

6. – 1954. – 612 с.; Т. 7. – 1955. – 658 с.; Т. 8. – 1957. – 544 с.; Т. 9. – 1960. – 692 с.; Т. 10. – 1961. – 491 с.; Т. 11. – 1962. – 589 с.; Т. 12. – 1965. – 591 с.
8. Яворівський Р. Л. Аналіз флори Голицького ботанічного заказника / Р. Л. Яворівський, М. Т. Гратковська // Актуальні проблеми довкілля та здоров'я людини в умовах екологічних і соціальних змін у Європі та в Україні: матер. наук.-практ. конф. з міжнар. участю, присвяченої 115-й річниці з дня народження І. І. Яременка (24–26 травня 2018 р., м. Тернопіль). – Тернопіль: Укрмедкнига, 2018. – С. 98–100.
9. Яворівський Р. Л. Голицький ботанічний заказник: систематичний, еколого-ценотичний аналіз флори та перспективи розвитку / Р. Л. Яворівський, Т. І. Згурська, М. Т. Гратковська // Наук. запис. Терноп. нац. пед. ун-ту ім. Володимира Гнатюка. Серія: Біологія. – 2018. – № 2 (73). – С. 41–48.
10. Яворівський Р. Л. Систематична структура флори Голицького ботаніко-ентомологічного заказника / Р. Л. Яворівський // Матер. регіон. наук.-практ. конф., присвяченої 10-річчю створення Голицького біостанціону ТНПУ ім. Володимира Гнатюка (с. Гутисько Бережанського р-ну Тернопільської обл., 6–7 травня 2008 р.). – Тернопіль : Вид-во ТНПУ ім. Володимира Гнатюка, 2008. – С. 23–25.
11. Wierdak Sz. Zapiski florystyczne z Opola / Sz. Wierdak // Ibid. – 1926. – № 51. – S. 55–74.

*Зарицька О.*

*Науковий керівник - доц. М. А. Крижанівська*

### **СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ, ПРИЧИНИ ЇХ ВИНИКНЕННЯ ТА МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ**

**Мета статті:** з'ясувати і теоретично обґрунтувати механізми виникнення геномних, хромосомних і генних мутацій як причин розвитку моногенних і хромосомних хвороб.

Внаслідок радіаційного опромінення, зменшення озонового шару, забруднення довкілля промисловими і побутовими хімікатами, неконтрольованого використання медикаментів, імунодефіцитних станів, є підстави передбачати в майбутньому збільшення частоти спадкової та онкологічної патології в популяції.

Тому сучасний стан проблеми спадкової патології вимагає розуміти механізми виникнення спадкової патології, впливу екологічних, біологічних, фармакологічних чинників на мутагенез, тератогенез та канцерогенез для можливості їх своєчасного попередження.

Медична генетика — галузь медицини, наука, яка вивчає явища спадковості і мінливості у різних популяціях людей, особливості прояву та розвитку нормальних і патологічних ознак, залежність захворювань від генетичних або епігенетичних аномалій [8]. Головна мета медичної генетики полягає в розробці шляхів збереження і продовження життя людини, оздоровлення умов її існування, виявлення екологічних чинників, які призводять до захворювання, запобігання екогенетичних хвороб. Завданням медичної генетики є виявлення, вивчення, профілактика і лікування спадкових хвороб, розробка шляхів запобігання впливу негативних факторів середовища на спадковість людини. Завданням сучасної медицини здійснюється поступовий перехід із сфери лікування хворих у сферу запобігання хворобам і збереження здоров'я населення [3, 5, 6].

Спадкові хвороби — захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів, що вважалися раніше хворобами з невстановленою етіологією [2].

В основі спадкових захворювань лежать мутації: генні, хромосомні та геномні. В основу генетичної класифікації спадкових хвороб покладено етіологічний принцип. За цим критерієм усю спадкову патологію можна поділити на п'ять груп [3]:

1) *генні хвороби*, зумовлені генними мутаціями. Вони передаються від покоління до покоління і успадковуються за законами Менделя;

2) *хромосомні хвороби*, спричинені порушенням структури та кількості хромосом;

3) *хвороби, зумовлені спадковою схильністю* (множинними чинниками). Вони виникають на основі певної генетичної конституції (спадкової схильності) та наявності відповідних чинників зовнішнього середовища;

4) *генетичні аномалії, які з'являються унаслідок мутацій у соматичних клітинах* (генетичні соматичні хвороби). До них належать деякі пухлини, вади розвитку, аутоімунні захворювання (нерозпізнавання імунною системою організму власних клітин);

5) *хвороби генетичної несумісності матері та плоду*. Вони розвиваються внаслідок імунологічної реакції організму матері на антигени плоду.

Спадкові хвороби становлять близько 3/4 вроджених. Серед загальної захворюваності населення спадкова становить 15 - 25%. Тепер відомо близько 3500 спадкових захворювань і їх кількість зростає [9]

*Генні хвороби* - це велика група захворювань, що виникають в результаті пошкодження ДНК на рівні гена. За типом спадкування генні хвороби діляться на аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні та зчеплені з X- або Y-хромосомами

Найвідомішими аутосомно-домінантними захворюваннями є хорія Гентингтона, синдром Марфана (За статистикою ВООЗ, один з 10 тисяч дітей народжується з синдромом Марфана. Ця спадкова хвороба зустрічається у представників всіх рас і етнічних груп, чоловіки і жінки хворіють нею однаково часто. За даними Міністерства охорони здоров'я, в 2011 році на диспансерному обліку перебувало 424 дорослих і 434 дитини з синдромом Марфана. [10]), синдром Холта — Орама, нейрофіброматоз, серпоподібно-клітинна анемія, періодичний параліч. Характерна ознака цих патологій — порушення синтезу структурних або специфічних білків (наприклад, гемоглобіну) [4].

- *Патології, зчеплені зі статтю*: Відомо понад 370 хвороб, зчеплених (або ймовірно зчеплених) із X-хромосомою. Тяжкість захворювання залежить від статі

- *X-зчеплені домінантні захворювання*: ці патології трапляються рідше, ніж рецесивні. Найвідомішими є гіпофосфатемічний рахіт, синдром Блоха — Сульцбергера (пігментне нетримання), осередкова мезоектодер- мальна дисплазія, деякі форми нефрогенного нецукрового діабету, темна емаль зубів. Хворіють як чоловіки, так і жінки [6].

- *X-зчеплені рецесивні захворювання*: на ці хвороби незважають переважно чоловіки. Тяжкість таких патологій варіює в широких межах: у чоловіків — від безпліддя за синдрому Леша — Найхана до порівняно легких порушень у вигляді деяких форм облісіння. До X-зчеплених рецесивних захворювань належать міодитрофія Дюшена, гемофілія, ангідротична ектодермальна дисплазія, вроджена гіоплазія надниркових залоз, адренолейкодистрофія, дальтонізм та ін.

- *Y-зчеплені хвороби*: цих патологій відомо небагато, оскільки чоловіча статеві хромосома має незначну кількість генів (до 100), із яких ідентифіковано приблизно 20. Гени, які визначають такі патології, не мають аналогів у X-хромосомі. Отже, Y-зчеплені хвороби зумовлені лише одним алелем, виявляються тільки у чоловіків і передаються від батька усім синам. До цих захворювань належать азооспермія, гіпертрихоз (волосатість країв вушних раковин), перетинки між пальцями ніг та іхтіоз (лускоподібна шкіра) [9].

- *Хромосомні хвороби* - це спадкові захворювання, які обумовлені змінами числа хромосом чи їх структури (геномними та хромосомними мутаціями).

Розрізняють хромосомні хвороби: порушення структури хромосом; зміною числа аутосом; зміною числа статевих хромосом.

- *Хромосомні патології викликані хромосомними абераціями*: патології, спричинені порушеннями структури хромосом (переважно делеціями та дуплікаціями), клінічно і цитогенетично ідентифіковано понад 100, найві- доміші з них: синдром Вільямса - Бейрена, синдром Лежена, синдром Вольфа - Хіршхорна, міопатія Шарко - Марі - Тус та ін.

- *Синдроми викликані порушенням кількості аутосом*: серед патологій, спричинених порушенням кількості аутосом, найвідомішими є синдром Дауна (Це хромосомний розлад зустрічається у одного немовляти з 1000-1100 новонароджених. 85% сімей відмовляються від них у пологовому будинку, в тому числі за рекомендацією медичного персоналу [10]), синдром Патау, синдром Едвардса, трисомія по 8-ій хромосомі .

Лише найновіші досягнення у вивченні геному та складанні генних карт хромосом людини дають змогу наблизитися до виявлення основних причин хвороб.

Для діагностики хвороб обміну речовин, причиною яких є зміни активності ферментів використовуються біохімічні методи дослідження. За допомогою біохімічних методів відкрито близько 5 000 молекулярних хвороб, які є наслідком прояву мутантних генів.

Основний метод генетичного аналізу в людини полягає в складанні й вивченні родоводу. Даний метод вперше запропонував наприкінці XIX ст. Ф. Гальтон. Генеалогічний метод дозволяє встановити: - спадковий характер ознаки; - тип успадкування і пенетрантність алеля; - характер зчеплення генів і здійснювати картування хромосом; - інтенсивність мутаційного процесу; - розшифрування механізмів взаємодії генів; - його застосовують при медико-генетичному консультуванні. Суть генеалогічного методу полягає у встановленні родинних зв'язків, простеження ознак або хвороби серед близьких і далеких, прямих і непрямих родичів [11]

Генеалогічний метод дає можливість встановити: спадковий характер ознаки; тип успадкування і пенетрантність алеля; характер зчеплення генів і картування хромосом; інтенсивність мутаційного процесу; розшарування механізмів взаємодії генів.

Цей метод дозволяє оминати труднощі, зумовлені неможливістю схрещувань і малою чисельністю дітей у сім'ях. Він вивчає закономірності передачі спадкових ознак індивіда у ряді послідовних поколінь, тип успадкувань, його моногенність чи полігенність дозволило встановити характер успадкування таких захворювань, як гемофілія, брахідактилія, ахондроплазія тощо.

Цитогенетичний метод (метод хромосомного аналізу) ґрунтується на мікроскопічному дослідженні структури й кількості хромосом.

Молекулярно-генетичний метод дозволяє аналізувати фрагменти ДНК, знаходити та ізолювати окремі гени та їх сегменти і визначати в них послідовність нуклеотидів. Його успішно використовують для ідентифікації генних мутацій, а також для вивчення геному людини.

Біохімічна діагностика порушень обміну проводиться в 2 етапи: 1. Скринінг-діагностика (просіюючи). 2. За допомогою точних хроматографічних методів визначення ферментів, амінокислот, мікробіологічних тестів проводиться уточнення.[11]

#### ЛІТЕРАТУРА:

1. Атраментова Л. А. Генетика человека: [учеб. пособие] / Л. А. Атраментова. – Харьков, - 1990. – 89 с.
2. Барилляк И. Р. Проблемы медицинской генетики / И. Р. Барилляк // Цитология и генетика. – 1992. – Т. 26, №4. – С. 3-6.
3. Барилляк И. Р. Развитие медицинской генетики в Украине: успехи и задачи / И. Р. Барилляк, О. З. Гнатейко // Цитология и генетика. – 1987. – Т. 21, №6 – С. 412-423.
4. Бердышев Г. Д. Медицинская генетика: [учеб. пособие] / Г. Д. Бердышев, И. Ф. Криворучко. – К.: Вища школа. – 1990. – 336 с.
5. Бочков Н. П. Медицинская генетика / Н. П. Бочков, А. Ф. Захаров, В. И. Иванов. – М.: Медицина, 1984. – 386 с.
6. Ворсанова С. Г. Картирование генов и молекулярная диагностика наследственных болезней / С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, И. В. Соловьёв // Итоги науки и техники / Медицинская генетика. – М.: ВИНТИ, 1989. – 16 с.
7. Запорожан В. М. Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в пренатальній практиці: [навч. посібн.] / В. М. Запорожан, А. М. Сердюк, Ю. І. Бажора, та ін. – К.: Здоров'я, 1997. – 360 с.
8. Сміян С. І. Медична генетика / С. І. Сміян, та ін.. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2003. – 188 с.
9. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини. Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ. «Академія». 2014. – 280 с.
10. Медико-генетичний центр "МАМА ПАПА":[Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://www.testdnk.com.ua/index.html>
11. Файловий архив студентів. Studfiles: [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://studfiles.net/preview/1786552/page:4/>

*Кметь Ю.*

*Науковий керівник – проф. Пίδα С.В.*

### **ЕФЕКТИВНІСТЬ ВИКОРИСТАННЯ ЕМІСТИМУ С ТА ЕПІНУ ЗА ПОКАЗНИКАМИ ВОДООБМІНУ ЛИСТКІВ РОСЛИН БОБІВ (*FABA VONA MEDIC.*)**

У зерновому балансі України бобові культури посідають значне місце. Культура бобових рослин відома з давніх часів. Боби - одна з давніх культур світового землеробства, яка була відома за 2 тис. років до н. е. Народи Давніх Єгипту, Греції, Риму вирощували їх як харчову овочеву рослину [3]. Археологічні дослідження свідчать, що горох і боби вирощували в Європі понад 2500 років тому [6]. У нашій країні їх вирощують переважно як кормову культуру. На корм використовують зерно, зелену масу, силос і соломку. Зерно, яке містить 25-35 % білків, до 54 % вуглеводів, 1,5 % жиру, близько 3,5 % мінеральних речовин, вітаміни А, В та ін. є високопоживним концентрованим кормом, в 100 кг якого міститься 129 корм. од. і 28,4 кг перетравного протеїну. Боби вирощують також як харчову рослину[3, 9].

Кормові боби мають агротехнічне значення: їх використовують при вирощуванні овочевих культур як кулісні рослини, а в садівництві – як зелене добриво. Боби – цінна медоносна рослина.

В Україні кормові боби вирощують на площі понад 10 тис. га. Середня врожайність зерна – близько 18 ц/га, за високої агротехніки отримують по 25-30 ц/га зерна і 500-600 ц/га зеленої маси [3]. Вони характеризуються високим вмістом у зерні білка, який має велике значення для харчування людини і годівлі тварин.