**Навчально-методичні вказівки**

**до проведення навчальної практики**

**під керівництвом викладача**

*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.*

**Практична робота**

**Тема: Спадковість і патологія. Аналіз моногенних ( спадкових) хвороб.**

**Мета:** засвоїти матеріал про фенотипні вияви моногенних і хромосомних захворювань, причини їх виникнення, методи діагностики.

**Забезпечення заняття:** інформаційний матеріал, генетична символіка, таблиці, рисунки, схеми, фотографії хворих на моногенні хвороби

**Студент повинен знати:**

* теоретичний матеріал про ознаки спадкової мінливості, спадкової патології;
* закономірності успадкування моногенних хвороб;
* моногенні хвороби, пов’язані з порушенням обміну речовин;
* методи дослідження моногенних захворювань.

**Студент повинен вміти:**

* визначати ймовірність прояву моногенних хвороб у нащадків, знаючи тип їх успадкування;
* вибрати найбільш ефективні методи дослідження моногенних хвороб .

**Виконання завдань навчальної практики під керівництвом викладача**

**І. Виконати тестові завдання:**

1.Хвороби, що виникають внаслідок порушення структури гена, кількісних і якісних змін хромосом або функції генетичного апарату клітини:

а) Неспадкові; б) Спадкові; в) Родинні; г) Метаболічні.

2. Хвороби, що викликані порушенням обміну речовин:

а) Неспадкові; б) Спадкові; в) Родинні; г) Метаболічні.

3. Неспадкові зміни будь-яких ознак організму під впливом довкілля, що копіюють мутації:

а) Мутації; б) Фенокопії; в) Комбінації; г) Модифікації.

4. Мутації, які виникають у результаті порушення ДНК:

а) Хромосомні; б) Геномні; в) Генні; г) Соматичні.

5. Яка мутація людини має найбільшу ймовірність проявитися в наступному поколінні:

а) рецевсивна, що виникає в Х- хромосомі; б) рецесивна аутосомна; в) домінантна аутосомна?

6. Зчеплено зі статтю успадковується:

а) Гемофілія. б) Альбінізм. в) Полідактилія. г) Глухонімота. д) Косоокість.

7. Фенілкетонурія успадковується за автосомно-рецесивним типом. У батьків з такими генотипами можуть народитися діти з фенілкетонурією:

а) АА х аа. б) Аа х Аа. в) АА х Аа. г) Аа х АА. д) АА х АА.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А – норма  а – фенілкетонурія  АА – норма  Аа – норма, носії гена ФКУ  аа – фенілкетонурія | А) Р: ♀ АА х ♂ аа  гамети    F 1:   |  |  |  | | --- | --- | --- | | ♀ ♂ | а | а | | А | Аа | Аа | | А | Аа | Аа |   Відповідь : 100% здорові Аа, носії ФКУ  Б) А) Р: ♀ Аа х ♂ Аа  гамети    F 1:   |  |  |  | | --- | --- | --- | | ♀ ♂ | А | а | | А | АА здорові | Аа здорові | | а | Аа здорові | аа хворі |   Відповідь : 25% хворі  в) Р: ♀ АА х ♂ Аа   |  |  |  | | --- | --- | --- | | ♀ ♂ | А | а | | А | АА здорові | Аа здорові | | А | АА здорові | Аа здорові |   Відповідь: 100% здорові |

8. Ознаки, які успадковуються через статеві Х і Y хромосоми, називаються:

а) Кодомінантні. б) Зчеплені зі статтю. в) Рецесивні. г) Домінатні.

9. Хвороба, при якій патологічні прояви викликані порушенням проникненням іонів хлору через мембрани епітеліальних клітин, що змінює фізико-хімічні властивості слизу ендокринних залоз. Утворюється густий, в’язкий секрет, застійні явища, фіброз, склероз в різних органах і тканинах організму дитини.

а) фенілкетонурія. б) муковісцидоз. в) синдром Марфана. г) гемофілія.

10. Хвороба проявляється на 2-3 році життя, коли дитина починає ходити. При важких випадках після народження можуть спостерігатися кефалгематоми, підшкірні і внутрішньо шкірні крововиливи з пупкового канатика:

а) фенілкетонурія. б) муковісцидоз. в) синдром Марфана. г) гемофілія.

**ІІ. Виконати практичні завдання**

Розв’язати задачі:

1. У батьків, хворих на гемоглобінопатію – А (аутосомно-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 гемоглобінопатії Аа, у матерi цей ген вiдсутнiй аа;

д) у обох батькiв ген гемоглобінопатії вiдсутнiй аа.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А – гемоглобінопатія  а – здорова людина  АА – гемоглобінопатія  Аа – гемоглобінопатія  **аа – здорова** | А) Р: ♀ Аа х ♂ Аа  Гамети А а А а  F 1:  аа     |  |  |  | | --- | --- | --- | | ♀ ♂ | А | а | | А | АА | Аа | | а | Аа | аа |   Відповідь : 25% здорові діти |

2. Полідактилія (багатопалість) успадковується за автосомно-домінантним типом А. У батьків із якими генотипами можуть народитися здорові діти?

**а) Аа х Аа;** б) АА х АА; в) АА х Аа; г) Аа х АА; д) аа х АА.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А – полідактилія  а – здорова людина  АА – полідактилія  Аа – полідактилія  **аа – здорова** | А) Р: ♀ Аа х ♂ Аа  Гамети  F 1: аа   |  |  |  | | --- | --- | --- | | *♀ ♂* | А | а | | А | АА | Аа | | а | Аа | аа |   *Відповідь : 25% здорові діти* |

3. Альбінізм успадковується як автосомна рецесивна ознака. У родині, де мама здорова, батько – хворий, народилася дитина-альбінос. Ймовірність народження здорової дитини у цих батьків:

а)50%. б)75%. в)25%. г)10%. д)100%.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А – норма, здорова  а – хвора, альбінізм  АА –норма, здорова  Аа – норма, здорова  аа – хвора, альбінізм | А) Р: Аа ♀ х ♂ аа  Гамети А а а а  F 1 аа   |  |  |  | | --- | --- | --- | | *♀ ♂* | а | а | | А | Аа здорові | Аа  здорові | | а | аа  хворі | аа  хворі |   *Відповідь : 50% здорові діти , 50% хворі* |

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

а) Аа х Аа; б) АА х аа; в) аа х аа; г) Аа х аа; д) Аа х АА.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А – норма, здорова  а – ФКУ  АА –норма, здорова  Аа – норма, здорова  аа – ФКУ | А) Р: Аа ♀ х ♂ Аа  Гамети  F 1 АА Аа аа   |  |  |  | | --- | --- | --- | | *♀ ♂* | *А* | *а* | | А | АА здорові | Аа  здорові | | а | Аа  здорові | аа ФКУ |   *Відповідь : 75% здорові діти , 25% хворі ФКУ* |

Виконати завдання:

Скласти комплексну характеристику спадкових моногенних хвороб на вибір:

1. Хондродистрофія.

2. Муковісцидоз, або фіброз кістозний.

3. Фенілкетонурія.

3. Гемофілія.

Наприклад,

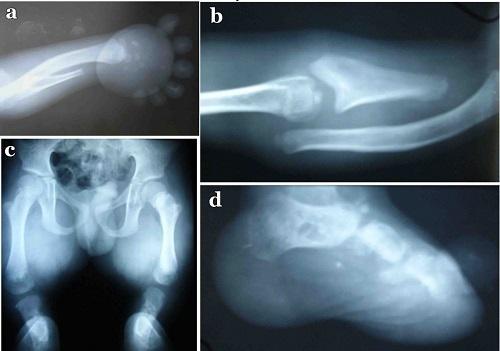
**Хондродистрофія** (ахондропластична карликовість) – загальне захворювання

опорно-рухового апарату, зокрема, порушення росту епіфізарних хрящів трубчастих кісток, деформація основи черепа і носової кістки.

Інші ознаки: непропорційно великий розмір голови; широкий ніс; виступаючі тім’яні і лобові горби; видатний живіт (при бічному огляді); плоска спина; «Квадратна» лапа.

*Клінічні ознаки.* У хворого формуються непропорційно короткі кінцівки при нормальному тулубі і великих розмірах голови з опуклим лобом і сідлоподібним переніссям.







Джерело: <https://aquafitness.kiev.ua/?p=9979>  
© https://aquafitness.kiev.ua/

Записати генетичну схему усіх можливих варіантів

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А –  а –  АА –  Аа –  аа – | Р: ♀ х ♂  гамети     |  |  |  | | --- | --- | --- | | ♀ ♂ |  |  | |  |  |  | | а |  |  |   F 2: |

Наприклад, у людини *зчеплено зі статтю* успадковується хвороба гемофілія (порушення згортання крові).

Ген (Н) і його алельна пара – ген гемофілії (h) містяться в Х-хромосомі.

Н – нормальне згортання крові

h – порушене згортання крові

ХНХН – жіноча стать, здорова

ХНХh – жіноча стать, носій гемофілії

ХhХh – жіноча стать, хвора

ХНY – чоловіча стать, здоровий

ХhY – чоловіча стать, гемофілік

Р: **♀** ХНХh **х ♂** ХНY

Гамети: ХН Хh Хh Y

**F:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ♀ ♂ |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

**ІІІ. Самостійна позааудиторна робота студентів:**

підготувати повідомлення “Орфанні моногенні хвороби”.

**ІV. Навчальна література:**

1.Бердешев Г. Д., Криворучко І. Ф. Медична генетика: навч. Посібник. **-** К.: Вища шк.,1993р. –143с.

2. Біологічний словник. /Редколегія. 2-е вид. К. Головна редакція УРЕ. 1986р. 680с.

3. Биологический энциклопедический словарь. / Гл. ред. М.С.Гиляров; Редкол.: А.А.Баев, Г.Г.Винберг, Г.А.Заварзин и др. – 2-е изд. исправл. – М.: Сов. энциклопедия, 1989. **-** 864с.

4. Біологія: Навч. посібник. / А.О.Слюсарєв, О.В.Самсонов, В.М.Мухін та ін.; За ред. та пер. з рос. В.О.Мотузного. - 3-тє вид. – К.: Вища шк., 2002р. – 622с.

5. ПішакВ.П., БажораЮ.І. та ін. Медична біологія: Підручник. – В.: Нова книга, 2004р.- 656с.

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

7. Саляк Н.О. Практикум з медичної біології : навч. посібник / Н.О.Саляк. – К.: Медицина, 2009. – 152 с.