

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Воронежский государственный технический университет»

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ

для практических занятий


по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

для студентов специальности 34.02.01 Сестринское дело

строительно-политехнического колледжа


Методические указания обсуждены на заседании методического совета
СПК

20.01.2023 года Протокол №5

Председатель методического совета СПК  Сергеева С. И.

Методические указания одобрены на заседании педагогического совета
СПК

27.01.2023 года Протокол №5

Председатель педагогического совета СПК  Дегтев Д. Н.

2023

Разработчик:

ВГТУ Преподаватель высшей категории СПК



М.В. Жданова

Рассмотрено на заседании ПЦК

34.02.01 «Сестринское дело»

Протокол № 1 от 01.09.2023 г.

Председатель ПЦК



М.В. Жданова

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать следующими умениями и знаниями, предусмотренными ФГОС СПО специальность 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь:**

- У1 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- У2 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **знать:**

- З1 биохимические и цитологические основы наследственности;
- З2 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- З3 методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- З4 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- З5 основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- З6 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **иметь практический опыт:**

- П1 использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общих и профессиональных компетенций:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2 Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3 Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1 Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.3 Осуществлять уход за пациентом.

Практическое занятие №1

Изучение клеточного цикла. Изучение полового хроматина.

Цель занятия: определить уровень усвоения лекционного материала по строению и функции клеток;

сформировать умения сравнивать, устанавливать причинно-следственные связи, выделять главное, обобщать и делать выводы, развивать графическое умение;

обучить студентов готовить гистологические препараты, проводить исследования клеток.

Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: З1, УЗ, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03.

Оборудование: таблицы «Митоз», «Мейоз», модели-аппликации «Деление клетки», «Схема строения растительной и животной клетки», микроскопы.

Методические указания

1 Изучите материал лекции «Молекулярный и цитохимические основы наследственности».

2 Ответьте на вопросы.

1 *Сравните растительную и животную клетку (по схеме).*

2 *Дайте характеристику органоидов клетки.*

3 *Какое строение имеет ядро клетки.*

4 *Какое строение имеют хромосомы.*

5 *Сформулируйте правила хромосом.*

6 *Какие вам известны виды хромосом.*

7 *Что такое кариотип.*

8 *Что отражает идеограмма.*

9 *Что такое жизненный цикл клетки.*

10 *В чем отличие митоза и мейоза, сравните эти 2а типа деления.*

11 *Дайте характеристику этапам сперматогенеза и овогенеза.*

12 *В чем отличие соматических клеток от половых.*

Цель работы: сформировать умение выявлять половой хроматин и усвоить значение этого простого анализа в медико-генетическом консультировании.

Порядок выполнения работы:

1 Половой хроматин изучают в клетках, выявляемых в соскобах слизистой оболочки полости рта. Стерильным металлическим шпателем каждый студент индивидуально делает соскоб слизистой ротовой полости, затем материал переносится на предметное стекло, размазывается по поверхности тем же шпателем и высушивается. Полученный препарат окрашивается 1%-ным раствором ацетоорсеина в течение нескольких минут.

Препарат заключают в канадский бальзам или используют как временный, накрыв покровным стеклом.

Приготовление раствора красителя. Ацетоорсеин готовится из продажного орсеина: 1 г красителя растворяют в 45 мл ледяной уксусной кислоты, раствор доводят до кипения, охлаждают и фильтруют. К полученному раствору добавляют 55 частей дистиллированной воды и опять нагревают до кипения. Перед употреблением фильтруют.

2 Полученный препарат изучают в световом микроскопе с увеличением 90x10, 90x15 или 60x15. Половой хроматин у женщин в ядрах клеток слизистой оболочки в виде темно-окрашенного тельца вблизи ядерной оболочки. Расположение ядер на препарате может быть таким, что половой хроматин окажется вне плоскости видимости, следовательно, эта структура выявляется в ядрах не всех клеток. Необходимо изучить под микроскопом не менее 100 клеток и записать, в каком количестве из них выявляется половой хроматин. В среднем 30% ядер на препарате слизистой женщины будут иметь эту структуру. В соскобе слизистой ротовой полости мужчин половой хроматин не выявляется, т.к. у особей мужского пола только одна X-хромосома, которая находится в активном состоянии.

3 Сделайте рисунки клеток, в ядрах которых имеется половой хроматин, и клеток, в которых половой хроматин отсутствует.

4 Опишите морфологические особенности и функциональное значение полового хроматина. Определите умозрительно количество структур полового хроматина у людей с дисбалансом по половым хромосомам: у мужчин – XXУ, XXXУ, XXXXУ и женщин – XO, XXX.

Практическое занятие №2 Свойства генетического кода.

Цель: сформировать понимание принципов генетического кода.
 Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: 31, У3, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03.

Оборудование: перечень задач для практического занятия и самостоятельная работа студентов по дисциплине «Медицинская генетика».

1 Ознакомьтесь с теоретическим материалом.

Схема реализации наследственной информации



Принцип комплементарности

ДНК --> ДНК		ДНК --> РНК		РНК --> ДНК		РНК --> РНК	
А	Т	А	У	А	Т	А	У
Т	А	Т	А	У	А	У	А
Г	Ц	Г	Ц	Г	Ц	Г	Ц
Ц	Г	Ц	Г	Ц	Г	Ц	Г

Генетический код (иРНК)						Фен	фенилаланин	Гис	гистидин
Первое основание	Второе основание				Третье основание	Лей	лейцин	Глн	глутамин
	У	Ц	А	Г					
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У	Иле	изолейцин	Асн	аспарагин
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц				
	Лей	Сер	—	—	А				
	Лей	Сер	—	Три	Г				
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У	Вал	валин	Асп	аспартат
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц				
	Лей	Про	—	Арг	А				
	Лей	Про	—	Арг	Г				
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У	Сер	серин	Глу	глутамат
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц				
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А				
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г				
Г	Вал	Ала	Асп	—	У	Тре	треонин	Три	триптофан
	Вал	Ала	Асп	—	Ц				
	Вал	Ала	Глу	—	А				
	Вал	Ала	Глу	—	Г				
						Ала	аланин	Арг	аргинин
						Тир	тирозин	Гли	глицин

2 Дайте характеристику следующим понятиям:

1. Белки – строение и функции.
2. Нуклеиновые кислоты.
3. Транскрипция, трансляция.
4. Генетический код.
5. Биосинтез белка в клетке.
6. Ген – функциональная единица наследственности, его свойства.

3 Решите задачи, иллюстрирующие свойства генетического кода.

1. Дана цепочка ДНК: ААЦ ЦГЦ АЦГ ТТТ АТЦ. На ее основе напишите последовательность азотистых оснований второй цепочки ДНК, синтезирующейся в процессе репликации.

2. Дана цепочка ДНК: ГГТ АГГ АЦТ ТТЦ АГЦ. На ее основе напишите последовательность азотистых оснований кодонов иРНК, синтезирующейся в процессе транскрипции.

3. Дана цепочка иРНК: УГЦ АУУ ЦГЦ ААЦ УГГ. Напишите последовательность азотистых оснований антикодонов тДНК, использующихся в процессе трансляции на основе этой иРНК.

4. Дана цепочка иРНК: ЦАУ УЦГ ГЦА АГГ ЦЦУ. Напишите последовательность аминокислот белка, синтезирующегося в процессе трансляции на основе этой иРНК.

5. Дана цепочка РНК ретровируса: ААЦ АЦЦ ГУГ ГЦУ УУГ. На ее основе напишите последовательность азотистых оснований цепочки ДНК хозяина, синтезирующейся в процессе обратной транскрипции.

Практическое занятие №3 Решение задач на скрещивание.

Цель: сформировать умение решать генетические задачи: определять доминантность или рецессивность признака, выяснять генотипы и фенотипы особей.

Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: 31, 32, У1, У2, У3, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03.

Оборудование: перечень задач для практического занятия и самостоятельная работа студентов по дисциплине «Медицинская генетика».

1 Ознакомьтесь с теоретическим материалом.

Решение задач по генетике способствует усвоению теории и её практическому применению. Обычно при решении задач проводится генетический или гибридологический анализ. Цели анализа могут быть различными: определение числа генов, контролирующих изучаемый признак, установление характера наследования, определение генотипов и фенотипов потомства или родительских форм.

В медицине использование генетических знаний способствует разработке мероприятий по защите наследственности человека от мутагенного действия факторов окружающей среды.

Символы, которые используются при гибридологическом анализе (*студенты изучают и записывают в практическую тетрадь*):

- P (от лат. «парента» - родители);
- женский пол – «зеркало Венеры» - ;
- мужской пол – «щит и копье Марса» - ;
- скрещивание – знаком «х»;
- гибридное потомство обозначают лат. буквой F (лат. «филие» - дети) с цифрой, соответствующей порядковому номеру поколения: F1, F2 и т. д.
- G – гаметы (мужские и женские).

При решении задач используются сведения о доминантных и рецессивных признаках человека. (*Студенты изучают и записывают в практическую тетрадь*).

Доминантный признак	Рецессивный признак
1 Курчавые волосы (у гетерозигот волнистые)	1 Прямые волосы
2 Раннее облысение	2 Норма
3 Нерыжие волосы	3 Рыжие волосы
4 Карий цвет глаз	4 Голубой или серый цвет глаз
5 Веснушки	5 Отсутствие веснушек
6 Карликовость	6 Нормальный рост
7 Полидактилия (лишние пальцы)	7 Нормальное число пальцев

8 Тёмные волосы	8 Светлые волосы
9 Резус – положительный фактор крови	9 Резус – отрицательный фактор крови
10 Праворукость	10 Леворукость
11 Нормальное зрение	11 Дальтонизм
12 Близорукость	12 Нормальное зрение

Явление совместного действия двух аллельных генов, в результате которого появляется новый признак или усиливается проявление уже имеющегося признака, называют взаимодействием генов.

Взаимодействие аллельных генов:

Задания студентам: *изучить генетические термины и записать их в словарь.*

* полное доминирование – доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена.

* неполное доминирование – доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена.

* Кодоминирование – совместное и полное проявление действия двух аллельных генов в гетерозиготном организме.

2 Ответьте на контрольные вопросы:

- 1 *Для чего необходимо проводить анализирующее скрещивание?*
- 2 *В чем суть неполного доминирования?*
- 3 *Правомерно ли выражение «фенотип маскирует генотип»?*
- 4 *Докажите, что анализирующее скрещивание – эффективная форма гибридологического метода.*
- 5 *Какие правила и закономерности проявляются при дигибридном скрещивании?*
- 6 *В чем заключается смысл третьего закона Менделя?*
- 7 *Какова связь между вторым и третьим законами Менделя?*
- 8 *Выполните тестовые задания.*

3 Решите генетические задачи на различные типы наследования признаков (по алгоритму).

Задача № 1

Миоплегия (периодические параличи) наследуются как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Дано:

A – миоплегия

Решение:

P: a a A a

Дано:

а – катаракта
А – здоровые
в – глухонемота
В – здоровые

1) Р: АаВв

АаВв

2) Р: аавв

АаВв

F1 с двумя аномалиями - ?

Решение:

1) Р: аавв

G: ав

АаВв

АВ Ав аВ ав

	АВ	Ав	аВ	Ав
ав	АаВв Здор.здор.	Аавв Здор.глух.	ааВв Кат.зд.	Аавв Кат.глух.

$\frac{1}{4}$ - катаракта и глухонемота

Ответ: в первом случае вероятность рождения детей с двумя аномалиями = $\frac{1}{4}$, или 25%.

I вариант:

Решите задачи на рассмотренные типы наследования.

Глаукома (заболевание глаз) имеет две формы: одна форма определяется доминантным геном, а другая – рецессивным. Гены расположены в разных хромосомах. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье:

а) где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обоим парам генов;

б) где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?

II вариант:

Решите задачи на рассмотренные типы наследования.

Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготны по этим парам генов?

Практическое занятие № 4

Изучение нормального и патологических кариотипов человека.

Цель занятия: определить уровень усвоения лекционного материала по строению и функции клеток;

сформировать умения сравнивать, устанавливать причинно-следственные связи, выделять главное, обобщать и делать выводы, развивать графическое умение;

обучить студентов готовить гистологические препараты, проводить исследования клеток.

Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: 31, 34, У1, У2, У3, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1.

Оборудование: таблицы «Митоз», «Мейоз», модели-аппликации «Деление клетки», «Схема строения растительной и животной клетки», микроскопы.

Методические указания

Изучите материал лекции «Молекулярный и цитохимические основы наследственности».

Ответьте на вопросы.

- 1 Сравните растительную и животную клетку (по схеме).
- 2 Дайте характеристику органоидов клетки.
- 3 Какое строение имеет ядро клетки.
- 4 Какое строение имеют хромосомы.
- 5 Сформулируйте правила хромосом.
- 6 Какие вам известны виды хромосом.
- 7 Что такое кариотип.
- 8 Что отражает идеограмма.
- 9 Что такое жизненный цикл клетки.
- 10 В чем отличие митоза и мейоза, сравните эти 2а типа деления.
- 11 Дайте характеристику этапам сперматогенеза и овогенеза.
- 12 В чем отличие соматических клеток от половых.

Цель работы: сформировать умение выявить морфологические отличия между отдельными хромосомами и группами хромосом, а также определить число хромосом в каждой группе по фотографии кариотипа человека.

Порядок выполнения работы:

1 Найдите на фото и зарисуйте метацентрическую, субметацентрическую и аacroцентрическую хромосомы, выдерживая масштаб размеров хромосом; укажите номера зарисованных хромосом.

2 Для каждой группы хромосом (А, В, С, D, E, F, G, X/Y) определите два параметра: общий размер и центромерный индекс. Общий размер вычисляют как сумму длин двух плечей, например. $18 + 20 = 38$ (мм}, тогда

центромерный индекс равен: $(18 : 38) \cdot 100 = 47,4$. Измерения и вычисления необходимо сделать для каждой хромосомы в группе. Затем найти среднее арифметическое для каждой из восьми групп. Итоговые результаты можно оформить в таблицу, в которой для каждой группы будет выписано количество пар гомологичных хромосом, средний размер хромосомы, средний центромерный индекс, сделан схематический рисунок хромосомы, входящей в состав данной группы. Рисунки хромосом разных групп выполняют в масштабе друг относительно друга.

Сделайте вывод, в котором формулируются закономерности классификации хромосом человека.

Практическое занятие № 5
**Решение задач, использующих генеалогический, близнецовый,
популяционно-генетический методы.**

Цель занятия:

- 1 Обобщить и систематизировать знания студентов об основных методах изучения наследственности человека и результатами их практического использования на примере генеалогического метода
- 2 Сформировать умение составлять родословные схемы
- 3 Сформировать навыки использования родословных для определения характера наследования признака и прогнозирования появления наследственных болезней у человека

Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: ЗЗ, У2, УЗ, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03.

Оборудование: таблицы, раздаточный материал на каждую парту: условные обозначения для составления родословных; Родословная А.С. Пушкина,- портреты А.С.Пушкина, его матери.

Методические указания

Задание 1 Ответьте на проблемный вопрос:

В спортивных состязаниях существует одна деликатная проблема. Отдельные представители сильного пола пытаются соревноваться с...женщинами. У слабого пола пытается выиграть мужчина... в женском обличье! Выиграть – не в споре равных, а у тех, кто ему заведомо уступает. Оказывается, такое плутовство возможно. Существуют способы обмануть судей. Как не допустить появления на женских соревнованиях мужчин? Предложите способ определения пола, который бы исключал любые ошибки. Ведь, как известно, внешность часто обманчива.

Возможный ответ студентов:

С 1968 года накануне крупнейших международных соревнований проводится процедура под названием «секс-контроль». С внутренней стороны щеки спортсменки берется соскоб эпителия, затем его красят специальным составом и исследуют под микроскопом. Изучая половые хромосомы человека, определяется его пол. За последние 20 лет эту процедуру в нашей стране прошли 12 тысяч человек. Всего за это время сняты с соревнований 16 человек.

Задание 2 Ознакомьтесь с дополнительным материалом

Русский философ П.А. Флоренский считал генеалогию своеобразной педагогикой: «История рода должна давать нравственные уроки и задачи». А известный английский генетик Курт Штерн считал, что все люди на Земле связаны между собой той или иной степенью родства.

История сохранила для нас несколько родословных хорошо известных людей, чьи имена знакомы нам с детства. Среди них родословная А.С. Пушкина занимает одно из первых мест. Поэт своими предками гордился и не раз в публицистических статьях и в стихотворениях упоминал их.

Моя родословная

А.С. Пушкин

*Смеясь жестоко над собратом,
Писаки русские толпой
Меня зовут аристократом.
Смотри, пожалуй, вздор какой!
Не офицер я, не ассесор,
Я по кресту не дворянин,
Не академик, не профессор;
Я просто русский мещанин.*

*Наш предок Рача мышцей бранной
Святому Невскому служил.
Его потомство гнев венчанный,
Иван IV пощадил.
Водились Пушкины с царями;
Из них был славен не один,
Когда тягался с поляками
Нижегородский мещанин.*

*Под гербовой моей печатью
Я кипу грамот схоронил
И не якшаюсь с новой знатью,
И крови спесь угомонил.
Я грамотей и стихотворец,
Я Пушкин просто, не Мусин.
Я не богач, не царедворец,
Я сам большой: я мещанин.*

Сегодня мы, исследуя родословную А.С. Пушкина, попробуем ответить на вопросы:

- Кто родители великого поэта, кем они друг другу приходятся?
- Известно, что в роду поэта были негры. Кто это?
- Могли ли Пушкину предаться гены черной окраски кожи от кого?
- Возможно ли, чтобы от первого брака Абрама Ганнибала родилась белая дочь Поликсена?

Признак черной кожи определяется двумя доминантными аллелями (ААВВ), признак белой кожи двумя рецессивными аллелями соответственно (аавв). Люди, гетерозиготные по данной аллели (АаВв) – мулаты. Пушкину могли передаться доминантные гены окраски кожи. Лишним доказательством этого

является облик его матери Надежды Осиповны, «прекрасной креолки», как говорили в свете, подчеркивая ее необычное происхождение. Внешность А.С. Пушкина была довольно своеобразной. Вот как он сам о себе писал.

Мой портрет

А.С. Пушкин

*...Вы просите у меня мой портрет,
Но написанный с натуры;
Мой милый, он быстро будет готов,
Хотя и в миниатюре.
Мой рост с ростом самых долговязых
Не может ровняться;
У меня свежий цвет лица, русые волосы
И кудрявая голова.
По всему этому, мой милый друг,
Меня можно узнать.
Да, таким, как Бог меня создал,
Я и хочу всегда казаться.
Суций бес в проказах,
Суцая обезьяна лицом,
Много, слишком много ветрености –
Да, таков Пушкин...*

Задание 3 Ознакомьтесь с раздаточным материалом, выпишите в практическую тетрадь условные обозначения для составления родословных (таблица 1)

Лицо, от которого начинают составлять родословную, называют **пробандом**. Братьев и сестер пробанда называют **сибсами**. Система обозначений родословных была предложена Г. Юстом в 1931 году.

Таблица 1

Условные обозначения для составления родословных:

символ	обозначение	символ	обозначение	символ	обозначение
	Мужчина		Обладатели признака		Дети и порядок их рождения
	Женщина		Носители признака (гетерозиготы)		Идентичные близнецы
	Пол не выяснен		Брак		Неидентичные близнецы

	Пробанд		Родственный брак		Мертворождение или аборт
--	---------	--	------------------	--	--------------------------

Задание 4 Ознакомьтесь с правилами составления родословных

1. Родословную изображают так, чтобы каждое поколение находилось на своей горизонтали. Поколения нумеруются римскими цифрами, а члены родословной – арабскими.
2. Составление родословной начинают с пробанда. Расположите символ пробанда (в зависимости от пола – квадратик или кружок, обозначенный стрелочкой) так, чтобы от него можно было рисовать родословную как вниз, так и вверх.
3. Сначала рядом с пробандом разместите символы его родных братьев и сестер в порядке рождения (слева направо), соединив их графическим коромыслом.
4. Выше линии пробанда укажите родителей, соединив их друг с другом линией брака.
5. На линии родителей изобразите символы ближайших родственников и их супругов, соединив их степени родства.
6. На линии пробанда укажите его двоюродных и т. д. братьев и сестер, соединив их соответствующим образом с линией родителей.
7. Выше линии родителей укажите линию бабушек и дедушек.
8. Если у пробанда есть дети или племянники, расположите их на линии ниже линии пробанда.
9. После изображения родословной (или одновременно с ним) соответствующим образом покажите обладателей или гетерозиготных носителей признака (чаще всего гетерозиготные носители признака определяются уже после составления и анализа родословной).
10. Укажите (если это возможно) генотипы всех членов родословной.
11. Если в семье несколько наследственных заболеваний, не связанных между собой, составляйте родословную для каждой болезни по отдельности.

Задание 5 Составьте родословную своей семьи.

Начав заниматься составлением своей родословной, остановиться уже невозможно, настолько это увлекательное и всепоглощающее занятие. И если вы пополните ряды равнодушных к своей истории, истории своего рода людей, - значит, цель занятия достигнута.

Задание 6 Ответьте на контрольные вопросы

Контрольные вопросы

- 1 В чем сущность генеалогического метода.
- 2 Какие символы применяются для составления родословных.
- 3 Правила составления родословных.

Практическое занятие № 6 Наследственные заболевания человека.

Цель занятия:

- 1 проверить знания студентов об особенностях клинических проявлений наследственных заболеваний,
 - 2 сформировать навыки определять по фенотипу виды наследственной патологии,
 - 3 сформировать умения раскладывать аномальные кариотипы по фотографиям.
- Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: 31, 33, 34, 35, У2, У3, П1, ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1, ПК 3.2.

Оборудование: таблицы, динамическое пособие «Наследственность и патология».

Методические указания

- 1 Изучите материал лекции «Наследственность и патология»
- 2 Ответьте на вопросы:
 - 1 Как классифицированы наследственные заболевания?
 - 2 Каковы особенности клинических проявлений наследственных заболеваний?
 - 3 Как классифицируются генные наследственные заболевания?
 - 4 Перечислите известные вам генные аутосомно-доминантные заболевания?
 - 5 Перечислите известные вам генные аутосомно-рецессивные заболевания?
 - 6 Назовите рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой?
 - 7 Назовите доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой?
 - 8 Назовите аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой?
 - 9 Кратко охарактеризуйте генные заболевания?
 - 10 Что вы знаете о тератогенезе?
 - 11 Используя фотографии кариотипов человека определить аномалии?
- 3 Решите задачи (задачи решаются у доски с комментированием)
 - 1) Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

2) Одна из форм наследственной немоглухоты наследуется рецессивно по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

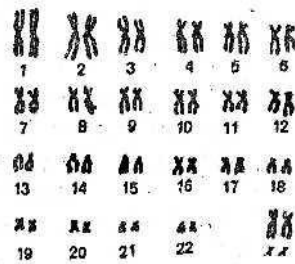
От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотип родителей.

3) В семье отец и ребенок являются дальтониками, а мать различает цвета нормально. От кого из родителей мог унаследовать заболевание сын? А от кого дочь?

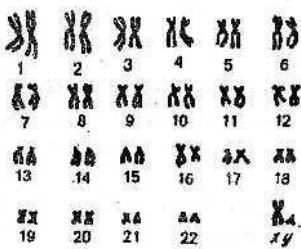
4) Каков генотип и фенотип детей, родившихся от брака мужчины гемофилитика и женщины, страдающей дальтонизмом?

4 Из числа предложенных фотографий выберете с аномальными кариотипами. Определите вид патологии.

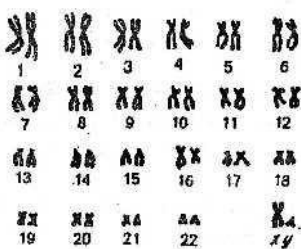
♀



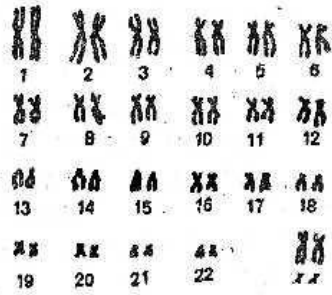
♂



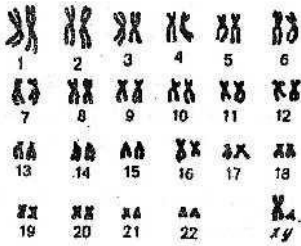
♂



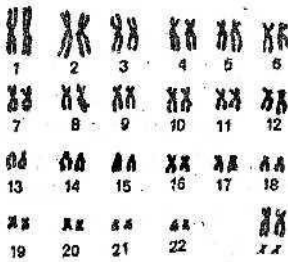
♀



♂



♀



5 Выполните итоговый тест – контроль:

- 1) По какому типу наследуется фенилкетонурия?
 - а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно- доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) сцепленный с полом рецессивный

- 2) К какому типу болезней относится немоглухота?
 - а) аутосомно-рецессивные
 - б) хромосомные
 - в) не наследственные
 - г) мультифакториальные

- 3) По какому типу наследуется альбинизм?
 - а) аутосомно-доминантный
 - б) сцепленный с полом доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) сцепленный с полом рецессивный

- 4) Причиной серповидно-клеточной анемии является:
- а) дополнительная X-хромосома
 - б) делеция одного нуклеотида
 - в) вставка одного нуклеотида
 - г) замена одного нуклеотида
- 5) По какому типу наследуется витамин D-резистентный рахит (гипофосфатемический рахит)?
- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) аутосомно-доминантный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
- 6) Гемофилия - это наследственное заболевание, связанное с:
- а) гипофункцией гипофиза
 - б) дефицитом гаммаглобулина
 - в) резким снижением свертываемости крови
 - г) отсутствием фермента гексозаминидазы
- 7) По какому типу наследуется ахондроплазия (ахондропластическая карликовость)?
- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) аутосомно-доминантный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
- 8) Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
- а) цитологический
 - б) близнецовый
 - в) дерматоглифический
 - г) биохимический

Практическое занятие № 7
Изучение целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.

Цель занятия:

- 1 Обобщить и систематизировать знания студентов о формах медико-генетического консультирования, о принципах лечения больных с наследственной патологией
- 2 сформировать навыки анализировать родословные схемы.
- 3 сформировать умение составлять алгоритм основных этапов ухода за больным с наследственной патологией.

Формируемые знания и умения, практический опыт, ОК, ПК: 35, 36, ОК 01, ОК 02, ОК 03, У1, У2, У3, П1, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.3.

Оборудование: Видеофильм, таблицы.

Методические указания

1 Изучите лекционный материал по теме «Наследственность и патология».

2 Ответьте на вопросы:

1 Что такое медико-генетическое консультирование, каковы его задачи?

2 Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию.

3 Что такое пренатальная диагностика?

4 Назовите показания для проведения пренатальной диагностики?

5 Перечислите методы пренатальной диагностики?

6 Назовите пути первичной профилактики?

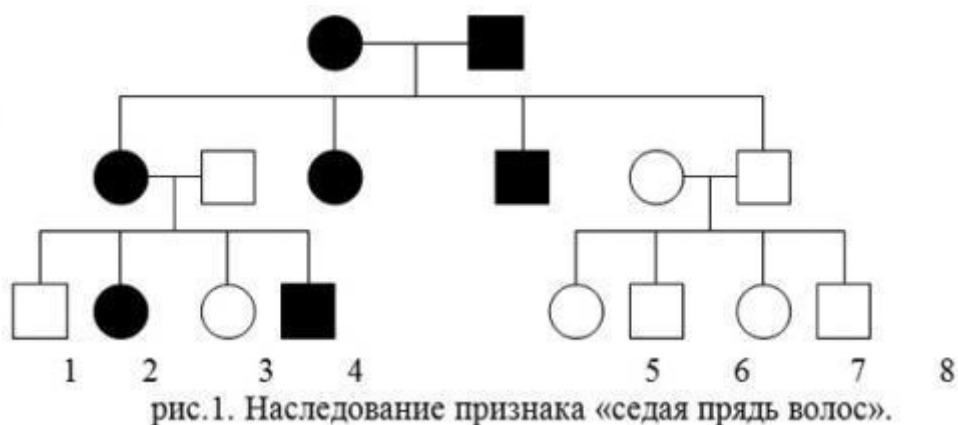
7 С помощью каких мероприятий реализуется третичная профилактика?

8 Назовите комплекс мер, входящих в преконцепционную профилактику.

9 Каковы принципы лечения больных с наследственной патологией?

3 Изучите как осуществляется анализ родословных. При анализе родословных следует учитывать ряд особенностей разных типов наследования признаков.

Задача 1



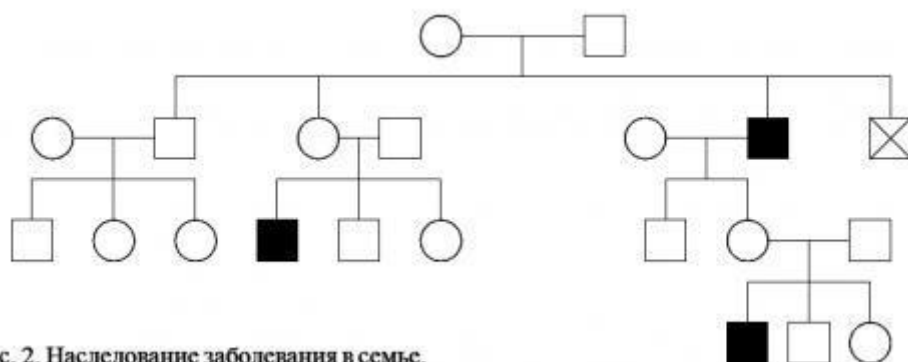
В семейной родословной встречается признак – «седая прядь волос», который наследуется как доминантный (рис.1).

Определите генотипы исходных родителей. Какие потомки ожидаются от брака двоюродных сестер и братьев а)1 и 5; б)2 и 6?.

Задача 2

По представленной родословной (рис.2) определите характер наследования тяжелого заболевания. Установите возможные генотипы: а) исходных родителей; б) потомков первого поколения 1, 2, 3; в) потомков второго поколения 4, 5; г) потомков третьего поколения 6, 7, 8.

Задача 3



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: бабушка больна, дед 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 4.

Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было ещё две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата - левши. Мать

женщины – правша, отец – левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и брат правши. Дед по линии отца правша, бабушка – левша. У матери женщины есть два брата и сестра – все правши. Мать мужа – правша, отец – левша. Бабушки и деды со стороны матери и отца нормально владели правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

Задача 5

По представленной родословным (рис.3-8) определите характер наследования тяжелого заболевания. Установите возможные генотипы: а) исходных родителей; б) потомков первого поколения 1, 2, 3; в) потомков второго поколения 4, 5; г) потомков третьего поколения 6, 7, 8.; д) виды наследственной патологии; е) как передается заболевание из поколения в поколение (наследование по вертикале) ж) как передается заболевание от больных родителей к детям з) С какой частотой поражаются мужской и женский организм в ряду поколений

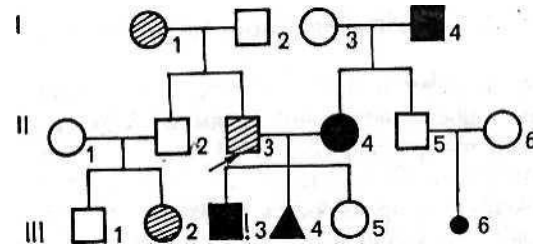


Рис.3 Родословная семьи с хроническим диабетом (обозначено штриховкой) и с синдромом Марфана (обозначено черным цветом)

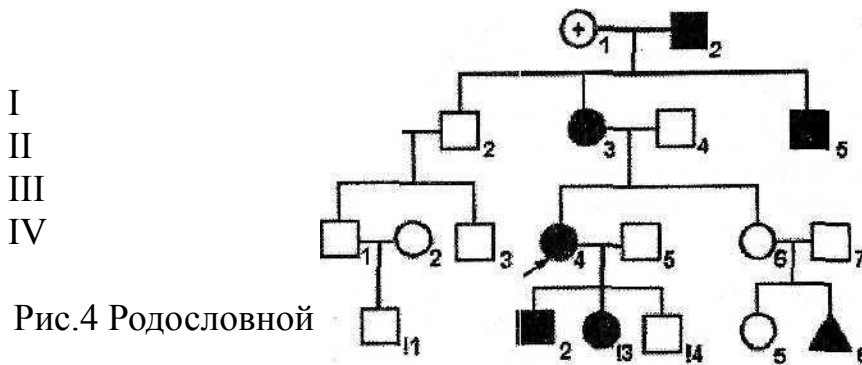


Рис.4 Родословной семьи с брахидактилией

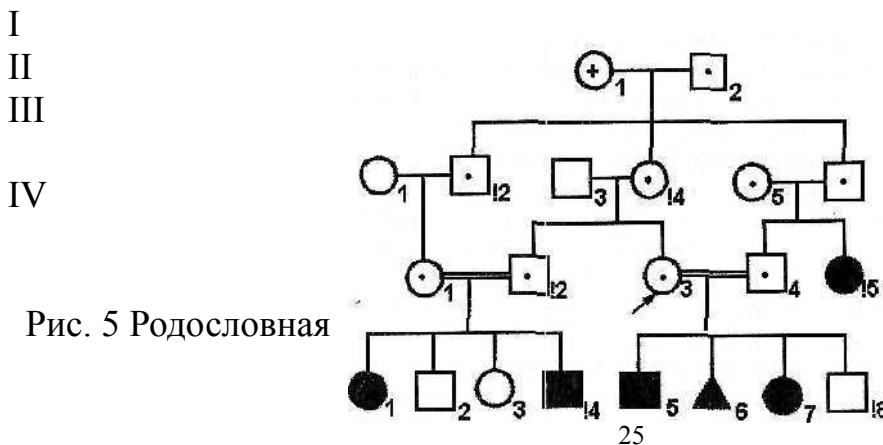


Рис. 5 Родословная семьи с альбинизмом

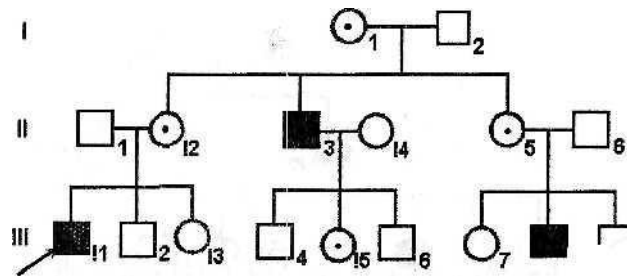


Рис. 6 Родословная семьи с гемофилией А

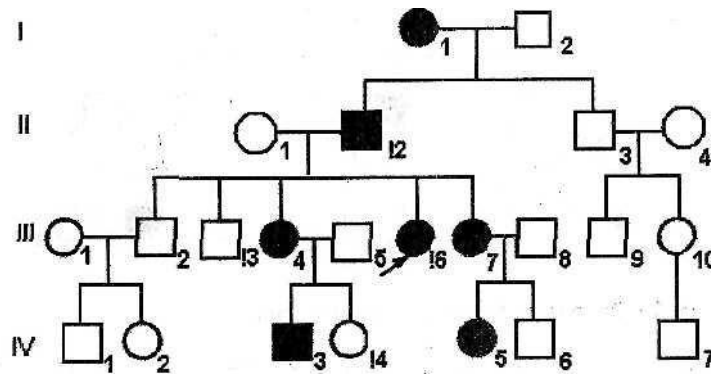


Рис.7 Родословная семьи с доминантным сцепленным с X-хромосомой типом наследования (коричневая окраска эмали зубов)



Рис. 8 Фрагменты родословных семьи (а, б) с язвенной болезнью желудка

Задание 5 Выполните тестовое задание

Задание: выберите правильные ответы.

1 Базисным методом в медико-генетическом консультировании при молекулярных болезнях является:

- а) определение полового хроматина
- б) кариотипирование без дифференциальной окраски хромосом
- в) дерматоглифика
- г) кариотипирование с дифференциальной окраской
- д) генеалогический метод

2 У фенотипически здоровых родителей могут родиться дети с наследственным заболеванием, имеющим тип наследования:

- а) аутосомно-доминантный
- б) рецессивный, сцепленный с У-хромосомой
- в) аутосомно-рецессивный

- г) доминантный, сцепленный с полом
- д) голландрический

3 В кариотипе присутствует лишняя X-хромосома при следующем наследственном заболевании:

- а) алкаптонурия
- б) болезнь Дауна
- в) синдром Эдвардса
- г) синдром Клайнфельтера
- д) синдром «крика кошки»

4 Экспрессивность фенилкетонурии у ребенка можно снизить, если:

- а) исключить из пищи фруктовые соки
- б) исключить загорание на солнце
- в) обогатить пищу продуктами, содержащими витамин D
- г) исключить из пищи аминокислоту фенилаланин
- д) уменьшить прием углеводов

Литература

а) Нормативные правовые документы:

Приказ № 527 Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 г. «Об утверждении ФГОС СПО по специальности 34.02.01 «Сестринское дело».

1. Приказ № 762 Министерства просвещения Российской Федерации от 24.08.2022 г. «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам СПО».
2. Приказ Министерства просвещения Российской Федерации «О внесении изменений в федеральные государственные образовательные стандарты среднего профессионального образования» от 17 декабря 2020 г. № 747.

б) Основная литература:

1. Борисова Т.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. пособие для СПО/ Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2019.-159 с.
2. Осипова, Людмила Алексеевна. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : Учебное пособие Для СПО / Осипова Л. А. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 243.
3. Осипова, Людмила Алексеевна. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : Учебное пособие Для СПО / Осипова Л. А. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 251.

в) Дополнительная литература:

1. Алферова Г.А. Генетика. Практикум: учебное пособие для студентов СПО-/ Г.А. Алферова, Г.А. Ткачева, Н.И. Прилипко. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2019.-175 с.
2. Борисова, Татьяна Николаевна. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебное пособие Для СПО / Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. - 2-е изд.; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 159.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: Учебное пособие для СПО / сост.: Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - Саратов: Профобразование, 2019. - 145 с.
4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>
5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>