

**ДРОГОБИЦЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ ПЕДАГОГІЧНИЙ
УНІВЕРСИТЕТ імені ІВАНА ФРАНКА**

Галина Клепач

ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

МЕТОДИЧНІ ВКАЗІВКИ ДО ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

Для фахівців ОКР "Магістр" спеціальності
8.03010201 "Психологія"

**Дрогобич
2012**

УДК 159.95
ББК 88р
К 48

Рекомендовано до друку вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка
як методичні матеріали до практичних занять
(протокол № 11 від 17.10.2012 р.)

Рецензенти:

Федоренко Віктор Олександрович, доктор біологічних наук, професор, завідувач кафедри генетики та біотехнології Львівського національного університету імені Івана Франка;

Савчин Мирослав Васильович, доктор психологічних наук, професор, завідувач кафедри практичної психології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка.

Відповідальний за випуск: Монастирська Світлана Семенівна, кандидат біологічних наук, доцент кафедри біології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка.

К 48 Клепач Г. М.

ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ : методичні вказівки для практичних занять [для фахівців ОКР "Магістр" спеціальності 8.03010201 "Психологія"] : навч.-метод. посіб. / **Галина Миколаївна Клепач**. – Дрогобич : Редакційно-видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, 2012. – 110 с.

Посібник написано відповідно до програми навчальної дисципліни "Основи психогенетики" для підготовки фахівців ОКР "Магістр" спеціальності 8.03010201 "Психологія", затвердженої вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка (протокол № 2 від 17. 02. 2011 р.). Вказівки містять програму навчальної дисципліни, методичні поради до проведення практичних занять, короткі теоретичні відомості, завдання для самостійного опрацювання, словник термінів, додатки.

УДК 159.95
ББК 88р

ВСТУП

Курс "Основи психогенетики" у системі підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня "Магістр" у педагогічному університеті є нормативним. Психогенетика – наука, яка виникла та набула стрімкого розвитку у середині ХХ ст. завдяки досягненням класичної і молекулярної генетики, біохімії, анатомії та фізіології людини. Дослідження психогенетики тісно пов'язані з генетикою і спрямовані на пізнання молекулярно-генетичних процесів, які відбуваються на рівні клітин, тканин та систем органів. Фахівці з генетики поведінки ведуть пошук генів, від яких залежить індивідуальність людини, її пізнавальні здібності. Вивчаються також генетичні основи пам'яті, розумових відхилень і психічних захворювань. Новий напрям науки – соціальна біологія – використовує ці дані для пояснення поведінки людини у суспільстві.

Психогенетика останнім часом значно збагатила психологію великою кількістю фактів, які стосуються різних аспектів впливу середовища на розвиток психоемоційної сфери людини з моменту її народження. Саме тому сучасний психолог повинен мати знання про психогенетичні особливості формування особистості залежно від генетичної складової. До того ж психогенетика закладає основи методології вивчення людини як істоти біосоціальної і дає змогу не тільки збагатити теоретичні основи психології, а й закласти фундамент для використання знань із психогенетики у практичній роботі психолога.

Предметом вивчення курсу "Основи психогенетики" є спадкові чинники, що визначають поведінку людини у соціальному середовищі.

Мета навчальної дисципліни – поглибити знання про механізми успадкування та вираження психічних ознак у людини, про принципи реалізації генетичної програми в онтогенезі, про функціонування генів за різних умов.

Зазначений курс формує у студентів уявлення про психогенетику як науку, що має експериментальну основу, тому методи психогенетики мають важливу роль у практичній роботі сучасного психолога. Донедавна у розпорядженні психогенетики були лише генетико-епідеміологічні підходи, які дають можливість працювати на рівні популяцій. У зв'язку зі стрімким прогресом молекулярно-генетичних технологій психогенетика збагатилася великою кількістю нових методичних підходів, які відкривають широкі перспективи для проникнення у природу спадкових механізмів, що задіяні у формуванні психічних і психофізіологічних особливостей людини.

Практичний психолог, працюючи з клієнтом чи з групою, маніпулює різними засобами, формує чи коректує ті чи ті психічні особливості людини, тобто формує її поведінковий фенотип. Оскільки формування індивідуальності людини відбувається у контексті складних багаторівневих взаємодій, тому, щоб краще уявляти, як на кожному етапі розвитку виникає певний кінцевий результат цих взаємодій, потрібно вміти оперувати основними поняттями і фактами психогенетики. У зв'язку з цим сучасний висококваліфікований психолог має володіти знаннями і методами, які дає наука про роль спадковості та середовища у формуванні міжіндивідуальних відмінностей психологічних та психофізіологічних характеристик людини.

Мета посібника – допомогти студентам освоїти нові знання і навички, оволодіти методами і підходами, які використовує сучасний психолог у практичній діяльності.

ПРОГРАМА
навчальної дисципліни "Основи психогенетики"
для підготовки фахівців ОКР "Магістр" спеціальності 8.03010201
"Психологія"

Програму уклали: Клепач Г. М., кандидат біологічних наук, доцент кафедри біології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка;

Рецензенти: Максимів Д. В., кандидат біологічних наук, доцент кафедри генетики та біотехнології Львівського національного університету імені Івана Франка;

Скотна Н. В., доктор філософських наук, професор, завідувач кафедри практичної психології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка.

Програма затверджена і рекомендована до друку вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка (протокол № 2 від 17. 02. 2011 р.)

Курс "Основи психогенетики" у системі підготовки фахівців ОКР "Магістр" у педагогічному університеті є профілюючим. Предметом його вивчення є спадкові фактори, що визначають поведінку людей у соціальному середовищі. Мета курсу – формування знань про роль спадковості і середовища у формуванні психічних та психофізичних властивостей людини, механізми успадкування та прояву психічних ознак, про принципи реалізації генетичної програми в онтогенезі, про функціонування генів за різних умов.

Особлива увага приділена методам психогенетики, генетиці поведінки, генетиці психічних розладів – ключовим проблемам сучасної психогенетики.

ЗМІСТ ПРОГРАМИ

РОЗДІЛ І. Основні генетичні поняття, закономірності наслідування.

Психогенетика як наука. Предмет психогенетики. Основні етапи становлення і розвитку психогенетики. Євгеністичний рух. Психогенетика і генетика поведінки тварин. Генетика та суспільство. Психогенетика у проєкті "Геном людини". Основні напрями розвитку сучасної психогенетики. Коротка характеристика її завдань.

Основи загальної генетики. Генетика як наука про спадковість та мінливість. Генотип і фенотип. Ознаки в популяціях. Закони спадковості. Моногібридне схрещування і перший закон Г. Менделя. Гомозиготність і гетерозиготність. Дигібридне схрещування та другий закон Г. Менделя. Генетика статі. Ознаки, зчеплені зі статтю. Цитоплазматична спадковість.

Хромосомна теорія спадковості. Молекулярні основи спадковості. ДНК – матеріальна субстанція спадковості. Ген. Функції гена. Генетичний код та його властивості. Гени у хромосомах. Поняття локусу та алеля. Множинні алелі. Мутації. Генні мутації. Хромосомні аномалії. Гени в популяціях. Закон Харді-Вайнберга.

Генетичні основи кількісної мінливості. Кількісна мінливість та методи її дослідження. Вимірювання кількісних ознак. Характеристики центральної тенденції та розподілу. Міжгрупові і міжіндивідуальні відмінності. Генотип та середовище як фактори виникнення кількісної мінливості. Генетична дисперсія. Види взаємодії неалельних генів. Аддитивна взаємодія. Середовищна дисперсія. Норма реакції. Фенотипова дисперсія. Показник успадковуваності та його особливості. Генотип-середовищна коваріація.

РОЗДІЛ II. Методи психогенетики. Визначення подібностей і відмінностей між родичами. Сімейна та генетична подібність. Спільні гени у родичів. Коефіцієнт спорідненості. Методи кількісної оцінки фенотипічної подібності між родичами. Конкордантність. Кореляція. Регресія. Умови відповідності коефіцієнта кореляції коефіцієнту спорідненості.

Близнюки і близнюковий метод. Біологія близнюковості. Концепція близнюкового методу. Види близнюкового методу. Метод прийомних дітей. Сімейний (генеалогічний) аналіз. Аналіз родоводів. Дослідження родичів у сім'ях. Зіставлення результатів, отриманих різними методами.

Молекулярно-генетичні методи. Геноміка та психогенетика. Аналіз зчеплення. Класичний варіант аналізу зчеплення і картування локусів кількісних ознак. Аналіз асоціацій. Метод гена-кандидата. Прямий аналіз ДНК та виявлення мутацій. Моделювання на тваринах.

РОЗДІЛ III. Генетика психофізіологічних та фізіологічних показників. Концепція норми реакції і розвиток. Взаємодія генотипу та середовища у процесі розвитку. Молекулярні аспекти розвитку. Морфогенез нервової системи і вплив факторів на морфогенез. Роль ембріонального та неонатального досвіду у розвитку поведінки. Батьківські ефекти у розвитку. Принцип системності і діалектика взаємодії генотипу та середовища у розвитку.

Генетичний аналіз поведінки тварин. Схожість геномів. Схожість поведінки. Генетика поведінки тварин: комахи, ссавці. Дослідження патологічних форм поведінки.

Генетика психічних розладів. Хромосомні аберації і поведінка людини. Маніакально-депресивні психози. Шизофренія. Депресивні розлади. Олігофренія. Аутизм. Хвороба Альцгеймера (старече недоумство, деменція). Розумова відсталість та затримка розумового розвитку. Нездатність до навчання. Дислексія. Хромосомні аберації та геномні мутації. Механізми виникнення хромосомних та геномних мутацій. Синдроми Дауна, Патау, Едвардса, Клайнфельтера, Шерешевського-Тернера (46, XO), трисомії-X (47, XXX), дипло-У (47, ХУУ). Етіологія, прояви та поведінка хворих із хромосомними перебудовами у системі соматичних хромосом: із синдромом де Груші (моносомія 18 p⁻), Лежена (моносомія 18 q⁻), Реторе (трисомія 9 p⁻), "котячого крику" (часткова моносомія 5 p⁻).

Психогенетика аномальної і девіантної поведінки. Злочинність. Алкоголізм. Інші шкідливі звички. Суїцид. Гомосексуальність.

Психогенетика сенсорних здібностей, рухових функцій. Сенсорне сприйняття. Морфологія і фізіологія мозку людини. Електроенцефалограма. Потенціали мозку людини. Генетичні дослідження морфології та біоелектричної активності мозку. Елементарні психічні функції. Психофізіологічні характеристики сенсорних здібностей. Рухові функції. Психофізіологічні характеристики рухових функцій.

Психогенетичні дослідження інтелекту, темпераменту особистості. Загальний, або генеральний, чинник (g) когнітивних здібностей. Інтелект як сума окремих здібностей. Відмінності в коефіцієнті інтелекту між групами людей. Спадковість IQ. Зміни успадкування коефіцієнта інтелекту з віком. Вплив середовища і коефіцієнт інтелекту. До психогенетики обдарованості (геніальності). Емергенез. Імпресинг. Вплив середовища та обдарованість. Темперамент. Психогенетика темпераменту та особистості.

Орієнтовна тематика практичних занять

1. Спадковість. Основні закономірності спадковості.
2. Біометрична генетика. Генетичні основи кількісної мінливості.
3. Молекулярні основи спадковості.
4. Методи психогенетичних досліджень.
5. Хромосомні аберації та поведінка людини.
6. Генетика психічних розладів.
7. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки.
8. Психогенетика сенсорних здібностей та рухових функцій.
9. Психогенетичні дослідження інтелекту, темпераменту й особистості.

Опис знань та вмінь, які повинен набути студент після вивчення даної дисципліни

Студенти повинні знати:

Основні поняття: генетика, психогенетика, психодіагностика, психометрика, психофізіологія, євгеніка, спадковість, мінливість, вид, популяція, асортативність, еукаріоти, прокаріоти, генотип, фенотип, фени, каріотип, гомозиготність, чиста лінія, гетерозиготність, гемізиготність, клітинний цикл, мітоз, мейоз, гаметогенез, хроматин, хромосома, аутосома, еухроматин, гетерохроматин, центромера, теломери, гістони, нуклеотиди, ДНК, РНК, ядро, ядерця, ген, сайт, генофонд, якісні, кількісні, полімерні, континуальні ознаки, моногібридне схрещування, дигібридне схрещування, кріс-крос успадкування, голандричність, множинний алелізм, повне домінування, неповне домінування, кодомінування, локальне домінування,

комплементарність, епістаз, полімерія, плейотропія, пенетрантність, експресивність, норма реакції, мозаїки, кон'югація хромосом, кросинговер, рекомбінація, група зчеплення, ген, мутації, модифікації, морфози, хіазми, алелізм, генетичний код, оперон, транскрипція, трансляція, мобільні генетичні елементи, поліплоїдія, моносомія, трисомія, хромосомні аберації, дефішенсі, делеції, інверсії, транспозиції, транслокації, антимутагени, радіопротектори, репарація, біологічна еволюція, макроеволюція, мікроеволюція, генетичний поліморфізм, генетичний вантаж, валідність, медіана, мода, регресія, кореляція, крос-кореляція, варіабельність, імпринтинг, сибси, близнюки монозиготні і дизиготні, конкордантність, дискордантність, метод асоціацій, метод родоводів, сімейні дослідження, хромосомні та генні хвороби, хвороби зі спадковою схильністю, шизофренія, олігофренія, аутизм, біометрика, метод картування, лонгітюдне дослідження, ген-кандидат, геноміка, секвенування, моделювання, невротизм, дебілізм, девіантна поведінка, алкоголізм, злочинність, гомосексуалізм, інтелект, талант, геніальність, медико-генетичне консультування.

Закони: I закон Менделя, II закон Менделя, III закон Менделя, закономірності успадкування кількісних ознак, закон сили, закон відхилення від середніх величин Гальтона, закон регресії Гальтона, закон успадкування властивостей предків, закон Харді-Вайнберга.

Студенти повинні вміти:

а) загальна компетентність:

- формулювати проблему, яка розглядається;
- визначати мету і завдання, відповідно до специфіки отриманої роботи;
- будувати одну або кілька робочих гіпотез дослідження з певної теми;
- бути об'єктивним до обговорюваної проблеми;
- адаптувати набуті знання, необхідні для інтерпретації результатів досліджень;
- критично осмислювати і використовувати різноманітну інформацію при вивченні конкретної теми;
- визначати власний рівень отриманих знань;
- застосовувати особистісно орієнтований підхід до вивчених тем;
- здійснювати аналіз та узагальнення інформації;
- формулювати висновки та пропозиції;
- аналізувати результати своєї діяльності та виявляти переваги й недоліки в навчанні;

б) компетентність, що відповідає предмету.

Знати: основні етапи розвитку, досягнення, видатні персоналії психогенетики, організацію і функції нуклеїнових кислот (ДНК та РНК), організацію і функції білків, властивості генетичного коду та гена, структурні особливості хромосом людини, закономірності успадкування при моногенному

та полігенному визначенні ознак, механізм формування статі у людини, закономірності реалізації генетичної інформації – транскрипція і трансляція, форми мінливості, види та причини виникнення геномних, хромосомних і генних мутацій, методи психогенетики, фактори, що визначають формування психічних і психофізіологічних ознак в онтогенезі, роль генетичних та середовищних факторів у розвитку психічних і психофізіологічних ознак у людини, вроджені та спадкові поведінкові захворювання, причини виникнення та методи корекції психічних відхилень і патологій.

Володіти основними тематичними поняттями та закономірностями успадкування моно- і полігенних ознак у людини, вміти застосувати дані і методи психогенетики до пояснення відхилень у психічному розвитку людини.

Розв'язувати задачі на різні типи успадкування ознак: на моногібридне схрещування, на зчеплене зі статтю успадкування генів, на взаємодію полімерних генів, генетику популяцій.

КРИТЕРІЇ УСПІШНОСТІ НАВЧАННЯ ТА ЗАСОБИ ДІАГНОСТИКИ УСПІШНОСТІ НАВЧАННЯ

Формою підсумкового контролю з дисципліни є залік. Формами і методами контролю досягнутих успіхів студента з навчальної дисципліни є: відповідь на практичних заняттях, виконання індивідуального завдання, самостійна робота.

Критерії оцінювання досягнутих успіхів студента з дисципліни вказуються у візитці навчальної дисципліни.

Оцінювання досягнутих успіхів за семестр проводиться за системою оцінювання університету, після чого переводиться в національну шкалу оцінювання та шкалу ECTS, відповідно до "Положення про кредитно-модульну систему організації навчального процесу Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка".

Шкала переведення сумарної модульної оцінки в екзаменаційну оцінку або оцінку з диференційованого заліку

Сумарна модульна оцінка (у балах)	Екзаменаційна оцінка, оцінка з диференційованого заліку	Сумарна модульна оцінка (у балах)	Оцінка за шкалою ECTS	Оцінка із заліку
90 – 100	"відмінно"	90 – 100	A	"зараховано"
75 – 89	"добре"	82 – 89	B	
		75 – 81	C	
60 – 74	"задовільно"	67 – 74	D	
		60 – 66	E	"незараховано"
0 – 59	"незадовільно"	35 – 59	FX	
		0 – 34	F	

Список рекомендованої літератури

Основна

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – 250 с.
2. Биология : в 2 т. – Т. 1 / под ред. Ярыгина В.Н. – М. : Высшая школа, 2001. – 510 с.
3. Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. Биология : в 3-х т. – Т. 1. – М., 1990. – 495 с.
4. Эрман Л., Парсонс П. Генетика поведения и эволюция. – М. : Мир, 1984. – 310 с.
5. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. – М., 1993. – 355 с.
6. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. – М., 1998. – 301 с.
7. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – 280 с.
8. Роль среды и наследственности в формировании индивидуальности человека / под ред. Равич-Щербо И.В. – М., 1998. – 175 с.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3-х т. – Т. 1. – М. : Мир, 1989. – 378 с.

Додаткова

1. Большой толковый психологический словарь / А. Ребер. – М., 2001. – 805 с.
2. Воронцов Н.Н. Развитие эволюционных идей в биологии. – М., 1999. – 274 с.
3. Гальтон Ф. Наследственность таланта. – М., 1996. – 209 с.
4. Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе / под ред. Малых С.Б. – М., 1995. – 356 с.
5. Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетики поведения. – М. : МГУ, 1999. – 510 с.
6. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. – М. : МИА, 2002. – 307 с.
7. Егорова М.С. Генетика поведения: психологический аспект. – М., 1995. – 405 с.
8. Егорова М.С. Психология индивидуальных различий. – М., 1997. – 405 с.

9. Корочкин Л.И., Михайлов А.Т. Введение в нейрогенетику. – М. : Наука, 2000. – 753 с.
10. Лолер Дж. Коэффициент интеллекта, наследственность и расизм. – М. : Прогресс, 1982. – 510 с.
11. Мазер К., Джинкс Дж. Биометрическая генетика. – М. : Мир, 1985. – 405 с.
12. Медична генетика / за ред. Гречаніної О.Я., Богатирьової Р.В., Волосовця О.П. – К. : Медицина, 2007. – 515 с.
13. Стрельчук С.І., Демідов С.В., Бердишев Г.Д., Голда Д.М. Генетика з основами селекції. – К. : Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.
14. Тоцький В.М. Генетика. – Вид. 3-є. – О. : Астропринт, 2008. – 715 с.
15. Фолконер Д.С. Введение в генетику количественных признаков. – М. : Агропромиздат, 1985. – 305 с.

МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ДО ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

Кожне практичне заняття передбачає глибоке і всебічне знання навчального матеріалу конкретної теми, відповідно до якої укладено різні завдання: репродуктивні, аналітичні, тестові, проблемно-пошукові, задачі.

У завданнях репродуктивного характеру необхідно сформулювати закон, гіпотезу чи теорію, пояснити їхній зміст та навести обґрунтовані приклади.

Наприклад:

1. Сформулюйте основні закони успадкування ознак (за Менделем), поясніть їх та наведіть приклади.

Відповідь. До основних законів успадкування ознак належать закон одноманітності гібридів I покоління (I закон), закон розщеплення (II закон) і закон успадкування та комбінування станів ознак (III закон).

I закон стверджує: при схрещуванні між собою гомозиготних особин (чистих ліній), які відрізняються альтернативним проявом однієї ознаки, усе покоління (гібриди I покоління) буде одноманітним – як за генотипом, так і за фенотипом. Наприклад (за Менделем), при схрещуванні зелених форм гороху (AA) із жовтими (aa) усі нащадки I покоління (F_1) будуть зеленими (Aa).

II закон стверджує: при схрещуванні між собою гетерозиготних особин (гібридів I покоління) у II поколінні спостерігається розщеплення за фенотипом 3:1 (при повному домінуванні), а за генотипом 1:2:1. Наприклад (за Менделем), при схрещуванні зелених (Aa) форм гороху між собою (гібридів I покоління) серед нащадків II покоління (F_2) спостерігатиметься розщеплення: 3/4 зелених (AA:2Aa) і 1/4 жовтих (aa).

III закон стверджує: при схрещуванні між собою гомозиготних особин (чистих ліній), які відрізняються альтернативним проявом двох і більше ознак, у наступних поколіннях спостерігається незалежне успадкування та комбінування станів ознак. Наприклад (за Менделем), при схрещуванні зелених гладеньких форм гороху (AABB) із жовтими зморшкуватими (aabb) у I поколінні (F_1) усі будуть зеленими гладенькими (AaBb), а у II поколінні (F_2) (при повному домінуванні) спостерігається розщеплення за фенотипом – 9/16 зелених гладеньких (A_B_) : 3/16 зелених зморшкуватих : 3/16 жовтих зморшкуватих (aaB_) : 1/16 жовтих зморшкуватих (aabb).

У завданнях, які передбачають аналітичний підхід, формулюється суть явища (проблеми), що потребує зваженого пояснення (трактування) з урахуванням впливу багатьох чинників.

Наприклад:

1. Як установити аутосомно-домінантний чи аутосомно-рецесивний тип успадкування ознаки у людини?

Відповідь. Для встановлення типу успадкування ознаки у людини використовують метод родоводів (генеалогічний метод) кількох сімей, у яких вивчають характер прояву досліджуваної ознаки упродовж кількох поколінь. При цьому відмічають вираження ознаки у кожного члена кожного покоління. На основі отриманих даних роблять висновки про тип успадкування ознаки: якщо у членів одного покоління з частотою 50 % і більше трапляється зазначена ознака, то роблять висновок про аутосомно-домінантний тип успадкування ознаки, а якщо лише у 25 % або через покоління – ідеться про аутосомно-рецесивний тип успадкування ознаки.

Тестові завдання розраховані на конкретне знання навчального матеріалу; вони передбачають вибір правильної відповіді (однієї чи більше) серед запропонованих кількох варіантів.

Наприклад:

1. Моделювання на тваринах – це сукупність:

а) генетико-селекційних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних мутантних ліній тварин;

б) різних молекулярно-генетичних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки;

в) генетико-селекційних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних груп піддослідних тварин;

г) генетико-психологічних тестів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних груп тварин.

Правильна відповідь: в).

2. Чи залежить кількість фенотипових класів у другому поколінні від кількості полігенів при кумулятивній полімерії:

а) так;

б) не завжди, лише при дії екзогенних чинників;

в) ні;

г) залежить лише від дії генів-модифікаторів.

Правильна відповідь: а).

3. Який процес називається транскрипцією:

а) набуття білком просторової структури;

б) синтез іРНК на ДНК;

в) синтез білка на рибосомах за участю тРНК та спеціальних ферментів;

г) усунення потенційних мутаційних змін із ДНК.

Правильна відповідь: б).

Задачі, які пропонуються студентам, передбачають знання основних законів, закономірностей і понять генетики, для їх розв'язування потрібно оперувати

різними типами схрещувань, уміти записувати генотипи особин, правильно трактувати отримані результати розщеплення.

Наприклад, розв'яжіть задачу.

Фенілкетонурія (порушення обміну фенілаланіну) – спадкове захворювання, у результаті якого розвивається розумова відсталість (успадкоується як аутосомна рецесивна ознака). Якими можуть бути діти в сім'ї, де батьки гетерозиготні за цією ознакою?

Розв'язання. Згідно з умовою задачі, фенілкетонурія – аутосомна рецесивна ознака. Нехай, *a* – фенілкетонурія, *A* – норма, тоді генотипи гетерозиготних батьків будуть *Aa*.

Запишемо схему схрещування та визначимо, якими можуть бути діти у цій сім'ї:

P ♀ *Aa* x ♂ *Aa*
G *A*; *a* *A*; *a*
F₁ ♀ ♂ *AA* : *2Aa* : *aa*.

Відповідь. Імовірність народження хворих дітей (*aa*) у цій сім'ї становить 25 %, а решта 75 % будуть здоровими (*AA* : *2Aa*).

ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 1

СПАДКОВІСТЬ. ОСНОВНІ ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ

Мета : ознайомитися з основними поняттями, термінами, об'єктами та методами загальної генетики, а також закономірностями успадкування моногенних ознак.

Теоретичні відомості. *Спадковість* – це властивість батьків передавати свої ознаки й особливості розвитку наступним поколінням. Вона забезпечує певну консервативність живої матерії завдяки наявності матеріальних носіїв спадковості – генів. *Успадкування* – це процес передачі генів (і відповідно ознак) нащадкам. *Ген* – одиниця спадковості, що визначає окрему найбільш елементарну ознаку, наприклад, структуру однієї молекули рибонуклеїнової кислоти (РНК) або поліпептиду. З точки зору молекулярної генетики, ген – це відрізок (фрагмент) молекули дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) або РНК, що несе генетичну інформацію про елементарну функцію або ознаку. *Мінливість* – це властивість, протилежна спадковості. Її суть полягає у змінах структури та комбінацій спадкових задатків – генів і змінах їх прояву в онтогенезі.

Спадковість і мінливість можна досліджувати на різних рівнях – молекулярному, клітинному, організменому, популяційному. Наприклад, структуру гена, його безпосередню функцію можна визначити лише на рівні молекули ДНК, хоч безпосередню функцію гена і тип його успадкування можна досліджувати, вивчаючи окремі білки або фенотипові ознаки (тобто особливості метаболізму, морфології або фізіології). Саме тому генетика використовує методи цитології, біохімії, молекулярної біології та інших наук. Основним методом генетики є *генетичний аналіз*. Цей метод поєднує можливості специфічного для генетики гібридологічного аналізу з іншими методами – штучного отримання мутацій, цитологічним, біохімічним, молекулярно-генетичним тощо.

Метод гібридологічного аналізу – метод схрещувань, полягає в гібридизації і кількісному обрахунку розщеплення ознак серед нащадків наступних поколінь. У завершеному вигляді цей метод був запропонований Г. Менделем, який уперше використав кількісний підхід при дослідженні наслідків схрещувань і побудові гіпотез для пояснення результатів цих схрещувань. Метод схрещувань включає цілу низку схрещувань: моно-, ди- і полігібридне, поліалельні, циклічні, аналізуючі, реципрокні, оборотні тощо, які дають можливість установити характер і тип успадкування ознаки.

Моногібридним називається схрещування особин між собою, які відрізняються альтернативним проявом однієї ознаки, тобто алелями одного гена. Моногібридне схрещування включає аналіз успадкування ознак, які визначаються однією парою алельних генів. Успадкування аутосомних ознак

підпорядковується таким правилам: результат не залежить від внесення рецесивних і домінантних генів з боку батьків; ознаки однаково успадковуються особинами різної статі. Встановлено, що при моногібридному схрещуванні у першому поколінні усе потомство фенотипово і генотипово є одноманітним. Ця закономірність відома як **перший закон Менделя**, або закон одноманітності гібридів першого покоління. **Другий закон Менделя** (закон розщеплення) стверджує: при схрещуванні гетерозиготних організмів (гібридів першого покоління) між собою у другому поколінні відбувається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3:1, а за генотипом – 1:2:1. На основі аналізу схрещувань Мендель прийшов до важливого висновку, що рецесивні задатки не щезають у гетерозиготному стані, а залишаються незмінними і знову проявляються при злитті з такими ж рецесивними задатками у наступних поколіннях чи в аналізуючих схрещуваннях. Пізніше У. Бетсон, виходячи з цього феномену, сформулював **правило чистоти гамет**, згідно з яким явище розщеплення базується на успадкуванні дискретних одиниць – домінантних і рецесивних задатків (У. Бетсон у 1902 р. запропонував називати їх алеломорфами), які не змішуються у гетерозиготному організмі і розходяться "чистими" при утворенні гамет. У 1909 р. В. Йоганнсен запропонував термін "алель" замість "алеломорф" для позначення рецесивного чи домінантного стану гена.

Моногібридне схрещування з неповним домінуванням ознаки, поширене у живій природі, характеризується тим, що гетерозигота фенотипово відрізняється від домінантної гомозиготи. Тому друге покоління буде розщеплюватися фенотипово не 3:1, як при повному домінуванні, а 1:2:1.

При дигібридному схрещуванні аналізу підлягають дві пари алельних генів, які визначають різні ознаки. Встановлено, що при схрещуванні ди- і полігібридів у другому поколінні відбувається розщеплення кожної пари ознак незалежно одна від одної у співвідношенні 3:1. Незалежне успадкування можливе тоді, коли гени кожної з аналізованих пар алелей містяться в різних парах хромосом (гетеросомах), що стало основою **III закону Менделя** – закону про незалежне успадкування і комбінування станів ознак: при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються між собою двома парами ознак, у другому поколінні спостерігається незалежне успадкування та комбінування станів ознак, що виражається фенотипово у співвідношенні 9:3:3:1. При полігібридному схрещуванні кількість типів гамет $/2^n/$, фенотипічних $/2^n/$ і генотипічних $/3^n/$ класів у другому поколінні, а також їх розщеплення, визначають за наведеними формулами.

Порушення закону незалежного комбінування та успадкування ознак від менделівської схеми відзначив Т. Х. Морган серед багатьох ознак генетичного об'єкта плодової мушки *Drosophila melanogaster*. Таке відхилення він пояснив тим, що алелі генів, які визначають ці ознаки, містяться у статевих хромосомах (**гетеросомах**). Цей тип успадкування отримав назву **зчепленого зі статтю**, а ознаки, які аналізуються, – зчепленими зі статтю. Стаття, яка в каріотипі має ідентичні статеві хромосоми, називають **гомогаметною**, якщо різні – **гетерогаметною**. У гетеросомах є гомологічні ділянки, які містять алельні

гени, успадкування яких підпорядковується менделівським законам. При зчепленому зі статтю успадкуванні сини успадковують ознаки матері, а дочки – батька (**крис-крос**, чи **хрест-навхрест успадкування**), а закон одноманітності гібридів першого покоління в одному із реципрокних схрещувань не справджується: реципрокні схрещування дають різні результати. **Реципрокними** називають два схрещування, які відрізняються тим, хто з батьків вносить домінантну чи рецесивну алель. Наявність тільки однієї алелі певного конкретного гена у диплоїдного організму називається гемізіготним станом, чи гемізіготою. Гени, які зчеплені зі статевою У-хромосомою, у гетерогаметних видів успадковуються **голандрично** (від батька до сина чи від матері до дочки).

Хід заняття

Завдання 1. Ознайомтеся з основними генетичними поняттями і закономірностями успадкування ознак та дайте відповіді на запитання

- 1.1. Яке схрещування називається моногібридним, дигібридним, полігібридним, аналізуючим?
- 1.2. Що таке спадковість? Сформулюйте закони спадковості Менделя та наслідки, які впливають із них.
- 1.3. Що таке фен? фенотип? ген? генотип?
- 1.4. Що таке гомозиготність? гетерозиготність? гемізіготність?
- 1.5. Яка ознака називається домінантною, а яка – рецесивною?
- 1.6. Яка ознака називається моногенною, зчепленою зі статтю, голандричною?
- 1.7. Що таке повне і неповне домінування, наддомінування, кодомінування?
- 1.8. Що таке мінливість? Яка мінливість називається спадковою, неспадковою, мутаційною, модифікаційною?
- 1.9. Яке успадкування називають крис-крос-успадкуванням? Наведіть у людини приклади ознак, які виявляють крис-крос-успадкування.
- 1.10. Що таке множинний алелізм? Наведіть приклади.
- 1.11. Які типи успадкування ознак Ви знаєте?
- 1.12. Що таке комплементарна взаємодія генів? Наведіть приклади.
- 1.13. Що таке епістатична взаємодія генів? Наведіть приклади.
- 1.14. Який взаємозв'язок існує між геном і ознакою?
- 1.15. Яку інформацію називають генетичною? У якому вигляді та де вона існує?

Завдання 2. Виберіть правильну відповідь

1. Алелем називають:
 - а) ген, що визначає яку-небудь ознаку організму;
 - б) один з полімерних генів;
 - в) ознаку, за якою ведеться аналіз схрещування;
 - г) один з кількох альтернативних станів гена;

д) ступінь прояву ознаки, що змінюється.

2. Схрещування потомства з однією з батьківських форм називають:

- | | | |
|-----------------|---------------|---------------|
| 1) аналізуючим; | 2) оберненим; | 3) зворотним; |
| 4) реципрокним; | 5) прямим; | 6) циклічним. |

3. Яку кількість гамет продукує гексагетерозигота:

- 1) 32; 2) 12; 3) 64; 4) 24; 5) 16.

4. Яка умова є необхідною для того, аби збіглися кількості генотипових та фенотипових класів у потомстві:

- | | |
|--------------------------------------|-------------------------------|
| 1) повне домінування; | 2) міжалельна комплементация; |
| 3) наявність множинного алелізму; | 4) неповне домінування; |
| 5) епістатична дія неалельного гена; | 6) кодомінування. |

Завдання 3. Розв'яжіть задачі (див. додаток 1 – 3)

1. У людини кароокість домінує над синьоокістю. Синьоокий чоловік, обидва батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, батько якої мав карі очі, а мати – сині. Від цього шлюбу народилася одна дитина із синіми очима. Визначте генотипи всіх згаданих осіб.

2. Міоплегія (періодичні паралічі) передається спадково як домінантна ознака. Визначте ймовірність народження дитини з аномаліями в сім'ї, де батько гетерозиготний, а мати здорова.

3. Яких дітей можна чекати від шлюбу між жінкою – гетерозиготним носієм дальтонізму – і чоловіком із нормальним зором? Ознака зчеплена зі статтю.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Основні закони класичної генетики.
2. Які гени називаються алельними, а які – неалельними?
3. Види взаємодії алельних генів. Наведіть приклади.
4. У чому полягають відмінності між повним та неповним домінуванням, кодомінуванням? У чому виявляється відносний характер домінування?
5. Які ознаки називаються моногенними? Наведіть приклади.
6. У чому полягає суть явища множинного алелізму?
7. Як називають феномен існування одного гена у багатьох альтернативних станах?
8. У якому випадку при схрещуванні батьків із домінантними ознаками отримують потомків із рецесивними ознаками?
9. Як алельні гени "поводяться" при утворенні гамет? Чим ця поведінка обумовлена?

10. Як установити аутосомно-домінантний чи аутосомно-рецесивний тип успадкування ознаки у людини?

11. У чому проявляється статистичний характер розщеплення?

12. За яких умов у F_2 -моногібридному схрещуванні спостерігається розщеплення 3:1?

13. У яких випадках порушується кількісне співвідношення фенотипових класів у потомстві?

14. Як з'ясувати, що два гени успадковуються незалежно?

15. Які процеси у клітині визначають незалежне успадкування генів та комбінативну мінливість?

16. Скільки генотипових та фенотипових класів утворюється при схрещуванні батьків, які відрізняються за n -ознаками?

17. Вкажіть особливості успадкування зчеплених зі статтю ознак.

18. У сім'ї здорових батьків хлопчик п'яти років захворів на одну з форм міопатії (захворювання, при якому спостерігається атрофія м'язів). Дядько пробанда за материнською лінією хворіє на міопатію. Тітка пробанда за материнською лінією, бабуся і дідусь – здорові. Складіть родовід сім'ї, визначте тип успадкування захворювання і вкажіть носіїв патологічного гена.

19. Батько і мати відчувають гіркий присмак фенілтіосечовини. Двоє з чотирьох дітей не відчувають смаку цієї речовини. Приймаючи, що відмінності за чутливістю до фенілтіосечовини моногенні, визначте, домінантною чи рецесивною є нечутливість до фенілтіосечовини.

20. Чоловік і жінка гетерозиготні за рецесивним геном альбінізму. Якщо у них народиться різнояйцева двійня, то яка ймовірність того, що обоє дітей будуть альбіносами?

21. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного з них мають першу і другу групу крові, а батьки другого – другу та четверту. Дослідження показали, що діти мають першу і другу групи крові. Установіть, хто чий син. У матері перша група крові, а у батька – четверта. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного з батьків?

22. Чому дорівнює ймовірність народження дитини з першою групою крові у батьків, якщо обидва мають четверту?

23. У людини ген карих очей домінує над голубими очима, а вміння володіти переважно правою рукою – над ліворукістю. Обидві пари генів розміщені в різних хромосомах. Якими можуть бути діти, якщо їх батьки: а) гетерозиготні; б) якщо батько – лівша, але гетерозиготний за кольором очей, а мати – голубоока, але гетерозиготна щодо вміння володіти лівою рукою?

24. Існує два види сліпоти, і кожний визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени містяться в різних парах хромосом. Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою, якщо батько і мати її страждають різними видами спадкової сліпоти, а за іншою парою генів сліпоти гетерозиготні?

25. В одній сім'ї у карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I та IV групи крові, двоє карооких – з II та III групами крові. Карий колір очей домінує над блакитним і зумовлений аутосомним геном. Визначте ймовірність народження наступної кароокої дитини з I групою крові.

26. Близькорукий (домінантна ознака) лівша (рецесивна ознака) вступає у шлюб із жінкою, нормальною за обома ознаками. Відомо, що у чоловіка та жінки були брати і сестри, хворі на фенілкетонурію, але саме подружжя нормальне стосовно цієї ознаки. У їхній сім'ї перша дитина була цілком нормальною, друга – короткозора і лівша, третя – хвора на фенілкетонурію. Визначте генотипи батьків і всіх дітей. З'ясуйте ймовірність того, що четверта дитина буде нормальною за всіма трьома ознаками.

27. У людини темне волосся домінує над світлим, а кучеряве неповно домінує над прямим, і гетерозиготи мають хвилясте волосся. Темноволоса кучерява жінка, гетерозиготна за першою ознакою, вийшла заміж за чоловіка, який має пряме волосся і є гетерозиготним за першою ознакою. Які можливі генотипи дітей?

28. Чоловік, хворий дальтонізмом і глухотою, одружився з жінкою, нормальною за обома ознаками. У них народився глухий син, який водночас був дальтоніком, та дочка – дальтонік із хорошим слухом. Визначте ймовірність народження у цій сім'ї дочки з обома аномаліями, якщо відомо, що дальтонізм і глухота передаються як рецесивні ознаки, проте дальтонізм зчеплений із Х-хромосомою, а глухота – аутосомна ознака.

29. Гіпертрихоз передається через У-хромосому, а полідактилія – як домінантна аутосомна ознака. У сім'ї, де батько мав гіпертрихоз, а мати – полідактилію, народилася нормальна за обидвома ознаками дочка. Яка ймовірність того, що наступна дитина у них буде хвора за обидвома ознаками?

30. Жінка – правша з карими очима і нормальним зором – виходить заміж за чоловіка – правшу, голубоокого і дальтоніка. У них народилася голубоока – дочка лівша і дальтонік. Яка ймовірність того, що наступна дитина у цій сім'ї буде лівшою і страждатиме дальтонізмом, якщо відомо, що карий колір очей і вміння володіти переважно правою рукою – домінантні аутосомні незчеплені між собою ознаки, а дальтонізм – рецесивна, зчеплена з Х-хромосомою ознака? Який колір очей можливий у хворих дітей?

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 6 – 23.
2. Барна І. Загальна біологія. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2008. – С. 10 – 22.
3. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2008. – С. 85 – 207.
4. Мотузний В.О. Біологія : навч. посібник / за ред. Костильова І.К. – К. : Вища школа, 2009. – С. 119 – 147.
5. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. – Вид. 2-ге, пер. та доп. – К. : Медицина, 2008. – С. 124 – 164.
6. Тоцький В.М. Генетика – Вид. 3-є. – О. : Астропринт, 2008. – С. 185 – 213; 252 – 256.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 2

БІОМЕТРИЧНА ГЕНЕТИКА. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ КІЛЬКІСНОЇ МІНЛИВОСТІ

Мета : ознайомитися з основними поняттями та методами біометричної генетики, а також закономірностями успадкування кількісних ознак.

Теоретичні відомості. Серед представників будь-якої популяції спостерігається певна мінливість, тобто різноманітність ознак у її особин. Залежно від типу мінливості у популяціях виділяють ознаки двох видів – якісні і кількісні. **Якісні ознаки** характеризуються дискретним, тобто переривчастим рядом мінливості. Ці ознаки можна виявити в обмеженій кількості варіантів, відмінності між індивідами чітко виражені, і проміжні форми відсутні. Зовнішні умови відносно мало чи майже зовсім не впливають на їх прояв. До таких ознак відносять, наприклад, групи крові, резус-фактор у людини. Носіїв різних варіантів якісних ознак у популяції можна виявити з різною частотою. Основна маса поведінкових характеристик людини складає другу категорію ознак – **кількісних**, які характеризуються **безперервною**, чи **кількісною**, мінливістю – **континуальністю проявів**. Подібна мінливість характерна для таких морфологічних ознак, як ріст, маса, колір волосся і шкіри, а також для таких поведінкових ознак, як інтелект, риси темпераменту і т.д. Усі значення кожної з цих ознак можна розмістити на деякій безперервній шкалі. Частота зустрічальності тих чи тих значень досліджуваної ознаки може бути підрахована і подана у вигляді розподілу, який є сукупністю значень кількісної ознаки та відповідних їм частот. Безперервна, чи кількісна, мінливість передбачає існування безперервного ряду переходів від мінімальної вираженості ознаки до максимальної. Розподіл частот зустрічальності різних кількісних значень ознаки у популяції характеризується двома статистичними величинами – **центральною тенденцією** та її характеристиками – модою, медіаною, середнім та розкидом значень навколо середньої (**дисперсія**). Дисперсія характеризує міжіндивідуальні відмінності (мінливість, варіативність). Будь-яка кількісна ознака може бути виміряна з різною точністю, залежно від поставленого завдання і того вимірювального інструменту, яким оперує дослідник. У психології для кількісного вираження ознаки використовуються вимірювальні інструменти (зазвичай тести чи опитувальники), причому дослідник сам вирішує, що і як вимірювати та з якою точністю. Усі вимоги до результатів психологічних вимірювань у генетиці поведінки, яка вивчає природу індивідуальних відмінностей, залишаються аналогічними до психодіагностичних процедур – надійність, валідність, репрезентативність.

Більшість ознак людини є результатом взаємодії генів із чинниками середовища. Ознаки, для яких характерна безперервна мінливість, як правило, зумовлені сумісною дією багатьох генів і факторів середовища. Успадкування таких ознак називають **полігенним**. При значній кількості генотипів у популяції гістограма частоти, яка відображає ступінь вираженості певної ознаки, буде

дуже зглажуватися і нагадувати нормальний розподіл. Уся мінливість при цьому матиме генетичний характер, а кількісна величина, яка характеризує варіативність цієї ознаки в популяції, називається **генетичною дисперсією**. Подібний розподіл має мінливість, яка повністю визначається середовищними факторами. Дисперсія кількісної ознаки, яка виникає під впливом середовища, називається **середовищною**. Для оцінки природи безперервної мінливості певної ознаки, тобто для встановлення того, чи мінливість досліджуваної ознаки є результатом впливу середовища, чи вона має полігенний характер, у генетиці використовують спеціальні методи.

У генетиці для позначення дисперсії використовується буква V (від англ. *variance*). Значками V_P , V_G і V_E позначаються відповідно **фенотипова** ($P = phenotype$), **генотипова** ($G = genotype$) і **середовищна** ($E = environment$) дисперсії. Основними компонентами **фенотипової дисперсії** ознаки є генотипова і середовищна дисперсії. У кількісній генетиці частку генетичної складової у загальній фенотиповій дисперсії ознаки прийнято називати успадковуваністю, яку позначають символом h^2 . Успадковуваність обраховують згідно з формулою:

$$h^2 = \frac{V_G}{V_P}, \text{ чи } h^2 = \frac{\text{генетична дисперсія}}{\text{загальна дисперсія}}$$

Показник успадковуваності h^2 – це генетична складова дисперсії, тому при символі h у формулі завжди є значок квадрата, який вказує на те, що показник успадковуваності є компонентом дисперсії. Успадковуваність є одним з основних показників, якими оперує генетика поведінки. Успадковуваність не є атрибутом ознаки як такої, а залежить від складу генотипів у популяції та від конкретних умов середовища. Висока успадковуваність ще не означає неможливості зміни ознаки у результаті зміни середовища. Якщо значення h^2 відмінне від нуля, це означає, що основою мінливості ознаки є не тільки середовищні, а й генетичні причини. Для відповіді на питання, чи є основою індивідуальних психологічних відмінностей спадкові чинники, потрібно отримати дані про вплив **генів на фенотипову мінливість**. Величина коефіцієнта успадковуваності дає можливість оцінити міру впливу генотипу на мінливість ознаки.

Успадковуваність є характеристикою популяції, а не конкретного індивіда чи конкретного фенотипу. Наприклад, якщо у дослідженні було встановлено, що успадковуваність інтелекту дорівнює 0,6 (60%), це не означає, що у кожної людини інтелект на 60 % залежить від генотипу, а на 40 % – від середовища. Такий показник успадковуваності лише означає, що у досліджуваній популяції на даний момент часу 60 % мінливості за інтелектом виникає за рахунок різноманітності генотипів і тільки 40 % пояснюється різноманітністю умов, у яких перебувають окремі індивіди. До фенотипу окремого індивіда ці показники не мають ніякого відношення. **Методи кількісної генетики** не дають можливості оцінити відношення генетичних і середовищних чинників у формуванні фенотипу конкретного індивіда. Як вважає один із найбільш

відомих дослідників у сфері генетики поведінки Р.Пломін, спадковість та середовище однаково важливі для формування індивідуальності.

Наявні у популяції генетичні відмінності можуть не перетворюватися у фенотипові, якщо середовище не сприяє цьому. Генотип-середовищна статистична взаємодія збільшує фенотипову дисперсію у популяції. Генотип-середовищна взаємодія є компонентом фенотипової дисперсії. Розрізняють генотип-середовищну взаємодію як статистичний компонент дисперсії і реальну взаємодію генотипу та середовища при формуванні конкретного фенотипу. Явище не випадкового розподілу генотипів у середовищах називають **генотип-середовищною коваріацією** (кореляцією). Генотип-середовищна коваріація може бути позитивною, якщо генотип і середовище змінюються в одному напрямку (чим гірший генотип, тим гірше середовище; чим кращий генотип, тим краще середовище), та негативною, якщо генотип і середовище змінюються у протилежних напрямках (чим гірший генотип, тим краще середовище – і навпаки). Негативна коваріація збільшує популяційну дисперсію, позитивна – зменшує. Розрізняють три види генотип-середовищної коваріації: пасивну, реактивну й активну. Генотип-середовищна взаємодія і генотип-середовищна коваріація можуть впливати на величини оцінок успадкованості.

Хід заняття

Завдання 1. Дайте відповіді на поставлені питання та зробіть висновки

- 1.1. Які характеристики центральної тенденції кількісних ознак вам відомі?
- 1.2. Охарактеризуйте основні типи взаємодії генів. Що таке аддитивна взаємодія генів?
- 1.3. Як виникає кількісна мінливість під впливом середовища?
- 1.4. Що таке норма реакції і середовищна дисперсія?
- 1.5. Охарактеризуйте генетипову і середовищну дисперсії як складові популяційної фенотипової дисперсії.
- 1.6. Що таке показник успадкованості та які його особливості?
- 1.7. Опишіть вклад генотип-середовищної взаємодії у популяційну мінливість.

Завдання 2. Виберіть правильну відповідь

2.1. Модою називають:

- а) показник, який відповідає вершині розподілу кількісної ознаки;
- б) таке значення у розподілі кількісної ознаки, вище і нижче якого розміщуються результати 50% людей;
- в) середнє арифметичне, що визначається як частка суми усіх значень кількісної ознаки до загального числа обстежених;
- г) коефіцієнт, який показує частку генетичної мінливості в даній популяції на даний момент часу в наявних умовах середовища;
- д) кількісна характеристика, яка оцінює вклад генотипової складової в популяційну мінливість ознаки.

2.2. Медіаною називають:

- а) середнє арифметичне, що визначається як частка суми усіх значень кількісної ознаки до загального числа обстежених;
- б) таке значення у розподілі кількісної ознаки, вище і нижче якого розміщуються результати 50% людей;
- в) показник, який відповідає вершині розподілу кількісної ознаки;
- г) коефіцієнт, який показує частку генетичної мінливості в даній популяції на даний момент часу в існуючих умовах середовища;
- д) ступінь прояву ознаки, що змінюється.

2.3. Які дані дають змогу припускати полігенний контроль ознаки:

- а) наявність множинних алелів гена та поліморфних ознак;
- б) плейотропна дія генів з летальним ефектом;
- в) відсутність вільного комбінування декількох неалельних генів;
- г) відсутність закономірностей моногенного успадкування та модифікації фенотипових розщеплень, характерних для полігібридних схрещувань.

2.4. Норма реакції – це:

- а) ступінь прояву ознаки, що змінюється;
- б) діапазон вираження кількісної ознаки в особин певної популяції за певних умов середовища;
- в) частка особин однакового генотипу, у яких проявляється певна ознака;
- г) коефіцієнт, який показує частку генетичної мінливості в даній популяції на даний момент часу в існуючих умовах середовища;
- д) кількісна характеристика, яка оцінює вклад генотипової складової в популяційну мінливість ознаки.

2.5. Інбридинг – це:

- а) неспоріднене схрещування;
- б) полігібридне схрещування;
- в) близькоспоріднене схрещування;
- г) реципрокні схрещування.

2.6. Показник успадкованості для досліджуваної ознаки визначають для встановлення:

- а) частки середовищної складової у загальній фенотиповій дисперсії ознаки;
- б) фенотипової варіативності ознаки у конкретних умовах середовища;
- в) частки генетичної складової у загальній фенотиповій дисперсії ознаки;
- г) генотипової варіативності ознаки у популяції.

2.7. Від чого залежить інтенсивність прояву кількісної ознаки:

- а) від кількості домінантних алелів у генотипів;
- б) від кількості полігенів і ефекту їхнього положення;
- в) від наявності кількох алелів кожного гена;
- г) здебільшого від впливу зовнішніх чинників.

2.8. Чи залежить кількість фенотипових класів від кількості полігенів у другому поколінні при кумулятивній полімерії:

- а) так;

- б) не завжди, лише при дії екзогенних чинників;
- в) ні;
- г) залежить лише від дії генів-модифікаторів.

2.9. Що розуміють під явищем "генотип-середовищна взаємодія":

- а) діапазон вираження полігенної ознаки у популяції за відповідних умов середовища;
- б) нерівномірне розміщення генотипів у різних середовищах, відповідно до їхньої спадкової обумовленості;
- в) ступінь прояву ознаки з високою середовищною дисперсією;
- г) взаємодія конкретних генотипів із середовищем, у результаті чого змінюється фенотипова дисперсія ознаки;
- д) прояв генетичної мінливості ознаки в популяції в конкретних умовах середовища.

2.10. Що розуміють під явищем "генотип-середовищна коваріація":

- а) діапазон вираження полігенної ознаки у популяції за відповідних умов середовища;
- б) нерівномірне розміщення генотипів у різних середовищах, відповідно до їхньої спадкової обумовленості;
- в) ступінь прояву ознаки з високою середовищною дисперсією;
- г) прояв генетичної мінливості ознаки в популяції у конкретних умовах середовища;
- д) взаємодія конкретних генотипів із середовищем, у результаті чого змінюється фенотипова дисперсія ознаки.

Завдання 3. Розв'яжіть задачі

3.1. Припустимо, що у людини різниця в кольорі шкіри зумовлена в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно: $A_1A_1A_2A_2$ – чорна шкіра, $a_1a_1a_2a_2$ – біла шкіра. Будь-які три домінантні алелі дають темну шкіру, будь-які два – смагляву, один – світлу. 1. Визначте генотипи батьків, які обидва смагляві та мають одну чорну й одну білу дитину. 2. Смагляві батьки мають смаглявих дітей. 3. Один із батьків смаглявий, другий – світлий. Із великої кількості дітей $3/8$ було смаглявих, $3/8$ – світлих, $1/8$ – темних і $1/8$ – білих. Визначте генотипи батьків.

3.2. Зріст людини контролює кілька незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Якщо не враховувати дію чинників середовища та умовно обмежитися трьома парами алелів, то можна припустити, що в певній популяції найнижчі люди мають усі рецесивні алелі і зріст 150 см, а найвищі – усі домінантні алелі і зріст 180 см. Визначте зріст людей, гетерозиготних за трьома парами алельних генів. Низькоросла жінка одружилася з чоловіком середнього зросту. Четверо їхніх дітей мали зріст 165, 160, 155 і 150 см. Визначте генотипи дітей і зріст матері та батька.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Що таке психологічні тести і чому вони є основним вимірювальним інструментом у психогенетиці?
2. Як проводяться вимірювання психологічних ознак у популяції і який характер матиме отриманий розподіл частот?
3. Які статистичні величини використовуються для характеристики розподілу частот?
2. Чому тести, які використовуються для вимірювань у психогенетиці, повинні відрізнятися надійністю і валідністю?
3. Що таке дисперсія і за якою формулою вона обчислюється?
4. Які статистичні величини використовуються для характеристики групових та індивідуальних відмінностей?
5. Чи може виникати нормальний розподіл ознаки у популяції за відсутності генетичної мінливості?
6. У яких групах може бути відсутня генетична мінливість?
7. Що у генетиці називається нормою реакції? Наведіть приклади норми реакції у тварин і рослин.
8. Чому небажано при визначенні норми реакції керуватися такими поняттями, як межа, граничні можливості генотипу і т.д.?
9. Чому говорять, що успадковується не ознака, а норма реакції?
10. Графіки яких гіпотетичних норм реакції можна побудувати для психологічних ознак людини?
11. Що є критичним для нормального розвитку інтелекту у людини?
12. Чому психогенетика працює головню з дисперсіями?
13. Від яких факторів залежить кількісна мінливість ознак?
14. Що таке генотип і фенотип? Наведіть приклади поведінкових фенотипів.
15. Поясніть відмінність між поняттями "генотип", "геном" і "генофонд".
16. Як можна пояснити, що генотипові і середовищні фактори впливають на кількісну мінливість у популяції?
17. Як можна пояснити взаємодію генотипу і середовища в індивідуальному розвитку людини?
18. Чому у психогенетиці потрібно розрізняти взаємодію генотипових і середовищних факторів при формуванні популяційної різноманітності та індивідуального фенотипу?
19. Чому у психології і генетиці тривають дискусії щодо проблеми співвідношення спадкового та середовищного у проявах поведінки людини?
20. Які генотипи будуть представлені у популяції, якщо ген має три алельні форми?
21. Якими будуть фенотипи, якщо відповідні алелі визначають різну кількісну вираженість ознаки, а ефекти домінування відсутні?
22. Від чого залежить кількісна мінливість у межах одного генотипу?
23. Від чого залежить фенотипова мінливість у всій популяції?
24. Чому дисперсія в межах одного генотипу є винятково середовищною?

25. Проведіть вимірювання росту й об'єму грудної клітки у великої групи людей (не менше 30 чоловіків і 30 жінок). На основі отриманих даних побудуйте розподіл частот за кожною зі змінних окремо для чоловіків і жінок, обчисліть середні величини і дисперсії. Знайдіть у довідниках зі статистики формули для обрахунку кореляцій і обчисліть кореляції між вимірюваними ознаками для групи чоловіків та групи жінок. Оцініть статеві відмінності за вимірюваними змінними (скористайтеся статистичними критеріями). Охарактеризуйте міжгрупові і міжіндивідуальні відмінності.

26. Проведіть вимірювання будь-якої психологічної характеристики за допомогою доступних Вам тестів чи опитувальників у досліджуваній групі (не менше 30 осіб). Скористайтеся тими самими статистичними показниками, що наведені у попередньому завданні.

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 53 – 68.
2. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2008. – С. 215 – 217.
3. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. – Вид. 2-ге, пер. та доп. – К. : Медицина, 2008.– С. 178 – 187.
4. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 183 – 193.
5. Тоцький В.М. Генетика. – Вид. 3-є. – О. : Астропринт, 2008. – С. 205 – 206.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 3

МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Мета : ознайомитися зі структурою, властивостями, матеріальними основами спадковості і мінливості організмів, а також особливостями організації та реалізації генетичної інформації.

Теоретичні відомості. Генетичний матеріал організму – це сукупність носіїв його спадкової інформації. Кожний організм характеризується постійним числом хромосом, які в метафазі мітозу мають свою певну морфологію. Тому певний систематичний хромосомний набір – суттєва характеристика виду. Кожний вид рослин і тварин має свій **каріотип**, що характеризується певним числом та морфологією хромосом, яка визначається, насамперед, розміщенням центромер, наявністю вторинних перетяжок, супутників, чергуванням еухроматинових і гетерохроматинових районів. Термін "хромосома" був уведений у 1888 р. німецьким морфологом Вальдейєром для позначення внутрішньоядерних структур еукаріотичної клітини, які добре фарбуються основними барвниками (від грец. "хрома" – колір і "сома" – тіло).

Основою класифікації хромосом є розміщення центромерного району, тобто первинної перетяжки, яка ділить хромосому на два плеча. За цим принципом розрізняють метацентричні, субметацентричні, акроцентричні і телоцентричні хромосоми. Деякі хромосоми мають вторинну перетяжку, яка може бути розміщена у різних районах плеча. Якщо вторинна перетяжка розміщена на дистальному кінці хромосоми, вона відокремлює невелику ділянку хромосоми – **супутник**, що з'єднується з нею тонкою ниткою. Такі хромосоми називають **супутниковими**. Морфологію хромосом найчастіше вивчають на стадії метафазної пластинки, яку вважають паспортом виду. Для повного уявлення про каріотип виду вивчають десятки метафазних пластинок кількох особин.

Переважає більшість організмів містить ДНК як генетичний матеріал, за винятком РНК-вмісних вірусів (наприклад, у вірусу тютюнової мозаїки (ВТМ)).

ДНК і РНК – **біополімери**, мономерами яких є залишки **мононуклеотидів**. Мононуклеотиди – це фосфорні ефіри нуклеозидів, кожен з яких складається із залишка **пентози** (рибози чи дезоксирибози) й азотистої основи (похідної пурину чи піримідину). До складу ДНК входять дві пуринові основи – **аденін** і **гуанін** – та дві піримідинові – **цитозин** і **тимін**. До складу РНК належить **урацил** замість тиміну, **рибоза** – замість дезоксирибози. Пентоза у складі нуклеотиду з'єднується із гетероциклічною основою – **N-глікозидним зв'язком**. Часто у складі нуклеїнових кислот виявляються т. зв. мінорні азотисті основи, мінорні вуглеводи або мінорні нуклеотиди – дещо відмінні та модифіковані компоненти нуклеотидів. Залишки нуклеотидів-мономерів у нуклеїнових кислотах сполучені між собою фосфодиефірними зв'язками, які з'єднують 3'-карбоновий атом одного нуклеотидного залишку із 5'-карбоновим атомом наступного. Такий зв'язок називають **3' – 5'-фосфодиефірним**.

Полінуклеотидні ланцюги ДНК і РНК полярні: на одному кінці завжди міститься вільна або заміщена 3'-ОН-група, а на протилежному – фосфорильована або дефосфорильована 5'-ОН-група. Ці кінці будь-якого полінуклеотиду позначають як 3'- і 5'-кінці (див. додаток 4).

Просторова організація ДНК і РНК визначається їхніми нуклеотидними послідовностями через структури двох рівнів – вторинну і третинну. **Вторинна структура** (певний ступінь спіральності) формується взаємодією нуклеотидів полінуклеотидного ланцюга, а у двоспіральних молекул (або подвоєного у просторі ланцюга однієї молекули) – взаємодією нуклеотидів, що перебувають один навпроти іншого у подвійній спіралі. **Третинна структура** нуклеїнових кислот (форма молекул) виникає завдяки взаємодії нуклеотидних залишків, що належать різним фрагментам вторинної структури.

У 1953 р. Дж. Уотсон і Ф. Крік побудували першу модель молекулярної організації ДНК, згідно з якою ця молекула є правозакрученою спіраллю, утворена двома полінуклеотидними ланцюгами, закрученими один на одного і навколо спільної осі. Автори встановили, що це правило виконується у тому разі, якщо аденін (А) одного ланцюга утворює стабілізовану водневими зв'язками пару з тиміном (Т), а гуанін (G) – із цитозином (С). Ці взаємодіючі пари ($A = T$ і $G \equiv C$) отримали назву **комплементарних**.

Дж. Уотсон та Ф. Крік у Кембриджі (Великобританія) на основі даних біохімії, опираючись на **правило Чаргаффа** (кількість Аденіну у будь-якій молекулі ДНК дорівнює кількості Тиміну, а кількість Гуаніну дорівнює кількості Цитозину, 1951 р.) та дані рентгеноструктурного аналізу, отримані у лабораторії М. Уїлкінсом і Р. Франклін, запропонували **модель тривимірної структури ДНК**, основні риси якої:

1. Число полінуклеотидних ланцюгів рівне двом.
2. Ланцюги утворюють правозакручені спіралі по 10 основ у кожному витку.
3. Ланцюги закручені один навколо іншого і навколо загальної осі.
4. Послідовність атомів (стосовно кільця дезоксирибози) одного ланцюга протилежна такій самій в іншому ланцюзі, тобто ланцюги антипаралельні.
5. Фосфатні залишки містяться ззовні спіралей, а основи – усередині і розміщені з інтервалом 0,34 нм під прямим кутом до осі молекули.
6. Ланцюги утримуються разом водневими зв'язками між основами.
7. Пари, що утворюються основами А-Т і G-С, високоспецифічні. Відповідно полінуклеотидні ланцюги комплементарні один одному

Водночас відношення $A+T / G + C$ видоспецифічне для різних видів організмів. Спіраль ДНК закручена так, що на її поверхні утворюються дві борозни: велика (завширшки 2,20 нм) і мала (завширшки 1,20 нм). Полінуклеотидні ланцюги у спіралі ДНК антипаралельні, тобто на кожному з кінців лінійної дволанцюгової молекули ДНК розташовані 5'-кінець одного і 3'-кінець другого ланцюга. Діаметр спіралі дорівнює 1,8 нм, довжина витка – приблизно 3,4 нм, в одному витку спіралі міститься 10 нуклеотидних залишків. Пізніше було з'ясовано, що модель Уотсона та Кріка описує структуру однієї з найбільш розповсюдженої подвійної спіралі, що була названа **В-формою**, або **В-конформацією**. Довго вважалося, що ДНК може бути лише у вигляді

правозакрученої спіралі, проте у 1979 р. американський вчений А. Річ довів, що ДНК є і лівозакрученою. Це так звана Z-ДНК, яка трапляється на ділянках, збагачених G-C парами, і відіграє суттєву роль у процесах рекомбінації і регуляції дії генів. Згодом з'ясувалося, що є й інші форми ДНК, які можуть взаємно переходити одна в одну (див. додаток 4, табл. 1).

У природі існують лінійні та кільцеві молекули ДНК. Лінійні молекули ДНК в ядрах еукаріот упаковані в компактні структури і займають усього 1/5 об'єму клітини. Наприклад, довжина ДНК хромосом людини може досягати 8 см, але компактизована так, що поміщається у хромосомі завдовжки 5 нм. Загальна довжина ДНК хромосом людини (близько 1,8 м) упакована в ядрі діаметром менше 1 мкм. Отже, спіралізована молекула ДНК далі може утворювати більш компактні структури, у тому числі кільцеву форму і суперспіраль.

ДНК в еукаріотичних клітинах існує тільки у вигляді складного комплексу з білками (**хроматин**), який є фізичним субстратом спадковості. Основним білковим компонентом хроматину є позитивно заряджені білки – **гістони**. Завдяки електростатичним взаємодіям т. зв. корових гістонів із ДНК утворюється елементарна структурна одиниця хроматину – **нуклеосома**. Взаємодія нуклеосом із лінкерними гістонами веде до компактизації структури та формування фібрили хроматину товщиною 30 нм. Суттєвим при організації хроматину є те, що хроматинова фібрила формує петлі, кінці яких є жорстко закріпленими на скелетних структурах клітинного ядра. Тобто ДНК петлі є топологічно еквівалентним до циркулярної ДНК.

Основна структурна одиниця хроматину еукаріот – **нуклеосома** – має однаковий тип організації у всіх еукаріот (див. додаток 4). Ядро нуклеосоми утворюють чотири типи гістонів: H2A, H2B, H3, і H4 – це серцевинні гістони. Молекула кожного з них у загальному октамері повторена двічі. Нуклеосома має вигляд циліндра, діаметром близько 10 нм, навколо якого ділянка ДНК завдовжки 140 п.н. робить 1,75 витка. Ще одна молекула гістона H1 асоційована з комплексом, яка є мономером і розміщена ззовні нуклеосоми, її видалення не впливає на структуру частинки. Ділянка ДНК між двома нуклеосомами називається **лінкером**, на який припадає приблизно 50 п.н. Більше 90 % ДНК у клітині міститься у складі нуклеосом. Гістонове ядро-ДНК спіралізується у наднуклеосомну структуру – **соленоїд (нуклеомерний рівень)** діаметром приблизно 30 – 50 нм, у якому відбувається об'єднання 6 нуклеосом у вигляді глобули. В інтерфазному ядрі соленоїдна структура далі укладається у спіраль діаметром приблизно 200 нм (**хромомерний рівень**), яка стабілізується "скріпками" з негістонових білків. Перехід від інтерфазного хроматину до метафазних хромосом супроводжується виникненням ще одного рівня спіралізації – **хромонемного** – з утворенням структур діаметром приблизно 600 нм. При цьому укладання хроматину в різних ділянках хромосом (еухроматин, гетерохроматин, зони первинної і вторинної перетяжок тощо) може бути різним.

Переважає більшість РНК живих істот є одноланцюговими. Однак у деяких вірусів (реовірусів, вірус ранових пухлин та ін.) виявляють дволанцюгові РНК, які виконують роль носіїв генетичної інформації. До того ж дволанцюгові РНК

утворюються у процесі розмноження деяких вірусів, у яких генетична РНК є одноланцюговою. Геномна РНК майже усіх вірусів лінійна (вірус тютюнової мозаїки – ВТМ, фаг Q β , віруси поліомієліту, грипу, везикулярного стоматиту та ін.), проте у віроїдів геномна РНК є низькомолекулярною одноланцюговою кільцевою молекулою, здатною до автономного розмноження у рослинах.

Із негенетичних РНК у клітинах еукаріот міститься кілька основних типів одноланцюгових молекул: рибосомні РНК (**рРНК**), транспортні РНК (**тРНК**), матричні, або інформаційні, РНК (**мРНК**, або **іРНК**), а також т. зв. малі ядерні РНК (**мяРНК**) розміром від 20 до 300 нуклеотидів. Кожен з цих типів РНК виконує специфічну роль у складному процесі експресії гена та інших надзвичайно важливих молекулярно-генетичних процесах. Загальні принципи організації вторинної структури таких одноланцюгових РНК були сформульовані П. Даті та О. Спірінім.

Здатність генетичного матеріалу, ДНК до самовідтворення (**реплікації**) є основою розмноження живих організмів, забезпечує передачу спадкових властивостей із покоління в покоління і розвиток багатоклітинного організму із зиготи. Модель структури ДНК, запропонована у 1953 р. Дж.Уотсоном і Ф. Кріком (див. додаток 5), давала пояснення кодуванню генетичної інформації, виникненню мутацій і відтворенню генів, які, згідно з нею, є ділянками молекул ДНК. Оскільки кожен з ланцюгів ДНК містить послідовність нуклеотидів, комплементарну іншому ланцюгу, тобто їхній інформаційний зміст ідентичний, то цілком логічно, що при подвоєнні ДНК ланцюги розходяться, а потім кожний ланцюг слугує матрицею, на якій вибудовується комплементарний їй новий ланцюг ДНК. У результаті утворюються два дуплекси ДНК, кожен з яких складається з одного ланцюга вихідної батьківської молекули ДНК й одного новосинтезованого ланцюга. Експериментально показано, що саме так, за **напівконсервативним механізмом**, відбувається реплікація ДНК (див. додатки 6, 7).

Для того, щоб клітина могла передати своїм нащадкам генетичну інформацію у незмінному стані, вона має надійні механізми захисту власної ДНК від чужої інформації і можливих ушкоджень. Невластива даній клітині генетична інформація може вноситися ззовні у складі вірусів та інших інфекційних агентів, деякі з яких можуть включати свій генетичний матеріал у хромосому клітини-хазяїна.

До систем захисту геномної ДНК клітини відносять принаймні такі: системи захисту від стороннього генетичного матеріалу (приклад – **модифікація і рестрикція** ДНК у бактерій); системи виправлення помилок, що включають коректорську функцію ДНК-полімераз та інших ферментів, які виправляють нуклеотидний склад ДНК за ходом реплікації (**реплікаційна репарація**); системи репарації, що усувають ушкодження щойно синтезованих молекулах ДНК (**постреплікаційна репарація**).

У клітинах еукаріот та прокаріот реалізація генетичної інформації забезпечується двома процесами – транскрипцією і трансляцією.

Транскрипція – це процес перенесення інформації з молекули ДНК на молекулу РНК. При цьому матрицею для синтезу РНК слугує тільки один із

ланцюгів ДНК, який називається змістовим ланцюгом. При транскрипції розрізняють три стадії: ініціацію, елонгацію і термінацію. Ферменти, які здійснюють транскрипцію, називаються **ДНК-залежними-РНК-полімеразами**, або **РНК-полімеразами**, які полімеризують полірибонуклеотиди у напрямку від 5' до 3'-кінця молекули. На першій і останній стадії фермент взаємодіє з ДНК, для того щоб розпочати синтез РНК (ініціація), або відокремлюється від неї після завершення синтезу (термінація). Між цими стадіями здійснюється основний процес синтезу РНК – власне транскрипція (елонгація), під час якого фермент рухається вздовж молекули ДНК, внаслідок чого утворюється ланцюг РНК, послідовність якого детермінується матрицею.

Трансляція – це синтез поліпептидних ланцюгів відповідно до інформації, закодованої в матричній РНК. Біосинтез поліпептидів (білків), первинна структура яких кодується структурними генами, а після процесу транскрипції – також і молекулами іРНК, є необхідним етапом реалізації генетичної інформації та формування відповідного фенотипу. Саме білки забезпечують експресію генів і регуляцію цієї експресії в онтогенезі завдяки каталітичній (ферментативній), регуляторній, транспортній та іншим функціям, що властиві білковим молекулам. Біосинтез білка полягає у переведенні нуклеотидної послідовності іРНК у послідовність амінокислот поліпептидів. Це переведення здійснюють "фабрики" збирання білка – рибосоми, які, рухаючись по іРНК, будують поліпептидний ланцюг відповідно до генетичного коду (див. додаток 8). Роботами кількох учених показано, що генетичний код – триплетний, не перекривається, вироджений, не має "ком", тобто кодони нічим не відокремлені один від одного, зчитується з фіксованої точки в межах гена в одному напрямку.

Крім рибосом та іРНК, до білок-синтезуючої системи входять ще й інші компоненти клітин, серед яких – тРНК (див. додаток 9), амінокислоти, аміноацилсинтетази, АТР, GTP, йони металів (насамперед Mg^{2+} , Na^{+} , K^{+}) і специфічні білкові фактори ініціації, елонгації та термінації транскрипції.

Хід заняття

Завдання 1. Дайте відповіді на поставлені питання та зробіть висновки

- 1.1. Сформулюйте основні положення хромосомної теорії спадковості.
- 1.2. Як називається сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати певний набір хромосом?
- 1.3. Як здійснюється компактизація ДНК у клітинах еукаріот?
- 1.4. Назвіть біологічні властивості та охарактеризуйте будову ДНК.
- 1.5. Назвіть біологічні властивості і різноманітність РНК.
- 1.6. Чим відрізняється РНК від ДНК?
- 1.7. У чому полягає суть центральної догми молекулярної біології?
- 1.8. Що таке генетичний код та яка його біологічна роль?
- 1.9. Як у клітині синтезуються білки?
- 1.10. Як здійснюється у клітинах усунення змін ДНК та її захист від чужорідної генетичної інформації?

Завдання 2. Виберіть правильну відповідь

2.1. Що таке хромосоми:

- а) цитоплазматичні структури, які головню складаються з ДНК;
- б) мітохондріальні структури, які головню складаються з ДНК;
- в) пластидні структури, які головню складаються з ДНК та білків;
- г) ядерні структури, які головню складаються з ДНК та білків.

2.2. Як називається термінальна ділянка хромосоми:

- а) центромерою; б) гетерохроматином;
- в) теломерою; г) еухроматином.

2.3. Еухроматином називають:

- а) світлі ділянки; б) темні ділянки;
- в) теломеру; д) центромеру.

2.4. Формулювання правила Чаргаффа:

- а) кількість Аденіну дорівнює кількості Урацилу, а кількість Гуаніну – кількості Цитозину;
- б) кількість Аденіну дорівнює кількості Тиміну, а кількість Гуаніну – кількості Цитозину;
- в) кількість Аденіну дорівнює кількості Тиміну, а кількість Гуаніну – кількості Урацилу;
- г) кількість Аденіну дорівнює кількості Тиміну, а кількість Урацилу – кількості Цитозину.

2.5. Молекула ДНК в еукаріот складається з:

- а) двох ланцюгів; б) одного ланцюга;
- в) трьох ланцюгів; г) чотирьох ланцюгів.

2.7. Вкажіть нуклеотиди, які входять до складу ДНК:

- а) Аденін, Урацил, Гуанін, Тимін;
- б) Аденін, Урацил, Гуанін, Цитозин;
- в) Аденін, Тимін, Гуанін, Цитозин;
- г) Аденін, Урацил, Тимін, Цитозин.

2.8. Вкажіть нуклеотиди, які входять до складу РНК:

- а) Аденін, Урацил, Гуанін, Тимін;
- б) Аденін, Урацил, Гуанін, Цитозин;
- в) Аденін, Тимін, Гуанін, Цитозин;
- г) Аденін, Урацил, Тимін, Цитозин.

2.9. Який процес називається транскрипцією:

- а) набуття білком просторової структури;
- б) синтез іРНК на ДНК;

- в) синтез білка на рибосомах за участю тРНК та спеціальних ферментів;
- г) усунення потенційних мутаційних змін із ДНК.

2.10. Який процес називається трансляцією:

- а) набуття білком просторової структури;
- б) синтез іРНК на ДНК;
- в) синтез білка на рибосомах за участю тРНК та спеціальних ферментів;
- г) усунення потенційних мутаційних змін із ДНК.

Завдання 3. Розв'яжіть задачі

3.1. Один із ланцюгів складається з нуклеотидів: АТГ-АЦЦ-ГАЦ-АЦГ-ЦАЦ. Визначте послідовність нуклеотидів на другому ланцюзі цієї молекули ДНК та вміст (у %) кожного нуклеотиду в даному фрагменті. Яка довжина даного фрагмента молекули (міжнуклеотидна відстань 0,34 нм)?

3.2. Яка довжина гена, котрий кодує інсулін, якщо відомо, що до його складу входить 51 амінокислота, а нуклеотид ДНК – завдовжки 0,34 нм?

3.3. Молекула ДНК вірусу складається з 13000 нуклеотидів. Одна молекула білка вірусу має в середньому 158 амінокислот. Скільки білків закодовано в геномі вірусу (гени не перекриваються)?

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Охарактеризуйте основні властивості генетичного матеріалу.
2. Опишіть будову і різноманітність хромосом. Яку морфологію і структуру мають хромосоми?
3. Охарактеризуйте просторову організацію хроматину.
4. Макромолекулярна організація ДНК та її властивості.
5. Макромолекулярна організація РНК, їх різноманітність.
6. З'ясуйте біологічну роль усіх видів РНК.
7. Як здійснюється транскрипція у клітинах еукаріот?
8. Як здійснюється перебіг трансляції у клітинах еукаріот?
9. Як у клітинах еукаріот здійснюється захист ДНК від потенційних мутаційних змін?
10. Визначте біологічну роль мітозу і мейозу.
11. Якщо соматична клітина має 24 хромосоми, то яка кількість бівалентів спостерігатиметься у профазі мітотичного поділу?
12. У фрагменті ДНК знайдено 1120 аденілових нуклеотидів, що складає 28 % загальної кількості нуклеотидів. Скільки в цьому фрагменті міститься гуанілових, цитидилових, тимідилових нуклеотидів? Яка довжина фрагмента молекули ДНК?
13. Фрагмент молекули ДНК містить 560 тимідилових нуклеотидів, що становить 28% загальної кількості. Визначте, скільки в цьому фрагменті аденілових, гуанілових та цитидилових нуклеотидів. Яка довжина фрагмента молекули ДНК?
14. Один із ланцюгів ДНК має молекулярну масу 34115 Да. Визначте кількість мономерів білка, запрограмованого в цій ДНК.

15. До складу білка входить 800 амінокислот. Яка довжина гена, що контролює синтез цього білка?

16. Скільки нуклеотидів входить до складу гена, який містить інформацію про білок інсулін із 51 амінокислоти?

17. Білок складається із 400 амінокислот. Визначити, яку довжину має ген, що його контролює, якщо відстань між двома нуклеотидами в молекулі ДНК складає 0,34 нм.

18. Молекулярна маса білка – 50000 Да. Визначити довжину і молекулярну масу відповідного гена (молекулярна маса одного нуклеотида – 354 Да).

19. Зі скількох амінокислот складатиметься N-кінцевий фрагмент поліпептиду, що утвориться при трансляції такої послідовності мРНК: АУГУГЦГАЦГААУГУЦАЦАУААААУУАЦУГ?

20. Радіоактивне випромінювання здатне іноді "вибивати" нуклеотиди із молекул нуклеїнової кислоти без порушення її цілісності. Припустимо, що в одному випадку з молекули вилучений тільки один нуклеотид, у другому —три нуклеотиди підряд, а у третьому – також три нуклеотиди, але розташовані на деякій відстані один від одного. Яким буде білок, синтезований на основі спадкової інформації, закодованої у такій пошкодженій молекулі? У яких із вказаних трьох випадках фактично утворений білок буде відрізнятися від нормального сильніше, а в яких – слабше?

Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2008. – С. 5 – 33.
2. Мотузний В.О. Біологія : навч. посібник / за ред. Костильова М.І. – К. : Вища школа, 2009. – С. 34 – 51.
3. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. – Вид. 2-ге, пер. та доп. – К. : Медицина, 2008.– С. 78 – 123.
4. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 92 – 105.
5. Тоцький В.М. Генетика. – Вид. 3-є. – О. : Астропринт, 2008. – С. 25 – 46; 51 – 56; 95; 112; 128; 168.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 4

МЕТОДИ ПСИХОГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ

Мета : ознайомитися з основними методами, які використовуються у психогенетиці для аналізу психічних та психофізіологічних ознак людини.

Теоретичні відомості. Основною метою психогенетичних досліджень є пояснення походження індивідуальних відмінностей у психічних і психофізіологічних характеристиках людини. Для цього, по-перше, з'ясовують роль спадкових і середовищних чинників у мінливості і, по-друге, пояснюють механізми впливу спадковості і середовища на досліджувані характеристики. Якими методами користується сучасна психогенетика для відповіді на ці запитання? Донедавна у розпорядженні психогенетики були лише генетико-епідеміологічні підходи, які дають змогу працювати на рівні популяцій. При цьому можливості для пошуку механізмів спадковості були досить обмеженими. Сьогодні у зв'язку зі стрімким прогресом молекулярно-генетичних технологій генетика людини, і психогенетика в т. ч., збагатилася великою кількістю нових методичних підходів, які відкривають широкі перспективи для проникнення у природу спадкових механізмів, що беруть участь у формуванні психічних особливостей людини.

До методів, які традиційно використовуються психогенетикою у рамках генетико-епідеміологічного підходу, належать сімейний, близнюковий, метод прийомних дітей. Із нових методів, які активно почали використовувати у психогенетичних дослідженнях, виокремимо молекулярно-генетичні методи і моделювання на тваринах.

У значній частині психогенетичних досліджень використовують сімейні порівняння, тобто вивчення схожості і відмінностей між родичами. Схожість і відмінність між родичами може виникати у результаті генетичних причин, оскільки родичі мають як спільні, так і різні гени (крім однойцевих близнюків, у яких усі гени збігаються), так і в результаті дії чинників середовища, якщо вони проживають разом. Тому доступні для аналізу чинники середовищної дисперсії пов'язані з умовами сімейного і позасімейного середовища, яке впливає на виникнення схожості та відмінності між родичами різної спорідненості. Тому потрібно розрізняти схожість сімейну і схожість генетичну. У родичів завжди є спільні гени, отримані ними від спільних предків. Число спільних генів у потомків одних і тих самих родичів визначається випадково. Мірою випадковості є ймовірність. Під час утворення статевих клітин (гамет) і їх подальшому злитті відбуваються ймовірнісні події, у результаті чого рідні брати й сестри отримують певну кількість однакових алелей. Ймовірність того, що двоє людей мають однакові алелі, називається коефіцієнтом спорідненості. Коефіцієнти спорідненості для різних категорій родичів розраховуються теоретично на основі теорії ймовірностей і математичної статистики.

У психогенетичних дослідженнях для кількісної оцінки схожості між родичами користуються коефіцієнтами конкордантності, кореляції і регресії. **Коефіцієнт конкордантності** використовують для аналізу схожості та

відмінності між родичами за альтернативними ознаками, наприклад, за наявності чи відсутності будь-якого захворювання чи відхилення. За коефіцієнтами конкордантності родичів різного ступеня спорідненості аналізують можливість успадкування цієї ознаки і ризик захворіти для родичів. **Коефіцієнт кореляції** використовують для аналізу схожості і відмінності між родичами за кількісними ознаками. Висока кореляція вказує на переважання однонаправлених відхилень значення досліджуваної ознаки у родичів від вибіркової середньої. Це не передбачає обов'язкової схожості в абсолютних величинах ознаки у парах родичів. **Коефіцієнт регресії** зазвичай використовується у дослідженнях батьків та дітей і, на відміну від коефіцієнта кореляції, може слугувати мірою причинно-наслідкової залежності між змінними. Регресія за певних умов відповідає частці спільних генів у родичів, тобто коефіцієнту спорідненості. Якщо регресія батька до дитини і дитини до батька збігаються, то коефіцієнт регресії буде еквівалентним коефіцієнту кореляції. За певних умов теоретично розрахована схожість між родичами (коефіцієнти спорідненості) збігаються з емпірично отриманими коефіцієнтами кореляції і регресії. Ці умови такі: досліджувана ознака є кількісною і в її детермінації беруть участь тільки полігени, умови середовища не впливають на ознаку та гени мають винятково аддитивний (сумуючий) ефект; за цією ознакою відсутня асортативність (вибірковість у шлюбах). На відміну від кореляції, регресія менш чутлива до асортативності.

Близнюковий метод – загальна назва методів досліджень, які проводяться на близнюках. Це найбільш поширений метод у генетиці поведінки людини. Переважно близнюковий метод використовується для вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознаки. Існують різновиди близнюкового методу, які дають змогу порівнювати ефективність різних впливів (навчальні програми, медикаментозне лікування і т.д.), а також вивчати саме явище близнюковості. До них належать класичний близнюковий метод, метод контрольного близнюка, лонгітюдне близнюкове дослідження, метод близнюкових сімей, метод розлучених близнюків, метод частково розлучених близнюків.

Метод прийомних дітей застосовують у психогенетиці дослідження усиновлених дітей, їх біологічних і соціальних батьків, а також рідних та нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми. Це один з основних методів дослідження (поряд із близнюковим і сімейним) за використання генетико-епідеміологічного підходу. Дослідження усиновлених дітей є жорсткою експериментальною схемою, яка дає змогу чітко розпізнати вплив генетичних і середовищних факторів на розвиток ознак. Ця схема включає, по-перше, зіставлення дітей та їх біологічних батьків і, по-друге, порівняння дітей та їх батьків-усиновлювачів. Передбачає порівняння біологічних (мають спільні гени) і соціальних (мають спільне середовище) родичів. На основі аналізу результатів оцінки схожості відмінностей біологічних і соціальних родичів роблять висновки про відносну роль спадковості і середовища у детермінації варіативності досліджуваної ознаки. Висока кореляція між дітьми та біологічними батьками свідчить про генотиповий вплив на мінливість

досліджуваної характеристики. Висока кореляція між дітьми і батьками-усиновлювачами свідчить про вплив чинників середовища.

Метод аналізу родоводів уперше був використаний у генетиці поведінки. Ним користувався Ф. Гальтон для вивчення спадковості таланту. Хоча цей метод у генетиці поведінки сьогодні практично не використовується, що пов'язано з його низькою ефективністю, однак у генетиці людини (особливо у медичній генетиці) метод аналізу родоводів є одним з основних.

Оскільки у генетиці людини експериментальні схрещування неможливі, успадкування певної ознаки вивчають шляхом збору даних їхніх сімей. У сім'ях можна прослідкувати ті ж закономірності менделівського розщеплення і незалежного розподілу ознак, що й при експериментальних схрещуваннях у рослин і тварин. У тих випадках, коли вивчаються альтернативні (дискретні, якісні) ознаки, аналіз родоводів допомагає встановити тип успадкування (домінантний, рецесивний, зчеплений зі статтю тощо). За допомогою родоводів можна отримати дані про алелі та виявити зчеплені гени. У медичній генетиці метод родоводів широко використовують для вивчення успадкування різних захворювань чи патологічних відхилень. У сучасній психогенетиці родоводи потрібні для локалізації генів на хромосомах при аналізі зчеплення.

Одним зі способів перевірки надійності результатів, отриманих при дослідженні ролі генотипу і середовища у різних психологічних характеристиках, є зіставлення результатів, отриманих різними методами – близнюковим, сімейним і методом прийомних дітей. Якщо результати досліджень однієї і тієї ж самої психологічної характеристики, отримані різними методами, є суперечливими, тоді потрібен додатковий аналіз причин, які впливають на внутрішньопарну схожість тих чи тих родичів.

Секвенування (розшифрування нуклеотидної послідовності) генома людини привело до відкриття великої кількості одонуклеотидних поліморфізмів (ОНП) – генетичних варіантів послідовностей нуклеотидів однієї і тієї ж ділянки ДНК у різних людей. Розподіл по геномові ОНП використовується як генетичний маркер. За розрахунками генетиків, люди виявляються ідентичними за нуклеотидними послідовностями на 99,9%. Отже, генетична варіативність людей виникає завдяки відмінностям лише на 0,1 % генома. Дані секвенування показали, що у геномі людини трохи більше як 30 000 генів. Більшість генів мають розміри до 50 000 пар нуклеотидів. Число синтезованих білкових продуктів перевищує число генів у 1,5 – 2 рази. Це є результатом альтернативного сплайсингу. У сучасній психогенетиці використовуються три основних підходи до вивчення поведінкової геноміки: **аналіз зчеплення, аналіз асоціацій, безпосередній аналіз ДНК** (секвенування й ідентифікація мутацій).

Моделювання на тваринах. Завдяки тому, що в організації геномів ссавців і людини є багато спільного, а також і у функціонуванні їх нервової системи, у психогенетиці використовуються методи моделювання на тваринах різних психічних станів, захворювань, елементарних форм навчання та ін. Генетичні дослідження тварин, на відміну від людини, мають більш широкий спектр можливостей (схрещування у різних напрямках, селекції, маніпуляції із

середовищем, можливість втручання у функціонування організму для вивчення внутрішніх механізмів тощо). Модельні експерименти на тваринах широко використовуються при вивченні успадкування алкоголізму, епілепсії, хвороби Альцгеймера, агресивності, схильності до хвилювання і страху, здатності до навчання.

Хід заняття

Завдання 1. Висвітліть запропоновані питання

- 1.1. Вимірювання схожості і відмінностей між родичами. Коефіцієнт спорідненості. .
- 1.2. Біологія близнюків. Концепція і різновиди близнюкового методу.
- 1.3. Метод прийомних дітей.
- 1.4. Сімейні дослідження:
 - аналіз родоводів;
 - дослідження родичів у сім'ях.
- 1.5. Молекулярно-генетичні методи:
 - аналіз зчеплення;
 - аналіз асоціацій. Метод гена-кандидата;
 - прямий аналіз ДНК і виявлення мутацій.
- 1.6. Моделювання на тваринах.

Завдання 2. Дайте відповіді на такі запитання

- 2.1. Який основний метод для вивчення спадковості використовує генетика?
- 2.2. Чим ускладнюються застосування методу сімейного порівняння у роботі з людиною?
- 2.3. Як можна пояснити спостережувану схожість у членів однієї сім'ї?
- 2.4. Наведіть приклади сімейної, але не генетичної схожості.
- 2.5. Чому у родичів є спільні гени?
- 2.6. Яке походження моно- і дизиготних близнюків?
- 2.7. На чому базується використання близнюкового методу і хто його автор?
- 2.8. Що таке зиготність близнюків, для чого її визначають та якими методами?
- 2.9. Чому у класичному варіанті близнюкового методу (метод контрастних пар), крім схожості МЗ близнюків, потрібно оцінити і схожість ДЗ близнюків?
- 2.10. Які пренатальні, перинатальні і постнатальні чинники зумовлюють нерівноцінність середовищних умов для партнерів-близнюків?
- 2.11. Що таке близнюкова ситуація і чому її потрібно досліджувати?
- 2.12. Для яких ознак людини потрібно скласти родоводи?
- 2.13. Які психологічні характеристики можна дослідити за допомогою родоводів?
- 2.14. Як генеалогічний метод використовується при аналізі зчеплення?
- 2.15. Чому сімейний метод належить до "нежорстких" схем дослідження?

2.16. На чому базується використання методу прийомних дітей у психогенетиці?

2.17. Чому метод прийомних дітей вважають "жорсткою" схемою дослідження?

2.18. Що таке методика генного нокауту та які перспективи цього підходу у вивченні поведінки?

2.19. Які методи прямого аналізу ДНК використовуються в генетиці поведінки?

2.20. Чому у психогенетиці вдаються до моделювання на тваринах?

Завдання 3. Виберіть правильну відповідь

3.1. Коефіцієнтом спорідненості називають:

- а) метод визначення зв'язку між варіативними ознаками, який дає змогу встановити причиново-наслідкові взаємозв'язки;
- б) кількісний показник збігу ознак у пар родичів, виражений у відсотках;
- в) взаємозв'язок, співвідношення; статистична міра зв'язку, що дорівнює коваріації стандартизованих змінних;
- г) імовірність того, що двоє людей володіють однаковими алелями.

3.2 Конкордантністю називають :

- а) метод визначення зв'язку між варіативними ознаками, який дає змогу встановити причиново-наслідкові взаємозв'язки;
- б) кількісний показник збігу ознак у пар родичів, виражений у відсотках;
- в) взаємозв'язок, співвідношення; статистична міра зв'язку, що дорівнює коваріації стандартизованих змінних;
- г) імовірність того, що двоє людей володіють однаковими алелями.

3.3. Кореляцією називають :

- а) метод визначення зв'язку між варіативними ознаками, який дає змогу встановити причиново-наслідкові взаємозв'язки;
- б) кількісний показник збігу ознак у пар родичів, виражений у відсотках;
- в) взаємний зв'язок співвідношення; статистична міра зв'язку, що дорівнює коваріації стандартизованих змінних;
- г) імовірність того, що двоє людей володіють однаковими алелями.

3.4. Регресією називають :

- а) імовірність того, що двоє людей володіють однаковими алелями;
- б) метод визначення зв'язку між варіативними ознаками, який дає змогу встановити причиново-наслідкові взаємозв'язки;
- в) взаємний зв'язок, співвідношення; статистична міра зв'язку, що дорівнює коваріації стандартизованих змінних;
- г) кількісний показник збігу ознак у пар родичів, виражений у відсотках.

3.5. Близнюковий метод – це метод:

а) порівняння схожості та відмінності між родичами у сім'ях за досліджуваною ознакою;

б) вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознаки шляхом порівняння її вираженості у моно- та дизиготних близнюків;

в) дослідження усиновлених дітей, їхніх біологічних і соціальних батьків, а також рідних та нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми.

3.6 Сімейний метод – це метод:

а) порівняння схожості та відмінності між родичами у сім'ях за досліджуваною ознакою;

б) вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознаки шляхом порівняння її вираженості у моно- і дизиготних близнюків;

в) дослідження усиновлених дітей, їхніх біологічних і соціальних батьків, а також рідних та нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми.

3.7. Метод прийомних дітей – це метод:

а) порівняння схожості та відмінності між родичами у сім'ях за досліджуваною ознакою;

б) дослідження усиновлених дітей, їх біологічних і соціальних батьків, а також рідних та нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми;

в) вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознаки шляхом порівняння її вираженості у моно- і дизиготних близнюків;

г) картування локусів кількісних ознак, що передбачає порівняння алелей гена-кандидата в індивідів, які володіють досліджуваною ознакою, та індивідів, у яких вона відсутня.

3.8. Метод асоціацій – це метод:

а) порівняння схожості та відмінності між родичами у сім'ях за досліджуваною ознакою;

б) картування локусів кількісних ознак, який передбачає порівняння алелей гена-кандидата в індивідів, які володіють досліджуваною ознакою, та індивідів, у яких вона відсутня;

в) дослідження усиновлених дітей, їхніх біологічних і соціальних батьків, а також рідних та нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми;

г) вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознаки шляхом порівняння її вираженості у моно- та дизиготних близнюків.

3.9. Моделювання на тваринах – це сукупність:

а) генетико-селекційних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних мутантних ліній тварин;

б) молекулярно-генетичних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки;

в) генетичних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних груп піддослідних тварин;

г) генетико-психологічних тестів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних груп тварин.

3.10. Прямий аналіз ДНК – це:

а) сукупність генетико-селекційних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення генетичної складової досліджуваної ознаки;

б) сукупність різних молекулярно-генетичних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки;

в) сукупність різних молекулярно-генетичних підходів, які дають змогу проводити всебічне вивчення генетичної складової досліджуваної ознаки;

г) сукупність генетико-психологічних тестів, які дають змогу проводити всебічне вивчення характеру успадкування досліджуваної ознаки за використання різних груп тварин.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Які закони генетики є основою теоретично розрахованих коефіцієнтів спорідненості?

2. Які величини коефіцієнтів спорідненості для різних пар родичів?

3. Чому близькоспоріднені шлюби забороняються законом?

4. Якими способами оцінки схожості між родичами користуються у разі якісних (альтернативних, дискретних) і кількісних ознак?

5. Як обчислюють конкордантність у близнюків?

6. Мірою чого може слугувати конкордантність для різних захворювань?

7. Наведіть графічні приклади позитивної, негативної і відсутньої кореляції між ознаками у родичах.

8. Чому кореляція не є мірою причинно-наслідкових зв'язків?

9. Про що свідчить висока кореляція між родичами?

10. Чому в основі фенотипових кореляцій можуть бути генетичні причини?

11. Що таке регресія і як вона використовується для оцінки сімейної схожості?

12. Яке математичне співвідношення між регресією і кореляцією?

13. Які можливості створює спільне використання регресії та кореляції?

14. Коли теоретично розраховані коефіцієнти спорідненості повинні збігатися з реальними кореляціями між родичами?

15. Наведіть приклад ознаки, за якою спостерігатиметься реальний збіг коефіцієнтів кореляції з коефіцієнтами спорідненості.

16. Що таке асортативність? Наведіть приклади ознак людини (в т.ч. і психологічних), за якими спостерігається асортативність.

17. Чому у близнюків іноді спостерігається відставання у мовленнєвому і розумовому розвитку? Що потрібно зробити для профілактики у цьому разі?

18. Які типи успадкування дає змогу виявити метод аналізу родоводів?

19. Чи може генеалогічний метод бути корисним для вивчення кількісних ознак?
20. Якщо прийомні діти за абсолютною величиною ознаки більш схожі на своїх прийомних батьків (порівняно з біологічними), про що це свідчить?
21. За допомогою яких формул можна визначити частку генетичних і середовищних компонентів фенотипові дисперсії за використання методу прийомних дітей?
22. Що таке геноміка?
23. Які напрями геноміки ви знаєте?
24. Що таке геномні поліморфізми? однонуклеотидні поліморфізми?
25. Які гени називаються зчепленими?
26. Які генетичні маркери можуть використовуватися при аналізі зчеплення?
27. Що таке генетичні карти?
28. Як вимірюється відстань між генами?
29. Що таке картування генів?
30. Що таке локуси кількісних ознак (ЛКО)?
31. Які методи картування ЛКО ви знаєте?
32. Чому, вивчаючи генетику поведінки тварин, ми можемо непрямо судити про генетику поведінки людини?
33. Які конкретні приклади моделювання на тваринах ви можете навести?
34. Які аналогії між генетикою навчання у тварин і генетикою інтелекту людини можна простежити?

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 32 – 52.
2. Генетика поведения: количественный анализ психологических и психофизиологических признаков в онтогенезе / под ред. Малыха С.Б. – М., 1995. – С. 10 – 57.
3. Малых С.Б., Егорова М.С., Мешкова Т.А. Основы психогенетики. – М., 1998. – С. 109 – 255.
4. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 159 – 210.
5. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. – М. : МИА, 2002. – С. 50 – 107.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 5

ГЕНЕТИКА ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ

Мета : ознайомитися з формами і проявами психічних розладів у людини, вкладом генотипу та середовища в їхню вираженість і розвиток, а також освоїти методи психогенетичних досліджень психічних розладів у людини.

Теоретичні відомості. Властивості психіки є сукупністю складних явищ, що виникають у результаті роботи мозку; їх важко розкласти на складові компоненти. У зв'язку з цим багато важливих даних можна отримати, аналізуючи порушення психіки, де ознаку легше кваліфікувати. Вивчення спадково зумовлених захворювань дає змогу визначити фактори спадковості і середовища, які впливають на ті чи ті прояви поведінки. У медицині як можливі причини психічних розладів розглядаються три чинники: наявність травмуючих подій, тривалий вплив несприятливих обставин, внутрішній стан організму, включаючи спадкову обумовленість. У психогенетиці значна увага надається не тільки з'ясуванню спадкових механізмів психічних розладів, а й вивченню середовищних чинників ризику і можливостей терапевтичних впливів ("середовищна інженерія"). Останнім часом поряд з терміном "геном" почав використовуватися термін "енвіром" (від англійського *environment* – середовище) – поняття, яке включає середовищні чинники ризику.

Особливе місце серед психічних розладів займають так звані хвороби розвитку (**дизонтогенії**), які пов'язують із порушеннями розвитку мозку. Під розумовою відсталістю розуміють стійкі незворотні розлади інтелекту. Клінічно виділяють дві форми розумової відсталості – олігофренію і деменцію. **Олігофренія** є наслідком недорозвитку мозку у ранньому віці. До олігофренії відносять усі форми розумової відсталості, що виникають до 15 – 18-літнього віку і пов'язані з порушеннями нормального розвитку (див. додаток 10). Для олігофренії характерна тотальність і дифузність недорозвитку психіки хворого, який охоплює інтелект, мову, емоційно-вольову сферу, моторику, особистість загалом. Для загальної оцінки затримки розвитку використовують коефіцієнт інтелекту. Більшість олігофренів має значення коефіцієнту інтелекту в межах 51 – 70 балів (так звані дебіли), тяжчі порушення в емпіцилів (21 – 50), а при значеннях 0 – 20 балів хворі кваліфікуються як ідіоти. Під **деменцією** розуміють розлад уже сформованих інтелектуальних функцій у результаті різних захворювань мозку. За приблизними оцінками, частота розумової відсталості складає 2 – 3 %. Приблизно 75 % випадків розумової відсталості мають спадкову природу, із них 15 % є наслідком хромосомних аномалій. Серед останніх найпоширенішим є синдром Дауна (трисомія за 21 хромосомою. Причиною розумової відсталості може бути спадкове порушення обміну речовин (наприклад, фенілкетонурія). Часто спадково обумовленою формою розумової відсталості є зчеплене зі статтю захворювання, відоме як синдром ламкої (фрагільної) Х-хромосоми, що притаманне хлопчикам із розумовим недорозвитком. Ризик розумової відсталості для родичів вищий при наявності

легкого інтелектуального недорозвитку. Важча форма розумової відсталості зазвичай є наслідком екзогенних причин, спорадичних мутацій чи хромосомних порушень.

Особливим видом розладів розвитку є **аутизм**, описаний уперше Каннером у 1943 р. Симптоми хвороби проявляються у 2 – 3-місячному віці. Загалом для аутизму характерні емоційна та соціальна відстороненість від інших людей, що, зі свого боку, призводить до серйозних порушень розвитку, насамперед мовлення, а також до різко обмеженого обсягу активності, який дуже часто стереотипно повторюється. Захворюваність аутизмом складає 0,7 – 5,6 випадків на 10 тис., причому хвороба переважає у хлопчиків (75 % випадків). Дослідження показали, що аутизм значною мірою визначається особливостями генотипу. Аналіз даних показує, що з аутизмом, можливо, пов'язано від 2 до 10 локусів.

Специфічну нездатність до навчання – СНН (learning disabilities) часто ототожнюють із поняттям затримки психічного розвитку. СНН об'єднує низку когнітивних розладів, які заважають шкільному навчанню, незважаючи на збережений інтелект. Кількість дітей, які страждають специфічними розладами читання, письма, за деякими оцінками, складає 20 – 30%. Серед СНН найбільш вивченою є специфічна нездатність до читання (**дислексія**), чи вроджена "словесна сліпота". Припускають, що причиною дислексії є специфічні порушення у клітинах головного мозку. Випадки дислексії мають сімейний характер. У генетичних дослідженнях дислексія розглядається як складна мультифакторіальна ознака з пороговим ефектом. Фенотипова варіативність дислексії надзвичайно велика та змінюється з віком. Сьогодні вдалося з'ясувати можливі зони хромосомної локалізації дислексії.

До психічних розладів належать такі нейродегенеративні захворювання, як хвороба Альцгеймера (деменція), Паркінсона та ін. **Хвороба Альцгеймера** – це прогресивне захворювання центральної нервової системи, яке супроводжується втратою короточасної пам'яті, навичок, уповільненням мислення. Хвороба розвивається у людей похилого віку (старших 50 років). У клітинах мозку таких хворих спостерігається надлишок амілоїдного білка. Хвороба Альцгеймера має сімейний характер: імовірність захворювання є вищою для родичів першого покоління і досягає 50 % для старшого віку. Особливо чітко сімейний характер хвороби простежується для рідкісних випадків із раннім початком (до 65 років). Вивчення сімей із раннім початком захворювання дало змогу ідентифікувати три генні мутації, які можуть бути причиною захворювання. Головними факторами ризику для хвороби Альцгеймера є: похилий вік, сімейні випадки (особливо з раннім початком) і хвороба Дауна. Активна творча діяльність та високий рівень освіченості зменшують ризик захворювання.

Шизофренія – одне з найбільш поширених психічних захворювань, яке характеризується порушеннями процесів мислення, сприйняття, емоційної і вольової сфер. Частота шизофренії серед населення складає близько 1 %. Серед родичів, хворих на шизофренію, частота захворювання є вищою, ніж у популяції. Ризик захворюваності підвищується зі збільшенням ступеня

спорідненості. Для МЗ близнюків він складає близько 50 %, що свідчить про існування спадкового компонента захворювання. Сьогодні ще немає єдиної моделі генетичної передачі шизофренії. Більшість дослідників вважають, що основою успадкування шизофренії може бути мультифакторіальна полігенна порогова модель із можливими ефектами епістазу.

Депресія – це психічний розлад, який характеризується пригніченістю, порушеннями уваги, сну й апетиту. Депресія може супроводжуватися відчуттям тривоги та збудженням чи, навпаки, призвести до апатії і байдужості. Від депресії страждає приблизно 5 % населення. Депресія має тенденцію концентруватися в окремих сім'ях. Родичі депресивних хворих мають підвищену схильність до захворюваності, ніж у популяції загалом. Результати генетичних досліджень депресії значно варіюють залежно від діагностичних підходів і використовуваних методів. В уражених сім'ях поряд із депресивними розладами поширені тривожні стани. Є підстава припускати, що основою тривожних і депресивних розладів є спільні причини. Депресія, як і шизофренія, вважається мультифакторіальним спадковим захворюванням складної природи.

Хід заняття

Завдання 1. Розгляньте запропоновані питання та коротко охарактеризуйте їх основні поняття

- 1.1. Розумова відсталість і затримка розумового розвитку. Олігофренія. Екзогенні та ендогенні причини у виникненні олігофреній. Деменція.
- 1.2. Аутизм. Причини виникнення та особливості перебігу аутизму у дітей.
- 1.3. Нейродегенеративні захворювання. Хвороба Альцгеймера.
- 1.4. Маніакально-депресивні психози: біполярна та уніполярна депресія, дистимія і циклотимія. Причини виникнення та особливості перебігу.
- 1.5. Шизофренія. Роль середовищних чинників у розвитку шизофренії. Шизоїдний та шизотипічний розлади особистості.
- 1.6. Нездатність до навчання. Дислексія.

Завдання 2. Дайте відповіді на запитання

- 2.1. Які хвороби називають психічними?
- 2.2. Які фактори середовища спричиняють розвиток психічної хвороби?
- 2.3. Що таке поріг захворювання?
- 2.4. Які фактори можуть спричинити розумову відсталість?
- 2.5. Які хромосомні аномалії ведуть до тяжкої розумової відсталості?
- 2.6. Що таке депресивний розлад? Охарактеризуйте його прояви.
- 2.7. Чим відрізняється біполярна депресія від уніполярної?
- 2.8. Які види нейродегенеративних захворювань Вам відомі?
- 2.9. Які чинники зумовлюють специфічну нездатність до навчання?
- 2.10. Які чинники спричиняють дислексію та як вона проявляється?

Завдання 3. Виберіть правильну відповідь

3.1. Для якого психічного захворювання характерне порушення процесів мислення, сприйняття, вольової й емоційної сфер:

- а) депресії;
- б) шизофренії;
- в) маніакально-депресивного психозу;
- г) специфічної нездатності до навчання;
- д) хвороби Альцгеймера;
- е) дислексії.

3.2. Генетичною основою вираження шизофренії є:

- а) аддитивна дія генів;
- б) мультифакторіальна полігенна порогова модель із можливими ефектами епістазу;
- в) кумулятивна дія генів;
- г) епістатична дія генів.

3.3. Депресією називають:

- а) порушення здатності до мислення;
- б) прогресивне захворювання ЦНС, яке супроводжується втратою пам'яті, уповільненістю мислення;
- в) психічний стан, який характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну й апетиту;
- г) прогресивне захворювання ЦНС, яке супроводжується дегенерацією коркових структур.

3.4. До тривожних станів відносять:

- а) порушення сну;
- б) генералізовану тривогу;
- в) панічні та фобічні розлади;
- г) гіпоактивність.

3.5. Дислексія – це порушення:

- а) здатності до мислення;
- б) здатності до читання;
- в) сну;
- г) процесів сприйняття, аналізу інформації, вольової та емоційної сфер.

3.6. Фенілкетонурія – це:

- а) аутосомно-домінантне захворювання, яким хворіють нащадки у кожному поколінні родоводу;
- б) аутосомно-рецесивне захворювання, пов'язане з порушенням обміну амінокислоти;
- в) хромосомна патологія, пов'язана із порушенням структури Х-хромосоми;
- г) хромосомна мутація, пов'язана зі зміною кількості Х-хромосом.

3.7. Деменцією називають:

- а) стійке порушення інтелекту як наслідок недорозвитку мозку у ранньому віці;

б) прогресивне захворювання ЦНС, яке характеризується розладом сформованих інтелектуальних функцій;

в) психічний стан, який характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну й апетиту;

г) прогресивне захворювання ЦНС, яке супроводжується порушенням психічних функцій.

3.8. Олігофренією називають:

а) стійке порушення інтелекту як наслідок недорозвитку мозку у ранньому віці;

б) прогресивне захворювання ЦНС, яке характеризується розладом сформованих інтелектуальних функцій у результаті перенесених хворіб мозку;

в) психічний стан, який характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну й апетиту;

г) прогресивне захворювання ЦНС, яке супроводжується дегенерацією коркових структур.

3.9. Хвороба Альцгеймера – це:

а) стійке порушення інтелекту як наслідок недорозвитку мозку у ранньому віці;

б) прогресивне захворювання ЦНС, яке характеризується розладом сформованих інтелектуальних функцій;

в) психічний стан, який характеризується пригніченістю, порушенням уваги, сну й апетиту;

г) прогресивне захворювання ЦНС, яке супроводжується дегенерацією коркових структур, втратою короткочасної пам'яті і навичок, уповільненістю мислення.

3.10. Аутизм характеризується:

а) емоційним і соціальним відчуженням;

б) гіпоактивністю та високою розвиненою емоційною сферою;

в) вираженим порушенням здатності починати і підтримувати розмову;

г) низьким рівнем інтелекту та гіперактивністю.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Які форми розумової відсталості Вам відомі?

2. Які фактори, що належать до категорії середовищних, знижують ризик захворюти хворобою Альцгеймера?

3. Які факти свідчать про участь генотипу у виникненні шизофренії і деяких інших психічних захворювань?

4. Чи є шизофренія фатальним захворюванням при обтяженій спадковості та яка імовірність захворюваності у родичів різного ступеня спорідненості?

5. Якими є результати генетичних досліджень депресії?

6. Який взаємозв'язок між тривожними і депресивними розладами?

7. Які є фактори ризику для хвороби Альцгеймера?

8. Які форми і причини розумової відсталості Вам відомі?
9. Які показники інтелекту характерні для тяжкої і помірної форм розумової відсталості?
10. Що таке моногенні захворювання?
11. Назвіть приклади моногенних захворювань, які супроводжуються порушеннями поведінки.
12. Які моногенні захворювання супроводжуються тяжкою розумовою відсталістю?
13. Чому деякі моногенні порушення метаболізму спричиняють тяжкі поведінкові розлади?
14. Що таке фенілкетонурія і чи можна уникнути тяжкої розумової відсталості при фенілкетонурії, якщо своєчасно не виявити хвороби?
15. Гомоцистурія як форма розумової відсталості.
16. Що таке X-зчеплена розумова відсталість?
17. Як виглядає розподіл за інтелектом родичів пробандів із тяжкою розумовою відсталістю? Про що це свідчить?
18. Що таке порушення здатності до навчання і які причини є основою розвитку цього захворювання?
19. Що таке дислексія? Які гіпотетичні моделі успадковуваності Ви знаєте?
20. Чи існує зв'язок дислексії з генетичними маркерами?

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 69 – 115.
2. Дубинин Н.П., Карпец И.И., Кудрявцев В.Н. Генетика. Поведение. Ответственность. – М., 1989. – С. 76 – 135.
3. Левонтин Р. Человеческая индивидуальность: наследственность и среда. – М., 1993. – С. 89 – 126.
4. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики: клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. – М., 2001. – С. 315 – 348.
5. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 398 – 418.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 6

ХРОМОСОМНІ АБЕРАЦІЇ ТА ПОВЕДІНКА ЛЮДИНИ

Мета : ознайомитися з основними видами хромосомних аберацій у людини та поведінковими фенотипами, обумовленими цими чинниками.

Теоретичні відомості. *Хромосомні хвороби*, чи *синдроми*, – це група вроджених патологічних станів, що характеризуються множинними вадами розвитку, особливою клінічною картиною, часто супроводжуються важкими вадами психічного і соматичного розвитку. Основними серед них є різні ступені інтелектуальних аномалій, що можуть ускладнюватися порушеннями зору, слуху, опорно-рухового апарату, розладами мовлення, емоційної поведінки.

Основою хромосомних хворіб є зміни хромосомного набору (див. додаток 11). Вони можуть охоплювати зміну числа хромосом у клітині або зміну структури однієї чи кількох хромосом унаслідок хромосомних перебудов при загальному нормальному числі хромосом у клітині. У першому випадку в результаті неправильного розподілу чи нерозходження хромосом відбувається зміна усього хромосомного набору клітини (триплоїдії, тетраплоїдії) або зміна кількості окремих хромосом у клітині – моносомії, трисомії, полісомії. У разі структурних змін (див. додаток 12) спостерігаються різноманітні перебудови у хромосомах різних груп: делеції, дуплікації, інверсії, транслокації. При цьому відбувається їх перегруповування внаслідок втрати чи обміну окремих сегментів хромосом. Прикладом такого захворювання є синдром "котячого крику", за якого втрачається коротке плече однієї із хромосом п'ятої пари. Хромосомні хвороби діагностуються у 0,7 – 0,8 % немовлят. Частота хромосомних перебудов серед ембріонів значно вища. Вважають, що 30 – 40 % запліднених яйцеклітин гине на стадії зиготи-бластоцисти (перші тижні після запліднення), тобто ще до імплантації. У першому триместрі вагітності хромосомні перебудови відзначаються у 50 % спонтанних абортів, у другому триместрі їхня кількість знижується до 25 – 30 %, а після 20-го тижня – до 7 %.

Хромосомні хвороби на основі відомих хромосомних аномалій охоплюють захворювання, зумовлені зміною: 1) аутосом. Такі хвороби включають кількісні та структурні аномалії. До кількісних відносять хворобу Дауна (трисомія 21), Едвардса (трисомія 18), Патау (трисомія 13). До структурних аномалій належать синдром "котячого крику" (делеція короткого плеча хромосоми 5) і синдроми, пов'язані з делеціями короткого плеча хромосом 4 і 18 або довгого плеча 12, 18 і хромосом групи G (21, 22); 2) статевих хромосом. Вони також поділяються на кількісні та структурні. До кількісних належать синдром Клайнфельтера (47,XXY) і його варіанти (48,XXXU; 49,XXXXY), синдром трисомії X-хромосоми (47,XXX), синдром Шерешевського–Тернера (моносомія X). До структурних аномалій статевих хромосом належать різні варіанти синдрому Шерешевського – Тернера з перебудовами X-хромосоми: ізохромосома довгого плеча X, ізохромосома короткого плеча X, кільцева X-хромосома і делеція короткого або довгого плеча X-хромосоми.

Аномалії великих хромосом (1 – 2) зазвичай летальні. Трисомії 13 і 18 пар хромосом сублетальні. Достатня життєздатність відмічається лише при трисомії 21, аномаліях статевих хромосом і часткових аутосомних трисоміях. Тривалість життя індивідів із хромосомною перебудовою залежить від величини хромосоми, її генного складу, а також кількості генетично активного (еухроматинового) матеріалу у хромосомі. Особливо небезпечна втрата генів, які визначають утворення білків, що беруть участь у ключових біохімічних реакціях клітини.

До механізмів, що є основою геномних мутацій, належать: нерозходження, "анафазне відставання" і поліплоїдизація. Нерозходження хромосом може відбуватися як у мітозі, так і в першому чи другому поділах мейозу. Нерозходження в мітозі може призвести до мозаїцизму. У такому організмі будуть наявні три клони клітин: з нормальним каріотипом, трисомією і моносомією. При "анафазному відставанні" може втрачатися окрема хромосома (моносомія), коли вона відстає від інших. Якщо це відбувається на перших стадіях дроблення, формується мозаїчна структура, при якій в організмі є два клони клітин з нормальним каріотипом і моносомією.

При поліплоїдизації в кожній клітині геном перевищує норму більш ніж удвічі. У людини серед спонтанно абортіваних ембріонів виявлені триплоїдія ($3n = 69$) і тетраплоїдія ($4n = 92$).

Перебудови хромосом позначаються такими символами:

1. Мозаїцизм клітинних ліній, чи процентне співвідношення клітин з нормальним і аномальним каріотипом: 46,XX/47,XXX (50% / 50%).

2. Додаткова хромосома позначається знаком "+", наприклад: 47,XX, +21 – це каріотип з додатковою хромосомою 21.

3. Втрата хромосоми чи її частини (делеція) позначається знаком "-" біля символу плеча чи символом *del*, наприклад, синдром "котячого крику" можна позначити як 46,XX, 5p⁻, або як 46,XX, *del*(5 p13).

4. Транслокація – *t* (у разі незбалансованої транслокації) чи *dic* – дицентрик (у випадку дицентричної хромосоми). Наприклад: незбалансована транслокація між акроцентричними хромосомами 46,XX, (14; 21) чи 46,XX, *t* (14; 21) (*p*11; *q*22).

5. Реципрокна транслокація – *recp*. Наприклад: 46,XX, *recp* (2;5) (*q*21; *q*31).

6. Робертсонівська транслокація – *rob*. Наприклад: 46,XX, *dic* (21;21) (*q*11; *q*11), чи транслокаційна форма синдрому Дауна.

7. Ізохромосома – *i*. Наприклад: 46,X, *i* (Xq) – 2 довгих плеча X-хромосоми є наявними і розділені центромерою.

8. Інверсія – *inv*. Наприклад: 46,XX, *inv* (3) (*p*25; *q*21), тобто ділянка хромосоми 3, розміщена між точками *p*25 і *q*21, інвертована.

9. Інсерція – *ins*. Наприклад: 46,XY, *ins* (16) (*p*12-*pter*), чи вставка на кінці короткого плеча.

10. Дуплікація – *dup*. Наприклад: 46,XY, *dup* (3) (*q*21-*qter*), чи дуплікація термінального кінця довгого плеча.

11. Кільцева хромосома – *r*. Наприклад: 46,XX, *r* (13).

Хід заняття

Завдання 1. Охарактеризуйте механізми виникнення хромосомних та геномних мутацій.

Завдання 2. Зобразіть схематично шляхи виникнення таких хромосомних захворювань людини, як синдром Дауна, синдром Патау, синдром Едвардса. Охарактеризуйте їхню етіологію, прояви та поведінку хворих.

Завдання 3. Охарактеризуйте етіологію, фенотипові прояви захворювань і поведінку хворих, зумовлені геномними мутаціями у системі статевих хромосом із синдромами

- Клайнфельтера (47,XXY);
- Шерешевського – Тернера (46,XO);
- трисомії-X (47,XXX);
- дипло-Y (47,XYY).

Завдання 4. Охарактеризуйте етіологію, прояви та поведінку хворих з хромосомними перебудовами у системі соматичних хромосом, які зумовлюють синдроми:

- де Груші (моносомія 18 p⁻);
- Лежена (моносомія 18 q⁻);
- Реторе (трисомія 9 p⁻);
- "котячого крику" (часткова моносомія 5 p⁻).

Завдання 5. Виберіть правильну відповідь

5.1. Який організм розвинеться із зиготи, що має генотип XO у людини:

- а) жінка із синдромом Клайнфельтера;
- б) жінка із синдромом Шерешевського – Тернера;
- в) чоловік із синдромом Клайнфельтера;
- г) чоловік із синдромом Шерешевського – Тернера;
- д) жінка із синдромом Дауна.

5.2. Які захворювання не належать до хромосомних:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Патау;
- в) синдром Клайнфельтера;
- г) синдром Шерешевського – Тернера;
- д) синдром Марфана;
- е) синдром Едвардса;
- є) синдром Блюма;
- ж) синдром "котячого крику".

5.3. Наслідком дефішенсі у людини є:

- а) синдром Луї Бар;
- б) таласемії;
- в) хорея Хантінгтона;
- г) анемія Фанконі;
- д) синдром Марфана;
- е) синдром Едвардса;
- є) синдром Блюма;
- ж) синдром "котячого крику".

5.4. Основою хромосомних хворіб є хромосомні і геномні мутації, які виникають:

- а) тільки у статевих клітинах;
- б) у соматичних і статевих клітинах;

в) тільки у соматичних клітинах.

5.5. Вкажіть, які порушення каріотипу є летальними:

- а) моносомії за гетеросомами;
- б) трисомії за статевими хромосомами;
- в) моносомії за аутосомами;
- г) трисомії за аутосомами.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Охарактеризуйте клініко-генетичні основи та поведінку людей із синдромами часткових анеуплоїдій:

- "котячого крику" (часткова моносомія $5p^-$);
- Вольфа-Хіршхорна (часткова моносомія $4p^-$);
- часткової трисомії короткого плеча 9 хромосоми ($9p^+$).

2. Що таке мікроцитогенетичні синдроми? Які наслідки вони зумовлюють?

3. Вкажіть чинники підвищеного ризику народження дітей із хромосомними захворюваннями.

4. Які мутації належать до геномних:

- а) інверсії, транслокації, дуплікації, делеції;
- б) поліплоїдії, анеуплоїдії;
- в) триплоїдії, тетраплоїдії;
- г) внутрішньохромосомні і міжхромосомні перебудови.

5. Вкажіть правильну формулу каріотипу при синдромі котячого крику:

- а) $45,X0$; б) $46,XX, 9p^+$;
- в) $46,XX, 5p^-$; г) $46,XX/45,X0$.

6. Вкажіть правильну формулу каріотипу при синдромі Патау:

- а) $47,XX, 18^+$; б) $47,XY, 13^+$; в) $46,XX, 5p^-$;
- г) $47,XXY$; д) $45,X0$.

7. Вкажіть правильну формулу каріотипу при синдромі Едвардса:

- а) $46,XY, 21^+$; б) $47,XXY$; в) $47,XX, 13^+$;
- г) $47,XX, 18^+$; д) $46,XX, 9p^+$.

8. Вкажіть правильну формулу хромосомного набору при синдромі Клайнфельтера:

- а) $45,X0$; б) $47,XXX$; в) $47,XYU$;
- г) $46,XY, 5p^-$; д) $48,XXYU$; е) $47,XXY$.

9. Які з перелічених форм хромосомних аномалій мають найважчі наслідки:

- а) моносомії за X-хромосомою; б) трисомії за статевими хромосомами;
- в) моносомії за аутосомами; г) трисомії за аутосомами.

10. Клінічно для хромосомних хворіб характерні такі ознаки:

- а) наявність множинних ознак дисморфогенезу;
- б) наявність вроджених вад розвитку;
- в) відставання у розумовому розвитку;

г) незвичний колір і запах сечі.

11. Більш важкі клінічні прояви мають хромосомні хвороби, які зумовлені:

а) нестачею генетичного матеріалу; б) надлишком генетичного матеріалу.

12. Причинами виникнення трисомій є:

а) відставання хромосом в анафазі;

б) нерозходження хромосом;

в) точкові мутації.

13. Визначте, які діти і внуки можуть бути у чоловіка з перетинками між пальцями ніг і нормальною за цією ознакою жінкою.

14. При хронічному мієлолейкозі у 21-й хромосомі людини виникає дефішенсі. Індивід, який отримав таку хромосому, хворіє на лейкоз. Визначте ймовірність народження здорових дітей від цього індивіда.

15. Яким буде число хромосом у сперматозоїдах людини, якщо нерозходження однієї з пар хромосом спостерігається: а) в анафазі I мейозу; б) в анафазі II мейозу.

Література

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 2-е изд., пер. и доп. – М. : Гэотар-Мед, 2002. – С. 159 – 200.
2. Мастюкова Е. М., Московкина А. Г. Основы генетики : клиничко-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие [для студ. пед. высш. учеб. заведений] / под ред. В. И. Селиверстова, Б. П. Пузанова. – М. : Гуман. изд. центр "Владос", 2003. – С. 106 – 119.
3. Медична генетика : підручник / за ред. Гречаніна О.Я., Богатирьової Р. М., Волосовця О. П. – К. : Медицина, 2007. – С. 268 – 407.
4. Медична генетика: підручник [для вузів] / Запорожан В. М., Бажора Ю. І., Шевеленкова А. В., Чеснокова М. М. – О. : Одес. держ. мед. ун-т, 2005. – С. 73 – 95.
5. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. – Вид. 2-ге, пер. та доп. – К. : Медицина, 2008. – С. 187 – 192.
6. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 77 – 78.
7. Тоцький В.М. Генетика. – Вид. 3-є. – О. : Астропринт, 2008. – С. 317 – 375.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека : в 3-х т. – Т. 1 : пер. с англ. – М. : Мир, 1989. – С. 111; 143 – 158.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 7

ПСИХОГЕНЕТИКА АНОМАЛЬНОЇ І ДЕВІАНТНОЇ ПОВЕДІНКИ

Мета : ознайомитися з формами та проявами аномальної і девіантної поведінки, спадковістю та роллю середовища у формуванні такої поведінки.

Теоретичні відомості. На перших етапах розвитку психогенетики разом із появою близнюкового методу розпочалися дослідження ролі спадковості у виникненні різних психічних захворювань, розумової відсталості, девіантної поведінки, включаючи алкоголізм і злочинність. Ще до того, як спадковість почала вивчатися на наукових засадах, виникли євгеніка і євгеністичний рух, покликані "оздоровити" суспільство. Засновником цього напрямку був Ф. Гальтон, який сам вважав євгеніку своєрідною релігією. Справді, євгеніка не ґрунтувалася на науковій теорії, оскільки спадкові механізми психічних захворювань і відхилень у поведінці на той час були практично не вивченими. Проте теоретичні положення про ефективність штучного добору і спадкової детермінації психічних захворювань зумовили розгортання практичних заходів, пов'язаних із масовою стерилізацією і дискримінацією окремих прошарків населення у низці країн Європи й Америки. Причому ці заходи були направлені, насамперед, проти людей із психічними відхиленнями, а не з фізичними захворюваннями.

Достатньо поширене переконання, що схильність до кримінальної поведінки й алкоголізму є спадковою (через часто спостережуваний сімейний характер указаних відхилень). Проте психогенетичні дослідження, які проводяться у цьому напрямі, мають багато суперечливих елементів, що є об'єктом для критики. Генетичні дослідження кримінальної поведінки, яка є надзвичайно складним фенотипом, потребують детального перегляду вихідних понять і застосування адекватних методичних підходів. Люди з кримінальними схильностями часто характеризуються низьким інтелектом, відрізняються підвищеною збудливістю, гіперактивністю, агресивністю чи впертістю. Можливо, схожість близнюків за злочинністю пояснюється спадковою природою саме цих рис чи значною схожістю середовища у МЗ близнюків завдяки явищу генотип-середовищної коваріації. У сучасних дослідженнях намагаються вивчити не злочинність як таку, а типи поведінки, характеристики особистості, які супроводжують злочинність, біологічні кореляти схильності до агресивної поведінки і т.д. Усе це лише перші кроки на шляху до пізнання справжніх причин злочинності. Усі вчені погоджуються, що схильність до кримінальної поведінки однозначно визначається генетично.

Алкоголізм є одним із найбільш соціально значимих захворювань. Поширеність його надзвичайно велика. Надмірна пристрасть до алкоголю (алкогольна залежність) спостерігається у 3 – 4 % осіб у популяції. Дослідження сімей, близнюків і прийомних дітей вказує на сімейний характер алкоголізму з високим рівнем успадкування (50 – 60 % для чоловіків, дані про успадкування жіночого алкоголізму менш численні і дещо суперечливі). Спадковий характер алкоголізму спонукає виявляти конкретні гени, що мають

відношення до цього захворювання. Серед них найбільш відомим є рецесивний алель гена ацетальдегіддегідрогенази – печінкового фермента, який бере участь у метаболізмі алкоголю. Гомозиготні індивіди, які мають дві копії цього алеля, після прийому алкоголю мають неприємні симптоми (приплив крові, тошноту) і тому зрідка хворіють алкоголізмом.

Сьогодні ведуться широкомасштабні дослідження спадкових причин алкоголізму. У 1998 р. був закладений спільний проект, що охопив 105 багатопокілнних сімей і 1200 сімей, у яких є принаймні троє родичів одного покоління, включаючи пробанда з алкоголізмом. За результатами проекту опубліковано 68 статей (Plomin R., 2003). Для багатопокілнних сімей є дані на зчепленість алкоголізму з хромосомами 1, 4 і 7.

Тривають також активні психогенетичні дослідження алкоголізму, які включають і моделювання на тваринах. Інбредні лінії алкоголь-залежних мишей дають змогу більш ефективно вести пошук конкретних локусів (QTL). Уже картовано щонайменше 24 локуси, що мають відношення до алкогольної залежності, п'ять із них відрізняються у лінійних тварин різною чутливістю до алкоголю. Алкогольна чутливість у мишей оцінюється за середньою тривалістю сну після прийому алкоголю. Модельні експерименти є досить перспективними для функціональної геноміки, тобто для з'ясування того, як працюють гени. Широкі можливості маніпуляції із середовищем дають змогу вивчати й умови середовища, що сприяють і перешкоджають розвитку алкоголізму.

Продовжується пошук генів і для інших соціально значимих хімічних залежностей (тютюнопаління, токсикоманія тощо). Одним із важливих аспектів досліджень таких залежностей є вивчення індивідуальних відмінностей у реакціях на психотропні засоби.

Хід заняття

Завдання 1. Розкрийте суть запропонованих запитань

1.1. Що таке злочинність? Як успадковується та чим зумовлена злочинна поведінка?

1.2. Що таке алкоголізм? Як успадковується та виявляється алкоголізм?

1.3. Як впливає алкоголізм на психічний і розумовий розвиток індивіда та його поведінку?

1.4. Шкідливі звички. Форми і прояви шкідливих звичок.

1.5. Що Вам відомо про успадкування таких шкідливих звичок, як тютюнопаління, токсикоманія?

1.6. Що таке гомосексуалізм? Як впливає генотип і середовище на розвиток гомосексуальності у жінок та чоловіків?

Завдання 2. Дайте відповіді на запитання

2.1. Яку поведінку людини називають аномальною? девіантною?

2.2. Які чинники спадковості і середовища спричиняють алкоголізм?

2.3. Які типи алкоголізму Вам відомі? Як вони виявляються за різних умов середовища?

2.4. Які функціональні порушення характерні для довготривалого алкоголізму?

2.5. Які чинники спадковості та середовища призводять до злочинності?

2.6. Чи можна вважати, що чоловіки із синдромом дипло-У однозначно матимуть злочинні прояви поведінки?

2.7. Що таке агресивність та чим вона зумовлена?

2.8. Що таке токсикоманія? Вкажіть її можливі причини.

2.9. Які генетичні та функціональні порушення виявляються у людей із гомосексуальною поведінкою?

2.10. Наведіть приклади гомосексуальної поведінки у тварин та вкажіть їх можливі причини.

Завдання 3. Виберіть правильну відповідь

3.1. Злочинністю називають форму поведінки, яка характеризується:

- а) пригніченістю і депресивністю;
- б) надмірною агресивністю та збудженістю;
- в) агресивністю з наступними зловживаннями стосовно людей чи об'єктів різних форм власності;
- г) підвищеною збудливістю і контактністю стосовно осіб із найближчого оточення;
- д) низькою активністю, дратівливістю.

3.2. Злочинність зумовлена:

- а) генетичними чинниками;
- б) соціальними причинами;
- в) генетичними і соціальними факторами;
- г) розумовими відхиленнями;
- д) депресією.

3.3. Алкоголізм – це форма поведінки, яка характеризується:

- а) пригніченістю і безпорадністю;
- б) емоційною збудливістю;
- в) зловживаннями стосовно осіб із найближчого оточення;
- г) замкненістю, відчуженістю стосовно осіб із найближчого оточення;
- д) високою злочинною активністю, дратівливістю та меланхолійністю.

3.4. Алкоголізм спричинений:

- а) генетичними факторами і соціальними причинами;
- б) генетичними чинниками;
- в) соціальними причинами;
- г) розумовими відхиленнями;
- д) епілепсією.

3.5. Гомосексуальна поведінка зумовлена:

- а) розумовими відхиленнями;
- б) генетичними чинниками;
- в) соціальними причинами;
- г) генетичними чинниками і соціальними причинами;
- д) нестійким психічним станом.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Що таке біологічна кримінологія?
2. Як можна пояснити схожість між родичами за злочинністю?
3. Які спадкові і середовищні чинники можуть призвести до девіантної поведінки і злочинності?
4. Які чинники сприяють задіяванню осіб із хромосомними аномаліями у злочини?
5. Наведіть аналіз впливу спадкових чинників на злочинну поведінку (на прикладі осіб із наборами хромосом ХУУ (синдром дипло-У) і ХХУ (синдром Клайнфельтера)).
6. Чи успадковується алкоголізм? Як можна пояснити схожість між родичами за алкоголізмом?
7. Які результати картування генів алкоголізму Вам відомі?
8. Як у дослідженнях з алкоголізму використовуються модельні експерименти на тваринах?
9. Вкажіть, посиляючись на дослідження останніх років, які генетичні і середовищні чинники зумовлюють потяг до токсикоманії.
10. Поясніть вплив чинників середовища на чоловічу і жіночу гомосексуальність.

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 106 – 115.
2. Медична генетика : підручник / за ред. Гречаніна О.Я., Богатирьової Р. М., Волосовця О. П. – К. : Медицина, 2007. – С. 268 – 407.
3. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. – Вид. 2-ге, пер. та доп. – К. : Медицина, 2008. – С. 187 – 192.
4. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 86 – 91.
5. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека : в 3 т. – Т. 3. – М. : Мир, 1990. – С. 111; 116 – 120.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 8

ПСИХОГЕНЕТИКА СЕНСОРНИХ ЗДІБНОСТЕЙ ТА РУХОВИХ ФУНКЦІЙ

Мета : ознайомитися із психогенетичними дослідженнями з вивчення сенсорних здібностей та рухових функцій, успадкуванням та вкладом середовища у їхній розвиток.

Теоретичні відомості. На правильне формування сенсорних систем має великий вплив навколишнє середовище. У розвитку нервової системи людини є критичні періоди, коли принципово важливу роль відіграють сенсорні взаємодії із довкіллям, без яких неможливе правильне формування нервових механізмів сприйняття. Процес реалізації генетичних програм розвитку передбачає вплив навколишнього середовища. Отже, формування світу відчуттів людини здійснюється в результаті взаємодії генетичних і середовищних чинників.

Одним із найбільш відомих спадкових поліморфізмів людини, що належить до сфери чутливості, є відчуття смаку фенілтіосечовини (ФТС). Ознака успадковується як менделівська. Носії домінантних генів (гомо- і гетерозиготи) відчують гіркий смак речовини, рецесивні гомозиготи вважають її без смаку. Встановлено, що деякі генетичні захворювання мають плеiotропний ефект та впливають на рухову активність і сенсорне сприйняття (див. додаток 13).

Спадкові особливості нюху, кінестетичної і тактильної чутливостей практично не вивчені.

Абсолютний музичний слух (здатність безпомилково визначати висоту звуку) має тенденцію формуватися у сім'ях під впливом спадковості. Проте ранні заняття музикою також сприяють його розвитку.

Порушення колірного зору (дальтонізм, дихромазії) контролюються зчепленими зі статтю рецесивними алелями, тому більше поширені у чоловіків, ніж у жінок. Деякі особливості зорового сприйняття (ілюзії, критична частота мигань, час упізнання зображення і т.д.), згідно з даними різних авторів, демонструють головно коефіцієнти успадкування, які перевищують 50 %.

У будові й особливостях біоелектричної активності мозку спостерігаються стійкі міжіндивідуальні відмінності. Спостережувана своєрідність є результатом складних взаємодій спадкових і середовищних чинників, а також численних випадкових подій, які є супутніми у розвитку нервової системи в онтогенезі. Міжіндивідуальна варіативність в об'ємі та розмірах мозку людини визначається, очевидно, аддитивним генетичним компонентом (80 – 90 %) та індивідуальним середовищем.

Деякі рідкісні **паттерни** (своєрідні індивідуальні варіанти рисунка) **електроенцефалограми** (ЕЕГ) успадковуються як менделівські ознаки, корелюють із психологічними характеристиками і біохімічними особливостями мозку. Роль спадковості у варіативності альфа-ритму ЕЕГ людини, згідно з даними мета-аналізу, складає близько 80 %. Завдяки високому успадкуванню ЕЕГ може розглядатися як перспективний маркер для проведення аналізу зчеплення й аналізу асоціацій при вивченні фенотипів більш високого рівня.

У коефіцієнтах успадкування кількісних характеристик ЕЕГ і ВП спостерігаються вікові, міжзональні, кросситуативні та інші відмінності. Особливої уваги заслуговують зміни успадкування характеристик ВП, зв'язані зі специфікою психологічної структури діяльності досліджуваного.

У руховій сфері людини є деякі варіанти фенотипів, які демонструють альтернативний характер мінливості (наприклад, уміння рухати вухами). Стосовно таких фенотипів можливе успадкування за Менделем, проте питання це до кінця не вивчене.

Одну з альтернативних ознак – "право- ліворукість" – сьогодні відносять до категорії кількісних. Є різні гіпотези стосовно успадкування руковості. Однією з найбільш відомих є гіпотеза "гена правого зсуву" М. Аннетт. Загалом вважається, що варіативність "праворукості-ліворукості" виникає завдяки комплексу різних чинників – як спадкових, так і середовищних.

Наявні психогенетичні дослідження рухової сфери людини включають вивчення складних поведінкових навичок, стандартизованих рухових проб, фізіологічних і нейрофізіологічних механізмів забезпечення рухів. Отримувані при цьому показники успадкування змінюються у широких межах: від нульових до достатньо високих.

Хід заняття

Завдання 1. Розкрийте суть наведених питань

- 1.1. Психогенетика сенсорних здібностей.
- 1.2. Елементарні психічні функції. Психофізіологічні характеристики.
- 1.3. Сенсорне сприйняття. Морфологія і фізіологія мозку.
- 1.4. Рухові функції. Психофізіологічні характеристики рухових функцій.

Завдання 2. Дайте відповіді на запитання

- 2.1. Як обумовлюється генетично смак і нюх у людини?
- 2.2. Як впливає смак і нюх на поведінку людини за норми і патології?
- 2.3. Як впливає слух на поведінку людини за норми і патологій?
- 2.4. Як впливає зір на поведінку людини за норми і патологій?
- 2.5. Що таке рухова активність людини?
- 2.6. Які нервові структури визначають рухову активність людини?
- 2.7. Як оцінюють рухову активність людини?
- 2.8. Як змінюються показники успадкування рухових функцій залежно від нейрофізіологічного рівня забезпечення рухами?
- 2.9. Яким є вплив генетичних і середовищних чинників на показники аеробної працездатності?
- 2.10. Назвіть особливості успадкування показників теплінг-тесту.

Завдання 3. Виберіть правильну відповідь

- 3.1. Електроенцефалограма – це:
 - а) метод, який дає змогу встановити хромосомні мутації;
 - б) метод, який оцінює активність мозку шляхом реєстрації потенціалів;

в) тест, який оцінює рівень інтелекту людини шляхом оцінювання відповідей на питання різного характеру;

г) тест, який оцінює рухові функції особи шляхом визначення максимальної швидкості постукувань олівцем по паперу (за 10 с у діаметрі 8 см).

3.2. Теппінг-тест дає змогу визначити:

а) темперамент індивіда;

б) активність мозку;

в) рівень інтелекту людини шляхом оцінювання відповідей на питання різного характеру;

г) рухові функції особи шляхом з'ясування максимальної швидкості постукувань олівцем по паперу (за 10 с у діаметрі 8 см).

3.3. Аносмія – це нездатність сприймати:

а) запахи;

б) окремі запахи;

в) запах квітів;

г) запах зіпсованих продуктів.

3.4. Протанопія – це:

а) нездатність розрізняти кольори;

б) відсутність пігменту у жовточутливих колбочках;

в) наявність аномального пігменту у жовточутливих колбочках;

г) відсутність пігменту у зеленочутливих колбочках;

д) наявність аномального пігменту у зеленочутливих колбочках.

3.5. Дейтеранопія – це:

а) нездатність розрізняти кольори;

б) відсутність пігменту у жовточутливих колбочках;

в) наявність аномального пігменту у жовточутливих колбочках;

г) відсутність пігменту у зеленочутливих колбочках;

д) наявність аномального пігменту у зеленочутливих колбочках.

3.6. Трипанопія – це:

а) наявність аномального пігменту у зеленочутливих колбочках;

б) відсутність жовточутливих колбочок;

в) наявність аномального пігменту у жовточутливих колбочках;

г) відсутність синьочутливих колбочок;

д) відсутність зеленочутливих колбочок.

3.7. Анальгезія – це:

а) знижена чутливість до болю;

б) вроджена нечутливість до болю;

в) підвищена чутливість до болю;

г) розширена чутливість до болю.

3.8. Нервові центри, які відповідають за формування складних рухів:

а) спинний мозок;

б) мозочок;

- в) стовбур мозку;
 - г) моторні і премоторні зони кори великих півкуль.
- 3.9. Аеробна працездатність характеризується показником:
- а) максимального утворення лактату;
 - б) максимального споживання кисню;
 - в) максимального продукування вуглекислого газу;
 - г) максимального засвоєння глюкози.
- 3.10. Ідіографічними рисами вважають:
- а) когнітивні;
 - б) інтелектуальні;
 - в) індивідуальні;
 - г) фізичні.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Що таке сенсорне сприйняття?
2. Наведіть приклади сенсорного сприйняття у людини.
3. Які розлади сенсорного сприйняття людини Вам відомі?
4. Охарактеризуйте морфологію мозку людини.
5. Охарактеризуйте фізіологічні особливості роботи мозку людини.
6. Назвіть структури зони мозку, які відповідають за сенсорне сприйняття.
7. Що таке електроенцефалограма?
8. Опишіть потенціали мозку людини.
9. Що характеризують потенціали мозку людини?
10. Які генетичні дослідження проводилися з морфології та біоелектричної активності мозку?
11. Які результати були отримані на основі генетичних досліджень з морфології та біоелектричної активності мозку?
12. Назвіть елементарні психічні функції.
13. Перелічіть психофізіологічні характеристики сенсорних здібностей.
14. Які функції називають руховими?
15. Висвітліть психофізіологічні характеристики рухових функцій.

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учебное пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 116 – 145.
2. Мастюкова Е.М., Московкина А.Г. Основы генетики : клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии : учеб. пособие [для студ. пед. высш. учеб. заведений] / под ред. Селиверстова В. И., Пузанова Б. П.. – М. : Гуманит. изд. центр "Владос", 2003. – С. 201 – 267.
3. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 250 – 362.
4. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека : в 3 т. – Т. 3. – М. : Мир, 1990. – С. 109 – 116.

ПРАКТИЧНЕ ЗАНЯТТЯ № 9

ПСИХОГЕНЕТИЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ ІНТЕЛЕКТУ, ТЕМПЕРАМЕНТУ ТА ОСОБИСТОСТІ

Мета : ознайомитися з основними методами та підходами, які використовуються у психогенетиці для дослідження інтелекту, темпераменту та особистості людини.

Теоретичні відомості. Дослідження інтелекту були пріоритетними упродовж усієї історії психогенетики. Перші дослідження з успадкування інтелекту були проведені Ф. Гальтоном у другій половині XIX століття.

У психогенетиці використовується психометричний підхід для дослідження інтелекту, який передбачає вимірювання різних здібностей за допомогою психометричних тестів. Переважають дослідження загального інтелектуального фактора (фактор g). Узагальнення результатів психогенетичних досліджень загального інтелекту, проведені у 80-х рр. XX ст., показало, що кореляції між родичами є вищими, чим більше генів та середовища "успадкували" родичі. За результатами метааналізу, в середньому оцінка успадкування загального інтелекту складає приблизно 50 %, причому основну частку успадкування фактора g здійснює аддитивна складова.

Коефіцієнти успадкування інтелекту змінюються з віком, складаючи у ранньому дитинстві приблизно 20 %, пізньому дитинстві – 40 %, у дорослих – 60 % і вище. Вплив спільного середовища достатньо суттєвий у дитинстві (близько 30 % дисперсії) і практично зникає у дорослих.

Генетичні кореляції окремих когнітивних здібностей значно вищі фенотипових кореляцій і складають приблизно 0,8. Такі високі генетичні кореляції дають змогу припустити існування спільного генетичного чинника, який визначає розумові здібності.

За результатами психогенетичних досліджень інтелекту припускають, що IQ (коефіцієнт інтелекту) є складною кількісною ознакою, яка залежить від дії багатьох генів із сумуючим ефектом та численних впливів середовища. Сьогодні ведеться пошук локусів кількісних ознак (ЛКО, чи QTL), які мають відношення до спадкової детермінації інтелекту. Крім пошуку конкретних генів-кандидатів, важливим напрямом досліджень є вивчення чинників середовища, які впливають на варіативність інтелекту. До таких чинників відносять як соціальні (рід занять, навчання у школі, використання розвивальних програм, сімейне середовище), так і біологічні (особливості харчування, алкогольна та інші види інтоксикацій, гіпоксія тощо).

Під **темпераментом** у зарубіжній психології розуміють формально-динамічні особливості діяльності людини. Риси темпераменту традиційно пов'язують із біологічними особливостями людини. Спадкова обумовленість є одним із критеріїв для віднесення будь-якої риси людини до рис темпераменту.

Сучасна психогенетика володіє вагомими доказами на користь зв'язку темпераменту із генотипом. Починаючи з раннього віку, МЗ близнюки демонструють значно вищу схожість за рисами темпераменту, ніж ДЗ

близнюки. Для останніх характерні надзвичайно низькі оцінки внутрішньо-парної схожості. Такі відношення свідчать на користь гіпотези про неаддитивні ефекти дії генів на варіативність темпераменту.

Дослідження властивостей особистості у психогенетиці базується головним чином на факторно-аналітичному підході до вивчення особистості, який припускає, що особистість є ієрархічно організованою структурою: психологічні особливості нижчого порядку утворюють сукупності взаємозв'язаних характеристик (синдроми), а ті далі групуються у системи більш вищого рівня – і т.д.

Сьогодні виділяють п'ять основних факторів, які найбільш узагальнено описують риси особистості ("Велика п'ятірка"). Психогенетичні дослідження "Великої п'ятірки" та інших подібних характеристик свідчать про вклад генотипу у варіативність особистісних рис, який складає приблизно 30 – 50 %. Серед чинників середовища пріоритетним є різне (індивідуальне) середовище. Чинники спільного середовища у більшості досліджень мають дуже низькі, практично нульові, ефекти.

Очевидно, властивості особистості є комплексними ознаками, у детермінації міжіндивідуальної варіативності якої бере участь багато чинників, у т.ч. спадкові. Для деяких рис особистості (наприклад, потяг до нових вражень, пов'язаний із ризиком) виявлено конкретні гени з достатньо значними ефектами (близько 4 – 10 %). Деякі недавні вікові психогенетичні дослідження особистісних рис вказують на значні спадкові ефекти у підлітків. Коефіцієнти успадкування деяких рис у цьому віці сягають 70 – 80 %.

Хід заняття

Завдання 1. Розкрийте суть наведених у питаннях понять

- 1.1. Інтелект як сума окремих здібностей. Відмінності в коефіцієнті інтелекту між групами людей.
- 1.2. Психогенетичні дослідження інтелекту.
- 1.3. Спадковість IQ. Зміни спадковості коефіцієнта інтелекту з віком. Вплив середовища на коефіцієнт інтелекту.
- 1.4. Темперамент. Психогенетичні дослідження темпераменту.
- 1.5. Особистість. Фактори "Великої п'ятірки".
- 1.6. Психогенетичні дослідження особистості.

Завдання 2. Виберіть правильну відповідь

- 2.1. Хто провів перші дослідження інтелекту:
 - а) Т.Х. Морган;
 - б) Г. Мендель;
 - в) Ф. Гальтон;
 - г) Р. Пломін;
 - д) К. Пірсон;
 - е) С. Райт.
- 2.2. Сибсами називають:
 - а) досліджувані сім'ї;
 - б) нащадків одних і тих самих батьків;
 - в) споріднених членів родини;
 - г) споріднених членів сім'ї.

2.3. Перинатальні чинники впливають на:

- а) розвиток інтелекту;
- б) розвиток новонароджених;
- в) внутрішньоутробний розвиток плоду;
- г) розвиток підлітків.

2.4. Факторний аналіз – це:

- а) сукупність підходів, які використовуються для аналізу інтелекту;
- б) статистичний метод, який дає змогу об'єднати результати низки досліджень і виявити певні тенденції, закономірності у вираженні ознак;
- в) сукупність факторів, які використовуються для вивчення властивостей особистості;
- г) багатофакторний аналіз закономірностей у вираженні ознаки.

2.5. Метааналіз – це:

- а) сукупність методів, які використовуються для аналізу ознаки;
- б) статистичний метод, який дає змогу об'єднати результати низки досліджень і виявити певні тенденції, закономірності у вираженні ознаки;
- в) методи аналізу, які використовуються для дослідження ознаки;
- г) багатофакторний аналіз закономірностей у вираженні ознаки.

2.6. Інтелект – це сукупність:

- а) психічних і психофізіологічних характеристик індивіда;
- б) просторово-орієнтувальних здібностей;
- в) різних пізнавальних здібностей;
- г) розумових здібностей.

2.7. Інтелектуальні тести – це система завдань, яка дає змогу виявити в індивіда його:

- а) соціальну приналежність;
- б) обдарованість;
- в) рівень;
- г) пізнавальні здібності.

2.8. Коефіцієнт інтелекту (IQ) відображає:

- а) рівень здібностей індивіда;
- б) рівень обдарованості індивіда;
- в) соціальну приналежність індивіда;
- г) рівень пізнавальних здібностей індивіда.

2.9. Невротизм – це:

- а) емоційна врівноваженість індивіда;
- б) надмірна збудливість індивіда;
- в) емоційно-вольова характеристика індивіда;
- г) одна зі шкал біологічних рис особистості, яка відображає емоційну нестабільність.

2.10. Темперамент – це:

- а) особистісно-емоційні характеристики індивіда;
- б) емоційно-вольові характеристики індивіда;
- в) формально-динамічні характеристики діяльності особистості;
- г) емоційно-динамічні характеристики діяльності особистості.

Питання і завдання для самостійного опрацювання

1. Який підхід до вивчення інтелекту зазвичай використовується у психогенетичних роботах?
2. Про що свідчить коефіцієнт інтелекту (IQ), який отримують у результаті тестування?
3. Що розуміють під успадкуванням інтелекту?
4. Успадкування є популяційною характеристикою. Як пояснити це на прикладі успадкування інтелекту?
5. Які чинники впливають на успадкування інтелекту?
6. Які методи психогенетики використовуються для дослідження інтелекту?
7. Яка психометрична модель інтелекту була отримана в результаті психогенетичних досліджень?
8. Якими методами досліджуються вікові зміни успадкування інтелекту?
9. Яка вікова динаміка ступеня внутрішньопарної схожості МЗ і ДЗ близнюків за інтелектом?
10. Назвіть генетичні і середовищні компоненти варіативності інтелекту у різні вікові періоди.
11. Що Вам відомо про дослідження вербального і невербального інтелекту?
12. Назвіть критерії темпераменту.
13. Які параметри темпераменту вивчалися у Нью-Йоркському лонгітюдному дослідженні та яка їхня успадкованість? Які синдроми темпераменту виділені у цьому дослідженні та що можна сказати про генетичні і середовищні впливи на їхній прояв?
14. Що таке трьохкомпонентна структура темперамента А. Басса і Р. Пломіна? Перелічіть особливості успадкування окремих її компонентів.
15. Які особливості близнюкового середовища можуть впливати на показники успадкування темпераменту?
16. Що таке екстраверсія-інтроверсія і невротизм? Як вони оцінюються?
17. Які психогенетичні дослідження екстраверсії-інтроверсії Ви знаєте і про що вони свідчать?
18. Про що свідчать психогенетичні дослідження особистості, які проводяться за допомогою різних опитувачів?
19. Чому результати психогенетичних досліджень особистості суперечливі?
20. Що таке фактори "великої п'ятірки"? Які результати психогенетичного аналізу цих рис особистості було отримано?

Література

1. Александров А.А. Психогенетика : учеб. пособие. – СПб. : Питер, 2008. – С. 130 – 132; 146 – 173.
2. Мастюкова Е. М., Московкина А. Г. Основы генетики : клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: учеб. пособие [для студ. пед. высш. учеб. заведений] / под ред. Селиверстова В. И., Пузанова Б.П. – М. : Гуман. изд. центр "Владос", 2003. – С. 106 – 119.
3. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика. – М., 1999. – С. 211 – 250.
4. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека : в 3-х т. – Т. 3 : пер. с англ. – М. : Мир, 1990. – С. 111; 143 – 158.

СЛОВНИК ТЕРМІНІВ І ПОНЯТЬ

Адгезивний білок – білок, що сприяє з'єднанню клітин і різних хімічних субстратів.

Аденін – пуринова основа, комплементарна тиміну. Входить до складу ДНК. Див. "Азотисті основи".

Аддитивна взаємодія генів – див. "Аддитивний ефект".

Аддитивні чинники – див. "Полімерні гени".

Аддитивний ефект – тип взаємодії генів, при якому ступінь розвитку кількісної ознаки визначається впливом кількох генів, що діють однаково.

Азотисті основи – сполуки, що входять до складу мономерів – нуклеотидів, із яких складаються нуклеїнові кислоти. До них належать Аденін (А), Тимін (Т), Цитозин (Ц), Гуанін (Г), Урацил (У). Між азотистими основами двох ланцюгів ДНК виникають водневі зв'язки. Кількість таких зв'язків між різними азотистими основами неоднакова. Внаслідок цього нуклеотиди можуть з'єднуватися тільки попарно: А одного ланцюга ДНК завжди пов'язаний двома водневими зв'язками з Т іншої, а Г – трьома водневими зв'язками з Ц.

Аксон (від грец. *αξων* – вісь) – єдиний відросток нервової клітини (нейрона), що проводить нервові імпульси від тіла клітини до ефекторів або інших нейронів.

Алелізм – парність гомологічних генів, що визначають різні фенотипічні ознаки у диплоїдних організмів.

Алель – один із можливих структурних станів гена. У певному локусі хромосоми представлений тільки один з алелів. У диплоїдних організмів ген представлений парою алелів, розташованих у гомологічних хромосомах. Потенційне число алелей у популяції необмежене (див. "Множинний алелізм").

Альтернативний сплайсинг – форма сплайсингу, що забезпечує кодування одним геном різних кінцевих продуктів, що визначається специфікою тканини. При **А.с.** об'єднання екзонів у процесі дозрівання незрілої мРНК відбувається в різних комбінаціях (див. також "Сплайсинг").

Альфа-хвиля – див. "Альфа-ритм".

Альфа-ритм – основний ритм електроенцефалограми у стані відносного спокою. Його частота у дорослих – 8 – 13 Гц.

Амбідекстр – індивід, який однаково успішно володіє лівою і правою руками, без вираженого домінування однієї з них.

Амінокислота – органічна (карбонова) кислота, що містить одну або кілька аміногруп ($-NH_2$). **А.** є мономерами білків, причому в їх синтезі беруть участь головню 20 найбільш поширених **А.** Деякі з амінокислот синтезуються безпосередньо в організмі людини (замінні **А.**); інші повинні надходити в організм із їжею (незамінні **А.**).

Амніон – одна із зародкових оболонок у плазунів, птахів і ссавців. **А.** формується із клітин зародка, які поступово перетворюються на зародкову оболонку. **А.** заповнений рідиною та оберігає зародок від висихання і зіткнення з іншими оболонками.

Амніотична рідина – див. "Амніон".

Аненцефалія – повна або часткова відсутність кісток склепіння черепа і мозку. Є дефектом внутрішньоутробного розвитку, не сумісним із життям. Дитина, народжена з **А.**, гине невдовзі після народження.

Аполіпопротеїни – білкові компоненти комплексу ліпідів із білками. Вроджений дефіцит деяких **А.** пов'язаний із виникненням хвороби Альцгеймера.

Асоціальна поведінка – антигромадська аморальна поведінка.

Асортативність – явище, при якому створення подружніх пар або схрещування між собою організмів стосовно будь-якої ознаки відбувається не випадково: вираженою є статева перевага (наприклад, у людських популяціях відзначається асортативність за ростом). **А.** позитивна, якщо пари добираються за принципом подібності, і негативна, якщо за принципом протилежності.

Аутбридинг – схрещування неспоріднених форм одного виду, у яких відсутні спільні предки протягом 4 – 5 і більше поколінь.

Аутизм (від грец. auto – сам) – термін увів швейцарський психіатр і психолог Е. Блейлер (1875 – 1939) для позначення крайніх форм порушення контактів, відходу від реальності у світ власних переживань, де аутичне мислення підпорядковане афектним потребам, його довільна організація порушена. Термін "**А**". вживається також у неклінічному розумінні: для позначення індивідуальних особливостей людини, схильної до підвищеної орієнтації на внутрішні переживання, афективної (порівняно із середньостатистичною нормою).

Аутосома – будь-яка хромосома, яка не є статевою. У каріотипі людини 22 пари аутосом.

Аутосомний – той, що пов'язаний з аутосомами.

Білки – див. "Протеїни".

Бета-хвиля – див. "Бета-ритм".

Бета-ритм – одна з частотних складових електроенцефалограми з частотою 12 – 16 Гц.

Біологічні батьки – батьки, які брали участь у зачатті та народженні дитини. Мають у середньому 50 % спільних генів зі своїми дітьми.

Біометрика – див. "Біометрія".

Біометрична генетика – розділ генетики, який використовує для генетичного аналізу ознаки апарат варіаційної статистики.

Біометрія – розділ варіаційної статистики, за допомогою методів якого здійснюють обробку експериментальних даних та спостережень, а також планування кількісних експериментів у біологічних дослідженнях. **Б.** склалася у ХІХ ст. головню завдяки працям Ф. Гальтона і К. Пірсона. У 20 – 30-х рр. ХХ ст. великий внесок у **Б.** вніс Р. Фішер.

Біотехнологія – наука про практичне використання живих організмів і біологічних процесів у прикладних цілях, у т. ч. у промисловому виробництві. Напрямами **Б.** є промислова мікробіологія, інженерна ензимологія, генна, клітинна, метаболічна, білкова інженерії і т.д.

Біохімічна субстанція – будь-яка речовина, яка входить до складу живого організму.

Біоетика – розділ етики, що вивчає моральні та етичні аспекти застосування досягнень сучасної біології та біотехнології у практиці.

Близнюкова ситуація – психологічні особливості сімейної ситуації, пов'язані з вихованням дітей-близнюків.

Близнюкове дослідження – дослідження, що проводяться на близнюках.

Близнюковий метод – загальна назва методів досліджень, які проводяться на близнюках. Найбільш широко **Б.м.** використовується для вивчення ролі генотипу і середовища у міжіндивідуальній варіативності ознак. Є різні види **Б.м.**, які дають змогу порівнювати ефективність різних впливів (навчальні програми, медикаментозне лікування тощо), а також вивчати безпосередньо явище близнюковості.

Близнюковий ефект – вплив близнюкової ситуації на результати досліджень.

Близнюки – два і більше нащадки як результат багатоплідної вагітності. Термін "**Б.**" застосовується до ссавців (у тому числі до людини), у яких, як правило, у результаті вагітності народжується лише одне дитинча. Розрізняють монозиготних і дизиготних близнюків.

Валідизація – перевірка валідності тесту (див. "Валідність").

Валідність – адекватність і дієвість тесту, найважливіший критерій його доброякісності, що характеризує точність вимірювання досліджуваної властивості, а також – наскільки тест відображає ту властивість, для діагностики якої він призначений.

Варіабельність – варіативність, мінливість.

Варіативність фенотипова – мінливість фенотипів.

Вербальні здібності – словесні, мовні здібності.

Вербальний – словесний, мовний, виражений словесно.

Гаметогенез – розвиток статевих клітин. У більшості тварин гамети розвиваються у статевих залозах – гонадах. Розвиток жіночих статевих клітин називається овогенезом, розвиток чоловічих статевих клітин – сперматогенезом. **Г.** вважається початковим етапом онтогенезу.

Гамети – статеві клітини, що забезпечують функцію розмноження. Через **Г.** здійснюється передача спадкової інформації. **Г.** містять гаплоїдний набір хромосом. При статевому розмноженні відбувається злиття чоловічої та жіночої **Г.** – запліднення (див. також "Яйцеклітина", "Сперматозоїд").

Гаплоїдний – організм або клітина з одинарним (гаплоїдним) набором хромосом. У більшості тварин, а також у людини гаплоїдними є тільки гамети.

Гауссовий розподіл – див. "Нормальний розподіл".

Гемеллологія – наука про близнюків, близнюкознавство.

Геммули (від лат. *gemmula* – маленька нирка) – гіпотетична одиниця спадковості у теорії пангенезису Ч. Дарвіна.

Гемофілія – спадкове рецесивне захворювання, що характеризується підвищеною кровоточивістю. Пов'язана з нестачею у плазмі крові фактора, необхідного для її згортання. **Г.** хворіють переважно чоловіки, яким спадковий

дефект передається через здорову матір. У хворих на гемофілію чоловіків сини не успадковують дефектів згортання, і їх нащадки є здоровими. Навпаки, усі дочки хворих на гемофілію, будучи здоровими, передають цей дефект своїм дітям.

Ген – спадковий фактор, функціонально неподільна одиниця спадковості. Ділянка молекули ДНК (у деяких вірусів – РНК), яка кодує первинну структуру поліпептиду (білка), або молекулу транспортної чи рибосомної РНК, або взаємодіє з регуляторним білком. Єдиного визначення Г. немає.

Генеалогічний метод – у генетиці людини метод аналізу родоводів. Застосовується для вивчення характеру розподілу спадкових ознак у сім'ях. Зазвичай використовується у медицині для генетичного аналізу різних патологічних відхилень.

Генетика (від грец. genesis – походження) – наука про закони спадковості і мінливості організмів та методи керування ними. Залежно від об'єкта дослідження розрізняють генетику мікроорганізмів, рослин, тварин і людини, а від рівня дослідження – цитогенетику, молекулярну, популяційну генетику тощо. Основи сучасної генетики закладені Г. Менделем, який відкрив закони дискретної спадковості (1865), і школою Т.Х. Моргана, який обґрунтував хромосомну теорію спадковості (1910 – 1920-ті рр.). У СРСР у 20 – 30 рр. ХХ ст. видатний внесок у розвиток генетики зробили М.І. Вавілов, М.К. Кольцов, С.С. Четвериков, А. С. Серебровського та ін. Із сер. 30-х рр. (особливо після сесії ВАСГНІЛ у 1948 р.), у радянській генетиці "взяли гору" антинаукові погляди Т.Д. Лисенка (безпідставно названі ним "мічурінським навчанням"), що до 1965 р. зупинило її розвиток і призвело до знищення великих генетичних шкіл. Швидкий розвиток генетики у цей період за кордоном, особливо молекулярної генетики у II пол. ХХ ст., дав змогу розкрити структуру генетичного матеріалу, зрозуміти механізм його роботи. Ідеї і методи генетики використовуються для розв'язання проблем медицини, сільського господарства, мікробіологічної промисловості.

Генетика поведінки – див. "Психогенетика".

Генетична дисперсія – статистична величина, яка оцінює частку фенотипічної варіативності (див. "Фенотипова мінливість") ознаки в популяції, що виникає винятково за рахунок варіативності генотипів (див. також "Дисперсія", "Середовищна дисперсія", "Фенотипова дисперсія").

Генетична мінливість (генотипова, спадкова мінливість) – мінливість, обумовлена взаємодією і різним проявом генетичних факторів. Основою популяційної Г.м. є мутаційний (див. "Мутації") процес і рекомбінантна (див. "Рекомбінація") мінливість, яка веде до різних поєднань алелів у процесі випадкового розходження хромосом під час мейозу.

Генетична інженерія – див. "Генна інженерія".

Генетична карта – схема взаємного розташування генів на хромосомі. Як правило, включає дані про відносне розташування генів один від одного (генетична відстань).

Генетична кореляція – особливий тип кореляцій, який використовується у біометричній генетиці для з'ясування генетичних причин статистичного зв'язку

між кількісними ознаками. Високі генетичні кореляції дають змогу припустити, що основою фенотипічних кореляцій може бути загальний генетичний контроль обох ознак.

Генетичний імпринтинг – див. "Імпринтинг генетичний".

Генетичний код – властива усім живим організмам єдина система запису спадкової інформації у послідовності нуклеотидів, при якій кожним трьом нуклеотидам (кодон) відповідає одна молекула амінокислоти.

Генетичний маркер – ділянка ДНК з відомою локалізацією. **Г.м.** може бути аллель із відомою локалізацією, що визначає будь-яку ознаку; помітна морфологічна ознака будь-якої хромосоми (наприклад, перетяжка (морфологічний маркер); поліморфні фрагменти ДНК (молекулярні маркери). **Г.м.** слугують опорними точками для картування генів.

Генетичний поліморфізм – довготривале існування у популяції двох і більше генотипів, частоти яких достовірно перевищують імовірність виникнення відповідних повторних мутацій.

Геніальність (від лат. *genius* – дух) – найвищий ступінь творчих проявів особистості, що виражається у творчості і має суттєве значення для життя суспільства. Генієм також називають людину, яка протягом тривалого часу виконує величезну роботу, що має істотний вплив на людей протягом багатьох років (Р.С. Елберт, 1975). Геній, образно кажучи, створює "нову епоху у своїй сфері діяльності". Для генія характерні надзвичайна творча продуктивність, оволодіння культурною спадщиною минулого і водночас рішуче подолання застарілих норм і традицій. Геніальна особистість своєю творчою діяльністю сприяє прогресивному розвитку суспільства.

Ген-кандидат – структурний ген у геномі, мутація в якому є причиною конкретного спадкового захворювання.

Генна інженерія – напрям генетики та молекулярної біології, який є сукупністю методів і технологій (у т. ч. отримання рекомбінантних молекул ДНК та РНК), спрямованих на отримання нових комбінацій генетичного матеріалу штучним шляхом.

Генна мутація – будь-яка мутація, яка змінює нуклеотидну послідовність певного гена.

Генний нокаут – один з методів генної інженерії, що дає змогу штучно інактивувати один з генів.

Геном – 1) сукупність генів гаплоїдного набору хромосом певного виду організмів. **Г.** є характеристикою біологічного виду; 2) уся ДНК окремої клітини або організму.

Геноміка – розділ генетики, предметом якого є вивчення принципів структурно-функціональної організації геномів.

Геномний поліформізм – існування в популяції різних генетичних варіантів послідовностей нуклеотидів однієї і тієї ж ділянки ДНК в організмів одного виду.

Генотип – сукупність алелів клітини або організму, генетична конституція. **Г.** є характеристикою індивіда.

Генотипічна варіативність – див. "Генетична мінливість".

Генотип-середовищна взаємодія – статистична величина (компонент дисперсії), що відображає статистичну взаємодію факторів спадковості і середовища. Виникає за рахунок різної реакції генотипів на зміну умов середовища.

Генотип-середовищна коваріація – статистична характеристика, що відображає нерівномірний розподіл генотипів за різними середовищами.

Г.-с.к. може зменшувати або збільшувати фенотипову дисперсію ознаки.

Генофонд – сукупність генів певної популяції, групи особин або виду.

Ген-регулятор – див. "Регуляторний ген".

Гени-модифікатори – гени, що не мають власного вираження у фенотипі, але ослаблюють або посилюють вплив на експресію інших генів.

Гетерозигота – організм (або клітина), в гомологічних хромосомах якого розташовуються різні алелі (альтернативні форми) одного і того ж гена.

Гетерозиготний – див. "Гетерозигота".

Гібрид – організм (або клітина), отриманий у результаті об'єднання спадкового матеріалу організмів (клітин), що володіють різними генотипами.

Гібридизація – процес одержання гібридів.

Гіперактивність – див. "Гіперактивність дитяча".

Гіперактивність дитяча (англ. hyperactive child syndrome; attention – deficit hyperactivity disorder) – синдром дефіциту уваги з гіперактивністю, гіпердинамічний синдром. **Гд.** проявляється невластивими для нормальної дитини неухильністю, імпульсивністю і гіперактивністю.

Гіпоксія (киснєве голодування) виникає при недостатньому постачанні тканин організму киснем або порушеному поглинанні його тканинами.

Гістонокомплекс – див. "Гістони".

Гістони – ДНК-зв'язуючі білки, що входять до складу нуклеосом. Останні утворюють комплекс із молекулою ДНК (гістонокомплекс) і таким чином беруть участь у формуванні та підтримці структури хромосоми.

Головні гени – при полігенній детермінації ознаки – це група генів, які мають визначальний вплив на вираження певної ознаки.

Гомогенне – однорідне.

Гомозигота – організм (або клітина), у гомологічних хромосомах якої розташовуються ідентичні алелі одного і того ж гена.

Гомозиготний – див. "Гомозигота".

Гомологічні хромосоми – парні хромосоми, які містять однаковий набір генів, подібні за морфологічною будовою, кон'югують у мейозі і можуть обмінюватися ділянками у процесі кросинговеру. **Гх.** можуть нести різні або однакові алельні форми одного і того ж гена.

Гонадотропіни – гормони, що регулюють ендокринну функцію статевих залоз хребетних тварин.

Гонадотропні гормони – див. "Гонадотропіни".

Гормони (від грец. hormao – приводжу в рух, спонукаю) – біологічно активні речовини, що виділяються залозами внутрішньої секреції (ендокринними залозами) або скупченнями спеціалізованих клітин організму і мають цілеспрямовану дію на інші органи та тканини. Термін "**Г.**"

запропонований у 1905 р. Е. Старлінг. Для Г. тварин характерні дистантність і специфічність дії, висока біологічна активність. Г., що виробляються клітинами ЦНС, називаються нейрогормонами. У ссавців відомо понад 40 Г. Під контролем Г. відбуваються всі етапи розвитку організму з моменту зародження до глибокої старості. Вибірково контролюючи майже всі види клітинного метаболізму, Г. обумовлюють нормальні процеси росту тканин і всього організму загалом, активність генів, формування клітинного фенотипу та диференціювання тканин, формування статі і розмноження, адаптацію до мінливих умов зовнішнього середовища та підтримання сталості внутрішнього середовища організму.

Гранична ознака – полігенна ознака, яка виявляється, коли сукупність генетичних і середовищних чинників перевищує певний поріг.

Група крові Даффі – одна із систем груп крові людини.

Гуанін – пуринова основа, комплементарна цитозину. Входить до складу ДНК (див. "Азотисті основи").

Гуанозин-трифосфат (ГТФ) – високоенергетична хімічна сполука, яка використовується у синтезі білка та ін. клітинних процесах; субстрат для синтезу РНК.

Гуморальна регуляція (від лат. humor – рідина) – один з механізмів координації процесів життєдіяльності в організмі, який здійснюється через рідкі середовища організму (кров, лімфу, тканинну рідину) за допомогою біологічно активних речовин, що виділяються клітинами, тканинами та органами при їх функціонуванні. Важливу роль у Г.р. мають гормони. **Г.р.** підпорядкована нервовій регуляції, разом з якою становить єдину систему нейрогуморальної регуляції, забезпечує нормальне функціонування організму в мінливих умовах середовища.

Дебільність (від лат. debilis – каліка, слабкий) – легкий психічний недорозвиток (IQ = 50 до 70). Є найбільш поширеною формою розумової відсталості. При дебільності хворі здатні до навчання (за спеціальною програмою) елементарним навикам читання, письма, рахунку, проте у процесі навчання простежується явна недостатність абстрактного мислення, переважання конкретних асоціацій. При дебільності більш виражені характерологічні особливості хворих, наголошується досить розвинута особистісна самосвідомість і емоційне ставлення до навколишнього. Можливі соціальна адаптація, професійне навчання. Водночас необхідно враховувати їх підвищену навіюваність, схильність до наслідування, що в багатьох випадках сприяє асоціальній поведінці.

Девіантна поведінка (англ. deviation – відхилення) – дії, що не відповідають офіційно встановленим або фактично сформованим у певному суспільстві (соціальній групі) моральним та правовим нормам і призводять до ізоляції, лікування, виправлення чи покарання порушника (девіанта). Основні види Д.п.: злочинність, алкоголізм, наркоманія, суїцид, проституція, сексуальні девіації. Синоніми – поведінка, що відхиляється, девіація.

Дезоксирибоза – структурний компонент ДНК, дезоксицукор.

Дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) – нуклеїнова кислота, полімер, що складається з дезоксирибонуклеотидів (див. "Нуклеїнові кислоти", "Нуклеотиди"), що містять вуглеводний компонент – дезоксирибозу, як азотисті основи – аденін, гуанін, тимін чи цитозин. ДНК є основним носієм генетичної інформації і входить до складу хромосом.

Делеція – вид мутації, в результаті якої втрачається незначна (генна чи точкова мутація) або значна частина (хромосомна перебудова) генетичного матеріалу ДНК.

Делінквентна поведінка – протиправна, злочинна, кримінальна поведінка.

Дельта-хвиля – див. "Дельта-ритм".

Дельта-ритм – ритмічна складова електроенцефалограми з частотою 4 – 7 Гц.

Дем – локальна популяція, відносно ізольована від інших, для якої характерна підвищена ступінь панміксії, тобто вільного схрещування різностатевих особин, що володіють різними генотипами.

Дендрит (від грец. dendron – дерево) – короткий розгалужений цитоплазматичний відросток нейрона, який проводить нервові імпульси до тіла нейрона.

Депресія – психічний стан, що характеризується пригніченістю, погіршенням настрою, усвідомленням власної нікчемності, одноманітністю уявлень, зниженням спонукань, загальмованістю рухів, різними соматичними розладами.

Депривація – позбавлення, втрата, обмеження чого-небудь, втрата значимого об'єкта або людини. Наприклад, сенсорна депривація – обмеження зовнішніх подразнень, депривація сну – обмеження або позбавлення сну.

Дерматогліфіка (від грец. dermatos – шкіра + gliphe – різьблення) – вивчення рельєфних узорів на шкірі, утворених папілярними лініями (папілярні візерунки) на долонях, подушечках пальців, ступнях ніг. Папілярні візерунки є конституційними морфологічними властивостями, які є у людей і мавп.

Детекція – виявлення чого-небудь.

Дитячий аутизм (див. "Аутизм") – ранній дитячий аутизм (англ. infantile autism), уперше описаний Л. Каннером (1943) як окремий клінічний синдром. Сьогодні розглядається як первазивне (загальне, багатостороннє) порушення, спотворення психічного розвитку, обумовлене біологічною дефіцитністю ЦНС дитини; виявлено його поліетіологія, поліозологія. Ранній **Д.а.** діагностується у 4 – 6 випадках на 10 тис. дітей; поширений зазвичай у хлопчиків (у 4 – 5 разів частіше, ніж у дівчаток.). Основними ознаками раннього **Д.а.** є вроджена нездатність дитини до встановлення афективного контакту, стереотипність у поведінці, незвичайні реакції на сенсорні подразники, порушення мовленнєвого розвитку, ранній початок (до 30-го місяця життя).

Дигібридне схрещування – схрещування організмів, що розрізняються за двома парами альтернативних ознак, наприклад, забарвленням квіток (біле або кольорове) і формою насіння (гладка чи зморшкувата).

Дизиготні близнюки – різнояйцеві близнюки, двійнята – діти багатоплідної вагітності, що розвиваються з двох (або більше) самостійних зигот, що виникли

в результаті одночасного дозрівання двох (або більше) яйцеклітин і запліднення їх двома (або більше) сперміями. **Д.б.** можуть бути різностатевими й одностатевими. Мають 50 % спільних генів.

Диплоїд – організм або клітина з подвійним (диплоїдним) набором хромосом. Утворюється зазвичай у результаті злиття двох гаплоїдних гамет.

Дискордантність – неоднакове вираження певної ознаки в парах родичів (див. також "Конкордантність").

Дискретна мінливість (якісна, альтернативна, переривчаста мінливість) – вид мінливості, при якій у популяції є низка форм, що чітко відрізняються, між якими не існує перехідних варіантів.

Дислексія (англ. dyslexia, від грец. dys – ушкодження + lexia – мова) – суттєві труднощі в оволодінні читанням (у т. ч. в розумінні прочитаного) і письмом у нормальних стосовно інших ознак дітей. Відмічено, що зрідка **Д.** супроводжується підвищеними показниками розумового розвитку. Синонім – **Д.** розвитку (developmental dyslexia). Є дані про існування спадкового чинника **Д.** Передбачається, що однією з причин **Д.** може бути затримка у розвитку латералізаційної функції головного мозку.

Дисперсія (або варіанса) – середній квадрат відхилень конкретних значень змінної від середньої арифметичної; статистична величина, яку використовують для оцінки розкиду значень навколо середнього. У кількісній генетиці **Д.** слугує для характеристики варіативності, мінливості кількісних ознак у популяції.

Диференціальна психологія – розділ психології, що вивчає індивідуальні психологічні відмінності між людьми. Основоположником **Д.п.** є Ф. Гальтон (II пол. XIX ст.). Термін "**Д.п.**" увів німецький психолог В. Штерн у 1900 р. **Д.п.** вивчає як психологічні відмінності конкретних індивідів, так і типологічні відмінності психологічних проявів у представників різних соціальних, етнічних, вікових та ін. груп. У **Д.п.** найчастіше здійснюється порівняльне дослідження інтелектуальних і особистісних властивостей.

Дихроматизм – порушення колірного зору, при якому людина сприймає лише два з основних кольорів спектра.

ДНК – див. "Дезоксирибонуклеїнова кислота".

ДНК поліморфізм – див. "Геномний поліморфізм".

Домінантний алель – алель, який виражається фенотипово незалежно від наявності іншого алеля того ж гена.

Домінантність – у гетерозиготної особини участь лише одного з альтернативних алелів у визначенні ознаки, пригнічення дії одного алеля того ж гена іншим.

Домінантний ген – див. "Домінантний алель".

Дофамін – медіатор нервової системи з групи катехоламінів, нейрогормон. Дофамінергічні нейрони хребетних є інтернейронами і утворюють кілька скупчень (переважно в середньому мозку і гіпоталамусі, представлені в нюхових цибулинах та сітківці). Функції **Д.** у міжклітинних взаємодіях реалізуються завдяки існуванню особливих дофамінових рецепторів. **Д.** стимулює процес вивільнення норадреналіну з нервових закінчень.

Дрозофіла – плодова мушка, традиційний об'єкт генетичних досліджень.

Дуплікація – тип хромосомної перебудови, при якій виникає подвоєння ділянки хромосоми або гена.

Екзогамія – неасортативне (див. "Асортативність") схрещування в межах популяції, частіше схрещування неспоріднених особин, ніж цього можна було б очікувати при випадковому доборі пар. **Е.** веде до збільшення гетерозиготності популяції.

Екзогенний – відбувається або виробляється поза організмом або якоюсь його частиною.

Екзон – в еукаріот ділянка гена, в якій закодована інформація для синтезу відповідного продукту гена (білка). **Е.** чергуються з некодуючими фрагментами гена – інтронами. Екзони, на відміну від інтронів, повністю наявні у молекулі зрілої мРНК.

Експресія гена – прояв дії гена в організмі у формі специфічної для нього ознаки. **Е.г.** свідчить про його активність, що супроводжується процесами транскрипції і трансляції.

Екстраверсія – інтроверсія (англ. extraversion, від лат. extra – поза, intro – всередину + versio – поворот; буквально: звернений назовні або всередину) – а) екстраверсія – комплексна властивість (комплекс рис) особистості, стандартно описується як схильність до широких, різноманітних соціальних контактів (комунікабельність, товариськість, балакучість), орієнтація не на внутрішній, а на зовнішній світ. До комплексу рис екстраверта відносять також оптимізм, імпульсивність, безтурботність, мінливість; б) протилежним полюсом є інтроверсія – спрямованість усередину, прагнення уникати соціальних контактів, заглибленість у власні думки.

Екстраверти – індивіди з вираженими рисами екстраверсії (див. "Екстраверсія – інтроверсія").

Електрофорез – спрямоване переміщення заряджених частинок у дисперсійному середовищі під дією електричного поля. У генетиці **Е.** широко використовується для поділу макромолекул – білків, нуклеїнових кислот та ін.

Електроенцефалограма (ЕЕГ) – див. "Електроенцефалографія".

Електроенцефалографія – метод запису коливань електричної активності різних відділів головного мозку. Отримана в результаті крива має назву електроенцефалограми (ЕЕГ), яка відображає стан головного мозку. **Е.** застосовується для дослідницьких і діагностичних цілей (наприклад, для діагностики епілепсії).

Елімінація – видалення, усунення, знищення.

Ембріогенез – етап онтогенезу від зиготи до вилуплення з яйця. У ссавців – ранні стадії онтогенезу до завершення органогенезу.

Ембріологія – у вузькому розумінні – наука про зародковий розвиток організмів, у широкому – наука про індивідуальний розвиток (онтогенез).

Ембріон (зародок) – тваринний організм на ранній стадії свого розвитку. У людини цей термін застосовується до організму, що міститься в матці, де розвивається протягом перших восьми тижнів вагітності; за цей час формуються всі його основні органи.

Ендогамія – неасортативне (див. "Асортативність") схрещування в межах популяції, переважне спаровування споріднених особин. **Е.** веде до збільшення гомозиготності популяції.

Ендогенний – той, що походить з організму або вироблений у ньому.

Епігенез – одна з теорій про зародковий розвиток організмів, яка припускає, що розвиток є процесом послідовного виникнення новоутворень. У сучасній біології та генетиці розвитку під **Е.** розуміють єдиний системний процес розвитку, у якому відбувається послідовне розгортання генетичної інформації за участю нейрогуморальних, гормональних, середовищних та ін. чинників.

Епідеміологія – медична наука, що вивчає закономірності виникнення і розповсюдження інфекційних хворіб у людському суспільстві, розробляє методи їх профілактики і ліквідації. Генетична епідеміологія вивчає генетичну структуру популяцій та поширеність спадкових захворювань у популяціях.

Епілепсія – хронічне, схильне до прогресування нервово-психічне захворювання множинної етіології (провідну роль у виникненні **Е.**, як припускають, мають генетичні фактори), що проявляється двома основними групами симптомів: пароксизмальними розладами (приступами) і психічними порушеннями.

Епістаз – тип взаємодії між неалельними (див. "Алель") генами, при якому дія одного з них (гіпостатичного) пригнічується дією іншого (епістатичного).

Етіологія – 1) наука про причини виникнення різних захворювань; 2) причина захворювання.

Еукаріоти (ядерні) – організми, клітини яких містять оформлені ядра. До еукаріотів належать усі вищі тварини і рослини (див. "Прокаріоти").

Ефект домінування – див. "Домінантність".

ЕЕГ – див. "Електроенцефалографія".

Євгеніка (від грец. *eugenes* – хорошого роду) – вчення про спадкове здоров'я людини і шляхи його поліпшення. Принципи **Є.** були вперше сформульовані Ф. Гальтоном у 1869 р. у праці "Спадковість таланту". Термін "**Є.**" запропонований ним у 1883 р. Інтерес до євгеністичних ідей був особливо значним у першій чверті ХХ ст. Прогресивні вчені (Ф. Гальтон, Г. Меллер, Н. Кольцов, Ю. Філіпченко) ставили перед **Є.** гуманні цілі: насамперед, вивчення спадкових якостей людини та створення умов для збільшення народжуваності людей зі сприятливими спадковими задатками. Цей напрям **Є.** отримав назву позитивного. Однак євгеністичні ідеї використовувалися і для інших цілей – обмеження народжуваності людей із психічними захворюваннями, осіб, схильних до алкоголізму, злочинності тощо. Із цією метою у низці країн Європи й Америки були прийняті закони про примусову стерилізацію та обмеження іміграції (негативна **Є.**). Ідеї негативної **Є.** використовувалися для виправдання дискримінації і расизму (наприклад, у фашистській Німеччині), що дискредитувало **Є.** як наукову дисципліну та призвело до відмови вживати термін "**Є.**". У сучасній науці багато завдань позитивної **Є.** розв'язуються генетикою людини та медичною генетикою.

Закони Менделя – встановлені Г. Менделем закономірності успадкування ознак серед нащадків першого і наступного поколінь, визначені на основі багаторічних (1856 – 1863) дослідів схрещування сортів гороху, що відрізнялися деякими альтернативними ознаками. Відкриття Г. Менделя не отримало визнання за його життя. У 1900 р. ці закономірності були відкриті заново і

незалежно трьома дослідниками (К. Корренсом, Е. Чермаком і Х. де Фрізом). У багатьох посібниках із генетики згадуються три **З.М.**:

1. Закон одноманітності гібридів першого покоління – "Потомство першого покоління від схрещування стійких форм, що різняться за однією ознакою, є одноманітним – як фенотипово, так і генотипово".

2. Закон розщеплення – "При схрещуванні гібридів першого покоління (гетерозигот) між собою серед гібридів другого покоління у певному співвідношенні з'являються особини з фенотипом вихідних батьківських форм і гібридів першого покоління. У разі повного домінування 3/4 особин мають домінуючу ознаку й 1/4 – рецесивну".

3. Закон незалежного комбінування – "Кожна пара альтернативних ознак веде себе у низці поколінь незалежно одна від одної".

Для справдження **З.М.** в їх класичному варіанті необхідні: гомозиготність вихідних форм, утворення у гібридів гамет усіх можливих типів у рівних співвідношеннях, рівна ймовірність зустрічі будь-яких типів гамет при заплідненні, однакова життєздатність зигот усіх типів.

Зигота – клітина, яка виникає в результаті злиття чоловічої та жіночої гамет при заплідненні.

Зиготність близнюків – приналежність партнерів-близнюків до одного з двох типів – монозиготних або дизиготних. **З.б.** визначають при застосуванні близнюкового методу.

Ізогенетичні клони – див. "Клони".

Ізоляти – популяції, між якими існує повна ізоляція.

Імпринтинг генетичний (батьківський, геномний) – залежність експресивності гена від того, яким батьком він переданий. Характерними прикладами прояву генетичного імпринтингу є хорея Гентінгтона (симптоми проявляються в юності, якщо домінуючий алель цього спадкового захворювання переданий батьком, і не раніше 40 років, якщо алель переданий матір'ю) та синдрому Прадера-Віллі й Ангельмана (обидва захворювання розвиваються в результаті мікроделеції на довгому плечі хромосоми 15, але перший з них виникає, якщо делеція успадковується від батька, а другий – якщо від матері).

Інактивація Х-хромосоми – компактизація однієї із Х-хромосом в ембріональних клітинах самок ссавців, що веде до компенсації дози Х-зчеплених генів.

Інактивація гена – див. "Генний нокаут".

Інбредна лінія – група особин, отримана в результаті близькоспорідненого схрещування (інбридингу). Особини, що належать до однієї **І.л.**, характеризуються високим ступенем гомозиготності за більшістю генів (див. також "Чиста лінія").

Інбридинг – близькоспоріднені схрещування, схрещування організмів, що мають спільного предка. При **І.** у нащадків підвищується ймовірність наявності одних і тих самих алелів гена.

Інтелект – 1) загальна здатність до пізнання і розв'язання проблем, що визначає успішність будь-якої діяльності та є основою інших здібностей; 2) система усіх пізнавальних здібностей індивіда: відчуття, сприйняття, пам'яті, уяви; 3) здатність до розв'язання проблем без проб і помилок ("про себе"). Поняття **І.** як загальної розумової здібності застосовується для узагальнення

поведінкових характеристик, пов'язаних з успішною адаптацією до нових життєвих завдань.

Інтроверти – люди з вираженими рисами інтроверсії (див. "Екстраверсія – інтроверсія").

Інтрон – ділянка гена в еукаріотів, яка не містить генетичної інформації про синтез білка. **I.** розташовуються між іншими фрагментами структурного гена – екзонами. **I.** видаляються з первинного транскрипту (див. "Транскрипція") за допомогою спеціальних ферментів (див. "Сплайсинг").

Інформаційна РНК – див. "мРНК".

Кальцитонін – гормон хребетних, який регулює обмін кальцію і фосфору. У ссавців виробляється у клітинах щитоподібної залози.

Каріотип – сукупність ознак хромосомного набору (число, розміри, форма хромосом), характерний для певного виду організмів.

Каріотип ХУУ – каріотип чоловіка із зайвою Y-хромосомою (див. "Синдром ХУУ").

Картування генів – визначення положення певного гена на хромосомі щодо інших генів. Генетичне картування передбачає визначення відстаней за частотою рекомбінації між генами. Фізичне картування використовує деякі методи молекулярної генетики для визначення відстані в нуклеотидах.

Клон – сукупність клітин або організмів, що походять від спільного предка шляхом безстатевого розмноження (мітозів). Генетична однорідність **К.** є відносною у силу спонтанного мутаційного (див. "Мутації") процесу.

Клонування – розмноження генотипово однорідних особин (див. "Клон").

Коваріація – супряжена варіативність досліджуваних ознак, що виражається у відхиленні від середніх значень обох ознак, які йдуть у якійсь мірі супряжено, паралельно. При цьому вони можуть мати однаковий напрям (зі збільшенням / зменшенням однієї ознаки інша також збільшується / зменшується) або різний (зі збільшенням однієї інша зменшується). У першому випадку має місце позитивна коваріація, у другому – негативна (див. також "Кореляція").

Когнітивний – пізнавальний.

Кодомінантність – участь обидвох алелів у детермінації ознаки у гетерозиготній особини.

Кодон (триплет) – дискретна одиниця генетичного коду, що складається з трьох послідовних нуклеотидів. Кодує одну амінокислоту або слугує сигналом для початку або закінчення синтезу білка.

Кількісна генетика – генетика кількісних ознак (див. також "Біометрична генетика").

Комплементарна будова – комплементарна послідовність нуклеотидів у ланцюгах ДНК. Дві полінуклеотидні послідовності взаємодіють між собою відповідно до правил спарювання основ (вибіркове спарювання нуклеотидів у ланцюгах ДНК), у результаті чого формуються пари А – Т і Г – Ц (див. також "Азотисті основи", "ДНК").

Комп'ютерна томографія – один із сучасних методів дослідження мозку, що дає змогу отримувати пошарові зображення його структури.

Конкордантність – 1) збіг будь-якої ознаки у парах родичів (наприклад, близнюків); 2) кількісні показники збігу ознак у парах родичів, виражені у відсотках.

Континуальна мінливість (кількісна, безперервна) – вид мінливості за кількісною ознакою, за якої у популяції можливі переходи від мінімальної вираженості ознаки до максимальної. **К.м.** є зазвичай результатом дії великого числа генів і впливу середовища.

Концепція зливої спадковості – уявлення про спадковість, згідно з яким спадкова речовина батьків змішується у нащадків подібно до двох взаєморозчинних рідин.

Кон'югація – попарне тимчасове зближення гомологічних хромосом у мейозі, під час якого можливий обмін їх гомологічними ділянками (кросинговер).

Континуальні ознаки – ознаки, що демонструють континуальну мінливість (див. "Континуальна мінливість").

Кореляція (від пізньолат. correlatio – співвідношення) – 1) взаємний зв'язок, співвідношення предметів чи понять; 2) статистична міра зв'язку, рівна коваріації стандартизованих змінних; 3) у математичній статистиці – ймовірнісна чи статистична залежність. На відміну від функціональної залежності, **К.** виникає тоді, коли залежність однієї з ознак від іншої ускладнюється наявністю низки випадкових факторів.

"Кошмар Дженкіна (Дженкінса)" – основне заперечення проти еволюційної теорії Ч. Дарвіна, висунуте Ф. Дженкінсом (Дженкінсом). Ч. Дарвін дотримувався теорії зливої спадковості, згідно з якою потомство успадковує ознаки проміжного характеру. Якщо це так, то у наступних поколіннях мінливість повинна зникати.

Коефіцієнт інтелекту (IQ) – Intelligence quotient, коефіцієнт інтелекту – відношення розумового віку до хронологічного віку індивіда, виражене у відсотках. **К.і.** є суто відносним показником: він відображає лише рівень виконання певного конкретного тесту і не може беззастережно слугувати показником розвитку інтелектуальних здібностей досліджуваного.

Коефіцієнт конкордантності – див. "Конкордантність".

Коефіцієнт кореляції – математична статистика для кількісної оцінки статистичного зв'язку між змінними (див. також "Кореляція", "Коваріація").

Коефіцієнт спадковості – див. "Успадковуваність".

Кросинговер – взаємний обмін ділянками гомологічних хромосом, що веде до рекомбінації алелів. Може мати місце упродовж мейозу.

Крос-кореляція – у психогенетиці спосіб підрахунку фенотипічних кореляцій між двома ознаками, при якому в ролі корелятивних змінних виступає значення першої ознаки в одного близнюка і значення другої ознаки – в іншого близнюка з пари. Парами родичів при підрахунку крос-кореляцій можуть слугувати не тільки близнюки.

Латентні змінні – змінні, що не піддаються безпосередньому виміру (наприклад – генетичні, середовищні).

Латентний період – (у фізіології) час від моменту подразнення до початку реакції.

Лод-бал – логарифм відношення правдоподібностей, що виражає кількісну оцінку генетичного зчеплення.

Локус – місце розташування гена (або конкретних алелів) у хромосомі.

Локуси кількісних ознак (ЛКО (Quantitative Trait Loci)) – полігенні системи, що забезпечують безперервну варіативність ознаки в популяції.

Лонгітюд – див. "Лонгітюдне дослідження".

Лонгітюдне дослідження (від англ. longitude – довгота) – тривале і систематичне вивчення одних і тих самих ознак, що дає змогу визначати діапазон вікової та індивідуальної мінливості фаз життєвого циклу людини. Спочатку Л.д. (як метод "поздовжніх зрізів") складалося у дитячій та віковій психології як альтернатива основним методам визначення станів чи рівнів розвитку (методам "поперечних зрізів"). Самостійна цінність Л.д. пов'язувалася з можливістю передбачення подальшого перебігу психічного розвитку.

Маркер – див. "Генетичний маркер".

Матеріальний субстрат спадковості – див. "Хромосоми", "ДНК".

Материнський ефект – успадкування по материнській лінії певних ознак, пов'язаних із цитоплазмою яйця, із внутрішньоутробними впливами, вигодовуванням або доглядом за потомством.

Матрична РНК – див. "мРНК".

Медіана – (у статистиці) таке значення ознаки, вище і нижче якого розташовуються результати 50 % людей; ця величина ділить вибірку на дві рівні частини.

Мейоз – двоетапний поділ клітин, що веде до редукції числа хромосом, тобто до утворення з диплоїдних клітин гаплоїдних; має місце при гаметогенезі.

Меланхолік – назва одного з виділених Гіппократом типів темпераменту. Меланхоліком називають людину, легко вразливу, схильну глибоко переживати навіть незначні невдачі, але яка зовні м'яко реагує на зовнішні події.

Менделівська генетика – див. "Менделізм".

Менделівський закон – див. "Закони Менделя".

Менделізм – вчення про закономірності успадкування ознак організму, що базується на методах і законах Менделя. Термін "**М.**" уведений Р. Пеннетом у 1905 р.

Метааналіз – статистичний метод, який дає змогу об'єднувати результати низки досліджень і визначати, чи виявляються в них важливі тенденції. Процедура дає змогу працювати з великою кількістю досліджень, часто суперечливих, виконаних різними авторами з певної проблеми. **М.** дає змогу статистично оцінювати вірогідність значущих ефектів.

Метаболізм – обмін речовин, що включає усю сукупність фізичних і хімічних процесів, які відбуваються в організмі протягом життя та забезпечують його існування.

Метод асоціацій – у генетиці один із підходів до картування локусів кількісних ознак (ЛКО). Використовує принцип нерівноважного зчеплення (linkage disequilibrium) (чи асоціації). **М.а.** виявляє ЛКО, які відповідають за значно менший процент варіативності, ніж дає змогу аналіз звичайного зчеплення. Асоціація є кореляцією між окремими алелями й ознаками у популяції. **М.а.** передбачає порівняння алелей гена-кандидата в індивідів, які володіють досліджуваною ознакою, та індивідів, які не мають цієї ознаки.

Метод близнюків – див. "Близнюковий метод".

Метод картування ЛКП – метод QTL (Quantitative Trait Loci – локуси кількісних ознак – ЛКП) ґрунтується на дослідженні ДНК у пар близьких родичів, найчастіше сибсів. Сибси мають у середньому приблизно 50 % спільних алелів. У кожній конкретній парі сибсів алелі, що збігаються, будуть відрізнятися. Припустимо, ми виявили пару сибсів, які мають два спільних алелі. Ці сибси виявилися більш схожими за якоюсь кількісною ознакою, ніж сибси, що мають один загальний алель. Останні, зі свого боку, виявили більшу

схожість, ніж ті сибси, у яких загальних алелів у цьому локусі не було зовсім. На підставі цих спостережень припускають, що цей ген впливає на досліджувану нами кількісну ознаку. Якщо різниця в кількості алелів, що збігаються, ніяк не відбивається на кількісних співвідношеннях ознаки у сибсів, значить, тестований ген не має відношення до досліджуваної ознаки.

Методи кількісної генетики – методичні прийоми, які використовуються у генетиці для вивчення успадкування кількісних ознак.

Метод полісимптомного порівняння – один із методів діагностики зиготності близнюків, заснований на зіставленні різноманітних ознак у партнерів пари. Оцінка подібності та відмінності близнюків за багатьма параметрами дає змогу більш точно визначити приналежність конкретної пари до групи МОЗ або ДЗ близнюків. Запропоновано Г. Сіменсом у 1924 р.

Метод прийомних дітей – у психогенетиці дослідження усиновлених дітей, їхніх біологічних і соціальних батьків, а також рідних і нерідних сибсів у сім'ях з усиновленими дітьми. Один з основних методів дослідження (поряд із близнюковим і сімейним) за використання генетико-епідеміологічного підходу. Передбачає порівняння біологічних (що мають спільні гени) і соціальних (що мають спільні середовище) родичів. На основі аналізу результатів оцінки схожості і відмінностей біологічних та соціальних родичів робляться висновки відносної ролі спадковості і середовища у детермінації варіативності досліджуваної ознаки.

Миші-нокаут – лабораторні миші, у яких обидві копії будь-якого гена штучно інактивовані.

Мінливість – властивість живих організмів існувати в різних формах. **М.** може виникати у групах організмів у низці поколінь, спостерігатися у процесі індивідуального розвитку або виникати під дією умов середовища (див. також "Генетична мінливість", "Дискретна мінливість", "Континуальна мінливість", "Середовищна мінливість", "Фенотипова мінливість").

Мітоз – основний спосіб поділу еукаріотних клітин, що супроводжується точним розподілом реплікованих (див. "Реплікація") хромосом між дочірніми клітинами, що забезпечує їх ідентичність із материнськими клітинами.

М. супроводжує процеси росту і регенерації.

Мітотичний поділ – див. "Мітоз".

Множинні алелі – різноманітні стійкі стани гена, які займають певний локус хромосоми.

Множинний алелізм – наявність у гена множинних алелів.

Мода – (у статистиці) значення ознаки, яке найчастіше вживається.

Молекулярна генетика – напрям генетики і молекулярної біології, предметом якого є дослідження структурно-функціональної організації генетичного апарату клітин та механізмів реалізації спадкової інформації.

Молекулярно-генетичні методи – методи, які використовуються в молекулярній генетиці.

Молекулярний маркер – див. "Генетичний маркер".

Моногенний тип успадкування – тип успадкування, при якому ознака визначається тільки одним геном.

Моногібридне схрещування – схрещування організмів, що відрізняються однією парою альтернативних ознак.

Монозиготні близнюки (однойцеві, ідентичні близнята) – близнюки, які розвиваються з одного заплідненого яйця (зиготи) і тому мають ідентичні генотипи.

Морганіда – див. "Сантиморганіда".

Морфогенез – формоутворення, розвиток форм і структур як в онтогенезі, так і у філогенезі організмів.

Морфологічний – той, що причетний до форми і будови (див. "Морфологія").

Морфологія (від грец. *morphe* – форма – і *logia* – вчення) – (в біології) наука про форму і будову організмів.

Морфологічний маркер – див. "Генетичний маркер".

мРНК – матрична РНК (мРНК) = інформаційна РНК (іРНК) – молекула РНК, що містить інформацію про послідовність амінокислот у білку; є транскриптом (див. "Транскрипція") гена, що кодує відповідний білок.

Мультифакторіальний – той, що залежить від дії багатьох факторів.

Мультифакторна ознака (мультифакторне захворювання) – комплексні ознаки або захворювання, що розвиваються у результаті взаємодії певних комбінацій алелів різних локусів та специфічних впливів чинників навколишнього середовища.

Мутантний алель – алель, змінений у результаті мутації.

Мутація – раптові природні або штучно викликані зміни носіїв спадкової інформації організму, не пов'язані з процесом нормального перерозподілу (рекомбінації) генів. Здатність до **М.** притаманна усім рослинним і тваринним організмам та обумовлює одну з двох основних форм спадкової мінливості – мутаційну мінливість. Розрізняють три типи **М.**: генні, хромосомні і геномні.

Напівсибси – індивіди, які мають одного спільного батька.

Невротизм (невротизизм, нейротизм) – одна зі шкал біологічних рис особистості в теорії Г. Айзенка. Позитивним полюсом цієї шкали є емоційна стабільність, негативним – емоційна нестабільність.

Негенетична спадковість – наступність між поколіннями, що здійснюється без участі генетичних факторів, зокрема, шляхом обміну інформацією між поколіннями упродовж навчання.

Негомологічні хромосоми – хромосоми, які не є гомологами (див. "Гомологічні хромосоми").

Неінвазивна технологія – в біології, фізіології та медицині характеристика апаратів або методів дослідження, які не передбачають проникаючого (інвазивного) втручання.

Нейробіологія – розділ біології, предметом якого є вивчення діяльності нервової системи.

Нейрогенетика – розділ генетики поведінки, предметом якого є вивчення спадкових механізмів діяльності нервової системи.

Нейрогормони – біологічно активні речовини, що виробляються нейросекреторними клітинами нервової тканини. Надходять у кров, лімфу, спинномозкову рідину. Здійснюють дистантну регульовальну тривалу дію.

Нейрогуморальна регуляція – див. "Гуморальна регуляція".

Нейромедіатори (від лат. *mediator* – посередник) – нейротрансмітери, фізіологічно активні речовини, за допомогою яких у нервовій системі здійснюються контактні міжклітинні взаємодії; виробляються нервовими і рецепторними клітинами, виділяються в синаптичну щілину.

Нейромодулятори – хімічні речовини, що діють як нейромедіатори, але не обмежуються синаптичною щільною, а розповсюджуються повсюдно, модулюючи дію багатьох нейронів у певній області.

Нейрон – нервова клітина, основна структурна і функціональна одиниця нервової системи.

Нейротрансмітери – див. "Нейромедіатори".

Норма реакції – властивий даному генотипу характер реакції на зміну умов середовища.

Нормальний розподіл – розподіл імовірностей змінної, графічна форма якого нагадує плавну симетричну дзвоноподібну криву.

Нуклеїнові кислоти – біополімери, що складаються з нуклеотидів. Містять як мономери дезокси- або рибонуклеотиди. Відповідно розрізняють дезоксирибонуклеїнову (ДНК) і рибонуклеїнову (РНК) кислоти. ДНК, як правило, є дволанцюговими; РНК, головню, одноланцюгові.

Нуклеосома – дископодібна структура, що є елементарною одиницею упаковки хромосомної ДНК у хроматині. Складається з білків (гістонів) і оберненої навколо нього подвійної спіралі ДНК.

Нуклеотиди – мономери нуклеїнових кислот (ДНК, РНК). Складаються з азотистої основи, вуглеводного компонента і залишку фосфорної кислоти.

Овальбумін – білок, що входить до складу яєчного білка.

Овуляція – у ссавців вихід зрілих яйцеклітин з яєчника в порожнину тіла.

Обдарованість загальна – рівень розвитку загальних здібностей, що визначає діапазон діяльностей, у яких людина може досягти великих успіхів. **О.з.** є основою розвитку спеціальних здібностей, але сама є незалежним від них чинником. Припущення про існування загальної обдарованості вперше висунув у ХІХ ст. Ф. Гальтон.

Однонуклеотидний поліформізм – поліморфізм, що виник у результаті заміни або втрати окремих нуклеотидів. Геномний поліморфізм є ділянкою ДНК (функції яких можуть бути сьогодні невідомими), що варіюють в окремих індивідів. Будь-які зміни в ДНК ведуть до виникнення генетичного поліморфізму.

Ознака – елемент фенотипу, будь-який його ідентифікований показник.

Олігоген (від грец. oligos – незначний) – один з групи нечисленних генів, що детермінують якусь ознаку.

Онтогенез (англ. ontogenesis) – індивідуальний розвиток особи, вся сукупність її перетворень від зародження (запліднення, відділення від материнської особи при безстатевому розмноженні) до кінця життя.

Органогенез – розвиток зачатків органів та їх диференціювання упродовж онто- чи філогенезу.

Особина – неподільна одиниця життя, морфофізіологічна одиниця, яка походить у видів зі статевим розмноженням від однієї зиготи.

Пангенезис (від грец. pan – усе – і genesis – народження, походження) – гіпотеза Ч. Дарвіна про механізм спадковості. Відповідно до теорії П., усі клітини організму відокремлюють дрібні частки – гемули, які скупчуються у статевих органах і утворюють статеві клітини.

Панміксія – вільне схрещування різностатевих особин із різними генотипами в популяції.

Пренатальний – характеризує період, що починається за кілька тижнів до народження дитини, включає момент його народження, і закінчується через кілька тижнів після народження.

Перцептивний – має відношення до сприйняття.

Плацента (placenta) – дитяче місце; орган, розташований усередині матки, що утворюється під час вагітності і здійснює зв'язок зародка з тілом матері. За допомогою **П.** ембріон (і плід) прикріплюється до стінок матки. Основна функція **П.** полягає у забезпеченні ембріона необхідними поживними речовинами, видаленні продуктів його життєдіяльності та здійсненні газообміну. Усе це досягається завдяки тісному контакту між кровоносною системою матері та плоду всередині **П.** Крім того, **П.** виконує функції залози, яка секретує людський хоріонічний гонадотропін, прогестерон і естрогени, які регулюють перебіг вагітності у жінки.

Плацентарний – має відношення до плаценти.

Плейотропний ефект – див. "Плейотропія".

Плейотропія – множинна дія гена, його здатність впливати на експресію багатьох генів і відповідно ознак.

Поведінка (англ. behavior, behaviour) – форма рухової активності живих істот, що включає моменти нерухомості, виконавча ланка вищого рівня взаємодії цілісного організму з навколишнім середовищем. **П.** є цілеспрямованою системою послідовно виконуваних дій. У генетиці поведінки **П.** розглядається більш широко – як будь-які особливості людини і тварин, пов'язані з діяльністю нервової системи.

Полігени – вид генів, які беруть участь у вираженні одної ознаки; обумовлюють існування кількісної мінливості. Полігени взаємодіють за типом кумулятивної полімерії. Сьогодні визнається існування тісно пов'язаних кластерів **П.** – локусів кількісних ознак.

Полімерія (аддитивна взаємодія генів) – тип взаємодії генів, при якому ступінь розвитку кількісної ознаки визначається впливом декількох генів, що діють подібним чином (полімерні гени).

Полімерні гени – див. "Полігени".

Поліморфізм – явище існування однієї ознаки у різних формах у межах одного виду особин.

Полінуклеотиди – природні або синтетичні біополімери, що складаються з нуклеотидів. Природними **П.** є нуклеїнові кислоти (ДНК, РНК).

Поліпептиди – полімери, побудовані з амінокислот. Білки синтезуються на рибосомах у вигляді поліпептидних ланцюгів. Білок може складатися з кількох поліпептидних ланцюгів, які синтезуються окремо і потім з'єднуються.

Популяція – сукупність особин одного виду, що мають спільний генофонд і займають певну територію. Контакти між особинами однієї популяції відбуваються частіше, ніж між особинами різних популяцій. Це проявляється в більш високому рівні панміксії.

Постнатальний розвиток (від лат. post – після і natalis – пов'язаний із народженням) – період розвитку живонароджених тварин і людини від моменту народження до смерті.

Пренатальний розвиток (від лат. prae – перед і natalis – пов'язаний із народженням) – розвиток зародка (плода) живонароджених тварин і людини перед народженням. Термін "**П.р.**" зазвичай застосовують для позначення пізніх стадій ембріонального розвитку ссавців (див. "Пренатальний").

Пробанд – суб'єкт, відносно якого проводиться генетичне дослідження.

Проект "Геном людини" – широкомасштабне міжнародне дослідження геному людини, розпочате наприкінці 1980-х рр. та закінчене у 2001 р.

Прокаріоти (доядерні) – організми, клітини яких не мають обмеженого мембраною ядра.

Промотор – ділянка молекули ДНК, до якої приєднуються молекули РНК-полімерази, що супроводжується початком транскрипції відповідних генів.

Протеїни (білки) – високомолекулярні органічні сполуки, що складаються з одного або кількох поліпептидних ланцюгів, побудованих із залишків амінокислот (головно 20). Відіграють ключову роль у життєдіяльності організмів і характеризуються надзвичайно високою структурною та функціональною різноманітністю. Існують 4 рівні структурної організації білків.

Процесинг – комплекс процесів утворення зрілих молекул РНК і білків у клітині. В еукаріотів **П.** мРНК включає етап вирізання інтронів і утворення зрілої молекули в результаті сплайсингу.

Психічна депривація – див. "Депривація".

Психогенетика – наука, що вивчає взаємодію генетичних (спадкових) і середовищних факторів у формуванні міжіндивідуальної і міжгрупової варіативності психічних, психофізіологічних та деяких поведінкових властивостей людини (у західній літературі частіше використовують термін behavioral genetics – генетика поведінки, що включає і поведінку тварин).

Психодіагностика (англ. psychodiagnostics; від грец. psyche – душа + diagnosis – розпізнавання, визначення) – наука і практика постановки психологічного діагнозу, тобто з'ясування наявності та ступеня вираженості у людини певних психічних ознак. Синонім – психологічна діагностика. Об'єктом **П.** є навички, вміння, загальні та спеціальні здібності, динамічні характеристики психічних процесів, психічні стани, мотиви, потреби, інтереси, риси особистості тощо.

Психометрики – область психології, яка вивчає теоретичні та методологічні проблеми вимірювань у всіх інших областях психології; розробляє математичні моделі для методів психологічного виміру (напр., модель Терстоуна, модель багатовимірного шкалювання, модель латентних рис, факторний аналіз); визначає формальні вимоги до експериментальної перевірки психометричних властивостей (валідності, надійності та інших) різноманітних методів психологічного, в т.ч. психодіагностичного, вимірювання. Термін "**П.**" з'явився у І-й пол. XVII ст. у працях нім. філософа Х. Вольфа. Синонім – "психометрія".

Психотизм – одна зі шкал, складова різних патохарактерологічних опитувальників.

Психофізіологія – область психології, що вивчає роль усієї сукупності біологічних властивостей, насамперед, властивостей нервової системи, у детермінації психічної діяльності і стійких індивідуально-психічних відмінностей. Багато психофізіологів розуміють свою науку в більш вузькому сенсі – дослідження нервових (нейронних) механізмів психічної діяльності.

Розлучені близнята – діти від багатоплідної вагітності, які з раннього віку виховувалися роздільно (у різних сім'ях і т.п.).

Ранні гени – гени, що демонструють швидку, але прихідну активацію у відповідь на дію різних сигналів із внутрішньоклітинного й екстраклітинного

середовищ. Їх продукти є факторами транскрипції і регулюють експресію інших генів.

Розщеплення – поява у потомстві гібрида особин з різними генотипами (**Р.** за генотипом) або генотипово обумовлена відмінність нащадків за проявом ознаки (**Р.** за фенотипом).

Регресія – у статистиці один із методів визначення зв'язку між варіативними ознаками, який дає змогу встановити причиново-наслідкові взаємозв'язки.

Регуляторний ген (ген-регулятор) – ген, продуктом якого є білок-репресор, що контролює транскрипцію інших генів.

Редукційний поділ – див. "Мейоз".

Редуплікація – див. "Реплікація".

Рекомбінація – перерозподіл генетичного матеріалу батьків у потомстві, що веде до спадкової мінливості.

Реплікація – процес самовідтворення молекул нуклеїнових кислот (див. "ДНК", "РНК"), що супроводжується спадковою передачею точних копій генетичної інформації.

Рестриктази – ферменти бактеріального походження, що розпізнають специфічні нуклеотидні послідовності завдовжки від 4 до 10 пар нуклеотидів і "розрізають" молекулу ДНК у цьому місці.

Рецептор дофаміну – специфічний білок, що вступає у реакцію з дофаміном.

Рецесивність – відсутність фенотипового прояву одного з алелів у гетерозиготної особини.

Рецесивний алель – алель, який кодує ознаку, що виражається тільки в особин, що несуть цей алель у гомозиготному стані.

Решітка Пеннета – двомірна таблиця для визначення поєднання алелів, що походять із генотипів батьків і з'єднуються при злитті материнської та батьківської гамет. Запропоновано Р. Пеннетом у 1906 р.

Рибонуклеїнові кислоти (РНК) – нуклеїнові кислоти, полімери, мономерами яких є рибонуклеотиди, що містять вуглеводний компонент – рибозу, азотисту основу – аденін, гуанін, урацил або цитозин. Беруть участь у реалізації генетичної інформації. Розрізняють кілька різновидів РНК: матричні (мРНК), або інформаційні (мРНК), рибосомальні (рРНК), транспортні (тРНК) (див. також "ДНК", "мРНК", "Нуклеїнові кислоти", "Нуклеотиди", "Транскрипція", "Трансляція").

Рибосома – органоїд клітини, що здійснює біосинтез білка.

Родовід – генеалогічна схема, яка зображує деякі характеристики споріднених особин у ряду поколінь.

Сайт – будь-яка пара нуклеотидів у дволанцюговій молекулі ДНК; розташування точкової мутації.

Сангвінік – назва одного з чотирьох типів темпераменту, виділених Гіппократом. **С.** – людина жива, рухлива, швидко відгукується на зовнішні події, порівняно легко переживає невдачі і неприємності.

Сантиморганіда (См) – одиниця вимірювання відстані на генній карті. Названа на честь Т. Х. Моргана. 1 см відповідає відстані між генами, рекомбінація між якими відбувається з частотою 1 %.

Спадковість (англ. heredity) – властивість організмів забезпечувати матеріальну і функціональну спадкоємність між поколіннями.

Статеві клітини – див. "Гамети".

Статеві хромосоми – хромосоми, які визначають статеві відмінності організмів. Розрізняють гомогаметну стать – стать, що має дві однакові С.х., так звані Х-хромосоми, і гетерогаметна стать, що має або одну Х-хромосому (тип ХО), або пару відмітних С.х. (тип ХУ). У людини гомогаметною є жіноча стать, а гетерогаметною – чоловіча.

Секвенування – визначення послідовності нуклеотидів у молекулі ДНК або послідовності амінокислот у білку.

Сімейні дослідження – дослідження родичів у сім'ях.

Сімейний метод – у генетиці метод, який порівнює схожість і відмінності між родичами у сім'ях за досліджуваною ознакою.

Сенсомоторна реакція – рухова реакція у відповідь на дію сенсорного подразника.

Сенсорна чутливість – здатність організму сприймати дію подразників за допомогою спеціальних утворень, які називаються рецепторами.

Сенсорний (від лат. *sensus* – почуття, відчуття) – той, що причетний до відчуттів.

Серотонін – біогенний амін, медіатор нервової системи, гормон. Нейрони, що використовують серотонін як медіатор, називаються серотонінергічними. С. бере участь у регуляції багатьох форм поведінки, процесів сну, терморегуляції та інших функцій.

Сіамські близнюки – позначення вродженого каліцтва близнюків, обумовленого з'єднанням будь-яких частин їхнього тіла. С.б. мають загальну систему кровообігу. Назва дана за синдромом, описаним у близнюків на ім'я Чанг і Енг із Таїланду (раніше – Сіам).

Сиблінги – див. "Сибси".

Сибс-пробанд – один із сибсів, відносно якого проводиться дослідження і порівняння певних ознак.

Сибси (сиблінги) – нащадки одних і тих самих батьків (брати і сестри). Мають 50 % спільних генів.

Синапси (від грец. *synapsis* – з'єднання, зв'язок) – спеціалізовані функціональні контакти між збудливими клітинами (нервовими, м'язовими, секреторними), створені для передачі і перетворення нервових імпульсів.

Синдром ХУУ – спадкове захворювання, пов'язане з наявністю у каріотипі чоловіків зайвої У-хромосоми. Є результатом нерозходження статевих хромосом при гаметогенезі.

Синдром гіперактивності – див. "Гіперактивність дитяча".

Синдром Дауна – спадкове захворювання, пов'язане із системним порушенням розвитку. Зумовлено наявністю в каріотипі зайвої 21-ї хромосоми. Хворі із С.Д. мають характерну зовнішність і множинні вади розвитку, характеризуються значною розумовою відсталістю. С.Д. є одним із найбільш поширених спадкових захворювань людини.

Синдром фрагільної Х-хромосоми (синдром ламкої Х-хромосоми, синдром Мартіна-Бела, Х-зчеплена розумова відсталість) – зчеплене зі статтю спадкове захворювання людини, що супроводжується розумовою відсталістю. Назва синдрому пояснюється особливою формою будови Х-хромосоми, яка має добре помітну перетяжку на кінці довгого плеча. Це рецесивне захворювання передається з Х-хромосомою через матір, тому частота захворювання у хлопчиків набагато вище, ніж у дівчаток. У зв'язку з тим, що симптоми захворювання різноманітні, часто ставиться помилковий діагноз (шизофренія,

ранній дитячий аутизм, епілепсія, синдром дефіциту уваги і гіперактивності). Генетичний механізм захворювання пов'язаний з експансією тринуклеотидних повторів (CGG – цитозин-гуанін-гуанін) у відповідній перетяжці ділянки Х-хромосоми.

Синестезія – стан, при якому сенсорний досвід, зазвичай пов'язаний з однією модальністю, виникає під дією іншої модальності (наприклад, деякі звуки можуть викликати у деяких людей колірні відчуття).

Скринінг – просіювання, проглядання, відбір.

Соматична мутація – мутація, яка виникає в соматичній клітині і веде (у разі її нелетального характеру) до виникнення клітинного клона (ділянки тканини, органа) з генотипом, що відрізняється від генотипу сусідніх нормальних клітин. С.м. ведуть до мозаїцизму. Результатом С.м. може бути поява мозаїчних плям на райдужній оболонці ока, білих плям на шкірі і т.д. С.м. спадково не передається.

Соматичні клітини – клітини тіла (не гамети).

Сперматозоїд (спермій) – зріла гаплоїдна чоловіча статеві клітина.

Сплайсинг – форма процесингу попередників мРНК в еукаріотів; у результаті С. відбувається видалення інтронів і об'єднання екзонів у зрілий мРНК.

Середовище – усі чинники зовнішнього впливу на розвиток індивіда. У психогенетиці прийнято виділяти С. загальносімейне й індивідуальне. Загальносімейне С. різне в різних сім'ях. Індивідуальне С., навпаки, різне у різних членів сім'ї і тому знижує їх схожість. Воно охоплює систематичне і несистематичне. До систематичного індивідуального С. належать, наприклад, стать дитини, номер (порядок) її народження, відносини з іншими членами сім'ї, позасімейні зв'язки тощо; до несистематичного – хвороби, випадкові події тощо.

Середовищна дисперсія – статистична величина, яка оцінює частку фенотипової варіативності (див. "Фенотипова мінливість") ознаки у популяції, що виникає винятково за рахунок варіативності середовища (див. також "Дисперсія", "Генетична дисперсія", "Фенотипова дисперсія").

Середовищна мінливість (модифікаційна мінливість) – мінливість, викликана чинниками середовища та не пов'язана з генетичними змінами. Основою популяційної С.м. є різний характер реакції генотипів на зміну умов довкілля (див. "Норма реакції").

Середовищна кореляція – особливий тип кореляцій, використовуваний у біометричній генетиці для з'ясування середовищних причин статистичного зв'язку між кількісними ознаками. Висока С.к. дає змогу припустити, що основою фенотипових кореляцій може бути загальний середовищний контроль обох ознак.

Середовищний вплив – вплив факторів середовища на фенотипову мінливість ознаки.

Середовищні умови – у кількісній генетиці умови середовища, що впливають на вираженість ознаки.

Середовищні фактори – у кількісній генетиці фактори середовища, що впливають на варіативність ознаки.

Стероїдні гормони – група фізіологічно активних речовин (статеві гормони, кортикостероїди та ін), що регулюють процеси життєдіяльності у тварин і людини. У хребетних С.г. синтезуються із холестерину в корі надниркових залоз, клітинах Лейдіга сім'яників, у фолікулах і жовтому тілі яєчників, а також

у плаценті. **С.г.** містяться у складі ліпідних крапель у цитоплазії у вільному вигляді. У зв'язку з високою ліпофільністю. **С.г.** відносно легко дифундують через плазматичні мембрани у кров, а потім проникають у клітини-мішені.

Структурний білок – будь-який білок, основною функцією якого є підтримка форми і структури клітин.

Структурний ген – будь-який ген, що кодує поліпептидний ланцюг або молекулу РНК, включаючи регуляторні гени, які кодують продукти, що визначають експресію інших генів.

Субкомпонент (підкомпонент) – одна зі складових чогось цілого.

Субпопуляція – одна зі складових частин популяції.

Схрещування – процес об'єднання генетичного матеріалу двох особин.

Таламус (від грец. thalamos – кімната, спокій) – зорові горби, наймолодша центральна частина проміжного мозку, розвиток якої тісно пов'язаний із формуванням кори великих півкуль мозку. Розташований між середнім мозком і корою. У складі **Т.** виділяють специфічні, асоціативні і неспецифічні ядра. Специфічні ядра – найважливіші перемикальні структури соматичних і вісцеральних систем, асоціативні – проектується на еволюційно наймолодші коркові формації – лобові та тім'яні, неспецифічні ядра – проектується дифузно на великі коркові зони, підвищують збудливість кіркових нейронів і здатність до відповідей на імпульси, які надходять.

Талант – високий рівень розвитку здібностей, що виявляється у творчих досягненнях індивіда.

Тільки Барра – інтенсивно забарвлена структура, що спостерігається в ядрах різних типів клітин у самок ссавців. Є сильно спіралізованою і тому неактивною Х-хромосою. Інактивація однієї з Х-хромосом відбувається випадково.

Теплінг-тест (від англ. tap – постукувати) – один із поширених рухових тестів, спрямований на вимірювання швидкісних характеристик. При виконанні **Т.-т.** від досліджуваного вимагається виконувати постукування в максимально можливому або зручному для нього темпі.

Тетаритм – ритмічна складова електроенцефалограми з частотою 4 – 8 Гц.

Тимін – піримідинова основа, комплементарна аденіну. Входить до складу ДНК (див. "Азотисті основи").

Транскрипція – біосинтез молекул РНК на відповідних ділянках ДНК, перший етап реалізації генетичної інформації в живих клітинах. Здійснюється за допомогою спеціального ферменту – РНК-полімерази.

Транслокація – вид хромосомних перебудов, що полягає в перенесенні однієї з ділянок хромосоми в нове (незвичайне) місце.

Трансляція – синтез поліпептидних ланцюгів білків на матриці мРНК, що відбувається за участю рибосом; заключний етап реалізації генетичної інформації.

Триплет – див. "Кодон".

Трофічні фактори (від грец. trope – їжа, харчування) – речовини, що забезпечують зростання, розвиток і функціонування систем організму. Передбачається, що нервова система чинить регулювальний вплив на структурно-хімічну організацію органів і тканин, їх ріст та розвиток через вплив на обмін речовин. Механізми дії **Т.ф.** багато в чому ще не розкриті.

Успадковуваність (англ. heritability) – кількісна характеристика, що оцінює внесок генотипової складової в популяційну мінливість ознаки.

Фактор росту нервів – трофічний фактор, уперше ідентифікований у нервовій системі. Стимулює процеси росту в нервових клітинах, збільшує життєздатність нейронів у періоди їх природної загибелі.

Фактори транскрипції – допоміжні білки, що впливають на перебіг транскрипції.

Фенілаланін – одна з амінокислот (див. "Амінокислота").

Фенілкетонурія – спадкове захворювання людини, що характеризується порушенням мієлінізації нервових волокон, судомою, розумовою відсталістю тощо, обумовлено порушенням обміну фенілаланіну. Успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Лікується шляхом призначення спеціальної дієти.

Фенілтіосечовина (ФТС) – біла кристалічна речовина. У генетиці людини відома тим, що здатність відчувати смак **ФТС** є спадковою ознакою. Виявилося, що ознака успадковується за Менделем. Рецесивні гомозиготи (tt) не відчують смаку **ФТС**, тоді як гетерозиготи (Tt) і гомозиготи з домінантними алелями (TT) вважають **ФТС** гіркою речовиною. Цей тип смакового поліморфізму властивий не лише людині, а й більшості приматів.

Фенотип – сукупність усіх ознак особини в кожен конкретний момент її життя. **Ф.** формується за участю генотипу під впливом умов середовища. **Ф.** – це окремий випадок реалізації генотипу в конкретних умовах.

Фенотипова варіативність – див. "Фенотипова дисперсія".

Фенотипова дисперсія – статистична величина, за допомогою якої оцінюється розмах варіативності будь-якої кількісної ознаки в популяції (див. також "Дисперсія", "Генетична дисперсія", "Середовищна дисперсія").

Фенотипічна мінливість – мінливість фенотипів у популяції. Виникає за рахунок варіативності генотипів і середовищних умов.

Фенотипічна кореляція – кореляція між ознаками (див. "Кореляція").

Ферменти (ензими, біокаталізатори) – специфічні білки, наявні у всіх живих клітинах, що відіграють роль біологічних каталізаторів.

Флегматик – один із чотирьох типів темпераменту, виділених Гіппократом. Флегматик – повільний, незворушний індивід зі стійкими прагненнями і більш-менш постійним настроєм, зі слабким зовнішнім проявом душевних станів.

Флуктуація – коливання.

Фобічні розлади (фобії, від грец. phobos – страх) – нав'язливі стани страху, об'єктом якого можуть бути різні предмети або події.

Формула Ігнат'єва – формула для обчислення коефіцієнта спадковості на основі коефіцієнтів кореляції R близнюків: $h^2 = 2(RM3 - RD3)$.

Формула Хольцінгера – формула для обчислення коефіцієнта спадковості на основі коефіцієнтів конкордантності близнюків: $h^2 = CM3 - CD3/100 - CD3$.

Фрагільна X-хромосома – див. "Синдром фрагільної X-хромосоми".

Фрустрація (від лат. frustratio – обман, марне очікування) – психічний стан, спричинений незадоволенням певної потреби, бажання. Стан **Ф.** супроводжується різними негативними переживаннями: розчаруванням, роздратуванням, тривогою, розпачем тощо. **Ф.** виникає в ситуаціях конфлікту, коли, наприклад, задоволення потреби наštовхується на нездоланні чи важко переборні перешкоди. Високий рівень **Ф.** веде до дезорганізації діяльності та зниження її ефективності.

Функціональна геноміка – розділ геноміки, предметом якого є ідентифікація функцій окремих ділянок генома (див. "Геноміка").

Хвороба Альцгеймера – прогресуюче захворювання центральної нервової системи, що супроводжується втратою короткочасної пам'яті, втратою навичок, уповільненістю мислення. **Х.А.** розвивається у літніх людей (старших 50 років). Дослідження вказують на надлишок амілоїдного білка у клітинах мозку таких хворих. Хвороба має тенденцію прогресувати.

Хвороба куру – захворювання, що вражає винятково представників одного з племен Нової Гвінеї. Характеризується прогресивною дегенерацією нервових клітин зі смертельним результатом. Передається у сім'ях при канібалізмі.

Хіазми – хі-подібні структури, які формуються у результаті проходження кросинговеру між гомологічними ділянками хромосом у профазі мейозу.

Химери – мозаїчні організми, що поєднують клітини, тканини й органи різних організмів. Основою утворення **Х.** є об'єднання клітин, що походять від різних зигот.

Холерик – назва одного з чотирьох типів темпераменту, виділений Гіппократом. **Х.** – людина швидка, поривчаста, здатна віддаватися справі з винятковою пристрасністю, але неврівноважена, схильна до бурхливих емоційних спалахів (афектів), різких змін настрою.

Хорея Гентінгтона – важке спадкове (домінантне) нейродегенеративне захворювання, яке характеризується поступовим початком (зазвичай у віці 35 – 50 років) і поєднанням прогресуючих гіперкінезів і психічних розладів. Частота виникнення – 1:10 000 населення. Супроводжується особистісними розладами, деменцією тощо.

Хроматида – одна з двох копій реплікованої хромосоми, з'єднаних у ділянці центромери. По суті, **Х.** є дочірньою хромосомою.

Хроматин – комплекс, що становить основу хромосоми еукаріотів і складається з ДНК та білків.

Хромосоми – органіди клітинного ядра, які є носіями генетичної інформації і визначають спадкові властивості клітин та організмів.

Хендлінг (від англ. hand – рука) – процедура, яку часто використовують при вивченні впливу раннього досвіду на поведінку тварин; полягає в тому, що дитинчат мишей і щурів протягом перших трьох тижнів після народження регулярно беруть у руки. Виявилося, що, ставши дорослими, такі тварини виявляють більшу допитливість і емоційність, ніж інтактні, які не отримали **Х.**, навіть якщо експеримент обмежувався трихвилинними епізодами.

Цитогенетика – сфера генетики, що вивчає закономірності спадковості і мінливості на рівні клітини та субклітинних структур, головно хромосом.

Цитозин – піримідинова основа, комплементарна гуаніну. Входить до складу ДНК (див. "Азотисті основи").

Цитоплазма – обов'язкова частина клітини, яка міститься між плазматичною мембраною та ядром. **Ц.** включає структурно відокремлені частки: органели і різні включення. Простір між ними заповнений водним розчином різних солей та органічних речовин, серед яких переважають білки.

Цукровий діабет – ендокринно-обмінне захворювання, пов'язане з нестачею інсуліну або зниженням його дії, у результаті чого порушуються всі види обміну речовин.

Чиста лінія – генотипово однорідне потомство, що отримується в результаті самозапилення або самозапліднення від однієї особини. **Ч.л.** є групою особин, гомозиготних за більшістю генів. Іноді **Ч.л.** називають інбредні лінії (див. також "Інбредна лінія").

Шизофренія (від грец. schizo – розщеплюю, розколюю + phren – душа, розум) – психічне захворювання, яке протікає хронічно у вигляді нападів або безперервно, призводить до характерних однотипових змін особистості з дезорганізацією психічних функцій. **Ш.** як захворювання було описане німецьким психіатром Е. Крепеліном (1896), який назвав його "dementia praecox" (раннє слабоумство). Рос. психіатр В. Х. Кандинський (1887) описав подібне захворювання під назвою "ідеофренія", а С. С. Корсаков (1891) – під назвою "дізноїя". Назву "Ш." дав швейцарський психіатр Е. Блейлер. Ризик захворювання **Ш.** особливо високий у підлітковому віці (у 3 – 4 рази вище, ніж протягом усього життя). На вік 10 – 19 років припадає 31 – 32% дебютів **Ш.**, ризик захворювання у хлопчиків у 1,5 рази вищий, ніж у дівчаток.

Яйцеклітина (яйце) – жіноча статеві клітина. Містить гаплоїдний набір хромосом і поживні речовини, необхідні для розвитку зародка.

G-білки – родина мембранних білків. Беруть участь у передачі сигналу від клітинних рецепторів до "ферментів-підсилювачів" усередині клітини.

IQ – див. "Коефіцієнт інтелекту".

Y-хромосома – статеві хромосома, позбавлена гомологічного партнера; у людини входить до каріотипу чоловіка.

X-хромосома – статеві хромосома; у каріотипі жінки представлена двічі, а в каріотипі чоловіка є лише одна X-хромосома.

ДОДАТКИ

Додаток 1

СИМВОЛИ, ЯКІ ВИКОРИСТОВУЮТЬСЯ ПРИ СКЛАДАННІ РОДОВОДІВ

□ – чоловік;

○ – жінка;

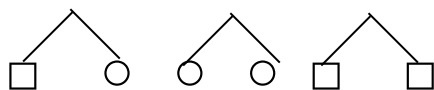
■ – чоловік із досліджуваною ознакою;

● – жінка з досліджуваною ознакою;

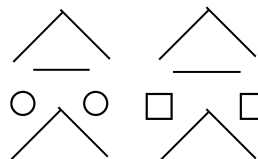
Δ – стать невідома;

I – аборт або мертвонароджений;

□ чи ○ – пробанд (індивід, з якого розпочато дослідження у сім'ї);



– дизиготні близнята;



– монозиготні близнята;

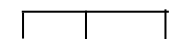
○ ? ○ □ ? □ – зиготність невідома;



– шлюб;



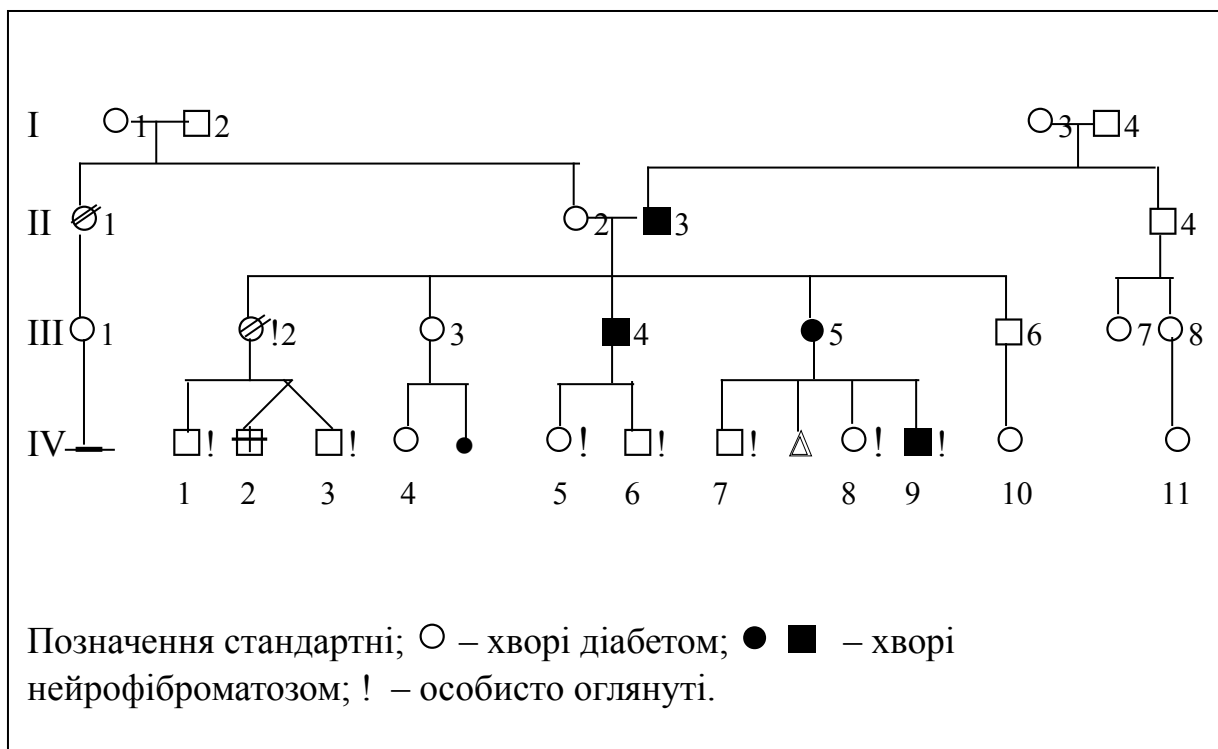
– близькоспоріднений шлюб;



○ □ □ – брати і сестри (сиблінги)

○ □

ЗРАЗОК РОДОВОДУ

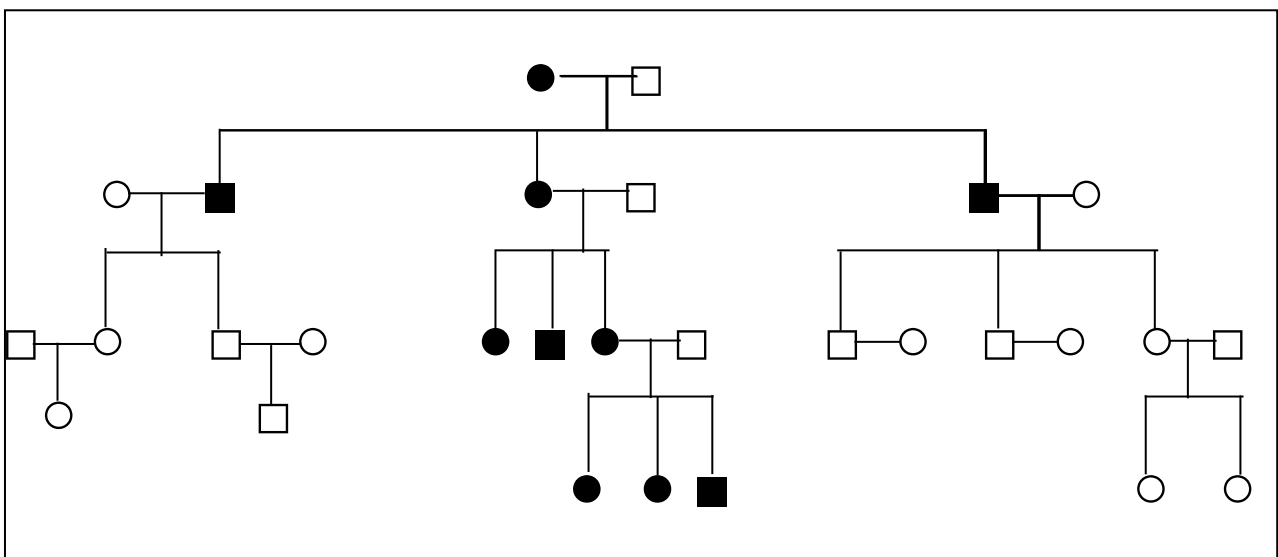


ЗРАЗКИ РОЗВ'ЯЗУВАННЯ ТА ОФОРМЛЕННЯ ЗАДАЧ

У типовому випадку розв'язування генетичної задачі включає такі етапи:

1. Аналіз умови задачі. Цьому служить її короткий запис. За кількісним співвідношенням особин у потомстві від схрещування визначають тип розщеплення, домінантність чи рецесивність ознак, кількість генів, які контролюють досліджувані ознаки, характер їх взаємодії, незалежність чи зчепленість успадкування. На цьому етапі при необхідності проводять статистичну оцінку відповідності висунутих гіпотез за отриманими у досліді даними (наприклад, за допомогою методу χ^2), а також визначають спосіб перевірки висунутих припущень (наприклад, проведення аналізуючого схрещування).
2. Визначення характеру успадкування ознак на основі проведеного на першому етапі аналізу.
3. Аргументоване введення генів і визначення на їх основі фенотипу й генотипів.
4. При зчепленому успадкуванні встановлюють віддаль між генами даної групи зчеплення (на основі процента рекомбінації).
5. Запис схем схрещувань, у яких вказують розщеплення за фенотипом і генотипом.
6. Висновок та відповіді на всі поставлені у задачі запитання. Кожен висновок повинен бути аргументованим.

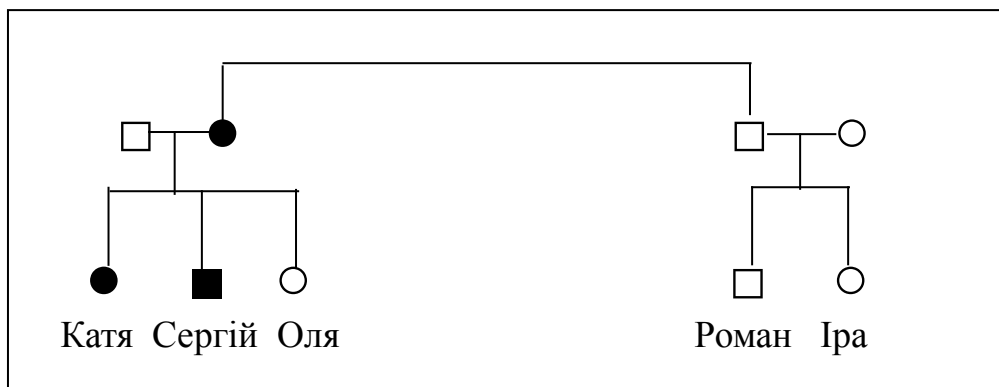
Задача 1. На схемі зображено родовід сім'ї з випадками дегенерації сітківки ока (захворювання, що призводить до сліпоти). Визначте генетичну природу цього захворювання.



Розв'язування. Із наведеної схеми родоводу сім'ї бачимо, що згадане захворювання передається дітям тільки від матері і ніколи від батька, тобто воно є наслідком мутації мітохондріального гена.

Відповідь. Дегенерація сітківки ока успадковується через мітохондрії.

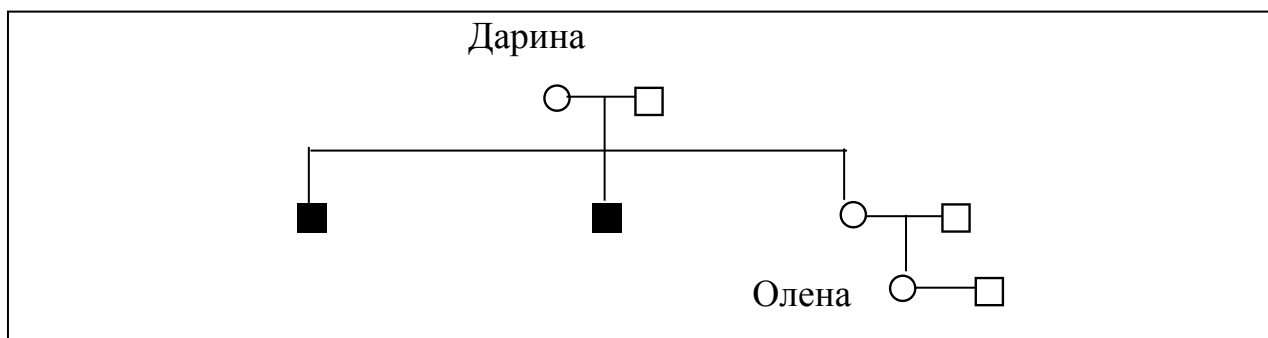
Задача 2. Рахіт не піддається лікуванню вітаміном D, успадковується як домінантна ознака, зчеплена з X-хромосомою. Якою є ймовірність розвитку рахіту в дітей наймолодшого покоління, якщо подружжя буде здорове?



Розв'язування. Із наведеної схеми родоводу сім'ї бачимо, що у Каті одна з X-хромосом, успадкована від матері, є носієм згаданого захворювання, тому ймовірність розвитку рахіту в її дітей становитиме 50 %. Сергій, маючи в каріотипі лише одну X-хромосому, передасть тільки своїм дочкам, тому дочки з імовірністю 100 % хворітимуть рахітом, а сини всі будуть здоровими. Діти Романа й Ірини будуть здоровими, оскільки вони мають нормальні X-хромосоми.

Відповідь. Діти Каті – 50 %; діти Сергія – 100% (дочки).

Задача 3. Гемофілія – рецесивна ознака, зчеплена з X-хромосомою. Якою є ймовірність гемофілії в дитини, на яку чекають в родині Олени? Як впливає на цю ймовірність допологова діагностика статі дитини?



Розв'язування. Із наведеної схеми родоводу сім'ї бачимо, що Дарина має синів-гемофіліків. Отже, вона – гетерозиготний носій гена гемофілії.

Імовірність того, що вона передала цей ген дочці Олені, становить $\frac{1}{2}$. Імовірність того, що Олена є носієм гена гемофілії, – $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$. Імовірність того, що цей ген вона передасть синові, становить $\frac{1}{2}$, а ймовірність народитися хворим для сина – $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$, для дочки – 0.

Відповідь. Імовірність народження хворого сина становить $\frac{1}{8}$, для дочки – 0.

Задача 4. Альбіноси (aa) народжуються у популяціях Європи, за даними Штерна, з частотою 0,00005. Установіть частоту алелей A і a та частоту генотипів AA, Aa в цих популяціях. На яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій?

Короткий запис умови задачі

$q(aa) = 0,00005$.

$p(A), q(a) - ?$

$p(AA), p(Aa) - ?$

Розв'язування. Згідно із законом Харді-Вайнберга $p(AA) + 2pq(Aa) + q(aa) = 1$, визначимо частоти алелей і частоти генотипів у популяціях.

1. Визначимо частоту алеля a: $q(a) = \sqrt{0,00005} \approx 0,0071$.
2. Розрахуємо частоту алеля A: $p(A) = 1 - q(a) \approx 1 - 0,0071 \approx 0,9929$.
3. З'ясуємо частоту генотипу AA: $p(AA) = (0,9929)^2 \approx 0,986$.
4. Установимо частоту генотипу Aa: $2pq(Aa) = 2(0,9929 \cdot 0,0071) \approx 0,0073$.
5. Визначимо, на яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій. Оскільки частота генотипу Aa $\approx 0,0073$, то один гетерозиготний носій зустрічатиметься 1:7300 осіб.

Відповідь. $p(A) \approx 0,9929$, $q(a) \approx 0,0071$, $p(AA) \approx 0,986$, $2pq(Aa) \approx 0,0073$, один гетерозиготний носій припадає 1:7300 осіб.

ПЕРВИННА СТРУКТУРА ДНК

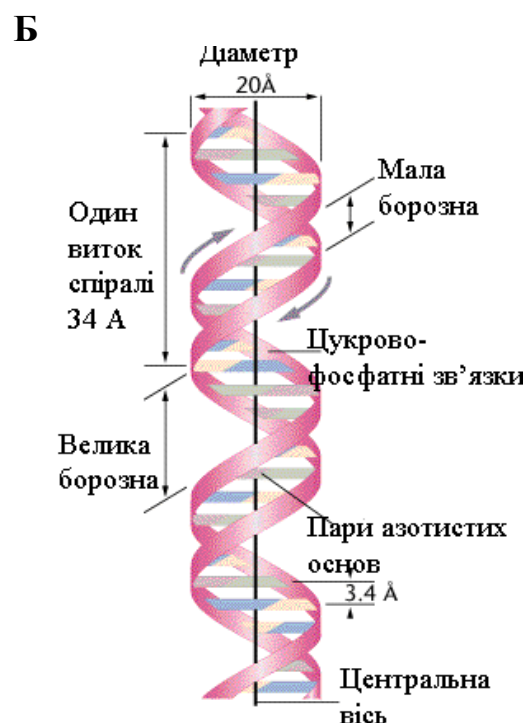
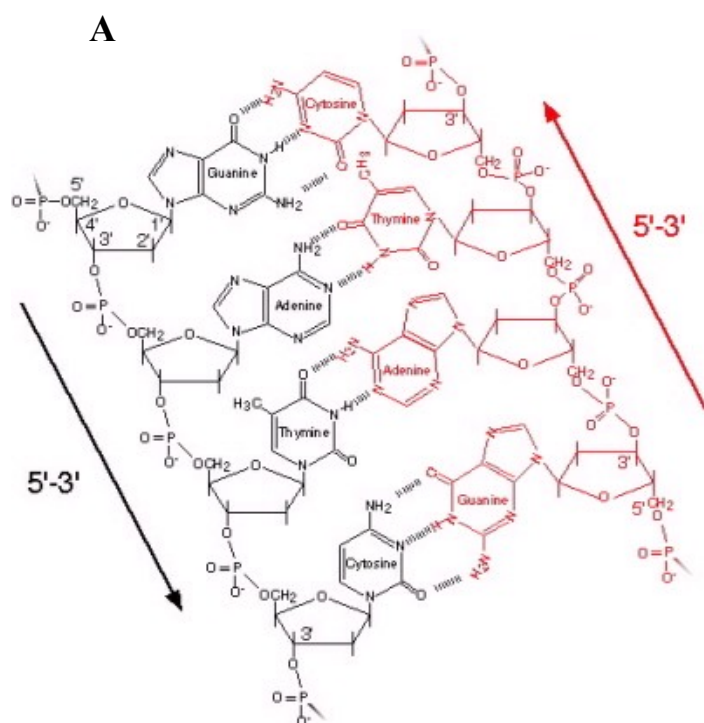


Рис. А. Направленість ланцюгів ДНК: ланцюги ДНК є комплементарними, антипаралельними: один із ланцюгів має 5' – 3' – напрямом, а протилежний – 3' – 5' (Із Спирин, 1990).

Рис. Б. Спіраль ДНК закручена так, що на її поверхні утворюються дві борозни: велика (завширшки приблизно 2,20 нм) і мала (завширшки 1,20 нм) (Із Спирин, 1990).

Таблиця 1. Найважливіші конформації ДНК та деякі їхні параметри

Конформація (форма)	Довжина витка спіралі (нм)	Відстань між нуклеотидами (нм)	Кількість нуклеотидів на виток
B	3,40	0,34	10
A	2,80	0,25	11
C	3,10	0,32	9
Z	—	0,37	12

МОДЕЛЬ ДНК

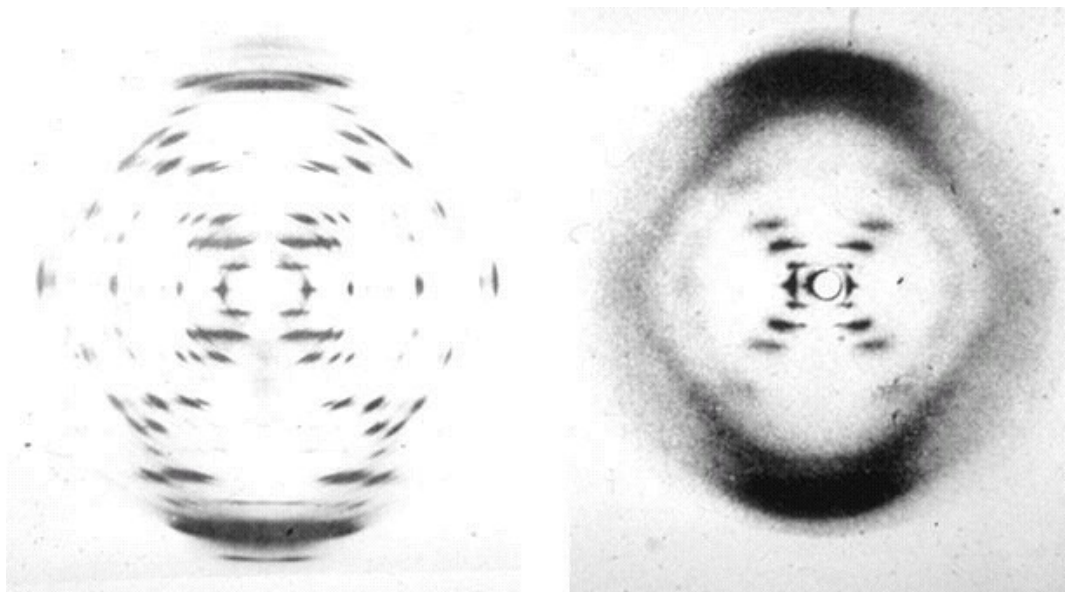


Рис. А. Дані рентгеноструктурного аналізу, отримані у лабораторії М. Уїлкінсом і Р. Франклін (Із Franklin R., Costling R. Nature (171), 1953).

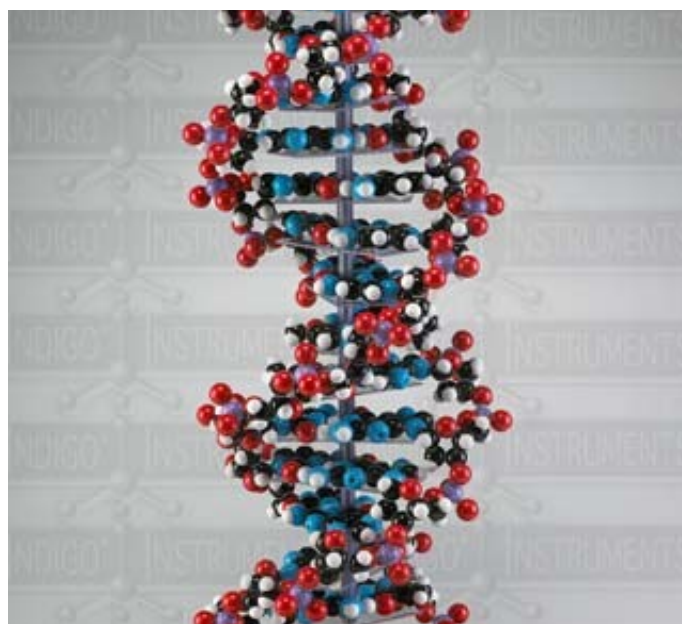
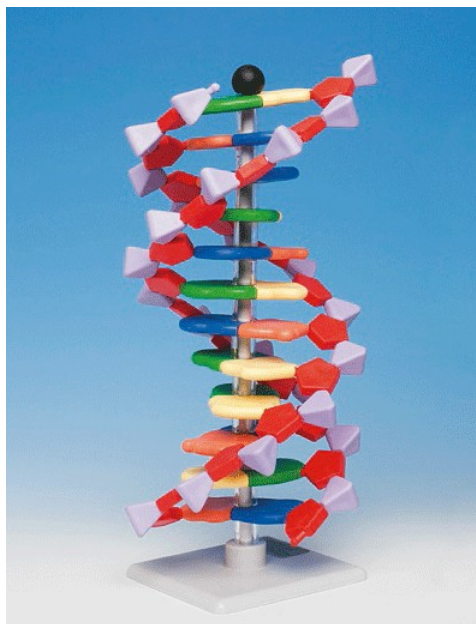


Рис Б. Моделі ДНК: зліва – із <http://www.schoolscience.co.uk/Mini-DNA1web>; справа – із <http://www.dna-sequencing-service.com/2010/06/dna-model.jpg>.

МАТРИЧНИЙ СИНТЕЗ ДНК

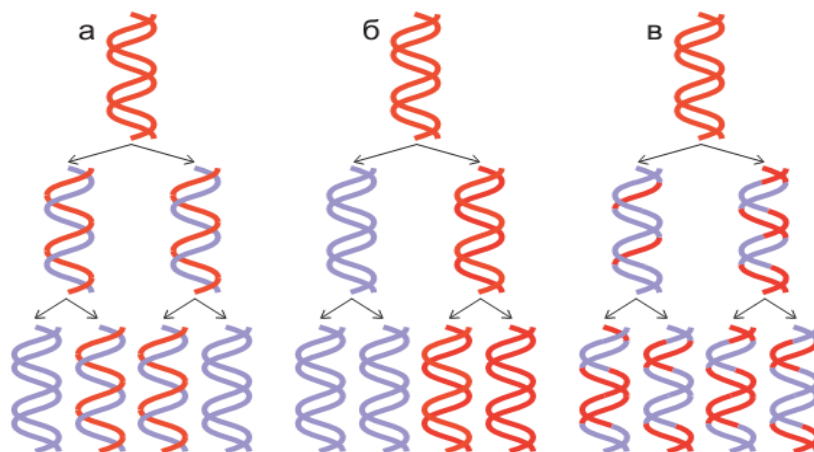


Рис. А. Моделі реплікації ДНК: а – напівконсервативна; б – консервативна; в – дисперсійна. Батьківські ланцюги зображені темніше, дочірні – світліше (Із Russell, 1998).

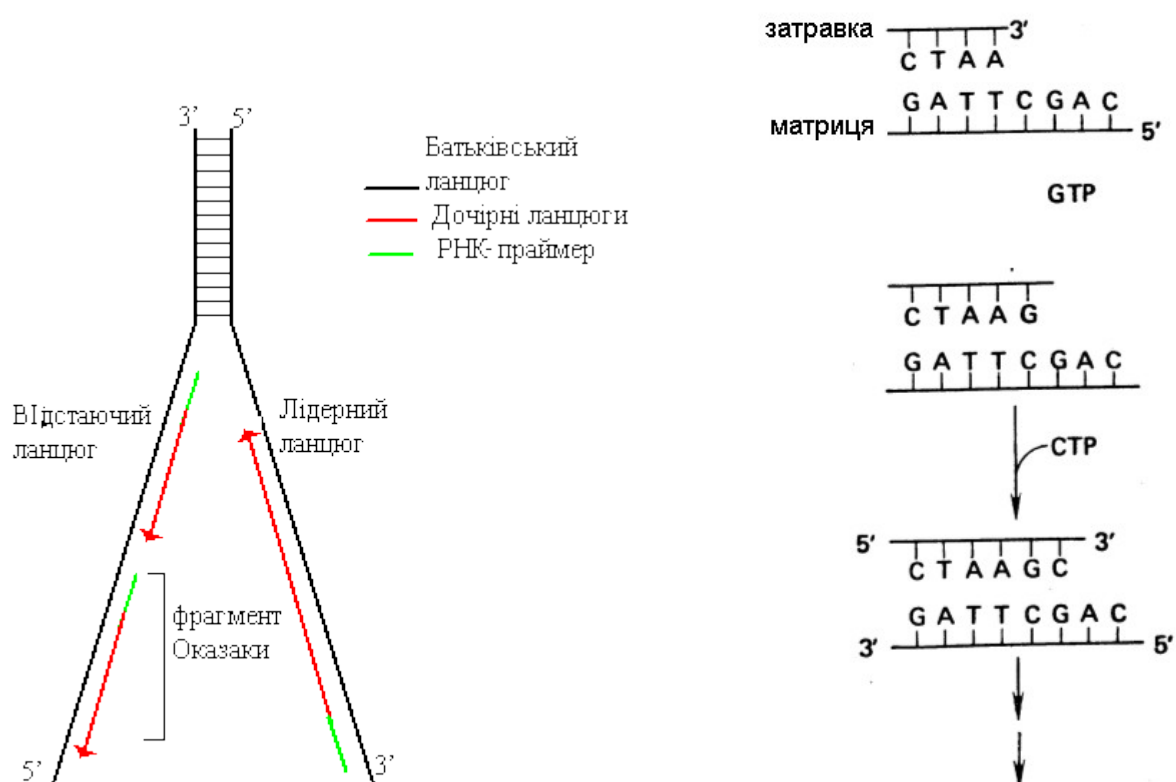


Рис. Б. Матричний синтез ДНК: зліва – схематичне зображення напрямків синтезу дочірніх ланцюгів (Із <http://deoxyribo-nucleic-acid.blogspot.com/2008/03/dna-replication.html>); справа – синтез ДНК у точці початку реплікації (Із Спирин, 1990).

НАПІВКОНСЕРВАТИВНИЙ МЕХАНІЗМ СИНТЕЗУ ДНК

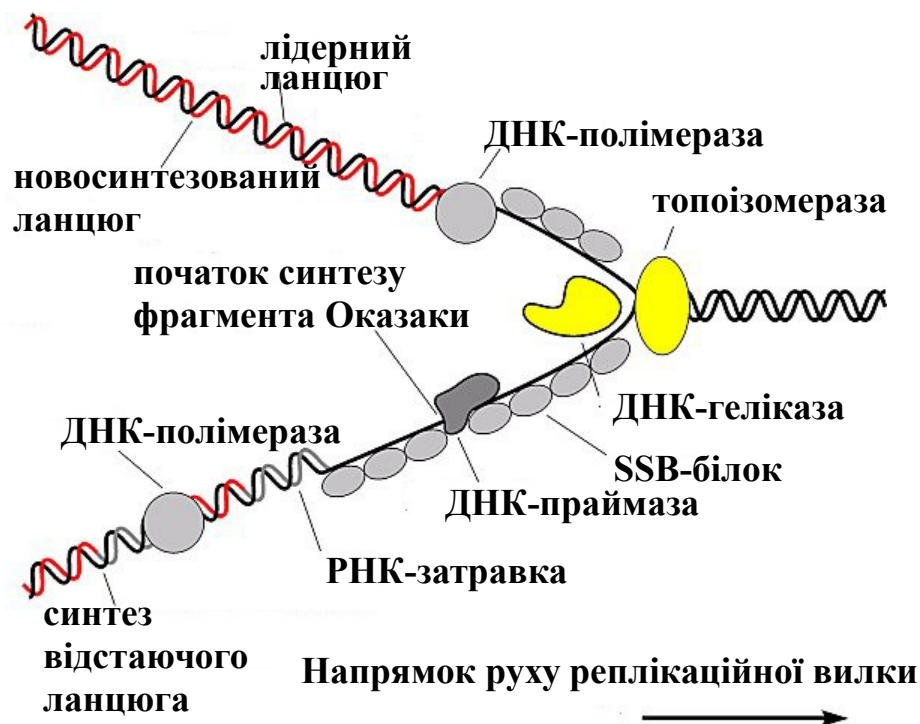


Рис. А. Схематичне зображення реплікаційної вилки (Із <http://pisum.bionet.nsc.ru/kosterin/lectures>).

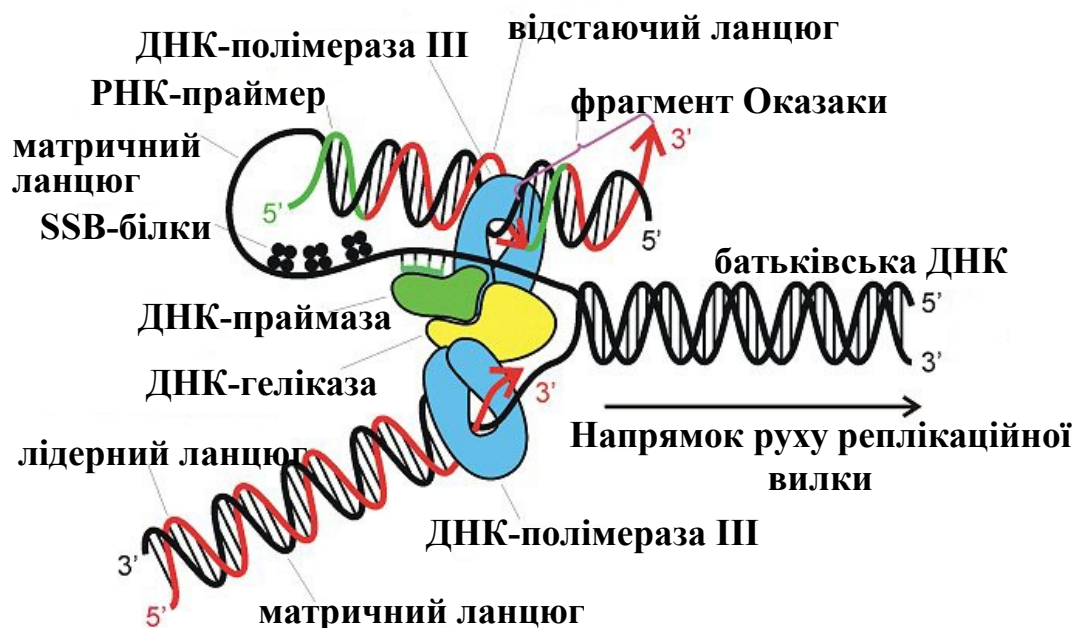
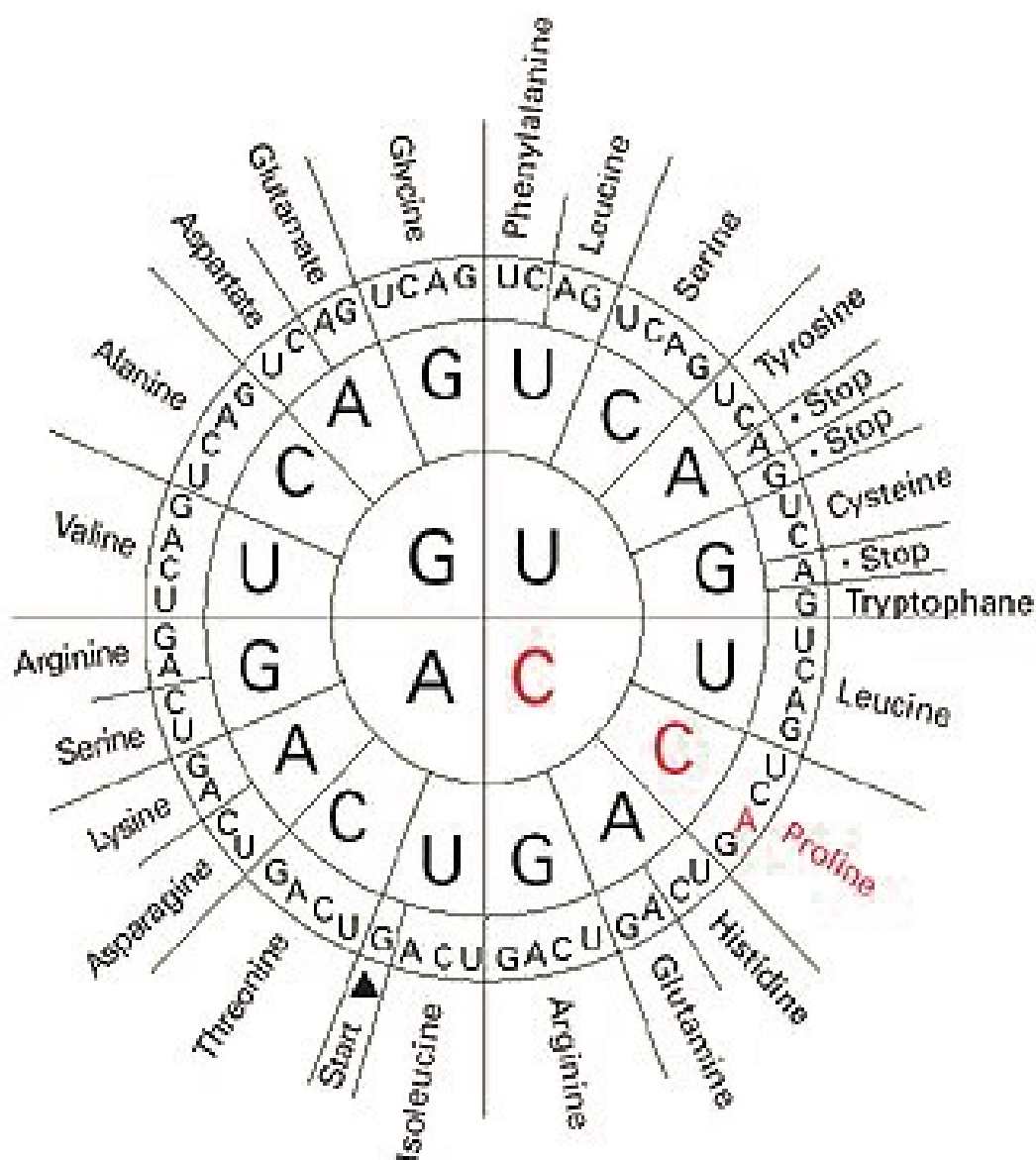
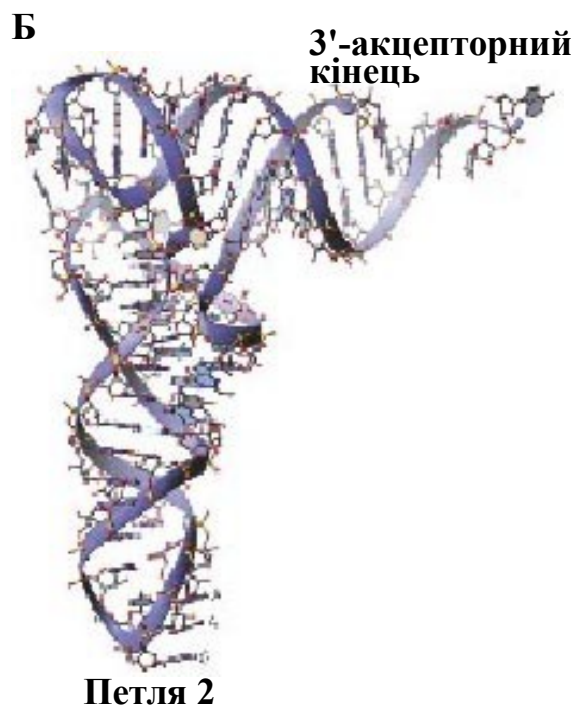
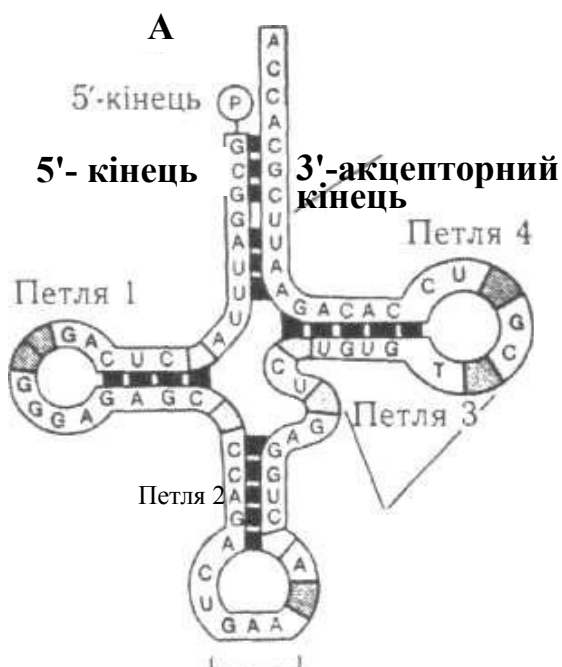


Рис. Б. Схематичне зображення реплісоми (Із <http://pisum.bionet.nsc.ru/kosterin/lectures>).

Таблица генетического кода



СТРУКТУРА тРНК



Петля 2

Рис. А – схематичне зображення тРНК. Взаємодіючі сегменти ланцюгів затемнені. Петлі: 1 – дигідроуридилова, 2 – антикодона, 3 – додаткова, 4 – псевдоуридинова, або ТΨС-петля (Із Тоцький В.М., 2008, ст. 38).

Рис. Б – молекулярна модель тРНК (Із <http://bio.fizteh.ru/student/biology>).

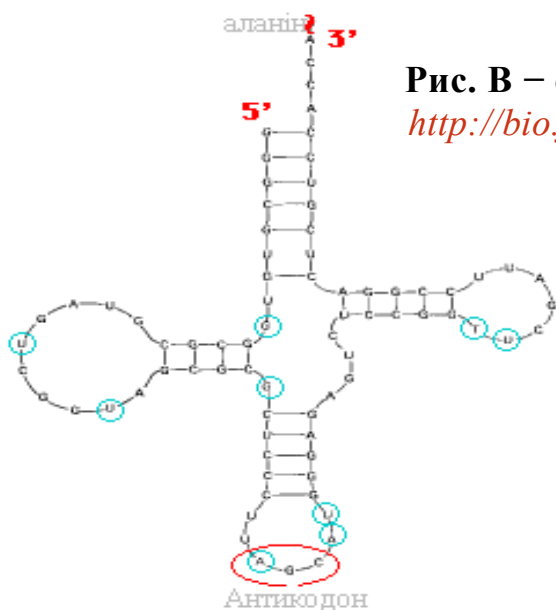


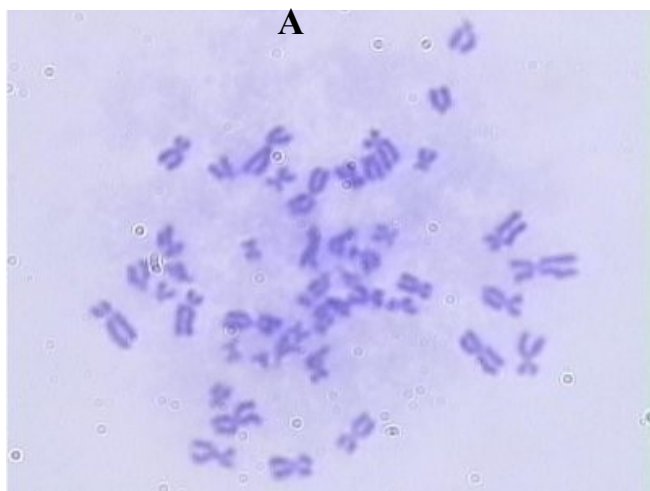
Рис. В – схематичне зображення аланін~тРНК (Із <http://bio.fizteh.ru/student/biology>).

Х-зчеплені синдроми розумової відсталості

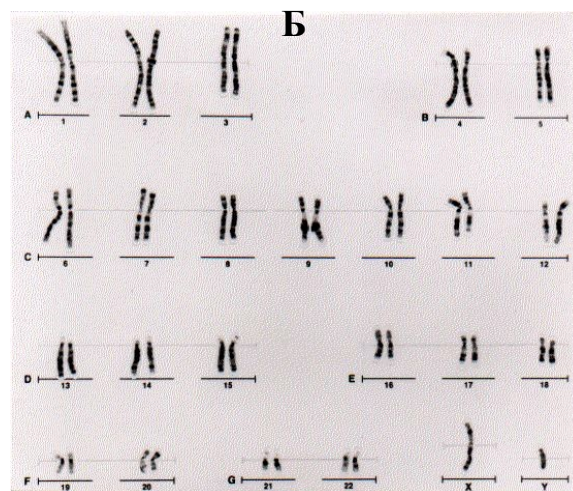
(за Мастюкова Е.М., Московкина А.Г., 2003)

Назва синдрому	Локус	Фенотип
Аарського	<i>Xp11 – q12</i>	Гіпертелоризм, антимонголоїдний розріз очей, розгорнуті уперед ніздрі, шалеподібна мошонка, розбавтаність суглобів
Бор'єсона-Форсмана-Аемана	<i>Xq26 – q27</i>	Ожиріння, гіпогонадизм, кругле лице, вузькі очні щілини, епілептичні приступи
Крістіана	<i>X27 – 28</i>	Скелетні дисплазії, параліч шостого нерва
Коффіна-Лоурі	<i>Xp22.1 – p22.2</i>	"Грубе лице", пальці типу барабаних палочок, скелетні аномалії
Дискератоз вроджений	<i>Xq28</i>	Гіперпигментація шкіри, дистрофія нігтів, лейкоплакія
Fra-X	<i>Xq27.3</i>	Макроцефалія, видовжене лице, великі вуха, макроорхіз
Гольдблатта	<i>Xq13 – 21.1</i>	Спастична параплегія, ністагм, атрофія зорового нерва
Гольтца	–	Фокальна дермальна гіпоплазія, короткі пальці, полісиндактилія мікрофтальмія. Летально для чоловіків
Синдром нетримання пігмента	<i>Xp11/</i> спорадичний <i>Xq28/</i> сімейний	Нетримання пігмента, дефіцит дентину, аномалія сітківки
Лоу	<i>Xq25</i>	Гідрофтальмія, катаракта, вітамін D-резистентний рахіт
Норрі	<i>Xp11.3</i>	Сліпота, глухота
Ленца	–	Мікрофтальмія, аномалія великого пальця і скелету, уrogenітальні та кардіоваскулярні вади
ОФД-1	–	Серединне розщеплення лиця, лобуляція язика, синдактилія. Летально для чоловіків
Ретта	–	Атаксія, аутизм, деменція. Летально для чоловіків
Леша-Ніхана	<i>Xq26 – q27.2</i>	Підвищення рівня сечової кислоти. Хореоабетоз, аутоагресія

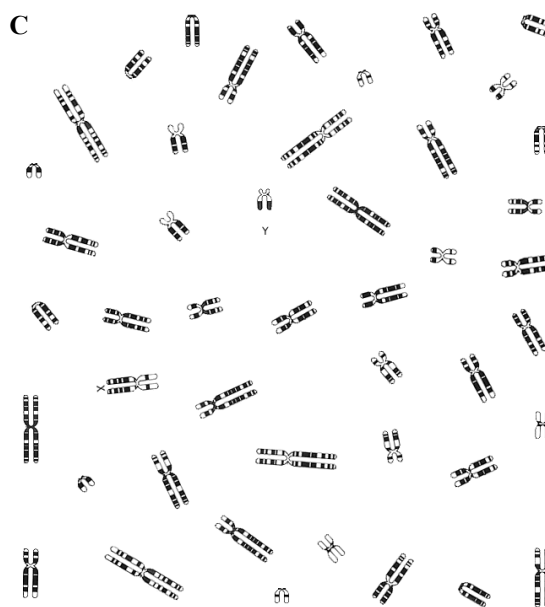
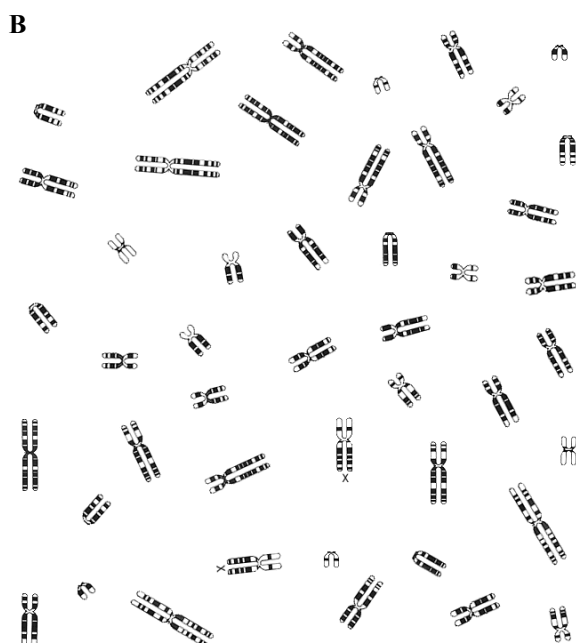
Каріотип та ідіограма хромосом людини



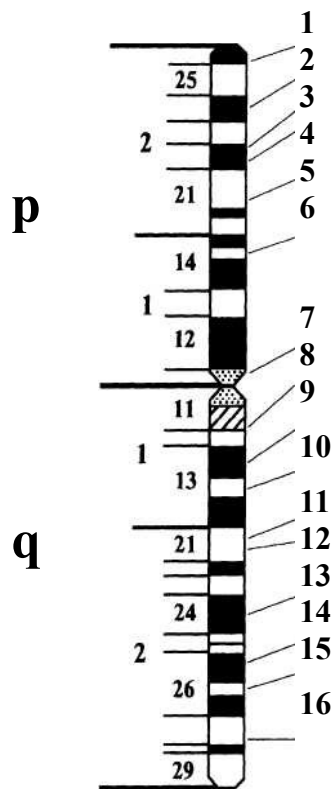
(А). Хромосоми людини



(Б). Ідіограма хромосом чоловіка



Схематичне зображення каріотипів жінки (В) і чоловіка (С).



Патологічна анатомія хромосоми 3 людини. 1 – Синдром фон Хіппеля-Ліндау; 2 – резистентність до тироїдного гормону; 3 – дрібноклітинна карцинома легень; 4 – псевдосиндром Целльвегера; 5 – GM1-гангліозидоз, синдром Моркіо, тип В, пухирчастий дистрофічний епідермоліз; 6 – карцинома клітин печінки; 7 – недостатність білка S; 8 – гемолітична анемія у результаті недостатності глутатіонпероксидази; 9 – хвороба Rh-нуль; 10 – оротикацидурия; 11 – пропіонацидемія, рссВ-тип; 12 – атрансферринемія; 13 – спадкова гіпоцерулоплазмінемія, пігментний ретиніт-5; 14 – постанестезічне апное; 15 – непереносимість сахарози; 16 – блефарофімоз, оборотний епікант і птоз, тромбофілія у результаті надлишку HRG, недостатність тиротропін-релізінг гормону.

Хвороби з аутосомно-рецесивним типом успадкування

(за Мастюкова Е.М., Московкина А.Г., 2003)

Назва синдрому	Локус	Фенотип
Муковісцидоз	7q31.2 білок – регулятор трансмембранно ї провідності	Рецидивні легеневі інфекції, підвищена концентрація Na^+ у поті, підвищення функції підшлункової залози
Вроджений гіпотиреоз	1q13 і 14q22	Коротка шия, опущені повіки, напіввідкритий рот, макrogлоссія, суха шкіра, рідке волосся, пуповинна грижа, збільшення щитоподібної залози, розумова відсталість, відсутність накопичення йоду у щитоподібній залозі при нормальному рівні ТТГ
Фенілкетонурія	12q22q24.2 4p15.3	Незвичний запах сечі і тіла, знижена пігментація шкіри, волосся, мікроцефалія, розумова відсталість
Галактоземія	9p13	Відставання психомоторного розвитку, катаракта, гепатомегалія
C_{M2} – гангліозидоз, тип I (хвороба Тей- Сакса)	12q23-q24	Затримка психомоторного розвитку, симптом "вишневої кісточки" при очному дні, децеребційна ригідність
Тирозинемія	Гостра форма 15q23-25 Хронічна форма 16q22	Відставання психомоторного розвитку, рвота, летальність Симптоми рахіту
Фруктоземія (спадкова непереносимість фруктози)	9q22	Анорексія, рвота, гепатомегалія, гіпоглікемія, відчуження до їжі, що містить фруктозу
Гомоцистинурія	21q22.3	Марфаноїдний фенотип, підвивих кришталіка, міопія, розумова відсталість
Гістидинемія	12q22-q23	Розумова відсталість у психічному розвитку, моторна алалія, порушення емоційно-вольової сфери у поведінці
Синдром Гурлера	4p16.3	Затримка психомоторного розвитку, росту, помутніння рогівки, черепно-лицеві дисморфії
Синдром Барде- Бідля	-	Ожиріння, гіпогонадізм, розумова відсталість, полідактилія, пігментний ретиніт
Синдром Карпентера	-	Акроцефалія, синдактилія, телекант, епікант, плоске переднісся, великі щоки, ожиріння, розумова відсталість

ЗМІСТ

Вступ.....	3
Програма навчальної дисципліни "Психогенетика"	4
Методичні поради до практичних занять.....	10
Практичне заняття № 1. Спадковість. Основні закономірності спадковості.....	13
Практичне заняття № 2. Біометрична генетика. Генетичні основи кількісної мінливості.....	19
Практичне заняття № 3. Молекулярні основи спадковості.....	26
Практичне заняття № 4. Методи психогенетичних досліджень.....	34
Практичне заняття № 5. Генетика психічних розладів.....	42
Практичне заняття № 6. Хромосомні аберації та поведінка людини.....	48
Практичне заняття № 7. Психогенетика аномальної і девіантної поведінки.....	53
Практичне заняття № 8. Психогенетика сенсорних здібностей та рухових функцій.....	57
Практичне заняття № 9. Психогенетичні дослідження інтелекту, темпераменту та особистості.....	61
Словник термінів і понять.....	66
Додатки.....	94

Навчальне видання

Галина Клепач

ОСНОВИ ПСИХОГЕНЕТИКИ

МЕТОДИЧНІ ВКАЗІВКИ ДО ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

Для фахівців ОКР "Магістр" спеціальності
8.03010201 "Психологія"

**Редакційно-видавничий відділ
Дрогобицького державного педагогічного університету
імені Івана Франка**

Головний редактор
Ірина Невмержицька

Редактор
Ніна Хом'як

Технічний редактор
Наталя Кізима

Коректор
Мар'яна Костецька

Здано до набору 5.11.2012 р. Підписано до друку 26.12.2012 р. Формат 60x84/16. Папір офсетний. Гарнітура. Times. Наклад 300 прим. Ум. друк. арк. 6,87. Зам. 363.

Редакційно-видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка. (Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої діяльності до державного реєстру видавців, виготівників і розповсюджувачів видавничої продукції ДК № 2155 від 12.04.2005 р.). 82100, Дрогобич, вул. І.Франка, 24, к. 42, тел. 2–23–78.

