

Автономная некоммерческой организации среднего профессионального образования
«Северо-Кавказский медицинский колледж»
Филиал «Новопавловский»



Методические указания
к практическим занятиям по дисциплине
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

СТАВРОПОЛЬ, 2023

СОДЕРЖАНИЕ

1 Цели и задачи дисциплины.....	3
2 Содержание курса.....	4
3 Тематика практических занятий.....	5
4 Список рекомендуемой литературы.....	79

ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о биохимических и цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования и показаниях для медико-генетического консультирования. ,

Задачи дисциплины состоят в формировании у обучающихся следующих основных навыков и компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» тесным образом связана с такими общепрофессиональными дисциплинами как «Анатомия и физиология человека», «Здоровый человек и его окружение», «Фармакология», «Основы латинского языка с медицинской терминологией», «Основы патологии», «Основы микробиологии и иммунологии».

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

уметь:

- проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

ТЕМАТИКА ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

- Тема 1.** История развития медицинской генетики
- Тема 2.** Цитологические и биохимические основы наследственности
- Тема 3.** Типы деления клеток. Митоз, мейоз
- Тема 4.** Законы Менделя
- Тема 5.** Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола
- Тема 6.** Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании
- Тема 7.** Наследственность и среда
- Тема 8.** Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека
- Тема 9.** Составление и анализ родословных схем
- Тема 10.** Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека
- Тема 11.** Хромосомные болезни
- Тема 12.** Генные болезни
- Тема 13.** Медико-генетическое консультирование
- Тема 14.** Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний
- Тема 15.** Дифференцированный зачет

Тема 1. История развития медицинской генетики**Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности****Тема 3. Типы деления клеток. Митоз, мейоз****Цели занятия:**

Сформировать у студентов умение проводить опрос пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о биохимических и цитологических основах наследственности, методах генетического исследования.

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть**Тема 1. История развития медицинской генетики****План лекции**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость.
2. Разделы дисциплины.
3. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
4. История развития науки,

Генéтика (происходящий от кого-то) — наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости.

Наследственность — это неотъемлемое свойство всех живых существ сохранять и передавать в ряду поколений характерные для вида или популяции особенности строения, функционирования

Изменчивость — способность организмов в процессе онтогенеза приобретать новые признаки и терять старые. **Онтогенез** - индивидуальное развитие организма. Законы генетики универсальны абсолютно для всех живых организмов

Разделы генетики:

- молекулярная
- цитогенетика,
- классическая (формальная)
- генетика популяций,
- экологическая генетика

В зависимости от объекта исследования делится на генетику

- растений,
- животных,
- микроорганизмов,
- человека и т.д.;

Генетика человека – это особый раздел генетики, который изучает особенности наследования признаков у человека и генетическую структуру популяций человека. Антропогенетика изучает наследование признаков и генетические процессы в популяциях людей. Медицинская генетика - наследственные заболевания.

Основной целью медицинской генетики является изучение роли генетических составляющих в возникновении и развитии различных заболеваний человека и обеспечение здоровья не только настоящего, но и будущих поколений. **Задачи:** анализ распространенности различных заболеваний в популяциях и этнических группах, Внедрение системы диагностики наследственных заболеваний, их профилактики и лечения

История генетики

Античный мир *Теория пангенеза* - семя производится всеми частями тела и несет информацию о всех частях тела

Грегор Мендель **1865 г.** сформулировал закономерности наследования (закон Менделя)

1902 -1903 гг. – носителями генетической информации являются хромосомы.

1953 расшифрована Структура ДНК (двойная спираль) Д. Уотсоном и Ф. Криком 1956 г. -установлено, что в клетках человека содержится 46 хромосом.

1986 г. - начало работы над проектом «Геном человека».

Генетическая инженерия (генная инженерия) это раздел молекулярной генетики, связанный с целенаправленным созданием новых комбинаций генетического материала.

Медицинская генетика - а возникла из евгеники **Евгеника** (от греч. «хорошего города», «породистый») — учение о селекции применительно к человеку, а также о путях улучшения его наследственных свойств.

15 мая 1934 года-официальная дата возникновения медицинской генетики как самостоятельной дисциплины в России

Августе 1948 года на сессии ВАСХНИЛ генетику клеймили как «буржуазную лженауку» (Лысенко). На генетику был наложен официальный запрет, который держался до 1964 года.

Генетика—практике В апреле 1967 года был издан приказ министра здравоохранения СССР о медико-генетической помощи населению. Лишь в конце 80—начале 90-х годов стали создаваться профильные кафедры в медицинских вузах

Тема 2 Цитологические и биохимические основы наследственности

1. Общие понятия о клетке и ее функциях,
2. Организация генетического материала человека

3. Основные типы деления эукариотических клеток.
4. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
5. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
6. Гены и их структура.
7. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства

Клетка

Эукариотическая клетка состоит из трех неразрывно связанных между собой частей: оболочки, цитоплазмы и ядра.

Оболочка клеток имеет сложное строение. Она состоит из наружного слоя и расположенной под ним плазматической мембраны. Цитоплазма включает гиалоплазму (основное вещество цитоплазмы), органоиды (постоянные компоненты цитоплазмы) и включения (временные компоненты цитоплазмы). Гиалоплазма (цитозоль) представляет собой бесцветный слизистый густой прозрачный раствор.

Органоиды их функции

1. Митохондрии-синтез АТФ
2. Рибосомы – синтез белка
3. Эндоплазматическая сеть (ЭДС) :гладкая –синтез и транспорт углеводов и жиров, гранулярная -синтез и транспорт белков
4. Комплекс Гольджи - накапливаются некоторые продукты синтеза (ферменты, гормоны).
5. Лизосомы - внутриклеточное переваривание органических веществ.
6. Клеточный центр играет важную роль в митотическом делении клеток

Ядро - имеет ядерную оболочку. Она состоит из двух мембран. Внутри ядро заполнено ядерным соком, в котором находится **хроматин, ядрышко** (одно или несколько) **и рибосомы**. Хроматин образован белком и ДНК. Перед делением клетки хроматин оформляется в хромосомы.

Хромосомы — структура несущая генетическую информацию в виде генов

Ген — структурная и функциональная единица наследственности, контролирующая развитие определенного признака или свойства. Гены- это участки ДНК.

Локус – место расположения определённого гена в хромосоме

Гено́м— совокупность наследственного материала, заключенного в клетке организма. Количество генов в геноме человека составляет около 28000.

Генотип — совокупность генов данного организма

Фенотип —совокупность всех признаков и свойств организма, сформировавшихся в процессе его индивидуального развития. Фенотип формируется на основе генотипа под влиянием условий внешней среды

Картиотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида

У эукариотических **организмов гены находятся** в ядре клетки и, небольшое количество, внутри митохондрий.

Соматическая клетка содержит двойной, т.е. диплоидный набор хромосом ($2n=46$), из них 22 пары –аутосомы и две -половых (XX у женщин и X, у мужчин - Y)

Половая клетка содержит один, т.е. гаплоидный, набор хромосом ($1n=23$), из них 22 аутосомы (соматические хромосомы) и одна половая: у женщин X, у мужчин часть сперматозоидов содержит X, а часть - Y) При слиянии женской и мужской половых клеток образуется зигота с диплоидным набором хромосом (один набор от матери, а второй – от отца). Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, содержащим X – хромосому, то рождается девочка, если Y – то мальчик.

Гомологичные хромосомы (гомологи) - это парные хромосомы, в соматических (диплоидных) клетках по одной от каждого родителя. **Аллельные гены или аллели** – это

гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом. Они отвечают за развитие одного и того же признака.

Гомозиготный организм- это организм, содержащий два одинаковых аллеля одного гена.

Гетерозиготный – содержит два разных аллеля

Жизненный цикл клетки

Совокупность процессов, протекающих в клетке от момента ее появления до гибели или деления на две дочерние, включая и само деление, называется жизненным циклом клетки.

Жизненный цикл клетки включает интерфазу и деление. Интерфаза - период в жизнедеятельности клетки от ее образования до начала следующего деления. В этот период клетка удваивает генетический материал (репликация ДНК)

Деление клетки

Митоз лежит в основе деления всех неполовых (соматических) клеток

Фазы митоза:профаза, метафаза, анафаза, телофаза

Перед митозом клетка имеет двойной набор хромосом. Каждая хромосома содержит по две хроматиды. Клетка делится на две и хроматиды одной и той же хромосомы расходятся по дочерним клеткам.

Мейозом называется особый способ деления эукариотических клеток, при котором исходное число хромосом уменьшается в 2 раза Мейоз — это деление при созревании половых клеток. Мейоз состоит из двух последовательных клеточных делений: мейоз I и мейоз II.

Исходная клетка имеет диплоидный набор хромосом, В дочерние клетки при первом мейозе расходятся хромосомы (а не хроматиды в отличие от митоза) Во время мейоза I происходит конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом Гомологичные хромосомы соединяются (конъюгация) и могут обмениваться участками (кроссинговер)

Мейоз 2. Перед вторым делением мейоза клетка не синтезирует ДНК. Хроматиды расходятся в дочерние клетки, образуя гаплоидный набор.

Биологическое значение митоза состоит в строго одинаковом распределении хромосом между дочерними ядрами, что обеспечивает образование генетически идентичных дочерних клеток и сохраняет преемственность в ряду клеточных поколений.

Биологическое значение мейоза. При оплодотворении обеспечивается постоянный для каждого вида набор хромосом. Возникает большое количество качественно различных половых клеток, что способствует наследственной изменчивости.

Гаметогенез

Гаметы - зрелые половые клетки, способные к оплодотворению.

Развитие половых клеток называется гаметогенезом. Развитие мужских половых клеток — сперматогенез, Развитие женских половых клеток — овогенез, В результате сперматогенеза из одной диплоидной клетки возникают 4 гаплоидных клетки (сперматозоиды), содержащие X- или Y-половую хромосому.

В результате овогенеза из одной клетки образуются: яйцеклетка, содержащая половую X хромосому и три направительных (редукционных) тельца, которые затем отмирают. размножение женских половых клеток происходит в эмбриональном периоде. В период полового созревания 1 раз в 28-32 дня происходит созревание (клетка делится мейозом) и выход одной яйцеклетки в маточную трубу — овуляция. Овуляция прекращается при наступлении беременности или менопаузы.

Структура нуклеиновых кислот

Типы нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота; РНК – рибонуклеиновая кислота

Хромосома образуется из длинной молекулы ДНК,

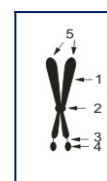


Схема строения хромосомы 1 – Плечо, 2 – Первичная перетяжка (центромера), 3 – Вторичная перетяжка, 4 – Спутник 5 –хроматиды. Хроматида –это одна молекула ДНК

Реализация наследственной информации:

От ДНК к РНК затем белок и признак

Нуклеиновая кислота - высокомолекулярное соединение, образованное остатками нуклеотидов. И у ДНК и у РНК нуклеотид состоит из азотистого основания, остатка фосфорной кислоты и углевода, содержащего пять атомов углерода (пентоза). У ДНК углевод – дезоксирибоза, а у РНК –рибоза. Нуклеотиды как у ДНК, так и у РНК могут быть 4 видов, что определяется структурой азотистого основания

Азотистые основания у ДНК: Аденин (А) Гуанин (Г) Тимин (Т) Цитозин (Ц). У РНК: Аденин (А) Гуанин (Г) Урацил (У) Цитозин (Ц).

Нуклеотиды соединяются между собой в длинную цепочку через углевод и остаток фосфорной кислоты.

Пространственная структура

Молекула ДНК состоит из двух цепей нуклеотидов.

Цепи соединены между собой через азотистые основания комплементарными связями, т.е аденин может соединяться только с тимином, а гуанин с цитозином. РНК в основном одноцепочечная. В двухцепочечных участках связи также образованы по принципу комплементарности: А с У и Г с Ц



Гены в хромосомах располагаются линейно и неравномерно распределены по хромосомам. Гены эукариот имеют прерывистое строение и состоят из экзонов (кодирующие участки) и интронов (некодирующие участки).

Типы РНК

1. Матричная или информационная (мРНК, иРНК) - содержащая информацию о структуре белка
2. Рибосомные (рРНК) — несколько молекул РНК, составляющих основу рибосомы
3. Транспортная (тРНК) — осуществляет транспортировку аминокислот к месту синтеза белка.

Реализация генетической информации

- Репликация (дупликация) ДНК-удвоение ДНК
- Транскрипция — синтез РНК на матрице ДНК
- Трансляция — синтез белка на матрице РНК.

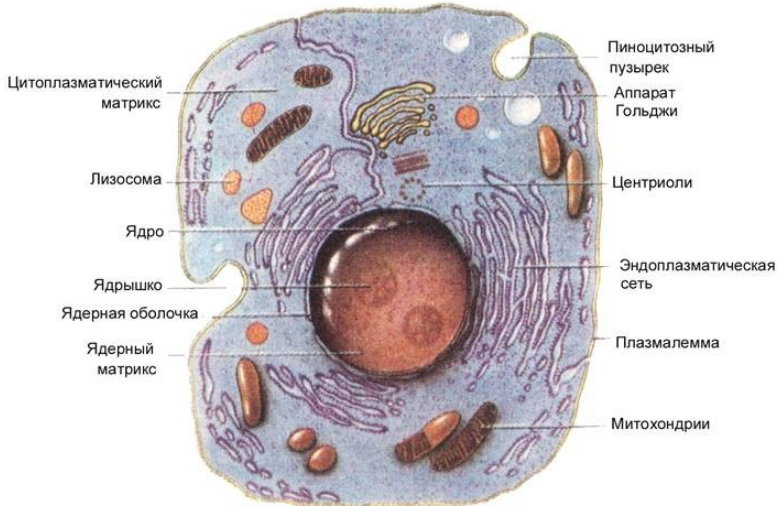
Генетический код— это способ кодирования аминокислотной последовательности белков при помощи нуклеотидов. Белок представляет собой цепочку аминокислот, соединённых в строго определённой последовательности. Одна аминокислота в белке кодируется сочетанием из трех нуклеотидов, которые называются триплетом или кодоном.

Свойства генетического кода:

1. триплетность (кодон или трип состоит из трех нуклеотидов)
2. однозначность (специфичность): триплет соответствует только одной аминокислоте;
3. избыточность - аминокислоты могут кодироваться несколькими (до шести) кодонами;
4. универсальность: система кодирования одинакова у всех организмов Земли;
5. неперекрываемость: один и тот же нуклеотид не может быть в составе одновременно двух триплетов;

Практическая часть
Задание 1.
Зарисовать клетку

Животная клетка



Задание 2
Ход работы

Из разрозненных хромосом человека составить систематизированный кариотип в соответствии с Денверовской классификацией (1960 г.).

По данной классификации парам хромосомам, имеющим наибольшую длину, дается наименьший номер, хромосомы делятся на группы

Группа А включает хромосомы 1, 2, 3. 1 и 3 - метацентрические, а хромосома 2 - самая большая из субметацентрических

Группа В состоит из двух хромосом- 4 и 5. Это большие субметацентрические

Группа С - семь аутосом (с 6 по 12) и половую X-хромосому. Это метацентрические и субметацентрические хромосомы среднего размера

Группа D - три акроцентрические хромосомы среднего размера: 13, 14 и 15.

Группа E - с 16 по 18 - три короткие метацентрические и субметацентрические хромосомы

Группа F состоит из двух небольших метацентрических хромосом (19 и 20)

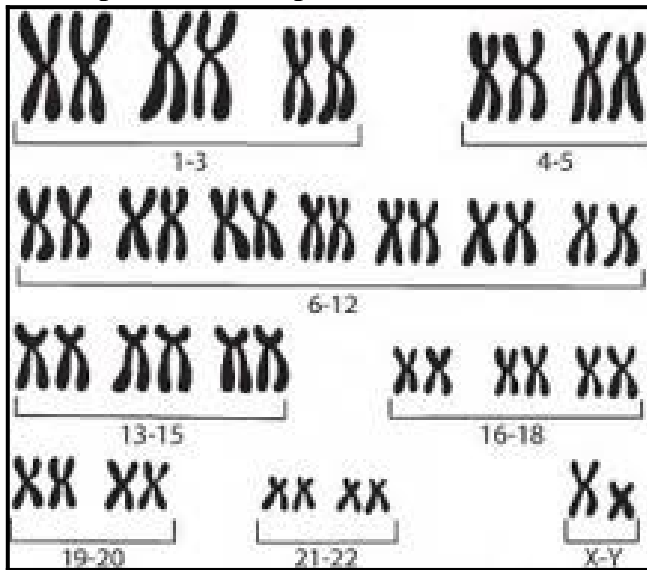
Группа G состоит из двух аутосом (21 и 22) и Y-хромосомы. Эти хромосомы имеют небольшой размер и относятся к акроцентрическим

Ответить на вопросы. Ответы записать в рабочую тетрадь

1. Что такое кариотип и кариотипирование?
2. Какие клетки используют для изучения кариотипа человека?
3. В какой фазе жизни клетки изучают кариотип?
4. Как обозначается нормальный кариотип человека?

Сделайте вывод. В выводе обозначте кариотип и ответьте на вопрос какие отклонения можно выявить при кариотипировании.

Нормальный кариотип человека



Кариотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида

Кариотипирование - диагностическое исследование количества и строения набора хромосом (кариотипа). Существует два основных типа этого исследования: **изучение хромосом клеток крови пациентов и пренатальное кариотипирование**. Препараты хромосом человека можно приготовить из любой ткани

способной к росту, но чаще для этой цели используют лимфоциты кариотипирование — проводится с целью выявления нарушений числа и структуры хромосом. Хромосомы лучше всего видны во время деления клетки (метафаза митоза), когда хроматиды уже удвоились и свернулись в спираль.

Задание 3

Возможные нарушения в кариотипе человека.

Цель работы. получить представление о возможных нарушениях хромосомного набора человека и роли этих нарушений в развитии наследственных болезней . .

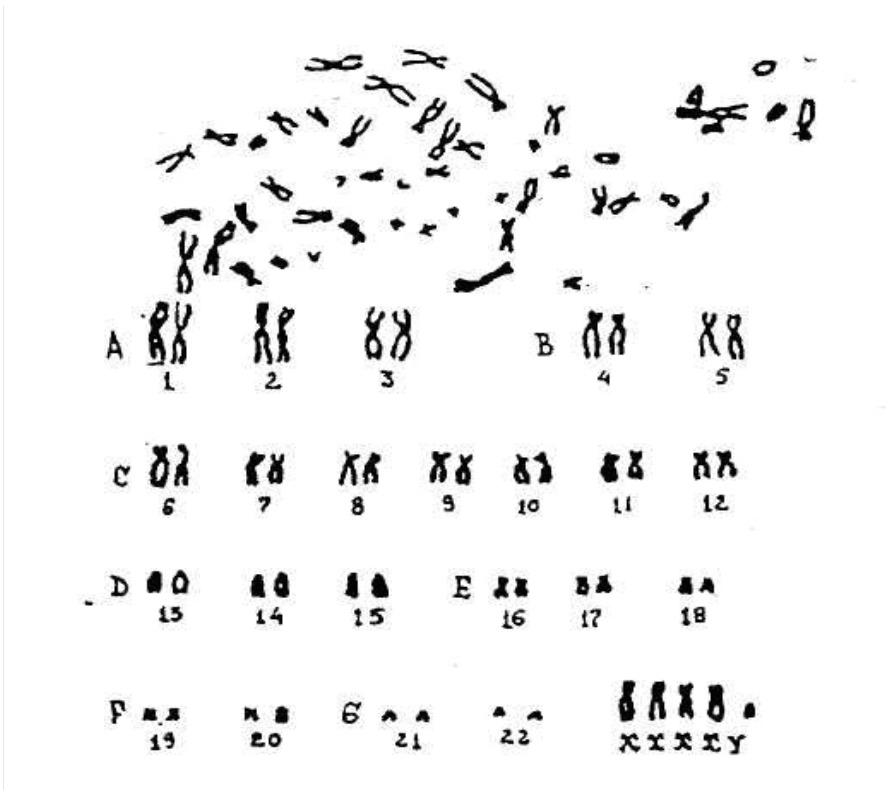
Рассмотреть изображение кариотипа и ответить на вопросы. Записать ответы в рабочую тетрадь.

1. Сколько всего хромосом в кариотипе?
2. Сколько половых хромосом в кариотипе?
3. Какой пол человека?
4. Назовите номер хромосомной пары, в которой имеется отклонение от нормы.
5. В чем заключается это отклонение от нормы?
 - a) -лишняя хромосома
 - b) -отсутствие хромосомы
 - c) изменение структуры хромосомы.

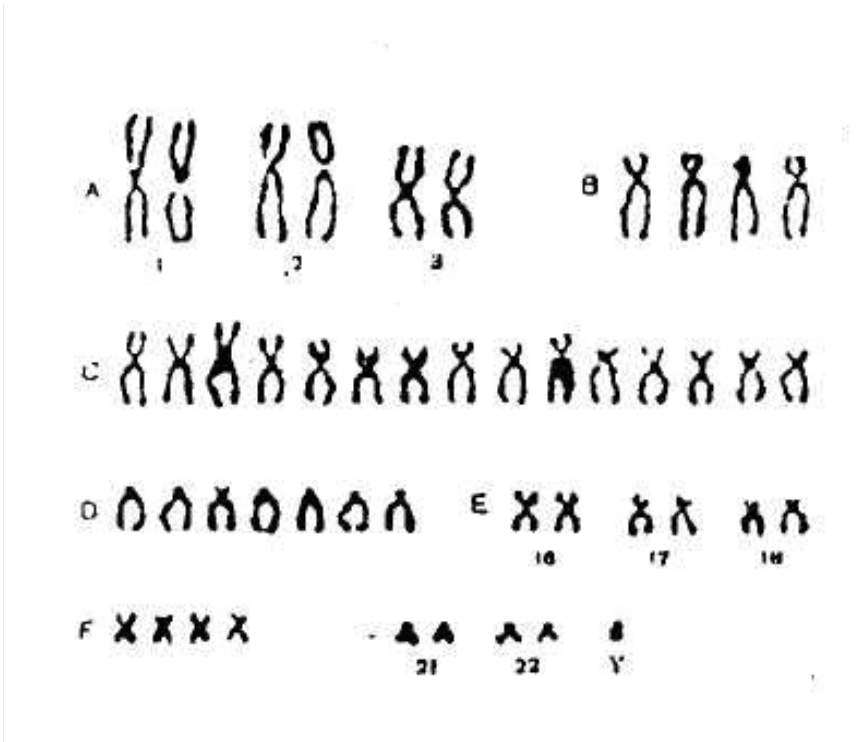
Дать заключение, выбрав из таблицы соответствующую формулу кариотипа

Кариотипы	Болезнь
47,XXY; 48,XXXXY;	Синдром Клайнфельтера
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевского — Тёрнера
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме
47,XX, 21+; 47,XY, 21+	Синдром Дауна
47,XX, 18+; 47,XY, 18+	Синдром Эдвардса
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау

Вариант 1



Вариант 2

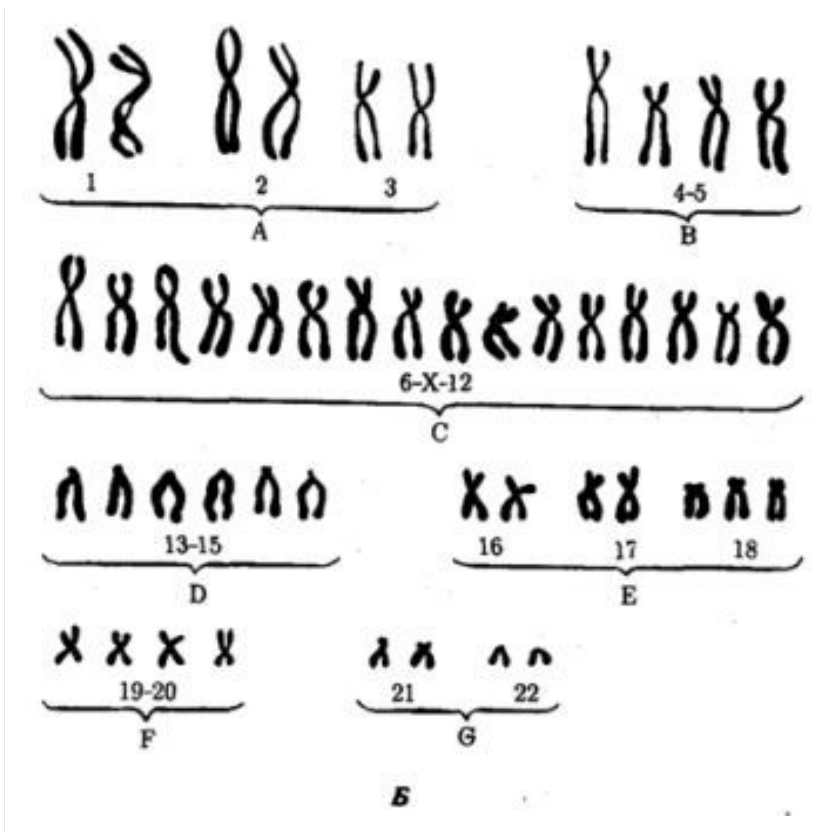


2

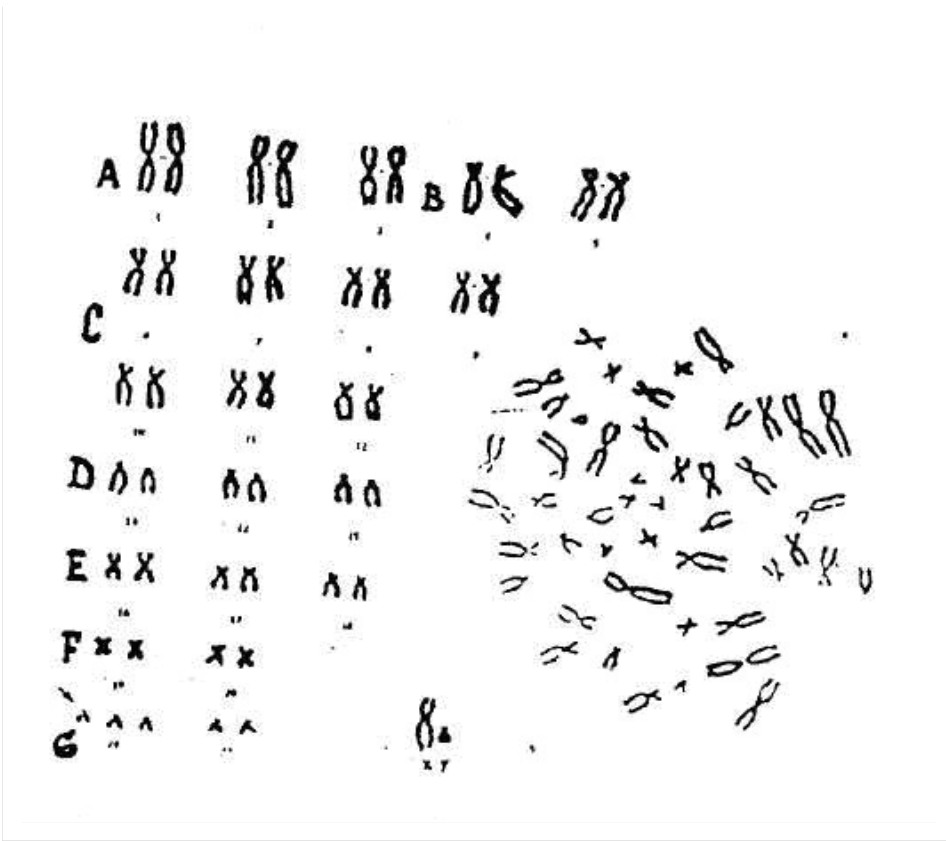
Вариант 3



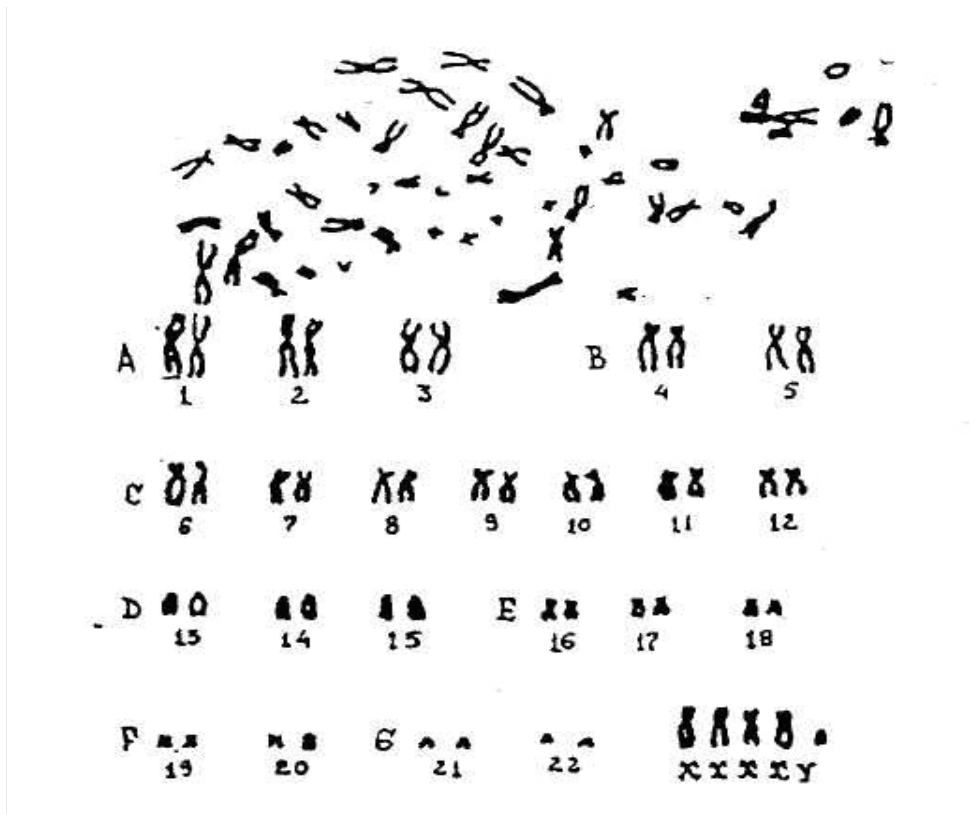
Вариант 4



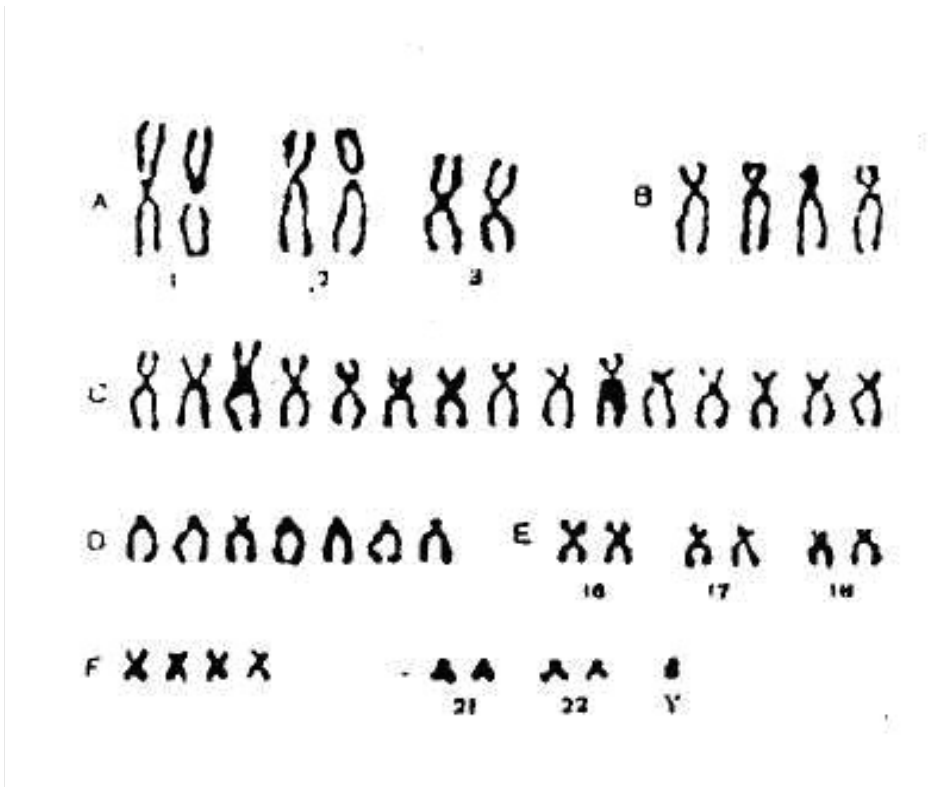
Вариант 5



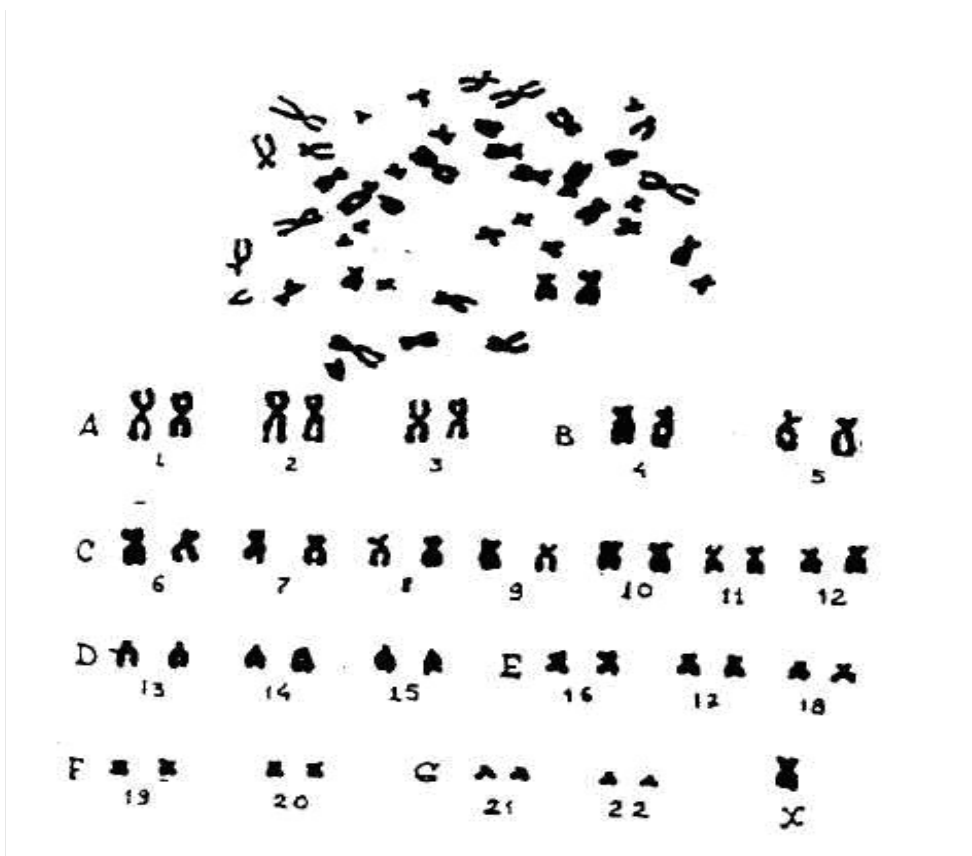
Вариант 6



Вариант 7



Вариант 8

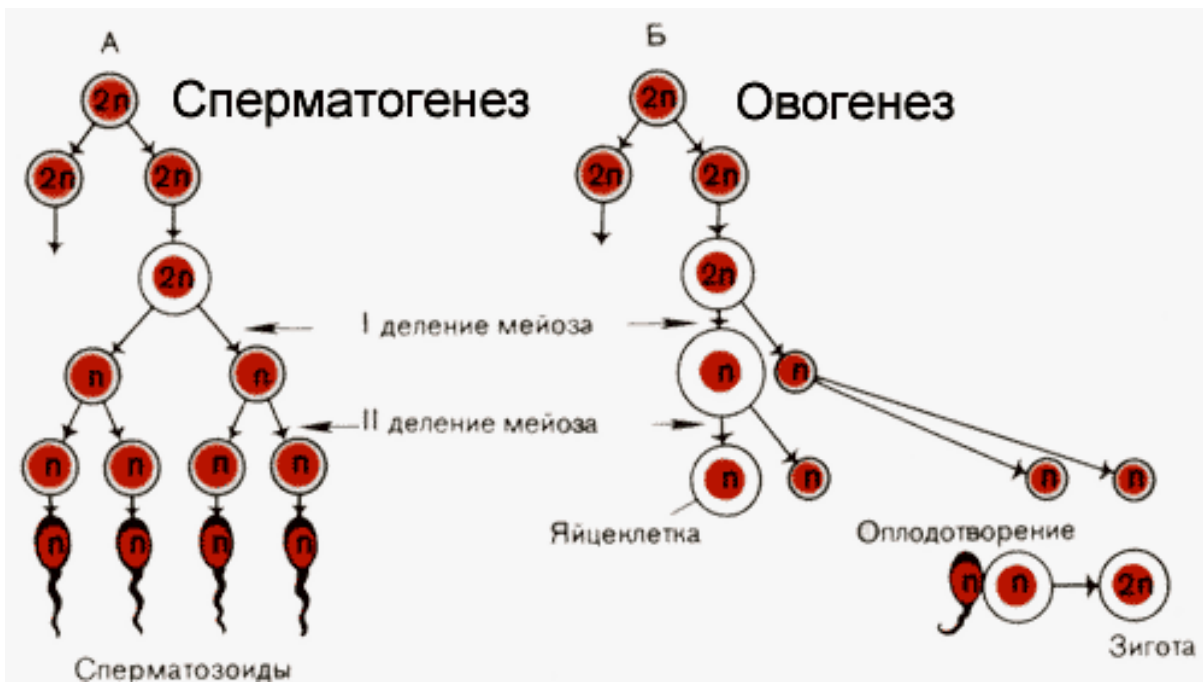


Ответы к заданию

1. 49, XXXY
2. 47, Xy, 13 +;
3. 45, X;
4. 47, XX, 18 +
5. 47, XY, 21 +
6. 49, XXXY
7. 47, Xy, 13 +;
8. 45, X;

Задание 4

Рассмотреть схему гаметогенеза и отметить различия между ово- и сперматогенезом



Тема 4. Законы Менделя

Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола

Тема 6. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании

Цели занятия:

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования.

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть

Тема 4. Законы Менделя

Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола

План

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные ген.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, полимерия.
5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

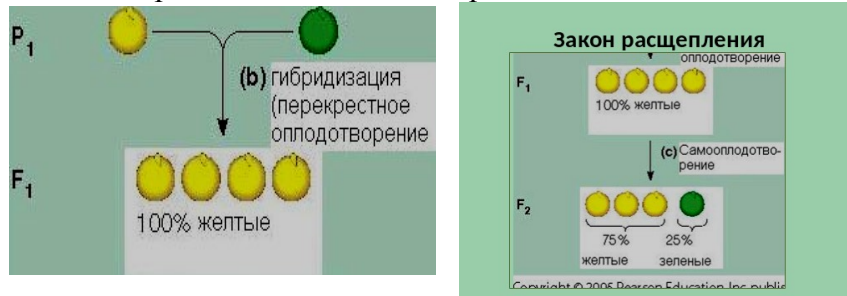
6. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
7. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанные с неправильно подобранной донорской кровью.
8. Причины и механизмы возникновения резус конфликта матери и плода и конфликта по системе АВО.

Законы Менделя

В 1866 г. были опубликованы результаты работы Г. Менделя («Опыты по гибридизации растений»), которые и положили начало новой науки – генетике.

Метод гибридизации (метод скрещивания) заключается в скрещивании (гибридизации) организмов, отличающихся друг от друга одним или несколькими наследственными признаками. Моногибридное скрещивание – это такое скрещивание, которое позволяет произвести гибридологический анализ наследования одного признака. **Дигибридное скрещивание** – это скрещивание, в котором участвуют две пары аллелей (по двум признакам), полигибридное – по многим парам генов.

Результаты, полученные Г. Менделем в опытах по гибридизации гороха, позволили вывести закономерности наследования признаков..



Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя):

гибриды первого поколения всегда единообразны по данному признаку и приобретают признак одного из родителей. – рис 1

Закон расщепления (второй закон Менделя): при скрещивании двух гетерозиготных потомков первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.- рис 2

Закон независимого наследования (третий закон Менделя): при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум (и более) парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга

Передача наследственной информации в свете хромосомной теории

В начале XX века пришло понимание того, что материальной основой наследования признаков является ген, а хромосомы носители генов

Основные положения хромосомной теории

1. Гены расположены в *хромосомах* линейно
2. Одинаковые гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.
3. Негомологичные хромосомы содержат разное число генов
4. Гены, которые находятся в одной хромосоме, составляют группу сцепления и наследуются совместно.
5. Число таких групп сцепления равно числу хромосом в гаплоидном наборе и постоянно для каждого вида организмов
6. Сцепленное наследование признаков может нарушаться в результате *кроссинговера* во время мейоза (см лек 2).

Опыты с горохом

Дано:

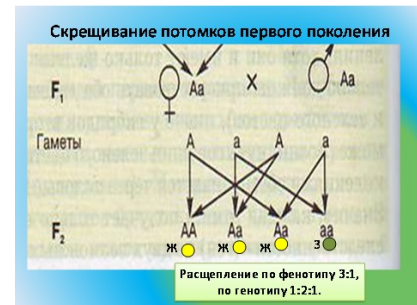
А – ген желтой окраски

а – ген зеленой окраски

Желтый горох (чистая линия) имеет доминантную пару аллельных генов - **AA**; Зеленый горох, также чистая линия, имеет рецессивную пару аллельных генов - **aa** В результате мейоза гены расходятся в дочерние клетки по одному, и у желтого, и у зеленого гороха все гаметы по этому признаку будут одинаковы (один тип гамет): у желтого гороха гамета будет содержать ген **A**, у зеленого - **a**;

P AA x aa
G A w
F1 Aa (желтый -100 %)

Таким образом, гибриды первого поколения будут содержать как доминантный (от желтого гороха), так и рецессивный (от зеленого) гены. При образовании гамет эти гены попадают в разные клетки и образуется два типа гамет (один тип содержит ген **A**, второй - **a**) При скрещивании (см рис) происходит расщепление в соответствии с законом Менделя (3:1 и !:2:1)



Взаимодействие аллельных генов

- Полное доминирование. В гетерозиготе, один из двух аллелей не проявляет своего действия. Один ген доминантный, всегда подавляет другой - рецессивный.
- Неполное доминирование. У гетерозиготных организмов фенотип, промежуточный между исходными гомозиготными родителями.
- Кодоминирование. Гетерозиготные организмы несут в своём фенотипе сочетание признаков обоих родителей.
- Сверхдоминирование. У гетерозигот признак в фенотипе выражен ярче, чем у любого из гомозиготных родителей.

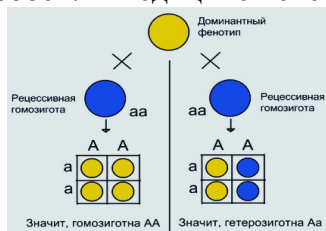
Взаимодействие неаллельных генов

Эпистаз — взаимодействие неаллельных генов, при котором один из них подавляется другим.

Полимерия — взаимодействие неаллельных множественных генов, однозначно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов.

Плейотропия — множественное действие гена, его способность влиять на несколько признаков

Пенетрантность – частота проявления гена. При полной пенетрантности доминантный или гомозиготно-рецессивный аллель проявляется у каждой особи., а при неполной – у части особей. В медицине пенетрантность - это доля людей с данным генотипом, имеющих хотя бы



один симптом заболевания

Экспрессивность – степень фенотипического проявления гена, определяемая по степени развития признака (тяжесть заболевания).

Анализирующее скрещивание — это скрещивание исследуемой особи с особью, гомозиготной по рецессивным аллелям,

Группы крови системы АВО и резус системы.

Под группами крови понимают различные сочетания антигенов эритроцитов.

Антигены – это высокомолекулярные чужеродные для организма вещества. Все ткани человека могут быть антигенами для другого организма, при попадании в который вызывают образование специфических реагирующих с ними антител. Антигены, которые обуславливают различия среди особей одного вида называются изоантигенами.

Антигены эритроцитов. На мембране эритроцитов человека более 300 антигенов, которые объединены в системы групп крови. Группы крови являются наследственными

признаками, которые формируются в период эмбриогенеза и не изменяются в течение жизни человека.

Система АВ0 Имеет наибольшее значение и содержит антигены эритроцитов (агглютиногены) - А и В. и антитела плазмы крови (агглютинины), – α (анти-А) и β (анти-В). Их соотношения образуют 4 группы крови.

Сочетание агглютиногенов и агглютининов

Группы крови	Изоантигены в эритроцитах	Групповые антитела в плазме
• 0 (I)	• Отсутствуют	• α, β
• А (II)	• А	• β
• В (III)	• В	• α
• АВ (IV)	• А и В	• Отсутствуют

Агглютинин склеивает (агглютинирует) эритроциты, содержащие одноименные агглютиногены, поэтому они не могут находиться вместе в крови одного и того же человека (А не может быть с α , или В с β). Антигены группы А имеют несколько подгрупп (А1, А2, А3, и др.), а антиген В более однороден (варианты встречаются редко).

Гены В системе АВ0 за наследование групп крови отвечает ген I. (I^0, I^A, I^B). При этом наблюдается полное доминирование аллелей I^A и I^B над аллелем I^0 , и кодоминирование аллелей I^A и I^B .

Генотипы

I группа - $I^0 I^0$ (00) – оба рецессивных гена

II группа - $I^A I^A$ (AA) – оба доминантных гена

или $I^A I^0$ (A0) – доминантный и рецессивный ген

III группа - $I^B I^B$ (BB) – оба доминантных гена

$I^B I^0$ (B0) – доминантный и рецессивный ген

IV группа - $I^A I^B$ (AB) – кодоминирование

Система резуса

Резус-фактор, или **резус, Rh** Система состоит из 50 антигенов, среди которых наиболее важны 5 антигенов: D, C, c, E, e. Термин «резус-фактор», относятся только к антигену D. Примерно у 85% людей в крови имеется антиген D. Такая кровь называется резус-положительной (Rh+). Кровь, в которой отсутствует этот антиген, называется резус-отрицательной (Rh-).

Имеется две системы обозначения генотипов. Резус-положительный организм можно обозначить *DD* или *Dd*, а резус-отрицательный – *dd* или резус-положительный *RR, Rr*, а резус-отрицательный- *rr*.

Переливание несовместимой крови

Одним из наиболее тяжелых осложнений является гемотрансфузионный шок, возникающих при переливании несовместимой в групповом отношении крови. При этом в организме реципиента происходит разрушение эритроцитов донора или реципиента агглютинидами. Смертность при этих осложнениях составляет от 16 до 28%. В настоящее время переливают только кровь той же группы, что и у реципиента.

Признаки гемотрансфузионного шока: возбуждение, боли в груди, боли в пояснице. Затем появляются: бледность кожных покровов, тахикардия (учащенное сердцебиение); падение АД. В поздние сроки уменьшается количество гемоглобина, появляется желтушность, развиваются поражения почек и печени;

Гемолитическая болезнь новорожденных возникает тогда, когда кровь матери и плода несовместимы (по резус-фактору, по системе АВ0)

Резус-конфликт — несовместимость крови по резус-фактору между резус-отрицательной (Rh⁻) матерью и резус-положительным (Rh⁺) ребёнком.

Механизм резус-конфликта

При контакте с эритроцитами плода иммунная система матери реагирует на резус-антиген ребенка выработкой антител. Первый ребенок обычно рождается здоровым, т.к. антитела еще не накопились в большом количестве. Независимо от того, чем заканчивается беременность (роды или аборт) антитела сохраняются в организме матери. При следующей беременности антитела проникают через плаценту в кровоток ребёнка, где связываются с его резус-положительными эритроцитами. Такие эритроциты разрушаются.

Симптомы

- Желтуха (желтое окрашивание кожи) из-за накопления билирубина (один из конечных продуктов разрушения эритроцитов);
- анемия (снижение количества эритроцитов).
- увеличение печени и селезенки
- Отеки полостей
- Одышка

Несовместимость по системе АВ0 может возникнуть, если

Группа крови матери	Группа крови плода
I (0)	II (A); III (B)
II (A)	III (B)
III (B)	II (A);

Механизм. Из крови матери антител α и β переходят через плаценту к плоду и разрушают его эритроциты. Конфликт по АВ0 развивается часто, однако тяжелые формы ее возникают реже. Объясняется это тем, что А и В-антигены плода к концу беременности еще окончательно не сформированы

Практическая часть

Тема 6. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании

Задание 1

Зарисовать схему



Задание 2

Изучить алгоритм решения задач


Алгоритм решения задач

Обозначения в генетике

- ♀ - женский организм
- ♂ - мужской организм
- × - знак скрещивания
- P- родительские организмы
- F₁, F₂ - дочерние организмы первого и второго поколения
- А, В, С... - гены, кодирующие доминантные признаки (например А-карие глаза, В-темные волосы, С полидактилию, т.е. наличие дополнительного пальца)

- a, b, c... - аллельные им гены, кодирующие рецессивные признаки (соответственно: а- голубые глаза, b- светлые волосы, c – нормальное количество пальцев)
- AA, BB, CC... - генотипы особей, моногетерозиготных по доминантному признаку
- Aa, Bb, Cc... - генотипы моногетерозиготных особей
- aa, bb, cc... - генотипы рецессивных особей

G – гаметы

-  - обозначение гамет

При решении задач надо помнить

- Каждая гамета получает гаплоидный набор хромосом (генов). Все хромосомы (гены) имеются в гаметах.
- В каждую гамету попадает только одна гомологичная хромосома из каждой пары (только один ген из каждой аллели).
- Одну гомологичную хромосому (один аллельный ген) из каждой пары ребенок получает от отца, а другую (другой аллельный ген) – от матери.
- Гетерозиготные организмы при полном доминировании всегда проявляют доминантный признак.
- Организмы с рецессивным признаком всегда гомозиготны.
- Решение задачи на дигибридное скрещивание (по двум признакам) при независимом наследовании обычно сводится к решению двух задач на моногибридное скрещивание. Решение всегда надо начинать с организмов, несущих рецессивный признак, поскольку они гомозиготны, и их генотип по этому признаку однозначен – aa.
- Если проявляется в фенотипе доминантный признак, то генотип может быть
 - ✓ гомозиготным (AA) или
 - ✓ гетерозиготным (Aa).

Гомозиготными (AA) являются

- ✓ представители «чистых линий», то есть такие организмы, все предки которых несли тот же признак.
- ✓ особи, оба родителя которых были гомозиготными по этому признаку,
- ✓ особи, в потомстве которых (F₁) не наблюдается расщепление.

Организм гетерозиготен (Aa), если

- ✓ один из его родителей или потомков несет рецессивный признак,
- ✓ в его потомстве наблюдается расщепление. Сочетания гамет удобно определять с помощью решетки Пеннета. По вертикали откладываются типы гамет, матери, а по горизонтали – отца. В точках пересечения вертикальных и горизонтальных линий записываются соответствующие сочетания генов. Следует учитывать, что при дигибридном скрещивании гены одной аллельной пары надо писать рядом (например, AABV, а не AVAB).

Оформление

Условие задачи записывается в виде таблички, где указываются гены, контролируемые ими признаки

При написании схемы скрещивания на первом месте пишут женский организм

После схемы скрещивания в объяснении задачи отмечают: почему выбран именно этот генотип, какие гаметы образуются и сколько типов гамет, какие фенотипы соответствуют полученным генотипам.

Пример решения задачи

Задача на моногибридное скрещивание

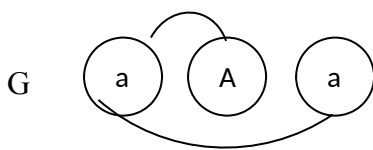
Светловолосая женщина, родители которой имели черные волосы, вступает в брак с черноволосым мужчиной, у матери которого светлые волосы, а у отца черные. Единственный ребенок в этой семье светловолосый. Какова была вероятность появления в семье ребенка именно с таким цветом волос, если известно, что ген черных волос доминирует над геном светлых?

Дано:

A – ген черных волос;
a – ген светлых волос

F₁ - ?

P: aa x Aa



F₁ Aa aa
 черные светлые
 волосы волосы

Объяснение

- У женщины генотип aa, т. к. у нее в фенотипе проявляется рецессивный признак
- Генотип мужчины - Aa, т. к. у него проявляется доминантный признак (ген A), а от матери он получил ген, отвечающий за рецессивный признак – a
- У женщины один тип гамет, у мужчины-два
- При случайной встрече этих гамет в равной степени возможны следующие генотипы детей: Aa (черные волосы) и aa (светлые волосы)

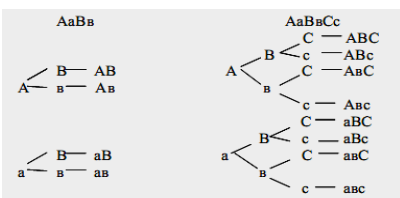
Ответ ^ вероятность появления в семье ребенка именно с таким цветом волос - 50%

Дигибридное скрещивание

При дигибридном скрещивании учитывается наследование двух пар аллельных генов, расположенных в негомологичных хромосомах (в одной паре доминантный ген обычно обозначается «А», рецессивный- «а»). В другой паре- соответственно: «В» и «b»).

Гомологичные хромосомы, несущие гены А и а или В и b ведут себя во время мейоза независимо и расходятся к разным полюсам. Негомологичные хромосомы расходятся независимо друг от друга.

Определение числа типов гамет при полигибридном скрещивании (по двум и более признакам) проводится по формуле: 2^n , где n — число пар генов в гетерозиготном состоянии. Например, у организма с генотипом ААВВСС генов в гетерозиготном состоянии нет, т.е. n = 0, следовательно, $2^0 = 1$, и он образует один тип гамет (А и С). У организма с генотипом АаВВсс одна пара генов в гетерозиготном состоянии (Аа), т.е. n = 1, следовательно, $2^1 = 2$, и он образует два типа гамет. У организма с генотипом АаВвСс три пары генов в гетерозиготном состоянии, т.е. n = 3, следовательно, $2^3 = 8$, и он образует восемь типов гамет.



Для удобства выписывания гамет гибрида можно использовать следующий прием:

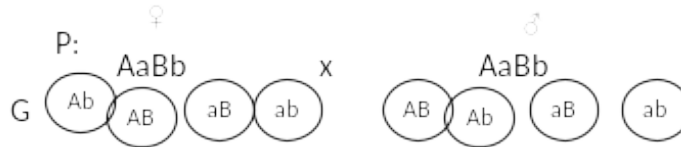
Примеры решения задач Полидактилия (шестипалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как

доминантные аутосомные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где и отец и мать имеют оба недостатка недостатками, но гетерозиготны по этим генам?

Дано:

- A- ген полидактилии
- a - нормальный ген
- B - ген отсутствия коренных зубов
- b - нормальный ген

Пример решения



F₁ - ?

F₁ AABB, AABb, AaBB, AaBb – полидактилия и отсутствие коренных зубов;
 AAbb, Aabb – полидактилия и нормальные зубы;
 aaBB, aaBb – нормальное количество пальцев и отсутствие коренных зубов;
 aabb – нормальный ребенок
 Соотношение: 9:3:3:1

Решетка Пеннета

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Родители доминантные признаки, значит в их генотипе присутствуют гены и А, и В. Они гетерозиготны по обоим генам, следовательно генотип и матери и отца AaBb;

Количество типов гамет, образуемых каждым из родителей равно 2² = 4

При случайной встрече гамет возможны различные варианты, которые представлены в решетке Пеннета, в соотношении по фенотипу 9:3:3:1(здоровый ребенок), т.е., вероятность рождения ребенка без аномалии 100 %:16= 6,25 %

Ответ вероятность рождения ребенка без описанных отклонений – 6,25 %

Наследование групп крови

Генотипы:

- 1 группа- 00 (ген 0-рецессивный)
- 2 группа – А0 или АА (ген А-доминантный);
- 3 группа – В0 или ВВ (ген В –доминантный);
- 4 группа – АВ – кодоминирование ;

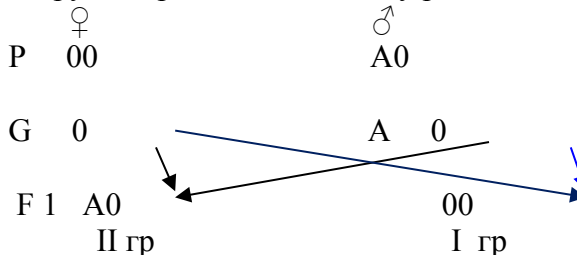
Пример решения задачи

У мамы первая группа крови. У отца – вторая, но известно, что у его матери была первая группа крови. Какая группа крови может быть у ребенка?

Дано:

- ♀ - 1 группа крови
- ♂ - 2 группа крови

F₁ ?



Объяснение

1. Генотип мамы 00, т.к. у нее первая группа крови.

- Генотип папы A0, т.к. у него вторая группа крови (ген A) и его мать имела первую группу крови, т.е. могла передать только ген 0.
- Мама образует один тип гамет (0), а папа два: A и 0
- При случайной встрече гамет с равной вероятностью могут быть всего два варианта генотипов детей A0 и 00 (соотношение 1 :1), которые соответствуют второй и первой группе крови.

Ответ: вероятность рождения ребенка с первой группой крови -50 %, со второй – 50%.

Решение задач на резус –фактор.

Гены:

R –ген резус положительности, доминантный;

r – ген резус-отрицательности, рецессивный;

Генотипы:

RR – резус-положительный организм;

Rr- резус-положительный организм;

rr – резус- отрицательный организм.

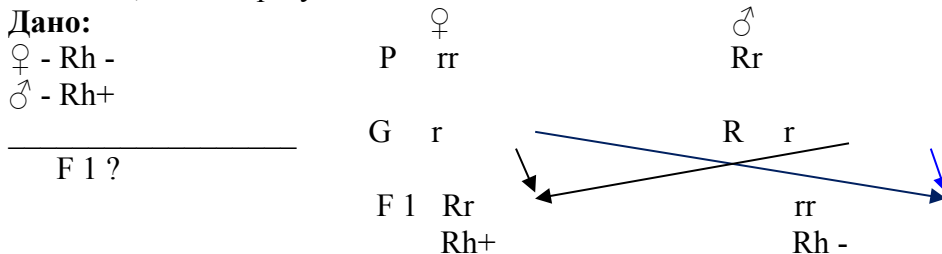
Какова вероятность развития резус-конфликта матери и плода, если известно, что мама резус-отрицательная, а папа резус-положительный и имеет резус-отрицательного отца.

Известно, что ген резус- положительности доминантный

Дано:

♀ - Rh -

♂ - Rh+



Объяснение

- Генотип мамы rr, т.к. у нее в фенотипе проявляется рецессивный признак..
- Генотип папы Rr, т.к. он резус –положительный, а следовательно, должен иметь в генотипе доминантный ген (ген R), от своего отца, который является резус-отрицательным, т.е. имеет генотип rr, он получает второй ген, r.
- Мама образует один тип гамет (r), а папа два: R и r
- При случайной встрече гамет с равной вероятностью могут быть всего два варианта генотипов детей Rr и rr (соотношение 1 :1), соответствуют резус-положительному и резус-отрицательному фенотипам.

Ответ: . Резус-конфликт может развиваться, если мама резус-отрицательная, а ребенок резус-положительный, т.е. вероятность равна 50 %

Задание 3

Решить задачу

Задача 1

Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие.

Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз?

Задача 2

Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак.

Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

Задача 3

Галактоземия наследуется как рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена.

Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен по галактоземии, а второй гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой?

Задача 4

Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный признак.

Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

Задача 5

Альбинизм наследуется у человека как рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

Задача 6

Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как рецессивный признак (В. П. Эфроимсон, 1968). В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Задача 7

Ахондроплазия передается как доминантный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?

Задача 8

Светловолосая женщина, родители которой имели черные волосы, вступает в брак с черноволосым мужчиной, у матери которого светлые волосы, а у отца черные. Единственный ребенок в этой семье светловолосый. Какова была вероятность появления в семье ребенка именно с таким цветом волос, если известно, что ген черноволосости доминирует над геном светловолосости?

Задача 9

У супругов, страдающих дальнозоркостью, родился ребенок с нормальным зрением. Какова вероятность появления в этой семье ребенка с дальнозоркостью, если известно, что ген дальнозоркости доминирует над геном нормального зрения?

Задача 10

В семье здоровых супругов родился ребенок-альбинос. Какова была вероятность того, что такой ребенок появится в этой семье, если известно, что бабушка по отцовской и дедушка по материнской линии у этого ребенка также были альбиносами? Возникновение альбинизма контролирует рецессивный ген, а развитие нормальной пигментации — доминантный ген.

Задача 11

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определить генотипы всех членов семьи.

Задача 12

Седая прядь волос у человека — доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, а у отца — нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

Задача 13

Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Родители — гетерозиготны по этому признаку. Какие дети могут родиться в этой семье?

Задача 14

Галактоземия наследуется как рецессивный признак. Один из супругов страдает этим заболеванием, но, благодаря диете, развитие болезни у него предотвращено. Другой родитель – гетерозиготен по галактоземии. Какова вероятность рождения больных детей в этой семье?

Задача 15

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. В семье оба родителя гетерозиготны по указанному признаку. Какова вероятность рождения детей с этим признаком?

Задача 16

Слияние нижних молочных резцов наследуется как доминантный признак. В семье было обнаружено, что у ребёнка нижние резцы срослись. Родители не помнят об этой аномалии у себя. Каковы возможные генотипы родителей? В каком случае возможно рождение детей без этого признака?

Задача к .1

Молодые родители удивлены, что у них, имеющих одинаковую (II) группу крови, появился непохожий на них ребенок с I группой крови. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье?

Задача к .2

После перенесенной операции младшему ребенку из многодетной семьи требуется донорская кровь. Каждый член этой семьи готов сдать свою кровь. Но действительно ли любой из них может стать донором в данном случае? Известно, что родители этого ребенка со II и III группами крови, а у самого прооперированного малыша II группа крови.

Задача к .3

У жены первая группа крови, у мужа – вторая. Известно, что мать мужа имела первую группу крови. Какая группа крови может быть у детей. Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.

Задача к .4

У жены первая группа крови, у мужа – четвертая. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.

Задача к .5

Жена имеет вторую группу крови, известно, что у ее отца была первая группа крови. У мужа вторая группа крови, а у его матери – первая. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.

Задача к .6

Оба супруга имеют четвертую группу крови. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.

Задача к .7.

Молодые родители удивлены, что у них, имеющих одинаковую (II) группу крови, появился непохожий на них ребенок с I группой крови. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье?

Задача к .8

После перенесенной операции младшему ребенку из многодетной семьи требуется донорская кровь. Каждый член этой семьи готов сдать свою кровь. Но действительно ли любой из них может стать донором в данном случае? Известно, что у его мамы II группа крови, а отец имеет III группу, у бабушки по материнской линии – I группа, а у самого прооперированного малыша II группа крови.

Задача к .9

Несмотря на все предостережения врачей, резус-отрицательная женщина, состоящая в браке с резус-положительным мужчиной, в роду которого, насколько известно, резус-отрицательных людей среди близких и дальних родственников вроде бы не наблюдалось, все-таки рискнула прервать свою первую беременность. Какова вероятность возникновения резус-

конфликтной ситуации в случае, если женщина захочет когда-либо обзавестись потомками и решит сохранить вторую и (или) последующие беременности? Известно, что ген резус-положительности — доминантный, а ген резус-отрицательности — рецессивный

Задача к .10

Резус-положительная женщина, мать которой была резус-отрицательной, а отец — резус-положительным, вышла замуж за резус-положительного мужчину, родители которого были резус-положительными людьми. От данного брака появился резус-отрицательный ребенок. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье, если известно, что ген резус-положительности — доминантный ген, а ген резус-отрицательности — рецессивный ген?

Задача к .11

Резус-положительный мужчина женится на резус-положительной женщине. Известно, что они гетерозиготны по этому признаку. Возможно ли рождение резус отрицательного ребенка в этой семье, если да, то определите вероятность появления такого ребенка (%). Возможен ли резус –конфликт? Резус-положительность наследуется как доминантный аутосомный признак.

Тема 7. Наследственность и среда**Тема 8.** Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека**Тема 9.** Составление и анализ родословных схем**Тема 10.** Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека**Цели занятия:**

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о и цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования.

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть**Тема 7. Наследственность и среда****Тема 8.** Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека**Тема 10.** Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека**План**

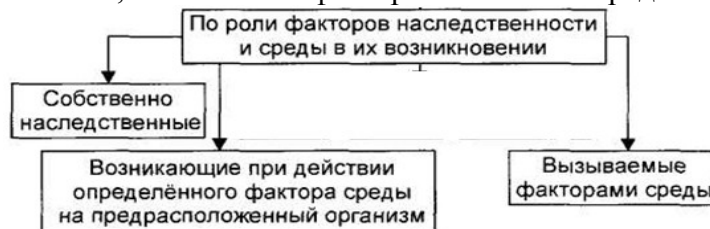
1. Роль факторов наследственности и внешней среды в развитии заболеваний.
2. Изменчивость. Мутации
3. Генеалогический метод

4. Биохимический метод.
5. Цитогенетический метод
6. Биохимический метод
7. Популяционно-статистический метод

Роль факторов наследственности и внешней среды в развитии заболеваний.

По роли факторов наследственности и среды можно выделить

1. Собственно наследственные болезни;
2. Болезни с наследственной предрасположенностью;
3. Болезни, вызываемые факторами внешней среды.



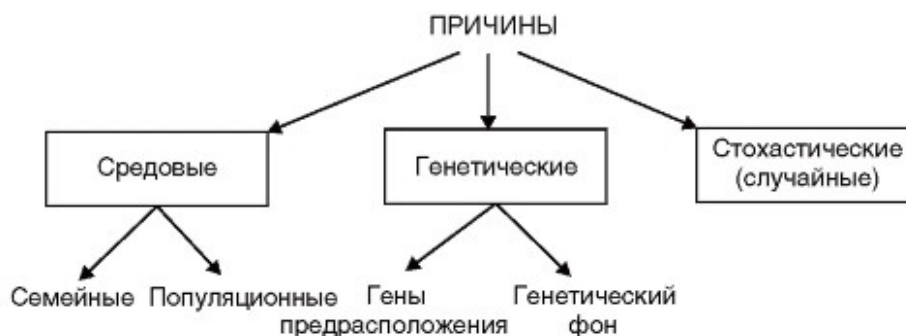
Группа болезней, развитие которых определяется взаимодействием определенных наследственных факторов (мутаций или сочетаний нормальных аллелей разных генов) и факторов среды называют болезнями с наследственной предрасположенностью или многофакторными заболеваниями.

Болезни с наследственной предрасположенностью

Группа болезней, развитие которых определяется взаимодействием определенных наследственных факторов и факторов среды называют болезнями с наследственной предрасположенностью или многофакторными заболеваниями.

Моногенные болезни с наследственным предрасположением обуславливаются мутацией одного гена, для проявления которого требуется действие одного специфического фактора среды. В этом случае говорят о «молчащем гене» и «проявляющем факторе», конкретном для данного гена. Примеры: Лактоза молока + дефект лактазы – непереносимость молока, диспепсия.

Полигенные болезни с наследственным предрасположением обуславливаются комплексом генов, (мутаций или неблагоприятное сочетание нормальных аллелей разных генов).. **Вероятность появления** болезни определяется многими внешними факторами



Передача многофакторных болезней в семьях не соответствует законам Менделя. Многофакторные болезни могут возникать внутриутробно (врожденные пороки развития) или в любом возрасте. При этом чем старше индивид, тем больше вероятность развития у него многофакторного заболевания

Пример: эпилепсия, гипертоническая болезнь, сахарный диабет, язвенная болезнь желудка, аллергия и др

Наследственные болезни – это болезни, обусловленные нарушением хранения, передачи и реализации генетической информации. Этиологическим фактором таких болезней

является мутация или изменения наследственных структур. Наследственные болезни не всегда проявляются сразу после рождения ребенка.

Врожденные заболевания- болезни, которые имеются уже при рождении ребенка, могут быть обусловлены не только нарушением в генотипе, но и внутриутробными повреждениями из-за действием вредных факторов на плод во время беременности,

Изменчивость. Мутации

Изменчивость бывает фенотипическая и генотипическая (наследственная)

Наследственную изменчивость подразделяют на два основных вида: комбинативную (рекомбинационную) и мутационную.

Комбинативная изменчивость Это возникновение новых сочетаний неизменных генов за счет перегруппировки в процессе мейоза и случайности встречи гамет при оплодотворении. Мутационная изменчивость обусловлена возникновением мутаций,

Мутации – это качественные изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Биологическое значение мутаций:

нейтральные - не оказывают существенного влияния на жизнеспособность особей;

летальные - приводят к гибели организма;

неблагоприятные для организма- снижают его жизнеспособность.

благоприятные - в определенных условиях мутации могут повышать жизнеспособность организмов.

Факторы, вызывающие возникновение мутаций, получили название «мутагены».

Мутагены могут быть эндогенными (желчь, гормоны и т.д.) и экзогенными (химическими, физическими, биологическими)

Мутации бывают:

соматические - в клетках тела (не гаметах)

гаметические - в половых клетках (гаметах)

Последствия соматических мутаций проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении. Мутации могут вызвать развитие опухолей и вносят вклад в старение организма. утации в зиготе или на ранних стадиях дробления, приводят к мозаицизму в организме. **Мозаицизм** — наличие в тканях генетически различающихся клеток. Клон мутированных клеток тем больше, чем раньше произошла мутация. Мутации гамет ведут к развитию полностью мутантного организма и передаются из поколения в поколение. Мутации могут передаваться по рецессивному и по доминантному типу.

Виды мутаций

генные – на уровне гена;

хромосомные – на уровне хромосом (изменение структуры хромосом);

геномные – на уровне генома (изменение числа хромосом);

Генные мутации могут быть без сдвига рамки считывания (при замене нуклеотидных пар) и со сдвигом рамки считывания (при вставке или потере нуклеотидных пар). Если не произошло сдвига рамки считывания, то изменяется одна аминокислота в белке Мутации со сдвигом рамки считывания приводят к изменению структуры всего белка и приводят к более тяжелым последствиям для организма.

Хромосомные мутации: делеция - потеря участка хромосомы, дупликация - удвоение участка в хромосоме, инверсия – поворот участка в хромосоме, транслокация – перенос участка одной хромосомы на другую

Геномные мутации

Полиплоидия — увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному ($3n$, $4n$, $5n$ и т.д.). У человека полиплоидия приводит к формированию леталей.

Анеуплоидия — число хромосом в диплоидном наборе не кратное гаплоидному ($2n+1$, $2n-1$ и т.д.). Трисомия — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе. Моносомия — наличие только одной из двух гомологичных хромосом).

Анеуплоидии возникают из-за того, что гомологичные хромосомы в мейозе не расходятся по разным гаметам.

Фенокопии — изменения фенотипа под влиянием неблагоприятных факторов среды, по проявлению похожие на мутации. В медицине фенокопии — ненаследственные болезни, сходные с наследственными.

Генокопии — это одинаковые изменения фенотипа, обусловленные аллелями различных генов. В медицине это болезни, имеющие одинаковую клиническую картину, но обусловленные действием различных наследственных факторов.

Методы изучения генетики

Цитогенетический (кариотипирование) Этот метод заключается в изучении количества, формы и размеров хромосом.

Биохимический метод - выявляют наследственные дефекты обмена веществ по продуктам, которые остаются в жидкостях организма (кровь, пот, моча, слюна и т.д.) Важное значение имеет определение альфа-фетопротеин (АФП). Повышение в крови беременной женщины АФП (белка, который вырабатывается плодом) свидетельствует о неблагоприятии в развитии плода.

Генеалогический (метод родословных). Заключается в изучении наследования какого-либо признака у человека в ряде поколений. Для этого составляется родословная. Метод позволяет установить тип наследования признака.

Близнецовый метод изучение проявления признаков у однояйцовых близнецов, позволяет оценить роль внешней среды.

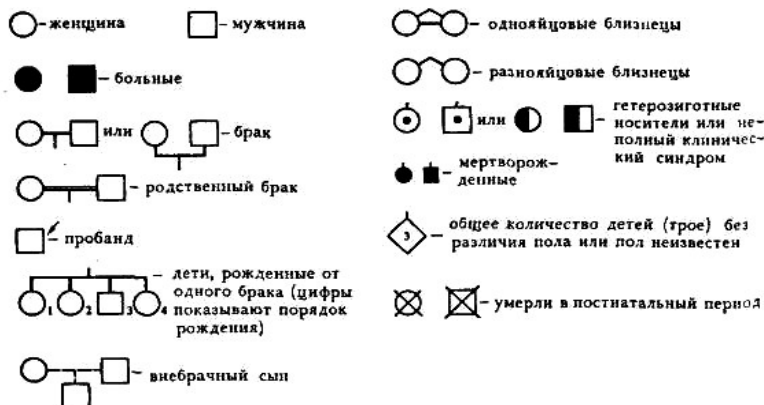
Популяционно-статистические методы позволяют рассчитать частоту генов в популяции, определить закономерности мутационного процесса, роли наследственности и среды в возникновении болезней.

Практическая часть.

Тема 9. Составление и анализ родословной

По исследованию фенотипов нескольких поколений родственников можно установить характер наследования признака и генотипы отдельных членов семей, определить вероятность проявления и степень риска для потомства по тому или иному заболеванию. Метод анализа родословных, получивший название генеалогического, занимает ведущее положение в генетических исследованиях человека. Он служит основой и для проведения медико-генетических консультаций.

Правила составления родословных

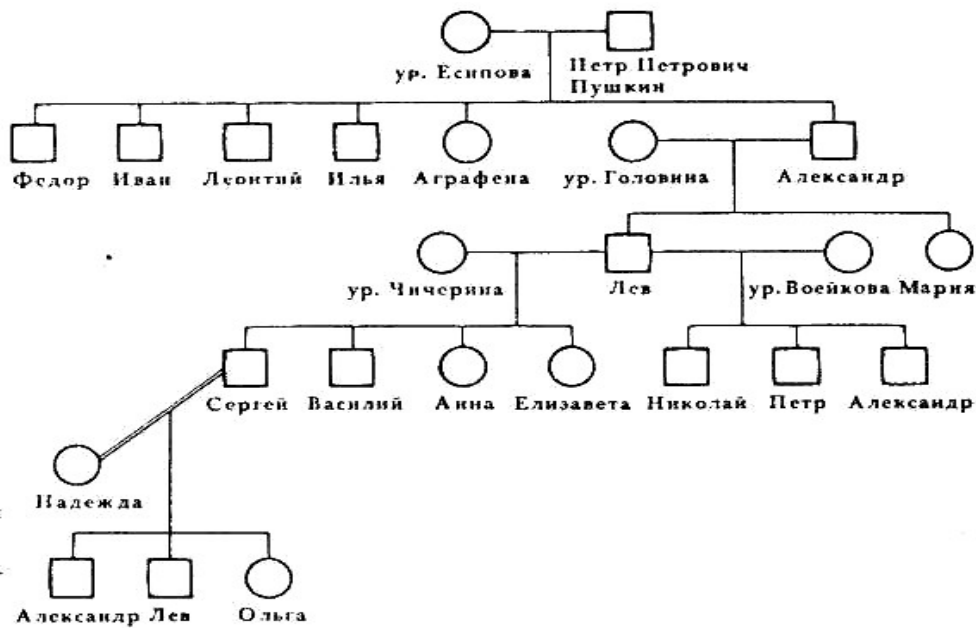


Лицо, по отношению к которому составляется родословная, называется пробандом. На рисунке пробанд указывается стрелкой. Братья и сестры носят название сибсов. В таблице сибсы обозначаются: женщины — кружками, мужчины — квадратами. Каждое поколение исследуемых лиц располагается в одну строчку. Схема условных обозначений показана на рис. .

Задани1

Составить родословную

А. Г. Галачьян (1967) приводит такие генеалогические сведения о семье А. С. Пушкина. Отец поэта – Сергей Львович Пушкин был женат на своей троюродной племяннице Надежде Осиповне, урожденной Ганнибал. У них кроме Александра был еще сын Лев и дочь Ольга. Отец Сергея Львовича – Лев Александрович – состоял в браке трижды. От одной жены, урожденной Воейковой, у него было три сына: Николай, Петр и Александр, от другой жены, урожденной Чичериной, кроме Сергея еще был сын Василий и две дочери: Анна и Елизавета. У Льва Александровича была сестра Мария. Отец Льва Александровича и Марии Александровны – Александр Петрович Пушкин – состоял в браке с Головиной, а отец Александра Петровича – Петр Петрович Шишкин – был женат на Есиповой. Петр Петрович кроме Александра имел четырех сыновей: Ивана, Леонтия, Илью Федора и дочь Аграфену. Федор Петрович состоял в браке с Корневой и имел сына Александра, у которого, в свою очередь, было два сына – Юрий и Михаил и две дочери – Надежда и Мария. Мария Александровна Пушкина была замужем за Осипом Ганнибалом, а их дочь Надежда Осиповна была женой Сергея Львовича Пушкина и, следовательно, дочерью Александра Сергеевича



Задание 2

Анализ родословной

Проведите анализ родословной, ответьте на поставленные вопросы и определите тип наследования болезни

1. Какой пол пробанда?
2. Сколько поколений представлено на родословной?
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери?
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда?
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда?
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак?
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1) аутосома 2) Y-хромосома 3) X-хромосома
8. Установите тип наследования болезни

9. Каков генотип пробанда:

Типы наследования болезни

Аутосомно-доминантный тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют в равной степени и мужчины, и женщины
3. Больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100%, если они гомозиготны, 75%, если они гетерозиготны.
4. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0%.

Аутосомно-рецессивный тип наследования:

1. Больные встречаются не в каждом поколении.
2. Болеют в равной степени и мужчины, и женщины
3. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 25%, если они гетерозиготны, 0%, если они оба , или один из них, гомозиготны по доминантному гену.
4. Часто проявляется при близкородственных браках.

Сцепленный с X-хромосомой (с полом) доминантный тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют в большей степени женщины
3. Если отец болен, то все его дочери больны.
4. Больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100%, если мать гомозиготна, 75%, если мать гетерозиготна.
5. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0%.

Сцепленный с X-хромосомой (с полом) рецессивный тип наследования:

1. Больные встречаются не в каждом поколении.
2. Болеют, в основном, мужчины.
3. Вероятность рождения больного мальчика у здоровых родителей 25%, больной девочки – 0%.

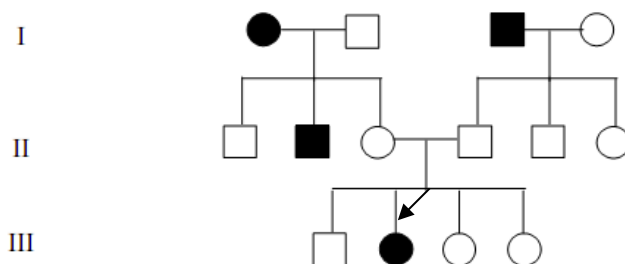
Голандрический тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют только мужчины.
3. Если отец болен, то все его сыновья больны.
4. Вероятность рождения больного мальчика у больного отца равна 100%.

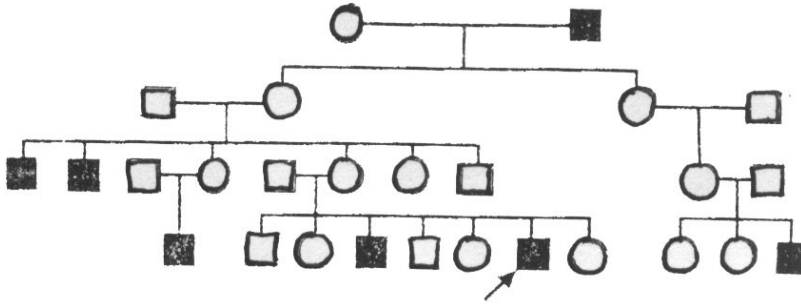
Митохондриальный тип

1. Генетический материал митохондрий наследуются только от матери и передается всем детям (и мальчикам, и девочкам) в 100 % случаев ,
2. От больного отца заболевание не передается (все дети здоровы)

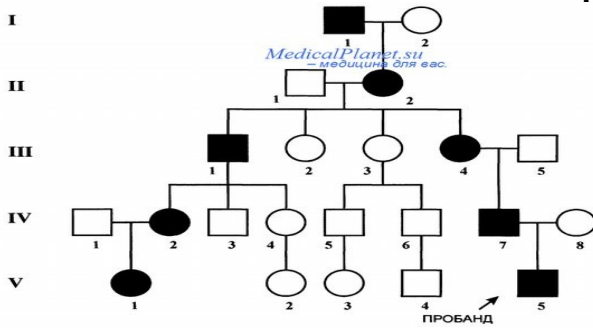
Анализ родословной Вариант 1



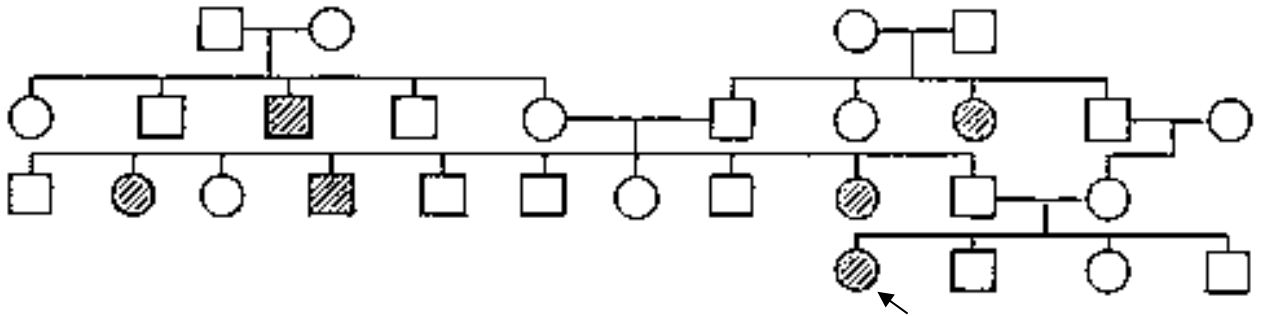
Анализ родословной
Вариант 2



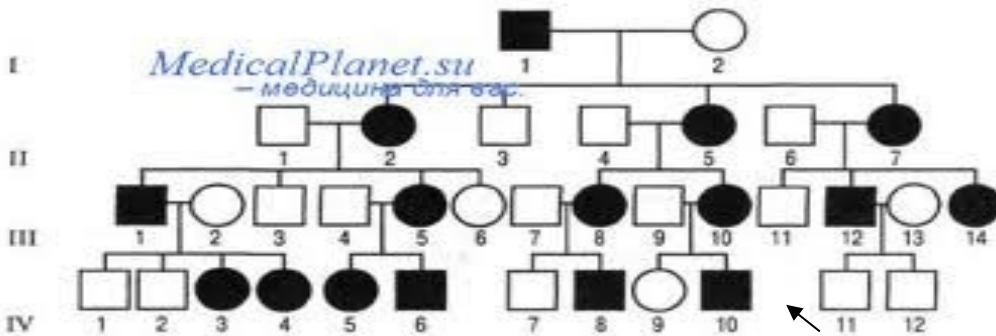
Анализ родословной.
Вариант 3



Анализ родословной.
Вариант 4

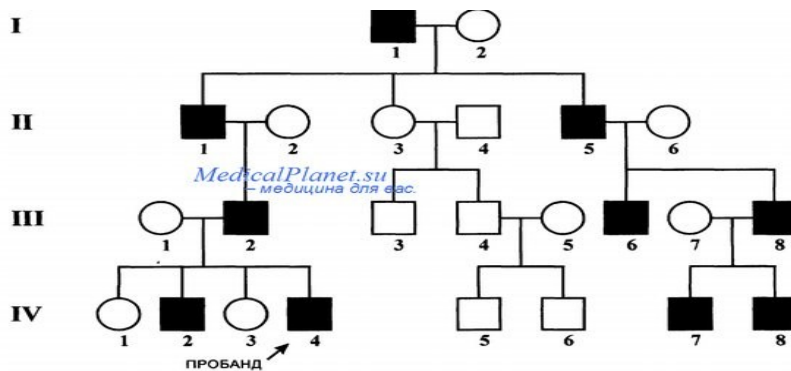


Анализ родословной.
Вариант 5

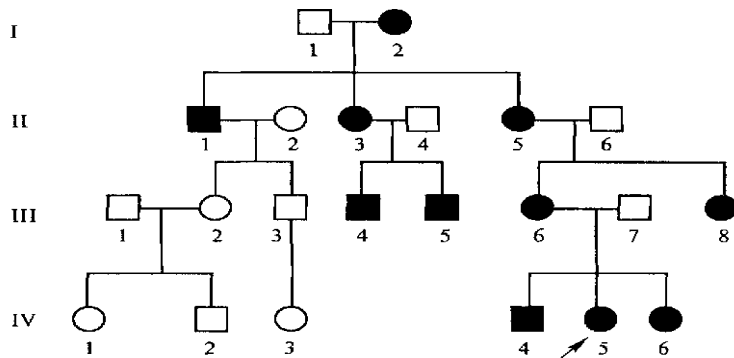


1.

Анализ родословной. Вариант 6



Анализ родословной. Вариант 7



)

Ответы к заданию Вариант 1

1. Какой пол пробанда? - **Ж**
 2. Сколько поколений представлено на родословной? - **3**
 3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери?
 4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? **да**
 5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда?
- 3**
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак? **рецессивный**
 7. Где находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1) аутосома 2) Y-хромосома 3) X-хромосома 4) митохондрии – **аутосомы**
 8. Установите тип наследования болезни - **аутосомно-рецессивный**
 9. Каков генотип пробанда: **aa**

Вариант 2

1. Какой пол пробанда? **муж**
2. Сколько поколений представлено на родословной? – **4**
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? **6**
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? **да**
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда? – **6**

6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак? **Рецессивный (у здоров род больн дети)**
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома **в X хромосоме** (больны только мальчики)
8. Установите тип наследования болезни рецессивный, сцепленный с X хромосомой
9. Каков генотип пробанда: X^aY

. Вариант 3

1. Какой пол пробанда? **муж**
2. Сколько поколений представлено на родословной? **5**
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? отца **1**
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? **да**
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда? **7**
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак? **доминантный**
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома **аутосома** (у больного отца, болен сын)
8. Установите тип наследования болезни **Аутосомно-доминантный**
9. Каков генотип пробанда: **Aa**

. Вариант 4

1. Какой пол пробанда? **Ж**
2. Сколько поколений представлено на родословной? **4**
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? - **1**
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? **Да**
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда? **5**
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак? **рецессивный**
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома **аутосома (при сцепл сX у здоровых родителей не может быть больной девочки)**
8. Установите тип наследования болезни **аутосомно-рецессивный**
9. Каков генотип пробанда: **aa**

. Вариант 5

1. Какой пол пробанда? **муж**
2. Сколько поколений представлено на родословной? **4**
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? **2**
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? **да**
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда? **15**
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак? **доминантный**
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома **x хромосома (если болен отец, то все девочки больны, а мальчики здоровы)**
8. Установите тип наследования болезни **доминантный сцепленный с X хромосомой**
9. Каков генотип пробанда: $X^A Y$

Вариант 6

1. Какой пол пробанда? **муж**

2. Сколько поколений представлено на родословной? 4
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? отца
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? да
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда?
9
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак?
7. Назовите хромосому, в которой находится аллель, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома **У хромосома**
8. Установите тип наследования болезни **голландрический**
9. Каков генотип пробанда: ХУ^a

Вариант 7

1. Какой пол пробанда? **женский**
2. Сколько поколений представлено на родословной? - 4
3. Сколько детей было у бабушки и дедушки пробанда со стороны матери? - 2
4. Имеется ли изучаемый признак у пробанда? -да
5. Сколько еще членов родословной имеют такой же признак, который есть у пробанда?
-10
6. Рецессивным или доминантным является изучаемый признак?
7. Назовите, где находится ген, отвечающая за формирование изучаемого признака: 1)аутосома 2)Y-хромосома 3) X-хромосома 4)митохондрии
8. Установите тип наследования болезни **митохондриальный**

Тема 11. Хромосомные болезни

Цели занятия:

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о и цитологических и биохимических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования.

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть

Хромосомные болезни

1. Аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
2. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
3. Структурные аномалии хромосом.

Хромосомные болезни — наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом, т.е хромосомными и геномными мутациями. К ним относятся:

1. Синдромы трисомий (дополнительная хромосома в паре) .
2. Синдромы моносомий (только одна хромосома в паре)
3. Синдромы, обусловленные изменением структуры хромосом

Механизм геномных мутаций – нерасхождение хромосом при мейозе. Общим для всех форм хромосомных болезней является множественность поражения.

Нормальный кариотип человека обозначается 46,XX –женский, 46,XY –мужской.

Синдромы трисомии:

- Трисомии 21-трисомия (синдром Дауна) — 1:700;
- 13-трисомия (синдром Патау) — 1:7600.
- 18-трисомия (синдром Эдвардса) — 1:6800;
- XXX (трисомия X) — 1:1000 (девочки);
- XXY (синдром Клайнфельтера) — 1:1400 (мальчики);
- дисомии по Y- хромосоме -

Трисомии по аутосомам

Синдром Дауна 47, XX (XY) +21. Дети с синдромом Дауна чаще рождаются у пожилых родителей. Если возраст матери 35-46 лет, то вероятность рождения больного ребенка возрастает до 4,1%

Синдром Патау 47, XX (XY) +13. Большинство больных с синдромом Патау (98%) умирают в возрасте до года, оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией.

Синдром Эдвардса - 47,XX (XY) +18. Тяжелейшая патология с поражением всех систем, 60% детей умирают в возрасте до 3 мес,

Трисомии по половым хромосомам

Трисомия по X - кариотип 47,XXX. Обычно нормальная женщина. Чаще, чем в общей популяции встречаются отклонения от нормы. могут возникнуть проблемы с координацией, моторикой и развитием речи. Трисомия по X-хромосоме не приводит к значительным нарушениям фертильности,

Синдром Клайнфельтера Кариотип 47,XXY, Фенотип мужской, телосложение по женскому типу. Бесплодие.

Моносомия

При моносомии по аутосомам организм не жизнеспособен

- XO (синдром Шерешевского — Тернера) — 1:3300 (девочки);
- YO – нежизнеспособен

Нарушение структуры (пример) синдром «кошачьего крика» — 1:4000;

Практическая часть

Задание 1

Представить рефераты или презентации по темам

1. синдром Дауна,
2. синдром Эдвардса,
3. синдром Патау..
4. Шерешевского-Тернера,
5. Синдром Клайнфельтера, синдром
6. Трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме

Задание 2

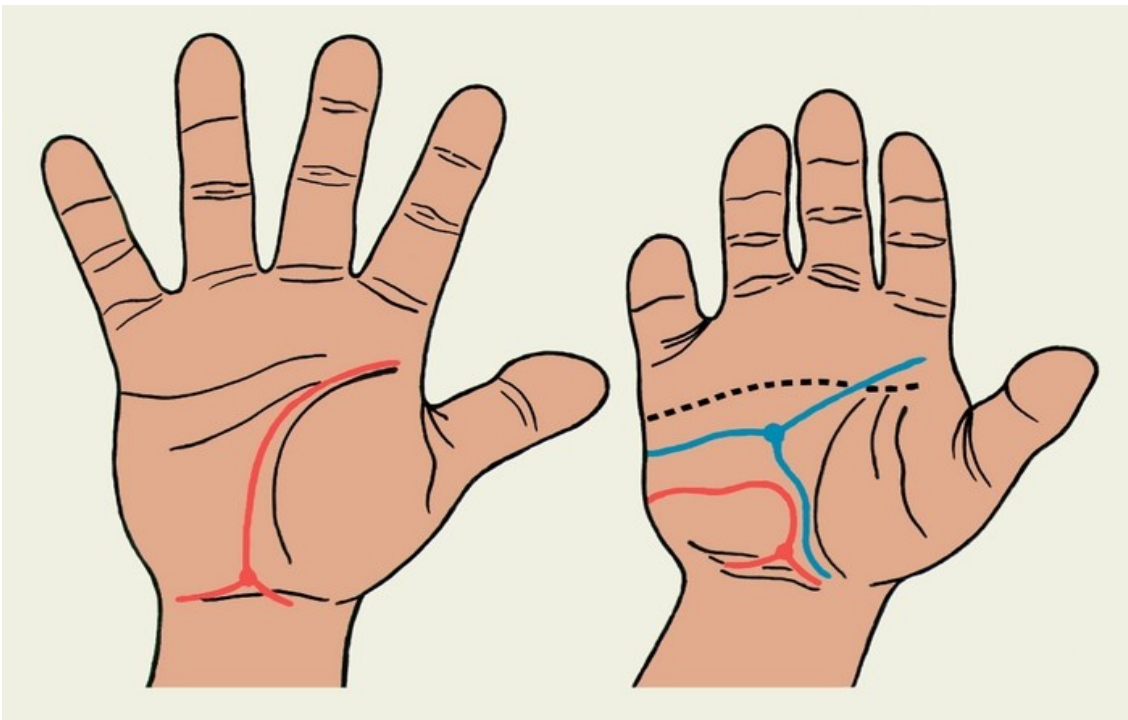
Определение синдрома по кариотипу.

Определить отклонение по кариотипу назовите синдром и соотнести с фенотипом. Рассказать о болезни.

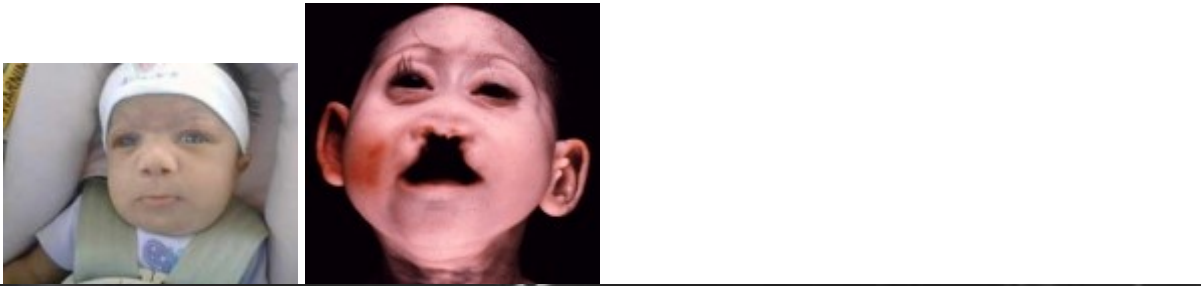
Кариотипы	Болезнь
47.XXY: 48.XXXY:	Синдром Клайнфельтера
45X0: 45X0/46XX: 45.X/46.XY: 46.X iso	Синдром Шерешевского — Тернера
47.XXX: 48.XXXX: 49.XXXXX	Полисомии по X хромосоме
47.XX. 21+: 47.XY. 21+	Синдром Дауна
47.XX. 18+: 47.XY. 18+	Синдром Эдвардса
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау



1.



47,XX, 21+; 47,XY, 21+



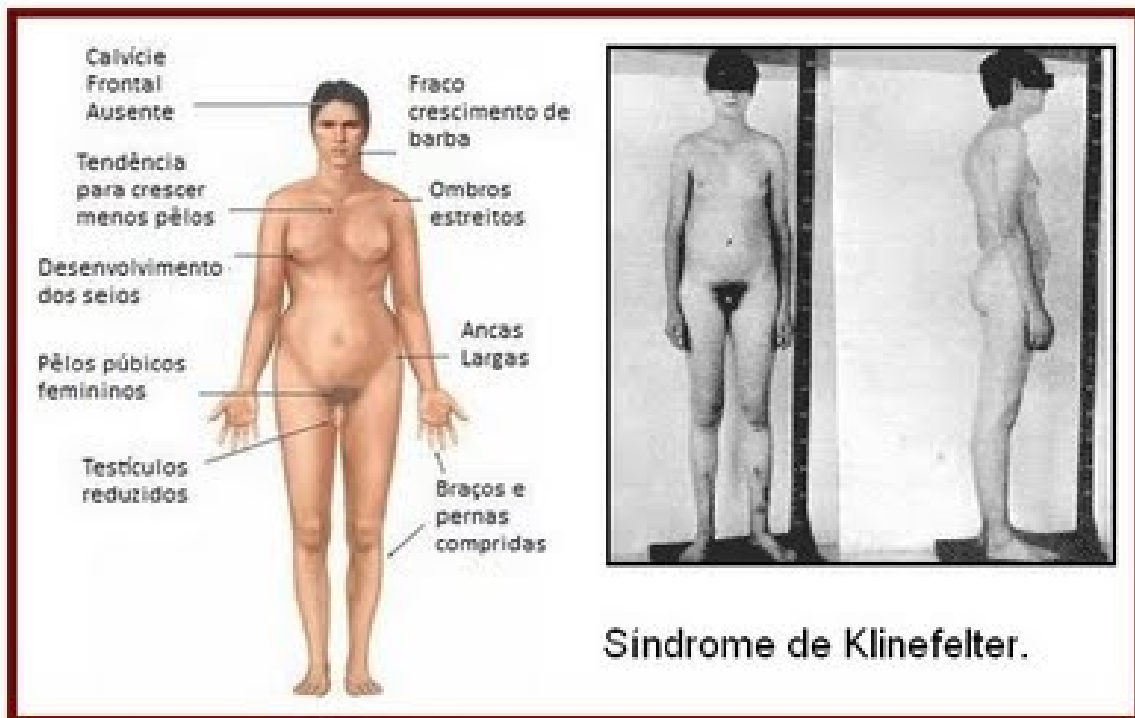
4 **E** 47,XY, 13+

F 7, XX, 13+;



XX, 18+; 47,XY, 18+

47,



47,XXY; 48,XXXY 49,XXXXY



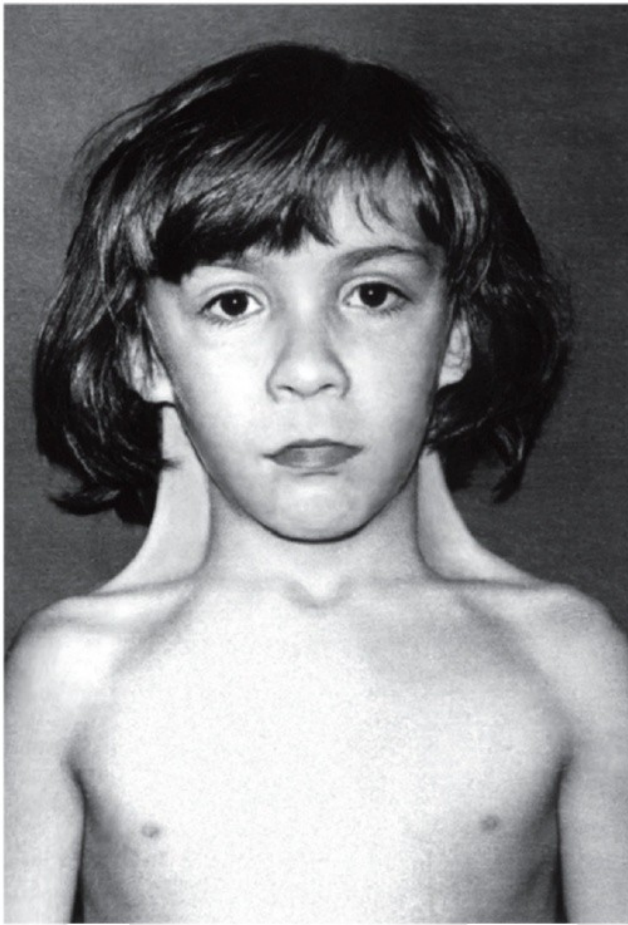
2. XYY

47, XYY

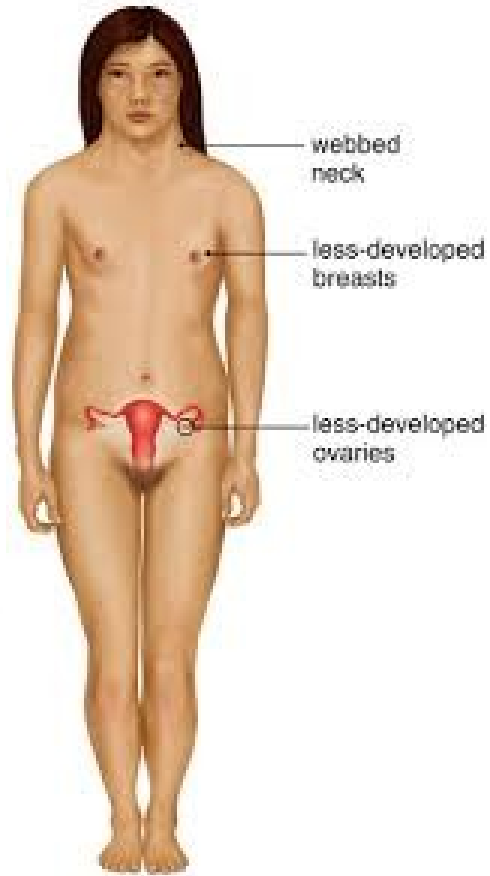


3. XXX

47,XXX



© Garland Science, The McGraw-Hill Companies, Inc. Photographs provided for reproduction in English



a. A female with Turner (XO) syndrome



(Classic 45-XO)



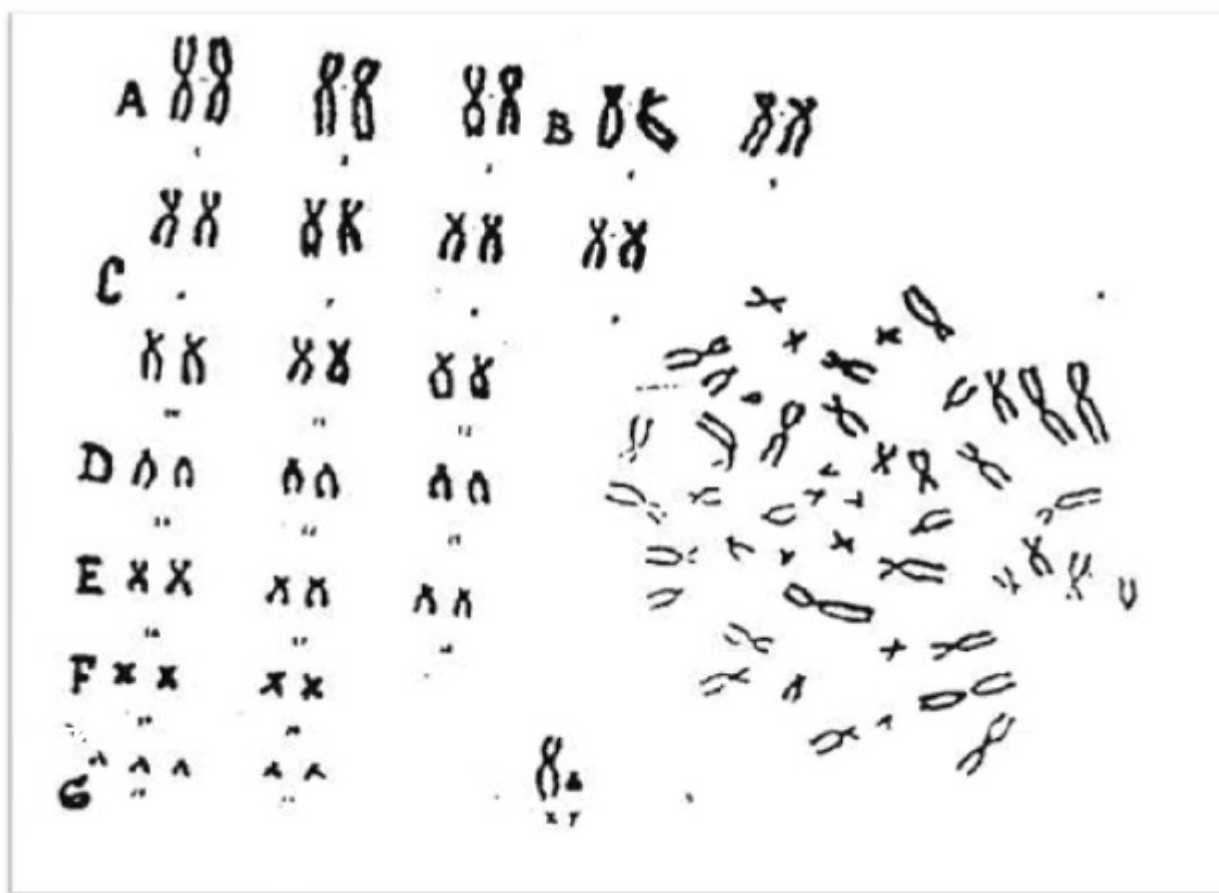
Copyright EndoPic, Imperial College, London

Mosaic (46-XX / 45-XO)

X0

45,

Вариант 1



Больные обычно невысокого роста, отличаются слабоумием и многочисленными физическими пороками. Они имеют характерную внешность и во многом очень похожи друг на друга..

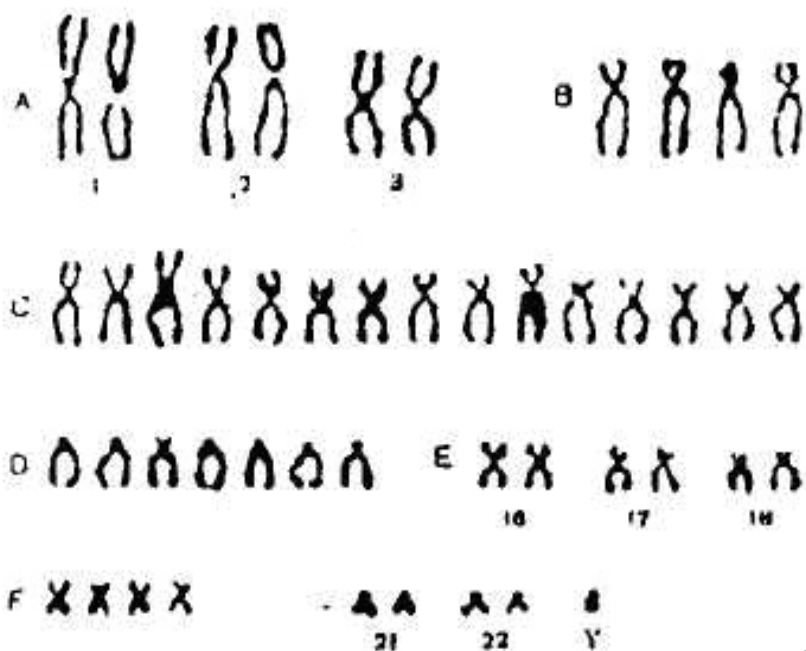
Характерные признаки: мышечная гипотония, уплощенное лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, брахицефалия, короткий нос с широкой плоской переносицей, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с высунутым утолщенным бороздчатым языком.), косоглазие, разболтанность суставов.

Часто наблюдаются пороки сердечно-сосудистой системы: иногда отмечаются пороки желудочно-кишечного тракта; гораздо реже встречаются пороки развития почек и мочевыводящих путей.

У больных чаще возникают инфекционные и злокачественные заболевания, что, по-видимому, связано с нестабильностью и слабостью иммунной системы при этом заболевании.

При дерматоглифическом исследовании часто обнаруживается длинная поперечная складка на ладони (так называемая «обезьянья борозда»). Кроме того, у больных на мизинце имеется всего одна-единственная складка (20-25 %), которая довольно часто бывает симметричной на обеих руках.

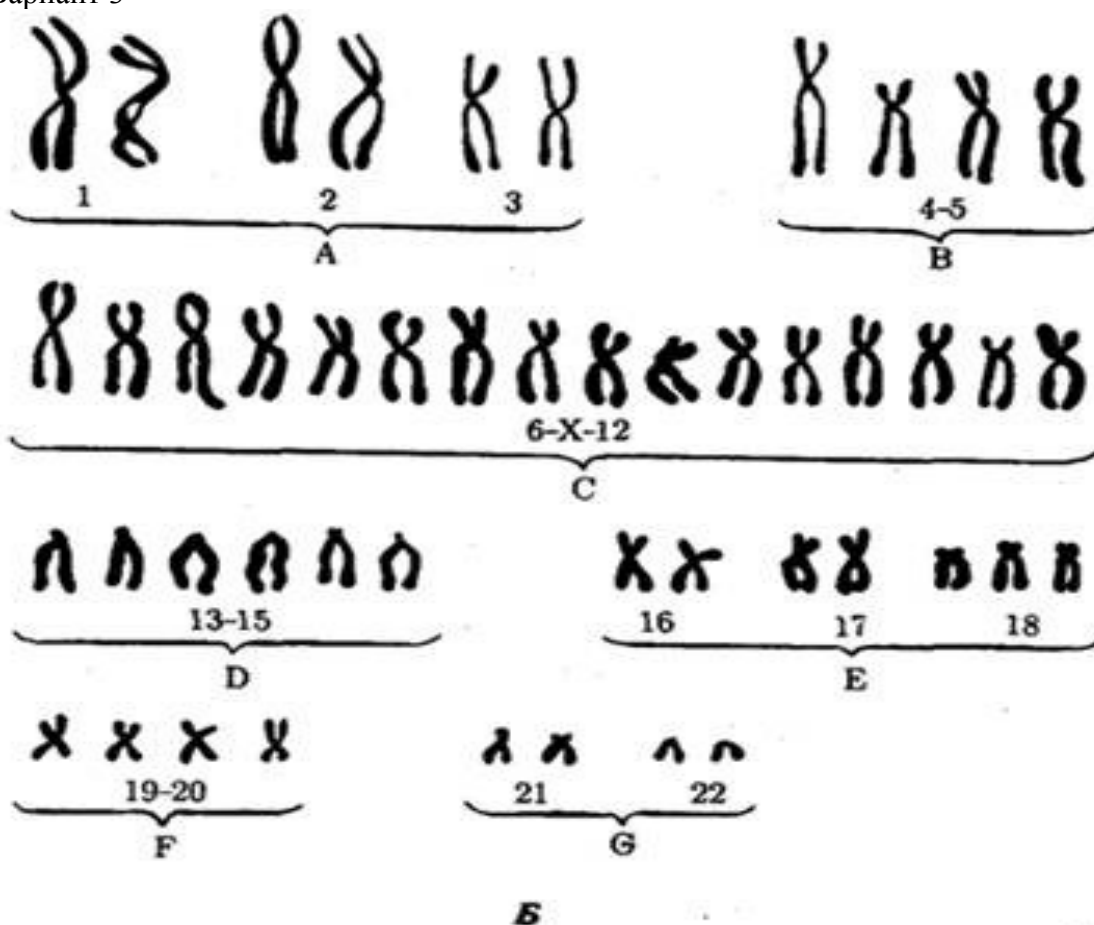
Вариант 2



. Клинически отмечается резкая умственная отсталость, выраженная микроцефалия, , неправильно сформированные и низко расположенные уши, аномалии глазного яблока (микрофтальмия и анофтальм), незарращение губы и неба, полидактилия, повышенная гибкость суставов, врожденные пороки внутренних органов (кардиоваскулярной и мочевой систем, желудочно-кишечного тракта), часто наблюдаются судороги. Из других клинических симптомов следует отметить гемангиомы на коже лица и рук, деформацию пальцев кисти, деформацию стопы, пупочные и пахово-мошоночные грыжи, крипторхизм, глухоту. Глухота в 80-85 % случаев.

Из всех перечисленных аномалий ведущими, основными признаками являются расщелина верхней губы и неба, полидактилия (часто двусторонняя) и глубокие поражения центральной нервной системы; р.

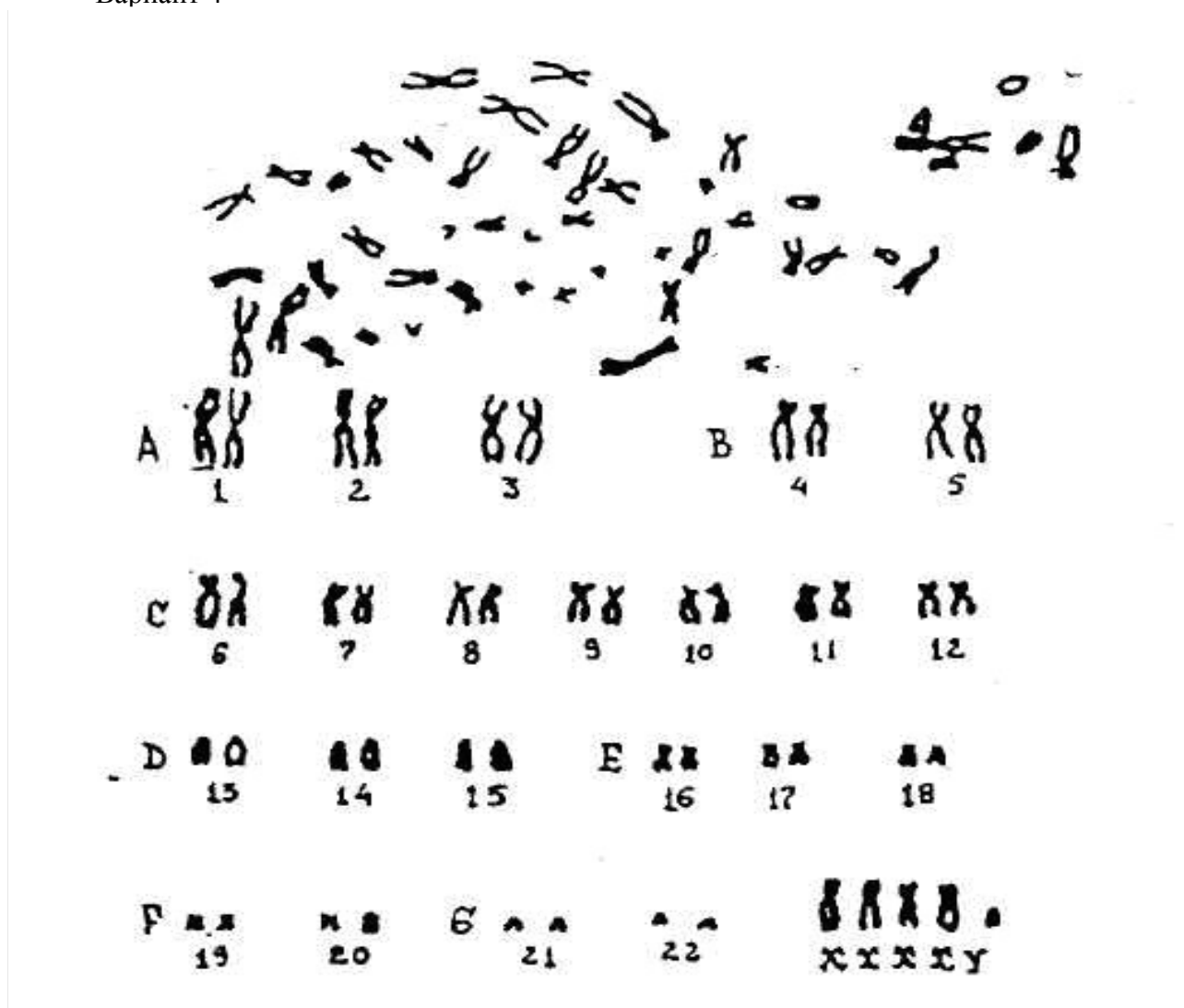
Вариант 3



Больные дети часто рождаются недоношенными или переношенными, отмечаются слабая активность плода, многоводие. Дети часто рождаются в асфиксии, с низкой массой тела (2200-2400) и резкой гипотрофией. Череп маленький, сбоку сдавлен, затылочная часть вытянута, лоб маленький, уши расположены низко и их форма почти всегда аномальная, глазные щели узкие, микрофтальмия, катаракта, рот маленький, высокое небо, иногда с расщелиной. Шея короткая, иногда с крыловидной складкой, короткая грудная клетка, сердечный горб. Характерно расположение пальцев кистей - они согнуты. Типична форма стопы в виде «качалки» (80 %), часто наблюдается косолапость. Постоянны пороки сердца, почек, пищеварительного тракта. У 100 % больных отмечается сниженный интеллект, часто - идиотия. Во всех случаях наблюдается нарушение развития головного мозга.

Дерматоглифическая картина типична: на кончиках пальцев рук преобладают дуги или плоские петли (реже), в результате чего общий гребневой счет чрезвычайно низкий. Часто наблюдается поперечная складка ладони.-

Вариант 4



Мужчины, высокого роста, длинные конечности, евнухоидизм и гинекомастия (50%), нарушенный сперматогенез и в результате этого бесплодие, уменьшенные яички, повышенное выделение женских половых гормонов, склонность к ожирению, скудное оволосение в подмышечных впадинах и на лобке.

. Больные с этим синдромом очень внушаемы, вялы, апатичны, у них часто отмечается умственная отсталость (обычно дебильность).

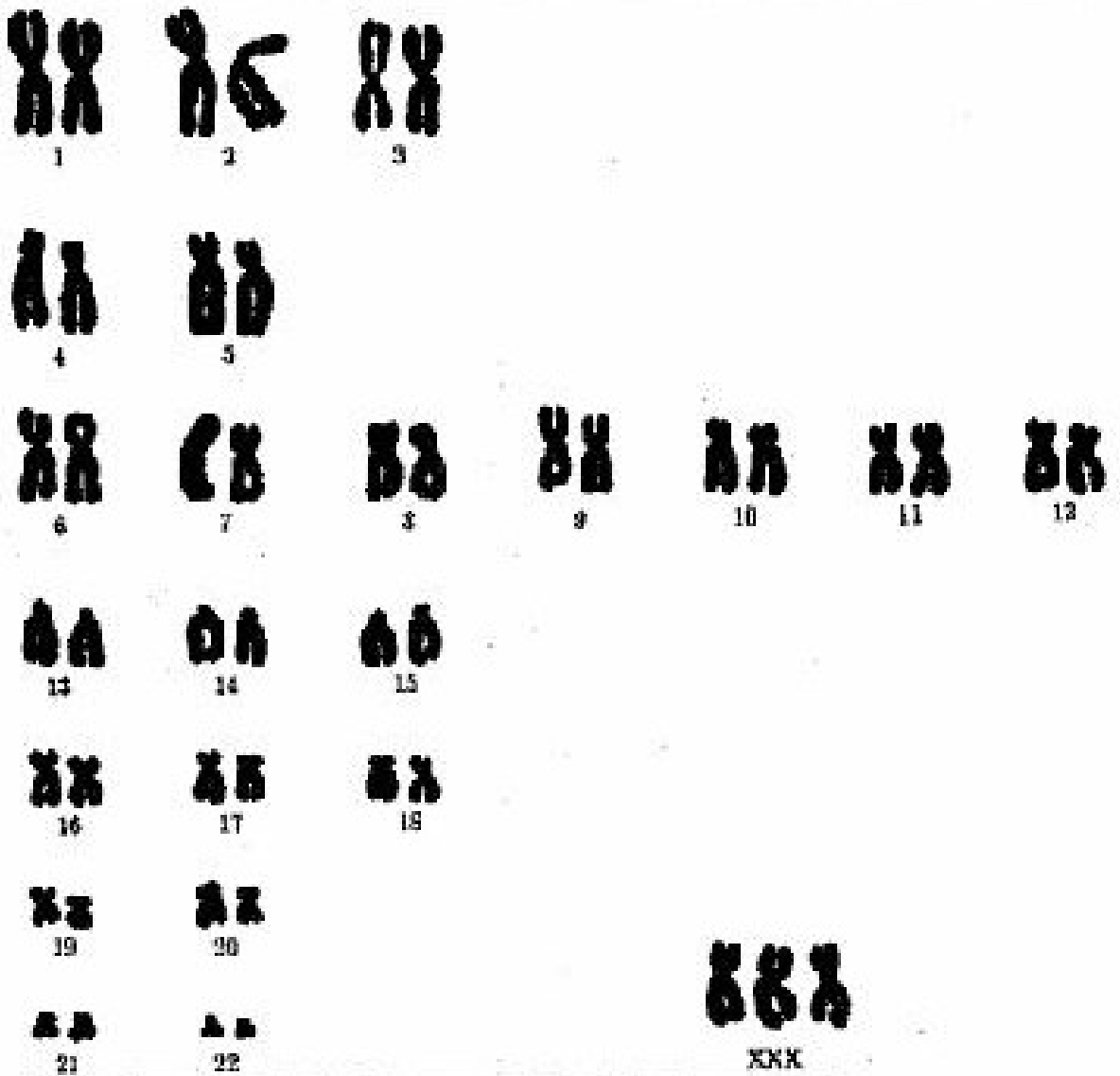
Вариант 5



Клинические симптомы заболевания проявляются с первых дней жизни. Масса тела детей при рождении снижена, отмечается лимфатический отек верхних и нижних конечностей, низкий рост волос на шее. В течение 1-го года жизни ребенок постепенно отстает в росте, особенно заметно замедление роста в 9-10 лет. В дальнейшем для таких больных низкий рост является одним из самых характерных признаков; у взрослых он не превышает 140-145 см.

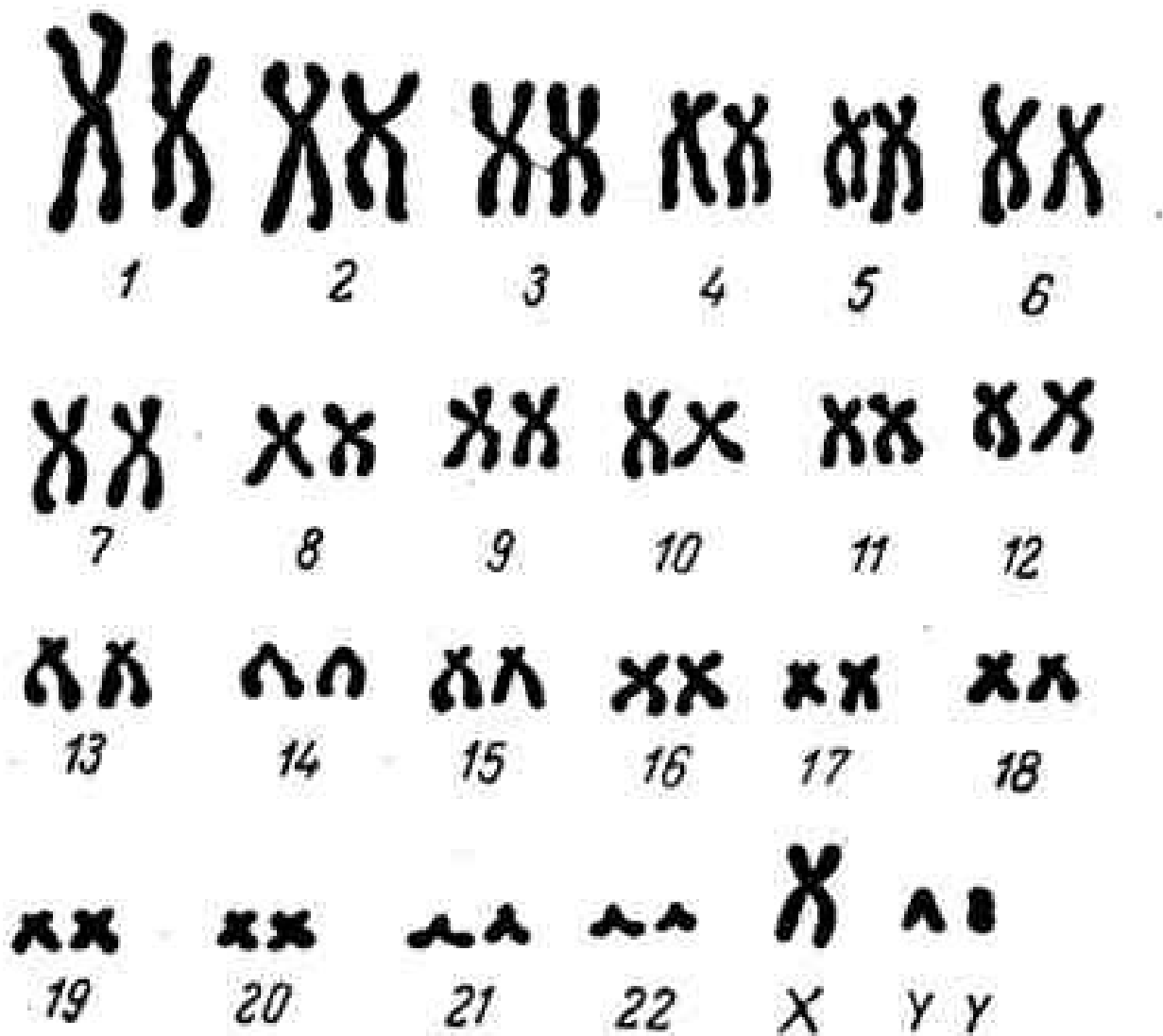
Для больных с синдромом Шерешевского-Тернера характерны кожные крыловидные складки на короткой шее (до 60 %), широкая грудная клетка (60 %), X-образное искривление голеней (56 %). При полной форме синдрома Шерешевского-Тернера наблюдаются половой инфантилизм, первичная аменорея и бесплодие (90 %), внешние и внутренние половые органы недоразвиты, отсутствуют матка и фаллопиевы трубы; наблюдается недоразвитие вторичных половых признаков, связанное с недостатком эстрогенов, которые приводят к недоразвитию молочных желез и скудному оволосению на лобке и в подмышечных впадинах. Поражаются сердечно-сосудистая, мочеполовая, скелетная и кожная системы.

Вариант 6



Частота синдрома составляет примерно 1:1000 девочек. Выявление затруднено, так как в большинстве случаев это здоровые женщины без каких-либо заметных признаков патологии.

Вариант 7



Мужчины в большинстве случаев, без каких-либо физических отклонений, могут иметь некоторые особенности фенотипа: высокий рост, нарушение координации движений, повышенный уровень половых гормонов, импульсивность

Тема 12. Генные болезни

Цели занятия:

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о биохимических и цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования и показаниях для медико-генетического консультирования. ,

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в коллективе, команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 9	Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.4	Проводить контроль эффективности лечения
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний
ПК 5.3	Осуществлять паллиативную помощь

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть

Тема 12. Генные болезни

План

1. Причины и классификация генных болезней.

2. Аутосомно-доминантные заболевания.
3. Аутосомно-рецессивные заболевания.
4. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
5. Y- сцепленные заболевания.
6. Заболевания с митохондриальным типом наследования

Генные (моногенные) болезни - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Классификация по патогенезу (механизму развития)

1. болезни обмена веществ,
2. моногенные синдромы множественных врожденных пороков
3. комбинированные формы.

Классификация генных болезней по типу наследования

1. Аутосомно- доминантные
2. Аутосомно-рецессивные
3. Доминантные сцепленные с X хромосомой
4. Рецессивные сцепленные с X хромосомой
5. Голандрические (сцепленные с Y хромосомой)
6. Митохондриальные

Локализация дефектного гена:

- аутосомный –в аутосомах (соматических хромосомах),
- сцепленный с X-хромосомой – в X хромосоме,
- голандрический –в Y хромосоме,
- митохондриальный – в митохондриях

Аутосомно-доминантные

Аутосомно-доминантные - наследование -обусловлены дефектом доминантного гена (A), генотип больного AA или Aa, проявляется во всех поколениях одной семьи. наследование от пола ребенка не зависит. Пример- Синдром Марфана, *полидактилия*

Аутосомно-рецессивные

Аутосомно-рецессивные заболевания: ген рецессивный (a) и находится в аутосоме. Признаки проявляются только у гомозиготных по этому гену организмов Генотип больного aa. Наследование от пола ребенка не зависит.. У здоровых родителей могут рождаться больные дети.

X-сцепленные

Болезни X-сцепленные не передаются от отца к сыну (поскольку сын наследует Y-отца), мутантный аллель в этом случае унаследуют все дочери.

X-сцепленное доминантное наследование Ген болезни X^A Болезнь проявляется в генотипах : $X^A X^A$; $X^A X^a$; $X^A Y$. Больных женщин примерно вдвое больше, чем мужчин. Женщины передают заболевание и сыновьям, и дочерям. Больной мужчина передает заболевание только всем дочерям. У женщин-гетерозигот болезнь протекает легче, чем у мужчин. Пример: X –сцепленный D-резистентный рахит.

X-сцепленный рецессивный тип. Ген болезни - X^a ; Генотипы больных: $X^a X^a$; $X^a Y$. Если болен отец, то все дочери являются носителями, а сыновья здоровы. Мальчики болеют чаще. Пример-гемофилия, дальтонизм.

Голандрический

Голандрический тип Ген в Y-хромосоме Передается только от отца к сыну. Пример: повышенная волосатость ушных раковин, олигоспермия, некоторые формы ихтиоза (рыбья кожа),

Митохондриальный

Митохондриальный тип. Генетический материал митохондрий наследуются от матери, которая передает заболевание всем детям, и сыновьям, и дочерям. У больного отца рождаются здоровые дети. .

Пример –Атрофия зрительного нерва Лебера

Практическая часть

Генные болезни

Задание 1

Представление рефератов или презентаций по темам

1. Синдром Марфана
2. Гемофилия
3. Фенилкетонурия

Задание 2

Посмотреть и обсудить учебные фильмы;

1. Наследственные болезни обмена веществ.
2. Что нужно знать о наследственных болезнях
3. Профилактика генетических сбоев.

Тема 13. Медико-генетическое консультирование

Тема 14. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний

Цели занятия:

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о биохимических и цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования и показаниях для медико-генетического консультирования. ,

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в коллективе, команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 9	Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.4	Проводить контроль эффективности лечения
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний
ПК 5.3	Осуществлять паллиативную помощь

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Теоретическая часть

Тема 13. Медико-генетическое консультирование

1. Методы диагностики наследственных болезней

2. *Организация медико-генетической службы*
3. Перспективное и ретроспективное консультирование
4. Показания для медико-генетического исследования

Методы диагностики наследственных болезней

Особенности изучения наследственности человека

Биологические особенности человека: позднее половое созревание (12-15 лет), медленная смена поколений (20-25 лет), моноплодная беременность (исключение — близнецы), продолжительный срок беременности, особенности кариотипа (большое число групп сцепления — 24 у мужчин, 23 — у женщин; 46 хромосом) и генотипа (около 30 тысяч структурных генов, гетерозиготность по многим генам); большое количество разнообразных мутаций, фенотипический полиморфизм.

Социально-этические особенности: малочисленное потомство у одной пары родителей; недопустимость направленных искусственных скрещиваний в интересах исследователя; невозможность создания одинаковых условий жизни для всех людей.

Гибридологический или метод скрещивания у людей не применяется

Перспективное и ретроспективное консультирование

Основные направления диагностик: пренатальная (до рождения ребенка) и постнатальная.

Пренатальная диагностика

Неинвазивный метод - УЗИ. Ультразвуковое исследование проводится в сроках 9-11 и 16-21 недели. В 10-12 недель - можно заметить признаки хромосомных заболеваний В 20-24 недели - проводят выявление пороков развития

Инвазивные методы применяются при получении материала для исследования:

- Биопсия хориона – это получение клеток из будущей плаценты, проводится в 8-12 недель беременности.
- Амниоцентез – аспирация амниотической жидкости в 16-24 недели беременности.
- Кордоцентез - пункция пуповины плода (22-25 недель)

Определение X- и Y-хроматина В ядрах клеток женщин в диплоидном наборе присутствуют две хромосомы X, одна из которых инактивирована и видна в виде глыбки хроматина, прикрепленного к оболочке ядра. (половой хроматином или тельцем Барра). В норме у женщин обнаруживают одну глыбку X-хроматина, а у мужчин её нет. Y-хроматин выявляют при специальном окрашивании в виде сильно светящейся точки, отличающейся от остальных хромоцентров.

Метод дерматоглифики. Метод дерматоглифики основан на изучении индивидуальных особенностей кожных рисунков (папиллярных узоров) и используется как экспресс-метод для диагностики некоторых хромосомных болезней (синдром Дауна), для определения зиготности близнецов, идентификации личности, определения отцовства

Организация медико-генетической службы четырехуровневая

Первый уровень - общая сеть ЛПУ Основная задача - выявление наследственных заболеваний и риска их возникновения.

Второй уровень - областные ЛПУ, где врачами-специалистами различного профиля выявляется основная масса дефектов

Третий уровень - медико-генетические консультации (МГК), Выявляются хромосомные и часть моногенных болезней.

Четвертый уровень федеральный, -специализированные медико-генетические центры (МГЦ), располагаются на базе крупных детских больниц, специализированных НИИ; кафедр медицинской генетики; Выявляет хромосомную патологию и моногенные болезни

Показания для направления в МГК

Ретроспективное исследование – это исследование пациента с предположительно наследственным заболеванием. Консультирование применяется с целью уточнения диагноза, прогноза заболевания.

Показания для исследования

- ✓ пороки развития,
- ✓ умственная отсталость,
- ✓ врожденные или прогрессирующие заболевания,
- ✓ случаи неправильного развития половых органов

Перспективное исследование проводится до проявления заболевания в семье при повышенном риске его возникновения.

Показания для исследования

- повторные выкидыши, мертворождение, бесплодие;
- в семье есть дети с пороками развития,
- родственные браки,
- супруги со сходными заболеваниями,
- профессиональные вредности у супругов,
- беременные старше 35 лет,
- беременные с повышенным риском, выявленным скрининговыми методами

Скрининг - проведение простых и безопасных исследований больших групп населения с целью выделения п риска развития той или иной патологии.

Если выявлено повышение того или иного показателя, ребенку показан повторный анализ. Если и при повторном анализе (ретесте) у ребенка выявлено превышение определенных показателей, то проводится уточняющая диагностика.

Принцип - недирективное консультирование, т.е окончательное решение вопроса о сохранении или прерывании беременности принадлежит беременной женщине, а не врачу-генетику.

Направления профилактики врожденных и наследственных заболеваний:

- индивидуальная (семейная)
- популяционная

Практическая часть

Тема 14. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний

Задание 1

Посмотреть фильм: Наследственные болезни. Диагностика.

Задание 2

Обсуждение представленных рефератов и презентаций по темам

1. Муковисцидоз. Тип наследования. Клинические проявления. Методы диагностики.
2. Галактоземия. Тип наследования. Клинические проявления. Методы диагностики
3. Врожденный гипотиреоз. Причины. Клинические проявления. Методы диагностики
4. Фенилкетонурия. Тип наследования. Клинические проявления.
5. Значение повышения фетопротеина в крови беременной.

Тема 15. Дифференцированный зачет

Цели занятия

Сформировать у студентов умение проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи, проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Выработать знания о биохимических и цитологических основах наследственности, закономерностях наследования признаков, методах генетического исследования и показаниях для медико-генетического консультирования. ,

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Индекс	Формулировка
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3	3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.

Выше приведенные сведения подтверждают актуальность данной темы.

Практическая часть

Тестовые задания к дифференцированному зачету по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности «Лечебное дело»

1. Генетика это

1. гетерогенные заболевания, вызванные мутациями на уровне гена;
2. наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости;
3. наука об изменчивости организмов.

2. Наследственность—это:

1. свойство всех живых существ сохранять и передавать в ряду поколений характерные признаки;
2. способность организмов приобретать новые признаки;

3. Изменчивость — это:

1. способность организмов приобретать новые признаки и терять старые;
2. способность сохранять и передавать в ряду поколений признаки;
- 4. Эукариотические клетки – это:**
 1. клетки, не имеющие цитоплазмы;
 2. Клетки, имеющие ядро;
 3. клетки, содержащие нуклеоид;
 4. клетки, не имеющие ядра;
 5. клетки, неспособные к делению
- 5. Эукариотические клетки состоят из трех неразрывно связанных между собой частей:**
 1. лизосом, цитоплазмы и митохондрий;
 2. оболочки, цитоплазмы и ядра;
 3. митохондрий, ядра и цитоплазматической мембраны.
- 6. Органоиды это:**
 1. постоянные структурные компоненты клетки;
 2. непостоянные компоненты клетки;
- 7. Включения это:**
 1. постоянные структурные компоненты клетки;
 2. непостоянные компоненты клетки;
- 8. Мембраной окружены следующие структуры:**
 1. ядро, митохондрии, эндоплазматическая сеть;
 2. аппарат Гольджи, лизосомы;
 3. Цитоплазма;
 4. Все вышперечисленные компоненты;
- 9. Соотнесите органоид клетки и его основную функцию**

Органоид	Функция
1. рибосомы	1. участие в синтезе и транспорте белка;
2. митохондрии	2. синтез белка
3. Лизосомы	3. синтез АТФ;
4. гладкая эндоплазматическая сеть	4. содержат ферменты для расщепления органических веществ;
5. шероховатая эндоплазматическая сеть	5. участие в синтезе и транспорте углеводов и жиров;
6. комплекс Гольджи	6. участие в клеточном делении;
7. клеточный центр	7. хранение гормонов и других веществ

- 10. Ген — это**
 1. структурная и функциональная единица наследственности, контролирующая развитие определенного признака или свойства;
 2. Участок РНК, несущий генетическую информацию;
 3. Фермент, отвечающий за синтез белка.
- 11. Лocus гена - это**
 1. место расположения определённого гена в хромосоме;
 2. место расположения гена в цитоплазме;
 3. участок гена, состоящий из трех нуклеотидных последовательностей;
- 12. Гены в эукариотической клетки находятся**
 1. в ядре и митохондриях;
 2. в плазмолемме;
 3. в рибосомах;

4. в лизосомах;
5. во всех вышеперечисленных структурах;

13. Хромосома — это

1. структура несущая генетическую информацию в виде генов;
2. цепочка РНК в виде спирали;
3. органоид клетки;

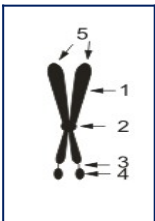
14. Две хроматиды могут быть в хромосоме

1. на протяжении всего цикла жизни клетки;
2. перед клеточным делением;
3. сразу после деления клетки.

15. Подберите правильное определение

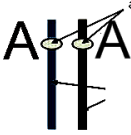
Термин	Определение
1. Генотип	1. совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном наборе хромосом; 2. совокупность генов данного организма; 3. совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития; 4. совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида
2. Геном	
3. Фенотип	
4. Кариотип	

16. Выбрать правильный вариант строения хромосомы



1. 1 – Плечо, 2 – Вторичная перетяжка, 3 – Первичная перетяжка (центромера), 4 – Спутник; 5 – хроматида;
2. 1 – Плечо, 2 – Первичная перетяжка (центромера), 3 – Вторичная перетяжка, 4 – Спутник 5 – хроматида;
3. 1 – Спутник 2 – Вторичная перетяжка, 3 – Первичная перетяжка (центромера), 4 – Плечо, 5 – Хроматида;

17. Соотнесите понятие, его значение и соответствующее изображение.

Понятие	Значение	Рисунок
1. Гомозиготный организм	а) Организм, имеющий одинаковые аллельные гены, отвечающие за указанный признак	аллели а
2. Гетерозиготный организм	б) Организм, имеющий разные аллельные гены, отвечающие за указанный признак	гомологичные хромосомы  аллели б гомологичные хромосомы

18. Гомологичные хромосомы (гомологи) - это

1. хромосомы, содержащиеся в женской половой клетке;
2. парные хромосомы, в соматических клетках (по одной от каждого родителя), содержащие набор генов, отвечающих за одни и те же признаки;
3. хромосомы, содержащиеся в мужской половой клетке:

19. Аллельные гены - это

1. гены, расположенные в X хромосоме;
2. гены, расположенные в Y хромосоме;
3. гены, расположенные в гомологичных хромосомах и отвечающие за один и тот же признак;

20. Опишите кариотип различных типов клеток человека, подбрав соответствующие характеристики

Тип клеток	В одной клетке в норме содержится			
	Общее количество хромосом	Количество во аутосом	Количество половых хромосом	Половые хромосомы
1. Соматические клетки женщин	а) 23 хромосомы	а) 22 пары	а) 1 пара	а) XX б) XY
2. Соматические клетки мужчин	б) 23 пары хромосом	б) 22 хромосомы	б) 1 хромосом	в) X г) Y
3. Половые клетки женщин				д) Одна часть клеток содержит X, другая - Y
4. Половые клетки мужчин				

21. В аллельной паре имеется доминантный (А) и рецессивный (а) гены. Сколько типов гамет, данному признаку, образуются в организме после деления данной клетки?

1. Один,
2. Два
3. Четыре
4. много

22. Подберите соответствующие характеристики дочерним клеткам, полученным в результате деления

Способ деления	Тип клеток	Количество клеток после деления одной предшественницы	Набор хромосом	Количество хроматид в хромосоме
1. митоз	1. половые	1. две 2. четыре	1. диплоидный	1. две 2. одна
2. мейоз	2. соматические		2. гаплоидный	

1. Основное положение молекулярной биологии, сформулированное Ф. Криком, утверждает, что перенос генетической информации осуществляется:

1. от ДНК к ДНК путем репликации и от ДНК через РНК к белку;
2. от РНК к РНК путем репликации и от РНК через ДНК к белку;
3. от РНК к РНК путем репликации и от РНК через белок к ДНК;

2. Нуклеиновая кислота - высокомолекулярное органическое соединение, образованное

1. остатками нуклеоидов
2. остатками нуклеотидов;
3. остатками серной кислоты

3. Соотнесите тип нуклеиновой кислоты и структуру нуклеотида

Тип нуклеиновой кислоты	Структура нуклеотида		
	Углевод	Азотистые основания	Остаток кислоты
1. ДНК	а) рибоза	а) Аденин (А) Гуанин (Г) Тимин (Т) Цитозин (Ц)	а) фосфорной
2. РНК	б) дезоксирибоза	б) Аденин (А) Гуанин (Г) Урацил (У) Цитозин (Ц)	б) серной

4. Выберите азотистые основания, которые входят в состав ДНК

1. Аденин (А)
2. Гуанин (Г)
3. Тимин (Т)
4. Цитозин (Ц)
5. Урацил (У)

5. Выберите азотистые основания, которые входят в состав РНК

1. Аденин (А)
2. Гуанин (Г)
3. Тимин (Т)
4. Цитозин (Ц)
5. Урацил (У)

6. Пользуясь принципом комплементарности, подберите пары соответствующих друг другу азотистых оснований.

ДНК матрица	Синтезируемая цепь ДНК
а) Аденин (А)	а) Аденин (А)
б) Гуанин (Г)	б) Гуанин (Г)
в) Тимин (Т)	в) Тимин (Т)
г) Цитозин (Ц)	г) Цитозин (Ц)

7. При транскрипции на ДНК синтезируется РНК. Как при этом соединяются азотистые основания? Подберите соответствующие пары.

ДНК	РНК
а) Аденин (А)	а) Аденин (А)
б) Гуанин (Г)	б) Гуанин (Г)
в) Тимин (Т)	в) Урацил (У)
г) Цитозин (Ц)	г) Цитозин (Ц)

8. Генетический код это

1. способ кодирования состава углеводов;

2. способ кодирования аминокислотной последовательности белков при помощи нуклеотидов;
3. способ кодирования липидного состава клетки;
9. **Одна аминокислота кодируется**
 1. двумя последовательностями нуклеотидов, которые называется дуплетом
 2. тремя последовательностями нуклеотидов, которые называется триплетом
 3. четырьмя последовательностями нуклеотидов, которые называется квартетом.
10. **Наследственную изменчивость подразделяют на два основных вида**
 1. комбинативную (рекомбинационную) и мутационную;
 2. Комбинативную и вариативную;
 3. Мутационную и генотипическую;
11. **Комбинативная изменчивость - это**
 1. фенотипические изменения, возникающие под влиянием условий среды;
 2. возникновение новых сочетаний неизменных генов за счет перегруппировки в процессе мейоза и случайности встречи гамет при оплодотворении;
 3. Изменение генетического материала, обусловленное возникновением мутаций;
1. **Мутационная изменчивость это**
 1. фенотипические изменения, возникающие под влиянием условий среды;
 2. возникновение новых сочетаний неизменных генов за счет перегруппировки в процессе мейоза и случайности встречи гамет при оплодотворении;
 3. Изменение генетического материала, обусловленное возникновением мутаций;
2. **Мутации – это**
 1. изменения внешних признаков, возникающие под влиянием условий среды;
 2. действие вредоносных факторов;
 3. качественные изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма;
3. **Мутагены это**
 1. Факторы, вызывающие возникновение мутаций;
 2. Факторы, препятствующие развитию мутаций;
 3. Химические вещества, выделяемые клеткой после мутации;
4. **Мутации в соматических клетках взрослого организма**
 1. проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении;
 2. приводят к изменению наследственного материала;
 3. передаются из поколения в поколение;
5. **Мутации в зиготе или на ранних стадиях дробления**
 1. проявляются во всех клетках данного организма, но не передаются потомству при половом размножении;
 2. приводят к мозаицизму в организме;
 3. передаются из поколения в поколение;
6. **Мутации в гаметах**
 1. проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении;
 2. приводят к мозаицизму в организме;
 3. передаются из поколения в поколение;
7. **Генные мутации - это**
 1. Изменения в пределах одного гена;
 2. Изменение структуры хромосом;
 3. Изменение числа хромосом;
8. **Хромосомные мутации**

1. Изменения в пределах одного гена;
2. Изменение структуры хромосом;
3. Изменение числа хромосом;

9. Геномные мутации

1. Изменения в пределах одного гена;
2. Изменение структуры хромосом;
3. Изменение числа хромосом;

10. Сдвиг рамки считывания в генной мутации приводит к

1. Изменению структуры всего белка;
2. Замене одной аминокислоты на другую
3. Не приводит к изменению структуры белка

11. Трисомия-это

1. наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе;
2. наличие трех пар гомологичных хромосом в кариотипе;
3. наличие трех перетяжек в хромосоме;

12. Моносомия — это

1. Появление дополнительной хромосомы в кариотипе;
2. наличие только одной из двух гомологичных хромосом;
3. наличие только одной пары хромосом в геноме;

13. При скрещивании гороха чистых линий желтого и зеленого цвета Г. Мендель получил в первом поколении

1. Весь горох зеленого цвета
2. Весь желтый горох;
3. 50% - желтого, 50%- зеленого гороха

14. В опытах Г. Менделя скрещиваемый горох чистых линий имел генотип:

1. AA и aa
2. Aa и Aa
3. Aa и aa

15. Доминантный ген – это ген,

1. который подавляет проявление второго аллельного гена;
2. который подавляется вторым аллельным геном;
3. который проявляется только при отсутствии второго аллельного гена;

16. Рecessивный ген – это ген

1. который подавляет проявление второго аллельного гена;
2. который подавляется вторым аллельным геном;
3. который проявляется только при отсутствии второго аллельного гена;

17. Объедините тип взаимодействия генов и его проявления в организме

Тип взаимодействия	Признаки
1. Полное доминирование	1. У гетерозигот признак в фенотипе выражен ярче, чем у любого из гомозиготных родителей.
2. Неполное доминирование	2. У гетерозиготных организмов фенотип, промежуточный между исходными гомозиготными родителями.
3. Кодоминирование	3. Гетерозиготные организмы несут в своём фенотипе сочетание признаков обоих родителей
4. Сверхдоминирование	4. один из двух аллелей не проявляет своего действия

- 18. В опытах Г. Менделя при скрещивании желтого и зеленого гороха генотип потомков первого поколения был**
1. AA
 2. Aa
 3. aa
- 19. При скрещивании между собой гороха, полученного в первом поколении, Г. Мендель во втором поколении получил:**
1. Весь желтый горох;
 2. Весь зеленый горох;
 3. 75 % желтого гороха и 25 % зеленого;
- 20. Горох второго поколения в опытах Г. Менделя имел следующее соотношение по генотипу:**
1. AA – 100 %
 2. AA : Aa : aa – 25%:50%:25%
 3. AA : Aa : aa – 50%:25%:25%;
- 21. Желтая окраска гороха при генотипе Aa объясняется тем, что ген желтой окраски**
1. доминантный;
 2. рецессивный;
 3. сцепленный с полом.
- 22. Родители гомозиготны: отец по рецессивному признаку, мать по доминантному. Какой генотип у родителей.**
1. Мама – AA, папа – aa;
 2. Мама - Aa, папа – aa;
 3. Мама - Aa, папа – Aa;
- 23. Мама гомозиготна по доминантному признаку, папа гомозиготен по рецессивному признаку, генотипы детей будут**
1. AA;
 2. Aa;
 3. aa;
- 24. Мама гетерозиготна, папа гомозиготен по доминантному признаку их генотипы:**
1. Мама - AA, папа – aa;
 2. Мама – Aa, папа – AA;
 3. Мама – aa, папа - AA:
 4. Мама – Aa, папа - Aa;
- 25. Мама гетерозиготна, папа гомозиготен по рецессивному признаку**
1. Мама - AA, папа – aa;
 2. Мама – Aa, папа – AA;
 3. Мама – aa, папа - AA;
 4. Мама – Aa, папа - aa;
- 26. Выбрать все возможные генотипы детей, если генотипы родителей AA и aa**
1. AA;
 2. Aa;
 3. aa;
- 27. Выбрать все возможные генотипы детей, если генотипы родителей Aa и aa**
1. AA;
 2. Aa;
 3. aa;
- 28. Выбрать все возможные генотипы детей, если генотипы родителей Aa и Aa**
1. AA;
 2. Aa;

3. aa;

29. **Выбрать все возможные генотипы детей, если генотипы родителей aa и aa**

1. AA;

2. Aa;

3. aa;

30. **Генные болезни обусловлены:**

1. мутацией внутри одного гена;
2. изменением структуры хромосомы;
3. изменением числа хромосом;

31. **Соотнесите тип наследования и характеристики гена, отвечающего за возникновения болезни**

Тип наследования	Локализация дефектного гена	Взаимодействие с аллельным геном и особенности наследования
1. Аутосомно - доминантные 2. Аутосомно - рецессивные 3. Сцепленный с X хромосомой, доминантный 4. Сцепленный с X хромосомой рецессивный 5. Голандрический 6. Митохондриальный	а) в одной из 22 пар соматических хромосом; б) в X хромосоме; в) в Y хромосоме; г) в митохондриях;	а) Дефектный ген рецессивный; б) Дефектный ген доминантный в) Дефектный ген не имеет аллельного гена в X хромосоме; г) Дефектные гены передаются только через яйцеклетку. Как сыновьям, так и дочерям

32. **Если дефектный ген находится в аутосоме, то болезнь передается**

1. С одинаковой частотой, как мальчикам, так и девочкам
2. Девочки болеют чаще;
3. Мальчики болеют чаще;

33. **Если дефектный ген находится в X-хромосоме и является рецессивным, то**

1. болезнь передается с одинаковой частотой, как мальчикам, так и девочкам
2. Девочки болеют чаще;
3. Мальчики болеют чаще

1. **Если дефектный ген находится в митохондриях, то болезнь передается**

1. И от отца и от матери;
2. Только от матери;
3. Только от отца;

2. **При аутосомно-доминантном типе наследования, если один из родителей здоров, а другой болен и имеет гомозиготный генотип по данному признаку, риск рождения больного ребенка будет составлять:**

1. 100 %
2. 50 %
3. 25 %

3. **Болезнь наследуется по аутосомно - доминантному типу, объединить генотип и фенотип**

Генотип	Фенотип
---------	---------

1. AA	а) здоров
2. Aa	б) болен
3. aa	

4. Болезнь наследуется по аутосомно – рецессивному типу, объединить генотип и фенотип

Генотип	Фенотип
4. AA	а) Здоров
5. Aa	б) болен
6. aa	

5. Болезнь наследуется как доминантная, сцепленная с X хромосомой, определите фенотип по генотипу (X^A – дефектный ген, X^a – нормальный ген)

Генотип	Фенотип
1. $X^A X^A$	а) Здоровый мальчик
2. $X^A X^a$	б) Больной мальчик
3. $X^A Y$	в) Здоровая девочка
4. $X^a Y$	г) Больная девочка
5. $X^a X^a$	

6. Болезнь наследуется как рецессивная, сцепленная с X хромосомой, определите фенотип по генотипу (X^A – нормальный ген, X^a – дефектный ген)

Генотип	Фенотип
1. $X^A X^A$	а) Здоровый мальчик
2. $X^A X^a$	б) Больной мальчик
3. $X^A Y$	в) Здоровая девочка
4. $X^a Y$	г) Больная девочка
1. $X^a X^a$	

7. Соотнесите тип наследования и особенности передачи наследственных признаков следующим поколениям

Заболевание	Особенности
1. аутосомно-доминантное	1. Заболевание прослеживается в каждом предыдущем поколении, если же рождаются здоровые дети, то их потомки будут здоровы;
2. аутосомно-рецессивное	2. Заболевание прослеживается не в каждом поколении, от здоровых родителей могут рождаться больные дети
3. митохондриальное	3. Передается от отца к сыну в 100 % случаев;
4. сцепленное с Y хромосомой	4. Передается только от матери и сыновьям и дочерям с одинаковой частотой;

8. Если заболевание сцепленное с X хромосомой доминантное и болен отец, то

1. Все дочери будут больны, а сыновья здоровы;
2. Все дочери будут здоровы, а сыновья больны;
3. И дочери и сыновья будут здоровы, но дочери будут являться носителями дефектного гена.

9. Если заболевание сцепленное с X хромосомой рецессивное и болен отец, то

1. Все дочери будут больны, а сыновья здоровы;

2. Все дочери будут здоровы, а сыновья больны;
3. И дочери и сыновья будут здоровы, но дочери будут являться носителями дефектного гена.

10. Нормальный кариотип человека

1. 44,XX -женский, 44,XY –мужской;
2. 46,XX -женский, 46,XY –мужской;
3. 23,XX -женский, 23,XY –мужской;

11. Хромосомные болезни обусловлены

1. мутациями в пределах одного гена;
2. нарушением числа и структуры хромосом;
3. наследственной предрасположенностью и действием факторов внешней среды;

12. Синдромы трисомии это патология вызванная

1. наличием в генотипе дополнительной хромосомы к паре гомологичных хромосом
2. отсутствием одной хромосомы в генотипе
3. изменением структуры хромосом

13. Синдромы моносомии обусловлены

1. дополнительной хромосомой в генотипе
2. Отсутствием одной хромосомы в генотипе
3. изменением структуры хромосом

14. Объедините нарушение в генотипе и обусловленную этим нарушением патологию

Нарушение генетического материала	Синдромы
1. трисомия по 21 паре	1. Трисомия по X
2. трисомия по 13 паре	2. синдром Дауна
3. трисомия по 18 паре	3. синдром Шерешевского -Тернера
4. XXX	4. синдром Патау
5. XXУ ;	5. синдром Эдвардса
6. Моносомия по X	6. синдром Клайнфельтера

15. Объедините синдром и соответствующий ему кариотип

1. трисомия по 21 паре	1. 47,XX X
2. трисомия по 13 паре	2. 47,XX (XY), 21+
3. трисомия по 18 паре	3. 45,X0
4. XXX	4. 47,XX (XY) 13+
5. XXУ ;	5. 47,XX (XY) 18+
6. Моносомия по X	6. 47,XXУ

16. Под скринингом в медицине понимают

1. проведение простых и безопасных исследований больших групп населения с целью выделения групп риска развития той или иной патологии
2. метод исследования набора хромосом у больного
3. определение уровня заболеваемости наследственными болезнями в популяции

17. Соотнесите метод генетический метод исследования и его сущность

Метод	Сущность метода
1. Кариотипирование	1. изучение количества, формы и размеров хромосом.
2. Близнецовый	2. Изучение наследования какого-либо признака у возможно большего числа родственников (построение родословной)
3. Генеалогический	3. выявление наследственных дефектов обмена веществ по продуктам, которые остаются в жидкостях организма
4. Биохимический	

чешский	4. изучение проявления признаков у однояйцовых близнецов, что позволяет оценить роль внешней среды.
---------	---

18. Соотнесите метод получения материала для исследования и его сущность

Метод	Сущность метода
1. Биопсия хориона	1. получение клеток из будущей плаценты.
2. Амниоцентез	2. аспирация амниотической жидкости в
3. Кордоцентез	3. пункция пуповины плода

19. Соотнесите генотип и фенотип

Генотип	Группа крови
1. I^0I^0	1. I
2. I^AI^0	2. II
3. I^AI^A	3. III
4. I^BI^0	4. IV
5. I^BI^B	
6. I^AI^B	

1. Соотнесите генотип и фенотип

Генотип	Наличие резус-фактора
1. RR	1. Резус-положительный
2. Rr	2. Резус-отрицательный
3. rr	

2. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей первая группа крови.

1. I^0I^0 2. I^AI^0 3. I^AI^A 4. I^BI^0 5. I^BI^B 6. I^AI^B

3. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей вторая группа крови и они гомозиготны по этому признаку .

1. I^0I^0
 2. I^AI^0
 3. I^AI^A
 4. I^BI^0
 5. I^BI^B
 6. I^AI^B

4. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей вторая группа крови и они гетерозиготны по этому признаку .

1. I^0I^0
 2. I^AI^0
 3. I^AI^A
 4. I^BI^0

5. $I^B I^B$
6. $I^A I^B$
5. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей третья крови и они гетерозиготны по этому признаку .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$
6. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей третья крови и они гомозиготны по этому признаку .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$
7. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы вторая группа крови и она гомозиготна, папа также гомозиготен, но у него третья группа крови .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$
8. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы вторая группа крови и она гомозиготна, а у папы третья, но он гетерозиготен .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$
9. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы третья группа крови и она гомозиготна, а у папы вторая , но он гетерозиготен .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$
10. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей третья группа крови и они гетерозиготны .
1. $I^0 I^0$
 2. $I^A I^0$
 3. $I^A I^A$
 4. $I^B I^0$
 5. $I^B I^B$
 6. $I^A I^B$

11. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей третья группа крови и они гомозиготны .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

12. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы вторая группа крови и она гомозиготна, а у папы четвертая .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

13. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы вторая группа крови и она гетерозигтна, , а у папы четвертая .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

14. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы третья группа крови и она гетерозигтна, , а у папы четвертая .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

15. Выберите все возможные генотипы детей, если у мамы третья группа крови и она гомозиготна, , а у папы четвертая .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

16. Выберите все возможные генотипы детей, если у родителей четвертая группа крови. .

1. I^0I^0
2. I^AI^0
3. I^AI^A
4. I^BI^0
5. I^BI^B
6. I^AI^B

17. Выберите все возможные генотипы детей, если у родители резус-отрицательные

1. RR
2. Rr

3. rr
18. Выберите все возможные генотипы детей, если у родители резус-отрицательные
1. RR
 2. Rr
 3. rr
19. Выберите все возможные генотипы детей, если у родители резус-положительные и гомозиготны по этому признаку.
1. RR
 2. Rr
 3. rr
20. Выберите все возможные генотипы детей, если родители резус-положительные и гетерохиготны по этому признаку.
1. RR
 2. Rr
 3. rr
- 21. Выберите все возможные генотипы детей, если папа резус-положительный и гетерохиготен по этому признаку, а мама резус-отрицательная.**
1. RR
 2. Rr
 3. rr
22. Выберите все возможные генотипы детей, если папа резус-положительный и гомозиготен по этому признаку, а мама резус-отрицательная.
1. RR
 2. Rr
 3. Rr

Задачи к дифференцированному зачету по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1. Голубоглазый мужчина женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз? .
2. Фенилкетонурия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
3. Фенилкетонурия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Каков риск рождения больного ребенка, если известно, что оба родителя больны фенилкетонурией? .
4. Супруги состоят в родственном браке. Известно, что мать мужа и отец жены болели фенилкетонурией. Каков риск рождения больного ребенка? Фенилкетонурия наследуется как аутосомно- рецессивный признак.
5. Галактоземия наследуется как аутосомно- рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен по галактоземии, а второй гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой?
6. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?
7. Альбинизм наследуется у человека как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из

которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

8. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомно-рецессивный признак (В. П. Эфроимсон, 1968). В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?
9. Ахондроплазия передается как доминантный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
10. Светловолосая женщина, родители которой имели черные волосы, вступает в брак с черноволосым мужчиной, у матери которого светлые волосы, а у отца черные. Единственный ребенок в этой семье светловолосый. Какова была вероятность появления в семье ребенка именно с таким цветом волос, если известно, что ген черных волос доминирует над геном светлых?
11. У супругов, страдающих дальзоркостью, родился ребенок с нормальным зрением. Какова вероятность появления в этой семье ребенка с дальзоркостью, если известно, что ген дальзоркости доминирует над геном нормального зрения?
12. . В семье здоровых супругов родился ребенок-альбинос. Какова была вероятность того, что такой ребенок появится в этой семье, если известно, что бабушка по отцовской и дедушка по материнской линии у этого ребенка также были альбиносами? Возникновение альбинизма контролирует рецессивный ген, находящийся в аутосоме.
13. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определить генотипы всех членов семьи. Какова вероятность рождения больного ребенка в этой семье?
14. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, а у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет. Какова вероятность рождения ребенка с седой прядью в этой семье?
15. Рecessивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. Здоровая женщина (мать которой не различала цвета) выходит замуж за мужчину, который нормально различает цвета. Какова вероятность (в %) рождения детей с дальтонизмом в этой семье.
16. От брака мужчины, у которого нет рахита, устойчивого к лечению витамином D, и женщины, страдающей этим заболеванием, рождается здоровая девочка. Может ли данная семья быть абсолютно уверенной в том, что и все последующие дети, родившиеся в этой семье, будут такими же здоровыми, как и эта девочка-первенец? Известно, что ген, ответственный за развитие этой болезни, — ген полного доминирования, локализованный в X-хромосоме.
17. Известно, что ген гемофилии (несвертываемость крови) — рецессивный и локализован в X-хромосоме. Здоровая женщина, мать которой так же, как и она, была здоровой, а отец страдал гемофилией, вышла замуж за мужчину с гемофилией. Каков риск рождения детей в этой семье с данной патологией?
18. Дочь дальтоника вышла замуж за сына дальтоника. Оба различают цвета нормально. Определите, каким будет зрение у их детей?

19. У родителей, имеющих нормальное зрение, две дочери с нормальным зрением, а сын – дальтоник. Каковы генотипы родителей? Какова была вероятность появления больного ребенка в семье?
20. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с полом рецессивным геном. Мать и отец здоровы. Их единственный ребенок страдает гемофилией. Кто из родителей передал ребенку ген гемофилии? Какова была вероятность появления больного ребенка в семье?
21. Рecessивный ген гемофилии (несвертываемость крови) локализован в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, а мать имеет нормальную свертываемость крови и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их детях?
22. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых мальчиков и девочек..
23. Молодые родители удивлены, что у них, имеющих одинаковую (II) группу крови, появился непохожий на них ребенок с I группой крови. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье?
24. После перенесенной операции младшему ребенку из многодетной семьи требуется донорская кровь. Каждый член этой семьи готов сдать свою кровь. Но действительно ли любой из них может стать донором в данном случае? Известно, что родители этого ребенка со II и III группами крови, а у самого прооперированного малыша I группа крови.
25. У жены первая группа крови, у мужа – вторая. Известно, что мать мужа имела первую группу крови. Какая группа крови может быть у детей. Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.
26. У жены первая группа крови, у мужа – четвертая. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.
27. Жена имеет вторую группу крови, известно, что у ее отца была первая группа крови. У мужа вторая группа крови, а у его матери – первая. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.
28. Оба супруга имеют четвертую группу крови. Какая группа крови может быть у детей? Рассчитать вероятность рождения детей со всеми возможными группами крови.
29. Молодые родители удивлены, что у них, имеющих одинаковую (II) группу крови, появился непохожий на них ребенок с I группой крови. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье?
30. После перенесенной операции младшему ребенку из многодетной семьи требуется донорская кровь. Каждый член этой семьи готов сдать свою кровь. Но действительно ли любой из них может стать донором в данном случае? Известно, что у его мамы II группа крови, а отец имеет III группу, у бабушки по материнской линии – I группа, а у самого прооперированного малыша II группа крови.
31. Несмотря на все предостережения врачей, резус-отрицательная женщина, состоящая в браке с резус-положительным мужчиной, в роду которого, насколько известно, резус-отрицательных людей среди близких и дальних родственников вроде бы не наблюдалось, все-таки рискнула прервать свою первую беременность. Какова вероятность возникновения резус-конфликтной ситуации в случае, если женщина захочет когда-либо

обзавестись потомками и решит сохранить вторую и (или) последующие беременности? Известно, что ген резус-положительности — доминантный, а ген резус-отрицательности — рецессивный

32. Резус-положительная женщина, мать которой была резус-отрицательной, а отец — резус-положительным, вышла замуж за резус-положительного мужчину, родители которого были резус-положительными людьми. От данного брака появился резус-отрицательный ребенок. Какова была вероятность рождения такого ребенка в этой семье, если известно, что ген резус-положительности — доминантный ген, а ген резус-отрицательности — рецессивный ген?
33. Резус-положительный мужчина женится на резус-положительной женщине. Известно, что они гетерозиготны по этому признаку. Возможно ли рождение резус отрицательного ребенка в этой семье, если да, то определите вероятность появления такого ребенка (%). Возможен ли резус –конфликт? Резус-положительность наследуется как доминантный аутосомный признак.
34. Резус-отрицательная женщина, состоящая в браке с резус-положительным мужчиной, мать которого была резус-отрицательной, все-таки рискнула прервать свою первую беременность. Какова вероятность возникновения резус-конфликтной ситуации в случае, если женщина захочет когда-либо родить ребенка? Известно, что ген резус-положительности — доминантный, а ген резус-отрицательности — рецессивный
35. Отец страдает дальтонизмом (не различает цвета). мать здорова. В этой семье родилась девочка, которая не различает цвета. Каков генотип матери? Какова вероятность появления в такой семье больной девочки и больного мальчика?
36. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где один из родителя страдают этой аномалией, и является гомозиготным, а второй здоров?
37. Альбинизм наследуется у человека как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
38. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомно-рецессивный признак (В. П. Эфроимсон, 1968). В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Каков риск рождения больного ребенка в этой семье ?
39. Ахондроплазия передается как доминантный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
40. Резус-положительный мужчина, гетерозиготный по этому признаку, женится на резус-отрицательной женщине. Определите вероятность появления резус отрицательного ребенка (%). Возможен ли резус –конфликт матери и плода? Если «да», то определите риск его развития. Резус-положительность наследуется как доминантный

Список рекомендуемой литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. — 192 с. : ил.

2. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа:

<http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Дополнительные источники:

1. Пауков В.С., Патологическая анатомия и патологическая физиология [Электронный ресурс] : учебник по дисциплине "Патологическая анатомия и патологическая физиология" для студентов учреждений средн. проф. образования / Пауков В. С., Литвицкий П. Ф. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-3449-9 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970434499.html>

2. Егоров И.В., Клиническая анатомия человека [Электронный ресурс]: Учебное пособие /И.В. Егоров. - Издание третье, перераб. и доп. - М. : ПЕР СЭ, 2016. - 688 с. (Современное образование) - ISBN 978-5-9292-0171-4 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN5929200599.html>

Интернет-ресурсы:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // www.bionet.nsc.ru/publ:c/

2. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // www.genoforum.ru

3. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // www.vigg.ru