

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»

МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО
ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ**

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность

31.02.01 Лечебное дело

Квалификация выпускника: фельдшер

(углубленная подготовка)

Разработчик:

Н.А. Лебедева - преподаватель Медицинского колледжа Новгородского государственного университета имени Ярослава Мудрого, кандидат биологических наук

ПРИНЯТО

Предметной (цикловой) комиссией преподавателей общепрофессиональных дисциплин колледжа

Протокол № 1 от «02» сентября 2019г.

Председатель ПЦК  Н.В. Шерышова

Содержание

1.	Пояснительная записка	4
2.	Критерии оценки результатов практической работы студентов	7
3.	Тематический план и содержание учебной дисциплины	8
4.	Основные термины и понятия	16
5.	Содержание практических занятий	
	<i>Практическое занятие № 1</i>	19
	<i>Практическое занятие № 2</i>	24
	<i>Практическое занятие № 3</i>	27
	<i>Практическое занятие № 4</i>	31
	<i>Практическое занятие № 5</i>	35
	<i>Практическое занятие № 6</i>	40
	<i>Практическое занятие № 7</i>	43
	<i>Практическое занятие № 8</i>	47
	<i>Практическое занятие № 9</i>	55
6.	Приложения	60

Пояснительная записка

Методические рекомендации по практическим занятиям по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» предназначены для студентов очной формы обучения по специальности 31.02.01 Лечебное дело и являются составной частью учебно-методического комплекса дисциплины.

Методические рекомендации по практическим занятиям разработаны в соответствии с:

1. ФГОС по специальности 31.02.01 Лечебное дело
2. Рабочей программой учебной дисциплины
3. Локальными актами НовГУ.

Целями методических рекомендаций являются: обеспечить условия качественной реализации программы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», подготовить выпускника, способного к профессиональной деятельности по профилактике генетических заболеваний, участию в лечебно-диагностических и реабилитационных мероприятиях людей, имеющих наследственную патологию, а также относящихся к "группе риска".

Задачи:

- формировать общепрофессиональную компетентность студентов в области медицинской генетики;
- изучить биохимические и цитологические основы наследственности, закономерности наследования признаков;
- рассмотреть методы изучения наследственности человека;
- ознакомиться с наиболее распространёнными наследственными заболеваниями, причинами их возникновения;
- создать условия для рефлексивной самоорганизации студентов

Проведение практических занятий в дополнение к лекционному курсу способствует развитию логического мышления, пониманию значения медицинской генетики для медицины и биологии в целом, кроме того, даёт возможность преподавателю закрепить и проверить усвоение материала.

Студенты должны на практике убедиться в том, что генетика основывается на строгих законах, позволяющих предвидеть то или иное явление и точно рассчитать его количественные закономерности.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен уметь:*

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен 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.

Перечень формируемых компетенций

Фельдшер должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

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

ОК 6. Работать в коллективе и 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 своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой 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, 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.

Фельдшер должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

Структурные элементы практического занятия:

- Тема занятия,
- Форма организации занятия;
- Требования к знаниям и умениям студентов;
- Цель занятия, задачи;
- Оборудование занятия;
- Методические указания;
- Задания;
- Контрольные вопросы;
- Методы контроля;
- Оценка работы студента на практическом занятии;
- Литература.

Работа носит репродуктивный и частично поисковый характер. Формы организации студентов при проведении практических занятий: фронтальная, групповая, индивидуальная.

За работу на каждом практическом занятии студент получает оценку.

Критерии оценки результатов практической работы студентов

Критериями оценки результатов практической работы студентов являются:

- уровень освоения студентом теоретического материала;
- умения студентов использовать теоретические знания при выполнении практических задач;
- сформированность общеучебных умений;
- обоснованность и чёткость изложения ответа;
- оформление материала в соответствии с требованиями.

Полнота выполнения практической работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

"Отлично"

- задания выполнены правильно, полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- чёткое и обоснованное изложение ответа.

"Хорошо"

- задания выполнены полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- не совсем чёткое и обоснованное изложение ответа.

"Удовлетворительно"

- задания выполнены не полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- изложение ответа краткое и содержит некоторые неточности.

"Неудовлетворительно"

- письменное задание не выполнено,
- при устном ответе допущены принципиальные ошибки.

**Тематический план и содержание учебной дисциплины
ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<p align="center">Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</p>		<p align="center">1</p>	
<p align="center">Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</p>	<p><i>Содержание учебного материала</i> Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	<p align="center">1</p>	<p align="center">Ознакомительный</p>
<p align="center">Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</p>		<p align="center">7</p>	

<p>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</p>	<p>Содержание учебного материала Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p> <p>Практическое занятие № 1 Цитологические основы наследственности</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся № 1</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»). 	<p>1</p> <p>2</p> <p>2</p>	<p>Ознакомительный, продуктивный</p>
<p>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства</p>	<p>2</p>	<p>Ознакомительный</p>
<p>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</p>		<p>12</p>	

<p>Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</p>	<p>Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>	2	Ознакомительный, репродуктивный
	<p>Практическое занятие № 2 Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся № 2 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).</p>	2	
<p>Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.</p>	<p>Содержание учебного материала Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p>	1	Ознакомительный
<p>Тема 3.3. Наследственные свойства крови.</p>	<p>Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>	1	Ознакомительный, продуктивный

	Практическое занятие № 3 Наследование свойств крови (решение задач).	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 3 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 1. Решение задач, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка реферативных сообщений: примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P».	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		8	
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Содержание учебного материала Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	1	Ознакомительный, продуктивный
	Практическое занятие № 4 Составление и анализ родословных схем.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 4 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Составление родословных схем.	2	

<p>Тема 4.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.</p>	<p>Содержание учебного материала Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>	1	Ознакомительный, репродуктивный
	<p>Практическое занятие № 5 Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>	2	
<p>Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>		3	
<p>Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>	<p>Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомуагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.</p>	1	Ознакомительный, репродуктивный
	<p>Практическое занятие № 6 Изменчивость и виды мутаций у человека</p>	2	

<p align="center">Раздел 6. Наследственность и патология</p>		<p align="center">19</p>	
<p align="center">Тема 6.1. Хромосомные болезни</p>	<p>Содержание учебного материала Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.</p> <p>Практическое занятие № 7 Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся № 5 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).</p>	<p align="center">3</p>	<p align="center">Ознакомительный, продуктивный</p>
<p align="center">Тема 6.2. Генные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.</p>	<p align="center">1</p>	<p align="center">Ознакомительный, продуктивный</p>

	<p>Практическое занятие № 8 Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	1	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся № 6</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеремия и др.») 	2	
<p>Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням</p>	<p>Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	1	Ознакомительный, продуктивный.
	<p>Самостоятельная работа обучающихся № 7</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»). 	2	

<p>Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	2	<p>Ознакомительный, репродуктивный</p>
	<p>Практическое занятие № 9 Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний</p>	2	
<p>Всего:</p>		50	

Освоение учебного материала характеризуется следующими уровнями:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

Основные термины и понятия

Медицинская генетика изучает наследственные болезни и роль генетических факторов в патологии человека в целом.

Клиническая генетика — часть медицинской генетики, разрабатывающая методы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней, как у отдельных пациентов, так и членов их семей.

Все общие генетические закономерности применимы при рассмотрении взаимосвязи наследственности и здоровья, поскольку любые реакции и характеристики организма, в том числе наследственные болезни, есть результат взаимодействия генотипа и среды в процессе онтогенеза.

Основные понятия медицинской генетики, значение которых необходимо для современного врача широкого профиля, приведены далее в виде краткого словаря терминов.

Аллель — одна из двух альтернативных форм гена или более, из которых каждая характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов. Различные аллели данного гена обычно распознаются клиническими или лабораторными методами. Примером разных аллелей одного гена являются группы крови О, А В или М, N.

Аллели кодоминантные — аллели, из которых каждая проявляется в гетерозиготе (например, группа крови АВ),

Аллели множественные — наличие в популяции (или у вида) более 2 аллелей для одного и того же локуса.

Анеуплоидия — измененный набор хромосом, в котором одна или несколько хромосом из набора или отсутствуют, или представлена дополнительной копией.

Аутосома — любая неполовая хромосома.

Гамета — зрелая репродуктивная клетка.

Гемизиготность — состояние организма, при котором какой-то ген представлен в одной хромосоме.

Ген - последовательность нуклеотидов в ДНК, которая определяет конкретную функцию в организме или обеспечивает транскрипцию другого гена.

Геном - генетический состав клетки.

Генотип — 1) вся генетическая информация организма, 2) генетическая характеристика организма по одному изученному локусу или нескольким

Гетерозигота — клетка или организм, содержащий 2 различных аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.

Гетерохроматин — область хромосомы (иногда целая хромосома), имеющая плотную, компактную структуру в интерфазе.

Гомозигота — клетка или организм, содержащий 2 одинаковых аллеля в конкретном локусе гомологических хромосом.

Гомологичные хромосомы — хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

Группа сцепления - группа генных локусов одной хромосомы.

Делеция — хромосомная мутация, при которой утрачивается участок хромосомы.

Доминантный аллель (или соответствующий признак), проявляющийся у гетерозигот

Дупликация — хромосомная мутация, при которой происходит удвоение какого-то участка хромосомы.

Инбредные браки — браки между кронными родственниками.

Инверсия — хромосомная мутация, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную.

Кариотип — хромосомный набор клетки или организма.

Кроссинговер — обмен участками между гомологичными хроматидами в процессе мейоза.

Леталь — мутация, выбывающая гибель клетки или особи до достижения репродуктивного возраста.

Локус — место в хромосоме, в которой локализован ген, отвечающий за определенный признак. Локус может быть представлен любым аллелем данного гена.

Маркер — аллель (или признак), наследование которого прослеживается в потомстве

Мейоз — два последовательных деления ядра зародышевой (половой) клетки (первое и второе) при одном цикле репликации, в результате чего образуются гаплоидные клетки.

Митоз — процесс деления клетки, обеспечивающий равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками.

Мозаик — индивид, у которого имеются клетки с различными хромосомными наборами

Моносомия - состояние клетки, при котором какая-либо хромосома представлена в единственном числе, а не парой гомологичных хромосом.

Мутант — организм, несущий мутантный аллель.

Мутация — изменение наследственных структур (последовательности оснований ДНК, хромосом или их числа), которое нарушает закодированную в них информацию.

Олигозонд — короткий участок ДНК, гибридизация с которым выявляет замену отдельных пар оснований,

Онкоген — ген, вызывающий рак.

Пенетрантность — вероятность проявления у индивида определенного признака (или болезни), детерминированного доминантным аллелем (или рецессивным аллелем в гомозиготном состоянии).

Плейотропность — влияние одного гена на 2 и более фенотипических признака индивида.

Полигенные признаки — признаки, определяемые многими генами, из которых каждый оказывает лишь небольшое влияние на степень экспрессии данного признака.

Полиплоид — клетка, ткань или организм, имеющий 3 хромосомных набора или более.

Половые хромосомы — хромосомы, определяющие пол индивида (у человека это X - и Y-хромосомы).

Пробанд — лицо, с которого начинается сбор родословной.

Рекомбинация — образование новых сочетаний отдельных участков ДНК (хромосом).

Рецессивный аллель (или соответствующий признак), который проявляется только в гомозиготном состоянии.

Родословная — схема, показывающая родство по вертикали между членами одной семьи в 2 поколениях и более.

Сибсы — братья и сестры.

Транслокация — хромосомная мутация, обусловленная изменением положения сегмента-хромосомы.

Трисомик — индивид, у которого одна из хромосом представлена 3 раза.

Фенотип — наблюдаемые признаки, проявляющиеся в результате действия генов в определенных условиях среды.

Хромосома — структура ядра клетки. Состоит из генов, расположенных в линейной последовательности.

Хромосомные мутации (или абберрации) — изменения в структуре хромосом (см. Структурные перестройки хромосом),

Хромосомный набор — совокупность хромосом в ядре нормальной гаметы или зиготы.

Экспрессивность — степень выраженности признака (симптома).

Эуплоидия — наличие у индивида полных гаплоидных (для человека — двух) наборов хромосом

СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 1 (2 час.) Цитологические основы наследственности.

ТЕМА 2.1: Цитологические основы наследственности.

Форма организации занятия – фронтальная.

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Составлять кариотипы.
- Анализировать кариограммы.
- Моделировать процессы митоза и мейоза.
- Решать задачи, моделирующие принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции
- Пользоваться кодовыми таблицами по составу аминокислот

Студент должен знать:

- Строение, функции и типы хромосом, нормальный кариотип человека
- Стадии и механизмы митоза и мейоза
- Основные современные методы цитогенетического исследования
- Генетическую роль нуклеиновых кислот
- Нуклеиновый и генетический код
- Механизмы реализации наследственной информации в признаки организма

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Изучить строение хромосом, нормальный кариотип человека, стадии и механизмы митоза и мейоза. Изучить механизм реализации наследственной информации в признаки организма.

Формировать общие компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Изучить строение хромосом
2. Познакомиться с нормальными кариотипами человека
3. Изучить процесс митоза: рассмотреть его фазы; процессы, протекающие в каждой фазе; выяснить биологическое значение митоза.
4. Изучить процесс мейоза: рассмотреть его фазы; процессы, протекающие в каждой фазе; выяснить биологическое значение мейоза.
5. Закрепить полученные на теоретических занятиях знания о строении ДНК
6. Закрепить полученные на теоретических занятиях знания о строении РНК
7. Рассмотреть процесс синтеза белка
8. Научиться решать задачи моделирующие принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции

Оборудование и оснащение занятия: Методические указания по выполнению практических заданий, таблица "Митоз", таблица "Мейоз", модели для схематичной демонстрации процессов митоза и мейоза, таблица "ДНК", таблица "РНК", таблица "Строение и структура белка"

Методические указания

При изучении основных закономерностей наследования признаков у человека, а так же при рассмотрении вопросов появления патологии необходимо знать строение, функции и типы хромосом в нормальном кариотипе человека. Кроме того, рассмотрение заболеваний связанных с патологическим изменением кариотипа невозможно без знания нормального кариотипа человека.

Изучение стадий митоза и мейоза позволяет вскрыть сущность механизмов возникновения генных, геномных и хромосомных патологий.

Моделирование процессов происходящих в клетках при их делении позволяет наилучшим образом разобраться в этих вопросах.

Знание механизмов реализации наследственной информации в признаки организма необходимы для понимания сущности вопросов наследственности и изменчивости.

Процессы транскрипции, происходящие в ядре, обеспечивают "считывание" наследственной информации. Принцип комплементарности является основой при протекании этого процесса.

Процессы трансляции, происходящие в цитоплазме клеток на рибосомах, обеспечивают реализацию наследственной информации в определённые признаки организма.

При решении задач, моделирующих принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции необходимо использовать знание генетического кода и его свойств.

ЗАДАНИЕ 1

Схематично зарисовать в тетради три типа метафазных хромосом (метацентрическую, субметацентрическую, акроцентрическую). На рисунке указать хроматиды, центромеру (первичную перетяжку), спутник, вторичную перетяжку, короткое плечо, длинное плечо.

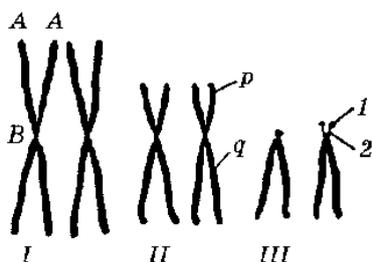


Рис.1

Типы метафазных хромосом:

I — метацентрические; II — субметацентрические; III — акроцентрические;

A — хроматида; B — центромера; 1 — спутник; 2 — вторичная перетяжка; p — короткое плечо; q — длинное плечо.

ЗАДАНИЕ 2

Рассмотреть схемы нормального кариотипа женщины (рис. 2) и мужчины (рис. 3).

Определить типы хромосом в каждой паре (сделать запись в тетради).

Например:

1 пара – метацентрические хромосомы

2 пара – акроцентрические хромосомы

3 пара-

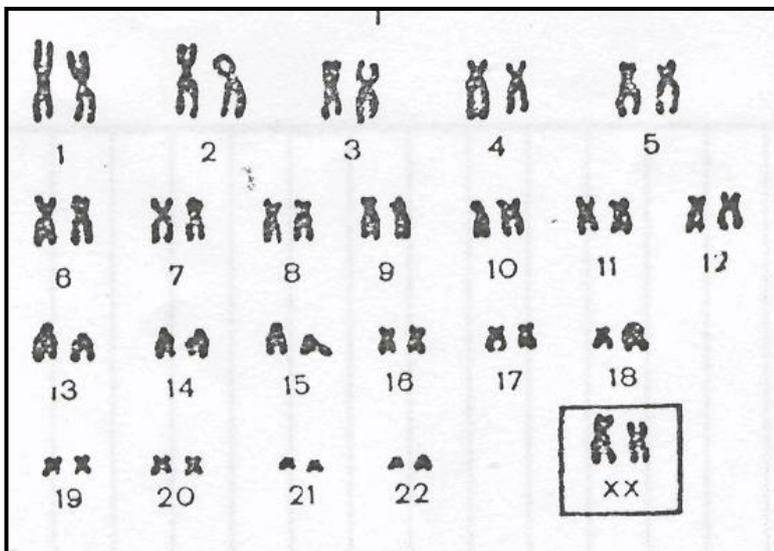


Рис 2

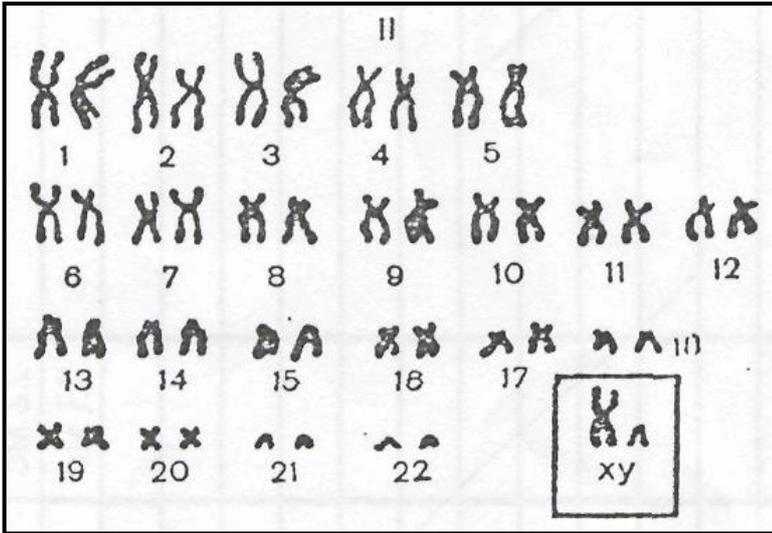


Рис 3

ЗАДАНИЕ 3

Схематично зарисовать в тетради стадии митоза. На рисунках обозначить все изображенные структуры. Указать какой набор хромосом (гаплоидный (n) или диплоидный (2n)) характерен для каждой фазы. Указать структуру хромосом (однохроматидные (с) или двуххроматидные (2с)) на каждой фазе. Сформулировать вывод и указать биологическое значение митоза

Используя модель, схематично продемонстрировать ход митоза, комментируя каждую фазу.

ЗАДАНИЕ 4

Схематично зарисовать в тетради стадии мейоза. На рисунках обозначить все изображенные структуры. Указать какой набор хромосом (гаплоидный (n) или диплоидный (2n)) характерен для каждой фазы. Указать структуру хромосом (однохроматидные (с) или двуххроматидные (2с)) на каждой фазе. Сформулировать вывод и указать биологическое значение мейоза.

Используя модель, схематично продемонстрировать ход мейоза, комментируя каждую фазу.

ЗАДАНИЕ 5

Используя знания принципа комплементарности, изобразите схематично редупликацию следующего участка ДНК

А-Т

Г-Ц

Г-Ц

Т-А

ЗАДАНИЕ 6

Используя знания принципа комплементарности, изобразите схематично процесс транскрипции (синтез РНК на участке ДНК)

А-Т

А-Т

Ц-Г

Г-Ц

Ц-Г

Молекула ДНК

ЗАДАНИЕ 7

Используя таблицу генетического кода (Приложение 1), постройте белковую цепь на основе следующей последовательности нуклеотидов в молекуле РНК:

-У-У-Г-Ц-А-Г-А-У-А-Ц-Г-Г-Ц-Ц-А-А-У-У-

ЗАДАНИЕ 8

Известна последовательность аминокислот в белковой цепи, используя таблицу генетического кода (Приложение 2), постройте молекулу РНК. На основе полученной молекулы РНК постройте (по принципу комплементарности) молекулу ДНК.

-Фен-Сер-Цис-Арг-Лиз-Про-Фен-Арг-Лиз-Лей-Лей-Сер-

Выполнив задания, подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Дайте определение понятиям гаплоидный и диплоидный набор хромосом.
2. Чему равен диплоидный набор хромосом у человека?
3. Чему равен гаплоидный набор хромосом у человека?
4. Что такое гомологичные хромосомы?
5. Какие существуют типы хромосом. Охарактеризуйте их строение.
6. На какой стадии митоза видны хромосомы, а ядерной оболочки и ядрышка нет?
7. На какой стадии митоза хорошо видно веретено деления, а центромеры всех хромосом находятся в одной плоскости?
8. Какие стадии митоза взаимно противоположны по протекающим в них процессах?
9. На какой стадии митоза удобно изучать форму и размер хромосом?
10. Что называется кариотипом? Охарактеризуйте кариотип человека.
11. В чём состоит биологическое значение митоза?
12. Можно ли сказать, что в результате мейоза из одной клетки образуется четыре идентичных между собой клетки?
13. Что такое кроссинговер, и на какой фазе мейоза он возможен?
14. Что такое конъюгация, и на какой фазе мейоза она возможна?
15. Какую роль играет конъюгация гомологичных хромосом в мейозе?
16. В чём заключается биологический смысл мейоза?
17. Какие виды нуклеиновых кислот вы знаете? Каково их строение?
18. Какую роль в клетке выполняют нуклеиновые кислоты?
19. Каково строение нуклеотида?
20. Какие разновидности РНК Вы знаете? Их роль в клетке.

21. Как происходит редупликация ДНК?
22. Дайте сравнительную характеристику ДНК и РНК.
23. Что такое генетический код?
24. Какие свойства генетического кода Вам известны?
25. Что такое транскрипция?
26. Что такое трансляция?
27. Какие органоиды клетки участвуют в процессе синтеза белка? Какова их роль?
28. Поясните общую формулу белка:
ДНК→транскрипция→РНК→трансляция→белок.

Методы контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради и устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка работы студента на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 2 (2 час.)

Закономерности наследования признаков.

Взаимодействие между генами.

ТЕМА 3.1: Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

Пенетрантность и экспрессивность генов.

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Решать задачи, моделирующие моно – и дигибридное скрещивание.
- Записывать условия задач символами, принятыми в генетике.
- Заполнять решетки Пеннета.
- Описывать генотипы и фенотипы.

Студент должен знать:

- Сущность законов Менделя.
- Сущность современной теории наследственности.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Изучить типы и закономерности наследования менделирующих признаков у человека. Рассмотреть случаи отклонения от законов Менделя.

Формировать общие компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Научиться решать задачи, моделирующие моногибридное скрещивание
2. Научиться решать задачи, моделирующие дигибридное скрещивание
3. Рассмотреть и изучить типы наследования менделирующих признаков у человека.
 - а) аутосомно-доминантный тип наследования
 - б) аутосомно-рецессивный тип наследования
 - в) X - сцепленный с полом, доминантный, тип наследования
 - г) X - сцепленный с полом, рецессивный, тип наследования
 - д) Y - сцепленный с полом, доминантный, тип наследования
 - е) Y - сцепленный с полом, рецессивный, тип наследования

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, таблица "Моногибридное скрещивание", таблица "Дигибридное скрещивание", таблица "Сцепленное наследование признаков".

Методические указания

Открытие Г. Менделем законов наследования признаков раскрывает механизмы передачи наследственной информации. Существование гомозиготных и гетерозиготных организмов, доминантных и рецессивных признаков у человека объясняет преобладание тех или иных признаков в родословных человека. Различные признаки организмов обусловлены взаимодействием как аллельных, так и неаллельных генов. Существуют следующие типы наследования менделирующих признаков у человека:

- аутосомно-доминантный тип наследования
- аутосомно-рецессивный тип наследования
- X- сцепленный с полом, доминантный, тип наследования
- X- сцепленный с полом, рецессивный, тип наследования
- Y- сцепленный с полом, доминантный, тип наследования
- Y- сцепленный с полом, рецессивный, тип наследования

ЗАДАНИЕ 1

Решить задачи (пример оформления задач – Приложение №2).

На занятии необходимо решить все задачи, каждая задача решается у доски одним из студентов.

ЗАДАЧА № 1

У человека ген, вызывающий одну из наследственных форм глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Может ли от брака глухонемой женщины с нормальным гомозиготным мужчиной родиться глухонемой ребенок?

ЗАДАЧА № 2

Сколько типов гамет образует голубоглазый мужчина дальтоник? Кареглазая, гетерозиготная по этому гену женщина, отец которой был гемофиликом?

ЗАДАЧА № 3

Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого по аутосомно-доминантному типу

1. в браке доминантной гомозиготы с:
 - доминантной гомозиготой
 - рецессивной гомозиготой
 - гетерозиготой
2. в браке между гетерозиготами (при полном доминировании)
3. в браке между гетерозиготами (при неполном доминировании)
4. в браке гетерозиготы с рецессивной гомозиготой

СПРАВКА. По аутосомно-доминантному типу наследуются такие признаки как карий цвет глаз, веснушки, курчавые волосы, положительный Rh –фактор, ахондроплазия, полидактилия, сращение пальцев, и др.

ЗАДАЧА № 4

Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого по аутосомно-рецессивному типу

1. в браке рецессивной гомозиготы с:
 - доминантной гомозиготой
 - рецессивной гомозиготой
 - гетерозиготой
2. в браке между гетерозиготами (при полном доминировании)
3. в браке между гетерозиготами (при неполном доминировании)

СПРАВКА: По аутосомно-рецессивному типу наследуются такие признаки как голубой цвет глаз, гладкие волосы, отрицательный Rh-фактор, альбинизм, фенилкетонурия, и др.

ЗАДАЧА № 5

Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого X- сцеплено с полом (рецессивно) в браке

1. женщины-носителя признака со здоровым по этому признаку мужчиной
2. больной женщины со здоровым по этому признаку мужчиной
3. здоровой женщины с больным мужчиной

СПРАВКА: X сцепленный тип наследования характерен для гемофилии и дальтонизма

ЗАДАЧА № 6

Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого У-сцеплено с полом в браке больного мужчины со здоровой женщиной

Может ли женщина быть носителем заболевания при таком типе наследования

Может ли мужчина быть носителем заболевания при таком типе наследования

СПРАВКА У-сцепленный тип наследования характерен для таких признаков как наличие перепонки между пальцами, волосатость ушной раковины.

ЗАДАЧА № 7

У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в Х-хромосоме и не имеет аллеля в У-хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией, выходит замуж за здорового по этому признаку мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?

Выполнив задания подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Что такое ген, аллельные гены?
2. Формулировка I закона Менделя.
3. Формулировка II закона Менделя.
4. Формулировка III закона Менделя.
5. Что такое анализирующее скрещивание?
6. Какие виды взаимодействия неаллельных генов Вы знаете? Объясните термин "сцепленное с полом наследование"
7. Что такое группа сцепления? Чему соответствует число групп сцепления у организмов разных видов?
8. Как формулируется правило Моргана?
9. Что такое кроссоверные и некрроссоверные гаметы?
10. Какими особенностями характеризуется аутосомно-доминантный тип наследования?
11. Какими особенностями характеризуется аутосомно-рецессивный тип наследования?
12. Какими особенностями характеризуется Х-сцепленный рецессивный тип наследования?
13. Какими особенностями характеризуется Х-сцепленный доминантный тип наследования?
14. Какими особенностями характеризуется У-сцепленный тип наследования?

Метод контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради (правильность составления памятки и оформления задач), устный опрос по представленным контрольным вопросам и оценку правильности решения задачи у доски.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 3 (2 час.) **Наследственные свойства крови**

ТЕМА 3.3: Наследственные свойства крови

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Решать задачи, моделирующие наследование групп крови, резус-фактора
- Записывать условия задач символами, принятыми в генетике.
- Заполнять решетки Пеннета.
- Описывать генотипы и фенотипы.

Студент должен знать:

- Сущность законов Менделя.
- Сущность современной теории наследственности.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Изучить типы и закономерности наследования менделирующих признаков у человека. Рассмотреть случаи отклонения от законов Менделя.

Формировать общие компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Закрепить умение записывать условия задач символами, принятыми в генетике.
2. Научиться решать задачи, моделирующие наследование у человека резус-фактора.
3. Закрепить умение заполнять решетки Пеннета.

4. Научиться решать задачи, моделирующие наследование групп крови у человека

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, таблица "Моногибридное скрещивание", таблица "Дигибридное скрещивание", таблица "Сцепленное наследование признаков".

Методические указания

Наследование групп крови у человека происходит так же в соответствии с законами Менделя. Решение задач моделирующие наследование групп крови у человека поможет разобраться в этом вопросе.

Несмотря на существование законов наследования признаков необходимо помнить, что фенотип организма складывается в результате взаимодействия генотипа с факторами окружающей среды.

ЗАДАНИЕ 1

Решить задачи (пример оформления задач – Приложение № 2).

На занятии необходимо решить все задачи, каждая задача решается у доски одним из студентов.

ЗАДАЧА № 1

Какая группа крови может быть у ребёнка от брака женщины имеющей O (I) группу крови, а отец AB (IV) группу крови. (I^O -рецессивный ген, I^A, I^B -доминантные гены)

СПРАВКА O (I) группа – отсутствие антигенов A и B на эритроцитах ($I^O I^O$)

A (II) наличие на эритроцитах только антигена A ($I^A I^A$; $I^O I^A$)

B (III) наличие на эритроцитах только антигена B ($I^B I^B$; $I^B I^O$)

AB (IV) наличие на эритроцитах антигенов A и B ($I^A I^B$)

ЗАДАЧА № 2

Каковы потомки от брака резус-отрицательной женщины и мужчины гомозиготного по резус-положительной группе крови? (Rh(+)-доминантный признак, Rh(-)-рецессивный признак).

ЗАДАЧА № 3

Генотип мужа $ddI^A I^O$, жены $DdI^B I^B$. Какова вероятность рождения резус-положительного ребенка IV группы?

СПРАВКА У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в

отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.

ЗАДАЧА № 4

Резус-положительная женщина II группы, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину I группы. Какова вероятность того, что ребенок унаследовал оба признака отца?
СПРАВКА У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh^+) обусловлено доминантным геном - Д. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh^-). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.

ЗАДАЧА № 5

Мужчина, имеющий резус-отрицательную кровь IV группы, женился на женщине, имеющей резус-положительную кровь III группы. Отец жены имел резус-отрицательную кровь I группы. В семье имеются два ребенка: первый имеет резус-отрицательную кровь III группы, второй резус-положительную кровь I группы. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один из этих детей внебрачный. По какой из двух пар аллелей исключается отцовство?
СПРАВКА У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh^+) обусловлено доминантным геном - Д. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh^-). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.

ЗАДАЧА № 6

В брак вступают женщина с отрицательным резус-фактором и I группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.
СПРАВКА: У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh^+) обусловлено доминантным геном - Д. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh^-). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.

Выполнив задания, подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Формулировка I закона Менделя.
2. Формулировка II закона Менделя.
3. Формулировка III закона Менделя.

4. Что такое гетерохромосомы и аутосомы?
5. Объясните механизм наследования групп крови.
6. Объясните механизм наследования Rh.
7. Объясните явление «резус-конфликта» матери и плода.

Метод контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради (правильность оформления и решения задач), устный опрос по представленным контрольным вопросам и оценку правильности решения задачи у доски.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 4 (2 час.)

Составление и анализ родословных схем.

ТЕМА 4.1: Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Анализировать родословные схемы
- Прогнозировать вероятность наследования неблагоприятных признаков заболеваний в потомстве
- Составлять и «читать» родословные схемы

Студент должен знать:

- Сущность генеалогического метода и области его применения
- Сущность близнецового метода и области его применения
- Сущность биохимического метода и области его применения
- Основные типы наследования признаков (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом) и механизмы их передачи

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Рассмотреть и изучить обозначения, применяемые при составлении родословных. Научится составлять и анализировать родословные. Изучить типы наследования менделирующих признаков у человека. Формировать общие компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Изучить обозначения, применяемые при составлении родословных
2. Ознакомиться с основными приёмами составления родословных и научиться их составлять
3. Научиться анализировать родословные
4. Научиться устанавливать типы наследования признаков у человека по родословным и определять генотипы членов родословных

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, карточки с различными родословными.

Методические указания

Наиболее распространённым и доступным методом изучения наследственности человека является генеалогический метод, сущность которого заключается в изучении закономерностей проявления тех или иных признаков в ряду поколений родословных и установления типа наследования признаков. Установив тип наследования того или иного признака, и определив генотип членов родословной, становится возможным предположить процентную вероятность его проявления в последующих поколениях.

Для удобства осуществления работы по изучению и анализу родословных применяются специальные символы. При составлении родословных необходимо учитывать определённые правила, только в этом случае информация, представленная в родословной, может быть прочитана.

Анализ родословных сводится к определению типа наследования (аутосомно-доминантный тип наследования, аутосомно-рецессивный тип наследования, сцепленный с полом тип наследования), определению генотипов членов родословной, а так же установлению процентной вероятности проявления анализируемого признака в последующих поколениях

ЗАДАНИЕ 1

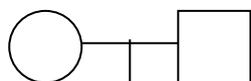
Зарисовать в тетради основные обозначения, применяемые при составлении родословной.



Лицо женского пола



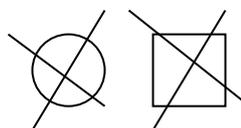
Лицо мужского пола



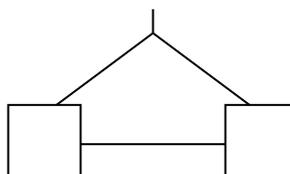
Люди состоящие в браке



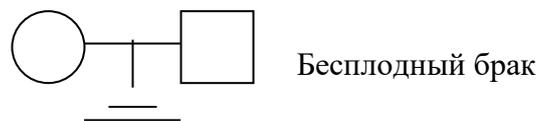
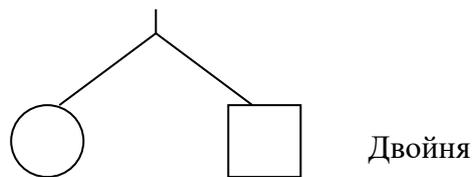
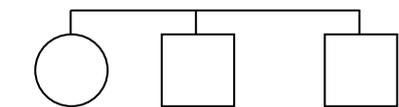
Сибсы



Умершие люди

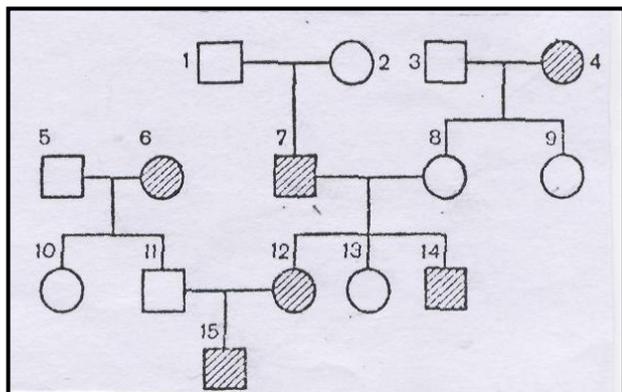


Близнецы

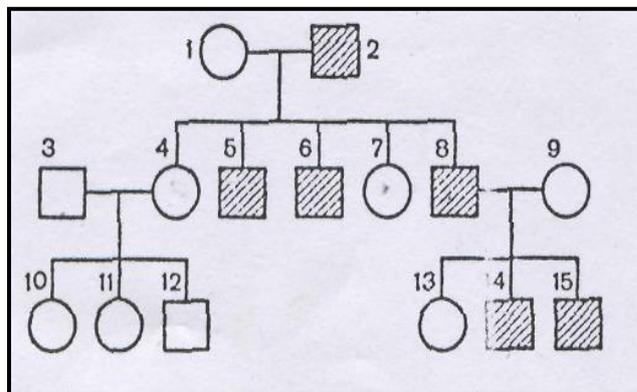


ЗАДАНИЕ 2

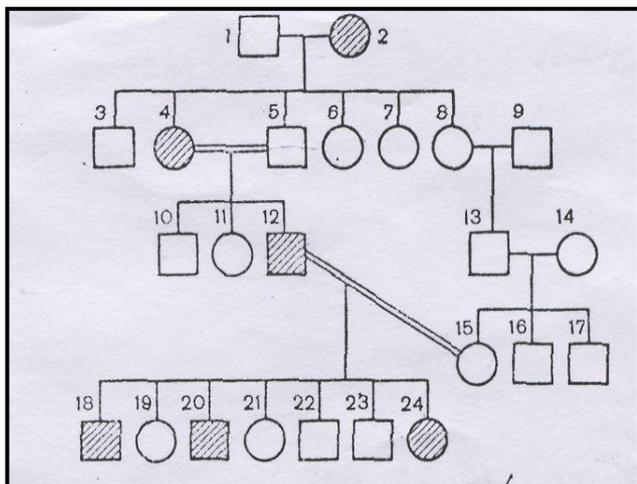
Определить тип наследования и указать генотипы членов родословных №1, №2, №3, №4.



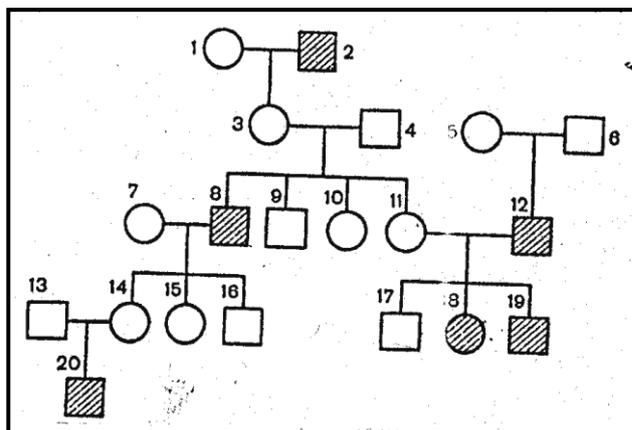
Родословная №1



Родословная № 2



Родословная №3



Родословная №4

ЗАДАНИЕ 3

Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тети, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая - здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

ЗАДАНИЕ 4

Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабушка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тети и дядя. Двоюродный брат от тети пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабушки по отцовской линии. Сама бабушка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабушка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

ЗАДАНИЕ 5

Решить задачи (пример оформления задач – Приложение № 2).

Каждая задача решается у доски одним из студентов.

ЗАДАЧА № 1

Два разнополых близнеца, из которых дочь обладала белым локоном над лбом (как и мать), были глухонемыми. Родители близнецов имели нормальный

слух (а, следовательно, и речь). Что можно сказать о генотипах родителей и детей.

ЗАДАЧА № 2

У одной из сестер-близнецов с III группой крови наблюдался признак матери - врожденное отсутствие резцов. У второй сестры аномалия развития зубов отсутствовала, группа ее крови - II. У обоих родителей была IV группа крови. Относятся сестры к однойяцевым близнецам или разнояцевым близнецам? Определить генотипы членов семьи.

Выполнив задания подготовить ответы на контрольные вопросы. КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. В чём суть и каковы возможности генеалогического метода изучения наследственности человека?
2. В чём суть и каковы возможности близнецового метода изучения наследственности человека?
3. В чём суть и каковы возможности биохимического метода изучения наследственности человека?
4. Перечислите основные правила составления родословных.
5. Какими особенностями характеризуется аутосомно-доминантный тип наследования?
6. Какими особенностями характеризуется аутосомно-рецессивный тип наследования?
7. Какими особенностями характеризуется X-сцепленный с полом тип наследования?
8. Какими особенностями характеризуется Y-сцепленный с полом

Метод контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 5 (2 час.)

Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.

ТЕМА 4.2: Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Имуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Определять половую принадлежность по идиограммам.
- Определять патологию по идиограммам.

Студент должен знать:

- Сущность цитогенетического метода и области его применения
- Сущность дерматоглифического метода и области его применения
- Сущность популяционно-статистического метода и области его применения
- Сущность имуногенетического метода и области его применения
- Сущность методов пренатальной диагностики.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Научиться анализировать идиограммы в норме и патологии. Научиться определять патологию по представленным идиограммам. Формировать общие и профессиональные компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Рассмотреть идиограммы здоровых людей. Определить половую принадлежность.
2. Рассмотреть идиограммы людей с различной патологией. Определить половую принадлежность.
3. Научиться анализировать идиограммы.

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, карточки с различными родословными.

Методические указания

Фенотипические различия между особями разного пола обусловлены генотипом. Гены находятся в хромосомах. Есть правила индивидуальности, постоянства, парности хромосом. Диплоидный набор хромосом называют *кариотипом*. В женском и мужском кариотипе 23 пары (46) хромосом

22 пары хромосом одинаковы. Их называют *аутосомами*. 23-я пара хромосом - *половые хромосомы*. В женском кариотипе одинаковые половые хромосомы XX. В мужском кариотипе половые хромосомы XY. Y-хромосома очень мала и содержит мало генов. Сочетание половых хромосом в зиготе определяет пол будущего организма.

При созревании половых клеток в результате мейоза гаметы получают гаплоидный набор хромосом. В каждой яйцеклетке есть 22 аутосомы + X-хромосома. Пол, образующий гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют гомогаметным полом. Половина сперматозоидов содержит - 22 аутосомы + X-хромосома, а половина 22 аутосомы + Y. Пол, образующий гаметы, различные по половой хромосоме, называют гетерогаметным. Пол будущего ребенка определяется в момент оплодотворения. Если яйцеклетка оплодотворена сперматозоидом, имеющим X-хромосому, развивается женский организм, если Y-хромосому - мужской.

Например, организм с набором хромосом XXX (*трисомия по X-хромосоме*) по фенотипу - девочка. У нее недоразвиты половые железы. В ядрах соматических клеток выделяются два тельца Барра.

Организм с набором хромосом XXY (*синдром Клайнфельтера*) по фенотипу - мальчик. У него недоразвиты семенники, отмечается физическая и умственная отсталость. Есть тельца Барра.

Хромосомы XO (*моносомия по X-хромосоме*) - определяют *синдром Шерешевского-Тернера*. Организм с таким набором - девочка. У нее недоразвиты половые железы, малый рост. Нет тельца Барра. Организм, не имеющий X-хромосомы, а содержащий только Y-хромосому - нежизнеспособен.

Вопросы для самоконтроля

ЗАДАНИЕ 1.

Зарисуйте схему хромосомного механизма образования пола. (Рис. 4)

Сделайте вывод о процентной вероятности рождения мальчиков и девочек.

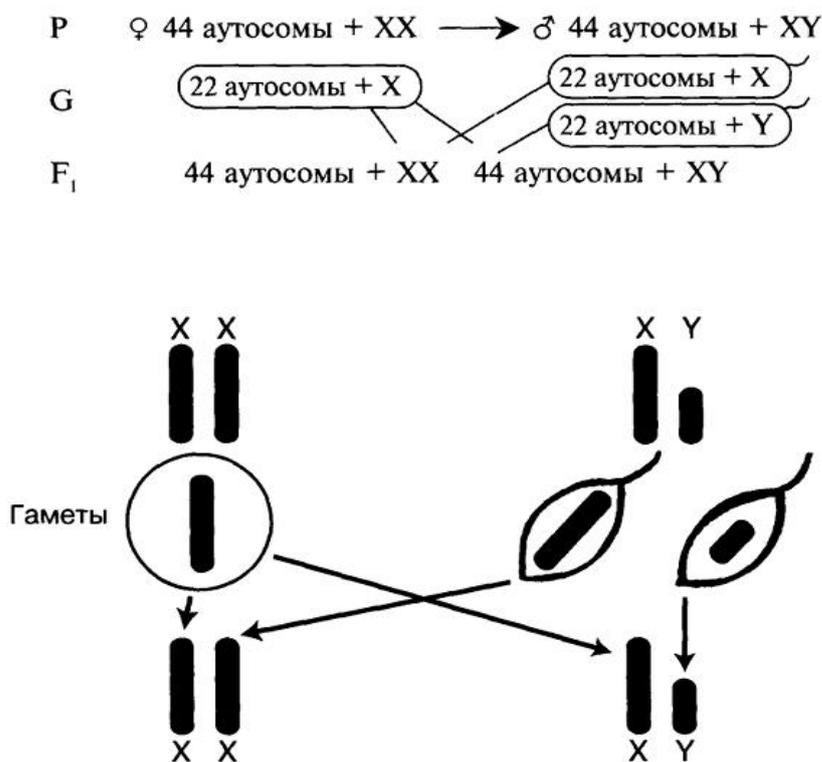


Рис. 4

ЗАДАНИЕ 2

Рассмотреть идиограммы (Рис. 5, Рис. 6.), определить половую принадлежность.

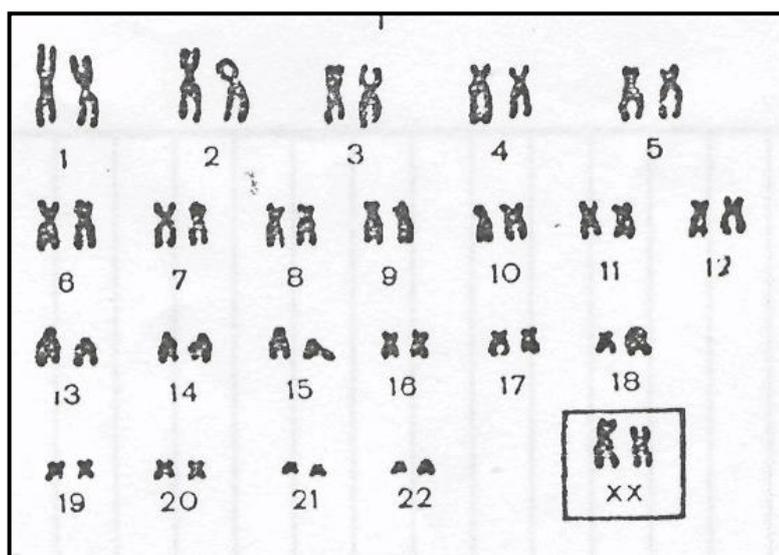


Рис 5

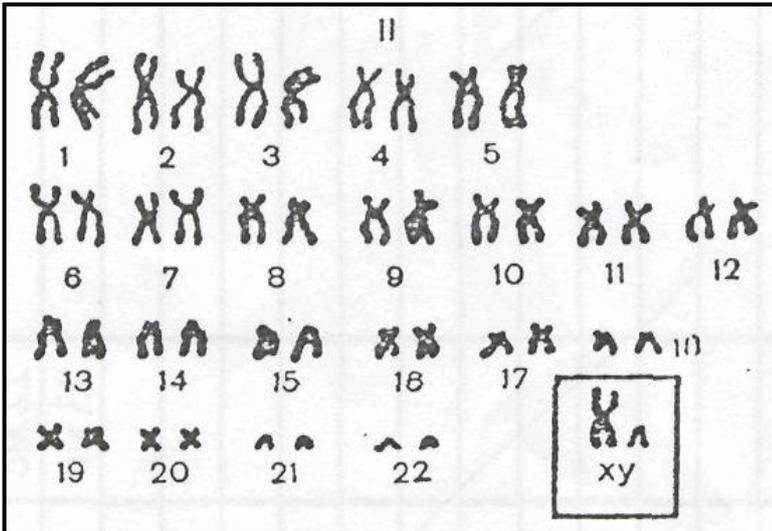


Рис 6

ЗАДАНИЕ 3

Рассмотреть идиограммы полученные от больных с наследственными заболеваниями, приведёнными на рис 7, 8, 9, 10, 11,12. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определить пол больного, указать синдром.

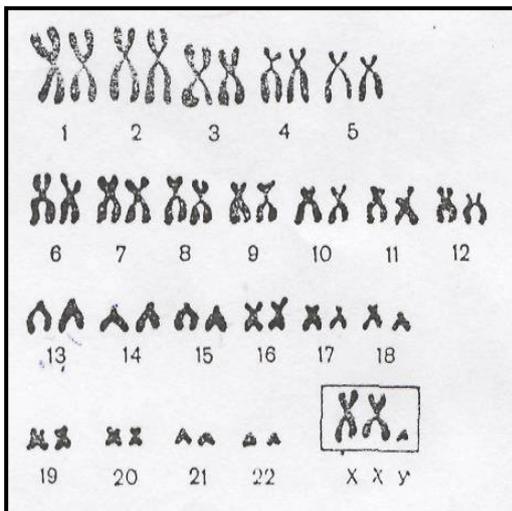


Рис 7

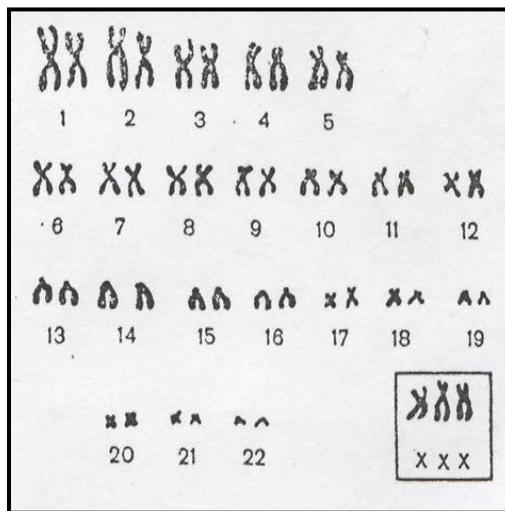


Рис.8

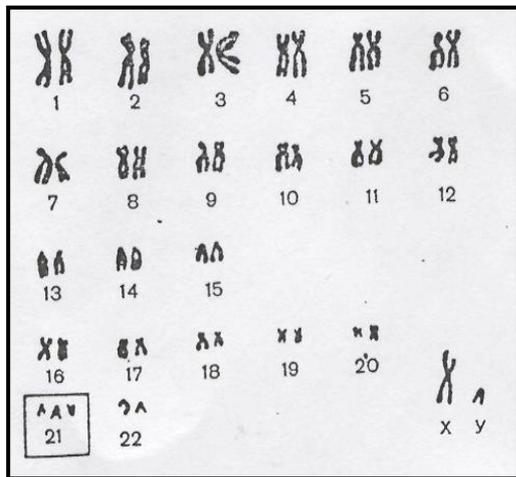


Рис. 9

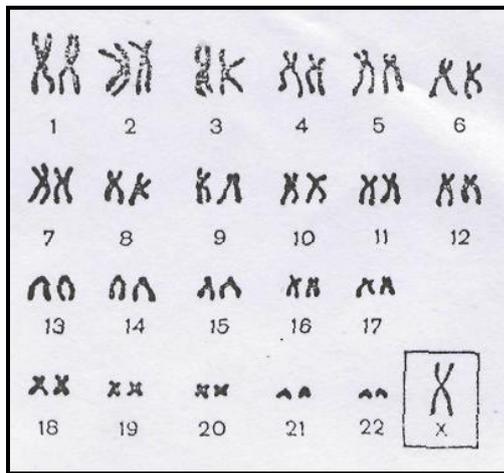


Рис 10



Рис 11



Рис.12

Выполнив задания подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Что такое кариотип?
2. Сколько аутомосом у человека?
3. Какие хромосомы у человека отвечают за развитие пола?
4. Какова вероятность рождения мальчика или девочки?
5. Что такое тельце Барра?
6. Как можно определить наличие тельца Барра?
7. Чем можно объяснить появление большего или меньшего числа хромосом в кариотипе?
8. Что такое сцепленное с полом наследование?
9. Какие гены у человека наследуются сцепленно с полом?
10. Как и почему проявляют свое действие рецессивные гены, сцепленные с полом у женщин?
11. Как и почему проявляют свое действие рецессивные гены, сцепленные с X-хромосомой у мужчин?

12. Сущность цитогенетического метода и области его применения
13. Сущность дерматоглифического метода и области его применения
14. Сущность популяционно-статистического метода и области его применения
15. Сущность имунногенетического метода и области его применения
16. Сущность методов пренатальной диагностики.

Метод контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 6 (2 час.) **Изменчивость и виды мутаций у человека.**

ТЕМА 5.1: Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Определять вид хромосомных перестроек.

Студент должен знать:

- Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.
- Причины и сущность мутационной изменчивости.
- Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
- Эндо - и экзомутагены.
- Мутагенез, его виды.
- Фенокопии и генокопии.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Определить роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Закрепить теоретический материал по классификации мутаций.

Рассмотреть генные, геномные и хромосомные мутации. Ознакомиться с основными приёмами анализа кариограмм.

Формировать общие компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Рассмотреть причины возникновения мутаций, классификацию мутагенных факторов среды
2. Охарактеризовать генные мутации, их отражение в фенотипе
3. Охарактеризовать геномные мутации, их отражение в фенотипе
4. Охарактеризовать хромосомные мутации, их отражение в фенотипе
5. Научиться анализировать идиограммы человека (нормальные и с патологией).

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, карточки с идиограммами.

Методические указания

Формирование признаков организма происходит при взаимодействии генотипа с факторами внешней среды. В связи с этим необходимо учитывать генетическую опасность загрязнения окружающей среды. Причиной возникновения различного рода хромосомных патологий являются мутагенные факторам среды.

По характеру воздействия мутагенные факторы могут быть:

- Физические
- Химические
- Биологические

По источнику возникновения мутагенные факторы делятся на экзо- и эндогенные мутагены.

В результате воздействия мутагенных факторов среды возможно возникновение мутаций. Мутации могут возникать как в половых, так и в соматических клетках. Мутации, приводящие к изменению в генах, называются - генные, приводящие к изменениям в геноме - геномные, приводящие к изменениям в структуре хромосом – хромосомные.

ЗАДАНИЕ 1

Заполнить схему "Классификация мутагенных факторов среды". Привести примеры мутагенных факторов среды.



ЗАДАНИЕ 2

Используя теоретический материал составить схему "Классификация мутаций"

ЗАДАНИЕ 3

Определить вид хромосомных перестроек в приведённых участках хромосом:
(делеция, инверсия, дупликация, транслокация)

ABCDEFGH – нормальная последовательность генов в хромосоме

ABCFGH -?

ABCDEFGFH - ?

ABCDEHGF -?

ABCDEFGHMH - ?

CDEFGHAB - ?

ЗАДАНИЕ 4

Решите задачи.

ЗАДАЧА № 1

У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой исцеляются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты и-РНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАГ, ЦГУ, ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин.

- Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией?
- Напишите триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.

ЗАДАЧА № 2

Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК - ААТАЦАТТТАААГТЦ удалить пятый и 13-й слева нуклеотиды?

ЗАДАЧА № 3

Какие изменения произойдут в строении белка, если в кодирующем его участке ДНК - ТААЦАААГААЦАААА между 10-м и 11-м нуклеотидами включить цитозин, между 13-м и 14-м - тимин, а на конце прибавить еще один аденин?

ЗАДАЧА № 4

Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок азотистых оснований: ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи.

Определите структуру полипептидной цепи, кодируемой данным участком ДНК, в норме и после выпадения аденина.

Выполнив задания подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Что такое мутации? Чем они характеризуются? В чём их эволюционное значение?
2. Что такое генеративные и соматические мутации?
3. Дайте характеристику генным мутациям. Приведите примеры заболеваний человека связанных с данным видом мутаций.
4. Дайте характеристику геномным мутациям. Приведите примеры заболеваний человека связанных с данным видом мутаций.
5. Дайте характеристику хромосомным мутациям. Приведите примеры заболеваний человека связанных с данным видом мутаций.
6. Что такое мутагенные факторы? Приведите их классификацию и примеры.
7. Передаются ли потомству мутации, возникающие в соматических клетках родителей? Почему?

Методы контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 7 (3 час).

Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.

ТЕМА 6.1: Хромосомные болезни

Форма организации занятия – фронтальная.

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- Описывать механизмы возникновения гетероплоидий у человека (синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Шершевского-Тернера, Клайнфельтера)
- Описывать основные признаки указанных синдромов у больных
- Решать задачи, моделирующие различные типы наследования заболеваний у человека
- Владеть алгоритмом решения задач

Студент должен знать:

- Наследственные болезни и их классификация.
- Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
- Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
- Структурные аномалии хромосом.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Закрепить знания, полученные на теоретических занятиях. Ознакомиться с основными приёмами анализа кариограмм. Научиться анализировать идиограммы с наследственной патологией, давать краткую фенотипическую характеристику.

Формировать общие и профессиональные компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Изучить классификацию наследственных заболеваний.
2. Научиться определять по идиограммам характер отклонения от нормы (моно-три-полисомия).
3. Научиться давать фенотипическую характеристику различным синдромам

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий, таблицы, иллюстрирующие различные синдромы.

Методические указания

В результате воздействия мутагенных факторов на организм человека возникают наследственные болезни. Причиной возникновения, которых являются количественные и структурные аномалии, как половых хромосом, так и аутосом. По статистике наиболее распространенными среди всех наследственных заболеваний являются:

- Синдром Дауна.
- Синдром Эдвардса.
- Синдром Патау,

- Синдром Шершевского-Тернера,
- Синдром Клайнфельтера,
- Синдром поли-х
- Синдром поли-у
- Синдром «Крика кошки»,
- Синдром Орбели.

Энзимопатии:

- Нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия).
- Нарушение обмена углеводов (галактоземия).
- Нарушение обмена липидов.
- Мукополисахаридозы.
- Нарушение обмена гормонов (гипотериоз, адено-генетальный синдром).

Кроме того, существуют мультифакториальные (полигенные) заболевания, развитие которых зависит от совместного влияния наследственности и факторов внешней среды.

Одним из наиболее частых патологических состояний, сопровождающихся высоким риском детской смертности, являются врождённые пороки развития (ВПР)

Врождённые пороки развития разделяют на изолированные, системные, и множественные.

ЗАДАНИЕ 1

Распределить перечисленные ниже заболевания в соответствующие графы таблицы и указать генетическую причину возникновения заболевания.

Заболевания, связанные с количественными и структурными аномалиями аутосом		Заболевания, связанные с количественными и структурными аномалиями половых хромосом	
Заболевание	Генетическая причина	Заболевание	Генетическая причина

Перечень наследственных заболеваний: Синдром Дауна, Синдром Клайнфельтера, Синдром Патау, Синдром Орбели, Синдром Эдвардса, Синдром Шершевского-Тернера, Синдром "Кошачьего крика" Галактоземия, Фенилкетонурия, Аденогенитальный синдром.

ЗАДАНИЕ 2

Рассмотреть идиограммы, полученные от больных с наследственными заболеваниями, приведёнными на рис 13, 14, 15, 16, 17, 18. Определить

характер отклонения от нормы (моно-, три- или полисомия), определить пол больного, определите синдром, дайте фенотипическую характеристику.

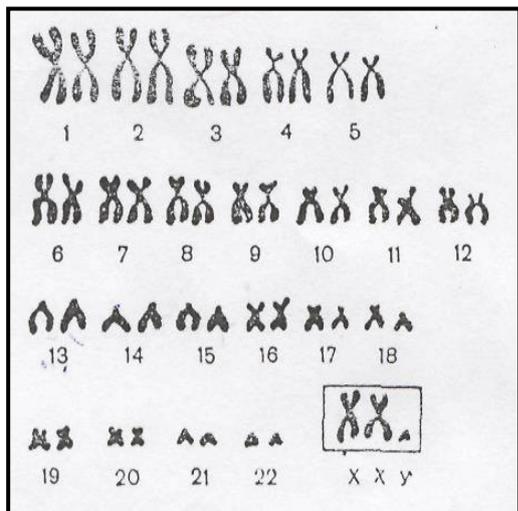


Рис 13

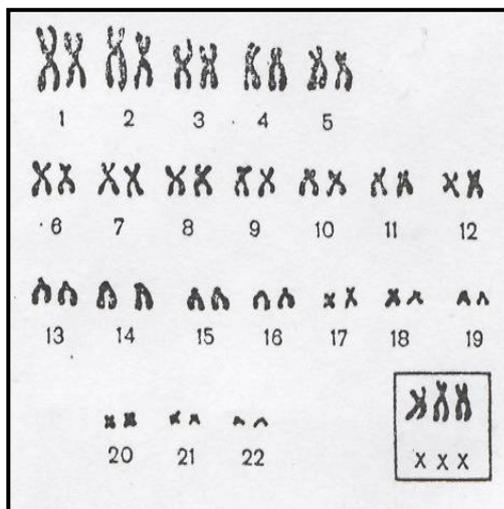


Рис.14

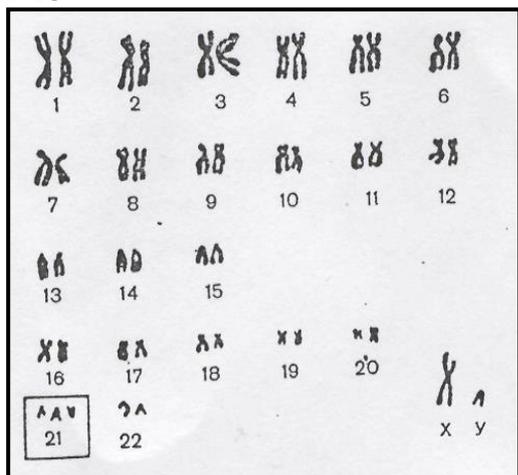


Рис. 15

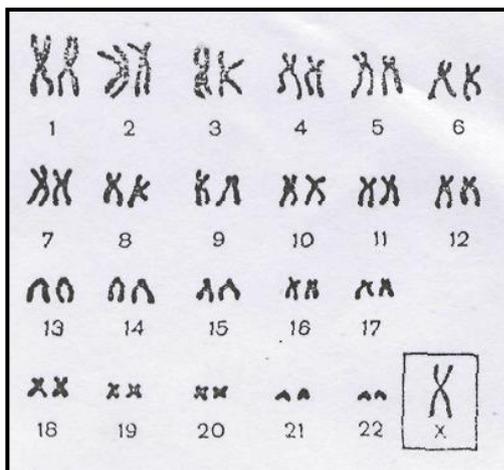


Рис 16



Рис 17



Рис.18

Выполнив задания, подготовить ответы на контрольные вопросы.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Что значит количественные аномалии хромосом?
2. Что значит структурные аномалии хромосом?
3. Приведите примеры заболеваний, связанных с количественными аномалиями аутосом
4. Приведите примеры заболеваний, связанных со структурными аномалиями аутосом
5. Приведите примеры заболеваний, связанных с количественными аномалиями половых хромосом
6. Приведите примеры заболеваний, связанных со структурными аномалиями половых хромосом
7. Что такое наследственные болезни обмена веществ. Приведите их классификацию.
8. Охарактеризуйте мультифакториальные (полигенные) заболевания
9. Перечислите виды нарушений возможные при врождённых пороках развития

Метод контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 8 (1 час.)

Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.

ТЕМА 7.1: Генные болезни.

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- На основании анализа фотографии больного предположительно определить патологию и её генетическую причину.

Студент должен знать:

- Причины генных заболеваний.
- Аутосомно-доминантные заболевания.
- Аутосомно-рецессивные заболевания.
- X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
- Y-сцепленные заболевания.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Закрепить знания, полученные на теоретических занятиях. Формировать общие и профессиональные компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Изучить классификацию генных болезней.
2. Рассмотреть и изучить фотографии с аномальными фенотипами

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий. Карточки с различными родословными.

Методические указания

Генные болезни — заболевания, которые вызываются генными мутациями. Последние передаются из поколения в поколение без изменений. Существует более 2000 разнообразных **наследственных** заболеваний человека, характеризующихся различными нарушениями обмена веществ, системы крови, органов чувств, нервной и других систем. Общая частота генных болезней в популяциях равна примерно 1-2%, в то время как отдельные формы наследственной патологии встречаются значительно (в десятки-сотни - тысячи раз) реже.

Возникшие под влиянием **мутагенов** в гене мутации обычно приводят как к количественным, так и качественным нарушениям в синтезируемом ферменте, белковом продукте. Это обязательно сказывается в виде того или иного нарушения структуры, метаболизма и функций, соответствующего той или иной картине наследственной патологии. Таким образом, в патогенезе генных болезней особое место занимают, во-первых, наследственные ферментопатии (энзимопатии) — наследственные заболевания, обусловленные отсутствием какого-либо фермента или существенным изменением его активности, во-вторых, те или иные структурные нарушения клеток. Как аномалии, так и болезни могут **наследоваться** по аутосомно-доминантному типу, аутосомно-рецессивному типу, а также сцеплено с полом (т.е. передаваться с половой, главным образом, с X- хромосомой).

По аутосомно-доминантному типу наследуются обычно не опасные для жизни изменения, аномалии, а также болезни и синдромы, представляющие различную степень опасности для организма. К **аномалиям** относятся короткопалость, многопалость, сросшиеся пальцы,

искривление ногтей, костей, ушных раковин, близорукость, дальновзоркость, астигматизм и др.

К **болезням** относятся врождённые катаракта, глаукома, мышечная атрофия, мышечная дистрофия, полипоз толстой кишки, серповидноклеточная анемия (HbS), муковисцидоз, талассемия, хондродистрофии, ахондроплазии, ретинобластома и др.

К синдромам относятся:

- синдром Марфана (подвывих хрусталика, паучьи пальцы, аневризма аорты, возникающие из-за нарушения синтеза белков в соединительнотканых структурах),
- синдром Гольденара (расщепление губы и нёба, множественные базальноклеточные карциномы, кисты челюсти, аномалии скелета),
- синдром ключично-черепной дисплазии (расщепление нёба, широкий свод черепа (незаращенные роднички на черепе, маленькое лицо, отсутствие ключиц) и др.

Эти **аномалии**, заболевания и синдромы могут передаваться по типу как полного, так и неполного доминирования.

Степень **проявления доминантного признака** в фенотипе может быть различной (незначительной или сильной). Последнее определяется не только генетическими факторами, но и факторами внешней среды.

По аутосомно-рецессивному типу передаётся большинство наследственных болезней, которые развиваются у гомозиготных детей, оба родителя которых являются гетерозиготными носителями патологического признака и фенотипически здоровы.

По аутосомно-рецессивному типу передаётся аномалия в виде альбинизма (отсутствие пигмента в коже, волосах, радужке глаза, возникающая из-за отсутствия тирозиназы, в норме превращающей тирозин в меланин). По данному типу передаётся много наследственных аутосомно-рецессивных заболеваний, таких как: врождённая глухонмота, идиотия со слепотой, шизофрения, сахарный диабет, полная цветовая слепота, микроцефалия и др.

Очень часто **по аутосомно-рецессивному типу** передаются различные нарушения обмена веществ:

- фенилкетонурия (основу которой составляет понижение активности глюкозоаланингидроксилазы, что приводит к накоплению 1-фенилаланина в тканях из-за блокады его перехода в тирозин);
- галактоземия (возникает из-за дефекта лактазы — фермента, расщепляющего лактозу; характеризуется также увеличением печени, развитием катаракты и психических отклонений);
- сфинголипидоз (возникает из-за отсутствия фермента сфинголипазы в клеточных мембранах, что способствует отложению холестерина и нарушению обмена липидов как в мембранах сосудов, так и других клеточных структурах;

обычно сопровождается гибелью детей в возрасте до 5 лет;

- дефицит пиридоксина — витамина В6 (приводит к нарушению обмена белков, аминокислот, липидов, ферментов, развитию гипохромной анемии, эпилептиформных судорог и др.);
- адреногенитальный синдром: генетически обусловленная блокада синтеза глюкокортикоидных гормонов в коре надпочечников (возникает в результате дефицита А-В-гидроксилазы), сопровождающаяся увеличением в последней продукции андрогенов. Это приводит к маскулинизации девочек и преждевременному половому созреванию мальчиков.

По рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу, передаются: дальтонизм (красно-зелёная слепота), атрофия зрительных нервов, куриная слепота, миопия Дюшена, синдром «курчавых волос» (возникает в результате нарушения обмена меди, повышения её содержания в тканях, проявляется слабоокрашенными, редкими и выпадающими волосами, умственной отсталостью и т.д.), дефект ферментов переводящих пуриновые основания в нуклеотиды (сопровождается нарушением синтеза ДНК в виде синдрома Леша-Найена, проявляющегося умственной отсталостью, агрессивным поведением, членовредительством), гемофилия А (в результате недостатка антигемофильного глобулина — фактора VIII), гемофилия В (в результате дефицита фактора Кристмаса — фактора IX) и т.д.

По доминантному сцепленному с X-хромосомой типу передаются гипофосфатемический рахит (не поддающийся лечению витаминами D2 и D3), коричневая эмаль зубов и др. Данные заболевания развиваются у лиц и мужского, и женского пола.

ЗАДАНИЕ 1

На основе полученных теоретических знаний заполнить таблицу

№ п/п	Заболевание	Тип наследования	Фенотипическая характеристика.
1			
2			
3			

ЗАДАНИЕ 2

Определите патологию, изображённую на рисунках 19, 20, 21, 22, 23. Дайте краткую фенотипическую характеристику заболевания.



Рис.19

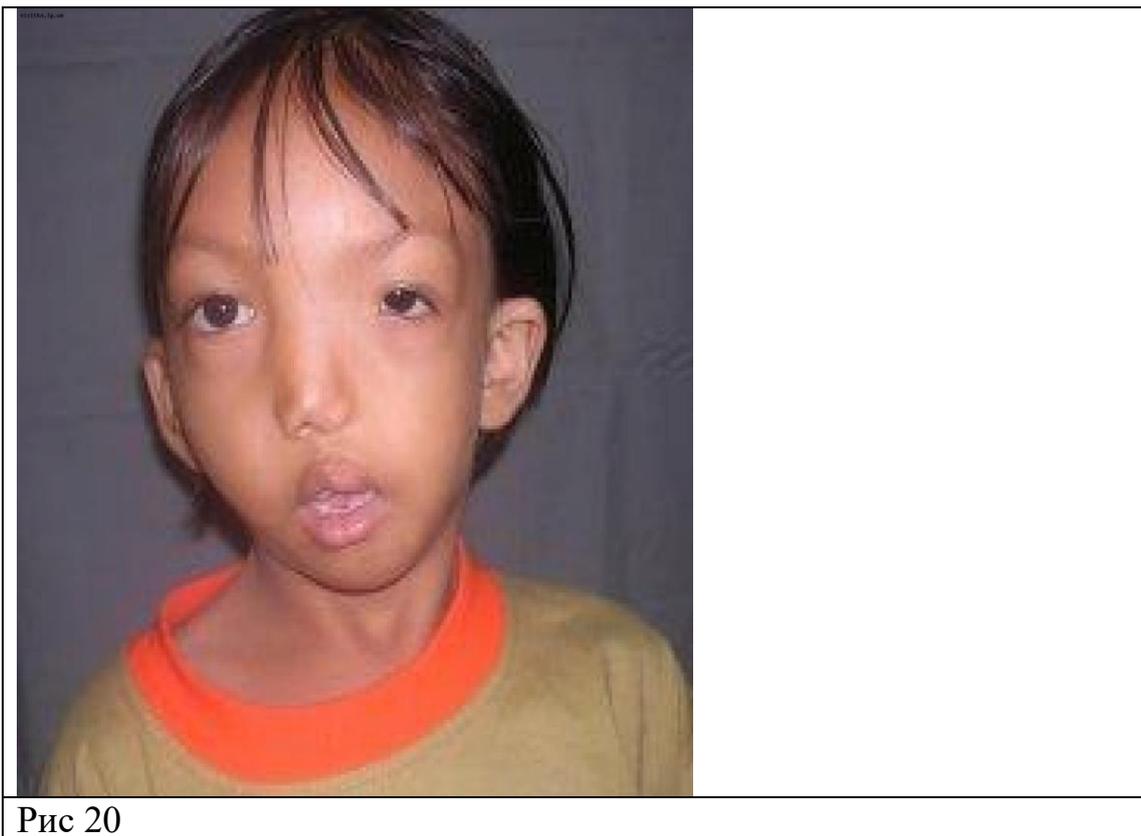


Рис 20

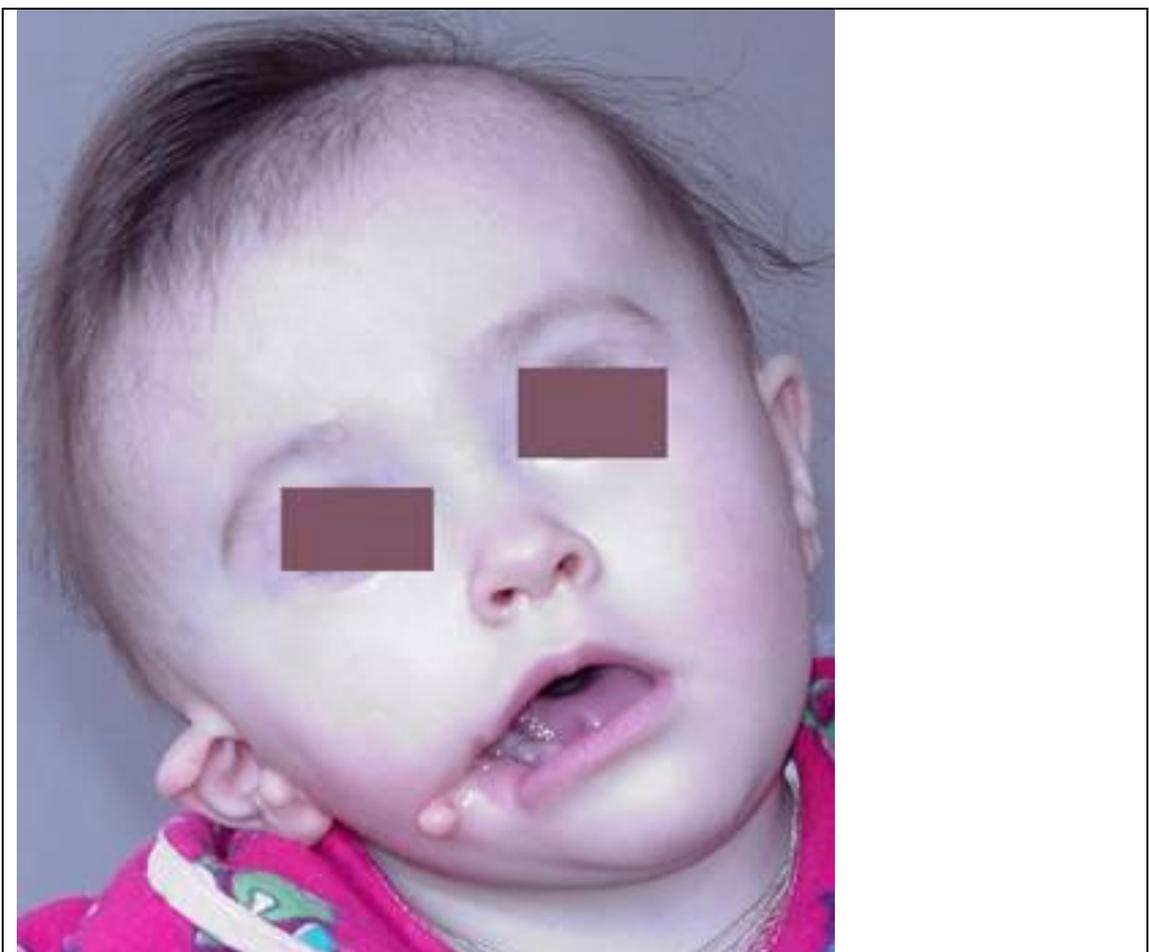


Рис 21

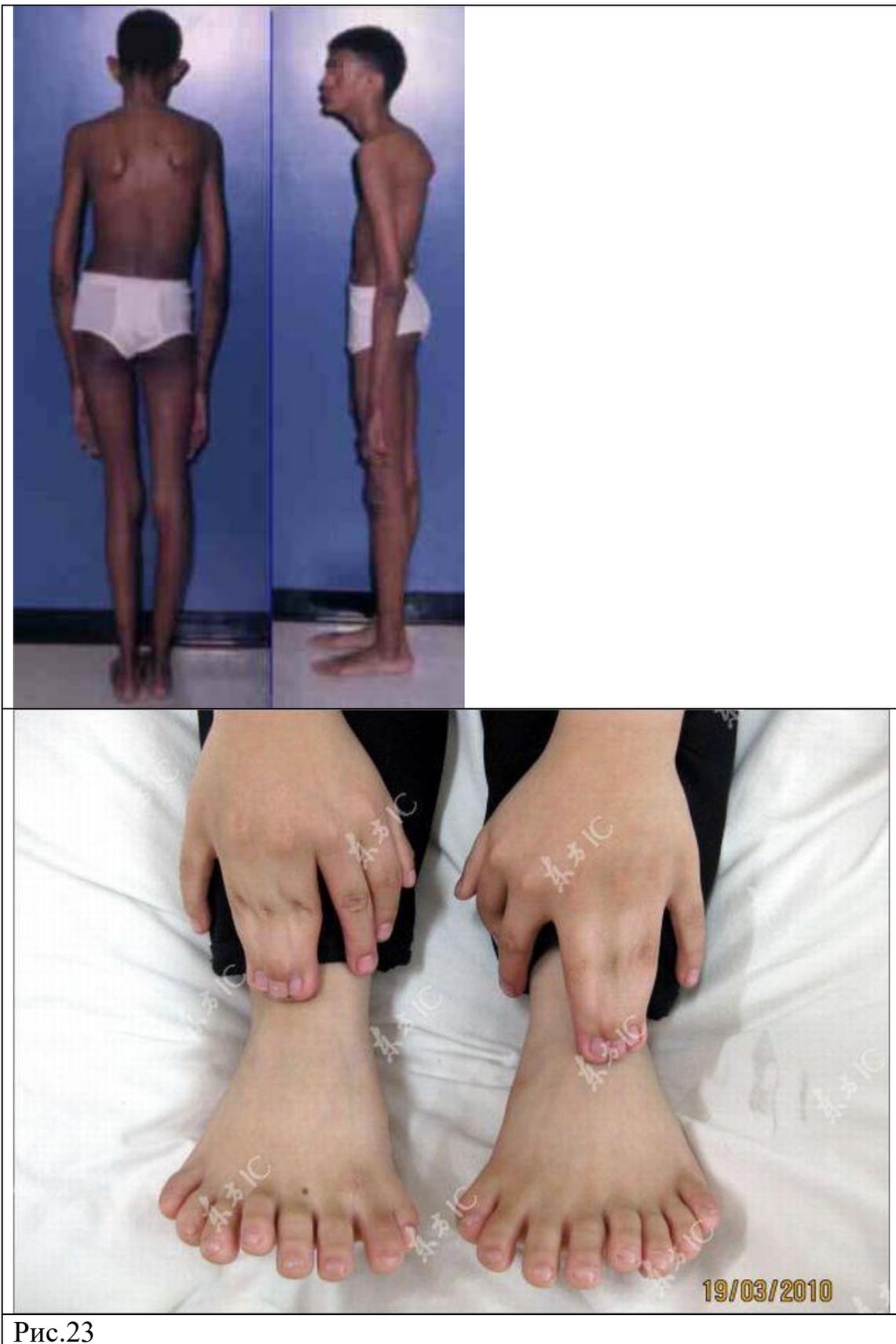


Рис.23

ЗАДАНИЕ 3

Какой патологии соответствует данные фенотипические характеристики.

ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА № 1

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм, гипотония мышц), рвотой в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта. Тяжесть заболевания может значительно варьировать; иногда единственным проявлением бывают лишь катаракта или непереносимость молока. Один из вариантов болезни — форма Дюарте — протекает бессимптомно, хотя отмечена склонность таких лиц к хроническим заболеваниям печени. При лабораторном исследовании в крови определяется галактоза, содержание которой может достигать 0,8 г/л; специальными методами (хроматография) удается обнаружить галактозу в моче. При наличии желтухи нарастает содержание как прямого (диглюкуронида), так и непрямого (свободного) билирубина. Характерны и другие биохимические признаки поражения печени (гипопротеинемия, тироальбуминемия, положительные пробы на нарушение коллоидоустойчивости белков). Значительно снижается сопротивляемость по отношению к инфекции.

ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА № 2

Неврологические и психические расстройства

Умственная отсталость

Повышенная возбудимость в детстве

Специфическая походка

Специфическая осанка и поза при сидении

Необычное положение конечностей

Стереотипные движения

Повышение сухожильных рефлексов

Судороги

Дефектное формирование миелина

Микроцефалия

Изменения кожи

Гипопигментация

Сухость

Экзема

Склеродермия

Волосы гипопигментированы

Рвота в периоде новорожденности

Светлые радужки, катаракта

Специфический мышиный запах тела.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Какие аномалии передаются по аутосомно-рецессивному типу наследования?

2. Какие аномалии передаются по аутосомно-доминантному типу наследования?
3. Какие аномалии передаются по сцепленному с X-хромосомой типу наследования?
4. Какие аномалии передаются по сцепленному с Y-хромосомой типу наследования?

Методы контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 9 (2 час.)

Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.

ТЕМА 6.4: Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

Форма организации занятия – фронтальная

Требования к умениям и знаниям студентов

Студент должен уметь:

- На основании анализа родословной и перспективных исследований выделять пациентов «группы риска» по развитию наследственной патологии.
- Проводить обследование и опрос больных с наследственной патологией

Студент должен знать:

- Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
- Принципы лечения наследственных болезней
- Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.

- Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.

ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ: Закрепить знания, полученные на теоретических занятиях. Рассмотреть медико-генетического консультирования как способ профилактики наследственных заболеваний.

Формировать общие и профессиональные компетенции.

ЗАДАЧИ:

1. Рассмотреть и изучить систему медико-генетического консультирования в стране.
2. Ознакомиться с показаниями к медико-генетическому консультированию.
3. Познакомиться с методами выявления наследственных заболеваний.
4. Научиться на основании анализа родословных выделять "группу риска" по развитию наследственной патологии

Оборудование и оснащение занятия: Методические рекомендации по организации практических занятий. Карточки с различными родословными.

Методические указания

Для профилактики рождения детей с наследственными патологиями существует медико-генетическое консультирование, которое может быть перспективное и ретроспективное. Существует ряд показаний к медико-генетическому консультированию.

В России организована система медико-генетического консультирования. Для выявления наследственных заболеваний разработаны различные методы. Основными методами являются массовый скрининг (неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию).

Выполнение скринирующих программ, играют большую роль в профилактике врождённых пороков развития и наследственных заболеваний.

Существуют программы массового пренатального скрининга врождённых пороков развития и хромосомных заболеваний.

Основные из них:

- Определение α - фетопротеина в сыворотке крови беременных женщин.
- Определение хорионального гонадотропина.
- Ультразвуковой скрининг беременных.
- Инвазивные методы пренатальной диагностики (биопсия хориона, диагностический амниоцентез, кордиоцентез).

ЗАДАНИЕ 1

Составить схему " Система медико-генетического консультирования в стране"
Указать этапы. Охарактеризовать работу проводимую мед. службами на каждом этапе.

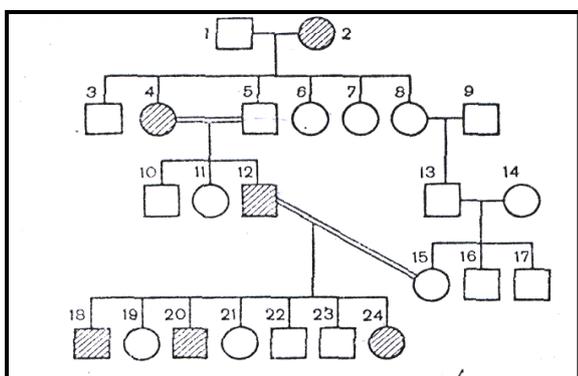
ЗАДАНИЕ 2

Подготовить эскиз наглядного пособия для медицинских учреждений
"Показания к медико-генетическому консультированию".

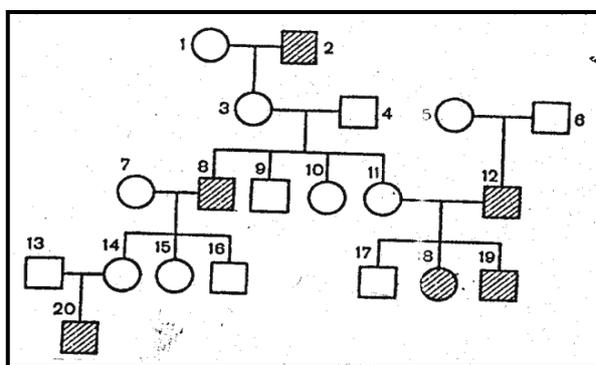
ЗАДАНИЕ 3

Проанализировать родословные №5, №6, №7, №8.

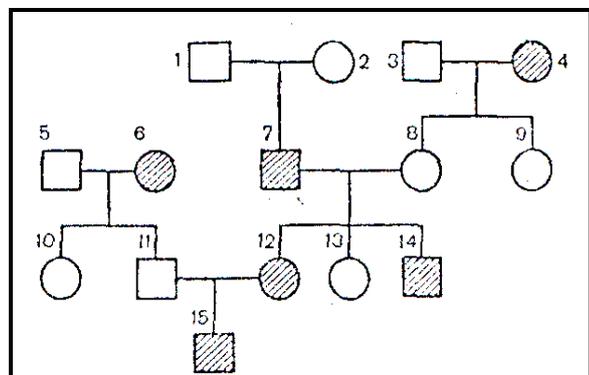
В каждой родословной определить "группу риска". Определить вероятность рождения больных детей.



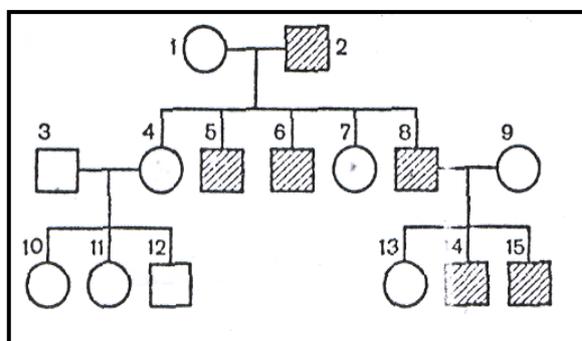
Родословная № 5



Родословная № 6



Родословная № 7



Родословная № 8

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. В каких случаях целесообразно обращение в медико-генетическую консультацию?
5. Для чего необходим анализ родословной?
6. В каких случаях рекомендуется пренатальная диагностика?
7. Какие методы пренатальной диагностики вы знаете?
8. Что значит скринирующие методы выявления наследственных заболеваний?

Методы контроля: Контроль осуществляется в завершении практического занятия и представляет собой проверку записей в тетради, устный опрос по представленным контрольным вопросам.

Оценка за работу на практическом занятии: в соответствии с критериями оценки.

Уровни освоения учебного материала:

- ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
- продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

Таблица генетического кода

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У(А)	Ц(Г)	А(Т)	Г(Ц)	
У(А)	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир - -	Цис Цис - Три	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
Ц(Г)	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
А(Т)	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асп Асп Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
Г(Ц)	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)

Аминокислота	Кодирующие триплеты
Аланин	ГЦУ ГЦЦ ГЦА ГЦГ
Аргинин	ЦГУ ЦГЦ ЦГА ЦГГ АГА АГГ
Аспарагин	ААУ ААЦ
Аспарагиновая кислота	ГАУ ГАЦ
Валин	ГУУ ГУЦ ГУА ГУГ
Гистидин	ЦАУ ЦАЦ
Глицин	ГГУ ГГЦ ГГА
Глутамин	ЦАА ЦАГ
Глутаминовая кислота	ГАА ГАГ
Изолейцин	АУУ АУЦАУА
Лейцин	ЦУУ ЦУЦ ЦУА ЦУГ УУА УУГ
Лизин	ААА ААГ
Метионин	АУГ
Пролин	ЦЦУ ЦЦЦ ЦЦА ЦЦГ
Серин	УЦУ УЦЦ УЦА УЦГ АГУ АГЦ
Тирозин	УАУ УАЦ
Треонин	АЦУ АЦЦ АЦА АЦГ

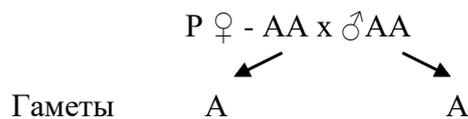
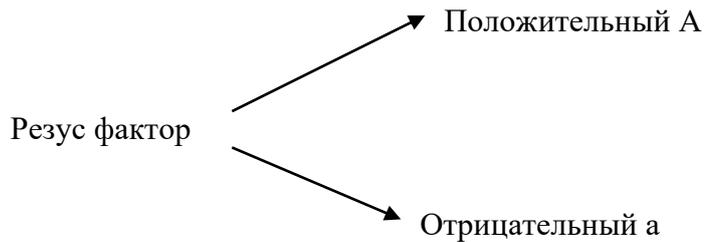
Триптофан	УГГ
Фенилаланин	УУУ УУЦ
Цистеин	УГУ УГЦ

Приложение 2

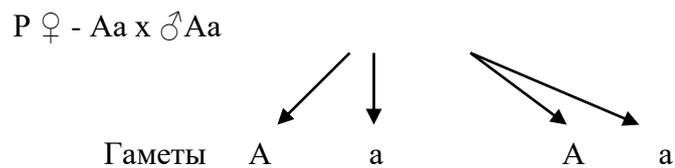
Пример решения задач

ЗАДАЧА:

Если мать и отец резус – положительные (доминантный признак), то может ли их дочь быть резус – отрицательная?



F₁ AA



F₁ AA, Aa, Aa, aa

Ответ: В случае гомозиготности родителей дочь не может быть резус – отрицательной, в случае гетерозиготности родителей дочь может быть резус – отрицательной.