**ЛЕКЦІЇ №5**

*Дисципліна Основи біології та генетики*

*освітня програма: «Психологія»*

*освітній рівень бакалавр*

*галузь знань: 05 Соціальні та поведінкові науки*

*спеціальність: 053 Психологія*

*Укладач: Бухальська С.Є.*

**ТЕМА**: Основи генетики людини. Менделюючі ознаки людини. Закономірності успадкування ознак

**МЕТА:** Забезпечити набуття студентами таких компетентностей:

*- інтегральна компетентність*: здатність аналізувати закономірності спадковості Грегора Менделя, що лежать в основі процесів життєдіяльності людини;

*- загальна компетентність:* здатність до порівняння, аналізу та синтезу знань про закономірності спадковості; знання та розуміння застосування знань і навичок в оволодінні суміжними дисциплінами;

- *спеціальна (професійна) компетентність:* здатність використовувати в практичній діяльності медичного працівника знання про основи генетики людини, механізми успадкування менделюючих ознак у ряді поколіньтощо;

*- інформативна компетентність:* здатність до оволодіння новими інформаційними технологіями, відбирати, аналізувати, оцінювати інформацію, систематизувати її; уміння використовувати інформацію з інших дотичний навчальних предметів;

*- здоров’язбережувальна компетентність:* набуття знань і умінь, пропагування здорового способу життя.

**АКТУАЛЬНІСТЬ І НАУКОВО-МЕТОДИЧНЕ ОБГРУНТУВАННЯ ТЕМИ**:

**Генетика людини** – галузь, яка тісно пов’язана з антропологією і медициною. Генетику людини умовно поділяють на антропогенетику, що вивчає спадковість і мінливість нормальних ознак людського організму, і медичну генетику, яка вивчає його спадкову патологію (хвороби, дефекти, потворність та ін.). Знання з основ генетики, зокрема методів дослідження медичної генетики, забезпечить можливість використовувати їх у майбутній практичній діяльності як медичного працівника.

**МІЖДИСЦИПЛІНАРНА ІНТЕГРАЦІЯ**

**Таблиця**

|  |  |
| --- | --- |
| **Дисципліни** | |
| 1. Попередні (забезпечуючі) дисципліни | Загальна біологія, загальна генетика, біологія людини |
| 2. Наступні дисципліни, ті що забезпечуються | Професійно зорієнтовані |
| 3. Внутрішньо предметна інтеграція (між темами даної дисципліни) | Біологія організму. Загальна генетика |

**ОСНОВНІ ЕТАПИ ЛЕКЦІЇ**

1. Підготовчий етап.
2. Основний етап. Викладення лекційного матеріалу за планом.
3. Заключний етап. Резюме лекції, загальні висновки. Відповіді на можливі запитання.
4. Завдання для самопідготовки студентів.

**ПЛАН**

І. Вчення «менделізм».

ІІ. Закони Грегора Менделя.

2.1. І Закон Грегора Менделя.

2.2. ІІ Закон Грегора Менделя.

2.3. ІІІ Закон Грегора Менделя.

2.4. Неповне домінування.

ІІІ. Менделюючі ознаки людини.

**ВИКЛАД ЛЕКЦІЙНОГО МАТЕРІАЛУ**

Основоположником **вчення про спадковість** вважають **Грегора Іоганна Менделя (1822-1884)**, який провів унікальні досліди з *гібридизації* рослин та сформулював *закони спадковості*, які виклав у праці “Досліди над рослинними гібридами” 1866р. Природодослідник припустив, що в клітинах є частки, які визначають ознаки організму і передаються спадково та назвав їх *факторами,* які згодом отримали назву *гени*.

**Гібридологічний метод вивчення успадкування ознак –** цеметод, що застосував Мендель при відкритті законів. Він полягає в схрещуванні (гібридизації) організмів, які відрізняються за певними станами однієї чи кількох спадкових ознак. Потомство від такого схрещування називають *гібридами.* Гібридизація лежить в основі *гібридологічного аналізу* – дослідження характеру успадкування станів ознак за допомогою системи схрещувань. Розрізняють: *моногібридне*, *дигібридне*, *полігібридне* *схрещування*.

**Моногібридне** – схрещування між батьківськими організмами, які відрізняються один від одного за однією парою альтернативних ознак.

Об’єктом дослідження Гр. Мендель обрав горох посівний.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **І Закон одноманітності гібридів першого покоління:**  При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних ознак, усе потомство у F1 буде одноманітним за фенотипом і генотипом. **Це правило домінування.** | А – жовтий колір насіння  а - зелений колір насіння  АА – жовтий  Аа - жовтий  аа - зелений | Р: ♀АА х ♂ аа  гамети А а  А а  **F1**: Аа |

**Закон розщеплення ознак**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ІІ Закон розщеплення ознак:**  При схрещуванні гетерозиготних особин F1, у другому поколінні F2 спостерігається явище розщеплення станів ознак: у фенотипі ¾ осіб з домінантною, ¼ осіб з рецесивною ознаками. | А – жовтий колір насіння  а - зелений колір насіння  АА – жовтий  Аа - жовтий  аа - зелений | Р: ♀Аа х ♂ Аа  гамети А А  а а  **F2**: АА Аа Аа аа |

Грегор Мендель подовжував гібридизацію з наступними поколіннями. Він відмітив, що із зеленого насіння виростали тільки рослини із зеленим, а з жовтого- проростали рослини як з жовтим, так із зеленим. Таким чином дослідник дійшов висновку, що насіння з домінантною ознакою є фенотипово подібним, а за генотипом – відмінним: гомозиготним і гетерозиготним. Насіння, що має рецесивну ознаку, подібне як за фенотипом, так і генотипом та є гомозиготним.

**Полігібридне схрещування. Закон незалежного комбінування станів ознак.** Надалі Грегор Мендель ускладнив свої дослідження. Він проводив гібридизацію рослин, які відрізнялися за декількома альтернативними ознаками. Це *полігібридне* схрещування. Однією з форм якого є *дигібридне* схрещування: у батьківських форм береться до уваги відмінність за двома ознаками. Так, Грегор Мендель схрестив між собою чисті лінії гороху посівного з різними кольорами (жовтим, зеленим,) і формою (гладенькою, зморшкуватою) насіння.

Всі гібриди першого покоління F1 мали жовте і гладеньке насіння – домінантні стани ознак. Тобто підтвердився закон одноманітності гібридів F1. У другому поколінні F2 було виявлено: жовтого гладенького насіння – 315, жовтого зморшкуватого –101, зеленого гладенького –108, зеленого зморшкуватого –32. Отже, у F2 проявилися чотири фенотипові групи у співвідношеннях 9:3:3:1. Крім насінин, що мали комбінації станів ознак, властиві батьківським особинам, з’явились із новими комбінаціями: жовтий колір – зморшкувата поверхня; зелений колір **-** гладенька поверхня.

Грегор Мендель прослідкував успадкування різних станів кожної ознаки окремо і з'ясував його особливості: розщеплення за кожною ознакою відбувається незалежно від інших, проаналізувавши розщеплення у F2, він отримав співвідношення 12 жовтих : 4 зелених; 12 гладеньких : 4 зморшкуватих насінин, тобто ¾ осіб з домінантною, ¼ осіб з рецесивною ознаками.

Отже, дигібридне схрещування – це два моногібридних (3:1)2 схрещувань. У даному випадку поверхня насіння успадкувалась незалежно від його забарвлення. Ця закономірність отримала назву *ІІІ закону Менделя, або незалежного комбінування станів ознак.*

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **ІІІ Закон незалежного комбінування станів ознак.** При ди-, полігібридному схрещуванні розщеплення станів кожної ознаки у гібридів F2 відбувається незалежно від інших.  Розщеплення за фенотипом 9:3:3:1  Розщеплення за генотипом  ААВВ – 1 АаВВ – 2  ААВb – 2 Ааbb - 2  ААbb – 1 ааВВ - 1  АаВb - 4 ааВb - 2  ааbb -1 | А – жовтий колір  а – зелений колір насіння  В - гладенька поверхня  b - зморшкувата поверхня насіння  АА - жовтий  Аа - жовтий  аа - зелений  ВВ – гладенька  Вb – гладенька  bb - зморшкувата | Р: ♀ААВВ х ♂ ааbb  гамети АВ аb  **F1**: АаВb  P:♀ АаВb х ♂ АаВb   |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | ♀ ♂ | АВ | Аb | аВ | аb | | АВ | ААВВ | ААВb | АаВb | АаВb | | Аb | ААВb | ААbb | АаВb | Ааbb | | аВ | АаВВ | АаВb | ааВВ | ааВb | | аb | АаВb | Ааbb | ааВb | ааbb | |

Ознаки людини, за які відповідають гени з моногенним успадкуванням, називають **менделюючими**.

Домінантні і рецесивні ознаки людини

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Ознака | Домінантна | Рецесивна |
| Очі  Колір очей  Розріз очей  Гострота зору  Ніс  Ніздрі  Ямочки на щоках  Вуха  Підборіддя  Зубиі щелепи  Щілина між різцями  Волосся  Посивіле волосся  Облисіння  Обличчя  Нижня губа  Здатність загинати язик назад  Здатність згортати язик трубочкою  Зуби при народженні  Шкіра  Колір шкіри  Веснянки  Зріст  Схильність до ожиріння  Кисть  Арахнодактилія  Домінуюча рука  Нігті  Голос (у жінок)  Голос (у чоловіків)  Абсолютний музикальний слух  Спадкова глухота | Великі  карі  прямий  короткозорість  великий гострий і виступає наперед  випуклий з горбинкою (“орлиний”)  широкі  є  широкі  довге  пряме  широке  виступають  є  з дрібними кучерями  кучеряві  у віці 25 років  у чоловіків  кругле  товста, відвисла  є  є  є  товста  смаглявий  є  нормальний  є  6 або 7 пальців (полідактилія)  є  права  подвоєні  тонкі і плоскі  дуже тверді  відступаючі від нігтьового ложа  сопрано  бас  є  немає | Малі  голубі  косий  нормальна  середньої величини або маленький  широкий  прямий  вузькі  немає  вузькі  коротке  западає назад  вузьке і гостре  ні  немає  хвилясті або прямі  після 40 років  у жінок  продовгувате  нормальна  немає  немає  немає  тонка  білий  немає  пропорційна карликовість  немає  5 пальців  немає пальців  ліва  нормальні   * - - * - - * - -   альт  тенор  немає  є |

**ПИТАННЯ ДЛЯ ПЕРЕВІРКИ**

1. Генетика як наука про спадковість і мінливість: предмет, завдання, етапи розвитку. Генетична символіка.
2. Моногібридне схрещування. І та ІІ Закони Грегора Менделя. Приклади, генетичні схеми.
3. Полігібридне схрещування. ІІІ Закон Грегора Менделя — закон незалежного комбінування станів ознак. Цитологічні основи ІІІ закону Грегора Менделя.
4. Неповне домінування або проміжний характер успадкування. Приклади, генетичні схеми.

**ЗАДАЧІ ДЛЯ ПЕРЕВІРКИ**

1. У людини С шестипалість домінує над с нормальною будовою кисті. У шестипалих батьків народилась дитина з нормальною будовою кисті. Визначте генотипи батьків. Запишіть генотичну схему.

а) ♀СС ♂ СС;

б) ♀ СС ♂ сс;

в) ♀ Сс ♂ сс;

г) ♀Сс ♂ Сс;

д) ♀ сс ♂ сс.

2. У людини рецесивний алель в зумовлює глухонімоту, домінантний алель В – нормальний слух. Від шлюбу глухонімої жінки з нормальним чоловіком народилася глухоніма дитина. Визначте генотипи батьків. Запишіть генетичну схему.

а) ♀ВВ ♂ вв;

б) ♀ вв ♂ вв;

в) ♀ Вв ♂ Вв;

г) ♀ вв ♂ Вв;

д) ♀ вв ♂ вв.

3. Руде волосся – а рецесивна ознака, чорне – А домінантна. При яких шлюбах народжуватимуться діти з рудим волоссям з ймовірністю 100%:

а) ♀аа ♂аа;

б) ♀Аа ♂АА;

в) ♀АА ♂АА;

г) ♀Аа ♂Аа;

д) ♀аа ♂Аа.

4. При обстеженні новонароджених в одному з міст України у дитини виявлено фенілкетонурію. Батьки дитини не страждають на цю хворобу та мають двох здорових дітей. Визначте можливі генотипи батьків з геном фенілкетонурії. Запишіть генетичні схеми.

а) ♀аа ♂аа;

б) ♀Аа ♂АА;

в) ♀АА ♂АА;

г) ♀Аа ♂Аа;

д) ♀аа ♂Аа.

**ПИТАННЯ ДЛЯ САМОПІДГОТОВКИ**

1. Дитина 10-ти місячного віку, батьки якої здорові брюнети, має світле волосся, дуже світлу шкіру і блакитні очі. Зовнішньо при народженні виглядала нормально, але впродовж останніх 3-х місяців спостерігалися порушення мозкового кровообігу, відставання у розумовому розвитку. Яка хвороба є причиною такого стану? За яким типо успадковується? Запишіть генетичну схему.

а) фенілкетонурія;

б) глікогенез;

в) гостра порфірія;

г) гістидинемія;

д) галактоземія.

2. У батьків, хворих на гемоглобінопатію - А\_(автосомно-домінантний тип успадкування) народилася здорова дівчина. Які генотипи батьків? Запишіть генетичну схему.

а) обоє гетерозиготні за геном гемоглобінопатії Аа;

б) мати гетерозиготна за геном гемоглобінопатії Аа, у батька цей ген вiдсутнiй аа;

в) обоє гомозиготні за геном гемоглобінопатії АА;

г) батько гетерозиготний за геном гемоглобінопатіїАа, у матерi цей ген вiдсутнiй аа;

д) у обох батькiв ген гемоглобінопатії вiдсутнiй аа.

**НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ**

1.Підручник Сабадишин Р.О., Бухальська С.Є. Медична біологія. Підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів І-ІІ рівнів акредитації. – Вінниця: НОВА КНИГА, 2008. (2009) – 368 с.: Іл.

2. Рекомендована література (п.13)

3. Курс лекцій із дисципліни медична біологія для студентів медичних закладів вищої освіти, що здійснюють підготовку фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня - бакалавр лаборант (медицина) на основі загальної середньої освіти.

4. Навчально-методичні вказівки до практичних занять із дисципліни медична біологія для студентів медичних закладів вищої освіти, що здійснюють підготовку фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня - бакалавр лаборант (медицина) на основі загальної середньої освіти.

5. Банк тестів.