий модуль 1. Генетичний аналіз еукаріот : метод. рекомендації до проведення практичних занять і самостійної роботи / Т. Г. Алексеєва. Одеса : ОНУ, 2022. 80 с.
4. Посібник для практичних занять „Біологія з основами генетики. Практикум” уклад: О. І. Першин, З. Д. Воробець. Львів : медуніверситет, 2016.

ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ 14–15. Методи генетики людини

Мета роботи: ознайомитися з основами близнюкового метода генетики людини

Близнюковий метод

Близнюковий метод є одним з важливих методів генетики людини. Близнюковий метод дозволяє кількісно оцінити внесок спадковості, тобто генотипу людини, і внесок навколишнього середовища в розвиток досліджуваної ознаки (хвороби). При цьому методі використовують монозиготних і дизиготних близнюків.

Близнюками називають одночасно народжених дітей.

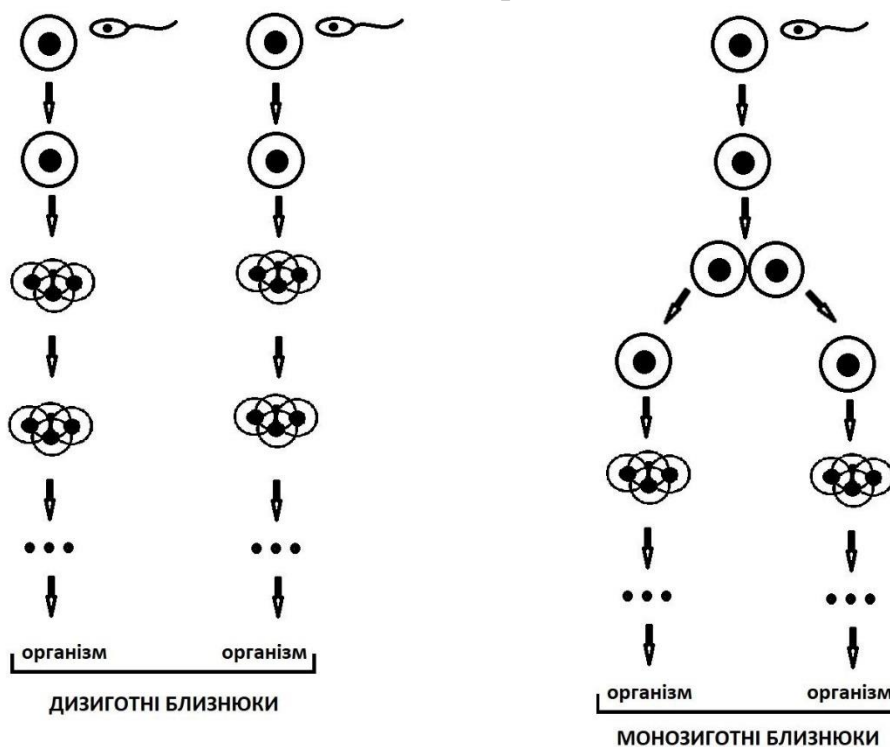


Рис. 14.1. Схема появи монозиготних та дизиготних близнюків

Імовірність народження дизиготних близнюків підвищується зі збільшенням віку матері, а також порядкового номера народження дітей. Це правило стосується виключно дизиготних близнюків. Вплив віку матері пояснюється, вочевидь, підвищенням з віком рівня фолікулостимулюючого гормону у жінок. Фолікулостимулюючий гормон – гормон передньої долі гіпофіза, який стимулює утворення фолікулів в яєчниках, їх зростання і дозрівання, сприяє процесу вибору домінуючого фолікула і утворення зрілих граафових бульбашок. Підвищення рівня цього гормону і призводить до більш частішої поліовуляції.

Цю гіпотезу підтверджують і факти підвищеної частоти багатоплідних пологів у жінок, які проходили лікування від безпліддя за допомогою гонадотропних гормонів. Відносно дизиготности багатопліддя є також факти, що свідчать про вплив генетичних факторів на ймовірність народження близнюків. Ймовірність народження дизиготних близнюків вище для тих жінок, родичі яких вже мали близнюків. Можливо, основною генетично детермінованою причиною в цьому випадку також може бути рівень гонадотропіну. Відносно монозиготних близнюків таких даних немає.

У зв'язку з дещо підвищеною смертністю серед близнюків у порівнянні з такою у поодинокі народжених, частка близнюків серед населення становить всього 0,9 %. Настільки низька частота близнюків ускладнює підбір достатньої кількості пар з досліджуваною ознакою.

Попереднім етапом близнюкового методу є ідентифікація монозиготних близнюків, тобто підтвердження того, що вони утворилися з однієї зиготи і мають однаковий генотип.

Для ідентифікації монозиготних близнюків використовують ДНК аналіз і фенотипові критерії діагностики зиготности близнюків – фенотипові ознаки, що зумовлені тільки генотипом. До таких ознак належать такі:

- стать,
- групи крові за різними системами (ABO, Rh, MN і ін.),
- колір очей і шкіри,
- колір і форми волосся,
- форми носа, губ, рота,
- форма і величина голови, вушних раковин, пальців і кистей,
- особливості будови зубів, кольору їх емалі,
- розташування веснянок, шкірних судин,
- шкірні візерунки на пальцях і долонях.

Якщо ці ознаки однакові у двох близнюків, то можна з упевненістю стверджувати, що вони є монозиготними близнюками. Ідентифікацію близнюків краще проводити через кілька років після народження, так як в дитячому віці деякі ознаки недостатньо чітко виражені. В акушерській практиці тип близнюків визначається за кількістю (одна, дві) навколоплідних оболонок і плацент. Крім того, достовірним критерієм монозиготних близнюків є приживлюваність шматочків шкіри, пересаджених від одного близнюка іншому.

Класичний близнюковий метод

Близнюковий метод був запропонований Ф. Гальтоном в 1865 році, але остаточна розробка його основ була проведена Г. Сіменсом в 1924 році. Сіменс

розробив надійний спосіб діагностики зиготності (метод полісимптомного порівняння), що базується на оцінці подібності та відмінності близнюків за цілою низкою параметрів. Кожен параметр окремо не дозволяє винести судження про зиготність близнюків, але використання комплексу параметрів дозволяє проводити більш надійну діагностику. Крім цього він запропонував використовувати в якості об'єкта досліджень як монозиготних близнюків, так і дизиготних близнюків. Принципи, закладені Г. Сіменсом в основу близнюкового методу, не зазнали скільки-небудь істотних змін до теперішнього часу.

Основні етапи класичного близнюкового методу

Класичний близнюковий метод включає в себе наступні етапи:

- підбір груп монозиготних і дизиготних близнюків
- обчислення ступеня схожості близнюків всередині кожної з груп близнюків
- обчислення частки спадковості і частки середовища в розвитку досліджуваної ознаки.

Етап 1. Підбір груп монозиготних і дизиготних близнюків

Спочатку підбирають дві групи близнюків: групу монозиготних близнюків і групу дизиготних близнюків. Причому підбирають такі пари близнюків, в яких хоча б у одного з двох близнюків є досліджувана ознака.

Потім підраховують кількість таких пар близнюків, в яких ознака, що вивчається, зустрічається у обох близнюків. Такий підрахунок роблять окремо для монозиготних і дизиготних близнюків. Для кожної групи близнюків розраховують величину коефіцієнта конкордантності (К) (подібності), яку оцінюють по прояву (в %) досліджуваної ознаки одночасно у обох близнюків. Так, наприклад, якщо серед 80-ти пар однайцевих близнюків, у яких хоча б один близнюк має досліджувану ознаку, в 36-і парах ця ознака зустрічається у обох близнюків, то коефіцієнт конкордантності монозиготних близнюків за досліджуваною ознакою дорівнює $KMB = 36/80 = 35\%$

Оскільки монозиготні близнюки мають однаковий генотип, то конкордантність їх вище, ніж у дизиготних близнюків.

Потім за спеціальними формулами розраховують два показники: частку впливу спадковості і частку впливу зовнішнього середовища в розвитку досліджуваної ознаки.

Однією з таких формул є **формула Хольцингера:**

$$H = \frac{K_{\text{МБ}} - K_{\text{ДБ}}}{100 - K_{\text{ДБ}}}$$

$$C = 1 - H$$

де H – коефіцієнт успадкованості – частка впливу спадковості в формуванні досліджуваної ознаки

$K_{\text{МБ}}$ – коефіцієнт конкордантності монозиготних близнюків за досліджуваною ознакою

$K_{\text{ДБ}}$ – коефіцієнт конкордантності дизиготних близнюків за досліджуваною ознакою

C – вплив середовища у формуванні досліджуваної ознаки.

Коефіцієнт успадкованості вимірюють зазвичай в частках одиниці, виражених десятковим числом, наприклад, 0,76.

За величиною показника H судять про ступінь участі генетичних факторів і факторів середовища в розвитку досліджуваної ознаки. Якщо значення H близько до 0, то вважають, що розвиток ознаки зумовлений тільки факторами зовнішнього середовища. Значення H від 0,3 до 0,7 є показником того, що ознака розвивається під впливом факторів зовнішнього середовища при наявності генетичної схильності. Значення H від 0,7 до 1 свідчить про те, що розвиток ознаки зумовлено, в основному, спадковими факторами.

Близнюковий метод в класичному варіанті ґрунтується на кількох припущеннях:

- 1) передбачається рівність умов середовища для обох близнюків як в парах монозиготних, так і в парах дизиготних близнюків;
- 2) передбачається відсутність систематичних розходжень між близнюками і поодинокими народженими.

У реальних умовах навіть зростаючі разом близнюки часто відчують різні впливи з боку навколишнього середовища, що може спотворювати істинні вклади спадковості і середовища в розвитку ознаки. Особливо це стосується тих ознак, які дуже чутливі до такого роду особливостей зовнішнього середовища. До таких ознак належать, наприклад, психофізіологічні характеристики особистості.

Існують наступні причини різного впливу середовища на розвиток близнюків:

- підкреслення подібності монозиготних близнюків оточуючими їх людьми;

- акцентування відмінностей дизиготних близнюків, наприклад, за успіхами в різних видах діяльності; прагнення дизиготних близнюків підкреслити свою несхожість;
- умови розвитку можуть зменшувати схожість близнюків як серед монозиготних пар, так і серед дизиготних пар; так, наприклад, під час внутрішньоутробного розвитку близнюки часто опиняються в нерівних умовах:
 - відмінності в кровопостачанні;
 - нерівномірність здавлювання плацент;
 - відмінності в отриманні родових травм і т. п.

Відмінності між близнюками можуть посилюватися під час постембріонального розвитку; це відбувається, наприклад, при розподілі обов'язків між близнюками, при їх поділі за принципом "лідер-ведений" і т. п.

Дослідження на близнюках відіграли значну роль при вивченні генетики поведінки, багатьох інфекційних і мультифакторіальних захворювань.

За допомогою близнюкового методу була показана висока частка спадковості у формуванні таких ознак як тривалість життя людини, розвиток обдарованості, чутливість до лікарських препаратів і т. п. За допомогою цього методу було виявлено значення генотипу і зовнішнього середовища в розвитку багатьох інфекційних хвороб. Так, при захворюванні на кір і коклюш провідне значення мають інфекційні фактори, а при туберкульозної інфекції і захворюванні на менінгіт істотно впливає генотип.

Близнюковий метод дозволив довести основний закон генетики розвитку: індивідуальні властивості кожного організму формуються, складаються в онтогенезі під медичним наглядом генотипу і середовища. Закон взаємодії спадковості з фізичним та соціальним середовищем відноситься до будь-яких ознак людини, до особливостей будови його тіла, фізіологічних функцій, патології. Йому підпорядковується і розвиток таких складних ознак як тип вищої нервової діяльності, особливості психіки, здібності і схильності.

В останні роки, незважаючи на можливості близнюкового методу для розуміння ролі спадковості і середовища, він не має такого широкого практичного застосування в медицині як раніше. Це обумовлено появою більш точних сучасних методик, що дають однозначну відповідь щодо генетичної схильності до конкретного захворювання.

Задача 1

Конкордантність монозиготних близнюків по шизофренії становить 67 %, а дизиготних близнюків – 12,1 %. Які частка спадковості і частка середовища в розвитку шизофренії.

1. В умові задачі сказано про чисельні значення коефіцієнтів конкордантності для моно- і дизиготних близнюків. Запишемо ці чисельні значення в "Дано". **Дано: КМБ = 67 %; КДБ = 12,1 %.**
2. Формула Хольцингера, що дозволяє визначити вплив спадковості (Н) в розвитку досліджуваної ознаки, і формула для розрахунку впливу середовища (С) в формуванні досліджуваного ознаки.
 $H = (KMB - KDB) / (100 - KDB)$; $C = 1 - H$
3. Рішення. Визначаємо коефіцієнт успадкованості:
 $H = (67 - 12,1) / (100 - 12,1) = 54,9 / 87,9 = 0,645$
4. Визначаємо вплив середовища у формуванні шизофренії. $C = 1 - H = 1 - 0,645 = 0,355$

Відповідь: вплив спадковості в розвитку шизофренії дорівнює 0,645; частка середовища в розвитку цієї патологічної ознаки дорівнює 0,355.

Задача 2

В одній з популяцій вивчали успадковування бронхіальної астми. Були вивчені 46 пар однойцевих і 120 пар дизиготних близнюків. У всіх цих парах хоча б один з близнюків страждав на бронхіальну астму. При цьому в 23-х парах монозиготних близнюків і в 6-й парах дизиготних близнюків другий близнюк теж страждав на бронхіальну астму. Визначте коефіцієнт успадковування бронхіальної астми.

Для того, щоб ми могли скористатися формулою Хольцингера, нам необхідно обчислити коефіцієнти конкордантності по бронхіальній астмі

1) для монозиготних близнюків і 3) для дизиготних близнюків.

1. Коефіцієнт конкордантності за бронхіальної астми для монозиготних близнюків.
 $KMB = 23/46 = 0,5 = 50 \%$
2. Коефіцієнт конкордантності за бронхіальною астмою для дизиготних близнюків.
 $KDB = 6/120 = 0,05 = 5 \%$
3. Згідно з формулою Хольцингера: $H = (50 - 5) / (100 - 5) = 45/95 = 0,47$

Відповідь. Коефіцієнт успадкованості бронхіальної астми дорівнює 0,47. Це означає, що на розвиток цього захворювання впливає генотип людини.

Задача 3

Конкордантність монозиготних близнюків по масі тіла складає 80 %, а дизиготних – 30 %. Яке співвідношення спадкових і середовищних факторів у формуванні ознаки?

Згідно формулі Хольцингера: $H = (80 - 30) : (100 - 30) = 71 \%$ – належить впливу спадкових факторів

$C = 100 - H = 100 - 71 = 29 \%$ – складає вплив середовищних факторів.

Задача 4

Групи крові системи АВ0 у монозиготних близнюків збігаються в 100 % випадків, а у дизиготних близнюків – тільки в 40 %. Чому дорівнює частка спадковості у формуванні цієї ознаки?

$H = (100 - 40) : (100 - 40) = 100 \%$

Задача 5

Дослідження показали, що серед 120 пар дизиготних близнюків, в яких хоча б у одного з них була досліджувана ознака, тільки у 30 пар ця ознака зустрічалася і у другого близнюка. Серед 50 вивчених пар однойцевих близнюків таких пар було 40. Чому дорівнює частка спадковості у формуванні досліджуваної ознаки?

$KДБ = 30/120 = 25 \%$ $КМБ = 40/50 = 80 \%$

$H = (80 - 25) : (100 - 25) = 73 \%$

Задача 6

При вивченні схильності людини до заняття спортом було виявлено, що коефіцієнт конкордантності за цією ознакою серед монозиготних близнюків склав 66,3 %, а серед дизиготних близнюків – 26,8 %. Чому дорівнює частка спадковості у формуванні цієї ознаки?

$H = (66,3 - 26,8) : (100 - 26,8) = 54 \%$

Задача 7

При вивченні захворюваності людини на кашлюк було виявлено, що коефіцієнт конкордантності за цією ознакою серед монозиготних близнюків склав 97,7 %, а серед дизиготних близнюків – 92 %. Чому дорівнює частка спадковості у формуванні цієї ознаки?

$H = (97,7 - 92) : (100 - 92) = 71 \%$

Завдання 1

Вирішити наступні задачі

1. Конкордантність монозиготних близнюків з захворювання на туберкульоз становить 37 %, а дизиготних – 15 %. Що має більший вплив на розвиток цього захворювання – спадковість або середовище?

2. Обидва монозиготних близнюки страждають маніакально-депресивним психозом в 96 % випадків, а дизиготні близнюки – тільки в 19 %. Визначте частку впливу спадковості на розвиток даного захворювання.

3. Однакова форма вух є у 98 % монозиготних близнюків, а у 60 % дизиготних близнюків форма вух різна. Що більше впливає на наявність у дітей однакової форми вух?

4. Ішемічна хвороба спостерігається в 44 % випадків у обох монозиготних близнюків і в 12 % випадків у обох дизиготних близнюків. Яка частка впливу умов середовища на розвиток даної ознаки?

5. У популяції із 120 пар монозиготних близнят 48 були конкордантними за ознакою природженого вивиху стегна і 72 пари – дискордантними. Визначте коефіцієнт парної конкордантності близнят.

6. У популяції 150 пар дизиготних близнят і 45 пар монозиготних близнят. Серед дизиготних близнят конкордантними за ознакою "заяча губа" були 8 пар дизиготних близнят і 15 пар монозиготних.

Розрахуйте коефіцієнти конкордантності дизиготних і монозиготних близнят за цією ознакою.

Величини коефіцієнта конкордантності за нормальними і патологічними ознаками для монозиготних (МБ) і дизиготних (ДБ) близнюків

| Ознаки | МБ | ДБ |
|--------------------------------|------|------|
| Колір очей | 99,5 | 28,0 |
| Колір волосся | 97,0 | 23,0 |
| Форма губ | 100 | 65,0 |
| Форма вух | 98,0 | 20,0 |
| Папілярні лінії | 92,0 | 40,0 |
| Термін початку ходіння | 67,0 | 29,9 |
| Схильність до занять спортом | 66,3 | 25,8 |
| Подібність міміки | 89,6 | 3,7 |
| Маніакально-депресивний психоз | 73,1 | 15,2 |
| Шизофренія | 67,0 | 12,1 |
| Епілепсія | 60,8 | 12,3 |
| Цукровий діабет | 84,0 | 37,0 |
| Туберкульоз | 66,7 | 23,0 |
| Ревматизм | 47,3 | 17,3 |
| Запалення середнього вуха | 30,1 | 9,8 |
| Косолапість | 45,5 | 18,2 |
| Вроджений вивих стегна | 41,4 | 18,2 |
| Кір | 97,4 | 95,7 |
| Кашлюк | 97,7 | 92,0 |
| Вітряна оспа | 92,8 | 89,2 |
| Скарлатина | 56,4 | 41,2 |

Питання для контролю

1. Що показує порівняння конкордантності монозиготних і дизиготних близнюків щодо ролі генетики?
2. Поясніть, як визначають спадковість певної ознаки за даними близнюків. Які обмеження цього підходу?
3. Назвіть і коротко опишіть три молекулярні методи діагностики генетичних захворювань (PCR, FISH, секвенування).
4. Коли методи цитогенетики (кариотипування, FISH) є інформативніші за молекулярні тести?
5. Опишіть етичні проблеми, які слід враховувати при дослідженнях генетики людини.
6. Які дані потрібні, щоб відокремити вплив середовища від генетичної компоненти в дослідженні близнюків?

Перелік рекомендованої літератури

1. Генетика поведінки [Електронний ресурс] / С. В. Білоконь, О. Л. Січняк. Одеса: ОНУ, 2024. 67 с. <https://dspace.onu.edu.ua/handle/123456789/39021>
2. Алексєєва Т. Г. Прикладна генетика. Змістовий модуль 1. Генетичний аналіз еукаріот : метод. рекомендації до проведення практичних занять і самостійної роботи / Т. Г. Алексєєва. Одеса : ОНУ, 2022. 80 с. <http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34308>

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 16. Методи дослідження генетики людини.

Генеалогічний метод

Мета роботи: ознайомитися з генеалогічним методом дослідження спадковості людини

Теоретична інформація

Генеалогічний метод – це метод вивчення родоводів, за допомогою якого простежується розподіл хвороби (ознаки) в сім'ї або в роду з зазначенням типу родинних зв'язків між членами родоуду. Заснований на вивченні успадкування ознаки в сім'ях протягом ряду поколінь. Метод дозволяє з'ясувати, чи успадковується дана ознака, прослідкувати розщеплення ознак у потомства, а також алельних генів, що викликають порушення в організмі. Існують вроджені форми рецесивної глухоти і шизофренії. За рецесивним принципом успадковуються важкі захворювання обміну речовин: цукровий діабет і фенілкетонурія.

Генеалогічний метод включає в себе два етапи:

- 1) Складання родоуду і його графічне зображення;
- 2) Генетичний аналіз отриманих даних.

Складання родоуду починається зі збору відомостей про сім'ю, і перш за все зі збору відомостей про пробанда – особистість, який є предметом інтересу дослідника (лікаря, педагога). Найчастіше це хворий або носій досліджуваної ознаки.

Однак за медико-генетичною консультацією можуть звертатися і здорові індивіди. У цьому випадку використовується термін «отримує консультацію». У графічному зображенні родоуду пробанд відзначається відповідним знаком і стрілкою, яка йде від низу до верху і зліва направо. Діти однієї батьківської пари (брати і сестри) називаються сибсами. Якщо сібси мають тільки одного загального батька, вони називаються полусибсами. Розрізняють єдиноутробних (загальна мати) і єдинокровних (загальний батько) сибсів. Родиною у вузькому сенсі називають батьківську пару і їх дітей (ядерна сім'я), але іноді і більш широке коло кровних родичів. В останньому випадку краще використовувати термін «рід».

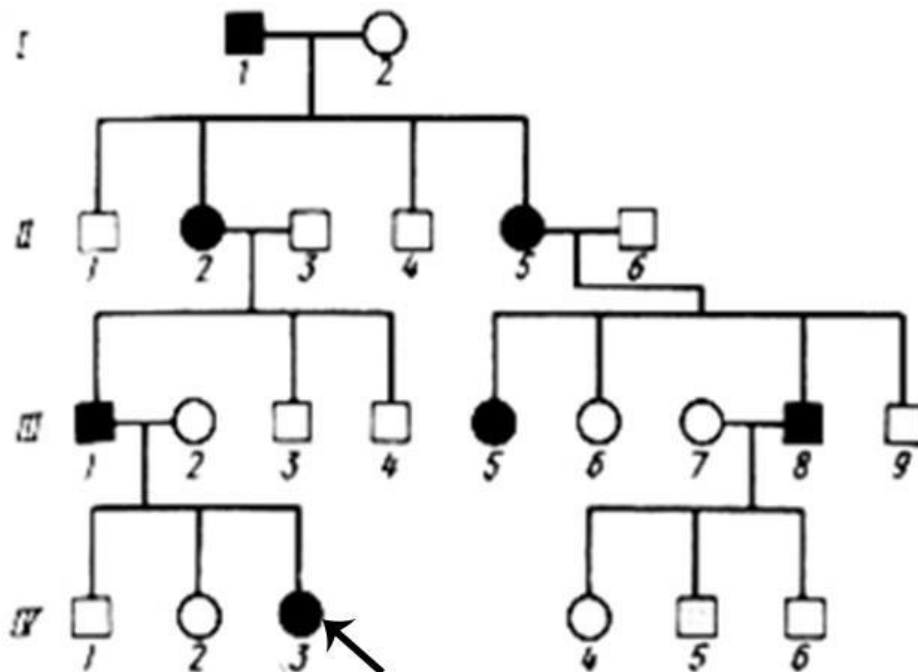
Зазвичай родовід збирається в зв'язку з вивченням одного або декількох захворювань (ознак). Лікар або генетик завжди цікавиться якимось конкретним захворюванням або ознакою.

Залежно від мети дослідження родовід може бути повним або обмеженим: він може відображати або клінічні ознаки, або генетичний статус

членів родоводу. У будь-якому випадку потрібно прагнути до найбільш повного складання родоводу по висхідному, низхідному і бічним напрямками. Чим більше поколінь враховано у родоводі, тим більше інформації він може містити. Однак його широта може зумовити появу у ньому помилкових даних. Для уточнення відомостей залучаються різного роду медична документація, фотографії родичів, результати додаткових досліджень. Чим більше глибина і широта генеалогічного пошуку, тим цінніше і надійніше отримана інформація.

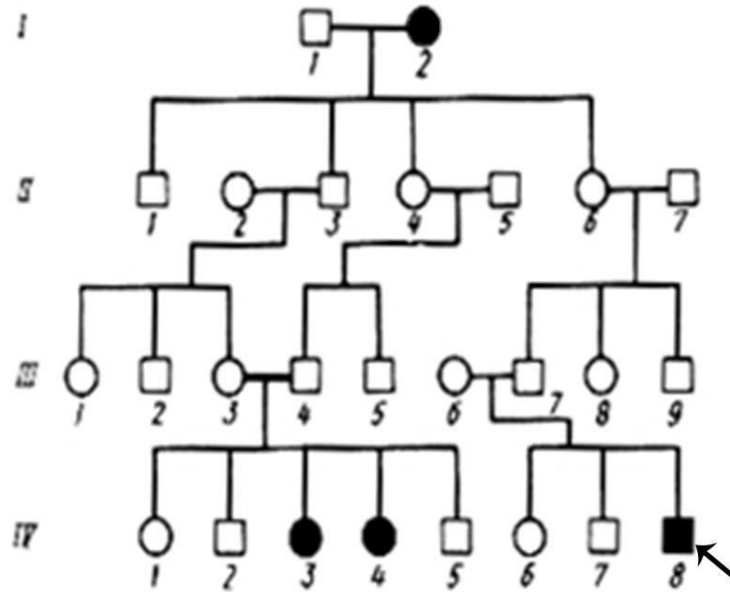
Ознаки деяких типів успадкування

1. Аутосомно-домінантний тип успадкування



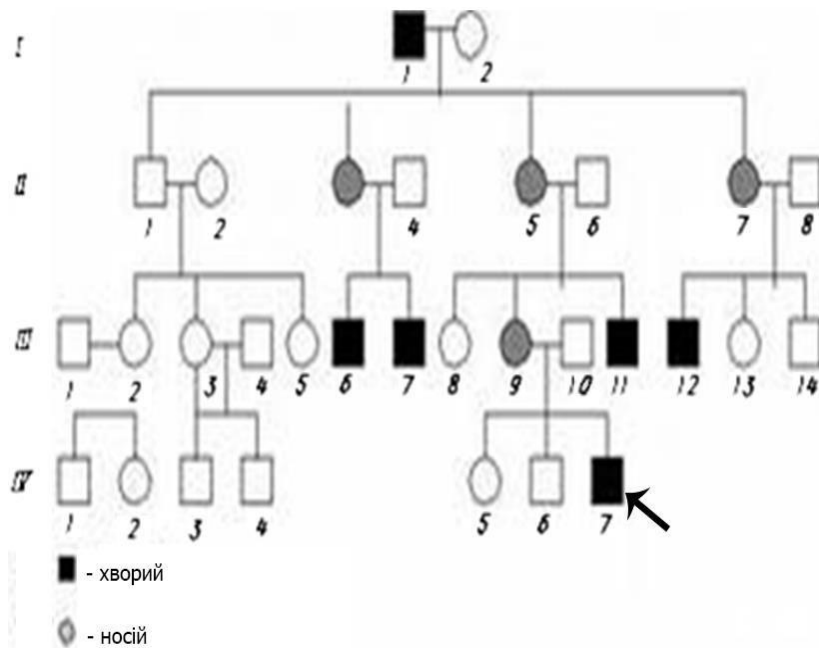
- 1) ознака проявляється у кожному поколінні;
- 2) ознаку має дитина у батьків, які мають даний фенотиповий прояв;
- 3) ознаку мають в рівній мірі чоловіки і жінки;
- 4) ймовірність успадкування 100 % (якщо хоча б один з батьків гомозиготний), 75 % (якщо обоє батьків гетерозиготні) і 50 % (якщо один з батьків гетерозиготний).

2. Аутомно-рецесивний тип успадкування



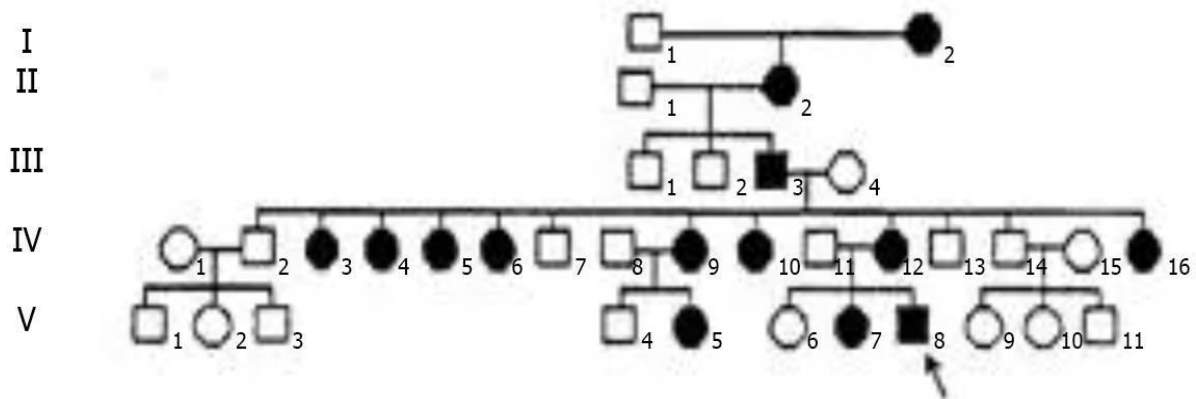
- 1) ознака проявляється не в кожному поколінні;
- 2) ознаку має дитина (гомозигота), народжена від батьків (гетерозигот), що не мають прояву даної ознаки;
- 3) ознаку мають в рівній мірі чоловіки і жінки;
- 4) ймовірність успадкування 25 % (якщо обоє батьків гетерозиготні), 50 % (якщо один з батьків гетерозиготний, а другий гомозиготний за рецесивною ознакою і 100 % (якщо обоє батьків рецесивні гомозиготи).

3. Х-зчеплений рецесивний тип успадкування



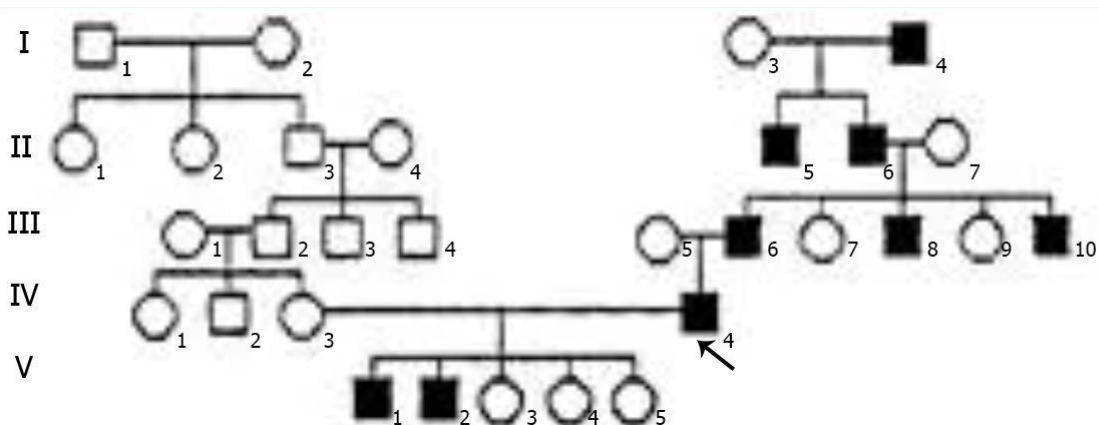
- 1) частіше ознака зустрічається у осіб чоловічої статі;
- 2) частіше ознака проявляється через покоління;
- 3) якщо обидва батьки здорові, але мати гетерозиготна, то ознака часто проявляється у 50 % синів;
- 4) якщо батько хворий, а мати гетерозиготна, то мати фенотиповий прояв ознаки можуть бути і особи жіночої статі

4. X-зчеплений домінантний тип успадкування



- 1) ознака зустрічається у осіб обох статей;
- 2) ознака проявляється у кожному поколінні;
- 3) якщо мати гетерозиготна, то вірогідність народження дитини з проявом даної ознаки складає 50 % і є однаковою для дочок і синів;
- 4) якщо батько хворий, то усі дочки будуть хворі, а усі сини – здорові

5. Y-зчеплений тип успадкування (голандрічне успадкування)



- 1) ознака зустрічається у осіб лише чоловічої статі;
- 2) ознака проявляється у кожному поколінні;
- 3) вірогідність успадкування у хлопчиків 100 %;

Графічні символи, що застосовуються для написання родоводу, наведені на рис. 15.1.

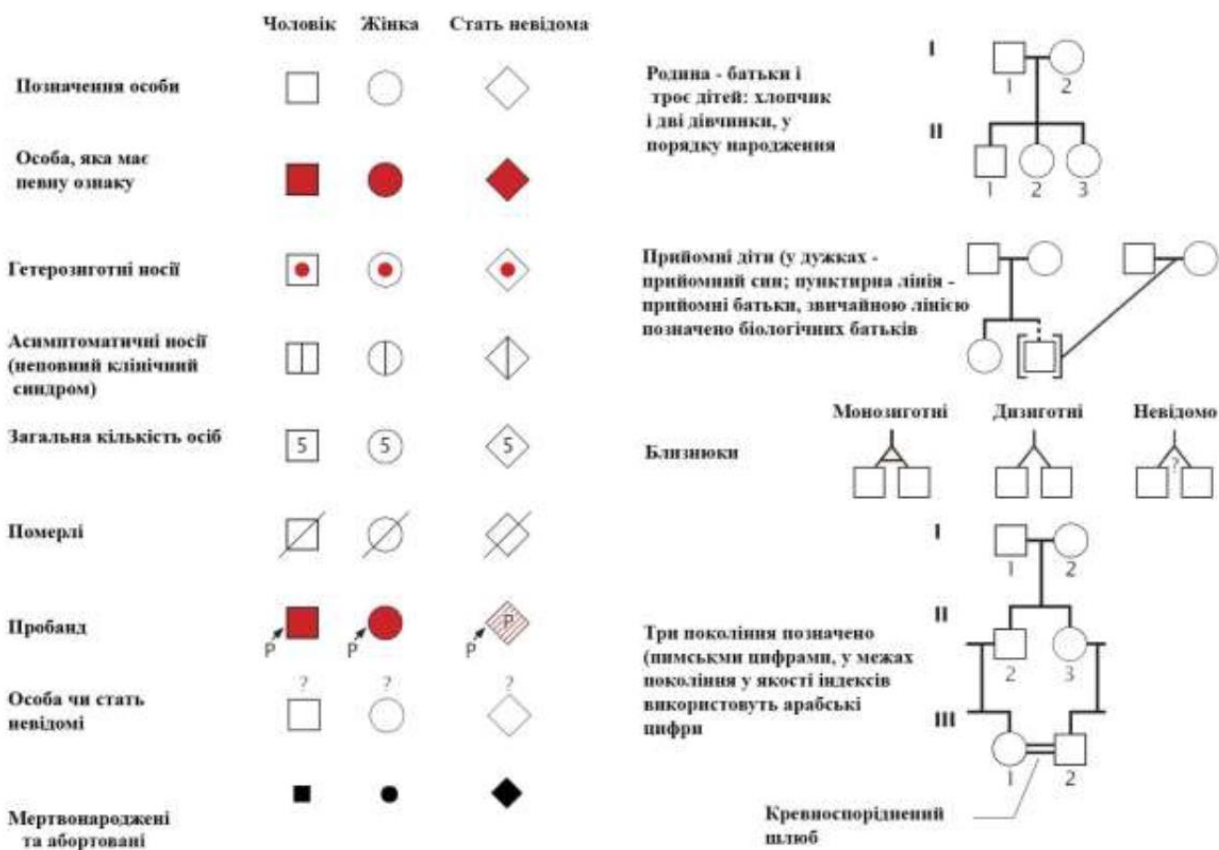


Рис. 15.1. Таблиця генеалогічних символів. (цит. за Pierce B. «Genetics: a conceptual approach», 2017, з модифікаціями)

Легенда родоводу – це інформація про членів родоводу з докладним викладенням будь-яких, але обов'язково істотних для аналізу відомостей:

- 1) докладний опис кожного члена родоводу, відомості про якого обов'язкові або істотні для розуміння характеру успадкування захворювання (ознаки) або особливостей клінічного прояву;
- 2) перелік джерел медичних та інших відомостей із змістовною інформацією;
- 3) вказівка на характер патологічного процесу або його локалізацію (наприклад, у деяких членів родоводу діагностована ізольована злоякісна пухлина шлунка, у інших – множинні неоплазии);
- 4) вказівка на час початку захворювання і особливості перебігу;
- 5) вказівка на вік і причину смерті;
- 6) опис методів діагностики та ідентифікації (наприклад, якісний або кількісний характер описуваного (ознаки).

Завдання 1. Засвоїти принципи складання родоводів

Задача 1

Пробанд – хвора жінка, її брат, сестра і батьки здорові. З боку батька є такі родичі: хворий на цукровий діабет дядько і дві здорові тітки. Одна з них має трьох здорових дітей, друга – здорового сина. Дідусь і бабуся з боку батька – здорові. Сестра бабусі хворіла на цукровий діабет. Мати пробанда, дідусь і бабуся по материнській лінії здорові. Мати має здорового брата. У дядька дві здорових дитини. Визначте характер успадкування хвороби, складіть родовід і обчисліть ймовірність народження хворих дітей в сім'ї пробанда, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка.

Задача 2

Складіть родовід за наступними ознаками.

Пробанд хворий вродженою катарактою. Він перебуває у шлюбі зі здоровою жінкою і має хвору доньку та здорового сина. Батько пробанда хворий, а мати здорова і має здорову сестру і здорових батьків. Дідусь по лінії батька хворий, а бабуся здорова. Пробанд має по лінії батька здорових рідних тітку і дядька. Дядько одружений на здоровій жінці. У них три здорових сина. Визначте тип успадкування ознаки і ймовірність появи в родині дочки пробанда хворих онуків, якщо вона вийде заміж за гетерозиготного по катаракті цього типу чоловіка.

Задача 3

Складіть родовід для цього випадку.

Одна з форм рахіту не виліковується звичайними дозами вітаміну Д. Пробанд юнак, що страждає цією формою рахіту. Його сестра здорова.

Мати пробанда хвора на рахіт, батько здоровий. У матері пробанда було троє братів – всі здорові. Дід пробанда по лінії матері хворий, бабка здорова. Дід мав двох здорових братів і одного хворого. У здорових братів діда від здорових дружин було п'ять здорових синів (у одного чотири, в іншого – один). У хворого брата діда дружина була здорова. У них було три хворі дочки і два здорових сина. У двох хворих дочок брата діда пробанда від здорових чоловіків було по одній здоровій дочці. Ще в однієї хворої доньки брата діда пробанда, яка перебуває у шлюбі зі здоровим чоловіком, два сини, один з яких хворий і хвора дочка. У здорових синів брата діда пробанда дружини здорові, здорові і все їх діти.

Визначте ймовірність народження хворих на рахіт дітей в сім'ї пробанда в разі якщо він одружився зі своєю хворою троюрідною сестрою.

Завдання 2. Складання власного родоводу і його аналіз

На конкретному прикладі власної родини розглянути успадкування ознак, умови їх прояву. Деякі ознаки людини, які з урахуванням певного ступеня спрощеності можуть бути описані як ознаки, що успадковуються за законами Г. Менделя, наведені на рис. 15.2.

| Домінантні ознаки | Рецесивні ознаки |
|-------------------------------------|---------------------------------------|
| Темне волосся | Світле волосся |
| Кучеряве волосся | Пряме волосся |
| Карі очі | Голубі або сірі очі |
| Зелені очі | Голубі або сірі очі |
| Короткозорість | Нормальний зір |
| Кругле обличчя | Видовжене обличчя |
| Товсті губи | Тонкі губи |
| Здатність скручувати язик трубочкою | Нездатність скручувати язик трубочкою |
| Довгі вії | Короткі вії |
| Позитивний резус-фактор | Негативний резус-фактор |
| Нормальний зір | Нічна сліпота |
| Косоокість | Відсутність косоокості |
| Веснянки | Відсутність веснянок |
| Нормальний слух | Уроджена глухота |
| Карликовість | Нормальний ріст |
| Кругле підборіддя | Овальне підборіддя |
| Ямочка на підборідді | Відсутність ямочки на підборідді |
| Ямочки на щоках | Відсутність ямочок на щоках |
| Густі брови | Тонкі брови |

Рис. 15.2. Менделюючі ознаки людини

Хід роботи

Починають складання родовіду з пробанда (особи, на яку складається родовід). Брати і сестри розташовуються в порядку народження зліва направо, починаючи з старшого;

представники кожного покоління в родоводу розташовуються строго в один ряд;

римськими цифрами позначаються покоління: зліва від родоводу зверху вниз;

арабськими цифрами нумерується потомство одного покоління (весь ряд) зліва направо послідовно (під кожним представником – родичем). Таким чином, кожен член родоводу має свій шифр, наприклад II-3, III-6.

Використовуючи родинну інформацію, скласти родовід, взявши як мінімум три покоління і як мінімум дві ознаки. Визначити тип успадкування аналізованих ознак. Скласти коротку легенду родоводу.

Питання для контролю

1. Які умовні позначки використовуються в родовах для чоловіків, жінок та осіб з фенотиповим проявом досліджуваної ознаки.
2. Як відрізнити автосомно-домінантний від автосомно-рецесивного типу спадкування за родоводом? Назвіть мінімум дві характерних ознаки для кожного типу.
3. Які ознаки вказують на зчепленість з Х-хромосоною (домінантну або рецесивну)?
4. Що таке пенетрантність і експресивність, як вони відображаються в родоводі? Наведіть приклад.
5. Як обчислити ризик (ймовірність) передачі захворювання дітям при відомому генотипі батьків (коротко опишіть алгоритм)?
6. Які проблеми у зборі інформації можуть ускладнити побудову родоводу?

Перелік рекомендованої літератури

1. Генетика. Розв'язання задач на успадкування ознак, зчеплених зі статтю [Електронний ресурс] / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексеєва, О. Л. Січняк ; за ред. О. Л. Січняка. Одеса: ОНУ, 2024. 22 с.
<https://dspace.onu.edu.ua/handle/123456789/37776>
2. Алексеєва Т. Г. Прикладна генетика. Змістовий модуль 1. Генетичний аналіз еукаріот : метод. рекомендації до проведення практичних занять і самостійної роботи / Т. Г. Алексеєва. Одеса : ОНУ, 2022. 80 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34308>
3. Pierce B. Genetics: a conceptual approach. 6-th Edition. W. H. Freeman, 2017. 928 (2785) p.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 17. Молекулярні механізми мутацій

Мета заняття: вивчити молекулярні механізми мутацій, які є причинами виникнення патологічних станів організму людини.

Зміст теми

1. Мутації: визначення, класифікація: генеративні і соматичні; спонтанні та індуковані.
2. Молекулярні механізми і класифікація генних мутацій.
3. Моногенні хвороби людини.
4. Молекулярні механізми і класифікація хромосомних мутацій.
5. Молекулярні механізми геномних мутацій.
6. Хромосомні захворювання людини.
7. Мозаїцизм.
8. Мутагенні фактори: класифікація, мутагенна активність.
9. Природний та індукований мутагенез.
10. Антимутагени.

Практична частина

Заповнити таблицю:

Зміна генотипу людини при захворюваннях

| № з/п | Захворювання | Каріотип | Вид мутації |
|-------|------------------------------------|----------|-------------|
| 1. | Синдром котячого крику | | |
| 2. | Синдром філадельфійської хромосоми | | |
| 3. | Синдром Едвардса | | |
| 4. | Синдром Дауна | | |
| 5. | Синдром Шерешевського-Тернера | | |
| 6. | Синдром Клайнфельтера | | |
| 7. | Синдром трисомії X | | |
| 8. | Синдром Патау | | |
| 9. | Фенілкетонурія | | |
| 10. | Галактоземія | | |
| 11. | Цукровий діабет | | |
| 12. | Альбінізм | | |
| 13. | Синдром Вільсона-Коновалова | | |
| 14. | Синдром ламкої X-хромосоми | | |

Реферативні доповіді на теми:

1. Природний та індукований мутагенез.
2. Явище мозаїцизму.
3. Гіандроморфи як приклад мозаїцизму.
4. Молекулярні захворювання людини (таласемія, серпоподібноклітинна анемія, галактоземія, муковісцидоз, фенілкетонурія, альбінізм, синдром Вільсона-Коновалова): причини виникнення, симптоми, діагностика.
5. Синдром Мартіна-Белла (ламкої X-хромосоми).
6. Синдром Гентінгтона.
7. Синдроми делецій (котячого крику, Синдром Прадера-Віллі, Ангельмана).
8. Комутагени, антимутагени.
9. Функціонування репаративних систем клітини.
10. Історичні аспекти дослідження процесів мутагенезу.
11. Методи вивчення каріотипу людини: диференційне забарвлення, FISH-метод.

Питання для контролю

1. Визначення поняття мутації.
2. Класифікація мутацій.
3. Молекулярні механізми генних мутацій.
4. Моногенні хвороби людини.
5. Молекулярні механізми хромосомних мутацій.
6. Молекулярні механізми геномних мутацій.
7. Роль мутацій у виникненні захворювань людини.
8. Мутагенні фактори зовнішнього середовища, їх дія на організм людини.
9. Антимутагенні фактори.
10. Методи вивчення каріотипу людини.

Перелік рекомендованої літератури

1. Проблеми мутагенезу / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексєєва. Одеса: ОНУ, 2022. 49 с. <http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34306>
2. Столяр О. Б. Молекулярна біологія : навч. посіб. Вид. 2-ге доповнене та перероблене. Київ : КНТ, 2017. 224 с.
3. Сучасні проблеми молекулярної біології. Підручник для студентів ВНМЗ України III-IV рівнів акредитації / С. І. Дубінін та ін. Полтава, 2016. 395 с.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ 18. Популяційно-статистичний метод

Мета роботи: ознайомитися з популяційно-статистичним методом дослідження генетики людини

Теоретичні відомості

Популяційно-статистичний метод дозволяє дослідити поширення спадкових ознак (спадкових захворювань) в популяціях. Суттєвим моментом при використанні цього методу є статистична обробка отриманих даних.

Під популяцією розуміють сукупність особин одного виду, які тривалий час мешкають на певній території, вільно схрещуючись між собою та дають плідне потомство. Дані особини мають спільне походження, сукупність – певну генетичну структуру і в тій чи іншій мірі ізольованих від інших таких сукупностей особин цього виду. Популяція є не тільки формою існування виду, а й одиницею еволюції, оскільки в основі мікроеволюційних процесів, що завершуються утворенням виду, лежать генетичні перетворення в популяціях.

Вивченням генетичної структури популяцій займається особливий розділ генетики – популяційна генетика.

У людини виділяють три типи популяцій, які відрізняються один від одного кількістю, частотою внутрішньогрупових шлюбів, часткою іммігрантів, приростом населення. Населення мегаполіса відповідає панміктичній популяції.

- 1) **Панміктична** – вільне схрещування, без обмежень.
- 2) **Деми** – малі популяції чисельністю 1500–4000 осіб, характеризуються низьким природним приростом населення (25 % за покоління), невеликою кількістю осіб, які походять з інших груп (1–2 %) і високою частотою внутрішньогрупових шлюбів (80–90 %).
- 3) **Ізоляти** (від франц. *isolez* – ізолювати, виділяти) – малі популяції чисельністю до 1500 осіб. В ізолятах природний приріст населення становить 20 % за одне покоління, кількість осіб з інших груп – менше 1 %, незначний рівень шлюбної імміграції впродовж декількох поколінь, частота внутрішньогрупових шлюбів – понад 90 %. Внаслідок високої частоти внутрішньогрупових шлюбів в ізолятах, якщо вони існують упродовж 4-х поколінь (приблизно 100 років), усі його члени є не менш як троюрідні брати і сестри. У таких популяціях можливий дрейф генів і перехід рецесивних патологічних генів у гомозиготний стан, що веде до збільшення частоти відповідних спадкових захворювань.

До генетичних характеристик будь-якої популяції належать наступні показники:

- 1) генофонд (сукупність генотипів усіх особин популяції),
- 2) частоти генів,
- 3) частоти генотипів,
- 4) частоти фенотипів, система шлюбів,
- 5) фактори, що змінюють частоти генів.

Для з'ясування частот стрівальності тих чи інших генів і генотипів використовується закон Харді-Вайнберга.

Закон Харді-Вайнберга

В ідеальній популяції з покоління в покоління зберігається строго певне співвідношення частот домінантних і рецесивних генів (1), а також співвідношення частот генотипових класів особин (2).

$$p + q = 1 \text{ – частоти генів}$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ – частоти фенотипів}$$

де p – частота стрівальності домінантного гена A ; q – частота стрівальності рецесивного гена a ; p^2 – частота стрівальності гомозигот по домінанті AA ; $2pq$ – частота стрівальності гетерозигот Aa ; q^2 – частота стрівальності гомозигот по рецесиву aa .

Ідеальною популяцією є досить велика, панміктична (панміксія – вільне схрещування) популяція, в якій відсутні мутаційний процес, природний відбір і інші чинники, що порушують рівновагу генів. Зрозуміло, що ідеальних популяцій в природі не існує, в реальних популяціях закон Харді-Вайнберга використовується з поправками.

Закон Харді-Вайнберга, зокрема, використовується для приблизного підрахунку носіїв рецесивних генів спадкових захворювань.

Наприклад, відомо, що в даній популяції фенілкетонурія зустрічається з частотою 1: 10000. Фенілкетонурія успадковується за аутосомно-рецесивним типом, отже, хворі на фенілкетонурію мають генотип aa , тобто $q^2 = 0,0001$.

Звідси: $q = 0,01$; $p = 1 - 0,01 = 0,99$. Носії рецесивного гена мають генотип Aa , тобто є гетерозиготами. Частота народження гетерозигот ($2pq$) становить $2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 \approx 0,02$. Висновок: в даній популяції близько 2 % населення – носії гена фенілкетонурії. Заодно можна підрахувати частоту зустрічальності гомозигот по домінанту (AA): $p^2 = 0,992$, трохи менше 98 %.

Зміна рівноваги генотипів і алелей в панміктичній популяції відбувається під впливом постійно діючих факторів, до яких відносяться: мутаційний процес, популяційні хвилі, ізоляція, природний відбір, дрейф генів, еміграція, імміграція, інбридинг. Саме завдяки цим явищам виникає елементарне еволюційне явище – зміна генетичного складу популяції, що є початковим етапом процесу видоутворення.

Генетика людини – одна з галузей науки, що найбільш інтенсивно розвивається. Вона є теоретичною основою медицини, розкриває біологічні основи спадкових захворювань. Знання генетичної природи захворювань дозволяє вчасно поставити точний діагноз і здійснити потрібне лікування.

Приклади розв'язування задач

Закон **Харді-Вайнберга** свідчить про те, що успадкування як таке не міняє частоти алелів у популяції.

Якщо загальне число гамет, утворених у популяції, прийняти за одиницю і частоту домінантного алеля (A) позначити q , тоді частота рецесивного алеля (a) буде $p = 1 - q$, тобто $p + q = 1$ (100 %).

Проаналізувавши решітку Пеннета, отримаємо формулу Харді-Вайнберга, що відображає розподіл генотипів у популяції:

| | | |
|---|------------|-------------|
| ♀ | qA | $(1-q)a$ |
| ♂ | qA | $(1-q)a$ |
| | q^2AA | $q(1-q)Aa$ |
| | $q(1-q)Aa$ | $(1-q)^2aa$ |

При цих частотах у нащадків будуть наступні співвідношення: $q^2 AA : 2q(1 - q) Aa : (1-q)^2 aa$

Нескладні підрахунки показують, що в умовах вільного схрещування відносні частоти генотипів AA , Aa , aa будуть становити відповідно p^2 , $2pq$, q^2 . Сумарна частота, природно, дорівнює одиниці: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

Користуючись формулою Харді-Вайнберга, можна розрахувати відносну частоту генотипів і фенотипів в популяції.

Задача 1

У популяції людини кароокі індивідууми складають 51 %, або 0,51, блакитноокі – 49 %, або 0,49. Відомо, що карі очі (A) домінують над блакитними (a).

Розв'язання завжди починаємо з рецесивної форми:

Виходячи з формули Харді-Вайнберга, частота блакитнооких (aa) дорівнює $(q)^2$, тоді частота алеля a в популяції буде дорівнювати: $\sqrt{(q)^2} = \sqrt{0.49} = 0.7$

Знаючи, що сума частот алелів дорівнює одиниці, визначимо частоту домінантного алеля A : $p = 1 - 0.7 = 0.3$.

Частота домінантних гомозигот AA складатиме: $p = 0.3^2 = 0.09$, або 9 %.

Далі визначаємо частоту гетерозиготних генотипів, підставляючи в формулу знайдену частоту алеля A : $2pq = 2q(1 - q) = 2 \times 0.3(0.7) = 0.42$, або 42 %.

Отже, серед 51 % карооких людей в даній популяції 42 % гетерозигот і лише 9 % гомозигот.

Таким чином, користуючись формулою Харді-Вайнберга, врахувавши частоти різних фенотипів в популяції, можна скласти уявлення про розподіл в ній відповідних генотипів.

Задача 2

Проведемо розрахунки для рецесивної мутації, що викликає захворювання на фенілкетонурію. Захворювання зустрічається у 1 людини на 10 тис.

Частота зустрічальності гомозигот q^2 (генотип aa) дорівнює 0,0001. Частота рецесивного алеля q визначається шляхом витягу квадратного кореня і дорівнює 0,01.

Частота домінантного алеля буде дорівнювати $p = 1 - q = 1 - 0.01 = 0.99$. Звідси легко визначити частоту зустрічальності гетерозигот Aa .

$2pq = 2 \times 0.99 \times 0.01 = 0.0198 \approx 0.02$, тобто вона становить приблизно 2 %.

Виходить, що 1 людина з 50 є носієм гена фенілкетонурії. Ці дані показують, яке велике число рецесивних генів залишається в прихованому стані.

Задача 3

Муковісцидоз, аутосомна рецесивна ознака, зустрічається із частотою близько $1 / 2500 = 0.0004$ у людей, що походять із північноєвропейських популяцій. Людей, що страждають на муковісцидоз, легко розпізнати за такими симптомами як солоний піт, надмірна кількість слизу в легенях та сприйнятливність до бактеріальних інфекцій. Визначити генетичну структуру популяцій за рівнянням Харді-Вайнберга

З огляду на те, що муковісцидоз є рецесивною ознакою, хворі люди мають бути гомозиготами. Їхня частота в популяції становить 0,0004, якщо в попередніх поколіннях схрещування було випадковим.

Таким чином, частота рецесивного алеля становить q^2 , таким чином, частота рецесивного алеля становить

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0.0004} = 0.02$$

Так як $p + q = 1$, то частота домінантного алеля дорівнює

$$p = 1 - q = 1 - 0,02 = 0,98.$$

За рівнянням Харді-Вайнберга частота гетерозигот визначається як $2pq$.

$$2pq = 2 \times 0,98 \times 0,02 = 0,04 = 4 \% \text{ або } 1/25.$$

У підсумку, гетерозиготи за геном муковісцидозу зустрічаються в популяціях порівняно часто (4 %), незважаючи на те, що рецесивні гомозиготи зустрічаються дуже рідко (1/2500 або 0,04 %).

У цілому, частоти всіх трьох генотипів можна оцінити, визначивши частоту кожного з алелів і допустивши виконання умов Харді-Вайнберга.

Задача 4

В популяції Європи частота хвороби Тей-Сакса (автосомно-рецесивне захворювання) становить 4×10^{-6} . На яку кількість людей у популяції припадає один хворий?

10^{-6} – це 1000000 осіб у популяції, на цю кількість припадає 4 хворих; Таким чином, один рецесивний гомозиготний індивідум припадає на 250000 фенотипово здорових індивідумів.

Завдяки тому, що це рецесивна ознака, хворі люди повинні бути гомозиготами. Їхня частота в популяції становить 0,0004, якщо в попередніх поколіннях схрещування було випадковим.

Таким чином, частота рецесивного алеля становить q^2 , таким чином, частота рецесивного алеля становить

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0.000004} = 0.002$$

Так як $p + q = 1$, то частота домінантного алеля дорівнює

$$p = 1 - q = 1 - 0,002 = 0,998.$$

За рівнянням Харді-Вайнберга частота гетерозигот визначається як $2pq$.

$$2pq = 2 \times 0,998 \times 0,002 = 0,004 = 0,4\% \text{ або } 1/250.$$

Завдання 1

Вирішити наступні задачі

1. У папуасів частота групи крові N становить 81 %. Визначте частоту груп M і MN в цій популяції.
2. У США близько 30 % населення відчуває гіркий смак фенілтіокарбаміду, а 70 % – ні. Здатність відчувати смак детермінується рецесивним геном a . Визначте частоту алелів A і a в даній популяції.
3. Спадкова метгемоглобінемія – рецесивна аутосомна ознака зустрічається у ескімосів Аляски з частотою 0,09 %. Визначте генетичну структуру популяції за цією ознакою.

4. Люди з групою крові N серед населення України складають 16 %. Визначте частоту груп M і MN .
5. Діти, хворі на фенілкетонурію, народжуються із частотою 1 : 10 тис. новонароджених. Визначте відсоток гетерозиготних носіїв гена.
6. При обстеженні населення південної Польщі виявлено осіб з групами крові: M – 11163, MN – 15267, N – 5134. Визначте частоту генів N і M серед населення південної Польщі.
7. Групи крові по системі антигенів M і N (M , MN , N) детермінуються кодомінантними генами N і M . Частота виявлення гена M у білого населення США становить 54 %, у індіанців – 78 %, у ескімосів Гренландії – 91 %, у австралійських аборигенів – 18 %. Визначте частоту виявлення групи крові MN в кожній з цих популяцій.
8. Альбінізм загальний (молочно-біле забарвлення шкіри, відсутність меланіну в шкірі, волоссі і епітелії сітківки) успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1 : 20 000. Визначте відсоток гетерозиготних носіїв гена.
9. Алкаптонурія успадковується як аутосомно-рецесивна ознака з частотою 1:100 000. Визначте частоту виявлення гетерозигот в популяції.
10. Визначте частоту виявлення альбіносів у великій за чисельністю африканській популяції, де концентрація патологічного рецесивного гена становить 10 %.
11. Відсутність райдужної оболонки успадковується як аутосомно-домінантна ознака із частотою 1:10000. Визначте частоту виявлення гетерозигот в популяції.
12. Есенціальна пентозурія успадковується як аутосомно-рецесивна ознака із частотою 1:50000. Визначте частоту виявлення домінантних гомозигот в популяції.
13. Одна з форм фруктозурії успадковується як аутосомно-рецесивна ознака і зустрічається з частотою 7 : 1000000. Визначте частоту виявлення гетерозигот у популяції.
14. На одному з островів було виловлено 10000 лисиць. 9991 з них виявилися рудого кольору (домінантна ознака) та 9 особин білого кольору (рецесивна ознака). Визначте частоту зустрічальності гомозиготних генотипів рудих лисиць, гетерозиготних рудих і білих в даній популяції.
15. На пустельний острівець випадково потрапило одне зерно пшениці, гетерозиготне за геном A . Рослина, що виросла з нього, розмножується шляхом самозапилення. Яка буде частка гетерозиготних рослин серед представників першого, другого, третього, четвертого покоління, якщо детермінована геном ознака не впливає на життєздатність рослин та їх

розмноження?

16. У великої рогатої худоби породи шортгорн масть успадковується як аутосомна ознака з неповним домінуванням: гібриди від схрещування червоних і білих тварин мають чалу масть. В районі N, спеціалізованому на розведенні шортгорнов, зареєстровано 4169 червоних тварин, 3780 чалих та 756 білих. Визначте частоту генів, що обумовлюють червоне і біле забарвлення худоби в даному районі.
17. Захворюваність на подагру складає 2 %; вона обумовлена домінантним аутосомним геном. За деякими даними пенетрантність гена подагри у чоловіків дорівнює 20 %, а у жінок – дорівнює 0 %. Визначте генетичну структуру популяції за аналізованою ознакою.
18. У великої за чисельністю популяції частота гена дальтонізму (рецесивна, зчеплена з X-хромосою ознака) серед чоловіків становить 0,08. Визначте частоту зустрічальності генотипів домінантних гомозигот, гетерозигот, рецесивних гомозигот у жінок даної популяції.

Питання для контролю

1. Сформулюйте рівняння Харді-Вайнберга для двохалельної системи (поясніть позначення).
2. Як обчислити частоти алелей p і q , якщо відомі числа трьох генотипів (AA, Aa, aa)? Наведіть формулу.
3. Наведіть послідовність дій для перевірки відповідності популяції рівновазі Харді-Вайнберга (включно з використанням χ^2 -тесту).
4. Що таке дрейф генів і при яких умовах він найсильніший? Наведіть наслідок для малої популяції.
5. Поясніть, як міграція та відбір впливають на частоти алелей.
6. Що таке коефіцієнт інбридингу (F) і як він проявляється в розподілі генотипів?

Перелік рекомендованої літератури

1. Алексєєва Т. Г. Прикладна генетика. Змістовий модуль 1. Генетичний аналіз еукаріот : метод. рекомендації до проведення практичних занять і самостійної роботи / Т. Г. Алексєєва. Одеса : ОНУ, 2022. 80 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34308>
2. Січняк О. Л. Генетика популяцій та еволюція. Одеса: ОНУ, 2017. 210 с.
<http://www.biologywiki.onu.edu.ua/index.php/ua/>
3. Трофименко О. Л., Гиль М. І., Сметана О. Ю. Генетика популяцій. Миколаїв: Видавничий дім «Гельветика», 2018.

4. Лісовенко А. Ф., Бедан В. Б. Основи біології та генетики людини: практикум (для самостійної підготовки здобувачів вищої освіти факультету психології, політології та соціології) / А. Ф. Лісовенко, В. Б. Бедан. Одеса: Фенікс, 2021. 73 с.

СПИСОК ЛІТЕРАТУРИ

1. Алексеева Т. Г. Загальна цитологія : навч.-метод. посіб. / Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 123 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/33326>
3. Алексеева Т. Г. Прикладна генетика. Змістовий модуль 1. Генетичний аналіз еукаріот : метод. рекомендації до проведення практичних занять і самостійної роботи / Т. Г. Алексеева. Одеса : ОНУ, 2022. 80 с.
<http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34308>
2. Альбертс Б., Джонсон А., Левіс Д., Реф М., Робертс К., Уолтер П. Молекулярна біологія клітини. Переклад з англійської. Львів: Видавничий дім «Наутилус», 2018. 1536 с.
3. Білий Р. О., Ковалишин В. І., Челпанова І. В., Єлісеєва О. П., Балущ Л. В., Наконечна О. В., Яценко А. М., Луцик О. Д. Цитологія, ембріологія та загальна гістологія: навчальний посібник-атлас. Львів: Кварт, 2017. 59 с.
4. Варенюк І. М., Держинський М. Е. Методи цито-гістологічної діагностики: навчальний посібник. Київ: Інтерсервіс, 2019. 256 с.
5. Вступ до молекулярної медицини: навчальний посібник / В. М. Запорожан, Г. Ф. Степанов, Ю. І. Бажора, В. А. Кожаков, О. М. Комлевой – Одеса : Олді+, 2023. – 242 с.
6. Генетика. Розв'язання задач на успадкування ознак, зчеплених зі статтю [Електронний ресурс] / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексеева, О. Л. Січняк ; за ред. О. Л. Січняка. Одеса: ОНУ, 2024. 22 с.
<https://dspace.onu.edu.ua/handle/123456789/37776>
7. Генетика. Розв'язання задач на зчеплене успадкування : метод. рек. до самост. роботи для здобувачів першого (бакалавр.) рівня вищ. освіти спец. 091 «Біологія», 162 «Біотехнології та біоінженерія», 204 «Садово-паркове господарство» / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексеева, С. Л. Міресь, О. Л. Січняк ; за ред. О. Л. Січняка. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2022. 31 с.
8. Генетика і молекулярна біологія [Електронний ресурс] : електрон. метод. рек. до практ. занять та самост. роботи для здобувачів вищ. освіти першого (бакалавр.) рівня навчання спец.: 091 Біологія та біохімія, 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини), 226 Фармація, промислова фармація / уклад.: С. В. Чеботар, С. В. Білоконь. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова, 2025. Ч. 1 : Молекулярна біологія. 39 с. 1,5 МБ.
<https://dspace.onu.edu.ua/items/42b09978-520e-4d71-a187-086529aaaccd>
9. Генетика поведінки [Електронний ресурс] / С. В. Білоконь, О. Л. Січняк. Одеса: ОНУ, 2024. 67 с. <https://dspace.onu.edu.ua/handle/123456789/39021>
10. Гоженко А., Козирев А., Цебржинський О., Гоженко О., Жуков В. Основи молекулярної біології та персональна геноміка фізичних і психічних

- здібностей людини : навчальний посібник. RSW. Одеса: Бидгощ., 2017. 340 с.
DOI <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.192685>
11. Загальна цитологія і гістологія : підручник / М. Е. Держинський, Н. В. Скрипник, Г. В. Островська та ін. ; за ред. М. Е. Держинського ; упорядкування Н. В. Скрипник К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2010. 575 с.
 12. Іншина Н. М. Основи молекулярної біології : навч. посіб. Суми : Сумський державний університет, 2019. 121 с.
 13. Кучменко О. Б., Марченкова А. І. Молекулярна біологія клітини: навч. посіб. Ніжин: НДУ ім. М. Гоголя, 2021. 135 с.
 14. Лісовенко А. Ф., Бедан В. Б. Основи біології та генетики людини: практикум (для самостійної підготовки здобувачів вищої освіти факультету психології, політології та соціології) / А. Ф. Лісовенко, В. Б. Бедан. Одеса: Фенікс, 2021. 73 с.
 15. Ликова І. О. Лабораторний практикум з загальної цитології: навчальний посібник. Харків, 2017. 56 с.
 16. Проблеми мутагенезу / С. В. Білоконь, Т. Г. Алексєєва. Одеса: ОНУ, 2022. 49 с. <http://dspace.onu.edu.ua:8080/handle/123456789/34306>
 17. Сатарова Т. М. Методичні вказівки до виконання лабораторних робіт з дисципліни „Генетика”. Кам'янське, ДДТУ, 2020. 53 с.
 18. Січняк О. Л. Генетика популяцій та еволюція. Одеса: ОНУ, 2017. 210 с. <http://www.biologywiki.onu.edu.ua/index.php/ua/>
 19. Сиволоб А. В., Афанасьєва К. С. Молекулярна організація хромосом: навч. посіб. Київ : Київський університет, 2014. 286 с.
 20. Сиволоб А. Молекулярна біологія: підручник, друге видання, виправлене та доповнене. К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2023. 324 с.
 21. Столяр О. Б. Молекулярна біологія : навч. посіб. Вид. 2-ге доповнене та перероблене. Київ : КНТ, 2017. 224 с.
 22. Сучасні проблеми молекулярної біології. Підручник для студентів ВНМЗ України III-IV рівнів акредитації/ С. І. Дубінін та ін. Полтава 2016. 395 с.
 23. Тоцький В. М. Генетика. 3-тє видання, виправлене і доповнене. Одеса: Астропринт, 2008. – 712 с.
 24. Трофименко О. Л., Гиль М. І., Сметана О. Ю. Генетика популяцій. Миколаїв: Видавничий дім «Гельветика», 2018.
 25. Трускавецький Э. С. Цитологія: підручник. К.: Вища школа, 2004. 254 с.
12. Гістологія. Цитологія. Ембріологія : підруч. для студентів / за ред. : О. Д. Луцика, Ю. Б. Чайковського . Вінниця : Нова Кн., 2020. 496 с.
 26. Pierce В. Genetics: a conceptual approach. 6-th Edition. W. H. Freeman, 2017. 928 (2785) p.

Навчальне видання

ОСНОВИ КЛІТИННОЇ, МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ ТА ГЕНЕТИКИ

ЕЛЕКТРОННІ МЕТОДИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

до практичних занять та самостійної роботи
для здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти
спеціальностей ЕЗ Хімія та І8 Фармація

Електронне практичне видання

Укладачі:

АЛЕКСЄЄВА Тетяна Григорівна

БІЛОКОНЬ Світлана Василівна

В авторській редакції

Затв. авт. 27.02.2026. Шрифт Times New Roman.
Системні вимоги: операційна система сумісна з програмним забезпеченням
для читання файлів формату PDF.
Обсяг 3,1 МБ. Зам. № 3091.

Видавець і виготовлювач
Одеський національний університет імені І. І. Мечникова
Свідоцтво суб'єкта видавничої справи ДК № 4215 від 22.11.2011 р.
вул. Університетська, 12, м. Одеса, 65082, Україна
Тел.: (048) 723 28 39, e-mail: druk@onu.edu.ua