

Мінливість

1В

1. **Генетичний моніторинг** у людських популяціях, напрями, значення
2. **Спадкові захворювання** людини? Чи можливо вилікувати або скорегувати стан здоров'я за деяких з них?
3. Що спільного й відмінного між **популяціями людини й тварин**?
4. Вислів: «Будь-яка зміна прокладає шлях іншим змінам»

2В

1. **Медицина генетика** та її завдання та проблеми
2. Особливості **генофонду людських спільнот**? Які чинники впливають на їх формування?
3. Яке практичне значення мають **знання законів генетичної рівноваги та гомологічних рядів спадкової мінливості**?
4. Пояснити вислів: «Життя мінливе, наче море..»

Відповіді

1В

1. Генетичний моніторинг – це систематичне спостереження за станом генофонду популяції, який дозволяє оцінювати наявний мутаційний процес та дає можливість прогнозувати його зміни. Цей вид спостереження передбачає збирання, обробку, аналіз та збереження інформації про виникнення захворювань, що зумовлені мутагенним впливом середовища.

До напрямів генетичного моніторингу належать:

- фенотипічний моніторинг (спостереження за частотою домінантних мутацій),
- біохімічний моніторинг (виявлення біохімічних порушень),
- цитогенетичний моніторинг (спостереження та вивчення частоти хромосомних та геномних мутацій),
- молекулярно-генетичний моніторинг (виявлення генетичних порушень),
- моніторинг архівних документів (визначення темпів росту мутаційного процесу за змінами частот летальних мутацій).

Отже, генетичний моніторинг – це сукупність заходів для відслідковування появи й поширення спадкових захворювань. Основною метою генетичного моніторингу є контроль та попередження спадкових шкідливих порушень.

Використання генетичного моніторингу надає такі можливості:

- визначення частоти деяких мутацій та інтенсивність мутаційного процесу;
- створення реєстру спадкових захворювань людини;
- прогнозування кількості людей із спадковими захворюваннями;
- оцінка шкідливого впливу мутагенних чинників середовища.

2. Спадкові захворювання людини? Чи можливо вилікувати або скорегувати стан здоров'я за деяких з них?

Спадкові захворювання – це спадкові розлади організму, пов'язані з порушенням генетичного апарату (генів, цілісності хромосом чи кількості хромосом). Суто спадковими хворобами є захворювання, причинами яких є зміни спадкового апарату – генні, хромосомні та геномні мутації. Відповідно до цього всі спадкові захворювання людини можна об'єднати у дві групи: генні та хромосомні.

Генні хвороби – спадкові хвороби, спричинені генними мутаціями. Ці хвороби передаються від покоління до покоління без змін і можуть бути домінантними аутосомними (полідактилія), рецесивними аутосомними (альбінізм), рецесивними зчепленими з Х-хромосомою (гемофілія, дальтонізм), зчепленими з Y-хромосомою (іхтіоз).

Хромосомні хвороби – це спадкові хвороби, спричинені хромосомними та геномними мутаціями. Спільним для всіх хромосомних хвороб є множинні ураження й наявність синдрому (синдром – це стійка сукупність симптомів).

Набагато легше запобігти появі захворювання, особливо тяжкого, аніж вилікувати його. Тому у сучасній медицині широко використовуються заходи профілактики спадкових хвороб людини: первинна, вторинна та третинна профілактика.

Первинна націлена на попередження зачаття хворої дитини; це забезпечується плануванням вагітності.

Вторинна профілактика націлена на припинення вагітності у разі дуже високої вірогідності народження дитини з тяжким захворюванням.

Третинна профілактика полягає в корекції прояву аномальних генів; за допомогою третинної профілактики можна досягти повної нормалізації або зниження ступеня вияву патологічного процесу.

Усі ці види профілактики були б неможливими у здійсненні без використання скринінгів – методів раннього виявлення генетичних порушень. Вони дозволяють оцінити вірогідність появи небажаних генів, і виходячи з цього, робити певні висновки. Рання діагностика захворювань є дуже важливою, тому що дозволяє вчасно виявити хворобу і почати лікування, що дозволить людині у майбутньому бути нормальною (фенотипічно не відрізнятись від здорових людей, отримуючи потрібні ліки).

Дуже важливим напрямком є генотерапія. Генотерапія – це лікування захворювань шляхом заміни дефектних генів нормальними. Дуже тяжкі захворювання можуть бути виліковані завдяки даному методу.

3. Що спільного й відмінного між **популяціями людини й тварин**?

Ознаки	Популяція людини	Популяція тварин
Які зв'язки мають визначальне значення?	Родинні зв'язки	Територіальні зв'язки
Що є основною умовою існування?	Вільний шлюб	Вільне схрещування (панміксія)
Які особливості є переважаючими?	Соціальні особливості	Біологічні особливості
Які чинники мають вирішальне значення у формуванні?	Праця, суспільний спосіб життя, членороздільна мова, абстрактне мислення тощо.	-
Якими є особливості генофонду?	Зростання генетичної різномірності внаслідок накопичення в резерві спадкової мінливості генетичного вантажу (рецесивних мутацій).	-

4. Вислів: «Будь-яка зміна прокладає шлях іншим змінам»

В контексті генетики я розумію цей вислів так: зважаючи на те, що елементарною одиницею еволюційного процесу є мутація, можемо уявити, що один маленький «крок» - мутація призводить до певних змін в організмі, не важливо, позитивних, нейтральних чи негативних. Кожен такий «мутаційний крок» викликає певні наслідки - ефекти. Таким чином, природний добір та інші чинники еволюційного процесу сприяють тому, що виживають найбільш пристосовані особи. І саме по собі таке пристосування воно ніби йде певними шляхами – і так, завдяки багатьом малесеньким крочкам – мутаціям – популяції рухаються певними «шляхами змін»: хтось навчився плавати, хтось – літати, інші швидко бігають, а хтось дуже маленький і живе у гарячих гейзерах... От і маємо, що будь-яка зміна ніби прокладає шлях іншим змінам.

1. Медична генетика та її завдання та проблеми

Медична генетика – розділ генетики людини, що вивчає роль спадкових чинників у розвитку захворювань.

Основними сучасними завданнями та проблемами медичної генетики є:

- виявлення та опис спадкових захворювань (маються на увазі аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні, зчеплені зі статтю генні та хромосомні захворювання);
- визначення ролі генотипу й чинників середовища в розвитку полігенних захворювань (наприклад, цукровий діабет, ішемічна хвороба серця тощо);
- розшифрування природи великої кількості спадкових захворювань обміну речовин і розроблення ефективних методів профілактики й лікування (наприклад, непереносимість лактози, фенілкетонурія);
- пізнання складної природи схильності до онкологічних захворювань та механізмів її реалізації;
- розроблення дослідницьких програм та методик для розширення можливостей медико-генетичного консультування;
- профілактика та виліковування спадкових хвороб за допомогою новітніх технологій зміни генів та методів генотерапії.

2. Особливості генофонду людських спільнот? Які чинники впливають на їх формування?

Під терміном «популяція людини» (людське угруповання) ми маємо на увазі відносно стабільну й відносно ізольовану групу особин виду Людина розумна, які мешкають на спільній території, вільно вступають у шлюб й мають спільний генофонд. Основною умовою існування людських популяцій є вільний шлюб, у той час як у тварин – це вільне схрещування (панміксія).

Термін «генофонд» ми розуміємо, як сукупність усіх алелів, генів і генотипів однієї популяції організмів. Серед генів популяції є однакові для усіх особин, а є й відмінні, тому виокремлюють такі властивості генофонду, як генетична однорідність та генетична різноманітність. Окрім того, для генофонду

популяцій характерні й такі властивості, як цілісність, відкритість, динамічність.

Тепер можемо визначити особливості генофонду людських спільнот:

- Зростання генетичної різноманітності генотипів при збереженні загальної сукупності генів. (Генетична гетерогенність популяцій змінюється внаслідок мутацій і рекомбінацій ДНК, що досить часто приводить до генетичного поліморфізму. Люди різняться між собою за антигенами груп крові АВ0, резус-системи, за варіантами гемоглобіну, ферментів тощо.)
- Залежність генофонду сучасної людини від генофонду її предків. (Генетична гетерогенність дає змогу популяції використовувати для пристосування не лише зміни, що виникають, а й ті, що виникли дуже давно й існують у прихованому вигляді. Зі збільшенням частоти зустрічальності рецесивних алелів, що відповідають за мутації, вони можуть перейти у гомозиготний стан і проявитись у фенотипі.)
- Зростання генетичного обтяження (генетичного вантажу). (Тобто наявність серед рецесивних мутацій у генофонді шкідливих спадкових змін. Учені вважають, що зростання числа таких мутацій під дією мутагенів середовища негативно позначається на розвитку людства.)

Отже, основними особливостями людських популяцій є зростання генетичної різноманітності внаслідок накопичення в резерві спадкової мінливості шкідливих рецесивних мутацій.

Генофонд популяцій формується упродовж еволюції. Через те чинниками, що впливають на генофонд популяцій та змінюють їхню генетичну структуру, є:

1) природний добір;

природний добір – процес, внаслідок якого виживають і лишають потомство переважно особини з корисними в даних умовах спадковими змінами. Його тиск у людських популяціях послабшав, що зумовлено зростанням значення соціальних чинників. Однак за природним добром залишилася функція стабілізації генофондів і підтримки спадкового різноманіття популяцій. Він є рушійною силою формування генофонду популяцій людей.

2) мутаційний процес;

мутаційний процес є первинним джерелом нових ознак, а самі мутації - елементарним еволюційним матеріалом. У даний час мутаційний процес у людини відбувається на тлі підвищеної концентрації мутагенів.

3) популяційні хвилі;

популяційні хвилі – періодичні коливання чисельності популяції. Завдяки популяційним хвилям може швидко збільшуватися частота зустрічальності одних алелів, тоді як інші взагалі можуть бути втрачені.

4) дрейф генів;

дрейф генів – випадкова й неспрямована зміна частот зустрічальності алелів у популяції. Найчіткіше це явище виявляється в нечисленних популяціях. Наслідками дрейфу генів є поширення мутантних рецесивних алелів наперекір природному добору.

5) ізоляція, що обмежує вільне схрещування (панміксію);

ізоляція – виникнення будь-яких перешкод, що порушують вільне схрещування й обмін спадковою інформацією. Основними формами ізоляції є географічна та екологічна. Ізоляція як еволюційний чинник закріплює й підсилює утворені в популяціях генотипні відмінності.

6) міграції.

міграціями називають переміщення особин або їхніх гамет з однієї популяції в іншу. Внаслідок міграцій відбувається потік генів, що змінює генетичний склад популяцій. Міграційні процеси в людських популяціях за останні часи збільшилися.

Отже, генофонд популяції, що є елементарною еволюційною одиницею, формується та змінюється під дією еволюційних чинників.

3. Яке практичне значення мають знання законів генетичної рівноваги та гомологічних рядів спадкової мінливості?

Закон генетичної рівноваги, також відомий як закон Харді-Вайнберга, стверджує, що частоти алелів і генотипів у популяції залишатимуться сталими з покоління в покоління за наявності певних умов.

Математичним відображенням цього закону є два рівняння:

$p(A) + q(a) = 1$ (для визначення генетичної структури популяцій за частотою алелів);

$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$ (для визначення генетичної структури популяцій за частотою генотипів).

де p – частота домінантного алеля A ;

q – частота рецесивного алеля a ;

p^2 – частота домінантних гомозигот AA ;

$2pq$ – частота гетерозигот Aa ;

q^2 – частота рецесивних гомозигот aa .

Популяція, в якій зберігається генетична рівновага, називається ідеальною популяцією. Умовами існування ідеальних популяцій є:

- 1) велика чисельність популяції;
- 2) вільне випадкове схрещування в популяції (панміксія);
- 3) відсутність мутацій;
- 4) відсутність добору за певною ознакою;
- 5) відсутність генного потоку, тобто міграцій генів із сусідніх популяцій.

Якщо порушується хоча б одна умова, то генетична структура популяції змінюється.

У природі ідеальні популяції не трапляються, існують реальні популяції, в яких чисельність особин не буває нескінченно великою, вільне схрещування неабсолютне, відбуваються мутаційний процес, природний добір, міграції. Але через це закон Харді – Вайнберга не стає менш потрібним, навпаки. Він визначає умови генетичної рівноваги популяції та умови, що її порушують. Використовуючи цей закон, науковці мають змогу проаналізувати

популяцію, динаміку її розвитку, спробувати відповісти на питання про причини, які викликають зміну структури генетичної популяції. А маючи причини, легше працювати з наслідками.

Стосовно закону гомологічних рядів спадкової мінливості, відкритого Вавиловим, то він стверджує, що генетично близькі види та роди характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що вивчивши ряд форм у межах одного виду чи роду, можна передбачити наявність форм із подібними поєднаннями ознак у межах близьких видів чи родів.

Враховуючи, що гомологічні ряди часто виходять за межі родів та родин, цей закон дає змогу науковцям спостерігати за фенотипічними проявами генетичних відхилень у близьких таксономічних груп, та на основі цих спостережень робити прогнози стосовно близьких видів чи родів. Особливо це використовується у питанні лікування та профілактики спадкових хвороб: багато патологічних станів, що їх виявлено у тварин, можуть бути моделями спадкових хвороб людини. Приклад: гемофілія собак що зчеплена зі статтю; спадкова глухота мишей та собак; цукровий діабет мишей тощо.

4. Пояснити вислів: «Життя мінливе, наче море...»

В контексті генетики, я розумію даний вислів так: життя – це як певні зовнішні умови, у яких живуть організми. І до цих умов, що мов хвилі моря – то маленькі, то великі, - до них треба пристосовуватись. Саме мутаційна та модифікаційна мінливість і є тими кораблями, що допомагають вижити та дістатися цілі. Ціль – вижити та залишити після себе дієздатних нащадків.

Саме той резерв генів, що є у кожного організму, допомагає йому пристосовуватись до надзвичайно мінливих умов середовища. Ніколи не знаєш, який ген «стане у нагоді». Саме через це, навіть якщо виникла якась мутація, і за певних умов вона є нейтральною, при різкій зміні умов середовища, ця мутація може стати дуже важливою (і навпаки). Чим більше варіантів пристосування, тим більше шансів досягти мети і стати успішним в еволюційному сенсі слова.