

Сумський державний педагогічний університет імені А. С. Макаренка

Природничо-географічний факультет

Кафедра загальної біології та екології

**Бабич Михайло Олександрович**

**ФЕНОТИПІЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ ЗА РЯДОМ НОРМАЛЬНИХ ОЗНАК  
НАСЕЛЕННЯ ВЕЛИКИХ МІСТ ЛІВОБЕРЕЖНОЇ УКРАЇНИ**

Спеціальність: 091 Біологія

Галузь знань: 09 Біологія

Кваліфікаційна робота

на здобуття освітнього ступеню магістра

Науковий керівник

\_\_\_\_\_ В.М. Торяник,  
кандидат біологічних наук, доцент  
кафедри загальної біології та екології  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ року

Виконавець

\_\_\_\_\_ М.О. Бабич  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ року

Суми 2020

## ЗМІСТ

### РОЗДІЛ 1

ФЕНОТИПІЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ ЛЮДСТВА.....	7
1.1 Фактори, що обумовлюють фенотипічний поліморфізм популяцій <i>Homo sapiens sapiens</i> .....	7
1.2 Прояви поліморфізму у межах виду <i>Homo sapiens sapiens</i> .....	11
1.3 Сучасні уявлення про генетичний контроль ряду нормальних ознак зовнішності людини.....	19

### РОЗДІЛ 2

МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ .....	29
2.1 Географічна характеристика міста Суми та міста Харкова .....	29
2.2 Демографічна характеристика міста Суми та міста Харкова .....	31
2.3 Методика збору базової інформації та обчислення статистичних показників .....	32

### РОЗДІЛ 3

РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ .....	36
3.1 Фенотипічний поліморфізм за рядом нормальних ознак зовнішності населення міста Суми.....	36
3.2 Фенотипічний поліморфізм за рядом нормальних ознак зовнішності населення міста Харкова.....	42
ВИСНОВКИ.....	51
СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ.....	53
ДОДАТКИ.....	59

## ВСТУП

**Актуальність теми.** Сформований на основі генотипу і корегований під дією оточуючого середовища фенотип у особин виду *Homo sapiens sapiens* відрізняється на рівні великих популяцій (між расами), в залежності від ареалу (адаптивні екотипи), так і між окремими особами (конституції) [17, 21, 33]. Більшість цих відмінностей можна спостерігати неозброєним оком.

До того ж, процес збільшення різноманіття пришвидшується і стає все менш прогнозованим через зростання мобільності населення. В результаті, інтенсивність і напрямки міграцій змінюється такою мірою, що від стану розділеності популяції переходять у фазу широкої панміксії [1, 14, 26].

Нажаль, на даному етапі розвитку науки генетичний контроль нормальних ознак зовнішності досліджений доволі слабо. На важливість вивчення цього питання вказує той факт, що вкрай рідко зустрічаються ознаки, детерміновані лише одним геном, а з урахуванням особливостей реалізації генотипу людини складно навіть припускати, які гени нормальних ознак можуть впливати на роботу патологічних генів.

Аналітичний огляд літератури показав, що питання впливу елементарних еволюційних факторів в умовах поточного етапу науково-технічного прогресу на генетичний і, як наслідок, фенотипічний поліморфізм досліджене недостатньо для того, щоб робити висновки про наслідки цих процесів. Дослідження в цьому напрямі мають бути більш глибокими і комплексними.

Це вказує на те, що для прогнозування наслідків генетико-демографічних процесів у популяціях *Homo sapiens sapiens*, набуває особливої актуальності вивчення поточного фенотипічного поліморфізму серед населення географічно різних регіонів.

**Об'єкт дослідження:** фенотипічний поліморфізм міського населення України.

**Предмет дослідження:** фенотипічний поліморфізм населення великих міст України.

**Мета дослідження:** вивчити фенотипічний поліморфізм за рядом нормальних ознак зовнішності населення міста Суми та міста Харкова як великих міст Лівобережної України.

**Завдання:**

1. Здійснити аналітичний огляд першоджерел з проблеми дослідження.
2. Зібрати інформацію про фенотипи індивідів, що народилися і росли в місті Суми та місті Харкові, за 35-ма нормальними ознаками їх зовнішності.
3. Визначити частоту фенів за кожною ознакою.
4. Визначити індекс Шенона та його усереднене значення для населення кожного міста.
5. Проаналізувати фенотипічний поліморфізм населення обох міст за ознаками «колір очей» та «колір волосся».

**Методи дослідження:** теоретичні (аналіз, синтез, дедукція, порівняння), емпіричні (вимірювання, анкетування).

**Матеріали і методика дослідження.** Кваліфікаційна робота виконана на основі власноруч отриманої методом анкетування інформації про фенотипи 203 індивідів, віком від 15 до 17 років, які народилися та постійно проживають на території міста Суми (103) та міста Харкова (100).

Анкета являла собою анонімний тест під назвою «Індивідуальний словесний портрет», який складався із 35 запитань (одне запитання стосувалося однієї нормальної ознаки), кожне з яких мало три (А, В, С) (рідше – два) варіанти відповіді, що відповідали альтернативним проявам певної ознаки. За основу використаної в зборі інформації анкети взято індивідний тест «Словесний портрет» [24]. Додатково в цю анкету було внесено 2 запитання: про колір очей (7 варіантів відповіді) та колір волосся (8 варіантів відповіді), через існування більш, ніж 3-х фенів за цими ознаками. Анкетування проводилось в електронному вигляді на базі ресурсу Google Forms.

Статистичні показники фенотипічного поліморфізму визначалися за загальноприйнятими методиками [24] з використанням програми Microsoft Excel (версія 17).

**Наукова новизна одержаних результатів.** Дослідження фенотипічного поліморфізму населення міста Суми та міста Харкова за рядом нормальних ознак зовнішності раніше не проводилися.

**Практичне значення одержаних результатів.** Матеріали кваліфікаційної роботи можуть бути використані у шкільному курсі біології за програмами: «Біологія 10-11 класи. Рівень стандарту» у темах «Закономірності мінливості» та «Генотип як цілісна система», «Біологія 6-9 класи» у темі «Закономірності успадкування ознак», в навчальних курсах з антропогенетики в закладах вищої освіти.

Матеріали проведеного дослідження можуть знайти відображення у наукових працях, присвячених дослідженням фенотипічного поліморфізму населення різних регіонів України.

**Апробація результатів дослідження.** Результати дослідження оприлюднені на VIII Міжнародній науковій конференції, присвяченій 10-річчю створення Гетьманського національного природного парку (24-26 травня 2019 р., м. Суми), на III Всеукраїнській науковій конференції студентів та молодих учених (30 квітня 2020 р., м. Суми), на I-й Всеукраїнській заочній науковій конференції «Освітні та наукові виміри природничих наук», присвяченій 90-річчю заснування природничо-географічного факультету Сумського державного педагогічного університету імені А.С.Макаренка (8 грудня 2020 р., м. Суми).

Матеріали дослідження опубліковані у збірниках наукових праць конференцій:

Бабич М.О. Фенотипічний поліморфізм людських популяцій в урбоекосистемах / Актуальні проблеми дослідження довкілля: матеріалами VIII Міжнародної наукової конференції, присвяченої 10-річчю створення Гетьманського національного природного парку, м. Суми, 24-26 травня 2019 р.

– Суми: Сумський державний педагогічний університет імені А.С.Макаренка. – С. 180–181 [4].

Бабич М.О. Фенотипічний поліморфізм населення міста Сум та міста Харкова за кольором очей і волосся / Теоретичні та прикладні аспекти досліджень з біології, географії та хімії: матеріали III Всеукраїнської заочної наукової конференції студентів та молодих учених, м. Суми, 30 квітня 2020 р. – Суми: ФОП Цьома С.П., 2020. – С. 8–11 [5].

Торяник В.М., Бабич М.О. Порівняльна характеристика зустріваності фенів нормальних ознак зовнішності серед населення міст Шостки, Сум та Харкова / Освітні та наукові виміри природничих наук: матеріали I Всеукраїнської заочної наукової конференції, м. Суми, 8 грудня 2020 р. – Суми: СумДПУ імені А. С. Макаренка, 2020. – С. 86–89 [29].

**Структура та обсяг кваліфікаційної роботи.** Кваліфікаційна робота складається зі вступу, трьох розділів та додатків, містить 3 таблиці та 16 рисунків. Основний зміст кваліфікаційної роботи викладений на 53 сторінках. Загальний обсяг кваліфікаційної роботи – 58 сторінок. Загальний обсяг використаних джерел – 70.

## РОЗДІЛ 1. ФЕНОТИПІЧНИЙ ПОЛІМОРФІЗМ ЛЮДСТВА

### 1.1 Фактори, що обумовлюють фенотипічний поліморфізм популяцій *Homo sapiens sapiens*

Формулювання поняття «поліморфізм на початку 1940-х рр. відкрило нову сторінку у вивченні складної структури видової форми організації життя. На відміну від більш ранніх досліджень внутрішньовидового складу (алопатричні та симпатричні групи) поліморфізм не в першу чергу характеризується генетичною фіксацією на популяційному рівні. Ця специфіка виявилася в розділенні двох типів поліморфізму: генетичного та фенотипічного. Генетичний поліморфізм закріплений спадковістю на груповому рівні, фенотипічний визначається модифікаційною мінливістю [12].

Людина як біологічний вид характеризується високим рівнем генетичного поліморфізму, який сформований результатом дії різноманітних чинників, серед яких основна роль належить елементарним еволюційним факторам – явищам і процесам, що змінюють генофонд популяції. Виділяють ненаправлені (мутаційний процес, популяційні хвилі, ізоляція, міграція, дрейф генів) і направлені еволюційні фактори (природний добір) [21]. Залишається актуальним складне завдання кількісної оцінки внеску основних факторів мікроеволюції в генетичну динаміку людських популяцій на сучасному етапі їх розвитку. Більшість науковців вважає, що оскільки дрейф генів втратив своє колишнє значення, на передній план виходять мутаційний процес, міграція та природний добір.

Від початку існування *Homo sapiens sapiens* і більшу частину своєї історії він був представлений великою кількістю ізольованих субпопуляцій, що характеризувались певним рівнем інбридингу що урівноважувався

малочисельними генними міграціями. Нині такий тип структури зустрічається лише на краю ойкумени в древніх ізолятах, у так званих малих народів [25]. Негативний з точки зору здоров'я результат близькоспоріднених шлюбів яскраво виявляється саме в подібних популяціях. В межах ізоляту дуже часто саме такого роду подружжя являється носієм мутантних генів, і як наслідок збільшується вірогідність прояву рецесивних алелей в гомозиготному стані. Прикладом цього може виступати ситуація населення острова Гуам та Маріанських островів. Смертність місцевого населення від бічного склерозу спинного мозку занадто висока. Статистично, вона у 100 разів вища за смертність від аналогічної патології у інших країнах. У той же час, у кожному поколінні серед корінних жителів Південної Панами можна спостерігати альбіносів [22].

Як правило, нині інтенсивність і напрямок міграції змушує популяції переходити від стану розділеності у фазу широкої панміксії і саме це ми здатні спостерігати на міському населенні економічно розвинених країн. Питання впливу на генофонд малодосліджене, хоча очевидно, що сучасний мегаполіс є прикладом популяції з високою ступінню генетичної різноманітності [1, 14, 25].

За даними генетико-демографічного дослідження О. Л. Курбатової на кінець 70-х років ХХ століття [14, 15], коефіцієнт міграції генів у велику урбаністичну популяцію міг перевищувати 50% на покоління, що значно відрізняється від того, що відомо для древніх систем ізолятів, інтенсивність міграції в яких не перевищує декількох відсотків на покоління [61].

З розвитком засобів транспорту і зростанням мобільності населення радіус центропрямованої міграції безперервно зростає з часом. Так, за даними, отриманими В. К. Жомовою, наприкінці ХІХ ст. коло шлюбних зв'язків сільського населення європейської частини Росії було в основному обмежене 10 км [13]. Генетико-демографічне дослідження О. Л. Курбатової наприкінці 70-х років ХХ століття показало, що коефіцієнт міграції генів у велику урбаністичну популяцію міг перевищувати 50% [14, 15]. В результаті до 70-х

років ХХ ст. для жителів Москви радіус кола шлюбних зв'язків охоплював практично увесь СРСР [14, 15, 26]. Зі всього цього можна зробити висновок про розширення кола шлюбних зв'язків, зростання частки міжнаціональних та гетеролокальних шлюбів.

А вже у 90-х р. ХХ ст. Фогель і Мотульські припускали, що з урахуванням такого роду тенденції в усьому світі, у недалекому майбутньому населення планети може злитися в одну гігантську панміктичну популяцію з позитивними наслідками для здоров'я нащадків змішаних шлюбів. Справа в тому, що з точки зору генетики процеси міграції та перемішування різних етнічних компонентів (аутбридинг) розглядаються як антитеза інбридингу, тобто як біологічно-позитивні, що призводять (завдяки зростанню гетерозиготності популяції) до гетерозису, приховуванню шкідливих рецесивних генів тощо [30, 31, 32].

В той же час М. П. Бочков вважав, що людство за всю свою історію раніше не стикалося в таких великих масштабах з аутбридингом, тому вкрай важливою задачею є дослідження його наслідків для здоров'я населення. Крім того, дослідження ефектів аутбридингу в популяціях людей можуть і повинні доповнювати дослідження по інбридингу [11].

Щодо природного добору, то як стверджують дослідники, завдяки прогресу медицини його роль у популяціях людини практично нівельована. Натомість, за даними Л. Пенроуза, уже наприкінці 50-х років минулого століття серед європейського населення 15% ембріонів гинуло на ранніх стадіях розвитку (так звані спонтанні аборти), 3% складала мертвонародження, 2% – неонатальну смертність, 3% – смертність до настання репродуктивного віку, 20% осіб не вступали у шлюб, 10% шлюбів були безплідними. Отже, ці дані вказують на те, що не менше 50% первинного генофонду не передається наступним поколінням. Навіть, якщо зробити припущення, що генетична компонента усіх цих явищ становить не більше 30%, інтенсивність добору становить 10–15% на покоління [56].

Проте, природний відбір вкрай складно виявити в популяції з низькою смертністю. Натомість, рівень адаптації прямо пропорційний кількості потомства, яке особа здатна залишити. Отже, за кількістю народжених дітей можна опосередковано судити про ступінь адаптації батька.

В цьому контексті еволюціоніст та генетик Джонатан Бічем прагнув встановити залежність між відносним репродуктивним успіхом (відношення показника репродуктивного успіху людини до середнього репродуктивного успіху представників тієї ж статі) і алелями, асоційованими з різними фенотипами. У своїй роботі він опирався на дані дослідження Health and Retirement Study, в якому близько 20 тисяч дорослих американців старше 50 років щодва роки відповідали на питання, щодо охорони здоров'я, забезпеченості житлом, фінансового стану, трудової зайнятості та інвалідності [41].

Дослідник брав до уваги наступні ознаки: індекс маси тіла, рівень освіти, концентрація глюкози в крові, зріст, шизофренія, концентрація холестерину в плазмі крові і вік перших місячних у жінок. Раніше стороння група вчених 2015 році дослідила генетичний контроль вищеперахованих, а також багатьох інших фенотипів [57].

Результати дослідження Джонатана Бічема показують, що найбільш репродуктивними є найменш освічені представники обох статей, жінки з високою масою тіла або низьким ростом. На противагу цьому встановлено, що бездітні люди відрізнялися більш високим рівнем освіти, ніж ті, хто мав хоча б одну дитину. В цілому саме число років, витрачених на освіту, в кінцевому підсумку виявилось фактором, чітко пов'язаним з репродуктивним успіхом. За оцінками вченого, природний добір сприяє зменшенню часу отримання освіти на півтора місяця за одне покоління [1].

Загалом, природний добір у популяціях *Homo sapiens sapiens* може спричинити дві форми поліморфізму – збалансований та транзитивний.

Збалансований (гетерозиготний) поліморфізм виникає, коли добір сприяє гетерозиготам у порівнянні з рецесивними і домінантними гомозиготами.

Транзитивний або перехідний поліморфізм діє на проміжних етапах рушійного добору поки вихідний алель (генотип, фенотип) не буде замінений новим алелем (генотипом, фенотипом). Обидві форми мають пристосувальне значення. Генетичний поліморфізм може бути джерелом виникнення внутрішньовидових форм (екоелементів, екотипів або екологічних рас), особливості поліморфної структури виду мають принципове значення для популяційної антропогенетики та расової антропології [12].

## 1.2 Прояви поліморфізму у межах виду *Homo sapiens sapiens*

Вид *Homo sapiens sapiens* розділений на популяції, що зазвичай називаються расами. Раса – це значна за розміром популяція особин виду, які мають значну частку спільних генів, і яку можна відрізнити від інших подібних популяцій за особливостями генофонду. Перші класифікації рас ґрунтувалися на відповідних візуальних даних і на аналізі статистичних розподілів антропометричних ознак. З розвитком генетики людини для цього все більше стали використовувати дані про частоту поліморфних генетичних маркерів [30].

Людські раси відрізняються набором генів, частотами окремих генів або за обома цими ознаками. Однак, ускладнює їх класифікацію той факт, що різні раси мають багато подібних генетичних ознак. Прикладом цього є велика кількість генетичних маркерів, що складають безліч добре охарактеризованих систем генетичного поліморфізму. Одна з таких ознак – виявлений при аналізі крові фактор Дієго. Дана група крові була виявлена у 1953 р. у представників чотирьох поколінь однієї венесуельської родини; причому, у більшості білих людей фактор Дієго відсутній. Фенотипічні частоти цього фактора, отримані при вивченні популяцій американських індіанців, варіюють від 0,025 до 0,48. У

популяціях білих і негрів відповідний алель взагалі не виявлений. З іншого боку, у монголоїдів, він зустрічається, хоча і з більш низькою середньою частотою. Все це підтверджує гіпотезу, висунуту в класичній антропології, згідно з якою американські індіанці є частиною великої монголоїдної раси [51].

Немає жодної класифікації рас, яка б задовольняла усіх антропологів. Тому користуються стандартною класифікацією, заснованою на частотах генів груп крові: 1. Африканська раса (негроїдна). 2. Європейська раса (кавказька). 3. Азіатська раса (монголоїдна). 4. Австралоїди. 5. Американські індіанці.

Зокрема, у представників європеїдної раси кольори шкіри, волосся та очей, варіюють від світліших відтінків у північних популяцій до більш темних у південних і східних, при чому волосся може бути прямим або хвилястим, не жорстке. Обличчя ортогнатне, при виді зверху помітно виступає вперед. Низькі орбіти очей, здебільшого великі надбрівні дуги, переважно широкий розріз очей, тим не менше очна щілина може мати невеликі розміри, епікант відсутній. Європеїди переважно мають великий, виступаючий вперед ніс, ніздрі якого орієнтовані сагітально, а перенісся високе. Не широкий ріт, невелика або середня товщина губ. Інтенсивний ріст бороди та вус, середня статура, мають широку кисть і стопу [33].

Існує класифікація, заснована на географічних і фізичних ознаках. Згідно з нею, виділяють наступні раси: 1. Американо-індіанську. 2. Полінезійську. 3. Мікронезійську. 4. Меланезійську. 5. Австралійську. 6. Азіатську. 7. Індійську. 8. Європейську. 9. Африканську.

Існують ще більш дрібні класифікації, в яких число рас досягає 34: у самотійні раси виділені такі групи, як банту, пігмеї, північноамериканські темношкірі і мулати, ескімоси і ряд інших етнічних груп. Деякі з расових груп цієї детальної класифікації (наприклад, північноамериканські «кольорові» і неогавайці) з'явилися в останні 400 років, а можливо, і пізніше. Між окремими расами немає ніяких хромосомних відмінностей, і нащадки від шлюбів між представниками різних рас виявляються плідними. Всі раси являють собою

менделевські популяції, що змінюються в часі під впливом елементарних еволюційних факторів [17].

Взаємодія генотипу з навколишнім середовищем формотворчо впливає на усі структури організму людини, визначаючи тим самим різноманіття особин в рамках великої популяції – появу різних типів конституції. Конституція – комплекс індивідуальних, відносно стійких морфо-фізіологічних та психічних характеристик організму, обумовлених генетично, а також тривалим, інтенсивним впливом навколишнього середовища, і виявляється в його реакціях на різні впливи (в тому числі соціальні та хвороботворні).

Сучасна наука вважає, що у формуванні конституції рівновелику участь беруть як зовнішнє середовище, так і спадковість. На думку ряду науковців, конституція є ознакою, що обумовлена виключно генотипом [33].

Існує ряд класифікацій типів конституції людини. За Е. Кречмером – це астеничний, пікнічний та атлетичний типи. Він вважав, що перш за все статура являється одним з найбільш яскраво виражених фенотипічних проявів генотипу особи. Кречмер намагався встановити зв'язок між особливостями морфології і психічними особливостями людини.

Класифікація О. О. Богомольця заснована на фізіологічній системі сполучної тканини. Відповідно до неї виділяють чотири типи конституції: астеничний (йому характерне домінування в організмі тонкої сполучної тканини), фіброзний (має волокнисту сполучною тканину), пастозний (переважно має пухку сполучну тканину), ліпоматозний (у нього домінує жирова тканина).

В. Шелдон у 1954 році запропонував зовсім іншу і принципово нову класифікацію конституцій. Його класифікація базується на деривативах зародкових листків. У відповідності до наявності трьох зародкових листків він запропонував три типи конституції: енто-, мезо- і ектоморфічний. Визначення проводиться за допомогою візуальної оцінки за фотографіями і вимірюваннями 17 поперечних замірів тіла. Така класифікація широко поширена в США.

У нас більш широко використовують класифікацію, яка запропонована М. В. Черноруцьким, він виокремлює три типи конституції: астеничний, нормостеничний, гіперстеничний. Належність до одного з них визначається за величиною індексу Піньє:  $J=L-(P+T)$ , де:  $L$  – довжина тіла,  $P$  – маса тіла,  $T$  – об'єм грудної клітки в спокої [33].

Крім того, існує біоритмологічний підхід до проблеми конституції, за яким об'єднують людей за характером розподілу їх активності в циркадному циклі («сови» та «жайворонки»). Результати великого повногеномного аналізу генетичних варіацій, що відповідають за циркадні ритми, збільшили кількість відомих локусів до 351. Ці дані також показують взаємозв'язок між схильністю до пізнього засинання та пробудження, а також збільшення ризику розвитку когнітивних розладів. Виявлені дослідниками хронотип-визначальні локуси збагачені генами, що входять в сигнальні шляхи, пов'язані із циркадними ритмами, розвитком центральної нервової системи і мозку, функціонування синапсів і фізіологічні відповіді на зовнішні і внутрішні стимули [62].

Отже, різноманіття класифікацій конституцій обумовлена взаємопоєднанням трьох головних ознак конституції: розмірів тіла (поздовжніх), домінуючого типу обміну речовин (масивність), виду адаптації.

*Homo sapiens sapiens* у порівнянні з іншими видами на порядок менше адаптований до тривалої дії стресогенних факторів оточуючого середовища, а також зростає роль епігеномних чинників. Варто зазначити, що деякі біологічні механізми адаптації (анатомо-фізіологічні, біохімічні і поведінкові реакції: в одному стані вони мають локальний характер, в іншому здійснюються на рівні цілісного організму) компенсуються соціальними. Останні виникли на певному етапі еволюції і характеризуються високою пластичністю та постійно вдосконалюються. До них входять елементи модернізації стосунків між людьми, захист від несприятливих факторів середовища й активна перебудова середовища із створенням антропоєкосистем різного типу [21].

Процес адаптації організму напряму залежить від умов існування, тому від переважання того чи іншого фактора навколишнього середовища (висока або низька температура повітря, концентрація кисню в повітрі, дегідратація тощо) виникають певні специфічні реакції організму. Щодо людини адаптацію розглядають як комплекс соціо-біологічних характеристик та особливостей, які виникають в результаті дії нетипових факторів середовища і необхідні для стійкого існування в нових екологічних умовах.

У ході свого розвитку людина розширювала свій ареал, окремі точки якого сильно відрізнялися за переважаючими умовами. Це стало причиною екологічного пристосування людства. Як результат, виникли екотипи – норми біологічної реакції на домінуючі фактори навколишнього середовища, вони проявляються у розвитку комплексу біохімічних, морфологічно-функціональних а також імунологічних ознак. Все вищеперераховане обумовлює підвищену біологічну пристосованість особини до фізичного середовища, в якому вона живе. Розподіл на екотипи являється незалежним від раси чи етносу.

Розрізняють наступні адаптивні екотипи: зони помірного клімату, тропічний, арктичний, а також гірський адаптивний тип [21].

Арктичний адаптивний тип. До домінуючих факторів навколишнього середовища їхнього проживання можна віднести холодний клімат, а у раціоні переважна кількість саме тваринної їжі. Представники даного типу мають добре розвинений опорно-руховий апарат, значні розміри грудної клітки, підвищений рівень гемоглобіну (для більш ефективного газообміну), плоскі і трубчасті кістки мають високий вміст кісткового мозку (зادля активнішого кровотворення), кісткова тканина містить досить високий рівень мінералів, у крові підвищена концентрація білків (як альбуміну, так і глобуліну) і холестерину, прискорений метаболізм і насамперед стабільна терморегуляція.

Тропічному адаптивному типу характерні заниження відносної частини білка тваринного походження у раціоні, зросту притаманна висока

варіабельність, подовжена форма тіла, м'язова маса та грудна клітка зменшена, проте кінцівки подовжені, потовиділення (забезпечується більшою кількістю потових залоз на шкірі), відносно низькі показники основного обміну й обміну жирів, і на відміну від арктичного типу холестерин в крові має меншу концентрацію, активність системи пероксидного окиснення жирів дещо нижче.

Адаптивний тип зони помірного клімату являється проміжним між представниками двох вищеописаних типів.

Для особин гірського адаптивного типу характерні високий рівень основного обміну, довші за інші типи трубчасті кістки, більш широка грудна клітка, збільшення кількості еритроцитів і як наслідок підвищена киснева ємність крові, вміст гемоглобіну більше 120 г/л, та прискорена трансформація його у карбогемоглобін.

Усі без винятку адаптивні екотипи формувалися незалежно від раси під дією специфічних екологічних умов, базуючись на резерві адаптивних механізмів виду, закладеному у генофонді. В цілому, адаптивні типи можуть успішно проживати і на території, до якої вони пристосовані менше. З цього можна зробити висновок, що виділення цих типів не мало рис екологічної спеціалізації. Певно, процес мав на меті утворення популяцій, генофонди яких мали більше можливостей для розмноження у місцевих умовах, ніж генофонд виду загалом.

Завдяки наявності в популяції індивідів з різними типами стратегії адаптації, популяція в цілому стає більш стійкою як до дії швидких і значних змін навколишнього середовища, так і до повільних, тривалих і слабких його змін [33].

Поняття поліморфізму є характеристикою внутрішньопопуляційної структури, тому воно не може бути застосоване для расової діагностики, оскільки раса являє собою алопатричну групу, яка об'єднує ряд популяцій. Разом з тим, виділення збалансованого поліморфізму серед інших типів і використання даного поняття в сучасній генетиці людських популяцій не має

жорстких меж, об'єктивно обумовлених його істинним змістом. Відкриття значного поліморфізму за системами груп крові та імунобілками викликало у ряду авторів пристрасне бажання приписати ці явища до категорії збалансованого поліморфізму. Причому посилення на його адаптивну природу, яка визначається природним добром, часто досить апріорні. Як вказує А. Б. Георгієвський, відомі тільки два приклади істинного збалансованого поліморфізму у людини, тобто має певну генетичну фіксацію на популяційному рівні і очевидний адаптивний характер [12].

Перший з них демонструє загальнобіологічне явище статевого диморфізму (поділ на чоловічу та жіночу стать), який еволюційно виник в давні часи і стійко існує в силу фундаментального адаптивного значення. Останнє полягає в диплоїдності генотипу, переваги якої виявляються в рекомбінантній мінливості, збереженні рецесивних мутацій (генний вантаж), гетерозису. Однак, у природі немає нічого абсолютного, і збалансований поліморфізм підпорядковується цим законам. Зокрема, геномні мутації у людини за статевими хромосомами (гермафродитизм) являють собою приклад відхилення від нормального збалансованого поліморфізму при первинному розподілі статей. Поліморфізм за вторинними статевими ознаками не завжди залежний від статі (зріст і маса тіла, граційність і маскулінізація статури, густота і розподіл волосяного покриву, форма лицьової частини черепа), хоча і має генетичну природу, не є чітко збалансованим. Тут виявляється широка індивідуальна мінливість, що не контрольована природним добром. Все це факти, так званого, «розлитого» фенотипічного поліморфізму, що багато в чому з однаковою ймовірністю спостерігається як у чоловічої, так і у жіночої статі, з подібною та різною пенетрантністю. Виняток, можливо, становлять такі ознаки чоловіків, як борода і вуса, рецесивні захворювання, зчеплені зі статтю (гемофілія, дальтонізм). Перший випадок – яскравий приклад збалансованого поліморфізму за вторинними статевими ознаками, еволюційна етіологія якого до цих пір не з'ясована, за винятком ролі статевого добору. Другий випадок не

належить взагалі до збалансованого поліморфізму, оскільки частота зчеплених зі статтю чоловічих захворювань визначається тільки мутаційним процесом. Інші антропологічні ознаки (колір очей, форма і колір волосся), також детерміновані генетично, ще більш ілюструють невідконтрольність природному відбору, тобто є нейтральними і тому розподілені в різних поєднаннях і концентраціях у представників обох статей в різних географічних ареалах.

Другий приклад відноситься до збалансованого поліморфізму з дотриманням певного співвідношення генних частот в популяціях, що піддаються інфікуванню плазмодієм (серповидно-клітинна анемія). У підручниках цей факт наводиться як безумовний доказ балансуєчої форми добору в популяціях людини. Проти такої аргументації на користь селекціонізму заперечень висунуто не було. Деяка інша справа з використанням поняття збалансованого поліморфізму для інтерпретації фактів в найбільш вивченій і тій, що вивчається зараз, області антропогенетики – імуногенетиці. Чисельні факти величезного різноманіття за системами груп крові і, особливо, за імунобілками багатьма дослідниками відносяться саме до збалансованого поліморфізму. Діапазон пояснень цих фактів наповнений, здебільшого, аксіоматичною переконаністю у всесильності природного добору, або ж припущеннями чи, взагалі, уникненням пояснень.

Остання позиція є обґрунтованою, оскільки наявна інформація про генетичний поліморфізм за системами груп крові та імунобілками ще досить суперечлива, щоб її можна було однозначно трактувати в поняттях селекціонізму. Так, встановлена висока концентрація алеля *B* в системі груп крові *ABO* в країнах Південно-Східної та Центральної Азії і відсутність її у аборигенного населення Південної Америки. Ця різниця пояснюється підвищеною стійкістю носіїв даної групи крові до чуми та віспи, осередки яких історично були саме в азійських регіонах, і відсутність її на південно-американському континенті. Однак, ця ж група крові виявляється і в чималій

кількості в популяціях ескімосів, які із зазначеними хворобами, швидше за все, ніколи не контактували, як і південно-американці.

Групи крові генетично детерміновані множинним алеломорфізмом, в їх частоті та розподілі беруть участь як природний добір, так і дрейф генів. З одного боку, достовірно встановлено схильність носіїв різних груп крові до певних захворювань, тобто дії негативного добору. З іншого боку, залишається суперечливим питання про те, чи є цей добір прямим, або він корелятивно пов'язаний з позитивним добром за іншими – адаптивними ознаками фізіологічного або біохімічного характеру. Цілком можливо, тут велику роль відіграє еволюція за нейтральним алелем, що визначається дрейфом генів, що вносить дестабілізуючий ефект в закономірний селективний розподіл генних частот.

Таким чином, дослідження збалансованого поліморфізму в людських популяціях повинні враховувати диференційований підхід у визначенні цього типу поліморфізму для того, щоб зберегти справжній зміст цього поняття. Методологічною основою такого підходу є встановлення причинної обумовленості розподілу генних частот природним добром або стохастичним процесом генетичного дрейфу [12].

### **1.3 Сучасні уявлення про генетичний контроль ряду нормальних ознак зовнішності людини**

Загальну кількість генів людини людство дізналося завдяки проекту «Геном людини», розпочатому у 1990 році. Підрахунки числа генів в геномі людини проводили кілька міжнародних команд вчених. Компанія «Celera» провела власні дослідження, результати якого були викладені у журналі «Science» у 2001 році. За ними загальне число генів у геномі людини становить від 26383 до 39114 [69]. У 2004 році дослідники з Міжнародного Консорціуму

по секвенуванню Людського Геному (англ. International Human Genome Sequencing Consortium – IHGSC) визначили кількість генів людини від 20 до 25 тис [43].

Ключову роль в диференціації клітин під час ембріогенезу відіграють гомеозисні гени – досить значна за кількістю родина генів, що кодують фактори транскрипції специфічних генів-мішеней під час розвитку ембріону. Саме від них залежить план будови ембріону. Гомеозисні гени містять регіон у 180 пар основ – це так звана консервативна частина, яка кодує гомеодомен, який вже у свою чергу відіграє роль у специфічному приєднанні до послідовності ДНК. Нох-гени – один із ключових видів гомеозисних генів, вони розміщені в так званих Нох-кластерах хромосом, просторово дуже близько. Розміщення різних Нох-генів в одному кластері відповідає їх порядку експресії в передньо-задній осі тіла. Тобто гени з одного кластеру, розміщені на 3'-кінці, будуть активними у передній частині тіла, у той час як робота розташованих на 5'-кінці послідовності Нох-кластеру буде проявлятися у задній частині тіла ембріона. Просторова колінеарність притаманна в основному хребетним, хоча існує і часова. При такому виді колінеарності гени з передньої частини кластеру починають працювати раніше за ті, що розташовані в задній частині. Перший ген з кластеру не тільки працює в передньому відділі тіла, але і першим з генів даного кластера починає працювати [37, 45, 68].

Нижче наводяться дані, щодо сучасних уявлень про генетичний контроль деяких нормальних ознак зовнішності людини (табл. 1.1).

Таблиця 1.1

#### Генетичний контроль деяких ознак зовнішності людини

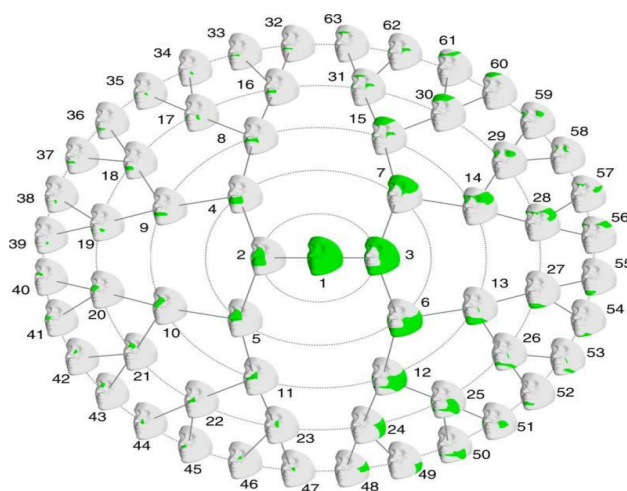
Ознака	Гени	Кількість генів
1	2	3
Форма волосся	<i>EDAR, FGFR2, TCHH</i>	3

## Продовження таблиці 1.1

1	2	3
Лобна лінія волосся	<i>RPS12, EYA4</i>	2
Ластовиння	<i>MC1R, IRF4, ASIP, TYR, BNC2</i>	5
Носогубна і носокрильна борозни	<i>HOXD</i> кластер ( <i>HOXD1, HOXD3, HOXD4, і HOXD8-13</i> )	9
Брови	<i>RPS12, EYA4, TBX15</i>	3
Колір очей	<i>OCA2, HERC2, ASIP, IRF4, SLC24A4, SLC24A5, SLC45A2, TPCN2, TYR, TYRP1</i>	10
Кінчика носа за товщиною	<i>1p32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4
Спинка носа	<i>1p32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4
Куточки губ	<i>HOXD</i> кластер ( <i>HOXD1, HOXD3, HOXD4, і HOXD8-13</i> )	9
Фільтр (складка над верхньою губою)	<i>RAB7A, ACAD9</i>	2
Форма кінчика підборіддя	<i>DLX6, DYNC1L1, ASPM</i>	3
Прирослість або відвислість мочки	<i>MYO3B, SP5, GAD1, LOC440925, LOC100505695, GORASP2, TLK1</i>	7
Розмір мочки	<i>NMBR, VTA1, GPR126, LOC153910, HIVEP2, LOC100507489, AIG1</i>	7
Форма завитка	<i>GCC2, LIMS1, RANBP2, CCDC138, EDAR, SH3RF3-AS1, MIR4266, CCDC138, MIR4265, SH3RF3, DCLK2, LRBA, MAB21L2</i>	13
Складка протизавитка	<i>TBX15, WARS2, HAO2, HSD3B1, HSD3B2, HSD3BP4, ZNF697, PHGDH, HMGCS2, REG4, LINC00622</i>	11

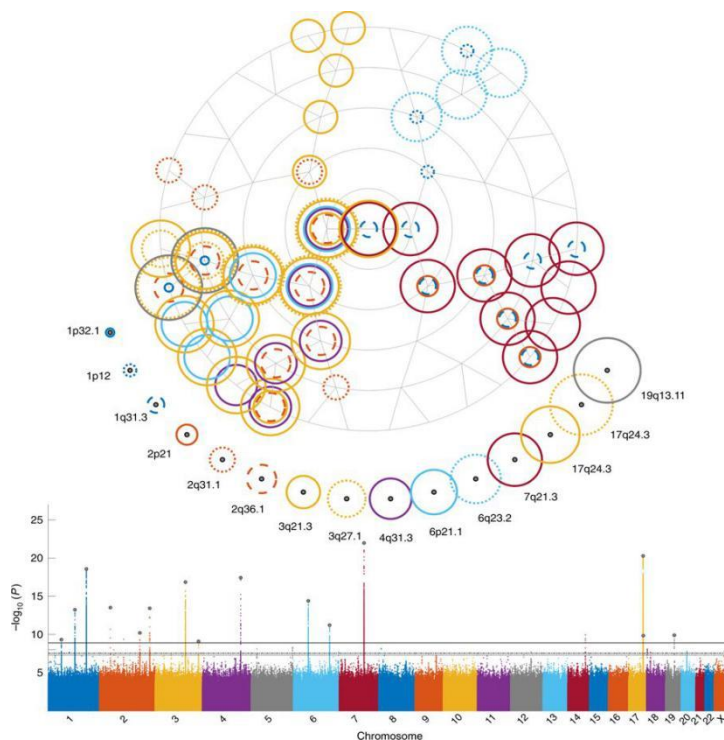
1	2	3
Колір волосся	<i>MC1R, ASIP, DTNBP1, GPR143, HPS3, KITLG, MLPH, MYO5A, MYO7A, OCA2, SLC45A2, SLC24A5, TYRP1, TYR, ERCC6, GNAS, HERC2, IRF4, OBSCN, MSPC, MSPCN, TCCN, TCCNA</i>	23

У лютому 2018 року були визначені і картовані локуси генів обличчя. Так, у вибірці з 2329 осіб європейського походження було ідентифіковано 38 локусів, 15 з яких реплікувалися у незалежній європейській вибірці з 1719 осіб. Чотири локуси були абсолютно новими. Спочатку була створена схема глобально-локальної сегментації обличчя (рис. 1.1). Потім, відповідно до цієї схеми були визначені і локалізовані гени, що відповідають за конкретний сегмент (рис. 1.2).



**Рис. 1.1** Схема глобально-локальної сегментації обличчя (числами позначені номери ділянок обличчя) [35]

Дендрограма, представлена на рис. 1.2, структурно відповідає полярній дендрограмі, що відображає сегменти обличчя на рис 1.1; концентричні кола представляють локуси генів, що відповідають за певну ділянку обличчя.



**Рис. 1.2 Полярна дендрограма генетичного контролю відповідних сегментів обличчя [35]**

Розміщений внизу діаграми графік всіх 63 сегментів обличчя, ілюструє хромосомне положення зчеплених локусів. 15 локусів упорядковані за номерами хромосом, зліва направо. Кожний локус позначений кольором, що відповідає кольору хромосоми, в якій він розміщений.

У 2017 р. було проведено дослідження щодо генетичного контролю розвитку вушної раковини. Виявлено 6 локусів, що контролюють прилягання мочки вуха до обличчя, включаючи гени *EDAR*, *SP5*, *MRPS22*, *KIAA1217* і *PAX9*.

Згодом було визначено 351 ген, що асоціюється з мочкою вуха. Для 174 генів було використане РНК-секвенування для підтвердження експресії генів у відповідних тканинах вуха [63].

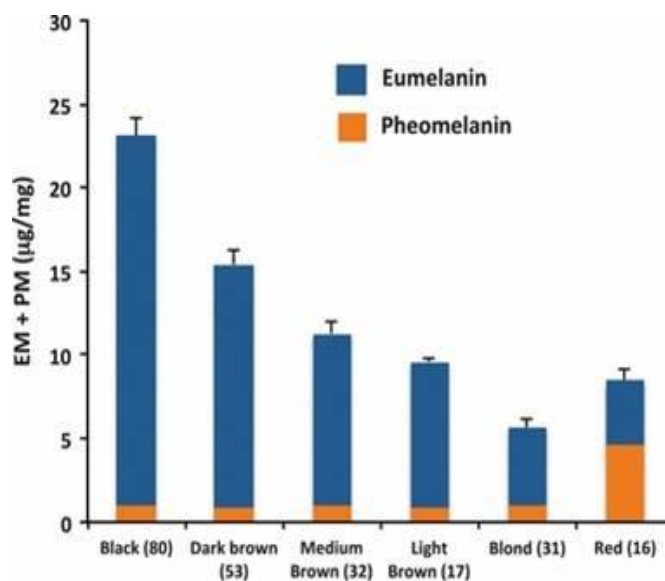
Колір очей визначається кількістю пігменту меланіну, який знаходиться в райдужній оболонці ока. Кількість пігменту визначається декількома генами,

які контролюють його синтез. За одними даними [2] існують три гена, які контролюють синтез меланіну: два з них знаходяться в 15-й хромосомі, один – у 19-й. Ген *bey2*, що знаходиться у 15-й хромосомі, має два алеля, які визначають карий (домінантний алель) і блакитний колір очей (рецесивний алель). Ген, розташований у 19-й хромосомі (*gey*-ген), має алелі, що відповідають за блакитні (рецесивний алель) та зелені (домінантний алель, хоча відносно гену карого кольору – рецесивний) очі. Третій ген (*bey1*), локалізований у 15-й хромосомі, визначає карі очі. Крім того, існує порядок домінування між цими генами. Якщо людина має алель, який визначає карий колір очей у 15-й хромосомі, а усі інші алелі визначають блакитний або зелений колір очей, то людина матиме карі очі. Якщо людина має алель, який визначає зелений колір очей у 19-й хромосомі, а всі інші алелі визначають блакитний колір, то колір очей буде зеленим. Блакитний колір очей виявляється лише тоді, коли в генотипі людини наявні лише алелі, що відповідають за блакитний колір. За результатами досліджень, що були опубліковані у 2008 році, за світлі очі відповідає мутація гена *OCA2* [67]. Синій або зелений колір контролює ген *EYCL1* хромосоми 19; коричневий – ген *EYCL2*, а також коричневий або синій – ген *EYCL3* хромосоми 15. Крім того, за колір очей відповідають гени *OCA2*, *SLC24A4*, *TYR* [38]. Характер успадкування сірого та світло-коричневого кольору очей, а також факторів, що забезпечують численні відтінки коричневого, блакитного, зеленого та сірого кольору очей, дотепер залишається не з'ясованими [2].

Генетичні фактори відіграють важливу роль у визначенні текстури волосся і товщини окремих пасом волосся. Дослідження показують, що різні гени впливають на структуру та товщину волосся у людей різного етнічного походження. Наприклад, поліморфізми у генах *EDAR* та *FGFR2* були пов'язані з різницею в товщині волосся в азіатських популяціях. Поліморфізм гена *TCHH* пов'язаний із різницею текстури волосся у людей північноєвропейського походження. Цілком ймовірно, що багато інших генів в кінцевому рахунку

впливають на текстуру та густоту волосся у різних популяціях. Велика кількість факторів окрім генетичних також можуть впливати на структуру та товщину волосся. Текстура та густина волосся також можуть змінюватися з віком [39, 54, 64].

Щодо генетичного контролю кольору волосся, то встановлено, що колір волосся людини залежить від ряду факторів, найголовнішими з яких є генетичні та ендокринні. Колір волосся залежить від кількості пігменту, який знаходиться в клітинах саме коркового шару волосини, і синтезується меланоцитами відповідно до генотипу. Визначальним для формування конкретного віддітинку волосся є наявність відсутність та кількісне співвідношення еу- (чорно-коричневий пігмент) та феомеланіну (жовто-червоний пігмент) (рис. 1.3) [44].



**Рис 1.3 Кількісне співвідношення еу- та феомеланіну (вісь ординат, мікрограм пігменту на міліграм волосся) у волоссі різного кольору (вісь абсцис, в дужках – кількість обстежених індивідів) [44]**

Ластовиння – особливість пігментації шкіри, зумовлена відкладенням у шкірі певного пігмента – меланіну. Однак, ластовиння не містять збільшеної кількості меланоцитів, на відміну від родимок і великих пігментних плям. Група вчених провела дослідження на 2844 уроженцях Данії, і прийшли до

висновку, що генетичні варіації *IRF4*, *MC1R*, *RALY*, *ASIP* та *BNC2* сприяють накопиченню кількості пігментованих плям на обличчі шляхом, незалежним від основного синтезу меланіну [52].

Зовнішня частина слухового аналізатору – вушна раковина, – формується із еластичної хрящової тканини і вкрита шаром шкіри. Вона має складну форму, яка визначається саме хрящем.

Серед елементів вушної раковини виділяють завиток (*helix*), ніжку (*crus helicus*), Дарвінів горбок чи горбок вушної раковини (*tuberculum auriculae*), протизавиток (*antihelix*), дві ніжки протизавитка (*crura antehelices*): верхня (*crus superius*) і нижня (*crus inferius*), трикутна ямка (*fossa triangularis*), човноподібна ямка (*scapha, fossa navicularis auriculae*), чаша вушної раковини (*concha auriculae*), яка ніжною завитка ділиться на дві частини: човник раковини (*ymba conchae*) і порожнину раковини (*savum conchae*), козелок (*tragus*), протикозелок (*antitragus*), міжкозелковою вирізкою (*incisura intertragica*), борозна вушної раковини (*sulcus auricularis*), мочка (*lobulus auriculae*), що не містить хряща. Дослідження 2014 року на 5062 латиноамериканцях виявило щонайменше 27 генів, що асоційовані з різними елементами будови вушної раковини [47].

З описаної вище інформації видно, що нормальні ознаки зовнішності здебільшого мають полігенний характер контролю. Напротивагу цьому існує поняття менделівських ознак у людини, тобто моногенні ознаки. З приводу них існує ряд досліджень, результати яких показують сумнівність цього підходу до деяких із ознак.

Частка людей, які можуть згортати язик у трубочку, коливається від 65 до 81 відсотків, при чому серед жінок цей відсоток дещо вище. Слід відзначити, що діти спершу не можуть скручувати язик. Так, Комай виявив, що частка це японських школярів, які володіють цією навичкою, зростає з 54% у віці 6-7 років до 76% у віці 12 років, і припустив, що більше 20% населення вчиться мовленню в цей віковий період. Це являється прямим свідченням того, що ця ознака не несе менделівський характер. Є також деякі люди, які можуть лише

злегка закочувати краї язика, тому у них не можна чітко класифікувати цю онаку. Окрім того, проведені спостереження на близнюках Матлоком в 1952 і вже згаданим вище Комай в 1951 чітко демонструють більш складний генетичний контроль, ніж моногенний [66, 53, 49].

З генетичним контролем бугорка Дарвіна також не все очевидно. Сінгх і Пуркайт поділяють описують його як «вузлуватість», «збільшення» або «проекція». Різниця між ними не очевидна. Окрім того, у деяких осіб цей бугорок наявний лише на одному вусі. Квелпруд провів спостереження цієї ознаки у однойцевих близнюків. В результаті 58 пар близнюків, де обидва мали цей горбок, і 32 пари, де обидва не мали. Крім того, виявлено 26 пар близнюків, у яких лише у одного близнюка був горбок Дарвіна на одному або обох вухах, тоді як у іншого близнюка – ні. Це свідчить про те, що наявність у людини горбка Дарвіна частково залежить від змін в онтогенезі або ж чинників середовища [60, 65].

Щодо генетичної природи ознаки «ямочки сміху», то Відеманн припускає, що на прояв цієї ознаки можуть впливати багато різноманітних за походженням факторів: кровообіг, маса тіла, тонус м'язів тощо, хоча жодних доказів цього не наводить [70]. У своєму дослідженні він описує кількох людей, які мали ямочки в дитинстві і з віком їх втратили. Це унеможлиблює поділ людей на два різних типи, за цією ознакою. Відеманн вважає, що, з огляду на те, що наявність ямочок може змінюватися протягом життя людини, і на те, що немає опублікованих доказів про генетичну спадкову обумовленість ямочок, не слід відносити ямочки на щоках до моногенних ознак.

Відносна довжина великого і другого пальців ніг варіюється між людьми. Деякі дослідження виявили, що близько 5 відсотків популяцій, відібраних для вибірки, мають однакову довжину великого і другого пальців ніг. Хоукс виявила, що великий і другий пальці ніг мають однакову довжину лише у 0,1% досліджених. Її дослідження також показало, що близько 6 відсотків людей мали великий палець на одній нозі довше, а другий – на іншій. У тому ж

дослідженні авторка дійшла висновку, що алель «довший за другий» був «нерегулярно домінуючим» над S. Насправді ці дані узгоджуються з тим, що алель «коротший за другий» домінував над іншим. Якби «довший ...» був домінуючим, деякі зі нащадків батьків, у обидва з яких мають довші пальці, мали бути гетерозиготними за ознакою, а деякі з їхніх нащадків повинні були мати коротші пальці [40].

В свою чергу Каплан виявив, що з 63 пар монозиготних близнюків жоден не мав одного близнюка довшим пальцем і одного близнюка коротшим, тоді як 11 з 44 пар дизиготних близнюків мали одного з довшим пальцем і одного близнюка з коротшим пальцем. Це чітко вказує на генетичне детермінування цієї ознаки, хоча це не вказує на моно- або полігенність [46].

Отже, на основі вище викладеного можна зробити висновок, що генетичний контроль більшості нормальних ознак зовнішності людини являється полігенним. Крім того, значний внесок в генотипічне і, як наслідок, фенотипічне різноманіття світового народонаселення припадає на внутрішньопопуляційний рівень. Цим пояснюється існування значних відмінностей у реакціях окремих людей на тиск одного й того ж середовища. Таким чином, внутрішньогруповий рівень мінливості може бути оптимальним для визначення генетичної та фенотипічної диференціації населення залежно від впливу факторів довкілля.

## РОЗДІЛ 2. МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕННЯ

### 2.1 Географічна характеристика міста Суми та міста Харкова

Місто Суми знаходиться на південному сході Сумської області України, є обласним її центром (рис. 2.2).



**Рис. 2.1** Карта адміністративного поділу Сумської області

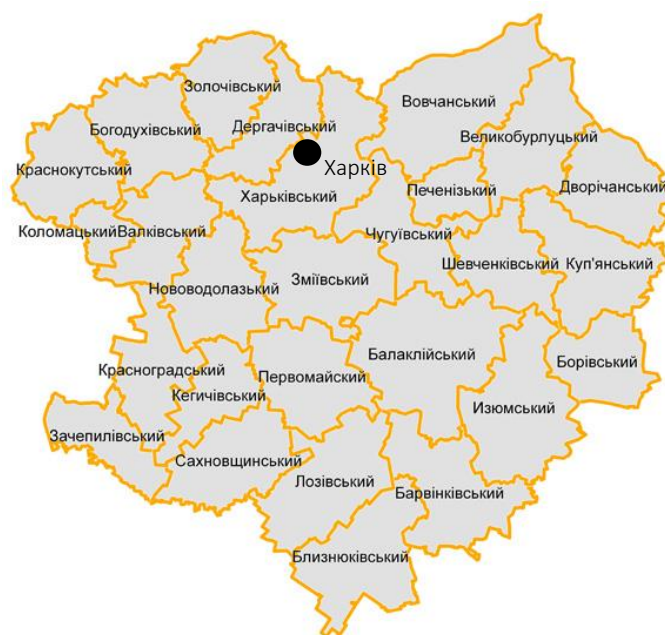
Територія міста займає площу 95,4 км<sup>2</sup>, району – 1,2 тис. км<sup>2</sup>. Місто розташоване в помірному кліматичному поясі на рівнинній місцевості, що розташована в лісостеповій природній зоні, якій характерний помірний континентальний клімат.

Сумський район межує з чотирма районами Сумської області (Білопільський, Краснопільський, Лебединський та Тростянецький) і двома

районами Курської області Російської Федерації (Глушковський і Суджанський).

Територія міста Суми зазнає забруднення від підприємств хімічної, харчової та машинобудівної промисловості, натомість за останні 15 років інтенсивність роботи всіх підприємств значно знизилася.

Місто Харків знаходиться на півночі Харківської області України, являється її адміністративним центром (рис. 2.1).



**Рис. 2.2 Карта адміністративного Поділу Харківської області**

Територія міста займає площу 370 км<sup>2</sup>. Місто розташоване в помітному кліматичному поясі на рівнинній місцевості, що розташована в лісовій природній зоні, якій характерний континентальний клімат. Харківський район займає площу 1403,4 км<sup>2</sup>.

Харківський район межує з шістьма районами Харківської (Дергачівський, Валківський, Нововодолазький, Зміївський, Чугуївський, Вовчанський) і двома районами Білгородської області Російської Федерації (Білгородський, Шебекінський).

Територія міста Харкова зазнавала і зазнає забруднення внаслідок діяльності підприємств машинобудівної та металообробної, електроенергетичної,

паливної, харчової, медичної, деревообробної, поліграфічної та хімічної промисловості. Харків являється одним із найзабрудненіших міст України, на момент дослідження займає 123 місце в рейтингу найбільш забруднених міст світу з індексом забрудненості 63,71 [58].

Фізична відстань між Сумами і Харковом становить 146 км, автошляхами – 184 км.

## **2.2 Демографічна характеристика міста Суми та міста Харкова**

Згідно з даними Державної служби статистики України, кількість населення у місті Суми, станом на 01.01.2020 р., складала 266 тис. 646 осіб [19]. Чисельність постійного населення за окремими віковими групами, станом на 1 січня 2018 р., у місті Суми становила: 0–14 років – 38 тис. 710 осіб, 15–17 років – 6592 особи, 18–64 роки – 178 тис. 694 осіб [196]. Національний склад міста, станом на 2001 рік (згідно з переписом населення 2001 року), був наступним: українці – 84,58%, росіяни – 12,44%, білоруси 0,37%, цигани – 0,09%, вірмени – 0,11%, євреї – 0,09%, азербайджанці – 0,07%, поляки – 0,06%, грузини – 0,07%, татари – 0,04% [10]. Таким чином, за кількістю населення місто Суми належить до категорії великих міст (кількість населення <100 тис. осіб) [28].

Згідно з даними Державної служби статистики України, населення міста Харкова, станом на 01.01.2020 р., становило 1 млн. 426 тис. 540 осіб [19]. Чисельність постійного населення за окремими віковими групами, станом на 1 січня 2018 р., міста Харкова становила: 0–14 років – 183 тис. 303 особи, 15–17 років – 33 тис. 465 осіб, 18–64 роки – 796 тис. 684 особи [6]. Національний склад міста Харкова відомий лише станом на 2001 рік (згідно з переписом населення 2001 року): українці – 62,8%, росіяни – 33,2%, євреї – 0,7% [20].

Таким чином, за кількістю населення місто Харків належить до категорії надвеликих міст (кількість населення > 1 млн. осіб) [28].

### **2.3 Методика збору базової інформації та обчислення статистичних показників**

У межах досліджуваних міст методом конверта було обрано 3 заклади освіти: у місті Суми – КУ Сумська загальноосвітня школа I-III ступенів №22 та КУ Сумська загальноосвітня школа I-III ступенів №2; у місті Харкові – Відокремлений структурний підрозділ «Харківський комп'ютерно-технологічний фаховий коледж НТУ «ХП»».

Із 203 осіб, що навчаються у вказаних навчальних закладах (віком від 15 до 17 років), і які народилися та постійно проживають на території відповідного міста зі 103-х (49 осіб чоловічої статі та 54 осіб жіночої статі – у місті Суми) та 100-а (86-ти осіб чоловічої статі та 14-ти осіб жіночої статі у місті Харкові), методом анкетування було зібрано базову інформацію.

Анкета являла собою анонімний тест під назвою «Індивідуальний словесний портрет», який складався із 35 запитань (одне запитання стосувалося однієї нормальної ознаки), кожне з яких мало три (А, В, С) (рідше – два) варіанти відповіді, що відповідали альтернативним проявам певної ознаки. Перелік ознак і фенів із тесту «Словесний портрет» наведено у табл. 1 Додатку А. За основу використаної в зборі інформації анкети взято індивідуальний тест «Словесний портрет» [24].

Додатково в цю анкету було внесено 2 запитання: про колір очей (7 варіантів відповіді) та колір волосся (8 варіантів відповіді) через існування більш, ніж 3-х фенів за цими ознаками.

Анкетування проводилось в електронному вигляді на базі ресурсу Google Forms. Фрагмент електронної анкети-тесту подано на рис. 2.3.

Форма волосся \*

- Пряме
- 
- Хвилясте

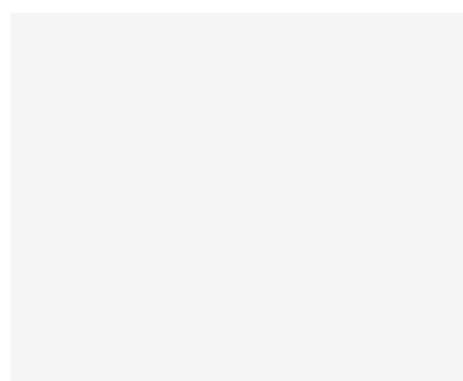
Колір волосся \*

- Темне
- 
- Світле (блондини і русі)

Лобна лінія волосся \*



- Увігнута



- 



- Опукла

Рис. 2.3 Фрагмент анкети «Індивідуальний словесний портрет»

Результати опитування заносилися до електронної таблиці Microsoft Excel, за допомогою якої відбувались обрахунки статистичних показників.

Для вибірок з населення кожного міста за кожною ознакою визначалася частота фенів за формулою (2.1):

$$P_i = \frac{n}{N} \cdot 100, \quad (2.1)$$

де  $n$  – кількість осіб, що мають певний фен (А, В, С),  $N$  – загальна кількість респондентів [24].

Для вибірок з населення кожного міста за кожною ознакою розраховувався індекс Шенона за формулою (2.2):

$$H_i = - \sum_{i=1}^n P_i \cdot \ln P_i, \quad (2.2)$$

де  $P_i$  – частота відповідного фену, виражена у частинах одиниці;  $n$  – кількість фенів (А, В, С) за відповідною ознакою, наявна в досліджуваній вибірці [24].

Для вибірок з населення кожного міста розраховувалося усереднене значення індекса Шенона за формулою (2.3):

$$H_{\text{заг}} = \frac{\sum_{i=1}^n H_i}{33}, \quad (2.3)$$

де  $n$  – число ознак,  $H_i$  – значення коефіцієнта Шенона для окремої ознаки [24].

Для кожної ознаки розраховувалося стандартне відхилення за формулою (2.4):

$$SD = \sqrt{\frac{\sum_{i=1}^n (X_i - X_{\text{сеп}})^2}{n-1}}, \quad (2.4)$$

де  $n$  – число фенів за певної ознаки,  $X_i$  – частота певного фену,  $X_{\text{сеп}}$  – середнє значення частоти фенів за певною ознакою [3].

Для стандартного відхилення за кожною ознакою проводився розрахунок статистичної похибки (2.5):

$$s_s = \frac{s}{\sqrt{2n}}, \quad (2.5)$$

де  $s$  – стандартне відхилення;  $n$  – число фенів за певною ознакою [3].

Для частот фенів було розраховано довірчий інтервал при довірчій ймовірності  $p=0,999$  за формулою (2.6):

$$\beta = SD \pm ts_b, \quad (2.6)$$

де  $\beta$  – генеральний параметр;  $t$  – нормоване відхилення,  $SD$  – стандартне відхилення,  $s_s$  – статистична похибка [3].

Статистичні показники визначалися за загальноприйнятими методиками [24] з використанням програми Microsoft Excel (версія 17).

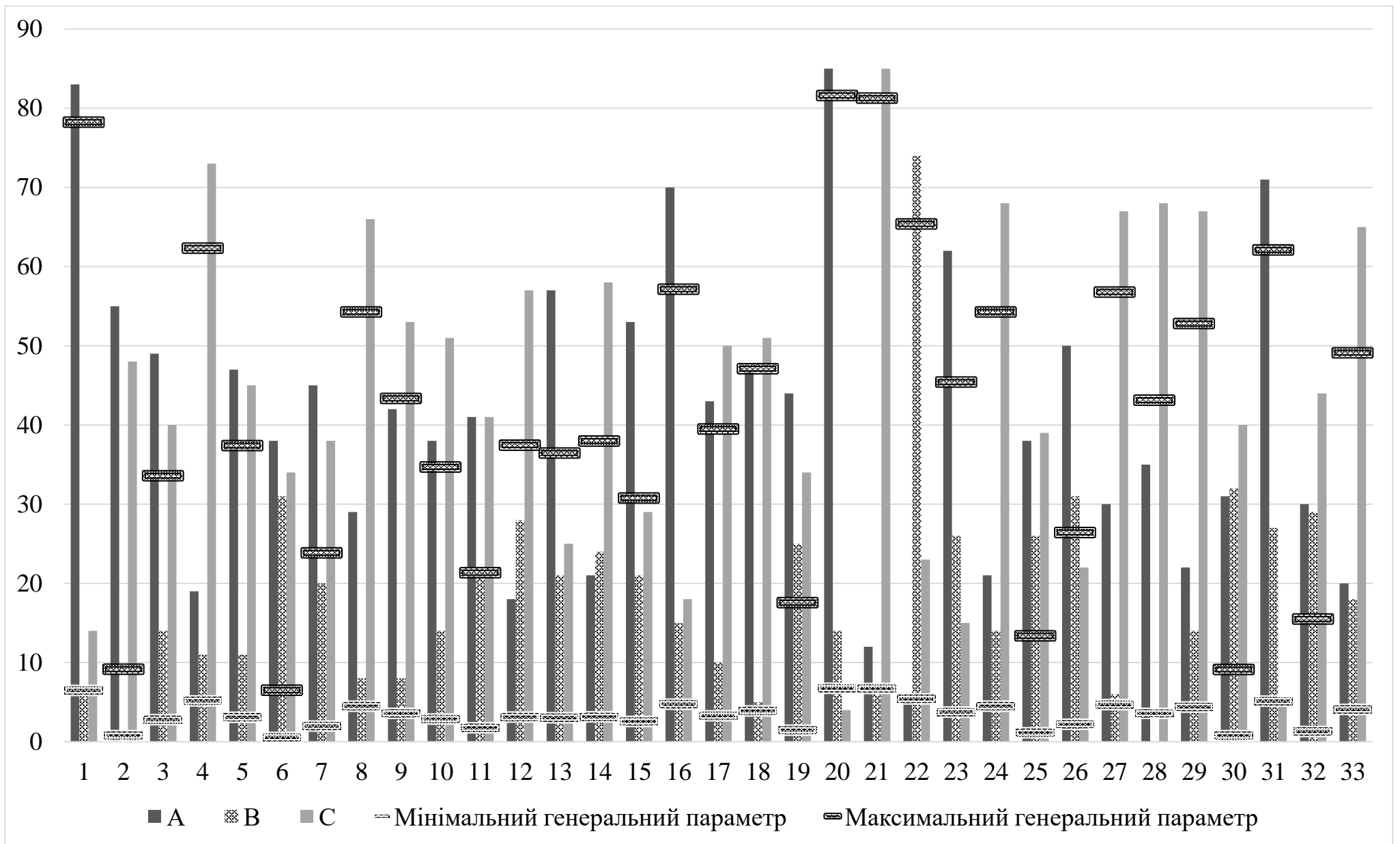
### РОЗДІЛ 3. РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕННЯ ТА ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

#### 3.1 Фенотипічний поліморфізм за рядом нормальних ознак зовнішності населення міста Суми

Результати дослідження показників внутрішньопопуляційного різноманіття за ознаками індивідуального тесту «Словесний портрет» серед населення міста Суми представлені на рис. 3.1–3.5.

З рис. 3.1. видно, що за більшістю з ознак зовнішності у обстежених зустрічаються усі три фени. Частота фену А знаходиться у межах 12–85%, фену В – 0–74%, фену С – 4–85%. Для більшості ознак серед чітко виражених альтернативних варіантів (А та С) за частотою переважає фен А. Винятком є лише ознака №22 – «кінчик носа опущений, прямий чи припіднятий», де частіше за фени А і С зустрічається проміжний фен В.

Зустрічальність ряду фенів перевищує 60%. До таких фенів належать: пряме волосся (ознака №1 – «волосся пряме або хвилясте»), відсутність ластовиння (ознака №4 – «ластовиння наявне або відсутнє»), прямі брови (ознака №8 – «брови прямі або дугоподібні»), наявність міжбрівної вертикальна зморшки (ознака №16 – «міжбрівна вертикальна зморшка наявна або відсутня»), суцільний кінчик носа (ознака №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний»), незаокруглений кінчик носа (ознака №21 – «кінчик носа заокруглений або звичайний»), прямий кінчик носа (ознака №22 – «кінчик носа опущений, прямий чи припіднятий»), тупий кінчик носа (ознака №23 – «кінчик носа тупий або гострий»), ніс без горбинки (ознака №24 – «ніс с горбинкою або без горбинки»), відсутність ямочки на кістці підборіддя (ознака №27 – «ямочка на кістці підборіддя наявна або відсутня»), відвисла мочка вуха (ознака №28 –



**Рис. 3.1 Частота (%) фенів (А, В, С), а також довірчий інтервал за 33-ма ознаками тесту «Словесний портрет» середньостатистичного індивіда міста Суми**

«мочка вуха приросла або відвисла»), мала мочка вуха (ознака №29 – «мочка вуха велика або мала»), закручений завиток (ознака №31 – «завиток розкручений або закручений»), великий палець стопи коротший за другий палець стопи (ознака №33 – «великий палець стопи коротший або довший від другого»).

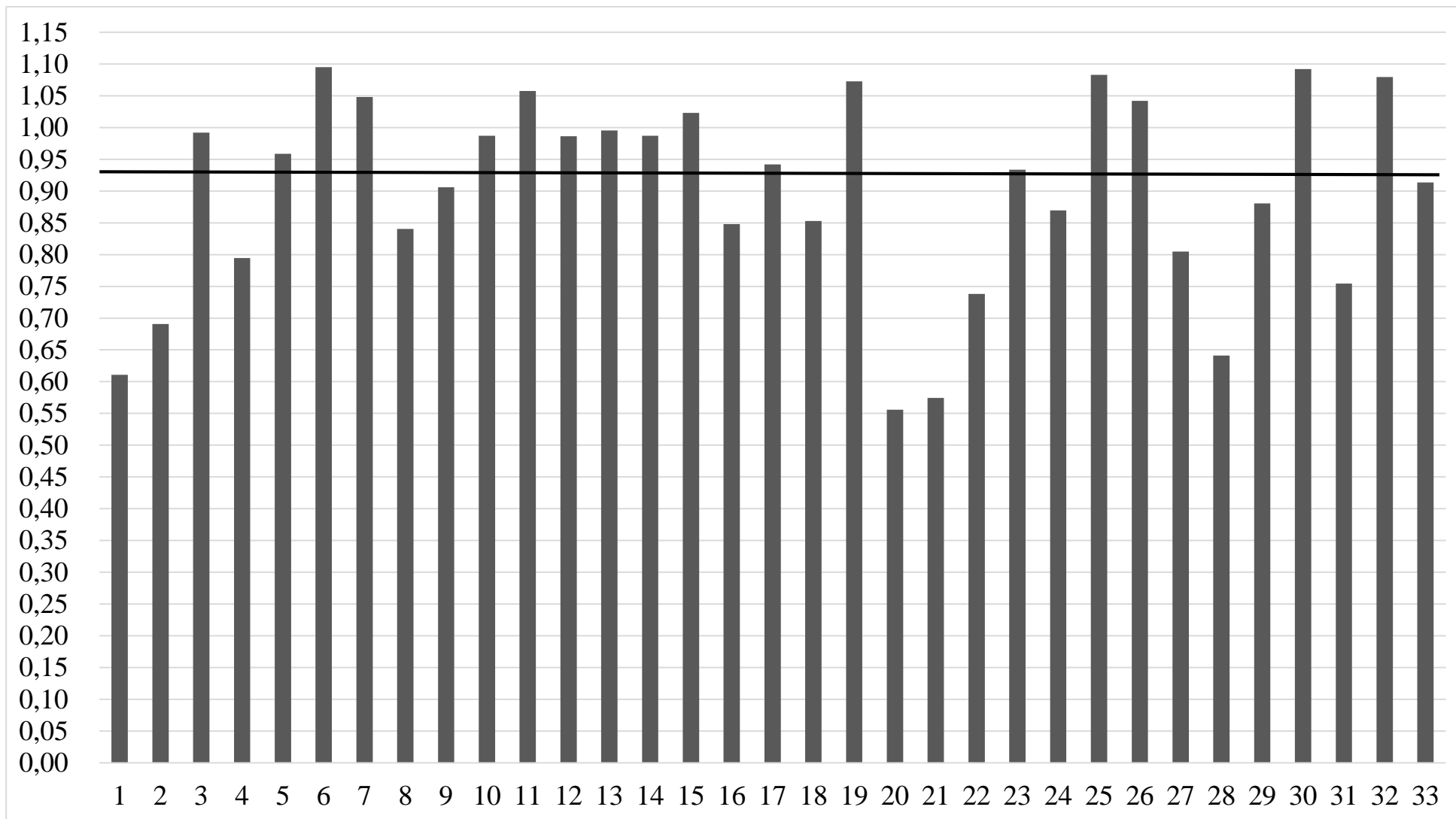
Найбільш рідко зустрітими фенами є: хвилясте волосся (ознака №1 – «волосся пряме або хвилясте»), відсутність міжбрівної вертикальної зморшки (ознака №16 – «міжбрівна вертикальна зморшка наявна або відсутня»), роздвоєний кінчик носа (ознака №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний»), незаокруглений кінчик носа (ознака №21 – «кінчик носа заокруглений або звичайний»), палець стопи коротший довший від другого (ознака №33 – «великий палець стопи коротший або довший від другого»). Частота цих фенів серед обстежених є меншою або дорівнює 20%.

Мінімальний генеральний параметр коливається в межах 0,54–6,73. Максимальний генеральний параметр знаходиться в діапазоні 6,49–81,6. Це означає, що у межах цього інтервалу, з довірчою імовірністю 99,99% значення величин частот фенів у місті серед усього його населення є ймовірними.

На рис. 3.2 наведені значення індексів Шенона для 33-х ознак за тестом «Словесний портрет» середньостатистичного індивіда міста Суми та відносно усередненого значення – 0,9. З рисунку видно, що за 15 з 33-х ознак зовнішності рівень фенотипічного різноманіття індивідів у місті є вищим за середній для дослідженої вибірки.

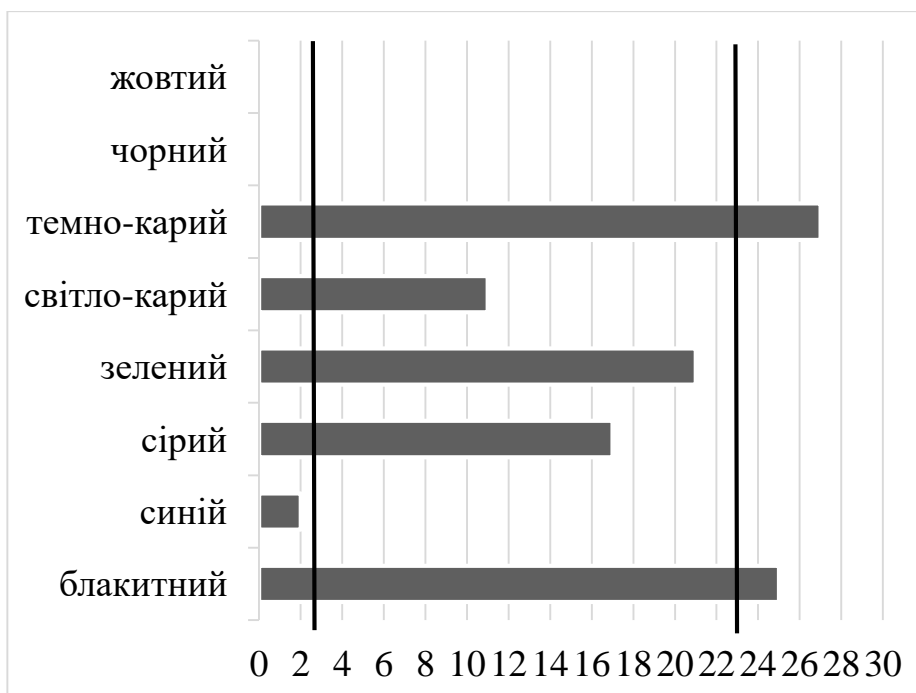
Найбільша фенотипічна різноманітність індивідів ( $H=1,1$ ) спостерігається за ознакою №6 – «носогубна та носокрильна борозни збігаються чи не збігаються», найменша ( $H=0,56$ ) – за ознакою №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний». Наближаються за значенням індексу до його середнього арифметичного значення ознаки №9, №17, №23, №24, №29, №33.

Через існування більш, ніж 3-х фенів за ознаками «колір очей» та «колір волосся», нами проведений додатковий тест. Результати, що висвітлюють

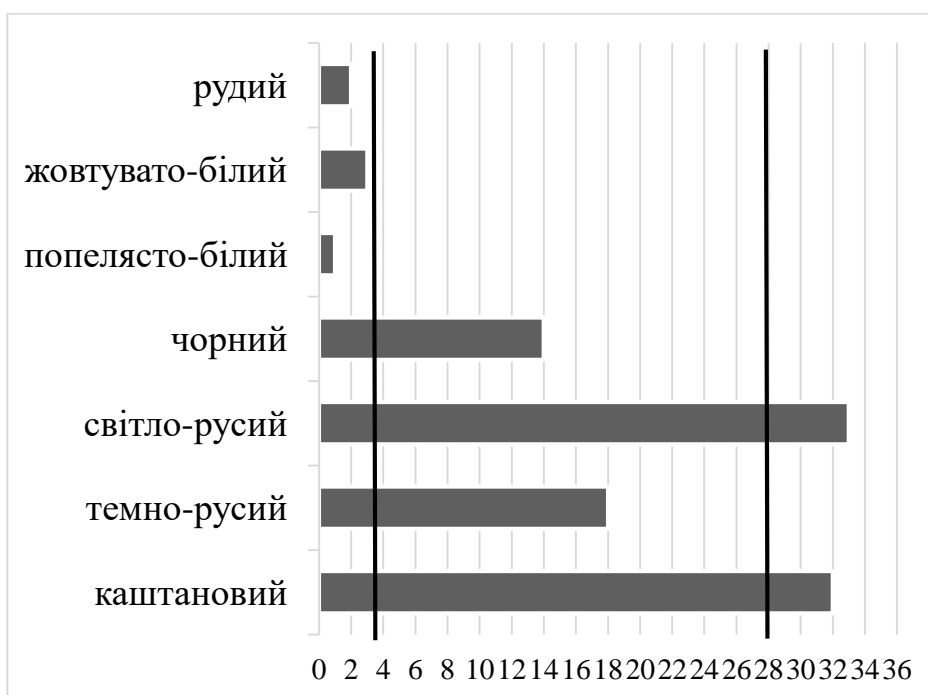


**Рис. 3.2** Розподіл значень індекса Шенона ( $H_i$ ) для 33-х ознак за тестом «Словесний портрет» середньостатистичного індивіда міста Суми відносно усередненого значення ( $UH_i$ )

фенотипічний поліморфізм обстежених індивідів за даними ознаками у місті Суми, представлені на рис. 3.3 та 3.4.



**Рис. 3.3 Частота фенів за ознакою «колір очей» у індивідів міста Суми з межами довірчого інтервалу**

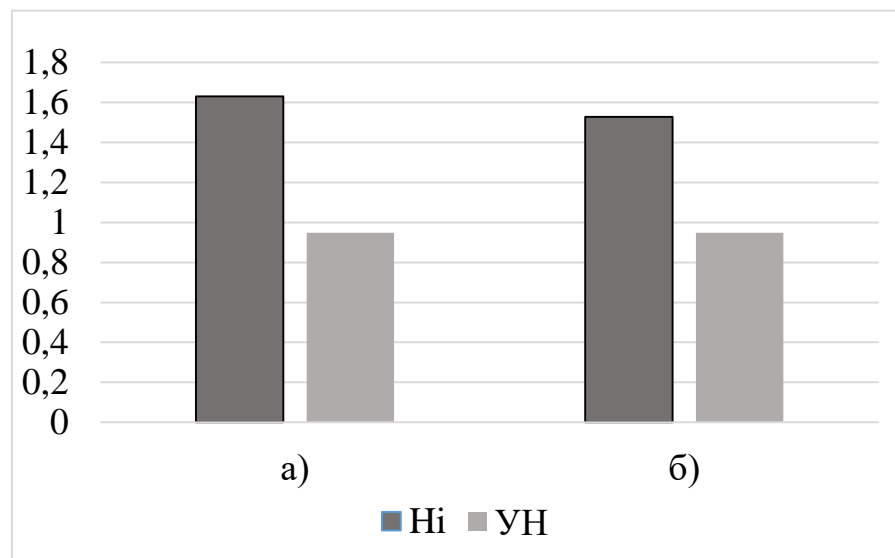


**Рис. 3.4 Частота фенів за ознакою «колір волосся» у індивідів міста Суми з межами довірчого інтервалу**

З рис. 3.3 видно, що серед населення міста Суми за ознакою «колір очей» зустрічаються 6 із 8 існуючих фенів, за ознакою «колір волосся» – усі 7 фенів. Найвищою (27%) серед обстежених є частота індивідів з темно-карими очима. На другому місці за частотою (25%) знаходяться індивіди з блакитними очима, на третьому (21%) – з зеленими очима. Найрідше серед обстежених зустрічаються індивіди з синіми очима – всього 2%.

За ознакою «колір волосся» у дослідженій вибірці з населення міста Суми за частотою переважають світло-русі індивіди (33%). На другому місці за зустрічаністю знаходяться індивіди з каштановим кольором волосся (32%), на третьому – темно-русі (18%). Близько 4% серед обстежених індивідів мають жовтувато-біле волосся, близько 2% – руде, близько 1% – попелясто-біле.

Значення індексу Шенона як міри різноманітності за ознаками «колір очей» та «колір волосся» становлять:  $H_{\text{очей}}=1,631$  та  $H_{\text{волосся}}=1,528$  (рис. 3.5).



**Рис. 3.5** Значення індекса Шенона ( $H_i$ ) ознак «колір очей» (а) та «колір волосся» (б) у індивідів міста Суми (відносно усередненого значення

Значення індексу Шенона за ознаками «колір очей» та у місті Суми перевищують усереднене значення даного індексу для решти ознак в 1,61 рази, за ознакою «колір волосся» – в 1,73 рази.

### 3.2 Фенотипічний поліморфізм за рядом нормальних ознак зовнішності населення міста Харкова

Результати дослідження показників внутрішньопопуляційного різноманіття за ознаками індивідуального тесту «Словесний портрет» серед населення міста Харкова представлені на рис. 3.6–3.10.

З рис. 3.5 видно, що за більшістю з нормальних ознак зовнішності у обстежених індивідів зустрічаються усі три фени. Частота фену А знаходиться у межах 10-81%, фену В – 0-61%, фену С – 14-75%. Для більшості ознак серед чітко виявлених альтернативних варіантів (А та С) за частотою переважає фен А. Серед досліджених індивідів у місті Харкові лише за ознакою №22 – «кінчик носа опущений, прямий чи припіднятий», частіше за фени А і С зустрічається проміжний фен В.

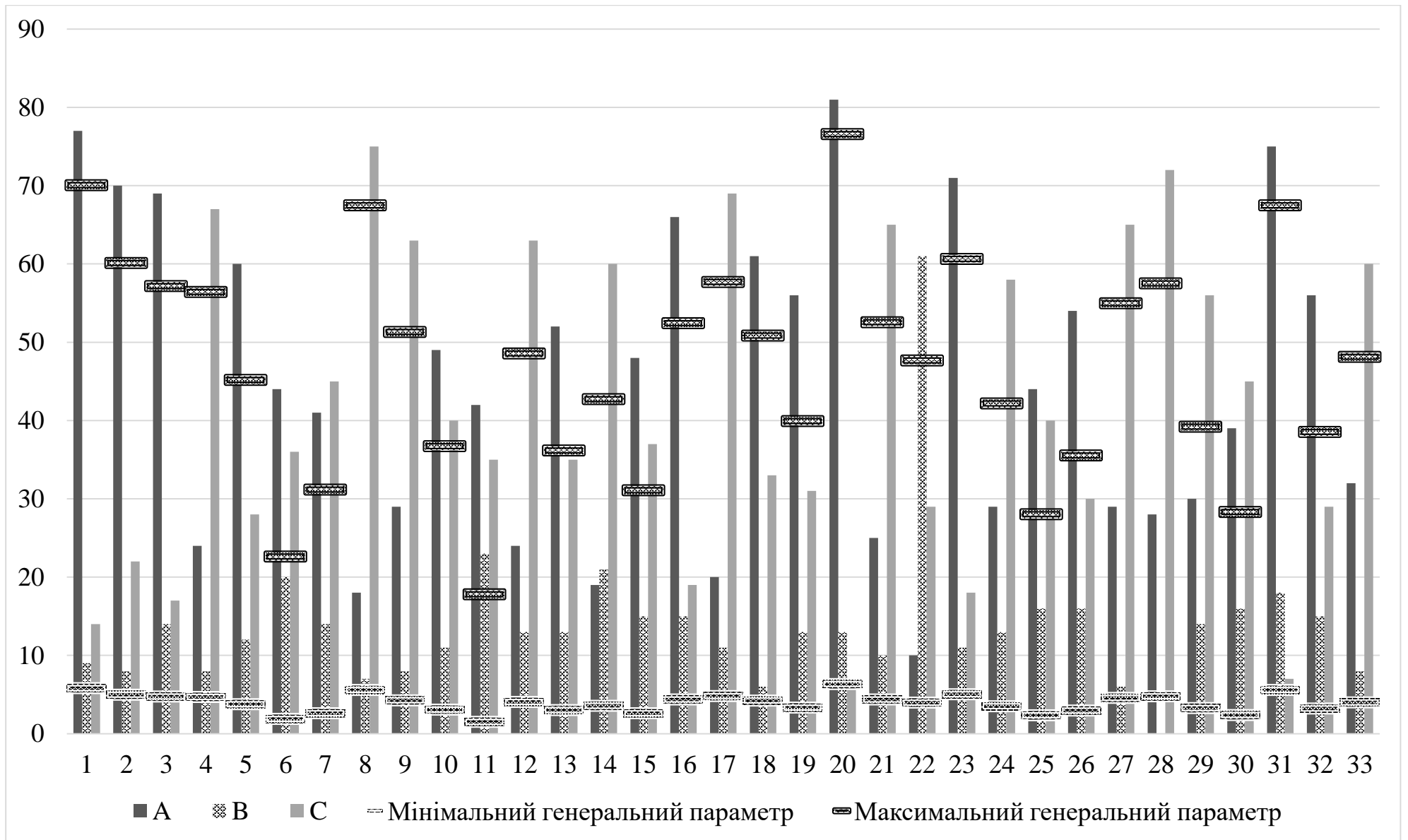
Зустріваність ряду фенів перевищує 60%. До таких фенів належать: пряме волосся (ознака №1 – «волосся пряме або хвилясте»), темне волосся (ознака №2 – «волосся темне або світле»), увігнута лобна лінія волосся (ознака №3 – «лобна лінія волосся увігнута або опукла»), відсутність ластовиння (ознака №4 – «ластовиння наявне або відсутнє»), дугоподібні брови (ознака №8 – «брови прямі або дугоподібні»), звичайні брови (ознака №9 – «брови куцисті або звичайні»), брови ззовні очниці (ознака №12 – «брови всередині або ззовні очниці»), не волохаті брови (ознака №17 – «брови звичайні або волохаті»), наявна міжбрівна вертикальна зморшка (ознака №16 – «міжбрівна вертикальна зморшка наявна або відсутня»), суцільний кінчик носа (ознака №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний»), незаокруглений кінчик носа (ознака №21 – «кінчик носа заокруглений або звичайний»), прямий кінчик носа (ознака №22 – «кінчик носа опущений, прямий чи припіднятий»), тупий кінчик носа (ознака №23 – «кінчик носа тупий або гострий»), відсутня ямочка на кістці підборіддя (ознака №27 – «ямочка на кістці підборіддя наявна або відсутня»), відвисла мочка вуха (ознака №28 – «мочка вуха приросла або відвисла»), закручений завиток (ознака №31 – «завиток розкручений або закручений»), великий палець

стопи коротший за другий (ознака №33 – «великий палець стопи коротший або довший за другий»).

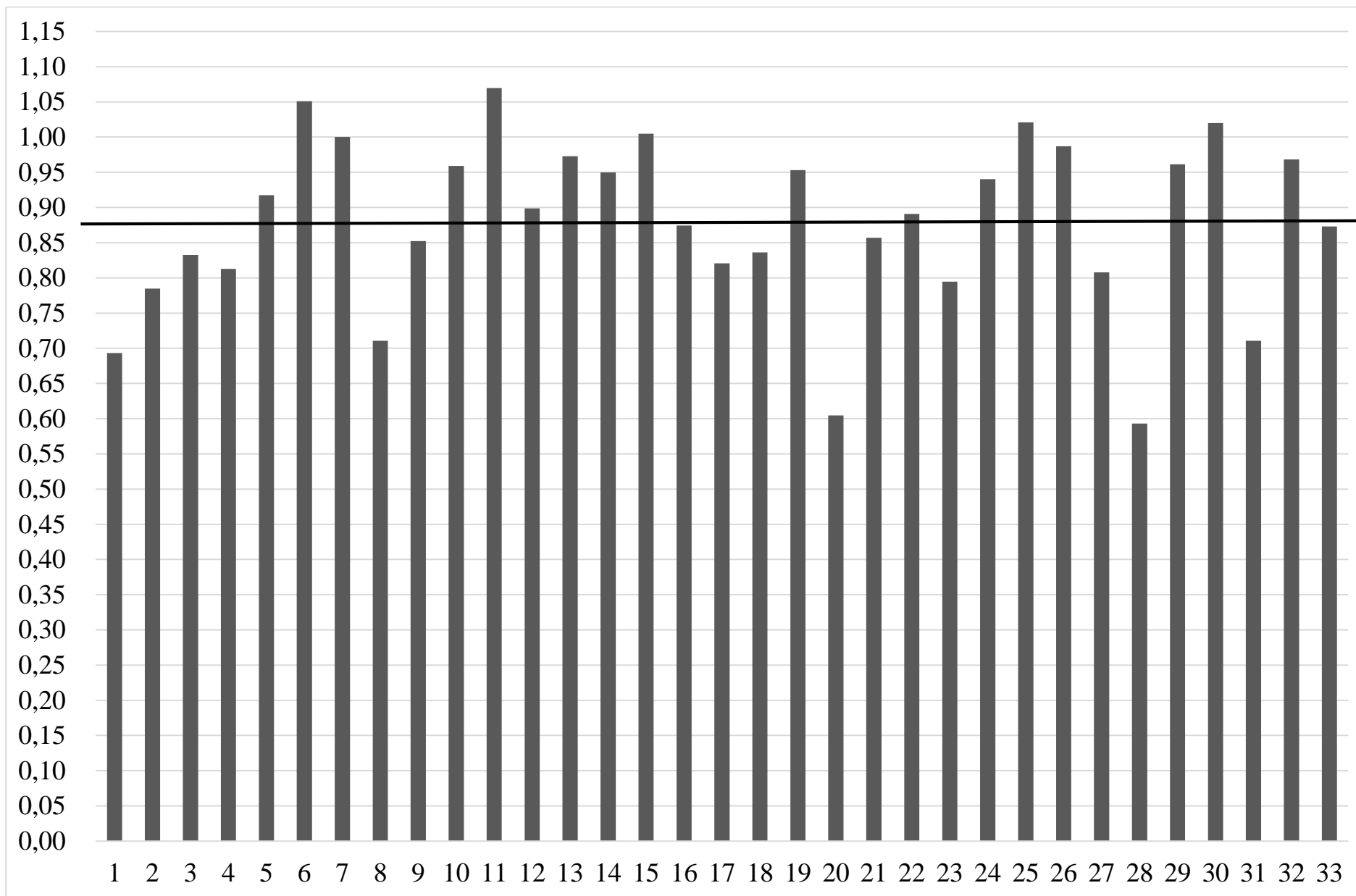
Найбільш рідко зустрітими фенами є: хвилясте волосся (ознака №1 – «волосся пряме або хвилясте»), опукла лобна лінія волосся (ознака №3 – «лобна лінія волосся увігнута або опукла»), відсутня міжбрівна вертикальна зморшка (ознака №16 – «міжбрівна вертикальна зморшка наявна або відсутня»), волохаті брови (ознака №17 – «брови звичайні або волохаті»), роздвоєний кінчик носа (ознака №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний»), гострий кінчик носа (ознака №23 – «кінчик носа тупий або гострий»), завиток розкручений (ознака №31 – «завиток за формою закручений або розкручений»). Частота цих фенотипів серед обстежених є меншою або дорівнює 20%.

За результатами розрахунків мінімальний генеральний параметр коливається в межах 1,46–5,56. Максимальний знаходиться в діапазоні 17,75–76,54. Це означає, що у межах цього інтервалу, з довірчою імовірністю 99,99% значення величин частот фенів у місті серед усього його населення є ймовірними.

На рис. 3.6 наведені значення індексів Шенона для 33-х ознак за тестом «Словесний портрет» для середньостатистичного індивіда міста Харкова та відносно усередненого значення – 0,88. З рисунку видно, що за 17-ма з 33-х нормальних ознак зовнішності рівень фенотипічного різноманіття індивідів у місті є вищим за середній для дослідженої вибірки. Найбільша фенотипічна різноманітність індивідів ( $H=1,07$ ) спостерігається за ознакою №11 – «брови широкі або вузькі», найменша ( $H=0,59$ ) – за ознакою №28 – «ямочка на кістці підборіддя наявна або відсутня». Наближаються за значенням індексу до його середнього арифметичного значення ознаки №5, №9, №10, №12, №13, №14, №16, №17, №19, №21, №22, №23, №24, №29, №32 та №33.

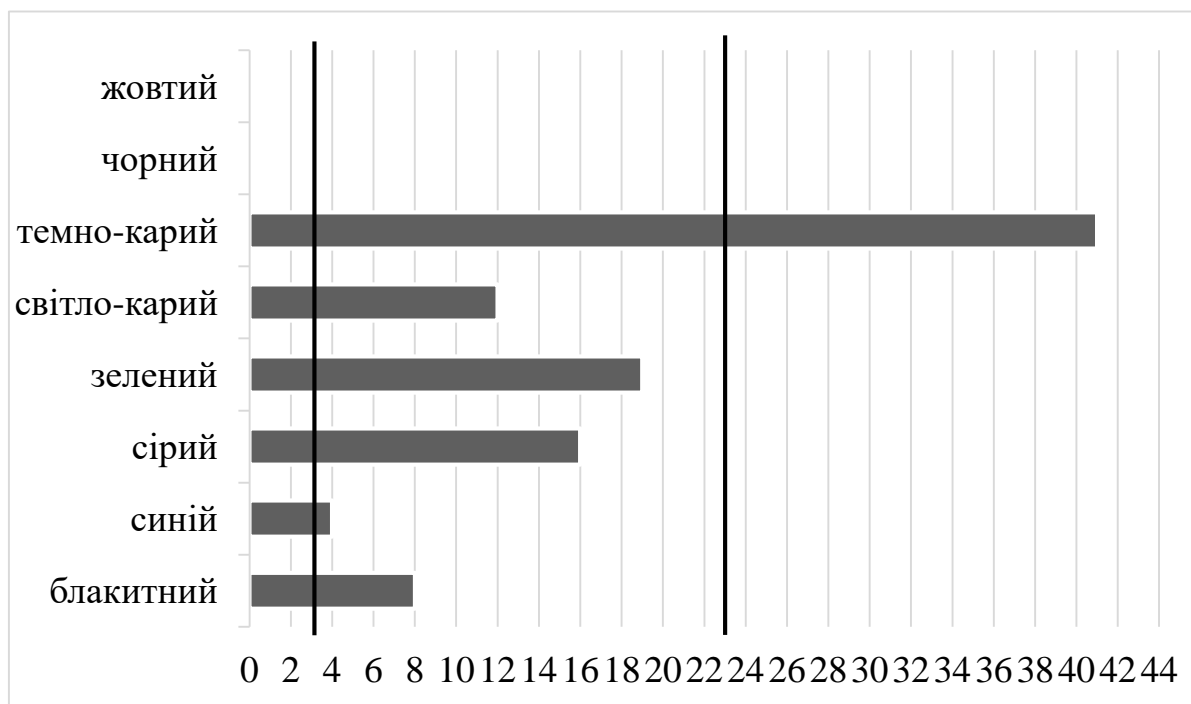


**Рис. 3.6 Частота (%) фенів (А, В, С), а також довірчий інтервал за 33-ма ознаками тесту «Словесний портрет» середньостатистичного індивіда міста Харкова**

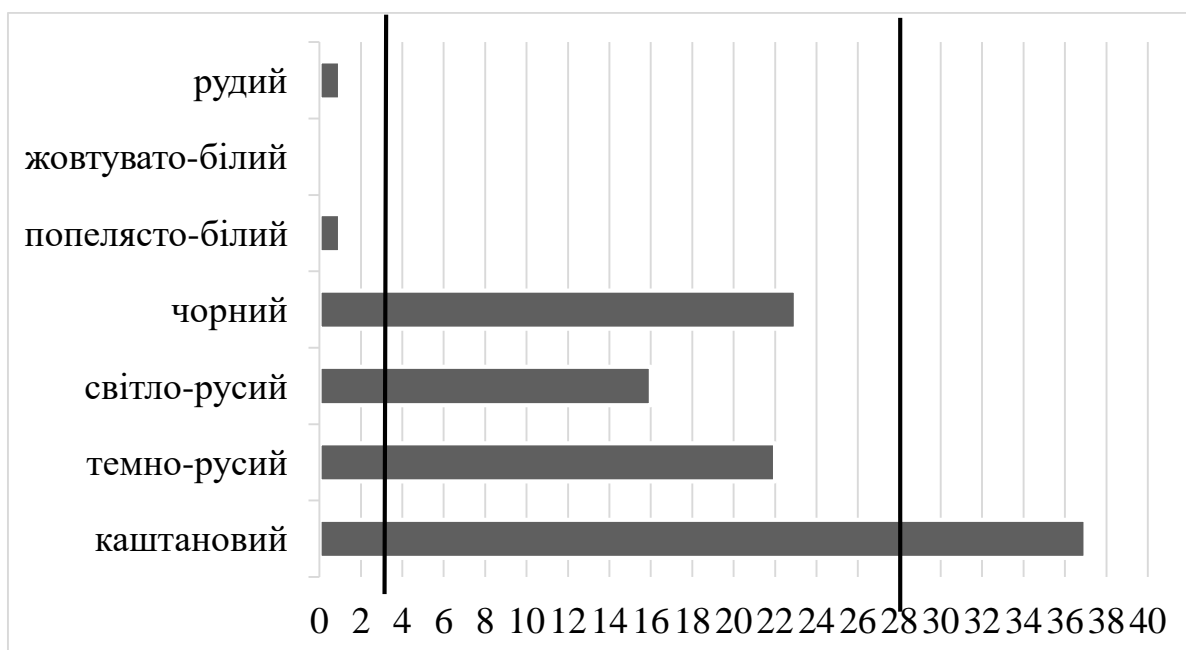


**Рис. 3.7** Розподіл значень індекса Шенона ( $H_i$ ) для 33-х ознак за тестом «Словесний портрет» середньостатистичного індивіда міста Харкова відносно усередненого значення ( $UH_i$ ).

Результати, що висвітлюють фенотипічний поліморфізм обстежених індивідів міста Харкова за ознаками «колір очей» та «колір волосся», представлені на рис. 3.7 та 3.8.



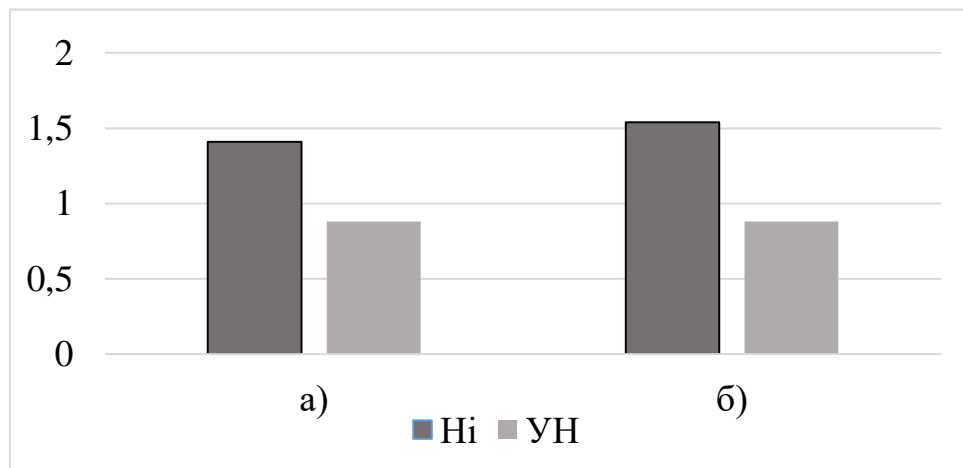
**Рис. 3.8. Частота фенів за ознакою «колір очей» у індивідів міста Харкова з межами довірчого інтервалу**



**Рис. 3.9 Частота фенів за ознакою «колір волосся» у індивідів міста Харкова з межами довірчого інтервалу**

За рис. 3.8 та 3.9 видно, що серед обстежених індивідів міста Харкова за ознаками «колір очей» та «колір волосся» представлені не усі з класифікованих фенів: за ознакою «колір очей» – б-ть з 8-ми, за ознакою «колір волосся» – б-ть з 7-ми. Найвищою (41%) у даній вибірці є частота індивідів з темно-карими очима. На другому місці, з частотою 19%, знаходяться індивіди з зеленими очима, на третьому – з сірими очима (16%). Найрідше у вибірці зустрічаються індивіди з синіми очима – всього 4%. За «кольором волосся» у дослідженій вибірці індивідів з міста Харкова переважають особи з каштановим кольором волосся (37%). На другому місці за зустріваністю знаходяться індивіди з чорним кольором волосся (23%), на третьому – темно-русі (22%). Індивідів з жовтувато-білим кольором волосся серед обстежених з міста Харкова не виявлено.

Розраховані значення мір різноманітності за ознаками «колір очей» та «колір волосся» становлять:  $H_{\text{очей}}=1,54$ ,  $H_{\text{волосся}}=1,41$  (рис. 3.10).



**Рис. 3.10** Значення індекса Шенона ( $H_i$ ) ознак «колір волосся» (а) та «колір очей» (б) у індивідів міста Харкова (відносно усередненого значення ( $U_{H_i}$ ))

Значення індексу Шенона за ознаками «колір очей» у місті Харкові перевищують усереднене значення даного індексу для решти ознак в 1,75 рази, за ознакою «колір волосся» – в 1,6 рази.

Результати порівняльного аналізу зустріваності фенів серед обстежених індивідів обох міст представлені у табл. 3.1 та 3.2.

Таблиця 3.1

**Подібні значення зустріваності (%) фенів за рядом нормальних ознак зовнішності серед індивідів міста Суми та міста Харкова**

№ ознаки у тесті	Ознака	Альтернативні фени (А або С)	Гени, що контролюють ознаку	Кількість генів
1	2	3	4	5
1	Волосся	Пряме або хвилясте	<i>EDAR, FGFR2, TCHH</i>	3
4	Ластовиння	Наявне (було) або відсутнє	<i>MC1R, IRF4, ASIP, TYR, BNC2</i>	5
8	Брови	Прямі або дугоподібні	<i>RPS12, EYA4, TBX1S</i>	4
14	Розташування брів	Всередині очниці або ззовні	<i>RPS12, EYA4, TBX1S</i>	10
16	Міжбрівна вертикальна зморшка	Відсутня або наявна	<i>RPS12, EYA4, TBX1S</i>	12
20	Кінчик носа за роздвоєністю	Суцільний або роздвоєний	<i>1p32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4
21	Кінчик носа за округлістю	Заокруглений або звичайний	<i>1p32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4
22	Кінчик носа за направленням	Опущений, прямий або припіднятий	<i>1p32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4

Продовження таблиці 3.1

1	2	3	4	5
23	Кінчик носа	Тупий або гострий	<i>Ir32.1, PAX3, BC039327, SOX9, KCTD15</i>	4
31	Завиток за формою	Закручений або розкручений	<i>GCC2, LIMS1, RANBP2, CCDC138, EDAR SH3RF3, AS1, MIR4266, CCDC138, MIR4265, SH3RF3, DCLK2, LRBA, MAB21L2</i>	13
33	Великий палець стопи	Коротший від другого або довший за другий	Наразі не визначені	Невідомо

Таблиця 3.2

**Відмінні значення зустріваності (%) фенів за рядом нормальних ознак зовнішності серед індивідів міста Суми та міста Харкова**

№ ознаки у тесті	Ознака	Альтернативні фени (А або С)	Гени, що контролюють ознаку	Кількість генів
7	Брови	Низькі або високі	<i>RPS12, EYA4, TBX1S</i>	3
18	Очі	Темні або світлі	<i>OCA2, HERC2, ASIP, IRF4, SLC24A4, SLC24A5, SLC45A2, TPCN2, TYR, TYRP1</i>	10
25	Форма складки над верхньою губою	Прямокутна або трикутна	<i>RAB7A, ACAD9</i>	2
32	Горбок Дарвіна	Наявний або відсутній	Наразі не визначені	Невідомо

За даними табл. 3.1 серед обстежених індивідів міста Суми і міста Харкова подібні та вищі за 60% значення частоти фенів спостерігаються за ознаками: пряме волосся (ознака №1) – 83% у Сумах і 77% у Харкові; відсутність ластовиння (ознака №4) – 73% у Сумах і 67% у Харкові; дугоподібні брови (ознака №8) – 66% у Сумах і 75% у Харкові; наявність міжбрівної вертикальної зморшки (ознака №16) – 70% у Сумах і 66% у Харкові; кінчик носа не роздвоєний (суцільний) (ознака №20) – 85% у Сумах і 81% у Харкові; не заокруглений (звичайний) (ознака №21) – 85% у Сумах і 65% у Харкові; прямий (ознака №22) – 74% у Сумах і 61% у Харкові; тупий (ознака №23) – 62% у Сумах і 71% у Харкові; завиток закручений (ознака №31) – 71% у Сумах і 75% у Харкові; великий палець стопи довший за другий палець стопи (ознака №33) – 65% у Сумах і 60% у Харкові.

У вибірках з населення обох міст з подібною частотою, нижчою за 20%, зустрічаються індивіди з наступними фенами: «брови, розташовані всередині очниці» (ознака №14) – 20% у Сумах і 19% у Харкові; «роздвоєний кінчик носу» (ознака №20) – 4% у Сумах і 6% у Харкові; «опущений кінчик носа» (ознака №22) – 6% у Сумах і 10% у Харкові; «гострий кінчик носа» (ознака №23) – 15% у Сумах і 18% у Харкові; «розкручений завиток» (ознака №31) – 6% у Сумах і 7% у Харкові.

Відмінність досліджених вибірок індивідів спостерігається всього за 4-ма ознаками. Так, за ознакою №7 – «брови низькі або високі», фен С зустрічається у 14% індивідів з міста Харкова та у 21% – з міста Суми. У вибірці з міста Харкова індивіди з темними очима (ознака №18 – «очі темні або світлі») зафіксовані з частотою 61%, а у вибірці з міста Суми їх зустріваність становить 47%. За ознакою №25 – «форма фільтра прямокутна або трикутна», фен С частіше зустрічається у індивідів з міста Суми – 26% проти 14% з міста Харкова. Фен А – «наявність горбка Дарвіна» (ознака №32) має вищу частоту серед обстежених індивідів з міста Харкова – 56% проти 30% з міста Суми.

## ВИСНОВКИ

1. За більшістю нормальних ознак зовнішності у населення міста Суми та міста Харкова наявні, переважно, крайні альтернативні варіанти фенів, що відповідають домінантному та рецесивному фену.

2. За більшістю нормальних ознак зовнішності рівень фенотипічної різноманітності у населення міста Суми та міста Харкова перевищує усереднене значення на 8,3% та 9,6%, відповідно.

3. Найбільша фенотипічна різноманітність населення спостерігається: у місті Суми за ознаками №6 – «носогубна та носокрильна борозни збігаються чи не збігаються» та №30 – «мочка вуха велика або мала»; у місті Харкові за ознаками №6 – «носогубна і носокрильна борозни збігаються чи не збігаються» та №11 – «брови розширюються назовні або всередниу». Найменш різноманітним є населення міста Суми за ознакою №28 – «ямочка на кістці підборіддя наявна або відсутня», міста Харкова – за ознакою №20 – «кінчик суцільний або роздвоєний».

4. За ознакою «колір очей» у вибірці індивідів з населення міста Суми рівень фенотипічного різноманіття дещо (на 14%) вищий, ніж у вибірці індивідів з міста Харкова. За ознакою «колір волосся» фенотипічна різноманітність індивідів в обох містах є практично однаково. В обох містах значення рівня фенотипічної різноманітності за ознаками «колір очей» та «колір волосся» перевищують усереднене значення для усіх нормальних ознак зовнішності.

5. Значення індексу Шенона за ознакою «колір очей» та «колір волосся» у місті Суми перевищують усереднене значення даного індексу для решти нормальних ознак зовнішності в 1,61 та 1,73 рази, відповідно. Значення індексу Шенона за ознакою «колір очей» та «колір волосся» у місті Харкові

перевищують усереднене значення даного індексу для решти нормальних ознак зовнішності в 1,75 та 1,6 рази, відповідно.

6. За більшістю нормальних ознак зовнішності фенотипічна структура населенням міста Суми та міста Харкова характеризується значною подібністю. Однак, дещо нижче значення індекса Шенона, визначеного для вибірки індивідів з міста Харкова, може свідчити про більший ступінь його генетичної замкненості порівняно з містом Суми.

6. Результати нашого дослідження підтверджують той факт, що більшість нормальних ознак людини є нейтральними щодо природного добору, і тому розподілені у найрізноманітніших поєднаннях та концентраціях у представників обох статей як у великому, так і у надвеликому місті одного еколого-географічного регіону України.

## СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Алтухов Ю.П. Наследственность человека и окружающая среда. Москва: Наука, 1984. С. 7–34.
2. Атраментов Л. О., Філіпцова О.Л. Генетика людини. Харків: ХНУ імені В.Н.Каразіна. 2006. С. 164.
3. Атраментов Л. О. Біометрія. Ч. II. Порівняння груп і аналіз зв'язку: Підручник. Харків: Ранок, 2007. 176 с.
4. Бабич М.О. Фенотипічний поліморфізм людських популяцій в урбоекосистемах / Актуальні проблеми дослідження довкілля: матеріалами VIII Міжнародної наукової конференції, присвяченої 10-річчю створення Гетьманського національного природного парку, м. Суми, 24-26 травня 2019 р. – Суми: Сумський державний педагогічний університет імені А.С.Макаренка. – С. 180–181.
5. Бабич М.О. Фенотипічний поліморфізм населення міста Сум та міста Харкова за кольором очей і волосся / Теоретичні та прикладні аспекти досліджень з біології, географії та хімії: матеріали III Всеукраїнської заочної наукової конференції студентів та молодих учених, м. Суми, 30 квітня 2020 р. – Суми: ФОП Цьома С.П., 2020. – С. 8–11.
6. Банк даних Державної служби статистики України. URL: <http://database.ukrcensus.gov.ua/Mult/Dialog/statfile.asp?lang=1> (дата звернення: 01.11.2020).
7. Богатенков Д.В., Дробишевський С.В., Алексеєва Т.І. Антропологія. URL: <http://www.ido.edu.ru/psychology/anthropology/index.html> (дата звернення: 13.04.2020).
8. Боринская С. А. Влияние факторов природной и антропогенной среды на популяционно-генетические характеристики человека / *История и современность*. 2008. № 1.– С. 142–153

9. Боринская С. А. Генетическое разнообразие народов / *Биология*. 2005. № 13. С. 2–7.
10. Боринская С.А., Хуснутдинова Э.К. Этногеномика: история с географией / *Человек*. 2002. № 1. С. 19–30.
11. Бочков Н.П. Генетика человека. Москва: Медицина, 1978. С. 170–189.
12. Георгиевский А.Б. Исследования сбалансированного полиморфизма в популяции человека / Институт истории естествознания и техники им. С.И. Вавилова. Годичная научная конференция, 2003. Москва: Диполь-Т, 2003. С. 385-387.
13. Жомова В.К. Материалы по изучению круга брачных связей в русском населении / *Вопросы Антропологии*. 1965. № 21. С. 111–114.
14. Курбатова О.Л.. Опыт генодемографического исследования больших панмиксных популяций. Генетическая структура двух последовательных поколений жителей г. Москвы / *Вопросы антропологии*. 1975. №50. С. 30–45.
15. Курбатова О.Л. Генетические процессы в городском населении: (Опыт генодемографического исследования популяции г. Москвы): дис. канд. демографічної генетики. Москва, 1977. 22 с.
16. Лимборская С.А., Хуснутдинова Э.К., Балановская Е.В. Этногеномика и геногеография народов Восточной Европы. Москва: Наука, 2002. 264 с.
17. Маккьюсик В. Генетика человека. Москва: Мир, 1967. С. 179–180.
18. Махиянова, Е. Б. Проект «Геном человека»: научно-административные аспекты / *Человек*. 2012. № 1. С. 64-67.
19. Населення Сумської області за 2017 рік / за ред. Л.І. Олехнович. Демографічний щорічник. Головне управління статистики у Сумській області 2018 . С. 36.
20. Перший всеукраїнський перепис населення. URL: <https://2001.ukrcensus.gov.ua/> (дата звернення: 13.12.2019)
21. Пішак В.П., Бажора Б.Ю. Медична біологія. Вінниця: НОВА КНИГА, 2004. С. 296–308.

22. Помогайбо В. М. Петрушов А. В. Генетика людини. Київ: Академія, 2014. 278 с.
23. Раимова, Е. К. Генотипический и фенотипический полиморфизм / *Биология в школе*. 2011. № 10. С. 3–15.
24. Руденко С.С., Костишин С.С., Морозова Т.В. Загальна екологія. Практичний курс. *Укбоекосистеми*: навчальний посібник. Чернівці: Книги, 2008. С. 167–179.
25. Рычков Ю.Г. Реакция популяций на изоляцию / *Проблемы эволюции*. Новосибирск: Наука, 1968. С. 212–236.
26. Рычков Ю.Г. Сравнительное изучение генетического процесса в урбанизированной и изолированной популяциях / *Вопросы антропологии*. 1979. № 63. С. 3–21.
27. Сетков, Н. А. В лабиринтах генома человека / *Биология в школе*. 2010. № 9. С. 3–15.
28. Сюткін С.І. Географія населення: навч. посіб.. Суми: СумДПУ, 2015. С. 80–119.
29. Торяник В.М., Бабич М.О. Порівняльна характеристика зустріваності фенів нормальних ознак зовнішності серед населення міст Шостки, Сум та Харкова / Освітні та наукові виміри природничих наук: матеріали I Всеукраїнської заочної наукової конференції, м. Суми, 8 грудня 2020 р. – Суми: СумДПУ імені А. С. Макаренка, 2020. – С. 86–89.
30. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3 т. / пер. под ред.: Ю.П. Алтухова, В.М. Гиндилиса. Москва: Мир, 1989. Т. 1. 312 с.
31. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3 т. / пер. под ред.: Ю.П. Алтухова, В.М. Гиндилиса. Москва: Мир, 1990. Т. 2. 378 с.
32. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3 т. / пер. под ред.: Ю.П. Алтухова, В.М. Гиндилиса. Москва: Мир, 1990. Т. 3. 366 с.
33. Чубик М.П. Экология человека. Томск: Изд-во ТПУ, 2006. С. 40-72.

34. Beauchamp J. Genetic evidence for natural selection in humans in the contemporary United States / *bioRxiv*.2016
35. Claes P, Roosenboom J, White J. et al. Genome-Wide Mapping Of Global-To-Local Genetic Effects On Human Facial Shape / *Nat Genet*. 2018 №50(3). P. 414–423.
36. Delaneau O, Zagury J-F, Marchini J. Improved whole-chromosome phasing for disease and population genetic studies / *Nature methods*. 2013. №10. P. 5–6.
37. Duboule D. Vertebrate hox genes and proliferation - an alternative pathway to homeosis / *Current Opinion in Genetics and Developments*. 1995. №5(4). P. 525–528.
38. Eiberg H, Troelsen J, Nielsen M, et al Blue eye color in humans may be caused by a perfectly associated founder mutation in a regulatory element located within the HERC2 gene inhibiting OCA2 expression / *Hum Genet*. 2008. №132(2). P. 177–187.
39. Fujimoto A, Nishida N, et. al. FGFR2 is associated with hair thickness in Asian populations / *Journal of Human Genetics*. 2009. №54. P. 461–465.
40. Hawkes O. A. M. On the relative lengths of the first and second toes of the human foot, from the point of view of occurrence, anatomy and heredity / *Journal of Genetics* 1914. №3. P. 249–274.
41. Health and Retirement Study. URL: <http://hrsonline.isr.umich.edu/> (дата звернення: 24.03.2020)
42. Horne, J. A. & Ostberg, O. A self-assessment questionnaire to determine morningness–eveningness in human circadian rhythms / *Chronobiol*. 1976. №4. P. 97–110.
43. IHGSC Finishing the euchromatic sequence of the human genome / *Nature*. 2004. №431. P. 931–945.
44. Ito S. Diversity of human hair pigmentation as studied by chemical analysis of eumelanin and pheomelanin / *Dermatol Venerol*. 2011. №25(12). P. 1368–1380.
45. Jordi Garcia-Fernandez The genesis and evolution of homeobox gene clusters / *Nature reviews. Genetics*. 2005. №6(12). P. 881–892.

46. Kaplan, A. R. Genetics of relative toe lengths / *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae*. 1964. №13. P. 295–304.
47. Kaustubh Adhikari, Guillermo Reales, et. al. A genome-wide association study identifies multiple loci for variation in human ear morphology / *Nature Communications*. 2015. Artical number: 7500.
48. Kohsaka, A. et al. High-fat diet disrupts behavioral and molecular circadian rhythms in mice / *Cell Metab*. 2007. №6. P. 414–421.
49. Komai T. Notes on lingual gymnastics. Frequency of tongue rollers and pedigrees of tied tongues in Japan / *Journal of Heredity*. 1951. №42. P. 293-297.
50. Krumlauf R. Hox genes in vertebrate development / *Cell*. 1995. №78. P. 191-201.
51. Layrisse M.. Anthropologic a consideracon siderations of theDiego (Dia) antigen / Layrisse M. *Am. J. PhysiPhysicalAnthropol.*, Vol. 16, 1958. P. 173–186.
52. Leonie C. Jacobs et. al. A Genome-Wide Association Study Identifies the Skin Color Genes IRF4, MC1R, ASIP, and BNC2 Influencing Facial Pigmented Spots / *Journal of Investigative Dermatology*. 2015
53. Matlock P. Identical twins discordant in tongue-rolling / *Journal of Heredity* 1952. №43. P. 24.
54. Medland S.E. et. al. Common variants in the trichohyalin gene are associated with straight hair in Europeans. / *Hum Genet*. 2009. №85(5). P. 750–755.
55. Paternoster L, et al. Genome-wide Association Study of Three-Dimensional Facial Morphology Identifies a Variant in *PAX3* Associated with Nasion Position / *The American Journal of Human Genetics*. 2012. №90. P. 478–485.
56. Penrose L.S. Evidence of heterosis in man / *Proceedings of the Royal Society of London*. 1955. № 144. P. 203–213.
57. Polderman, T. J. C., et. al. Meta-analysis of the heritability of human traits based on fifty years of twin studies / *Nature Genetics*. 2015. №47(7). P. 702–709.
58. Pollution Index by City. URL: <https://www.numbeo.com/pollution/rankings.jsp> (дата звернення: 16.11.2020)

59. Purcell S, et al. PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. / *The American Journal of Human Genetics*. 2007. №8. P. 559–575.
60. Quelprud T. Zur erblichkeit des darwischen höckerchens / *Zeitschrift für Morphologie und Anthropologie*. 1936. №34. P. 343–363.
61. Rychkov Yu.G., Sheremetyeva V.A. The genetic process in the system of ancient human isolates in North Asia / *Population structure and human variation Cambridge: Univ. Press*. 1977. №11. P. 47–108.
62. Samuel E. Jones, Jacqueline M. Lane, et al. Michael N. Weedon Genome-wide association analyses of chronotype in 697,828 individuals provides insights into circadian rhythms. / *Nature Communications*. 2019 №10. Article number: 343.
63. Shaffer J, Li J, et al. Multiethnic GWAS Reveals Polygenic Architecture of Earlobe Attachment / *Hum Genet*. 2017. №101(6). P. 913–924.
64. Shimomura Y, Christiano AM. Biology and genetics of hair / *Hum Genet*. 2010. №11. P. 109–132.
65. Singh, P. and R. Purkait Observations of external ear an Indian study / *Homo Journal of Comparative Human Biology*. 2009. №60. P. 461–472.
66. Sturtevant A. H. A new inherited character in man / *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*. 1940. №26. P. 100–102.
67. Sulem P, et al Genetic determinants of hair, eye and skin pigmentation in Europeans / *Nat. Genet*. 2007. №39(12). P. 1442–1452.
68. Tautz D., Schmid K. J. From genes to individuals: developmental genes and the generation of the phenotype / *Philosophical Transactions of the Royal Society of London, Series B*. 1998. №353. P. 231–240.
69. Venter J. C. et al. The Sequence of Human Genome / *Science*. 2001. №291(5507). P. 1304–1351.
70. Wiedemann, H-R. Cheek dimples / *American Journal of Medical Genetics* 1990. №36: P. 376.

## **ДОДАТКИ**

## Перелік ознак і фенів із тесту «Словесний портрет»

№	Ознака	Фен А	Фен В	Фен С
1	2	3	4	5
1	Волосся	Пряме	-	Хвилясте
2	Волосся	Темне	-	Світле
3	Лобна лінія волосся	Увігнута	-	Опукла
4	Ластовиння	Наявне (або було)	-	Відсутнє
5	Ямочки сміху	Наявні	-	Відсутні
6	Носогубна і носокрильна борозни	Не збігаються	-	Збігаються
7	Брови	Низькі	-	Високі
8	Брови	Прямі	-	Дугоподібні
9	Брови	Кущисті	-	Звичайні
10	Брови	Косовнутрішні	-	Косозовнішні
11	Розширення брів	Назовні	-	Всередину
12	Довжина брів	Короткі	-	Довгі
13	Ширина брів	Широкі	-	Вузькі
14	Розташування брів	Всередині очниці	-	Ззовні очниці
15	Ширина міжбрів'я	Вузьке	-	Широке

## Продовження таблиці 1 Додатку А

1	2	3	4	5
16	Міжбрівна вертикальна зморшка	Відсутня	-	Наявна
17	Мохнатість брів	Мохнаті	-	Звичайні
18	Очі	Темні	-	Світлі
19	Кінчика носа за товщиною	Товстий	-	Тонкий
20	Кінчик носа за роздвоєністю	Суцільний	-	Роздвоєний
21	Кінчик носа за округлістю	Заокруглений	-	Звичайний
22	Кінчик носа за направленням	Опущений	прямий	Припіднятий
23	Кінчик носа	Тупий	-	Гострий
24	Горбинка носа	Наявна	-	Відсутня
25	Форма фільтра	Прямокутна	-	Трикутна
26	Язик у трубочку	Згортається	-	Не згортається
27	Глибина фільтра	Глибокий	-	Згладжений
28	Ямочка на кістці підборіддя	Наявна	-	Відсутня
29	Мочка	Приросла	-	Відвисла
30	Розмір мочки	Велика	-	Мала

## Продовження таблиці 1 Додатку А

1	2	3	4	5
31	Завиток за формою	Закручений	-	Роскручений
32	Горбок Дарвіна	Наявний	-	Відсутній
33	Великий палець стопи	Коротший від другого	-	Довший за другий

*Примітка:* символом «-» позначено проміжний (або ж не яскраво виражений) фен.