

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН
«ДЕРБЕНТСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ ИМ. Г.А. ИЛИЗАРОВА»**

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА

**Практического занятия
на тему:**

**«МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И
ИЗМЕНЧИВОСТИ ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ И ПАТОЛОГИИ»**

*Дисциплина ОП.04. Генетика человека с основами
медицинской генетики*

Составила преподаватель
генетики: Мусабекова Р.Э.

Дербент, 2024

УДК 112
ББК 12
М-54

Рекомендовано к изданию заседанием цикловой комиссии по
терапии ГБПОУ РД «Дербентский медицинский колледж
им. Г. А. Илизарова»
Рег. № 612-01-2024

Гамзатова Светлана Абдурашидовна – директор ГБПОУ РД
«Дербентский медицинский колледж им. Г. А. Илизарова», к.э.н.,
заслуженный врач РД.

Разработчик: Мусабекова Роза Эльмановна., преподаватель по
генетики высшей квалификационной категории ГБПОУ РД
«Дербентский медицинский колледж им. Г. А. Илизарова»

Рецензент:

М-54 Методы изучения наследственности и изменчивости человека в
норме и патологии. Методическая разработка. – Махачкала:
Издательство АЛЕФ, 2024. – 28 с.

Методическая разработка по дисциплине ОП.04. Генетика
человека с основами медицинской генетики разработана по теме
«Методы изучения наследственности и изменчивости человека в
норме и патологии» для специальности 34.02.01. Сестринское дело.

Методическая разработка направлена на закрепление
теоретических знаний по теме, выработку умений использовать
генетические термины и закономерности в решении практических
задач наследования, освоения студентами общих и
профессиональных компетенций.

Содержание

1. Пояснительная записка	4
2. Содержание методической разработки.....	5
3. Список использованной литературы.....	12
4. Приложения	13

1. Пояснительная записка

Методическая разработка по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии» для специальности 34.02.01. Сестринское дело. Методическая разработка включает технологическую карту с методическим описанием каждого этапа практики, приложения – лекцию и структурно-логические схемы классификации наследственных болезней, презентацию по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии» список основной и дополнительной литературы.

Методическая разработка направлена на закрепление теоретических знаний по теме, выработку умений использовать генетические термины и закономерности в решении практических задач наследования, освоения студентами общих и профессиональных компетенций.

Формой контроля знаний является тестовые разноуровневые задания и решения генетических задач.

Данная методическая разработка может быть использована преподавателями генетики для проведения занятий по данной теме.

2. Содержание методической разработки

Тема занятия: «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии»

Цели занятия:

Учебные:

- ознакомить с понятиями наследственность и изменчивость человека в норме и патологии;

Развивающие:

- формировать навыки восприятия и переработки информации

Воспитательные:

- воспитывать у студентов внимательность, самостоятельность

В результате пройденной темы **студент должен:**

знать:

- классификации методов

- область применения этих методов

уметь:

- записывать условия задач символами, принятыми при их решении

- использовать алгоритм решения задач

- описывать генотип и фенотип

- определять типы наследования признаков

Формируемые компетенции:

• ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость 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, нести за них ответственность.

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

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

• ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

• ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной

патологией под руководством врача.

- ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.
- ПК 2.3. Оказывать доврачебную помощь при острых заболеваниях, несчастных случаях, чрезвычайных ситуациях и в условиях эпидемии.
- ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.
- ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.
- ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.
- ПК 3.4. Оказывать доврачебную помощь пациентам при неотложных состояниях в гинекологии.
- ПК 3.5. Участвовать в оказании помощи пациентам в периоперативном периоде.
- ПК 3.6. Проводить санитарно-просветительскую работу по вопросам планирования семьи, сохранения и укрепления репродуктивного здоровья.
- ПК 4.1. Организовывать диспансеризацию населения и участвовать в ее проведении.
- ПК 4.2. Проводить санитарно-противоэпидемические мероприятия на закрепленном участке.
- ПК 4.3. Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения
- ПК 4.4. Проводить диагностику групп здоровья.
- ПК 4.5. Проводить иммунопрофилактику

Тип занятия: практическое.

Вид занятия: практическая работа

Форма организации образовательного процесса - фронтальная, индивидуальная, коллективная

Форма проведения занятия - традиционное

Место проведения- аудитория колледжа

Продолжительность занятий: 90 минут

Материальное обеспечение занятия.

необходимые пособия, инвентарь для проведения занятия, дидактический материал:

1. тестовые задания для итогового контроля знаний с эталоном ответов.
2. контрольные вопросы
3. ситуационные задачи с эталонами ответов
4. презентация

**Схема интеграционных связей УД
Междисциплинарные связи:**



Хронокарта практического занятия:

№ п/п	Структурные элементы занятия	Время (мин.)	Деятельность преподавателя	Деятельность обучающихся
1.	Организационный момент.	3 мин	Приветствует студентов, обращает внимание на санитарное состояние учебной комнаты, внешний вид студентов. Отмечает отсутствующих.	Приветствуют преподавателя, занимают рабочие места. Дежурный группы сдаёт рапорт, т.е называет отсутствующих, говорит, что было задано на дом
2.	Ознакомление с темой, планом и целью занятия.	3 мин	Знакомит студентов с темой, планом занятия; объявляет поставленные перед ними цели. Объясняет, каков должен быть результат занятия.	Записывают в тетрадь дату, тему, план, цели занятия. Осмысливают план занятия и ставят перед собой цели.
3.	Фронтальный опрос	5 мин	Проводит фронтальный опрос, проверяет ответы, исправляет ошибки	Отвечают на вопросы преподавателя; внимательно слушают, исправляют и дополняют ответы.
4.	Индивидуальный опрос с применением практических навыков.	40 мин	Излагает учебный материал по плану с демонстрацией слайдов (Приложений), презентаций, просмотр видеofilьма.	Отвечают на поставленные задачи. Применяют практические навыки.
5.	Решение ситуационных задач	20 мин	Раздает ситуационные задачи, внимательно слушает ответы, дополняет, исправляет ошибки.	Думают, анализируют, решают устно задачи, отвечают, обосновывая ответ.
6.	Решение тестов,	10 мин	Раздает тесты, объясняет, дополняет, исправляет ошибки.	Думают, анализируют, решают письменно и устно, отвечают, обосновывая ответ.

7.	Оформление рабочих тетрадей практического занятия.	5 мин	Предлагает сделать записи о проделанной работе.	Делают записи о проделанной работе.
8.	Подведение итогов занятия.	2 мин	Комментирует результаты работы каждого обучающегося. Указывает на положительные и отрицательные моменты.	Участвуют в оценке работы друг друга, делают выводы.
9.	Задание на дом.	2 мин	Сообщает задание, перечень необходимой литературы.	Записывают домашнее задание, приводят в порядок рабочие места.

Тема: «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии»

Фронтальный опрос:

1. Какие методы применяются в генетике человека?
2. Какой метод самый доступный в генетике?
3. Почему метод гибридизации не применим к человеку?
4. Кто впервые обосновал применения методов к человеку?
5. Какие типы наследования вы знаете?
6. В каком методе применяется метод гибридизации?

Изучение нового материала

1) Исторические данные

Накопление и систематизирование данных о закономерностях наследования некоторых признаков человека началось в XVIII-XIX веках, задолго до открытия Г. Менделем главных законов наследования и становления генетики как науки. Впервые хромосомы человека на цитологических препаратах были описаны в самом конце XIX века, еще до существования хромосомной теории. Тем не менее, многие данные были слишком противоречивы. Так, например, вплоть до середины XIX века по-разному оценивалось количество хромосом человека в кариотипе – от 47 до 49. Именно сейчас мы стоим на пороге познания тайн наследственности человека, единственного вида, обладающего разумом и способного целенаправленно изменять окружающий мир, т.к. новые достижения в области молекулярной генетики и геномной инженерии позволяют изучать не только хромосомы, но и даже отдельные гены. Поэтому мы рассмотрим методы, которые существуют достаточно давно:

- генеалогический;
- близнецовый;
- цитогенетический.

И новые современные экспрес-методы и методы пренатальной диагностики.

2) Генеалогический метод (слайды 5, 6, 7, 8)

Первым исторически сложившимся методом изучения генетики человека является генеалогический метод, сущность которого заключается в анализе распределения каких-либо признаков среди представителей одной семьи в родословной. Еще в XVIII веке впервые была опубликована работа, посвященная анализу наследования полидактилии (шестипалости) в родословной одной семьи, включающей шесть поколений.

– Определим особенности генеалогического метода, его значение и возможности применения.

Доклад «Метод анализа родословных в генетических исследованиях человека» (дополнение «Архивы», «Анализ собственной родословной»).

Вопросы: (слайд 11)

- Как составить родословную?
- Кто готов проанализировать свою родословную?
- Почему при аутосомно-рецессивном типе наследования признак появляется в IV поколении? – Почему при голландрическом типе наследования болеют только мужчины?

Вывод: таким образом, самый древний из методов генетики человека – генеалогический – не исчерпал своих возможностей и в наше время. Он является основным в практике медико-генетического консультирования. С его помощью уточняется риск развития заболевания, вероятность носительства аномального гена. Зачастую при определении прогноза потомства другие сложные лабораторные методы дают значительно меньше информации. (Слайд 12)

3) Близнецовый метод (слайды 13, 14, 15, 16)

Для решения многих теоретических проблем и практических медицинских задач, связанных с заболеваниями, требуется определить меру участия наследственности и среды в возникновении патологии. Особое значение в изучении сложно исследуемых признаков и заболеваний имеют генетически идентичные индивиды, которые встречаются в человеческих популяциях – близнецы.

– Определим значение близнецового метода в изучении величины наследуемости.

Доклад «Близнецовый метод изучения генетики человека» (дополнение «Близнецы»).

Вопросы: (слайд 17)

– Одинаков ли состав белков у двух монозиготных близнецов, если в их клетках не было мутаций?

– Почему у детей иногда появляются признаки несвойственные родителям?

– Почему монозиготные близнецы всегда одного пола, а дизиготные могут быть разного пола?

– Кто такой Гальтон? Почему он стал изучать генетику человека?

– Одинакова ли вероятность рождения близнецов у представителей разных рас?

Вывод: итак, близнецовый метод позволяет дать первоначальную оценку генетической составляющей в фенотипической изменчивости какого-либо признака. Он применяется для изучения многих широко распространенных заболеваний (сердечно-сосудистых, желудочно-кишечных, психических, злокачественных опухолей и др.). Однако результаты близнецовых исследований являются достаточно неспецифичными и не позволяют определять точные механизмы влияния факторов внешней среды на формирование каких-либо признаков. Поэтому популярность этого метода в последнее время снизилась. (Слайд 18)

4) Цитогенетический метод (слайды 19, 20, 21, 22)

На данный момент чаще используют цитогенетический метод. Это стало возможным благодаря применению методики культуры различных тканей и метода дифференциальной окраски хромосом. Использование этих методов позволяет точно учитывать аномалии хромосом.

– Определим основные этапы цитогенетического метода и условия его применения.

Доклад «Цитогенетический метод антропогенетики» (демонстрация фотографий наследственной патологии человека).

Вопросы: (слайд 23)

– Какие биологические материалы можно использовать для получения препаратов хромосом?

– Как изучают хромосомы лимфоцитов, если они не делятся митозом?

– Что такое мутации?

– Какие мутации ведут к возникновению наследственной патологии?

– Какое заболевание у ребенка с представленным кариотипом? Каков его пол?

Вывод: итак, цитогенетический метод основан на микроскопическом исследовании кариотипа. Позволяет выявить геномные и хромосомные мутации. (слайд 24)

5) Экспресс-методы и методы пренатальной диагностики (слайды 25, 26)

На пороге третьего тысячелетия произошел переход на генный уровень изучения болезней человека. Всего известно пять тысяч наследственных болезней, из них две тысячи – тяжелейшие расстройства. Значительные успехи достигнуты в изучении молекулярных причин наследственных болезней. Теперь стоит задача ранней диагностики заболеваний, чтобы провести своевременную профилактику или прервать беременность в случае тяжелой патологии будущего ребенка.

– Рассмотрим новые экспресс – методы и методы пренатальной диагностики.

Доклад «Экспресс-методы и методы пренатальной диагностики»

Вопросы:(слайд 27)

– Какие методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний показаны всем беременным женщинам?

– Почему степень риска рождения детей с отклонениями от нормы значительно больше у алкоголиков, чем у непьющих родителей?

– Где расположено тельце Барра и как оно выглядит?

– Каковы показания для пренатальной диагностики?

Вывод: Информация о генетических особенностях каждого человека дает возможность еще до рождения ребенка предсказать, к каким наследственным заболеваниям будет предрасположен человек, какие меры профилактики и лечения могут быть приняты. (Слайд 28)

Закрепление

1) Беседа: (слайд 29)

– Каковы особенности человека как объекта генетических исследований?

– Какие методы применяются для изучения генетики человека?

– В чем суть и каковы возможности генеалогического метода?

– Чем прямые цитогенетические методы отличаются от непрямых?

– Почему внимательное наблюдение за проявлением признаков в ряду поколений может помочь изучать закономерности наследственности и изменчивости?

– Какое значение имеют генетические методы исследования наследственности человека для медицины и здравоохранения?

– Какие важнейшие проблемы решает в настоящее время медицинская генетика?

2) Решение задач:

А) Определите тип наследования по предложенным родословным. (Слайд 30)

Б) Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных – 30%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака? (Слайд 31)

Вывод: таким образом, невозможность применения гибридологического метода на фоне большого интереса к наследственности человека привело к разработке специальных методов изучения генетики человека. Это генеалогический, близнецовый, цитогенетический методы, экспресс-методы и методы пренатальной диагностики. Они позволяют понять природу наследственных заболеваний, характер их наследования и выяснить вероятность появления в будущих поколениях наследственной патологии, а также быстрее диагностировать и раньше начать лечение больных.

Сейчас диагностируется более трехсот наследственных болезней и их число постоянно растет. В ряде стран, в том числе и в России, уже проводятся исследования, благодаря которым появляется возможность получить генетический паспорт – документ, в котором будут указаны существенные для здоровья и выбора профессии наследственные особенности.

Литература: **Основная литература:**

1. Акуленко Л.В. Угаров И.В. Медицинская генетика. М. «Медицина» 2009, стр. 129-176 (Электронная библиотека колледжа).
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. М. «ГЭОТАР-Медиа», 2012, Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики ОИЦ 2012, стр. 128-163.
3. Янушевич О.О, Артюков С.Д. «ГЭОТАР-Медиа» 2011, 210-218 с. (Электронная библиотека колледжа). Стр.93-133

Дополнительная литература:

1. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика. Ростов-на-Дону, «Феникс», 2010, 415с
 2. Шевченко В.А. Генетика человека. М. «Владос» 2013-239с
 3. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Практикум по медицинской генетике, М. 2011, 271с
- Интернет-ресурс:
1. www.msu-genetics.ru

Метод анализа родословных в генетических исследованиях человека

Клинико-генеалогический метод был введен в конце 19 века Ф. Гальтоном. Он основан на построении родословных и прослеживании в ряду поколений передачи определенного признака.

Этапы генеалогического анализа:

1. Анамнез
2. Построение родословной
3. Анализ родословной и выводы.

Пробанд должен хорошо знать большинство своих родственников и состояние их здоровья.

Типы наследования

Аутосомно-доминантный

- признак в каждом поколении
- у детей и родителей одинаковый признак
- признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- наследование по вертикали и горизонтали
- вероятность наследования 100%, 75%, 50%
- полидактилия, веснушки, курчавые волосы, карие глаза

Эти признаки будут проявляться только при полном доминировании (при неполном – промежуточный характер наследования).

Аутосомно-рецессивный

- признак не в каждом поколении
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется
- признак в равной степени проявляется у мужчин и у женщин
- наследование по горизонтали
- вероятность наследования 25%, 50%, 100%
- фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, голубые глаза, леворукость.

Сцепленный с полом доминантный

Сходен с аутосомно-доминантным. Его особенности:

- мужчина передает заболевание всем дочерям
- рахит, устойчивый к витамину Д.

Сцепленный с полом рецессивный

- признак не в каждом поколении
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется
- наследование по горизонтали
- болеют преимущественно мужчины
- вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мужчин
- гемофилия, дальтонизм, наследственная анемия, мышечная дистрофия.

Голандрический

- больные во всех поколениях
- болеют только мужчины
- у больного отца болеют все его сыновья
- вероятность наследования 100% у мужчин
- ихтиоз кожи, перепонки между пальцами, обволошение ушей.

Метод позволяет установить:

1. является ли данный признак наследственным
2. тип и характер наследования
3. зиготность лиц родословной
4. пенетрантность гена
5. вероятность рождения больного ребенка.

Литература:

1. Биология для поступающих в вузы (способы решения задач по генетике)./ Составитель Н.М. Киреева. – Волгоград: «Учитель», 2000.
2. Заяц Р.Г., Бутиловский В.Э. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи. – Ростов н/Д: Феникс, 2002.

Близнецовый метод

Близнецовый метод изучения генетики человека введен в медицинскую практику Ф. Гальтоном в 1876 г. Он позволяет определить роль генотипа и среды в проявлении признаков

Различают моно- и дизиготных близнецов. Монозиготные (однойяцевые) близнецы развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки. Они имеют совершенно одинаковый генотип и, если они отличаются фенотипически, то это обусловлено воздействием факторов внешней среды.

Дизиготные (двухяцевые) близнецы развиваются после оплодотворения сперматозоидами несколько одновременно созревших яйцеклеток. Близнецы могут иметь разный генотип и их фенотипические различия обусловлены как генотипом, так и факторами внешней среды.

Процент сходства группы близнецов по изучаемому признаку называется конкордантностью, а процент различия – дискордантностью. Так как монозиготные близнецы имеют одинаковый генотип, то конкордантность их выше, чем у дизиготных.

Для оценки роли наследственности и среды в развитии того или иного признака используют формулу Хольцингера:

$$H = (\% \text{ сходства ОБ} - \% \text{ сходства ДБ}) / (100 - \% \text{ сходства ДБ}), \text{ где:}$$

H- коэффициент наследственности

ОБ – однойяцевые близнецы

ДБ – двухяцевые близнецы. • При $H = 1$ признак полностью определяется наследственным компонентом

• При $H = 0$ признак определяется влиянием среды

• При $H =$ близкий к 0,5 признак определяется примерно одинаковым влиянием наследственности и среды.

Близнецов более одного процента всего населения Земли. Самым удивительным мировым рекордом стали 16 пар близнецов, рожденных в 18 веке. Первая из двух жен крестьянина Шуйского уезда Федора Васильева (1707-1782) рожала 27 раз: 16 двоен, 7 троен и 4 четверни. Выжило 64 детей. Причем большинство из них дожило до взрослого возраста. Об этой уникальной семье 27 февраля 1782 г. поступило сообщение в Москву из Никольского монастыря. Сама Екатерина II отметила сей феномен деторождения.

Известны случаи рождения «сиамских близнецов». Это произошло в Тайланде (ранее Сиаме) недалеко от Бангкока. В простой семье родились близнецы. Два абсолютно похожих мальчика, соединенные между собой перемычкой около 10 см в области грудной клетки. Ребят назвали Энг и Чанг. Как подлинное чудо природы, братья путешествовали по Земному шару. Они стали богатыми. Женились на двух сестрах и имели детей. Жили они в США, в Северной Каролине, изолировавшись от всего человечества. Здесь они дожили до 63 лет и вырастили вдвоем от двух жен 20 вполне нормальных детей. В январе 1874 г., находясь на ферме, Энг почувствовал,

что его брат не дышит. Энг умер через несколько часов от заражения трупной кровью.

Установлено, что процент близнецов растет. По сравнению с 60-ми годами их стало в 2,5 раза больше. Согласно многим исследованиям, «близнецовость» может передаваться по наследству (по материнской линии). Итак, если Вы – неидентичный близнец, у Вас около 6 шансов из 100 родить близнеца. Если Вы – идентичный близнец, у Вас шансов ровно столько, сколько их у любой женщины (от 1 до 2,5 шансов из 100). Поскольку средний возраст женщин-рожениц продолжает увеличиваться, вероятность появления на свет большего количества близнецов также повышается.

Литература:

1. Близнецы. Двойняшки. Двойнички. Близняшки. Сайт о близнецах.
2. Медицинская генетика: Учебник / Н.П. Бочкова. М.: Высшая школа, 2001.

Цитогенетический метод

Изучение строения и функций хромосом привело к выделению самостоятельного раздела – цитогенетики. Суть цитогенетического методов заключается в микроскопическом анализе хромосом, позволяющем выявить числовые и структурные изменения хромосомного набора (кариотипа), т.е. хромосомные и геномные мутации.

Эти методы условно делят на прямые и непрямые. Прямые методы – это методы получения препаратов делящихся клеток без культивирования. Непрямые методы – это методы получения препаратов хромосом из клеток, культивированных на искусственных питательных средах. Объектом цитогенетического исследования являются хромосомы в стадии метафазы митоза. Чаще используют анализ хромосом лимфоцитов в периферической крови на стадии метафазы.

Этапы метода:

1. культивирование клеток человека (чаще лимфоцитов) на питательных средах
2. стимуляция митозов
3. добавление колхицина для остановки митоза на стадии метафазы
4. обработка клеток гипотоническим раствором, вследствие чего хромосомы рассыпаются и лежат свободно
5. окрашивание хромосом
6. изучение под микроскопом и фотографирование
7. вырезание отдельных хромосом и построение идиограммы.

Установлено, что нормальный кариотип человека включает 46 хромосом. Из них 22 пары аутосомы и 2 половые хромосомы. (Работа с таблицей «Кариотип человека»)

На данной таблице представлен кариотип мужчины. Каждая пара хромосом имеет специфический характер чередования неокрашенных, светло- и темноокрашенных дисков. Темные участки – активные гены, неокрашенные участки – неактивные гены, светлые участки представляют собой ядрышкообразующие районы.

Метод позволяет выявить геномные и хромосомные мутации. Например, болезнь Дауна определяется трисомией по 21 паре хромосом (брахиморфное телосложение, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, большой язык, умственная отсталость). Нарушения репродуктивной функции – синдром Шерешевского - Тернера – моносомия, т.е. наличие только одной половой X хромосомы (низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков, короткая широкая шея). Встречается только у девочек. Синдром Клайнфельтера - это наличие двух X – хромосом и одной Y – хромосомы (высокий рост, феминизированное тело). Встречается у мальчиков. Синдром «кошачьего крика» - это делеция, т.е. выпадение короткого плеча 5-ой хромосомы (лукообразное лицо, плоское переносье, широко расставленные глаза).

Биохимический метод.

Задание №1.

Большая из двух цепей инсулина начинается со следующих аминокислот: Фенила Ланин-Валин-аспарагин-глутаминовая кислота-гистидин-лейцин. Напишите последовательность нуклеотидов в участке молекулы ДНК, хранящим информацию об этом белке.

Задание №2.

Меньшая цепочка мономеров в молекуле инсулина заканчивается такими аминокислотами: лейцин – тирозин – аспарагин – тирозин – цистеин – аспарагин. Какой последовательностью нуклеотидов заканчивается соответствующий ген?

Задание №3.

Под воздействием азотистой кислоты цитозин превращается в гуанин. Какое строение будет иметь участок синтезируемого белка с последовательностью аминокислот: серин – изолейцин – треонин – пролин – серин, если все цитозиновые нуклеотиды соответствующего гена подвергались указанному превращению?

Задачи на наследование группы крови.

Задача 1.

Какие группы крови могут быть у детей, если у обоих родителей 4 группа крови?

Ответ: вероятность рождения детей с 4 группой крови – 50%, со 2-3 – по 25%.

Задача 2.

Можно ли переливать кровь ребенку от матери, если у нее группа крови АВ, у отца – О?

Ответ: нельзя.

Задача 3.

У мальчика 4 группа крови, а у его сестры – 1. Каковы группы их родителей?

Ответ: 2 и 3.

Задача 4.

В родильном доме перепутали двух мальчиков (Х и Y). YX- первая группа крови, у Y – вторая. Родители одного из них с 1 и 4 группами, а другого – с 1 и 3 группами крови. Кто чей сын?

Ответ: у X родители с 1 и 3 группами, у Y – с 1 и 4.

Задача: У матери вторая группа крови (она гетерозиготна), у отца – четвертая.

Какие группы крови возможны у детей?

Задача: Носительница гемофилии вышла замуж за здорового мужчину.

Какие могут родиться дети?

Задача: Мужчина с карими глазами и с 3 группой крови женился на женщине с карими глазами и 1 группой крови. У них родился голубоглазый ребенок с 1 группой крови.

Определите генотипы всех лиц, указанных в задаче.

Задача: Мужчина дальтоник, правша (его мать была левшой) женат на женщине с нормальным зрением (ее отец и мать были полностью здоровы), левше. Какие могут родиться дети у этой пары?

САМОСТОЯТЕЛЬНОЕ РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ.

1. Мужчина правша с положительным резус – фактором женился на женщине левше с отрицательным резусом. Какие могут родиться дети, если мужчина гетерозиготен только по второму признак?

2. У матери и у отца 3 группа крови (оба родителя гетерозиготны). Какая группа крови возможна у детей?

3. У матери 1 группа крови, у ребенка – 3 группа. Какая группа крови невозможна для отца?

4. У отца первая группа крови, у матери – вторая. Какова вероятность рождения ребенка с первой группой крови?

5. Голубоглазая женщина с 3 группой крови (ее родители имели третью группу крови) вышла замуж за кареглазого мужчину со 2 группой крови (его отец имел голубые глаза и первую группу крови). Какие могут родиться дети?

6. Мужчина – гемофилик, правша (его мать была левшой) женился на женщине левше с нормальной кровью (ее отец и мать были здоровы). Какие могут родиться дети от этого брака?

7. Мужчина с карими глазами и 3 группой крови женился на женщине с карими глазами и 3 группой крови. У них родился голубоглазый ребенок и с 1 группой крови. Определите генотипы всех лиц, указанных в задаче.

Решение задач

1. А – карие глаза, а – голубые; В – темные волосы, в – светлые.

Отец ааВв, мать – Аавв

Р ааВвАавв

GaB, aBAb, ab

AaBb – карие глаза, темные волосы

F1Aавв – карие глаза, светлые волосы

aaBb – голубые глаза, темные волосы

aabb – голубые глаза, светлые волосы

2. А – правша, а – левша; В – положительный резус, в – отрицательный резус.

Отец - ААВв, мать – аавв. Дети: 50% АаВв (правша, положительный резус) и 50% Аавв (правша, отрицательный резус).

3. Отец и мать – IВi0. У детей возможна третья группа крови (вероятность рождения – 75%) или первая группа крови (вероятность рождения – 25%).

4. Мать i0 i0, ребенок IВi0; от матери он получил ген - i0, а от отца – IВ. Для отца невозможны следующие группы крови: вторая IАIА, третья IВIВ, первая i0 i0, четвертая IАIВ.

5. Ребенок с первой группой крови может родиться только в том случае, если его мать гетерозиготна. В этом случае вероятность рождения составляет 50%.

6. А – карие глаза, а – голубые. Женщина ааIВIВ, мужчина АаIАi0. Дети: АаIАIВ(карие глаза, четвертая группа), АаIВi0 (карие глаза, третья группа), ааIАIВ(голубые глаза, четвертая группа), ааIВi0 (голубые глаза, третья группа)

7. А – правша, а – левша. Мужчина АаХhУ, женщина ааХНХН. Дети АаХНУ(здоровый мальчик, правша), АаХНХh(здоровая девочка, носительница, правша), ааХНУ(здоровый мальчик, левша), ааХНХh (здоровая девочка, носительница, левша).

Задачи по теме «Методы генетических исследований человека. Составление и анализ родословных.»

Задача 1.

Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Задача 2.

Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии. Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

Задача 3.

Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалий не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

Тест

I-вариант

1. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений?
 - А) гибридологическим
 - Б) цитогенетическим
 - В) близнецовым
 - Г) биохимическим

2. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка?
 - А) генеалогического
 - Б) близнецового
 - В) цитогенетического
 - Г) гибридологического

3. Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод:
 - А) генеалогический
 - Б) цитогенетический
 - В) близнецовый
 - Г) гибридологический

4. Какая изменчивость обуславливает различие фенотипов однояйцевых близнецов
 - А) генная
 - Б) геномная
 - В) модификационная
 - Г) мутационная

5. Однояйцевые близнецы в отличие от разнояйцевых
 - А) могут быть разного пола
 - Б) всегда одного пола
 - В) имеют одинаковый вес
 - Г) имеют одинаковые размеры

6. С помощью генеалогического метода, можно выяснить:

- А) характер изменения генов
- Б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
- В) закономерности наследования признаков у человек
- Г) характер изменения хромосом

7. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют:

- А) генеалогическим
- Б) близнецовым
- В) гибридологическим
- Г) цитогенетическим

8. Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

- А) хромосомных наборов
- Б) развития признаков близнецов
- В) родословной людей
- Г) обмена веществ у человека

9. Для изучения наследования различных признаков и установления характера ряда наследственных болезней изучают родословную человека. Как называется этот метод генетики?

- А) Близнецовый
- Б) Генеалогический
- В) Цитогенетический
- Г) Биохимический

10. Генеалогический метод изучения наследственности человека заключается в ...

- А) изучение близнецов
- Б) изучение родословных
- В) изучение хромосомного набора
- Г) выяснение биохимических особенностей обмена веществ

Тест

II – вариант

1. Методом изучения наследственности человека не является:

- А) цитогенетический
- Б) прямой эксперимент
- В) близнецовый
- Г) генеалогический

2. Возрастающая роль генетики для медицины объясняется:

- А) увеличением числа заболеваний человека;
- Б) поисками средств защиты от инфекционных заболеваний;
- В) увеличением числа наследственных заболеваний человека, в связи с появлением новых мутагенов;
- Г) появлением новых опасных для здоровья человека мутагенов.

3. Метод окрашивания и рассматривания хромосом под микроскопом называется:

- А) цитогенетическим;
- Б) генеалогическим;
- В) близнецовым;
- Г) биохимическим;

4. Существование видов – двойников, не отличающихся по анатомическому строению, но имеющих различные наборы хромосом, было установлено с помощью метода:

- А) биохимического
- Б) генеалогического
- В) близнецового
- Г) цитогенетического

5. Генеалогический метод позволяет:

- А) выявить фенотипическое проявление признака, обусловленное средой;
- Б) установить закономерности наследования различных признаков;
- В) изучить влияние экологических факторов;
- Г) изучить наследственно-обусловленные нарушения обмена веществ;

6. Отсутствие или избыток продукта определенной биохимической реакции является у человека причиной заболевания:

- А) обмена веществ
- Б) хронических
- В) инфекционных

7. Сахарный диабет является примером:

- А) хромосомных заболеваний;
- Б) молекулярных заболеваний;
- В) врожденного нарушения обмена веществ;
- Г) инфекционных заболеваний.

8. Отрицательные последствия (гибель плода) наличия в крови резус-фактора проявляются при вступлении в брак резус-отрицательной женщины и резус положительного мужчины. Это объясняется тем, что:

- А) организм матери вырабатывает антитела;
- Б) плод наследует резус-отрицательную кровь;
- В) плод выделяет антигены;
- Г) плод наследует резус-положительную кровь.

9. Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является:

- А) реабилитация;
- Б) лечение;
- В) установление их причин;
- Г) профилактика.

10. Медико-генетическое консультирование не обеспечивает:

- А) прогноз вероятности рождения генетически неполноценного потомства;
- Б) контроль за ребенком в период его внутриутробного развития;
- В) рождение здорового ребенка с наследственными аномалиями;
- Г) прогноз вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый был наследственно болен.

Эталоны ответов на тестовые задания.

1 вариант	2 вариант
1. а	1. а
2. в	2. б
3. а	3. б
4. г	4. в
5. б	5. б
6. а	6. в
7. в	7. г
8. а	8. а
9. в	9. б
10. б	10. б

0-2 ошибки «5» (отлично)

3-5 ошибок «4» (хорошо)

6-7 ошибок «3» (удовлетворительно)

Более 7 ошибок «2» (неудовлетворительно)

Самостоятельная работа студентов

Решение генетических задач.

1. Двое молодых здоровых людей, вступающих в брак, обратились в медико-генетическую консультацию в связи с проявляющейся в обеих семьях аномалий слуха: у жениха были глухие брат, дядя со стороны матери и племянник (сын сестры), а невеста имела глухих брата и сестру, но оба родителя обладали нормальным слухом. Составьте родословную и определите вероятность рождения будущего ребенка глухим.
2. Группы крови монозиготных близнецов совпадают в 100% случаев, а дизиготных близнецов в 40% случаев. Чем определяется коэффициент наследуемости – средой или наследственностью.
3. При исследовании буквального (щечного) эпителия, взятого у мужчины с нормальным кариотипом, в одной из клеток быть обнаружен X – хроматин. Как можно объяснить это явление?
4. Частота заболеваемости подагрой составляет 2%; она обусловлена доминантным аутосомным геном. По некоторым данным, пенетрантность гена подагры у мужчин равна 20%, а у женщин – 0%. Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку.

Подписано в печать 24.07.2024 г. Формат 60×84¹/₁₆.
Гарнитура «Таймс». Бумага офсетная. Печать ризографная.
Усл. п. л. 1.6. Уч.-изд. л. 0,8. Тираж 100 экз.



Отпечатано в типографии АЛЕФ
367002, РД, г. Махачкала, ул. М. Гаджиева 64
Тел.: +7 (8722) 935-690, 599-690, +7 (988) 2000-164
www.alefgraf.ru, e-mail: alefgraf@mail.ru